



**HAL**  
open science

**Sphère oro-faciale des enfants porteurs de microdélétion  
22q11 : recherche de liens entre troubles de  
succion-déglutition précoces et troubles d'articulation  
et/ou des praxies bucco-linguo-faciales à l'acquisition du  
langage oral**

Nathalie Israël-Sarfati, Manon Montaudon

► **To cite this version:**

Nathalie Israël-Sarfati, Manon Montaudon. Sphère oro-faciale des enfants porteurs de microdélétion 22q11 : recherche de liens entre troubles de succion-déglutition précoces et troubles d'articulation et/ou des praxies bucco-linguo-faciales à l'acquisition du langage oral. Médecine humaine et pathologie. 2009. hal-01890533

**HAL Id: hal-01890533**

**<https://hal.univ-lorraine.fr/hal-01890533>**

Submitted on 8 Oct 2018

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



## AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : [ddoc-theses-contact@univ-lorraine.fr](mailto:ddoc-theses-contact@univ-lorraine.fr)

## LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

[http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg\\_droi.php](http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php)

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>

ECOLE D'ORTHOPHONIE DE NANCY

Directeur : Professeur C. SIMON

SPHERE ORO-FACIALE DES ENFANTS PORTEURS DE  
MICRODELETION 22q11 : recherche de liens entre troubles de succion-  
déglutition précoces et troubles d'articulation et/ou des praxies bucco-  
linguo-faciales à l'acquisition du langage oral.

MEMOIRE

présenté en vue de l'obtention du

CERTIFICAT de CAPACITE en ORTHOPHONIE

par

Nathalie ISRAEL-SARFATI et Manon MONTAUDON

Juin 2009

Président de Jury : Mr LEHEUP B, Professeur de Génétique Médicale  
Maître de Mémoire : Mr COFFINET L, PH, Médecin ORL - Chirurgie Cervico-faciale  
Assesseur : Mme MARTIN S, Orthophoniste

# SOMMAIRE

## REMERCIEMENTS

INTRODUCTION .....	9
--------------------	---

## PREMIERE PARTIE : FONDEMENTS THEORIQUES

### 1. Microdélétion 22q11

1.1 Historique .....	12
1.2 Qu'est-ce que la microdélétion 22q11 ? .....	13
1.2.1 <u>La microdélétion en général</u> .....	13
1.2.2 <u>La microdélétion 22q11</u> .....	14
1.2.2.1 L'origine .....	14
1.2.2.2 Le dépistage .....	15
1.2.2.3 Le diagnostic .....	15
1.2.3 <u>La prévalence</u> .....	16
1.3 Sémiologie .....	16
1.3.1 <u>Les signes permettant de poser un diagnostic</u> .....	16
1.3.1.1 Le cœur et les malformations cardiaques .....	16
1.3.1.2 Les problèmes endocriniens .....	17
1.3.1.3 Le syndrome dysmorphique .....	17
1.3.2 <u>Les signes à rechercher</u> .....	18
1.3.2.1 Du point de vue médical .....	18
1.3.2.1.1 <i>Le déficit immunitaire</i> .....	18
1.3.2.1.2 <i>L'hypotonie</i> .....	18
1.3.2.1.3 <i>L'atteinte otologique</i> .....	19
1.3.2.2 En rapport avec l'orthophonie .....	19
1.3.2.2.1 <i>Anomalies de la sphère oro-faciale</i> .....	20
1.3.2.2.2 <i>Succion, déglutition et alimentation</i> .....	21
1.3.2.2.3 <i>Le développement du langage</i> .....	21
1.3.2.2.4 <i>Les difficultés d'apprentissage</i> .....	22

1.3.3 <u>Les autres manifestations possibles</u> .....	24
1.3.3.1 Les reins .....	24
1.3.3.2 Malformations osseuses et douleurs .....	24
1.3.3.3 Les troubles du sommeil .....	24
1.3.3.4 L'état de santé bucco-dentaire .....	24
<b>1.4 Développement relationnel et socio-affectif</b> .....	25
1.4.1 <u>Vivre avec la microdélétion 22q11</u> .....	25
1.4.2 <u>La scolarité</u> .....	26
1.4.3 <u>Enfance 22</u> .....	26
<b>1.5 Conclusion</b> .....	26

## **2. Oralité et fonctions oro-faciales : développement et dysfonctionnements**

<b>2.1 Les fondements de l'oralité avant la naissance</b> .....	28
2.1.1 <u>L'embryogenèse</u> .....	28
2.1.2 <u>Les structures anatomiques</u> .....	33
2.1.3 <u>Les gnosies</u> .....	36
2.1.4 <u>La notion d'oralité fœtale</u> .....	37
<b>2.2 Oralité alimentaire</b> .....	38
2.2.1 <u>La succion nutritive</u> .....	38
2.2.1.1 La succion déglutition automatique ou oralité primaire .....	39
2.2.1.2 Les réflexes oraux du nouveau-né .....	39
2.2.1.3 Les dysfonctionnements de la succion .....	42
2.2.1.3.1 <i>Succion et prématurité</i> .....	42
2.2.1.3.2 <i>Atteintes organiques</i> .....	43
2.2.1.3.3 <i>Nutrition artificielle</i> .....	45
2.2.2 <u>La succion non nutritive</u> .....	45
2.2.2.1 L'aspect psychologique .....	46
2.2.2.2 Les habitudes de succion .....	46
2.2.3 <u>La déglutition</u> .....	46
2.2.3.1 Maturation neurologique et contrôle neuronal .....	47
2.2.3.2 La déglutition du nourrisson .....	47
2.2.3.3 La déglutition mature .....	49
2.2.3.4 Les perturbations des différentes étapes de la déglutition .....	52

2.2.3.4.1 <i>Pendant la préparation buccale</i> .....	52
2.2.3.4.2 <i>Au stade buccal</i> .....	53
2.2.3.4.3 <i>Au stade pharyngé</i> .....	53
2.2.3.4.4 <i>Au stade œsophagien</i> .....	54
2.2.4 <u>L'alimentation de l'enfant</u> .....	54
2.2.4.1 Allaitement au sein dit naturel .....	54
2.2.4.2 Allaitement au biberon .....	54
2.2.4.3 Passage à la cuillère ou oralité secondaire .....	55
2.2.4.4 Mastication .....	55
2.2.5 <u>L'acquisition des praxies bucco-linguo-faciales</u> .....	56
2.2.5.1 Définition .....	56
2.2.5.2. Chronologie de leur acquisition .....	56
<b>2.3 Oralité verbale</b> .....	58
2.3.1 <u>La notion d'oralité verbale</u> .....	58
2.3.2 <u>La phonation</u> .....	59
2.3.3 <u>Le développement linguistique</u> .....	60
2.3.3.1 Babillage .....	61
2.3.3.2 Articulation .....	63
2.3.3.2.1 <i>Les praxies articulatoires</i> .....	63
2.3.3.2.2 <i>L'ordre d'apparition des phonèmes</i> .....	64
2.3.3.3 Troubles d'articulation .....	66
2.3.3.3.1 <i>Les causes des troubles d'articulation</i> .....	66
2.3.3.3.2 <i>La prise en charge des troubles d'articulation</i> .....	67
<b>2.4 Conclusion</b> .....	68

### **3. Liens entre alimentation/déglutition et articulation**

<b>3.1 Liens entre oralité alimentaire et oralité verbale</b> .....	69
<b>3.2 Apports de la littérature</b> .....	71
<b>3.3 Conclusion</b> .....	75

# DEUXIEME PARTIE : PARTIE PRATIQUE

<b>1. Problématique</b> .....	77
<b>2. Méthodologie</b>	
<b>2.1 Détermination de la population</b> .....	78
<b>2.2 Démarche clinique</b> .....	80
<b>2.3 Outils</b> .....	81
2.3.1 <u>Questionnaire</u> .....	81
2.3.1.1 Elaboration du questionnaire .....	81
2.3.1.2 Phase d'évaluation préalable du questionnaire .....	89
2.3.1.3 Tableaux de cotation des items .....	90
2.3.2 <u>Bilan de la sphère oro-faciale et du langage oral</u> .....	101
2.3.2.1 Elaboration du bilan .....	101
2.3.2.1.1 <i>Examen du langage oral</i> .....	102
2.3.2.1.2 <i>Examen oro-facial</i> .....	106
2.3.2.2 Tableaux de cotation des items .....	110
<b>2.4 Traitement des données</b> .....	117
<b>3. Analyse et interprétation des résultats</b>	
<b>3.1 Analyses individuelles</b> .....	118
3.1.1 <u>Enfants 22q11</u> .....	118
3.1.1.1 Analyses .....	118
3.1.1.2 Conclusion .....	126
3.1.2 <u>Groupe contrôle</u> .....	126
3.1.2.1 Analyses .....	126
3.1.2.2 Conclusion .....	128
<b>3.2 Analyses comparatives</b> .....	128
3.2.1 <u>Groupe 22q11 versus groupe contrôle</u> .....	128
3.2.1.1 Analyse du questionnaire .....	128
3.2.1.2 Analyse du bilan .....	133
3.2.1.3 Conclusion .....	136
3.2.2 <u>Analyses par groupes</u> .....	137

3.2.2.1 Constitution des groupes .....	137
3.2.2.2 Analyse commune (questionnaire et bilan) .....	138
3.2.2.3 Conclusion .....	141
<b>4. Discussion .....</b>	<b>141</b>
<b>5. Conclusion .....</b>	<b>144</b>
<b>REPERES BIBLIOGRAPHIQUES .....</b>	<b>146</b>
<b>ANNEXES</b>	



## **REMERCIEMENTS**

Nous tenons à remercier Monsieur le Professeur LEHEUP B. pour avoir accepté la charge de président de jury et nous avoir apporté son aide dans la recherche de notre population.

Nos remerciements vont également à Monsieur le Docteur COFFINET L. et à Madame MARTIN S. pour leur contribution à l'élaboration de ce mémoire, leur patience, leur soutien et leur disponibilité.

Notre gratitude va à Mmes EYOUM I., ERCOLANI F., orthophonistes, et à Mme le Docteur VIGNERON J., généticienne, pour leurs conseils bienveillants.

Mme DELLAVEDOVA M.C., présidente de l'association Enfance 22, nous a apporté un soutien avisé, qu'elle en soit remerciée.

Nous souhaitons aussi remercier Mr GARRIGUES C., Mmes THIERCY M.P., GUITTON C. et RONDEAU S., orthophonistes au Centre de Médecine Physique et de Réadaptation Pour Enfants (CMPRE) de Flavigny sur Moselle, pour leur disponibilité et leur aide matérielle. Un grand merci, également, à Mmes BARBIER I., THIBAUT C., SIMONIN M., LACAVE M.L., ERARD A.C. et Mme CHAUCHAT, orthophonistes.

Enfin, nous tenons à exprimer notre gratitude aux familles et enfants ainsi qu'à leurs orthophonistes, sans qui cette étude n'aurait pu voir le jour ; ils nous ont accueillies chaleureusement, ont fait preuve d'une grande disponibilité et d'une extrême gentillesse à notre égard. Nous avons beaucoup appris à leur contact.

Nathalie et Manon.

Pour finir, il me tenait à cœur de remercier mon mari, mes enfants, et ma famille en général, qui m'ont supportée durant ces quatre années d'étude et durant l'élaboration de ce mémoire, avec mes doutes, mes angoisses et mes petites victoires. A ma collègue, je tenais à lui renouveler ma gratitude pour cette collaboration où a régné l'écoute de l'autre et le respect des idées de chacune. J'espère que la vie nous réservera encore de beaux moments de vie partagés...

Nathalie

Mes remerciements vont à mes parents et mes amis, pour avoir supporté mes incertitudes et mes humeurs ainsi que pour leur soutien continu. Je tiens également à remercier Nathalie pour avoir bien voulu vivre cette belle "aventure" avec moi entre doutes et éclats de rire...

Manon

## **INTRODUCTION**

Des progrès considérables ont été réalisés, ces quinze dernières années, dans la prise en charge précoce globale des dysfonctionnements de la sphère oro-faciale chez l'enfant, notamment pour la séquence de Pierre Robin, les fentes oro-faciales, ou dans le domaine de la prématurité [16, 17 et 26]<sup>1</sup>...

Ces avancées ont été réalisées grâce au concours de différents professionnels tels que les embryologistes, les médecins ORL, les chirurgiens maxillo-faciaux, les orthophonistes, les orthodontistes, les pédopsychiatres et pédiatres ... Aujourd'hui, l'oralité de l'enfant peut enfin être envisagée dans sa globalité et sa dynamique, de la vie fœtale à l'enfance.

Cependant, certaines pathologies encore mal connues des orthophonistes, ne bénéficient pas aujourd'hui de prises en charge précoces orthophoniques systématisées dans le domaine de l'oralité. Nous pensons plus précisément aux enfants porteurs de microdélétion 22q11 ou syndrome de Di George. Il nous est donc apparu important d'essayer de mieux faire connaître ce syndrome, afin que sa prise en charge soit appréhendée avec plus de sérénité par les orthophonistes.

Ainsi, suite à nos nombreuses lectures et à nos rencontres successives avec des professionnels de santé du milieu hospitalier, nous avons décidé de nous intéresser à la sphère oro-faciale des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11.

Dans un premier temps, nous aurions souhaité orienter notre étude sur la prise en charge précoce et la guidance parentale autour de ce thème.

Cependant, comme ce domaine n'a été que peu ou pas étudié, il était prématuré d'envisager ce sujet sous cet angle. Aussi, nous avons décidé de réorienter notre travail vers une étude exploratoire.

Notre hypothèse de départ est de considérer qu'une mauvaise maîtrise des organes (limités à la sphère oro-faciale) servant à l'alimentation, entraînerait un déficit et une imprécision de contrôle des organes de l'articulation, car ce sont les mêmes structures qui supportent et permettent la réalisation de ces différentes fonctions. D'ailleurs certains auteurs, notamment THIBAUT C., parlent de globalité dans ce domaine. Peut-on, de ce fait, s'attendre à ce qu'un

---

<sup>1</sup> Les chiffres entre crochets renvoient aux références bibliographiques.

enfant 22q11 présentant un trouble d'articulation et/ou un trouble des praxies bucco-linguo-faciales ait eu, systématiquement, dans sa petite enfance, des troubles de la succion-déglutition ?

L'objectif principal est donc de mettre en évidence, chez ces enfants, un lien entre des troubles de succion-déglutition précoces et un trouble d'articulation et/ou des praxies bucco-linguo-faciales à l'acquisition du langage oral. L'objectif secondaire étant de cibler des critères précoces spécifiques aux porteurs de del 22q11 au niveau de leur alimentation qui pourraient être prédictifs de troubles d'articulation ultérieurs.

Pour répondre à ces objectifs, nous procéderons, dans la partie pratique de ce mémoire, à une exploration recherchant l'existence d'un lien entre des troubles des praxies bucco-linguo-faciales et/ou des troubles d'articulation perturbant les productions langagières actuelles, chez des enfants porteurs de microdélétion 22q11, et des antécédents de troubles de la succion-déglutition, ou d'alimentation sur un plan plus global, de survenue précoce et identifiés par une étude rétrospective.

Mais auparavant, nous nous appliquerons à mieux cerner ce syndrome en nous penchant sur la sphère oro-faciale de ces enfants et ses dysfonctionnements. Puis nous nous intéresserons à ce qu'est l'oralité et les différentes fonctions qu'elle englobe : succion, succion-déglutition, respiration-ventilation, nutrition, et expression ...

# FONDEMENTS THEORIQUES

Nous allons, dans cette première partie, définir l'affection génétique qu'est la microdélétion 22q11. Chemin faisant, nous insisterons sur la sémiologie de cette affection et certains domaines qui intéressent plus particulièrement les orthophonistes car ils peuvent être au cœur d'une prise en charge orthophonique (les problèmes de la sphère oro-faciale, le langage, les difficultés d'apprentissage...).

Sans avoir la prétention d'être exhaustives, nous espérons ainsi aider nos lecteurs à mieux cerner ce syndrome, notamment mal connu des orthophonistes.

## **1. Microdélétion 22q11**

La microdélétion 22q11 est une affection génétique, une anomalie chromosomique, caractérisée par une multitude de symptômes. Elle est hétérogène tant sur le plan clinique que sur le plan moléculaire. Cette multiplicité entraîne une très grande variabilité phénotypique<sup>2</sup>, ce qui complexifie son diagnostic, assez souvent posé tardivement.

### **1.1 Historique**

Plusieurs appellations, plus ou moins anciennes, sont aujourd'hui regroupées sous la dénomination microdélétion 22q11 : le syndrome ou la séquence de Di George, le syndrome vélo-cardio-facial, le syndrome de Shprintzen. Il a aussi porté l'appellation CATCH 22 [37], aujourd'hui tombée en désuétude : Cardiac - Abnormal face - Thymus - Cleft palate - Hypocalcemia.

C'est en 1965, que le Docteur Di George [37] décrit pour la première fois les symptômes observés en étudiant les cas de quatre enfants : anomalie cardiaque associée à une anomalie du thymus<sup>3</sup> et à une hypocalcémie par anomalie des parathyroïdes<sup>4</sup>.

Puis le Docteur Shprintzen met l'accent, en 1978 [37], sur l'aspect particulier du visage de ces enfants associé à une fente palatine et à une anomalie du larynx. C'est ainsi que naît la dénomination de syndrome vélo-cardio-facial (VCFS) ou syndrome de Shprintzen.

---

<sup>2</sup> Ensemble des caractères observables, apparents.

<sup>3</sup> Organe embryonnaire situé en avant de la trachée dont le volume décroît après la deuxième année de vie.

<sup>4</sup> Petites glandes situées en périphérie de la glande thyroïde qui participent au métabolisme du phosphore et du calcium.

Le premier à penser à une anomalie génétique est le Docteur De La Chapelle, en 1981. Il découvre alors que le trouble est associé au chromosome 22 [37].

Par la suite, en 1992, le Docteur Scambler met en évidence une microdélétion du chromosome 22. C'est là que se trouve l'origine de la dénomination microdélétion 22q11, qui est actuellement la plus appropriée [74].

Cependant, certains auteurs font encore la différence entre le syndrome de Di George et le syndrome vélo-cardio-facial (ou syndrome de Shprintzen). Ils considèrent que le syndrome de Di George correspondrait à la forme la plus sévère visible dès la naissance avec malformations cardiaques, déficit immunitaire et hypocalcémie associés à une séquence de Pierre Robin comprenant : une microrétrognathie<sup>5</sup>, une glossoptose<sup>6</sup> et une division palatine. Alors que le syndrome vélo-cardio-facial désignerait la forme la plus habituelle avec insuffisance vélaire (V), malformation cardiaque (C) et aspect particulier de la face (F) [69].

## **1.2 Qu'est-ce que la microdélétion 22q11 ?**

Pour comprendre ce qu'est la microdélétion 22q11, il nous est apparu important d'expliquer dans un premier temps le processus à l'origine d'une microdélétion.

### **1.2.1 La microdélétion en général**

Une microdélétion est la perte d'un très petit fragment d'un chromosome.

Dans chacun des noyaux de nos cellules, il y a 23 paires de chromosomes homologues : les autosomes numérotés de 1 à 22 et la 23<sup>ème</sup> paire qui est celle des chromosomes sexuels X et Y déterminant le sexe masculin (XY) ou féminin (XX). Chaque chromosome possède un bras long appelé « q » et un bras court appelé « p », réunis par le centromère.

Au moment de la méiose<sup>7</sup>, à l'origine des gamètes mâles (spermatocytes) et femelles (ovocytes), les deux membres d'une paire de chromosomes homologues s'apparient, échangent du matériel génétique puis se séparent ; le nombre de chromosomes par cellule est réduit de moitié, passant de 46 (cellule diploïde) à 23 (cellule haploïde).

---

<sup>5</sup> Os maxillaire trop court sur le plan sagittal.

<sup>6</sup> Chute de la langue dans le pharynx.

<sup>7</sup> Division cellulaire des gonocytes.

Au moment du rapprochement des chromosomes homologues en vue de l'appariement, il peut arriver que l'alignement ne se fasse pas correctement. C'est ce que l'on appelle un mécanisme de recombinaison inégale entre deux chromosomes homologues pouvant entraîner la perte d'un fragment d'ADN (plusieurs gènes) ou d'un seul gène.

C'est ainsi qu'une microdélétion isolée peut se produire chez un individu.

## **1.2.2 La microdélétion 22q11**

### 1.2.2.1 L'origine

A l'origine d'une microdélétion 22q11, il y a perte (délétion) ou modification d'un tout petit segment (le 11) situé dans le bras long (q) du chromosome 22.

Cette affection chromosomique n'est presque jamais transmise par les parents : on dit qu'elle apparaît "de novo", c'est-à-dire qu'elle apparaît de façon aléatoire [65]. Il existe cependant de très rares cas où la mère est porteuse de cette microdélétion 22q11 et la transmet à son enfant.

Une quarantaine de gènes (dans des proportions variables d'un individu à l'autre), impliquée dans la formation de nombreux organes au cours du développement du fœtus, peut être délétée ici : par exemple, le gène *TBX1* dont la délétion peut entraîner des malformations du cœur et des vaisseaux et le gène *COMT* dont la délétion entraîne des troubles du comportement... Cette multiplicité des gènes impliqués expliquerait la variabilité phénotypique constatée cliniquement pour un même diagnostic de microdélétion 22q11 au laboratoire. En d'autres termes, pour une délétion apparemment identique, la sévérité des atteintes peut être très différente d'un individu à l'autre [65].

Au niveau embryologique, la microdélétion 22q11 résulterait d'une atteinte des cellules de la crête neurale rhombencéphalique [58]. Ces cellules participent à la formation du cervelet, du bulbe, de la protubérance, de la face, du thymus, de zones riches en noyaux moteurs des nerfs crâniens et de la cloison aorto-pulmonaire. Toute anomalie affectant ces cellules entraîne, le plus souvent, des malformations du massif crânio-facial, des anomalies de la commande

motrice de la succion et de la déglutition, des malformations cardio-vasculaires, ainsi qu'une hypoplasie thymique<sup>8</sup>.

#### 1.2.2.2 Le dépistage

Le dépistage de la microdélétion 22q11 n'existe pas actuellement. Cependant un logiciel présenté à la conférence de Strasbourg en juillet 2006 [75], étudie les caractéristiques d'un visage en trois dimensions et les compare à un visage "typique" du VCFS. Cette technique est fiable à 91 pour 100 mais reste un moyen de dépistage et non de diagnostic.

#### 1.2.2.3 Le diagnostic

##### La technique spécifique de diagnostic :

La microdélétion 22q11 ne peut se voir sur un caryotype standard. Un test spécifique est donc réalisé : une Hybridation In Situ Fluorescente (FISH).

##### Diagnostic prénatal :

Il peut être proposé si l'un des deux parents est porteur de l'anomalie 22q11. Il est réalisé sur les villosités chorales du trophoblaste<sup>9</sup> et se pratique entre dix et douze semaines d'aménorrhée. Au delà, à seize semaines d'aménorrhée, le diagnostic peut être réalisé sur les cellules amniotiques prélevées par amniocentèse<sup>10</sup>. Cependant, que le test soit réalisé sur les villosités chorales ou sur les cellules amniotiques, il est impossible de prédire la sévérité des symptômes ou l'apparition d'autres complications. De plus, seule la constatation in utéro d'une cardiopathie conotruncale peut conduire au diagnostic car une dysmorphie faciale n'est pas visible à ce moment de la grossesse.

##### Diagnostic périnatal :

Le diagnostic est évoqué en présence de plusieurs anomalies typiques et fréquentes de la microdélétion 22q11 : anomalie cardiaque, malformation du palais, dysfonctionnement vélo-pharyngé, hypocalcémie, infections... Cependant, ce diagnostic peut s'avérer difficile car l'ensemble de ces traits cliniques n'est pas toujours retrouvé chez le nouveau-né.

---

<sup>8</sup> Diminution du volume du thymus.

<sup>9</sup> Tissu embryonnaire formant le placenta.

<sup>10</sup> Ponction du liquide dans lequel se développe le fœtus.



Le diagnostic précoce est essentiel pour la prise en charge médicale de la microdélétion 22q11 et de ses facteurs de risque associés (troubles psychiatriques, troubles des apprentissages...) [30], ainsi que pour les conseils qui pourront être prodigués aux parents (guidance parentale). Cependant, il n'est pas rare que le diagnostic se fasse, de façon fortuite, à l'âge adulte chez des individus où les manifestations sont peu sévères ou peu visibles.

### **1.2.3 La prévalence**

D'après les statistiques actuelles [66], les études font le plus souvent état d'une prévalence d'une naissance sur 4000. La microdélétion 22q11 est donc considérée comme maladie "rare" puisque le seuil admis en Europe est d'une personne atteinte sur 2000. C'est toutefois la délétion la plus fréquente connue chez l'homme.

En comparaison, la prévalence de la trisomie 21 est d'une naissance pour 2000 en France [69].

Remarque : Il n'existe pas de répartition géographique pour ce syndrome, ni de sex ratio.

## **1.3 Sémiologie**

Comme nous l'avons vu précédemment, il y a dans la microdélétion 22q11 une multitude de symptômes influant sur la sévérité du tableau, mais aucun n'est pathognomonique de cette affection génétique.

### **1.3.1 Les signes permettant de poser un diagnostic**

#### **1.3.1.1 Le cœur et les malformations cardiaques**

La malformation cardiaque est une des principales manifestations de la microdélétion 22q11, détectée majoritairement en période néonatale. Elle est présente dans 60 à 80 pour 100 des cas et est la cause majeure de mortalité (19 pour 100 des décès) car elle peut entraîner une mauvaise oxygénation du sang à l'origine d'une cyanose<sup>11</sup> et d'un épuisement du cœur [45].

---

<sup>11</sup> Coloration bleutée de la peau.

Les anomalies cardiaques rencontrées sont multiples, mais celles dites conotruncales<sup>12</sup> sont les plus fréquentes : tétralogie de Fallot, interruption de l'arc aortique, communications inter-ventriculaires ou inter-auriculaires et tronc artériel commun. Ces malformations cardiovasculaires, du fait de leur fréquence, doivent être recherchées systématiquement, dès lors que le diagnostic de microdélétion 22q11 a été posé. Particulièrement, lorsque les patients ont des difficultés respiratoires et/ou d'alimentation [45].

#### 1.3.1.2 Les problèmes endocriniens

L'hypocalcémie<sup>13</sup> est le problème endocrinien le plus prégnant dans la microdélétion 22q11. Elle peut s'expliquer, en partie, par une hypoplasie des glandes parathyroïdes. Durant les premières semaines de vie, ces enfants présentent souvent un taux de calcium anormalement bas dans le sang qui peut parfois entraîner des convulsions ou des crises d'épilepsie.

De manière très rare, l'hypocalcémie peut perdurer ou réapparaître à certains moments de la vie (phases importantes de croissance...).

Au niveau staturo-pondéral :

- il est possible de rencontrer un ralentissement de la courbe de croissance mais, à l'âge adulte, la majorité des personnes porteuses d'une microdélétion 22q11 atteint une taille normale.

- certains adolescents 22q11 présentent une obésité surtout liée, selon SHPRINTZEN R.J., à des problèmes psychiatriques et comportementaux (inactivité, manque d'exercice...) [69].

#### 1.3.1.3 Le syndrome dysmorphique

Le syndrome dysmorphique est très fréquent et variable d'une personne à l'autre [20]. S'il est discret, il peut passer inaperçu aux yeux d'un néophyte.

Cette dysmorphie se caractérise le plus souvent par :

---

<sup>12</sup> Malformations se situant au niveau des ventricules droit ou gauche ou au niveau des grandes artères.

<sup>13</sup> Baisse du taux de calcium dans le sang.

- une micrognathie.
- un visage assez rond et un petit menton allant vers l'arrière chez le très jeune enfant, qui aura tendance à s'allonger avec la croissance.
- des fentes palpébrales étroites.
- un nez avec une petite pointe ronde, une base large et proéminente et une hypertrophie des os propres. Il prendra une forme bulbaire caractéristique avec la croissance.
- une petite bouche avec un philtrum<sup>14</sup> court et peu marqué.
- des oreilles petites, rondes, sans lobule avec un hélix mal ourlé parfois martelé.

### **1.3.2 Les signes à rechercher**

#### 1.3.2.1 Du point de vue médical

Les signes suivants sont à rechercher car ils nécessitent, pour la plupart, une prise en charge médicale précoce.

##### 1.3.2.1.1 Le déficit immunitaire

La microdélétion 22q11 est souvent associée à une hypoplasie ou à une aplasie du thymus (s'accompagnant assez souvent d'une hypoplasie des glandes parathyroïdes) entraînant un défaut de maturation des lymphocytes T [13]. Cette anomalie provoque un déficit immunitaire.

##### 1.3.2.1.2 L'hypotonie

L'hypotonie peut se trouver en contexte d'anomalie anatomique (par exemple, une fente vélo-palatine) ou de structures anatomiques normales. Elle se manifeste surtout au niveau de la musculature vélo-palatine, entraînant un défaut ou une insuffisance de fermeture du voile du palais. Ce qui peut perturber l'intelligibilité (voix nasonnée), ou aller jusqu'à un reflux pharyngo-nasal perturbant l'alimentation aux liquides.

Plus globalement, l'hypotonie a des répercussions sur la motricité des enfants 22q11 et peut entraîner un retard de développement moteur : problèmes d'équilibre, de coordination [63]...

---

<sup>14</sup> Dépression verticale médiane située au-dessus de la lèvre supérieure et délimitée latéralement par deux crêtes philtrales.

#### 1.3.2.1.3 L'atteinte otologique

La microdélétion 22q11 peut entraîner des symptômes pouvant toucher l'oreille dans son ensemble (externe, moyenne et interne) [20 et 75].

Au niveau de l'oreille externe, nous pouvons retrouver :

- une absence de pavillon.
- un hélix mal ourlé.
- une aplasie majeure.

Au niveau de l'oreille moyenne, il peut y avoir :

- une atteinte de la chaîne ossiculaire (absence de certains osselets).
- des petites fistules.

Plus rarement, au niveau de l'oreille interne, peuvent se manifester :

- une dysplasie cochléaire.
- une hypoplasie des canaux semi-circulaires du vestibule.

La microdélétion 22q11 peut également être responsable d'infections ORL (otites moyennes récurrentes) liées au déficit immunitaire ou aux anomalies vélares (anatomiques et/ou fonctionnelles) entraînant un dysfonctionnement de la trompe d'Eustache et donc un épanchement au niveau de l'oreille moyenne.

Sur le plan auditif, ces atteintes ORL peuvent engendrer une surdité de transmission. Plus rarement, il peut arriver que la cochlée soit touchée entraînant une surdité neurosensorielle ou de perception.

#### 1.3.2.2 En rapport avec l'orthophonie

Les symptômes décrits dans ce chapitre nécessitent une rééducation orthophonique précoce.

### 1.3.2.2.1 Anomalies de la sphère oro-faciale

#### La sangle labiale :

Une asymétrie de la sangle labiale, une hypotonie labiale, une fente labiale (anomalie la plus rare) ou encore un rétrognathisme peuvent se rencontrer chez les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11.

#### Le pharynx :

Le pharynx est la localisation la plus fréquente des perturbations ORL qui peuvent se traduire par une hypotonie des muscles, une finesse excessive des muscles pharyngés, une asymétrie des mouvements du pharynx...

#### Le larynx :

Les malformations du larynx et des cordes vocales (fusion glottique antérieure) sont peu fréquentes dans la microdélétion 22q11.

Quelques cas d'épiglotte longue et haute ont notamment été constatés à Nancy au cours de suivis ORL.

#### Le palais et le voile du palais :

Les anomalies du palais sont très fréquentes dans le cadre de la microdélétion 22q11, jusqu'à 70% des sujets [20]. Elles sont multiples et s'étendent sur un large spectre allant des atteintes les plus minimales aux plus handicapantes : fente palatine postérieure<sup>15</sup>, fente sous-muqueuse<sup>16</sup>...

Nombreux sont les sujets atteints d'un dysfonctionnement des muscles situés à l'arrière du palais (insuffisance vélaire) entraînant une mobilité insuffisante du voile, qui ne peut plus assurer son rôle de sphincter isolant les cavités oropharyngée et rhinopharyngée. Il en résulte une voix hypernasale, présente dans 90% des cas et parfois même, des régurgitations nasales. Il est également possible de rencontrer des voiles trop courts entraînant les mêmes types de troubles. Ceci vient recouper ce que nous avons décrit dans le chapitre sur l'hypotonie.

Ces anomalies du palais et du voile du palais peuvent participer à des troubles de la déglutition apparaissant dès le plus jeune âge et à des dysfonctionnements tubaires. Ces troubles de déglutition (inhalation, reflux nasal...) peuvent favoriser des bronchites,

---

<sup>15</sup> La partie postérieure de palais est touchée et met en communication la cavité buccale et les fosses nasales.

<sup>16</sup> La partie osseuse de palais est touchée en arrière.

bronchiolites, rhino-pharyngites, sinusites et autres otites, affections très fréquentes au cours de la petite enfance et aggravées par le déficit immunitaire.

#### 1.3.2.2.2 Succion, déglutition et alimentation

Les difficultés d'alimentation sont présentes chez un nombre considérable de patients porteurs de microdélétion 22q11.

Dès les premiers jours de vie, il n'est pas rare d'observer des difficultés de succion ou de déglutition entraînant des troubles d'alimentation.

Les problèmes alimentaires que l'on reconnaît communément chez les sujets porteurs de microdélétion 22q11 sont [59]:

- vomissement par le nez.
- pneumonie suite à inhalation.
- reflux gastro-œsophagien.

Tous ces dysfonctionnements peuvent entraîner des difficultés de développement staturo-pondéral par déficit des apports caloriques, et ce, surtout chez les sujets n'ayant aucune déglutition efficace (comme par exemple dans le syndrome de Pierre Robin).

#### 1.3.2.2.3 Le développement du langage

Plus de 70% des personnes porteuses de microdélétion 22q11 présentent des difficultés d'expression (insuffisance vélopharyngée, hypernasalité, troubles d'articulation...) ou un retard de langage [20]. Il arrive que les premiers mots n'apparaissent qu'à partir de deux ans.

A l'inverse, la compréhension du langage correspond plus ou moins au développement général de l'enfant.

Cette dysharmonie entre les niveaux d'expression et de compréhension entraîne des situations difficiles pour l'enfant ainsi que pour son entourage. Il est alors très important de prendre en compte ce décalage précocement et de permettre à l'enfant d'intégrer d'autres moyens de communication avant qu'il ne sache parler pour qu'il soit en mesure, malgré ses difficultés d'expression, de communiquer ses besoins et d'échanger avec son entourage.

En 1996, un mémoire d'orthophonie [38] a réalisé une évaluation orthophonique de vingt et un patients porteurs de del 22q11. Ses auteurs ont constaté la fréquence de troubles de type orthophonique tels que des troubles articulatoires et vocaux (nasonnement, déperdition nasale...). Elles ont noté cependant une très grande hétérogénéité des tableaux cliniques et donc une impossibilité à dresser un profil-type et à émettre un quelconque pronostic d'évolution de ces troubles.

Les auteurs ont aussi fait remarquer une multiplicité de facteurs pouvant freiner le développement langagier, à savoir : les problèmes auditifs, la lourdeur du passé médical des enfants et le vécu du syndrome par la famille.

En conclusion, elles ont posé l'hypothèse que les troubles articulatoires seraient des "résidus" d'hypotonie bucco-vélo-linguo-faciale donc d'origine fonctionnelle, peut-être due à une atteinte du rhombencéphale au cours de l'embryogenèse qui se traduirait par une non efficacité de la motricité oro-faciale générale. Elles font remarquer que certains enfants s'efforcent de compenser cette incompétence *"au risque de développer d'autres troubles articulatoires tels que des coups de glotte lourds de conséquence au niveau vocal"*, d'où l'importance de la prise en charge orthophonique pour barrer la route à ces déviations.

Un autre mémoire d'orthophonie [41] a conclu que l'atteinte du lexique est prévalente mais non systématique chez les enfants 22q11. L'auteur constate, à partir des cas étudiés, que le retard moyen du lexique passif<sup>17</sup> est de 15,8 pour 100 avec une influence non négligeable des troubles de l'audition et d'une insuffisance vélo-pharyngée associés. Cette étude pointe des retards lexicaux plus déviants chez les filles que chez les garçons.

#### 1.3.2.2.4 Les difficultés d'apprentissage

Les difficultés d'apprentissage sont fréquentes et se manifestent différemment suivant les individus : difficultés d'apprentissage globales, déficits cognitifs spécifiques...

Selon les études, une grande proportion d'enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 présente un déficit intellectuel léger à modéré. Cependant, le Quotient Intellectuel (QI) peut varier de 40 à 110 environ.

---

<sup>17</sup> Ensemble des mots compris par un individu.

Nous nous intéresserons, ici, plus particulièrement aux notions temporelles, spatiales et à l'acquisition des mathématiques.

#### Notions temporelles :

Dans son mémoire, en 2007, GRANDCLAUDE E. a constaté que les enfants porteurs de 22q11 éprouvent des difficultés dans la successivité, la chronologie des événements, probablement dues à un déficit de la mémoire à court terme et de l'attention.

Concernant les temps verbaux, le présent est relativement bien compris et utilisé alors que le passé et le futur sont moins bien maîtrisés. La notion de durée leur est également difficile d'accès.

Cet auteur fait aussi état de difficultés dans l'acquisition du temps métrique. En effet, pour ces enfants, il est difficile de se repérer dans les jours, les mois, les saisons ; d'ailleurs, ces séries automatiques sont souvent restituées dans le désordre et pas dans leur intégralité. L'auteur a observé que ces notions sont mieux maîtrisées quand les enfants disposent d'un support imagé ou concret.

#### Notions spatiales :

Les enfants porteurs de microdélétion 22q11 éprouvent, généralement, de grandes difficultés à se repérer dans l'espace.

Pour eux, le raisonnement abstrait est une grande source de difficultés. Là encore, le lien avec le vécu ou le concret, s'il est possible, doit se faire systématiquement pour aider l'enfant. De plus, lors de ces raisonnements, le changement d'approche, de point de vue, par rapport au problème posé est très difficile pour ces enfants qui semblent manquer de souplesse mentale.

#### Acquisition des mathématiques :

Les difficultés dans le domaine des mathématiques sont fréquentes. Globalement, les enfants porteurs de microdélétion 22q11 ont de bonnes compétences pour lire et écrire les nombres ou encore pour récupérer de mémoire des éléments mathématiques : leur système verbal est donc bien préservé. En revanche, ils présentent des difficultés à comparer les nombres, à exécuter des stratégies de calcul ainsi qu'à résoudre des problèmes.



### 1.3.3 Les autres manifestations possibles

#### 1.3.3.1 Les reins

La présence d'un rein de petite taille est une malformation possible mais peu fréquente.

#### 1.3.3.2 Malformations osseuses et douleurs

Un pied-bot<sup>18</sup> et une polydactylie<sup>19</sup> peuvent être rencontrés. Les malformations vertébrales (scoliose...) et cérébrales sont peu fréquentes. Leur présence éventuelle peut faire errer le diagnostic.

De plus, les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 se plaignent plus souvent de douleurs dans les membres inférieurs que les enfants tout venants [75]. Elles sont généralement localisées à l'arrière de la jambe.

#### 1.3.3.3 Les troubles du sommeil

Les troubles du sommeil atteignent un nombre non négligeable d'enfants 22q11.

Les causes possibles sont :

- les douleurs des membres inférieurs décrites précédemment.
- les apnées du sommeil<sup>20</sup> [32].

Mais, le plus souvent, il est difficile de définir avec précision la raison de ces troubles.

#### 1.3.3.4 L'état de santé bucco-dentaire

L'état bucco-dentaire est particulièrement à surveiller car une infection peut entraîner une cardiopathie.

Ainsi, une étude faite à Nancy par C. STRAZIELLE et coll. a répertorié les anomalies susceptibles d'être rencontrées :

- anomalies au niveau des incisives latérales.

---

<sup>18</sup> Malformation du pied l'empêchant de prendre contact avec le sol par les points d'appuis normaux.

<sup>19</sup> Un ou plusieurs doigts/orteils surnuméraires.

<sup>20</sup> Diminutions et arrêts du flux respiratoire pendant le sommeil.

- retards d'éruption de dents.
- absences de dents.
- caries multiples précoces.
- anomalies tissulaires.

## **1.4 Développement relationnel et socio-affectif**

### **1.4.1 Vivre avec la microdélétion 22q11**

#### Intégration sociale :

L'intégration sociale est primordiale car ce sont des enfants plutôt timides avec une forte tendance à s'isoler.

Des difficultés concernant l'interaction et l'adaptation sociale peuvent notamment apparaître. En effet, une étude de l'Université de Genève a ainsi montré que la microdélétion 22q11 pouvait entraîner des anomalies dans le "cerveau social" : volume amygdalien exagéré, augmentation du volume antérieur du gyrus fusiforme et diminution de son volume postérieur affectant la reconnaissance des visages et des émotions.

#### Comportement :

Les troubles du comportement sont fréquents : hyperactivité, labilité de l'attention, troubles obsessionnels compulsifs, phobies, inhibition et difficultés relationnelles.

Des psychoses et des troubles psychiatriques peuvent apparaître à l'adolescence ou à l'âge adulte dans 35 pour 100 des cas [53] : bouffées délirantes, schizophrénie, dépression, troubles de l'humeur, troubles obsessionnels compulsifs...

Il est très important qu'une prise en charge précoce soit mise en place dès les premiers symptômes de psychose ou d'anxiété afin d'éviter le développement de désordres psychotiques à l'adolescence.

#### L'évolution :

L'espérance de vie de l'enfant porteur d'une microdélétion 22q11 est rarement menacée.

Certains troubles disparaissent avec l'âge, comme les épisodes d'hypocalcémie ou encore les problèmes infectieux (mais ils peuvent réapparaître à l'âge adulte).

D'autres troubles, comme les anomalies cardiaques, sont pour la plupart opérables. Concernant ces anomalies cardiaques, plus précisément, elles nécessiteront une antibioprofylaxie afin de limiter les risques d'infections.

A contrario, certaines malformations rares inopérables peuvent parfois évoluer défavorablement et conduire au décès.

Enfin, certaines complications peuvent apparaître tout au long de la vie (hypothyroïdie, hyperthyroïdie...).

Il est à noter que l'évolution de la microdélétion 22q11 est marquée principalement par deux types de troubles : les troubles de l'apprentissage et les troubles psychiatriques.

### **1.4.2 La scolarité**

Le plus souvent, l'enfant porteur d'une microdélétion 22q11 est intégré dans une scolarité normale avec un soutien complémentaire. Cependant, il est possible qu'un trouble de l'attention, relativement fréquent, le sorte du cursus ordinaire et le pousse vers une scolarité spécialisée.

Le rythme d'acquisition est souvent plus lent, avec une fatigabilité plus importante.

### **1.4.3 Enfance 22**

L'association lorraine Enfance 22 œuvre pour soutenir et aider les familles ainsi que pour sensibiliser les organismes de santé à l'importance d'une prise en charge précoce et de la mise en place de structures de soins et d'éducation.

Elle organise également des rencontres afin de favoriser les échanges entre professionnels de santé et familles d'enfant 22q11 (1<sup>ière</sup> journée scientifique consacrée à la microdélétion 22q11 du 29 novembre 2008).

Enfin, elle contribue à l'effort de recherche médicale et à l'amélioration des pratiques de soins.

## **1.5 Conclusion**

Au cours de cette partie, nous avons essayé de détailler les différents symptômes de la microdélétion 22q11 et leurs répercussions au quotidien.

Nous notons qu'il n'existe pas de dépistage de cette affection génétique, qui implique un diagnostic spécifique. Il n'y a pas de pronostic possible quant au devenir de ces enfants ; ou s'il y a pronostic, celui-ci doit être très prudent. Néanmoins, l'environnement dans lequel ils évoluent joue un rôle très important sur leur développement, et par là même, sur la sévérité du syndrome.

## **2. Oralité et fonctions oro-faciales : développement et dysfonctionnements**

Après avoir décrit la microdélétion 22q11 et ses symptômes, nous avons constaté que les enfants porteurs de ce syndrome présentaient souvent des altérations de leur oralité. Ainsi, nous avons voulu faire découvrir la sphère oro-faciale par le biais de l'oralité afin de comprendre comment elle s'installait, pour mieux appréhender ensuite comment elle pouvait dysfonctionner.

L'oralité, terme issu du vocabulaire psychanalytique, regroupe toutes les fonctions orales : ventilation, alimentation (suction, déglutition et mastication), expression (cri et langage) et sensorialité (explorations tactiles, gustatives...). Toutes ces fonctions s'organisent autour de la sphère oro-faciale avec un organe clef : la cavité buccale. Cette dernière participe aussi à la construction de la vie psychique de l'enfant qui, au travers de la fonction orale, explore le monde et éprouve ses premières sensations (plaisir, apaisement...).

Selon certains auteurs, de cette oralité découlent l'oralité alimentaire et l'oralité verbale. De même localisation anatomique au sein du système nerveux central (tronc cérébral), elles sont intimement liées.

L'oralité alimentaire assure la survie de l'enfant par le développement de praxies bucco-faciales permettant l'ingestion et la déglutition des aliments.

L'oralité verbale, par l'affinement des praxies articulatoires, permet l'acquisition du langage et de la parole favorisant l'entrée de l'enfant dans la communication.

Dans cette partie, nous avons donc détaillé ces deux oralités et leurs possibles dysfonctionnements regroupés sous le terme de dysoralité.

## 2.1 Les fondements de l'oralité avant la naissance

L'oralité n'attend pas la naissance pour se manifester : elle apparaît dès la période fœtale. Dans cette partie, nous avons essayé de décrire les fondements nécessaires à l'avènement de cette oralité fœtale.

### 2.1.1 L'embryogenèse

Dans cette partie, pour mieux comprendre l'association des différents signes regroupés sous l'appellation microdélétion 22q11, nous avons décrit les différentes phases du développement embryonnaire<sup>21</sup> concourant à la formation du massif facial et de ses principaux constituants. Nous y avons ajouté quelques mots sur la genèse du cœur car les enfants porteurs de 22q11 présentent souvent une cardiopathie associée à leur dysoralité.

#### La gastrulation :

Durant la troisième semaine du développement embryonnaire, a lieu la gastrulation au cours de laquelle s'individualisent l'endoderme<sup>22</sup>, le mésoderme<sup>23</sup> et l'ectoderme<sup>24</sup>. Ces feuillets primitifs sont à l'origine de la formation de différents tissus et organes.

Voici les principaux dérivés des feuillets embryonnaires [22]:

- ectoderme :
  - systèmes nerveux central et périphérique
  - épithélium sensoriel
  - hypophyse, médullosurrénale
  - épiderme, phanères, émail des dents
  - glandes sous-cutanées et mammaires
- mésoderme
  - squelette (os, cartilage)
  - tissu conjonctif
  - muscles (striés, lisses)
  - système cardiovasculaire et lymphatique
  - cellules sanguines
  - reins et voies urinaires hautes

---

<sup>21</sup> La période embryonnaire est la période comprise entre la fécondation et la huitième semaine de vie intra-utérine. Au-delà et jusqu'à la naissance de l'enfant, on parle de période fœtale.

<sup>22</sup> Feuillet interne de l'embryon.

<sup>23</sup> Feuillet cellulaire intermédiaire de l'embryon.

<sup>24</sup> Feuillet externe de l'embryon.

- appareil génital
- corticosurrénale
- rate
- endoderme
  - tube digestif (épithélium)
  - foie, pancréas
  - appareil respiratoire (épithélium)
  - oreille moyenne, trompe d'Eustache
  - thyroïde, parathyroïdes (parenchyme)
  - thymus, amygdales (parenchyme)
  - vessie, urètre (épithélium)

Nous ne nous sommes volontairement pas limitées à la sphère oro-faciale, ici, car cette énumération nous permet de comprendre les possibles associations de dysfonctionnements atteignant le thymus, la thyroïde, la sphère oro-faciale ainsi que des malformations conotruncales dans le 22q11, puisque ces différentes formations sont issues de couches cellulaires différenciées à partir d'une couche originelle.

#### La neurulation<sup>25</sup> :

La neurulation intervient de la troisième à la huitième semaine de vie embryonnaire. Durant cette étape capitale, la plaque neurale se forme à partir de l'ectoblaste épaissi. Puis, les berges de cette plaque se rejoignent et fusionnent délimitant le tube neural et faisant émerger la crête neurale.

Durant les quatrième et cinquième semaines de développement embryonnaire, les cellules de la crête neurale migrent en direction de leur localisation définitive au niveau de l'appareil branchial, à l'origine de la formation de la tête et du cou et de la différenciation du cerveau d'avec les structures faciales.

#### Les arcs, poches et fentes branchiaux :

La description suivante n'étant pas exhaustive, pour de plus amples détails, se reporter aux pages 367 à 405 de l'ouvrage [58] ou aux pages 287 à 290 de l'ouvrage [22] référencés en bibliographie, sur lesquels nous nous sommes appuyées.

L'appareil branchial est composé de cinq arcs branchiaux (numérotés de 1 à 6<sup>26</sup>) délimités par quatre poches branchiales (évacuations endodermiques numérotées de 1 à 4) en

---

<sup>25</sup> Pour une explication détaillée, se reporter aux pages 259 à 271 de l'ouvrage [22] référencé en bibliographie.

regard desquelles se forment les fentes branchiales ectodermiques (également numérotées de 1 à 4). Chaque arc est donc tapissé intérieurement d'entoblaste et extérieurement d'ectoblaste.

Le **premier arc branchial** (ou arc mandibulaire) est constitué d'un bourgeon maxillaire et d'un bourgeon mandibulaire et est innervé par le nerf trijumeau. Le bourgeon maxillaire donne naissance aux os maxillaire, malaire, zygomatique, palatin, au vomer et à l'écaille de l'os temporal. Les structures dérivées du bourgeon mandibulaire sont, entre autres, la mandibule, le marteau et l'enclume. Les muscles dérivés de ce premier arc sont : les muscles masticateurs, le ventre antérieur du digastrique, le mylo-hyoïdien, et les tensors palatini et tympani innervés par la branche mandibulaire du nerf trijumeau.

La **première poche branchiale** est à l'origine de l'épithélium de l'oreille moyenne et de la trompe d'Eustache. La **première fente branchiale** est à l'origine du conduit auditif externe et du tympan. Seule cette fente participe à la constitution définitive de l'embryon, les autres fentes régressant.

Le **deuxième arc branchial** (ou arc hyoïdien), innervé par le nerf facial, est à l'origine de l'os de l'étrier, d'une partie de l'os temporal et de l'os hyoïde. Les muscles issus de cet arc sont : le muscle de l'étrier, les muscles stylo-hyoïdiens, le ventre postérieur du digastrique et les muscles peauciers de la face.

La **deuxième poche branchiale** donne les amygdales palatines et leurs loges.

Du **troisième arc branchial**, innervé par le nerf glosso-pharyngien, est issu le reste de l'os hyoïde (grande corne et partie caudale), le muscle stylo-pharyngien.

La **troisième poche branchiale** donne les glandes parathyroïdes inférieures et le thymus tandis que la **quatrième poche branchiale** produit les glandes parathyroïdes supérieures et le corps ultimo-branchial.

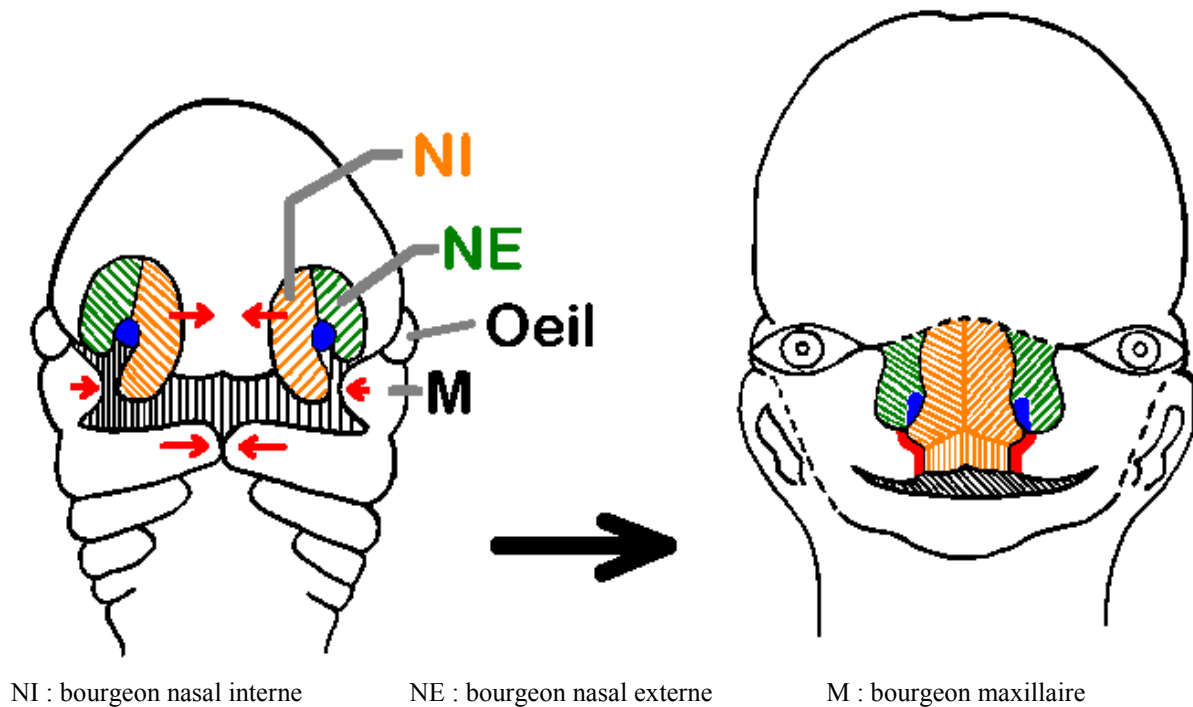
Les cartilages des **quatrième et sixième arcs branchiaux** (innervés par le nerf vague) fusionnent pour former les cartilages du larynx (thyroïde, cricoïde, aryénoïdes, corniculés et cunéiforme). La branche laryngée supérieure (nerf vague) du quatrième arc va innerver les muscles crico-thyroïdien, péristaphylins, et constricteurs du pharynx, alors que la branche laryngée inférieure ou récurrente (nerf vague) du sixième arc, innerve les muscles intrinsèques du larynx.

---

<sup>26</sup> Le cinquième arc branchial régressant totalement chez l'homme.

## Le développement du massif facial :

### Schéma explicatif de la constitution du massif facial<sup>27</sup>



L'oralité s'organisant autour de la cavité orale, il nous a semblé important de décrire, en quelques lignes, la genèse de ses principaux constituants [58].

Au cours des sixième et septième semaines du développement embryonnaire, les bourgeons nasaux internes et les bourgeons maxillaires vont croître jusqu'à fusionner délimitant ainsi la lèvre supérieure jouant un rôle prépondérant dans la succion (cf. schéma ci-dessus). L'accolement des bourgeons nasaux internes entre eux donne le philtrum, la gencive en regard des quatre incisives supérieures, le palais primaire ainsi que le septum nasal. La fusion des bourgeons maxillaires, l'un avec l'autre, donnent naissance au palais secondaire. Pour cela, les deux lames verticales des processus palatins (situés de part et d'autre de la langue) pivotent, deviennent horizontaux puis fusionnent pendant que la langue descend en direction de la cavité buccale en formation. Un défaut de fusion, à cette étape du développement, peut entraîner des fentes labiales et palatines de divers degrés de gravité, que nous verrons plus en avant dans ce mémoire.

<sup>27</sup> [http://moodle.univ-brest.fr/medecine/public/sites/Serveur\\_2008/Embryologie/Emb\\_spe/E\\_branch/Dbra600.htm](http://moodle.univ-brest.fr/medecine/public/sites/Serveur_2008/Embryologie/Emb_spe/E_branch/Dbra600.htm)



La langue, organe clef de l'articulation, et l'épiglote sont issues de renflements provenant de la face ventrale des quatre premiers arcs branchiaux. Leur innervation est assurée par des nerfs issus de ces mêmes arcs.

Les bourgeons mandibulaires vont s'accoler pour former la lèvre inférieure et la mandibule (indispensable à une mastication efficace).

Le schéma suivant illustre les correspondances entre les dysfonctionnements au cours de l'embryogénèse de la face et l'apparition des syndromes malformatifs les plus courants.

### Embryogénèse et syndromes malformatifs les plus courants<sup>28</sup>

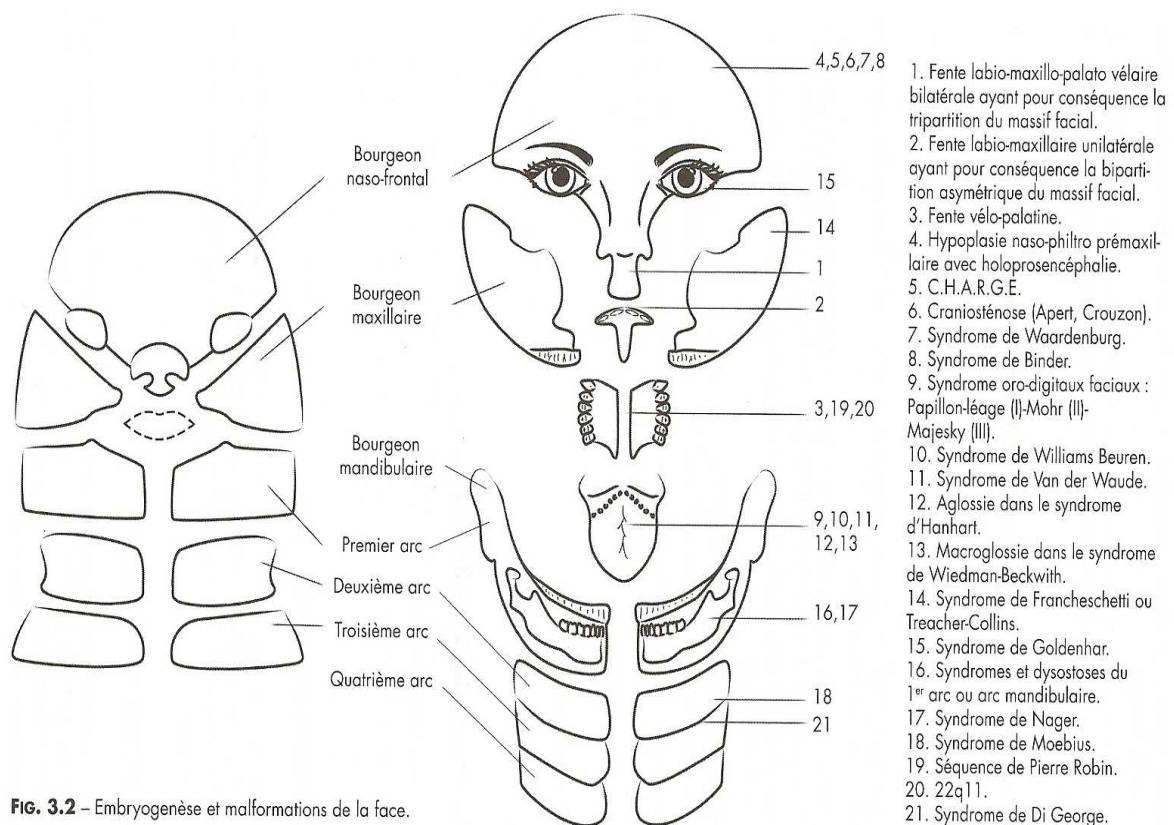


FIG. 3.2 – Embryogénèse et malformations de la face.

<sup>28</sup> Schéma tiré du livre de THIBAUT C. *Orthophonie et oralité* [61].

### Les nerfs crâniens :

Hormis les trois premiers nerfs crâniens, tous proviennent du tronc cérébral issu du cerveau postérieur ou rhombencéphale. A partir du rhombencéphale, émanant de dilatations du tube neural, émerge, entre autres, le cervelet qui intervient dans la coordination des mouvements et se révèle indispensable dans la réalisation des praxies, essentielles à la constitution de l'oralité.

### Le cœur :

Au niveau du cœur, les cellules à l'origine du bourrelet cono-troncal (cône et tronc artériel) sont également issues de la crête neurale. Un dysfonctionnement pendant leur genèse peut entraîner des malformations cardiaques atteignant les gros vaisseaux : notamment une tétralogie de Fallot (une des cardiopathies les plus fréquentes chez les porteurs de 22q11).

### Conclusion :

Nous avons vu que le développement du massif craniofacial se faisait via l'intervention conjointe du système nerveux et de l'appareil branchial (colonisé par les cellules des crêtes neurales). Ce qui explique la possible association de malformations faciales avec d'autres anomalies (cardiaques, thymiques...) pouvant être observées dans la microdélétion 22q11 [22].

## **2.1.2 Les structures anatomiques**

Une fois formée, la cavité buccale et le larynx sont le siège des fonctions oro-faciales. La cavité buccale commence au niveau des lèvres en avant et est limitée en arrière par l'isthme du gosier. La zone péri-buccale, au fur et à mesure, va devenir une des zones les plus sensibles du corps en se dotant de plus de deux cents capteurs au centimètre carré.

Dans cette partie, nous avons décrit succinctement les organes les plus importants soutenant l'oralité. Pour de plus amples détails, se reporter à l'ouvrage [2] référencé en bibliographie.

### La langue (p.126 à 131) :

Le développement des fonctions oro-faciales et leur mise en place se font autour d'un organe primordial : la langue. Elle est amarrée, en arrière, à l'os hyoïde. Elle est constituée de dix-sept muscles, s'arrimant à l'os hyoïde, la mandibule ou la base du crâne. Ces muscles lui assurent mobilité, force et précision.

La langue intervient dans la succion, la déglutition, la mastication et l'articulation, mais a aussi une fonction tactile et gustative.

Un bon contrôle et une bonne capacité de mobilisation des muscles linguaux vont permettre une meilleure réalisation des différentes fonctions buccales.

Une motricité linguale non efficiente peut entraîner des troubles fonctionnels de déglutition, d'articulation ou encore de ventilation.

#### Le voile du palais (p.158 à 166) :

Le voile du palais (ou palais mou) est une "*cloison musculo-membraneuse, mobile et contractile*", séparant l'oropharynx du rhinopharynx. Il participe à la déglutition, la respiration et la phonation. Il est constitué de différents muscles : l'élévateur du voile du palais, le tenseur du voile du palais, le palato-pharyngien, le palato-glosse et l'uvulaire. Avec l'oropharynx, il constitue le sphincter vélo-pharyngé.

En contexte de respiration nasale, ce sphincter est ouvert pour permettre le passage de l'air du nez vers les poumons. Lors de la phonation et de la déglutition, il devient une cloison étanche entre les cavités buccales et nasales, évitant le nasonnement sur les phonèmes oraux et le reflux nasal des aliments. Symptômes fréquemment retrouvés chez les personnes porteuses d'une microdélétion 22q11.

#### Le palais dur (p.131 à 133) :

En avant du voile, se situe le palais (ou palais dur) : c'est une cloison osseuse, sur ses deux tiers antérieurs, séparant l'oropharynx du rhinopharynx. Il sert de point d'arrimage pour le voile du palais, qui occupe son tiers postérieur.

Sur sa partie antérieure, se trouve la papille palatine. Bourrelet muqueux sur lequel repose l'apex de la langue :

- dans sa position normale de repos.
- lors de la déglutition dite "normale".
- au moment de l'articulation des phonèmes apico-dentaires.

#### Le larynx (p.18 à 50) :

Le larynx, situé à la frontière entre l'hypopharynx et la trachée, est "*le segment initial des voies respiratoires inférieures*".

Il est composé de trois étages : supra-glottique, infra-glottique et glottique. Ce dernier abrite les cordes vocales.

Le larynx est constitué :

- d'éléments ostéo-cartilagineux (os hyoïde, cartilages cricoïde, thyroïde, épiglottique, aryténoïdes...).
- de ligaments (vocal, aryténo-épiglottique, hyo-épiglottique, thyro-épiglottique...).
- de muscles intrinsèques (crico-thyroïdien, thyro-aryténoïdiens...) et extrinsèques (stylo-hyoïdien, digastrique...).
- de membranes (thyro-hyoïdienne...).

Il est innervé par les branches du nerf vague : nerfs laryngés supérieur et inférieur.

Il joue un rôle essentiel dans :

- la respiration puisqu'il fait partie intégrante des voies respiratoires et permet l'apnée volontaire.
- la déglutition durant laquelle il protège les voies respiratoires.
- la phonation.

Les lèvres (p.122 à 123) :

En avant de la cavité buccale, se trouvent les lèvres (inférieure et supérieure) : replis musculaires (recouverts de peau en dehors et de muqueuse dans la cavité buccale) mobiles grâce à l'action de nombreux muscles. Cette mobilité leur permet d'assurer :

- la préhension des aliments.
- l'occlusion buccale pour éviter le bavage et facilitant une respiration nasale.
- l'articulation de nombreux phonèmes (bilabiaux et labio-dentaires par exemple).

Les joues (p.124 à 125) :

Les parois latérales de la cavité orale sont constituées par les joues. L'élément primordial de la joue est le muscle buccinateur, innervé par une branche terminale du nerf facial. Les joues tiennent un rôle important dans la mastication, la déglutition et l'articulation.

Les arcades dentaires (p.133 à 138) :

Les arcades dentaires (supérieure et inférieure), soutenues par les gencives, permettent d'assurer la préhension des aliments et leur mastication. Pendant la mastication, la langue met en permanence le bol alimentaire au contact des surfaces occlusales des dents, afin de permettre son broyage.

### La mandibule (p.120) :

La mandibule (ou maxillaire inférieur) est une structure osseuse mobile dans trois plans : vertical (abaissement/élévation), latéral (diduction) et antéro-postérieur. Elle joue un rôle important dans la mastication.

### Conclusion :

Ainsi, par la description de ces structures anatomiques communes à toutes les fonctions oro-faciales, nous avons pris note qu'il était arbitraire de dissocier une fonction par rapport à une autre, tant elles sont imbriquées et interdépendantes.

### **2.1.3 Les gnosies**

Comme nous l'avions énoncé, lors de l'introduction de cette partie, les gnosies se développent au cours de la gestation. Elles permettent au fœtus de :

- reconnaître et accorder une signification aux différents stimuli reçus.
- organiser les informations provenant de son environnement auditif, visuel, tactile, gustatif et olfactif.

Elles sont acquises grâce aux diverses expériences vécues par le fœtus, et plus tard l'enfant qui, au fur et à mesure, met en relation les informations multisensorielles reçues avec celles antérieures stockées dans une région dite associative : le carrefour pariéto-temporo-occipital.

Elles sont distinguées selon la modalité d'entrée sensorielle : gnosies visuelles, tactiles, olfactives, gustatives et auditives. Ici, nous n'avons développé que les gnosies qui entrent en jeu dans l'oralité.

### Les gnosies tactiles :

Les gnosies tactiles sont la capacité à reconnaître un objet en l'absence de toute information visuelle.

Leur champ s'étend à tout le corps mais, dans le cadre de ce mémoire, ce sont celles présentes au niveau oro-facial qui nous intéressent car elles participent activement à l'articulation, la déglutition et sont indispensables à une organisation correcte des praxies bucco-linguo-faciales.

Au fur et à mesure de ses expériences et jeux oraux, l'enfant devient capable de reconnaître, sur simple stimulation, les différents constituants de son visage et de sa cavité buccale.

### Les gnosies auditives :

Les gnosies sont la capacité à reconnaître des sons simples et complexes. Elles sont une condition sine qua none à une bonne audition mais ne suffisent pas, sachant que le système auditif du fœtus est fonctionnel dès la vingt-cinquième semaine de gestation, et qu'il acquiert des capacités auditives équivalentes à celles de l'adulte vers la trente-cinquième semaine.

Dans le cadre de cette étude, nous nous y sommes intéressées car elles participent à la reconnaissance des bruits du monde environnant et plus particulièrement des sons de la parole. Elles auront donc, plus tard, un rôle essentiel dans l'acquisition du langage.

Percevoir le langage requiert cinq éléments essentiels : l'attention auditive, l'accommodation auditive<sup>29</sup>, la discrimination auditive<sup>30</sup>, la mémoire auditive et la séquentialisation<sup>31</sup>.

Un dysfonctionnement des gnosies auditives peut être à l'origine d'un déficit perceptif, et par conséquent, d'un trouble d'articulation.

#### **2.1.4 La notion d'oralité fœtale**

Le réflexe de Hooker ou oralité foetale objective le passage de l'embryon au fœtus. Il apparaît au troisième mois de l'embryogenèse : cette succion digitale témoigne du développement normal de l'oralité. Elle consiste en une ouverture de la bouche du fœtus et une sortie de sa langue qui va au contact de sa main. Cet événement intervient au cours de la déflexion céphalique, quand le palais se forme en se fermant, que la langue descend de la fosse nasale primitive à la cavité buccale, et que la main vient toucher les lèvres.

La succion, qui est à ce stade un réflexe inné, est ainsi la première fonction se mettant en place et s'organisant chez le fœtus. Elle est la première étape physiologique de la déglutition.

La succion devient réellement efficace, vers la douzième semaine, une fois le redressement céphalique achevé. Elle se manifeste bien avant les premières déglutitions qui, selon les auteurs, font leur apparition entre la onzième et la quinzième semaine. Ces déglutitions permettent la régulation du liquide amniotique et vont venir enrichir l'expérience motrice et sensorielle du fœtus. Un polyhydramnios<sup>32</sup> ou un oligoamnios<sup>33</sup> [58] sont souvent la

---

<sup>29</sup> Savoir centrer son attention sur la parole et faire abstraction du bruit de fond.

<sup>30</sup> Différencier les sons de la parole.

<sup>31</sup> Ordonner les différents sons entendus.

<sup>32</sup> Excès de liquide amniotique allant de 1500ml à 2000ml.

<sup>33</sup> Insuffisance de liquide amniotique passant en dessous de 400ml.

manifestation d'un dysfonctionnement de ces déglutitions de régulation qui peuvent faire suspecter, entre autres, un trouble de l'oralité.

L'automatisme de succion-déglutition requiert l'intégrité des noyaux moteurs du tronc cérébral qui joue le rôle d'organisateur. Et pour que cet automatisme acquiert une efficacité maximale et soit fonctionnel pour les tétées, le fœtus va devoir l'entraîner jusqu'à sa naissance en suçant ses doigts ou ses orteils.

## **2.2 Oralité alimentaire**

A la naissance, l'oralité fœtale cesse pour laisser place à l'oralité alimentaire assurant la survie du nouveau-né.

Sous le terme d'oralité alimentaire, différentes fonctions sont regroupées : les suctions nutritive et non nutritive, la déglutition, aidée au moment du passage à la cuillère, par la mastication. Tout ceci concourt au développement des praxies bucco-linguo-faciales.

### **2.2.1 La succion nutritive**

Comme son nom l'indique, la succion nutritive permet à l'enfant de se nourrir.

A la naissance, elle est mise en jeu dans l'allaitement au sein, au biberon ou dans la combinaison des deux.

Le développement maturatif de la succion nutritive de l'enfant dépend de son âge gestationnel à la naissance :

- à 32 semaines ou moins : immaturité de la coordination succion-déglutition.
- entre 32 et 36 semaines : maturation progressive avec apparition de bouffées brèves (comportant chacune quatre à sept mouvements de succion) non coordonnées à la déglutition.
- à plus de 37 semaines : succion nutritive mature constituée de deux parties, une bouffée de dix à trente mouvements de succion (toutes les 1,5 à 2 secondes) et une pause.

La durée de la phase de succion et son amplitude augmentent donc avec la maturation.

La succion nutritive est liée à des particularités fonctionnelles de la cavité buccale et du carrefour aéro-digestif du nouveau-né.

### 2.2.1.1 La succion-déglutition automatique ou oralité primaire

Durant les quatre à six premiers mois de vie de l'enfant, le travail de succion, préparant la maturation des praxies bucco-linguo-faciales, dure en moyenne une heure et demie par jour. Cette phase orale alimentaire est automatique : c'est ce que certains auteurs appellent "oralité primaire" [61].

Jusqu'à dix-huit mois, la déglutition de l'enfant est surtout réflexe, déclenchée par la succion. Ce couple est constitué principalement du sucking<sup>34</sup> ou succion "vraie" qui se met en place grâce au développement de la musculature.

Lorsque le nourrisson a faim, il est guidé par les odeurs lui permettant d'aller à la recherche du mamelon, à sa préhension et à la contraction des lèvres sur celui-ci. La succion débute alors par le réflexe de fuissement. Elle est déclenchée par des récepteurs cutanés péri-buccaux étayés par des afférences sensorielles gustatives, olfactives et par les stimuli neuro-hormonaux de la faim. Ainsi, la langue entre en contact avec la lèvre inférieure, les crêtes gingivales étant séparées. Les lèvres sont fortement contractées autour du mamelon ou de la tétine. La langue, la mandibule et les lèvres agissent en synergie pour déglutir. Tout ceci se traduit par une alternance rythmique de mouvements de succion et d'expression<sup>35</sup>.

A partir du sixième mois de vie, l'enfant contrôle mieux l'alimentation dans sa bouche grâce à la combinaison du sucking et du suckling<sup>36</sup>. La succion-déglutition automatico-réflexe sera alors progressivement remplacée par la mastication-déglutition automatico-volontaire.

### 2.2.1.2 Les réflexes oraux du nouveau-né

Les premiers réflexes oraux apparaissent dès la neuvième semaine de vie intra-utérine. Ils se mettent en place de façon contemporaine à la succion-déglutition automatico-réflexe, lui permettant de se développer tout en protégeant l'enfant.

---

<sup>34</sup> Propulsion de nourriture vers l'arrière de la cavité buccale par la création d'une pression négative grâce à une action complexe des lèvres, de la langue et des joues (mouvements antéro-postérieurs de la langue et d'ouverture/fermeture de la mâchoire).

<sup>35</sup> Pression positive comprimant le mamelon entre le palais dur et la langue.

<sup>36</sup> Réflexe oral moteur (première manifestation de l'ingestion des liquides) en rapport avec la posture de décubitus et de flexion du nourrisson. Il est pris en charge par les nerfs crâniens V, VII, IX et XII et peut persister jusqu'à douze mois de vie.



### Les réflexes normaux de protection :

#### - Le réflexe nauséux

Réflexe de défense présent chez tous les nouveau-nés, il se déclenche lorsque le système gustatif détecte une substance trop différente du lait maternel en texture, goût ou température. Sa présence est donc le signe d'une sensibilité intra-buccale efficiente.

Il peut aussi être déclenché "manuellement" en allant toucher la muqueuse palatine ou le tiers postérieur de la langue ce qui occasionne une forte contraction du voile du palais, une ouverture de la bouche et une protrusion linguale. La position de ce réflexe, très antérieure chez le nouveau-né, recule progressivement parallèlement à la maturation et aux expériences de succion, pour atteindre la position "adulte" vers l'âge de six mois : à hauteur des piliers du voile du palais.

Il arrive parfois que cette position trop antérieure se maintienne dans le temps, on parle alors de "réflexe hypernauséux". Il est pathologique car contredit dans son action l'ingestion alimentaire et va à l'encontre du réflexe de déglutition.

#### - Le réflexe de toux

Réflexe primordial de protection des voies aériennes supérieures, il permet, lors de fausses routes, d'évacuer les corps étrangers arrivés dans la filière respiratoire. Les récepteurs sensoriels de l'épiglotte et de la glotte déclenchent la toux.

Il persiste normalement toute la vie mais il peut parfois être trop faible, trop vif ou encore inexistant. Son altération peut générer des pneumopathies d'inhalation.

#### - Le réflexe pharyngé

Ce réflexe consiste en une contraction spasmodique des muscles constricteurs du pharynx et du voile du palais permettant la vidange du contenu du pharynx. Il vient soutenir la déglutition automatique. Cependant, il peut aussi accompagner une réaction nauséuse due au contact de la luvette ou à l'abaissement de la langue.

### Les réflexes primaires :

Ce sont les premiers installés lors de l'évolution du système nerveux.

- Le réflexe de foussement

Egalement appelé réflexe des points cardinaux, le réflexe de foussement permet au bébé de s'orienter vers la source nourricière. Un frottement sur la joue du nouveau-né entraîne une rotation réflexe de la tête vers le stimulus pour saisir le mamelon.

Vers un mois et demi, ce réflexe diminue progressivement au profit de mouvements volontaires plus complexes qui vont permettre la mise en bouche des aliments ou des objets.

- Le réflexe de succion

Ce réflexe est important car il reflète l'état général du bébé et est essentiel pour une alimentation normale du nourrisson.

C'est d'abord un automatisme réflexe actif à partir de la douzième semaine de vie intra-utérine. Il se manifeste dès l'introduction de la tétine, du mamelon ou du doigt dans la cavité buccale : les lèvres s'ensèrent autour de l'objet introduit pour réaliser un mouvement d'aspiration et la langue s'étale pour créer une dépression intra-buccale.

Pendant la succion, le réflexe de déglutition est inhibé et l'enfant peut respirer.

Petit à petit, la succion devient une praxie qui va s'améliorer pour devenir plus performante.

- L'automatisme d'orientation de la langue

Lorsque le bord de la langue est stimulé, cela provoque son déplacement vers le stimulus. Cet automatisme sera fortement sollicité lors de la phase de mastication des aliments.

Le réflexe archaïque de morsure :

Le réflexe de morsure permet au nouveau-né de presser le mamelon ou la tétine entre le maxillaire supérieur et la langue pour faire jaillir le lait.

S'il persiste, il peut alors accompagner une hypertonie globale sévère et une hypersensibilité : l'introduction d'un objet dans la bouche de l'enfant provoque la fermeture de ses mâchoires en tenaille. Il est de très mauvais pronostic, à la fois pour les fonctions d'alimentation et de déglutition, mais aussi pour le développement du langage oral.

Conclusion :

Ainsi, nous avons vu que les réflexes oraux participaient au bon développement de l'oralité alimentaire. Tous ces réflexes vont petit à petit évoluer, pour certains vers des

mouvements volontaires, et pour d'autres disparaître, permettant à l'enfant de transformer une succion réflexe en une succion volontaire.

### 2.2.1.3 Les dysfonctionnements de la succion

La succion nutritive est une étape essentielle du développement oro-alimentaire de l'enfant, permettant sa survie. Il arrive cependant qu'elle soit perturbée par différentes causes : prématurité, atteintes organiques ou alimentation artificielle.

#### 2.2.1.3.1 Succion et prématurité

Sachant que la durée moyenne d'une grossesse est de 41 semaines d'aménorrhée, l'OMS<sup>37</sup> définit la prématurité comme : "*Toute naissance avant le terme de 37 semaines révolues, mais au moins 22 semaines, quel que soit le poids, mais au moins 500g*". Les différents degrés de prématurité sont ensuite proportionnels à la durée de gestation.

La prématurité peut avoir des répercussions importantes sur l'oralité et notamment l'oralité alimentaire. Jusqu'à quatorze semaines de vie, la succion du prématuré n'étant pas mature, elle ne lui permet pas de se nourrir au sein ou au biberon. Il est alors mis systématiquement sous assistance nutritionnelle (alimentation entérale) perturbant ses possibilités d'exploration de la sphère oro-faciale. Il investit alors peu sa bouche comme lieu de premier plaisir ce qui entraîne des effets négatifs sur le développement de son oralité : manque d'expériences orales/sensorielles, manque d'entraînement à la succion, perturbation du rythme faim-satiété d'où découle une perturbation du rythme circadien, une perte des repères entre le soi et le non-soi (la bouche symbolisant la frontière entre le dedans et le dehors)...

L'oralité étant le support de l'attachement mère-enfant, sa perturbation peut également avoir des conséquences psychologiques, comme le dit C. THIBAUT [61] : "*... toute atteinte de la fonction alimentaire est une atteinte de la mère dans sa fonction nourricière et dans son sentiment de compétence*".

D'après une étude menée au CHRU<sup>38</sup> de Lille par M.J. DELFOS et coll. [17], la prématurité peut entraîner une perturbation de l'oralité sous forme de décalage. Elle peut alors être à l'origine de certains comportements déviants dans la mise en place des étapes de l'alimentation et du langage. On distingue ainsi deux difficultés principales :

---

<sup>37</sup> Organisation Mondiale de la Santé

<sup>38</sup> Centre Hospitalier Régional Universitaire.

- l'absence d'oralité, due notamment à la sonde d'alimentation, est à l'origine d'une construction erronée du schéma corporel où la bouche ne peut tenir sa place d'organe d'exploration et devient alors un "lieu" angoissant et douloureux.

- l'absence des rythmes alimentaires puisque le nouveau-né prématuré est en constante assistance nutritionnelle pouvant rendre le passage à l'alimentation laborieux.

Il semble que la maturation de la succion, donc de l'oralité alimentaire, soit aussi influencée par la durée de la ventilation assistée.

Enfin, une sensibilité spécifique de la zone buccale a été constatée de manière significative, et relatée par plusieurs auteurs, au sein de la population des enfants prématurés.

#### 2.2.1.3.2 Atteintes organiques

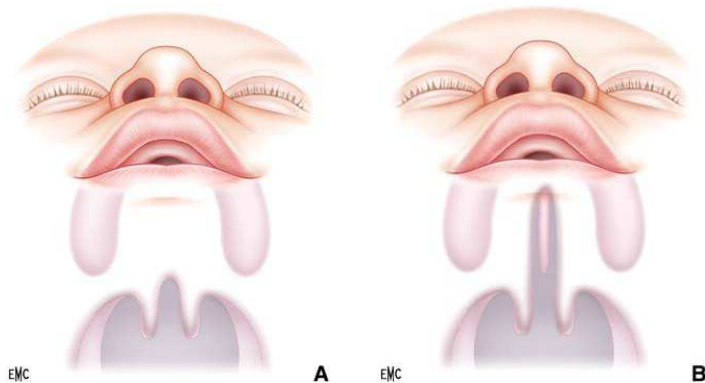
Hormis la prématurité, les atteintes organiques peuvent occasionner un désinvestissement de la zone orale ne permettant pas l'arrivée à maturité de la succion et perturbant ainsi l'oralité. Elles peuvent soit toucher directement les organes de la sphère oro-faciale, soit toucher des organes à distance du massif facial entraînant une impossibilité d'ingestion de nourriture.

Les atteintes organiques situées dans la zone oro-faciale peuvent être localisées au niveau de la mandibule, de la langue ou du palais. Nous avons choisi d'illustrer les différentes fentes palatines par le schéma figurant sur la page suivante car elles sont une atteinte fréquente chez les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 (environ deux-tiers).

Les atteintes à distance peuvent se situer, par exemple, au niveau cardiaque ou pulmonaire et entraîner des difficultés respiratoires se répercutant sur l'alimentation du fait de la fatigabilité de l'enfant.

## Classification des fentes de Kernahan et Stark<sup>39</sup>

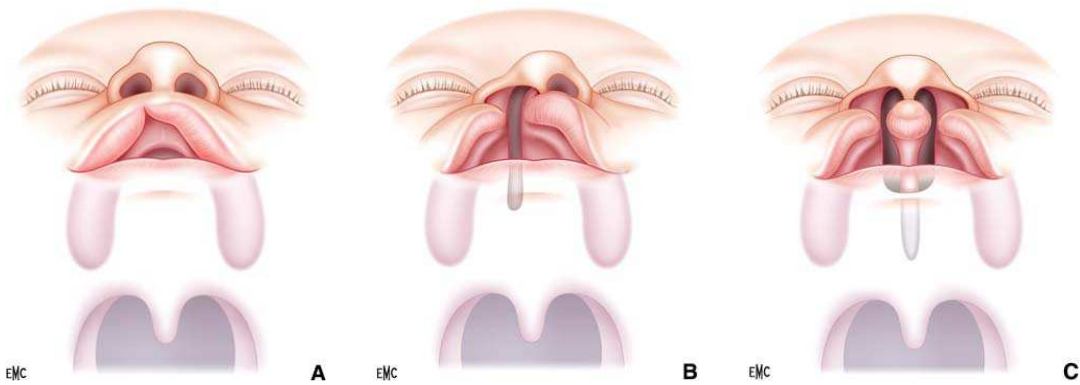
### Fentes concernant le palais secondaire :



A. Fente incomplète

B. Fente complète

### Fentes intéressant le palais primaire :

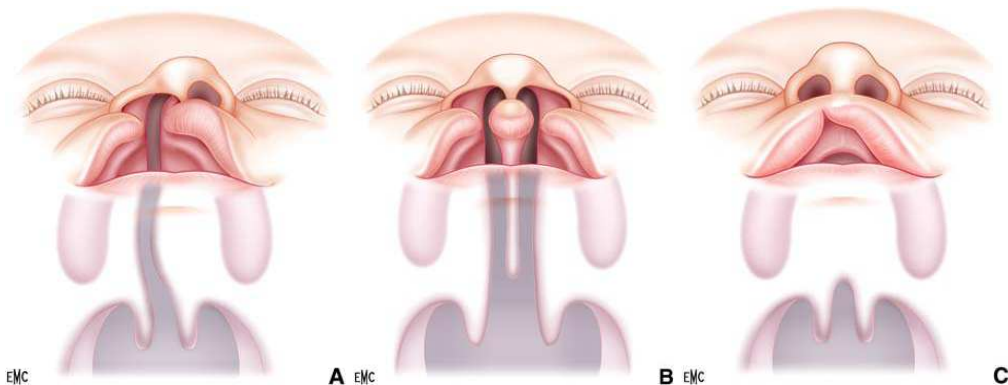


A. Fente unilatérale incomplète

B. Fente unilatérale complète

C. Fente bilatérale complète

### Association palais primaire et secondaire :



A. Fente unilatérale complète

B. Fente bilatérale complète

C. Fente unilatérale incomplète

<sup>39</sup> Schéma tiré de l'article écrit par NOIRRIT-ESCLASSAN E. et coll.

### 2.2.1.3.3 Nutrition artificielle

Lorsqu'un bébé ne peut transitoirement se nourrir par la bouche, en raison d'atteintes organiques entre autres, il est nécessaire de recourir à une nutrition artificielle contournant le passage par la cavité buccale et le carrefour aéro-digestif. Ceci de manière à ce qu'il puisse continuer à avoir les apports nutritifs nécessaires à sa croissance. Cette nutrition artificielle peut prendre deux formes : nutrition entérale ou nutrition parentérale.

La nutrition entérale peut se réaliser grâce à [33] :

- une sonde naso-gastrique qui achemine les aliments vers l'estomac en passant par le nez, le pharynx et l'œsophage.

- une GEP<sup>40</sup> permettant une introduction directe des aliments dans l'estomac.

A cette nutrition entérale peut s'ajouter une alimentation per os, si les possibilités de déglutition restantes le permettent.

La nutrition parentérale consiste en un apport d'aliments directement par une veine au moyen d'un cathéter (injection sous-cutanée). Le passage par la voie digestive, que l'on retrouve en nutrition entérale, ne se fait donc plus ici.

Ces différents types de nutrition entraînent un court-circuitage de la zone buccale, qui n'est plus ni explorée, ni investie par l'enfant. De plus, cette zone est souvent le siège de soins médicaux plus ou moins invasifs et traumatisants entraînant un vécu douloureux de la part de l'enfant quant à son oralité.

Ce manque de sollicitations de la région buccale par l'enfant entraîne une méconnaissance et une incompétence de ses différents organes buccaux. L'enfant a alors du mal à contrôler et maîtriser sa langue, ses lèvres, ses joues et n'entraîne pas le couple succion-déglutition. Lors de la réalimentation, peuvent alors apparaître un réflexe nauséux exacerbé, un refus de certaines textures d'aliments...

### **2.2.2 La succion non nutritive**

La succion non nutritive, contrairement à la succion nutritive, ne vise pas l'alimentation. Aussi appelée succion "sèche" (sans ingestion de lait), elle est évoquée lorsque l'enfant suce son pouce ou d'autres doigts, une tétine ou encore des objets [3]. Elle est caractérisée par des succions plus rapides et des pauses plus courtes que celles de la succion

---

<sup>40</sup> Gastrostomie Per Endoscopique : communication directe de l'estomac avec la peau.

nutritive et est suivie de moins de déglutitions. Beaucoup de tétées nutritives se terminent par un temps de succion non nutritive, quand le bébé se détend et commence à s'assoupir.

C'est l'activité fonctionnelle dominante entre dix-huit et vingt et un mois maximum permettant l'exploration tactile et le développement des praxies bucco-faciales. Elle est un besoin vital du nouveau-né lui permettant de parfaire sa technique de succion et sa dextérité à téter : elle est donc une composante primordiale de l'oralité.

#### 2.2.2.1 L'aspect psychologique

La bouche est une des principales sources de plaisir sexuel infantile selon FREUD [29]. L'enfant, grâce à cette partie de son corps propre, se satisfait au moyen de la succion et du têtèment, sans aucun autre intermédiaire : cette phase est appelée auto-érotique. Elle apaise l'enfant et le sécurise, comblant son besoin de réconfort.

Cependant, si elle se prolonge après l'âge de deux ans, elle peut générer une immaturité de la sphère oro-faciale, à type d'hypotonie, et, si elle se prolonge au-delà, est parfois le reflet d'une immaturité psychoaffective.

#### 2.2.2.2 Les habitudes de succion

Les habitudes de succion se manifestent par : la succion digitale (pouce ou autres doigts), linguale, labiale, jugale ou d'un objet (tétine...) [3].

La présence permanente d'une habitude de succion peut fausser la prise de points d'appui intra-buccaux entraînant une déglutition atypique, un déficit de développement de la musculature des différents organes buccaux ou encore des dysmorphoses des structures dento-alvéolaires ; et par la suite, évoluer vers un éventuel trouble d'articulation.

### 2.2.3 La déglutition

La déglutition fait suite à la succion au cours du développement oral alimentaire de l'enfant. Outre le fait qu'elle est un réflexe à organisation bulbaire, elle est aussi une fonction sensorimotrice très complexe regroupant l'ensemble des mécanismes permettant le transport des aliments de la cavité buccale vers l'estomac et la protection des voies respiratoires.

Par sa fréquence (environ deux mille déglutitions par jour), le geste de déglutition a un impact global sur les différentes fonctions de la face.

### 2.2.3.1 Maturation neurologique et contrôle neuronal

A la naissance, les afférences sensitives et sensorielles permettent au nouveau-né de se nourrir tout en prenant conscience de la zone oro-pharyngo-laryngée. Ces afférences sont transmises aux noyaux sensitifs des nerfs crâniens (dans le tronc cérébral), qui, eux-mêmes, activent ou inhibent les réflexes oraux.

Le tronc cérébral ou programmeur rhombencéphalique est composé de trois étages : afférent ou sensitif, efférent ou moteur et intégrateur constitué d'interneurones.

Les noyaux gris centraux régulent et coordonnent l'activité de succion-déglutition avec la respiration, assurant ainsi l'aspect automatique de la fonction. Le schème de succion-déglutition va se renforcer au fil des mois nécessitant l'intégrité de tous les noyaux moteurs du tronc cérébral ainsi que des expériences sensori-motrice fréquentes et répétitives.

La maturation neurologique permet l'inhibition de réflexes oraux tels que le réflexe nauséux. Lorsque la sphère orale est mal ou peu investie, les réflexes oraux ne sont pas inhibés et risquent d'entraîner des difficultés lors de la diversification alimentaire (persistance d'un réflexe nauséux trop "vif"...) et lors de la réalisation des praxies bucco-linguo-faciales.

### 2.2.3.2 La déglutition du nourrisson

La déglutition passe par trois stades : déglutition infantile, de transition et secondaire. L'existence de ces phases met en relief une caractéristique fondamentale de la déglutition : sa possibilité d'évolution dans le temps, ce qui suppose que cette fonction est sujette à amélioration.

#### La déglutition infantile (dite primaire) :

Une des particularités du nourrisson est de pouvoir respirer en même temps qu'il tète. Cela est possible grâce à la configuration particulière de son oropharynx, à son larynx haut situé et au fait que la station debout ne fait pas encore apparaître chez lui une courbure à angle droit du carrefour aéro-digestif que l'on retrouve chez l'adulte.

Du fait de ces différences anatomiques, le fonctionnement de la déglutition chez le nourrisson diffère de celui de l'adulte. Contrairement à l'adulte, chez le nourrisson, on retrouve les structures suivantes :

- une langue plus volumineuse par rapport à la taille de la cavité buccale.
- un palais osseux peu concave et un voile du palais au contact de l'épiglotte.



- un angle entre les parois postérieures du rhinopharynx et de l'oropharynx plus ouvert.
- un pharynx moins long et un péristaltisme pharyngé plus marqué.
- un larynx et un os hyoïde plus hauts et plus antérieurs.
- une membrane thyro-hyoïdienne plus courte.
- une épiglotte plus tubulaire.
- des aryénoïdes plus volumineuses.
- un chaton cricoïdien plus épais assurant une meilleure protection des voies respiratoires.

Au niveau fonctionnel, le temps buccal et le temps pharyngé paraissent plus intriqués chez le nourrisson que chez l'adulte.

Durant le temps pharyngé, la déglutition du nourrisson se déroule arcades séparées avec une interposition linguale. L'os hyoïde et le larynx, haut situés, n'ont pas besoin d'être stabilisés par la contraction des muscles masticateurs. L'amplitude du déplacement vertical de l'os hyoïde est également moins importante que chez l'adulte.

A contrario, le temps œsophagien du nourrisson ne semble pas fondamentalement différent de celui de l'adulte. Seul le rythme des déglutitions pharyngées est supérieur.

La persistance dans le temps d'une déglutition primaire avec position très antérieure de la langue peut générer des troubles articulatoires et des déformations de l'articulé dentaire. Cependant, une déglutition primaire est encore possible jusqu'à l'âge de 6-7 ans sans être considérée comme pathologique.

#### La déglutition de transition :

Durant la croissance de l'enfant, il existe une période de transition de dix-huit mois à dix ans pendant laquelle des modifications anatomiques se produisent :

- croissance du squelette facial et des vertèbres cervicales avec la base du crâne.
- apparition des dents et de l'espace masticatoire.
- agrandissement de la taille de la cavité buccale dans toutes les directions offrant plus de place pour la langue.
- agrandissement de la taille du pharynx.
- descente de l'os hyoïde et du larynx.
- abaissement de la base de langue avec une position moins antérieure.

Petit à petit, le passage à l'alimentation solide induit des mouvements volontaires de la langue, des lèvres, de la mandibule qui apprennent à fonctionner indépendamment.

En prenant appui sur le palais, la langue fait reculer le bol alimentaire vers le pharynx dont la mobilisation devient moindre. Elle s'éloigne progressivement des lèvres, puis des arcades dentaires qu'elle touchait lors de la succion.

La descente du larynx dégage le voile du palais de son contact épiglottique, permettant l'utilisation de la cavité pharyngée comme caisse de résonance : étape essentielle de l'accès à l'articulation des phonèmes que nous verrons plus en avant dans ce mémoire.

A ce stade, l'enfant perd donc la capacité simultanée de se ventiler en même temps qu'il déglutit et va en contrepartie accéder à la phonation. Une utilisation mature du vélo-pharynx, se rapprochant de celle de l'adulte, n'autorise la mise en œuvre que d'une fonction unique : soit la déglutition, soit la ventilation, devant être dissociées sous peine de fausses routes.

#### La déglutition secondaire :

La déglutition devient plus "postérieure" avec une participation plus importante des muscles rétracteurs et élevateurs de la langue : le premier temps de la déglutition devient volontaire et contrôlé. La langue ne se déplace plus, mais il y a une onde de déformation de la masse linguale. La circumduction apparaît, témoignant d'une mastication mature.

#### 2.2.3.3 La déglutition mature

La déglutition requiert, du fait du croisement des voies aériennes et digestives au niveau de l'hypopharynx, la coordination et la synchronisation de nombreux muscles appartenant aux systèmes : respiratoire, phonatoire et articulaire. Tout cela dans un laps de temps très court. Cette synchronisation, assurée par un contrôle neuronal, permet d'éviter les fausses routes<sup>41</sup>.

Chez le sujet sain, la déglutition est rapide, efficace et réflexe. Elle a lieu après une pause respiratoire faisant suite à l'expiration.

D'un point de vue anatomique, il existe trois temps physiologiques correspondant à trois régions distinctes de la sphère oro-faciale :

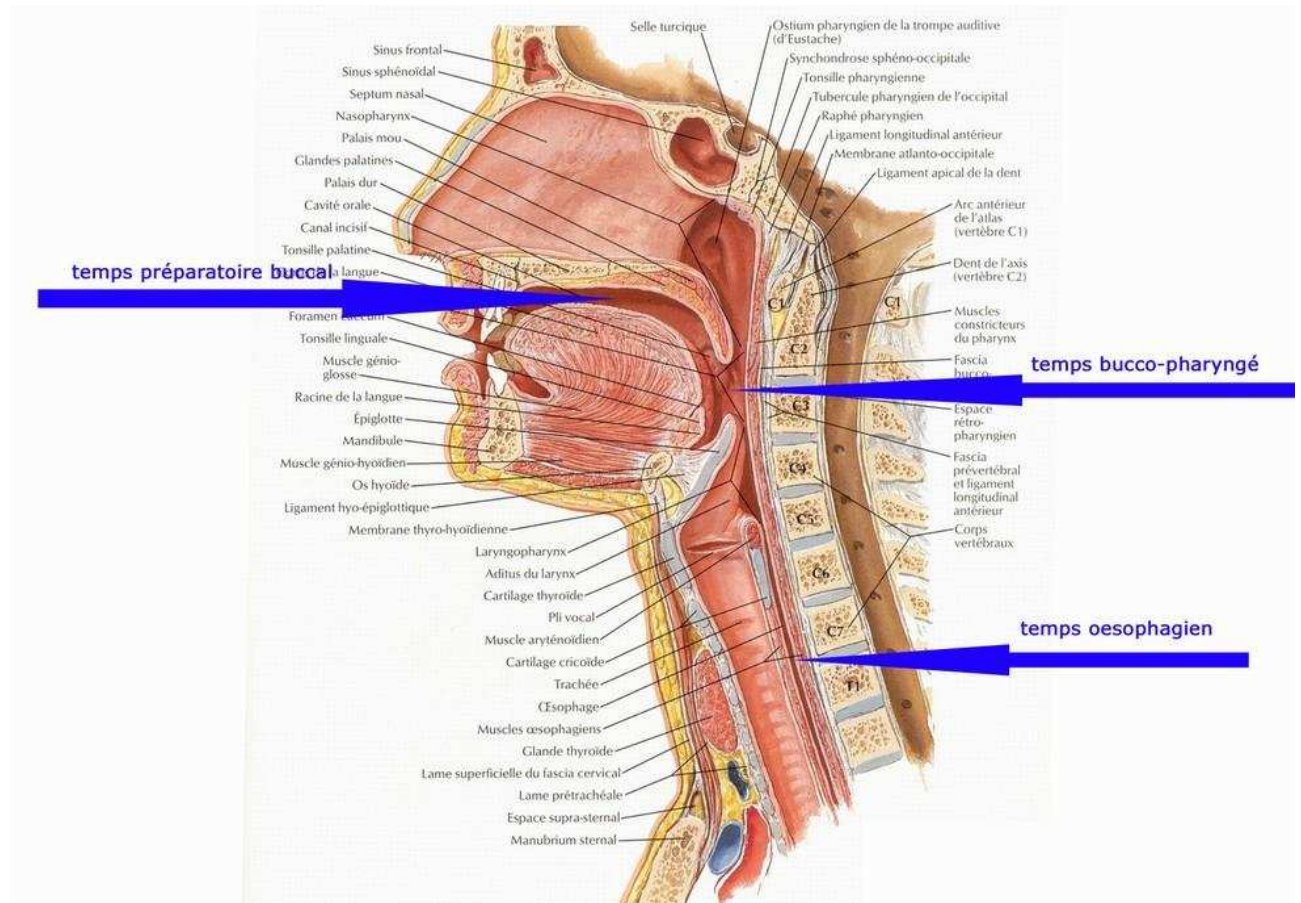
- le temps préparatoire buccal avec la formation du bol alimentaire (cavité buccale).
- le temps bucco-pharyngé avec la propulsion du bol alimentaire de la cavité buccale au sphincter supérieur de l'œsophage (pharynx).

---

<sup>41</sup> Pénétrations de particules alimentaires, liquides ou solides, dans la trachée pouvant être à l'origine de pneumopathies.

- le temps oesophagien avec le transport du bol alimentaire du sphincter supérieur de l'œsophage au sphincter inférieur de l'œsophage (partie supérieure de l'œsophage).

### Localisation anatomique des trois temps de la déglutition<sup>42</sup>



#### Le temps préparatoire buccal :

Il consiste en la préhension, la mastication et l'insalivation des aliments pour former un bol alimentaire homogène.

Pour introduire les aliments dans la cavité buccale, entrent en jeu :

- les muscles sus-hyoïdiens<sup>43</sup> pour abaisser la mandibule.
- les muscles sous-hyoïdiens<sup>44</sup> pour stabiliser l'os hyoïde en position basse.
- les muscles canins, zygomatiques et releveurs pour élever la lèvre supérieure.
- le muscle triangulaire des lèvres et le carré du menton pour abaisser la lèvre inférieure.

<sup>42</sup> Source : <http://www.phoniatrie.org/deglutition/index.htm>

<sup>43</sup> Muscles géniohyoïdiens, mylo-hyoïdiens et le ventre antérieur des muscles digastriques.

<sup>44</sup> Muscles sterno-cléido-hyoïdien, sterno-thyroïdien et omo-hyoïdien.

Une fois les aliments introduits dans la cavité buccale, l'orbiculaire des lèvres se contracte pour réaliser un sphincter buccal antérieur. En arrière, le voile du palais est abaissé par la contraction du muscle palato-glosse contre le dôme lingual créant le sphincter postérieur. Ainsi, la cavité buccale est isolée des voies aériennes supérieures et la respiration peut se poursuivre pendant la phase préparatoire buccale.

Ensuite, intervient la mastication grâce aux mouvements rythmiques de la mandibule, de la langue, des lèvres et des joues. Entrent alors en activité les muscles abaisseurs de la mandibule<sup>45</sup> et les muscles élévateurs<sup>46</sup>.

Durant ce temps préparatoire, la langue apporte les aliments entre les surfaces occlusales des dents. S'effectue également l'insalivation du bol alimentaire qui assure sa cohésion et favorise sa propulsion vers l'œsophage ainsi que sa digestion.

La durée de ce temps préparatoire buccal volontaire est variable selon la consistance des aliments. Les mouvements nécessaires à la réalisation de ce temps sont des praxies.

#### Le temps bucco-pharyngé :

Il se décompose en deux temps : le temps buccal et le temps pharyngé.

Dès que le bol alimentaire est rassemblé sur le dos de la langue, la bouche se ferme, la respiration s'arrête et la langue réalise un mouvement de balayage antéro-postérieur.

- Le temps buccal

Etape de propulsion du bol alimentaire vers le pharynx, le temps buccal se découpe en trois phases linguales :

- la phase linguale antérieure : la pointe de la langue se relève et s'applique contre la crête alvéolaire derrière les incisives supérieures. Les muscles du plancher de bouche se contractent, puis la partie postérieure de la langue s'abaisse permettant le déplacement du bol alimentaire vers l'arrière.

- la phase linguale médiane : la langue s'accôle d'avant en arrière, contre le palais osseux puis membraneux entraînant avec elle le bol alimentaire. Le voile du palais se contracte et vient au contact de la paroi postérieure oro-pharyngée, pour fermer le passage vers le naso-pharynx.

- la phase linguale postérieure : la base de langue se contracte et se déplace vers l'avant assurant la bascule du bol alimentaire dans la cavité oro-pharyngée. Le bolus franchit alors le

---

<sup>45</sup> Muscles sus-hyoïdiens ou rétropulseurs.

<sup>46</sup> Muscle temporal, masseter et ptérygoïdien.

plan des piliers postérieurs. La langue reprend peu à peu contact avec la paroi postérieure du pharynx et l'os hyoïde se positionne en haut et en avant. La durée de cette phase est d'environ une demi-seconde.

- Le temps pharyngé

Il correspond à l'ensemble des événements se déroulant entre le franchissement de l'isthme du gosier et le passage du sphincter supérieur de l'œsophage.

Quatre événements ont lieu :

- l'occlusion du sphincter vélopharyngé pour isoler l'oropharynx du rhinopharynx et ainsi éviter le reflux nasal des aliments.
- l'occlusion du sphincter laryngé en trois étapes : fermeture du plan cordal puis des bandes ventriculaires et bascule de l'épiglotte en arrière sur le plan glottique.
- la propulsion du bol alimentaire à travers le pharynx grâce au recul de la base de langue.
- l'ouverture du sphincter supérieur de l'œsophage.

L'élévation du larynx participe à l'ouverture de la bouche œsophagienne.

La fin du temps pharyngé est marquée par la descente du pharyngolarynx, la réouverture du sphincter laryngé et le redressement de l'épiglotte (pour éviter l'inhalation d'éventuels résidus alimentaires restés dans les vallécules).

L'ensemble de la phase bucco-pharyngée dure environ une seconde.

#### Le temps oesophagien :

Il assure le transfert des aliments du sphincter supérieur de l'œsophage au cardia<sup>47</sup> grâce au péristaltisme primaire<sup>48</sup>.

### 2.2.3.4 Les perturbations des différentes étapes de la déglutition

#### 2.2.3.4.1 Pendant la préparation buccale

Au cours de la préparation buccale, trois types d'anomalies peuvent être observés :

- une anomalie d'occlusion des lèvres et de contraction des joues entraînant, soit une perte de nourriture hors de la cavité buccale (bavage, fuites salivaires...), soit un défaut d'aspiration du bol alimentaire.

---

<sup>47</sup> Orifice supérieur de l'estomac, à l'endroit de sa jonction avec l'œsophage.

<sup>48</sup> Onde péristaltique parcourant l'œsophage de haut en bas.

- une anomalie du tonus ou de la sensibilité de la partie antérieure de la cavité buccale à l'origine d'une stagnation des aliments dans la bouche.

- une anomalie des mouvements des mâchoires perturbant la mastication.

#### 2.2.3.4.2 Au stade buccal

A ce stade, il peut encore subsister des difficultés à former et à propulser le bol alimentaire. Le défaut de propulsion du bolus peut provenir d'une anomalie de la fonction linguale, augmentant le temps de transit buccal.

Un appui trop antérieur de la langue lors de la propulsion du bol alimentaire, en avant de la papille palatine, est le signe d'une succion prolongée et peut entraîner des désordres articulaires et des dysmorphoses dentaires. Ce type de déglutition sera dite "atypique" car intermédiaire entre la déglutition infantile et la déglutition adulte.

#### 2.2.3.4.3 Au stade pharyngé

Le temps pharyngien regroupe deux sortes d'événements pathologiques : soit des anomalies du transport des aliments ou de la salive, soit des fausses routes.

Les anomalies du transport peuvent correspondre à plusieurs situations :

- propulsion anormalement lente.
- écoulement asymétrique de part et d'autre du raphé<sup>49</sup> épiglottique.
- stase pharyngée ou stagnation de liquide dans les vallécules et les sinus piriformes.

Les fausses routes peuvent se faire soit vers :

- les fosses nasales par anomalie de fermeture du palais mou.
- la cavité buccale en cas d'atrophie ou de paralysie linguale.
- le larynx et la trachée.

Ces dernières sont les plus fréquentes et peuvent mettre en question le pronostic vital. Elles se font soit par : inhalation d'aliments avant la déglutition, pendant la déglutition pharyngée ou de résidus alimentaires après la déglutition.

---

<sup>49</sup> Ligne réunissant les fibres constituant les tissus de deux structures anatomiques symétriques.

#### 2.2.3.4.4 Au stade œsophagien

Au temps œsophagien, les déficiences de déglutition sont liées soit à :

- un fonctionnement pathologique du muscle crico-pharyngien (tonus de repos anormalement élevé ou relâchement insuffisant).
- un reflux gastro-œsophagien causé par une anomalie du sphincter inférieur de l'oesophage.

### 2.2.4 L'alimentation de l'enfant

L'alimentation est le principal vecteur des échanges affectifs mère/enfant.

#### 2.2.4.1 Allaitement au sein dit naturel

L'allaitement au sein entretient la relation mère-enfant. Il se fait habituellement de zéro à quatre mois mais peut être prolongé jusqu'à deux ans, il doit alors être associé à une alimentation plus diversifiée.

Une tétée dure dix à quinze minutes en moyenne.

En principe l'allaitement maternel se suffit à lui-même, aucun complément n'est nécessaire.

Parfois, il peut arriver que l'allaitement au sein ne soit pas possible car il demande un effort moteur trop intense à l'enfant. En effet, la succion du sein est une combinaison complexe de mouvements coordonnés de succion, d'aspiration, de pression alternative de la part des lèvres, des maxillaires et du massif lingual. Quand ce moyen d'allaitement ne peut être poursuivi, l'allaitement au biberon est proposé.

#### 2.2.4.2 Allaitement au biberon

L'allaitement au biberon demande moins d'effort à l'enfant que l'allaitement au sein. En effet, il nécessite un premier temps de compression de la tétine entre les maxillaires avec élévation de la pointe de langue qui participe à cette compression. Et un deuxième temps où se produit l'abaissement de la langue, permettant le remplissage de la tétine. En outre, l'effort moteur nécessaire à la succion du biberon peut être diminué en agissant sur le nombre ou le diamètre des trous de la tétine et sur sa dureté.

#### 2.2.4.3 Passage à la cuillère ou oralité secondaire

A partir du deuxième semestre de vie, l'oralité fait intervenir les structures corticales et cognitives de façon active. A alors lieu, entre quatre et sept mois, le passage de l'alimentation à la cuillère et la mise en place de la praxie alimentaire volontaire que l'enfant apprend par imitation. Ce passage nécessite l'efficacité des afférences visuelles, l'ouverture buccale et la mise en action des structures neurologiques.

#### 2.2.4.4 Mastication

La mastication est une praxie qui requiert une fine coordination entre les différents éléments musculaires bucco-faciaux. Elle se met en place juste après l'apparition des premières incisives de lait et se développe conjointement à la dentition et au passage de l'alimentation liquide à solide. Elle n'est mature que vers deux-trois ans.

Les mouvements de mastication sont ceux de la mandibule :

- mouvements d'élévation et d'abaissement faisant intervenir les muscles digastriques, mylo-hyoïdiens, masséters, temporaux et ptérygoïdiens internes.
- mouvements de propulsion et de rétropulsion dus aux muscles ptérygoïdiens externes, temporaux et génio-hyoïdiens.
- mouvements de diduction grâce aux ptérygoïdiens externes, génio-hyoïdiens, mylo-hyoïdiens et digastriques.

La mastication s'effectue également à l'aide des muscles des lèvres qui sont fermées afin de maintenir les aliments en bouche, des joues et de la langue pour ramener constamment les aliments sous les arcades dentaires afin qu'ils puissent être broyés et former un bolus homogène.

La mastication, via le travail musculaire qu'elle met en jeu pour réaliser les différents mouvements, est un élément indispensable dans la morphogénèse des arcades dentaires et des mâchoires.



## 2.2.5 L'acquisition des praxies bucco-linguo-faciales

### 2.2.5.1 Définition

Les praxies sont des fonctions de pré-programmation du geste permettant son organisation temporelle et spatiale selon un but précis en alliant coordination et adaptation des mouvements volontaires de base.

Une praxie se décompose en trois étapes : la planification (stratégie), la programmation (adaptation du programme au but visé) et l'exécution motrice (déclenchement du mouvement).

Ces gestes intentionnels ont pour objectif : soit d'agir sur le monde environnant (manipulation), soit d'évoquer un objet en dehors de sa présence (geste symbolique).

Les praxies doivent être différenciées des mouvements réflexes ou automatiques et non intentionnels, car elles sont le fruit d'un apprentissage associant un but et une réalisation motrice organisée.

Il existe différents types de praxies : idéomotrices (gestes symboliques), idéatoires (utilisation d'objets), constructives (activités graphiques et spatiales), de l'habillage et réflexives (reproduction de gestes sans signification).

Celles dont nous traiterons dans ce mémoire sont les praxies se situant au niveau oro-facial, appelées plus spécifiquement "praxies bucco-linguo-faciales". Elles représentent l'exécution volontaire de mouvements bucco-linguo-faciaux (tirer la langue, gonfler les joues...). A cela, nous pouvons ajouter la succion, la déglutition, la mastication puis plus tard l'articulation qui, elles-mêmes, deviennent des praxies à force d'entraînement et d'expériences répétées.

### 2.2.5.2. Chronologie de leur acquisition

Dans la petite enfance, l'apprentissage et l'intégration cérébrale de chaque praxie se fait progressivement grâce à l'exposition à l'environnement et à l'apprentissage. Deux processus interactifs permettent l'élaboration de schémas moteurs mis en mémoire :

- la maturation du système nerveux central grâce au développement moteur et perceptif assurant l'exécution motrice.

- le développement cognitif permettant à l'enfant, via un tâtonnement et des essais/erreurs, de comprendre que pour atteindre son objectif, il doit réaliser tels ou tels gestes.

La maîtrise de ces praxies bucco-linguo-faciales dépend à la fois des informations extéroceptives (visuelles et auditives) et proprioceptives. Ces dernières correspondent aux sensations corporelles du sujet lui permettant, notamment, grâce aux réafférences<sup>50</sup>, d'analyser ses mouvements buccaux pour se créer une représentation somesthésique des différentes positions de ses structures anatomiques. Ces réafférences jouent un rôle dans :

- le contrôle du geste (les réafférences engendrées par le geste sont confrontées à celles en mémoire correspondant au geste souhaité) permettant la validation des modèles ou leur modification.

- l'apprentissage moteur puisqu'elles sont intégrées à la planification et à la programmation de l'action.

Le tableau suivant, élaboré à partir de différentes sources [28, 56, 64], présente une chronologie succincte des acquisitions praxiques au niveau bucco-linguo-facial.

<b>Age</b>	<b>Praxies acquises</b>	
De 0 à 6 mois	- Projection des lèvres au contact l'une de l'autre avec parfois bavage ou constitution de bulles ("escargot") - Interposition de la pointe de langue entre les lèvres en émettant des postillons ("razzburry")	
De 6 à 10 mois	- Bruit du baiser - Souffle labio-dental (la lèvre supérieure vient recouvrir la lèvre inférieure)	
De 1 à 2 ans	- Souffle dirigé	
De 2 à 3 ans	- Souffle nasal - Claquement de langue - Protrusion linguale	
De 3 à 4 ans	- Sifflement - Elévation des sourcils	- Serrement des dents - Protrusion linguale (haut/bas)
De 4 à 5 ans	- Clignement des yeux - Mouchage	- Aspiration - Gonflement des joues

Tab 1 : Tableau chronologique de l'acquisition de quelques praxies

<sup>50</sup> Informations (position...) transmises au système nerveux central via l'équipement sensoriel des structures impliquées dans un mouvement.

Ainsi, la majeure partie des praxies bucco-linguo-faciales semblent devoir être acquises à l'âge de cinq ans.

## **2.3 Oralité verbale**

### **2.3.1 La notion d'oralité verbale**

L'oralité verbale regroupe la ventilation et les fonctions de communication que sont la phonation et l'articulation.

#### Ventilation versus respiration :

Dans la littérature, nous avons retrouvé une opposition entre les termes "ventilation" et "respiration". Nous avons, ici, essayé de souligner cette distinction.

Le système respiratoire se compose des voies nasales, de la trachée et des deux poumons.

La respiration est le processus par lequel se font les échanges gazeux permettant d'oxyder les substances organiques. La première inspiration se fait dans les vingt secondes après la naissance et une respiration régulière du bébé se met en place dans les deux minutes suivant l'accouchement.

La ventilation correspond au mode respiratoire : nasal, buccal ou mixte. Une ventilation considérée comme normale est une ventilation nasale exclusive assurant une bonne qualité de sommeil, une croissance harmonieuse du maxillaire et une moindre incidence des affections ORL<sup>51</sup>. Une ventilation buccale est toujours la conséquence d'une position anormale de la langue alors que le contraire n'est pas toujours vérifié : une position linguale anormale peut exister sans ventilation buccale. Cette ventilation buccale entraîne des difficultés au quotidien : sommeil perturbé, difficulté de concentration... Elle peut également être responsable de problèmes ORL divers.

#### Le cri ou oralité verbale primaire :

Selon certains auteurs [61], l'oralité verbale primaire débute avec le cri de la naissance qui marque l'installation de la fonction ventilatoire. Après l'acquisition de la succion-

---

<sup>51</sup> Oto-Rhino-Laryngologiques.

déglutition fœtale, la ventilation poursuit, à la naissance, la maturation motrice de l'appareil vocal de l'enfant. Le cri marque ainsi la première étape vers la phonation, qui va nécessiter un apprentissage du contrôle du flux expiratoire pour produire la voix. Ce cri vital peut être altéré par des problèmes de santé généraux (prématurité...) ou des anomalies des voies aériennes supérieures (Pierre Robin, atrésie des choanes...).

L'oralité verbale primaire évolue vers le stade des vocalisations réflexes ou quasi-réflexes. C'est ici que l'on retrouve les cris et les sons végétatifs tels que les bâillements, gémissements, soupirs ou encore raclements. Ces cris, notamment les cris de faim, proviennent de la mise en jeu du larynx qui est commandé par le nerf pneumogastrique. Ils permettent à l'enfant d'apprendre à maîtriser la coordination pneumophonique<sup>52</sup> et d'expérimenter les effets des changements de place des organes articulateurs sur les sons. Le larynx entre alors dans la fonction de phonation.

L'oralité alimentaire primaire et l'oralité verbale primaire partagent les mêmes localisations neuro-anatomiques et sont donc intimement liées.

#### L'articulation ou oralité verbale secondaire :

La maturation de l'appareil vocal mène l'enfant vers le développement phonétique et linguistique. Le terme d'oralité verbale secondaire recouvre la fonction d'articulation que nous aborderons plus en avant dans ce mémoire [61].

Au fur et à mesure, le nourrisson va mettre en place des mécanismes respiratoires et phonatoires indispensables au contrôle d'émissions vocales plus longues et proches de sa langue maternelle.

Les praxies nécessaires à la mastication, à la ventilation buccale et au langage se mettent en place en même temps et utilisent les mêmes organes.

### **2.3.2 La phonation**

Le comportement phonatoire résulte de la coordination d'un ensemble multidimensionnel de phénomènes volontaires mettant en interaction chaque attitude avec les autres : tension musculaire, posture phonatoire (adduction et vibration des cordes vocales), modulation de la voix dans les résonateurs et respiration.

---

<sup>52</sup> La respiration couplée à la production de sons.

Au moment de la phonation, le locuteur met en jeu de manière simultanée des muscles antagonistes inspiratoires et expiratoires : c'est ce qui lui permet de contrôler l'expiration. Les muscles abdominaux et la posture doivent également se coordonner : raccourcissement du temps inspiratoire et allongement du temps expiratoire permettant une augmentation des volumes mobilisés à chaque cycle. La pression pulmonaire augmente alors pour pouvoir vaincre l'adduction des cordes vocales durant la phonation.

En phonation parlée, l'inspiration est costo-diaphragmatique : descente complète du diaphragme avec relâchement abdominal et élargissement du diamètre thoracique pour augmenter le volume pulmonaire. En phase expiratoire, le but est de maintenir une pression constante.

En cas de phonation pathologique, on constate un forçage vocal et une inspiration thoracique supérieure. Lorsque la phonation prend la forme d'un cri ou de pleurs nasonnés, elle peut être le signe d'une incompétence vélo-pharyngée, souvent associée à des troubles de la déglutition (temps de tétée anormalement longs, reflux nasal ou gastro-oesophagien...) et à des troubles respiratoires (ronflement, apnées du sommeil liées à l'hypotonie du voile...).

Une phonation pathologique peut altérer l'intelligibilité que l'on peut apprécier sur une échelle comportant cinq niveaux selon l'effort que doit fournir l'interlocuteur pour comprendre :

- nulle : très peu de mots sont compris, même après répétition.
- mauvaise : effort constant d'attention pour comprendre des phrases mais l'interlocuteur saisit le sens global de l'entretien.
- moyenne : quelques mots seulement ne sont pas compris.
- bonne : tout est compris sans effort malgré quelques défauts de prononciation.
- très bonne : compréhension totale sans défaut de prononciation.

Une perturbation de l'intelligibilité, que l'on retrouve fréquemment chez les 22q11, est l'hypernasalité.

### **2.3.3 Le développement linguistique**

Dans ce chapitre, est détaillée l'évolution linguistique normale chez l'enfant, jusqu'à l'acquisition de l'articulation [15]. Nous sommes conscientes qu'il est absolument artificiel de morceler le développement linguistique ainsi, et qu'il ne se borne pas à l'acquisition de l'étape articulatoire ; cependant, c'est un développement bien trop large dans le cadre de ce mémoire.

### 2.3.3.1 Babillage

Le babillage est une étape primordiale pour l'accès au langage. Il permet à l'enfant d'exercer ses différents organes articulateurs afin d'acquérir finesse et précision des mouvements qui le conduiront à l'articulation des sons de la langue.

Lors de ses deux premiers mois de vie, le bébé va se contenter de produire des sons vocaux végétatifs ou réactionnels traduisant son bien-être ou son mal-être.

Il existe différents babillages qui posent les structures de base de l'articulation.

#### Babillage rudimentaire de trois à huit mois :

La langue rentre dans la bouche, elle recule et commence à se mettre en haut contre le palais. Apparaît alors le babillage rudimentaire, troisième étape du développement vocal après les vocalisations réflexes constituées de bruits végétatifs (de zéro à deux mois) et la production de syllabes archaïques (de un à quatre mois).

A cette période, le bébé ne vocalise qu'en position couchée quand tous les articulateurs sont détendus, d'où la fréquence de production de phonèmes postérieurs ([agueu] ou [areu]).

C'est aussi à ce moment que le bébé expérimente en jouant avec sa voix et les éléments prosodiques de celle-ci : il met en place la boucle audio-phonatoire. Il module les paramètres intonatifs de ses productions, tantôt la hauteur dans des cris aigus ou des grognements, tantôt l'intensité dans des hurlements ou des murmures.

Puis, l'enfant commence à jouer avec les traits consonantiques (il teste les bilabiales, les nasales...) et avec ses articulateurs (claquements de langue, ouverture/fermeture de la bouche...). Il expérimente ainsi toute la partie avant de son appareil articulatoire (mâchoire, lèvres, langue). Les premiers sons vocaliques apparaissent alors. Petit à petit, l'enfant va s'essayer à une multitude de sons dépassant la gamme de ceux de sa langue maternelle.

A la fin de cette période, l'enfant est prêt à babiller et est capable d'imiter certaines intonations simples données en exemple par l'adulte. Cette capacité d'imitation ne cessera pas de s'enrichir les mois suivants, aidant l'enfant à entrer dans la boucle communicationnelle et à prendre conscience du fait qu'il peut utiliser ses productions pour communiquer.

#### Babillage canonique de cinq à dix mois :

Il s'agit du point culminant du développement pré-linguistique s'accompagnant de la mise en place du regard conjoint.

L'enfant est alors capable de produire des syllabes bien formées de type consonne-voyelle ([bababa], [mamama]...) souvent interprétées par les parents comme des ébauches de premiers mots. Il possède ainsi les bases de sa future organisation langagière (la syllabe étant l'unité rythmique de base de la parole). Apparaît alors une diversification des syllabes produites.

Jusqu'à ses huit mois environ, l'enfant est capable de discriminer tous les contrastes phonémiques, qu'ils appartiennent ou non à sa langue maternelle. Puis, au fur et à mesure, cette capacité se spécifie, se réorganise sur les phonèmes de sa langue maternelle. Ainsi, progressivement, le babillage canonique de l'enfant va pouvoir refléter certaines spécificités de sa langue maternelle.

On distingue deux types de babillage canonique :

- le babillage canonique dupliqué : syllabes identiques répétées, syllabes isolées ou syllabes contenant deux consonnes de point d'articulation proche.

- le babillage canonique diversifié : syllabes dont "*les consonnes diffèrent par le lieu et/ou la place d'articulation*" (VINTER S.).

#### Babillage mixte de neuf à dix-huit mois :

Au début du babillage mixte, vers neuf mois, l'enfant commence à produire des enchaînements de syllabes avec des changements de consonnes ou de voyelles dans une même séquence ([atita]). Des intonations mélodiques de phrases sont alors perceptibles. C'est également à cet âge qu'il peut comprendre des ordres simples et familiers accompagnés d'un geste.

Un peu plus tard, entre onze et treize mois, apparaissent ce que l'on appelle les "proto-mots" avec des changements d'intonation et l'utilisation plus fréquente de gestes. Petit à petit, l'enfant parvient à pointer son index vers l'objet désiré. La réalisation de ce pointage signe que l'enfant a compris le principe de la parole. Il semble être, ainsi, un passage obligé vers les premiers mots. A ce pointage, s'associent une structuration de l'espace visuel, un affinement de la vision et une langue qui se muscle.

A la fin du babillage mixte, vers dix-huit mois, l'enfant a accès à un certain contrôle du système articulatoire. Les premiers mots requièrent donc une compétence de l'enfant au niveau moteur, tant sur la forme des phonèmes à énoncer que sur leur séquentialité articulatoire. Cette compétence motrice est acquise grâce à un entraînement, de tous les instants, des praxies bucco-linguo-faciales dans ses jeux, ses grimaces, ses essais-erreurs d'articulation de phonèmes...

Ce n'est que vers l'âge de quatre-cinq ans que le système phonologique est stabilisé et que la différenciation des phonèmes est achevée.

### 2.3.3.2 Articulation

Dans cette partie nous expliquerons comment se met en place l'articulation et comment elle peut dysfonctionner, entraînant un trouble d'articulation.

L'articulation représente les "*mouvements combinés des organes bucco-phonateurs nécessaires à la réalisation des phonèmes intégrés dans la chaîne parlée*" [4]. Ces organes (lèvres, mâchoires, langue, voile du palais et paroi postérieure du pharynx), selon leur position les uns par rapport aux autres, transforment le son laryngé primaire, émanant de la vibration des cordes vocales, en phonèmes. La maîtrise des phonèmes va permettre à l'enfant de poser les bases de son développement langagier.

Voici très succinctement, l'évolution du langage chez l'enfant (cependant, nous ne nous y sommes pas attardées car ce n'est pas l'objet de ce mémoire) :

- entre douze et dix-huit mois : apparition des premiers mots ("papa-maman").
- vers dix-huit mois : acquisition d'autres mots que "papa-maman".
- vers deux ans : phrases courtes de deux-trois mots.
- vers trois ans : l'enfant s'exprime par phrases et pose des questions.
- vers quatre ans : l'enfant parle avec quelques erreurs grammaticales ou syntaxiques.

Pour en revenir à l'articulation, chaque phonème est constitué d'un nécessaire enchaînement de mouvements automatisés des différents organes articulatoires (praxies articulatoires). Par exemple, un [j] est constitué d'un mouvement d'avancée des lèvres, d'un relèvement des bords latéraux de la langue, d'un relèvement du voile du palais couplés à une vibration laryngée. Ainsi de suite pour chaque phonème.

Dans la partie suivante, nous avons expliqué en quoi consistent ces praxies articulatoires.

#### 2.3.3.2.1 Les praxies articulatoires

Ces praxies sont en quelques sortes une émanation des praxies bucco-linguo-faciales.



En d'autres termes, elles sont constituées de mouvements qui ont servi à élaborer les praxies bucco-linguo-faciales, mais elles sont plus évoluées car particulièrement dirigées vers la réalisation des phonèmes de la langue [60].

Pour que cet enchaînement de mouvements soit efficient et aboutisse à l'articulation des phonèmes, il faut une intégrité motrice.

Une maîtrise défaillante des praxies articulatoires a des répercussions sur l'utilisation de la boucle phonologique permettant le maintien temporaire de l'information verbale et est donc indispensable à l'acquisition des phonèmes, de la parole et du lexique. En effet, si les praxies articulatoires sont défaillantes, il est très difficile d'intégrer de façon stable, un nouveau mot, en mémoire à long terme. De plus, face à ces contraintes praxiques, un enfant va avoir tendance à se désintéresser des mots qui lui posent problème, entravant l'enrichissement et la constitution d'un vocabulaire varié. Les praxies articulatoires semblent donc représenter un maillon indispensable à la construction linguistique.

#### 2.3.3.2.2 L'ordre d'apparition des phonèmes

JAKOBSON R.<sup>53</sup> a mis au point un ordre d'acquisition des phonèmes strict et universel. L'enfant acquiert les phonèmes antérieurs (plus visibles) avant les phonèmes postérieurs et distingue d'abord les oppositions maximales (ouverture/fermeture). Progressivement, il dissocie les constrictives des occlusives et module l'ouverture vocalique afin de réaliser la série des voyelles. Enfin, il combine le bruit consonantique et les sons vocaliques pour produire les consonnes sonores et liquides ([l] et [r] étant les derniers phonèmes acquis).

L'enfant apprend à parler par trois voies différentes : le babillage, l'imitation et la compréhension des situations.

A six ans, tous les phonèmes isolés de la langue sont acquis puis les phonèmes d'acquisition tardive se stabilisent [ch, j, s, z].

Le tableau suivant, établi par RONDAL J.A. [57], détaille l'âge d'acquisition de chaque phonème de la langue française, appelée aussi "charpente phonique du langage".

---

<sup>53</sup> Roman Jakobson (1896-1982), linguiste.

Age en années \ Phonèmes	2	3	4	5	6	7
a	-----					
i	-----					
ou	-----					
o	-----					
é	-----					
è	-----					
eu	-----					
u	-----					
an	-----					
in	-----					
on	-----					
un	-----	-----				
p	-----					
t	-----	-----				
k	-----	-----				
b	-----					
d	-----	-----				
g	-----	-----				
m	-----					
n	-----					
gn	-----	-----				
f		-----				
v			-----			
s		-----	-----			
z			-----			
ch			-----			
j			-----			
l		-----				
r		-----				

Tab 2 : Ages d'acquisition des phonèmes de la langue française

### 2.3.3.3 Troubles d'articulation

Le trouble articuloire, selon BOREL-MAISONNY S. est une "*erreur motrice permanente et systématique dans l'exécution du mouvement qu'exige la production d'un phonème*". Cette erreur produit un bruit faux qui vient remplacer celui du phonème attendu (phonème vocalique ou consonantique). Il existe plusieurs types de troubles d'articulation : les distorsions, les omissions (ou élisions) et les substitutions.

Le trouble articuloire peut être "isolé", ce qui est assez rare, ou lié à d'autres pathologies telles que :

- une déficience perceptive en lien avec un dysfonctionnement des gnosies ; dans ce cas, les déformations atteindront la sonorité des phonèmes.
- un trouble de la phonation dû à une insuffisance vélaire ou à une anomalie organique du voile du palais ; dans ce cas, tous les phonèmes seront nasalisés.
- un retard de parole et/ou langage ; c'est pourquoi il faut intégrer un bilan articuloire dans un bilan de langage oral.

Le diagnostic différentiel entre un trouble d'articulation et un retard de parole est nécessaire. Les erreurs commises dans le retard de parole ne sont ni systématiques ni permanentes à la différence de celles présentes dans le trouble d'articulation. De plus, sur le plan clinique, le trouble d'articulation fait référence à la phonétique de la langue tandis que le retard de parole se trouve sur le versant phonologique.

#### 2.3.3.3.1 Les causes des troubles d'articulation

Les troubles d'articulation peuvent se rencontrer chez les enfants, ils sont dans ce cas développementaux, ou chez les adultes, et dans ce cas ils sont acquis.

Nous n'avons traité ici que des hypothèses étiologiques du trouble d'articulation développemental :

- cause perceptive : l'audition et la perception peuvent être à l'origine d'un trouble d'articulation notamment en cas d'hypoacousie de transmission, parfois retrouvée chez les porteurs de del 22q11. Cette hypoacousie dans un contexte d'otites séro-muqueuses à répétition, dans la petite enfance (même minime de 25 à 30 dB), peut entraîner des difficultés

de structuration du système phonologique empêchant les oppositions pertinentes entre certains phonèmes ([p-b] ou [f-v]...).

- cause oro-myofonctionnelle : un niveau de contrôle moteur fin et précis des organes bucco-phonateurs est nécessaire pour la réalisation des phonèmes. Il n'est réellement opérationnel que vers cinq-six ans, mais en règle générale, la plupart des phonèmes sont en place vers quatre ans. Si ce contrôle n'est pas efficient, la motricité oro-faciale s'en trouve altérée entraînant des troubles d'articulation pouvant être accompagnés de troubles de la respiration (ventilation buccale exclusive...), de troubles de la déglutition (déglutition atypique...) ou d'un dysfonctionnement tubaire.

- cause organique : certains troubles articulaires peuvent être dus à des modifications des structures anatomiques (troubles de l'articulé dentaire, fente palatine, brièveté du voile du palais...).

- le trouble d'articulation peut également trouver son origine dans l'imitation d'un modèle familial.

#### Le bilan articulaire :

Un bilan articulaire ne peut se concevoir qu'intégré à un bilan complet de langage oral. Cela permet de s'assurer que le sujet a un niveau de parole et de langage normal, de diagnostiquer un trouble articulaire isolé, s'il existe, et de procéder au diagnostic différentiel avec un retard de parole.

#### 2.3.3.3.2 La prise en charge des troubles d'articulation

Si on peut parler de trouble d'articulation dès quatre ans, sa prise en charge n'intervient pas à cet âge, étant donné les nombreuses chances d'évolution spontanée (maturation).

La rééducation doit cependant intervenir avant l'entrée au Cours Préparatoire (CP), à partir de l'âge de cinq ans, pour que l'enfant ait le temps de stabiliser ses acquisitions au niveau du langage oral et favoriser ainsi l'acquisition du langage écrit.

Il n'existe pas de rééducation-type du trouble d'articulation. Celle-ci varie en fonction de l'approche théorique, traditionnelle ou phonologique, choisie par le thérapeute. Nous n'avons pas développé cette partie car ce n'est pas le sujet de ce mémoire.

## 2.4 Conclusion

Tout au long de cette deuxième partie théorique, nous avons détaillé les processus d'installation de l'oralité alimentaire et de l'oralité verbale. Ce qui nous a permis de mieux comprendre les liens qui les unissaient dans un développement "normal" mais également dans un développement atypique.

Avant d'aborder la partie suivante où nous avons approfondi les liens entre oralité verbale et oralité alimentaire, nous avons choisi de les illustrer par le tableau synthétique suivant :

	<b>Oralité alimentaire</b>		<b>Oralité verbale</b>
<b>Fœtus</b>	- <u>Réflexe de Hooker</u> : Oralité fœtale - <u>Succion-déglutition</u> : Oralité alimentaire primaire		
<b>Naissance</b>			- <u>Cri/Respiration</u> : Oralité verbale primaire
<b>Entre 6 mois et 7 ans</b>	- <u>Succion-déglutition</u> : Etape volontaire - <u>Alimentation à la cuillère</u> : Oralité alimentaire secondaire	Entraînement des praxies bucco- linguo-faciales	- <u>Ventilation</u> - <u>Babillage</u> : Evolution d'un babillage rudimentaire vers un babillage mixte
			- <u>Articulation</u> : Oralité verbale secondaire - <u>Entraînement des praxies articulatoires</u>
<b>A 7 ans</b>			<u>Maîtrise définitive de tous les phonèmes</u>

Tab 3 : Liens entre oralité alimentaire et oralité verbale à différentes étapes de la vie

### **3. Liens entre alimentation/déglutition et articulation**

#### **3.1 Liens entre oralité alimentaire et oralité verbale**

Ainsi, nous avons pu constater une homogénéité de développement entre oralité alimentaire et oralité verbale. Celle-ci se voit à différents niveaux du développement de l'enfant, comme par exemple :

- dans le développement embryonnaire : la formation de la bouche et du nez s'effectue à partir du même bourgeon de peau (le nez étant une cavité de résonance participant à l'articulation).

- la succion (mise en place avant la déglutition) est en lien avec la ventilation qui se fait d'abord par le nez, puis par la bouche vers l'âge de trois mois : on assiste alors aux premières manifestations vocales.

- entre quatre et sept mois, les praxies de mastication et celles du langage se mettent en place parallèlement à partir des mêmes organes et des mêmes voies neurologiques.

Les systèmes impliqués dans la déglutition (respiratoire, laryngé et articulaire) le sont également dans la production de la parole. Ces deux fonctions partagent de nombreuses structures musculaires, osseuses et cartilagineuses. Les structures anatomiques et neuronales nécessaires à la production de la parole sont également, pour la plupart, impliquées dans la déglutition. Ainsi, il existe des interactions entre les systèmes de la parole et de la déglutition qui partagent plusieurs éléments de contrôle : meilleur est le contrôle de la commande motrice pendant l'alimentation de l'enfant, meilleur sera le contrôle de ses muscles pendant la phonation.

Pour illustrer ces interactions, nous avons adapté un tableau réalisé par GUITTON C.<sup>54</sup>, orthophoniste au Centre de Médecine Physique et de Réadaptation Pour Enfants (CMPRE) de Flavigny sur Moselle, mettant en parallèle la motricité nécessaire à l'alimentation et celle nécessaire au langage oral (cf. tableau page suivante). Nous tenons à faire remarquer que GUITTON C. utilise ce tableau essentiellement lors de prises en charge d'enfants Infirmités Motrices Cérébrales (IMC). Nous avons pensé qu'il pouvait être applicable dans la prise en charge des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11.

---

<sup>54</sup> Orthophoniste chargée d'enseignement à l'Ecole d'Orthophonie de Nancy.

<b>Alimentation</b>	<b>Motricité</b>	<b>Langage oral</b>
Approche de la cuillère ou du verre	Ouverture plus ou moins grande de la bouche	Articulation des voyelles orales
Préhension buccale des aliments dans la cuillère	Rapprochement des deux lèvres	[m, p, b]
- Malaxage, répartition des aliments entre les arcades dentaires. Collecte du bol alimentaire sur le dos de la langue - Collecte et envoi du bol vers le pharynx - Décollement des aliments restés au palais ou sur la face interne des incisives supérieures	Mobilisation du corps lingual dans son intégralité  Mobilisation de la base de langue  Mobilisation de la pointe de langue	[s, z, t, d, ch, j]  [k, g, r]  [l, t, d, n]
Reprise des particules alimentaires sur la lèvre inférieure	Recul de la mâchoire inférieure	[f, v]
Soufflement sur les aliments trop chauds	Projection des lèvres	[ch, j, u]
Déglutition des solides et surtout des liquides dans son stade pharyngien	Mobilisation du pharynx et du voile du palais	Voyelles nasales (abaissement voile) Voyelles orales (relèvement voile)
Boire à la paille	Avancée de la mâchoire inférieure	[u, ou, o]
Mastication	Abaissements et élévations rapides de la mâchoire inférieure ainsi que mouvements de circumduction	Parole
Passage du bol alimentaire dans la bouche de l'œsophage Maintien des aliments dans la bouche	Maintien postural de la tête  Maintien postural du tronc	Emission vocale efficace  Soufflerie efficace

Tab 4 : Motricité bucco-faciale et corporelle dans l'alimentation et le langage

La réalisation des praxies d'alimentation prépare donc le sujet à la réalisation des praxies articulatoires.

De ce fait, les tentatives pour séparer la parole de la déglutition paraissent aujourd'hui inappropriées. Au contraire, il semble très pertinent de concevoir les liens qui les unissent, à la fois sur le plan de l'évaluation, du diagnostic et du traitement.

La coexistence des troubles de la parole avec des troubles de la déglutition n'est donc pas rare et plusieurs études que nous avons rapportées au chapitre suivant l'ont étudiée.

Cependant, cette position ne fait pas l'unanimité, c'est pourquoi nous avons exposé également d'autres avis sur ce sujet.

### **3.2 Apports de la littérature**

Dans cette partie, nous avons fait un état des lieux non exhaustif des études tentant d'explorer le lien entre alimentation/déglutition et articulation. Celles-ci sont classées par ordre chronologique.

DWORKIN J.P. et HARTMAN D.E. [19] ont étudié les troubles d'articulation et la dysphagie dans le cadre d'une maladie neurodégénérative : la Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA). Ils ont fait deux observations :

- lorsque le système articuloire est touché, il engendre à la fois des problèmes d'articulation mais également des problèmes de déglutition.
- au cours de la maladie, les troubles de déglutition et ceux d'articulation évoluent en parallèle : ainsi, lorsque l'un se détériore, l'autre aussi.

LOVE J.R. et coll. [39] ont voulu savoir s'il existait une corrélation entre succion, déglutition, mastication et réflexes oraux infantiles chez soixante sujets IMC<sup>55</sup>. Durant cette étude, s'est dégagée une tendance montrant que certains sujets possédant des compétences plus efficaces dans le domaine de l'alimentation parvenaient à de plus hauts niveaux de compétence langagière et articuloire. Toutefois, cette tendance n'était pas systématique. Les résultats ont globalement confirmé le principe de la nécessité d'améliorer l'alimentation dans l'Infirmité Motrice Cérébrale. A cette époque, la question de la mise en place d'un entraînement oro-moteur préverbal, pour réduire la survenue éventuelle d'une dysarthrie chez ces sujets, était encore discutée.

---

<sup>55</sup> Infirmité Motrice Cérébrale.



MARTIN B.J. et CORLEW M.M. [42] ont mené une étude sur la coexistence des troubles de la parole et de la déglutition chez cent-quinze patients d'un centre de soins de longue durée à Milwaukee. Parmi l'ensemble des patients évalués, 93% d'entre eux présentaient des troubles de la parole associés à des troubles de la déglutition.

CARRE Y. et TOUVET I. [8], dans leur mémoire, ont posé l'hypothèse que les enfants trachéotomisés avaient un retard de développement linguistique. Il ressort de cette étude que ces enfants, ayant subi une longue hospitalisation et étant plongés dans une aphonie forcée à une période clé de leur développement linguistique, ont eu un retard d'acquisition au niveau de leur langage. Cela serait dû à un manque d'exploration de la "*coordination fine des mouvements oro-moteurs*", à une absence de babillage et donc également de contrôle audio-phonatoire, ainsi qu'à une "*insuffisance de stimulations multisensorielles et psychomotrices*". Ces auteurs ont pu établir une relation entre :

- difficultés praxiques et trouble de la mastication/déglutition.
- état tonique (hypo ou hypertonie) de la zone bucco-faciale et difficultés praxiques.
- alimentation entérale et troubles praxiques.

MARTIN S. [43] a étudié les cas de huit enfants, nés entre 1985 et 1997, placés très précocement (dès la naissance ou dès les premiers jours de vie) sous nutrition artificielle et a analysé leur comportement alimentaire. Il est à noter que ces enfants ne portaient aucune anomalie organique de la cavité buccale.

Voici quelques unes des observations qu'elle a pu tirer de cette étude : il ressort que ces enfants, nourris artificiellement, ont manqué de stimulations de la cavité buccale entraînant une méconnaissance et un désinvestissement de leur schéma corporel buccal. Ce manque de sollicitations a provoqué, entre autre, des troubles praxiques et toniques de cette région, notamment une apraxie linguale, une hypotonie labiale et jugale. Tout ceci associé à une hypersensibilité du voile du palais. Il a souvent été observé également une déglutition atypique et une persistance de la respiration buccale.

Ces constatations vérifient une partie de notre hypothèse car elles confirment qu'une diminution ou une absence des étapes constituant l'oralité alimentaire est susceptible d'entraîner une incompétence des structures de la cavité buccale (langue, lèvres, joues, voile).

ROBIC J.C. [56], dans un mémoire d'orthophonie, a étudié les liens entre praxies bucco-faciales, dextérité manuelle et retard de parole chez des enfants tout-venant (de Grande

Section de Maternelle, Cours Préparatoire et Cours Elémentaire 1) tendant à montrer la relation qui pourrait exister entre un retard de parole et un retard moteur plus global. Bien que l'approche théorique ait révélé "*l'existence de processus communs à toute activité motrice : la production de la parole, la reproduction de mimiques faciales ou de gestes manuels suivent le même schéma de fonctionnement grâce au programme moteur...*", les résultats de cette recherche n'ont pas confirmé l'hypothèse de départ. L'auteur propose alors une explication en avançant que pour ces enfants, le retard de parole avait peut être déjà été corrigé. Elle poursuit en suggérant qu'il serait intéressant de mener la même étude avec des enfants plus jeunes (en Moyenne Section de Maternelle) et avec des enfants présentant un retard de parole.

EL-SHARKAWI A. et coll. [21] ont réalisé une étude clinique préliminaire où ils ont utilisé une thérapie conçue pour le traitement des troubles de la parole et de la voix (Lee Silverman Voice Treatment) avec des patients atteints de troubles de la déglutition. Les résultats des examens réalisés, après l'administration de cette thérapie, exposent une nette amélioration de l'efficacité de la déglutition chez ces patients. Leurs résultats montrent donc qu'il semble y avoir une réelle utilité des effets croisés et une nécessité de concevoir les troubles de la parole et de la déglutition dans un contexte moteur global. Ainsi, comprendre le trouble sous-jacent peut fournir des directions thérapeutiques nouvelles et améliorer l'efficacité des traitements.

NISHIO M. et NIIMI S. [49] ont tenté d'évaluer la relation entre l'intelligibilité de la parole et la déglutition chez cent-treize patients dysarthriques. Leurs résultats ont démontré une très forte corrélation entre la diminution de l'intelligibilité de la parole et la présence de troubles de la déglutition.

Ils ont nuancé leurs résultats selon le type de dysarthrie présentée par le patient. En effet, la prévalence et la sévérité des troubles de la déglutition variaient en fonction de celle-ci. Cette coexistence des troubles de la parole et de la déglutition suggère un même mécanisme sous-jacent déficient.

BOUAZIZ V. et PRADAL M. [3] ont rapporté, dans leur étude, que la persistance de suctions nutritives ou non-nutritives au-delà de l'âge de cinq ans peut avoir des effets délétères sur les fonctions de respiration, déglutition et articulation.

Dans *Orthophonie et Oralité*, THIBAULT C. [61] défend une approche novatrice de la sphère oro-faciale de l'enfant. Pour cette auteur, les différentes fonctions de cette sphère (respiration, ventilation, nutrition, expression et relation) ne peuvent être dissociées puisque intimement liées autour d'organes clés tels que la langue et le voile du palais. Ainsi, elle montre que l'oralité est un "grand tout" où coexistent oralité alimentaire (primaire et secondaire) et oralité verbale (primaire par le cri et secondaire par l'articulation). L'auteur souligne l'importance de la prise en charge des troubles de l'oralité alimentaire pour permettre un développement harmonieux de la parole et du langage en insistant sur une éducation gnoso-praxique orale et un accompagnement parental adapté.

PALLADINO R.R.R. et coll. [51] ont réalisé une étude se proposant de déterminer si la présence simultanée de troubles du langage et de troubles d'alimentation était pure coïncidence ou co-occurrence. L'étude a porté sur trente-cinq enfants présentant des troubles du langage oral. La procédure d'évaluation a consisté en deux entretiens avec la famille, un bilan de langage en contexte dialogique puis ludique, et en une évaluation des performances orales (motricité orale et déglutition).

Le groupe A composé des dix enfants les plus jeunes (de un an quatre mois à trois ans) présentait un retard de développement du langage oral, une diminution des interactions, une dysphagie ou une hypophagie (anorexie).

Le groupe B, composé des enfants de trois à cinq ans, présentait des troubles allant d'une absence de langage oral à une faiblesse discursive, des troubles articulatoires, des troubles de la mastication et de la déglutition, des idiosyncrasies (particularités) alimentaires et un tableau d'obésité.

Le groupe C, composé d'enfants de cinq à sept ans, présentait des altérations discursives sévères, des troubles d'articulation, des troubles de la mastication et de la déglutition ainsi que des refus de certains aliments.

Les résultats ont donc révélé une co-occurrence de troubles du langage et de troubles de l'alimentation dans 100% des cas. Pour cette équipe, la survenue simultanée de ces deux types de troubles n'est pas une coïncidence : elle conseille aux professionnels d'explorer les difficultés d'alimentation lors d'une démarche diagnostique de trouble du langage oral.

Cet article nous a particulièrement intéressées car nous avons utilisé une procédure d'évaluation proche de celle de cette étude.

Une étude longitudinale a été réalisée sur trois ans (de 2005 à 2008) au Centre Hospitalier Victor Dupouy d'Argenteuil (région parisienne) par HADDAD M. Elle consistait en une prise en charge précoce "inédite" en service de néonatalogie visant deux objectifs principaux : développer le réflexe de succion-déglutition et mettre en place l'alimentation par voie orale au sein ou au biberon. Cette étude a permis d'objectiver des effets, à la fois au niveau de l'alimentation mais aussi au niveau de l'oralité verbale, consécutifs aux stimulations oro-faciales :

- au niveau de l'alimentation : temps d'alimentation artificiel plus court, tétée plus aisée, meilleure diversité alimentaire...

- au niveau de l'oralité verbale : meilleure motricité bucco-faciale et meilleures compétences phonologiques.

Cette répercussion du protocole de stimulation oro-faciale à la fois sur l'alimentation et sur l'oralité verbale souligne encore une fois le lien qui les unit.

Un mémoire de fin d'études d'orthophonie à Montpellier en 2008, *Evaluation de la sphère oro-faciale de l'enfant de 5 à 6 ans* réalisé par VANNIER S., a confirmé les liens étroits entre oralité alimentaire et oralité verbale. La sphère oro-faciale de cent-soixante-quatre enfants âgés de cinq à six ans a été évaluée via la Batterie d'Evaluation de la Sphère Oro-Faciale (BESOF). Cette batterie est constituée d'une épreuve de la N-EEL de CHEVRIE-MULLER C. et PLAZA M., d'un bilan praxique, d'un examen clinique, d'un bilan de mastication et d'une évaluation psychoaffective. Cette étude a notamment montré que les enfants ayant un trouble de l'oralité alimentaire auraient plus de risques que les autres enfants de présenter un trouble de l'oralité verbale. De plus, un tiers des enfants ayant un trouble d'articulation, présentait un trouble de déglutition lors de l'évaluation. Les associations entre ces différents troubles fonctionnels n'étaient pas systématiques mais assez fréquentes.

### **3.3 Conclusion**

Ainsi, la théorie fait ressortir les liens anatomiques et fonctionnels unissant la succion-déglutition et l'articulation. De plus, les différentes études que nous avons rapportées corroborent, en majorité, cette intrication.

Dans la partie pratique qui suit, nous avons donc essayé d'explorer l'existence de ce lien, de façon plus pragmatique, auprès d'enfants porteurs d'une microdélétion 22q11.

# PARTIE PRATIQUE

## **1. Problématique**

Dans la partie précédente, nous avons expliqué ce qu'était la microdélétion 22q11. Nous avons vu que les enfants porteurs de cette affection génétique présentaient de fréquents troubles de l'oralité. Nous avons ensuite démonté les rouages de l'oralité afin de mieux cerner ses dysfonctionnements éventuels. Ainsi, nous avons pu mettre en évidence que les mêmes structures anatomiques supportent et permettent la réalisation des différentes fonctions afférentes à l'oralité, qui regroupe en son sein l'oralité alimentaire et verbale. Chemin faisant, nous avons pu constater les liens forts qui unissaient succion et déglutition d'une part, et praxies bucco-linguo-faciales et articulation d'autre part. Appuyée par des apports de la littérature, toute cette progression nous a permis de comprendre que la sphère oro-faciale de l'enfant ne peut se concevoir que dans sa globalité.

Partant de ce constat, nous pouvons nous demander si une mauvaise maîtrise des organes servant à l'alimentation pourrait entraîner un déficit et une imprécision de contrôle des organes de l'articulation, puisque ce sont les mêmes ?

Autrement dit, les enfants porteurs de microdélétion 22q11 présentant un trouble de l'oralité verbale (articulation et/ou trouble des praxies bucco-linguo-faciales) à l'acquisition du langage oral, ont-ils eu des troubles précoces de l'oralité alimentaire (succion-déglutition, alimentation) ?

L'objectif principal de ce mémoire était donc de prouver l'existence de ce lien.

Secondairement, nous avons tenté de dégager des critères précoces, spécifiques aux sujets porteurs de microdélétion 22q11 au niveau de leur alimentation, qui pourraient être considérés comme prédictifs de troubles d'articulation ultérieurs.

Compte-tenu de notre problématique, notre hypothèse était de démontrer que s'il existait un trouble articulo-moteur d'origine motrice chez les enfants porteurs de 22q11, il était en lien avec un déficit des praxies bucco-linguo-faciales qui, lui-même, étaient en lien avec des problèmes de succion-déglutition.

## **2. Méthodologie**

### **2.1 Détermination de la population**

Dans ce mémoire, notre propos était de réaliser une démarche clinique et non une démarche expérimentale qui aurait alors nécessité une cohorte de sujets. Ainsi, nous avons préféré faire une étude exploratoire à partir de cas cliniques.

La population que nous avons pu rencontrer fait l'objet d'un suivi régulier au sein de la consultation de génétique du Professeur LEHEUP B., rattachée au Centre de Référence "Anomalies du développement et syndromes malformatifs", du CHU<sup>56</sup> de Nancy à l'Hôpital d'Enfants de Brabois.

Deux sujets parmi cette population bénéficient, de surcroît, d'un suivi en consultation ORL par le Docteur COFFINET L., Praticien Hospitalier spécialiste ORL et chirurgie cervico-faciale au sein d'une unité d'ORL pédiatrique au Service de Chirurgie Infantile situé à l'Hôpital d'Enfants de Brabois (CHU de Nancy).

#### Critères d'inclusion :

Les enfants que nous avons inclus dans cette étude sont des enfants diagnostiqués 22q11 par Hybridation In Situ Fluorescente (FISH) et âgés de 5 à 10 ans.

#### Critères d'exclusion :

Les enfants "exclus" de cette étude sont ceux dont le diagnostic de microdélétion 22q11 n'a pas été posé de manière formelle par un FISH.

Les enfants de moins de cinq ans n'ont pas été inclus dans cette étude car un diagnostic de trouble d'articulation ne peut être posé avant. Et, du fait des tests utilisés pour le bilan, nous n'avons pas pu inclure les enfants de plus de dix ans. En effet, l'Évaluation du Langage Oral (ELO) s'adresse aux enfants scolarisés de la Petite Section de Maternelle (PSM) au Cours Moyen 2 (CM2) et l'Épreuve de Discrimination Phonémique est étalonnée de trois ans dix mois à huit ans neuf mois. Néanmoins, nous avons élargi notre panel considérant que la discrimination phonémique lorsqu'elle était acquise à huit ans neuf mois, l'était a fortiori à dix ans. De plus, nous avons jugé qu'au-delà de dix ans, il serait plus difficile pour les familles de

---

<sup>56</sup> Centre Hospitalier Universitaire

répondre au questionnaire car elles seraient beaucoup plus assujetties à la composante mémorielle.

Le tableau suivant présente la population d'enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 ayant participé à cette étude.

Précaution méthodologique :

Contrairement à ce que nous avons écrit dans nos critères d'inclusion/exclusion, l'enfant 3 n'est âgé que de quatre ans sept mois. Cependant, la population de cette étude n'étant pas très étendue et l'âge de cet enfant étant proche de cinq ans, nous avons choisi de l'inclure malgré tout. Tout en sachant que son âge pourrait être une limite à la passation du bilan.

	<b>Age</b>	<b>Sexe</b>	<b>Classe</b>	<b>Diagnostic 22q11</b>
<b>Enfant 1</b>	9 ans 8 mois	Féminin	CE2	2007
<b>Enfant 2</b>	9 ans 2 mois	Masculin	CE2	2000
<b>Enfant 3</b>	4 ans 7 mois	Masculin	MSM	2008
<b>Enfant 4</b>	8 ans 11 mois	Féminin	CM1	1999
<b>Enfant 5</b>	7 ans 6 mois	Masculin	CP	2006
<b>Enfant 6</b>	6 ans	Féminin	GSM	2002
<b>Enfant 7</b>	7 ans 11 mois	Masculin	CP	2007
<b>Enfant 8</b>	9 ans 2 mois	Féminin	CE2	1999
<b>Enfant 9</b>	9 ans 9 mois	Féminin	CM1	2008

Tab 5 : Tableau de présentation des sujets du groupe 22q11

Afin de mettre en évidence les critères les plus pertinents du questionnaire et du bilan, nous avons également choisi de les soumettre à une population témoin de quatre enfants tout-venant.



Le tableau suivant décrit cette population contrôle.

	<b>Age</b>	<b>Sexe</b>	<b>Classe</b>
<b>Enfant 10</b>	9 ans 4 mois	Masculin	CM1
<b>Enfant 11</b>	7 ans 5 mois	Masculin	CE1
<b>Enfant 12</b>	5 ans 9 mois	Masculin	GSM
<b>Enfant 13</b>	5 ans 9 mois	Féminin	GSM

Tab 6 : Tableau de présentation des sujets du groupe contrôle

## 2.2 Démarche clinique

Afin de démontrer notre hypothèse, nous avons élaboré un bilan et un questionnaire grâce à nos différentes recherches bibliographiques [9, 23, 43, 44, 47, 52...].

### Objectifs visés par les outils :

Le questionnaire devait nous permettre d'explorer la sphère oro-alimentaire de l'enfant pour mieux connaître la qualité du couple succion-déglutition.

Le bilan devait déterminer la présence d'un trouble articulaire et une origine motrice à ce trouble, en tentant d'éliminer les autres causes possibles (perceptive, organique, retard psychomoteur global...). Il devait également explorer l'aspect pratique en étudiant de plus près les réalisations des praxies bucco-linguo-faciales qui sont le reflet d'un bon fonctionnement moteur bucco-linguo-facial.

### Phase d'évaluation préalable :

Avant de commencer les expérimentations, nous avons pris le temps d'évaluer le questionnaire sur le plan acceptabilité et faisabilité auprès de familles de notre entourage.

### Procédure adoptée :

Dans un premier temps, nous avons envoyé aux familles un courrier leur expliquant le sujet de l'étude, son déroulement et ses objectifs, accompagné d'une lettre introductrice de Monsieur le Professeur LEHEUP B. et, pour certains, d'une lettre de Monsieur le Docteur COFFINET L (cf annexes). A ce courrier, étaient joints un bordereau de réponse et une lettre

pré-timbrée permettant aux familles de nous répondre quant à leur accord de participation ou non à l'étude.

Ensuite, nous avons envoyé par courrier (cf. annexes) les questionnaires aux familles se portant volontaires. Nous les avons prévenues dès lors que ce questionnaire serait à remplir par leurs soins mais qu'il serait revu en notre compagnie, afin de repréciser avec eux les points délicats ou obscurs. Envoyer les questionnaires avant de rencontrer les familles, nous permettait de leur laisser le temps de réfléchir aux différentes questions, d'y répondre et éventuellement de faire émerger chez eux des réflexions dont ils pouvaient nous faire part lors de notre entretien.

Puis, nous avons rencontré les familles et nous nous sommes réparties les tâches : l'une reprenait le questionnaire avec les parents pendant que l'autre faisait passer les différentes épreuves du bilan de la sphère oro-faciale et du langage oral à l'enfant. Afin d'éviter les possibles biais méthodologiques, la même personne s'est occupée de tous les questionnaires et l'autre de tous les bilans.

Nous avons également constitué un groupe contrôle pour pouvoir évaluer quels étaient les items les plus pertinents du protocole d'expérimentation.

Enfin, nous avons analysé et recoupé les données recueillies à la fois dans le questionnaire et dans le bilan.

## **2.3 Outils**

### **2.3.1 Questionnaire**

#### 2.3.1.1 Elaboration du questionnaire

Un exemplaire vierge de ce questionnaire se trouve dans les annexes.

#### Généralités :

Nous avons choisi les modalités d'un questionnaire car, pour notre étude rétrospective, c'était le seul moyen de retracer le passé de l'oralité alimentaire des sujets, grâce à l'aide et aux souvenirs de leurs parents. Cet outil nous permettait donc de savoir si l'enfant avait présenté des troubles de succion-déglutition et plus généralement des difficultés alimentaires.

L'avantage du questionnaire, en pratique, est une facilité d'application ; son inconvénient majeur étant la subjectivité. Cette dernière est principalement liée à la difficulté de récupérer les informations stockées en mémoire et de faire abstraction des liens unissant les sujets à leurs parents répondant à notre questionnaire.

L'élaboration de ce questionnaire s'insère volontairement dans une approche globale de l'enfant. Nous l'avons organisé par thèmes afin d'explorer la vie gestationnelle, le développement psychomoteur, les antécédents médicaux... de l'enfant.

#### Identité du sujet :

Dans la partie consacrée à l'identité du sujet, outre le nom et le prénom de l'enfant ainsi que ses coordonnées, se trouvent également :

- sa date de naissance de manière à vérifier qu'il entrerait bien dans la tranche d'âge ciblée par les tests que nous avons choisis.

- son sexe pour voir la répartition en terme de résultats (éventuel sex-ratio).

- les années de naissance de ses éventuels frères et sœurs de façon à connaître sa place dans la fratrie. En effet, une place de "petit dernier" peut, par exemple, générer une éventuelle immaturité psychoaffective. Dans le cadre de cette étude, il était important de savoir si un éventuel trouble d'articulation était dû à cette immaturité ou à une incompétence motrice réelle et isolée.

L'entretien avec les familles nous a permis de faire préciser la date de diagnostic de la microdélétion 22q11, que nous avons omis d'intégrer au questionnaire.

#### Grossesse-accouchement (items 1 à 7) :

La durée de la grossesse et son terme nous permettaient de savoir si l'enfant était prématuré ou non et, ainsi, s'il était susceptible de développer un retard de maturation du couple succion-déglutition. De plus, dans le cas d'une nutrition artificielle (entérale ou parentérale) en contexte de grande prématurité, l'enfant peut désinvestir la zone bucco-faciale faute de stimulations. C'est pourquoi, il nous paraissait important de demander aux parents si leur enfant avait rencontré des difficultés de cet ordre, afin de déterminer si la prématurité et ses possibles conséquences pouvaient être la cause d'un trouble de succion-déglutition rencontré chez l'enfant.

Dans le même ordre d'idée, le score d'Apgar nous permettait d'estimer l'adaptation néo-natale de l'enfant. En effet, il cote par deux points respectivement la fréquence cardiaque, les mouvements respiratoires, le tonus musculaire, la réactivité et la coloration cutanée : le

score maximal étant de dix. Bien qu'un peu désuet et n'ayant plus sa fonction pronostique, il permet tout de même de se faire une idée de l'état de santé du bébé à sa naissance.

Le renseignement relatif au poids complète le profil néo-natal de l'enfant, sachant qu'un poids moyen se situe entre 3000 et 3400 grammes. En effet, un petit poids de naissance risque d'entraîner une fatigabilité motrice pouvant entraver la faculté de l'enfant à se nourrir.

Nous n'avons volontairement pas intégré d'item relatif à la présence d'un éventuel hydramnios dans le questionnaire, jugeant que cette question pouvait être ressentie comme trop intrusive par les parents : nous avons donc posé cette question de vive voix lors de l'entretien. Comme nous l'avons vu plus haut, l'hydramnios peut être révélateur d'un dysfonctionnement précoce de la déglutition in utero.

#### Antécédents médicaux (items 17 à 22) :

- Audition :

Les questions (affections ORL, aérateurs trans-tympaniques<sup>57</sup>, évaluation de l'audition) ont été orientées pour rechercher un éventuel déficit auditif susceptible d'être à l'origine d'une mauvaise perception de la parole. Cette difficulté de perception pourrait éventuellement signer une origine perceptive au trouble d'articulation.

- Déglutition :

La recherche de la réalisation d'un transit pharyngo-oesophagien nous permettait d'objectiver l'existence formelle d'un trouble de déglutition chez l'enfant. Cet item a été créé suite à l'évaluation préalable du questionnaire.

- Vécu hospitalier :

Deux aspects nous intéressaient particulièrement dans cette rubrique. D'une part, les interventions chirurgicales afin de savoir si l'enfant en avait subi tout au long du tractus oral et digestif : certaines, au niveau de la face et du cou sont susceptibles d'entraîner des perturbations de la succion-déglutition et de l'articulation, alors que d'autres, au niveau digestif requièrent une nutrition artificielle parfois prolongée risquant d'entraîner un désinvestissement et une incompétence de cette zone.

---

<sup>57</sup> Couramment appelés : "drains, yoyos".

D'autre part, nous avons ajouté une question concernant les hospitalisations car elles sont responsables de séparations de l'enfant d'avec sa famille. Ces séparations, si elles sont itératives et prolongées, peuvent entraîner des perturbations d'ordre psychoaffectif (immaturité, opposition...) ou un retard de développement du langage oral dû à une hypostimulation de l'enfant par ses parents.

#### Développement psychomoteur (items 8 à 11 et 23 à 25) :

Cette partie du questionnaire nous permettait de savoir si la présence d'un éventuel trouble d'articulation rencontré chez l'enfant pouvait être rapprochée d'un retard psychomoteur plus global.

Ainsi, nous avons tenté d'explorer l'âge d'acquisition de la position assise (qui intervient normalement vers huit mois), de la marche (qui se situe aux alentours de quinze mois), en tenant compte d'éventuelles différences interindividuelles.

Nous avons également cherché à connaître l'âge d'acquisition de la propreté diurne et nocturne (vers trois ans) et savoir si l'enfant était autonome quant à son habillage et sa toilette (normalement acquis vers trois ans).

Suite à l'évaluation préalable du questionnaire développée dans le chapitre suivant, nous avons décidé d'ajouter un item concernant les prises en charge paramédicales de l'enfant (kinésithérapie, ergothérapie, psychomotricité) sur le plan moteur. Celles-ci nous apparaissaient indispensables quant au développement moteur global de l'enfant, aussi bien corporel que manuel et/ou psychomoteur. Nous avons prévu d'écarter tout résultat faisant état d'une prise en charge autre que motrice ; cependant, nous ne pouvions faire abstraction des prises en charges de kinésithérapie respiratoire pour pneumopathie. En effet, une pneumopathie peut être due à l'inhalation de particules alimentaires signant un trouble de la déglutition.

#### Développement langagier (items 12 à 16) :

Le thème du développement langagier a été abordé dans cette partie afin de mieux cerner la façon dont il s'est mis en place chez l'enfant. Ceci nous permettait de pouvoir isoler un trouble d'articulation d'un trouble global de langage oral : cette partie est une approche rétrospective complémentaire au bilan.

Nous avons cherché à connaître l'âge approximatif d'arrivée des cris, pleurs et babillages qui sont déjà une expression de l'envie de communiquer du bébé. Ils sont censés apparaître avant l'âge de dix-huit mois, ainsi que les premiers mots.

Nous avons prévu également un item sur la production de phrases. Selon RONDAL J.A. [57], une phrase est un énoncé<sup>58</sup> composé de deux mots au minimum, l'un étant le sujet et l'autre le verbe. La présence de phrases dans le discours d'un enfant est le témoin de son accès à un niveau linguistique supérieur : syntaxe, morphologie, conjugaison... même à des niveaux très rudimentaires. Vers l'âge de trois ans, l'enfant est capable d'en élaborer.

Un item nous a permis de savoir si l'enfant avait eu une prise en charge orthophonique et de quel type : était-elle limitée au langage ou traitait-t-elle d'autres domaines, car comme nous l'avons vu plus haut, les enfants porteurs de del 22q11 ont des difficultés notamment dans le domaine logico-mathématique. A cette occasion, nous demandions aux parents si nous pouvions prendre contact avec l'orthophoniste de l'enfant afin d'obtenir un complément d'information et de compléter son profil langagier (item ajouté suite à la phase d'évaluation préalable du questionnaire).

#### Alimentation (items 32 à 68) :

Cette partie nous a permis de mieux faire connaissance avec l'oralité alimentaire des enfants porteurs de del 22q11 et ses dysfonctionnements. Nous l'avons subdivisée en trois parties délimitant trois périodes de la vie de l'enfant : l'alimentation à la naissance, l'alimentation à l'étape du passage à la cuillère et à la fourchette, l'alimentation aujourd'hui. Ce découpage arbitraire nous permettait de voir s'il existait une évolution favorable des symptômes dans le temps.

- A la naissance (items 32 à 40) :

Nous avons élaboré des items sur le type d'alimentation et sur la durée des repas sachant que, si tout se passe bien, une tétée au sein ou au biberon ne dure pas plus d'une demi-heure.

Quand la maman nous apprenait qu'il n'y avait pas eu d'alimentation au sein, nous lui demandions de préciser si c'était un choix par convenance ou s'il était induit par le comportement de l'enfant. En effet, il est à noter que, pour un enfant qui a du mal à s'alimenter au sein, l'instinct naturel de la maman la conduit à préférer le biberon, qui demande moins d'efforts moteurs à l'enfant puisque le débit ainsi que la dureté de la tétine peuvent être adaptés.

---

<sup>58</sup> Toute production entre deux pauses.

Une question sur une éventuelle alimentation entérale a été posée car, comme nous l'avons écrit plus haut, ce type d'alimentation peut être source de désinvestissement de la zone buccale par l'enfant si elle se prolonge dans le temps.

Des items sur le comportement de l'enfant face à la nourriture ont été intégrés à cette partie (refus, attirance, indifférence, plaisir) sachant qu'ils font appel à la subjectivité des parents puisque non quantifiables.

- Etapes du passage à la cuillère et à la fourchette (items 41 à 54) :

Nous avons essayé de retracer le parcours de l'enfant lors de la diversification alimentaire, pour vérifier s'il était dans la norme, en faisant préciser :

- l'âge de sevrage (sein et biberon) sachant que l'âge limite se situe vers trois ans.
- l'âge d'introduction des solides (la diversification débute autour de six mois) pour constater si l'enfant était dans la norme. Par solides, nous entendons des consistances différentes de celle du lait, et nous l'avons précisé en ce sens aux parents.
- les différentes textures acceptées (liquide, semi-liquide, mixée, morceaux) et s'il existait par exemple un refus des doubles consistances<sup>59</sup> reflétant une mauvaise gestion motrice du bol alimentaire.
- la présence d'un moyen de facilitation pouvant aider à la déglutition, pointant ainsi l'existence d'un dysfonctionnement.

La durée moyenne d'un repas à des âges différents (de un à trois ans et de trois à six ans), la moyenne se situant autour d'une demi-heure quand l'enfant ne s'épuise pas dans la réalisation de cette tâche.

Nous avons également tenté de savoir si l'enfant avait refusé du matériel servant à l'alimentation (verre embout canard, verre normal, cuillère) : cet éventuel refus pouvait être le signe d'une difficulté motrice à utiliser tel ou tel ustensile ou d'une peur plus ancienne liée à un traumatisme de la sphère bucco-faciale durant une hospitalisation.

Puis, comme dans la partie précédente, nous nous sommes renseignées sur le comportement de l'enfant face à la nourriture, nous y avons ajouté des items sur ses goûts alimentaires. Ces items étaient un moyen de savoir si l'enfant orientait ses choix en fonction des textures, mais nous sommes conscientes, que relayés par les parents, ils faisaient intervenir une certaine subjectivité. Aussi nous les avons complétés, lors du bilan, par les mêmes questions posées à l'enfant.

---

<sup>59</sup> Aliments qui présentent deux textures différentes en son sein. Exemples : yaourts avec morceaux de fruits, quartier d'orange (peau-pulpe et jus)...

Nous avons aussi joint un item sur le vécu de la famille par rapport aux repas, pour savoir si ces instants étaient vécus comme moment de plaisir ou non.

- Incidents au moment de l'alimentation (items 55 à 59) :

Cette partie du questionnaire portait sur l'alimentation à la naissance et à l'étape de la cuillère et de la fourchette.

Elle tentait de lister les éventuels incidents arrivant à l'enfant au cours du repas : fausses routes, reflux nasal, nausées, vomissements, régurgitations et reflux gastro-œsophagien.

Lors de l'entretien, nous complétions le questionnaire en faisant préciser :

- la fréquence de ces incidents. En effet, un grand nombre d'enfants présente, par exemple, des régurgitations occasionnelles lors de l'alimentation au biberon, qui n'ont rien de pathologique. Si ces régurgitations deviennent trop fréquentes, elles peuvent être le signe d'un dysfonctionnement de la déglutition ou de la présence d'un réflexe nauséux exacerbé. Or une hyper-sensibilité du réflexe nauséux peut entraîner des régurgitations et vomissements, notamment aux variations de textures, incidents pouvant aller jusqu'à des refus alimentaires.

- sur quelles consistances : un reflux nasal peut apparaître sur des textures liquides et se normaliser sur des consistances plus épaisses. Il reste néanmoins un signe de dysfonctionnement du voile du palais ou de sa brièveté.

Nous demandions également aux parents de nous renseigner quant à la présence éventuelle d'une fatigue postprandiale excessive de l'enfant, après le repas. Elle peut être le signe d'un effort moteur trop intense et épuisant de la part de l'enfant pour s'alimenter.

- Aujourd'hui (items 60 à 68) :

Dans cette partie, nous avons repris certains items de la rubrique précédente : ceci pour vérifier s'il n'existait pas une amélioration dans le temps de la fonction déglutition. Ils concernent les textures, la durée du repas, les goûts alimentaires de l'enfant (préférence, dégoût), son comportement (refus, plaisir), le vécu du repas par la famille.

Nous y avons ajouté un item concernant la faculté de l'enfant à pouvoir manger en dehors de son cadre familial (cantine, amis, grands-parents...) afin de voir si des aménagements particuliers étaient nécessaires : aménagements des textures, des postures, du matériel servant à l'alimentation... pouvant signer des difficultés afférentes au déroulement de la prise alimentaire.



Nous avons également repris tous les items sur les incidents pouvant intervenir lors du repas (fausses routes, reflux nasal, nausées et vomissements), toujours pour vérifier s'il existait une normalisation dans le temps.

#### Scolarité (items 27 à 31) :

Autour de ce thème, nous avons essayé de savoir si l'enfant ne présentait pas un retard scolaire s'intégrant dans un retard plus global, excluant une cause purement motrice au trouble d'articulation.

Aussi, nous avons exploré :

- le mode de garde de l'enfant avant son entrée à l'école pour savoir si son état contre-indiquait une garde externe au milieu familial.
- l'âge d'entrée en maternelle pour vérifier si l'enfant était dans la norme.
- les difficultés scolaires de l'enfant, et les domaines touchés par ces difficultés, pour savoir si elles n'affectaient que le langage ou un domaine plus étendu. A cette occasion, nous avons cherché à savoir si ces difficultés s'étaient améliorées dans le temps.
- le type d'établissement scolaire fréquenté par l'enfant (cursus normal ou établissement spécialisé) et si l'enfant nécessitait un aménagement spécifique (Auxiliaire de Vie Scolaire ou autre).

#### Autres renseignements (items 26 et 69 à 72) :

Dans cette partie, nous avons regroupé les items explorant la qualité de la respiration de l'enfant :

- l'item (26) tentait de cerner la qualité du sommeil de l'enfant. En effet, une respiration buccale, couplée à un manque de tonicité du pharynx, peut entraîner des ronflements, des apnées du sommeil qui elles-mêmes peuvent générer des éveils nocturnes.
- l'item (70) sur le bavage recherchait également une respiration buccale, mais il pouvait également être le signe d'un défaut de contention labiale ou d'un défaut de vidange, dû à une inefficacité des déglutitions ou à leur nombre insuffisant. Le bavage est considéré comme normal jusqu'à l'âge de un, voire deux ans.
- l'item (72) s'enquerrait aussi du type de respiration de l'enfant (buccale, nasale ou mixte). Ici, il nous importait surtout de savoir si sa respiration était exclusivement buccale, ce qui signalait une incapacité totale à respirer d'une autre façon.

Nous avons également recherché la présence d'une parafonction<sup>60</sup> prolongée dans le temps : celle-ci pouvant engendrer des désordres dentaires, une hypotonie des lèvres et de la langue, et par là même, un trouble d'articulation.

Suite à la phase d'évaluation préalable du questionnaire, une question sur l'acceptation du brossage des dents par l'enfant a été incluse dans le questionnaire. Cela nous permettait de savoir si cet acte anodin provoquait chez l'enfant un réflexe hypernauséux ; auquel cas, nous pouvions le relier à d'autres manifestations, nous permettant de compléter le profil oro-alimentaire de l'enfant. Conscientes que cet item, relayé par les parents, faisait intervenir une certaine subjectivité, nous avons posé la même question à l'enfant lors du bilan.

#### 2.3.1.2 Phase d'évaluation préalable du questionnaire

Durant l'élaboration du questionnaire, celui-ci nous est apparu un peu long quant au nombre d'items à renseigner. Aussi, nous avons décidé de procéder à une phase d'évaluation préalable pour juger de son acceptabilité et de sa faisabilité, avant de le proposer aux familles entrant dans l'étude. Nous l'avons donc soumis à six familles avec enfants de notre entourage. Le but étant que ces familles nous disent combien de temps elles avaient passé à remplir le questionnaire, s'il ne leur avait pas paru fastidieux et si elles n'y avaient pas rencontré des questions qui les avaient mises dans l'embarras par leur forme ou leur contenu. Vous trouverez le détail des commentaires de ces six familles en annexes.

Le temps moyen de réponse au questionnaire a été d'environ quinze minutes. A cela, nous pouvons objecter que les enfants pour lesquels était rempli le questionnaire n'avaient pas eu de souci de santé particulier à la naissance (hormis pour une petite fille) ; ce qui a, bien évidemment, pu faire diminuer le temps de réponse comparativement à celui consacré par les familles ayant un enfant porteur d'une microdélétion 22q11.

Nous avons constaté que le questionnaire avait plutôt été rempli par des mamans : peut-on en conclure qu'elles se sentent plus concernées par la problématique de l'alimentation de leur enfant, car imprégnées de la sacro-sainte image de la "mère nourricière" ou sommes nous face à un phénomène de société (familles monoparentales, décomposées, recomposées...)?

---

<sup>60</sup> Habitude nocive de succion : pouce, tétine...

La synthèse de toutes ces réflexions provenant des parents, nous a amené à nous rendre compte de quelques lacunes subsistantes dans le questionnaire. Sur un plan général, cette phase nous a permis de préciser certaines rubriques thématiques afin de baliser les réponses des parents. De plus, il nous est apparu nécessaire de simplifier certains termes trop spécialisés ("hypotonique"), clarifier, reformuler et préciser certains items rendant ainsi le contenu du questionnaire plus facilement accessible à des parents tout-venant. Malgré toutes les modifications apportées au questionnaire, les biais relatifs à la mémoire et à la subjectivité n'ont pu être évités.

### 2.3.1.3 Tableaux de cotation des items

#### Généralités :

Durant l'élaboration de nos tableaux de cotation, nous avons constaté qu'il n'était pas possible de coter tous les items. Notamment, s'est posé le problème des questions ouvertes que nous avons dû interpréter qualitativement. Pour les questions fermées, nous avons essayé majoritairement de les coter de façon binaire afin de faciliter la cotation et, par la suite, l'interprétation des résultats.

Dans chaque tableau de cotation, apparaissent l'intitulé de la question et son numéro correspondant dans le questionnaire.

D'autre part, pour l'ensemble de nos cotations, nous sommes parties du principe que meilleur est le score moins le sujet présente de difficultés.

#### Grossesse-accouchement :

Nous avons trouvé plus pertinent de regrouper les items concernant la grossesse et l'accouchement dans un même tableau.

Nous n'avons pas intégré les items 4 et 7 jugeant qu'il était préférable de les traiter qualitativement.

<b>Naissance à terme (1)</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Prématurité (2)</b>	au delà de 37 SA <sup>61</sup>	1 point
	jusqu'à 37 SA inclus	0 point
<b>Score d'Apgar à 5min (3)</b>	10	1 point
	moins de 10	0 point
<b>Réanimation (5)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Poids à la naissance (6)</b>	supérieur à 2,5 kg	1 point
	inférieur ou égal à 2,5 kg	0 point

Tab 7 : Tableau de cotation des items du questionnaire relatifs à la grossesse-accouchement

Antécédents médicaux :

Pour les questions relatives aux hospitalisations (21) et interventions chirurgicales (22), nous les avons intégrées dans ce tableau, tout en sachant que les réponses non pertinentes dans le cadre de notre étude (c'est-à-dire sans rapport avec la sphère oro-faciale), n'ont pas été prises en compte.

<b>Affections ORL (17)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Drains (18)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Problèmes d'audition (19)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Trouble de la déglutition diagnostiqué (20)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Hospitalisations (21)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Interventions chirurgicales (22)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point

Tab 8 : Tableau de cotation des items du questionnaire relatifs aux antécédents médicaux

<sup>61</sup> Semaines d'Aménorrhée.

### Développement psychomoteur :

Nous avons choisi de regrouper tous les items du questionnaire ayant trait au développement psychomoteur et à l'autonomie dans le même tableau de cotation. Ces informations nous renseignent sur le développement moteur global de l'enfant afin de savoir s'il suit une courbe normale ou s'il est en retard.

Sachant que l'âge normal théorique de la position assise autonome se situe vers huit mois, nous avons jugé bon, dans le cadre de la cotation, de reculer cette date jusqu'à l'âge de treize mois inclus afin de tenir compte des variations individuelles propres à chaque enfant.

Pour les mêmes raisons, nous avons considéré qu'à dix-huit mois révolus la marche autonome était acquise sachant que la norme est plutôt située vers l'âge de quinze mois.

L'habillage seul étant réputé être acquis à l'âge de trois ans, nous avons pris cet âge comme référence pour la cotation.

<b>Age de la position assise (8)</b>		si acquise jusqu'à 13 mois inclus	1 point
		si acquise au-delà	0 point
<b>Age de la marche (9)</b>		si acquise jusqu'à 18 mois inclus	1 point
		si acquise au-delà	0 point
<b>Prise en charge paramédicale (10)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Propreté (11)</b>	<b>De jour</b>	si acquise jusqu'à 3 ans inclus	1 point
		si acquise au-delà	0 point
	<b>de nuit</b>	si acquise jusqu'à 3 ans inclus	1 point
		si acquise au-delà	0 point
	<b>"accidents"</b>	si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Habillage seul (23)</b>		jusqu'à 3 ans inclus	1 point
		au-delà	0 point
<b>Toilette (24)</b>		Seul	1 point
		avec une aide	0 point
<b>Difficultés pour les actes de la vie quotidienne (25)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point

Tab 9 : Tableau de cotation des items du questionnaire pour le développement psychomoteur

#### Développement langagier :

Le tableau concernant le développement langagier vient en complément du bilan de langage oral que nous avons fait passer à l'enfant.

Le babillage apparaît et se développe entre trois et dix-huit mois, c'est pourquoi nous avons pris l'âge de dix-huit mois comme date butoir pour son acquisition. Dans le même ordre d'idée, il nous est apparu que cette date pouvait également servir de date butoir pour l'acquisition des cris sonores et des pleurs.

Les premiers mots apparaissent théoriquement entre douze et dix-huit mois. Pour la cotation, nous avons donc pris l'âge de dix-huit mois comme norme.

<b>Expression (12)</b>	<b>cris sonores</b>	entre 0-18 mois inclus	1 point
		entre 18-36 mois	0 point
	<b>Pleurs</b>	entre 0-18 mois inclus	1 point
		entre 18-36 mois	0 point
	<b>Babillages</b>	entre 0-18 mois inclus	1 point
		entre 18-36 mois	0 point
<b>Premiers mots (13)</b>	jusqu'à 18 mois inclus	1 point	
	au-delà	0 point	
<b>Timbre de voix normal (14)</b>	si oui	1 point	
	si non	0 point	
<b>Phrases à l'entrée à l'école (15)</b>	si oui	1 point	
	si non	0 point	
<b>Suivi orthophonique (16)</b>	si non	1 point	
	si oui	0 point	

Tab 10 : Tableau de cotation des items du questionnaire relatifs au développement langagier

#### Alimentation :

Pour une lecture plus aisée des résultats, nous avons décidé de découper artificiellement le recueil des données de l'alimentation de l'enfant. Pour cela, la réalisation de trois tableaux de cotation a été nécessaire. Chacun détaillant une étape particulière de la vie de l'enfant : naissance, passage à la cuillère-fourchette et aujourd'hui. La façon dont a été conçu le questionnaire nous a conduites à adjoindre un tableau concernant les incidents possibles au cours de l'alimentation limités aux phases de la naissance et du passage à la cuillère-fourchette.

- **Tableau alimentation – naissance :**

Concernant le type d'allaitement (questions 32, 33 et 34), ces items ont nécessité une analyse qualitative car ils ne pouvaient être évalués quantitativement. Nous ne pouvions, en effet, émettre un jugement de valeur quant au type d'allaitement reçu par l'enfant.

Pour la cotation (items 36 et 37), nous avons retenu une durée normale de tétée, tout confondu (sein ou biberon), avoisinant la demie heure.

Pour l'item 39 relatif à l'attitude de l'enfant face à la nourriture, il nous importait de savoir si l'enfant y était indifférent, ce qui aurait pu signer un rejet en lien avec des difficultés

alimentaires. Nous avons considéré qu'une attirance excessive allait à l'encontre de cette hypothèse, nous n'avons donc pas retiré de points quand elle était présente chez un enfant.

<b>Alimentation entérale (35)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Durée des tétées supérieure à la norme (36)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Durée des biberons supérieure à la norme (37)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Refus de nourriture (38)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Attitude face à la nourriture (39)</b>	normale ou attirance excessive	1 point
	indifférence	0 point
<b>Plaisir à manger (40)</b>	si oui	1 point
	si non	0 point

Tab 11 : Tableau de cotation des items du questionnaire relatifs à l'alimentation à la naissance

▪ Tableau alimentation – étapes de la cuillère-fourchette :

Pour la question sur la diversification alimentaire (43), ne trouvant pas pertinent de la traiter quantitativement du fait de sa subjectivité, nous l'avons traitée qualitativement.

Concernant les questions ayant trait aux préférences et aux dégoûts pour certains aliments (50 et 51), il n'était pas possible d'émettre un quelconque jugement en les cotant de façon binaire.

Pour l'âge de sevrage (sein et biberon confondus), nous avons estimé qu'à trois ans l'enfant ne devait plus avoir recours ni à l'un, ni à l'autre dans son alimentation.

Concernant l'âge d'introduction des solides, l'âge de un an nous est apparu comme étant la période butoir où l'enfant devait avoir eu accès à une alimentation solide, sachant que la diversification est introduite aux alentours de six mois de vie.

Comme au paragraphe précédent traitant de l'alimentation à la naissance, nous avons retenu (pour l'item 45) la demi-heure comme durée moyenne normale d'un repas.



<b>Age de sevrage (41)</b>		jusqu'à 3 ans inclus	1 point
		au-delà	0 point
<b>Age d'introduction des solides (42)</b>		jusqu'à 1 an inclus	1 point
		au-delà	0 point
<b>Textures acceptées (44)</b>	<b>Liquide</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>semi-liquide</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Mixée</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Morceaux</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Durée moyenne d'un repas (45)</b>	<b>de 1 à 3 ans</b>	jusqu'à 30 min inclus	1 point
		au-delà	0 point
	<b>de 3 à 6 ans</b>	jusqu'à 30 min inclus	1 point
		au-delà	0 point
<b>Acceptation du verre "canard" (46)</b>		si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Acceptation du verre normal (47)</b>		si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Acceptation de la cuillère (48)</b>		si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Moyens de facilitation (49)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Refus de nourriture (52)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Plaisir à manger (53)</b>		si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Repas : moment agréable (54)</b>		si oui	1 point
		si non	0 point

Tab 12 : Tableau de cotation des items du questionnaire relatifs à l'alimentation à l'étape de la cuillère-fourchette

- Tableau alimentation – aujourd'hui :

La question sur les moyens de facilitation (49) a nécessité un traitement double : l'un à l'étape de l'alimentation à la cuillère-fourchette et l'autre concernant l'alimentation actuelle de l'enfant explorant ainsi une éventuelle amélioration dans le temps. C'est pourquoi cet item apparaît dans ces deux tableaux.

Comme pour les items 50 et 51 vus au paragraphe précédent, les items 62 et 63 n'ont pas été cotés de façon binaire.

Ainsi que pour les deux périodes précédentes (alimentation à la naissance et à l'étape de la cuillère-fourchette), nous avons pris trente minutes comme durée moyenne normale d'un repas.

<b>Moyens de facilitation (49)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Textures acceptées (60)</b>	<b>Liquide</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>semi-liquide</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Mixée</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Morceaux</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Durée moyenne d'un repas (61)</b>		jusqu'à 30 min inclus	1 point
		au-delà	0 point
<b>Refus de nourriture (64)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Plaisir à manger (65)</b>		si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Repas : moment agréable (66)</b>		si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Repas : ailleurs qu'à la maison (67)</b>		si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Difficultés d'alimentation (68)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point

Tab 13 : Tableau de cotation des items du questionnaire relatifs à l'alimentation aujourd'hui

- Tableau alimentation - incidents lors de la prise alimentaire :

Ces incidents ne concernent que les étapes de la naissance et de la cuillère-fourchette.

<b>Fausses routes (55)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Reflux nasal (56)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Nausées (57)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Vomissements (58)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Autres difficultés (59)</b>	<b>régurgitations</b>	si non	1 point
		si oui	0 point
	<b>RGO<sup>62</sup></b>	si non	1 point
		si oui	0 point

Tab 14 : Tableau de cotation des items du questionnaire relatifs aux incidents d'alimentation

#### Scolarité :

Concernant la question sur le mode de garde de l'enfant avant sa scolarisation en maternelle (27), nous avons préféré la traiter qualitativement.

L'entrée en Petite Section de Maternelle (PSM) a lieu vers l'âge de trois ans. Pour la cotation, nous avons pris pour date butoir l'âge de trois ans et demi en tenant compte d'un décalage de six mois qui pourrait éventuellement intervenir selon le mois de naissance de l'enfant.

---

<sup>62</sup> Reflux Gastro-Oesophagien.

<b>Age d'entrée en PSM (28)</b>		jusqu'à 3 ans ½ inclus	1 point
		au-delà	0 point
<b>Difficultés scolaires (29)</b>	<b>Avant</b>	si non	1 point
		si oui	0 point
	<b>Aujourd'hui</b>	si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Type d'établissement (30)</b>		ordinaire	1 point
		spécialisé	0 point
<b>Aménagements (AVS...) (31)</b>		si non	1 point
		si oui	0 point

Tab 15 : Tableau de cotation des items du questionnaire relatifs à la scolarité

Autres renseignements :

Pour la question 26, le type de troubles du sommeil n'a pas été pris en compte s'il n'était pas pertinent pour notre étude. Pour les questions relatives au bavage (70) et au brossage des dents (71), elles ont fait l'objet d'un traitement à la fois quantitatif et qualitatif. Pour la cotation de l'item 72 relatif à la respiration prédominante de l'enfant, nous avons jugé qu'elle tendait vers la normalité si elle était nasale ou mixte. En effet, une respiration mixte, ne nous paraît pas susceptible d'être considérée comme pathologique car il arrive même à un adulte de respirer de façon buccale occasionnellement. Dans tous les cas, nous avons pensé que si un enfant était capable, par moments, de respirer de façon nasale, nous ne considérons pas sa respiration comme pathologique.

<b>Troubles du sommeil (26)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Succions annexes (69)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Bavage (70)</b>	si non	1 point
	si oui	0 point
<b>Acceptation brossage des dents (71)</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Respiration prédominante (72)</b>	si nasale ou mixte	1 point
	si buccale	0 point

Tab 16 : Tableau de cotation des items du questionnaire concernant d'autres renseignements

### **2.3.2 Bilan de la sphère oro-faciale et du langage oral**

#### 2.3.2.1 Elaboration du bilan

Un exemplaire vierge de ce bilan se trouve dans les annexes.

Le but de ce bilan de langage oral et de la sphère oro-faciale était de déterminer les causes possibles d'un éventuel trouble articutoire présenté par l'enfant tout en vérifiant qu'il était isolé. Nous avons voulu montrer que le trouble d'articulation était dû à un déficit ou à une incompétence motrice limitée à la zone oro-faciale. Il nous fallait donc éliminer toute cause autre que motrice, à savoir : perceptive, motrice corporelle globale, retard de parole...

Nous avons choisi un ordre de passation des épreuves favorisant la mise en confiance de l'enfant ; aussi, les épreuves les plus "intrusives" (exploration des structures endo-buccales, du réflexe nauséux...) ont été placées à la fin du bilan.

La passation de ce bilan se faisait de façon individuelle (en face à face), dans un endroit calme favorisant une bonne concentration de l'enfant. La durée moyenne de passation était d'une heure.

### 2.3.2.1.1 Examen du langage oral

#### Evaluation du Langage Oral (ELO) [68] :

- Données théoriques :

L'ELO repose sur une hypothèse phare : le rôle du langage oral est essentiel même après l'entrée dans l'écrit et conditionne sa construction.

Il donne une place centrale à la compréhension, essentielle dans le développement du langage oral ; compréhension qui a donc toute sa place dans un bilan de langage oral.

Dans cette batterie, le langage oral est vu dans sa globalité : son développement doit être homogène. Ce bilan permet justement de faire ressortir une éventuelle hétérogénéité.

Il permet également de situer les dysfonctionnements langagiers sur trois niveaux d'interprétation : diagnostic, descriptif (troubles phonologiques, stock lexical, stratégies de compréhension orale, compétences morphosyntaxiques) et explicatif (hypothèses sur des déficits sensoriels ou moteurs).

- Les épreuves :

L'ELO a été conçue de manière à ne pas commencer par les épreuves les plus difficiles d'accès pour les enfants et à donner un caractère ludique à l'ensemble. L'ordre des épreuves est le suivant : vocabulaire (aussi bien en réception qu'en production), phonologie à travers la répétition de mots, compréhension et enfin, production linguistique.

Ce test s'adresse aux enfants de la Petite Section de Maternelle (PSM) au Cours Moyen 2 (CM2), et au-delà pour des enfants en difficulté. Son temps de passation est estimé à trente minutes environ.

→ Vocabulaire :

- Lexique en réception (LexR) : épreuve de désignation sur vingt items de noms d'objets. Elle consiste à choisir une image parmi quatre proposées. Les choix faits par les enfants sont en général fondés sur la familiarité de l'objet ou du mot proposé, sur son voisinage phonologique avec d'autres objets mais aussi par inférence<sup>63</sup>. Elle permet de tester le vocabulaire passif de l'enfant et d'évaluer son potentiel lexical.

- Lexique en production (LexP) : épreuve de dénomination sur des noms d'objets répondant à la question "qu'est-ce que c'est ?" (QQC) et sur des verbes répondant à la question

---

<sup>63</sup> Procédé par élimination sans choix à proprement parler.

"qu'est-ce qu'il fait ?" (QQF). Elle permet d'évaluer le vocabulaire en production et de faire ressortir, jusqu'en CE2, la qualité de la dénomination des objets et des actions. De plus, elle permet d'apprécier la richesse du stock lexical disponible sans tenir compte de la précision phonologique.

Pour les deux épreuves (LexR et LexP), il est indispensable d'analyser les erreurs et de tenter de les interpréter en faisant la différence entre une difficulté de lecture d'image et une difficulté de vocabulaire proprement dit.

→ Phonologie :

- Répétition de mots (RépM) : épreuve composée de deux séries de seize mots. La première série (Rép1), proposée aux enfants de PSM et MSM, est majoritairement composée de mots bi-syllabiques et le nombre de syllabes ouvertes<sup>64</sup> est élevé. La deuxième série (Rép2), proposée aux enfants à partir de la GSM, est majoritairement composée de mots de plus de deux syllabes et le nombre de syllabes fermées<sup>65</sup> est élevé. Cette épreuve, par la complexité des syllabes proposées, est donc sensible à tout trouble phonologique. Elle teste le fonctionnement de la boucle phonologique et du contrôle articulatoire.

Associée aux deux épreuves précédentes, elle permet de se faire une idée des modalités de traitement du mot oral par l'enfant et de sa maturité phonologique.

→ Morphosyntaxe :

- Compréhension (C1-C2) : épreuve qui consiste à choisir une image parmi quatre proposées à partir d'un énoncé. La compréhension est évaluée par deux épreuves : C1 est proposée aux enfants de PSM et MSM et C2 est réservée aux enfants à partir de la GSM. Cette épreuve admet deux présentations : la première en Compréhension Immédiate (CI) et la seconde en Compréhension Globale (CG). Différents énoncés composent cette épreuve : ceux à contenu imageable (Ig) et ceux à contenu inférentiel (If). En cas d'erreur, pour une partie des énoncés proposés aux enfants de PSM et MSM et pour tous ceux proposés aux enfants de GSM, il est implicitement demandé une deuxième désignation. Celle-ci permet de voir si l'enfant s'auto-corrige, persévère ou change de désignation de manière non adéquate. S'il persévère (P), cela peut s'expliquer par deux hypothèses : soit il n'a pas compris la demande implicite soit il n'a pas pu se décentrer de sa première représentation. Cette dernière explication est valable en cas de changement de désignation non adéquate (CD). Si l'enfant s'autocorrige (AC), le doute persiste sur une réelle capacité de décentration par rapport à la première désignation ou sur une bonne réponse "au hasard". A partir de cette épreuve de

---

<sup>64</sup> Syllabes se terminant par une voyelle.

<sup>65</sup> Syllabes se terminant par une consonne.



compréhension, des hypothèses peuvent être faites concernant les stratégies de compréhension de l'enfant : lexicale, imagée, propositionnelle, narrative, inférentielle ou méta-discursive.

→ Production linguistique :

- La répétition d'énoncés (RépE), seulement destinée aux enfants de maternelle, comprend deux cotations différentes : RépSyn et RépSém. RépSyn correspond aux productions de l'enfant respectant la forme morphologique et syntaxique de l'énoncé proposé. RépSém désigne les répétitions sémantiquement acceptables.

- Production d'énoncé (ProdE) explore les compétences morphosyntaxiques de l'enfant. L'examineur énonce une première phrase correspondant à une première image et demande de compléter une seconde phrase correspondant à une seconde image (sur le modèle de la première phrase). Elle comprend trois types de cotations : MorSyn, DysL et DysP. MorSyn correspond à une production identique à l'énoncé proposé. DysL fait état d'un changement de morphologie ou de syntaxe, tout en respectant le sens de l'énoncé initial. DysP montre que l'enfant ne prend pas en compte les contextes linguistique et pragmatique de la phrase de départ.

- Profil :

Le profil permet de situer un enfant par rapport aux pairs de son niveau scolaire, de visualiser les zones de dysfonctionnement, de les objectiver et de constituer une trame pour élaborer un projet thérapeutique. Toute hétérogénéité dans la courbe des résultats de l'enfant est signe de dysfonctionnement.

- Matériel :

C'est une batterie constituée de cinq livrets de dessins en noir et blanc, d'un manuel et de feuilles de passation. Les dessins en noir et blanc obligent les enfants à traiter la forme et leur imposent d'aller au-delà des informations apportées par la couleur.

- Etalonnage et cotation :

L'étalonnage a été réalisé sur 970 enfants. La cotation se fait au fur et à mesure des épreuves.

### Epreuve de Discrimination Phonémique pour enfants de 4 à 8 ans (EDP 4-8) [67] :

- Données théoriques :

L'EDP est né d'un consensus entre ses auteurs sur la nécessité de repérer, dès l'âge de quatre ans, les différenciations phonémiques.

- L'épreuve :

Nous avons choisi d'utiliser cette épreuve dans notre bilan de manière à pouvoir éliminer une éventuelle cause perceptive au trouble d'articulation. En effet, l'EDP permet l'examen de l'ensemble de la fonction auditive en testant la discrimination auditive d'oppositions consonantiques et en faisant intervenir également d'autres facteurs tels que l'attention, l'audition et l'intégration auditive.

La liste de mots utilisée dans cette épreuve est composée de trente-deux paires de mots ou de logatomes, tous dissyllabiques. Ces items ont été choisis en fonction de la "fréquence d'apparition des phonèmes dans la langue parlée" et possèdent une structure consonne-voyelle-consonne-voyelle ou consonne-voyelle-consonne-voyelle-consonne.

Cette liste comporte huit paires de mots semblables et huit dissemblables, huit paires de logatomes semblables et huit dissemblables présentés de façon aléatoire afin que leur positionnement n'influence pas la réponse de l'enfant. Les oppositions résident toujours au niveau d'un seul phonème consonantique en position intervocalique. Pour les seize paires dissemblables, huit oppositions sont testées (chacune l'est à la fois sur une paire de mots et sur une paire de logatomes). Quatre portent à la fois sur le mode et sur le point d'articulation : [d/j], [l/r], [l/d] et [n/l]. Les quatre autres portent uniquement sur le point d'articulation : [f/ch], [p/k], [m/n] et [b/d]. Pour les seize paires semblables, la reconnaissance de cinq phonèmes ([p], [n], [r], [d] et [ch]) est testée dans les mots et les logatomes.

Cette liste est précédée de quatre items exemples proposés à l'enfant, avant l'épreuve proprement dite, pour vérifier sa compréhension de la consigne.

A chaque item entendu, l'enfant doit lever la main s'il pense que les deux mots sont différents. Pour les enfants de plus de six ans, ils peuvent tout simplement dire, après chaque item, "pareil" ou "pas pareil".

- Profil :

Dans le cas d'un enfant présentant un trouble d'articulation, suivant ses résultats à l'EDP, deux hypothèses se posaient à nous :

- si l'EDP était réussie alors il n'y avait, à priori, pas de cause perceptive au trouble d'articulation, une cause motrice n'était alors pas exclue.

- si l'EDP était échouée alors nous ne pouvions écarter une cause perceptive, n'excluant pas, par ailleurs, une cause motrice.

- **Matériel :**

Il se compose d'un ordinateur, d'un fichier audio contenant la liste de mots et de deux écouteurs.

- **Etalonnage et cotation :**

L'étalonnage a été réalisé à la fois en Wallonie et en France sur 364 sujets âgés de quatre à huit ans. La cotation se fait au fur et à mesure des items, les réponses de l'enfant sont notées = ou ≠ sur la feuille de notation. Chaque bonne réponse vaut un point, ce qui amène à un score maximal de trente-deux points.

#### 2.3.2.1.2 Examen oro-facial

##### Schéma corporel oro-facial et sensibilité intra-buccale :

La partie où nous testons les gnosies oro-faciales et la sensibilité intra-buccale nous a permis d'appréhender le développement psychomoteur de l'enfant et surtout la connaissance de son schéma corporel bucco-facial. L'enfant devait dénommer les éléments faciaux et buccaux stimulés tactilement à l'aide d'une brosse. Nous pouvions, d'une part apprécier les performances de l'enfant sur le plan des gnosies tactiles (en réception) et, d'autre part estimer l'intégration des différentes parties de son schéma buccal dans son langage oral (en expression). Ensuite, l'enfant devait désigner les différentes zones faciales, d'après consigne verbale (en réception), sur un schéma représentant un visage.

A cela s'ajoute le réflexe nauséux que nous testions de manière à vérifier s'il n'était pas trop antérieur. En effet, un réflexe hypernauséux peut perturber fortement l'alimentation par voie orale.

##### Eléments musculaires et praxies :

Nous avons évalué cinq "types" de praxies : le contrôle de la tête, les praxies mandibulaires, jugales, labiales et linguales.

Cette évaluation nous permettait de vérifier les capacités motrices de l'enfant, indispensables à la fois pour l'alimentation et l'articulation du langage.

Ces praxies étaient testées d'abord sur ordre verbal. Si elles n'étaient pas réalisées, elles étaient alors testées sur imitation.

Dans cette étude, ce qui nous importait était de vérifier la capacité motrice de l'enfant à réaliser le mouvement demandé, que ce soit sur ordre verbal ou sur imitation, la modalité d'entrée importait peu dans le cadre de ce bilan.

### Structures organiques :

Différentes structures organiques impliquées dans la déglutition et dans l'articulation étaient explorées. Ceci dans le but d'écarter toute cause organique à d'éventuelles difficultés d'alimentation ou à un possible trouble d'articulation.

- Palais et voile du palais :

Toute anomalie du voile du palais peut être la cause d'une déperdition nasale et donc d'une nasalisation des phonèmes oraux.

Partant, nous avons exploré l'aspect et la forme du palais et du voile du palais, sachant que la voûte palatine a une forme ogivale chez le tout petit et va tendre à s'aplatir vers l'âge de cinq-six ans.

L'expiration buccale et la symétrie de la perméabilité nasale étaient testées à l'aide d'un miroir de Glatzell. Cela nous permettait l'objectivation d'une éventuelle fuite nasale et donc d'un dysfonctionnement vélo-pharyngé.

- Langue :

Nous avons examiné : le frein de langue (trop court, il peut gêner la langue dans ses mouvements vers le haut), la taille de la langue, son volume et son aspect de manière à détecter toute anomalie pouvant perturber l'alimentation et l'articulation. La position de la langue au repos était également observée.

- Lèvres :

L'aspect des lèvres au repos nous renseignait sur une possible hypotonie ou hypertonie. En effet, une lèvre plus épaisse que l'autre peut être le signe d'une hypotonie, alors qu'à l'inverse une lèvre plus mince que l'autre peut signer une hypertonie.

La taille du frein de lèvres, son étirement et sa souplesse nous permettait également d'analyser les possibilités motrices de l'enfant au niveau labial. Un frein de lèvre trop court peut perturber la réalisation de certains phonèmes, notamment les phonèmes bilabiaux.

- **Articulé dentaire :**

L'articulé dentaire était examiné suivant deux plans : frontal et sagittal. Cet examen nous permettait, une fois de plus, d'écarter une cause organique aux difficultés de l'enfant (un trouble de l'articulé dentaire pouvant fortement perturber l'alimentation et l'articulation). De plus, une béance de l'articulé dentaire peut être due à une hypotonie labiale ou à une hypertonie linguale.

- **Mandibule :**

Nous avons vérifié systématiquement s'il n'y avait pas de décalage squelettique de la mandibule pouvant être à l'origine de difficultés de mastication et d'articulation.

Fonctions :

- **Phonation :**

Lors de la phonation, nous avons apprécié l'étanchéité du voile du palais (tenue du [a]) et sa mobilité (mouvements [a-an]) à l'aide d'un miroir de Glatzell. Corrélées aux renseignements recueillis précédemment lors de l'observation de la structure du voile du palais, les informations réunies lors de la phonation nous permettaient de faire un état des lieux du fonctionnement du voile et de constater l'éventuelle présence d'une hypernasalité<sup>66</sup> (aussi appelée rhinolalie ouverte ou nasonnement).

A cela nous avons ajouté, une exploration des autres troubles de la phonation pouvant entraver l'intelligibilité de l'enfant, à savoir : un souffle rauque, un coup de glotte, une rhinolalie fermée<sup>67</sup> (aussi appelé hyponasalité), une raucité<sup>68</sup>...

---

<sup>66</sup> Passage d'air expiratoire par le nez lors de l'émission des voyelles (la voix paraît un peu plus grave).

<sup>67</sup> Défaut de passage d'air par le nez lors de l'émission des phonèmes nasaux [m, n, gn, on, in, an].

<sup>68</sup> Phénomène de compensation de l'incompétence vélo-pharyngée due à une contraction exagérée des muscles laryngés et respiratoires (voix éraillée pouvant aller jusqu'à désonorisation de tous les phonèmes).

- Respiration :

Nous faisons passer à l'enfant le test de ROSENTHAL<sup>69</sup> afin de connaître son "type" de respiration : buccal, nasal ou mixte. En effet, ce test permet de vérifier si l'enfant peut avoir une respiration nasale régulière et soutenue sans avoir recours à une respiration buccale. Cette dernière est toujours en lien avec une position anormale de la langue (la pointe n'est pas au palais et sa base bombée à l'arrière peut boucher le carrefour aérien supérieur) et entraîne des difficultés au quotidien (sommeil, concentration...) et même parfois des problèmes ORL. A l'inverse, une ventilation nasale assure une bonne qualité de sommeil, une croissance harmonieuse du maxillaire et une moindre incidence des infections ORL.

- Déglutition :

Nous avons intégré l'exploration de la déglutition à ce bilan car une déglutition atypique perturbe l'équilibre des groupes musculaires antagonistes et entraîne une prononciation de phonèmes très souvent erronée (alors que l'inverse n'est pas toujours vérifié). De ce fait, nous avons testé la déglutition de la salive, puis de l'eau à l'aide d'une paille.

- Articulation :

Nous avons choisi de nous inscrire dans la continuité en reprenant une partie du bilan articulatoire de LIAGRE et LICTEVOUT [38], qui a l'avantage de présenter tous les phonèmes de la langue en position initiale, médiane, et finale. En cela, ce bilan rappelle celui que propose RONDAL J.A. [57].

Nous l'avons cependant un peu modifié afin qu'il s'adapte à l'objet de cette étude. En effet, nous y avons ajouté une colonne "nasalisation" dans le but de pouvoir noter les phonèmes nasalisés. Cela nous permettait de faire la distinction entre un trouble articulatoire en lien avec une insuffisance vélaire et un trouble articulatoire indépendant de celle-ci. A ce propos, MAURIN-CHEROU N. [44] pose que si tous les phonèmes produits par l'enfant sont nasalisés, le trouble articulatoire est dû à une insuffisance vélaire ; tandis que si quelques uns seulement sont nasalisés (constrictives), on est en présence d'un trouble articulatoire indépendant d'une insuffisance vélaire.

Nous y avons également ajouté quelques logatomes tirés de la liste de BOREL-MAISONNY S. Les logatomes étant des mots inconnus de l'enfant, ils ne sont pas stockés dans sa mémoire, l'enfant ne peut donc y avoir recours pour compenser.

---

<sup>69</sup> Test nécessitant un enchaînement de dix respirations nasales.

#### Liste du matériel nécessaire à la passation du bilan :

- élastiques orthodontiques tenus par un fil pour tester la force linguale.
- miroir de Glatzell pour juger du type de souffle (nasal, buccal ou mixte).
- brossettes en plastique souple pour tester le réflexe nauséux.
- dictaphone pour enregistrer les productions de l'enfant.
- ordinateur et écouteurs pour faire passer l'EDP 4-8.
- bouton tenu par un fil pour tester la tonicité des lèvres.
- gobelet avec de l'eau et une paille pour tester la déglutition.

#### 2.3.2.2 Tableaux de cotation des items

Comme pour les tableaux de cotation du questionnaire, nous avons considéré que plus un enfant obtient de points moins il présente de difficultés.

#### Schéma corporel oro-facial :

Pour chaque structure oro-faciale, l'exploration s'est faite en dénomination et en désignation. Ces deux modalités ont fait l'objet d'une cotation dissociée.

<b>Joue</b>	<b>Dénomination sur stimulation tactile</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Désignation sur consigne verbale</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Front</b>	<b>Dénomination sur stimulation tactile</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Désignation sur consigne verbale</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Menton</b>	<b>Dénomination sur stimulation tactile</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Désignation sur consigne verbale</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Nez</b>	<b>Dénomination sur stimulation tactile</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Désignation sur consigne verbale</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Lèvre supérieure</b>	<b>Dénomination sur stimulation tactile</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Désignation sur consigne verbale</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Lèvre inférieure</b>	<b>Dénomination sur stimulation tactile</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Désignation sur consigne verbale</b>	si oui	1 point
		si non	0 point

Tab 17 : Tableau de cotation des items du bilan relatifs au schéma corporel oro-facial

#### Sensibilité intra-buccale :

Pour la cotation du réflexe nauséux, nous n'avons attribué un score nul que si ce réflexe était antérieur, sachant que seul un réflexe hypernauséux peut perturber l'alimentation. Toute autre localisation de ce réflexe nous importait peu dans le cadre de cette étude.



<b>Reconnaissance sur stimulation tactile</b>	<b>Langue</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Dents</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Joues</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Palais</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Réflexe nauséux</b>		si autre	1 point
		si antérieur	0 point

Tab 18 : Tableau de cotation des items du bilan relatifs à la sensibilité intra-buccale

Eléments musculaires et praxies :

L'analyse quantitative des praxies a été faite de façon binaire (oui/non). Au niveau qualitatif, la réponse "oui" a été pondérée par la tonicité du mouvement effectué.

Nous avons décidé de ne pas coter séparément la réalisation des praxies sur ordre et celle sur imitation. En effet, ce qui nous importait était la capacité motrice à effectuer un mouvement et non le mode de réception (verbal ou visuel).

Nous avons présenté la cotation de ces praxies en organisant les tableaux par structures (praxies mandibulaires, linguales...).

<b>Flexion</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Extension</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Rotation</b>	si oui	1 point
	si non	0 point

Tab 19 : Tableau de cotation des items du bilan relatifs aux praxies de contrôle de la tête

<b>Grande ouverture</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Propulsion</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Rétropulsion</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Diduction</b>	si oui	1 point
	si non	0 point

Tab 20 : Tableau de cotation des items du bilan relatifs aux praxies mandibulaires

<b>Gonfler les joues</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Rentrer les joues</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Gonfler la joue droite</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Gonfler la joue gauche</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Passer l'air d'une joue à l'autre</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Gonfler les joues et résister</b>	si oui	1 point
	si non	0 point

Tab 21 : Tableau de cotation des items du bilan relatifs aux praxies jugales

<b>Protraction</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Rétraction</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Fermeture</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Mobilisation orbiculaire</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Mobilisation releveurs/abaisseurs</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Mobilisation lèvres</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Tonicité lèvres</b>	si oui	1 point
	si non	0 point

Tab 22 : Tableau de cotation des items du bilan relatifs aux praxies labiales

<b>Protraction</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Rétraction</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Langue à droite</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Langue à gauche</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>En haut</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>En bas</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Précision du contrôle</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Force/Ascension</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Balayage</b>	si oui	1 point
	si non	0 point
<b>Tonicité</b>	si oui	1 point
	si non	0 point

Tab 23 : Tableau de cotation des items du bilan relatifs aux praxies linguales

Structures organiques :

L'item concernant l'aspect de la langue n'a pas été traité quantitativement, mais qualitativement, du fait d'une multitude de morphologies possibles.

<b>Aspect du voile</b>		si normal	1 point
		si court ou luvette bifide	0 point
<b>Frein de langue</b>		si normal	1 point
		si court	0 point
<b>Taille de la langue</b>		si normale	1 point
		si macroglossie/microglossie	0 point
<b>Position langue au repos</b>		si normale	1 point
		si autre	0 point
<b>Aspect lèvres au repos</b>		fermées souples	1 point
		si autre	0 point
<b>Taille du frein de lèvres</b>		si normale	1 point
		si autre	0 point
<b>Forme du palais</b>		si normale	1 point
		si autre	0 point
<b>Articulé dentaire</b>	<b>Plan frontal</b>	Si normocclusion	1 point
		si autre	0 point
	<b>Plan sagittal</b>	si normal	1 point
		si autre	0 point
<b>Décalage mandibule</b>		si non	1 point
		si oui	0 point
<b>Perméabilité nasale</b>		si symétrique	1 point
		si autre	0 point
<b>Inspirer par la bouche et retenir son souffle</b>		si possible	1 point
		si impossible	0 point
<b>Inspirer par le nez et souffler par la bouche</b>		si possible	1 point
		si impossible	0 point

Tab 24 : Tableau de cotation des items du bilan relatifs aux structures organiques

#### Fonctions :

Concernant les tests d'articulation (protocole adapté de LIAGRE et LICTEVOUT et logatomes BOREL), nous avons considéré qu'il n'était pas pertinent d'en faire une étude quantitative puisqu'ils ne sont pas étalonnés. Tous ont donc été traités qualitativement de manière à tenir compte du type d'erreurs et non pas seulement du nombre d'erreurs.

<b>Phonation</b>	<b>Etanchéité du voile</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
	<b>Mobilité du voile</b>	si oui	1 point
		si non	0 point
<b>Respiration</b>	<b>Type de respiration (test de Rosenthal)</b>	si nasale ou mixte	1 point
		si buccale	0 point
<b>Déglutition</b>	<b>Déglutition de la salive</b>	si normale	1 point
		si atypique	0 point
	<b>Déglutition de l'eau</b>	si normale	1 point
		si atypique	0 point

Tab 25 : Tableau de cotation des items du bilan relatifs aux fonctions

## 2.4 Traitement des données

Le traitement des données recueillies s'est fait en corrélant les analyses quantitatives et qualitatives dans le but de faire ressortir les critères spécifiques à la microdélétion 22q11.

Dans un premier temps, nous avons traité les données recueillies de façon individuelle puis par groupes.

En effet, chaque enfant a fait l'objet d'une analyse individuelle de ses résultats permettant de faire ressortir son profil. Le détail de celle-ci est placé en annexes tandis que la synthèse se trouve dans le corps du mémoire (cf. chapitre 4.1).

Par la suite, nous avons constitué des groupes d'enfants de manière à réaliser des analyses comparatives. Celles-ci se sont faites selon deux axes :

- sujets 22q11 versus groupe contrôle.
- groupes d'enfants en fonction de la présence ou non de difficultés d'alimentation et de troubles d'articulation.

Nous n'avons alors gardé que les notes minimales et maximales de chaque groupe et calculé des statistiques descriptives : médianes et écart-types. Volontairement, nous n'avons pas eu recours à des moyennes car nous avons travaillé sur des variables discrètes et non continues (par exemple, la cotation du questionnaire s'est faite sur une base binaire 0-1). Les tableaux présentant ces calculs se trouvent en annexes.

### **3. Analyse et interprétation des résultats**

#### **3.1 Analyses individuelles**

Voici les analyses synthétisées des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 et des enfants du groupe contrôle élaborées à partir du questionnaire et du bilan. Les analyses détaillées se trouvent dans les annexes ainsi que les tableaux de recueil des données organisés par thèmes (Tab C1 et C2 pour les enfants 22q11 et Tab D1 et D2 pour les enfants du groupe contrôle).

##### **3.1.1 Enfants 22q11**

###### 3.1.1.1 Analyses

###### Enfant 1 :

Après analyse du bilan et du questionnaire, nous avons constaté une **brièveté du voile du palais** apparemment à l'origine d'une **voix nasonnée** et d'une **déperdition nasale**, d'un **reflux nasal** (jusqu'à seize mois et encore occasionnel aujourd'hui) lors de l'alimentation et de ronflements nocturnes (jusqu'à l'âge de sept ans).

Sur le plan de la déglutition, lors des repas, nous avons noté :

- une augmentation de la durée des tétées au biberon.
- des fausses routes jusqu'à dix-huit mois et encore occasionnelles aujourd'hui.
- la mise en place d'un moyen de facilitation (boire).
- une fatigue postprandiale jusqu'à l'âge de trois ans pouvant résulter des difficultés précitées.

De plus, cette enfant présente des **difficultés scolaires** notamment en histoire-géographie et expression écrite mais majoritairement en mathématiques (abstraction) ; matière pour laquelle elle bénéficie d'une Assistante de Vie Scolaire (AVS). Cela confirme ce que nous avons évoqué dans la partie théorique concernant les difficultés scolaires des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11.

Nous avons remarqué un **bavage** diurne et nocturne qui persiste encore aujourd'hui. Il est le signe d'une **respiration buccale prédominante**. Il peut également être révélateur d'une diminution de la fréquence des déglutitions et d'une incompétence de la sangle labiale.

La succion d'une tétine a persisté jusqu'à l'âge de trois ans et demi. Elle peut être à l'origine d'une immaturité des organes bucco-phonatoires et d'une déglutition atypique.

Nous avons constaté un **trouble d'articulation isolé de type assourdissement** (pas de retard de parole ni de langage), particulièrement sur les phonèmes [b], [d] et [g]. Ce trouble d'articulation n'a a priori pas de cause perceptive puisque les résultats à l'EDP sont corrects.

▪ Conclusion :

Un assourdissement est généralement dû à une hypertonicité des organes bucco-phonatoires, or la succion de la tétine que l'on retrouve génère plutôt une hypotonie de ces organes. Nous n'avons donc pu conclure que le trouble d'articulation rencontré était la conséquence d'une succion prolongée.

D'autre part, la brièveté du voile du palais est une cause organique à l'origine du reflux nasal. Cependant, il reste que certains troubles de la déglutition constatés (durée prolongée des tétées, moyens de facilitation et fausses routes) n'ont pu être corrélés à cette cause organique car situés à d'autres phases du processus de déglutition.

**Nous avons donc retrouvé chez cette enfant, à la fois, un trouble de déglutition et un trouble d'articulation isolé.**

Enfant 2 :

Suite à l'analyse du questionnaire et du bilan, sont ressortis une **mauvaise étanchéité du voile du palais** entraînant une **voix nasonnée**, une **déperdition nasale** et par conséquent une **nasalisation** de tous les phonèmes perturbant fortement l'intelligibilité du discours de l'enfant.

Nous avons noté un **manque de tonicité linguale** pouvant être entretenu par des parafonctions encore présentes aujourd'hui (succion du pouce et du "doudou").

De plus, au niveau des structures organiques, l'enfant a un **palais ogival**.

Au niveau auditif, l'enfant présente une **hypoacousie** isolée de 40dB à droite mais, en contexte de bilan, aucun trouble perceptif n'a été décelé (cf. résultats EDP).

Au cours des repas, différents incidents ont été soulignés par la maman :

- vomissements par le nez et par la bouche lors de l'alimentation au biberon (liquides).
- fatigue postprandiale excessive surtout avant intervention cardiaque.
- fausses routes, reflux nasal et vomissements par la suite.

Des **difficultés scolaires** ont été retrouvées justifiant la présence d'une AVS, en classe, aux côtés de l'enfant.



Grâce au bilan, nous avons constaté un trouble d'articulation à type d'**assourdissement**, un **retard de parole** (omissions/ajouts de phonèmes...) **et de langage**.

▪ Conclusion :

Nous avons constaté la présence de troubles de déglutition dans la petite enfance et d'un trouble d'articulation contemporain (assourdissement). Cependant, nous n'avons pu isoler le trouble d'articulation puisqu'il était intégré dans un retard linguistique beaucoup plus global (retard de parole et de langage). D'autre part, nous n'avons pu exclure une cause perceptive à ce trouble d'articulation puisque nous avons noté une baisse d'audition unilatérale de 40dB.

**Dans le cas de cet enfant, tout était tellement imbriqué qu'il nous était difficile d'imputer le trouble d'articulation aux difficultés de déglutition antécédentes. Nous n'avons pu conclure à une cause exclusivement motrice.**

Enfant 3 :

Compte tenu du très jeune âge de cet enfant (quatre ans sept mois) et de son attitude opposante, le bilan n'a pas pu être réalisé. Aussi, nous nous sommes appuyées sur les données émanant de l'orthophoniste le prenant en charge et sur les résultats du questionnaire.

Un **hydramnios** a été souligné par la maman pouvant déjà faire penser à des difficultés de déglutition in-utéro. Aujourd'hui, sur le plan de la déglutition la maman ne nous a signalé que des **fausses routes occasionnelles à l'eau**.

Sur le plan organique, l'enfant a un **voile du palais fin** pouvant être mis en lien avec :

- un **reflux nasal** jusqu'à l'âge de six mois.
- une **nasalisation** perturbant la distinction des voyelles orales/nasales.

Il est à noter, encore aujourd'hui, la présence d'une **parafonction** (suction du pouce).

Le **timbre** de voix de l'enfant est **rauque** corrélé à un **accolement partiel des cordes vocales**.

L'enfant présente un **retard de parole et de langage** ainsi que des **imprécisions articulatoires** (lambdacisme et transformation des fricatives).

▪ Conclusion :

Comme pour l'enfant précédent, nous n'avons pu isoler un trouble d'articulation d'un retard linguistique plus global. De plus, les troubles de déglutition rapportés étaient discrets et relativement limités dans le temps. Enfin, n'ayant pu tester la perception des phonèmes, nous n'avons pu exclure une cause perceptive aux imprécisions articulatoires.

**De ce fait, il nous était impossible de déterminer une cause exclusivement motrice aux imprécisions articulatoires et de les lier de manière certaine aux difficultés de déglutition.**

#### Enfant 4 :

Cette enfant avait une **fatigue postprandiale** qui a disparu après une intervention chirurgicale cardiaque (communication inter-ventriculaire).

Sur le plan organique, le **frein de lèvre inférieur** est **court** et la **cloison nasale** est **déviée** (perméabilité nasale non symétrique). De plus, le **voile du palais** est **fin** entraînant :

- un **reflux nasal** de courte durée (jusqu'à l'âge de quatre mois).
- une **voix nasonnée** lorsque l'enfant est fatiguée.

Une **surdité moyenne** a été diagnostiquée. Cependant, la perception des phonèmes est efficiente (cf. résultats EDP).

Enfin, l'enfant est suivie en orthophonie pour un **trouble du raisonnement logico-mathématique** associé à des **difficultés de compréhension** qui la gênent sur le plan scolaire.

#### ▪ Conclusion :

D'une part, cette enfant a eu des troubles discrets de la déglutition. D'autre part, nous n'avons pas relevé chez elle de trouble d'articulation.

**Ne pouvons-nous pas, ici, émettre une hypothèse secondaire : la quasi absence de trouble de la déglutition ne pourrait-elle pas être un signe de bon développement moteur de la sphère bucco-linguo-faciale ; ce qui, dans ce cas, expliquerait la non-apparition d'un trouble d'articulation ?**

#### Enfant 5 :

D'après le dossier médical fourni par la maman, cet enfant a présenté un **retard global avec une immaturité motrice**. Nous avons pu relier ces informations à nos constatations lors du bilan : **schéma corporel oro-facial non connu**, **sensibilité intra-buccale non efficiente** et **praxies bucco-linguo-faciales non maîtrisées**. Nous avons constaté une **absence d'apnée sur ordre**. Ne pouvons-nous pas la relier aux difficultés pratiques constatées ?

Le questionnaire a fait ressortir également des **difficultés scolaires**.

La maman nous a signalé un **retard de réalisation des cris sonores** que nous corrélons aujourd'hui, au vu du bilan, à un **retard de langage** ainsi qu'à des **troubles d'articulation** : assourdissement [v-f] et nasalisation [p-b-k].

Sur le plan organique, l'enfant a un **palais ogival** que l'on pourrait éventuellement relier à un **reflux nasal** et à une **hypernasalité** après adénoïdectomie. En effet, le voile du palais étant le prolongement du palais dur, cette particularité morphologique n'entraînerait-elle pas :

- une altération de sa mobilité ?
- une altération de son étanchéité ?

Dans la petite enfance, cet enfant a fait de **nombreuses otites** qui pourraient être la conséquence de son déficit immunitaire ou d'un dysfonctionnement tubaire en lien avec un dysfonctionnement vélaire. Il a d'ailleurs bénéficié de la pose d'aérateurs trans-tympaniques. Aucun déficit auditif n'a été diagnostiqué, cependant, nous avons noté en bilan, qu'il présentait un **trouble perceptif** (cf. résultats EDP).

L'enfant a eu des troubles discrets de l'alimentation à type de **moyen de facilitation** (nombreuses déglutitions) qui ont disparu aujourd'hui. Seul, un **réflexe hypernauséux** a été constaté en bilan.

▪ Conclusion :

Cet enfant a eu des troubles discrets de l'alimentation dont seul le réflexe hypernauséux persiste aujourd'hui. De plus, les troubles d'articulation constatés n'ont pu être isolés du fait de la présence d'un retard de langage faisant lui-même partie d'un retard beaucoup plus global. **Il est probable qu'un problème moteur soit à l'origine des troubles d'articulation, cependant nous n'avons pu éliminer une origine perceptive. Il reste que les praxies bucco-linguo-faciales ne sont pas maîtrisées et qu'elles n'ont aucun lien avec une origine perceptive.**

Enfant 6 :

Un **hydramnios** a été constaté, pouvant être le signe de difficultés de déglutition in-utéro. D'ailleurs, nous avons retrouvé, dans la petite enfance, des **difficultés d'alimentation** :

- durée augmentée des repas.
- fatigue postprandiale éventuellement liée à la durée des repas ou à la tétralogie de Fallot.
- reflux gastro-oesophagien.
- refus des doubles textures pouvant être dû à une difficulté de gestion du bolus.
- textures moulinées occasionnellement jusqu'à ses cinq ans, peut-être en lien avec une

augmentation du temps préparatoire buccal pour les textures solides.

Sur le plan organique, l'enfant présente une **étroitesse du conduit narinaire gauche** pouvant être liée à une **respiration buccale prédominante**. De plus, une **brièveté du voile du palais** a été constatée pouvant être corrélée à la présence d'une **insuffisance vélaire** se manifestant par un **reflux nasal** et une **voix nasonnée**.

Des **otites** ont émaillé sa petite enfance pouvant être la conséquence de son déficit immunitaire ou d'un dysfonctionnement tubaire. Aucun déficit auditif n'a été relevé, cependant nous avons noté un **trouble perceptif** (cf. résultats EDP).

Lors du bilan, nous retrouvons un **schéma corporel oro-facial non maîtrisé** et une **difficulté de réalisation des praxies linguales**. Nous avons pu relier ces constatations à celles de son orthophoniste : mimique figée et rééducation s'organisant autour du travail des praxies. Le sevrage du biberon s'étant effectué tardivement (cinq ans), nous avons pensé qu'il avait peut-être généré une hypotonie bucco-linguo-faciale en lien avec les difficultés de réalisation des praxies linguales citées précédemment.

A tout cela, s'ajoute un **retard de parole et de langage**.

▪ Conclusion :

Cette enfant ne présente **pas de trouble d'articulation** actuellement puisqu'il a été rééduqué par une prise en charge orthophonique. Par contre, elle continue à avoir des difficultés praxiques notables. De plus, elle a eu des difficultés de succion-déglutition, qui se sont manifestées dès la période gestationnelle et se sont prolongées jusqu'assez tard.

**Dans ce cas précis, nous avons exclu sciemment le trouble perceptif et la particularité organique de cette enfant (brièveté du voile du palais) qui n'ont pu être à l'origine de ses difficultés praxiques. Il y a donc bien une origine motrice commune aux difficultés praxiques et d'alimentation.**

Enfant 7 :

Cet enfant a eu de **nombreuses perturbations** au niveau de son **alimentation** :

- diversification difficile.
- reflux nasal qui persiste aujourd'hui sur les liquides.
- durée des repas supérieure à la norme notamment en lien avec des difficultés à téter.
- fatigue postprandiale pouvant être aggravée par son anomalie cardiaque.
- moyens de facilitations (très petites quantités en bouche et nombreuses déglutitions).
- nausées sur les consistances avec morceaux.
- reflux gastro-œsophagien et régurgitations.

D'autre part, l'enfant a fait des **encombrements bronchiques** pouvant éventuellement être liés à ses difficultés d'alimentation (pneumopathies d'inhalation).

L'orthophoniste de cet enfant nous a signalé une prise en charge axée, entre autres, sur un **travail des praxies bucco-linguo-faciales**. Cela vient rejoindre notre constatation d'un **schéma corporel bucco-facial mal intégré** et d'une **sensibilité intra-buccale déficiente**.

Sur le plan organique, cet enfant présente une **proalvéolie** probablement due à une succion prolongée (tétine, "doudou" et biberon). Cela va dans le sens d'une hypotonie labiale pouvant

être à l'origine de son **bavage** (diurne et nocturne) et d'une **respiration buccale prédominante**.

Au vu du questionnaire, l'enfant présente un **retard global** affectant : le langage et la compréhension, l'autonomie, la scolarité... En parallèle, nous avons tout de même mis en évidence un **trouble d'articulation** à type de sigmatisme guttural<sup>70</sup> que nous avons pu corrélérer à la présence d'une **voix nasonnée** et d'une **insuffisance vélaire**.

Sur le plan auditif, l'enfant a eu de nombreuses **otites** n'occasionnant pas de baisse d'audition. Ses résultats vont dans le sens d'un trouble perceptif mais il nous est apparu difficile de l'affirmer et d'occulter un éventuel déficit d'attention car l'enfant a été agité durant l'épreuve.

▪ Conclusion :

Nous avons retrouvé chez cet enfant des difficultés d'alimentation, un trouble des praxies et un trouble d'articulation. L'occurrence de ces trois difficultés signe un problème moteur.

**L'origine motrice des difficultés de l'enfant a pu donc être avancée. Cependant, nous n'avons pu écarter la répercussion du retard global qui affecte cet enfant ainsi que celle d'un éventuel trouble perceptif.**

Enfant 8 :

Après analyse du questionnaire, nous avons noté de **nombreuses difficultés d'alimentation** qui ont commencé dès la naissance et que nous avons mises en lien avec la **laryngotrachéomalacie** objectivée :

- fausses routes pouvant être à l'origine des bronchites qu'a eues cette enfant (bronchites d'inhalation).
- reflux nasal.
- nausées.
- régurgitations.
- reflux gastro-œsophagien.
- fatigue postprandiale pouvant être liée à la cardiopathie de l'enfant opérée à trois reprises et qui a nécessité une alimentation par sonde naso-gastrique durant trois semaines.
- difficultés de mastication.
- moyens de facilitation (boire et petites quantités en bouche) encore aujourd'hui.

Un **bavage** occasionnel a été signalé par la maman qui l'a attribué à une salivation excessive.

---

<sup>70</sup> Souffle rauque accompagnant l'émission des constrictives.

**L'étanchéité du voile** n'est **pas optimale** entraînant une **déperdition nasale droite** et se répercutant sur la **voix** qui est **nasonnée**.

L'enfant a fait de nombreuses **otites** pouvant être en lien avec le dysfonctionnement tubaire et vélaire mais également avec le **déficit immunitaire** constaté. Son audition est d'ailleurs surveillée régulièrement sans pour le moment être altérée. Au niveau perceptif, nous n'avons pas diagnostiqué de trouble bien que les résultats obtenus soient à la limite de la norme.

Aucun trouble d'articulation ni difficultés praxiques n'ont été relevés durant le bilan. Cependant, l'orthophoniste de l'enfant nous a signalé qu'au début de la prise en charge, en 2006, il présentait un **trouble d'articulation** qui a été rééduqué depuis. De plus, sont à noter, un **retard de langage**, des **difficultés de compréhension** et des **difficultés scolaires**.

▪ Conclusion :

L'enfant a présenté un trouble d'articulation que nous n'avons pas pu constater lors du bilan. Un nombre non négligeable de difficultés d'alimentation a été relaté.

**Chez cette enfant, ont coexisté des troubles d'alimentation et un trouble d'articulation non isolé puisque lié à un retard de langage. L'origine motrice commune aux troubles d'alimentation et d'articulation n'a pu être exclue. Cependant, elle n'a pu être la cause unique puisque nous avons retrouvé un retard linguistique global.**

Enfant 9 :

Un **hydramnios** a été constaté durant la grossesse, confirmé par des **difficultés d'alimentation** durant la petite enfance qui ont disparu aujourd'hui :

- reflux nasal.
- régurgitations.
- vomissements.
- reflux gastro-oesophagien.

Lors de l'examen au miroir de Glatzell, a été constatée une **perméabilité nasale non symétrique** (déperdition nasale gauche). Elle signe une **mauvaise étanchéité du voile du palais** se manifestant par une **voix nasonnée**.

L'enfant a souffert de nombreuses **otites** purulentes entraînant une **perte d'audition** de 20 à 30 dB bilatérale nécessitant un **appareillage**. Au niveau perceptif, nous n'avons pu conclure à un trouble car la majorité des erreurs faites par l'enfant à l'EDP se situait sur les cinq derniers mots. Nous n'avons pu, de ce fait, exclure une éventuelle baisse d'attention due à la fatigue de l'enfant.

L'enfant présente des **difficultés scolaires** (attention et logico-mathématique) qui s'accompagnent de **difficultés de compréhension orale**. Lors du bilan, nous n'avons relevé ni retard de parole, ni retard de langage, ni trouble d'articulation. Toutefois, l'orthophoniste de l'enfant nous a signalé un **trouble d'articulation** majeur qui a été pris en charge très tôt.

- Conclusion :

Ici, nous n'avons pas retrouvé de difficultés praxiques. Cependant, un trouble d'articulation a bien coexisté avec des troubles d'alimentation durant la petite enfance.

**Les troubles d'alimentation et le trouble d'articulation peuvent donc avoir une origine motrice commune. Cependant, nous n'avons pu exclure une cause perceptive (baisse d'audition) au trouble d'articulation.**

### 3.1.1.2 Conclusion

Ces analyses individuelles ont montré que des difficultés alimentaires pouvaient être corrélées, mais de manière non systématique, à des troubles d'articulation ou des difficultés praxiques. Cependant, nous avons remarqué que nous pouvions rassembler certains enfants au sein de groupes de profils similaires. Cela dans le but de faciliter les interprétations de résultats ultérieures.

## 3.1.2 Groupe contrôle

### 3.1.2.1 Analyses

#### Enfant 10 :

Seule une **légère hypotonie globale** a été constatée à la naissance. Au niveau bucco-linguo-faciale, elle a probablement été entretenue par une **succion du pouce** jusqu'à l'âge de cinq ans qui a éventuellement favorisé une **position non ergonomique de la langue au repos**.

Lors du bilan, une **déperdition nasale** ténue a été remarquée de façon isolée à l'occasion d'une expiration buccale. Cependant, en contexte de bilan articulatoire, aucune nasalisation n'a été retrouvée.

- Conclusion :

**Cet enfant ne présente ni difficultés d'alimentation ni trouble d'articulation.**

### Enfant 11 :

A la naissance, l'enfant a eu des **difficultés à téter** au sein et à prendre du poids. Ce qui s'est normalisé au passage au biberon.

L'âge des premiers mots a été un peu tardif selon la maman mais n'a généré aucun retard de langage.

Dans la petite enfance, l'enfant a fait des **otites** qui n'ont toutefois pas provoqué de déficit auditif. Cependant, à l'EDP, nous avons retrouvé une **perception des phonèmes pas totalement efficiente**.

Sur le plan de la phonation, nous avons noté une **dysphonie**.

- Conclusion :

**Cet enfant ne présente ni difficultés d'alimentation ni trouble d'articulation.**

### Enfant 12 :

L'enfant a une **respiration buccale prédominante** pouvant être le signe d'une légère hypotonie labiale.

Lors du bilan, une **déglutition atypique par mauvais appui lingual** a été constatée. Elle peut être mise en lien avec le **sigmatisme interdental** que présente l'enfant.

Au niveau de l'alimentation, un **reflux gastro-œsophagien** important a été signalé jusqu'à l'âge de quinze mois.

- Conclusion :

**Nous avons retrouvé chez cet enfant, la présence conjointe d'une difficulté de déglutition (déglutition atypique) et d'un trouble d'articulation (sigmatisme interdental). Ils sont tous deux le signe d'une malposition linguale.**

### Enfant 13 :

Cette enfant a eu de légères **difficultés d'alimentation** :

- durée des repas supérieure à la normale de un à trois ans.
- moyen de facilitation encore présent aujourd'hui (petites quantités mises en bouche).
- refus partiel de nourriture encore occasionnellement aujourd'hui.
- indifférence à la nourriture.

Ces difficultés ont donné le sentiment à la famille que le moment du repas n'était pas vécu comme un moment agréable.

De plus, l'enfant présente une **déglutition atypique**.



- Conclusion :

**Cette enfant a eu et a encore quelques difficultés d'alimentation mais ne présente aucun trouble d'articulation.**

### 3.1.2.2 Conclusion

Comme attendu, nous avons remarqué beaucoup plus de troubles de déglutition et d'articulation chez les enfants du groupe 22q11 que chez les enfants du groupe contrôle. Néanmoins, ces résultats nous ont permis, d'une part, d'effectuer une analyse comparative (sujets 22q11 versus groupe contrôle) et d'autre part, de constituer des groupes d'enfants ayant des profils similaires afin de les comparer.

## 3.2 Analyses comparatives

### 3.2.1 Groupe 22q11 versus groupe contrôle

Nous avons réalisé cette analyse comparative dans le but de faire ressortir les signes précoces spécifiques aux enfants porteurs d'une microdélétion 22q11.

#### Précautions méthodologiques :

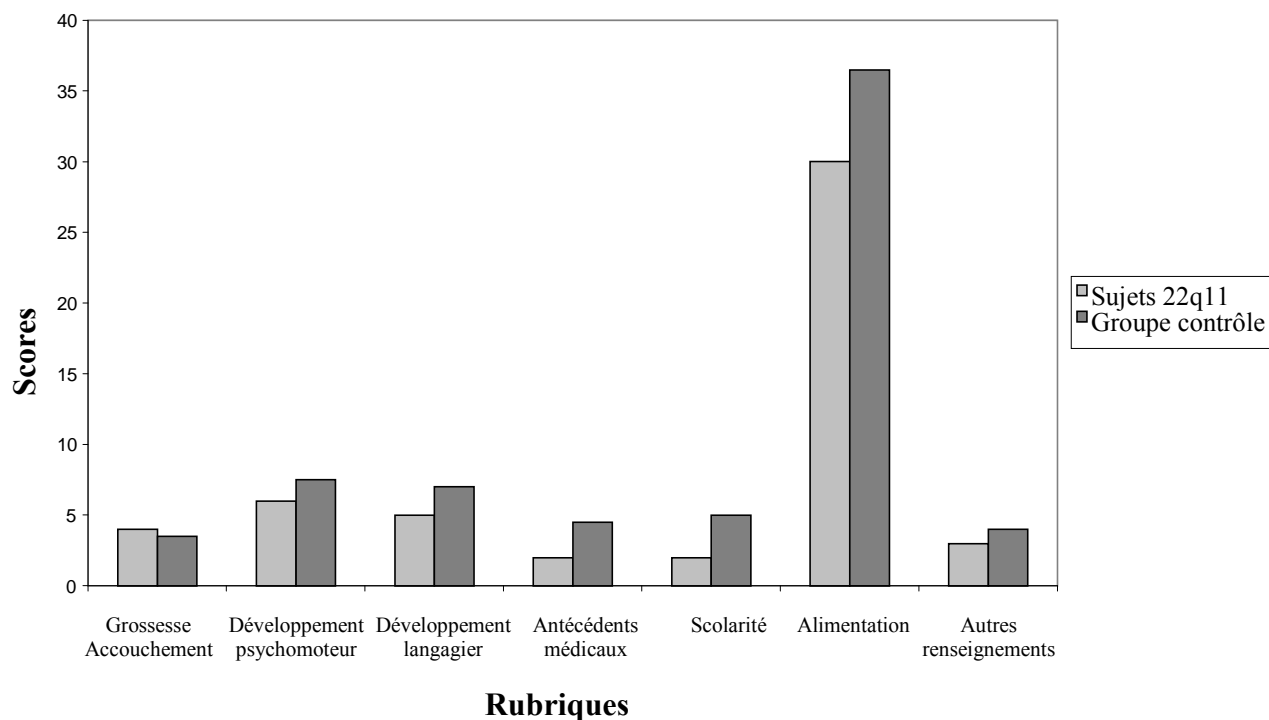
Nous avons comparé deux groupes dont l'effectif est différent (neuf dans le premier contre quatre dans le second). De ce fait, les incidences des résultats obtenus par chaque enfant sur les statistiques descriptives (notamment l'écart-type), n'ont pas été les mêmes s'ils appartenaient au groupe 22q11 ou au groupe contrôle.

Lors de cette analyse, l'effectif du groupe contrôle nous est apparu trop faible, de surcroît, la moitié de cet effectif a un lien de gémellité ce qui a pu fausser les résultats de ce groupe.

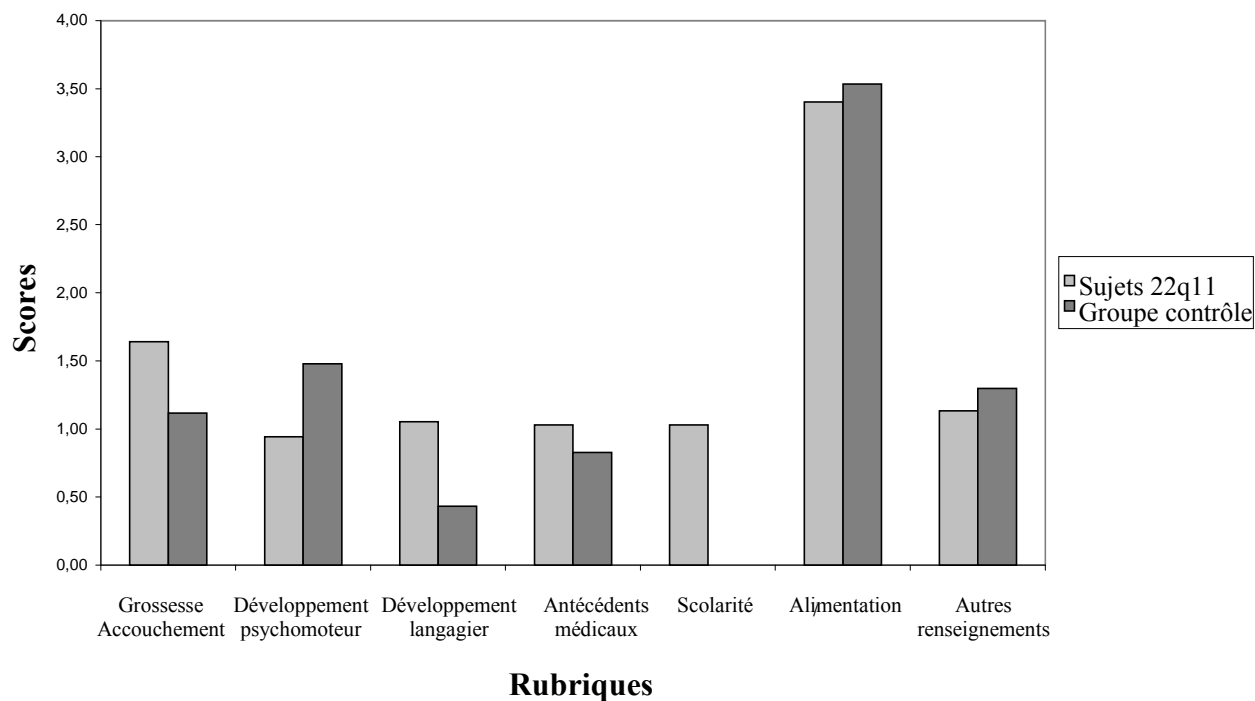
#### 3.2.1.1 Analyse du questionnaire

Voici les graphiques correspondant aux statistiques descriptives (médiane et écart-type) permettant la comparaison entre les sujets 22q11 et les sujets du groupe contrôle au questionnaire. Les chiffres des médianes et écart-types sont à corrélérer pour une meilleure interprétation des résultats.

Le tableau chiffré à l'origine de ces graphiques se trouve dans les annexes (Tab E1).



Graph 1 : Comparaison médiane questionnaire groupe 22q11 versus groupe contrôle



Graph 2 : Comparaison écart-type questionnaire groupe 22q11 versus groupe contrôle

En préambule, nous tenons à signaler que les pourcentages qui suivent ont été synthétisés à partir des analyses individuelles. Nous y avons associé les commentaires des deux graphiques précédents.

#### Difficultés d'alimentation :

Les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 ont présenté beaucoup plus de difficultés quant à leur alimentation au moment de la naissance (33,3% de durée de repas allongée et de fatigue postprandiale) que les enfants du groupe contrôle. Cependant, cet écart entre les deux groupes se réduit petit à petit au moment du passage à la cuillère-fourchette. Ces difficultés sont confirmées par la médiane du groupe 22q11 qui est à 30 tandis que celle du groupe contrôle est à 36,5 sur un total de 38.

- Moyens de facilitation :

Nous avons noté que les moyens de facilitation étaient plus fréquents chez les enfants porteurs de del 22q11 (44%) que chez les enfants du groupe contrôle (25%). Cet écart devient quasiment inexistant aujourd'hui : le pourcentage de leur occurrence est très proche (22% versus 25%).

- Incidents au cours de l'alimentation :

Nous avons noté également une fréquence des incidents au cours de l'alimentation plus importante dans le groupe 22q11 que dans le groupe contrôle :

- 44% de fausses routes dans le groupe 22q11 versus dans le groupe contrôle.

- 22% de vomissements dans le groupe 22q11 versus aucuns dans le groupe contrôle.

Les médianes du groupe 22q11 et du groupe contrôle (respectivement à 3 et 6) viennent appuyer cette constatation.

De plus, l'écart-type du groupe 22q11 est presque quatre fois supérieur à celui du groupe contrôle (respectivement à 1,63 et 0,43), ce qui signe une grande hétérogénéité entre les sujets du premier groupe.

- Reflux nasal :

Une caractéristique majeure s'est dégagée au niveau de l'alimentation des enfants porteurs de del 22q11 : **100% de reflux nasal** versus aucun dans le groupe contrôle !

En conclusion, les différentes étapes temporelles de la rubrique "alimentation" ont bien mis en évidence le **caractère évolutif de la déglutition**. Les résultats des enfants du groupe 22q11 "rattrapent" ceux du groupe contrôle au fil du temps.

Les difficultés d'alimentation sont donc plus fréquentes chez les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 : moyens de facilitation, incidents et reflux nasal. L'alimentation est donc particulièrement à surveiller chez ces enfants.

#### Développement langagier :

Sur le plan langagier, le groupe 22q11 était plus hétérogène que le groupe contrôle (écart-type respectivement à 1,05 et 0,43). De plus, deux-tiers des enfants du groupe 22q11 présentaient un retard de langage.

- Troubles d'articulation :

Près de **90% des enfants porteurs de del 22q11 ont développé un trouble d'articulation** isolé ou non, tandis que nous n'avons retrouvé qu'un cas ayant développé un trouble d'articulation chez les enfants du groupe contrôle.

- Perturbations de la phonation :

**La phonation était perturbée chez 100% des enfants du groupe 22q11** (88,8% de voix nasonnée et 11,2% de voix rauque) alors qu'elle ne l'était que chez un enfant du groupe contrôle.

L'étude du développement langagier a donc bien mis en évidence les difficultés des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 par rapport à leurs pairs du groupe contrôle (médiane respectivement à 5 et 7).

#### Antécédents médicaux :

- Atteintes otologiques :

Nous avons noté des otites chez les enfants des deux groupes dans des proportions voisines (66,6% dans le groupe 22q11 versus 75% dans le groupe contrôle). Cependant, ces otites ont généré la pose d'aérateurs trans-tympaniques dans 44% des cas et une baisse d'audition dans 33% des cas dans le groupe 22q11. Conséquences que nous n'avons retrouvé chez aucun des enfants du groupe contrôle.

Les atteintes otologiques semblent donc plus importantes en terme de gravité chez les enfants porteurs de del 22q11.

- Cardiopathie :

Une cardiopathie était présente chez 77,7% des enfants du groupe 22q11 (ce qui rejoint les données de la partie théorique) alors qu'elle n'apparaissait chez aucun des enfants du groupe contrôle.

Cette atteinte a pu être une cause de majoration de difficultés d'alimentation préexistantes (allongement de la durée des repas et fatigue postprandiale).

- Encombrement bronchique :

Nous avons noté la présence d'encombrements bronchiques chez 33,3% des enfants du groupe 22q11 que nous n'avons pas retrouvé chez les enfants du groupe contrôle.

Cette constatation ne pourrait-elle pas être rapprochée des fausses routes constatées précédemment chez les 22q11, fausses routes par inhalation qui auraient pu entraîner des encombrements bronchiques ?

#### Scolarité :

Dans ce domaine, 77,7% des enfants du groupe 22q11 avaient des difficultés se traduisant par une médiane à 2 sur un total de 5 et parmi eux 22% bénéficiaient d'une AVS. Parallèlement, tous les enfants du groupe contrôle suivaient une scolarité ordinaire (médiane à 5).

De plus, l'écart-type à 1,03 traduit une grande disparité entre les enfants porteurs de del 22q11, disparité que l'on ne retrouve pas chez les enfants du groupe contrôle (écart-type à 0).

#### Autres rubriques :

Concernant les rubriques "Grossesse-Accouchement" et "Autres renseignements", les enfants du groupe 22q11 ne se démarquaient pas des enfants du groupe contrôle. Seul l'écart-type relatif à la grossesse et l'accouchement des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 était supérieur à celui des enfants du groupe contrôle. Cela peut s'expliquer par les complications inhérentes à la microdélétion 22q11 pouvant affecter certains enfants : anomalies cardiaques et hydramnios que nous n'avons pas retrouvé pas chez les enfants du groupe contrôle.

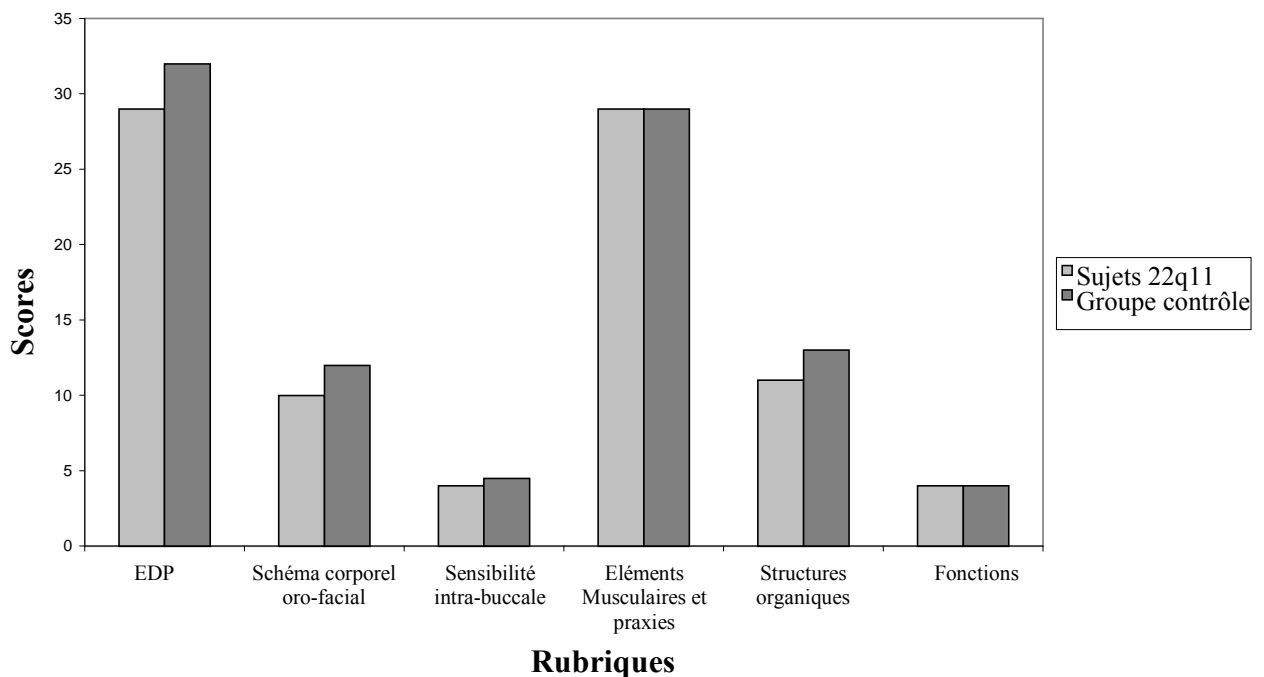
### 3.2.1.2 Analyse du bilan

#### Précautions méthodologiques :

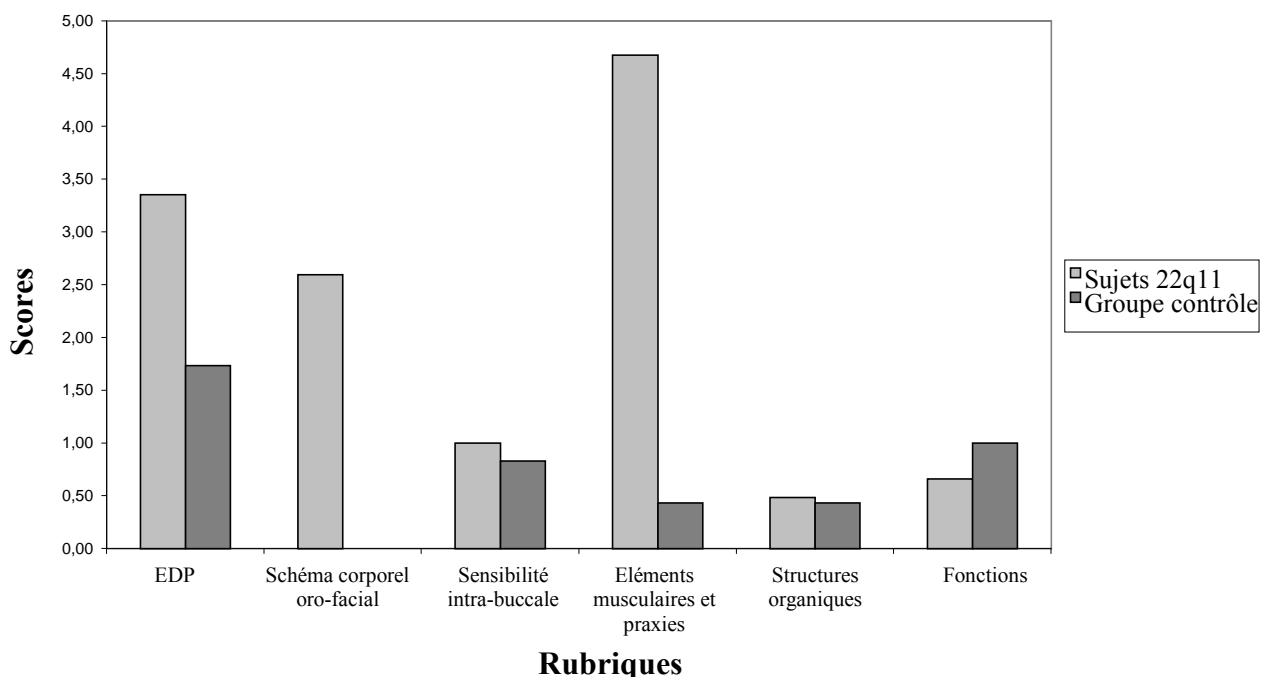
Les statistiques de certaines rubriques du bilan n'ont été effectuées que sur huit enfants, dans le groupe 22q11, car un bilan n'a pu être réalisé. Pour cet enfant, nous nous sommes uniquement appuyées sur les dires de son orthophoniste.

Voici les graphiques correspondant aux statistiques descriptives (médiane et écart-type) permettant la comparaison entre les sujets du groupe 22q11 et les sujets du groupe contrôle au bilan.

Le tableau chiffré à l'origine de ces graphiques se trouve dans les annexes (Tab E2).



Graph 3 : Comparaison médiane bilan groupe 22q11 versus groupe contrôle



**Graph 4** : Comparaison écart-type bilan groupe 22q11 versus groupe contrôle

Comme précédemment, il est à noter que les pourcentages qui suivent ont été synthétisés à partir des analyses individuelles. De même, nous y avons associé les commentaires des deux graphiques précédents.

#### Langage oral :

A l'Evaluation du Langage Oral (ELO), seul un enfant porteur d'une microdélétion 22q11 a obtenu des résultats dans la moyenne alors que 100% des enfants du groupe contrôle étaient dans cette moyenne. Cette épreuve a fait ressortir les différentes difficultés rencontrées par les enfants du groupe 22q11 : 62,5% de difficultés de compréhension, 37,5% de retard de langage...

#### Discrimination perceptive :

A l'Epreuve de Discrimination Phonémique (EDP), seulement 37,5% des enfants du groupe 22q11 ont obtenu un score dans la moyenne versus 75% des enfants du groupe contrôle.

De plus, les résultats des enfants porteurs de del 22q11 étaient beaucoup plus hétérogènes que ceux des enfants du groupe contrôle, l'écart-type étant deux fois plus important (3,35 versus 1,73).

### Motricité bucco-linguo-faciale :

L'épreuve des praxies a montré une médiane identique (à 29) entre les deux groupes avec un écart-type quatre fois plus élevé dans le groupe 22q11 que dans le groupe contrôle (respectivement à 4,68 et 0,43). Il y avait donc une **très grande hétérogénéité entre les enfants du groupe 22q11 quant à leurs capacités motrices au niveau bucco-facial**. Ce qui a mis en relief une variance bien supérieure à celle d'enfants tout-venants.

Cette épreuve était donc particulièrement discriminante et reflétait bien la fréquence des difficultés de motricité bucco-faciale des enfants porteurs de del 22q11.

Le pourcentage de **troubles d'articulation** retrouvé chez les enfants du groupe 22q11 (88,8%) par rapport aux enfants du groupe contrôle (25%) est venu appuyer cette constatation.

### Schéma corporel oro-facial :

En lien avec le paragraphe précédent, nous avons constaté que le schéma corporel oro-facial était connu dans son intégralité par tous les enfants du groupe contrôle, ce qui n'était pas le cas pour les enfants du groupe 22q11 (37,5%). En effet, l'écart-type du groupe 22q11 était très élevé (à 2,6) alors que celui du groupe contrôle était nul ce qui dénote une grande hétérogénéité entre les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11.

C'était une épreuve assez discriminante pour les deux groupes en présence.

### Structures organiques :

Concernant cette rubrique, 75% des enfants du groupe contrôle ont obtenu le score maximal tandis qu'aucun des enfants du groupe 22q11 n'y est arrivé. En effet, les problèmes afférant aux structures organiques étaient plus fréquents chez les enfants du groupe 22q11 (25% de palais ogivaux, proalvéolie...) que chez les enfants du groupe contrôle (médiane respectivement à 11 et 13 sur un total de 13).

### Déperdition nasale :

Nous avons retrouvé assez fréquemment une déperdition nasale chez les enfants du groupe 22q11 (44,4%) alors qu'elle n'était présente que chez un enfant du groupe contrôle (25%).



### Remarques :

Les items de la rubrique "sensibilité intra-buccale" n'étaient pas discriminants : nous n'avons pas retrouvé de différences significatives, en termes de médiane et d'écart-type, entre les deux groupes en présence.

Il est à noter que nous n'avons pas pu mettre en évidence de sex-ratio au sein du groupe 22q11. Nous émettons dans ce cas une hypothèse : soit il n'existe pas de sex-ratio, soit la population en présence est trop faible.

#### 3.2.1.3 Conclusion

Ce qui a fortement émergé de cette analyse (questionnaire et bilan), enfants du groupe 22q11 versus enfants du groupe contrôle, était la grande **hétérogénéité** des résultats des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11, que nous n'avons pas retrouvé chez les enfants du groupe contrôle. Ce qui nous a fait inévitablement penser à la grande hétérogénéité des symptômes dans ce syndrome développés plus haut dans les aspects théoriques.

Au-delà de la théorie, voici ce que cette analyse nous a permis de faire ressortir comme **critères spécifiques** et prédominants chez les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 : **reflux nasal, trouble de la phonation** (à type de nasonnement), **difficultés de motricité bucco-linguo-faciale** et **trouble d'articulation isolé ou non**.

Ainsi, **la co-occurrence de signes précoces tels qu'un reflux nasal, un trouble de la phonation** à type de nasonnement et des **difficultés de motricité bucco-linguo-faciale** (difficultés à téter...) pourrait alerter tout professionnel quant au diagnostic de microdélétion 22q11. Cependant, nous sommes bien conscientes que de tels symptômes ne sont pas pathognomoniques de la microdélétion 22q11.

Sur un autre versant, l'existence de difficultés de motricité bucco-linguo-faciale et/ou d'un trouble d'articulation isolé ou non est difficilement imputable à une cause motrice unique car il est également ressorti de cette étude une forte proportion de retards de parole/langage et de difficultés perceptives chez les enfants porteurs de del 22q11.

### 3.2.2 Analyses par groupes

#### 3.2.2.1 Constitution des groupes

D'après les résultats obtenus, nous avons pu constituer cinq groupes (tous enfants confondus). La constitution de ces groupes s'est faite selon deux axes : la présence ou non de difficultés d'alimentation et la présence ou non d'un trouble d'articulation. Voici le détail de ces groupes :

- **Groupe 1 (G1)** : groupe constitué de deux enfants du groupe 22q11 (enfants 1 et 9) et d'un enfant du groupe contrôle (enfant 12), ayant des difficultés d'alimentation et un trouble d'articulation isolé. Cet effectif représente 22% des sujets du groupe 22q11 et 25% des sujets du groupe contrôle.

- **Groupe 2 (G2)** : groupe constitué de six enfants du groupe 22q11 (enfants 2, 3, 5, 6, 7 et 8) ayant des difficultés d'alimentation et un trouble d'articulation non isolé. Cet effectif représente 66,6% des sujets du groupe 22q11 et aucun des sujets du groupe contrôle n'y figure.

Compte-tenu du jeune âge de l'enfant 3 (4 ans 7 mois) : son bilan n'ayant pas été possible, les statistiques ont parfois été calculées sur cinq enfants et non sur six.

- **Groupe 3 (G3)** : groupe constitué d'un enfant du groupe 22q11 (enfant 4) et d'un enfant du groupe contrôle (13), ayant des difficultés d'alimentation sans trouble d'articulation. Cet effectif représente 11% des sujets du groupe 22q11 et 25% des sujets du groupe contrôle.

- **Groupe 4 (G4)** : groupe constitué de deux enfants du groupe contrôle (enfants 10 et 11), n'ayant ni difficultés d'alimentation ni trouble d'articulation. Cet effectif représente 50% des sujets du groupe contrôle et aucun des sujets du groupe 22q11 n'y figure.

- **Groupe 5 (G5)** : nous avons prévu de constituer un cinquième groupe sans difficultés d'alimentation mais avec un trouble d'articulation. Ce groupe est vide puisque nous n'avons trouvé aucun enfant présentant ce profil : présence d'un trouble d'articulation sans difficultés d'alimentation précoces. En effet, 100% des enfants présentant un trouble d'articulation isolé ou non ont présenté des difficultés d'alimentation précoces. Cette constatation justifie l'objet de cette étude.

### Précautions méthodologiques :

Comme précédemment dans l'analyse groupe 22q11-groupe contrôle, nous avons comparé des groupes dont les effectifs diffèrent. Par conséquent, les incidences des résultats obtenus par chaque enfant, sur les statistiques descriptives, n'ont pas été les mêmes suivant le groupe auquel ils appartenaient.

De plus, la composition du groupe 2 a pu expliquer la faiblesse de certains de leurs résultats par rapport aux autres. En effet, c'était le seul groupe constitué uniquement d'enfants porteurs d'une microdélétion 22q11, tandis que les autres étaient constitués chacun d'au moins un enfant du groupe contrôle.

#### 3.2.2.2 Analyse commune (questionnaire et bilan)

L'objectif de cette analyse était d'approfondir les liens pouvant exister entre difficultés d'alimentation et trouble d'articulation. Le but principal étant de faire émerger des facteurs prédictifs précoces à l'apparition d'un trouble d'articulation ultérieur.

#### Analyse commune des groupes 1 et 2 :

A cette étape, nous avons analysé les critères pertinents communs aux groupes 1 et 2. Nous avons choisi de les traiter communément car ce sont les deux groupes d'enfants présentant un trouble d'articulation isolé ou non.

Cette analyse préalable nous a permis, plus en avant dans ce mémoire, de comparer les résultats obtenus par les enfants ayant développé un trouble d'articulation (groupes 1 et 2) à ceux n'en ayant pas développé (groupes 3 et 4).

- Difficultés d'alimentation :

Dans le groupe 1, un **reflux nasal**, un **reflux gastro-œsophagien** et un **bavage** sont ressortis en grande proportion par rapport aux autres signes. Ils étaient tous trois présents chez deux tiers des enfants.

Dans le groupe 2, où le trouble d'articulation n'était pas isolé, nous avons retrouvé encore d'avantage de signes. Chez la moitié des enfants, étaient présents : une **fatigue postprandiale**, un **moyen de facilitation**, un **reflux gastro-œsophagien** et des **fausses routes**. Le plus prégnant étant le **reflux nasal** que nous avons retrouvé chez 100% des enfants de ce groupe.

Nous avons donc constaté une **multiplicité des symptômes** concernant les difficultés d'alimentation chez les enfants de ces deux groupes.

- Trouble de la voix :

Le **nasonnement** était le trouble le plus fréquent (66% des enfants du groupe 1 et 83% des enfants du groupe 2). Le seul enfant du groupe 2 n'ayant pas une voix nasonnée, avait une voix rauque : 100% des enfants du groupe 2 avaient donc un **trouble de la voix**.

- Causes possibles au trouble d'articulation :

→ Atteinte otologique :

Dans la petite enfance, des **otites** ont été retrouvées chez deux tiers des enfants de ces groupes. En particulier dans le groupe 2, où la moitié des enfants a bénéficié d'une pose d'**aérateurs transtympaniques**.

Nous n'avons donc pu exclure une cause perceptive à leur trouble d'articulation mais elle n'était peut-être pas unique.

→ Motricité bucco-linguo-faciale :

Dans le groupe 2, 40% des enfants ont eu un **déficit praxique bucco-linguo-facial**. Déficit dont les conséquences sur l'articulation n'ont pu être occultées.

En termes de statistiques, les groupes 1 et 2 ont obtenu une médiane identique à 29 sur un total de 30 (Tab H2) mais l'écart-type du groupe 2 est dix fois plus élevé que celui du groupe 1 (respectivement à 5,2 et 0,5). Les enfants développant un trouble d'articulation non isolé (groupe 2) ont donc eu des résultats beaucoup plus hétérogènes quant à leur motricité bucco-linguo-faciale.

- Remarque :

Il est à noter qu'à la naissance, 100% des enfants du groupe 2 présentaient une **cardiopathie**.

Le groupe 2 n'étant composé que d'enfants porteurs d'une microdélétion 22q11, nous pouvons lier ce résultat à la partie théorique où la cardiopathie apparaissait comme un symptôme fréquent de la microdélétion 22q11.

Analyse comparative groupes 1 et 2 versus groupes 3 et 4 :

Nous avons opté pour l'analyse des résultats en confrontant les groupes d'enfants avec trouble d'articulation d'une part (1 et 2) et les groupes d'enfants sans trouble d'articulation

d'autre part (3 et 4). Nous n'avons pas associé le groupe 5 à cette analyse comparative car ce groupe est "vide".

Cette démarche nous a permis de mettre en relief les critères qui pourraient être prédictifs ou causaux d'un trouble d'articulation.

Les données numériques sont tirées des tableaux situés en annexes (Tab H1 et H2).

- Difficultés d'alimentation :

Avant toute chose, il est à noter que les enfants du groupe 4 n'ayant pas de difficultés d'alimentation, nous n'avons comparé, ici, que ceux du groupe 3 à ceux des groupes 1 et 2.

Les incidents au cours de l'alimentation (naissance et étape de la cuillère-fourchette) retrouvés chez les enfants des groupes 1 et 2 étaient plus fréquents (respectivement médiane à 3 et 4 sur un total de 6) et plus marqués que chez les enfants du groupe 3 (médiane à 6 sur un total de 6). De plus, les résultats concernant les incidents au cours de l'alimentation étaient moins homogènes chez les enfants des groupes 1 et 2 (respectivement écart-type à 1,2 et 1,8) que chez ceux du groupe 3 (écart-type à 0,5).

**Les enfants des groupes 1 et 2 étant ceux qui ont développé un trouble d'articulation (isolé ou non), il semble donc que la fréquence et la gravité des difficultés d'alimentation soient en lien avec la survenue d'un trouble d'articulation.**

- Causes possibles au trouble d'articulation :

- Motricité bucco-linguo-faciale :

Concernant les **praxies bucco-linguo-faciales**, les statistiques descriptives ont révélé une médiane à 29 pour les enfants des groupes 1 et 2 alors qu'elle était à 30 pour ceux des groupes 3 et 4. De plus, l'écart-type du groupe 2 était dix fois supérieur à celui des autres groupes, signe d'une grande hétérogénéité des résultats des enfants de ce groupe.

Même si l'écart numérique n'est pas apparu significatif, nous n'avons pu nous empêcher de faire le lien entre des praxies partiellement maîtrisées et la présence d'un trouble d'articulation chez les enfants des groupes 1 et 2.

- Atteinte otologique :

Les **otites** présentes chez la plupart des enfants des groupes 1 et 2, l'ont été chez 100% des enfants du groupe 3 (entraînant pour la moitié une baisse d'audition) et chez 50% des enfants du groupe 4. Pourtant, ces derniers n'ont pas développé de trouble d'articulation.

Les otites récurrentes dans la petite enfance sont donc bien évidemment à surveiller mais elles ne sont pas ressorties, dans cette étude, comme un facteur causal unique à l'apparition d'un trouble d'articulation.

→ Présence d'une parafonction :

Nous avons retrouvé une **parafonction** chez une majorité des enfants de ces quatre groupes. Néanmoins, les enfants des troisième et quatrième groupes n'ayant pas de trouble d'articulation, il ne nous a pas semblé que l'existence d'une parafonction soit une étiologie possible à l'apparition d'un tel trouble.

### 3.2.2.3 Conclusion

Il a résulté de cette analyse que les enfants développant un trouble d'articulation (groupes 1 et 2) ont présenté des troubles de la succion-déglutition plus fréquents et plus marqués que les enfants ne développant pas de trouble d'articulation (groupes 3 et 4). **Cette constatation met en relief le lien entre des difficultés d'alimentation dans la petite enfance et l'apparition d'un trouble d'articulation à l'acquisition du langage oral, bien que nous ne connaissions pas la nature de ce lien (causal, fortuit...).**

De plus, les enfants des groupes 1 et 2 (les seuls à développer un trouble d'articulation) ont cumulé avec cela une maîtrise non optimale des praxies bucco-linguo-faciales que nous n'avons pas retrouvé chez les enfants des groupes 3 et 4 (ne développant pas de trouble d'articulation). **Ce constat souligne une origine motrice à l'apparition d'un trouble d'articulation même si elle n'est peut-être pas unique.**

**Il semble donc que des troubles de la succion-déglutition fréquents et marqués associés à une motricité bucco-linguo-faciale non optimale pourraient constituer des facteurs prédictifs à l'apparition d'un trouble d'articulation ultérieur.**

## **4. Discussion**

L'analyse et l'interprétation des résultats nous ont permis de dégager certaines limites à cette étude. En effet, nous sommes conscientes que les résultats obtenus sur une population uniquement constituée de neuf cas cliniques d'enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 ne

peuvent être généralisables à l'ensemble des enfants porteurs de ce syndrome. Néanmoins, elle a tout de même permis de dégager des signes spécifiques mais non pathognomoniques de la microdélétion 22q11.

Une difficulté majeure s'est révélée au cours des expérimentations : celle de diagnostiquer un trouble d'articulation isolé dans un contexte sémiologique aussi complexe que celui des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11. Dans ce cas, il nous est apparu difficile d'attribuer à un trouble d'articulation isolé ou non, une cause motrice unique du fait d'une forte proportion de retards de parole/langage et de difficultés perceptives dans cette population.

Concernant les outils utilisés dans cette étude, au fur et à mesure des expérimentations, nous avons pu constater leurs imperfections à la fois dans l'analyse groupe 22q11 versus groupe contrôle et dans l'analyse par groupes.

Comme nous nous y attendions, la subjectivité du questionnaire a dû être prise en compte pour l'interprétation des résultats qui, de ce fait, ont été pondérés. De plus, certains volets du questionnaire se sont révélés non discriminants : grossesse-accouchement et antécédents médicaux. A l'opposé, d'autres volets sont apparus particulièrement informatifs : développement psychomoteur, scolarité et alimentation, qui a notamment permis de faire ressortir le caractère évolutif de la déglutition et donc de ses troubles dans l'analyse groupe 22q11 versus groupe contrôle.

Concernant le bilan, contrairement au questionnaire qui est rétrospectif, il a été appliqué de manière à évaluer les capacités d'un enfant à un instant T. Cependant, il intervient après des années de rééducation orthophonique, pour la plupart des enfants du groupe 22q11, ce qui nous a gêné pour mettre en évidence la présence d'un trouble d'articulation et nous a contraint à recourir aux témoignages des orthophonistes de ces enfants. D'ailleurs, nous tenons à signaler que la plupart des prises en charge orthophoniques ont débuté avant même la pose formelle d'un diagnostic de microdélétion 22q11 par Hybridation In Situ Fluorescente (FISH). De plus, comme dans le questionnaire, nous avons constaté des rubriques non discriminantes (sensibilité intra-buccale, structures organiques et fonctions) et d'autres particulièrement discriminantes (Epreuve de Discrimination Phonémique, schéma corporel oro-facial, et éléments musculaires et praxies).

L'analyse des résultats des expérimentations nous a permis de dégager des éléments de repérage simple, particulièrement fréquents chez les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11, venant soutenir la théorie : reflux nasal, trouble de la phonation à type de nasonnement, difficultés de motricité bucco-linguo-faciale.

La connaissance de ces éléments pourrait alerter et orienter les praticiens vers une suspicion de microdélétion 22q11 et donc vers une pose de diagnostic plus précoce. En effet, plus de la moitié des sujets atteints de del 22q11 de cette étude a été diagnostiquée au-delà de l'âge de quatre ans.

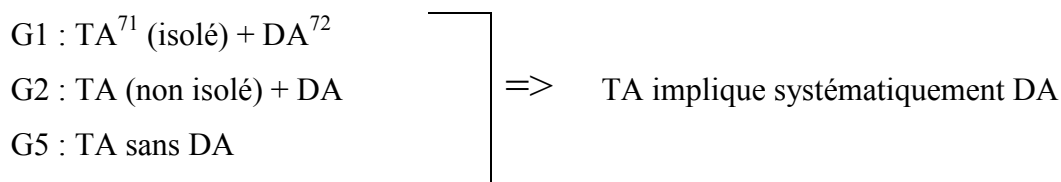
A cela s'ajoutent des facteurs précoces qui pourraient être pronostiques de l'apparition éventuelle d'un trouble d'articulation ultérieur : troubles de la succion-déglutition fréquents et marqués associés à une motricité bucco-linguo-faciale non optimale.

Ainsi, comme la plupart des auteurs dont nous avons succinctement présenté les études (en troisième partie des fondements théoriques), nous retrouvons un lien entre des troubles précoces de succion/déglutition et l'apparition ultérieure d'un trouble d'articulation et/ou des praxies bucco-linguo-faciales.

Les résultats de cette étude peuvent être schématisés comme suit :

Remarque :

Le groupe 4 ne figure pas dans le schéma suivant puisqu'il n'est composé que d'enfants sans difficultés d'alimentation ni trouble d'articulation.



Ainsi, tous les enfants de cette étude développant un trouble d'articulation ont eu systématiquement des difficultés d'alimentation précoces (groupes 1 et 2). L'absence d'enfants au sein du groupe 5 vient appuyer ce constat : nous n'avons pas retrouvé de profils présentant un trouble d'articulation sans avoir eu de difficultés d'alimentation antécédentes.

---

<sup>71</sup> Trouble d'Articulation.

<sup>72</sup> Difficultés d'Alimentation.



G1 : DA + TA (isolé)		=>	DA n'implique pas systématiquement TA
G2 : DA + TA (non isolé)			
G3 : DA sans TA			

De plus, tous les enfants de cette étude ayant eu des difficultés d'alimentation précoces ne développent pas systématiquement un trouble d'articulation. En effet, les enfants appartenant au groupe 3 confirment cette constatation : ils n'ont pas développé de trouble d'articulation alors qu'ils avaient eu des difficultés d'alimentation précoces.

En un sens, l'hypothèse de départ de cette étude est donc vérifiée puisque la présence d'un trouble d'articulation à l'acquisition du langage oral est systématiquement en lien avec des difficultés d'alimentation précoces ; l'inverse n'étant pas systématique.

## **5. Conclusion**

Dans cette étude, nous avons voulu nous intéresser à la sphère oro-faciale des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11, et ce dans une approche globale. En effet, il nous paraissait arbitraire d'opérer une dichotomie entre oralité alimentaire et oralité verbale puisque ce sont des structures anatomiques communes qui assurent ces différentes fonctions.

Notre objectif était de savoir, dans un premier temps, s'il existait un lien entre des troubles de succion-déglutition précoces et l'apparition d'un trouble d'articulation et/ou des praxies bucco-linguo-faciales à l'acquisition du langage oral. Dans un second temps, au fur et à mesure de la progression de l'étude, il nous est apparu important de mettre en évidence les critères précoces spécifiques aux enfants porteurs de del 22q11 quant à leur alimentation. Critères qui pourraient être prédictifs de troubles d'articulation ultérieurs.

Après avoir fait un point théorique permettant de comprendre l'assise de notre démarche, la partie pratique s'est attelée à :

- explorer le passé alimentaire des sujets participant à l'étude à l'aide d'un questionnaire.
- faire un état des lieux du langage oral et de la sphère oro-faciale de ces enfants à l'aide d'un bilan.

Cette démarche nous a permis de faire ressortir que, dans la population de cette étude, l'apparition d'un trouble d'articulation et/ou des praxies bucco-linguo-faciales à l'acquisition du langage oral était systématiquement en lien avec des troubles de succion-déglutition précoces, même si nous ne pouvions imputer au trouble d'articulation une cause motrice unique. Cette constatation permettrait de favoriser et d'ajuster au mieux la prise en charge précoce des dysfonctionnements de la succion-déglutition afin de prévenir l'apparition d'un éventuel trouble d'articulation.

Cette démarche nous a également permis de mettre l'accent sur des critères spécifiques pouvant alerter tout professionnel prenant en charge la sphère oro-faciale des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 dans le but de poser un diagnostic plus rapidement.

Certains objectifs que nous n'avons pas retenus pourraient constituer d'autres possibilités exploratoires.

En effet, les effectifs réduits de cette étude pourraient être revus à la hausse, notamment en ce qui concerne le groupe contrôle. Ce qui est vrai également pour le groupe 22q11 et qui permettrait de confirmer ou d'infirmer nos résultats à une plus grande échelle.

Il serait également intéressant de faire une étude prospective des praxies bucco-linguo-faciales et de faire le point sur les troubles de succion-déglutition sur un panel d'enfants plus jeunes afin d'éviter les biais que constituent la prise en charge orthophonique et la subjectivité d'un questionnaire rétrospectif.

Enfin, une étude des répercussions d'une prise en charge précoce des troubles de succion-déglutition sur l'apparition d'un trouble d'articulation chez les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 pourrait être envisagée.

Au fil de nos réflexions successives, il nous est apparu que la sphère oro-faciale est un sujet riche d'enseignements et encore susceptible de faire l'objet de nombreuses explorations.

# REPERES BIBLIOGRAPHIQUES

## Ouvrages, articles et mémoires

- 1- BAKER KD. et SKUSE DH. (2005). *Adolescents and young adults with 22q11 deletion syndrome: psychopathology in an at-risk group*, The British journal of psychiatry, 186, 115-120.
  
- 2- BONFILS P. et CHEVALLIER J.M. (2005). *Anatomie ORL* (deuxième édition) – Série Médecine-Sciences, Flammarion.
  
- 3- BOUAZIZ V. et PRADAL M. (2006). *Représentations et attitudes des parents d'enfants ayant une habitude de succion*. Mémoire d'orthophonie, Montpellier.
  
- 4- BRIN F., COURRIER C., LEDERLE E., et coll. (2004). *Dictionnaire d'Orthophonie* (deuxième édition). Ortho Edition, Isbergues.
  
- 5- BRUNOD R. (2007). *La dimension psychoaffective dans le développement du langage oral dans Le bilan de langage oral de l'enfant de moins de 6 ans*, Rééducation orthophonique, 231, 87-97.
  
- 6- CAMPBELL L.E., DALY E., TOAL F., et al. (2006). *Brain and behaviour in children with 22q11 deletion syndrome : a volumetric and voxel-based morphometry MRI study*, Brain : a journal of neurology, 129, 1218-1228.
  
- 7- CAMPOLINI C., TOLLET F. et VANSTEELANDT A. (2003). *Dictionnaire de logopédie*. Série pédagogique de l'institut de linguistique de Louvain, Editions Peeters.
  
- 8- CARRE Y. et TOUVET I. (1997). *Le développement linguistique chez dix enfants trachéotomisés : comment ces enfants viennent-ils au langage ?* Mémoire d'orthophonie, Lille.
  
- 9- CHATEL C. (1995). *Evaluation des praxies et des gnosies auprès de 16 enfants trisomiques âgés de 1 an à 11 ans*. Mémoire d'orthophonie, Lille.

- 10- COQUET F. (2007). *Phonologie : notions complémentaires pour la pratique orthophonique dans Parole(s) : aspects perceptifs et moteurs*, Rééducation orthophonique, 229, 17-26.
- 11- COQUET F. et FERRAND P. (2004). *Troubles du langage oral chez l'enfant et l'adolescent : Méthodes et Techniques de rééducation*. Ortho Edition, Isbergues.
- 12- CORNWELL P.L., MURDOCH B.E., WARD E.C., et al. (2003). *Dysarthrie and dysphagia as long-term sequelae in a child treated for posterior fossa tumour*, Pediatric rehabilitation, 6(2), 67-75.
- 13- CUNEO B.F., LANGMAN C.B., ILBAWI M.N., et al. (1996). *Latent hypoparathyroidism in children with conotruncal cardiac defects*, Circulation., 93(9), 1702-1708.
- 14- DAVID H., McFARLAND et al. (2006). *Implications cliniques des interactions entre les systèmes sensorimoteurs : parole et déglutition*. Ordre des orthophonistes et audiologistes du Québec.
- 15- DE BOYSSON-BARDIES B. (Edition revue et corrigée de 2005). *Comment la parole vient aux enfants*. Editions Odile Jacob, Paris.
- 16- DELAOUTRE-LONGUET C. (2007). *Prématurité et succion*, Glossa, 99, 48-63.
- 17- DELFOS M.J., SOULIGNAC B., DEPOORTERE M.H., et al. (2006). *Place de l'oralité chez des prématurés réanimés à la naissance. Etat des lieux à trois ans et demi*, Cairn, 18, 23-35.
- 18- DENIS E. (2006). « *A table, les apprentis mangeurs !* » *Les troubles de l'oralité et des fonctions alimentaires chez le jeune enfant présentant une pathologie congénitale*. Mémoire d'orthophonie, Lille.

- 19- DWORKIN J.P. et HARTMAN D.E. (1979). *Progressive speech deterioration and dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis : case report*, Archives of physical medicine and rehabilitation, 60, 423-425.
- 20- DYCE O., McDONALD-McGINN D., KIRSCHNER R.E. et al. (2002). *Otolaryngologic manifestations of the 22q11 deletion syndrome*, Archives of otolaryngology head and neck surgery, 128, 1408-1412.
- 21- EL SHARKAWI A., RAMIG L., LOGEMANN J.A. et al. (2002). *Swallowing and voice effects of Lee Silverman Voice Treatment (LSVT) : a pilot study*, Journal of neurology, neurosurgery and psychiatry, 72, 31-36.
- 22- ENCHA-RAZAVI F. et ESCUDIER E. (2008). *Embryologie humaine : de la molécule à la clinique*. 4<sup>ième</sup> édition – Elsevier Masson.
- 23- ESSE F. et RIGAUD M-L. (2001). *Mise au pont d'un bilan exploratoire de la déglutition étudié chez 48 enfants*. Mémoire d'orthophonie, Nancy.
- 24- ESTIENNE F., DEGGOUJ N., DERUE L., VANDER LINDEN F. (2004). *202 exercices pour remédier aux incompétences vélo-pharyngées, aux dysfonctionnements tubaires et aux troubles articulatoires*. Solal, Marseille.
- 25- EYOUM I. (2004). *Education ou rééducation du langage dans le cadre des maladies génétiques*, Les approches thérapeutiques en orthophonie, Tome 4, Ortho Edition, Isbergues.
- 26- EYOUM I. (2007). *Les fonctions oro-faciales, l'orthophonie et moi : 25 ans de pratique, de recherche et de passion*, Glossa, 100, 16-20.
- 27- FLOTTES N. (2008). *Stimuler pour accompagner le sevrage de la sonde*, Orthomagazine, 78, 24-27.
- 28- FRANCES I., MARTY V., et coll. (1993) *Les praxies bucco-faciales chez l'enfant de 0 à 4 ans : développement, incidence sur la parole et exercices rééducatifs*. Mémoire d'orthophonie, Montpellier.

- 29- FREUD S. (1909). *Cinq leçons sur la psychanalyse*. Petite bibliothèque Payot (Edition 2005).
- 30- GOTHELF D., FEINSTEIN C., ELIEZ S. et al. (2007). *Risk factors for the emergence of psychotic disorders in adolescents with 22q11.2 deletion syndrome*, Am J Psychiatry., 164, 663-669.
- 31- GRANDCLAUDE E. (2007). *La notion de temps chez les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11.2*. Mémoire d'orthophonie, Nancy.
- 32- HEIKE C.L., AVELLINO A.M., MIRZA S.K. et al. (2007). *Sleep disturbances in 22q11 deletion syndrome: a case with obstructive and central sleep apnea*, The Cleft palate-craniofacial journal, 44, 340-346.
- 33- KELLER E. (2002). *Contribution à la prévention des troubles du comportement alimentaire au décours des nutritons artificielles de l'enfant : élaboration d'une plaquette informative destinée aux parents*. Mémoire d'Orthophonie, Nancy.
- 34- KERN S. (2007). *Le compte-rendu parental comme méthode d'évaluation du développement langagier précoce dans Le bilan de langage oral de l'enfant de moins de 6 ans*, Rééducation orthophonique, 231, 139-150.
- 35- KLINGBERG G. et al. (2002). *Oral manifestations in 22q11 deletion syndrome*. International journal of paediatric dentistry, 12 (1): 14-23.
- 36- LAPOINTE J. et McFARLAND D.H. (2004). *Pourquoi les orthophonistes devraient-ils s'intéresser à la dysphagie ?*, Fréquences, 16, 22-25.
- 37- LEHEUP B., LEVY-MOZZICONACCI A., LACOMBE D., et coll. (1995). *La microdélétion du chromosome 22q11 chez l'enfant : à propos d'une série de 49 patients*, Archives pédiatriques, 3, 761-768.

- 38- LIAGRE M.A. et LICTEVOUT M.H. (1996). *Le syndrome de Di George: Evaluation orthophonique à propos de 21 cas*. Mémoire d'orthophonie, Lille.
- 39- LOVE J.R., HAGERMAN E. & TAIMI E. (1979). *Speech performance, dysphagia and oral reflexes in cerebral palsy*, Journal of speech and hearing disorders, 1980, 59-75.
- 40- MAILLARD T. (2008). *Oralité : bébé prématuré deviendra grand*, Orthomagazine, 78, 16-19.
- 41- MARQUES S. (2006). *Etude du lexique passif chez les enfants et adolescents porteurs d'une microdélétion 22q11*. Mémoire d'orthophonie, Montpellier.
- 42- MARTIN B.J. et CORLEW M.M. (1990). *The incidence of communication disorders in dysphagic patients*, The journal of speech and hearing disorders, 55, 28-32.
- 43- MARTIN S. (1999). *Troubles du comportement alimentaire et nutrition artificielle chez l'enfant*. Mémoire d'orthophonie, Nancy.
- 44- MAURIN-CHEROU N. (1993). *Rééducation des troubles articulatoires isolés*. Ortho Edition, Isbergues.
- 45- McELHINNEY D.B., McDONALD-McGINN D., ZACKAI E.H. et al. (2001). *Cardiovascular anomalies in patients diagnosed with a chromosome 22q11 deletion beyond 6 months of age*, Pediatrics, 108.
- 46- MIEGEVILLE S. (2007). *Nature des troubles de la parole et du langage dans le syndrome de Di George*. Mémoire d'orthophonie, Marseille.
- 47- MONFORT M. (2007). *L'évaluation des habiletés pragmatiques chez l'enfant dans Le bilan de langage oral de l'enfant de moins de 6 ans*, Rééducation orthophonique, 231, 73-85.
- 48- MONTOYA y MARTINEZ P., BAYLON-CAMPILLO H. (1996). *L'incompétence vélo-pharyngée : exploration et prise en charge thérapeutique*. L'ortho édition, Molinghem.



- 49- NISHIO M. et NIIMI S. (2004). *Relationship between speech and swallowing disorders in patients with neuromuscular disease*, Folia phoniatica et logopaedica, 56, 291-304.
- 50- NOIRRIT-ESCLASSAN E., POMAR P. et coll. (2005). *Plaques palatines chez le nourrisson porteur de fente labiomaxillaire*. Encyclopédie Médico Chirurgicale, 22-066-B-55.
- 51- PALLADINO R.R.R., CUNHA M.C., SOUZA L.A.P. (2007). *Language and eating problems in children : co-occurrences or coincidences ?*, Pro-Fono Revista de Atualização Científica, v.19, n.2, p.205-214.
- 52- PASQUET F. et KHOMSI A. (2007). *Evaluation du langage oral... et des contraintes qui modèlent son acquisition dans Le bilan de langage oral de l'enfant de moins de 6 ans*, Rééducation orthophonique, 231, 241-253.
- 53- PAYLOR R., GLASER B., MUPO A. and al. (2006). *Tbx1 haploinsufficiency is linked to behavioural disorders in mice and humans: implications for 22q11 deletion syndrome*, Proceedings of the National Academy of Science of the United States of America, 103, 7729-7734.
- 54- PITTALIS M. (1995). *Les troubles articulatoires des I.M.C. : influence respective des troubles gnoso-praxiques et moteurs et des troubles du langage*. Mémoire d'orthophonie, Tours.
- 55- REVIS J. et CAYREYRE F. (2004). *Rééducation des troubles de la voix d'origine organique ou fonctionnelle*, Les approches thérapeutiques en orthophonie, Tome 3, Ortho Edition, Isbergues.
- 56- ROBIC J.C. (2000). *Analyse des liens entre les praxies bucco-faciales, la dextérité manuelle et un retard de parole*. Mémoire d'orthophonie, Nantes.
- 57- RONDAL J.A. (1998). *Votre enfant apprend à parler – Troisième édition - Mardaga – Bruxelles*.

- 58- SADLER T.W. et LANGMAN J. (2007). *Embryologie médicale* – Huitième édition : Traduction et adaptation françaises par PAGES R. et BELAISCH G. – Editions Pradel.
- 59- SHPRINTZEN R.J. (2008). *Velo-cardio-facial syndrome: 30 Years of study*. *Developmental disabilities research reviews*, 14 (1): 3-10.
- 60- THIBAUT C. (2004). *Rééducation des troubles d'articulation isolés, d'origine perceptive et liés à des déficiences organiques*, Les approches thérapeutiques en orthophonie, Tome 1, Ortho Edition, Isbergues.
- 61- THIBAUT C. (2007). *Orthophonie et Oralité : La sphère oro-faciale de l'enfant (Troubles et thérapeutiques)*. Collection Orthophonie, Elsevier Masson, Issy-les-Moulineaux.
- 62- THIBAUT C. (2008). *L'oralité contrariée*, Orthomagazine, 78, 15.
- 63- VAN AKEN K., DE SMEDT B., VAN ROIE A. et al. (2007). *Motor development in school-aged children with 22q11 deletion (velocardiofacial / DiGeorge syndrome)*, *Developmental medicine and child neurology*, 49, 210-213.
- 64- VINCENT L. (2000). *Liens entre le retard de parole et les praxies bucco-faciales*. Mémoire d'orthophonie, Nantes.
- 65- WENTZEL C. et al. (2008). *Clinical variability of the 22q11.2 duplication syndrome*. *European journal of medical genetics*, 51 (6): 501-10.
- 66- YAMAGISHI H. (2002). *The 22q11.2 deletion syndrome*, *The keio journal of medicine*, 51, 77-88.

## Tests

67- AUTESSERRE D., DELTOUR J.J., LACERT P. (1985). *Epreuve de discrimination phonémique pour enfants de 4 à 8 ans*. Editions Scientifiques et Psychologiques, Issy-lès-Moulineaux.

68- KHOMSI A. (2001). *Evaluation du langage oral (ELO)*. Edition du Centre de Psychologie Appliquée, Paris.

## Sites internet

69- Encyclopédie Orphanet Grand Public (2006) –

**Microdélétion 22q11** : [www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Deletion22q11-FRfrPub126v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Deletion22q11-FRfrPub126v01.pdf)

VERLOES A. et PHILIP N. (2006).

**Trisomie 21** : [www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=FR&Expert=870](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=870)

TOURAINÉ R. et DE FREMINVILLE B. (2007).

70- Site de l'association GENERATION 22 – <http://generation22.free.fr/>

71- Blog du syndrome de Di George – <http://digeorge.over-blog.com/>

72- Site sur la physiopathologie et l'exploration de la déglutition – <http://www.phoniatrie.org/deglutiton/index.htm>

73- Site de la Faculté de Médecine de Brest – Embryologie de la face : [http://moodle.univ-brest.fr/medecine/public/sites/Serveur\\_2008/Embryologie/Emb\\_spe/E\\_branch/Dbra600.htm](http://moodle.univ-brest.fr/medecine/public/sites/Serveur_2008/Embryologie/Emb_spe/E_branch/Dbra600.htm)

74- Site de la Fédération Nationale des Orthophonistes – ALEMBIK Y. et PFEIFFER D.

*La microdélétion 22q11 et ses mille facettes*

[http://www.orthophonistes.fr/theme\\_orthophonie\\_90\\_fiches-information-troubles-et-pathologies.htm](http://www.orthophonistes.fr/theme_orthophonie_90_fiches-information-troubles-et-pathologies.htm)

## **Congrès et conférences**

75- 12th Annual International Scientific Meeting July 7 - 9, 2006, Strasbourg, France. The Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation, Inc. Hosted by Génération 22 and the VCFSEF European Network

76- Journée de formation du 17 Mars 2008 animée par Catherine THIBAUT - Les fonctions oro-faciales : oralités – sphère oro-faciale de l'enfant.

77- 1<sup>ère</sup> journée scientifique du 29 novembre 2008 (à l'initiative de l'Association lorraine Enfance 22) - Microdélétion 22q11 : Affection fréquente et méconnue – diagnostic et prise en charge.

78- Journée de formation du 5 mars 2009 animée par I. BARBIER et I. EYOUM – Les dysmorphoses faciales.

# ANNEXES

## **SOMMAIRE DES ANNEXES**

- ❖ Lettre introductrice de Mr le Professeur LEHEUP B.
- ❖ Lettre introductrice de Mr le Docteur COFFINET L.
- ❖ Courrier explicatif de l'étude et demande de participation
- ❖ Bordereau de réponse des familles
- ❖ Formulaire vierge du questionnaire avant évaluation
- ❖ Formulaire d'évaluation du questionnaire
- ❖ Résultats détaillés de l'évaluation préalable du questionnaire
- ❖ Formulaire vierge du questionnaire après évaluation
- ❖ Formulaire vierge du bilan
- ❖ Analyses individuelles détaillées des questionnaires et bilans de tous les sujets
- ❖ Tableaux thématiques des résultats au questionnaire de tous les sujets (Tab de A1 à A10)
- ❖ Tableaux thématiques des résultats au bilan de tous les sujets (Tab de B1 à B9)
- ❖ Tableaux récapitulatifs des résultats (questionnaire et bilan) et statistiques des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 (Tab C1 et C2)
- ❖ Tableaux récapitulatifs des résultats (questionnaire et bilan) et statistiques des enfants du groupe contrôle (Tab D1 et D2)
- ❖ Tableaux comparatifs (questionnaire et bilan) entre sujets 22q11 et groupe contrôle (Tab E1 et E2)
- ❖ Tableaux récapitulatifs des résultats (questionnaire et bilan) et statistiques par groupes (Tab F1 à F8)
- ❖ Tableaux comparatifs (questionnaire et bilan) par groupes (Tab H1 et H2)



CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE  
Hôpitaux de Brabois – Hôpital d'Enfants  
Rue du Morvan 54511 VANDOEUVRE CEDEX  
SERVICE DE MEDECINE INFANTILE 3 ET DE GENETIQUE CLINIQUE

**Professeur B. LEHEUP**  
Chef de Service  
e-mail : [b.leheup@chu-nancy.fr](mailto:b.leheup@chu-nancy.fr)

Secrétariats :

Hospitalisation : Tél/fax : 03 83 15 46 15  
C.R.C.M. : Tél : 03 83 15 79 47  
Consultation : Tél : 03 83 15 47 47  
: 03 83 15 45 00  
Fax : 03 83 15 46 47  
Rendez-vous : 03 83 15 47 48

Hépatogastro-entérologie, dyslipémies :

Dr A. MORALI  
e-mail : [a.morali@chu-nancy.fr](mailto:a.morali@chu-nancy.fr)  
Dr N. BILLAUD

Nutrition, hypotrophie pondérale, obésité :

Dr A. MORALI  
Pr F. FEILLET  
e-mail : [f.feillet@chu-nancy.fr](mailto:f.feillet@chu-nancy.fr)  
Dr O. DAVID  
Dr F. THIRION  
Dr J. GOSSELIN  
Dr F. GEBHARD  
Dr K. PICARD  
Dr N. BILLAUD

Allergies alimentaires :

Dr A. MORALI  
Dr F. THIRION  
Dr N. BILLAUD

Maladies métaboliques (Centre de Référence  
Maladies Métaboliques)

Pr F. FEILLET

Centre de Ressources et de compétences

Mucoviscidose (C.R.C.M.)

Dr J. DERELLE  
[j.derelle@chu-nancy.fr](mailto:j.derelle@chu-nancy.fr)  
Dr E. HOURIEZ-BERTOLO  
Dr O. DAVID

Endoscopie digestive :

Dr A. MORALI

Endocrinologie, croissance :

Pr B. LEHEUP  
Dr B. LEBON LABICH  
Dr F. GEBHARD  
Dr K. PICARD  
Dr J. GOSSELIN

Gynécologie de l'adolescence (consultation  
médico-chirurgicale) :

Dr B. LEBON LABICH

Diabétologie :

Dr S. JELLIMANN

Génétique, conseil, prise en charge clinique  
(Centre de Référence Syndromes malformatifs  
et anomalies du développement)

Pr B. LEHEUP

Psychologues

M. ARDOUIN-MARVIER  
J. RUHLAND  
M. TESTA (C.R.C.M.)

Cadre Supérieur de Santé

M.J. DONO

Cadres de Santé

J. MARC  
G. MUEL  
J. TESSE

Madame, Monsieur,

Vous bénéficiez pour votre enfant d'un suivi clinique régulier au sein de la consultation hospitalière et universitaire de génétique clinique rattachée au Centre de Référence « Anomalies du Développement et syndromes malformatifs ».

Dans le cadre de l'évaluation et du suivi des patients présentant un syndrome de délétion 22q11, nous vous proposons un travail clinique coordonné par deux étudiantes en fin de formation d'orthophonie.

Elles prendront contact avec vous et je me permets de vous adresser la lettre d'information qu'elles ont rédigée à votre intention.

En vous remerciant de l'accueil que vous leur réserverez, je vous prie de croire, Madame, Monsieur, en l'assurance de nos salutations les meilleures.

Pr. B. LEHEUP  
Chef de Service



N A N C Y

**Centre Hospitalier Universitaire  
HOPITAL D'ENFANTS**

Rue du Morvan - 54511 VANDOEUVRE CEDEX - Tél.  
03.83.15.30.30

**CLINIQUE DE CHIRURGIE PEDIATRIQUE  
Professeur P. LASCOMBES - Professeur M. SCHMITT**

**Unité d'ORL pédiatrique  
chirurgicale**

**Docteur L. COFFINET**

Hôpital d'enfants - Tél : 03 83 15 46 72 (Sec.)

**FB**

Vandoeuvre, le 19 octobre 2008

Madame, Monsieur,

Comme je vous l'avais indiqué lors de la dernière consultation de votre enfant en ORL, Monsieur le Professeur LEHEUP et moi-même, dirigeons un travail de recherche effectué par deux élèves orthophonistes pour leur mémoire de fin d'études. Ce travail s'intéresse aux enfants porteurs d'une délétion 22 q 11, il consiste à établir une relation éventuelle entre des troubles des praxies bucco-linguales précoces se manifestant par des difficultés de déglutition dans les premiers jours à premières semaines de vie, avec d'éventuels troubles des praxies bucco-linguales entraînant des difficultés d'articulation du langage ultérieurement.

La contrainte pour vous va consister à répondre à un questionnaire sur les premières semaines de vie de votre enfant, en particulier sa déglutition et d'autre part en un bilan orthophonique centré sur l'articulation du langage, ce bilan sera réalisé par les élèves orthophonistes, éventuellement en collaboration avec votre orthophoniste habituel.

Madame Nathalie SARFATI et Mademoiselle Manon MONTAUDON vont donc vous contacter sous peu par courrier pour vous expliquer le déroulement de cette étude et solliciter votre participation. Cette dernière n'est évidemment en aucun cas obligatoire et ne modifiera dans un sens ou dans un autre la prise en charge dont bénéficie votre enfant au CHU de Nancy. Si vous acceptez d'y participer, je vous en remercie vivement dans la mesure où tout élément nous permettant d'avoir une meilleure connaissance de ce syndrome ne peut qu'améliorer la qualité de la prise en charge des enfants.

Je vous prie de recevoir, Madame, Monsieur, l'assurance de mes salutations dévouées et les meilleures.

Docteur Laurent COFFINET  
Praticien Hospitalier



## **Courrier explicatif de l'étude et demande de participation**

Nathalie SARFATI

Manon MONTAUDON

Nancy, le 06 novembre 2008.

Madame, Monsieur,

Votre enfant fait l'objet d'une prise en charge, dans le cadre des consultations spécialisées du CHU de Nancy, pour un suivi du syndrome de délétion 22q11.

L'étude que nous vous proposons a fait l'objet d'une discussion avec le Professeur Leheup et le Docteur Coffinet.

Nous sommes étudiantes à l'école d'orthophonie de Nancy et dans le cadre du mémoire pour l'obtention du Certificat de Capacité en Orthophonie, nous souhaitons réaliser une étude qui s'attachera à voir s'il est possible d'établir un lien entre un trouble d'articulation que votre enfant a présenté, ou présente actuellement, et d'éventuels antécédents de difficultés d'alimentation (succion/déglutition).

Afin de réaliser cette étude, nous avons besoin de votre collaboration et de celle de votre enfant. Voici les deux étapes que nous vous proposons :

- la première consiste en l'envoi par courrier d'un questionnaire que nous vous demanderons de compléter. Ce questionnaire concerne essentiellement l'alimentation de votre enfant (actuelle et passée).

- la deuxième consiste en notre rencontre à votre domicile, avec vous et votre enfant. Lors de cet entretien, nous tenterons d'apprécier l'articulation de votre enfant par un bilan de type orthophonique non invasif. Nous discuterons avec vous du questionnaire, que vous nous remettrez, ce jour là.

Toutes les données recueillies lors de cette rencontre seront anonymisées.

Une fois notre étude achevée, un compte-rendu individuel et une synthèse générale anonyme vous seront envoyés.

Nos recherches viseront donc à mieux préciser l'intérêt d'une prise en charge précoce des dysfonctionnements de la sphère oro-faciale et ses répercussions positives sur le langage.

Dans l'attente de pouvoir vous rencontrer, nous vous remercions par avance de l'intérêt que vous porterez à notre travail. Nous restons à votre entière disposition pour répondre à d'éventuelles questions et suggestions et vous prions d'agréer, Madame, Monsieur, l'expression de nos sincères salutations.

Nathalie SARFATI

Manon MONTAUDON

P.S : Nous vous prions de trouver ci-joint deux bordereaux de réponse que nous vous demandons de compléter selon votre décision et de nous réadresser avec l'enveloppe pré-timbrée.

## **Bordereau de réponse des familles**

### **Acceptation de participer à l'étude**

Je soussigné(e) Mr et/ou Mme .....  
parents de l'enfant .....

acceptons de participer à l'étude de Nathalie Sarfati et Manon Montaudon, dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie.

Nous avons bien pris note que cette étude, qui consiste en une recherche de liens éventuels entre un trouble d'articulation et des antécédents de difficultés d'alimentation chez les enfants porteurs d'un syndrome de délétion 22q11, est non invasive et que le traitement des données sera anonymisé.

Nous avons bien compris qu'il n'y aura pas de bénéfice direct pour notre enfant à participer à cette étude.

Nous acceptons de recevoir ces étudiantes à notre domicile, de répondre au questionnaire et que notre enfant participe au bilan orthophonique.

Nous acceptons d'être contactés par téléphone par ces deux étudiantes au numéro de téléphone suivant : .....

Date et signature

-----

### **Refus de participer à l'étude**

Je soussigné(e) Mr et/ou Mme .....  
parents de l'enfant .....

n'acceptons pas de participer à l'étude de Nathalie Sarfati et Manon Montaudon, dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie, auprès d'enfants porteurs du syndrome de délétion 22q11.

Date et signature



Autres observations : .....

**Développement langagier :**

(12) Votre enfant a-t-il eu des :

cris sonores                       entre 0-3 ans                       3-6 ans                       6-10 ans

pleurs                                       entre 0-3 ans                       3-6 ans                       6-10 ans

babillages                                       entre 0-3 ans                       3-6 ans                       6-10 ans

(13) Age des premiers mots : .....

(14) A-t-il un timbre de voix normal ?                      oui                       non

(15) Faisait-il des phrases à l'entrée à l'école ?                      oui                       non

(16) A-t-il bénéficié d'un suivi orthophonique ?                      oui                       non

Si oui :

(17) Depuis quel âge ? ..... (18) Combien de temps a-t-il duré ? .....

(19) Pour quel motif ? .....

(20) En bénéficie-t-il toujours ?                      oui                       non

(21) Coordonnées de l'orthophoniste ayant suivi votre enfant ? .....

.....

**Antécédents médicaux :**

(22) Affections ORL : otites  autres  lesquelles ? .....

(23) Votre enfant a-t-il eu des drains (yoyos, diabolos) ?                      oui                       non

(24) L'audition de votre enfant a-t-elle été évaluée ?                      oui                       non

(25) A quelle date ? .....

(26) Résultats : .....

(27) Hospitalisations :                      oui                       non

(28) Quand et pour quel motif ? .....

(29) Interventions chirurgicales :                      oui                       non

(30) Quand et pour quel motif ? .....

Remarques : .....

**Autonomie :**

(31) Votre enfant s'habille : seul  avec une aide  depuis quel âge ?.....

(32) Fait-il sa toilette : seul  avec une aide  depuis quel âge ?.....

(33) A-t-il des difficultés pour les actes de la vie quotidienne ? oui  non

Si oui, lesquels ? .....

**Sommeil :**

(34) Votre enfant a-t-il présenté des troubles du sommeil ? oui  non

(35) A quelle période ? .....

(36) Si oui, lesquels : ronflements  apnées du sommeil  éveils nocturnes

Autres : .....

**Socialisation :**

(37) Quel était le mode de garde de votre enfant avant sa scolarisation ? .....

.....

(38) A quel âge est-il entré en petite section de maternelle ? .....

(39) Présente t-il un retard scolaire ? oui  non

(40) Si oui, de combien d'années est-il ? .....

(41) Dans quel type d'établissement est scolarisé votre enfant ? .....

(42) Y a-t-il eu des aménagements (AVS, ...) ? .....

(43) Comportement de votre enfant à l'école : .....

**Loisirs :**

.....

**Histoire de son alimentation**

**A la naissance :**

(44) Allaitement maternel : oui  non

(45) Pendant combien de temps ? .....

(46) Allaitement au biberon : oui  non

(47) Pendant combien de temps? .....

(48) Alimentation entérale (sonde naso-gastrique...) :      oui                       non

(49) Quel type d'alimentation entérale ? .....

(50) Pendant combien de temps ? .....

**Comportement de l'enfant face à la nourriture :**

(51) La durée des biberons vous semblait-elle supérieure à la normale ?

oui       non

(52) De combien de temps l'estimez-vous en moyenne ?.....

.....

(53) Fausses routes :                                      oui                                       non

Si oui, à chaque repas  occasionnelles  à quel âge ?.....

(54) Reflux nasal :                                      oui                                       non

Si oui, à chaque repas  occasionnels  à quel âge ? .....

.....

(55) Nausées :    oui     non

Si oui, à chaque repas  occasionnelles  à quel âge ? .....

(56) Vomissements :                                      oui                                       non

Si oui, à chaque repas  occasionnels  à quel âge ? .....

(57) Autres difficultés (régurgitations, reflux gastro-oesophagien, ...).....

(58) Age de sevrage et introduction des solides :.....

(59) Comment s'est passée la diversification ? .....

.....

(60) Durée des repas :

De 1 à 3 ans :              jusqu'à 20 mn       entre 20 mn et 45mn       plus

De 3 à 6 ans :              jusqu'à 20 mn       entre 20 mn et 45mn       plus

De 6 à 10 ans :              jusqu'à 20 mn       entre 20 mn et 45mn       plus

(61) Refus de nourriture :              partiel                                       total

(62) Attitude de votre enfant face à la nourriture (attirance ou indifférence) ? .....

.....





Remarques : .....

(74) Respiration prédominante : bouche ouverte  nasale  mixte

(son mode de respiration quand votre enfant joue, par exemple)

(75) Le moment du repas était-il un moment agréable pour tous ? .....

(76) Mode actuel d'alimentation : .....

(77) Votre enfant mange-t-il sans difficultés ailleurs qu'à la maison (cantine, amis...) ?

**L'alimentation de votre enfant, aujourd'hui :**

(78) Subsiste-t-il des difficultés au niveau de l'alimentation de votre enfant dont vous voudriez nous faire part ? .....

Nous vous remercions du temps que vous nous avez accordé pour répondre à ce questionnaire.

Nathalie SARFATI

Manon MONTAUDON

## Formulaire d'évaluation du questionnaire

Vous venez de participer à un pré-test qui vise à évaluer l'acceptabilité et la faisabilité de notre questionnaire. Ce questionnaire sera ensuite soumis à des parents dont les enfants sont atteints d'un syndrome génétique, et ce, dans le cadre d'une recherche pour un mémoire d'orthophonie.

Vos réponses resteront anonymes.

Votre avis nous intéresse pour améliorer ce questionnaire.

Qui a rempli ce questionnaire ?      père       mère       les deux parents

Le questionnaire vous a-t-il paru trop long ?      oui       non

Temps approximatif pour y répondre .....

Avez-vous eu des difficultés à répondre à certaines questions?    oui     non

Si oui, lesquelles (veuillez noter le n° de la question) ?

N° de la question : .....

Pour quelles raisons ? .....

.....

N° de la question : .....

Pour quelles raisons ? .....

.....

N° de la question : .....

Pour quelles raisons ? .....

.....

N° de la question : .....

Pour quelles raisons ? .....

.....

N° de la question : .....

Pour quelles raisons ? .....

.....

N° de la question : .....

Pour quelles raisons ? .....

.....

Autres remarques : .....

.....

.....

Nous vous remercions pour votre participation à l'amélioration de ce questionnaire.

Manon Montaudon et Nathalie Sarfati.

## **Résultats détaillés de l'évaluation préalable du questionnaire**

Voici les réflexions des parents qui ont émané de cette phase d'évaluation préalable et qui nous ont aidées à améliorer notre questionnaire.

Afin de préserver l'anonymat des familles, nous leur avons attribué des lettres de l'alphabet de façon aléatoire.

### Parent A :

Les réponses de ce parent, notamment, nous ont mises face à une des principales limites des questionnaires : celui de la mémoire, donc du domaine de la subjectivité. En effet, pour plusieurs items (7, 13, 67, 68, 69), cette maman a avoué ne plus se rappeler.

A la question 9, elle nous a dit ne pas avoir compris le sens du terme "hypotonique". Nous avons donc décidé de reformuler cette question pour la rendre accessible au plus grand nombre, ne sachant pas d'avance à quel niveau socio-culturel notre questionnaire serait soumis.

### Parent B :

Ce parent a émis une réserve quant à la question 58 : pour elle, l'introduction des solides n'est pas obligatoirement synonyme de sevrage de l'enfant en alimentation au sein ou au biberon. En effet, ces deux types d'alimentation peuvent coexister quelques temps dans la petite enfance. Nous avons donc décidé de scinder cette question pour en faire deux items indépendants.

Pour l'avoir pratiqué, cette maman nous a fait remarquer que l'allaitement pouvait être mixte (sein et biberon) ; aux items 44 et 46, nous avons donc décidé d'ajouter un item sur l'existence d'un allaitement mixte et sa durée.

Cette maman nous a aussi fait remarquer l'absence de question relative à la durée de la tétée au sein qu'il serait intéressant de comparer à celle au biberon.

Concernant la question sur le refus de nourriture (61), elle nous a fait remarquer qu'il n'existait pas d'option négative dans le cas où l'enfant ne refusait pas la nourriture. Nous avons donc ajouté cette option.

Pour la question suivante (62), elle nous a suggéré de la présenter sous forme de choix multiples afin d'orienter et de faciliter la réponse.

La question 70 a posé problème à cette maman : elle ne l'a pas comprise. Elle a commenté son incompréhension en disant que comme elle ne se sentait pas concernée par un quelconque problème d'alimentation de son enfant, cette question n'avait rien évoqué pour elle.

D'autre part, cette maman nous a aussi fait remarquer que, parfois, elle avait été mise dans l'embarras par certaines questions, car elle ne savait pas quelle période de la vie de son enfant elles concernaient. Nous nous sommes donc rendues à l'évidence qu'il fallait créer des rubriques plus marquées quant aux époques questionnées.

#### Parent C :

Ce parent a mis en évidence l'ambiguïté de la question 12 concernant les pleurs de l'enfant. Elle n'avait pas compris que ce qui nous intéressait ici était la date à partir de laquelle son enfant avait eu des pleurs. Nous avons donc décidé de le préciser plus clairement dans l'énoncé de la question.

A propos de la question 60, elle nous a fait part de ses doutes, ne sachant pas si nous voulions connaître la durée totale des repas de la journée ou la durée d'un seul repas. Nous avons alors reformulé notre question de manière à expliquer clairement que nous souhaitions connaître la durée moyenne d'un seul repas.

Tout comme le parent A, cette mère a mis en évidence les limites de la mémoire pour certaines questions. En effet, elle a une enfant de 5 ans et nous a dit ne pas avoir de souvenirs précis concernant l'acceptation du verre avec embout canard.

De plus, elle nous a fait part de son hésitation sur le terme " verre " de la question 68, ne sachant s'il s'agissait du verre pour enfant ou d'un verre normal. Nous l'avons donc précisé dans la question.

Cette maman a souligné le fait qu'il n'était pas possible de répondre à la question 22 dans le cas où son enfant n'aurait pas eu d'affections ORL. Nous avons donc proposé une option négative. Elle nous a fait la même remarque pour la question sur le bavage (73).

#### Parent D :

Ce parent, en accord avec la plupart des parents, a mis l'accent sur la difficulté à se souvenir de l'âge d'acceptation du verre avec embout canard, du verre normal et de la cuillère.

Parent E :

Ce parent a également parlé de difficultés de mémoire concernant les questions 51 et 52 sur la durée des biberons. Bien que maman d'une jeune enfant, elle nous a dit ne pas s'en souvenir.

Aux questions 60 et 65, cette maman nous a fait part de ses difficultés à répondre nous expliquant qu'il était difficile de se souvenir de la durée des repas et des diverses textures acceptées par son enfant car l'alimentation évolue très vite.

Parent F :

Ce parent a émis des réserves à propos de la question 14. Cette maman nous a en effet expliqué qu'il était difficile de savoir, pour quelqu'un de " non-initié ", si son enfant avait un timbre de voix normal ou non. Bien qu'étant conscientes de ce problème, nous ne pouvions faire l'impasse sur ce point.

Concernant la question 12, cette maman nous a fait la même remarque que le parent C. Il n'était pas non plus clair pour elle que nous voulions connaître la date à partir de laquelle son enfant avait eu des pleurs.

A la question 41, elle nous a avoué être "gênée" par le terme "type" d'établissement et ne pas savoir ce que nous voulions dire exactement par ce terme. Nous avons donc simplifié la formulation de la question.

Comme le parent B, elle nous a avoué ne pas saisir ce que nous entendions par "moyens de facilitation pour avaler la nourriture" (70).

Voici certaines réflexions qu'a suscitées cette phase préalable d'évaluation du questionnaire.

Nous avons noté que notre questionnaire n'était pas daté, un espace a alors été consacré à cet effet. Et ce, dans le but de permettre une éventuelle comparaison ultérieure, dans le cas où d'autres personnes souhaiteraient poursuivre ce travail.

Nous avons décidé de supprimer la question 40 car il nous semblait trop compliqué pour les parents de dater en nombre d'années le retard scolaire de leur enfant. De plus, cette question était susceptible de focaliser les parents sur "l'anormalité" de leur enfant, ce que nous ne souhaitions pas.

Il nous a semblé préférable de remplacer, dans la question 39, le terme de "retard scolaire" par "difficultés scolaires" afin de ne pas heurter la sensibilité des parents. Nous leur

avons donc demandé, dans la question suivante, de qualifier ces difficultés. En effet, cela nous permettait de mieux comprendre le fonctionnement de l'enfant dans ses acquisitions et de faire le lien avec notre partie théorique où nous décrivions les différents dysfonctionnements possibles de celles-ci.

Nous avons considéré que l'item concernant les loisirs de l'enfant n'avait pas sa place dans le questionnaire mais plutôt dans le bilan. En effet, cela peut-être une aide à "briser la glace" lorsque l'enfant est un peu introverti ou intimidé lors du bilan.

Nous avons décidé de supprimer l'item sur le comportement de l'enfant à l'école considérant qu'il n'était pas pertinent dans la progression de notre étude.



(10) A-t-il bénéficié d'une prise en charge paramédicale ? oui  non

Si oui :

Kinésithérapie  Ergothérapie  Psychomotricité

Depuis quel âge ? .....

Combien de temps a-t-elle duré ? .....

Pour quel motif ? .....

(11) Propreté : Age de propreté de jour .....

Age de propreté de nuit .....

Existe-t-il encore aujourd'hui des "accidents" ? oui  non

Autres observations : .....

## D. Développement langagier :

(12) A partir de quel âge votre enfant a-t-il eu des :

Cris sonores  entre 0-18 mois  18-36 mois

Pleurs  entre 0-18 mois  18-36 mois

Babillages  entre 0-18 mois  18-36 mois

(13) Age des premiers mots : .....

(14) Depuis qu'il parle, a-t-il un timbre de voix normal ? oui  non

(15) Faisait-il des phrases à l'entrée à l'école ? oui  non

(16) A-t-il bénéficié d'un suivi orthophonique ? oui  non

Si oui :

Depuis quel âge ? .....

Combien de temps a-t-il duré ? .....

Pour quel motif ? .....

En bénéficie-t-il toujours ? oui  non



Coordonnées de l'orthophoniste ayant suivi votre enfant ? .....

.....  
.....

Nous permettez-vous de prendre contact avec ce professionnel pour  
un complément d'information ?                      oui       non

**E. Antécédents médicaux depuis la naissance :**

(17) Affections ORL : non  otites  autres  .....

(18) Votre enfant a-t-il eu des drains (yoyos, diabolos) ?      oui       non

(19) L'audition de votre enfant a-t-elle été évaluée ?      oui       non

Si oui :

A quelle date ? .....

Résultats : .....

(20) Un transit pharyngo-œsophagien (TPO) a-t-il été réalisé ?      oui       non

Si oui, un trouble de la déglutition a-t-il été diagnostiqué ?      oui       non

(21) Hospitalisations :    oui       non

Si oui :

A quel âge ? .....

Pour quel motif ? .....

(22) Interventions chirurgicales :    oui       non

Si oui :

A quel âge ? .....

Pour quel motif ? .....

Remarques : .....

## F. Autonomie :

(23) Votre enfant s'habille : seul  avec une aide  depuis quel âge ? .....

(24) Fait-il sa toilette : seul  avec une aide  depuis quel âge ? .....

(25) Aujourd'hui, a-t-il des difficultés pour les actes de la vie quotidienne ?

oui  non

Si oui, lesquels ? .....

## G. Sommeil :

(26) Votre enfant a-t-il présenté des troubles du sommeil ? oui  non

Si oui :

A quelle période ? .....

Lesquels ? ronflements  apnées du sommeil  éveils nocturnes

Autres : .....

## H. Scolarité :

(27) Quel était le mode de garde de votre enfant avant sa scolarisation ? .....

.....

(28) A quel âge est-il entré en petite section de maternelle ? .....

(29) Depuis son entrée à l'école, a-t-il eu des difficultés scolaires ?

oui  non

Si oui :

Lesquelles ? .....

Persistent-elles encore aujourd'hui ? oui  non

(30) Aujourd'hui, dans quel établissement est scolarisé votre enfant ? .....

.....

(31) Au cours de sa scolarité, y a-t-il eu des aménagements (AVS...) ?

oui  non

Si oui, lesquels ? .....

## **II. Histoire de son alimentation**

### **A. A la naissance :**

(32) Allaitement maternel (au sein) : oui  non

Si oui, pendant combien de temps ? .....

(33) Allaitement au biberon : oui  non

Si oui, pendant combien de temps?.....

(34) Allaitement mixte (sein et biberon) : oui  non

Si oui, pendant combien de temps ?.....

(35) Alimentation entérale (sonde naso-gastrique...) : oui  non  autre

Si oui :

Laquelle ? sonde naso-gastrique  gastrostomie

Pendant combien de temps ? .....

Pourquoi ? .....

(36) La durée des tétées au sein vous semblait-elle supérieure à la normale ?

oui  non

Si oui, de combien de temps l'estimez-vous en moyenne ?.....

(37) La durée des biberons vous semblait-elle supérieure à la normale ?

oui  non

Si oui, de combien de temps l'estimez-vous en moyenne ?.....

(38) Refus de nourriture : oui  non

Si oui : partiel  total

(39) Attitude de votre enfant face à la nourriture ?

normale  attirance excessive  indifférence

(40) Votre enfant prenait-il du plaisir à manger ? oui  non

Remarques : .....

## **B. Etapes de l'alimentation à la cuillère, puis à la fourchette :**

(41) Age de sevrage (sein et biberon) : .....

(42) Age d'introduction des solides : .....

(43) Comment s'est passée la diversification ? .....

.....

(44) Textures acceptées :

Liquide : oui  non  à quel âge ? .....

Semi-liquide : oui  non  à quel âge ? .....

Mixée : oui  non  à quel âge ? .....

Morceaux : oui  non  à quel âge ? .....

Autres : .....

(45) Durée moyenne d'un repas :

De 1 à 3 ans : jusqu'à 30 mn  plus de 30 mn

De 3 à 6 ans : jusqu'à 30 mn  plus de 30 mn

(46) Acceptation du verre avec embout canard :

oui  non

A quel âge ? .....

(47) Acceptation du verre normal : oui  non

A quel âge ? .....

(48) Acceptation de la cuillère : oui  non

A quel âge ? .....

(49) Votre enfant mettait-il en place des moyens de facilitation pour avaler la nourriture ? oui  non

Si oui, lesquels ? boire  très nombreuses déglutitions

très petites quantités mises en bouche

Autres .....

Les met-il toujours en place actuellement ? oui  non

(50) Avait-il une préférence pour certains aliments ? oui  non

Si oui :

Lesquels et pourquoi ? .....

Vers quel âge ? .....

(51) Avait-il du dégoût pour certains aliments ? oui  non

Si oui :

Lesquels et pourquoi ? .....

Vers quel âge ? .....

(52) Lui arrivait-il de refuser la nourriture : oui  non

Si oui : partiel  total

(53) Votre enfant prenait-il du plaisir à manger ? oui  non

Remarques : .....

(54) Le moment du repas était-il un moment agréable pour tous ? oui  non

Remarques : .....

### **C. Incidents au moment de l'alimentation :**

(55) Fausses routes : oui  non



(63) A-t-il du dégoût pour certains aliments ?            oui             non

Si oui :

Lesquels et pourquoi ? .....

(64) Lui arrive-t-il de refuser la nourriture :            oui             non

Si oui :            partiel             total

(65) Votre enfant prend-il du plaisir à manger ?            oui             non

Remarques : .....

(66) Le moment du repas est-il un moment agréable pour tous ?    oui     non

Remarques : .....

(67) Votre enfant mange-t-il sans difficultés ailleurs qu'à la maison (cantine, amis...) ?

oui             non

Remarques : .....

(68) Subsiste-t-il des difficultés au niveau de l'alimentation de votre enfant ?

oui             non

Si oui :

Fausse routes :    non     occasionnelles     à chaque repas

Reflux nasal :    non     occasionnelles     à chaque repas

Nausées :            non     occasionnelles     à chaque repas

Vomissements :    non     occasionnelles     à chaque repas

Autres : .....

### **III. Autres renseignements**

(69) Succions annexes :    pouce             tétine             autres .....





# Formulaire vierge du bilan

Code anonymat : .....

Date : ...../...../.....

Heure de début : .....

## BILAN DE LA SPHERE ORO-FACIALE ET DU LANGAGE ORAL

### 1. Renseignements d'ordre général

Nom : .....

Prénom : .....

Date de naissance : ..... Age : .....

Classe : .....

Adresse : .....

.....

Numéro de téléphone : .....

Loisirs : .....

Alimentation :

Quels sont tes aliments préférés ? .....

Pourquoi ? .....

Quels sont les aliments que tu détestes ? .....

Pourquoi ? .....

Brossage des dents :

Aimes-tu bien te brosser les dents ?                      oui                       non

Si non, cela te donne-t-il envie de vomir ?                      oui                       non

### 2. Examen du langage oral

a. ELO (de PSM au CM2)

b. EDP 4-8

### 3. Examen oro-facial

#### a. Schéma corporel oro-facial et sensibilité intra-buccale

##### - Schéma corporel oro-facial

	Dénomination sur stimulation tactile (gnosies)		Désignation sur schéma d'après consigne verbale	
	oui	non	oui	non
- joue	.....	.....	.....	.....
- front	.....	.....	.....	.....
- menton	.....	.....	.....	.....
- nez	.....	.....	.....	.....
- lèvres :				
supérieure	.....	.....	.....	.....
inférieure	.....	.....	.....	.....

##### - Sensibilité intra-buccale

	Reconnaissance sur stimulation tactile	Non reconnaissance
Langue	.....	.....
Dents	.....	.....
Joues	.....	.....
Palais	.....	.....

##### Réflexe nauséux

normal (aux piliers du voile du palais)

antérieur (avant les piliers du voile du palais)

absent

remarques : .....

## b. Eléments musculaires et praxies

<b>Contrôle tête</b>	Sur ordre		Sur imitation	
	oui	non	oui	non
Flexion (penche ta tête en avant)	tonique      faible		tonique      faible	
Extension (penche ta tête en arrière)	tonique      faible		tonique      faible	
Rotation (fais non avec ta tête)	tonique      faible		tonique      faible	

remarques : .....

<b>Praxies mandibulaires</b>	Sur ordre		Sur imitation	
	oui	non	oui	non
Grande ouverture	tonique      faible		tonique      faible	
Propulsion (dents du bas en avant des dents du haut )	tonique      faible		tonique      faible	
Rétropulsion (dents du bas en arrière des dents du haut)	tonique      faible		tonique      faible	
Diduction (dents du bas d'un côté puis de l'autre)	tonique      faible		tonique      faible	

remarques : .....

<b>Praxies jugales</b>	Sur ordre		Sur imitation	
	oui	non	oui	non
Gonfler les joues	tonique	faible	tonique	faible
Rentrer les joues	tonique	faible	tonique	faible
Gonfler joue droite	tonique	faible	tonique	faible
Gonfler joue gauche	tonique	faible	tonique	faible
Passer l'air d'une joue à l'autre	tonique	faible	tonique	faible
Gonfler les joues et résister	tonique	faible	tonique	faible

remarques : .....

<b>Praxies labiales</b>	Sur ordre		Sur imitation	
	oui	non	oui	non
Protraction (former un O avec les lèvres)	tonique	faible	tonique	faible
Rétraction (faire un sourire)	tonique	faible	tonique	faible
Fermeture (pincer les lèvres)	tonique	faible	tonique	faible
Mobilisation orbiculaire (faire comme pour souffler dans une paille)	tonique	faible	tonique	faible
Mobilisation releveurs/abaisseurs (montrer les dents)	tonique	faible	tonique	faible
Mobilisation lèvres (faire le bruit du baiser)	tonique	faible	tonique	faible
Tonicité des lèvres (tenue d'un bouton)	tonique	faible	tonique	faible

remarques : .....



Taille de la langue : normale  macroglossie  microglossie

Aspect de la langue : .....

Position de la langue au repos :

ergonomique (haute contre la papille palatine)

addentale rétro incisif sup  addentale rétro incisif inf  interdentale ant

interdentale latérale  protrusion

Aspect des lèvres au repos (sup et inf) :

ouvertes  fermées souples  fermées contractées  éversion

sècheresse  présence de salive aux commissures

Taille du frein de lèvres (apprécier longueur, souplesse, étirement) :

normal  court  autre

Forme du palais : normal  ogival  autre

Articulé dentaire :

- plan frontal : normocclusion

infraclusion (*recouvrement insuffisant*)  supraclusion (*recouvrement excessif*)

- plan sagittal : normal  proalvéolie (*vers l'avant*)  rétroalvéolie (*vers l'arrière*)

Position de la mandibule - décalage squelettique : oui  non

- *remarques* : .....

Perméabilité nasale : (miroir de Glatzell)

symétrique  non symétrique  absente

Inspirer par la bouche et retenir son souffle : (miroir de Glatzell)

possible  impossible

Inspirer par le nez et souffler par la bouche : (miroir de Glatzell)

possible  impossible

#### **d. Fonctions**

Phonation : (miroir de Glatzell)

- étanchéité du voile (tenue du [a]) : oui  non

- mobilité du voile (mouvements [a-B]) :    oui     non

Respiration : (demander à l'enfant de respirer normalement pour voir ce qu'est "normal" pour lui puis test de Rosenthal avec miroir de Glatzell : respirer 10 fois par le nez, le faire en même temps que lui pour lui donner un rythme normal)

buccale     nasale     mixte

- remarques (narines collabées puis dilatées) : .....

Déglutition :

	Déglutition normale	Déglutition atypique
Déglutition de la salive		Par contraction : Par mauvais appui lingual :
Déglutition de l'eau (paille)		Par contraction : Par mauvais appui lingual :

remarques : .....

Articulation :

**- Protocole adapté à partir du protocole de Liagre et Lictevoud (non étalonné)**

	Prod°	Nasal°		Prod°	Nasal°		Prod°	Nasal°
pa ap pelle épée coupe			ta at table bateau botte			ka ak coup écouter sac		
ba ab balle habit robe			da ad dé radis salade			ga ag gâteau égarer bague		
	Prod°	Nasal°		Prod°	Nasal°		Prod°	Nasal°
fa af feu effacer oeuf			sa as seau assez tasse			cha ach chapeau échapper tâche		
va av verre			za az zèbre			ja aj jupe		

savonner cave			oiseau valise			déjà orage		
	Prod°	Nasal°		Prod°	Nasal°		Prod°	Nasal°
la al lit balai balle			ra ar radis garer terre					
ma am mari ami pomme			na an nid canard lune			gna agn agneau gagne gnocchi		

**- Logatomes Borel**

	Prod°	Nasal°	Remarques
spli	.....	.....	.....
olp	.....	.....	.....
igzo	.....	.....	.....
adjo	.....	.....	.....
gontra	.....	.....	.....
bartin	.....	.....	.....
riskapé	.....	.....	.....
otrudiré	.....	.....	.....
pulblagoritel	.....	.....	.....
zoltidusektor	.....	.....	.....
varduostivar	.....	.....	.....

Heure de fin : .....

Durée de la passation : .....

Passation en ..... fois.

Comportement de l'enfant :      coopérant       opposant       fatigué



# **Analyses individuelles détaillées des questionnaires et bilans des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11**

## **ENFANT 1**

### **Présentation du sujet :**

Age : neuf ans huit mois

Sexe : féminin

Classe actuelle : CE2

Place dans la fratrie : dernière sur trois

### **Résultats du questionnaire**

#### **Grossesse et accouchement : 5/5**

Une amniocentèse a été réalisée pour suspicion de trisomie 21. En effet, une **anomalie rénale** (rein kystique gauche) avait été constatée à l'échographie in-utéro. Cependant, le caryotype était normal et l'anomalie rénale a été confirmée en post-natal.

Cette anomalie confirme ce que nous avons décrit dans la partie théorique concernant la possibilité de malformations rénales chez les 22q11. Cependant, nous n'avons pas retenu cette information car elle n'était pas significative dans cette étude.

#### **Développement psychomoteur : 5/9**

L'enfant a bénéficié d'une prise en charge kinésithérapique durant ses premiers mois de vie pour le traitement d'une bronchiolite.

L'absence de score obtenu par l'enfant aux items 23, 24 et 25 est à relativiser du fait d'une exigence importante de la mère vis-à-vis de son enfant. Par exemple, cette maman considère que son enfant n'est pas autonome quant à l'habillage parce que celle-ci ne distingue parfois pas l'endroit de l'envers de certains vêtements (chaussettes et sous-vêtements) alors que l'enfant parvient à enfiler ses vêtements seule. Ici ressort la subjectivité d'un questionnaire que nous avons déjà évoquée précédemment.

En conclusion, le score de cette enfant n'est pas réellement informatif quant à son développement psychomoteur.

### **Développement langagier : 5/7**

Le **timbre** de voix de l'enfant, **nasonné et rauque** de façon constante dans la petite enfance, a selon la mère, évolué grâce à la prise en charge orthophonique dont elle bénéficie depuis l'âge de six ans. Toutefois, ces altérations vocales restent aujourd'hui encore perceptibles surtout en cas de rhume, inattention et fatigue.

### **Antécédents médicaux : 3/6**

#### Audition : 2/3

L'enfant a eu des rhumes fréquents dans sa petite enfance entraînant des bronchites ; et une bronchiolite traitée par kinésithérapie. **Aucun déficit auditif** n'a été diagnostiqué.

#### Autres : 1/3

Cette enfant a subi plusieurs hospitalisations et une intervention chirurgicale localisée hors de la sphère oro-faciale (ablation du rein gauche). Néanmoins, ces hospitalisations ont été de très courte durée et donc peu susceptibles d'avoir généré des troubles psychoaffectifs.

### **Scolarité : 2/5**

Le score est révélateur de **difficultés scolaires** que l'enfant a eues et a actuellement : histoire-géographie, mathématiques (abstraction) et expression écrite. Elle a une auxiliaire de vie scolaire (AVS) qui l'aide notamment pour les mathématiques. Cela vient corroborer les difficultés en mathématiques que nous avons signalées dans la présentation de la microdélétion 22q11.

### **Alimentation : 27/38**

#### Naissance : 4/6

Cette enfant a été alimentée exclusivement au biberon, choix de la maman par convenance (les items sur l'allaitement au sein n'ont donc pas été renseignés). Les tétées excédaient les trente minutes mais avec le temps, la durée moyenne des repas s'est normalisée.

#### Etapas de la cuillère et de la fourchette : 12/15

A cette période, elle n'acceptait pas le verre avec embout canard : résultat non pertinent puisque l'enfant est passé directement au verre normal.

Depuis cette étape et jusqu'à maintenant, l'enfant utilise la boisson comme **moyen de facilitation** pour avaler le bolus, décrit comme trop volumineux par la mère.

Le moment du repas n'était pas et n'est toujours pas vécu comme un moment agréable pour la famille. La maman justifie cette réponse par le comportement de son enfant à table : attirance excessive, problème de propreté... Dans le cadre de cette étude, cette justification ne nous semble pas exploitable car elle n'est pas en relation avec des difficultés de déglutition (fausses routes, nausées...).

#### Incidents lors de ces deux étapes : 3/6

Des **fausses routes** avaient lieu à chaque repas jusqu'à l'âge de 18 mois et sont encore présentes occasionnellement. Elles sont le reflet d'une déglutition perturbée.

Un **reflux nasal** était également constaté à chaque repas jusqu'à l'âge de 16 mois. Enfin, jusque vers 12 mois, et encore aujourd'hui lorsque l'enfant est malade, elle vomit par le nez. Ces deux incidents confirment les informations venant de la mère selon lesquelles son enfant a un **voile du palais court**. L'incompétence vélaire était importante dans la petite enfance, mais a diminué grâce à la prise en charge orthophonique.

La maman nous a également signalé une **fatigue post-prandiale** excessive, et ce, jusqu'à l'âge de trois ans.

#### Aujourd'hui : 8/11

Sur un plan qualitatif, les aliments que privilégie l'enfant sont les produits lactés, la charcuterie et les sucreries, par préférence selon la mère. Les aliments qu'elle déteste sont les petits pois pour leur aspect farineux, les légumes en morceaux et le steak haché par "opposition", toujours d'après la mère. Il aurait été intéressant ici de connaître les explications de l'enfant quant aux causes de cette attirance et de ce dégoût. Sont-ils plutôt dus à un problème de goût ou de consistance ? Car alors les conclusions à tirer seraient différentes. Si c'est un choix en rapport avec la consistance des aliments, il est révélateur d'une difficulté de déglutition.

Le refus partiel de nourriture a été signalé mais il n'a pas été décrit comme sortant de la norme (décrit comme un caprice).

Ainsi que nous l'avions ébauché plus haut, il reste encore présent un moyen de facilitation (boire) et le repas n'est, à l'heure actuelle, pas vécu comme un moment agréable, pour les mêmes raisons citées auparavant.

#### **Autres renseignements** : 1/5

#### Respiration : 1/3

Concernant le sommeil, jusqu'à l'âge de sept ans, des **ronflements** et des éveils nocturnes entraînaient des levers au moins une fois par nuit. Ces signes, corrélés aux incidents lors de la prise alimentaire, confirment l'**hypotonicité du voile du palais** et une **respiration buccale**.

Un **bavage** fréquent diurne et nocturne (coussin mouillé jusqu'à aujourd'hui) a été constaté par la maman. Il est le signe d'une respiration buccale prédominante venant confirmer ce que nous avançons concernant le sommeil.

Parafonction et brossage : 0/2

De plus, l'enfant a eu une tétine jusqu'à 3 ans et demi ce qui aurait pu expliquer un éventuel retard de maturité bucco-linguale.

Le brossage des dents est difficilement accepté sans pour autant provoquer de nausées. D'après la mère, ce refus est essentiellement dû à une "contrainte" mal vécue. Nous ne pouvons donc pas conclure sur une éventuelle appréhension de l'enfant quant à l'approche des structures endo-buccales par un corps étranger.

### **Le point de vue de l'orthophoniste qui suit l'enfant :**

La prise en charge orthophonique a démarré en juin 2005 par un travail sur l'articulation des phonèmes [l] et [r], des doubles consonnes, sous-tendu par un travail sur le nasonnement. Puis la prise en charge a évolué vers le langage écrit, la compréhension orale et écrite (implicite, mobilité de la pensée...), le raisonnement, la gestion mentale. Ponctuellement, il arrive encore que l'orthophoniste fasse retravailler la musculature buccale et vélaire.

## **Résultats du bilan**

### **ELO**

Cette enfant étant en classe de CE2, nous avons interprété ses résultats en fonction du profil de CE2. Toutefois, il est à noter qu'elle a redoublé le CE1 et devrait donc être en CM1.

Lexique en réception :

Les résultats obtenus sont dans la moyenne de CE2. Le vocabulaire passif de cette enfant est donc dans la norme. De plus, si l'on se réfère au profil de CM1 ses résultats restent toujours situés dans la moyenne, à la limite inférieure.

Lexique en production :

Les résultats de l'enfant sont légèrement supérieurs à la moyenne du CE2 et du CM1. La dénomination d'objets et d'action est donc de bonne qualité, ce qui témoigne d'une richesse du stock lexical.

Répétition de mots :

L'enfant n'a fait aucune erreur et obtient le résultat maximal ce qui correspond à la moyenne de CE2. Sa boucle phonologique et son contrôle articulatoire sont donc efficaces. Cependant, un léger assourdissement est parfois perceptible. Nous pouvons penser que cet assourdissement était plus prononcé auparavant et qu'il a été atténué grâce à la prise en charge orthophonique.

Compréhension :

La compréhension immédiate est bien au-dessus de la moyenne de CE2. Seuls deux énoncés sont échoués en première désignation et l'enfant s'auto-corrige en deuxième désignation. La compréhension globale est dans la moyenne de CE2. Il ne semble donc pas y avoir de problèmes majeurs de compréhension tout en sachant que l'ELO n'est pas un test spécifique de compréhension du langage oral.

Production d'énoncés :

Les résultats obtenus sont en dessous de la moyenne de CE2 mais ne franchissent pas le seuil de la pathologie. L'enfant respecte le sens de l'énoncé initial mais a tendance à faire des erreurs morphologiques. Ses compétences morphosyntaxiques sont donc un peu faibles pour son niveau scolaire.

En conclusion, les résultats de l'enfant sont relativement homogènes ce qui dénote un **bon fonctionnement global de son langage oral.**

**EDP : 31/32**

Compte-tenu du score de l'enfant, tout **trouble perceptif** est **exclu**. Cependant, l'étalonnage de l'EDP a été conçu pour des enfants jusqu'à 8 ans 9 mois, or cette enfant est au-dessus de l'âge d'étalonnage. Nous émettons donc une réserve quant à ces résultats.

**Schéma corporel oro-facial : 10/12**

L'enfant dit ne pas connaître le mot "lèvre". Hormis cette remarque, il n'y a rien d'autre à signaler de particulier concernant les gnosies oro-faciales.

### **Sensibilité intra-buccale : 5/5**

La sensibilité intra-buccale est **efficace** puisque toutes les structures sont reconnues. De plus, nous n'avons pas retrouvé de réflexe hypernauséux.

### **Éléments musculaires et praxies : 30/30**

Toutes les praxies, hormis deux, sont réalisées sur ordre de façon tonique. Les deux seules échouées, propulser les dents du bas en avant des dents du haut et rentrer les joues, sont accomplies sans difficulté sur imitation. La non-réalisation sur ordre de ces deux praxies semble due à une difficulté de compréhension de la consigne et non à une difficulté purement praxique.

### **Structures organiques : 12/13**

L'enfant a un voile du palais court entraînant une légère **déperdition nasale** lorsqu'on lui demande d'inspirer par le nez et d'expirer par la bouche. Cette déperdition a été objectivée au miroir de Glatzell.

### **Fonctions : 4/5**

Le seul point perdu est dû à la déperdition nasale, citée au paragraphe précédent et retrouvée lors de l'évaluation de la phonation (tenue du [a]).

Lors du bilan, la déglutition nous a semblé efficace. Par contre, il est à noter que l'enfant ayant eu soif, elle a fait deux fausses routes observées inopinément, en buvant au verre. Nous n'avons donc pas pu conclure quant à l'intégrité de cette fonction.

Lors de l'évaluation de l'articulation, nous avons remarqué un léger **assourdissement** des phonèmes [b], [d] et [g]. La répétition de logatomes est bonne jusqu'à un empan de trois syllabes. Au-delà, la restitution est plus aléatoire mais nous ne pouvons écarter deux causes possibles : la mémoire et la fatigabilité puisque cette épreuve est réalisée en toute fin de bilan.

## **ENFANT 2**

### **Présentation du sujet :**

Age : neuf ans deux mois

Sexe : masculin

Classe actuelle : CE2

Place dans la fratrie : troisième sur quatre

## Résultats du questionnaire

### Grossesse et accouchement : 5/5

Il est à noter qu'un **problème cardiaque** avait été décelé à l'échographie de sept mois, nécessitant un suivi en postpartum. Cela vient appuyer la description que nous avons faite des atteintes cardiaques chez les 22q11.

### Développement psychomoteur : 7/9

L'enfant a suivi une prise en charge kinésithérapique pour bronchiolite et non pour son développement moteur. Cependant, la maman signale une difficulté à fermer ses lacets.

### Développement langagier : 5/7

L'enfant a une **voix nasonnée** : une prise en charge orthophonique est en place depuis l'âge de trois ans pour rééducation vélaire et pour la prononciation.

### Antécédents médicaux : 1/6

#### Audition :

L'enfant a eu des **otites** (surtout à l'oreille droite), a bénéficié d'une pose d'aérateurs trans-tympaniques et la dernière évaluation de son audition (en 2008) a révélé une **baisse d'audition de 40 dB à droite**.

L'enfant a été hospitalisé durant trois jours pour un problème articulaire (à deux ans) et a subi une intervention chirurgicale cardiaque (fermeture d'une communication inter-ventriculaire) qui a nécessité trois semaines d'hospitalisation à l'âge de cinq mois. La durée relativement courte de ces hospitalisations ne nous a pas permis de conclure à des répercussions affectives ; en revanche, nous pouvons penser que le problème cardiaque a pu gêner les prises alimentaires de l'enfant.

### **Scolarité : 2/5**

L'enfant présente des **difficultés scolaires** (langage et retard cognitif) encore persistantes aujourd'hui et bénéficie de la présence d'une Assistante de Vie Scolaire (AVS) depuis le CP.

### **Alimentation : 32/38**

#### A la naissance : 4/6

Son score est dû à un **refus partiel de nourriture**. En effet, nourri au biberon d'emblée (choix de la maman pour le "côté pratique"), cet enfant refusait assez souvent de finir ses biberons ou les refusait parfois totalement et **vomissait**, très fréquemment, aussi bien **par le nez** que **par la bouche** après les biberons. La maman a interprété cela en disant que son enfant lui paraissait **fatigué** par le problème cardiaque qui l'affectait ; elle a cependant pondéré cette remarque en disant qu'elle pensait aussi que la consistance du lait y était pour quelque chose.

D'ailleurs, elle dit avoir sevré son enfant du biberon avant l'âge de un an et avoir introduit la diversification (yaourts, petits suisses...) relativement tôt. Ces dispositions couplées à une chirurgie cardiaque ont eu pour résultat une diminution de la fatigue et des vomissements.

#### Étapes de la cuillère, puis de la fourchette : 14/15

L'enfant n'a pas accepté le verre "canard": il a bu au verre normal dès le début.

La maman signale quelques préférences alimentaires entre deux et trois ans (banane, purée de carotte, soupes-maison épaisses, bouillie de semoule) et les attribue plutôt à une cause gustative. On ne note plus de vomissements à cette période et le repas est décrit comme un moment agréable, alors qu'il ne l'était pas tant que l'enfant était au biberon.

#### Incidents lors de ces deux étapes : 3/6

Ce score signale des **fausses routes**, un **reflux nasal**, ainsi que des **vomissements réguliers** seulement lors de l'alimentation au biberon. Comme vu précédemment, la maman a insisté sur la **fatigue** excessive au moment des repas avant l'intervention cardiaque et sur le refus occasionnel du biberon.

#### Alimentation aujourd'hui : 11/11

Toutes les textures sont acceptées sans aucun problème et la maman ne signale plus d'incidents particuliers à type de fausses routes ou autres.

### **Autres renseignements : 4/5**

#### Respiration : 3/3

La respiration prédominante est mixte selon les constatations de la maman.



Parafonction : 1/2

La **succion du pouce** et parfois du "doudou" se maintient dans le temps jusqu'à maintenant.

### **Le point de vue de l'orthophoniste qui suit l'enfant :**

Le premier bilan orthophonique réalisé à l'âge de deux ans et demi fait état d'une articulation nasalisée. L'enfant jargonne mais ses productions sont riches sur le plan de l'intonation et de la prosodie. Un premier bilan ORL fait état d'une rhinolalie ouverte majeure avec une brièveté du voile, une fente vélaire sous muqueuse et un cavum profond. On note une importante insuffisance vélo-pharyngée caractérisée par des fuites nasales majeures lors de la phonation.

Le bilan orthophonique de 2004, signale des progrès concernant la maîtrise du souffle mais toujours une absence de dissociation des souffles (nasal et buccal).

Le bilan ORL suivant décèle un dysfonctionnement tubaire et évoque des difficultés d'articulation à mettre en lien, selon l'avis du médecin, avec un trouble des praxies bucco-linguales.

De 2006 à 2008, les bilans orthophoniques font état d'occlusives [k, t, g, d] presque impossibles à réaliser, du phonème [s] pas encore systématisé, d'une déperdition nasale encore présente sur les [z, d...], et de la mise en place d'une rééducation tubaire.

### **Résultats du bilan**

Lors du bilan, bien que tout à fait coopérant, l'enfant a été agité et a présenté des difficultés d'attention et de concentration.

### **ELO**

Tout comme l'enfant 1, cet enfant étant en classe de CE2, ses résultats ont été interprétés en regard du profil de CE2.

#### Lexique en réception :

Les résultats de cet enfant sont en dessous de la moyenne de CE2 mais n'entrent toutefois pas dans la zone pathologique. Ils montrent que son vocabulaire passif n'est pas assez étendu pour son niveau scolaire.

#### Lexique en production :

Les résultats de l'enfant sont très largement inférieurs à la moyenne de CE2 et entrent, cette fois ci, dans la zone pathologique. Seule la dénomination d'action est de bonne qualité. La

dénomination d'objets est, elle, particulièrement atteinte avec de nombreuses métonymies<sup>1</sup> (« poissons » pour « aquarium », « livres » pour « bibliothèque »...). Le stock lexical de cet enfant n'est pas assez riche.

#### Répétition de mots :

La répétition de mots est entachée de très nombreuses erreurs phonétiques. Les résultats obtenus étant très faibles, ils ne peuvent entrer dans le profil de CE2.

Cette épreuve fait ressortir les grandes difficultés de contrôle articulaire de l'enfant entraînant diverses erreurs : - assourdissements ([b]-[p]).

- omissions ([araf] pour [agraf]...).

- ajouts ([alb1Om] pour [albOm]...).

#### Compréhension :

La compréhension immédiate et la compréhension globale se situent toutes deux bien en dessous de la moyenne de CE2 et équivalent à la moyenne de CP. Neuf énoncés sont échoués en compréhension immédiate. Pour cinq d'entre-deux l'enfant s'auto-corrige et pour les quatre autres, aucune persévération n'est à noter mais il change de désignation sans pour autant montrer l'image attendue. L'enfant ne prend pas en compte les éléments logico-temporels (particulièrement les marques de temps des verbes) lui permettant de savoir si l'action s'est produite, est en train de se produire ou va se produire. Il existe donc un trouble de compréhension orale.

#### Production d'énoncés :

Une nouvelle fois, les résultats obtenus sont très nettement en-deçà de la moyenne de CE2. L'enfant respecte toujours le sens de l'énoncé initial mais fait de nombreuses erreurs morphologiques (« des noeufs » pour « des œufs »...) et de syntaxe (« le garçon assis » au lieu de « le garçon est assis »...). Les compétences morphosyntaxiques de cet enfant sont beaucoup trop faibles comparées à son niveau scolaire.

En conclusion, les résultats de cet enfant sont homogènes mais situés très en-deçà de la moyenne de ceux de ses pairs de même niveau scolaire. Il présente un **retard de parole et de langage**.

---

<sup>1</sup> L'enfant utilise involontairement le mot se rapportant au contenu pour désigner le contenant.

### **EDP : 31/32**

Malgré sa baisse d'audition, l'enfant perçoit bien l'opposition entre les différents phonèmes. Mais, comme pour l'enfant 1, son âge est au-delà de l'étalonnage de l'EDP. Ces résultats sont donc à prendre avec précaution.

### **Schéma corporel oro-facial : 10/12**

L'enfant ne peut ni dénommer sur stimulation tactile, ni désigner sur un schéma, le front. Toutes les autres parties du visage testées sont correctement dénommées et désignées sans hésitation.

### **Sensibilité intra-buccale : 5/5**

Toutes les structures sont reconnues et nous ne retrouvons pas de réflexe hypernauséeux.

### **Éléments musculaires et praxies : 29/30**

La majorité des praxies est effectuée sur ordre, de manière tonique. Cependant, cinq sont échouées. Parmi celles-ci, quatre ne peuvent être réalisées sur ordre mais le sont sur imitation : flexion de la tête, diduction mandibulaire, gonflement de la joue droite et passage de l'air d'une joue à l'autre. Leur réalisation sur imitation écarte une difficulté purement praxique. L'origine de l'échec semble être une mauvaise compréhension de la consigne verbale. La tenue d'un élastique sur la papille palatine avec la pointe de la langue est échouée à la fois sur ordre et sur imitation. Elle révèle un **manque de tonicité linguale** pouvant faire défaut lors de la déglutition (pour la formation du bolus et pour sa propulsion) et lors de l'articulation (particulièrement pour les consonnes occlusives apico-alvéodentales [t], [d] et [n] qui requièrent une forte tonicité de l'apex lingual).

### **Structures organiques : 12/13**

L'enfant présente un **palais ogival**. Il est à noter que l'enchaînement inspiration nasale / expiration buccale est possible, mais est accompagné d'une **déperdition nasale** visible et objectivée au miroir de Glatzell lors de l'expiration buccale.

### **Fonctions : 4/5**

On note une mauvaise étanchéité du voile. En effet, la déperdition nasale vue précédemment lors de l'expiration buccale est de nouveau constatée au moment de l'évaluation de la phonation, lors de la tenue du [a].

L'évaluation de l'articulation met en avant une **nasalisation** perturbant fortement l'intelligibilité de l'enfant. De plus, comme pour l'épreuve de répétition de mots de l'ELO, des **assourdissements** ([Chup] pour [jup]...) et des **omissions** ([anaR] pour [kanaR]...) sont constatés, tant pour les mots que pour les logatomes.

Quant à la respiration et à la déglutition, elles semblent efficaces.

### **ENFANT 3**

#### **Présentation du sujet :**

Age : quatre ans sept mois

Sexe : masculin

Classe actuelle : moyenne section de maternelle

Place dans la fratrie : premier sur deux

#### **Résultats du questionnaire**

##### **Grossesse et accouchement : 5/5**

Ce score n'est pas très informatif car, en parallèle, on signale l'existence de **reins dilatés** à six mois de grossesse et la réalisation d'une amniocentèse pour recherche de trisomie 21. Un **hydramnios** est signalé pouvant déjà laisser suspecter des troubles de la succion-déglutition.

De plus, une césarienne est pratiquée suite à des irrégularités du rythme cardiaque confirmées par la présence d'un **canal artériel** et d'une **bicuspidie aortique** ; ceci pouvant générer une fatigue excessive après les repas. On retrouve donc pour cet enfant un problème cardiaque comme souvent relaté pour cette atteinte génétique.

##### **Développement psychomoteur : 6/9**

On note un déficit d'autonomie lors de l'habillage, de la toilette, et parfois lors de la mise des chaussures (réaction qualifiée de résistance par la maman, car elle pense que son enfant est capable de mener à bien cette tâche). Compte tenu du jeune âge de l'enfant et de la présence d'une petite sœur qui requiert l'attention de la maman, nous ne pouvons conclure à un retard psychomoteur.

### **Développement langagier : 2/7**

Le **développement langagier** a été retardé :

- apparition des babillages au-delà de 18 mois.
- apparition des premiers mots vers trois ans.
- absence de phrases à l'entrée à l'école.

Un suivi orthophonique pour retard de langage est en cours. Quant au **timbre** de voix, il a toujours été très **rauque** corrélé à un accolement partiel des cordes vocales objectivé par fibroscopie.

### **Antécédents médicaux : 4/6**

Audition : 2/3

L'enfant a eu de nombreuses affections de la sphère ORL (dont 3 à 4 otites par an) qui n'ont **pas provoqué de déficit auditif**.

Autres : 2/3

De plus, l'enfant a subi une hospitalisation pour phimosis : intervention qui n'est pas en rapport avec la sphère oro-faciale et qui n'a entraîné que deux jours de séparation d'avec le milieu familial. Le score est donc très peu informatif pour ce que nous recherchons.

### **Scolarité : 4/5**

L'enfant a eu des difficultés de communication avec ses pairs à son entrée à l'école, difficultés qui ont disparu depuis.

### **Alimentation : 33/38**

A la naissance : 6/6

Il est à noter que la maman signale une allergie au lait de vache occasionnant des vomissements fréquents et abondants qui a nécessité de faire passer l'enfant au lait de soja.

Étapes de la cuillère puis de la fourchette : 14/15

L'enfant refuse partiellement les légumes et les fruits ; refus ne nous paraissant pas très informatif dans le cadre de cette étude.

Incidents lors de ces deux étapes : 4/6

L'enfant faisait des fausses routes occasionnelles dues, selon la maman, au fait qu'il mangeait trop vite et mettait de trop grosses quantités en bouche. Un **reflux nasal** à chaque repas, entre la naissance et l'âge de six mois, peut être corrélé à un **voile du palais** décrit comme **fin**. Ces inconvénients ne généraient pas de fatigue postprandiale excessive.

Aujourd'hui : 9/11

Le score faisait ressortir :

- un refus total de nourriture quand l'enfant est malade ou fatigué, ce qui ne nous paraît pas très révélateur au regard d'autres enfants.

- des **fausses routes occasionnelles à l'eau**, justifiées par la maman, par un excès de précipitation de la part de son enfant. Nous n'avons aucun moyen de juger de cet argument car le bilan de déglutition n'a pu être réalisé.

### **Autres renseignements : 2/5**

Respiration : 1/3

Ce score est à relativiser car non lié à des problèmes respiratoires :

- éveils nocturnes signalés qui se sont produits durant un an à partir de la séparation des deux époux.

- bavage de jour uniquement en période de poussées dentaires.

Parafonctions : 1/2

On note une **succion prolongée du pouce** encore présente aujourd'hui.

### **Le point de vue de l'orthophoniste qui suit l'enfant :**

La prise en charge orthophonique de cet enfant a débuté en avril 2008. D'après l'orthophoniste, le bilan a été très difficile à réaliser du fait d'un comportement opposant.

Il en est néanmoins ressorti que l'enfant présentait :

- un **retard de langage**.

- un **retard de parole** : phonème [R] absent en position médiane et finale, de nombreuses consonnes absentes en finale.

- des **imprécisions articulatoires** : absence de distinction des voyelles orales/nasales (problème de mobilité du voile du palais) et lambdacisme (absence du phonème [l]).

De plus, l'orthophoniste a constaté une forte **nasalisation**, s'accompagnant d'une voix chuchotée en lien avec des cordes vocales accolées.

La prise en charge orthophonique réside dans un travail assez global incluant le travail des facteurs instrumentaux, la psychomotricité (maladresse). L'orthophoniste prévoit de remettre à plus tard le travail sur l'articulation des phonèmes fricatifs qui sont transformés ; l'enfant étant trop jeune pour le moment.

## Résultats du bilan

Le bilan de cet enfant n'a pas pu être réalisé du fait de son jeune âge et de son attitude opposante.

### ENFANT 4

#### Présentation du sujet :

Age : huit ans onze mois

Sexe : féminin

Classe actuelle : CM1

Place dans la fratrie : première sur deux

#### Résultats du questionnaire

##### **Grossesse et accouchement : 4/5**

L'enfant n'est pas née à terme, cependant le faible décalage signalé (38 semaines) n'est pas considéré comme sortant de la norme.

A cette période, la présence d'un  **pied bot**  et d'un faciès particulier ont été repérés et ont alerté le pédiatre. Ceci venant appuyer notre description de la sémiologie des porteurs d'une microdélétion 22q11.

##### **Développement psychomoteur : 6/9**

L'enfant a bénéficié et bénéficie encore d'une prise en charge kinésithérapique pour son pied bot et des synostoses bilatérales au niveau du tarse, qui gênent la marche de l'enfant dans sa vie quotidienne.

De plus, l'habillage seul n'a été acquis que vers l'âge de cinq ans. Si ce retard d'autonomie est isolé, il est peu révélateur.

##### **Développement langagier : 5/7**

En cas de fatigue ou lorsque l'enfant pleure, une **voix nasonnée** est observée. Parallèlement, la maman signale un **voile du palais fin**.

Une prise en charge orthophonique est en route depuis l'âge de sept ans et se poursuit encore pour **trouble du raisonnement logico-mathématique**.

#### **Antécédents médicaux : 1/6**

##### Audition : 0/3

L'enfant a eu de **nombreuses otites** qui ont probablement généré une baisse de l'audition de façon bilatérale : **surdité moyenne**.

##### Autres : 1/3

De nombreuses hospitalisations et interventions chirurgicales sont signalées cependant avec des temps de séparation d'avec la famille assez courts, donc peu susceptibles d'avoir généré des désordres psychoaffectifs. Parmi les diverses interventions chirurgicales subies, il est à noter la présence d'une **communication inter-ventriculaire** qui a été corrigée à deux mois de vie.

Un déficit immunitaire, présent à la naissance, a régressé spontanément.

#### **Scolarité : 3/5**

L'enfant a éprouvé et éprouve encore des **difficultés scolaires** : concentration, logique, compréhension de textes. En classe de CM1, aucun retard n'est pour l'instant à déplorer.

#### **Alimentation :**

##### A la naissance : 3/6

Il n'y a pas eu d'allaitement maternel pour cette enfant par convenance personnelle et non pour des soucis de succion-déglutition. La durée des biberons dépassait la demi-heure et occasionnait une **fatigue postprandiale** avant intervention chirurgicale cardiaque : cette durée s'est ensuite normalisée. Avant intervention, il arrivait aussi à l'enfant de refuser ses biberons.

Comme ces incidents ne se sont pas prolongés dans le temps, on peut en conclure qu'ils étaient intimement liés au problème cardiaque et non à un problème de succion-déglutition.

##### Étapes de la cuillère et de la fourchette : 14/15

Il est à noter une succion prolongée du biberon le matin jusqu'à l'âge de quatre ans. Sans que cela ne soit considéré comme pathologique, cette **parafonction** a pu entraîner une hypotonie des organes articulateurs qu'il faudra corrélérer aux résultats du bilan d'articulation.

##### Incidents lors de ces deux étapes : 5/6



Ce score est dû à un **reflux nasal** qui intervenait à chaque repas jusqu'à l'âge de quatre mois environ. Ce reflux s'est solutionné grâce à un épaissement des liquides et à une surélévation de la tête du lit. Il est indépendant du problème cardiaque car il se prolonge dans le temps au-delà de l'intervention cardiaque.

Aujourd'hui : 11/11

Il ne subsiste plus aucun problème relatif à l'alimentation.

#### **Autres renseignements : 4/5**

Respiration : 3/3

La respiration est mixte : malgré une déviation de la cloison nasale, l'enfant a une respiration nocturne nasale. Il n'y a pas de bavage ni de troubles du sommeil.

Parafonction et brossage : 1/2

Une **parafonction** (tétine) s'est maintenue jusqu'à l'âge de quatre ans, comme pour le biberon.

#### **Le point de vue de l'orthophoniste qui suit l'enfant :**

L'orthophoniste suit cette enfant depuis un peu plus d'un an, et n'a pas décelé de trouble d'articulation, tout au plus un **léger nasonnement** en cas de fatigue.

La prise en charge se situe essentiellement sur le plan des structures logico-mathématiques.

### **Résultats du bilan**

#### **ELO**

Cette enfant est en classe de CM1, ses résultats ont donc été interprétés en regard du profil de CM1.

Lexique en réception :

Les résultats sont dans la moyenne de CM1. La richesse du vocabulaire passif et le potentiel lexical de cette enfant correspondent donc à son niveau scolaire.

Lexique en production :

Les résultats obtenus sont bien supérieurs à la moyenne de CM1. Le stock lexical disponible de cette enfant, tant pour les objets que pour les actions, est d'une richesse supérieure à ce qui est attendu pour son niveau scolaire. Cependant, il est à noter qu'au-delà de la classe de CE2, la qualité de cette épreuve est moindre.

### Répétition de mots :

A cette épreuve, l'enfant n'a fait aucune erreur. Elle obtient donc le résultat maximal, ce qui est attendu compte tenu de son niveau scolaire.

### Compréhension :

Les résultats de cette enfant à l'épreuve de compréhension sont assez nettement en-dessous de la moyenne de CM1. Ses difficultés de compréhension orale sont majorées lorsque l'énoncé entendu devient plus long et qu'il contient une relative. L'enfant a alors tendance à ne traiter qu'une partie des informations et à omettre les autres (particulièrement les marques de temps des verbes). Ses erreurs peuvent alors être imputées soit à une difficulté à garder les informations en mémoire (mémoire de travail) soit à un réel trouble de compréhension. Une investigation plus poussée de la compréhension avec des tests spécifiques nous permettrait éventuellement de définir la cause de ses difficultés.

### Production d'énoncés :

Avec seulement deux erreurs, les résultats obtenus à cette épreuve sont au-dessus de la moyenne de CM1. L'enfant respecte le sens ainsi que les contextes linguistiques et pragmatiques de la phrase initiale. Ses compétences morphosyntaxiques sont donc supérieures à ce qui est attendu pour son niveau scolaire.

En conclusion, les résultats de cette enfant sont quelque peu hétérogènes avec un vocabulaire très riche et de très bonnes compétences morphosyntaxiques qui s'opposent à des **difficultés de compréhension**.

### **EDP : 32/32**

Elle ne présente donc **pas de trouble perceptif**. Cependant, comme pour l'enfant 1, cette enfant est au-dessus de l'âge d'étalonnage et nous émettons donc une réserve par rapport à ces résultats.

### **Schéma corporel oro-facial : 12/12**

Score maximal qui donne le reflet d'un schéma corporel oro-facial parfaitement connu.

### **Sensibilité intra-buccale : 5/5**

Le réflexe nauséux est normal et toutes les structures testées sont reconnues. La sensibilité intra-buccale est donc efficiente.

### **Eléments musculaires et praxies : 30/30**

Toutes les praxies sont réalisées sur ordre et de manière tonique. Tout trouble praxique est donc exclu.

### **Structures organiques : 11/13**

Un **frein de lèvres inférieur court** et une **perméabilité nasale non symétrique** ont été observés. Cette asymétrie est due à une déviation de sa cloison nasale.

### **Fonctions : 5/5**

Bien que cette enfant présente un **voile du palais fin**, aucune déperdition nasale n'a été constatée.

La déglutition de la salive et des liquides est efficace. Cependant, l'enfant nous a dit faire parfois des fausses routes avec certains aliments (spaghettis...).

Enfin, aucun trouble d'articulation n'a été diagnostiqué.

## **ENFANT 5**

### **Présentation du sujet :**

Age : sept ans six mois

Sexe : masculin

Classe actuelle : CP

Place dans la fratrie : dernier sur quatre

### **Résultats du questionnaire**

#### **Grossesse et accouchement : 5/5**

Le score est maximal. Cependant, est signalée à la naissance, la présence de **doigts surnuméraires**.

### **Développement psychomoteur : 7/9**

Un bilan psychomoteur a été réalisé fin 2006 par un Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) qui a conclu à un **retard global avec immaturité motrice doublé d'une immaturité psychoaffective**.

En lien avec ces informations tirées du dossier médical de l'enfant, nous avons retrouvé, dans le questionnaire, un retard d'habillage qui ne s'effectue seul que depuis l'âge de cinq ans.

### **Développement langagier : 5/7**

La maman signale un **retard de réalisation des cris sonores**, entre 18 et 36 mois seulement.

Le timbre de voix est décrit comme normal jusqu'à l'âge de trois ans environ. A cette époque, l'enfant a subi une adénoïdectomie qui a aggravé des **troubles de la phonation** (hypernasalité), altérant son intelligibilité. Cette hypernasalité a fait suspecter un trouble de la motricité vélaire lié à un syndrome génétique : elle a donc été le **signe d'appel** qui a fait penser à la microdélétion 22q11.

Une prise en charge orthophonique est en place depuis l'âge de quatre ans pour : **hypernasalité, troubles d'articulation** (schlissement sur [s], absence des diconsonnantiques [tr/dr]), **retard de parole**, stock lexical pauvre, compréhension fluctuante.

Ces données ont été recueillies grâce aux parents qui nous ont permis l'accès à une partie du dossier médical de l'enfant. Le questionnaire n'a pu être aussi informatif : c'est un de ses biais.

### **Antécédents médicaux : 2/6**

#### Audition : 1/3

L'enfant a eu de nombreuses affections ORL dont des **otites** qui ont nécessité la pose d'aérateurs trans-tympaniques. Cependant, l'audition a été contrôlée : elle est intègre.

#### Autres : 1/3

Des hospitalisations de courte durée et des interventions chirurgicales (aérateurs, adénoïdectomie, doigts) justifient ce score.

Il est à noter, sur le plan cardiaque, une **hypoplasie de l'artère pulmonaire gauche** et, sur un plan plus général, une **hyperthyroïdie** et un **déficit immunitaire**.

### **Scolarité : 2/5**

L'enfant a présenté et présente encore des **difficultés scolaires** caractérisées par un manque d'attention et de concentration. Il est actuellement en CP et a redoublé la GSM. Il a été suivi par le Réseau d'Aide Spécialisée aux Elèves en Difficulté (RASED) et il est suivi

actuellement par le Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile (SESSAD). Une demande d'Assistante de Vie Scolaire a été réalisée pour la rentrée prochaine.

### **Alimentation :**

#### A la naissance : 5/6

Il n'y a eu aucun problème relatif à la succion-déglutition pour cet enfant. La maman n'a pas allaité son enfant au sein par choix (convenance).

#### Étapes de la cuillère puis de la fourchette : 12/15

La durée des repas de 3 à 6 ans dépasse la demi-heure, toutefois cela est à relativiser car elle est due à une cause gustative : quand l'enfant n'aime pas ce qu'il y a dans son assiette, le repas peut s'éterniser.

L'enfant n'a jamais utilisé de verre avec embout canard, mais ceci est à pondérer également puisque la maman ne lui en a jamais proposé.

Le point le plus essentiel dans cette rubrique est que l'enfant avait mis en place un **moyen de facilitation** (nombre de déglutitions augmenté). On peut alors se demander si la durée des repas est effectivement due à un caprice ou à un réel problème de déglutition que l'enfant a cherché à atténuer grâce à ce moyen de facilitation ?

#### Incidents lors de ces deux étapes : 5/6

Un **reflux nasal** est apparu à la suite de son adénoïdectomie. On peut penser qu'il existait un trouble de la motricité vélaire bien compensé grâce aux différentes structures en présence et que cette intervention, nécessitée par un contexte d'affections ORL, a déstabilisé ce fragile équilibre.

#### Aujourd'hui : 8/11

On ne retrouve plus le moyen de facilitation mis en place précédemment.

La durée moyenne d'un repas excède encore parfois la demi-heure pour les mêmes raisons, conduisant occasionnellement à des refus de nourriture.

Il arrive encore que se produise un reflux nasal quand l'enfant est malade, et ce, depuis son adénoïdectomie.

### **Autres renseignements : 4/5**

#### Respiration : 2/3

Des troubles du sommeil sont signalés vers l'âge de deux ans et demi et ont consisté en des difficultés d'endormissement. Nous ne retiendrons pas cet élément car peu en rapport avec le sujet de cette recherche.

#### Parafonction et brossage : 2/2

### **Le point de vue de l'orthophoniste qui suit l'enfant :**

La prise en charge orthophonique a démarré depuis avril 2005, pour un trouble d'articulation lié à un **frein de langue trop bref** qui a été libéré chirurgicalement. Ainsi tous les phonèmes réalisés avec la pointe de langue étaient difficilement réalisables et principalement le [l] car la langue se positionnait entre les dents. La rééducation a consisté, entre autre, en un travail pratique d'élévation du massif lingual.

L'orthophoniste ne signale pas de bavage et confirme que l'**hypernasalité** n'a été décelée qu'après chirurgie sur végétations adénoïdes.

La rééducation a évolué vers la mise en place du langage oral, et aujourd'hui vers l'écrit où il est fait un travail en particulier sur l'attention, la concentration, la mémoire de travail, la discrimination auditive et visuelle, la phonologie. C'est donc une prise en charge globale qui a bien profité à l'enfant puisque celui-ci a fait d'énormes progrès, selon son orthophoniste.

### **Résultats du bilan**

#### **ELO**

Cet enfant étant en classe de CP, nous avons interprété ses résultats en regard du profil correspondant à cette classe.

#### Lexique en réception :

Les résultats de l'enfant sont bien en-dessous de la moyenne de CP. Son vocabulaire passif n'est pas assez riche pour son niveau scolaire.

#### Lexique en production :

Ici, contrairement au lexique en réception, les résultats obtenus sont supérieurs à la moyenne de CP. La dénomination d'objets et d'action est donc de bonne qualité pour son niveau scolaire.

Au vu des résultats à ces deux épreuves de lexique, nous pourrions en conclure que le stock de vocabulaire actif de cet enfant est plus riche que son stock de vocabulaire passif. Ceci ne semble pas très cohérent. De plus, il est à noter que l'épreuve de lexique en réception a été celle par laquelle nous avons débuté le bilan, l'enfant n'était alors pas très attentif et coopérant. Les résultats à cette épreuve sont donc à pondérer.

#### Répétition de mots :

Les résultats de l'enfant sont très légèrement en-deçà de la moyenne de CP. Ceci en raison de quelques ajouts, omissions et inversions dans les mots contenant les sons [k] et [s] ([stakl] pour [spektakl], [skjos] pour [kjosk]...). Le contrôle articulatoire de cet enfant n'est pas totalement efficient.

#### Compréhension :

Les résultats en compréhension immédiate et en compréhension globale sont nettement en-dessous de la moyenne de CP (dans la zone pathologique). Il utilise une stratégie positionnelle (normalement plus utilisée au-delà de cinq ans) : il considère le premier syntagme nominal rencontré comme agent et le second comme patient. De plus, il ne prend en compte ni les marques de temps ni les marques de nombre. Enfin, trois persévérations sont à noter montrant ses difficultés à se décentrer de sa première représentation.

Il existe donc un trouble de compréhension orale.

#### Production d'énoncés :

Les résultats sont très nettement en dessous de la moyenne de CP (dans la zone pathologique). A de nombreuses reprises, l'enfant ne prend pas en compte les contextes linguistique et pragmatique de la phrase de départ. De plus, comme en compréhension, l'enfant a tendance à persévérer (il dit trois fois la même réponse à trois phrases successives). Ses compétences morphosyntaxiques sont trop faibles pour son niveau scolaire.

En conclusion, les résultats de cet enfant montrent des **difficultés de compréhension orale** et un **retard de langage**.

#### **EDP : 21/32**

Ce score se situe à plus de -3 écarts-types de la moyenne de son âge. La discrimination auditive n'est donc pas du tout efficiente. L'enfant présente un **trouble perceptif**.

### **Schéma corporel oro-facial : 6/12**

La dénomination des différentes parties du visage (joue, front, menton, lèvres...) sur stimulation tactile est très difficile. En désignation sur schéma, l'enfant a un peu plus de réussite. Le **schéma corporel oro-facial** n'est donc **pas correctement connu**.

### **Sensibilité intra-buccale : 2/5**

La **sensibilité intra-buccale** n'est **pas efficiente**. En effet, seules les dents et les joues sont reconnues sur stimulation tactile. La langue, ainsi que le palais ne sont pas reconnus. De plus, le **réflexe nauséux** est **antérieur**.

### **Éléments musculaires et praxies : 17/30**

Ne sont pas réalisées :

- au niveau mandibulaire : la propulsion, la rétropulsion et la diduction.
- au niveau jugal : rentrer les joues, ne gonfler qu'une joue et passer de l'air d'une joue à l'autre.
- au niveau labial : la mobilisation des muscles releveurs, abaisseurs et des lèvres.
- au niveau lingual : la rétraction, la protraction vers le nez, le balayage du palais et la tenue d'un élastique sur la papille palatine.

Lors du bilan, l'enfant cherchait à faire ces différents mouvements mais ne « trouvait » pas comment les réaliser même sur imitation. Cet enfant nous paraît présenter des **difficultés praxiques**.

### **Structures organiques : 11/13**

Un **palais ogival** et une **incapacité à bloquer sa respiration sur ordre** (apnée) ont été remarqués lors du bilan.

### **Fonctions : 5/5**

En phonation, le voile du palais est étanche et mobile.

La respiration est nasale.

La déglutition est efficiente. Aucune fausse route n'a été constatée.

Lors de l'évaluation de l'articulation, nous avons remarqué une légère **nasalisation des phonèmes [p], [b] et [k]** ainsi qu'une substitution (**désonorisation ou assourdissement**) du phonème [v] par le phonème [f].



## ENFANT 6

### **Présentation du sujet :**

Age : six ans

Sexe : féminin

Classe actuelle : grande section de maternelle

Place dans la fratrie : dernière sur deux

### **Résultats du questionnaire**

#### **Grossesse et accouchement : 1/5**

Ce score assez bas est dû à une naissance à 36 semaines d'aménorrhée, à un score d'Apgar de 9 à 5 minutes et à un poids de naissance inférieur à 2,5 kg. On note également la présence d'un **hydramnios** et d'une **tétralogie de Fallot** objectivée par échographie cardiaque.

#### **Développement psychomoteur : 7/9**

L'âge de propreté de jour est acquise vers 3 ans et demi, et l'habillage seul acquis seulement à l'âge de cinq ans.

Peut-on, pour autant, conclure à un retard de développement psychomoteur ?

#### **Développement langagier : 4/7**

Les cris de son enfant ont été décrits comme faibles par la maman et les babillages pas aussi nombreux que "*chez un bébé normal*".

Le **timbre** de voix a toujours été **nasonné** et une prise en charge orthophonique est en cours depuis l'âge de deux ans pour **retard de langage**.

L'enfant est décrit comme ne faisant pas de phrases à son entrée à l'école.

#### **Antécédents médicaux : 3/6**

Audition : 2/3

L'enfant a eu de nombreuses affections ORL dont des **otites**, mais l'évaluation de son audition s'est révélée normale.

Autres : 1/3

L'enfant a subi des périodes d'hospitalisation et des interventions chirurgicales de relativement courte durée. Elles sont en lien avec une stagnation pondérale, due à un **reflux gastro œsophagien** (RGO) sévère objectivé par une pHmétrie, et avec une tétralogie de Fallot.

On signale de plus un **déficit immunitaire**, un **déficit d'hormone de croissance**, une **étroitesse du conduit nasinaire gauche** et une **brièveté du voile du palais**.

### **Scolarité : 5/5**

La maman ne signale aucun problème hormis une lenteur et un manque d'autonomie.

### **Alimentation : 27/38**

A la naissance : 1/6

L'item sur la durée des tétées au sein (36) n'a pas été renseigné car l'enfant n'a pas été nourri au sein par convenance personnelle. La durée des biberons excédait trente minutes.

De plus, l'enfant est décrit comme étant indifférent à la nourriture et ne prenant pas de plaisir à manger dans un contexte d'anxiété relatif à sa prise pondérale. Les biberons ont été fractionnés car ils induisaient une **fatigue postprandiale**.

Ce score tient compte d'une alimentation par sonde naso-gastrique lors d'un acte chirurgical, mais est à pondérer puisque ce mode d'alimentation a duré moins d'une semaine : elle est donc peu susceptible d'avoir généré un désinvestissement de la sphère oro-faciale.

Etapas de la cuillère et de la fourchette : 11/15

L'âge de sevrage au biberon est assez tardif (5 ans), ce qui a pu provoquer une hypotonie des organes bucco-faciaux.

Les textures ont toutes été acceptées séparément, cependant l'enfant **refusait les doubles textures**.

Il n'y avait pas de mise en place de moyen de facilitation, l'enfant recrachait quand il avait des difficultés à avaler ou à mastiquer le bolus.

La **durée moyenne d'un repas excédait la demi-heure** jusqu'à trois ans mais s'est depuis normalisée.

La préférence de l'enfant allait plutôt à des aliments assez tendres en texture (légumes, poisson, poulet, jambon) qu'aux viandes rouges, difficiles à mastiquer pour son enfant, d'après la maman.

A cette époque, l'enfant ne prenait pas de plaisir à manger et le repas n'était pas vécu comme un moment agréable car les parents devaient "occuper" l'enfant pour qu'il accepte de manger.

#### Incidents lors de ces deux étapes : 4/6

Les deux incidents à signaler sont un **reflux nasal** pendant ses deux premiers mois de vie et un **RGO sévère**.

#### Aujourd'hui : 11/11

Le score est révélateur d'une normalisation des problèmes alimentaires de cet enfant.

#### **Autres renseignements** : 3/5

##### Respiration : 2/3

Des éveils nocturnes de l'enfant sont signalés jusqu'à l'âge de quatre ans. Mais c'est à relativiser car ils étaient dus à l'anxiété (peur de l'obscurité) donc peu exploitables dans cette étude.

##### Parafonction et brossage : 1/2

La succion de la tétine s'est prolongée jusqu'à l'âge de deux ans.

Le brossage des dents est accepté par l'enfant mais avec difficulté ; la maman effectue le brossage car c'est un moment désagréable pour l'enfant, qui lui provoque des hauts le cœur.

#### **Le point de vue de l'orthophoniste qui suit l'enfant :**

La prise en charge orthophonique consiste en deux séances par semaines, où un trouble d'articulation est traité dans une rééducation beaucoup plus globale (parole, langage, logico-mathématique). La rééducation du **trouble d'articulation** a consisté au début en un **travail des praxies** et du voile du palais pour **insuffisance vélaire** et se poursuit aujourd'hui avec un travail plus spécifique sur les consonnes. L'orthophoniste signale que l'enfant était très peu compréhensible et que sa **mimique** était **figée** jusque récemment. L'enfant souffre d'un **manque d'élan à la communication** qui nécessiterait un suivi psychomoteur et psychologique.

Du point de vue alimentaire, l'orthophoniste tient à préciser que cette enfant consommait encore occasionnellement des **textures moulinées** jusqu'en 2007/2008, lorsque le repas durait trop longtemps.

## Résultats du bilan

### ELO

Cette enfant étant en Grande Section de Maternelle, ses résultats ont été interprétés en regard du profil correspondant à cette classe.

#### Lexique en réception :

Les résultats sont largement en-dessous de la moyenne de Grande Section de Maternelle, dans la zone pathologique. Beaucoup de mots ne semblent pas connus de l'enfant. Elle ne fait pas d'inférences qui lui permettraient de procéder par élimination. Son vocabulaire passif n'est pas assez riche par rapport à son niveau scolaire.

#### Lexique en production :

Tout comme pour le lexique en réception, les résultats obtenus sont inférieurs à la moyenne de Grande Section de Maternelle, dans la zone pathologique. La dénomination d'objets est mieux réussie que la dénomination d'actions. Le stock lexical, à l'image du vocabulaire passif, n'est pas assez riche compte tenu du niveau scolaire de l'enfant.

Les erreurs faites semblent plus être dues à une difficulté de vocabulaire qu'à une difficulté de lecture d'image.

#### Répétition de mots :

Les résultats de l'enfant à cette épreuve de phonologie sont très faibles et ne peuvent, de ce fait, être reportés sur le profil de Grande Section de Maternelle. Ce faible score est la conséquence de nombreuses erreurs :

- nasalisations très fréquentes.
- substitutions du son [R] par le son [j] ([jobo] pour [Robo]).
- substitutions du son [y] par le son [u] ([bufe] pour [byfe]).
- ajouts ([wazjo] pour [wazo]).
- lambdacisme : omissions du son [l] ([abom] pour [albom]).
- élisions de fins de mots ([kjos] pour [kjosk]).

Toutes ces erreurs faites par l'enfant ne sont ni systématiques ni permanentes et ne peuvent donc être considérées comme des troubles d'articulation. Elle semble plutôt présenter un important retard de parole.

#### Compréhension :

Les résultats de cette enfant à l'épreuve de compréhension se situent autour de la moyenne de Grande Section de Maternelle : la compréhension immédiate est légèrement supérieure à cette

moyenne tandis que la compréhension globale est légèrement inférieure. L'enfant utilise de bonnes stratégies de compréhension compte-tenu de son niveau scolaire. Cependant, lorsqu'elle n'a pas montré l'image attendue en première désignation, il semble difficile pour elle de se décentrer de sa première représentation en vue de la deuxième désignation.

#### Répétition d'énoncés :

Les résultats de l'enfant en répétition d'énoncés sont bien meilleurs qu'en répétition de mots puisqu'ils correspondent à la moyenne de Grande Section de Maternelle. Il semble qu'en contexte de phrases, ses difficultés soient moins marquées que sur un mot isolé.

#### Production d'énoncés :

Les résultats obtenus par l'enfant à cette épreuve sont en-dessous de la moyenne de Grande Section de Maternelle, à la limite de la zone pathologique. La majorité de ses erreurs se retrouve dans les énoncés contenant une opposition masculin/féminin (coiffeur/coiffeuse, vendeuse/vendeur...) où elle dit souvent ne pas connaître le masculin ou le féminin du mot attendu. Ses compétences morphosyntaxiques sont donc trop faibles pour son niveau scolaire.

En conclusion, le profil de cette enfant est assez hétérogène ce qui est signe de dysfonctionnement. En effet, son niveau de compréhension correspond à son niveau scolaire mais elle présente un **retard de parole**, des **difficultés de traitement du mot oral** (vocabulaire actif et passif faible...) et une **immaturité phonologique**.

#### **EDP : 26/32**

Ce score situe l'enfant à -2 écarts-types de la moyenne des enfants de son âge. Elle présente donc un **trouble perceptif** pouvant être à l'origine de ses difficultés soulignées précédemment (retard de parole, immaturité phonologique...).

#### **Schéma corporel oro-facial : 8/12**

Sur stimulation tactile, l'enfant ne peut dénommer ni la joue, ni le front, ni le menton. En consigne verbale, seule la joue n'est pas désignée sur le schéma du visage. Le **schéma corporel oro-facial** n'est donc **pas connu** dans son intégralité.

#### **Sensibilité intra-buccale : 4/5**

Seul le palais n'est pas reconnu sur stimulation tactile. La sensibilité intra-buccale est efficace pour toutes les autres structures testées et le réflexe nauséux est normal.

### **Eléments musculaires et praxies : 21/30**

Les mouvements posant le plus de difficultés à l'enfant sont les praxies jugales et linguales. Concernant les praxies jugales elle ne peut :

- rentrer les joues.
- gonfler une joue à la fois.
- passer de l'air d'une joue à l'autre.

Concernant les praxies linguales, elle ne peut :

- tirer la langue et la diriger vers le haut ou vers le bas.
- balayer le palais d'avant en arrière.
- maintenir un élastique avec l'apex lingual sur la papille palatine.

Le dernier mouvement non réalisé par l'enfant est celui de propulsion de la mandibule.

Ces praxies ne sont réalisées ni sur ordre ni sur imitation. Nous pouvons donc exclure toute difficulté de compréhension, mais plutôt penser à des difficultés purement motrices.

La langue, étant un organe clef de l'articulation, les **difficultés dans la réalisation des praxies linguales** de cet enfant ont des répercussions évidentes sur son intelligibilité.

### **Structures organiques : 11/13**

L'enfant présente :

- un **voile du palais court** entraînant une **fuite nasale**.
- un **frein de lèvre court**.

### **Fonctions : 3/5**

En phonation, du fait d'un voile du palais court (vu plus haut), son étanchéité n'est pas obtenue lors de la tenue du [a].

La **respiration** de l'enfant est **buccale**. Elle ne peut arriver au terme du test de Rosenthal (respirer dix fois pas le nez) sans ouvrir la bouche.

La déglutition de la salive et des liquides est efficace.

Enfin, dans l'exploration de l'articulation, de nombreuses erreurs sont constatées :

- substitutions des sons [l], [t], [v], [R] et [z] par le son [j] ([egaje] pour [egaRe]).
- élisions de débuts et de fins de mots ([ku] pour [kup], [i] pour [li]).
- nasalisation omniprésente, surtout sur les sons [b], [d], [g], [v], et [z] ([ma] pour [ba]).

Comme pour les épreuves de l'ELO, toutes ces erreurs ne sont pas permanentes et systématiques. Elles ne constituent donc pas des troubles d'articulation mais un **retard de parole** perturbant fortement l'intelligibilité de l'enfant.

## ENFANT 7

### **Présentation du sujet :**

Age : sept ans onze mois

Sexe : masculin

Classe actuelle : CP

Place dans la fratrie : premier sur deux

### **Résultats du questionnaire**

#### **Grossesse et accouchement : 4/5**

La maman nous a dit que son enfant n'était pas né à terme, cependant cette réponse est à relativiser car la naissance a eu lieu à 39 semaines de grossesse, ce qui n'est pas considéré comme une prématurité. Néanmoins, une menace d'accouchement prématuré a eu lieu à 34 semaines de grossesse.

A la dernière échographie (dernier trimestre de grossesse), une **anomalie cardiaque** est décelée et objectivée grâce à une échographie cardiaque : **ventricule droit plus volumineux que le gauche**, à la limite de la normale. A la naissance, on retrouve une **communication intra-auriculaire** : comme elle ne génère pas de problème, elle ne sera pas opérée.

#### **Développement psychomoteur : 6/9**

L'enfant a eu une prise en charge kinésithérapique qui est à relativiser car elle a consisté en 5 à 6 séances de kinésithérapie respiratoire pour **engorgement bronchique** à 2 mois de vie. La fréquence de cette prise en charge est de une à deux fois par an. Cette prise en charge n'est donc pas en relation avec son développement psychomoteur.

L'**autonomie** est **acquise tardivement** (habillage et toilette seul acquise vers 7 ans) et la maman relate que pour les actes de la vie quotidienne son enfant reste maladroit.

### **Développement langagier : 3/7**

Le développement langagier fait état d'un **retard d'apparition du langage** avec la production des premiers mots aux alentours de deux ans et demi et l'absence de phrases à l'entrée à l'école. Ce retard fait l'objet d'une prise en charge orthophonique qui dure encore à ce jour.

Une **voix nasonnée** est signalée très tôt mais elle a été aggravée par une amygdalectomie et une adenoïdectomie.

### **Antécédents médicaux : 3/6**

#### Audition : 2/3

L'enfant a eu des **otites** qui n'ont pas nécessité la pose d'aérateurs et n'ont pas influé sur la qualité de son audition. D'autres **affections ORL** sont signalées (bronchites, rhinopharyngites).

#### Autres : 1/3

L'enfant a subi des hospitalisations de courte durée pour des interventions bénignes qui, cependant, ont concerné la sphère oro-faciale :

- amygdalectomie et adenoïdectomie qui ont aggravé le nasonnement et ont provoqué la réapparition d'un **reflux nasal**.

- extraction de sept dents déciduales pour **polycaries** et anomalie de l'émail à type d'**hypominéralisation** des molaires et des incisives maxillaires.

### **Scolarité : 2/5**

Depuis son entrée à l'école, l'enfant a rencontré des **difficultés scolaires** à type de retard d'acquisition, qui durent encore. Il a d'ailleurs bénéficié d'une prise en charge du RASED en grande section de maternelle et lors de sa première année de CP, qu'il a redoublé.

### **Alimentation : 25/38**

#### Naissance : 4/6

Les **durées des repas**, aussi bien au sein qu'au biberon, étaient **supérieures à la norme** (une heure voire une heure trente). Cette lenteur générait une **fatigue postprandiale**, l'enfant finissant par s'endormir sur son biberon. Qualitativement, il est à noter que le nourrissage au sein n'a duré qu'une semaine car l'enfant avait **du mal à téter** et qu'il y avait un **reflux nasal**. Quant à l'alimentation au biberon, les tétines en général étaient trop dures ; dès qu'elles étaient assouplies, la durée du repas repassait dans la norme (une demi-heure).



### Étapes de la cuillère et de la fourchette : 11/15

Le sevrage au biberon s'est effectué vers l'âge de quatre ans. Toutes les textures étaient acceptées ; cependant, ce fait est à relativiser car, selon la maman, la **diversification** s'est faite **avec difficulté**, certaines consistances morceaux (ex : coquillettes) pouvant donner des nausées à l'enfant, qui a mangé occasionnellement des petits pots jusqu'à l'âge de quatre ans. La maman signale la mise en place d'un **moyen de facilitation** (très petites quantités mises en bouche jusqu'à l'âge de deux ans) et le refus de nourriture parfois sur du salé.

Le moment du repas n'était pas vécu comme un moment agréable car c'était "*difficile quand on lui proposait des morceaux*" et cela provoquait parfois des vomissements.

### Incidents lors de ces deux étapes : 1/6

Le **reflux nasal** est constaté plutôt **sur les consistances liquides**. Les **nausées** intervenaient **sur les consistances avec morceaux** et pouvaient aller jusqu'aux vomissements.

La maman signale également des **régurgitations** et un **reflux gastro-œsophagien** plutôt sur l'alimentation liquide, assez régulièrement mais non systématiquement. L'enfant était fatigué après le repas.

### Aujourd'hui : 9/11

Les **moyens de facilitation** mis en place aujourd'hui sont à type de nombreuses déglutitions occasionnellement selon la consistance de l'aliment.

Il subsiste occasionnellement un **reflux nasal** (notamment avec les spaghettis).

### **Autres renseignements : 1/5**

#### Respiration : 0/3

L'enfant a eu des ronflements très sonores entre zéro et six ans, et un **bavage diurne et nocturne** qui se produit encore parfois aujourd'hui. La **respiration** prédominante est exclusivement **buccale**.

#### Parafonction et brossage : 1/2

La maman signale la présence de **parafonction** : succion d'une tétine jusqu'à l'âge de cinq ans environ en alternance avec le doudou et biberon jusqu'à l'âge de quatre ans.

### **Le point de vue de l'orthophoniste qui suit l'enfant :**

La prise en charge orthophonique a débuté en mars 2004 avec rééducation d'un **retard de langage**. Après une pause thérapeutique pour manque de motivation de l'enfant, la prise en charge a repris. Actuellement, la rééducation est plus globale avec un travail de maîtrise du souffle, d'élévation et de tonus du voile, de mouchage, d'articulation par un **travail des**

**praxies bucco-linguo-faciales**, et de la lecture. Après une adénoamygdalectomie en 2007, il y a eu accentuation de l'**insuffisance vélo-pharyngée** avec **nasonnement** ; cette rhinolalie altère l'intelligibilité mais quand l'enfant fait des efforts, celle-ci s'améliore. D'après l'orthophoniste, cette hypotonie est directement liée à un trouble des praxies.

A la dernière visite de suivi ORL en mars 2008, une excellente élévation du voile du palais a été constatée, ce qui laisserait présager une évolution favorable de la rhinolalie.

Sur le plan scolaire, l'enfant a essentiellement des **problèmes logico-mathématiques**. La dernière synthèse scolaire d'avril 2008 a fait ressortir des **difficultés globales d'apprentissage** et une **immaturité** ainsi que la mise en place d'aménagements : RASED, une AVS a été demandée.

## **Résultats du bilan**

### **ELO**

Cet enfant est en classe de CP, nous avons donc interprété ses résultats en regard du profil de CP. Cependant, il est à noter qu'il a redoublé cette classe et que compte-tenu de son âge (7 ans 10 mois) il devrait être en CE1.

#### Lexique en réception :

Les résultats obtenus se situent dans la moyenne de CP. Le vocabulaire passif de cet enfant est assez riche pour son niveau scolaire. De plus, ses résultats restent dans la moyenne si l'on se réfère au profil de CE1.

#### Lexique en production :

Les résultats de l'enfant sont ici très nettement inférieurs à la moyenne de CP et donc d'autant plus à celle de CE1. La dénomination d'objets et d'action est entachée de nombreuses erreurs telles que des paraphrasies sémantiques (« lumière » pour « ampoule », « télescope » pour « jumelles », « phoque » pour « pingouin »...) et des métonymies (« épines » pour « cactus », « poissons » pour « aquarium »...). Le stock lexical actif de cet enfant n'est donc pas assez riche pour son niveau scolaire.

### Répétition de mots :

L'enfant n'a fait aucune erreur et obtient le résultat maximal. Il se situe légèrement au-dessus de la moyenne de CP ainsi que de celle de CE1. Sa boucle phonologique et son contrôle articulaire sont donc tout à fait efficaces. Cependant, on note un léger sigmatisme guttural : l'articulation des consonnes constrictives est accompagnée d'un petit souffle rauque.

### Compréhension :

La compréhension immédiate et la compréhension globale sont nettement en-dessous de la moyenne de CP ainsi que de celle de CE1. L'enfant a de grandes difficultés de compréhension des pronoms relatifs, des phrases passives et des phrases contenant une ou plusieurs propositions relatives. Il semble donc présenter de réelles difficultés de compréhension orale qui pourraient, de fait, être mises beaucoup plus en évidence dans un test spécifique (l'ELO n'étant pas un test spécifique de compréhension orale).

### Production d'énoncés :

Les résultats de l'enfant ne peuvent apparaître dans le profil de CP tant ils sont faibles. Bien qu'il prenne toujours bien en compte le cotexte produit et ce qu'il voit sur les images, il a de grandes difficultés notamment avec le genre des mots. Il ne trouve que très rarement le correspondant féminin ou masculin du mot énoncé. De plus, il échoue dans la construction de toutes les phrases passives ainsi que dans la conjugaison des verbes à un temps autre que le présent de l'indicatif. Ses compétences morphosyntaxiques sont donc beaucoup trop faibles pour son niveau scolaire.

En conclusion, les résultats de cet enfant sont assez hétérogènes. D'un côté, il possède un lexique passif assez riche. De l'autre, il présente de grandes **difficultés de compréhension**, a un stock lexical actif pauvre et de **faibles compétences morphosyntaxiques**.

### **EDP : 26/32**

Le score obtenu par l'enfant le situe à -3 écarts-types de la moyenne déterminée pour son âge. Cependant, nous ne pouvons conclure à un trouble perceptif car l'enfant a été assez agité durant cette épreuve. Il nous paraît donc difficile de faire la part des choses entre un réel trouble perceptif et un déficit d'attention pouvant être à l'origine de ses erreurs.

### **Schéma corporel oro-facial : 5/12**

Le score obtenu ici par l'enfant est relativement faible. Concernant les gnosies tactiles, il ne peut dénommer que le nez parmi toutes les parties du visage testées. Il est par contre un peu

plus performant en désignation sur consigne verbale où il n'échoue que pour la joue et le front. Cependant, cette épreuve met bien en évidence que l'enfant a une **connaissance très insuffisante de son schéma corporel bucco-facial** pour son âge.

#### **Sensibilité intra-buccale : 3/5**

Ici encore, le score obtenu par l'enfant est trop faible pour son âge. Seules la langue et les dents sont reconnues sur stimulation tactile. Ceci vient confirmer la méconnaissance de cet enfant concernant son schéma corporel buccal.

#### **Éléments musculaires et praxies : 29/30**

Toutes les praxies, hormis une, sont réalisées sur ordre ou sur imitation. La seule praxie non réalisée est le balayage du palais d'avant en arrière avec la langue. Il est à noter qu'elle est l'avant-dernière praxie à effectuer et que l'enfant commençait alors à ne plus être très attentif. Nous pouvons en conclure que l'enfant ne présente aucune difficulté concernant la motricité bucco-linguo-faciale.

#### **Structures organiques : 11/13**

L'enfant, concernant son articulé dentaire, présente une légère **proalvéolie**. Celle-ci entraîne une petite ouverture des lèvres en position de repos.

#### **Fonctions : 5/5**

Lors de l'évaluation de l'articulation, nous avons mis en évidence un léger **sigmatisme guttural** déjà entraperçu dans l'épreuve de répétition de mots de l'ELO. Ce sigmatisme guttural est plus marqué lors de la répétition de logatomes qui demande un coût cognitif plus important à l'enfant : il doit particulièrement se concentrer sur la forme du mot qu'il ne connaît pas et ne peut donc pas être aussi attentif à la qualité de sa parole que dans l'épreuve de répétition de mots.

La déglutition et la phonation semblaient efficaces lors du bilan.

## ENFANT 8

### **Présentation du sujet :**

Age : neuf ans deux mois

Sexe : féminin

Classe actuelle : CE2

Place dans la fratrie : jumeau

### **Résultats du questionnaire**

#### **Grossesse et accouchement : 1/5**

L'enfant est né à 37 semaines de grossesse dans le cadre d'une grossesse gémellaire suite à un arrêt de croissance. D'un très petit poids (2100 g), l'enfant a été pris en charge dans un service pédiatrique hospitalier car il **ne s'alimentait pas**. Nous n'avons pas réussi à obtenir le score d'Apgar car il ne figurait pas sur le carnet de santé de l'enfant.

#### **Développement psychomoteur : 5/9**

L'enfant a été suivi en kinésithérapie pour une prise en charge respiratoire avec oxygénothérapie dans un contexte de **laryngotrachéomalacie**. Dans cette rubrique, ce renseignement sera à pondérer car il ne concerne pas le développement moteur de l'enfant ; toutefois, la maman signale qu'un bilan de psychomotricité a été effectué, sans prise en charge consécutive aux résultats de ce bilan.

L'âge d'acquisition de la propreté de nuit se situe vers quatre ans ; quant à l'âge d'autonomie pour l'habillage et pour la toilette, il se situe respectivement vers cinq et sept ans.

#### **Développement langagier : 5/7**

La **voix** était **nasonnée** ce qui a fait l'objet d'une prise en charge orthophonique depuis l'âge de six ans. Cette prise en charge se poursuit encore aujourd'hui doublée par un travail logico-mathématique.

## **Antécédents médicaux : 2/6**

### Audition : 1/3

L'enfant a eu des **otites** qui ont justifié la pose d'aérateurs trans-tympaniques, cependant l'audition n'en a pas été altérée (résultats de l'audiométrie pratiquée en 2008). Il est sujet à de fréquents bouchons de cérumen qui nécessitent une aspiration régulière (tous les quatre à cinq mois) ainsi qu'une surveillance de son audition.

### Autres : 1/3

Il a eu de fréquents épisodes de **bronchites** traitées par oxygénothérapie et par aspiration, probablement en relation avec sa laryngotrachéomalacie qui a été objectivée par l'imagerie médicale.

A une semaine de vie, l'enfant a été hospitalisé pour deux mois en chambre seul pour une **cardiopathie**, pour laquelle il a subi ensuite trois interventions chirurgicales (communication inter-ventriculaire, interruption de l'arche aortique, rétrécissement de l'artère pulmonaire). Il subsiste une sténose pulmonaire supra valvulaire résiduelle.

On note également un **reflux gastro-œsophagien** qui a été objectivé et traité et un **déficit immunitaire** stabilisé.

## **Scolarité : 2/5**

L'enfant a eu des **difficultés scolaires** (raisonnement logico-mathématique et repérage dans l'espace) qui subsistent encore à ce jour. Il bénéficie d'une AVS et a redoublé la classe de CE1. La maman signale, en outre, des difficultés de mémoire et une certaine lenteur qui nécessitent d'être "*toujours derrière elle*".

## **Alimentation : 25/38**

### Naissance : 3/6

L'enfant, ne s'alimentant pas au sein, a été transféré en service de néonatalogie. Les premiers mois de vie, la durée des biberons pouvait excéder la demi-heure et entraînait une **fatigue excessive** qui s'est atténuée ensuite. De plus, il a été nourri par **sonde naso-gastrique** durant trois semaines lors de son intervention cardiaque.

### Etapas de la cuillère et de la fourchette : 12/15

Toutes les textures ont été acceptées, néanmoins il est à noter que l'enfant avait **du mal à mastiquer** les morceaux et qu'il fallait que ceux-ci soient très petits pour qu'il les accepte ; par exemple, elle recrachait souvent sa viande car cet aliment demandait un effort de mastication trop intense. D'ailleurs, il arrivait qu'elle refuse de la nourriture notamment en cas de double

consistance. Un **moyen de facilitation** a été mis en place (boire et très petites quantités mises en bouche). Le moment du repas n'était pas vécu comme un moment agréable car générateur d'angoisse pour la maman quant aux apports caloriques.

Incidents lors de ces deux étapes : 0/6

L'enfant faisait des **fausses routes occasionnelles** sur les liquides et les doubles consistances. Il présentait un **reflux nasal occasionnel** au moment des biberons. Les biberons et les consistances mixées (ex : purée) lui provoquaient des **nausées** pouvant aller jusqu'aux vomissements. L'enfant a eu beaucoup de **régurgitations** le premier mois de vie, à l'introduction des premiers biberons, puis elles ont été plus espacées. Un **reflux gastro-œsophagien** important a été constaté et traité. La fatigue excessive apparue lors des prises au biberon a disparu lors de l'alimentation à la cuillère, il y a donc eu normalisation.

Aujourd'hui : 10/11

La viande reste difficile à mastiquer pour l'enfant, même si toutes les textures sont bien tolérées en général. Les **moyens de facilitation** mis en place précédemment subsistent encore occasionnellement.

#### **Autres renseignements : 3/5**

Respiration : 2/3

Il n'y a pas eu de troubles du sommeil, cependant la maman signale des épisodes de bruxisme. La respiration est mixte. Il existe un **bavage occasionnel** nocturne et diurne que la maman corrèle à une salivation excessive, qui nécessite qu'elle doive rappeler à son enfant d'avalier, encore aujourd'hui. Nous émettons l'hypothèse d'une fréquence de déglutition salivaire réduite.

Parafonction et brossage : 1/2

On signale une parafonction (biberon le matin jusqu'à l'entrée en maternelle).

#### **Le point de vue de l'orthophoniste qui suit l'enfant :**

Actuellement, la prise en charge orthophonique de l'enfant s'organise autour d'un travail logico-mathématique. Cependant, l'orthophoniste avait noté au démarrage de la prise en charge, en 2006, la présence d'un **trouble d'articulation** à type de transformation de certains phonèmes ([H] en [s], [j] en [z], [tr] en [cr], [dr] en [gr]) qui a fait l'objet d'un travail. Elle avait noté également un reflux nasal et une **hypersialorrhée**.

## Résultats du bilan

### ELO

Cette enfant étant en classe de CE2, ses résultats ont été interprétés en fonction du profil établi pour cette classe.

#### Lexique en réception :

Les résultats obtenus sont en dessous de la moyenne de CE2. Le potentiel lexical de cette enfant est donc trop faible pour son niveau scolaire.

#### Lexique en production :

Les résultats de cette enfant, comme pour le lexique en réception, sont inférieurs à la moyenne de CE2. Elle ne fait aucune erreur en dénomination d'action. Mais, en dénomination d'objets, elle a souvent tendance à donner le nom de la catégorie à laquelle appartient l'objet et non le nom de l'objet lui-même (« outil » pour le tournevis, « légume » pour le poireau...). Son stock lexical actif n'est donc pas assez riche compte-tenu de son niveau scolaire.

#### Répétition de mots :

Un seul mot (« hospitalisation ») n'est pas répété correctement à cette épreuve du fait d'une difficulté de contrôle articulatoire. Ce score place l'enfant légèrement en dessous de la moyenne de CE2. A ce niveau scolaire, l'enfant devrait, en effet, être capable de répéter tous les mots demandés.

Corrélées aux résultats des deux épreuves précédentes, les performances de l'enfant en répétition de mots nous permettent de mettre en évidence un déficit de traitement du mot oral.

#### Compréhension :

L'enfant obtient de nouveau des résultats la plaçant en-dessous de la moyenne de CE2 tant pour la compréhension immédiate que pour la compréhension globale. Les types de phrases lui posant le plus de difficultés sont :

- les phrases passives où elle semble n'utiliser qu'une stratégie d'ordre.
- les phrases contenant un verbe conjugué à un autre temps que le présent de l'indicatif où elle ne prend pas en compte le caractère passé ou futur de l'action décrite.

Cette enfant présente donc des difficultés de compréhension orale et n'utilise pas les stratégies lui permettant une compréhension fine des énoncés qui lui sont proposés.



### Production d'énoncés :

Cette épreuve est la moins bien réussie par l'enfant qui obtient un résultat très en-deçà de la moyenne de CE2. Elle respecte toujours le sens de l'énoncé initial mais a de grandes difficultés avec :

- le genre des noms (elle ne trouve que rarement le correspondant féminin ou masculin du mot énoncé).
- le nombre des noms (« des journal »).
- la conjugaison des verbes (« les ours dort »).
- la construction des phrases passives.

Ses compétences morphosyntaxiques sont donc bien trop faibles pour son niveau scolaire.

En conclusion, le profil de cette enfant est relativement homogène mais situé en-deçà de la moyenne de sa classe. Elle présente des **difficultés de compréhension** ainsi qu'un **retard de langage**.

### **EDP : 30/32**

Cette enfant ayant 9 ans 2 mois, elle ne rentre pas dans la grille de cotation de l'EDP qui ne va que jusque 8 ans 9 mois. Cependant, si l'on se réfère à la cotation relative à l'âge de 8 ans 9 mois, son score se situe à la limite inférieure de la moyenne. Bien que nous ne puissions conclure à un réel trouble perceptif, cette enfant a une « faiblesse » dans la discrimination auditive d'oppositions consonantiques. Celle-ci peut-être due à un déficit d'attention, d'audition ou d'intégration auditive.

### **Schéma corporel oro-facial : 12/12**

La connaissance du schéma corporel oro-facial est bonne.

### **Sensibilité intra-buccale : 4/5**

Seul le palais n'est pas reconnu sur stimulation tactile. Toutes les autres structures testées sont reconnues et le réflexe nauséux est normal. La sensibilité intra-buccale est donc efficiente.

### **Éléments musculaires et praxies : 30/30**

Toutes les praxies sont réalisées sur ordre ou sur imitation. Cette enfant n'a donc aucune difficulté concernant la motricité bucco-linguo-faciale.

### **Structures organiques : 11/13**

L'enfant a :

- un frein de langue un peu court mais ne perturbant pas pour autant l'ascension de la pointe de langue.

- une légère **proalvéolie** de l'articulé dentaire n'entraînant cependant pas une hypotonie labiale ou une ouverture des lèvres en position de repos.

Est également à noter, une petite **déperdition nasale droite** lors de l'expiration buccale : déperdition objectivée au miroir de Glatzell.

### **Fonctions : 4/5**

Comme lors de l'expiration buccale, nous avons constaté une **déperdition nasale droite** lors de la tenue du [a] en phonation. L'étanchéité du voile du palais n'est donc pas totale.

La respiration est nasale et aucun trouble de déglutition ni d'articulation n'a été diagnostiqué.

## **ENFANT 9**

### **Présentation du sujet :**

Age : neuf ans neuf mois

Sexe : féminin

Classe actuelle : CM1

Place dans la fratrie : première sur deux

### **Résultats du questionnaire**

#### **Grossesse et accouchement : 2/5**

L'enfant est née avant terme (36,5 semaines de grossesse) et avait un score d'Apgar encore à neuf à cinq minutes. La maman signale un **hydramnios** qui a nécessité une ponction et une hospitalisation de six mois et demie à huit mois de grossesse pour contractions.

#### **Développement psychomoteur : 8/9**

Une prise en charge kinésithérapique a été mise en place pour deux ou trois **bronchiolites** dans la petite enfance et pour une scoliose de nos jours.

### **Développement langagier : 5/7**

Une **voix nasonnée** sur les consonnes s'est révélée après adénoïdectomie et a nécessité une prise en charge orthophonique.

### **Antécédents médicaux : 1/6**

#### Audition : 0/3

L'enfant a eu des **otites purulentes** qui ont nécessité la pose d'aérateurs trans-tympaniques. Une greffe de tympan à droite a été réalisée. L'audition a été évaluée et a révélé une **baisse de 20 à 30 dB** des deux côtés qui a nécessité un **appareillage en transmission osseuse**.

#### Autres : 1/3

L'enfant a été hospitalisé à plusieurs reprises pour une adénoïdectomie, la pose d'aérateurs, une greffe de tympan et une aspiration du conduit auditif.

La présence d'infections et de mycoses au niveau ORL est amplifiée par une **immunodépression**.

### **Scolarité : 3/5**

Des **difficultés scolaires** ont gêné l'enfant et le gênent encore : ce sont des difficultés d'ordre attentionnel et logico-mathématique.

### **Alimentation : 34/38**

#### Naissance : 6/6

Il faut tenir compte d'un allaitement au sein qui n'a duré qu'un mois, car la maman n'avait pas assez de lait, l'enfant avait **du mal à prendre le sein** (il lui a fallu des embouts), et il présentait déjà un **reflux nasal** et des **régurgitations**. D'autre part, la maman ne se rappelle pas la durée des tétées au sein (limite mémorielle).

#### Étapes de la cuillère et de la fourchette : 15/15

Rien de particulier à signaler lors de cette étape.

#### Incidents lors de ces deux étapes : 2/6

Un reflux nasal est signalé dès la naissance, ainsi que des régurgitations systématiques pendant l'alimentation au biberon donc sur des consistances liquides. La maman signale aussi des **vomissements** occasionnels. Un **reflux gastro-œsophagien** est traité par Motilium et Gaviscon.

Aujourd'hui : 11/11

Il n'y a rien à signaler quant à l'alimentation de cet enfant aujourd'hui.

### **Autres renseignements : 3/5**

Respiration : 2/3

Un bavage de jour est signalé mais il est à relativiser car il n'intervenait que lorsque l'enfant faisait des poussées dentaires.

Parafonction et brossage : 1/2

L'enfant prenait un biberon le soir jusqu'à l'âge de trois ans.

### **Le point de vue de l'orthophoniste qui suit l'enfant :**

Depuis mars 2007, la prise en charge orthophonique de l'enfant s'est orientée vers un travail logico-mathématique ; cependant, une insuffisance vélaire est constatée par le biais d'une voix nasonnée encore persistante, mais non traitée. Toutefois, il faut tenir compte d'une rééducation qui a commencé à l'âge de deux ans et demie, suite à une adénoïdectomie. A cette époque, aucun phonème n'était acquis, il y avait un **trouble d'articulation** majeur affectant surtout les sons consonantiques. La rééducation a commencé par un travail du souffle, puis un travail sur la musculature bucco-faciale en débutant par les lèvres. De plus, l'orthophoniste avait noté à l'époque un problème sur le voile du palais, qui se manifestait par un **ronflement nasal**.

## **Résultats du bilan**

### **ELO**

Cette enfant étant en classe de CM1, ses résultats ont été interprétés en regard du profil de cette classe.

Lexique en réception :

Les résultats de l'enfant sont très légèrement en-dessous de la moyenne de CM1. Son potentiel lexical est donc un peu faible pour son niveau scolaire.

Lexique en production :

Les résultats obtenus ici par l'enfant sont bien supérieurs à la moyenne de CM1. Cette enfant fait donc preuve d'une très bonne qualité de dénomination et son stock lexical disponible est

d'une richesse supérieure à ce qui est attendu chez un élève de CM1. Cependant, au-delà de la classe de CE2, la qualité de cette épreuve est moindre.

#### Répétition de mots :

L'enfant obtient le score maximal, ce qui est attendu du fait de son niveau scolaire.

Les résultats de l'enfant à ces trois premières épreuves nous permettent de conclure qu'elle fait preuve d'une bonne maturité phonologique.

#### Compréhension :

Contrairement aux résultats des épreuves précédentes, le score obtenu ici par l'enfant est bien inférieur à la moyenne de CM1, tant pour la compréhension immédiate que pour la compréhension globale. Ses difficultés de compréhension orale sont plus marquées lorsque la phrase contient une ou plusieurs propositions relatives. Elle a alors tendance à utiliser une stratégie d'extraposition de la relative : elle l'isole et l'extrapose à la fin de la phrase pour ne pas la traiter par la suite. De plus, lorsque l'énoncé entendu requiert une inférence pour être compris elle ne la fait que très rarement.

#### Production d'énoncés :

Les résultats obtenus sont légèrement en-dessous de la moyenne de CM1. Ce sont particulièrement la conjugaison des verbes à un autre temps que le présent de l'indicatif et la construction des phrases passives qui posent problème à l'enfant. Ses compétences morphosyntaxiques sont donc un peu faibles pour son niveau scolaire.

En conclusion, le profil de cette enfant est quelque peu hétérogène puisqu'elle a de bonnes capacités de traitement du mot oral et un vocabulaire assez riche mais des **difficultés de compréhension orale** et des compétences morphosyntaxiques un peu faibles.

#### **EDP : 28/32**

Compte-tenu de son âge (9 ans 9 mois), cette enfant n'entre pas dans la grille de cotation de l'EDP. Mais si l'on se réfère au dernier âge de cotation (8 ans 9 mois), son score la situe à - 1,5 écarts-types de la moyenne. La très grande majorité des erreurs faites par l'enfant se trouvent au niveau des cinq derniers mots : une fatigabilité et une baisse de l'attention ne sont pas exclues. Il nous est donc difficile de conclure à un réel trouble perceptif.

#### **Schéma corporel oro-facial : 12/12**

Le schéma corporel oro-facial est parfaitement connu.

### **Sensibilité intra-buccale : 4/5**

Sur toutes les structures testées, seul le palais n'est pas reconnu sur stimulation tactile. Le réflexe nauséux est normal. La sensibilité intra-buccale est donc efficace.

### **Éléments musculaires et praxies : 29/30**

Toutes les praxies, hormis le balayage du palais d'avant en arrière avec la langue, sont réalisées sur ordre. Cette enfant ne présente donc pas de trouble praxique.

### **Structures organiques : 12/13**

Une **perméabilité nasale non symétrique** est constatée au miroir de Glatzell. Aucune autre particularité n'est remarquée.

### **Fonctions : 4/5**

L'**étanchéité du voile** qui n'est **pas totale**. En effet, lors de la tenue du [a] en phonation, nous avons noté une légère **déperdition nasale gauche**. Cette observation vient confirmer la perméabilité nasale non symétrique constatée précédemment.

Hormis cela, la respiration est nasale, la déglutition est efficace et aucun trouble d'articulation n'a été diagnostiqué.

## **ENFANT 10**

### **Présentation du sujet :**

Age : neuf ans quatre mois

Sexe : masculin

Classe actuelle : CM1

Place dans la fratrie : premier sur trois

### **Résultats du questionnaire**

#### **Grossesse et accouchement : 4/5**

Le **score d'ApGAR** était de **neuf à cinq minutes de vie**. L'accouchement a été difficile et l'enfant était **hypotonique**.

### **Développement psychomoteur : 7/9**

L'âge d'acquisition de la **propreté de nuit** a été **tardif** (5 ans). De plus, l'enfant présente des épisodes d'énurésie occasionnels.

### **Développement langagier : 7/7**

Le développement du langage était dans la norme. Il n'y a pas de prise en charge orthophonique.

### **Antécédents médicaux : 5/6**

Audition : 3/3

Normale.

Autres : 2/3

Une hospitalisation de trois jours à l'âge de un mois a eu lieu pour un problème de selles sanglantes. Une coloscopie de contrôle a été réalisée.

### **Scolarité : 5/5**

Il n'y a rien à signaler de particulier pour cette rubrique.

### **Alimentation : 37/38**

Naissance : 5/6

L'enfant n'a pas été nourri au sein. En effet, l'accouchement ayant été difficile et l'enfant **peu tonique**, mère et enfant ont été séparés la première nuit. L'enfant a été nourri au biberon durant cette nuit et n'a jamais réussi à téter le sein par la suite. La maman a donc décidé de le nourrir définitivement au biberon.

Étapes de la cuillère et de la fourchette : 15/15

Rien à signaler.

Incidents lors de ces deux étapes : 6/6

Il n'y a pas eu d'incidents particuliers lors de l'alimentation de cet enfant.

Aujourd'hui : 11/11

Aucune particularité n'est à signaler concernant l'alimentation de cet enfant.

### **Autres renseignements : 4/5**

Respiration : 3/3

Aucun problème n'est signalé.

Parafonction et brossage : 1/2

L'enfant présente une **parafonction** : succion du pouce jusqu'à l'âge de cinq ans.

## **Résultats du bilan**

### **ELO**

Les résultats de cet enfant, en classe de CM1, ont été interprétés en regard du profil correspondant à cette classe.

Lexique en réception :

Les résultats sont légèrement au-dessus de la moyenne de CM1. La richesse du vocabulaire passif de cet enfant correspond donc à son niveau scolaire.

Lexique en production :

Là encore, les résultats obtenus sont supérieurs à la moyenne de CM1. Le stock lexical de cet enfant est donc tout à fait correcte compte-tenu de son niveau scolaire.

Répétition de mots :

L'enfant obtient, ici, le score maximal. Il ne commet aucune erreur et ne présente donc aucun trouble articulaire ni retard de parole.

Compréhension :

Les résultats obtenus à cette épreuve de compréhension se situent très nettement au-dessus de la moyenne de CM1. La compréhension de cet enfant est donc tout à fait efficiente.

Production d'énoncés :

Les résultats obtenus par l'enfant à cette épreuve sont dans la moyenne de CM1. Ses compétences morphosyntaxiques correspondent donc tout à fait à son niveau scolaire.

En conclusion, les résultats de cet enfant aux différentes épreuves se situent soit dans la moyenne soit au-dessus. Il ne présente donc aucune difficulté particulière concernant le langage oral.



### **EDP : 32/32**

L'enfant ne présente pas de trouble perceptif.

### **Schéma corporel oro-facial : 12/12**

Toutes les parties du visage testées sont dénommées sur stimulations tactiles et désignées sur le schéma.

### **Sensibilité intra-buccale : 5/5**

Toutes les structures sont reconnues sur stimulation tactile.

### **Éléments musculaires et praxies : 29/30**

Toutes les praxies sont réalisées hormis la tenue de l'élastique avec l'apex lingual sur la papille palatine (non-réalisation qui semble plutôt due à une difficulté de compréhension).

### **Structures organiques : 12/13**

L'enfant a une **position non ergonomique de la langue au repos** : addentale rétro-incisif supérieur. Il est également à noter une légère **déperdition nasale** lorsque l'enfant souffle par la bouche.

### **Fonctions : 5/5**

Aucune difficulté n'est à noter concernant la phonation, la respiration, la déglutition et l'articulation.

## **ENFANT 11**

### **Présentation du sujet :**

Age : sept ans cinq mois

Sexe : masculin

Classe actuelle : CE1

Place dans la fratrie : deuxième sur trois

## Résultats du questionnaire

### **Grossesse et accouchement : 5/5**

Aucun problème particulier à signaler à cette période de la vie de l'enfant.

### **Développement psychomoteur : 9/9**

Le développement psychomoteur semble dans la norme.

### **Développement langagier : 6/7**

Aucun retard langagier n'est à noter, seul l'**âge des premiers mots** est **un peu tardif** (après 18 mois).

### **Antécédents médicaux : 3/6**

#### Audition : 2/3

Dans la petite enfance, cet enfant a eu des **otites** qui n'ont pas généré de déficit auditif.

#### Autres : 1/3

L'enfant a subi deux hospitalisations, pour fracture ouverte d'un doigt et pour déshydratation, et deux interventions chirurgicales (pour les mêmes raisons) : ces épisodes sont cependant à relativiser car ne concernent pas la sphère ORL et ont duré peu de temps (3 à 4 jours), donc sont peu susceptibles d'avoir généré des désordres psychoaffectifs.

### **Scolarité : 5/5**

Aucun retard de scolarité n'est signalé, ainsi qu'aucune difficulté scolaire.

### **Alimentation : 38/38**

#### Naissance : 6/6

Durant les trois semaines d'alimentation au sein, l'enfant **tétait très peu** mais toutes les heures et avait du mal à prendre du poids. La maman a donc décidé de passer à une alimentation au biberon.

#### Etapes de la cuillère et de la fourchette : 15/15

On ne signale aucun souci alimentaire particulier à cette période.

Incidents lors de ces deux étapes : 6/6

Aucun incident n'est signalé.

Aujourd'hui : 11/11

Aucune difficulté n'est signalée.

#### **Autres renseignements : 4/5**

Respiration : 3/3

Aucun problème n'est signalé.

Parafonction et brossage : 1/2

Seule une **parafonction** est signalée : succion de tétine jusqu'à l'âge de trois ans.

### **Résultats du bilan**

#### **ELO**

Cet enfant étant en classe de CE1, ses résultats ont été interprétés en regard du profil de cette classe.

Lexique en réception :

Les résultats obtenus par l'enfant sont supérieurs à la moyenne de CE1. Son lexique passif est donc assez riche pour son niveau scolaire.

Lexique en production :

Les résultats de l'enfant se situent dans la moyenne de CE1. Son stock de lexique actif correspond donc à ce qui est attendu compte-tenu de son niveau scolaire.

Répétition de mots :

Le score de l'enfant, à cette épreuve, est maximal. Il ne présente donc aucun trouble articulatoire ni retard de parole.

Compréhension :

Les résultats en compréhension de cet enfant, sont assez nettement au-dessus de la moyenne de CE1. Sa compréhension est donc tout à fait efficiente.

Production d'énoncés :

L'enfant obtient, ici, des résultats légèrement supérieurs à la moyenne de CE1. Il ne présente donc pas de difficultés au niveau morphosyntaxique.

En conclusion, les résultats de cet enfant, aux différentes épreuves, sont le plus souvent supérieurs à la moyenne. Il ne présente donc aucune difficulté particulière concernant le langage oral.

#### **EDP : 28/32**

Les résultats obtenus par l'enfant se situent à -1 écart-type de la moyenne des enfants de son âge. La **perception des différents phonèmes** et de leurs traits distinctifs n'est donc **pas totalement efficiente**. Cependant ce résultat ne nous permet pas de parler de trouble perceptif car il ne se situe pas dans la zone pathologique.

#### **Schéma corporel oro-facial : 12/12**

L'enfant n'a fait aucune erreur quant à la dénomination et à la désignation des différentes parties du visage.

#### **Sensibilité intra-buccale : 5/5**

Toutes les structures testées ont été reconnues sur stimulation tactile.

#### **Éléments musculaires et praxies : 30/30**

Toutes les praxies sont réalisées de manière tonique, sans aucune difficulté.

#### **Structures organiques : 13/13**

Il n'y a rien à signaler de particulier concernant les structures organiques.

#### **Fonctions : 5/5**

Nous n'avons relevé aucune difficulté concernant la respiration, la déglutition et l'articulation. Cependant, sur le plan de la phonation, on note une **dysphonie**.

## **ENFANT 12**

### **Présentation du sujet :**

Age : cinq ans neuf mois

Sexe : masculin

Classe actuelle : grande section de maternelle

Place dans la fratrie : jumeau

## **Résultats du questionnaire**

### **Grossesse et accouchement : 2/5**

Cet enfant est né à 37 semaines d'aménorrhée et avait un **petit poids de naissance**.

### **Développement psychomoteur : 5/9**

Une prise en charge kinésithérapique a été faite concernant une cranioplégie.

L'acquisition de la **propreté de nuit** se situe **vers** l'âge de **quatre ans** et il arrive encore occasionnellement à cet enfant d'avoir des épisodes d'énurésie.

La toilette s'est faite seule après l'âge de trois ans.

### **Développement langagier : 7/7**

Il n'y a rien de particulier à signaler.

### **Antécédents médicaux : 4/6**

Audition : 2/3

L'enfant a eu des **otites** dans la petite enfance qui cependant n'ont pas altéré son audition.

A l'âge de onze mois, l'enfant a été hospitalisé sur une courte durée pour déshydratation, ce qui n'a pas dû générer de désordres psychoaffectifs.

### **Scolarité : 5/5**

Il n'y a rien à signaler pour cette rubrique.

### **Alimentation : 36/38**

Naissance : 6/6

L'enfant n'a pas eu de difficultés particulières pendant cette période. Toutefois, il a bénéficié d'une alimentation mixte (biberon et sein) pendant 15 jours puis est passé au biberon uniquement.

Etapas de la cuillère et de la fourchette : 14/15

L'enfant a refusé le verre à embout canard et préféré passer au verre normal directement.

La seule particularité signalée par la maman réside dans quelques difficultés lors de la diversification vers neuf mois.

Incidents lors de ces deux étapes : 5/6

Le seul incident signalé par la maman est un **reflux gastro-œsophagien** important jusqu'à l'âge de quinze mois.

Aujourd'hui : 11/11

L'enfant n'éprouve aucun problème relatif à son alimentation.

#### **Autres renseignements : 1/5**

Respiration : 0/3

L'enfant a présenté des troubles du sommeil à type de somnambulisme, ce qui ne peut être pris en compte dans cette étude.

La maman signale un **bavage** de jour assez fréquent jusqu'à l'âge de deux ans et demi et une **respiration prédominante** se faisant **bouche ouverte**.

Parafonction et brossage : 1/2

Ceci est appuyé par la présence d'une **parafonction** (suction de la tétine) jusqu'à l'âge de trois ans.

### **Résultats du bilan**

#### **ELO**

Cet enfant étant en Grande Section de Maternelle, ses résultats ont été interprétés en regard du profil correspondant.

Lexique en réception :

Les résultats obtenus par l'enfant sont légèrement supérieurs à la moyenne de GSM. La richesse de son stock lexical passif est donc celle attendue pour son niveau scolaire.

Lexique en production :

Les résultats de l'enfant sont de nouveau supérieurs à la moyenne de GSM. Son stock lexical actif est donc tout à fait riche.

Répétition de mots :

Ici encore, le score de l'enfant est nettement supérieur à la moyenne de GSM. Sa boucle phonologique est donc efficiente et il ne présente aucun trouble articulaire ni retard de parole.

Compréhension :

Les résultats en compréhension de cet enfant, sont au-dessus de la moyenne de GSM, à la fois en compréhension immédiate et en compréhension globale. Il ne présente donc aucun trouble de compréhension.

Répétition d'énoncés :

Le score de l'enfant est maximal. Aucune difficulté n'est constatée.

Production d'énoncés :

L'enfant obtient, ici, des résultats dans la moyenne de GSM. Ses compétences morphosyntaxiques sont donc efficaces.

En conclusion, les résultats de cet enfant sont toujours supérieurs à la moyenne des enfants de son âge, hormis en production d'énoncés (dans la moyenne). Il ne présente donc aucune difficulté concernant le langage oral.

**EDP : 32/32**

L'enfant ne présente pas de trouble perceptif.

**Schéma corporel oro-facial : 12/12**

Toutes les parties du visage testées sont correctement dénommées et désignées.

**Sensibilité intra-buccale : 4/5**

Seul le palais n'est pas reconnu sur stimulation tactile.

### **Éléments musculaires et praxies : 29/30**

Toutes les praxies sont réalisées sans difficulté hormis la propulsion des dents du bas en avant des dents du haut que l'enfant ne peut effectuer ni sur ordre verbal ni sur imitation.

### **Structures organiques : 13/13**

Il n'y a rien à signaler de particulier concernant les structures organiques.

### **Fonctions : 3/5**

L'enfant présente une **déglutition atypique** par mauvais appui linguale, constatée à la fois avec la salive et l'eau. Ce type de déglutition est possible jusqu'à l'âge de six-sept ans.

L'enfant n'ayant que 5 ans 9 mois, il n'y a rien de pathologique.

En articulation, nous avons constaté un **sigmatisme interdental**.

La phonation et la respiration sont efficaces.

## **ENFANT 13**

### **Présentation du sujet :**

Age : cinq ans neuf mois

Sexe : féminin

Classe actuelle : grande section de maternelle

Place dans la fratrie : jumeau

### **Résultats du questionnaire**

#### **Grossesse et accouchement : 3/5**

Cette enfant est née à 37 semaines d'aménorrhée.

#### **Développement psychomoteur : 8/9**

La toilette s'est faite seule après l'âge de trois ans.



### **Développement langagier : 7/7**

Aucun retard de langage n'est à signaler.

### **Antécédents médicaux : 5/6**

#### Audition : 2/3

L'enfant a présenté des **otites** dans la petite enfance néanmoins, elles n'ont pas généré de déficit auditif.

### **Scolarité : 5/5**

Aucune difficulté scolaire n'est à signaler.

### **Alimentation : 29/38**

#### Naissance : 4/6

A cette période, l'enfant refuse partiellement les aliments et fait preuve d'**indifférence** face à la nourriture. De plus, pour les mêmes raisons que son frère jumeau, l'alimentation au sein n'a duré qu'une quinzaine de jours.

#### Étapes de la cuillère et de la fourchette : 10/15

De un à trois ans, la **durée des repas** était **supérieure** à trente minutes mais elle s'est normalisée avec le temps.

L'enfant a refusé le verre à embout canard, elle a préféré passer au verre normal directement.

La maman signale une diversification difficile à chaque changement de texture d'ailleurs corrélée à la mise en place d'un **moyen de facilitation** (mise en bouche de très petites quantités). Il arrivait à l'enfant de **refuser partiellement la nourriture** et le moment du repas n'était pas vécu comme un moment agréable.

#### Incidents lors de ces deux étapes : 6/6

Il n'y a pas eu d'incident notable concernant l'alimentation.

#### Aujourd'hui : 9/11

Le **moyen de facilitation** mis en place précédemment persiste encore aujourd'hui et il arrive encore à l'enfant de **refuser partiellement la nourriture**. La maman précise que son enfant a peu d'appétit. Cependant, le vécu du repas s'est normalisé : il n'est plus vécu comme un moment désagréable.

### **Autres renseignements : 4/5**

Respiration : 3/3

Aucun problème n'est signalé.

Parafonction et brossage : 1/2

Une **parafonction** (tétine) est signalée mais elle est à relativiser car ne s'est prolongée que jusqu'à l'âge de 18 mois.

### **Résultats du bilan**

#### **ELO**

Cette enfant étant en Grande Section de Maternelle, ses résultats ont été interprétés suivant le profil de cette classe.

Lexique en réception :

Les résultats obtenus par l'enfant sont à la limite inférieure de la moyenne de GSM. Son stock lexical passif est cependant assez riche pour son niveau scolaire.

Lexique en production :

A contrario, les résultats de l'enfant sont, ici, légèrement supérieurs à la moyenne de GSM. Son stock lexical actif est donc assez riche.

Répétition de mots :

L'enfant obtient le score maximal. Sa boucle phonologique est donc efficiente et elle ne présente aucun trouble d'articulation.

Compréhension :

Les résultats en compréhension sont au-dessus de la moyenne de GSM pour la compréhension immédiate et la compréhension globale. L'enfant ne présente donc aucune difficulté de compréhension.

Répétition d'énoncés :

Le score de l'enfant est maximal. Pas de difficultés à signaler.

Production d'énoncés :

Les résultats de l'enfant sont supérieurs à la moyenne de GSM. Ses compétences morphosyntaxiques sont donc efficaces.

En conclusion, les résultats de cette enfant correspondent toujours à la moyenne des enfants de son niveau scolaire, voire sont supérieurs. Elle n'a donc aucune difficulté notable concernant le langage oral.

**EDP : 32/32**

L'enfant ne présente pas de trouble perceptif.

**Schéma corporel oro-facial : 12/12**

L'enfant n'a aucune difficulté à dénommer et désigner les parties du visage demandées.

**Sensibilité intra-buccale : 3/5**

L'enfant ne peut dénommer ni les joues ni le palais.

**Éléments musculaires et praxies : 29/30**

Seul le balayage du palais d'avant en arrière avec la langue n'est pas réalisé. Toutes les autres praxies le sont de manière tonique.

**Structures organiques : 13/13**

L'enfant ne présente aucune anomalie des structures organiques.

**Fonctions : 3/5**

L'enfant a une **déglutition atypique** par contraction excessive des lèvres. Celle-ci est retrouvée avec la salive ainsi qu'avec l'eau. Ce type de déglutition, jusqu'à l'âge de six-sept ans, n'est pas pathologique (l'enfant n'a que 5 ans 9 mois).

Il n'y a rien à signaler de particulier concernant les autres fonctions (phonation, respiration et articulation).

## Tableaux thématiques des résultats au questionnaire de tous les sujets

Items Enfants	1	2	3	5	6	Total /5
1	1	1	1	1	1	5
2	1	1	1	1	1	5
3	1	1	1	1	1	5
4	0	1	1	1	1	4
5	1	1	1	1	1	5
6	0	0	0	1	0	1
7	0	1	1	1	1	4
8	0	0	NR	1	0	1
9	0	0	0	1	1	2
10	1	1	0	1	1	4
11	1	1	1	1	1	5
12	0	0	1	1	0	2
13	0	0	1	1	1	3

Tab A1 : Résultats aux items grossesse-accouchement

NR = Non Renseigné

Items Enfants	8	9	10	11			23	24	25	Total /9
				Jour	Nuit	Acc				
1	1	1	0	1	1	1	0	0	0	5
2	1	1	0	1	1	1	1	1	0	7
3	1	1	1	1	1	1	0	0	0	6
4	1	1	0	1	1	1	0	1	0	6
5	1	1	0	1	1	1	0	1	1	7
6	1	1	1	0	1	1	0	1	1	7
7	1	1	0	1	1	1	0	0	1	6
8	1	1	0	1	0	1	0	0	1	5
9	1	1	0	1	1	1	1	1	1	8
10	1	1	1	1	0	0	1	1	1	7
11	1	1	1	1	1	1	1	1	1	9
12	1	1	0	1	0	0	1	0	1	5
13	1	1	1	1	1	1	1	0	1	8

Tab A2 : Résultats aux items sur le développement psychomoteur

Acc = Accident

Items Enfants	12			13	14	15	16	Total /7
	Cris	Pleurs	Babil					
1	1	1	1	1	0	1	0	5
2	1	1	1	1	0	1	0	5
3	1	1	0	0	0	0	0	2
4	1	1	1	1	0	1	0	5
5	0	1	1	1	1	1	0	5
6	1	1	1	1	0	0	0	4
7	1	1	1	0	0	0	0	3
8	1	1	1	1	0	1	0	5
9	1	1	1	1	0	1	0	5
10	1	1	1	1	1	1	1	7
11	1	1	1	0	1	1	1	6
12	1	1	1	1	1	1	1	7
13	1	1	1	1	1	1	1	7

Tab A3 : Résultats aux items sur le développement langagier

Items Enfants	Audition						Total /6
	17	18	19	20	21	22	
1	0	1	1	1	0	0	3
2	0	0	0	1	0	0	1
3	0	1	1	1	0	1	4
4	0	0	0	1	0	0	1
5	0	0	1	1	0	0	2
6	0	1	1	1	0	0	3
7	0	1	1	1	0	0	3
8	0	0	1	1	0	0	2
9	0	0	0	1	0	0	1
10	1	1	1	1	0	1	5
11	0	1	1	1	0	0	3
12	0	1	1	1	0	1	4
13	0	1	1	1	1	1	5

Tab A4 : Résultats aux items sur les antécédents médicaux

Items	28	29		30	31	Total /5
Enfants		Avant	Auj			
1	1	0	0	1	0	2
2	1	0	0	1	0	2
3	1	0	1	1	1	4
4	1	0	0	1	1	3
5	1	0	0	1	0	2
6	1	1	1	1	1	5
7	1	0	0	1	0	2
8	1	0	0	1	0	2
9	1	0	0	1	1	3
10	1	1	1	1	1	5
11	1	1	1	1	1	5
12	1	1	1	1	1	5
13	1	1	1	1	1	5

Tab A5 : Résultats aux items sur la scolarité

Items	35	36	37	38	39	40	Total /6
Enfants							
1	1	NR	0	1	1	1	4
2	1	NR	1	0	1	1	4
3	1	1	1	1	1	1	6
4	1	NR	0	0	1	1	3
5	1	NR	1	1	1	1	5
6	0	NR	0	1	0	0	1
7	1	0	0	1	1	1	4
8	0	NR	0	1	1	1	3
9	1	1	1	1	1	1	6
10	1	NR	1	1	1	1	5
11	1	1	1	1	1	1	6
12	1	1	1	1	1	1	6
13	1	1	1	0	0	1	4

Tab A6 : Résultats aux items sur l'alimentation à la naissance

Items	41	42	44				45		46	47	48	49	52	53	54	Total /15
Enfants			Liquide	Semi-liquide	Mixée	Morceaux	De 1 à 3	De 3 à 6								
1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	1	0	1	1	0	12
2	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1	1	1	14
3	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	1	1	14
4	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	14
5	1	1	1	1	1	1	1	0	0	1	1	0	1	1	1	12
6	0	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1	1	1	0	0	11
7	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	0	1	0	11
8	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	0	1	0	12
9	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	15
10	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	15
11	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	15
12	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1	1	1	14
13	1	1	1	1	1	1	0	1	0	1	1	0	0	1	0	10

Tab A7 : Résultats aux items sur l'alimentation à l'étape de la cuillère puis de la fourchette

Items Enfants	55	56	57	58	59		Total /6
					Rég	RGO	
1	0	0	1	0	1	1	3
2	0	0	1	0	1	1	3
3	0	0	1	1	1	1	4
4	1	0	1	1	1	1	5
5	1	0	1	1	1	1	5
6	1	0	1	1	1	0	4
7	1	0	0	0	0	0	1
8	0	0	0	0	0	0	0
9	1	0	1	0	0	0	2
10	1	1	1	1	1	1	6
11	1	1	1	1	1	1	6
12	1	1	1	1	1	0	5
13	1	1	1	1	1	1	6

Tab A8 : Résultats aux items sur les incidents lors de l'alimentation

Rég = Régurgitation

RGO = Reflux Gastro Oesophagien

Items Enfants	Respiration			Total /5		
	26	70	72	69	71	Total /5
1	0	0	1	0	0	1
2	1	1	1	0	1	4
3	0	0	1	0	1	2
4	1	1	1	0	1	4
5	0	1	1	1	1	4
6	0	1	1	0	1	3
7	0	0	0	0	1	1
8	1	0	1	0	1	3
9	1	0	1	0	1	3
10	1	1	1	0	1	4
11	1	1	1	0	1	4
12	0	0	0	0	1	1
13	1	1	1	0	1	4

Tab A9 : Résultats aux items autres renseignements

Items Enfants	49	60				61	64	65	66	67	68	Total /11
		Liquide	Semi-liquide	Mixée	Morceaux							
1	0	1	1	1	1	1	0	1	0	1	1	8
2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
3	1	1	1	1	1	1	0	1	1	1	0	9
4	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
5	1	1	1	1	1	0	0	1	1	1	0	8
6	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
7	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	9
8	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	10
9	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
10	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
11	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
12	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
13	0	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1	9

Tab A10 : Résultats aux items sur l'alimentation aujourd'hui

### Tableaux thématiques des résultats au bilan de tous les sujets

Items Enfants	Joue		Front		Menton		Nez		Lèvre sup		Lèvre inf		Total /12
	Dn	Dg	Dn	Dg	Dn	Dg	Dn	Dg	Dn	Dg	Dn	Dg	
1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	0	1	10
2	1	1	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	10
3	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI
4	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
5	0	1	0	1	0	0	1	1	0	1	0	1	6
6	0	0	0	1	0	1	1	1	1	1	1	1	8
7	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	0	1	5
8	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
9	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
10	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
11	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
12	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
13	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12

Tab B1 : Résultats aux items du schéma corporel oro-facial

BI = Bilan Impossible

Dn = Dénomination

Dg = Désignation

Items Enfants	Langue	Dents	Joue	Palais	Réflexe nauséeu x	Total /5
	1	1	1	1	1	
2	1	1	1	1	1	5
3	BI	BI	BI	BI	BI	BI
4	1	1	1	1	1	5
5	0	1	1	0	0	2
6	1	1	1	0	1	4
7	1	1	0	0	1	3
8	1	1	1	0	1	4
9	1	1	1	0	1	4
10	1	1	1	1	0	4
11	1	1	1	1	1	5
12	1	1	1	0	1	4
13	1	1	0	0	0	2

Tab B2 : Résultats aux items sur la sensibilité intra-buccale

Items Enfants	Flexion	Extension	Rotation	Total /3
	1	1	1	
2	1	1	1	3
3	BI	BI	BI	BI
4	1	1	1	3
5	1	1	1	3
6	1	1	1	3
7	1	1	1	3
8	1	1	1	3
9	1	1	1	3
10	1	1	1	3
11	1	1	1	3
12	1	1	1	3
13	1	1	1	3

Tab B3 : Résultats aux praxies - contrôle tête

Items	Grande ouverture	Propulsion	Rétropulsion	Diduction	Total /4
1	1	1	1	1	4
2	1	1	1	1	4
3	Bl	Bl	Bl	Bl	Bl
4	1	1	1	1	4
5	1	0	0	0	1
6	1	0	1	1	3
7	1	1	1	1	4
8	1	1	1	1	4
9	1	1	1	1	4
10	1	1	1	1	4
11	1	1	1	1	4
12	1	0	1	1	3
13	1	1	1	1	4

Tab B4 : Résultats aux praxies mandibulaires

Items	Gonfler	Rentrer	Gonfler droite	Gonfler gauche	Passer l'air	Gonfler résister	Total /6
1	1	1	1	1	1	1	6
2	1	1	1	1	1	1	6
3	Bl	Bl	Bl	Bl	Bl	Bl	Bl
4	1	1	1	1	1	1	6
5	1	0	0	0	0	1	2
6	1	0	0	0	0	1	2
7	1	1	1	1	1	1	6
8	1	1	1	1	1	1	6
9	1	1	1	1	1	1	6
10	1	1	1	1	1	1	6
11	1	1	1	1	1	1	6
12	1	1	1	1	1	1	6
13	1	1	1	1	1	1	6

Tab B5 : Résultats aux praxies jugales

Items	Protraction	Rétraction	Fermeture	Orbiculaire	Releveurs abaisseurs	Mobilisation	Tonicité	Total /7
1	1	1	1	1	1	1	1	7
2	1	1	1	1	1	1	1	7
3	Bl	Bl	Bl	Bl	Bl	Bl	Bl	Bl
4	1	1	1	1	1	1	1	7
5	1	1	1	1	0	0	1	5
6	1	1	1	1	1	1	1	7
7	1	1	1	1	1	1	1	7
8	1	1	1	1	1	1	1	7
9	1	1	1	1	1	1	1	7
10	1	1	1	1	1	1	1	7
11	1	1	1	1	1	1	1	7
12	1	1	1	1	1	1	1	7
13	1	1	1	1	1	1	1	7

Tab B6 : Résultats aux praxies labiales



Items	Protraction	Rétraction	A droite	A gauche	En haut	En bas	Précision	Force Ascension	Balayage	Tonicité	Total /10
Enfants											
1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	10
2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	9
3	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI
4	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	10
5	1	0	1	1	0	1	1	1	0	0	6
6	1	1	1	1	0	0	1	1	0	0	6
7	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	9
8	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	10
9	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	9
10	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	9
11	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	10
12	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	10
13	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	9

Tab B7 : Résultats aux praxies linguales

Items	Aspect voile	Frein langue	Taille langue	Position repos	Aspect lèvres	Frein lèvres	Palais	Articulé dentaire	Decalage mandibulair	Perméabilité nasale	Bloquer souffle	Nasal	Buccal	Total /13
Enfants							Frontal Sagittal							
1	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
2	1	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1	1	1	12
3	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI	BI
4	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	11
5	1	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	11
6	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	1	1	1	11
7	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	11
8	1	0	1	1	1	1	1	1	1	0	1	1	1	11
9	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	1	12
10	1	1	1	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
11	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	13
12	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	13
13	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	13

Tab B8 : Résultats aux items des structures organiques

Items Enfants	Phonation		Resp	Déglutition		Total /5
	Etch	Mobilité		Salive	Eau	
1	0	1	1	1	1	4
2	0	1	1	1	1	4
3	BI	BI	BI	BI	BI	BI
4	1	1	1	1	1	5
5	1	1	1	1	1	5
6	0	1	0	1	1	3
7	1	1	1	1	1	5
8	0	1	1	1	1	4
9	0	1	1	1	1	4
10	1	1	1	1	1	5
11	1	1	1	1	1	5
12	1	1	1	0	0	3
13	1	1	1	0	0	3

Tab B9 : Résultats aux items sur les fonctions

Etch = Etanchéité

**Tableaux récapitulatifs des résultats et statistiques des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11  
(questionnaire et bilan)**

Items	Enfants	1	2	3	4	5	6	7	8	9	Médiane	Ecart-type
<b>Grossesse-Accouchement /5</b>		5	5	5	4	5	1	4	1	2	4	1,64
<b>Développement psychomoteur /9</b>		5	7	6	6	7	7	6	5	8	6	0,94
<b>Développement langagier /7</b>		5	5	2	5	5	4	3	5	5	5	1,05
<b>Antécédents médicaux total/6</b>		3	1	4	1	2	3	3	2	1	2	1,03
- Orl /3		2	0	2	0	1	2	2	1	0	1	0,87
- Autres /3		1	1	2	1	1	1	1	1	1	1	0,31
<b>Scolarité /5</b>		2	2	4	3	2	5	2	2	3	2	1,03
<b>Alimentation total/38</b>		27	32	33	33	30	27	25	25	34	30	3,40
- Naissance /6		4	4	6	3	5	1	4	3	6	4	1,49
- Cuillère - Fourchette /15		12	14	14	14	12	11	11	12	15	12	1,40
- Aujourd'hui /11		8	11	9	11	8	11	9	10	11	10	1,23
- Incidents /6		3	3	4	5	5	4	1	0	2	3	1,63
<b>Autres renseignements total/5</b>		1	4	2	4	4	3	1	3	3	3	1,13
- Respiration /3		1	3	1	3	2	2	0	2	2	2	0,92
- Autres /2		0	1	1	1	2	1	1	1	1	1	0,47
<b>TOTAL /75</b>		<b>48</b>	<b>56</b>	<b>56</b>	<b>56</b>	<b>55</b>	<b>50</b>	<b>44</b>	<b>43</b>	<b>56</b>	<b>55</b>	<b>5,12</b>

Tab C1 : Récapitulatif des résultats au questionnaire et statistiques des enfants 22q11 (élaboré à partir des tableaux A1 à A10)

Items	Enfants	1	2	3	4	5	6	7	8	9	Médiane	Ecart-type
<b>EDP /32</b>		31	31	BI	32	21	26	28	30	28	29	3,35
<b>Schéma corporel oro-facial /12</b>		10	10	BI	12	6	8	5	12	12	10	2,60
<b>Sensibilité intra-buccale /5</b>		5	5	BI	5	2	4	3	4	4	4	1
<b>Éléments musculaires et praxies /30</b>		30	29	BI	30	17	21	29	30	29	29	4,68
<b>Structures organiques /13</b>		12	12	BI	11	11	11	11	11	12	11	0,48
<b>Fonctions /5</b>		4	4	BI	5	5	3	5	4	4	4	0,66
<b>TOTAL /97</b>		<b>92</b>	<b>91</b>	<b>BI</b>	<b>95</b>	<b>62</b>	<b>73</b>	<b>81</b>	<b>91</b>	<b>89</b>	<b>90</b>	<b>10,73</b>

Tab C2 : Récapitulatif des résultats au bilan et statistiques des enfants 22q11 (élaboré à partir des tableaux B1 à B9)

### Tableaux récapitulatifs des résultats et statistiques des enfants du groupe contrôle (questionnaire et bilan)

Items	Enfants	10	11	12	13	Médiane	Ecart-type
<b>Grossesse-Accouchement /5</b>		4	5	2	3	3,5	1,12
<b>Développement psychomoteur /9</b>		7	9	5	8	7,5	1,48
<b>Développement langagier /7</b>		7	6	7	7	7	0,43
<b>Antécédents médicaux total/6</b>		5	3	4	5	4,5	0,83
- Orl /3		3	2	2	2	2	0,43
- Autres /3		2	1	2	3	2	0,71
<b>Scolarité /5</b>		5	5	5	5	5	0
<b>Alimentation total/38</b>		37	38	36	29	36,5	3,54
- Naissance /6		5	6	6	4	5,5	0,83
- Cuillère - Fourchette /15		15	15	14	10	14,5	2,06
- Aujourd'hui /11		11	11	11	9	11	0,87
- Incidents /6		6	6	5	6	6	0,43
<b>Autres renseignements total/5</b>		4	4	1	4	4	1,3
- Respiration /3		3	3	0	3	3	1,3
- Autres /2		1	1	1	1	1	0
<b>TOTAL /75</b>		<b>69</b>	<b>70</b>	<b>60</b>	<b>61</b>	<b>65</b>	<b>4,53</b>

Tab D1 : Récapitulatif des résultats au questionnaire et statistiques des enfants du groupe contrôle (élaboré à partir des tableaux A1 à A10)

Items	Enfants	10	11	12	13	Médiane	Ecart-type
<b>EDP /32</b>		32	28	32	32	32	1,73
<b>Schéma corporel oro-facial /12</b>		12	12	12	12	12	0
<b>Sensibilité intra-buccale /5</b>		5	5	4	3	4,5	0,83
<b>Eléments musculaires et praxies /30</b>		29	30	29	29	29	0,43
<b>Structures organiques /13</b>		12	13	13	13	13	0,43
<b>Fonctions /5</b>		5	5	3	3	4	1
<b>TOTAL /97</b>		<b>95</b>	<b>93</b>	<b>93</b>	<b>92</b>	<b>93</b>	<b>1,09</b>

Tab D2 : Récapitulatif des résultats au bilan et statistiques des enfants du groupe contrôle (élaboré à partir des tableaux B1 à B9)

### Tableaux comparatifs entre sujets 22q11 et groupe contrôle (questionnaire et bilan)

	Note mini		Note maxi		Médiane		Ecart-type	
	22q11	GC	22q11	GC	22q11	GC	22q11	GC
<b>Grossesse-Accouchement /5</b>	1	2	5	5	4	3,5	1,64	1,12
<b>Développement psychomoteur /9</b>	5	5	8	9	6	7,5	0,94	1,48
<b>Développement langagier /7</b>	2	6	5	7	5	7	1,05	0,43
<b>Antécédents médicaux total /6</b>	1	3	4	5	2	4,5	1,03	0,83
- Orl /3	0	2	2	3	1	2	0,87	0,43
- Autres /3	1	1	2	3	1	2	0,31	0,71
<b>Scolarité /5</b>	2	5	5	5	2	5	1,03	0
<b>Alimentation total /38</b>	25	36	34	38	30	36,5	3,40	3,54
- Naissance /6	1	4	6	6	4	5,5	1,49	0,83
- Cuillère - Fourchette /15	11	10	15	15	12	14,5	1,40	2,06
- Aujourd'hui /11	8	9	11	11	10	11	1,23	0,87
- Incidents /6	0	5	5	6	3	6	1,63	0,43
<b>Autres renseignements total /5</b>	1	1	4	4	3	4	1,13	1,3
- Respiration /3	0	0	3	3	2	3	0,92	1,3
- Autres /2	0	1	2	1	1	1	0,47	0
<b>TOTAL /75</b>	<b>43</b>	<b>60</b>	<b>56</b>	<b>70</b>	<b>55</b>	<b>65</b>	<b>5,12</b>	<b>4,53</b>

GC = Groupe Contrôle

22q11 = Sujets 22q11

Tab E1 : Comparatif du questionnaire entre sujets 22q11 et groupe contrôle - résultats et statistiques (élaboré à partir des tableaux C1 et D1)

	Note mini		Note maxi		Médiane		Ecart-type	
	22q11	GC	22q11	GC	22q11	GC	22q11	GC
<b>EDP /32</b>	26	28	32	32	29	32	3,35	1,73
<b>Schéma corporel oro-facial /12</b>	5	12	12	12	10	12	2,6	0
<b>Sensibilité intra-buccale /5</b>	2	3	5	5	4	4,5	1	0,83
<b>Éléments musculaires et praxies /30</b>	17	29	30	30	29	29	4,68	0,43
<b>Structures organiques /13</b>	11	12	12	13	11	13	0,48	0,43
<b>Fonctions /5</b>	3	3	5	5	4	4	0,66	1
<b>TOTAL /97</b>	<b>62</b>	<b>92</b>	<b>95</b>	<b>95</b>	<b>90</b>	<b>93</b>	<b>10,73</b>	<b>1,09</b>

Tab E2 : Comparatif du bilan entre sujets 22q11 et groupe contrôle - résultats et statistiques (élaboré à partir des tableaux C2 et D2)

### Tableaux récapitulatifs des résultats et statistiques par groupes (questionnaire et bilan)

Items	Enfants	1	9	12	Médiane	Ecart-type
<b>Grossesse-Accouchement /5</b>		5	2	2	2	1,4
<b>Développement psychomoteur /9</b>		5	8	5	5	1,4
<b>Développement langagier /7</b>		5	5	7	5	0,9
<b>Antécédents médicaux total/6</b>		3	1	4	3	1,2
- Orl /3		2	0	2	2	0,9
- Autres /3		1	1	2	1	0,5
<b>Scolarité /5</b>		2	3	5	3	1,2
<b>Alimentation total/38</b>		27	34	36	34	3,9
- Naissance /6		4	6	6	6	0,9
- Cuillère - Fourchette /15		12	15	14	14	1,2
- Aujourd'hui /11		8	11	11	11	1,4
- Incidents /6		3	2	5	3	1,2
<b>Autres renseignements total/5</b>		1	3	1	1	0,9
- Respiration /3		1	2	0	1	0,8
- Autres /2		0	1	1	1	0,5
<b>TOTAL /75</b>		<b>48</b>	<b>56</b>	<b>60</b>	<b>56</b>	<b>5,0</b>

Tab F1 : Récapitulatif des résultats au questionnaire et statistiques du G1

Items	Enfants	1	9	12	Médiane	Ecart-type
<b>EDP /32</b>		31	28	32	31	1,7
<b>Schéma corporel oro-facial /12</b>		10	12	12	12	0,9
<b>Sensibilité intra-buccale /5</b>		5	4	4	4	0,5
<b>Éléments musculaires et praxies /30</b>		30	29	29	29	0,5
<b>Structures organiques /13</b>		12	12	13	12	0,5
<b>Fonctions /5</b>		4	4	3	4	0,5
<b>TOTAL /97</b>		<b>92</b>	<b>89</b>	<b>93</b>	<b>92</b>	<b>1,7</b>

Tab F2 : Récapitulatif des résultats au bilan et statistiques du G1

Items	Enfants	2	3	5	6	7	8	Médiane	Ecart-type
<b>Grossesse-Accouchement /5</b>		5	5	5	1	4	1	5	1,8
<b>Développement psychomoteur /9</b>		7	6	7	7	6	5	7	0,7
<b>Développement langagier /7</b>		5	2	5	4	3	5	5	1,2
<b>Antécédents médicaux total/6</b>		1	4	2	3	3	2	3	1
- Orl /3		0	2	1	2	2	1	2	0,7
- Autres /3		1	2	1	1	1	1	1	0,4
<b>Scolarité /5</b>		2	4	2	5	2	2	2	1,2
<b>Alimentation total/38</b>		32	33	30	27	25	25	29	3,2
- Naissance /6		4	6	5	1	4	3	4	1,6
- Cuillère - Fourchette /15		14	14	12	11	11	12	12	1,2
- Aujourd'hui /11		11	9	8	11	9	10	10	1,1
- Incidents /6		3	4	5	4	1	0	4	1,8
<b>Autres renseignements total/5</b>		4	2	4	3	1	3	3	1,1
- Respiration /3		3	1	2	2	0	2	2	0,9
- Autres /2		1	1	2	1	1	1	1	0,4
<b>TOTAL /75</b>		<b>56</b>	<b>56</b>	<b>55</b>	<b>50</b>	<b>44</b>	<b>43</b>	<b>53</b>	<b>5,5</b>

Tab F3 : Récapitulatif des résultats au questionnaire et statistiques du G2

Items	Enfants	2	3	5	6	7	8	Médiane	Ecart-type
<b>EDP /32</b>		31	BI	21	26	28	30	28	3,5
<b>Schéma corporel oro-facial /12</b>		10	BI	6	8	5	12	8	2,6
<b>Sensibilité intra-buccale /5</b>		5	BI	2	4	3	4	4	1
<b>Eléments musculaires et praxies /30</b>		29	BI	17	21	29	30	29	5,2
<b>Structures organiques /13</b>		12	BI	11	11	11	11	11	0,4
<b>Fonctions /5</b>		4	BI	5	3	5	4	4	0,7
<b>TOTAL /97</b>		<b>91</b>	<b>BI</b>	<b>62</b>	<b>73</b>	<b>81</b>	<b>91</b>	<b>81</b>	<b>11,1</b>

Tab F4 : Récapitulatif des résultats au bilan et statistiques du G2

Items	Enfants	4	13	Médiane	Ecart-type
<b>Grossesse-Accouchement /5</b>		<b>4</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>0,5</b>
<b>Développement psychomoteur /9</b>		<b>6</b>	<b>8</b>	<b>7</b>	<b>1</b>
<b>Développement langagier /7</b>		<b>5</b>	<b>7</b>	<b>6</b>	<b>1</b>
<b>Antécédents médicaux total/6</b>		<b>1</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>2</b>
- Orl /3		0	2	1	1
- Autres /3		1	3	2	1
<b>Scolarité /5</b>		<b>3</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>1</b>
<b>Alimentation total/38</b>		<b>33</b>	<b>29</b>	<b>31</b>	<b>2</b>
- Naissance /6		3	4	4	0,5
- Cuillère - Fourchette /15		14	10	12	2
- Aujourd'hui /11		11	9	10	1
- Incidents /6		5	6	6	0,5
<b>Autres renseignements total/5</b>		<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>0</b>
- Respiration /3		3	3	3	0
- Autres /2		1	1	1	0
<b>TOTAL /75</b>		<b>56</b>	<b>61</b>	<b>59</b>	<b>2,5</b>

Tab F5 : Récapitulatif des résultats au questionnaire et statistiques du G3

Items	Enfants	4	13	Médiane	Ecart-type
<b>EDP /32</b>		<b>32</b>	<b>32</b>	<b>32</b>	<b>0</b>
<b>Schéma corporel oro-facial /12</b>		<b>12</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>0</b>
<b>Sensibilité intra-buccale /5</b>		<b>5</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>1</b>
<b>Eléments musculaires et praxies /30</b>		<b>30</b>	<b>29</b>	<b>30</b>	<b>0,5</b>
<b>Structures organiques /13</b>		<b>11</b>	<b>13</b>	<b>12</b>	<b>1</b>
<b>Fonctions /5</b>		<b>5</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>1</b>
<b>TOTAL /97</b>		<b>95</b>	<b>92</b>	<b>94</b>	<b>1,5</b>

Tab F6 : Récapitulatif des résultats au bilan et statistiques du G3



Items	Enfants	10	11	Médiane	Ecart-type
<b>Grossesse-Accouchement /5</b>		<b>4</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>0,5</b>
<b>Développement psychomoteur /9</b>		<b>7</b>	<b>9</b>	<b>8</b>	<b>1</b>
<b>Développement langagier /7</b>		<b>7</b>	<b>6</b>	<b>7</b>	<b>0,5</b>
<b>Antécédents médicaux total/6</b>		<b>5</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>1</b>
- Orl /3		3	2	3	0,5
- Autres /3		2	1	2	0,5
<b>Scolarité /5</b>		<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>0</b>
<b>Alimentation total/38</b>		<b>37</b>	<b>38</b>	<b>38</b>	<b>0,5</b>
- Naissance /6		5	6	6	0,5
- Cuillère - Fourchette /15		15	15	15	0
- Aujourd'hui /11		11	11	11	0
- Incidents /6		6	6	6	0
<b>Autres renseignements total/5</b>		<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>0</b>
- Respiration /3		3	3	3	0
- Autres /2		1	1	1	0
<b>TOTAL /75</b>		<b>69</b>	<b>70</b>	<b>70</b>	<b>0,5</b>

Tab F7 : Récapitulatif des résultats au questionnaire et statistiques du G4

Items	Enfants	10	11	Médiane	Ecart-type
<b>EDP /32</b>		<b>32</b>	<b>28</b>	<b>30</b>	<b>2</b>
<b>Schéma corporel oro-facial /12</b>		<b>12</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>0</b>
<b>Sensibilité intra-buccale /5</b>		<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>0</b>
<b>Éléments musculaires et praxies /30</b>		<b>29</b>	<b>30</b>	<b>30</b>	<b>0,5</b>
<b>Structures organiques /13</b>		<b>12</b>	<b>13</b>	<b>13</b>	<b>0,5</b>
<b>Fonctions /5</b>		<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>0</b>
<b>TOTAL /97</b>		<b>95</b>	<b>93</b>	<b>94</b>	<b>1</b>

Tab F8 : Récapitulatif des résultats au bilan et statistiques du G4

### Tableaux comparatifs par groupes (questionnaire et bilan)

	Note mini				Note maxi				Médiane				Ecart-type			
	G1	G2	G3	G4	G1	G2	G3	G4	G1	G2	G3	G4	G1	G2	G3	G4
<b>Grossesse-Accouchement /5</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>1,4</b>	<b>1,8</b>	<b>0,5</b>	<b>0,5</b>
<b>Développement psychomoteur /9</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>6</b>	<b>7</b>	<b>8</b>	<b>7</b>	<b>8</b>	<b>9</b>	<b>5</b>	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>8</b>	<b>1,4</b>	<b>0,7</b>	<b>1</b>	<b>1</b>
<b>Développement langagier /7</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>6</b>	<b>7</b>	<b>5</b>	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>6</b>	<b>7</b>	<b>0,9</b>	<b>1,2</b>	<b>1</b>	<b>0,5</b>
<b>Antécédents médicaux total /6</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>1,2</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>1</b>
- Orl /3	0	0	0	2	2	2	2	3	2	2	1	3	0,9	0,7	1	0,5
- Autres /3	1	1	1	1	2	2	3	2	1	1	2	2	0,5	0,4	1	0,5
<b>Scolarité /5</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>1,2</b>	<b>1,2</b>	<b>1</b>	<b>0</b>
<b>Alimentation total /38</b>	<b>27</b>	<b>25</b>	<b>29</b>	<b>37</b>	<b>36</b>	<b>33</b>	<b>33</b>	<b>38</b>	<b>34</b>	<b>29</b>	<b>31</b>	<b>38</b>	<b>3,9</b>	<b>3,2</b>	<b>2</b>	<b>0,5</b>
- Naissance /6	4	1	3	5	6	6	4	6	6	4	4	6	0,9	1,6	0,5	0,5
- Cuillère - Fourchette /15	12	11	10	15	15	14	14	15	14	12	12	15	1,2	1,2	2	0
- Aujourd'hui /11	8	8	9	11	11	11	11	11	11	10	10	11	1,4	1,1	1	0
- Incidents /6	2	0	5	6	5	5	6	6	3	4	6	6	1,2	1,8	0,5	0
<b>Autres renseignements total /5</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>0,9</b>	<b>1,1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
- Respiration /3	0	1	3	3	2	3	3	3	1	2	3	3	0,8	0,9	0	0
- Autres /2	0	1	1	1	1	2	1	1	1	1	1	1	0,5	0,4	0	0
<b>TOTAL /75</b>	<b>48</b>	<b>43</b>	<b>56</b>	<b>69</b>	<b>60</b>	<b>56</b>	<b>61</b>	<b>70</b>	<b>56</b>	<b>53</b>	<b>59</b>	<b>70</b>	<b>5</b>	<b>5,5</b>	<b>2,5</b>	<b>0,5</b>

Tab H1 : Comparatif du questionnaire entre groupes G1, G2, G3 et G4 - résultats et statistiques (élaboré à partir des tableaux F1, F3, F5 et F7)

	Note mini				Note maxi				Médiane				Ecart-type			
	G1	G2	G3	G4	G1	G2	G3	G4	G1	G2	G3	G4	G1	G2	G3	G4
<b>EDP /32</b>	<b>28</b>	<b>21</b>	<b>32</b>	<b>28</b>	<b>32</b>	<b>31</b>	<b>32</b>	<b>32</b>	<b>31</b>	<b>28</b>	<b>32</b>	<b>30</b>	<b>1,7</b>	<b>3,5</b>	<b>0</b>	<b>2</b>
<b>Schéma corporel oro-facial /12</b>	<b>10</b>	<b>5</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>8</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>0,9</b>	<b>2,6</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
<b>Sensibilité intra-buccale /5</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>0,5</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>
<b>Éléments musculaires et praxies /30</b>	<b>29</b>	<b>17</b>	<b>29</b>	<b>29</b>	<b>30</b>	<b>30</b>	<b>30</b>	<b>30</b>	<b>29</b>	<b>29</b>	<b>30</b>	<b>30</b>	<b>0,5</b>	<b>5,2</b>	<b>0,5</b>	<b>0,5</b>
<b>Structures organiques /13</b>	<b>12</b>	<b>11</b>	<b>11</b>	<b>12</b>	<b>13</b>	<b>12</b>	<b>13</b>	<b>13</b>	<b>12</b>	<b>11</b>	<b>12</b>	<b>13</b>	<b>0,5</b>	<b>0,4</b>	<b>1</b>	<b>0,5</b>
<b>Fonctions /5</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>0,5</b>	<b>0,7</b>	<b>1</b>	<b>0</b>
<b>TOTAL /97</b>	<b>89</b>	<b>62</b>	<b>92</b>	<b>93</b>	<b>93</b>	<b>91</b>	<b>95</b>	<b>95</b>	<b>92</b>	<b>81</b>	<b>94</b>	<b>94</b>	<b>1,7</b>	<b>11,1</b>	<b>1,5</b>	<b>1</b>

Tab H2 : Comparatif du bilan entre groupes G1, G2, G3 et G4 - résultats et statistiques (élaboré à partir des tableaux F2, F4, F6 et F8)



ISRAEL-SARFATI Nathalie et MONTAUDON Manon

SPHERE ORO-FACIALE DES ENFANTS PORTEURS DE MICRODELETION 22q11 : recherche de liens entre troubles de succion-déglutition précoces et troubles d'articulation et/ou des praxies bucco-linguo-faciales à l'acquisition du langage oral.

Mémoire d'Orthophonie – Nancy 2009

Résumé : Depuis une vingtaine d'années, la sphère oro-faciale suscite bien des intérêts. Certains auteurs parlent de globalité en évoquant l'oralité : alimentaire et verbale. Nous avons voulu nous intéresser plus particulièrement à la sphère oro-faciale des enfants porteurs de microdélétion 22q11 (Di George) afin d'améliorer leur prise en charge précoce. Partant du principe que les mêmes structures anatomiques assurent différentes fonctions, notre objectif principal était de savoir si, chez ces enfants, il pouvait exister un lien entre des troubles de succion-déglutition précoces et un trouble d'articulation et/ou des praxies bucco-linguo-faciales à l'acquisition du langage oral. L'objectif secondaire étant de mettre en évidence la présence de critères précoces spécifiques aux porteurs de del 22q11, au niveau de leur alimentation, qui pourraient être prédictifs de troubles d'articulation ultérieurs. Après avoir expliqué en quoi consistait ce syndrome génétique, nous avons détaillé les rouages de l'oralité pour mieux en comprendre ses dysfonctionnements. Puis, nous avons exploré, par un questionnaire, le passé alimentaire de neuf enfants 22q11 et de quatre enfants-contrôle et fait un état des lieux du langage oral et de la sphère oro-faciale à l'aide d'un bilan. L'analyse des résultats de cette étude a révélé que l'apparition d'un trouble d'articulation et/ou des praxies bucco-linguo-faciales à l'acquisition du langage oral était systématiquement liée à des troubles de succion-déglutition précoces ; l'inverse n'étant pas systématique. Ce travail a aussi mis en évidence la présence de signes précoces spécifiques à la microdélétion 22q11 qui pourraient, d'une part, alerter tout professionnel quant au diagnostic de microdélétion 22q11 et, d'autre part, constituer des facteurs prédictifs à l'apparition d'un trouble d'articulation ultérieur.

Mots Clés

Syndrome génétique (Microdélétion 22q11/Di George) - Oralité (Sphère oro-faciale) - Déglutition (Succion) – Dysphagie - Troubles d'articulation – Motricité (Praxies bucco-linguo-faciales) – Enfant (de 5 à 10 ans)

Jury

Président : Mr LEHEUP B. – Professeur de Génétique Médicale

Maître de Mémoire : Mr COFFINET L. – PH, Médecin ORL - Chirurgie Cervico-faciale

Assesseur : Mme MARTIN S. – Orthophoniste

Date de Soutenance      Vendredi 5 juin 2009