

Le syndrome CHARGE



CENTRE DE **RE**SSOURCES POUR ENFANTS ET ADULTES
SOURDS-**A**VEUGLES ET SOURDS-**M**ALVOYANTS

Sommaire

Introduction	3
Aspects médicaux	4
A propos des comportements	13
La motricité	15
Quelques aspects cognitifs dans le syndrome CHARGE	22
La communication	27
Comprendre l'enfant CHARGE	34
Remerciements et Contributions	37
Renseignements et adresses utiles	39

Introduction

Aujourd'hui, on peut sans arrière pensée qualifier l'acronyme CHARGE de syndrome en raison des découvertes récentes effectuées dans le domaine génétique.

Depuis 1968, date à laquelle le docteur Bryan HALL remarque la fréquente association d'un syndrome polymalformatif et d'une atrésie choanale, que de chemin parcouru dans cette pathologie complexe !

En 1981, PAGON, GRAHAM, ZONANA et YOUNG sont les premiers à employer l'acronyme CHARGE et décrivent six critères diagnostiques principaux. Pour affirmer la maladie, quatre de ces six critères doivent être présents.

Kim BLAKE en 1998 révisé ces règles diagnostiques pour le Conseil Médical Consultatif de la Fondation CHARGE et différencie des critères principaux et des critères secondaires afin d'affiner un peu la description du syndrome.

Ce syndrome, rare, puisque l'on estime sa prévalence à 1/12 000 naissances, est néanmoins une maladie fréquente au sein de la population sourde-aveugle où elle représenterait 4% de la population des 0 à 15 ans en Nouvelle-Angleterre. Il est à l'origine d'importantes carences sensorielles puisque pourvoyeur de problèmes visuels, auditifs et olfactifs qui viennent compléter un tableau polymalformatif souvent préoccupant pour les familles et le corps médical.

Il semble que la meilleure connaissance de la pathologie acquise au cours de ces dernières années permette une meilleure prise en charge des nouveaux-nés avec une diminution des décès au cours de la première année de vie. L'atteinte cardiaque et les atteintes multiples concomitantes sont des facteurs péjoratifs. Les décès surviennent au cours des 2 premières années de vie et 20% de décès sont parfois mentionnés dans la littérature mais ce pourcentage est vraisemblablement beaucoup plus faible à l'heure actuelle.

Aspects médicaux

Syndrome et acronyme

CHARGE est en fait un acronyme de :

- **C** pour colobome
- **H** pour heart disease (*pathologies cardiaques*)
- **A** pour atrésie choanale
- **R** pour retard de développement et/ou de croissance*
- **G** pour hypogonadisme
- **E** pour ear anomaly (*malformations de l'oreille*)

Description médicale du syndrome

Dans ce syndrome, l'atteinte est polyviscérale et extrêmement variée du fait du nombre des organes atteints et des différentes malformations possibles pour chaque organe. Le morphotype est donc extrêmement variable.

Des critères diagnostiques principaux et secondaires sont utilisés depuis 1998.

Le diagnostic de certitude est atteint dans les 2 cas suivants :

- présence de 4 critères principaux sur 6 ;
- ou présence de 3 critères principaux et de 3 critères secondaires.

* *Le retard mental présent chez une partie des enfants ayant un syndrome CHARGE n'est pas systématique. Quand il est présent, ce retard peut s'expliquer par une conjugaison de causes neurologiques et par le caractère mal ajusté de l'environnement aux caractéristiques du handicap.*

Les critères principaux sont :

❶ **Colobome (80 à 90% des cas)**

❷ **Atrésie des choanes (50 à 60% des cas)**

Anomalies des nerfs crâniens :

❸ - Nerf olfactif ou I^{ère} paire crânienne (40% des cas)

❹ - Nerf facial ou VII^{ème} paire crânienne (40% des cas)

❺ - Nerf cochléo-vestibulaire ou VIII^{ème} paire crânienne (70 à 85% des cas)

❻ - Nerfs mixtes ou IX et X^{èmes} paires crâniennes (entre 50 et 90% des cas)

Les critères secondaires sont :

- Un aspect caractéristique du visage et des oreilles (>50% des cas)
- Un aspect caractéristique des mains (environ 50% des cas)
- Une hypoplasie génitale (70 à 85% des cas)
- Une malformation cardiaque (70 à 85% des cas)
- La présence d'une fente palatine et/ou fente vélo-palatine associée ou non à une possible fente labiale (20 à 30% des cas)
- La présence d'une fistule oeso-trachéale ou d'une atrésie de l'œsophage (15 à 20% des cas)
- La présence fréquente d'une hypotonie
- Une malformation rénale (environ 40% des cas)
- Un fréquent retard de croissance

Ces critères ne sont pas spécifiques du syndrome et peuvent être constatés dans d'autres maladies génétiques ou dans d'autres pathologies. C'est leur association avec les critères principaux qui permet d'orienter le diagnostic quand tous les critères principaux ne sont pas présents.

L'atteinte ophtalmologique

L'atteinte oculaire est extrêmement variable ; ce qui explique en grande partie les différences interindividuelles dans le handicap sensoriel visuel.

Le **colobome** est le **signe le plus fréquent et fait partie des critères principaux**. Il est souvent bilatéral et asymétrique et correspond à une fente (ou interruption du tissu au sein duquel il est développé) et peut concerner :

- L'iris et dans ce cas là, le colobome est souvent visible à l'œil nu : la pupille est en « trou de serrure » ce qui entraîne une anormale sensibilité à la lumière
- La rétine : le colobome correspond alors à une tache aveugle dans le champ visuel ; souvent dans la moitié supérieure de celui-ci
- La macula ou le nerf optique : la vision est alors floue par atteinte de la vision fine
- En cas de colobome de la rétine ou de la macula, le risque de décollement de la rétine est élevé et nécessite une surveillance régulière par un ophtalmologiste.

Au colobome qui peut aboutir à une baisse de l'acuité visuelle et à une perturbation du champ visuel, peuvent s'associer d'autres symptômes moins fréquents :

- Une atteinte de la cornée par kératite en raison de la paralysie faciale qui empêche une bonne occlusion palpébrale
- Une cataracte
- Un ptosis c'est-à-dire une chute de la paupière supérieure
- Un strabisme
- Une amblyopie par perte de la fonction oculaire
- Une microphthalmie ou une anophthalmie (œil petit ou absent)
- Des troubles de la réfraction comme une myopie, un astigmatisme
- Des anomalies des canaux lacrymaux qui peuvent être occlus et provoquer un larmolement

Les signes ORL

L'atrésie choanale fait partie des critères principaux et sa présence à la naissance doit systématiquement faire évoquer le diagnostic. Pendant

la grossesse, l'enfant porteur d'une atrésie bilatérale ne peut pas déglutir le liquide amniotique, ce qui provoque une augmentation de son volume car il continue à être sécrété normalement.

Un nouveau-né respire obligatoirement par le nez et n'a pas le réflexe de respirer par la bouche. En cas d'atrésie bilatérale, le passage de l'air par le nez est impossible, ce qui entraîne automatiquement une détresse respiratoire avec cyanose (la peau devient bleue en raison du manque d'oxygène).

Si l'atrésie est unilatérale, elle peut passer totalement inaperçue de prime abord et n'être diagnostiquée que beaucoup plus tard notamment en raison d'un écoulement nasal purulent permanent du même côté.

Elle peut être associée aux malformations palatines et labiales. Ces différentes malformations influent directement sur le fonctionnement de la trompe d'Eustache entraînant des otites à répétition.

Les malformations labio-vélo-palatines (signes secondaires)

Une fente labiale ou palatine est constatée dans 20% des cas. Ces malformations ont un retentissement majeur sur l'alimentation du nouveau-né en faisant communiquer les cavités nasales avec la bouche. La présence de telles malformations n'exclut pas la possibilité d'une atrésie choanale associée.

Les signes auriculaires et la surdité

Les différentes parties du système auditif peuvent être touchées par ces malformations qui sont fréquentes mais non spécifiques du syndrome. L'atteinte peut être asymétrique et ne concerner par exemple qu'une seule oreille.

Oreille externe :

- L'atteinte du pavillon est très variable (simple anomalie de plicature ou absence complète d'une partie de celui-ci, déformation importante du pavillon avec implantation anormale de l'oreille au niveau du crâne).
- Le conduit auditif externe peut être sténosé partiellement ou même absent.

Oreille moyenne :

- Les osselets qui composent la chaîne peuvent être malformés ou agénésiques, c'est-à-dire absents.
- On note la présence fréquente d'un épanchement séreux qui est la conséquence du mauvais fonctionnement tubaire notamment en cas d'atrésie choanale et qui peut être à l'origine d'otites à répétition. Sa présence peut faire poser l'indication de mise en place d'aérateurs trans-tympaniques pour le faire disparaître.

Oreille interne :

- La cochlée ou limaçon (organe de l'audition) peut être malformée et ne pas permettre un bon décodage de l'information sonore.
- Dans le vestibule (organe de l'équilibre), les canaux semi-circulaires peuvent être absents, **l'absence du canal semi-circulaire externe est un signe constant dans le syndrome CHARGE**
- Le nerf auditif peut dysfonctionner et entraîner une surdité dite neurosensorielle ou de perception.

« Les surdités » dans le syndrome CHARGE

Tous les types de surdité peuvent être observés :

- La surdité peut être légère, moyenne, sévère, ou profonde.
- Elle peut être uni ou bilatérale.
- Elle peut être de type transmissionnel : en cas d'atteinte de l'oreille externe ou moyenne ou en cas d'otite séreuse.
- Elle peut être de type perceptionnel : en cas d'atteinte de l'oreille interne ou du nerf auditif (**atteinte de la VIII^{ème} paire crânienne, critère diagnostique principal**)
- Elle peut être mixte et associer une atteinte transmissionnelle et une atteinte perceptionnelle.

Les troubles de l'équilibre

Ils sont secondaires à un dysfonctionnement de la **VIII^{ème} paire crânienne (contingent vestibulaire)**. L'enfant a des difficultés pour

analyser exactement la position de sa tête et de ses membres dans l'espace. Associés à d'autres handicaps sensoriels, et notamment visuels, ces troubles entraînent un retard notable de l'acquisition de la marche. En cas d'atteinte simultanée vestibulaire et visuelle, la marche est généralement acquise vers l'âge de 3-4 ans au lieu de l'âge normal qui se situe à 12 mois +/- 5 mois.

Les troubles de l'odorat

Ils sont fréquents (de 40% à 90% des cas, selon les études) et sont dus à une anomalie de fonctionnement de la **première paire crânienne (critère principal)**. Ils sont à l'origine de comportements alimentaires particuliers souvent constatés chez les enfants. En cas d'anosmie (perte complète de l'odorat), les aliments salés et épicés peuvent être préférés car ils ne sont pas sous la dépendance de l'odorat mais du goût.

La paralysie faciale

Elle est causée par l'atteinte de la **VII^{ème} paire crânienne (critère principal)** qui commande la mobilité des muscles de la face. Il en résulte des difficultés pour occlure l'œil complètement et une chute de la commissure labiale par paralysie des muscles autour de la bouche. On peut également constater une disparition des rides d'expression.

Les signes neurologiques

IX et X^{èmes} paires crâniennes (critère principal)

A l'atteinte de la I^{ère}, VII^{ème}, VIII^{ème} paires crâniennes, peut s'associer une atteinte des nerfs dits « mixtes » (IX et X^{èmes} paires crâniennes).

L'atteinte des nerfs mixtes provoque une chute du voile du côté de l'atteinte, des troubles de la sensibilité du carrefour aéro-digestif et des troubles de la mobilité laryngée. Des troubles de la déglutition sont donc possibles et se manifestent par une toux lorsque l'enfant avale des aliments ou sa salive.

Le goût est sous leur dépendance : le salé et le sucré sont décodés sur la moitié antérieure de la langue, l'amer sur le tiers postérieur et l'acide sur les côtés. Des troubles du goût s'ajoutent donc aux troubles de l'odorat et contribuent aux difficultés alimentaires.

Des anomalies cérébrales peuvent également être constatées par Imagerie par Résonance Magnétique ou IRM :

- arhinencéphalie (absence du cortex olfactif)
- hydrocéphalie (hyperpression du liquide céphalo-rachidien)
- agénésie du corps calleux qui fait communiquer les deux hémisphères entre eux et qui entraîne souvent des difficultés dans les apprentissages
- holoprosencéphalie à l'origine d'un retard mental par malformation cérébrale grave

Toutes ces anomalies neurologiques peuvent avoir pour conséquence une épilepsie.

Le sens du toucher peut également être perturbé et on constate une augmentation de détection des seuils de la douleur, ce qui altère le ressenti de la douleur par ces enfants.

Des troubles du tonus musculaire sont également fréquents et vraisemblablement dus à une anomalie de la commande centrale. Ils se manifestent par une hypotonie fréquente qui contribue au retard dans les acquisitions motrices.

Les autres malformations organiques

Dysmorphie faciale

Le visage est de forme carrée, le cou peut être palmé avec des épaules tombantes. Les fentes labio-vélo-palatines, le colobome irien, la paralysie faciale et l'aspect des oreilles contribuent à configurer un faciès bien caractéristique.

Malformations digestives

Ce sont les fistules oeso-trachéales (qui font communiquer l'œsophage et la trachée par un pertuis anormal) qui se manifestent par une inhalation à chaque prise alimentaire et provoquent des surinfections pulmonaires sévères et des épisodes de toux lors des repas.

Dans les cas graves, l'œsophage peut être absent et cette malformation, si elle est associée à d'autres malformations notamment cardiaques peut entraîner le décès de l'enfant dans les premières heures de vie.

Un reflux gastro-oesophagien est également fréquemment constaté et peut entraîner des douleurs oesophagiennes importantes s'il n'est pas pris en charge médicalement.

Organes génitaux

Chez le garçon, la taille des organes sexuels est petite (micropénis) et les testicules ne sont pas toujours retrouvés dans les bourses car non descendus (=cryptorchidie).

Chez la fille, les organes génitaux peuvent être plus petits que la normale. Ces anomalies sont la conséquence d'un taux d'hormones sexuelles plus bas que la normale. Ces taux faibles entraînent un retard pubertaire systématique qui nécessitera une prise en charge spécialisée par un endocrinologue.

Anomalies cardiaques

Elles sont extrêmement diverses et peuvent provoquer le décès de l'enfant dans les premières heures de vie notamment en cas de malformation complexe associée à d'autres malformations comme l'atrésie des choanes (à l'origine d'un défaut d'oxygénation qui aggrave l'insuffisance cardiaque).

Malformations rénales

Elles sont également variées et peuvent provoquer des infections rénales à répétition qui, si elles ne sont pas diagnostiquées à temps peuvent entraîner une insuffisance rénale. Il s'agit essentiellement du reflux vésico-urétéral (l'urine remonte vers le rein et l'infecte). Le rein peut être unique ou de forme anormale dite en « fer à cheval ».

Anomalies du squelette

La déformation en scoliose de la colonne doit être recherchée à la puberté car elle est très fréquente chez ces enfants.

Retard de croissance et troubles de l'alimentation

Dans ce qui vient d'être décrit, de nombreux facteurs expliquent les difficultés alimentaires constatées chez ces enfants.

Les malformations choanales, vélo-palatines ou de l'œsophage, les anomalies de la commande vélaire et du carrefour aéro-digestif, les troubles de l'odorat, la paralysie faciale, le reflux gastro-oesophagien contribuent de manière significative à ces troubles de l'alimentation.

Ces problèmes alimentaires peuvent rendre obligatoire, pour la survie de l'enfant, la pose d'un tube de gastrostomie dans les premiers jours de vie.

Le retard de croissance constaté peut être secondaire aux troubles de l'alimentation qui entraînent une dénutrition parfois importante ; il peut être également lié aux problèmes hormonaux, aux infections à répétition, et aux hospitalisations répétées.

Origine génétique

Depuis peu, l'origine génétique du syndrome est reconnue et une mutation de novo du gène CHD7 serait en cause dans environ 60% des cas de CHARGE diagnostiqués sur les critères cliniques.

Cette mutation serait plus fréquemment associée à des malformations cardiaques, à un colobome oculaire et à une paralysie faciale, d'après une étude française récente.

A propos des comportements

On décrit souvent, chez les enfants CHARGE, des **comportements** qui posent **problème à leur entourage** : agitation, auto-agressivité, mouvements bizarres et compulsifs etc. Ces comportements doivent d'abord être **écoutés comme la manifestation** de quelque chose que l'enfant ne sait pas exprimer par des moyens ordinaires. Si ces comportements ne sont pas nécessairement des **tentatives conscientes et volontaires de communication**, ils peuvent néanmoins être traités comme tels. Ces comportements expriment des difficultés et des attentes auxquelles il faut répondre de deux manières d'égale importance :

- **essayer de comprendre ce qui est à l'origine du comportement qui interroge** : un moment d'agitation peut simplement constituer la réalisation du relâchement du contrôle moteur nécessaire après une longue période d'attention où l'enfant a dû inhiber sa motricité. Un geste auto agressif est bien souvent une manifestation de désespoir dans une situation où l'enfant ne parvient pas à s'adapter aux conditions matérielles et/ou humaines qu'il rencontre à un moment donné. Sur la base de cette tentative de compréhension de l'origine de ces comportements, il est possible de modifier les aspects de l'environnement qui ne sont pas adaptés aux possibilités de l'enfant : laisser un temps de repos, restreindre la quantité d'information à traiter, mieux s'ajuster au mode de perception, donner plus de temps pour s'approprier une activité, reconsidérer les priorités des apprentissages. Pour un enfant CHARGE, un environnement fait pour des gens qui voient et entendent normalement peut constituer un défi permanent. Il faut donc toujours s'interroger sur les aménagements à apporter.
- **Répondre à ce comportement difficile sur un mode communicatif**. Cela veut dire parler à l'enfant de ce que l'on comprend de la situation en utilisant les moyens de communication disponibles : langage codé, images ou formes d'expression plus corporelles. Cette dimension communicative est spécifiquement

humaine. Elle complète les modifications éventuellement apportées à l'environnement par une ouverture vers la pensée, l'échange, le partage. Elle offre à l'enfant des formes socialisées d'expression et aide ainsi à l'acquisition des compétences langagières.

Enfants, adolescents, adultes

Nous avons jusqu'ici traité de la communication essentiellement à propos des enfants. Chez les adolescents ou les adultes, les niveaux de compétence communicative (langage, expression écrite) peuvent atteindre de très bons niveaux, au point de pouvoir suivre des études secondaires, voire supérieures. Il n'en reste pas moins que **la vie de communication peut présenter des difficultés non pas liées à des problèmes proprement langagiers, mais au décalage qui peut s'installer entre le mode de traitement de l'information par les personnes présentant un syndrome CHARGE** (lenteur, fatigue, énorme exigence attentionnelle) et les caractéristiques d'un milieu ordinaire où tout va très vite. Il n'est pas toujours facile pour un adolescent de suivre les conversations de ses camarades, ce qui peut conduire à des décalages réels et à un isolement progressif qui n'est pas lié à la mauvaise volonté des uns ou des autres, mais à des difficultés d'ajustement réciproque. Il existe alors un réel **danger de souffrance liée à la solitude**. Cette souffrance doit être **écoutée** et les conditions mises en place pour que soit offert à la personne un **cadre de vie représentant un équilibre entre :**

- **les formes d'intégration qui visent à apprendre et vivre « comme les autres »**, y compris au risque de la solitude (l'école, le milieu de travail)
- **les autres formes d'intégration qui garantissent la consistance et la durabilité de la vie communicative** (c'est ce que peut apporter un soutien spécialisé).

La motricité

Description du problème

Le développement moteur des enfants présentant le syndrome CHARGE se fait souvent avec un certain délai par rapport aux autres enfants. Pourtant, la plupart du temps ils rattrapent leur retard et tous apprennent à marcher. Ce développement moteur spécifique ne doit pas être considéré isolément par rapport à d'autres domaines du développement et en particulier les dimensions sensorielle et communicative. Il est indispensable que l'entourage ait une bonne connaissance de la complexité des caractéristiques de ces enfants pour créer les meilleures conditions pour soutenir l'acquisition des compétences motrices ; une adaptation individuelle au profil de chaque enfant est nécessaire, tant pour l'aménagement de l'environnement pratique que pour les savoir-faire communicatifs.

Soutenir l'activité motrice de l'enfant est par ailleurs un besoin fondamental dans la mesure où la motricité d'exploration des objets, des espaces et du corps propre est un cadre indispensable au développement de la pensée et de la communication. Motricité, perception, pensée, communication et langage sont en effet des domaines totalement interdépendants.

Les causes du retard moteur :

Dès le début de la vie, de nombreux facteurs viennent contrecarrer un développement moteur naturel, par exemple :

- les longues hospitalisations qui peuvent réduire les espaces potentiels de mobilité.

Du fait de la présence envahissante de problèmes somatiques malformatifs chirurgicaux tels que des malformations cardiaques ou rénales qu'il a fallu ou qu'il faudra opérer, le corps du bébé est d'emblée soumis à des gestes agressifs qui entravent les mères dans leur contact physique avec lui. De plus, la fréquence de l'atteinte du tronc cérébral traduite par l'encombrement pharyngé et les troubles de succion-déglutition gênent le corps à corps et les liens de nourrissage, sans compter l'obligation d'utiliser des « tuyaux » : sonde gastrique, nécessité d'aspirer l'enfant, etc. .(Catherine PEIGNÉ)

- Les difficultés visuelles qui diminuent la motivation pour l'exploration de l'environnement physique et humain au-delà de l'espace corporel immédiat.
- L'absence ou la malformation du système vestibulaire. Il en résulte en particulier une marche retardée.
- Des défenses sensorielles qui provoquent le retrait lors de contact avec certains types d'objet, par exemple des objets mous ou des lumières trop fortes etc.
- La nécessité d'une alimentation non orale.
- Plus généralement toutes les limitations sensorielles et communicatives qui réduisent les possibilités d'exercice fonctionnel de la motricité.

La triade fonctionnement vestibulaire – vision – proprioception

Il est impossible d'évoquer la question du développement moteur sans faire état des liens fonctionnels très importants qui existent entre le sens de l'équilibre, la vision et la proprioception.

Les enfants CHARGE ont une fonction vestibulaire ou bien absente ou bien très réduite. Ils sont donc privés d'information sur la position ou le mouvement de la tête par rapport à la verticale. Le contrôle postural axial doit donc se faire à partir de l'information visuelle ou proprioceptive. Ce processus de compensation est d'autant plus difficile que la vision est immature à la naissance et qu'une déficience visuelle plus ou moins grave peut toucher ces enfants. L'absence de contrôle postural axial se manifeste sous la forme d'un délai pour la tenue de tête, la position assise ou la marche. Ce retard ne doit pas être attribué à un trouble neurologique central, mais à un trouble vestibulaire. Très souvent, les enfants CHARGE commencent à se déplacer sur le dos pour compenser leur impossibilité de recourir à un contrôle postural axial. Ils peuvent aussi rouler sur eux-mêmes, ramper sur le ventre, se tenir à quatre pattes avec la tête sur le sol (avec 5 points d'appui), ou en étant assis, rebondir en avant ou en arrière pour aller où ils veulent. Quand les positions assise et debout sont acquises, les difficultés du contrôle de la rotation rapide

de la tête rendent impossible la stabilisation des perceptions visuelles et peuvent provoquer la chute, ce qui retarde l'acquisition de la marche. Quand ils savent marcher, ils continuent plus longtemps à avoir besoin d'appui et gardent les pieds écartés. Chez les enfants CHARGE qui ont à la fois une atteinte visuelle et auditive, l'âge moyen de la marche est 3/4 ans. Ils ont souvent une démarche caractéristique dont certains traits restent pendant de nombreuses années : pieds largement écartés, genoux pliés pour abaisser le centre de gravité, corps roulant d'un côté sur l'autre à chaque pas, pieds glissant sur le sol ou fermement plantés à chaque pas (peut-être plusieurs fois, presque comme si on tapotait le sol du pied), et les bras comme un danseur de corde. Certains enfants marchent avec des mouvements de balancement circulaire répétés du haut du corps et de la tête, comme s'ils essayaient de reconnaître les zones de danger aux limites de la posture de sécurité. Quoiqu'il en soit, tous les enfants parviennent à marcher ou à courir, en s'appuyant principalement sur leur système musculaire.

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

Tonus

Beaucoup d'enfants sont aussi décrits comme ayant un faible tonus musculaire (hypotonie) ce qui peut contribuer à l'installation d'une scoliose. Il est important que les orthopédistes et les kinésithérapeutes reconnaissent la nature neuromusculaire (et non osseuse) de la scoliose parce que le traitement est différent.

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

Un mauvais « feedback » tactile et proprioceptif peut créer chez l'enfant le besoin d'utiliser une force excessive pour fonctionner, et donc d'adopter un tonus musculaire très élevé, d'avoir des mouvements forts, de saisir trop fermement, et d'avoir un contact avec les gens ou les choses excessivement fort, tout cela pouvant être interprété comme agressif, brutal ou maladroit par les autres.

Que faire ?

Soutenir le développement de l'enfant :

Ces difficultés mettent en évidence le besoin impératif d'une approche éducative stimulante et adaptée. Les enfants coopèrent généralement

bien aux approches motrices dans la mesure où ils ressentent les progrès effectués à mesure que leur espace de mouvement s'étend. Les jeux et exercices qui permettent l'amélioration du fonctionnement moteur peuvent prendre des formes très diverses et doivent être adaptées au profil individuel de chaque enfant.

Voici quelques exemples de jeux visant à soutenir le développement moteur :

Mettre l'enfant dans des conditions de déséquilibre (rotations rapides de la tête en particulier) en lui faisant prendre un repère visuel stable (un petit jouet), comme le font les petites danseuses étoiles à qui on apprend à tourner sur la pointe des pieds suivant une ligne parfaite en se repérant à chaque tour sur un point donné de l'environnement. (Sylvette WIENER VACHER)

Enfin, il faut comprendre que les canaux semi-circulaires absents ou très anormaux ne se rééduquent pas mais que l'équilibre s'acquiert par compensation des autres organes utiles, soit le soutien visuel et la stimulation proprioceptive. La rééducation doit donc par exemple s'effectuer pieds nus, en appui plantaire, comporter beaucoup d'exercices de ramper, de grimpage qui permet à l'enfant d'appréhender l'espace avec toutes les parties de son corps. Tous les exercices visant à faire prendre conscience à l'enfant du poids de son corps sur les articulations de ses membres inférieurs sont importants. De ce point de vue, le «youpalah» n'est pas une aide. Enfin, un soutien visuel lors des exercices kinésithérapeutiques et l'organisation de l'espace en marquant les verticales et les horizontales par des dessins contrastés facilement visibles sont utiles. De ce point de vue, le déficit visuel des enfants ne doit pas être surestimé. En effet, la vision périphérique, le plus souvent conservée, est probablement la plus utile à la compensation du déficit vestibulaire, il faut soutenir vivement cette vision, même s'il y a des doutes sur sa qualité.(Véronique ABADIE et Sylvette WIENER VACHER).

Ces exercices doivent être intégrés dans les activités de la vie de tous les jours, et pas seulement utilisés durant les séances de rééducation ou de

psychomotricité, afin de permettre à l'enfant de compenser son déficit sensoriel et d'acquérir un contrôle postural et moteur dans des délais raisonnables. Cette prise en charge doit être la plus précoce possible et devrait être mise en place dès les premiers mois, âge où s'installe le contrôle de la tenue de la tête et être poursuivie jusqu'à l'acquisition d'un bon contrôle posturo-moteur.

Les problèmes d'intégration sensorielle semblent être inhérents au syndrome CHARGE, et les difficultés causées par un système nerveux déficient et mal modulé sont très fréquentes.

Parmi les techniques typiques conseillées par un thérapeute après une évaluation de l'intégration sensorielle, on trouve des protocoles de balayage, de compression rythmique des articulations, de massage profond, de stimulations vibro-tactiles ; on conseille aussi des mouvements amples et le port de vêtements lestés. L'application de ces techniques peut donner divers résultats, y compris l'amélioration de la capacité de l'enfant à faire attention aux informations sensorielles dans l'environnement, l'amélioration du tonus musculaire, l'amélioration de la conscience et de la tolérance du toucher, l'amélioration de la durée de l'attention et la diminution de la tendance à la distraction, la diminution du besoin de comportements d'automutilation, l'amélioration du sommeil, et en général l'amélioration de la capacité de l'enfant à rester vigilant et calme dans des situations stressantes.

Ajuster l'environnement :

A la fin de l'enfance et à l'adolescence, les problèmes de fatigue, de contrôle des postures (station assise et debout sans appui) peuvent être moins évidents mais sont encore présents. Quelquefois, il sera bon pour l'élève d'avoir un siège adapté, avec des accoudoirs et un appui pour les pieds, peut-être aussi un siège incliné pour encourager une position assise plus active. Il peut y avoir encore un grand besoin de reposer la tête sur un bras ou les deux ou même sur le bureau, pour lire ou écrire. Certains enfants plus grands ou adolescents peuvent sembler fonctionner très bien à leur bureau pendant de longues périodes, mais ensuite ils ont besoin de

se mettre en position horizontale pour se relaxer et recharger leur niveau d'énergie pour les efforts à venir. Ils peuvent aussi avoir besoin de ces périodes en position horizontale pour réorganiser leur système sensoriel à l'aide de comportements tels que donner des coups de pieds, agiter les bras, hausser les épaules, s'hyperventiler, ou fixer une lumière brillante (David BROWN).

Quelques aspects cognitifs dans le syndrome CHARGE

Chaque être humain possède une activité cognitive complexe. Celle-ci est mobilisée pour tous les actes plus ou moins complexes de la vie quotidienne.

L'activité cognitive s'appuie en tout premier lieu sur nos organes des sens. En effet, les informations provenant de l'environnement sont détectées par notre système sensoriel (visuel, auditif, olfactif, gustatif, kinesthésique). Puis les informations détectées sont traitées par le cerveau et peuvent amener une réponse du sujet si besoin. Cette réponse pourra faire suite à une automatisation ou alors aura fait l'objet d'un traitement plus important amenant un processus de choix et de décision de la part du sujet.

Exemple d'une réponse automatisée :

on me pince le bras

→ je retire mon bras de la source de la douleur.

Exemple d'une réponse demandant un traitement cognitif plus complexe :

je suis en train de trier des perles de couleur

→ je choisis et prends les perles d'une même couleur.

L'attention, la mémoire, le langage, le raisonnement sont impliqués dans le fonctionnement cognitif.

On peut déjà supposer que le premier temps de l'activité cognitive, à savoir la détection d'une information, est perturbée chez un enfant ayant un syndrome CHARGE, par ses déficiences sensorielles.

Chez les enfants atteints du syndrome CHARGE, les tests de mesure intellectuelle traditionnels sont difficilement utilisables en raison de la double déficience sensorielle présentée par l'enfant. De ce fait, la littérature rapporte peu de données sur le fonctionnement cognitif de ces enfants.

Il est donc important de s'appuyer sur l'observation de leurs compétences.

Quelques données cognitives :

Jude NICHOLAS, à partir d'une étude de cas, relève une variabilité des habiletés cognitives chez une jeune fille ayant un syndrome CHARGE. Il rapporte notamment des déficits dans les domaines de l'attention, de la mémoire et des fonctions exécutives*.

Tim HARTSHORNE, dans une étude récente, rapporte également des atteintes des fonctions exécutives.

En 2000, une étude a été menée par l'association de parents et le CRESAM (Isabelle et Eric BENBRIK ; Corinne BLOUIN ; Arlette et Bruno CHURAKOWSKYI ; Manuel GIMENES ; Jacques SOURIAU).

Cette étude s'appuyait sur un effectif de 38 enfants âgés de 2 à 22 ans, et a ensuite été étendue à plusieurs autres pays.

Il ressort de cette investigation que la plupart des enfants ont besoin de repères, notamment temporels. Il est donc important de fournir à l'enfant un environnement structuré, lui permettant de faire des anticipations.

Ce besoin de repères se retrouve également dans la tendance des enfants à explorer tout lieu nouveau et à toucher les personnes.

Les enfants manifestent un fort intérêt pour les supports imagés (tels les livres, les photos, l'ordinateur, les activités graphiques...). Cet attrait peut être en partie expliqué par leur nécessité d'avoir des informations stables.

Ils préfèrent les relations duelles, notamment avec un adulte, dont ils attendent un rôle de tuteur et de soutien.

Ils ont besoin de temps et de répétition pour s'approprier les informations.

La plupart des enfants, quand ils montrent une préférence manuelle, sont latéralisés à gauche.

** Les fonctions exécutives : ce sont des fonctions élaborées intervenant pour la mise en place de stratégies de planification, de résolution de problèmes, de raisonnement hypothético-déductif. La capacité exécutive peut se définir comme la capacité à initier une activité, à l'organiser, à la planifier et à l'exécuter.*

Une autre recherche menée au CESSA de BIARD (Centre d'Éducation Spécialisée pour enfants Sourds-Aveugles), sur plusieurs porteurs d'un syndrome CHARGE (Corinne BLOUIN ; Charlotte REAU ; Christine TAP (2005)) rapporte que :

- La plupart des enfants présentent des compétences au niveau de l'intelligence pratique, expliquant leur appétence pour la manipulation.
- Le domaine de l'abstraction, de l'imagination est moins efficient.
- Des déficits des fonctions exécutives sont également retrouvés.
- Les enfants utilisent beaucoup l'observation et l'imitation comme stratégies d'apprentissage et d'ajustement à leur milieu.
- En général, ils ont besoin d'un temps relativement long d'observation pour intégrer les informations (par exemple : pour décortiquer les actions en ses différents éléments et en stocker le schème en mémoire). Il s'avère qu'une fois un schème établi en mémoire, il semble stable dans le temps.
- Beaucoup d'enfants manifestent des difficultés dans l'enchaînement des actions.

Ces enfants manquent souvent d'expériences variées, ce qui peut conduire à une certaine rigidité cognitive. Il est donc important de fournir à l'enfant de nombreux modèles d'action pour enrichir sa mémoire et faciliter la flexibilité mentale.

Les enfants ont souvent tendance à prendre peu d'initiative spontanément.

Malgré leurs difficultés visuelles, auditives et vestibulaires, ils possèdent une orientation spatiale efficace et sont attirés par les éléments visuels et graphiques (dessins, photos, pictogrammes, écrit...).

La modalité tactile s'avère souvent une source indispensable d'information. Cette modalité semble faciliter leur attention et l'intégration des informations présentées.

Les enfants sont réceptifs aux informations provenant de leur environnement, mais il leur est souvent difficile de sélectionner les informations pertinentes par rapport à une tâche demandée, d'autant plus que celles-ci sont souvent trop nombreuses.

Malgré leurs difficultés cognitives, les enfants usent de stratégies de compensation efficaces pour s'adapter aux situations et à leur environnement.

On peut par exemple noter des positions corporelles propres à chacun (par exemple allongé sur le dos, jambes croisées...). Grâce à l'adoption de telles positions, l'enfant devient plus disponible à la relation et plus attentif à la tâche proposée.

Par exemple : en classe, en activité sur table, un jeune a besoin d'avoir le buste allongé sur la table. Cette position, souvent interprétée négativement par l'entourage comme une marque de désintérêt pour l'activité proposée, est en fait un ajustement à la situation : grâce à l'adoption de cette position, le jeune devient plus disponible, plus attentif aux informations présentées et également plus précis dans la tâche à effectuer.

Enfin, le Dr Véronique ABADIE, dans une étude portant sur 21 enfants, a montré que parmi les nombreux paramètres qui peuvent influencer la qualité du développement de l'enfant, la gravité de l'atteinte visuelle joue un rôle très important, alors que le nombre d'hospitalisations ou le caractère intensif des soins ne semblent jouer aucun rôle négatif. Quand la déficience visuelle est grave, il est important de la prendre en compte le plus précocement possible et de mettre en oeuvre une approche multisensorielle capable de la compenser.

Un constat

On peut penser que les difficultés cognitives, ajoutées aux déficiences sensorielles et aux troubles de l'équilibre, ont des répercussions sur la régulation comportementale des enfants.

Devant la multiplicité des atteintes et l'effort constant d'ajustement de l'enfant, on comprend aisément leur fatigabilité et leur besoin de temps de pause (temps de pause nécessaire pour la récupération physique mais également pour l'intégration des informations).

De plus, n'oublions pas que ces enfants sont dans un « combat »

permanent, compte-tenu de leurs atteintes multiples. Chaque geste quotidien représente un défi. Ces difficultés, dont l'enfant est souvent conscient, peuvent donc être source de stress pour les enfants tout comme pour les parents (David BROWN).

Malgré des atteintes multiples, parfois sévères, les personnes atteintes du syndrome CHARGE ont une forte aptitude à compenser leurs difficultés et une capacité de résilience formidable. Ce sont des personnes pleines d'énergie et de volonté qui doivent, cependant, faire face à beaucoup de défis internes et externes. Elles sont très sensibles aux ambiances, aux pressions et attentes, parfois fortes, de l'entourage ; ce qui peut conduire l'enfant à des réactions de repli, de fuite relationnelle ou d'opposition.

L'entourage a trop souvent tendance à laisser l'enfant s'adapter aux conditions environnementales plutôt qu'à adapter l'environnement à l'enfant ! Or, cette recherche constante, par l'enfant, d'adaptation est coûteuse en temps et en énergie et peut le rendre moins disponible pour de nouveaux apprentissages !

Les difficultés cognitives citées jusqu'alors ne sont pas irréversibles, d'autant plus qu'il y a réaménagement constant des processus cérébraux et plus particulièrement chez les enfants. Il est donc indispensable de repenser nos stratégies éducatives en les adaptant à leurs compétences et en leur fournissant un étayage adapté et parfois technique : pictogrammes, carnet de communication, calendriers... Les apprentissages doivent être accompagnés de communication, de plaisir partagé, de situations ludiques, et respecter leurs rythmes et leurs centres d'intérêt !

N'oublions pas que les enfants CHARGE sont avant tout des enfants !

Pour finir, certains enfants possèdent une intelligence ordinaire, mais leur niveau intellectuel peut être sous-estimé, diminuant alors les attentes de l'entourage.

Les signes de retard de développement ne sont pas prédictifs d'un retard intellectuel.

La Communication

Communiquer est un besoin fondamental pour tous les êtres humains, et ce, pour deux raisons :

- d'une part, nous avons tous **besoin du contact** et de l'échange avec autrui pour nous sentir en **sécurité, reconnu et aimé**.
- D'autre part, c'est en grande partie en communiquant avec les autres que les enfants apprennent à **connaître le monde et développent leurs compétences**. Chaque enfant se développe selon un chemin particulier qui dépend des potentiels qui lui ont été transmis génétiquement, mais aussi des échanges qu'il entretient avec ses proches.

La pratique de la communication exige la mise en œuvre de **moyens corporels**.

- les **organes des sens** (et plus particulièrement l'audition et la vision) nous permettent de percevoir l'information qui vient des autres personnes.
- **la motricité** permet la production non seulement du langage, mais aussi de toutes les expressions corporelles qui s'adressent à autrui.

Communiquer : une adaptation mutuelle

Les enfants qui présentent le syndrome CHARGE ont des atteintes diverses, aussi bien sensorielles que motrices, qui peuvent créer des difficultés importantes dans les domaines de la perception et de l'expression. Ces difficultés impliquent des adaptations, tant du côté des enfants que de leur entourage.

- pour les **enfants**, il s'agit de tirer le meilleur parti de leurs capacités par des **efforts attentionnels importants** et des **modes de saisie de l'information spécifiques**.
- Pour les **adultes**, il s'agit de s'adapter aux caractéristiques

individuelles de l'enfant, à ce qu'on appelle parfois « la bulle communicative » spécifique. En effet, pour exister dans la relation à l'enfant, il faut **se placer dans l'espace** (la bulle) où **celui-ci est en mesure de percevoir l'information**. Chaque enfant développe une **stratégie** pour une utilisation **efficace** de ses organes des sens (vision, audition, toucher) **en tenant compte des contraintes** qui s'imposent à lui (ex : réduction du champ visuel, difficultés d'équilibre etc.). Il n'est donc pas possible d'accéder à l'enfant si on ne **se place** pas là où il peut **effectivement percevoir confortablement** : s'ajuster à son champ visuel, recourir au toucher si nécessaire, utiliser un mode de communication visuel ou auditif ou les deux, en fonction des capacités sensorielles fonctionnelles du moment, respecter les temps de repos attentionnel, s'adapter au positionnement physique le plus efficace etc. Il faut pour cela observer attentivement, dans la vie quotidienne, la façon dont l'enfant réagit aux façons de faire de ses partenaires et prendre en compte les informations apportées par les évaluations fonctionnelles des potentiels sensori-moteurs.

Communiquer : une pratique très précoce

C'est **dès le début de la vie** que l'activité communicative se développe. Pour beaucoup d'enfants présentant le syndrome CHARGE, ces commencements sont marqués par des soins nombreux et parfois intensifs qui mobilisent une grande partie de leur énergie. Il ne faut pourtant **pas reporter à plus tard l'attention** portée **à la communication** et aux échanges et assurer dès que possible le contact le plus proche et le plus ajusté possible. C'est aux parents et aux professionnels de rechercher les moyens nécessaires au maintien de ce contact dans le cadre des contraintes apportées par les soins.

Langage et communication

Le langage est un élément essentiel de l'activité communicative. **Dans une enquête effectuée dans quatre pays d'Europe auprès de 71**

enfants, par l'Association CHARGE et le CRESAM, on a montré que **54% des enfants comprennent la langue orale et les gestes, 42% s'expriment oralement, 49% par gestes et 25% par les deux. En outre, 37% ont utilisé les gestes avant de parler.** On remarque aussi un très grand intérêt pour le graphisme. On constate donc qu'à chaque moment de leur développement, ces enfants essaient de tirer le meilleur parti de leur potentiel et de ce que leur environnement leur offre comme modèle linguistique. Ils n'ont donc **pas** besoin d'un **cadre linguistique figé mais d'un contexte communicatif riche et actif**, dans lequel ils puissent progressivement construire leur voie d'accès au langage. Les enfants CHARGE sont un merveilleux exemple de cette capacité dynamique qu'ont les enfants de tirer parti des outils linguistiques que leur entourage leur propose.

Le langage et la vie

L'activité langagière n'est pas une activité séparée des autres aspects de la vie. Les enfants n'apprennent pas à parler par des cours de langage, ils **construisent leurs compétences langagières dans de multiples occasions de la vie quotidienne** : soins, jeux, toilette, repas etc. Les enfants CHARGE doivent donc bénéficier, au moins autant que les autres enfants, de tous ces **moments d'apprentissage implicite et occasionnel** que procurent les échanges de la vie quotidienne. Pour cela, les parents et les professionnels, sont amenés à utiliser des systèmes linguistiques parfois inhabituels (ex : langue des signes) et à s'ajuster en permanence au mode de perception spécifique à l'enfant. Tout **l'art** consiste alors à **mettre en œuvre ces compétences** d'ajustement communicatif et langagier **de la façon la plus naturelle possible.**

Communiquer c'est comprendre le monde

Communiquer ne sert pas seulement à maintenir une relation de qualité avec autrui ou à apprendre à maîtriser un système de communication. Communiquer sert aussi à connaître les autres et à mieux comprendre le monde. En d'autres termes, **communiquer aide à faire du lien entre**

des événements et des expériences et à donner ainsi à la vie un sens correspondant au niveau de développement de l'enfant. Les atteintes plus ou moins complexes des enfants présentant un syndrome CHARGE créent pour eux un **risque de morcellement** dans l'accès aux événements qui les entourent. Les difficultés sensorielles, les limitations motrices et les contraintes de soin peuvent conduire à des situations où l'enfant ne perçoit le monde que par petits morceaux séparés dans l'espace et dans le temps. Un tel éparpillement peut conduire l'enfant à s'intéresser d'abord à ce qui est le plus stable et le plus prévisible pour lui : son corps propre et les objets à portée de main. Il y a un véritable danger de **retrait social et d'appauvrissement cognitif**, avec des manifestations de comportements répétitifs et autocentrés faisant penser à des troubles graves de la personnalité. **Une telle évolution peut-être évitée** si les proches parviennent à fournir à l'enfant un **mode de contact cohérent, riche et ajusté**. Cela exige une attention toute particulière que le milieu ordinaire ne procure pas toujours. L'étude du CRESAM et de l'Association CHARGE montre que presque les **deux tiers des enfants (63 %) préfèrent les relations duelles** et que 42 % préfèrent être avec les adultes plutôt qu'avec les enfants. Ces chiffres montrent bien l'énorme besoin qu'ont les enfants CHARGE d'un mode de contact qui leur soit adapté, qui n'aille pas trop vite et qui tienne véritablement compte de leurs compétences et connaissances du moment. **Ce type d'adaptation est souvent impossible à obtenir dans des milieux collectifs** où les sources d'information sont nombreuses, rapides et difficiles à relier. La préférence pour les adultes indique ainsi que les enfants CHARGE ne trouvent pas facilement chez les autres enfants la patience et la capacité de s'adapter nécessaires, bien que ce soit cependant parfois le cas.

Ce **besoin de cohérence et de stabilité** est aussi indiqué par le fait que les enfants CHARGE manifestent un grand **besoin de repères temporels et de stabilité dans l'environnement matériel**. Ce besoin est d'autant plus exprimé que l'environnement leur est difficilement maîtrisable et qu'ils n'ont pas encore acquis les outils cognitifs qui leur permettraient de détecter de la cohérence dans un milieu dont ils n'ont qu'une perception partielle. C'est sans doute ce besoin de stabilité dans

l'information qui amène nombre d'entre eux à montrer un **grand intérêt pour les supports imagés**, tels que les livres, les photos, la télévision, l'ordinateur et les activités graphiques. L'utilisation de tels supports peut être une aide précieuse dans les situations de communication et d'apprentissage ; il convient alors de s'adapter à la façon dont **l'enfant partage son attention entre ces supports graphiques** (qui peuvent être tactiles) **et la personne avec laquelle il partage ce moment de communication**. Bien souvent, l'enfant CHARGE doit **traiter de façon séquentielle ce que les autres enfants traitent habituellement de façon simultanée** (par exemple, il ne peut pas regarder une image tout en « écoutant » les gestes de commentaire en LSF de l'adulte). Même dans le cas où les canaux visuel et auditif sont suffisamment fonctionnels, il se peut que les traitements simultanés soient difficiles.

En résumé, ce dont les enfants CHARGE ont besoin, c'est de bons partenaires de communication.

Pour atteindre cet objectif, il peut être utile de faire attention aux points suivants :

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

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

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

Pour aider les enfants à comprendre le monde, il faut ressentir et comprendre leurs sentiments, leurs intentions et leurs modalités d'expression et y réagir afin que ces expressions soient enrichies, partagées et développées par les deux partenaires. Les enfants sont d'autant plus motivés et impliqués qu'ils ressentent que leurs expressions sont perçues et prises en compte par leur partenaire de communication.

• Fournir un flux multi-sensoriel cohérent

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

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

Pour générer cette cohérence, on peut s'appuyer sur des formes d'organisation naturelle des échanges :

Le rythme

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

Les répétitions dynamiques

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

Les modèles mimétiques multi-sensoriels

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

L'attitude narrative

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

Comprendre l'enfant CHARGE

Les enfants CHARGE ont parfois des façons de faire bizarres. Ces manifestations sont l'expression des difficultés qu'ils rencontrent pour organiser harmonieusement le compromis entre leurs possibilités motrices et perceptives et les contraintes de l'environnement.

Voici quelques exemples présentés par David BROWN qui illustrent comment les enfants cherchent à s'adapter et de quelle façon il est possible de leur faciliter la tâche :

- Un jeune enfant dont on disait qu'il faisait de l'auto-stimulation «tout le temps» était en réalité en train d'exercer et de développer ses compétences de mobilité et d'orientation, et utilisait la vue et le toucher pour explorer les objets, d'une manière très créative. Pour faire cela, il fallait qu'il se mette sur le dos par terre pour réorganiser son système sensoriel avec de brefs épisodes d'agitation des membres et d'hyperventilation toutes les 10 à 20 minutes.
- Les gens se sont inquiétés quand un jeune garçon a commencé à persister dans l'idée inhabituelle de mettre du sparadrap très serré autour du bout de ses doigts et de ses pouces tous les jours. Il exprimait le besoin d'un « régime » sensoriel avec plus de pression plus forte et plus de stimulations du toucher.
- Chaque matin, au jardin d'enfants, un élève refusait de s'asseoir par terre avec sa classe pour regarder la maîtresse qui signait une histoire. Lorsqu'on lui a fourni une chaise adaptée, l'élève s'est assis et a suivi avec grand intérêt et un niveau croissant de participation.
- Beaucoup d'enfants qui étaient incapables de rester assis sur une chaise ordinaire pour suivre une activité pendant longtemps,

ont fait preuve d'attention prolongée et de meilleures fonctions visuelles, motrices fines et cognitives une fois qu'on leur a donné des chaises avec des repose-pieds et des accoudoirs. Un des enfants utilisait rarement les accoudoirs pour ses bras, au lieu de cela il s'asseyait avec les jambes écartées et l'extérieur des cuisses pressé contre les côtés du siège, ce qui lui donnait l'équilibre requis pour fonctionner efficacement dans la position assis bien droit.

- Une fillette était décrite comme très perturbatrice au cours de séances où la classe devait rester assise sagement et participer à une conversation en signes avec le maître pendant 30 minutes. Lorsque le maître a employé la stratégie de demander à l'élève de se déplacer périodiquement pour faire des tâches diverses au cours de ces séances (aller chercher un crayon, ouvrir la porte, apporter un livre, emmener un papier au bureau de l'école), les comportements perturbateurs ont en grande partie cessé.
- Un adolescent aimait beaucoup le football dans le gymnase de l'école, et il était bon, mais il ne voulait pas ou ne pouvait pas y jouer à l'extérieur à cause de l'absence de repères visuels verticaux nets pour aider à l'équilibre. Sa capacité à participer à ces activités physiques complexes à l'extérieur ne s'est pas développée jusqu'à ce qu'on apporte des adaptations importantes.
- Un autre adolescent ne voulait pas sortir à la récréation à cause de problèmes d'éblouissement et de photophobie qui le gênaient dans sa mobilité et son orientation, ainsi que dans sa participation aux conversations signées. Cette difficulté a finalement été résolue par le port de lunettes teintées et d'une visière.
- Pendant les séances d'orientation et de mobilité, un adolescent refusait de rester tranquille et de recevoir des instructions parlées/

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

Ont collaboré à la rédaction de cet ouvrage

Corinne BLOUIN, Psychologue (CRESAM)
Manuel GIMENES, Psychologue
Dr Catherine GOHLER, ORL (CRESAM)
Samia ROBIN, Psychologue (CRESAM)
Jacques SOURIAU, Directeur (CRESAM)
Les membres de l'équipe du CRESAM

Nous avons pu réaliser cette plaquette en nous appuyant sur les travaux des auteurs suivants

Dr Véronique ABADIE

Pédiatre à l'Hôpital Necker Enfants Malades

Dr Kim BLAKE

Faculty of Medecine, Dalhousie University, Halifax, Nova Scotia, Canada

David BROWN

Educateur spécialisé auprès des services pour sourds-aveugles en Californie, USA

Dr Vincent COULOIGNER

ORL, Hôpital Robert Debré

Pr Tim HARTSHORNE

Central Michigan University, Mt Pleasant, MI 48859, USA

Dr Meg HEFNER and Dr Sandra DAVENPORT

CHARGE syndrome foundation, Columbia, MO 64202-312, USA

Pr Stanislas LYONNET

Généticien à l'Hôpital Necker Enfants Malades

Jude NICHOLAS

Vestlandet Resource Center, Bergen, Norvège

Catherine PEIGNE

Psychomotricienne à l'Hôpital Necker Enfants Malades

Dr Sylvette WIENER-VACHER

ORL, Hôpital Robert Debré

Remerciements

Isabelle BENBRIK

Présidente de l'Association CHARGE

Arlette CHURAKOWSKYI

Vice-Présidente de l'Association CHARGE

Tous les enfants et les adultes présentant le syndrome CHARGE qu'il
nous a été donné de rencontrer
Toutes les familles avec lesquelles nous avons eu le plaisir de collaborer
Tous les professionnels des établissements accueillant des enfants et des
adultes présentant le syndrome CHARGE

Et pour leur travail de vérification et leurs conseils

Franck BERTEAU (CRESAM)

Mylène BOVIS (CRESAM)

Jean-Luc LOIRET (CRESAM)

**Pour tous renseignements,
vous pouvez nous consulter**

CENTRE DE RESSOURCES POUR ENFANTS ET ADULTES
SOURDS-AVEUGLES ET SOURDS MALVOYANTS (CRESAM)

La Rivardière

52 rue de la Longerolle

86440 MIGNE-AUXANCES

Tél. : 05.49.43.80.50

Fax : 05.49.43.80.51

Email : centre.res@cresam.org

Site internet : <http://www.cresam.org>

Autres adresses utiles

Association CHARGE

Site internet : www.associationcharge.com

Hôpital Necker - Enfants Malades

149 rue de Sèvres - 75743 PARIS CEDEX 15

Le syndrome CHARGE est une maladie génétique qui affecte de multiples manières le développement des enfants atteints. C'est en 1981 que l'acronyme CHARGE a été employé pour la première fois. On estime à 1/12000 le nombre de personnes concernées. Les déficiences sensorielles constituent un important aspect du tableau clinique, puisque sont concernés en particulier le sens de l'équilibre, l'odorat, la vision et l'audition. Les enfants CHARGE qui présentent une double atteinte visuelle et auditive représenteraient 4% des enfants sourds-aveugles.

Le CRESAM est amené à travailler fréquemment pour des enfants qui présentent un syndrome CHARGE du fait de la présence fréquente d'une double atteinte visuelle et auditive. Progressivement s'est mis en place un réseau de compétences comprenant l'Association CHARGE (association de parents), l'équipe médicale de l'Hôpital Necker et le CRESAM proprement dit. C'est dans ce cadre qu'ont été organisées régulièrement des actions d'information auprès des familles et des professionnels.



Le présent document essaie de répondre à ce besoin permanent d'information. Il s'adresse aux familles et aux professionnels et s'appuie sur une documentation émanant de recherches effectuées aussi bien au niveau national qu'international.



CENTRE DE RESSOURCES POUR ENFANTS ET ADULTES
SOURDS-AVEUGLES ET SOURDS-MALVOYANTS
La Rivardière - 52, rue de la Longerolle
86440 MIGNÉ-AUXANCES

Tél. 05.49.43.80.50 - Fax 05.49.43.80.51 - www.cresam.org