

CHARGE:
Phénotype
comportemental
et triangle
comportemental

- Dr. Tim Hartshorne
- Professeur émérite
- Université centrale du Michigan
- tim.hartshorne@cmich.edu



Exemples de comportement

- Les comportements physiques peuvent inclure: se gratter, se tirer les cheveux, mordre, pincer, donner des coups de pieds, bousculer, jeter des objets, jouer avec ses excréments, se dévêtir, s'automutiler et tenir tête.
- Les comportements verbaux peuvent inclure: répéter les mêmes phrases ou questions, hurler et se plaindre.
- Les comportements non verbaux peuvent inclure: être agité, faire les 100 pas, envahir l'espace personnel et se replier sur soi.

Facteurs contribuant aux comportements difficiles

Vulnérabilités liées à la déficience intellectuelle

Expériences personnelles de l'enfant

Facteur dans l'environnement immédiat

La cause génétique particulière

L'enfant exerce relativement moins de contrôle sur les facteurs liés à la cause génétique.

Einfeld, S.L. (2004). Behaviour phenotypes of genetic disorders. *Current Opinion in Psychiatry*, 17, 343-348.

Expériences personnelles

- Prénatal: c'est par le liquide amniotique que le fœtus est exposé pour la première fois aux expériences environnementales.
- Néonatale: soins de développement
- Nourrisson: problèmes liés à l'attachement
- Petite enfance: chirurgie, théorie de l'esprit, difficultés des parents
- École: paresse, fatigue, apparence, approbation par les pairs et désir d'être accepté





Facteurs environnementaux

- À l'école, on ne s'assoit pas à l'envers!
- Services, soutien familial, harcèlement scolaire, etc.

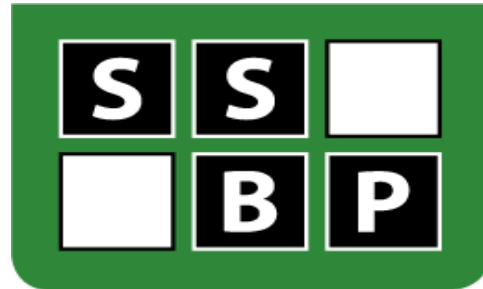
Facteurs génétiques

- Au lieu d'étudier le comportement selon le degré de déficience cognitive, nous adoptons dorénavant une approche étiologique du comportement des enfants souffrant de syndromes génétiques et de troubles médicaux connexes.

Phénotype comportemental

«Un schéma comportemental identifié de manière fiable parmi les groupes d'enfants atteints de troubles génétiques et qui ne relève pas de l'acquis.»

Harris, J. C. (2006). *Intellectual Disability: Understanding its Development, Causes, Classification, Evaluation, and Treatment*. New York, NY: Oxford University Press.



Exemples

- X fragile: trouble des fonctions exécutives, conduites auto-agressives (CAA) avec morsure des mains et doigts, timidité et regard fuyant
- Corneilia de Lange: CAA, difficultés à s'auto-canaliser, comportements compulsifs, mutisme sélectif
- Cru du Chat: troubles du sommeil, attachement à des objets particuliers, CAA (surtout en se cognant la tête), comportements agressifs, hyperactivité
- Prader-Willi: crises de colère, obsessions, pica, gloutonnerie, dermatillomanie (trituration de la peau)

Har.

La question de l'autisme

- 60 gènes candidats à l'autisme
- Déficits de communication sociale et d'interactions sociales
- Schémas comportementaux limités, répétitifs
 - Mouvements répétitifs
 - Insistance sur la similitude
 - Fixations
 - Intérêt inhabituel pour les aspects sensoriels de l'environnement
- Il n'existe pas de test sanguin

Hartshorne, T. S., Grialou, T. L., & Parker, K. R. (2005). Autistic-Like Behavior in CHARGE Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 133A, 257-261.



C'est bizarre, il doit être autiste.

Un phénotype comportemental CHARGE (première ébauche)

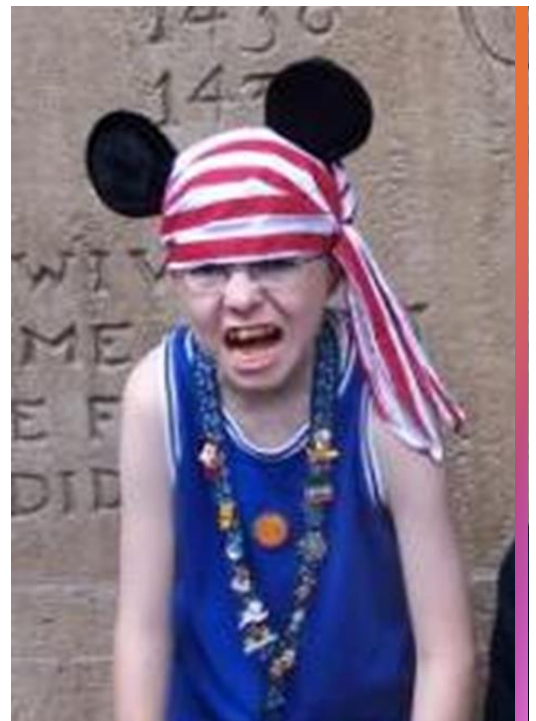
- Insuffisance du fonctionnement cognitif normal
- Très axé sur ses objectifs, persistant, et sens de l'humour
- Curiosité sociale mais immaturité
- Comportements répétitifs, qui s'accroissent sous l'effet du stress
- Recherche très élevée de sensations
- En condition de stress et de surcharge sensorielle, trouve difficile de s'autoréguler et perd facilement le contrôle de son comportement
- Difficultés à reporter son attention et faire la transition vers de nouvelles activités; facilement perdu dans ses pensées

Points à prendre en compte

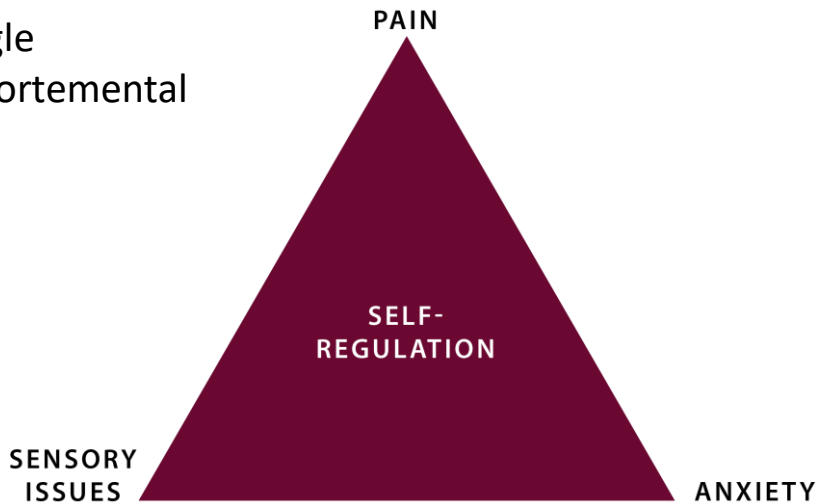
- Les comportements décrits sont davantage susceptibles de se produire mais ne sont pas pleinement exprimés dans tous les cas.
- Certains facteurs environnementaux peuvent en modifier l'expression.
- L'ampleur des déficiences intellectuelles peut modifier l'expression du comportement.
- Il arrive qu'un comportement dont la base est génétique ne serve aucune fonction sociale.
- Pour les personnes dont les capacités de communication sont limitées, le même comportement peut être utilisé à différentes fins.
- Enfin, un comportement dont la base est génétique peut également servir de fonction communicative.

Donc, ils n'ont aucun contrôle?

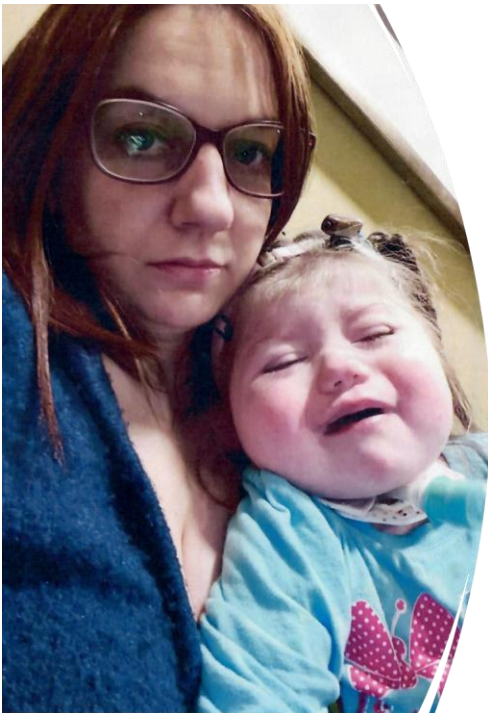
- Affirmer qu'un comportement s'inscrit dans un phénotype comportemental ne suggère pas qu'il se trouve complètement hors du contrôle de l'enfant.
- L'enfant choisit ce comportement car il résout le problème biopsychosocial qu'il rencontre.
- Nous avons identifié trois domaines problématiques qui ont un impact sur les choix comportementaux des enfants atteints de CHARGE.



Triangle
comportemental



Hartshorne, T. S., Stratton, K. K., Brown, D., Brown, S. M., & Schmittl, M. C. (2017). Behavior in CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C*, 175, 431-438.

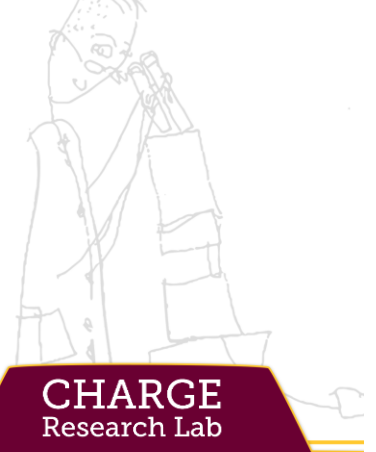


Pourquoi la douleur est si importante

- Elle peut entraver le développement cérébral et neurologique normal.
- Elle peut troubler le sommeil.
- Elle peut perturber l'exploration de l'environnement et l'apprentissage.
- Elle peut perturber le développement de l'attachement et de la confiance.
- Une fois tolérée, elle risque d'être ignorée alors même qu'elle continue d'avoir une incidence sur la santé et le comportement.
- Commencez toujours par identifier la source de douleur!

Sources de douleur dans le syndrome CHARGE

- Otite moyenne¹
- Infections des sinus
- Migraine¹
- Migraine abdominale^{1,2}
- Reflux gastro-œsophagien (RGO)²
- Gaz intestinaux
- Constipation^{1,2}
- Douleurs musculaires²
- Comportement défensif tactile
- Stomie douloureuse
- Douleurs orales/dentaires
- Chirurgie¹



Stratton, K. K., & Hartshorne, T. S. (2019). Identifying pain in children with CHARGE syndrome. *Scandinavian Journal of Pain*, 19, 157-166.



Troubles sensoriels

- Ouïe
- Vue
- Odorat
- Goût
- Tactile
- Vestibulaire
- Proprioception
- La perte de chaque système sensoriel multiplie l'impact sur l'enfant et sur son développement.

Troubles du traitement sensoriel

- Fréquent dans les syndromes génétiques
- Exacerbé par les déficiences sensorielles
- Associés à l'anxiété et aux TOC
- Même les événements sensoriels fortuits peuvent saturer l'enfant
- Peut entraîner une autostimulation sensorielle
- Il faut intervenir avec beaucoup de prudence pour éviter les crises



Comportements anxieux

<http://www.kathyeugster.com/articles/article004.htm>

- * **Pessimisme et schémas de pensée négative**
- * **Colère, agressivité, agitation, irritabilité, crises, désobéissance**
- * **Constante préoccupation à propos de choses qui pourraient se produire ou qui se sont produites**
- * **Pleurs**
- * **Plaintes physiques, p. ex. maux d'estomac, maux de tête, fatigue**
- * **Comportements d'évitement**
- * **Troubles du sommeil**
- * **Perfectionnisme**
- * **Excessivement «collant» et angoisse de la séparation**
- * **Procrastination**
- * **Mauvaise mémoire et problèmes de concentration**
- * **Retrait vis-à-vis des activités et des interactions familiales**
- * **Troubles du comportement alimentaire**



L'anxiété provient de l'incertitude quant à ce qu'il va se produire par la suite

- Que va-t-il se passer aujourd'hui?
- Qu'est-ce qu'ils veulent que je fasse?
- Où allons-nous?
- Que va-t-il se passer lorsque nous serons arrivés là-bas?
- Vais-je me sentir en sécurité?
- Le monde ne semble pas toujours avoir un sens.
- Il peut être imprévisible.



Autorégulation

La régulation principalement volontaire de la cognition, du comportement, des émotions et des états psychologiques afin de pouvoir agir dans un but particulier.

Mais c'est une compétence qui doit être apprise et développée.

Ramirez, M. A., Hartshorne, T. S., & Nicholas, J. (2014, January). Self-regulation in individuals with CHARGE syndrome. *Dbi Review*, 52, 43-47.

Autorégulation de la douleur

- Anxiété vis-à-vis de la douleur et dramatisation de la douleur
- Tension, détresse, nervosité, irritabilité
- Le rôle du stress

- Penser à autre chose et revoir ses attentes
- Méditation
- Distraction



Voilà ce qu'est l'autorégulation des systèmes sensoriels



COMMENT?

Autorégulation de l'anxiété

- Vivre une vie davantage régulée
 - Routine
 - Prévisibilité



CMHROSE: Syndrome Research Lab
At Central Michigan University



Merci à mon Labo

tim.hartshorne@cmich.edu

