

Quelques aspects du syndrome CHARGE à garder à l'esprit

David Brown,

Conférence sur le syndrome
CHARGE
CRESAM,
Poitiers, 11

Plus nous en avons appris sur le syndrome CHARGE au fil du temps et plus l'immense complexité de cette pathologie est devenue apparente, avec l'identification d'un nombre toujours croissant d'anomalies à prendre compte. Souvent, les parents nous expliquent que, lorsqu'ils décrivent les problèmes de leur enfant à des professionnels, la stupéfaction gagne progressivement ces derniers qui ont du mal à croire qu'autant de troubles peuvent atteindre une seule et même personne. En raison du grand nombre d'anomalies possibles, être le parent d'un enfant atteint du syndrome CHARGE implique invariablement d'établir des priorités: décider quelles sont les priorités, les évaluer, les revoir et les ajuster, mais sans jamais arrêter de craindre, une fois traités les aspects les plus menaçants de la maladie, que les priorités actuelles ne soient pas les plus favorables.

David Brown

«Je ne connais aucun sous-groupe identifié, parmi les personnes souffrant de défaillances multisensorielles, qui rencontre un si grand nombre de problèmes médicaux, d'une telle complexité et d'une telle sévérité, et avec tant de difficultés cachées ou au déclenchement tardif; et pourtant aucun sous-groupe n'a démontré une capacité aussi constante à s'élever triomphalement au-dessus de ses problèmes. Les personnes qui connaissent bien l'association CHARGE parlent souvent de la volonté de fer, de la force mentale et du grand sens de l'humour qui sont les marques distinctives de la plupart des personnes vivant avec l'association CHARGE - et pourtant, à ma connaissance, c'est la première fois que cet aspect particulier de cette pathologie apparaît dans la littérature.»

David Brown "CHARGE Association" Talking Sense, Été 1997

1. Surdicécité

4

Surdicécité/défaillance multisensorielle

«La plupart des personnes atteintes du syndrome CHARGE que j'ai rencontrées peuvent être considérées comme atteintes de surdicécité car elles en remplissent les critères, même si leur vue et leur ouïe sont partiellement fonctionnelles. C'est un handicap qui se définit en termes fonctionnels et non pas cliniques, et chez chaque patient, le syndrome CHARGE se caractérise avant tout par des difficultés à accéder aux informations non seulement du monde qui les entoure, mais aussi de son propre corps.»

David Brown

American Journal of Medical Genetics 2005

«Les enfants atteints du syndrome CHARGE souffrent véritablement de «défaillances multisensorielles» puisqu'ils ont des difficultés non seulement au niveau de la vue et de l'ouïe, mais aussi des sens qui perçoivent l'équilibre, le toucher, la température, la douleur, la pression et les odeurs, ainsi que des problèmes pour respirer et déglutir, manger et boire, digérer et contrôler leur température.»

Le syndrome CHARGE touche beaucoup plus de sens que la vue et l'ouïe, et il n'est pas suffisant de considérer uniquement le sens du toucher comme canal de perception compensatoire.

Le syndrome CHARGE implique des troubles croissants de la perception:

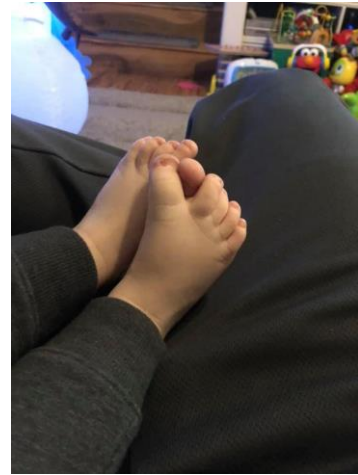
- Vue
- Douleur
- Ouïe
- Vestibulaire
- Toucher
- Odorat
- Proprioception
- Goût
- Température
- Intéroception

Le cerveau est relié au corps par le biais des sens.

Je pense que la plupart des enfants atteints du syndrome CHARGE ne sont pas suffisamment reliés à




KEEP
CALM
AND
FINGERS
CROSSED



Recensement national des enfants atteints de surdicécité aux États-Unis, 2017

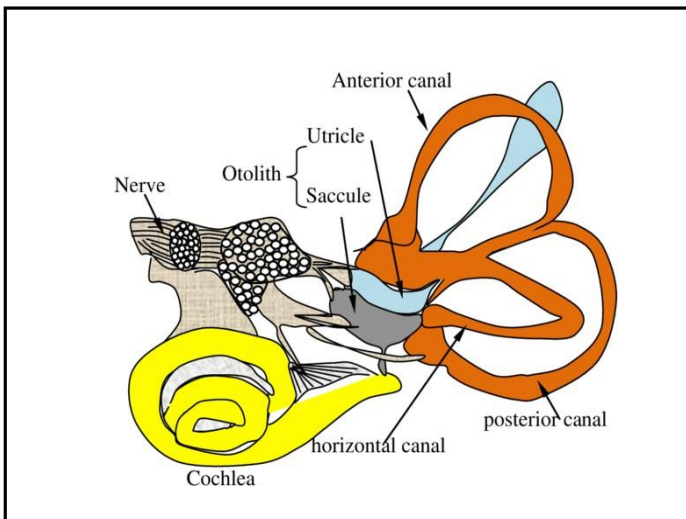
HEREDITARY SYNDROMES AND DISORDERS	TOTAL
CHARGE Syndrome	933
Down syndrome (Trisomy 21 syndrome)	315
Usher I syndrome	233
Stickler syndrome	137
Dandy Walker syndrome	115
Goldenhar syndrome	102
Cornelia de Lange	99

2. Troubles vestibulaires

«Parmi les nombreuses déficiences sensorielles associées au syndrome CHARGE, l'absence ou l'endommagement important du sens vestibulaire et peut-être celle qui a les implications les plus profondes, qui est la moins comprise et qui est la plus négligée.»

Brown "Consequences of Vestibular Dysfunction" in Hartshorne, Hefner, Davenport, Thelin (2011) "CHARGE Syndrome" Chapitre 5, p. 51

«À l'avenir, il est probable que nous découvrirons des liens étroits entre une forte défaillance vestibulaire et un grand nombre des caractéristiques comportementales actuellement «inexpliquées» du syndrome CHARGE telles que la difficulté à autoréguler les niveaux d'excitation, les changements d'humeur soudains et apparemment imprévisibles, la mauvaise mémoire et les troubles des fonctions exécutives.»

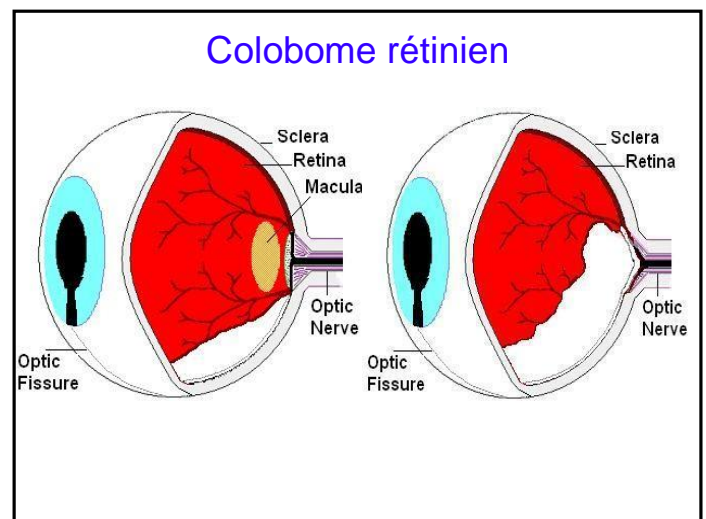


Incidences des problèmes vestibulaires

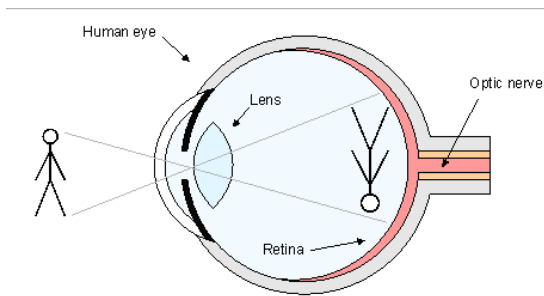
- Désorganisation de TOUTES les informations sensorielles
- Insécurité posturale et faible tonicité musculaire
- Faible utilisation de la vision résiduelle
- Difficultés à percevoir et à traiter les sons
- Difficultés à se rappeler des séquences auditives
- Faible développement du langage/de la parole
- Faible développement de la mémoire
- Difficultés comportementales
- Coordination bilatérale
- Respiration, alimentation, digestion, nutrition
- Sociabilité
- Fatigue
- Autorégulation

3. Deux exemples de

a. Réduction du champ visuel



La lentille inverse l'image sur la rétine



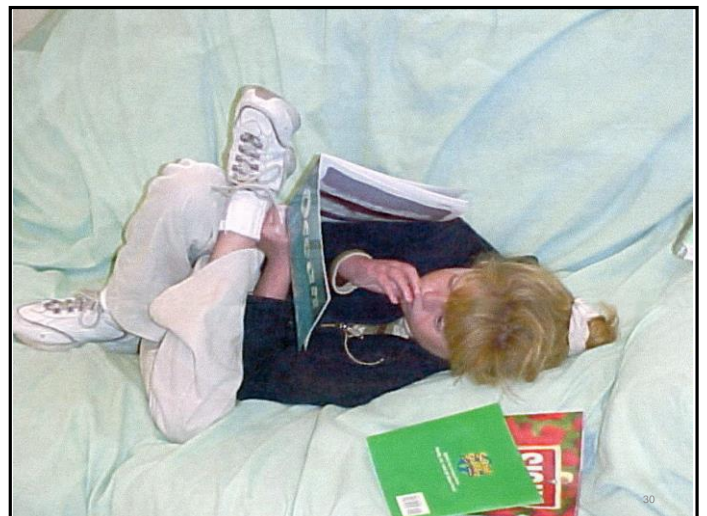
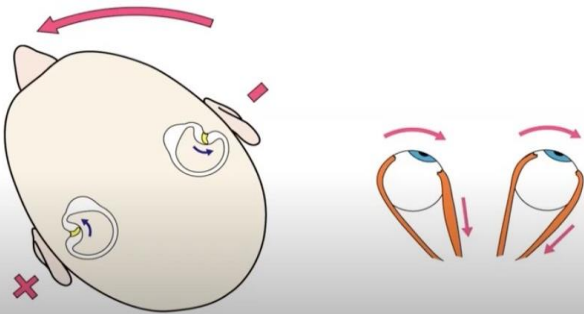
Images are inverted on their way to the retina at the back of the eye

Le réflexe vestibulo-oculaire (VOR)

Lorsque la tête bouge normalement, les yeux se déplacent dans la direction opposée et à la même vitesse que la tête, afin de stabiliser l'image rétinienne et de favoriser la fixation visuelle.

Le réflexe vestibulo-oculaire (VOR)

En cas de rotation de la tête, les yeux se déplacent dans la direction opposée afin de stabiliser l'image visuelle sur la rétine.





Vous fixez le corps...
pour fixer la tête...
pour fixer les yeux...
afin d'utiliser votre vue de la
manière la plus efficace, la
plus fiable et la plus
confortable possible.

4. Équilibre/marche

«Pour les enfants atteints du syndrome CHARGE,
la gravité, c'est l'enfer.»

Maryann Girardi, physiothérapeute à
la Perkins School for the Blind

Pourquoi marcher est un problème?

- Malformations osseuses
- Articulations lâches et faible tonicité musculaire
- Déficience visuelle
- Autres troubles sensoriels (proprioceptifs & vestibulaires!!!)
- Problèmes respiratoires
- Paralyse cérébrale?
- Stress, dépression, PEUR
- Traitement médical
- Facilement distrait (une chose à la fois)
- Faibles attentes et surprotection
- Trop grand nombre de moyens plus rapides et plus sûrs de se déplacer!

Comment atteindre l'équilibre?

La «triade de l'équilibre» se compose de trois éléments distincts:

- L'apport des yeux (vue)
- L'apport des muscles et des articulations (proprioception)
- L'apport des organes vestibulaires (vestibulaire)

«Après l'air que l'on respire, la sécurité posturale est la priorité la plus urgente.»

Jean Ayres

Où ai-je la tête?

Osciller/balotter de la tête

S'envelopper/se couvrir la tête (chapeau, bandeau, écharpe, ficelle, chaussette, seau, boîte)

Se tenir/se tapoter la tête

Faire pression sur la tête (ou faire le poirier!)

Serrer les mâchoires

Grincer des dents

Mordre/mâcher/sucer



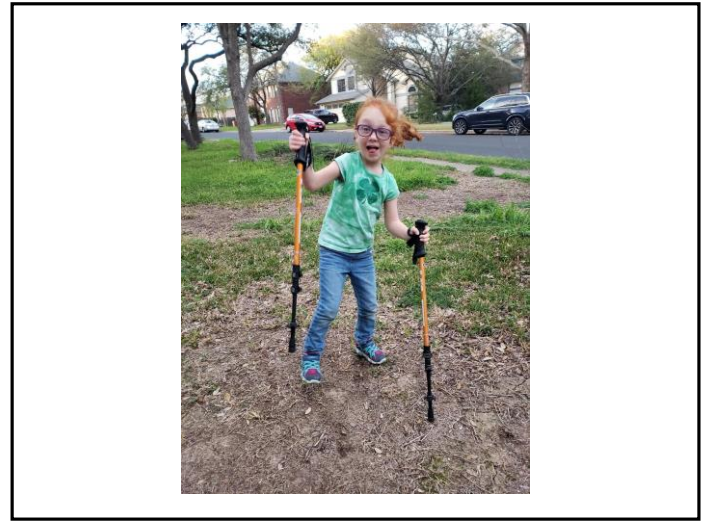


Mobilité précoce

- Rouler
- Zigzaguer/serpenter
- Se déplacer à reculons
- Se déplacer sur les fesses
- Ramper sur cinq points d'appui
- Ramper de manière classique

Marche

- Déambulateurs
- Bâtons de marche
- «Roulis»
- Pieds plats/genoux fléchis
- Pieds tombants
- Marcher sur la pointe des pieds
- Pieds orientés vers l'intérieur/genoux qui s'entrechoquent
- Bras étendus vers les côtés ou vers l'avant
- Doigts croisés/mains serrées
- Yeux fixés sur un objectif visuel devant soi (en le soutenant du regard)



Apprentissage actif



Caisse de



Ces comportements posturaux ont toujours été présents mais sont restés largement inaperçus. Lorsqu'ils sont observés, ils provoquent souvent de l'amusement car les postures semblent bizarres, ou alors l'enfant est corrigé sans aucune tentative de comprendre, reconnaître ou honorer ce que la posture signifie et quelle est sa fonction.

Tout ce que fait un enfant atteint du syndrome CHARGE a un sens, et la première obligation de l'enseignant est d'en déterminer le sens (ou, du moins, de trouver une explication tout à fait plausible).

Que fais-tu?

La plupart des personnes se concentrent sur les handicaps de l'enfant mais porter une attention étroite à leurs aptitudes, et aux choses qu'ils font, peut en révéler davantage sur les difficultés qu'ils rencontrent et sur les stratégies qu'ils déploient pour fonctionner efficacement.

L'une des questions les plus importantes que l'on peut poser à l'enfant en vue d'une évaluation précoce est la suivante: «Que fais-tu?».

«Que peux-tu faire?» vient après.

Fonctions de ces postures

- Pour que le cerveau localise le corps (en particulier, la tête)
- Pour confirmer la sécurité posturale
- Pour stabiliser le corps, stabiliser la tête, stabiliser les yeux pour des tâches visuelles
- Pour apaiser l'inconfort de la constipation chronique
- Pour ouvrir les voies respiratoires
- Pour accroître les informations sensorielles désirées
- Pour s'autoréguler

5. Problèmes dentaires

Problèmes dentaires

- Fente bucco-faciale
- Paralysie faciale
- Dents mal alignées
- Éruption dentaire tardive (ou précoce)
- Émail dentaire de mauvaise qualité
- Reflux et vomissements
- Traitements médicaux
- Alimentation par stomie
- Grincer des dents

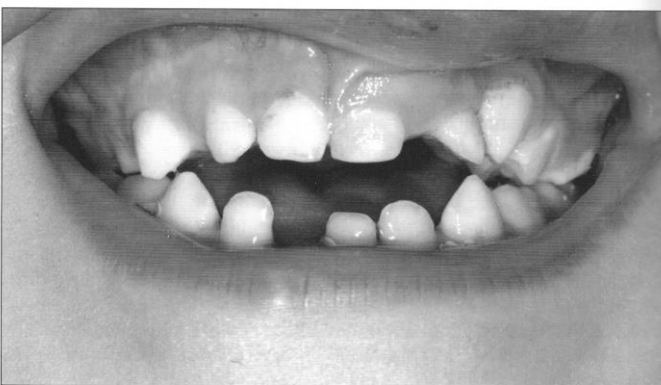
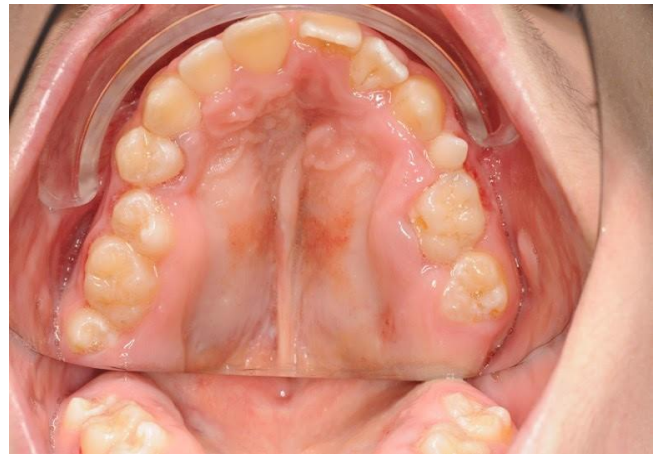


Fig. 2: State after the closure of a cleft lip and palate on the left-hand side in a patient with CHARGE Syndrome. The malocclusion in the primary dentition caused by the congenital palate cleft can aggravate the removal of yellow clusters of plaque (rendered grey in the black and white illustration) during tooth brushing.





6. Fatigue (souvent identifiée comme de la paresse)

21 troubles CHARGE pouvant contribuer à la fatigue

- Déficience visuelle
- Déficience auditive
- Troubles vestibulaires
- Faible perception proprioceptive
- Faible perception tactile
- Tonicité musculaire faible/élevée
- Malformations osseuses
- Problèmes respiratoires
- Mauvaise nutrition
- Anémie
- Hypoglycémie
- Troubles du sommeil
- Hypothyroïdisme (métabolisme lent, peu d'énergie)
- Troubles cardiaques
- Constipation
- Problèmes gastro-intestinaux
- Migraines
- Problèmes dentaires
- Douleurs articulaires (liées à la croissance?)
- Trouble convulsif
- Traitements médicaux
- Mauvaise autorégulation

«Un programme éducatif efficace de bonne qualité, tout en étant très positif et basé sur des attentes élevées, doit toujours prendre en compte que tout ce que fait un enfant atteint du syndrome CHARGE lui demandera probablement plus de réflexion, plus d'attention et plus de concentration, d'énergie et de temps que pour nous.»

David Brown (2011) *Deaf-Blindness, Self-Regulation, and Availability for Learning: Some Thoughts on Educating Children with CHARGE Syndrome* reSources Volume 16 Numéro 3

Comment est-ce que les enfants atteints du syndrome CHARGE trompent les autres?