

SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE

**LANGAGE
ET
COMMUNICATION**

Traduction d'articles publiés par : *Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc*
302 West Main Street, 100
Avon, Connecticut, USA 06001

Questions au médecin

REACHING OUT mars/avril 1993

Note de l'éditeur :

Nous avons reçu récemment à la Fondation une lettre d'un parent au sujet de l'expérience de sa fille de 6 ans en ce qui concerne la Communication Facilitée.

Y était incluse une note du professeur sur l'expérience de Sammy.

Celle-ci a été récemment placée dans la maison pour enfant « *Upstate Home* » à *Oneonta, New York*.

J'ai transmis les deux lettres à Marjorie Goodban, Ph.D., qui est à la fois une spécialiste de la parole et du langage, et un membre du comité scientifique.

Les informations données en réponse sont intitulées : « Communication Facilitée : qu'est ce que c'est ? Pour qui ? En quoi est ce utile ? » et sont communiquées par le Dr. Goodban et le département de parole et de langage du collège d'Elmhurst dans l'Illinois.

La Communication Facilitée étant controversée, vous, lecteurs, devez savoir que certaines personnes sont réservées quant à son efficacité.

Travis Thompson, Phd, directeur du Centre Universitaire de Vanderbilt J.F. Kennedy, spécialisé dans la recherche sur le développement humain, résume ces question dans un ouvrage intitulé « *un autre regard sur la Communication Facilitée* ».

Nous invitons les parents et les professionnels à écrire à la Fondation pour faire part de leur points de vue et de leurs expériences concernant la Communication facilitée. Nous serons contents de partager toute la correspondance que nous recevrons à ce sujet avec les lecteurs intéressés.

La Communication Facilitée.

Chère Julie,

Le professeur de Sammy a commencé un travail en Communication Facilité (CF).

Elle (Sammy) écrit des choses incroyables. Nous sommes tellement amusés et excités ! Je dois aller là-bas la semaine prochaine et j'ai du mal à patienter pour voir ce qu'elle a à me dire. J'ai pensé que ceci pourrait être une bonne chose pour votre rubrique courrier.

Ne vous gênez pas pour faire paraître certaines lettres ou toutes.

Est ce que certains enfants SCDL ont déjà travaillé avec cette méthode ? Je suis très curieuse et intéressée à ce sujet.

Tina KIRSHNER
69-10 Yellowstone Blvd 610
Forest Hills, NY 11375

Chère famille Hirshner,

Je vous souhaite encore plus de succès avec la CF .

Lorsque Karen, la thérapeute, a montré à Andréa comment aider Sam, c'était l'heure de la sieste, mais il y avait malgré tout beaucoup de bruit avec tous les enfants autour.

Mais on a demandé à Sam si elle voulait travailler avec Andréa et elle a tapé « oui ».

Ensuite, après avoir rappelé à Sam que Andréa devait s'entraîner pour empêcher Sam de s'en aller, elle a tapé « c'est dur de faire attention ». Cela nous a tous amusés et Sam elle-même s'est applaudie. A la fin, les thérapeutes demandent toujours à Sam si elle veut dire quelque chose et elle a tapé « complètement confuse » dans une phonétique parfaite pour un enfant de 6 ans. J'étais stupéfait et elle était très fière d'elle-même.

J'ai hâte de continuer mon travail avec elle. Ceci pourrait être une solution pour elle pour contrôler son propre comportement.

Le professeur de Sammy

La Communication Facilitée : Qu'est ce que c'est ? Pour qui ? En quoi est ce utile ?

La CF est un moyen de simplifier le fait de s'exprimer pour les personnes qui ne parlent pas ou qui ne parlent pas clairement.

On utilise une assistance physique pour isoler l'index, pour qu'il tape sur un dispositif qui affiche les lettres de l'alphabet.

La technique est nouvelle aux U.S.A, a été développée par Rosemary Crossley, une éducatrice australienne et a été importée aux U.S.A il y a seulement 2 ans et demi.

R. Crossley s'appuie sur l'idée que, pour certaines personnes, les problèmes de communication sont le fait de difficultés physiques plus que de retard mental ou d'arriération et que, avec une assistance physique, ces personnes peuvent transformer leurs pensées en mots, locutions et phrases.

Les cinq principes de la CF sont :

- . Un support physique pour l'index.
- . Un entraînement utilisant des exercices structuraux.
- . Un réconfort verbal de la part du facilitateur.
- . Un maintien de la concentration.
- . Une diminution progressive du support physique.

La CF ne peut être enseignée que par un thérapeute confirmé. Cette technique peut être d'intérêt pour certaines personnes autistes, pour d'autres handicaps ayant un rapport avec l'autisme, comme ceux accompagnés de problèmes de langage et de troubles mentaux présumés et aussi pour les personnes dont le langage fonctionnel est pauvre ou inexistant.

Un autre regard sur la Communication Facilitée.

Pour Dr . Travis Thompson , la CF est un nouvel exemple de thérapie qui part de l'hypothèse qu'à l'intérieur du corps de nombreuses personnes qui présentent un handicap mental sévère se trouve quelqu'un avec des capacités intellectuelles normales qui attend d'être libéré, et que la CF est le véhicule qui pourra réaliser cette libération.

De nombreux éducateurs et des membres du personnel qui travaillent aux U.S.A avec des enfants autistes ou retardés mentalement ont reçu une formation à cette technique lors d'ateliers de travail dirigés par la Division de l'Éducation Spéciale et de la Réhabilitation de l'Université de Syracuse.

Ces facilitateurs ont introduit cette méthode dans leur classe d'Éducation Spéciale avec des résultats divers.

Les commentaires sont venus des membres du personnel et des parents qui pensaient que cette méthode libérait le réel enfant qui est caché en lui-même et lui fournit une technique grâce à laquelle il peut communiquer.

Cependant, les personnes sceptiques invoquent des études qui semblent indiquer que ce sont les facilitateurs qui déterminent les réponses qui sont ensuite tapées par les enfants et que des prises de renseignements concernant la fiabilité et la validité de cette technique ont soulevé des questions concernant tout à la fois la méthode et les résultats.

Pour le DR. Thompson, cela est un exemple classique d'autosatisfaction qui fait que les facilitateurs veulent croire que la personne qui présente un trouble de langage oral a en fait une intelligence normale. En conséquence, ils ont adapté une technique pour faire en sorte que ce qu'ils pensent s'avère vrai. Cette technique est la CF, dit le Dr. Thompson.

Il pense que ces adeptes de la CF sont bien intentionnés mais que leurs espoirs d'augmenter le potentiel des enfants autistes ou présentant des retards mentaux sévères sont erronés.

Plus sérieusement, le Dr. Thompson s'étonne qu'une technique si nouvelle ait pu devenir si populaire sans avoir été soumise à des évaluations de base standards comme il est de mise, normalement, avec une nouvelle approche éducative.

Traduction : Astrid Bonhomme, avec la collaboration du professeur Didier Lacombe.

Questions au médecin REACHING OUT mai/juin 1995

Fixer des objectifs dans le développement du langage.

Chère Dr. Goodban,

J'ai lu avec intérêt votre article paru dans REACHING OUT et qui concerne l'écart qui existe entre la compréhension et le langage expressif chez les enfants SCDL, et la possibilité d'une apraxie bucco-faciale comme cause à cet écart.

Je suis un spécialiste du langage et de la parole et je travaille actuellement avec un garçon de 10 ans qui a le SCDL et qui est autiste.

Il a un QI de 50 et utilise des « mots phrase » bien qu'il emploie aussi quelques expressions combinant 2 ou 3 mots. Les parents de cet enfant espèrent qu'il produira des phrases plus longues et pourra tenir des conversations, et qu'avec plus de mots, il pourra atteindre les résultats désirés.

Ils disent que leur enfant parle toute la journée à la maison,, qu'on le comprend facilement et qu'il peut exprimer ses besoins. Ils ont l'impression qu'il ne parle pas suffisamment à l'école et ils sont contrariés par l'apparent manque de progrès, bien que son professeur et moi-même pensions que les objectifs de communication fonctionnelle sont atteints.

Comme je n'ai pas beaucoup d'expérience du syndrome, j'espère que vous pourrez m'indiquer ce qu'il est réaliste d'attendre, bien que je sois conscient que chaque cas est différent et que l'autisme complique certainement le problème.

Existe-t-il un seuil dans le développement du langage, et est ce que le travail de la prononciation et des terminaisons morphologiques est approprié.

J'apprécierais toutes les informations que vous pourrez m'envoyer.

Anonyme.

Réponse du DR. Goodban :

Merci de votre lettre concernant la thérapie en langage parlé pour les enfants SCDL.

Je pense comprendre la situation que vous décrivez et je me suis posée moi aussi certaines de ces questions.

J'ai travaillé avec une enfant pendant 11 ans (de ses 2 ans à ses 13 ans) qui avait une histoire similaire à celle que vous décrivez.

L'enfant avec laquelle j'ai travaillé était comparable au votre en ce sens qu'elle parlait plus avec ses parents qu'avec moi.

Cependant, elle parlait plus avec moi qu'avec ses professeurs ou les enfants de l'école.

Lorsqu'elle était très jeune, je participais aux réunions de l'école. La plupart des personnes présentes aux réunions ne l'avaient jamais entendu parler. Ils pensaient probablement que ses parents et moi-même nous faisons des illusions. Je comprenais leur scepticisme puisque moi-même, au départ, j'ai douté des déclarations des parents.

Les enfants SCDL qui parlent sélectionnent souvent leurs interlocuteurs.

Ce que j'ai appris concernant les enfants SCDL, c'est qu'ils parlent plus à la maison qu'avec leur thérapeute et qu'ils parlent plus avec le thérapeute qu'à l'école. Sauf exception, ils parlent rarement juste pour le plaisir de parler. Même les enfants qui parlent très bien sont presque toujours plus silencieux et tranquilles que n'importe quel autre type d'enfant que j'ai vus.

Beaucoup d'entre eux ne parlent que dans un environnement très familier. Certains ont l'air d'être muets, mais ils ne le sont pas.

Récemment, j'ai assisté au *batmitzvah* (non traduit) de l'enfant avec laquelle j'ai travaillé pendant 11 ans. Lors de la cérémonie, l'enfant devait beaucoup parler. Elle reçut une aide considérable de la femme qui lui donnait le signal lors de la cérémonie. Cette aide était visuelle, dans le sens où elle touchait sa propre bouche tout en formant la première syllabe du mot et/ou montrait des images. Néanmoins, certains mots de l'enfant étaient spontanés. Après la cérémonie et au cours de la réception, j'ai discuté avec quelques uns de ses professeurs. Ils ont dit qu'ils l'avaient rarement entendu parler, bien qu'ils l'aient vu tous les jours d'école. Au contraire, je la vois 30 minutes par semaine et j'entends 20 à 30 phrases de 3 à 6 mots chaque semaine, bien qu'il soit nécessaire de structurer les prises en charge pour obtenir ce langage.

Vous mentionnez dans votre lettre que le garçon avec lequel vous travaillez est atteint du SCDL et est autiste. Je suis curieuse de savoir qui a diagnostiqué l'autisme, car je crois que cela est un sujet qui mérite des explications supplémentaires. (Note de l'éditeur : voir : « SCDL et autisme : est-ce différent ou est-ce la même chose », dans l'édition de REACHING OUT sept/oct. 1994).

Votre question concernant un seuil dans le développement du langage est très pertinente. J'avais l'habitude de dire que si un enfant n'utilise pas des expressions de 2 mots à l'âge de 5 ou 6 ans, il ou elle ne parlera probablement jamais. Je ne le dis plus, car des parents m'ont dit que leur enfant, qui utilise maintenant des phrases courtes, a commencé à combiner des mots seulement à l'âge de 7/9 ans.

Je pense encore que les compétences langagières présentes à la puberté représentent le seuil du développement de la parole et du langage, mais j'espère que l'on me prouvera que c'est faux.

En ce qui concerne le travail de la prononciation et des terminaisons morphologiques, je me suis rendue compte que cela était difficile à acquérir lorsque l'enfant utilise des expressions d'une certaine longueur. Il en est de même pour la production de la forme interrogative.

Approches dans la stimulation de la communication orale.

Vous trouverez ci-après les approches les plus utiles dans la stimulation de la communication orale avec les enfants SCDL.

1/ En raison d'une probable apraxie bucco-faciale (perte de l'aspect volontaire des mouvements moteurs nécessaires à la parole), il y a beaucoup d'implications.

On peut utiliser une approche visuelle. Des phrases types doivent généralement être modelées, encouragées et répétées. Des expressions peuvent être produites une fois ou deux puis plus jamais, ou en tout cas plus de façon aisée. Et des difficultés de prononciation peuvent persister, particulièrement quand l'enfant combine plusieurs mots.

En plus des appuis visuels, il est utile de marquer les syllabes ou les mots avec des gestes ou des frappés.

2/ Il se peut que l'enfant ne réponde pas à des conversations directes ou à des questions, mais si l'on fournit une structure modèle ou cohérente, la conversation peut venir.

Par exemple, si je dis à un enfant SCDL « qu'as-tu fait hier ? », je ne recevrai probablement pas de réponse. Mais si je dis « j'ai déjeuné », après avoir posé cette question et si j'encourage l'enfant à répéter cette expression, il va probablement le faire. Ensuite, je passe à « j'aime les toasts ». L'enfant répète cette expression et lorsqu'il a compris qu'il pouvait y substituer ses propres préférences alimentaires, en utilisant le même modèle de phrase, alors beaucoup d'expressions peuvent être échangées.

La forme interrogative peut alors être introduite, et, après quelques échanges, une conversation débute et peut être poursuivie.

J'espère que ces informations vous seront utiles. Je reste à votre disposition pour d'autres questions .

Marjorie B. Goodban, Philadelphie
Comité de Conseil Scientifique
CdLS Foundation

Traduction : Astrid Bonhomme, avec la collaboration du Professeur Didier Lacombe.

Il faut essayer à tout prix d'aider l'enfant à apprendre à parler **(REACHING OUT juillet/août 1988).**

Jusqu'à il y a peu, on supposait que la plupart des enfants SCDL ne parleraient jamais. Aujourd'hui, en grande partie grâce au travail des spécialistes du langage, comme Marjorie Goodban, on sait que beaucoup d'enfants, peu ou moyennement affectés, apprendront quelques mots, et que même ceux qui sont profondément affectés développeront leur propre forme de communication.

« Il ne faut pas sous-estimer l'importance d'une intervention précoce et intensive », dit le Dr. Goodban, professeur et présidente du département de communication au collège Elmhurst, lors d'un atelier de travail sur le développement du langage.

Marjorie Goodban pense que, pendant leurs tous premiers mois, tous les enfants SCDL devraient être examinés par un spécialiste qualifié, qui n'aurait pas peur d'avoir des objectifs élevés pour eux. Elle souligne qu'il faut insister pour que le spécialiste attende de l'enfant qu'il parle.

Le Dr. Goodban, qui est considérée comme faisant autorité en matière de développement du langage auprès des enfants SCDL, a travaillé pendant plusieurs années avec Becky Berman, la fille de Jack et Roberta Berman de Lakeforest dans l'Illinois.

Bien que selon toutes les sources médicales sérieuses actuelles, les enfants SCDL ne parlent pas, le Dr. Goodban a développé de nombreuses techniques innovantes qui ont aidé Becky à parler relativement bien.

Les parents peuvent aider leur enfant à la maison en utilisant quelques-unes de ces techniques et en faisant la même chose avec leur enfant SCDL que ce que l'on fait naturellement avec des enfants sans problème.

Le Dr. Goodban dit qu'il est très important de parler à l'enfant dès son plus jeune âge. Il faut établir un contact visuel, qui est primordial, en s'amusant à faire des bruits de bouche ou autres jeux du même type.

Après cela, il faut utiliser un langage qui décrit les activités de l'enfant (parallel talk), qui décrit nos propres activités (self talk) et un langage où l'on attend une réponse (expectant waiting), pour donner à l'enfant une chance de répondre.

Le Dr. Goodban préconise aussi d'utiliser des inflexions de voix très marquées, cela ayant été particulièrement profitable dans son travail avec Becky.

Elle attire aussi l'attention des parents sur le fait que certains enfants SCDL, qui ont été diagnostiqués sourds à la naissance ou dans la petite enfance, pouvaient connaître une amélioration de leur audition en grandissant.

« Nous ne savons pas pourquoi le langage et la communication sont retardés, dit-elle, mais il est important que les parents bénéficient pour leur enfant de la meilleure aide possible et le plus tôt possible. »

Il est possible de se procurer une copie du compte-rendu du Dr. Goodban sur l'acquisition du langage en écrivant à la Fondation.

Traduction : Astrid Bonhomme, avec la collaboration du Professeur Didier Lacombe.

**DEVELOPPER LE LANGAGE ET LA PAROLE
CHEZ LES ENFANTS ATTEINTS DU SYNDROME
DE CORNELIA DE LANGE**

-

**Atelier de travail du
Samedi 26 juin 1993**

-

Fondation du Syndrome de Cornélia De Lange

-

Columbus, Ohio

1

P

Caractéristiques du langage parlé dans le Syndrome de Cornélia de Lange.

Caractéristique 1 : Il semble qu'il y ait un décalage entre les possibilités cognitives et les compétences en langage expressif. A cela s'ajoute que les facultés pour comprendre sont plus importantes que celles pour produire du langage.

Commentaires : Des études récentes montrent que des enfants atteints de syndromes génétiques spécifiques peuvent présenter des déficits en langage sans rapport avec leurs facultés cognitives.

Caractéristique 2 : Il y a généralement une contradiction entre les compétences en vocabulaire et les compétences en syntaxe. Par exemple, les enfants qui utilisent de longues phrases n'utilisent généralement pas la forme interrogative correcte.

Commentaires : Les compétences en communication et en langage peuvent être d'avantage affectées par les mécanismes génétiques de divers syndromes que par les possibilités cognitives.

Caractéristique 3 : Beaucoup parlent très peu, même lorsqu'ils ont un vocabulaire très étendu. Certains enfants prononcent un mot ou une expression, puis ne l'utilisent plus jamais. On mentionne souvent une forme limitée de bredouillement, mais très rarement du jargon.

Commentaires : Il faut démarrer une prise en charge en langage à un âge très précoce pour la plupart des enfants SCDL.

Caractéristique 4 : Le langage oral est caractérisé par des erreurs d'articulation. Les consonnes sont déformées de façon typique ou manquent. Il apparaît qu'une apraxie bucco-faciale (perte de l'aspect volontaire des mouvements de la parole) se retrouve chez beaucoup d'enfants SCDL.

Commentaires : Il faut, dans un premier temps, travailler d'avantage le langage que l'articulation. Des appuis visuels et une intonation exagérée facilitent souvent des réponses orales.

Ⓢ Ces enfants peuvent avoir des troubles de l'acuité auditive, de l'écoute, de la conscience de leur environnement sonore, de la clarté visuelle et de l'attention visuelle, de la mémoire auditive à court terme, pour retrouver les mots, pour répondre (réagir) à un langage accessoire (non fonctionnel).

Ils peuvent avoir des difficultés dans la coordination et l'ajustement des mécanismes de la parole, qui auront un effet tout à la fois sur l'intelligibilité, les caractéristiques vocales et l'inflexion de la voix.

Il est aussi possible que l'espoir qu'un enfant communique diminue lorsque celui-ci devient plus âgé. La qualité vocale ne semble pas être un indicateur de pronostic de la parole.

Comment parlent beaucoup d'enfants SCDL (éventuellement).

Age	Taille du Groupe étudié	Compétences atteintes	Nb atteignant cette compétence
2 ans/+	N=89	combine 2 mots ou + en phrases	39 (44%)
4 ans/+	N=60	combine 2 mots ou + en phrases	32 (53%)
2 ans/+	N=92	vocabulaire expressif d'au moins 3 à 10 mots	56 (61%)
4 ans/+	N=63	vocabulaire expressif d'au moins 3 à 10 mots	42 (67%)
4 ans/+	N=63	aucun mot ou seulement 1 à 2 mots expressifs	21 (33%)
1 à 13 ans	N=100	compétences normales ou presque normales en langage	4 (4%)

Quels sont les facteurs permettant de faire un pronostic pour le langage parlé :

Le poids de naissance, la sociabilité, l'altération de l'audition, des malformations au niveau des membres supérieurs, l'âge auquel l'enfant tient assis et marche sont autant de facteurs ayant une relation avec l'acquisition des compétences en langage.

Conditions de base nécessaire pour l'acquisition des compétences de langage :

1. Un enfant doit avoir l'aptitude physique à produire des sons d'élocution. Cela réfère généralement à la structure et à la fonction de la bouche et de la gorge.
2. Un enfant doit avoir un niveau de développement cognitif convenable : un Q.I. inférieur à 30 n'est généralement pas suffisant pour le langage.
3. L'audition doit être convenable et l'enfant doit être capable de fixer son attention pendant au moins un court laps de temps.
4. La faculté à imiter des sons et des mots est importante.
5. La bonne santé de l'enfant est souhaitable, afin qu'il ne soit pas dérangé par des douleurs ou des gênes.
6. Si l'enfant a un mauvais contact visuel (s'il fixe mal) et si il a tendance à s'isoler des autres, le pronostic d'acquisition du langage n'est pas favorable.
7. Il doit exister une motivation de la part de l'enfant pour parler.
8. Pour qu'une thérapie soit couronnée de succès, elle doit généralement débiter vers l'âge de 5 ans.

Recommandations générales :

1. Chaque enfant devrait subir une évaluation en matière de communication aussi tôt que possible. On peut obtenir des évaluations pré-verbales et verbales à partir de tests officiels, d'observations informelles, et de rapports médicaux et concernant l'éducation.
2. Si une prise en charge en matière de communication est nécessaire, celle-ci doit être initiée le plus tôt possible. Surtout, les parents devraient parler à leur enfant comme s'ils attendaient une réponse et continuer à attendre une réponse verbale aussi longtemps que nécessaire.
3. Les facultés d'audition représentent un facteur critique dans le développement du langage. Des tests précoces et fréquents sont nécessaires, particulièrement si l'enfant est suspecté avoir une perte auditive.
Les bébés SCDL ont des conduits auditifs très étroits, et l'auscultation peut s'avérer difficile. Il est conseillé de consulter un audiométriste et /ou un O.R.L qui connaît le SCDL ou qui a l'expérience des enfants.
Des diabolos sont souvent nécessaires pour drainer l'oreille moyenne mais leur pose nécessite l'intervention d'un médecin spécialisé en O.R.L pédiatrique.
4. Très souvent, les parents rapportent que leur enfant a été diagnostiqué à la naissance comme ayant une perte auditive sévère et qu'à deux ans, cette perte auditive n'est que légère ou inexistante.

Dans la mesure où il est inhabituel pour l'audition de s'améliorer plutôt que de se détériorer, il semble plutôt qu'il est difficile de réaliser un audiogramme correct. Les parents rapportent aussi que leur enfant a l'air de mieux entendre que ce que les résultats des tests ne l'indiquent. Il existe une confusion considérable en ce qui concerne la capacité auditive pour certains enfants.

5. Si on suspecte une perte auditive, il faudrait prescrire des amplificateurs d'écoute pour nourrissons ou enfants. Même une perte auditive légère peut se traduire par un retard de langage, bien que les enfants avec une perte auditive modérée à sévère aient généralement plus de difficultés que ceux avec une perte légère.
Il existe des prothèses auditives de petite taille et ainsi, il n'est pas nécessaire d'utiliser des prothèses de taille adulte.
Si l'enfant ne supporte pas les prothèses, on peut solliciter l'aide d'un thérapeute comportemental ou d'un audiométriste. Une prise en charge en audiométrie appropriée devrait inclure une sélection et un ajustement de l'amplification voulue pour tous les environnements sonores.
Même si les prothèses personnelles de l'enfant suffisent dans certains cas, l'utilisation d'une amplification F.M peut s'avérer nécessaire dans d'autres situations.
6. Une fente palatine et labiale doit être fermée le plus tôt possible. Cela améliore les possibilités d'alimentation, augmente le processus normal de la parole, améliore l'attirance des autres vers l'enfant, et réduit la probabilité de rencontrer des infections au niveau des oreilles, qui conduisent à une perte auditive.
Des enfants qui régurgitent de la nourriture et des liquides par le nez devraient subir un examen en vue de dépister une éventuelle fente palatine.
7. Pour les enfants qui ont un reflux gastro-oesophagien, on recommande aux parents de chercher un traitement ou une chirurgie qui aidera à réduire la douleur et la gêne.
Le traitement pourra améliorer le comportement de l'enfant, minimiser l'irritation de la zone du larynx et du pharynx et de la trompe d'Eustache (conduit qui unit l'oreille moyenne au rhinopharynx) et aider à améliorer la qualité vocale.
8. Nous recommandons aux parents et aux thérapeutes des procédures thérapeutiques lors desquelles on décrit ses propres activités (self-talk), les activités de l'enfant (parallel talk) et des procédures où l'on attend une réponse vocale ou verbale (expectant waiting).
Des techniques thérapeutiques utilisées pour l'apraxie bucco-faciale se sont avérées efficaces, particulièrement les techniques basées sur l'appui visuel et l'intonation exagérée. Le langage utilisé par les mères vis à vis de leur bébé est aussi une technique efficace. Il s'agit d'un langage simple et redondant, utilisant une voix aiguë, des intonations exagérément marquées et contenant peu de temps passé (grammatical).
Il faut encourager les gestes et le langage des signes en tant que méthode pour faciliter et motiver la communication orale (tous les gestes de bébé avant qu'ils n'utilisent les mots et les gestes que tout le monde fait pour faciliter la communication).
9. Beaucoup de parents rapportent que, lorsque leur enfant est malade, il régresse sévèrement, mais généralement de façon temporaire, au niveau du langage.
10. Les familles bilingues ne devraient utiliser que l'une des 2 langues, de préférence celle utilisée à l'école.

11. Si l'enfant à une sonde gastrique, on peut conseiller une thérapie concernant l'alimentation, afin que les mécanismes oraux fonctionnent le plus normalement possible. Cependant, il n'est pas nécessaire que l'enfant ait mangé normalement pour que le langage apparaisse.
12. Les parents et les thérapeutes devraient travailler avec l'enfant et d'autres professionnels autant que nécessaire pour réduire les déficits dans les rapports sociaux.
13. Pour l'enfant qui présente une forme sévère du SCDL, ou qui a une apraxie bucco-faciale sévère, il existe des stratégies alternatives et des techniques de communication facilitée. Chaque enfant devrait au moins avoir un moyen d'indiquer « oui » et « non ».
14. Il faut essayer de trouver un thérapeute familier des techniques d'intervention précoce. Il n'est pas nécessaire qu'un enfant parle avant de recevoir une thérapie !

Traduction : Astrid Bonhomme, avec la collaboration du Professeur Didier Lacombe.

JOURNAL DE PRATIQUE CLINIQUE

-

La communication dans le SCDL

-

Par Marjorie GOODBAN

Cet article fournit des informations détaillées sur les compétences en langage des personnes atteintes du SCDL, aussi connu sous le nom de syndrome de Brachmann de Lange et décrit des approches thérapeutiques efficaces pour cette population.

Il présente une bibliographie et résume les informations obtenues à partir d'une base de données de 116 enfants SCDL ainsi que les informations générales résultant de l'évaluation de plus de 215 enfants atteints du syndrome.

On trouve aussi dans cet article les indicateurs de pronostic pour l'acquisition du langage ainsi que des recommandations d'intervention pour les thérapeutes en langage.

On trouve encore une documentation concernant le développement asynchrone de la compréhension par rapport aux aptitudes en langage, et la présence d'une apraxie bucco-faciale.

L'article évoque aussi la probabilité d'une fonction cognitive supérieure à ce que les compétences en langage ne laissent à supposer.

Lorsque j'ai commencé, en 1984, à travailler avec un enfant SCDL, j'ai pris conscience du manque d'informations disponibles dans les ouvrages concernant le langage.

Excepté un article (MOORE, 1970), il y avait peu d'informations listant les compétences en langage ou concernant les procédures thérapeutiques efficaces.

L'article de MOORE, aussi bien que la littérature disponible dans les revues médicales indiquaient que les compétences en langage étaient très souvent retardées de manière significative, même dans les cas les plus légers.

Je n'étais pas sûre de la validité de cette littérature, car la plupart avait été rédigée il y a au moins 10 ans. Je me demandais aussi si ces données reflétaient vraiment le potentiel en langage dans ce syndrome, dans la mesure où beaucoup de données avaient été collectées sur des enfants placés dans des institutions. De plus, il était indiqué que beaucoup d'individus de ces études n'avaient pas bénéficié d'une thérapie en langage, soit parce qu'ils n'étaient pas supposés parler un jour, soit parce qu'il n'existait pas de prise en charge précoce.

Je me suis impliquée à la Fondation du SCDL en 1986 en communiquant des documents sur une thérapie en langage qui s'était avérée efficace avec un enfant SCDL (GOODBAN, 1985).

Mon rôle dans l'Association consistait à participer aux conférences annuelles de la Fondation où je présentais des documents, dirigeais des ateliers de travail, présentais des cassettes vidéo de ma thérapie avec 2 enfants SCDL et recevais les nombreuses familles venues avec leur enfant pour des consultations ou des évaluations. Je sers de conseillère en langage au sein du Comité de Conseil Scientifique de la Fondation.

Ma présence aux dernières conférences de la Fondation a permis de confirmer beaucoup de mes doutes concernant la prise en charge en langage pour ces enfants.

De nombreux parents m'ont dit que le Plan d'Education Individuel pour leur enfant à l'école n'incluait pas d'objectifs au niveau du langage.

De plus, beaucoup de parents racontent que, avant qu'ils ne connaissent la Fondation, on les a avisés que leur enfant ne survivrait pas et qu'il devait être placé en institution. Il ne marcherait jamais, était sourd, et ne parlerait jamais.

D'autres parents racontent qu'on leur a dit que leur enfant était sourd à la naissance et qu'en conséquence, ils n'ont pas parlé à leur bébé pendant qu'ils le baignaient, le faisaient manger, le changeaient, et qu'ils ont découvert seulement plus tard que leur enfant n'était pas sourd.

De plus, il y avait fréquemment d'autres problèmes, comme des difficultés d'alimentation ou des problèmes médicaux sérieux qui prenaient tout le temps et toute l'énergie des parents.

Bien trop souvent, on n'avait aucun espoir que ces enfants parlent un jour. Il semble en partie que l'on se soit contenté de cette idée.

En conséquence, je pensais que beaucoup d'opportunités de stimuler le langage avaient été gaspillées et que l'on ne pouvait se faire une idée réaliste du potentiel en expression verbale dans ce syndrome.

Au contraire, il y avait un second groupe de parents, plus petit, qui avaient tout tenté pour que leur enfant bénéficie d'expériences stimulantes du langage, et malgré la meilleure volonté, ces enfants n'avaient que peu appris à parler, voire pas du tout.

Il y avait aussi un troisième groupe, encore plus restreint, de parents dont les enfants s'exprimaient avec des phrases et suivaient l'école avec succès.

Ce qui n'était pas clair, c'est que certains enfants parlaient et d'autres non, particulièrement parmi ceux qui n'avaient pas de différences physiques importantes, comme des malformations sévères au niveau des membres supérieurs, des traits du visage très marqués ou de grosses difficultés de socialisation.

Un de mes objectifs fut de déterminer pourquoi certains enfants acquerraient un langage expressif et d'autres non.

Un autre objectif fut de découvrir des stratégies d'intervention pour les enfants qui ne parlaient pas du tout.

Afin d'augmenter les connaissances sur les compétences en communication pour ce syndrome, j'ai commencé par collecter toutes les informations systématiques sur chaque enfant que j'évaluais.

Les 116 individus de ma base de données (GOODBAN, 1991, 1993) furent évalués lors des conférences de la Fondation à Atlanta, Boston, New Orleans et San Francisco aux U.S.A, ainsi qu'à Blackpool en Angleterre. Pour une description plus détaillée des procédures, voir GOODBAN, 1993.

Avant de décrire le syndrome, il est important de présenter quelques informations sur la Fondation SCDL (... *non traduit...*).

Caractéristiques du Syndrome de Cornélia De Lange :

Non traduit. Consulter « faire face au défis » pour des indications analogues à celles données par Marjorie GOODBAN.

Caractéristiques de la parole, du langage et de l'audition :

• Parole et langage :

L'absence de parole (BARR et AL, 1971 ; HAWLEY et AL, 1985 ; NYHAN et SAKATI, 1976) ou le développement d'un langage minimum (JOUBIN, PETTRONE et PETTRONE, 1982) ont été très bien documentés, même dans les cas les plus légers (MOORE, 1970).

FRASER et CAMPBELL (1978) ne rencontrèrent que 3 patients qui avaient un langage efficace sur les 6 qu'ils étudiaient.

Une étude sur 36 patients SCDL, âgés de 5 à 47 ans montra à BECK (1987) un retard spécifique dans le domaine de la communication verbale.

Il faut préciser que sur ces 36 patients, 6 avaient été placés en institution à l'âge de 9 ans et 7 à l'âge de 19 ans.

12 de ces patients (30%) dans cette étude avaient un langage équivalent ou meilleur que des enfants de 3 / 4 ans, qui est défini par BECK comme la faculté à raconter de façon indépendante.

De cette étude ressort aussi que seuls les patients âgés de plus de 10 ans avaient un langage efficace. 16 patients (44%) n'étaient pas capables de s'exprimer verbalement, bien qu'ils émettaient des sons et un patient était complètement muet.

De plus, 8 patients étaient décrits comme ayant un langage efficace, bien que cette étude ne soit pas claire quant à la définition de « langage efficace ».

McARTHUR et EDWARDS (1967), dans un rapport mené sur 20 enfants âgés de 4 mois à 18 ans, notent que le retard majeur est au niveau du langage, même si un retard mental est évident dans tous les cas. Ces deux auteurs insistent aussi sur le fait que le langage est bien plus retardé que la compréhension.

CAMERON et KELLY (1988) rapportent aussi le cas d'une enfant SCDL avec une intelligence normale. Cette étude rapportait aussi que, bien que cette petite fille âgée de 2 ans et 7 mois ait initialement montré un retard psychomoteur et un retard dans l'acquisition du langage expressif et réceptif, elle réagissait bien à la fois à la thérapie en motricité et à la prise en charge en langage.

En conséquence, elle atteignit un niveau de compétence en langage adapté pour son âge.

J'ai réalisé un rapport concernant 116 évaluations qui furent réalisées lors de 3 conférences de la Fondation aux U.S.A et une en Angleterre (GOODBAN, 1991/1993).

Le but de ces évaluations était d'étudier les compétences en langage des individus SCDL et de déterminer la valeur pronostique de variables liées.

Chacun des 116 individus que j'évaluais avait subi des tests génétiques poussés et il avait été confirmé qu'il avait le SCDL.

L'âge des patients allait de 2 mois à 29 ans, avec une majorité d'enfants de 5 / 6 ans et un âge médian de 4 / 6 ans.

55 patients étaient de sexe masculin et 61 de sexe féminin.

Dans la mesure du possible, les données ont été contrôlées par classe d'âge, afin d'éviter que l'âge ne devienne un facteur dans l'acquisition du langage.

Bien que 116 patients aient subi une évaluation, il fut impossible d'utiliser ce chiffre dans de nombreux calculs, car certains patients étaient des nourrissons et donc ne parlaient pas encore, ou parce que certaines informations relatives au développement moteur, à la perte auditive ou à d'autres facteurs n'étaient pas disponibles.

Tous les individus vivaient avec leurs parents, exception faite de la personne de 29 ans, d'un autre enfant qui était placé en institution pendant la semaine et de deux enfants qui étaient dans une famille adoptive.

Les données de ces évaluations ont été analysées en utilisant le programme de base de données PARADOXE 3.5.

Un total de 56 individus (61%) de 2 ans et + (N=92) et 42 individus (67%) de 4 ans et + (N=63) ont un vocabulaire expressif d'au moins 3 à 10 mots.

39 individus (44%) âgés de 2 ans et + (N=89) et 32 individus (53%) âgés de 4 ans et + (N=60) arrivaient à combiner 2 ou plusieurs mots en phrases.

21 individus (33%) de 4 ans et + ne prononçaient aucun mot ou avaient seulement 1 ou 2 mots dans leur vocabulaire expressif.

4 individus (4%) (N=100) furent estimés être dans les limites de la normale voire légèrement en dessous en ce qui concerne le développement du langage. Les autres compétences apparurent développées dans la limite de la normale.

Sur un échantillon de 73 enfants, âgés de 2 à 9 ans, un enfant de 2 ans, un de 3, un de 5 et un de 9 laissèrent apparaître des compétences en langage tout à fait dans les limites de la normale.

Les résultats de cette base de données (GOODBAN 1991/1993) font état d'un pourcentage plus élevé de personnes atteintes du SCDL ayant des compétences en langage légèrement meilleures qu'on ne l'avait indiqué auparavant (BECK 1987, BARR et AL 1971, HAWLEY et AL 1985).

La plupart des enfants SCDL que j'ai évalués ont des problèmes au niveau de l'articulation. Les consonnes sont déformées de façon caractéristique ou sont inexistantes. Certains de ces enfants ont montré une apraxie verbale et bucco-faciale sévère, l'apraxie étant la perte de l'aspect volontaire de mouvements moteurs comme les mouvements impliqués dans la parole. Ce diagnostic est basé sur le fait que, bien que ces enfants peuvent spontanément mâcher, avaler, tousser et sourire, ils ont des difficultés à imiter des mouvements oraux moteurs, des sons et des mots.

Une apraxie au niveau de l'articulation se retrouve chez les enfants ayant des compétences en langages plus avancées, comme en témoignent les difficultés observées à mesure que la complexité de l'articulation augmente, avec de fréquentes erreurs dans l'ordre des mots et l'utilisation d'un mot pour un autre.

Mes observations ont aussi confirmé les rapports précédents qui indiquaient la tendance des enfants SCDL à prononcer, contre toute attente, un mot ou une expression pleins de sens, articulés de façon tout à fait claire et souvent à un niveau de performance plus élevé qu'auparavant, tout cela juste une fois. Cette performance ne se renouvelle ensuite que rarement voire jamais. On ne sait pas ce qui se passe au niveau de ces enfants, mais cela n'est pas rare chez les adultes souffrant d'apraxie avec aphasie. La question se pose donc de savoir si un tel phénomène se retrouve dans le SCDL.

Une anomalie de la qualité vocale et des difficultés d'alimentation (notamment pour mâcher et avaler) lors de la petite enfance laisse envisager la possibilité d'une dysarthrie, cause de difficultés futures en langage.

Cependant, cela ne semble pas être l'origine prédominante des difficultés de langage, car ces enfants bavent rarement au delà de l'âge normal et car il n'y a généralement pas de difficultés importantes ou persistantes en ce qui concerne les mouvements végétatifs.

Les pleurs rauques, souvent présents à la naissance et au cours de la petite enfance, disparaissent souvent vers l'âge de 12 mois.

L'anomalie de la qualité vocale, qui concerne environ la moitié de la population, ne semble pas avoir un lien avec les facultés de langage.

En plus des évaluations effectuées en langage expressif décrites ci-dessus, d'autres caractéristiques ont pu être notées.

Dans presque tous les cas, la faculté à produire du langage était nettement inférieure à la capacité de comprendre du langage. Il y avait aussi un écart considérable entre l'étendue du vocabulaire

et les compétences syntaxiques, en cela que les enfants qui avaient un vocabulaire très riche ne montraient pas les compétences syntaxiques espérées. De la même façon, des enfants qui utilisaient des expressions d'une longueur moyenne de 4 à 5 mots n'utilisaient pas la forme interrogative. Globalement, il semblait ne pas y avoir de rapport synchronique entre les aptitudes cognitives et les compétences en langage expressif.

Bien que l'on suppose qu'une relation synchrone existe entre le QI et le développement du langage, des recherches menées sur des enfants avec des syndromes génétiques spécifiques révèlent des profils de performance distincts qui ne s'expliquent pas par leurs aptitudes cognitives générales (MILLER, 1991).

La trisomie 21 en est un exemple : les enfants atteints de ce syndrome ont des déficits en production langagière évidents, en comparaison avec leurs compétences en compréhension et leurs compétences cognitives non verbales. De plus, en ce qui concerne la production langagière, les enfants atteints de trisomie 21 montrent des compétences en vocabulaire plus développées que les compétences syntaxiques. De la même façon, dans le cas du syndrome de l'X fragile, les anomalies du langage ne peuvent être corrélées au niveau de retard mental (JUNG 1989, MILLER 1991).

Ce qui m'a le plus marquée chez ces enfants, en tant que groupe d'individus, est le fait qu'ils sont parmi les plus non vocaux que j'ai rencontrés. Rien n'indiquait un mutisme électif, la majorité de ces enfants étaient seulement très calmes. Ils établissaient souvent un contact visuel et il ressortait souvent qu'ils comprenaient ce qui était dit, mais habituellement, ils n'étaient pas vocaux. Même parmi ceux qui avaient de bonnes compétences en langage, peu d'entre eux pouvaient être décrits comme bavards.

J'ai brièvement parlé à deux adultes atteints d'une forme légère du SCDL, un homme et une femme, qui participaient aux conférences parce qu'ils avaient des enfants SCDL. Jusqu'à il y a peu, (ROBINSON, WOLFSBERG et JONES, 1985), on ne savait pas que des individus SCDL pouvaient avoir des enfants. Ces adultes rapportèrent n'avoir jamais été diagnostiqués SCDL lorsqu'ils étaient enfants et on ne sait pas si ils ont eu des difficultés avec les sujets théoriques lorsqu'ils étaient étudiants. Leur propre syndrome n'a pas été apparent jusqu'à ce qu'ils mettent au monde un enfant qui était sévèrement atteint par le SCDL.

Il n'a pas été possible de mener une évaluation formelle sur ces adultes, mais de façon informelle, ils avaient apparemment des aptitudes en langage expressif correctes.

Lors d'une autre conférence, j'ai rencontré un troisième adulte SCDL. On disait de lui qu'il était un individu brillant qui travaillait en tant que technicien informatique.

• **Audition :**

Presque tous les enfants SCDL sont diagnostiqués comme ayant une perte auditive légère à modérée, parfois même sévère (cf. « faire face aux défis » 1993).

Une étude approfondie menée sur 45 patients SCDL (SATALOFF, SPIEGEL, HAWKSHAW, EPSTEIN et JACKSON 1990), a montré que pratiquement tous ces patients présentaient une perte auditive. D'autres études ont rapporté le cas de 2 enfants avec une perte auditive neurosensorielle vérifiée (EGELUND, 1987) et 3 patients sur 7 avec des pertes auditives (MARRS, CREMERS et JONGBLOET, 1989).

Lors de mes évaluations d'enfants SCDL, leurs parents m'ont fait des compte rendus inattendus concernant l'histoire des résultats d'audiogrammes.

Beaucoup de ces parents racontèrent que leur enfant avait été diagnostiqué comme ayant une audition sévèrement altérée à la naissance, modérément altérée à 12 mois, et légèrement ou pas du tout à 2 ans.

Dans la mesure où il est inhabituel pour l'audition de s'améliorer plutôt que de s'altérer, il apparaît qu'il est difficile de réaliser un audiogramme correct (GOODBAN 1987). Les enfants SCDL ont très souvent des conduits auditifs très étroits, et ne sont pas très coopérants, ce qui rend les examens très délicats. Les parents rapportent souvent que leur enfant semble mieux entendre que les résultats de tests ne l'indiquent. Pour certains enfants, des confusions considérables existent quant à leur aptitude à entendre. De nombreux enfants qui ont des prothèses auditives ne les supportent pas, ou seulement de manière sporadique.

Idées fausses couramment répandues :

Il est apparu lors de mes nombreuses évaluations et des nombreuses conférences auxquelles j'ai assisté que beaucoup de personnes qui ne connaissent pas bien le SCDL transmettaient un certain nombre d'idées fausses aux parents.

Par exemple, on a dit aux parents dont les enfants avaient une fente palatine ou labiale qu'il n'était pas nécessaire de la fermer puisque ces enfants ne parleraient pas de toute façon. En fait, ces fentes doivent être fermées aussi tôt que possible. Cette intervention améliore non seulement l'aptitude à manger et réduit la probabilité d'infection des oreilles qui conduit à une perte auditive, mais elle accélère aussi le processus de la parole.

On a dit à d'autres parents qu'on ne pouvait démarrer une thérapie en langage tant que l'enfant ne parlait pas.

D'autres parents ont rapporté qu'on leur avait dit que leur enfant ne pouvait pas recevoir une thérapie en langage ou apprendre à parler avant que sa sonde gastrique ne soit retirée et qu'il ne mange normalement.

Cependant, lorsque cela s'avère opportun, il serait bénéfique de travailler avec un spécialiste du langage sur une thérapie alimentaire, afin que les mécanismes oraux fonctionnent aussi normalement que possible.

Un assez grand nombre de parents ont rapporté avoir eu des difficultés pour trouver un O.R.L. qui puisse poser des diabolos à leur bébé ou à leur enfant, en raison de l'étroitesse de leurs conduits auditifs. Ces parents doivent consulter des médecins qui ont l'habitude de travailler en pédiatrie.

Il y a aussi des exemples de jeunes enfants auxquels on a mis des prothèses auditives de taille adulte, alors qu'il en existe de taille enfant plus appropriées.

Résumé des facteurs de pronostic pour l'acquisition du langage :

Les enfants qui pèsent au moins 5 livres (2,3 kilos), qui n'ont pas de perte auditive ou une perte légère, qui n'ont pas de malformation sévère au niveau des membres supérieurs, qui tiennent assis vers l'âge de 12 mois, qui marchent vers 30 mois et qui sont jugés sociables, ont plus de chances d'acquiescer des compétences en langage expressif que ceux qui ne répondent pas à ces critères.

La sociabilité inclut des facteurs comme le contact visuel, l'apparence de bien-être, de vivacité et la faculté globale qu'a l'enfant à établir des relations avec les autres.

Une analyse de base de données n'a pas montré de différence en fonction du sexe.

L'analyse de cette base de données (GOODBAN 1991,1993) a confirmé la relation existant entre un très petit poids de naissance et des difficultés ou un retard plus important dans l'acquisition des compétences (HAWLEY et SAKATI 1976) ; des difficultés de socialisation (NYHAN et SAKATI 1976) ; un retard et une absence de parole et de langage (BECK 1987, HAWLEY et AL 1985) ; des compétences en langage dans les normes ou juste en dessous de la normale (CAMERON et KELLY 1988) ; le rapport existant entre des retards de langage et des pertes auditives (SATALOFF et AL 1990).

Beaucoup d'enfants avaient une voix gutturale et grave, alors que d'autres avaient une voix normale.

Bien que la relation entre la qualité vocale et l'aptitude à combiner des mots en phrases n'ait pas été analysée dans la base de données, il semble ne pas y avoir de relation entre les 2 facteurs.

D'après mes évaluations de ces enfants, je ne pense pas que la qualité vocale soit un indicateur de pronostic de succès en langage expressif.

Facteurs parallèles :

1. Difficultés d'alimentation :

Il est assez classique pour un enfant SCDL d'avoir des difficultés pour manger, avaler, digérer et prendre du poids. De plus, un reflux gastro-oesophagien est très souvent associé au syndrome. Lorsque ce reflux n'est pas traité, l'enfant va souffrir et ne sera plus capable de communiquer verbalement. Au contraire, il va être hyperactif, va recourir à l'auto-mutilation et présenter un syndrome de Sandifer (SOMMER 1991).

Le syndrome de Sandifer est caractérisé par un reflux gastro-oesophagien sévère et des mouvements inhabituels du corps : l'enfant se tortille et bouge constamment, tourne sa tête sur le côté ou la rejette en arrière.

Une alimentation particulière, des médicaments et le fait de surélever l'enfant après ses repas sont les moyens habituels de traiter ce reflux.

Lorsque ces traitements ne sont pas efficaces, des interventions chirurgicales comme le Nissen et la gastrostomie peuvent s'avérer nécessaires.

Le Nissen consiste à rétrécir le bas de l'œsophage et la gastrostomie, par une ouverture au niveau de l'estomac, permet d'alimenter l'enfant au moyen d'une sonde de gastrostomie et constitue une sortie pour les gaz présents dans l'estomac.

2. Comportement :

Beaucoup d'enfants SCDL ne présentent pas de troubles du comportement, bien qu'ils puissent parfois ressentir de la douleur, de l'inconfort ou des frustrations qui peuvent favoriser un comportement d'automutilation.

GUALTIERI (1990) décrit l'enfant SCDL typique comme étant hyperactif et dysrythmique. Ils sont hypersensibles en ce sens qu'ils peuvent avoir des réactions violentes à des stimulus ordinaires et que ces réactions peuvent persister bien après l'arrêt du stimulus.

Ils peuvent aussi être prédisposés à des troubles du comportement comme l'hyperactivité, une capacité d'attention de courte durée, et un comportement répétitif ou oppositionnel.

Ils sont dysrythmiques en ce sens qu'ils sont très irréguliers dans leurs comportements végétatifs comme l'alimentation, le sommeil et les réponses émotionnelles.

L'absence de sensibilité à la douleur et/ou une sensibilité tactile plus développée que la normale laissent penser que certains de ces enfants peuvent présenter une altération neurologique.

3. Vue :

Ils n'est pas rare pour les enfants SCDL d'être myopes, d'avoir des conjonctivites fréquentes, des écoulements ou des larmes, ou de présenter un ptosis.

Si le ptosis est sévère, l'enfant doit soulever son menton ou cambrer ses sourcils afin d'améliorer sa vue. De nombreux parents optent pour la chirurgie pour corriger ce ptosis. Beaucoup d'enfants SCDL n'ont pas une façon classique de regarder.

Le fait de détourner le regard peut apparaître pour un certain nombre de raisons.

Cela peut donner à l'enfant le temps de traiter l'information visuelle, peut signifier que l'enfant perçoit la tâche comme étant trop difficile, ou que l'enfant n'est pas sûr de lui ou qu'il est stressé.

Les enfants SCDL peuvent aussi utiliser plus fréquemment une vision périphérique qu'un regard direct parce qu'ils ont de grosses difficultés à choisir, parmi les stimulus qui varient, celui qui devra retenir leur attention.

Ces enfants ont aussi tendance à montrer un important refus sensoriel et une sensibilité aux stimulus de leur environnement plus développée que la normale. (MORSE 1992).

4. Orthopédie :

Chez les enfants les moins affectés par le syndrome, on retrouve de petites mains, avec l'auriculaire incurvé (clinodactylie), un petit pouce placé plus près du poignet que d'ordinaire, des limitations au niveau de la mobilité du coude, et, de façon moins classique, un ou plusieurs doigts palmés (syndactylie) (cf. « faire face aux défis »).

Des anomalies au niveau de la hanche apparaissent pour 5 à 10% des enfants SCDL et peuvent avoir des répercussions sur l'aptitude à la marche. La chirurgie peut être envisagée pour corriger ce problème.

Les malformations sévères au niveau des membres supérieurs ont une répercussion plus importante pour la communication, puisqu'elle peut faire appel à l'utilisation du langage des signes. Dans certains cas, les métacarpes et les avant-bras sont absents.

5. Dents :

Parmi les problèmes dentaires, on peut retrouver une petite mâchoire, une mauvaise hygiène buccale, des petites dents mal implantées par manque de place, une inflammation des gencives (parodontose) et une érosion de l'émail des dents due au reflux acide provenant de l'estomac. (cf. « faire face au défis »).

Procédures d'intervention en matière de communication :

Dans cette partie, je vais décrire brièvement la thérapie que j'ai mise en place pour Becky et Michelle, deux enfants SCDL.

Becky fut le sujet du premier rapport (GOODBAN 1985) décrivant une thérapie en langage menée avec succès auprès d'un enfant SCDL.

CAMERON et KELLY ont fourni un deuxième rapport relatif à une thérapie en langage menée auprès d'un enfant SCDL d'intelligence normale, bien que les détails de la procédure thérapeutique n'aient pas été fournis.

• Résumé de ma thérapie en langage menée auprès de 2 enfants SCDL :

1. *Becky* :

Becky est une enfant qui a reçu une thérapie individuelle en langage à partir de l'âge de 8 mois. J'ai commencé à travailler avec elle à l'âge de 27 mois et j'ai continué jusqu'à aujourd'hui, maintenant qu'elle a 11 ans et 4 mois.

Ma première impression de Becky fut très similaire à celle que j'ai eu plus tard de presque tous les enfants SCDL. C'était une enfant particulièrement calme. Elle n'était pas seulement non-verbale, elle était complètement non-vocale.

Becky, comme la plupart des enfants SCDL, avait un visage inexpressif et émettait les sons rauques caractéristiques dans ce syndrome, presque inaudibles.

Elle avait été diagnostiquée comme étant sur la défensive lorsqu'on la touchait.

Lors de ma première séance d'une demi-heure avec Becky, j'ai seulement pu obtenir d'elle la syllabe « ba » puis le mot « baby ».

J'ai terminé la séance avec un sentiment d'inquiétude car Becky avait vocalisé « ba » et « baby » seulement quelques fois et seulement en réponse à une stimulation sans relâche.

Contrairement à moi, sa mère, qui assistait à la séance, était ravie, car elle n'avait jamais vu Becky si vocale.

J'ai été découragée lorsque j'ai lu l'article qui indiquait qu'il fallait s'attendre à ce que les compétences en langage et en communication soient retardées de manière significative, y compris pour les cas les plus légers.

Néanmoins, je pensais que Becky avait les facteurs de pronostic nécessaires à l'acquisition avec succès d'un langage verbal. Elle avait les capacités physiques à produire des sons oraux, un développement intellectuel adéquate (un QI estimé à environ 50), une vue adéquate, la capacité à me prêter attention et à imiter des sons et des mots (bien que cela ne soit pas cohérent) et elle semblait entendre, bien qu'elle ait été diagnostiquée comme ayant une perte auditive moyenne. Becky était aussi bien en-dessous de l'âge de 5 ans lorsque j'ai débuté ma thérapie, ce qui, je pense, est un facteur positif. Le fait qu'elle n'ait pas de malformations sévères au niveau des membres supérieurs et qu'elle n'ait pas de difficultés de sociabilité étaient aussi des facteurs pronostiques en sa faveur. Elle avait aussi une maman qui était persuadée que Becky parlerait. Tout au long de la prise en charge, nous avons fréquemment eu des inquiétudes quant au succès final de la thérapie. Il y a eu des moments où nous nous demandions si nous devions abandonner l'objectif d'un système vocal et, à la place, insister surtout sur un langage des signes ou d'autres formes de communication non verbale. Même lorsque Becky commença à combiner 2 mots, sa verbalisation était peu fréquente et pas toujours intelligible. Cependant, j'ai continué à penser que, bien que les progrès étaient lents, le langage continuerait à apparaître.

☞ Pour une description plus approfondie de cette thérapie, voir GOODBAN 1985.

À l'âge de 6 ans, Becky avait des compétences verbales suffisantes pour communiquer facilement dans le monde verbal, même si elle était occasionnellement inintelligible et si elle ne parlait pas facilement à tout le monde.

Maintenant, à l'âge de 11 ans, Becky communique avec beaucoup plus de facilité. Elle téléphone à des amis, fait facilement comprendre ses besoins et a un sens de l'humour qu'elle est capable d'exprimer verbalement. La longueur usuelle de ses phrases est de 4 à 5 mots, même si

occasionnellement elle combine 8 mots. Son intelligibilité est d'environ 90% avec des difficultés d'articulation dans les phrases longues.

Les petits mots de fonction sont encore occasionnellement omis pour les phrases longues, et la forme interrogative est correcte dans approximativement 50% des cas. La qualité vocale reste grave et gutturale, comme cela est le cas chez beaucoup d'enfants SCDL.

2. Michelle :

Michelle avait 4 ans et 7 mois lorsque j'ai commencé ma thérapie avec elle.

Bien qu'elle soit censée être impliquée dans un programme de communication depuis l'âge de 2 ans, mon évaluation initiale a révélé une absence de mots ayant une signification. Cette observation a été confirmée par sa mère. Michelle, selon sa mère, communiquait ses besoins en vocalisant ou en utilisant environ 12 signes. Elle continua à recevoir des cours de langage des signes dans son programme scolaire.

Michelle portait des prothèses auditives en raison d'une surdité légère à moyenne (20-40 dB) de chaque oreille.

Elle manqua de nombreuses séances en raison de fréquentes maladies et était particulièrement sujette à des infections respiratoires et des infections au niveau des oreilles.

Michelle était tout à la fois très non vocale et non verbale, bien que ses qualités vocales fussent meilleures que pour la plupart des enfants SCDL.

Comme beaucoup d'enfants SCDL, son visage était inexpressif et elle n'aimait pas qu'on la touche.

Les progrès ont été lents mais au cours de la première année, Michelle a été capable de verbaliser environ 5 mots sur une base cohérente.

Michelle avait des difficultés pour prononcer elle-même et pour imiter les voyelles et les consonnes, mais ses propos devinrent des mots pleins de sens.

Michelle présentait le même comportement énigmatique que l'on retrouve chez d'autres enfants avec ce syndrome, c'est à dire la prononciation inattendue d'un mot ou d'une phrase, très clairement, qui ne peut pas être obtenue à nouveau, bien que les comportements de bases restent les mêmes.

Alors que Michelle avait 7 ans, un audiométriste s'est rendu compte que Michelle n'avait malheureusement pas été appareillée avec les bonnes prothèses auditives, qui amplifiaient les basses fréquences plutôt que les hautes où l'acuité auditive était insuffisante.

Apparemment, cette amplification incorrecte existait depuis au moins un an.

Un autre facteur concernant l'acuité auditive de Michelle et ce qu'elle verbalisait en conséquence me fut indiqué par sa mère, qui m'apprit que les conduits auditifs de Michelle étaient drainés au moins tous les 6 mois.

A l'âge de 8 ans, Michelle utilisait environ 85 mots occasionnellement et combinait de temps en temps 2 à 3 mots. Sa mère faisait aussi état de 68 signes. Michelle était capable d'effectuer des demandes verbales simples et sa mère déclarait être très heureuse que Michelle ait une autre possibilité de communication ouverte à elle, même si il s'agissait d'une possibilité limitée.

Michelle continue à recevoir une prise en charge plus près de chez elle.

3. Procédures thérapeutiques en vue d'une communication orale pour Becky et Michelle :

Les procédures initiales incluaient une stimulation importante et un renforcement pour toutes les imitations, verbales et non verbales.

Ces premières séances consistaient essentiellement en activités ludiques incluant des jeux oraux moteurs et des objets sonores.

Des séances furent mises au point afin de fournir un maximum de stimulations visuelles et auditives et d'augmenter la concentration. Une stimulation tactile et un renforcement furent évités puisque ni Becky ni Michelle n'aimaient être touchées. Des activités furent conçues pour se rapprocher de celles que l'on retrouve dans une relation adulte-enfant classique, comme jouer au marchand, manger et jouer à la poupée.

Avec ces deux enfants, la stimulation la plus efficace pour obtenir une imitation vocale consistait à dire « ba » ou d'autres sons, mots ou phrases à l'intérieur d'un anneau en plastique et d'encourager l'imitation, en plaçant de la même façon un anneau près de leur bouche.

Un autre technique très efficace consistait à donner un signal à l'enfant en plaçant mes doigts près de ma bouche lorsque je le stimulais pour une réponse. Ces attitudes étaient plus efficaces pour obtenir des réponses que n'importe quelles autres procédures.

Ces signaux ainsi que d'autres signaux visuels facilitaient vraiment les réponses vocales et indiquaient que l'apraxie bucco-faciale était une composante de leur problème.

De la même façon, dans l'objectif de développer l'utilisation de syllabes ou de mots cohérents, je tapais le rythme avec des baguettes, en tapant dans les mains, sur la table ou en effectuant des gestes dans l'air.

Une autre technique de stimulation efficace consistait à utiliser des modèles verbaux avec une inflexion très marquée. Si je disais « baby », j'obtenais rarement une réponse. En revanche, si je disais « b-a-a-aby-y-y-y », il était beaucoup plus probable que j'obtienne une réponse. Cette inflexion exagérée était probablement plus efficace, dans la mesure où elle intensifiait la stimulation auditive et visuelle, permettait un processus d'audition plus important et se rapprochait du langage utilisé par la mère, approprié pour des enfants ayant un niveau de langage peu élevé.

De nombreuses approches standards ont été utilisées pour stimuler le vocabulaire réceptif et expressif. Pour Becky, lorsqu'elle commença à combiner 3 ou 4 mots, des exercices de répétition s'avèrent efficaces pour établir la forme syntaxique correcte. Les questions avec pronom interrogatif nécessitent encore de l'entraînement.

L'un des 2 parents participait à la plupart des séances et était formé aux techniques d'*expectant waiting* (parler en attendant une réponse), *self-talk* (parler de nos propres activités) et *parallel talk* (parler des activités de l'enfant). Il était particulièrement important d'enseigner aux parents les procédures consistant à restimuler et à attendre une réponse. De plus, les deux enfants avaient été inscrites à des programmes d'intervention précoce et continuaient à bénéficier de prises en charge par l'intermédiaire de leur école.

Communication alternative :

Pour certains enfants SCDL, il est nécessaire d'envisager des stratégies non verbales. Pour ces enfants, il ne sera pas possible d'obtenir un langage parlé normal ou même adéquate pour satisfaire aux buts de la communication. L'objectif final devrait plutôt être de communiquer à un niveau adéquate pour satisfaire aux besoins de la communication. L'utilisation d'un tableau de communication est un exemple parmi les stratégies disponibles. On peut aussi citer :

Le langage des signes selon Ameslan, le langage des mains américano-indien ou code gestuel amer-indien, le « blissymbolics », la Communication Totale, la « Pantomime », un alphabet manuel, le « eye-blinking encoding » ou des aides de communication électronique.

Pour une description plus approfondie de toutes les méthodes non vocales disponibles, cf. SILVERMAN 1989, et pour une vue d'ensemble concernant les méthodes vocales et non vocales, cf. MUSSELWHITE et St. LOUIS 1982.

Pour les enfants qui ont des malformations sévères au niveau des membres supérieurs, il existe des méthodes d'aide aux gestes ou d'aide neurologique (SILVERMAN 1989).

Malheureusement, presque toutes les méthodes de communication alternative sont difficiles à apprendre pour les enfants qui ont des difficultés à comprendre la communication non verbale ou la communication gestuelle. Sans tenir compte du handicap, il est important que chaque enfant connaisse quelques moyens pour indiquer « oui » et « non ».

Avant d'envisager le recours à une communication alternative, il est nécessaire de considérer un certain nombre de facteurs, comme le niveau des compétences cognitives et motrices, les compétences en langage réceptif et la motivation à communiquer. Il est souvent plus bénéfique que les pathologistes en langage parlé interviennent en tant que pathologistes de la communication plutôt qu'en tant que pathologistes de la parole (SILVERMAN 1989) et soient en contact, lorsque cela s'avère opportun, avec des professionnels comme les kinésithérapeutes, les ergothérapeutes, les médecins, les psychologues, les assistants sociaux, les conseillers professionnels, les spécialistes des handicapés moteurs (sur fauteuil roulant), les infirmières et les enseignants.

L'étude du cas qui suit illustre l'exemple d'un enfant qui a bénéficié d'une méthode non vocale.

Buddy :

La description de Buddy par BUZOLICH (1987), décrit l'utilisation avec succès de la méthode « blissymbols » auprès d'un garçon de 12 ans non verbal et atteint du SCDL.

Buddy a subi une première évaluation en communication non verbale à l'âge de 12 ans lors de son admission dans une école privée pour des enfants handicapés présentant des troubles sévères du comportement et sur le plan scolaire. Au même moment, il a été placé dans une maison d'accueil en raison de la mort d'un de ses parents adoptifs. Il était décrit comme n'ayant pas de système de communication symbolique à son arrivée dans cette école privée et il avait été déterminé qu'il souffrait d'une apraxie bucco-faciale, verbale et motrice sévère. Il présentait de plus des troubles de l'attention et se montrait impulsif et compulsif.

Buddy communiquait de façon primaire à l'aide de son regard, d'expressions du visage, de gestes et de vocalisations. D'après ce que l'on disait, il disposait de 60 signes, bien qu'il ne s'agisse que de versions personnelles de signes standards.

Son niveau de langage verbal expressif était en dessous de celui d'un enfant de 1 an et son niveau de langage réceptif était approximativement celui d'un enfant de 4 ans.

Son point fort était son aptitude visuelle : il pouvait reconnaître à l'écrit les lettres de l'alphabet et certains mots courants. Après 8 mois d'entraînement, il pouvait facilement s'exprimer à l'aide de 100 « Blissymbols » et était capable de combiner ces symboles dans des expressions plus complexes. Lorsqu'il a été trop grand pour son livre de symboles de communication, il a été formé à la méthode « Wolf Voice-Output Communication Device » (citée dans BUZOLICH, 1987) et a atteint un niveau perfectionné de communication fonctionnelle.

Grâce à une évaluation appropriée, un programme éducatif et thérapeutique, Buddy a été capable d'apprendre, et de compenser son handicap.

Communication Facilitée :

L'entraînement à la Communication Facilitée a été décrit par CROSSLEY (1992) comme une stratégie d'apprentissage efficace pour les enfants qui ont de très gros retards en langage ainsi que des défaillances neuro-motrices affectant l'utilisation de leurs mains. Les diminutions de la fonction manuelle sont suffisamment sévères pour que ces enfants ne soient pas capables d'utiliser le système du langage des signes ni d'écrire à la main.

La Communication Facilitée s'adresse aux personnes ayant été diagnostiquées comme retardées intellectuellement et/ou autistes.

Cette méthode implique classiquement l'intervention d'un aide ou facilitateur qui tient la main ou le poignet de l'enfant qui ne peut pas parler, cela dans le but de permettre à l'enfant de désigner des lettres sur un tableau alphabétique ou un clavier. Cette méthode a été très controversée. Pour ses détracteurs, c'est le facilitateur qui communique et non pas l'enfant. Ses partisans se défendent en disant qu'il y a des circonstances où ils n'ont pas connaissance préalable de l'information communiquée par la suite (par l'enfant).

Sammy :

D'après les parents de Sammy, une petite fille de 6 ans SCDL, celle-ci a retiré de gros profits de l'utilisation de la CF (cf. « questions au médecin », 1993). Les parents aussi bien que le thérapeute pensent que cette méthode a augmenté les possibilités de communication de cette enfant.

Traduction : Astrid Bonhomme, avec la collaboration du Professeur Didier Lacombe.