

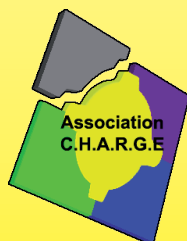
# Le syndrome **CHARGE**

## Actes du colloque

*CREPS DE BOIVRE (86)  
24 & 25 septembre 2010*



CESSA  
APSA



ASSISTANCE  
PUBLIQUE



HÔPITAUX  
DE PARIS



**CENTRE NATIONAL DE RESSOURCES  
HANDICAP RARE SURDICÉCITÉ**



# SOMMAIRE

Sommaire.....	1
Préface .....	3
Programme .....	4
Ouverture des Journées .....	6
Le syndrome CHARGE : historique et description .....	9
Aspects génétiques dans le syndrome Charge .....	16
Aspects endocrinologiques : croissance et puberté .....	18
Le vestibule, ses secrets et ses implications dans le syndrome .....	23
Implication pour la prise en charge psychomotrice .....	25
La fonction visuelle et le jeune enfant atteint du syndrome CHARGE .....	27
Les moyens de communication des personnes sourdes malvoyantes et sourdaveugles .....	28
Les relations de l'enfant avec ses accompagnants familiaux et professionnels .....	33
L'accompagnement à la vie adulte .....	35
La Maison Départementale des Personnes Handicapée .....	39
Table ronde autour de l'oralité .....	40
Conclusion des journées .....	43
Remerciements .....	46

# REMERCIEMENTS

Ce colloque a reçu le soutien de nombreux partenaires que nous remercions chaleureusement pour leur participation :

- Le Conseil Régional Poitou-Charentes, Mme Ségolène ROYAL
- Le Conseil Général de la Vienne, M. Claude BERTAUD
- M. Le Maire de la Ville de Poitiers, Service Espaces Verts (VIENNE)
- M. Le Maire de la Ville de Vouneuil-sous-Biard, Services Techniques (VIENNE)
- M. Le Maire de la Ville de Nouaillé-Maupertuis, Service Enfance, Jeunesse et Associations (VIENNE)
- M. Le Maire de la Ville de Beauregard-Baret (DROME)
- La Société NUTRICIA (Nutrition Clinique) - PARIS
- La Société BURO-PRO (Fourniture de bureau) – NIORT

Nous tenons également à remercier vivement :

- Les parents et les enfants
- Les intervenants
- Les personnes qui ont pris soin des enfants
- Les partenaires professionnels
- Le personnel du CESSA
- L'équipe Necker enfants malades Paris
- Les services d'interprétation
- L'équipe du CRESAM

# PREFACE

Ces rencontres organisées tous les trois ou quatre ans réunissent plusieurs jours durant les enfants et adultes atteints du autour du syndrome Charge, les parents, les professionnels, et des chercheurs.

## **Ils ont pris la parole !**

La surdicécité primaire est un handicap où le fonctionnement les deux sens principaux de la communication à distance sont touchés dès la naissance ou dans les premiers mois de la vie. C'est parfois le cas avec le syndrome Charge. Environ 25% de nos suivis personnalisés d'enfants ou d'adultes atteints de surdicécité sont liées au syndrome Charge.

Je veux saluer d'abord l'association nationale des parents qui est notre partenaire principal dans la préparation de ces journées. Comme l'a indiqué leur nouvelle équipe dirigeante, 2010 a été une année charnière pour cette association. Cette situation de relais dans la gouvernance de l'association est parallèle avec l'émergence de nouvelles préoccupations et donc thématiques dans le programme 2010. On a pu dire qu'entre 2007 et 2010 il n'y avait pas eu de grandes modifications par exemple sur les avancées de la recherche ou des méthodes de prise en charge. Peut-être, encore que. Mais, en tout cas, les jeunes atteints du syndrome avancent en âge et, prenant le micro et la parole devant tous lors du dernier propos de ces rencontres 2010, ils ont exprimé leur volonté de se revoir et d'être à l'agenda des suivantes ! Bref ils ont des choses à dire. Et cela n'est pas rien !

Le thème aussi du passage de la jeunesse à l'âge adulte au cœur des échanges. L'intervention de la MDPH et les questions autour de l'activité et de l'orientation ont suscité bien des discussions. A juste titre.

## **RDV avec tous nos partenaires, avec l'ancien renouvelé et avec le nouveau qui n'est plus tout à fait nouveau, aux prochaines rencontres.**

A côté des débats et des conférences, l'originalité consiste à de grandes retrouvailles avec une vie de grande famille réunie sur un site qui s'y prête bien, le CREPS de Boivre dans son écrin naturel ; des temps festifs où chacun peut montrer sa créativité et se surprendre lui-même, des temps conviviaux où professionnels et familles ont tout le temps de se retrouver et discuter du parcours des enfants ou des adultes. Merci à tous ceux qui rendent possible cette fête pour les enfants-soleil à commencer par eux évidemment et leurs familles.

Merci aux pionniers des éditions premières qui ont ouvert le chemin, merci aux artistes qui animent les soirées, aux animateurs de l'espace loisirs qui ne « gardent pas » mais jouent avec les plus jeunes, aux infirmières pour les bobos et le réconfort, aux collègues qui restent la nuit pour veiller, ceux qui assurent les navettes avec la gare, accompagnants, partenaires du CREPS qui nous accueillent, d'autres qui nous donnent un peu d'argent pour faire face au multiple, personnel technique municipal ou d'agglo, équipe soignante de Necker Paris, équipe du CESSA de l'APSA Poitiers, intervenants, chercheurs français ou étrangers, auditeurs, et correspondants de presse pour la photo souvenir et la petite lucarne ouverte sur le dehors.

Toute une aventure à chaque fois inédite et qui se prépare si longtemps d'avance. Rejoignez-nous si votre cœur vous le dit !

Serge BERNARD, Directeur CNR HR CRESAM

# PROGRAMME

VENDREDI 24 SEPTEMBRE

11h00 Ouverture des journées

**Kathy DECHANET (Présidente de l'Association de Parents)  
et Serge BERNARD (Directeur du CRESAM)**

\*\*\*\*\*

11h10 Le syndrome CHARGE : présentation générale, définitions, histoire  
**Pr Véronique ABADIE (Pédiatre à l'hôpital NECKER)**

\*\*\*\*\*

14h00 Aspects Génétiques dans le syndrome CHARGE

**Brigitte GILBERT-DUSSARDIER (Généticienne au CHU de Poitiers)**

\*\*\*\*\*

14h50 Aspects endocrinologiques : croissance et puberté

**Graziella PINTO (Endocrinologue infantile à hôpital NECKER)**

\*\*\*\*\*

16h00 Le vestibule, ses secrets et ses implications dans le syndrome CHARGE

**Pr Alain BERTHOZ (Professeur au Collège de France, chaire de  
physiologie de la perception et de l'action)**

\*\*\*\*\*

16h45 Implication pour la prise en charge psychomotrice

**Catherine PEIGNE (Psychomotricienne à l'hôpital NECKER)**

**SAMEDI 25 SEPTEMBRE**

9h00 Regards et communication au-delà de la vision...  
**Christine AKTOUCHE (Orthoptiste au CRESAM)**

\*\*\*\*\*

9h50 Les moyens de communication des personnes sourdes  
malvoyantes et sourdaveugles  
**Sandrine SCHWARTZ (Dr Sciences du Langage)**

\*\*\*\*\*

11h10 Les relations de l'enfant avec ses accompagnants familiaux et  
professionnels  
**Elisabeth ZUCMAN (Médecin de réadaptation et Présidente d'honneur  
du groupe Polyhandicap France)**

\*\*\*\*\*

14h00 L'accompagnement à la vie d'adulte  
**Intervention de M. FOURRE, Cadre de Direction à la MDPH 86  
Anne-Cécile TEXIER et Aline MARTIN (Educatrices Spécialisées au CESSA)**

\*\*\*\*\*

14h50 Table ronde autour de l'oralité  
**Pr Véronique ABADIE,  
Catherine PEIGNE,  
Laurence CHEVREUL (Orthophoniste au CRESAM)**

\*\*\*\*\*

16h10 Conclusion des journées  
**Serge BERNARD,  
Véronique ABADIE,  
Kathy DECHANET, Association de Parents**

# Ouverture des journées

## Raison de ces journées

Les questions des parents sont multiples. Les préoccupations évoluent avec l'âge de nos enfants. Pour ces raisons, ces journées vont être intenses mais surtout riches d'informations.

Je suis ravie de voir autant de professionnels qui suivent nos enfants présents à ces journées.

C'est en apprenant à mieux comprendre nos enfants que nous pourrons au mieux les aider.

Nous profiterons des pauses et repas en commun pour faire connaissance et partager nos expériences.

Pour finir, je remercie le CRESAM, le CESSA pour l'organisation de ces journées, et tous les professionnels qui vont intervenir pour leur disponibilité.



## ***Bonjour, je m'appelle Kathy Dechanet.***

Je suis la maman de deux petites filles, Romane 6 ans et Gabrielle 3 ans.

Le diagnostic du syndrome CHARGE a été fait pour Gabrielle quelques jours après sa naissance.

## ***Je suis présidente de l'association CHARGE.***

Avec Aline Chevalier, vice-présidente, Gladys Reynier, secrétaire et Birgit Gibert, trésorière, nous avons pris la succession du bureau de l'association CHARGE en mars 2009.

Isabelle Benbrick et Arlette Churakowski souhaitaient, après de nombreuses années (13 ans l'association a été créée en mars 1996), passer le témoin.

Nous les remercions d'ailleurs vivement d'avoir créé cette association et l'avoir fait vivre autant d'années.

Cela nous permet notamment d'être réunis aujourd'hui.

## **L'association**

L'association compte 79 adhérents. Nous réunissons 41 enfants et adultes avec le syndrome CHARGE. Les plus jeunes ont quelques mois et le plus âgé : 31 ans.

Les familles nous contactent par mail, par téléphone, et plusieurs échangent sur le forum.

L'association vit essentiellement des cotisations des adhérents et de dons.

## **Rôle de l'association**

- Aider au développement et à l'épanouissement des enfants atteints du syndrome CHARGE.
- Accueillir les familles, sortir les parents de leur isolement.

## **Activité de l'association**

- Etablir une correspondance entre parents en continuant la diffusion d'un agenda des parents.
- Faire vivre notre site internet : <http://zflassociationcharge.fr>
- Informer les parents et professionnels.
- Poursuivre la diffusion du journal de l'Enfant Soleil.
- Proposer des rencontres aux familles.
- Participer aux journées d'informations sur le syndrome CHARGE.



# Le syndrome CHARGE : historique et description

C'est en 1979 que le premier lien avec le syndrome CHARGE peut être trouvé, avec l'atrésie de choanes associée à des anomalies multiples et récurrentes, de Hall : retard psychomoteur, petite taille, petites oreilles, anomalies cardiaques, microcéphalie, colobome oculaire, hypogénitalisme (garçons), fente palatine, paralysie faciale, cou court, fistule trachéo-oesophagienne.

R. Pagon et J. Graham, en 1981, étudient 21 cas  
L'association CHARGE est née et se définit ainsi :

- C : Colobome oculaire
- H : Heart, cardiopathie congénitale
- A : Atrésie des choanes
- R : Retard de croissance et de développement
- G : Génitales anomalies
- E : Ear, anomalies des oreilles et surdité

4 de ces 6 critères reconnus entraînent un diagnostic positif.

Depuis, de nouvelles avancées ont été relevées

- AL. Tellier 1998 ; J. Amiel 2001 ; C. Chalouhi 2005, G. Pinto, 2005
  - Anomalies vestibulaires +++
  - Morphologie faciale, asymétrie
  - Atteinte du tronc cérébral, succion/déglutition/ventilation
  - Déficit olfactif par arhinencéphalie
- K. Blake 1998, A. Verloes 2005
  - Critères majeurs, les 4 C (Colobome oculaire 80 %, Choanal atrésia 60 %, Characteristic ear anomaly 90 %, Cranial nerves: l'olfactif, VII: Facial, VIII: auditif et vestibulaire, IX et X: langue, larynx, oesophage, rythme cardiaque 90 %)
  - Critères « mineurs » (Troubles du développement 100 %, Cardiopathies 85 %, Anomalies génitales 80 %, Retard de croissance 70 %, Morphologie faciale particulière 80 %, Fentes labiopalatines 15 %, Fistules trachéo-oesophagiennes 15 %)
  - Critères occasionnels < 10 % (Hypoplasie thymique, Anomalies rénales, Anomalies squelettiques, Anomalies de la paroi abdominale)

## C représente le déficit visuel :

- Vision normale -----> Basse vision
- Microphthalmie
- Colobome irien : gêne à la lumière
- Colobome rétinien
  - Maculaire
  - Papillaire
  - Extra-maculaire, extra-papillaire
- Décollement de rétine
- Troubles de la réfraction

*Les conséquences fonctionnelles en sont :*

L'enfant voit souvent mieux que l'ophtalmo !

Atteinte du champ visuel ? adapter la position de la tête

Atteinte maculaire ou de la netteté de fixation ? stimuler l'utilisation de la vision périphérique

Basse vision : favoriser le contact, la communication proximale puis plus à distance

## **H: Les anomalies cardiaques (75%)**

- Cardiopathies de shunt : CIA, CIV, CAP
- Cardiopathies conotruncale : TGV, Fallot

Elles s'opèrent généralement bien

## **A : L'atrésie des choanes**

Rétrécissement (hypoplasie) ou un défaut complet d'ouverture (atrésie) du plan osseux rétro-narinaire.

- Si bilatérale, gêne respiratoire néonatale immédiate grave
- Si unilatérale, gêne moindre

## **R : Retard de croissance et du développement (100%)**

- Retard de croissance
  - nutritionnel
  - hormonal
  - syndromique, intrinsèque
- moins 2 ET // Taille cible familiale

## **G: Anomalies génitales (60 %)**

- petits organes génitaux chez les bébés garçons
- retard pubertaire, impubérisme

## **E : Anomalies morphologiques des oreilles et déficit auditif (90 %)**

Déficit auditif

- Surdit  de transmission
  - Otite s reuse
  - Anomalies des osselets
- Surdit  de perception
  - Atteinte du nerf auditif
  - Anomalies de la cochl e

Surdit  l g re < 40 Db ----- Surdit  profonde > 100 Db  
Uni ou bilat rale

## **Au total**

- C Colobome 80 %
- H Anomalies cardiaques, Heart 75
- A Atr sie des choanes 50
- R Retard staturopond ral et d veloppemental 90
- G Anomalies G nitales et pubertaires 60
- E Anomalies des oreilles et auditives, Ear 85
  
- Anomalies vestibulaires 95
- Olfaction, arhinenc phalie 99
- Asym trie faciale et morphologie 85
- TC, Incomp tence du carrefour a rodigestif 80
- Anomalies r nales et des voies urinaires 25
- Anomalies squelettiques, os 25
- Atr sie oesophage et fistule 10
- Fentes labiopalatines 10
- Anomalies c r brales et de la neurom diation

### Le déficit vestibulaire (99 %)

- Atteinte anatomique
  - Canaux semi-circulaires
  - Saccule et utricule
- Atteinte fonctionnelle
  - Fonction canalaire (fil à plomb, mouvements rotatoires dans les 3 plans de l'espace)
  - Fonction otolithique (accélération verticale et horizontale)

### Déficit vestibulaire : *agénésie des canaux semi-circulaires*

- Hypotonie
- Retard aux étapes de verticalisation
- Difficultés à la marche en terrain irrégulier, extérieur
- Troubles de la mobilité cervicale ?
- Troubles de la fluidité du mouvement ?
- Troubles de la structuration motrice

### L'équilibre

- Vestibule
- Regard
- Proprioception
- Tonus squeletto- musculaire
- cervelet

### Déficit olfactif (99 %)

- Suspecté
  - Sur des anomalies anatomiques du rhinencéphale
  - Devant le type d'atteinte endocrinienne
  - Sur la durée des difficultés alimentaires
- Confirmé
  - sur les tests olfactifs des enfants CHARGE

### Hyposmie, anosmie

- Difficultés alimentaires
- Comportement gustatif particulier
- Relations maternelles précoces ?
- Encore une différence, un déficit sensoriel
- Problèmes sociaux
- Relations avec les pairs ...

### Arhinencéphalie : déficit en hormone hypothalamique LHRH

région du cerveau commune  
olfaction - hormones sexuelles

### L'atteinte des nerfs crâniens ou du tronc cérébral : *l'incompétence du carrefour aérodigestif*

- troubles de succion
- troubles de déglutition, fausses routes
- incompétence du carrefour
- laryngomalacie
- gêne respiratoire obstructive
- trachéite et pneumopathie d'inhalation
- reflux gastro-oesophagien

Le toucher, la proprioception

La sensibilité à la douleur ?

La sensibilité cutanée et profonde

*La régulation des neuro-médiateurs*

- Cyclo thymie ?

- Hyperthermie maligne ?

## **Pourquoi autant de symptômes touchant autant d'organes différents ?**

Période des premières semaines

Chirurgie et réanimation néonatale

Les troubles de succion/déglutition/ventilation

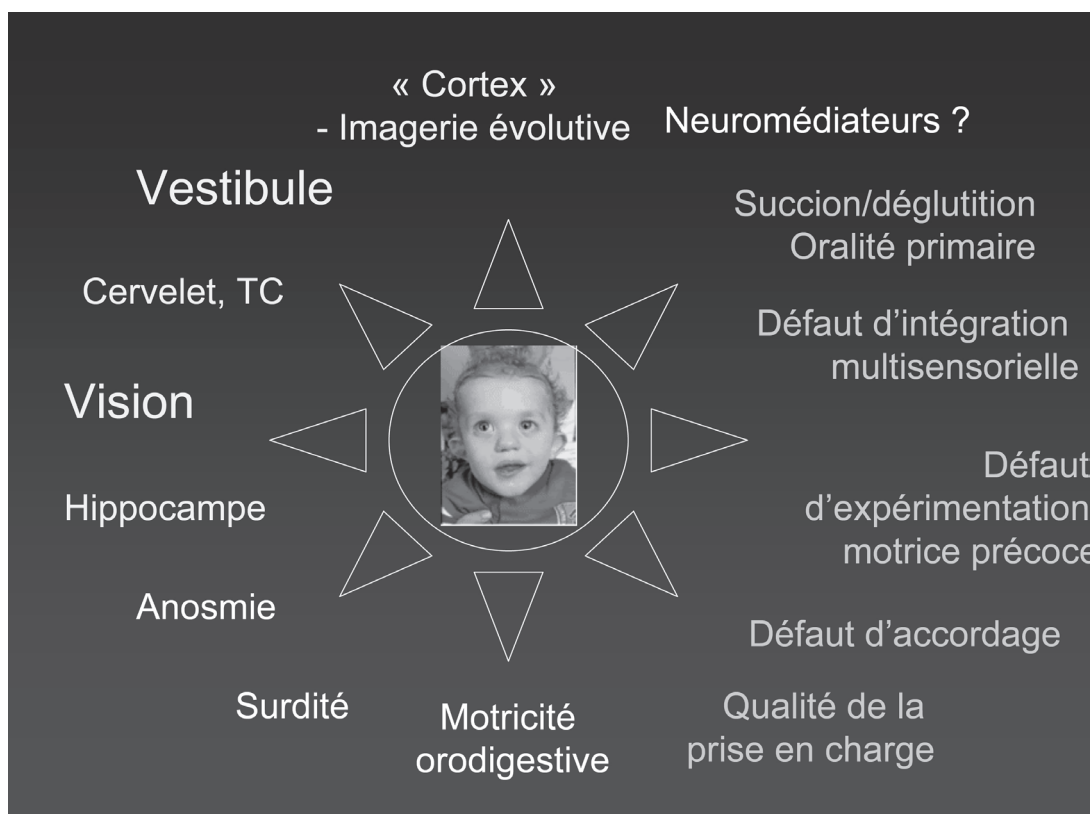
La séparation mère-bébé

*Le traumatisme de l'annonce diagnostique*

Les 3 premières années

- Des difficultés alimentaires et respiratoires
- L'évaluation + précise des déficits sensoriels
- La motricité, les étapes de verticalisation
- Aller chercher le bébé là où il est, communiquer

## **Conséquences psychomotrices du déficit multi(neuro)sensoriel dans le syndrome CHARGE**



## Les conséquences motrices chez le jeune enfant

### 1. Anomalies « quantitatives » Hypotonie

Étapes de verticalisation	Age d'acquisition Moy ± ET	Moyenne dans la population générale
Tenue de tête stable	6,8 ± 3,1 mois	3 mois
Tenue assise	14 ± 3,3 mois	7 mois
Debout avec appui	19,8 ± 4,9 mois	10 mois
Marche à l'intérieur	29,8 ± 8,7 mois	15 mois
Marche à l'extérieur	3,2 ± 0,9 ans	20 mois
Course sans chute	4,2 ± 0,6 ans	2,5 ans

### 2. Anomalies « qualitatives » 0-3 ans

- Pas de bras, pas de parachute
- Supporte mal d'être suspendu
- Portage délicat
- Se calme seul à plat dos
- Pas de ventral
- Ramper sur le dos
- Marche à 5 pattes
- Marche extérieur >> Intérieur
- Défaut de souplesse en virage
- Evite les chutes, raides, actifs
- Camion porteur +++

### Aides aux étapes de verticalisation

- Une psychomotricité globale
- Comprendre l'enfant, aller à sa rencontre
- Soutien visuel
- Espace restreint
- Verticale, horizontale
- Proprioception profonde
- Pousse camion lourd
- Bonnes chaussures ou pieds nus
- Mains tenues en extérieur

### Les années d'enfance

Le développement psychomoteur  
la communication  
Le comportement  
Les apprentissages

### Tout est relatif / Handicap : la société qui le définit

- Déficience : lésion, altération
- Incapacité : conséquence fonctionnelle de la déficience
- Handicap : désavantage social lié à la déficience

#### Difficultés motrices persistantes

- Hypotonie de fond
- Hypotonie axiale et distale
- Défaut de contrôle tonico-postural
- Défaut de latéralisation
- Défaut de fluidité du geste
- Fatigabilité
- Dépense énergétique pour le graphisme

### **Poursuivre la prise en considération du déficit vestibulaire et la prise en charge psychomotrice**

#### Difficultés d'apprentissage

- QI très variables 50 à 90
- Bonne capacité d'imitation
- Bonne capacité d'apprentissage
- Construction visuo-spatiale possible si figure simple et signifiante, quasi impossible si complexe, non signifiante et de mémoire.

#### La gestion des flux sensoriels

- Trop ou trop peu ou trop vite ou pas assez coordonné, pas assez intégré
- Gestion de l'espace
- Gestion des flux proprioceptifs
- Gestion des autres

#### Troubles du comportement

- les « bizzareries » à comprendre :
  - bouger tout le temps
  - taper des pieds, tourner
  - fatigabilité, défaut de concentration ?
- les obsessions qui rassurent, TOC
- Défaut d'anticipation, impatience
- Intolérance à la frustration
- Les signes pseudo-autistiques : traits psychotiques acquis
- les troubles du lien social

#### Troubles du « comportement »

- Anxiété et champ rassurant
  - Besoin de ranger
  - Bonne mémoire des dates, chiffres
  - TOC, obsessionnel
- Hyperactivité pulsionnelle
- Impatience
- Souffrance psychique, «auto mutilation»
- Période saisonnière de dépression
- Traits psychotiques acquis



## **Le devenir intellectuel et scolaire**

- Toujours décalé
- Niveau "final" très variable
- Des points communs
- Un gros potentiel
- Des difficultés d'expression des compétences

## **Etude du devenir cognitif de 21 enfants CHARGE ; diagnostic révélé tôt, forme sévère**

- 10 garçons / 11 filles
- Age : 7 - 13 ans
- Hospitalisé > 3 mois néonatal
- 8 / 21 : Trachéotomie
- 17 / 21 : Gastrostomie + Nissen

## **Classification en fonction du type de prise en charge rééducative et scolaire**

- 1 : Niveau normal sans rééducation 0
- 2 : Système scolaire normal, rééducation ambulatoire 5
- 3 : Scolarité adaptée: CLIS+ rééducation ambulatoire 5
- 4 : Scolarisation en milieu spécialisé 6
- 5 : Pas de capacité scolaire, milieu médico-social, IME 5

Les facteurs statistiquement corrélés à un faible niveau de développement

1. Colobome extensif bilatéral
2. Microcéphalie
3. Examen neurologique à 1 an
4. Malformations cérébrales

Les facteurs NON statistiquement corrélés à un faible niveau de développement

1. L'atteinte auditive
2. La trachéotomie, gastrostomie
3. La chirurgie néonatale
4. La cardiopathie
5. La durée de l'hospitalisation...
6. Idem garçon / fille

## ***Des années de travail pour l'entourage***

### **L'Adolescence et au delà ...**

- La petite taille
- Le retard pubertaire
- Le risque d'accentuation des scoliozes
- La fatigabilité
- La prise de conscience des problèmes
- L'intégration sociale et professionnelle
- La descendance ....

*Pr Véronique Abadie  
Hôpital Necker - Enfants Malades  
Faculté Paris Descartes*

## Syndrome CHARGE : Place de la génétique

Les gènes sont de petits fragments d'un composé chimique appelé ADN (Acide DésoxyriboNucléique) qui se trouve dans toutes les cellules de l'organisme. Ils sont composés de petits éléments, les acides nucléiques qui sont au nombre de 4, appelés A,C,T,G. Ces 4 lettres constituent un alphabet et vont s'agencer en mots et phrases qui constituent le code génétique. Une modification dans l'ordre de ces lettres s'appelle une mutation et sera à l'origine d'une maladie génétique. Une mutation dans le gène CHD7 va provoquer le syndrome CHARGE. Ce gène est important dans le développement du fœtus, particulièrement dans le développement de l'oreille interne, de l'œil, des plaques olfactives (région du cerveau responsable de l'olfaction située juste derrière les yeux), de l'hypophyse (glande située dans la même région et responsable de fabriquer l'hormone de croissance et l'hormone déclenchant la puberté), du cœur et de l'origine de nerfs commandant la déglutition. Pour cette raison, les manifestations du syndrome CHARGE sont nombreuses.

Le plus souvent, le syndrome CHARGE n'est pas familial : un seul enfant de la famille est atteint. Ceci est dû au fait que la mutation est survenue dans une des 2 cellules qui étaient à l'origine de la fécondation de l'embryon : le spermatozoïde du papa ou l'ovule de la maman. Quand un enfant a cette maladie, il y a peu de risque qu'un autre enfant soit atteint, mais il pourra être proposé un diagnostic prénatal au 3ème mois des grossesses ultérieures. Par contre, quand un individu a la maladie, elle peut devenir héréditaire dans sa descendance. Il y a 50% de risque que chaque enfant d'un sujet atteint soit lui-même atteint. Pour chaque malade, la mutation dans le gène CHD7 peut être différente, la « faute d'orthographe » survenant à un endroit différent de la « phrase » qu'est le gène. Ce peut être une raison pour laquelle la sévérité de la maladie est si différente d'un sujet atteint à l'autre. Mais il existe d'autres raisons que nous ignorons encore.

En pratique, à l'heure actuelle, l'identification de la mutation d'un patient ne permet pas de proposer un traitement particulier et ne change donc pas sa vie. Cette analyse, qui se fait à partir d'un prélèvement sanguin, est néanmoins importante pour plusieurs raisons : aider à confirmer le diagnostic lorsqu'il y a un doute, proposer un diagnostic prénatal pour les autres grossesses, et aider la recherche. C'est en arrivant mieux à comprendre la fonction du gène CHD7 que l'on pourra peut-être dans le futur trouver un traitement. Actuellement, l'analyse du gène CHD7 se fait dans 2 laboratoires en France : les Laboratoires de Génétique de l'Hôpital Necker-Enfants Malades (Pr Stanislas LYONNET, Dr Tania ATTIE-BITACH) et du CHU de Poitiers (Pr. Alain KITZIS, Dr Frédéric BILAN).

En 2010, nous avons obtenu le financement d'un Projet National de Recherche Clinique (PHRC) afin d'étudier la relation qu'il peut y avoir entre la mutation du gène CHD7 et la sévérité de la maladie. Ce projet se propose d'inclure le plus grand nombre possible de patients français, enfants ou adultes atteints de syndrome CHARGE. Pour chacun, cela consistera à faire le point de l'ensemble des éléments du syndrome qu'il présente, ainsi qu'en 1 prise de sang pour l'analyse génétique. Pour la plupart des patients qui sont suivis, cette prise de sang a déjà été faite. Il serait important de pouvoir aussi faire une prise de sang aux parents du patient. Dans ce projet, une attention particulière sera apportée à l'étude du développement, des manifestations psycho-affectives et des troubles du comportement des patients. Ces éléments ne sont pas bien connus en raison des difficultés sensorielles (audition, vue, équilibre) qu'ils présentent et qui sont un obstacle à la communication et leur évaluation précise. Ce projet de recherche réunit les équipes

de génétique des CHU Necker-Enfants Malades et Poitiers, le service de pédiatrie de l'Hôpital Necker-Malades (Pr Véronique ABADIE), le centre de référence des Maladies Rares à Expression Psychiatrique de l'Hôpital Pitié-Salpêtrière à Paris (Pr. David COHEN, Dr Didier PERISSE), le CESSA de Larnay (Mme Christine TAP, Melle Corinne BLOUIN), le Centre pour Enfants Plurihandicapés (Dr Elisabeth CHARRIERE). Le projet est coordonné par le Pr. Brigitte GILBERT-DUSSARDIER avec l'aide de Melle Aurélie CAPEL, psychologue du service de Génétique du CHU de Poitiers.

Les patients pourront être inclus par un généticien de leur région, appartenant à l'un des Centres de Référence des Anomalies du Développement qui sont répartis sur l'ensemble du territoire français. Les familles peuvent se renseigner auprès du secrétariat du service de Génétique du CHU de Poitiers : 05 49 44 39 22, pour connaître le centre de référence le plus proche de leur domicile.

*Pr. Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Génétique Médicale, CHU Poitiers*

# Aspects endocrinologiques : croissance et puberté

## 1 La Puberté chez la fille

Le 1<sup>er</sup> signe = apparition d'un développement des seins

Âge moyen = 10.9 ans

Développement de l'utérus

Les 1<sup>ères</sup> règles

Âge moyen = 12.5 ans

2 ans après le début des seins

Retard pubertaire si pas de seins après 13 ans

## La puberté chez le garçon

Le 1<sup>er</sup> signe = augmentation du volume des testicules

Âge moyen = 11.7 ans

Secondairement apparition d'une pilosité pubienne et développement de la verge

Âge moyen = 13 ans

En fin de puberté, apparition de la barbe

Retard pubertaire si pas d'augmentation des testicules à 14 ans

## La puberté

Augmentation de la corpulence (BMI)

Augmentation de la masse maigre puis de la masse grasse

Chez fille la quantité de graisse accumulée est 2 fois plus importante

Augmentation de la masse osseuse

Capital osseux constitué en grande majorité avant 20 ans grâce aux oestrogènes à la puberté donc la puberté a un rôle déterminant dans le risque de survenue ultérieure de l'ostéoporose

## Facteurs de la croissance post-natale

Facteurs endocriniens

Hormone de croissance (GH) ++

Hormones thyroïdiennes

Hormones sexuelles à la puberté

Facteurs génétiques

Os

Facteurs nutritionnels

Facteurs environnementaux

## Hormone de croissance

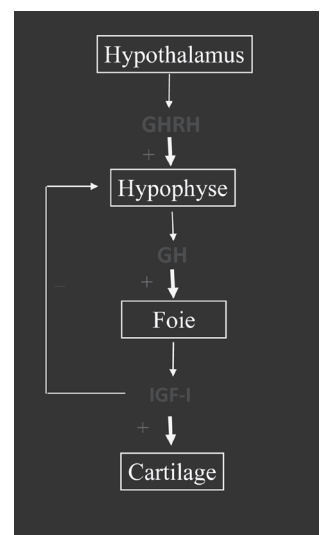
sécrétion pulsatile, surtout nocturne

action indirecte sur croissance par l'intermédiaire de l'IGF-I

augmente synthèse protéique (muscles)

augmente lipolyse (diminue graisses)

augmente glycémie (taux de sucre dans sang)



## Notre expérience

Nés entre 1984 – 2002

Diagnostic de syndrome CHARGE typique

32 patients (20 de sexe masculin et 12 de sexe féminin)

Vus en période néo-natale (n=25)

### Croissance

11 (34%) patients ont RCIU (petite taille de naissance)

### Cause du retard de croissance

Petite taille de naissance ? : pas de différence de taille si ATCD de RCIU

### Difficultés alimentaires ?

18/25 (72%) patients ont eu une gastrostomie

Age moyen d'arrêt nutrition entérale :  $3.4 \pm 0.7$  ans

Mesure de l'indice de corpulence P/T2 (BMI)

Corrélation entre taille et BMI à 1 an mais pas de corrélation à 2 ans ni 5 ans

### Hormone de croissance ?

Groupe I : pas de déficit en GH (n=22)

test GH normal (pic GH  $\geq 20$  mU\L)

ou IGF-I normal

ou croissance régulière sur moyenne

Groupe II : déficit en GH (n=3)

2 tests GH avec pic  $< 20$  mU\L

et IGF-I bas  $< -2$  DS

### Caractéristiques des 3 patients avec déficit en GH

Patient	sexe	âge au dg (an)	taille au dg (DS)	pic GH (mU\L) (N<20)	IGF-1 (ng\mL)	IRM hypophyse
1	M	6.5	- 3.2	4.6 / 12.6	43 ↓	petite AH
2	F	7.2	- 3.5	2.6 / 9.6	41 ↓	petite AH (3mm)
3	F	12.3	- 3.5	17.4 / 15.4	145 ↓	petite AH (3mm)

### Conclusion (croissance)

34% patients ont un RCIU

Taille moyenne à 5 ans =  $- 2.0 \pm 0.2$  DS

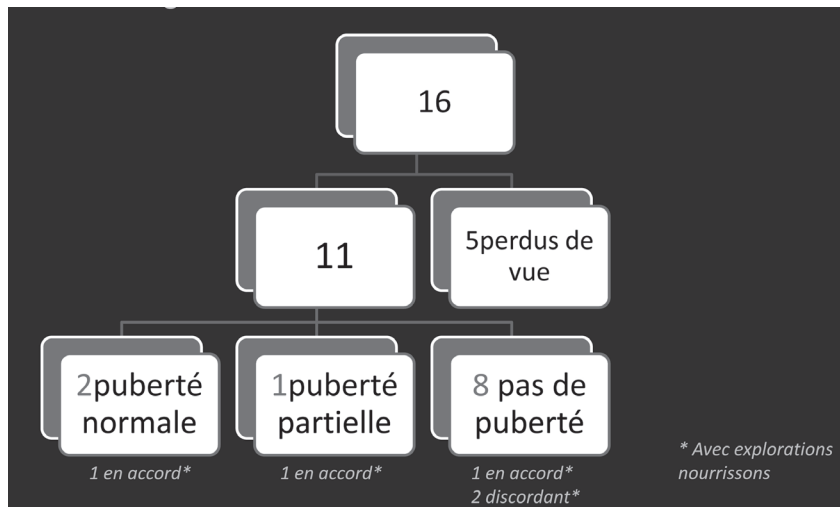
Retard statural n'est pas corrélé au BMI ni ATCD de RCIU

Rarement dû à un déficit en GH (9%)

Retard statural dû au Syndrome

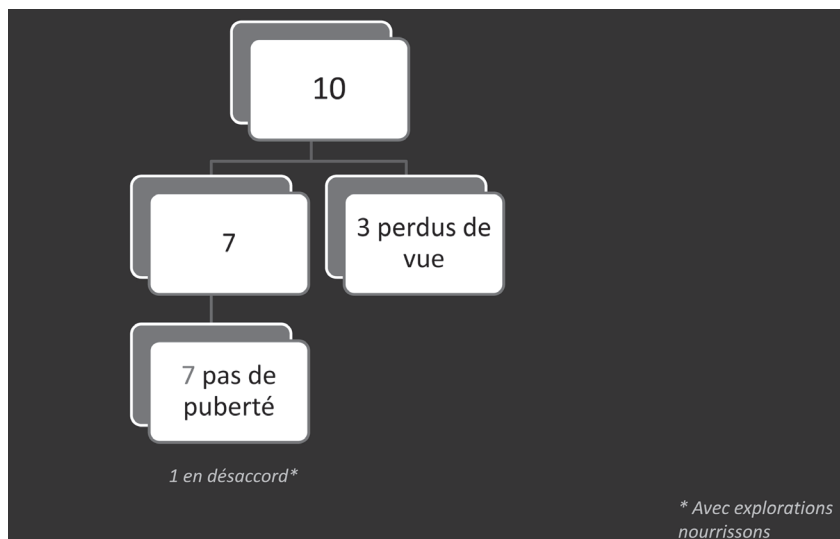
### Garçons

à la naissance: 19 \ 20 ont un micropénis (n=15)  
et\ou une ectopie testiculaire (n=16)  
16 sont âgés + de 14 ans



### Filles

10 sont âgés + de 13 ans

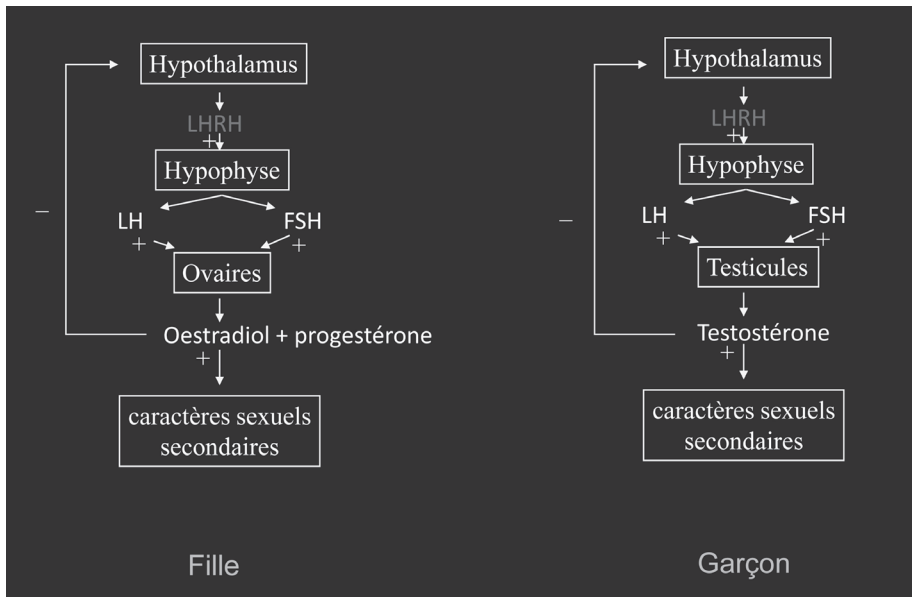


### Conclusion (axe gonadotrope)

Filles qui ont atteint l'âge pubertaire ont toutes un déficit gonadotrope complet avec absence de puberté et test au LHRH plat

Garçons évalués en période néo-natale ont un test au LHRH variable. Ils ont quasiment tous un micropénis et/ ou une ectopie testiculaire. A l'âge de la puberté la plupart ont un déficit gonadotrope même si les dosages étaient dans les limites de la normale en période néo-natale

## Pourquoi déficit gonadotrope?

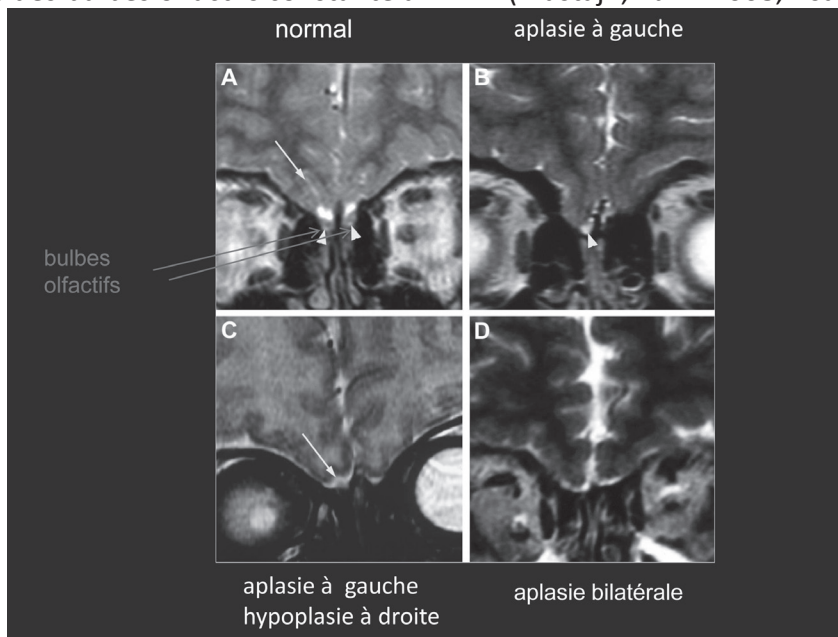


Due à une anomalie de la migration des neurones à LHRH

Due à un défaut de formation des nerfs olfactifs et des bulbes olfactifs

Expression du gène CHD7 dans l'épithélium olfactif, bulbes olfactifs, hypothalamus, hypophyse

Anomalie des bulbes olfactifs constante à l'IRM (Blustajn, AJNR 2008, Asakura 2008)



## Publications

Anomalies de l'odorat (Chalouhi C, Pediatrics 2005)

14 patients : tous ont une anomalie de l'odorat

7 anosmie- 7 hyposmie

9 patients ont eu IRM : tous ont une anomalies des bulbes olfactifs (aplasie ou hypoplasie)

Anomalies des organes génitaux

petite verge ou cryptorchidie : 80% garçons (Salanville 2007) -

77% garçons avec mutation CHD7 (Jongmans 2006)

Puberté

15 patients avec mutation CHD7 âge >15 ans

86% garçons – 88% filles ont déficit gonadotrope (Jongmans2006)

### **Traitement du déficit gonadotrope**

Chez la fille vers 12-13ans début d'un traitement par oestrogènes puis oestrogènes + progestatifs  
-----> développement pubertaire complet avec règles

Chez le garçon vers 14-15 ans début d'un traitement par Testostérone  
-----> développement pubertaire complet

Chez le jeune garçon, en cas de micropénis peut être proposé un traitement par Testostérone pour augmenter la taille de la verge avant l'âge de la puberté

### **Conclusion**

Les enfants ayant un Syndrome CHARGE ont fréquemment un retard statural mais celui-ci est rarement dû à un déficit hormonal

A la puberté un déficit hormonal est fréquent

Il est lié à un déficit des hormones hypothalamo-hypophysaires qui contrôlent les testicules et les ovaires

Ce déficit n'est pas constant

Un traitement adéquat permet un développement pubertaire complet

*Dr Graziella PINTO  
Service d'Endocrinologie Pédiatrique  
Hôpital Necker-Enfants Malades Paris*



## Le vestibule, ses secrets et ses implications dans le syndrome CHARGE

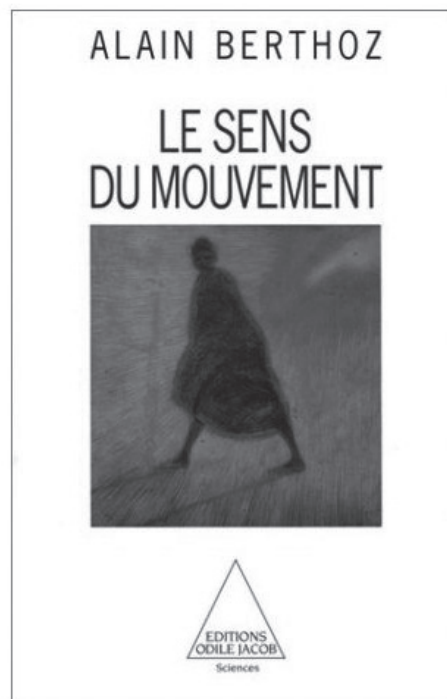
Le Professeur Alain Berthoz est venu présenter ce sujet.

Professeur au Collège de France, il est également titulaire d'une chaire de physiologie de la perception et de l'action, membre de l'Académie des sciences à l'Institut de France, Président de l'Institut de Biologie du Collège de France et Directeur du LPPA.

Son équipe se consacre à l'étude des bases neurales de quatre grands types de fonctions cognitivo-motrices :

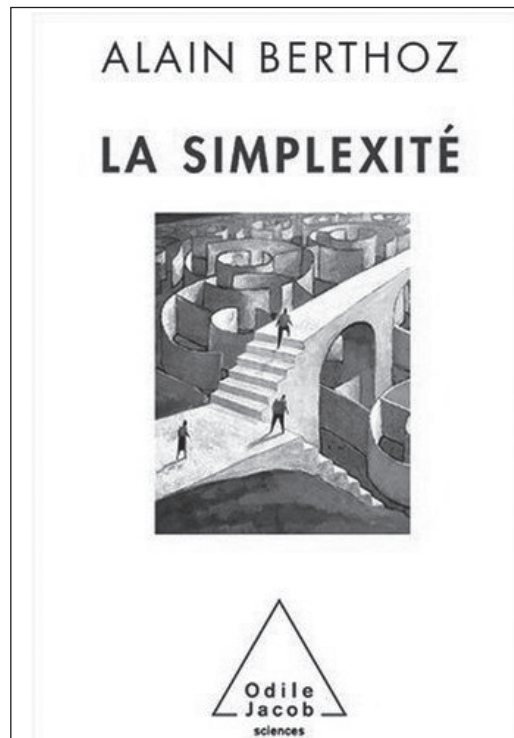
- Des mouvements du regard.
- De la génération de trajectoires locomotrices.
- Des stratégies cognitives pour la mémoire spatiale
- De la perception et de l'expression des émotions et de l'action d'autrui

Deux de ses ouvrages retracent quelques-uns des propos tenus ici :



Notre cerveau n'est pas un calculateur prudent qui nous adapte au monde, c'est un simulateur prodige qui invente des hypothèses, modélise et trouve des solutions qu'il projette sur le monde. Cette intuition de philosophe se présente ici comme une propriété physiologique. Comprendre ces mécanismes, c'est comprendre comment le cerveau anticipe l'orientation d'un regard, la trajectoire d'une balle ou la perte de l'équilibre. C'est encore comprendre pourquoi nous avons le vertige, pourquoi une certaine architecture moderne nous rebute et pourquoi les peintures de Lascaux nous fascinent. L'enjeu de ce livre est aussi de nous expliquer comment nos perceptions peuvent être manipulées, au risque de nous précipiter dans la haine et la destruction de l'autre.

ISBN 2-7381-0457-6, février 1997, 155 x 240, 336 pages.



Il faut distinguer simplicité et complexité. Dans toutes les activités humaines, scientifiques ou sociales, nous sommes à la fois émerveillés et écrasés par la complexité. D'où l'élaboration de « théories de la complexité » - et de multiples tentatives pour simplifier qui conduisent, autant dans l'étude du vivant que dans celle de la vie sociale, à une caricature. Or la biologie, la physiologie, et les neurosciences ont établi l'existence de processus élégants, rapides, efficaces pour l'interaction du vivant avec le monde. Ces processus ne sont pas « simples » mais élaborent des « solutions », des comportements rapides, fiables, qui tiennent compte de l'expérience passée et qui anticipent sur les conséquences futures de l'action. Ils sont simples, comme le fil d'Ariane. Ces solutions exigent parfois un « détour » - elles ont un prix -, mais donnent l'apparence d'une grande facilité. J'ai esquissé à partir d'un terme utilisé dans d'autres contextes comme la géologie, les mathématiques, le design ou l'ingénierie, une « théorie de la simplicité » afin de rendre compte de ce qui est, à mon avis, l'une des propriétés les plus originales du vivant.

# Implication pour la prise en charge psychomotrice

*Intervention de Mme Catherine Peigne  
Psychomotricienne à l'Hôpital Necker - Enfants malades - Paris*

Intervention s'appuyant sur présentation d'un powerpoint.



## La fonction visuelle et le jeune enfant atteint du syndrome CHARGE

Parler de la fonction visuelle est une chose ...que peut nous suggérer la science à travers la physiologie de l'œil, ou la philosophie en traversant le regard ...et ou encore la psychologie développementale pour tenter de les relier au sujet ...

Parler de la fonction visuelle déficitaire est un sujet ,c'est le sujet qui représente toute mon expérience professionnelle et s'alimente des liens que j'ai tenté de faire et défaire entre la pratique orthoptique et sa théorie ou pour le dire avec plus de passion entre la richesse du foisonnement de la clinique et l'absence de théorie rééducative au sujet des enfants déficients visuels et polyhandicapés .

Etre de nouveau invité à parler de la fonction visuelle par des parents d'enfants atteint du « syndrome CHARGE » est d'abord pour moi un sujet de conscience, de confiance et donc l'objet d'une véritable émotion dont je n'ose vous remercier mais , vous le percevez peut être ici, qui est bien là, dans ma fragilité à risquer de vous le dire.

J'ai l'opportunité, depuis son origine, de travailler en tant qu'orthoptiste spécialisée dans l'évaluation et l'éducation de la fonction visuelle déficitaire dans l'équipe du centre de ressource pour personnes sourdes, aveugles et malvoyantes ; le CRESAM. Nous y accueillons en particulier des familles, accompagnées ou non de professionnels intervenant auprès de leur enfant atteint du « syndrome CHARGE ».

La spécificité de nos « journées d'observation » est maintenant l'objet d'un travail de formalisation d'un protocole d'observation des moyens et des capacités de communication des enfants, formalisation dont je vais me nourrir ici en extrayant la notion d'accueil parmi les différents paramètres analysés en équipe pluridisciplinaire; nous y reviendrons très vite...car ce sera notre fil conducteur ...

J'ai choisi de vous parler dans une première partie, de l'élaboration du regard du très jeune enfant déficient visuel, sujet qui me tient à cœur dans ma pratique et qui habite mes échanges avec les familles que je rencontre aussi en exercice libéral; ce travail orthoptique engagé du côté du psychologique a trouvé refuge à mes débuts dans les publications des journées d'étude des psychologues spécialisées auprès des personnes handicapées visuelles l'alfphv, dont les travaux nourrissent toujours mes intérêts et interrogations...cette première partie sera nommée « l'intemporalité du temps d'accueil du regard ».

Dans la deuxième partie je reviendrai sur mes fondamentaux ,je veux parler des travaux du Pr A. Bullinger sur le développement sensori moteur du bébé qui m'ont permis d'étayer mon empirisme et d'asoir scientifiquement un protocole d'évaluation de la vision déficitaire qui sortant les yeux de la seule tête de l'enfant les inclue dans un développement fonctionnel, singulier, psychique , poly sensoriel , moteur et interactif .

Grâce à la multiplicité et à la diversité de ces facteurs nous aboutirons ,in fine et en appui sur l'expérience partagée dans notre travail avec J. Souriau et sur ses analyses théoriques, à la problématique de l'utilisation du regard et de la vision des jeunes enfants ayant un syndrome « CHARGE »dans la singularité de leur dynamique de communication, tentant ainsi de remettre la fonction visuelle à sa place .

*Christine Aktouche,  
Orthoptiste*

# Les moyens de communication des personnes sourdes malvoyantes et sourdaveugles

## Une communication ou des moyens de communiquer ?

- Déficiences visuelles et auditives variables
- Pas de moyen de communication inhérent aux personnes sourdes malvoyantes/aveugles mais plutôt un ensemble de moyens de communication
- Perte auditive/visuelle progressive: stratégies à adapter avec le temps ou en fonction des situations
- Impossibilité à fonctionner comme des personnes uniquement sourdes ou aveugles
- Atteinte des sens de recueil à distance
- Profils communicationnels variés

## Perspective communicationnelle

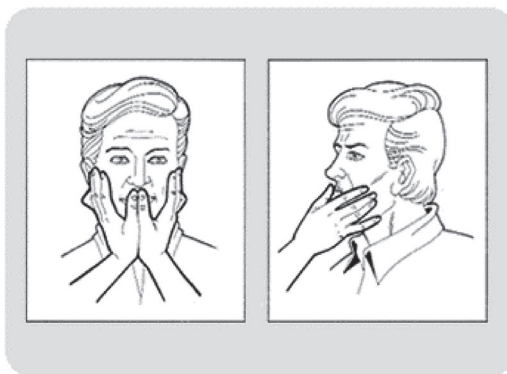
- Les personnes sourdes malvoyantes et sourdaveugles peuvent:
  - Etre nées sourdes, langue première LSF
  - Etre nées sourdes, langue première orale
  - Avoir appris le français avant de devenir sourdes
  - Entendre encore suffisamment
  - Avoir des compétences linguistiques minimales

## Moyens de communication

- Alphabets manuels
- Langue des signes

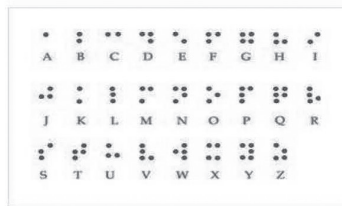
## Communication basée sur l'oral

- Oral avec ou sans amplification
- Lecture labiale
- Méthode Tadoma



## Communication basée sur l'écrit

- Écriture « noire »
- Pictogrammes
- L'écriture Braille



Alphabet braille<sup>1</sup>



Machine Perkins à écrire en Braille<sup>2</sup>



Écriture braille à la tablette<sup>3</sup>



Terminal braille éphémère<sup>4</sup>

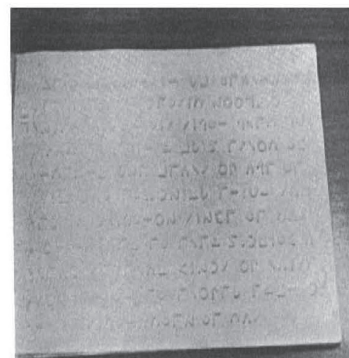


Louis BRAILLE<sup>5</sup>

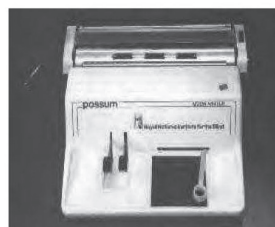
- Écriture : Moon

A	B	C	D	E	F
∧	∩	∪	∩	∩	∩
G	H	I	J	K	L
∩	∩	∩	∩	∩	∩
H	N	O	P	Q	R
∩	∩	∩	∩	∩	∩
S	T	U	V	W	X
∩	∩	∩	∩	∩	∩
Y	Z	AND	THE	!	?
∩	∩	∩	∩	∩	∩
∩	∩	∩	∩	∩	∩

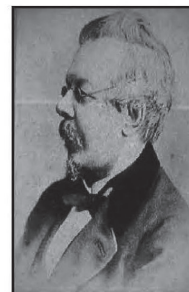
Tableau de l'alphabet Moon<sup>1</sup>



Page écrite en Moon<sup>2</sup>



Machine à écrire en Moon<sup>1</sup>



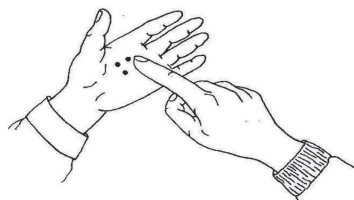
William MOON<sup>2</sup>

## Alphabets tactiles

- Ecriture dans la paume de la main



- Braille manuel



Braille dans la main<sup>1</sup>

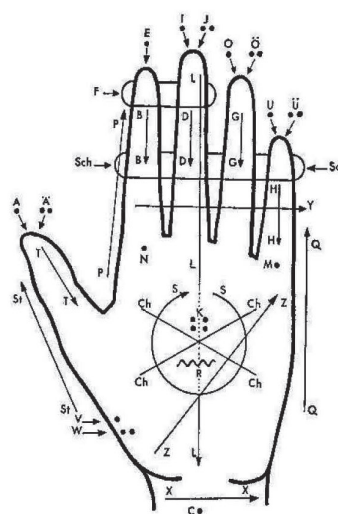
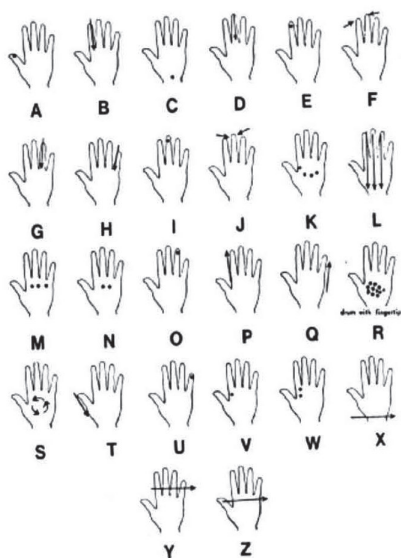


Braille sous les mains<sup>2</sup>



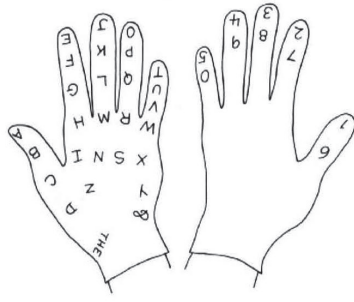
指・点字  
Braille sur les mains, méthode japonaise<sup>3</sup>

- Lorm

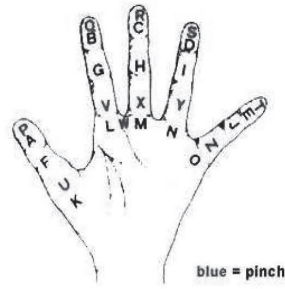




- Malossi



*Gant avec alphabet et chiffres<sup>1</sup>*



*Alphabet Malossi<sup>2</sup>*

- Dactylogogie à une main



*Personne sourde-aveugle recevant*



- Alphabet international



## La langue des signes

- Réception visuelle



- Réception tactile



### Pour ne surtout pas conclure

- Faire avec l'existant et le vécu: adaptation des moyens de communication préalablement acquis
- Acquérir de nouveaux moyens, surtout tactiles.
- Les experts: les personnes sourdes malvoyantes ou sourdaveugles elles-mêmes, les solliciter.
- Pléthore de moyens de communication. Tous à connaître? Non, mais savoir se tourner vers les professionnels qui les maîtrisent.

*Sandrine Schwartz*

*Interprète LSF à temps plein dans un service de Paris (dont sourds malvoyants/aveugles)*

*Chargée de cours à l'Université Lille 3 (Master 2 Interprétation)*

*Docteur en Linguistique*

*Thèse sur la LSF tactile soutenue en 11/09*

*Animatrice de séjours de vacances adaptés CRESAM*

# Les relations de l'enfant avec ses accompagnants familiaux et professionnels

## INTRODUCTION

Les « petits d'homme » naissent chacun différents, mais ont en commun une fragilité proprement humaine ; ils naissent et demeurent un temps inachevés et donc dépendants des soins, de l'attention et de la protection chaleureuse de l'adulte proche : ses parents qui l'ont procréé le créent une 2ème fois, tout au long de l'enfance, en l'autonomisant progressivement. Cette advenue au monde repose sur les liens d'attachement mutuel qui se tissent entre eux.

Lorsque l'enfant est atteint d'une maladie et de déficiences –quelles qu'elles soient- le même patient travail s'instaure et se développe : mais il est plus lent, souvent ardu et douloureux, et plus prolongé.

## 1 – L'UNIVERS RELATIONNEL DE L'ENFANT

Les déficiences sensorielles de l'enfant atteint du syndrome CHARGE aggravent progressivement et prolongent sa dépendance à l'égard de ses parents puis des professionnels qui l'accompagnent : il a certes besoin de leur aide dans les actes de la vie quotidienne, mais il a besoin plus encore de leur attention, de leur compréhension de sa manière particulière d'être au monde et il a besoin de leur amour ou de leur affection. Les barrières sensorielles qui l'emprisonnent rendent très difficile l'expression de ces besoins fondamentaux et complexes : mais elles n'entravent pas ses capacités pour s'adapter à la déprivation : au contraire, elles suscitent en lui un prodigieux développement de réponses adaptatives dont l'essentiel est le surinvestissement de la vie relationnelle : l'enfant développe de très grandes capacités d'attention, de compréhension et d'attachement à l'égard de ses proches auxquels le lient ces mêmes besoins.

Il est ainsi très sensible –parfois trop sensible- à leur ressenti à son égard. Cet échange, en boucle, serré par une disponibilité réciproque « suffisamment bonne », nourrit chez l'enfant l'estime de soi, le développement harmonieux de ses potentiels et son attachement à la vie. Se sentir compris et aimé lui permet de supporter sans trop d'anxiété les miniruptures de la vie quotidienne ; dans le cas contraire l'enfant, qui souffre d'être vu sans voir et de parler sans entendre, risque de prendre l'absence la plus banale de sa mère ou de son éducateur pour un rejet, voire un abandon.

## 2 – LA PLACE RELATIONNELLE DE L'ENFANT DANS LA FAMILLE

Comme l'enfant, chaque membre de la famille est singulier et réagit avec ce qu'il est et ce qu'il ressent à l'extrême douleur du handicap. Les parents restent un temps sidérés par la révélation de la gravité du syndrome CHARGE. Puis, comme tous les parents, ils adoptent leur enfant avec ses déficiences, tout en restant légitimement révoltés par l'injustice du handicap. Ils cherchent, plus ou moins tôt, selon qu'ils sont ou non aidés pour ce faire, à s'affranchir et à l'affranchir de la barrière sensorielle pour être ensemble, entre parents et enfant. Ils auront besoin d'aide aussi pour ne pas rapporter tous les traits, faits et gestes de l'enfant à sa maladie, si envahissante soit elle. Comme leur enfant, ils s'adaptent progressivement en faisant la plus large place aux liens affectifs de proximité et de continuité propres à la parentalité. Dans notre culture judéo chrétienne, ils ont quelque peine à affranchir leur exercice de la responsabilité parentale de la culpabilité que leur renvoie la société. Chacun d'entre eux s'adapte à la dureté de la situation en s'appuyant sur les forces qui lui sont propres : l'investissement du potentiel intellectuel de l'enfant, le recours aux techniques de compensation sensorielle, l'appui de la vie familiale et sociale, associative ou

spirituelle... Mais tous doivent être vigilants pour donner à l'enfant le maximum d'autonomie physique et psychique et pour partager équitablement –comme le pélican !- l'attention et l'amour dans le couple et dans la fratrie.

### **3 – LA RELATION PROFESSIONNELLE A L'ENFANT ET SA FAMILLE**

Nous aussi, professionnels, travaillons auprès des enfants et de leur famille avec, pour appui, nos formations, notre expérience et notre singularité personnelle. Tout ceci, ainsi que la place que nous occupons dans l'institution ou le service, influe largement sur les relations établies avec eux.

Il faut y joindre les conditions de travail qui, lorsque nous ne sommes pas assez nombreux, ou sommes épuisés, multiplient les discontinuités si préjudiciables aux enfants sourdaveugles... Mais même dans les conditions les meilleures, les déficiences sensorielles associées entravent la communication sur les deux versants expressif et réceptif, et chez les deux locuteurs. Elles surchargent la relation avec l'enfant de la crainte permanente de mal comprendre ses désirs, ses choix, ses refus.. L'évolution des troubles au cours de la croissance ajoute chez les parents et chez les professionnels une angoisse supplémentaire.

Pourtant ce sont des enfants puis des adolescents en devenir : ils attendent de nous de la joie partagée, de l'imagination, des savoirs, de la créativité.. et de raisonnables prises de risque à la découverte du quotidien et du monde. Ils ont besoin que nous respections la prééminence, voire l'exclusive de leur attachement à leurs parents, sans jamais aucune critique à leur égard : car comme tous les enfants, ils prennent à leur propre compte les jugements de valeur émis ou actés imprudemment sur leurs parents. Ceux d'entre nous, qui les aidons dans tous les temps de vie quotidienne, doivent veiller à éviter la captation affective involontaire du maternage. Une véritable disponibilité, bienveillante mais aussi continue et cohérente que possible, les aide à grandir et à s'autonomiser psychologiquement et affectivement.

Enfants, parents, professionnels, cultivons entre nous des relations souples, qui offrent à chacun sa juste place et sa liberté dans le respect mutuel de l'autre.

*Dr Elisabeth Zucman  
Médecin de réadaptation  
Présidente d'honneur du groupe Polyhandicap France*

# L'accompagnement à la vie adulte

## INTRODUCTION

Le CESSA accueille 30 enfants de 5 à 20 ans ( voire plus, grâce à l'amendement Creton) atteints de surdi-cécité partielle ou totale, 12 d'entre eux sont atteints du Syndrome CHARGE. Son recrutement est national. L'établissement s'organise en différents groupes d'internat de semaine, composés de 5 ou 6 jeunes. Nous sommes toutes les deux éducatrices et nous travaillons principalement avec les groupes d'adolescents qui logent eux, dans des appartements.

Au CESSA, l'accompagnement et l'encadrement des jeunes est pluridisciplinaire. Les activités proposées sont nombreuses afin de répondre au mieux aux besoins de chaque enfant. Ex : activités sensorielles, éveil, sport, activités d'expression, de communication, temps scolaires, ateliers pré-professionnels, suivit paramédicaux comme la psychomotricité, la kinésithérapie, la psychologie, l'orthophonie...

L'axe majeur de ce travail est d'être à l'écoute des jeunes et de leurs demandes, de favoriser les situations de choix et de mettre en avant leur bien-être. Afin qu'ils deviennent au maximum acteur de leur vie.

Dans cette idée, le travail éducatif et l'accompagnement à la vie adulte ne peut se faire qu'en partenariat avec la famille (cahier de liaison, téléphone, internet, week-end parents, participation et validation du projet individuel, visite et choix de structure adultes...)

## ❑ L'ACCOMPAGNEMENT ÉDUCATIF À L'AUTONOMIE

◇ **Le 1<sup>er</sup> axe de travail tourne autour de l'apprentissage et l'accompagnement dans l'hygiène et la vie d'internat.**

- Travail de prise de conscience de son corps et de ses limites ; de mise en confiance dans la relation (ce qui demande du temps, se travaille dans la durée)
- Le travail sur l'hygiène et l'habillement passe par l'effet miroir, l'imitation, le séquençage et l'encouragement. Ainsi, on travail sur l'image de soi, la construction identitaire, le bien être.
- Il faut rester vigilant aux adaptations matérielles et aux postures durant les repas.
- Le travail sur la participation et la responsabilisation des jeunes durant les temps de repas et les temps libres (mettre le couvert, débarrasser la table, faire la vaisselle, réfléchir aux menus, préparer le repas...) Les jeunes deviennent ainsi acteurs et prennent conscience qu'ils appartiennent à un groupe.
- Il faut laisser la possibilité et le temps aux jeunes de gérer leurs temps libres, d'apprendre à s'occuper seul (en effet, le nombre d'encadrants en milieu adulte est moindre, le jeune doit pouvoir s'occuper sans l'adulte).

Au CESSA, le groupe des ados loge dans un appartement extérieur à l'institution. Ce changement de lieu d'internat et l'évolution du regard éducatif porté sur les jeunes sont comme un rite de passage ; ils donnent des repères et permettent aux jeunes de grandir.

L'un des outils les plus utilisé pour permettre aux jeunes atteints du Syndrome CHARGE de s'approprier et d'investir au mieux ces apprentissages, c'est le séquençage. Il faut toutefois rester vigilant car ceci amène parfois à un fonctionnement ritualisé qu'il faut savoir moduler, en apportant du changement, de la nouveauté. L'objectif est que chaque jeune puisse s'en détacher afin d'être au maximum acteur de sa vie.

◇ **Le 2<sup>ème</sup> axe de travail : la socialisation**

C'est un travail mis en place tout au long de l'enfance et de l'adolescence par le biais du sport, de l'intégration dans des groupes extérieurs, des transferts, des courses, des sorties, des spectacles...) Cela permet à l'enfant de s'ouvrir, de s'épanouir.

Les objectifs sont :

- La prise de conscience des règles et normes de vie sociales.
- L'adaptation des comportements selon les contextes.
- La diminution des angoisses, qui passe par un travail de préparation (discussion, album photo, dessin, pictos..) et par un accompagnement éducatif contenant.

*Ce travail permet aux jeunes de mieux appréhender les différentes situations de la vie adulte (changement d'établissement, stages...)*

## ❑ LA COMMUNICATION

La communication commence bien sur par une dynamique relationnelle. Il ne faut pas oublier que le plus important c'est la relation, l'envie de communiquer avec l'autre. C'est la rencontre entre deux êtres, où chacun est motivé à aller vers le langage de l'autre.

Les formes et outils de communication utilisés au CESSA sont les suivants :

- La communication non verbal (mimique, corps, pointage)
- Les objets symboles, les pictogrammes tactiles
- Les pictogrammes, les photos
- Les mots pictogrammés
- La LSF
- Le braille
- L'oral

Pour la plupart des enfants accueillis, nous utilisons plusieurs de ces outils pour communiquer. Ceci, afin d'améliorer leur compréhension et de faciliter leur expression.

Pour permettre aux enfants porteur du syndrome CHARGE d'anticiper l'information et ce qu'ils vont vivre, il est important de mettre en place des calendriers, agendas, tableaux d'informations...

Lorsque cette information est permanente, l'enfant peut s'y référer, cela l'aide à mémoriser les choses. Ces outils sont un support à la communication, qui permet de faire du lien entre l'institution et la famille sur le vécu de l'enfant, de donner du sens.

Lorsque les enfants s'approprient un type de communication, cela leur permet de s'exprimer dans tous les moments de la vie. L'écoute est alors primordiale. Il est important de signifier à l'enfant que nous le comprenons et de l'encourager dans cette communication.

Dans cette volonté d'écoute et de relation à l'enfant, ils sont invités à participer à leur réunion de synthèse et à leur projet individualisé. L'équipe les incite à exprimer leurs souhaits, leurs désirs pour la vie future (ex : Laura, participant à son projet grâce à son album).

## ❑ L'ACCOMPAGNEMENT SUR LES ATELIERS PRÉPROFESSIONNELS ET LES STAGES

Au CESSA, il est proposé aux élèves de 16 ans et plus des ateliers pré-professionnels tels que :

- la table d'hôte : c'est une sorte de petit restaurant qui ouvre tous les jeudis midis pour les personnes extérieures ou non à l'institution. Les jeunes travaillent sur le choix du menus, la préparation du repas, l'accueil des clients, le service, le paiement des additions, le rangement des tables et de la vaisselle.
- la lingerie : cet atelier s'occupe des vêtements des enfants et du linge de maison de l'institution. Les jeunes apprennent à utiliser les machines à laver, à trier le linge, à l'étendre, le plier, le repasser, et le ranger dans les différentes unités.
- le bois ou fabrication d'objets : Les jeunes y travaillent l'utilisation d'outils et de machines, le travail du bois, les mesures, les calculs d'angles, le dessin de plans... Ils fabriquent leur objet du début à la fin.
- le jardin : cet atelier a pour objectif d'inclure les jeunes dans une notion de temps, de répétitions et de cycles présent dans la nature. Les jeunes participent à la mise en place et à l'entretien d'un potager.

Il est important de noter qu'au sein de chacun des ces ateliers, des adaptations sont mises en place au niveau spatial et visuel, pour que les jeunes puissent se repérer davantage, travailler dans des conditions plus confortables et ainsi devenir plus autonomes.

L'objectif général de ces ateliers est de mettre les jeunes en situation de travail, avec les exigences que cela implique (le respect des horaires, des consignes de sécurité, la rigueur, la prise en compte de travail de l'autre...). Ainsi les jeunes prennent conscience de leurs possibilités (et de leurs limites), ils sont valorisés dans leur capacités (mise en confiance).

Ces ateliers font passer les jeunes du statut d'enfant à celui d'adolescent ce qui est primordial dans la construction de soi.

Les différents objectifs au sein de ces ateliers sont :

- De favoriser l'identification à certains jeunes ayant plus d'expérience dans l'atelier (sorte de tutorat)
- De travailler l'image de soi et la réalisation de soi dans une activité définie (tenue, prise de conscience de ses capacités, de ses limites)
- D'acquérir des compétences professionnelles pour effectuer des stages en milieu protégé.

## ❑ L'ANTICIPATION, LA TRANSITION ET LA TRANSMISSION VERS UN ÉTABLISSEMENT ADULTE

- Premièrement, il faut que l'équipe éducative et le jeune puissent anticiper le départ, par le biais :

- De stages de découverte de la vie adulte. Les objectifs sont que les jeunes prennent conscience qu'il y a autre chose après le CESSA, qu'ils se projettent dans l'âge adulte. Ceci, en découvrant d'autres lieux, d'autres fonctionnements, d'autres professionnels. De plus, l'observation et l'évaluation du jeune par l'équipe accueillante, un regard nouveau, permet d'enrichir la réflexion sur le projet de ce jeune.
- De stages professionnels en ESAT ou en milieu protégé. Ici les objectifs sont que le jeune puisse acquérir des compétences professionnelles, et qu'il parvienne à s'adapter à un nouveau cadre de travail (lieu, rythme, équipe, exigences de travail plus soutenues..)

Il est primordial de diversifier les lieux de stages pour que les jeunes s'ouvrent, qu'ils aient la possibilité de faire des choix (réflexion et expression autour des ressentis, du bien être)

De plus, dans cette idée de projection dans la vie adulte ; pour certains élèves sont mis en place des liens entre le travail éducatif en internat et dans les ateliers et le travail scolaire. Ainsi, nous travaillons avec eux sur une meilleure compréhension et connaissance des faits d'actualité, de la vie sociale et citoyenne, de notions théoriques rencontrées précédemment...

- Deuxièmement, il est important d'accompagner le jeune dans la transition entre le CESSA et l'institution pour adultes. Ceci par l'échange avec le jeune, par la construction d'un projet adapté, par les visites des établissements avec les familles et par des stages réguliers ; tout ceci en vue d'une admission.

Le CESSA étant un établissement pour enfants, nous sommes tributaires des places en établissements pour adultes, de l'éloignement géographique des familles, mais aussi des protocoles d'admission. L'établissement se donne les moyens d'accompagner les enfants dans les meilleures conditions possibles.

Il faut savoir que même après 20 ans, les jeunes restent au CESSA et sont suivis et accompagnés jusqu'à ce qu'une place soit libérée.

- Troisièmement, la transmission d'un maximum d'informations aux professionnels qui vont prendre en charge le jeune après son départ. En effet, pour garder du sens et du lien, il faut transmettre l'histoire du jeune, ses habitudes, ses comportements, le matériel adapté qu'il utilise au quotidien, ses outils de communication, les écrits qui le concernent (projet, synthèse...) Ex : un album photo, qui représente les souvenirs, le parcours du jeune dans l'institution, lui est offert à son départ comme rituel de passage, rassurant pour l'avenir.

Après que le jeune soit parti et installé dans un autre établissement, il est important d'entretenir le lien par le biais de mail, de courriers, de coup de téléphone, de rencontres ponctuelles.

Il faut se rendre disponible pour lui, sa famille et le nouvel établissement.

## **CONCLUSION**

Dans cet accompagnement à la vie adulte des enfants porteurs du syndrome CHARGE, ainsi que dans tous les autres moments de la vie, le suivi éducatif et le projet de vie vont sans cesse se moduler pour s'adapter toujours mieux aux besoins, capacités et demandes du jeune. L'unicité de chacun de ces enfants, nous oblige à fournir un accompagnement toujours plus individualisé. Pour cela, au niveau institutionnel, il est primordial de toujours se remettre en question, d'aller vers de nouveaux projets, d'améliorer les partenariats, pour sans cesse affiner la prise en charge des jeunes.

Dès l'entrée en institution et tout au long de l'accueil de l'enfant, la collaboration avec la famille et la participation de celle-ci aux réflexions et à la construction des projets est essentielle. Ceci afin que le jeune se sente en sécurité, soutenu dans son évolution.

Enfin, le fil conducteur de cet accompagnement vers la vie adulte, est de donner au jeune une possibilité maximale de choix pour qu'il devienne acteur de son projet de vie, qu'il s'y investisse, s'y épanouisse.

*Anne-Cécile Texier*

*Aline Martin*

*Educatrices spécialisées au CESSA*



# La Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)

La loi du 11 février 2005 sur "l'égalité des de droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées"

## Les 3 axes de la loi

- garantir aux personnes handicapées le libre choix de leur projet de vie grâce à la compensation de leur handicap et à un revenu d'existence
- permettre une participation effective des personnes handicapées à la vie social grâce au principe d'accessibilité généralisée
- placer la personne handicapée au coeur des dispositifs qui la concernent

## Nos missions :

- le plan personnalisé de compensation  
Etabli par l'équipe pluridisciplinaire, détaille toutes les aides et prestations qui sont proposées
- l'évaluation des besoins  
Une équipe pluridisciplinaire composée d'experts a pour mission d'évaluer les besoins de compensation au regard du projet de vie
- la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH)  
Elle décide des droits et prestations sur la base de propositions faites par l'équipe pluridisciplinaire dans le Plan Personnalisé de Compensation (PPC)
- le fonds de compensation du handicap  
Géré par la MDPH, il est chargé d'accorder des aides extra-légales afin de permettre aux personnes handicapées de faire face aux frais liés à leur handicap pouvant rester à charge après déduction des prestations légales
- conciliation  
Pour contester une décision de la CDAPH. Il est possible de demander auprès de la MDPH l'intervention d'une personne qualifiée chargée des procédures de conciliation
- médiation  
Une personne qualifiée peut recevoir et orienter les réclamations individuelles des personnes handicapées vers les services et autorités compétents

*MDPH86 : du lundi au jeudi, de 8h30 à 16h45, le vendredi de 8h30 à 16h30*

*Vienne Infos Sociales*

*0 810 86 2000 (prix d'un appel local à partir d'un poste fixe)*

*infos.socials@cg86.fr*

*www.vienne-infos-sociales.org*

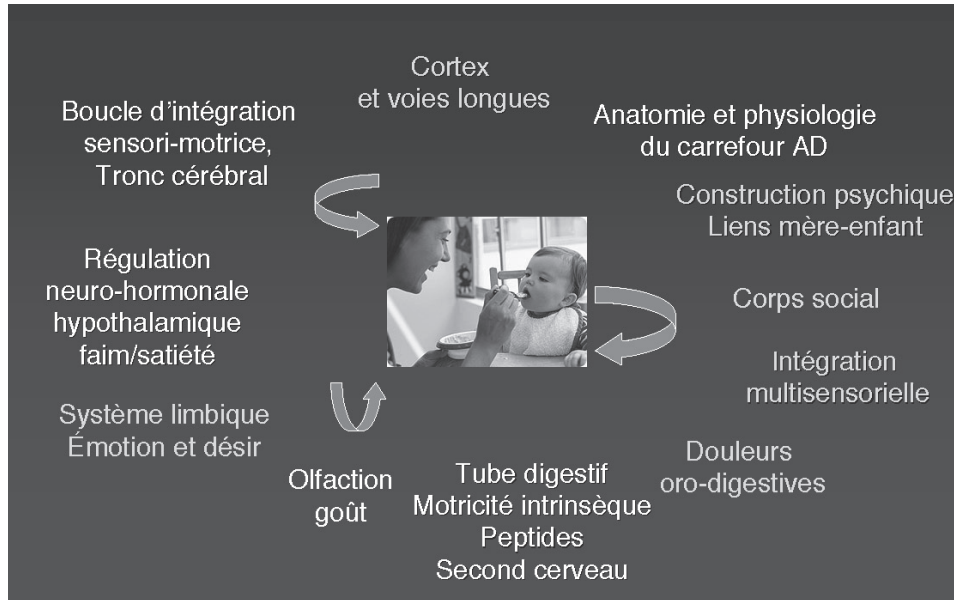
*M. Fourré*

*Cadre de Direction à la MDPH86*

# Table ronde autour de l'oralité

## Troubles du comportement alimentaire des enfants Soleil

### Facteurs impliqués dans le comportement alimentaire



autant d'éléments qui ont une dynamique continue de développement

### Développement de l'oralité alimentaire

#### Oralité primaire

Succion

Succion/déglutition/ventilation : Atteinte de la région du TC qui coordonne les nerfs crâniens :  
incompétence glosso-pharyngo-laryngée

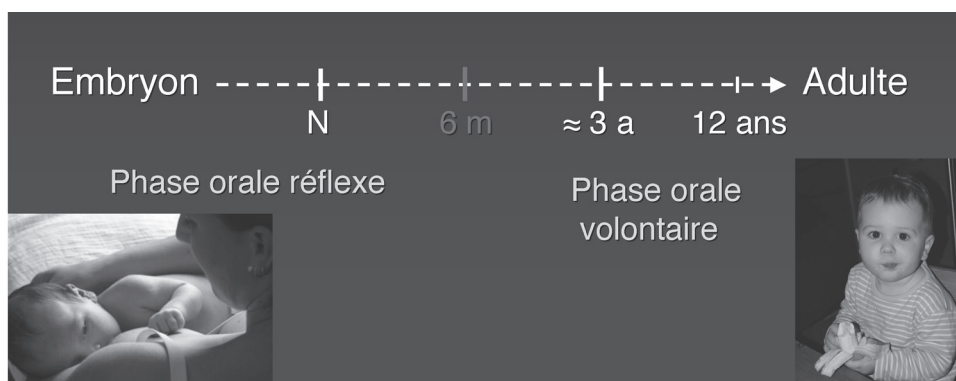
Cri, vocalise

#### Oralité secondaire

Alimentation à la cuiller

Mastication/respiration

Langage



### **Troubles de l'oralité primaire**

Réflexe de succion/déglutition/ventilation

Atteinte de la région du TC qui coordonne les nerfs crâniens : incompetence glosso-pharyngo-laryngée

- Troubles de la motricité oesophagienne ou atrésie de l'oesophage
- Déficit olfactif anténatal et post natal
- Douleurs +++ fausses routes, rejets
- Stress des intrusions faciales : nez, kiné +++
- Privation de la tétée pour causes médicales
- Séparation mère-bébé

Respecter les incapacités

Eviter les stress pour l'enfant

Favoriser le lien, le peau à peau

Donner sens aux temps de NE

Stimuler la gustation

Respecter les rythmes

Préserver l'oralité

### **Traiter**

- La douleur
- Le RGO (Reflux Gastro Oesophagien)
- Bien nourrir pour gagner des cm ?
- Et faire des réserves pour le sevrage

*Attendre dans les meilleures conditions possibles l'amélioration spontanée de la coordination pharyngo-laryngée ; le réflexe de déglutition ne se rééduque pas*

*Eviter l'apparition de l'hypersensibilité orale*

### **Rôle des psy**

Un repas, c'est un repas

Contact, stimulation orale et succion non nutritive

Portage, verticalisation, lien, confort

### **La Prévention**

Un jour, le pharynx s'éclaircit

*Apprendre à manger, c'est compliqué*

- La zone orale est fragile
- La déglutition est encore hasardeuse
- On me force à faire quelque chose
- Maman et papa sont stressés avec ça
- Mange ta soupe, tu grandiras, tu parles !
- Et puis ça n'a pas de goût !
- Zut, y a pu la marque de crème que j'aime !

*Des petits plus pour aider l'enfants à manger*

Des goûts marqués, qui amusent

le rire

l'enfant acteur

l'échange

**LE PROBLÈME DU MOIS**

## Il boude son repas ? N'en faites pas tout un plat !



enfants. Tenez compte de ses goûts. Otez de votre esprit qu'un petit doit manger de tout. Son organisme a besoin de différentes sortes d'aliments. Nuance ! Alors, rusez : s'il réprime une grimace devant des épinards, proposez-lui des haricots verts. Contre le fromage, offrez-lui un yaourt... Bannissez les chantages du type « si tu ne manges pas ta viande, tu n'auras pas de dessert ! ». D'un point de vue nutritif, c'est absurde (les desserts lactés, par exemple, renferment du calcium) et puis cela valorise les sucreries. Haro sur la monotonie ! Privi-

© IRABDIKÉ

*Quand on est grand et très coincé*

- Savoir si la déglu est possible
- Passer par l'eau
- Repartir des fondamentaux
- Désensibiliser : massage, relaxation, contact, gustation, du plus global au plus spécifique
- Y aller ! Faire confiance !

*Pr Véronique Abadie  
Pédiatrie Générale, Hôpital Necker-Enfants Malades  
Faculté Paris Descartes*

## Les coordonnées

- **ASSOCIATION CHARGE**

Présidente : Kathy DECHANET  
160 Allée des Chênes Verts  
88380 ARCHES  
06.36.65.73.33 / 03.29.32.71.39  
kathy.decha.net@hotmail.fr

Trésorière : Birgit GIBERT  
2 allée de l'Atelier  
86340 NOUAILLE-MAUPERTUIS  
06.62.38.26.85 / 05.49.38.34.14  
birgitgibert@free.fr

Vice-Présidente : Aline CHEVALIER  
12 rue de la Mairie  
79240 LE BUSSEAU  
05.49.77.04.66  
miss.aline23@wanadoo.fr

Secrétaire : Gladys REYNIER  
13 rue Turvenelle  
10300 MACEY  
06.60.11.92.21 / 03.25.80.82.77  
reynierandco@free.fr

Site : <http://associationcharge.fr> - Forum : <http://syndrome-charge.forumactif.com/>

- **CRESAM**

12 rue du Pré Médard  
86280 SAINT-BENOIT  
Tél. 05.49.43.80.50  
Fax 05.49.43.80.51  
E-mail : [centre.res@cresam.org](mailto:centre.res@cresam.org) - Site : [www.cresam.org](http://www.cresam.org)

- **HOPITAL NECKER ENFANTS MALADES**

Pr Véronique ABADIE, Service de Pédiatrie Générale  
Groupe Hospitalier Necker Enfants Malades  
149 avenue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tél. 01.44.49.48.73  
Fax : 01.44.38.17.50

- **CESSA**

Directrice, Mme Christine MICHON  
116 avenue de la Libération  
86000 POITIERS  
Tél. 05.49.62.67.77  
Fax : 05.49.62.67.85  
E-mail : [cessa@a-p-s-a.org](mailto:cessa@a-p-s-a.org)

- Interprétation des journées assurée par

- **DIAPASOM**

Pour l'autonomie des sourds ou malentendants  
Immeuble Beaulieu  
22 rue Gay Lussac  
86000 POITIERS  
Tél. : 05.49.62.81.30  
Fax : 05.49.50.79.93  
E-mail : [contact@diapasom.org](mailto:contact@diapasom.org)







**CRESAM**  
**CENTRE NATIONAL DE RESSOURCES HANDICAP RARE SURDICÉCITÉ**

12 rue du Pré Médard - 86280 SAINT-BENOÎT

Tél. 05 49 43 80 50 - Fax 05 49 43 80 51

E-mail : [centre.res@cresam.org](mailto:centre.res@cresam.org) - Site : [www.cresam.org](http://www.cresam.org)