



FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE

CFUO DE POITIERS

Année 2022-2023

MEMOIRE
en vue de l'obtention du certificat de capacité d'orthophonie
Présenté par

Suzanne ROGER

AMYOTROPHIE SPINALE PROXIMALE : CREATION D'UNE BROCHURE DE
SENSIBILISATION A DESTINATION DES ORTHOPHONISTES AFIN D'AMELIORER
LEURS CONNAISSANCES ET LEUR ROLE DANS L'EVALUATION ET LA PRISE EN
SOIN DE CETTE PATHOLOGIE

Directrice du mémoire : Madame Carole VUILLEROT, Professeure

Directrice du mémoire : Madame Marion ETTORI, Orthophoniste

Autres membres du jury : Madame Fanny TRAVART, orthophoniste

Madame Pauline POLONI, orthophoniste



FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE

CFUO DE POITIERS

Année 2022-2023

MEMOIRE
en vue de l'obtention du certificat de capacité d'orthophonie
Présenté par

Suzanne ROGER

AMYOTROPHIE SPINALE PROXIMALE : CREATION D'UNE BROCHURE DE
SENSIBILISATION A DESTINATION DES ORTHOPHONISTES AFIN D'AMELIORER
LEURS CONNAISSANCES ET LEUR ROLE DANS L'EVALUATION ET LA PRISE EN
SOIN DE CETTE PATHOLOGIE

Directrice du mémoire : Madame Carole VUILLEROT, Professeure
Directrice du mémoire : Madame Marion ETTORI, Orthophoniste

Autres membres du jury : Madame Fanny TRAVART, orthophoniste
Madame Pauline POLONI, orthophoniste

REMERCIEMENTS

Je remercie chaleureusement toutes les personnes ayant participé de près ou de loin à la réalisation de ce mémoire.

En premier lieu, je souhaite remercier mes directrices de mémoire le Professeur Carole VUILLEROT, neuropédiatre, et Madame Marion ETTORI, orthophoniste, pour leur accompagnement, leur disponibilité, leur patience ainsi que leur expertise durant ces mois de travail.

Je remercie également le Docteur Gwenaël LE GUYADER, généticien, qui m'a accompagnée aux prémices de ce mémoire.

Je remercie toutes les personnes qui ont permis à ce mémoire de voir le jour grâce à leur parole, leurs conseils et leur bienveillance lors de mes recherches au cours de ma formation : les enseignants, les intervenants, les orthophonistes.

Je tiens à témoigner ma reconnaissance à Madame Marie CAILLET, enseignante responsable des mémoires au Centre de Formation Universitaire en Orthophonie de Poitiers, pour sa disponibilité et ses conseils pertinents et bienveillants.

Je remercie mes maîtres de stage pour leur soutien et leur aide dans la conception de ce mémoire.

Je remercie infiniment mes parents ainsi que toute ma famille. Je remercie plus particulièrement Céline ROGER et Mickaël VENARA pour leur aide si précieuse.

Un grand merci à mes amies Marielle BRISSON et Mélissa VOISIN-MARRAS pour leur amitié si forte que même la relecture d'un mémoire ne peut briser. Merci à mes amies de promotion pour le soutien et l'entraide tout au long de ces cinq années d'études.

Enfin, je remercie sincèrement mon compagnon, Sylvain RONDIER, pour son soutien à toute épreuve au fil de ce mémoire.

SOMMAIRE

REMERCIEMENTS	
SOMMAIRE	
LISTE DES ABREVIATIONS	1
TABLE DES FIGURES ET TABLEAUX	3
INTRODUCTION.....	4
PROBLEMATIQUE (PARTIE THEORIQUE).....	6
1 L'amyotrophie Spinale Proximale (ASP)	6
1.1 L'ASP, une pathologie génétique neuromusculaire rare.....	6
1.1.1 Définition de la maladie	6
1.1.2 Terminologie	6
1.1.3 Prévalence et incidence	6
1.1.4 Origine génétique de la maladie.....	7
1.2 Caractéristiques médicales et orthophoniques des différents types d'ASP.....	8
1.2.1 L'ASP de type 0 (ASI très sévère).....	8
1.2.2 L'ASP de type I (ASI sévère ou maladie de Werdnig-Hoffmann)	9
1.2.3 L'ASP de type II (ASI intermédiaire).....	10
1.2.4 L'ASP de type III (maladie de [Wohlfart-]Kugelberg-Welander).....	11
1.2.5 L'ASP de type IV.....	11
1.3 La prise en soin des patients atteints d'ASP	12
1.3.1 Le dépistage néonatal	12
1.3.2 Le défi des nouveaux traitements.....	13
1.3.3 Les aides techniques et les soutiens thérapeutiques	14
1.3.4 L'importance de l'accompagnement et de la prise en soin pluridisciplinaire....	16
2 La prise en soin orthophonique dans l'ASP	18
2.1 Les différentes atteintes fonctionnelles nécessitant une prise en soin orthophonique	18
2.1.1 Les fonctions des muscles : l'atteinte bulbaire.....	19
2.1.2 Les fonctions d'ingestion (succion, morsure, mastication et déglutition).....	20
2.1.3 Les fonctions digestives	23
2.1.4 Les fonctions de la voix et de la parole	23
2.1.5 Les fonctions intellectuelles et mentales : le langage et la cognition spatiale ...	24
2.1.6 L'atteinte des structures anatomiques	25
2.1.7 Activité et participation.....	25
2.2 L'implication de l'orthophoniste dans les soins.....	26
2.3 Le partenariat familial dans l'ASP	29

2.3.1	Le partenariat familial en orthophonie	30
2.3.2	Une maladie progressive et précoce impliquant la famille dans la charge des soins	31
3	La démarche expérimentale	32
3.1	Problématique.....	32
3.2	Objectifs	32
3.3	Hypothèses	32
	METHODE	34
1	Population et modalité de l'échantillonnage	34
2	Protocole.....	34
2.1	Les étapes de l'intervention.....	34
2.2	Nature de l'étude et variables mesurées	34
3	Matériel utilisé : Elaboration de la brochure	35
3.1	Contenu de la brochure	35
3.2	Forme de la brochure.....	36
4	Outil de recueil des données : le questionnaire	37
4.1	Choix de la technique d'enquête	37
4.2	Elaboration du questionnaire.....	37
4.2.1	Volet 1 : sensibilisation à la pathologie	38
4.2.2	Volet 2 et 3 : Connaissances de l'ASP	40
4.2.3	Volet 4 : questionnaire de satisfaction sur la brochure	40
4.3	Diffusion des questionnaires et période de recueil des données	41
5	Plan d'analyses statistiques	41
	RESULTATS	42
1	Répartition de la population	42
1.1	Profil des participants.....	42
1.2	Scores des orthophonistes aux questions de connaissances sur l'ASP	43
1.2.1	Score des orthophonistes experts avant et après présentation de la brochure	43
1.2.2	Score des orthophonistes non experts avant et après présentation de la brochure	44
2	Statistiques inférentielles.....	45
2.1	Test des rangs signés de Wilcoxon pour les orthophonistes experts.....	45
2.2	Test des rangs signés de Wilcoxon pour les orthophonistes non experts.....	45
3	Analyses descriptives	46
3.1	Volet 1 : Sensibilisation à la pathologie.....	46
3.1.1	Niveau de connaissance des orthophonistes.....	46
3.1.2	Cours ou formations suivies	46
3.1.3	Etat des lieux concernant la sensibilisation des orthophonistes.....	47

3.1.4	La prise en soin de l'ASP fait partie du champ de compétences de l'orthophoniste	49
3.1.5	Redirection vers un autre orthophoniste.....	49
3.1.6	Prise en soin des patients ASP à l'avenir	49
3.2	Volet 2 et 3 : Connaissances de l'ASP	50
3.2.1	Sensibilisation à la pathologie.....	50
3.2.2	Taux de « ne sait pas » par question de connaissances	51
3.2.3	Souhait d'approfondissement par la suite	51
3.3	Volet 4 : questionnaire de satisfaction globale de la brochure.....	52
	DISCUSSION	57
1	Apports des résultats	57
1.1	Premier objectif.....	57
1.2	Deuxième objectif	58
1.3	Troisième objectif	59
1.4	Objectif principal.....	60
1.5	Les objectifs connexes	60
2	Critique de l'étude	60
2.1	Intérêts et apports pour l'orthophonie	60
2.2	Limites.....	62
2.2.1	Limites concernant la revue de littérature	62
2.2.2	Limites concernant la brochure d'information et de sensibilisation	62
2.2.3	Limites concernant l'enquête par questionnaire.....	65
2.3	Questionnements soulevés	66
2.3.1	Volet 1 – sensibilisation à la pathologie.....	66
2.3.2	Volet 2 et 3 – questions de connaissances.....	67
3	Perspectives.....	70
3.1	Version finale de la brochure	70
3.2	Diffusion de la brochure.....	71
3.3	Evolution de notre étude	72
4	Apports personnels.....	73
	CONCLUSION	74
	BIBLIOGRAPHIE	76
	ANNEXES	94

LISTE DES ABREVIATIONS

ADN : Acide Désoxyribonucléique

AFM : Association Française pour la Myopathie

AMO : Acte Médical Orthophonique

ARN : Acide Ribonucléique

ARSLA : Association pour la Recherche sur la SLA

ASA : Amyotrophie Spinale Antérieure

ASI : Amyotrophie Spinale Infantile

ASP : Amyotrophie Spinale Proximale

ATM : Articulation Temporo-Mandibulaire

CAA : Communication Alternative et Augmentée

CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CCFUO : Collège des Centres de Formation en Orthophonie

CDAPH : Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées

CFUO : Centre de Formation Universitaire en Orthophonie

CIF : Classification Internationale du Fonctionnement du handicap et de la santé

CNIL : Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés

DEPISMA : dispositif de dépistage néonatal de la SMA

Filnemus : filière de santé maladies neuromusculaires

FNI : Fédération Nationale des Infirmiers

FSMR : Filière de Santé Maladies Rares

Gènes SMN1 et SMN2 : gène Survival of Motor Neuron 1 et 2

HAS : Haute Autorité de Santé

IME : Institut Médico-Educatif

IPP : Inhibiteurs de Pompes à Protons

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

MPR : Médecine Physique et de Réadaptation

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

OREVE : Observatoire de la Réussite Et de la Vie Etudiante de l'Université de Poitiers

ORL : Oto-rhino-laryngologiste

PDF : Portable Document Format

PMI : service de Protection Maternelle et Infantile

PNDS : Protocole National de Diagnostic et de Soins

PNMR : Plan National Maladies Rares

Protéine SMN : protéine de Survie du MotoNeurone

RGO : Reflux Gastro-Œsophagien

RGPD : Règlement Général sur la Protection des Données

SESSAD : Service d'Education Spéciale et de Soins A Domicile

SFERHE : Société Francophone d'Etude et de Recherche sur les Handicaps

SFNP : Société Française de Neuropédiatrie

SLA : Sclérose Latérale Amyotrophique

SMA : Spinal Muscular Atrophy

ULIS : Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire

VNI : Ventilation Non Invasive

TABLE DES FIGURES ET TABLEAUX

Figure 1 : Frise chronologique des différents types d'ASP	8
Figure 2 : Traitements de l'ASP (Parente & Corti, 2018; Ribault & Vuillerot, 2022).....	13
Figure 3 : Les différents acteurs de la prise en soin	16
Figure 4 : Interaction entre les composantes de la CIF (World Health Organization, 2007)...	18
Figure 5 : Structure de la CIF (World Health Organization, 2007)	18
Figure 6 : Le partenariat de soins - modèle de Montréal	30
Figure 7 : Score avant/après des orthophonistes experts.....	43
Figure 8 : Pourcentage de réussite aux questions des orthophonistes non experts	44
Figure 9 : Considération de la prise en soin de l'ASP dans le champ de compétences des orthophonistes par les orthophonistes experts.....	49
Figure 10 : Considération de la prise en soin de l'ASP dans le champ de compétences des orthophonistes par les orthophonistes non experts.....	49
Figure 11 : Souhait de prise en soin de l'ASP à l'avenir par les orthophonistes non experts ...	49
Figure 12 : Souhait d'approfondissement par la suite des orthophonistes non experts	51
Figure 13 : Satisfaction globale de la brochure.....	52
Tableau 1 : Analyse des scores des orthophonistes experts	43
Tableau 2 : Analyse des scores des orthophonistes non experts	44
Tableau 3 : Degré de connaissances de l'ASP des orthophonistes non experts	46
Tableau 4 : Sensibilisation des orthophonistes experts	47
Tableau 5 : Sensibilisation des orthophonistes non experts	48
Tableau 6 : Sensation des orthophonistes experts d'être sensibilisé à l'ASP.....	50
Tableau 7 : Sensation des orthophonistes non experts d'être sensibilisé à l'ASP.....	50
Tableau 8 : Envie de garder la brochure.....	52
Tableau 9 : Destinataires de la brochure selon les orthophonistes interrogés.....	53
Tableau 10 : Moyens de transmission de la brochure	53
Tableau 11 : Nature des commentaires laissés par les orthophonistes interrogés.....	54
Tableau 12 : Réponses des orthophonistes experts avant exposition à la brochure	132
Tableau 13: Réponses des orthophonistes experts après exposition à la brochure	132
Tableau 14 : Réponses des orthophonistes non experts avant exposition à la brochure	133
Tableau 15 : Réponses des orthophonistes non experts après exposition à la brochure	134
Tableau 16 : Profil des orthophonistes experts	135

INTRODUCTION

L'émergence de ce projet de mémoire est apparue après un stage réalisé en quatrième année d'orthophonie au sein du Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires et Neurologiques Rares de Saint Pierre, île de la Réunion. En souhaitant nous renseigner sur les maladies rencontrées dans ce centre, nous nous sommes aperçus de la pauvreté voire de l'absence de documentation sur les intérêts et les objectifs de la prise en soin orthophonique. Durant ce stage, nous avons assisté à une formation sur l'Amyotrophie Spinale Proximale (ASP) qui a éveillé notre curiosité, nous poussant à consulter différents Centres de Référence des Maladies Neuromusculaires et Neurologiques Rares afin d'avoir des avis et retours de professionnels experts sur la pratique orthophonique dans ces centres.

L'Amyotrophie spinale proximale (ASP) ou antérieure (ASA) est une pathologie neuromusculaire dégénérative rare touchant globalement la motricité des patients. Une prise en charge pluridisciplinaire est essentielle. Depuis les récents progrès scientifiques, de nouveaux traitements ont permis de stabiliser la maladie mais ne permettent pas sa guérison. L'expression de la maladie est variée et son évolution est progressive : chaque patient peut avoir des atteintes et des troubles différents compte tenu de l'étendue du spectre de la maladie. Les atteintes bulbaires mentionnées dans la littérature scientifique, présentes chez certains patients, attestent du besoin d'évaluation et de prise en soin orthophonique. L'ASP touche la déglutition, l'oralité, la voix et parfois la communication chez les patients avec une atteinte sévère. Elle affecte également les fonctions oro-myo-faciales avec des déformations et des enraidissements au niveau de l'articulation temporo-mandibulaire (ATM) et une limitation de l'ouverture buccale, pouvant entraîner des difficultés alimentaires. Au regard de ces atteintes, les orthophonistes sont amenés à rencontrer ces patients : nous pouvons alors nous questionner sur l'intégration de cette prise en soin dans le paysage orthophonique.

Cependant, nous constatons qu'il y a peu de littérature et qu'il n'existe actuellement aucun mémoire d'orthophonie français sur ce sujet, ce qui rend difficile l'accès aux informations essentielles pour la pratique orthophonique. Nous n'avons trouvé qu'un seul mémoire francophone (Vanoverschelde, s. d.). La plupart des informations trouvées lors de ces recherches personnelles concernaient davantage les médecins, kinésithérapeutes et ergothérapeutes mais peu étaient directement destinées aux orthophonistes.

Au regard du manque d'information concernant la prise en soin orthophonique de cette maladie, nous avons souhaité en faire notre sujet de mémoire. L'ASP étant encore très méconnue des orthophonistes, nous nous sommes interrogés sur la manière de pouvoir faire connaître cette pathologie que ces professionnels peuvent être amenés à rééduquer. En échangeant sur ce sujet avec des médecins et des orthophonistes, nous avons évoqué la pertinence d'informer sur la prise en soin orthophonique de ces patients et de contrer les difficultés d'accès à l'information. Notre réflexion nous a donc menés à la volonté de créer un dispositif de sensibilisation à destination des orthophonistes.

Dans un premier temps, la partie « problématique » nous permettra d'effectuer une revue de la littérature pour recueillir les données sur les dernières recherches concernant l'ASP et ainsi souligner l'intérêt de l'orthophonie. Dans un second temps, nous détaillerons la méthodologie mise en place. Pour ce faire, nous allons présenter la brochure d'information réalisée à destination des orthophonistes ainsi que le questionnaire proposé aux orthophonistes français. Ce dernier a pour objectif de faire un état des lieux de la sensibilisation et des connaissances des orthophonistes, de tester l'efficacité de la brochure mais également de recueillir des pistes d'amélioration. Après avoir évoqué les résultats, nous procéderons à une analyse réflexive abordant les limites et les recommandations de cette étude. Enfin, la conclusion viendra clôturer ce mémoire.

PROBLEMATIQUE (PARTIE THEORIQUE)

1 L'AMYOTROPHIE SPINALE PROXIMALE (ASP)

1.1 L'ASP, une pathologie génétique neuromusculaire rare

1.1.1 Définition de la maladie

L'amyotrophie spinale proximale (ASP) ou Amyotrophie Spinale Antérieure (ASA) ou encore Spinal Muscular Atrophy (SMA) est une maladie neuromusculaire considérée comme étant rare car elle affecte moins de 0,05% de la population (Rath, 2019). L'ASP est une maladie génétique causée par une délétion du gène SMN1 (Survival of Motor Neuron 1) entraînant la dégénérescence des motoneurons périphériques situés dans la corne antérieure de la moelle épinière qui se caractérise globalement par une atteinte motrice (atrophie et faiblesses musculaires) et respiratoire (Monani, 2005; Kolb & Kissel, 2015; Verhaart et al., 2017; Arnold & Fischbeck, 2018; Finkel et al., 2018; Mercuri et al., 2018; Saposnik et al., 2022; Urtizberea, 2022).

1.1.2 Terminologie

Dans ce mémoire, nous préférons l'emploi du terme français « Amyotrophie Spinale Proximale (ASP) » au terme anglophone « Spinal Muscular Atrophy (SMA) ». Le terme « Amyotrophie » signifie la fonte musculaire. Le terme « Spinal » est relatif à la moelle épinière où se situe la dégénérescence des motoneurons. « Proximal » désigne une atteinte principalement des muscles dits proximaux, c'est-à-dire les muscles du tronc, des épaules, des hanches, des jambes voire du visage et de la gorge. Le terme « Amyotrophie Spinale Antérieure (ASA) » correspond à cette même maladie : « antérieure » réfère à la localisation de l'atteinte au niveau de la moelle épinière. Le terme « Amyotrophie Spinale Infantile (ASI) » est souvent employé à tort par abus de langage pour évoquer l'ASP. L'ASI correspond plus précisément aux formes de l'ASP qui débute chez le petit enfant : elle est la cause héréditaire la plus fréquente de mortalité infantile (Arnold & Fischbeck, 2018; Monani, 2005; Nicolau et al., 2021).

1.1.3 Prévalence et incidence

Il est pourtant difficile de connaître la prévalence et l'incidence de cette maladie. Cette imprécision est notamment due à la difficulté de recenser les patients dans les centres de référence :

- Certains patients souffrent de types très sévères de la pathologie avec une mortalité prématurée ce qui ne laisse pas le temps de les recenser.
- Certains patients développent des types tardifs de la pathologie avec une évolution lente ce qui ne permet pas de les diagnostiquer précocement, ni de les recevoir régulièrement en centre de référence.

Selon les estimations de l'incidence, l'ASP toucherait en moyenne entre 15 et 19 naissances pour 100 000 en France (Urtizberea et al., 2018; Verhaart et al., 2017). La prévalence est estimée de 1 à 2 personnes sur 100 000 (Verhaart et al., 2017). Il y a environ 1 200 individus atteints d'ASP en France (Rath et al., 2022; Urtizberea et al., 2018).

1.1.4 Origine génétique de la maladie

L'ASP peut se transmettre selon un mode autosomique récessif : c'est-à-dire que la personne malade a reçu une copie du gène altéré (absence ou anomalie) à la fois par son père et par sa mère. Plus rarement, elle peut également se transmettre via une mutation de novo. La maladie n'est alors pas présente dans le patrimoine génétique des parents mais s'installe après la mutation des gamètes parentaux ou du zygote (œuf fécondé). Dans ce cas de figure, la mutation intervient donc de manière spontanée lors de la conception.

La délétion du gène SMN1 intervient plus précisément dans la région 5.q13 qui code pour la protéine de survie du motoneurone SMN. Ceci entraîne la diminution de production de la protéine SMN. La gravité du phénotype exprimé correspond au nombre de copies du gène SMN2 puisque ce gène modificateur peut générer une protéine SMN fonctionnelle qui sera néanmoins présente en faible quantité. Le nombre de copies du gène SMN2 aura donc une incidence sur la gravité du phénotype observé. En majorité, les patients ayant une à deux copies du gène SMN2 développent une amyotrophie de type I, les patients ayant trois copies de ce gène développent une amyotrophie de type II et les patients ayant trois à quatre copies de ce gène développent une amyotrophie de type III. Les nouveaux traitements (Evrysdi Risdiplam et Spinraza Nusinersen) sont notamment basés sur l'augmentation de protéine SMN fonctionnelle via le gène SMN2. Les signes cliniques de l'amyotrophie spinale infantile peuvent être très variés selon les patients avec des symptômes modérés à des symptômes ayant un impact sur leur qualité de vie ainsi que sur celle de leur entourage. Ces symptômes peuvent réduire leur espérance de vie pour les formes les plus graves (Monani, 2005; Kolb & Kissel, 2015; Verhaart et al., 2017; Arnold & Fischbeck, 2018; Finkel et al., 2018; Mercuri et al., 2018; Saposnik et al., 2022; Urtizberea, 2022).

1.2 Caractéristiques médicales et orthophoniques des différents types d'ASP

L'expression de l'ASP est tellement variée que l'on peut parler de large spectre phénotypique (Byers & Banker, 1961). Ce continuum a été classé en quatre voire cinq grands types (de 0 ou 1 à 4) : chaque type ayant plusieurs sous-types classés selon l'âge de survenue et de la gravité de l'atteinte évaluée par rapport aux capacités fonctionnelles motrices maximales atteintes.

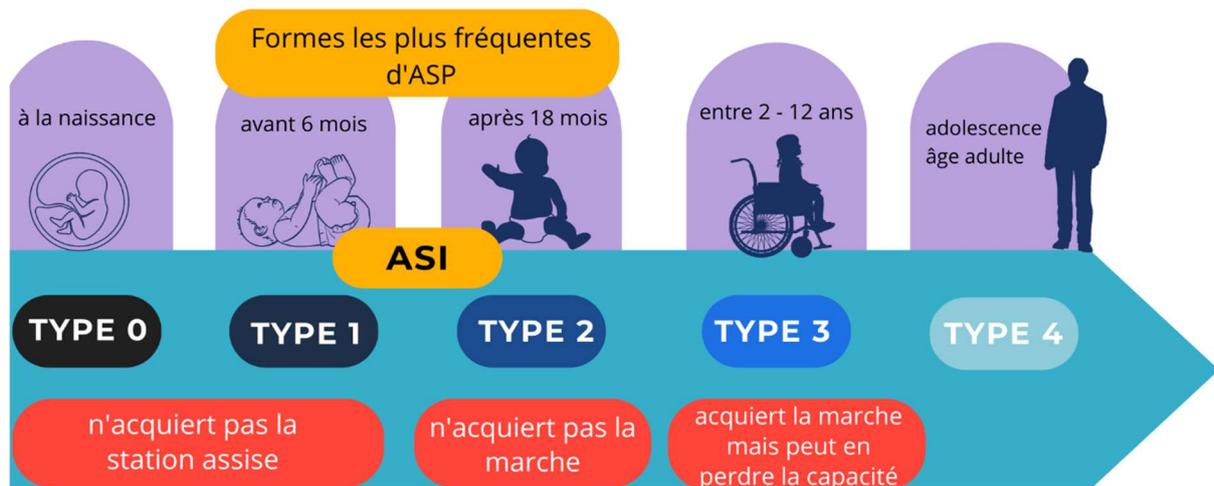


Figure 1 : Frise chronologique des différents types d'ASP

Certaines classifications internationales peuvent également proposer des catégories intermédiaires de chaque type de la maladie afin d'optimiser la prise en soin. Plus généralement, la maladie se caractérise par :

- Une hypotonie, une hypomobilité, des troubles moteurs et des faiblesses musculaires
- Une diminution ou une abolition des réflexes ostéotendineux (les réflexes ostéotendineux sont des contractions réflexes d'un muscle étiré brusquement)
- Une amyotrophie des membres inférieurs et supérieurs
- Une déformation articulaire et osseuse (scoliose)
- Une préservation du toucher, de la vue, de l'ouïe et des capacités intellectuelles

(von Gontard et al., 2002; Russman, 2007; Kolb & Kissel, 2015; Saposnik et al., 2022)

1.2.1 L'ASP de type 0 (ASI très sévère)

L'ASP de type 0 est la forme la plus sévère et la plus rare : la maladie s'installe in utero et l'on observe rapidement des signes très sévères d'atteinte ventilatoire, d'atteinte des muscles intercostaux, des fasciculations linguales ainsi que des déficits du réflexe de succion et de déglutition durant les premiers instants de vie. La survenue précoce de la maladie ne permet pas de mettre en place des traitements pour la stabiliser. Le décès a généralement lieu avant le

troisième mois de vie des enfants et la plupart ne survivent pas au-delà de sept mois. (Dubowitz, 1999; Macleod et al., 1999; Kolb & Kissel, 2015; Grotto et al., 2016).

1.2.2 L'ASP de type I (ASI sévère ou maladie de Werdnig-Hoffmann)

L'ASP de type I est l'une des formes les plus sévères, c'est également la plus fréquente (*environ soixante pour cent des atteintes*) (Ogino et al., 2004; Verhaart et al., 2017). Il s'agit de la maladie autosomique récessive mortelle la plus répandue au Royaume-Uni après la fibrose kystique appelée également mucoviscidose (Pearn, 1973; Thomas & Dubowitz, 1994). Cette forme serait davantage présente chez les garçons que chez les filles. La prévalence est d'environ 1/80 000 et l'incidence de 1/5000 naissances (Bach et al., 2002). L'incidence globale varie de 1 à 8/100 000 (Verhaart et al., 2017).

Les nourrissons ont un développement normal à la naissance et présentent progressivement :

- Une atrophie (atteinte musculaire) avec une hypotonie,
- Des troubles moteurs,
- Une hypo-mobilité,
- Une diminution ou abolition des réflexes ostéotendineux,
- Des déformations articulaires précoces telles que la scoliose, la luxation de hanche et des déformations des membres,
- Une déformation du thorax induit par les muscles intercostaux (néanmoins le diaphragme est peu touché),
- Des troubles bulbaires,
- Des troubles respiratoires : ces derniers sont induits par l'atteinte des muscles respiratoires conduisant à des encombrements bronchopulmonaires avec surinfection et insuffisance respiratoire.

Les signes de l'ASP de type I surviennent avant six mois. L'ASP de type I se caractérise par l'impossibilité de se tenir assis selon le Consortium International de l'ASP (Munsat, 1991; Munsat & Davies, 1992; Kolb & Kissel, 2015). Ce type d'ASP a été lui-même divisé en sous-types selon l'âge d'apparition et les symptômes observés (Audic & Barnerias, 2020) :

- Type IA (correspond à l'ASP de type 0) : installation des symptômes dans les 15 premiers jours de vie avec une atteinte motrice sévère et subite, une atteinte bulbaire illustrée par une dysphagie et un trouble de la succion ainsi qu'une atteinte respiratoire (Tizzano & Zafeiriou, 2018).

- Type IB : installation des symptômes dans les 3 premiers mois de vie avec l'absence du port de tête.
- Type IC : installation des symptômes dans les 3 à 6 premiers mois de vie avec port de tête acquis. Il est parfois appelé type I bis en France.

Avant l'arrivée des traitements, la forme de type I entraînait une mortalité infantile rapide (dans les deux premières années de vie) et les soins étaient surtout palliatifs. Depuis la mise en place des nouveaux traitements, la longévité et la qualité de vie des patients ont progressé (Audic & Barnerias, 2020; Finkel et al., 2014; Thomas & Dubowitz, 1994; Tizzano & Finkel, 2017; Urtizbera, 2022; Wang et al., 2007; Zerres & Davies, 1999; Zerres & Rudnik-Schöneborn, 1995).

1.2.3 L'ASP de type II (ASI intermédiaire)

La prévalence de ce type d'ASP est de 1/70 000 et 1/375 000. Le développement des patients atteints d'ASP de type II semble normal jusqu'à six à neuf mois. Cette survenue infantile est aussi associée à la présence d'atteintes bulbaires et nutritionnelles. L'évolution est lente, ce qui rend difficile la détection de la progression de la maladie sur de courtes périodes (Anoussamy et al., 2021). Nous pouvons observer chez ces patients :

- La possibilité de tenir assis de manière plus ou moins stable sans appui des membres supérieurs,
- L'impossibilité de marcher et de ramper,
- La survenue fréquente au cours de l'évolution de déformations orthopédiques (scoliose, luxations de hanche et déformations des membres),
- Une hypotonie et amyotrophie qui touchent particulièrement les membres inférieurs mais également les membres supérieurs,
- Une aggravation progressive de la faiblesse musculaire,
- Une insuffisance respiratoire (avec un terrain favorisant les infections pulmonaires).

Les signes de l'ASP de type II surviennent après six mois et le diagnostic est généralement posé avant les vingt-quatre mois de l'enfant. L'ASP de type II se caractérise par la possibilité de se tenir assis selon le Consortium International de l'ASP (Munsat, 1991; Munsat & Davies, 1992; Zerres et al., 1997; Zerres & Davies, 1999; Kolb & Kissel, 2015).

1.2.4 L'ASP de type III (maladie de [Wohlfart-]Kugelberg-Welander)

L'ASP de type III présente une évolution lente qui peut rendre difficile la détection de la progression de la maladie sur de courtes périodes comme l'ASP de type II (Annoussamy et al., 2021). Nous pouvons généralement observer :

- Une atteinte principalement des membres inférieurs : des difficultés pour marcher et courir
- Des difficultés pour tousser et respirer surtout après la perte de la marche
- Des anomalies osseuses avec des fragilités et des déformations squelettiques entraînant une atteinte des fonctions motrices, plus importante chez les personnes qui perdent la capacité de marcher
- Les troubles de la déglutition et les difficultés d'alimentation sont plus rares mais lorsque la maladie est davantage exprimée il est possible d'observer des troubles de la déglutition (Mercuri et al., 2018)

Les signes de l'ASP de type III surviennent souvent après les dix-huit mois de l'enfant après l'acquisition de la marche et l'âge adulte. Le diagnostic peut être posé entre l'enfance et le début de l'adolescence. Selon le Consortium International de l'ASP, l'ASP de type III se caractérise par le fait que l'enfant puisse acquérir la marche car les premiers symptômes se déclenchent tardivement. Néanmoins, ils peuvent également en perdre la capacité au cours de leur évolution (Munsat, 1991; Munsat & Davies, 1992; Zerres et al., 1997; Zerres & Davies, 1999, p. 99; Kolb & Kissel, 2015).

1.2.5 L'ASP de type IV

L'ASP de type IV est très proche de l'ASP de type III, c'est également la forme de la maladie la moins sévère. Nous constatons l'apparition progressive de faiblesses, de tremblements et de contractions musculaires qui se manifestent pour la première fois à la fin de l'adolescence ou à l'âge adulte. Elle représente moins de cinq pour cent des ASP (Zerres & Rudnik-Schöneborn, 1995; Piepers et al., 2008; Kolb & Kissel, 2015).

La variabilité des atteintes, détaillée dans cette partie, pose un véritable défi pour la mise au point de thérapies efficaces visant à traiter les patients atteints de cette maladie (Arnold & Fischbeck, 2018).

1.3 La prise en soin des patients atteints d'ASP

1.3.1 Le dépistage néonatal

Actuellement, il n'existe pas de dépistage néonatal systématique de l'ASP en France alors que de nombreux pays au monde l'ont déjà mis en place. Néanmoins, un conseil et un suivi génétique pour la procréation peuvent être prodigués aux parents ayant des antécédents familiaux. Cela consiste en un diagnostic anténatal ou un accès à la procréation médicalement assistée avec sélection des embryons non touchés par la maladie (Tizzano & Zafeiriou, 2018; Urtizbera, 2022).

A l'avenir, le dépistage néonatal systématique de l'ASP pourrait modifier et faire évoluer la prise en soin de la maladie. Il permettrait notamment une prise en soin encore plus précoce en commençant un traitement afin d'éviter la survenue d'une dégénérescence définitive et ainsi obtenir de meilleurs résultats. En effet, tout l'enjeu des traitements réside dans une prise en soin précoce puisque les traitements ne permettent pas de faciliter la régénération des motoneurones déjà perdus. L'intérêt d'un dépistage précoce semble tout à fait opportun car l'efficacité du traitement est corrélée à l'âge d'administration du traitement (McGrattan et al., 2021; Nicolau et al., 2021; Urtizbera, 2022). La littérature scientifique a mis en évidence cet aspect de la prise en charge précoce du traitement pour le médicament Nusinersen. En effet, soixante-et-un pour cent des enfants atteints d'ASP de type I ont survécu lorsqu'ils ont reçu leur dose de traitement avant cinq mois et cent pour cent des enfants atteints d'ASP de type I ont survécu lorsqu'ils ont reçu leur dose de traitement avant trois semaines (De Vivo et al., 2019).

Ces dépistages génétiques néonataux commencent progressivement à se mettre en place dans certaines régions françaises via l'étude DEPISMA mise en place à partir de décembre 2022. Le test de dépistage génétique de l'ASP consiste à détecter la présence ou l'absence des deux copies du gène SMN1 via un prélèvement sanguin sur un papier buvard. En cas d'absence du gène SMN1, le résultat est considéré positif. La famille du nourrisson est alors redirigée vers les Centres de Référence des Maladies Neuromusculaires rares pour bénéficier d'un examen génétique plus poussé et une prise en soin appropriée (« Avancées dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 », 2021; Ribault & Vuillerot, 2022).

1.3.2 Le défi des nouveaux traitements

❖ *La modification des phénotypes*

Pendant longtemps, l'ASP n'a pas eu de traitement spécifique. Depuis les récents progrès scientifiques, de nouveaux médicaments ont été mis sur le marché : ils stabilisent la maladie mais ne permettent pas la guérison. Il existe deux types de thérapies efficaces permettant de traiter l'ASP. Certaines agissent sur l'épissage de l'ARN messager de l'exon 7 du gène SMN2 alors que la thérapie génique cible le gène SMN1 (Finkel et al., 2017; Messina & Sframeli, 2020; Parente & Corti, 2018). Ces traitements ont démontré leur sécurité et leur efficacité mais sont encore très récents, il y a donc encore un manque de données et de recul évident sur l'avancée et l'amélioration de la qualité de vie des patients (Nicolau et al., 2021). Les traitements visent en priorité à agir sur les domaines des fonctions respiratoires, des fonctions bulbaires et de la motricité. Les études sont prometteuses mais n'attestent pas encore des améliorations sur les fonctions bulbaires (Madruga-Garrido et al., 2021).

Depuis quelques années les nouveaux traitements modifient donc progressivement les phénotypes observés en tendant à améliorer la survie et les fonctions motrices des patients atteints d'ASP (Anoussamy et al., 2021; Farrar et al., 2020; Finkel et al., 2020; Nicolau et al., 2021; Parente & Corti, 2018; Tizzano & Finkel, 2017). Néanmoins, l'efficacité sur le long terme n'est pas encore connue. L'objectif de ces traitements n'est pas seulement de stopper la neurodégénérescence mais serait également de constater une amélioration fonctionnelle en favorisant et stimulant les acquisitions au niveau moteur (Audic et al., 2020; Audic & Barnerias, 2020; Boulay et al., 2020). Les modifications induites dans les phénotypes par les nouvelles thérapies de l'ASP entraînent des changements significatifs dans la pratique (Farrar et al., 2020; Messina & Sframeli, 2020; Tizzano & Finkel, 2017).

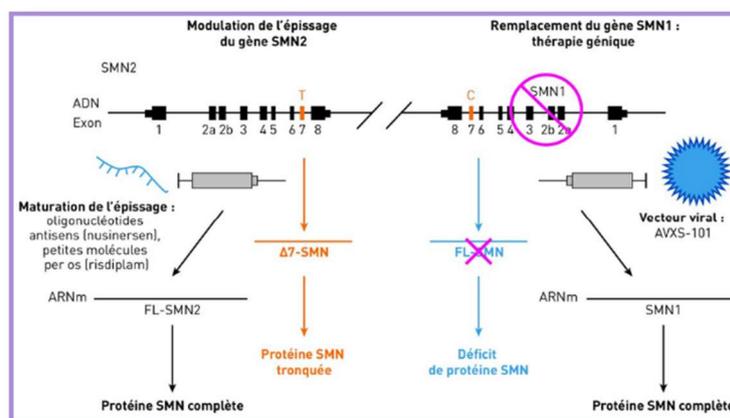


Figure 2 : Traitements de l'ASP (Parente & Corti, 2018; Ribault & Vuillerot, 2022)

❖ *Les traitements à Acide Ribonucléique (ARN)*

L'acide Ribonucléique (ARN), est un support permettant notamment de synthétiser les protéines à partir de l'Acide Désoxyribonucléique (ADN). Afin de permettre une synthèse des protéines SMN, les chercheurs ont mis au point des traitements agissant sur la modification de la maturation de l'ARN messager SMN2. Parmi ces médicaments à ARN, il y a le Spinraza (*Nusinersen*) qui est administré par voie intrathécale. C'est-à-dire via une ponction lombaire : le médicament est injecté dans le liquide cébrospinal entre deux vertèbres lombaires trois fois par an à vie (De Vivo et al., 2019; McGrattan et al., 2021). C'est un oligonucléotide antisens qui permet la survie des motoneurons en produisant davantage de protéines SMN fonctionnelles via la protéine SMN2 et augmente ainsi la survie des patients et le développement des capacités motrices telles que s'asseoir, se lever et se coucher (McGrattan et al., 2021; Chiriboga et al. 2016 ; Passini et al, 2011). Ce médicament est bénéfique pour les types I à III, il est disponible depuis 2017 en France (Erdos & Wild, 2022; Osredkar et al., 2021; Pane et al., 2021). Il existe également l'Evrysdi (*Risdiplam*) administré par voie orale qui est prescrit pour les trois types d'ASP. Il est disponible depuis 2021 en France.

❖ *La thérapie génique*

Concernant la thérapie génique, il existe le Zolgensma (*onasemnogene abervovec*). Il s'agit de l'une des premières thérapies géniques mondiales fonctionnelles : le gène transféré permet l'expression d'une copie fonctionnelle du gène SMN1 par une perfusion intraveineuse unique chez les jeunes enfants (Annoussamy et al., 2021). Elle est disponible depuis 2020 en France.

1.3.3 Les aides techniques et les soutiens thérapeutiques

❖ *Aides ventilatoires*

Face aux atteintes des muscles respiratoires, certains patients vont présenter une insuffisance nécessitant une assistance de type Ventilation Non Invasive (VNI). Il s'agit d'une aide mécanique à la respiration pour soutenir les muscles respiratoires. Une trachéotomie peut également être proposée dans les cas les plus graves lorsque la ventilation est très sévèrement atteinte (Audic & Barnerias, 2020; Boulay et al., 2020; Urtizbera, 2022). Cependant, pour des questions d'éthique, il est actuellement conseillé d'éviter cette intervention invasive qui n'est pas forcément justifiée selon l'étude de Bach (Bach et al., 2002). Les patients peuvent également avoir recours à un relaxateur de pression (type Alpha 200 ou 300), une machine d'assistance à la toux « in-exsufflateur » (de type Cough assist) ou un percussif.

❖ *Aides nutritionnelles*

Concernant les risques de dénutrition, il est essentiel de les prévenir en s'assurant que le patient reçoive les apports adéquats. Pour ce faire, il est possible de multiplier les modalités d'alimentation : alimentation orale et alimentation entérale par sonde nasogastrique ou par un orifice de gastrostomie (Audic & Barnerias, 2020). L'âge de mise en place d'une nutrition entérale est très varié, la moyenne se situe aux alentours de onze mois (Birnkranz et al., 1998; Choi et al., 2020; Davis et al., 2014; Finkel et al., 2014; McGrattan et al., 2021). La pose d'une gastrostomie suppose une longue réflexion poussée de la part de l'équipe soignante. Dans l'attente de cette potentielle opération, des compléments alimentaires sont apportés par une sonde via la voie nasale (sonde nasogastrique ou nasojéjunale). Néanmoins, ces dernières peuvent entraver le port du masque de la ventilation non invasive (Wang et al., 2007).

Actuellement, il n'y a pas de consensus sur la mise en place d'une sonde de gastrostomie et différentes questions restent en suspens : *à quel moment orienter le patient vers cela ? faut-il compléter ou remplacer l'alimentation orale par la sonde lorsque le patient n'est pas encore symptomatique ?* Les professionnels ne sont pas d'accord : pour certains, il est essentiel d'anticiper la survenue de symptômes et pour d'autres il est risqué d'exposer les patients à une intervention chirurgicale avant la survenue des symptômes. Néanmoins, il est évident pour tous qu'il faille apporter une supplémentation nutritionnelle lorsque les apports alimentaires per os ne sont plus suffisants : la gastrostomie est le moyen le plus adapté dans ce cas. Pour autant, cette nécessité d'alimentation par sonde n'est en général pas réalisée à la suite d'une évaluation claire et précise de la déglutition (Berti et al., 2021; Finkel et al., 2018). L'opération se fait le plus souvent sous anesthésie générale et plus rarement par anesthésie locale. Ultérieurement, il est essentiel de reprendre rapidement une alimentation complète et de veiller à de possibles complications pulmonaires induites par la sédation.

Le patient reçoit généralement des traitements pour faire face aux symptômes gastro-intestinaux qu'il rencontre : des laxatifs, des antiacides, des inhibiteurs de pompes à protons (Audic & Barnerias, 2020; Boulay et al., 2020; Tilton et al., 1998; Urtizbera, 2022; Wang et al., 2007).

❖ *Aides posturales*

De nombreux appareillages et aides techniques permettent au patient de prévenir les déformations articulaires et osseuses induites par la maladie, d'améliorer leur installation au quotidien et plus largement leurs fonctions. Nous pouvons citer notamment le corset Garchois, la minerve, l'orthèse, les appareils de verticalisation, les exosquelettes, le déambulateur ou le

fauteuil roulant. Le patient peut également bénéficier de chirurgies orthopédiques pour corriger les déformations articulaires et osseuses apparues avec la croissance, en particulier la scoliose (Boulay et al., 2020; Urtizberea, 2022).

1.3.4 L'importance de l'accompagnement et de la prise en soin pluridisciplinaire

❖ Les centres de référence et de compétences

La succession des trois Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR) a permis la création de la filière de santé maladies rares neuromusculaires (FILNEMUS). Il existe actuellement quarante-six centres de référence ou de compétences des maladies neuromusculaires rares en France. Le lancement du quatrième PNMR au premier trimestre 2023 engendre la mise en place d'une nouvelle campagne de labellisation de ces centres qui aura pour conséquence de modifier le paysage français. Cette filière permet de mettre en lien tous les intervenants qui participent à la recherche scientifique, au diagnostic et à la prise en soin des patients atteints de maladies neuromusculaires rares, dont l'ASP. La prise en soin par une équipe multidisciplinaire améliore alors considérablement la qualité de vie des patients atteints d'ASP (Farrar et al., 2020; *Vers un quatrième plan national maladies rares (PNMR4)*, s. d.).

❖ Les acteurs de la prise en soin

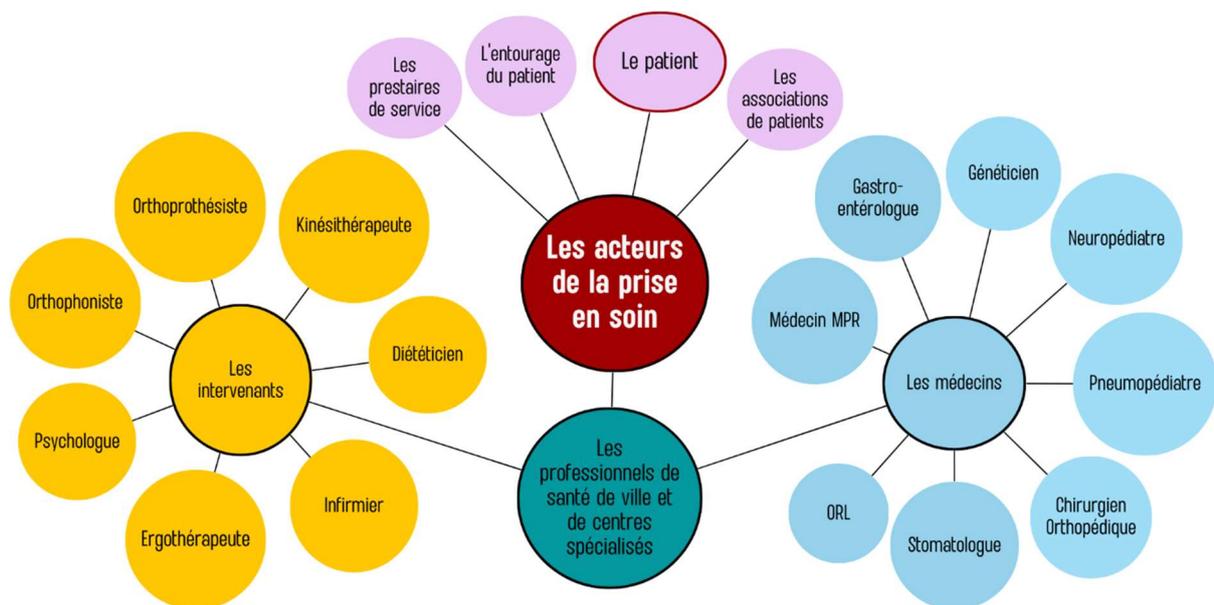


Figure 3 : Les différents acteurs de la prise en soin

Le premier acteur de la prise en soin est le patient. Il est accompagné de son entourage, des associations de patients et des prestataires de service (ventilation, nutrition entérale, traitements, infirmier à domicile). L'accompagnement pluridisciplinaire se fait par des médecins et des professionnels de santé des centres de référence et de compétences en maladies neuromusculaires et par des praticiens de ville (Boulay et al., 2020; K.-A. Chen et al., 2021; Chilińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021; Wang et al., 2007; Yuan et al., 2007) :

- **Des médecins** : les médecins en service de médecine physique et de réadaptation (MPR), les gastro-entérologues, les généticiens, les neuropédiatres, les pneumopédiatres, les chirurgiens orthopédiques, les stomatologues, les Oto-Rhino-Laryngologistes (ORL) et les médecins nutritionnistes.
- **Des professionnels de santé** : les infirmiers, les ergothérapeutes, les psychologues, les orthophonistes, les orthoprothésistes, les kinésithérapeutes et les diététiciens.

Les diététiciens veillent aux apports nutritionnels appropriés pour les patients atteints d'ASP. Ils s'assurent que le patient ne reçoit pas d'apports insuffisants ou excessifs et surveillent la croissance (Wang et al., 2007). Les kinésithérapeutes et les ergothérapeutes proposent des rééducations motrices mais également des appareillages et des adaptations pour permettre aux patients d'accéder à un certain confort lorsque les déformations ont des répercussions sur leur position (Audic & Barnerias, 2020). Les kinésithérapeutes réalisent également une thérapie respiratoire dès le diagnostic, la norme de soin pour l'ASP recommande effectivement une prise en soin prophylactique des déficits respiratoires et ce, avant l'apparition de symptômes (Finkel et al., 2018).

Des consensus nationaux et internationaux pour soigner l'ASP ont été établis et un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS), paru en 2021, a été élaboré en France (« Avancées dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 », 2021; *Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)*, s. d.). Ce PNDS recommande notamment une prise en soin orthophonique concernant les potentiels troubles de la sphère oro-faciale, de la communication, de la voix et de la parole (« Avancées dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 », 2021; *La FSMR Filnemus - Filnemus*, s. d.; *Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)*, s. d.).

Elle se compose d'une première partie « fonctionnement et handicap » comprenant les déficiences des fonctions organiques et des structures anatomiques ainsi que les limitations d'activités et de participation. Puis d'une deuxième partie « facteurs contextuels » avec des facteurs environnementaux et des facteurs personnels.

Les fonctions organiques :

- ***Les fonctions des muscles*** et de l'endurance musculaire relatives au contrôle des mouvements volontaires
- ***Les fonctions du système digestif***: les fonctions d'ingestion (*sucer, mordre, mastiquer, travailler les aliments dans la bouche avec la langue et déglutir*) ainsi que les fonctions digestives (*telles que le transport des aliments par le tube digestif*) et de maintien du poids
- ***Les fonctions de la voix*** (*production et qualité du timbre, rhinolalie, raucité*), ***de la parole*** notamment l'articulation (*production des sons de la parole, dysarthrie*) et d'autres vocalisations (*babiller, crier*) peuvent être impactées
- ***Les fonctions intellectuelles et mentales*** qui sous-tendent le langage

Structures anatomiques :

- ***Structures liées à la voix et à la parole*** : structure nez, bouche, pharynx, larynx (dents, gencives, structure du palais, langue, structure des lèvres, structure du pharynx)
- ***Structures liées au mouvement*** : os du crâne, de la face, région du cou, articulation région tête et cou, ligaments et fascia de la région tête et cou

Activité et participation :

- ***Apprentissage et application de connaissance***
- ***La communication***

2.1.1 Les fonctions des muscles : l'atteinte bulbaire

L'atteinte du tronc cérébral se traduit par d'importants troubles bulbaires fréquemment rencontrés chez les patients ASP qui étaient peu évoqués dans la littérature scientifique auparavant. Ces troubles bulbaires se manifestent par une atteinte des muscles masticateurs, mais aussi de l'orbiculaire des lèvres, de la langue, du voile du palais et du pharynx (Robert, 1995, p. 95). Ils peuvent notamment provoquer des ***difficultés au niveau des fonctions oro-myo-faciales, de l'alimentation, de l'oralité et de la déglutition*** engendrant des difficultés à manger avec une ***limitation de l'ouverture maximale de la mâchoire*** et une ***atteinte linguale***,

des *troubles de la voix*, une *atteinte faciale*, une *hypomimie* et des *troubles vasomoteurs*¹ (Audic & Barnerias, 2020; « Avancées dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 », 2021; McGrattan et al., 2021; Mercuri et al., 2018; van der Heul et al., 2019; van Bruggen et al., 2016; Wadman et al., 2014; Wang et al., 2007; Zang et al., 2022). Par ailleurs, contrairement aux fonctions motrices², les fonctions bulbaires n'ont pas été nécessairement améliorées par les traitements car ces deux fonctions ne sont pas forcément corrélées (van der Heul et al., 2020; Weststrate et al., 2022). En effet, c'est le cas notamment pour les troubles de la déglutition qui peuvent persister même après la mise en place des traitements, et ce malgré l'amélioration des autres fonctions motrices (K.-A. Chen et al., 2021; Finkel et al., 2017; McGrattan et al., 2021).

2.1.2 Les fonctions d'ingestion (succion, morsure, mastication et déglutition)

L'ASP entraîne une perte fonctionnelle des nerfs crâniens (Byers & Banker, 1961). Cette perte entraîne des modifications au niveau des noyaux des neurones moteurs des principaux régulateurs des muscles oropharyngés : nerf trijumeau, nerf facial, nerf hypoglosse et noyau ambigu.

La recherche se concentrait avant tout sur le maintien en vie des patients et sur les avancées sur le plan moteur et respiratoire. Or, l'alimentation est l'une des composantes principales de la prise en soin des patients atteints d'ASP de type I. Même si la littérature scientifique faisait clairement état de déficits concernant les capacités de déglutition : peu d'études ont rapporté des informations explicatives sur le mode et le moment d'installation de ces troubles ni sur les changements éventuels pour les patients ayant reçu une thérapie récente. Les différents articles scientifiques faisant part de ces troubles ont un niveau de preuves encore assez faible. De plus, la définition de la dysphagie est imprécise entraînant alors un manque de moyens pour mesurer la présence de troubles de la déglutition. Par conséquent, ces lacunes ont donc un retentissement indéniable sur la prise en soin de la dysphagie (Berti et al., 2021; McGrattan et al., 2021).

Les troubles de l'oralité alimentaire sont souvent constatés chez les patients ayant des maladies neuromusculaires : « Les difficultés de passage à une alimentation en morceaux sont d'une extrême fréquence chez les enfants atteints de pathologies neuromusculaires, en rapport direct avec le déficit moteur dans son expression bucco-faciale » (Ginisty et al., 2016). Une étude menée par Willig et al., met en évidence une prévalence de trente-six pour cent de problèmes

¹ Troubles circulatoires des vaisseaux entraînant une rougeur ou une pâleur

² Fonctions permettant le mouvement/la locomotion

liés à l'alimentation chez les enfants atteints d'ASP (Nutman et al., 1981; Tilton et al., 1998; Willig et al., 1994). Nous constatons un large spectre de sévérité et de prévalence en corrélation avec le type d'ASP et l'atteinte des fonctions motrices (*non assis, assis, marcheurs*) (Y.-S. Chen et al., 2012). En effet, les problèmes d'alimentation et de déglutition sont fréquents chez les patients qui n'acquièrent pas la marche et sont moins fréquents chez les patients l'ayant acquise. Il est important de garder à l'esprit que les difficultés d'alimentation ont un impact non négligeable sur l'aspect psychosocial : les temps de repas sont prolongés au détriment d'autres activités et rendent les patients davantage dépendants.

- Chez les patients atteints d'ASP de type I, une atrophie musculaire de l'oropharynx peut induire un défaut de succion, de mastication et de déglutition. Nous constatons fréquemment l'apparition d'une altération rapide de la déglutition notamment durant la phase orale et pharyngienne. Elle fait partie des premières fonctions à se détériorer : la survenue a lieu en moyenne vers 6 mois et nécessite la mise en place de soutiens alimentaires (Choi et al., 2020; Finkel et al., 2014; Wang et al., 2007).
- Chez les patients atteints d'ASP de type II à IV, bien que moins sévères et moins fréquents, nous observons tout de même la présence de troubles de l'ingestion. En effet, même si les patients atteints d'ASP de type IV ressentent rarement les symptômes de la dysphagie durant l'enfance, nous constatons tout de même une atteinte plus légère ciblant principalement l'ouverture buccale à l'âge adulte (Russman, 2007; Wadman et al., 2014; Wang et al., 2007). Nous recensons chez ces patients des temps de repas prolongés, des déficits de mastication et des fausses routes (Y.-S. Chen et al., 2012; Granger et al., 1999; McGrattan et al., 2021; Messina et al., 2008).

❖ *Morsure et mastication*

Au niveau de l'articulation temporo-mandibulaire (ATM), différentes études constatent un déficit de l'amplitude en protrusion et en latéralisation (*limitation de l'ouverture maximale de la bouche inférieure à trente-cinq millimètres entre les incisives*) ainsi que des contractures musculaires (*ces atteintes sont corrélées au type d'ASP*). La limitation de l'ouverture buccale est causée par l'atrophie des muscles ptérygoïdiens latéraux, du muscle génio-hyoïdien, du ventre antérieur des muscles digastriques et des masséters. Elle peut notamment affecter l'hygiène buccodentaire. Les difficultés sont également situées au niveau de la force de contraction en fermeture (Granger et al., 1999; van Bruggen et al., 2016; Wadman et al., 2014; Willig et al., 1994). En effet, nous observons une faible occlusion, une fatigue importante des

muscles de la face et des muscles masticateurs ainsi qu'une faible force de morsure (Choi et al., 2020; Messina et al., 2008; Wadman et al., 2014). Une étude récente indique la présence de contractures au niveau du masséter empêchant parfois l'alimentation vers l'âge d'un an (Mercuri et al., 2018). Néanmoins, l'étude de Kruse en 2020, constate une amélioration de la force de morsure grâce au nouveau traitement Nusinersen. Par ailleurs, la mesure de la force maximum de morsure est un outil adéquat pour évaluer les fonctions masticatoires (Kruse et al., 2020).

❖ *Déglutition*

La majorité des parents signale des difficultés à nourrir leur enfant dès les premiers mois de vie. Ces difficultés sont mises en évidence par la présence de signes directs et indirects de la dysphagie dont des temps de repas prolongés ou a contrario des temps de repas réduits mais plus fréquents ; une fatigabilité lors de l'alimentation ; une réduction d'apports alimentaires voire un refus de s'alimenter ; une gestion des sécrétions buccales laborieuse (Audic & Barnerias, 2020; Barnérias et al., 2014; Hully et al., 2020). La dysphagie résulte de mécanismes physiopathologiques durant l'un des trois temps :

- **Phase orale** (*préparation et propulsion du bolus alimentaire*) : les difficultés de la phase orale s'expriment par une atrophie et des fasciculations linguales et une diminution de la force linguale. Le contrôle et la propulsion du bolus ne sont donc pas efficaces et ne permettent pas un apport alimentaire efficace (Audic & Barnerias, 2020; Granger et al., 1999; Wang et al., 2007).
- **Phase pharyngée** (*déclenchement du réflexe de déglutition, transport pharyngé, protection des voies aériennes supérieures*) : des difficultés lors de la phase pharyngée ont également été recensées dans la littérature scientifique. Elles se caractérisent par une diminution de la force musculaire, la présence de stases pharyngées, une mauvaise coordination entre le passage du bol alimentaire et la fermeture des voies respiratoires et des fausses routes (*étouffement ou toux pendant ou après ingestion*). Les fausses routes, en raison de l'atrophie des muscles respiratoires, présentent un risque de dénutrition et peuvent être alarmantes car le réflexe de toux est altéré (Berti et al., 2021; K.-A. Chen et al., 2021; Kolb & Kissel, 2015; Mercuri et al., 2018; Orphanet, 2021; van den Engel-Hoek et al., 2015). En effet, elles peuvent entraîner une pénétration et une aspiration dans les voies respiratoires. (Audic & Barnerias, 2020). De fait, la présence de pneumopathies régulières est une indication de la présence d'aspirations parfois silencieuses. Par ailleurs, le

positionnement de la tête est un facteur important dans les troubles de la déglutition : chez les patients atteints d'ASP, nous pouvons retrouver un mauvais contrôle de celle-ci, ne permettant pas la mise en place de postures compensatoires et sécuritaires (Houston et al., 1994; Wang et al., 2007).

- **Phase œsophagienne** (conduction du bol alimentaire jusqu'à l'estomac grâce au péristaltisme œsophagien)

2.1.3 Les fonctions digestives

Au niveau digestif, nous notons des reflux gastro-œsophagiens (RGO). En effet, le risque de RGO est plus élevé pour les patients souffrant de maladies neuromusculaires, notamment lorsqu'il s'agit de patients ayant une ventilation artificielle non-invasive et une gastrostomie (Bach et al., 2002). Le RGO peut provoquer des crachats et vomissements après le repas, un inconfort thoracique ou abdominal ainsi qu'une mauvaise haleine. Il est notamment responsable de fausses routes silencieuses. Il sera essentiellement soigné médicalement par la prise de magnésium, de carbonate de calcium, d'inhibiteurs de pompes à proton (IPP), des agents prokinétiques et des probiotiques (pour maintenir une flore intestinale saine). Les recommandations indiquent l'importance d'éviter un jeûne prolongé pour lutter contre le RGO (Wang et al., 2007).

Nous notons également des troubles intestinaux récurrents tels qu'une constipation, une distension abdominale et des ballonnements. Ces troubles digestifs peuvent également avoir un impact sur les repas et l'alimentation. (Audic & Barnerias, 2020; Barnérias et al., 2014; Birnkrant et al., 1998; Mercuri et al., 2018).

2.1.4 Les fonctions de la voix et de la parole

Comme abordé précédemment, l'atteinte des fonctions bulbaires engendre des troubles de la voix et de la parole. Chez les bébés, nous pouvons remarquer des pleurs et des cris peu intenses. Actuellement, de plus en plus de preuves vont en faveur d'une amélioration de la voix et de la parole des enfants traités (Berti et al., 2021). Les troubles de la voix et de la parole touchent principalement les patients de type I et II (Wang et al., 2007; Zappa et al., 2021). Ces troubles se caractérisent par la présence de mouvements oculaires et de sons gutturaux, d'une anarthrie ou d'une dysarthrie, d'une dysphonie, d'une dyslalie ainsi que d'une voix nasonnée. (« Avancées dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 », 2021; Chilińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021; Rivière, 2005; Zappa et al., 2021).

Peu d'outils ont été créés pour évaluer spécifiquement les troubles induits par l'ASP dans le cadre de la prise en charge orthophonique. Cependant, un groupe d'experts a mis au point un ensemble d'auto-questionnaires concernant les différentes composantes affectant la vie des patients dont le ressenti du patient sur sa voix (Madruga-Garrido et al., 2021).

2.1.5 Les fonctions intellectuelles et mentales : le langage et la cognition spatiale

De nombreux retours de parents et de soignants témoignent de la précocité du langage chez les enfants ASP. En effet, ces bébés ont une appétence pour la communication qui est soulignée par leurs sourires, mimiques, gazouillis et leur regard expressif. Ceci contraste avec leur mobilité réduite et leur « attitude paralytique » (Audic & Barnerias, 2020).

Le développement langagier des enfants atteints d'ASP de type I est encore peu référencé dans la littérature scientifique. En effet, la maladie ne permettait pas le développement du langage avant les traitements. D'une part, à cause du taux élevé de mortalité infantile et d'autre part, à cause de l'amyotrophie des muscles (y compris des muscles faciaux), des troubles respiratoires et de l'utilisation de la ventilation invasive qui en découle (Bach et al., 2003; Chilińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021).

Les évaluations neuropsychologiques ont permis de voir que les enfants atteints d'ASP avaient des scores normaux voire supérieurs à la norme dans les domaines du langage et de la cognition spatiale. Ce constat met en avant l'hypothèse du surinvestissement de l'intellect, c'est-à-dire qu'il semblerait que l'atteinte au niveau moteur entraîne un intérêt spécifique pour le développement de compétences intellectuelles précises. En effet, les fonctions cognitives ne semblent pas perturbées : les enfants compensent leur atteinte motrice grâce à leurs habiletés cognitives (von Gontard et al., 2002; Rivière, 2005).

Actuellement, il semble important d'évaluer leur langage puisqu'avec l'allongement de la durée de vie des patients traités, en particulier de type I, des retards de langage ainsi que des troubles de l'interaction pourraient émerger (Berti et al., 2021; Chilińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021). Selon Zappa et al., 2021, les compétences intellectuelles et langagières ne sont pas affectées chez les enfants porteurs d'ASP de type I. Néanmoins les résultats obtenus chez les jeunes enfants sont dans la norme mais pourraient conduire à un écart plus important chez les enfants plus âgés. Par ailleurs, les troubles de la parole semblent corrélés au degré de sévérité de la pathologie. En effet, leur langage est difficilement compréhensible à cause des troubles

de la voix et de la parole (« Avancées dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 », 2021; Chilińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021; Rivière, 2005; Zappa et al., 2021).

2.1.6 L'atteinte des structures anatomiques

Comme vu précédemment, les troubles bulbaires peuvent engendrer des troubles oro-myo-fonctionnels et par conséquent porter atteinte aux structures anatomiques. Effectivement, une rétrognathie – c'est-à-dire une croissance maxillaire plus importante que la croissance mandibulaire (Houston et al., 1994; McGrattan et al., 2021) - et un palais ogival chez les patients de type I, sont souvent constatés.

Dans les maladies neuromusculaires, l'emploi des aides techniques telles que le port de corsets avec mentonnière peuvent engendrer des troubles orthodontiques. En effet, le conflit corset-mandibule provoque fréquemment une rétrognathie ou une prognathie ainsi qu'une béance. De plus, les masques de ventilation non-invasive employés sont source de perturbation pour la croissance du massif facial (Ginisty et al., 2016).

2.1.7 Activité et participation

❖ *Apprentissage et application des connaissances*

Selon l'évolution de la maladie, les enfants pourront suivre une scolarité. Néanmoins il est essentiel de veiller à la survenue de fausses routes, à respecter les soins liés à la gastrostomie et de rester vigilant quant au risque infectieux. De plus, l'atrophie musculaire engendre une fatigabilité, une lenteur, une adaptation pour les déplacements, des difficultés d'élocution mais également pour écrire et pour rester dans une position assise constante. Il semble donc primordial que l'enfant ait accès à des aides personnalisées pour la mobilité ainsi qu'à des équipements ergonomiques adaptés à ses besoins. La fatigue occasionnée doit être compensée avec des temps de repos adaptés. En outre, la scolarisation est soumise aux aménagements scolaires et à l'accessibilité de la structure d'accueil.

Il faut alors recourir à un dossier auprès de la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Plusieurs cas de figure sont possibles : les adaptations peuvent être directement établies au sein de l'école ou en lien avec une structure telle que le CAMSP (centre d'action médico-sociale précoce) pour les enfants de 0 à 6 ans, ou un SESSAD (service d'éducation spéciale et de soins à domicile). La scolarité peut également se faire auprès d'unités localisées

pour l'inclusion scolaire (Ulis) ou auprès d'un établissement spécialisé de type institut médico-éducatif (IME) (Orphanet, 2021).

❖ *La communication*

En grandissant, il peut être utile de mettre en place une Communication Alternative et Augmentée (CAA), notamment via des ordinateurs ou des tablettes avec un suivi oculaire intégré afin de faciliter la communication pour permettre aux enfants d'être soutenus lors des « *opportunités d'exprimer, de commenter, de se souvenir, de parler et d'apprendre* » (Boulay et al., 2020; Chilińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021).

2.2 L'implication de l'orthophoniste dans les soins

L'orthophoniste fait partie des professionnels de santé impliqués dans la prise en soin de l'ASP. Il semble donc essentiel de l'inclure tant au niveau de la clinique que de la recherche (McGrattan et al., 2021). En effet, l'orthophonie doit être intégrée aux soins des enfants si ce n'est pas déjà le cas afin d'évaluer régulièrement l'évolution des troubles, pouvoir les prévenir et mettre en place une prise en soin. Actuellement, les soins ne sont pas toujours dispensés compte-tenu du manque de littérature concernant la thérapie orthophonique et du manque d'orthophonistes ayant une expertise dans ce domaine (Berti et al., 2021; Chilińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021). De plus, les orthophonistes sont souvent les grands oubliés de cette prise en soin pluridisciplinaire (*Amyotrophie spinale | Comprendre les rôles de chacun*, s. d.). L'amélioration de la qualité de vie des patients est déterminée par les activités de rééducation organisées sur le long terme. Afin que la rééducation soit efficace, il est essentiel de cibler les actions à réaliser grâce à la connaissance globale de la maladie et du patient. L'orthophoniste doit donc avoir une connaissance précise et spécifique des fonctions musculaires, de l'appareil respiratoire et des mécanismes de la déglutition afin de cibler les méthodes et techniques les plus efficaces pour la rééducation. L'orthophoniste devra veiller à évaluer les différentes atteintes et utiliser des techniques de rééducation appropriées pouvant relever de son champ de compétences. « *L'orthophoniste est en mesure d'obtenir des effets positifs et d'observer le développement de fonctions qui déclindraient sans le soutien médical actuellement disponible* » selon Chilińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021.

Le PNDS de l'ASP fait état de difficultés au niveau de la motricité bucco-pharyngée mais également de plaintes des patients adultes au niveau des difficultés de communication. Il met notamment en avant le besoin de rééducation active-passive par les kinésithérapeutes,

ergothérapeutes et orthophonistes. L'entretien des amplitudes articulaires disponibles, le travail de la fonction respiratoire et des praxies bucco-faciales sont essentiels (*Recommandations HAS Diagnostic et PES SMA Filnemus*, 2020).

Il conviendra également de veiller à proposer des jeux légers et des soutiens ludiques adaptés aux capacités de chaque patient (Wang et al., 2007).

❖ *Focus sur l'évaluation des problèmes d'alimentation et de déglutition*

Il est essentiel de prévenir la dysphagie et les carences nutritives éventuelles puisqu'un lien fort a été établi entre ces troubles et une atteinte respiratoire (Mercuri et al., 2018). Les patients atteints d'ASP présentent des évolutions parfois rapides nécessitant l'intégration de spécialistes en dysphagie - tels que les orthophonistes - dans les équipes travaillant dans les services de maladies neuromusculaires (McGrattan et al., 2021; *Recommandations HAS Diagnostic et PES SMA Filnemus*, 2020). L'évaluation des troubles alimentaires réalisée par ce spécialiste comporte une anamnèse et un temps d'observation de repas qui doit être le plus représentatif possible des habitudes quotidiennes (*position, alimentation*). Les recommandations actuelles de soins l'invitent à réaliser ces observations cliniques régulièrement dès que les troubles apparaissent, et ce dès le plus jeune âge via les observations de tétées afin de surveiller et d'évaluer les difficultés potentielles. L'orthophoniste prend également le temps d'observer tous les paramètres exerçant une influence sur l'efficacité de l'alimentation tels que la structure buccale, le positionnement et le contrôle de la tête (Berti et al., 2021; Finkel et al., 2018; McGrattan et al., 2021; Mercuri et al., 2018).

Une étude publiée en 2021 a mis au point un outil d'évaluation des capacités orales et des capacités de déglutition chez les patients atteints d'ASP de type I. Cet outil de dépistage clinique de routine appelé OrSAT a été pensé pour les vingt-quatre premiers mois de vie afin d'évaluer les capacités fonctionnelles de l'alimentation et de la déglutition. Il se présente sous forme d'une grille d'observation clinique avec douze items. Cet outil n'a pas été créé dans le but de remplacer une prise en soin orthophonique mais d'apporter des informations de façon complémentaire. Il permet de mesurer la perception parentale des capacités de déglutition de leur enfant en couvrant également ce qui peut se produire à la maison et pas seulement à l'hôpital (Berti et al., 2021).

L'évaluation clinique de routine doit impliquer en sus des examens spécifiques comme l'analyse de la déglutition par vidéofluoroscopie. D'une part, cet examen d'imagerie permet de

mesurer les risques si l'on s'inquiète de la sécurité lors de la déglutition (notamment lorsqu'il s'agit de fausses routes silencieuses) et ainsi vérifier une potentielle paralysie des cordes vocales entraînant une incapacité à protéger les voies respiratoires (Wang et al., 2007). D'autre part, l'examen par vidéofluoroscopie permet d'évaluer les stratégies thérapeutiques d'adaptation (textures, position) ayant une incidence sur la physiologie de la déglutition (Tilton et al., 1998; Wang et al., 2007; Willig et al., 1994).

❖ *Focus sur la prise en soin des problèmes d'alimentation et de déglutition*

Auparavant, la thérapie reposait sur une approche palliative. Toutefois, avec les nouveaux traitements, la prise en soin repose actuellement sur une thérapie de réadaptation (Finkel et al., 2017). La prise en soin de la dysphagie vise à réduire les risques de fausse route, à augmenter l'apport optimal et à permettre de vivre des temps de repas confortables et agréables. La thérapie se fonde sur les conseils alimentaires et nutritionnels, les interventions chirurgicales (parfois nécessaires pour traiter les maladies neuromusculaires) et l'alimentation entérale (Hill, 2004). Dans l'étude de Birnkrant en 1998, la restriction totale d'apport per os pour éviter les risques induits par les troubles de la déglutition n'a pas eu d'effet significatif sur l'évolution de l'ASP de type I (l'étude a notamment été biaisée par la non prise en compte de la présence de reflux gastro-œsophagien concomitant) (Birnkrant et al., 1998; Wang et al., 2007).

Cette prise en charge visera à améliorer les temps de repas. Ayons à l'esprit qu'il n'est pas possible de recouvrer les capacités perdues : il conviendra alors de fixer des objectifs atteignables et d'atténuer les risques via une évaluation régulière. D'une part, le travail de l'orthophoniste porte sur l'adaptation des textures alimentaires et hydratantes les plus appropriées en modifiant les consistances. « *Une alimentation semi-solide peut être utilisée pour compenser les difficultés de mastication et réduire la durée des repas. Les liquides épaissis peuvent protéger contre l'aspiration de liquides fins* » (Wang et al., 2007). Ainsi, la prise en soin vise à modifier le régime alimentaire de manière appropriée, nous pouvons ajouter à cela l'entraînement aux manœuvres de déglutition supraglottique (Cha et al., 2010). D'autre part, ce travail porte également sur les conseils de posture lors des repas pour optimiser l'apport per os de l'alimentation et de la nutrition (McGrattan et al., 2021; Tilton et al., 1998; Willig et al., 1994). Tout ce travail d'optimisation de la position durant le repas est réalisé en collaboration avec le kinésithérapeute et l'ergothérapeute (McGrattan et al., 2021; van den Engel-Hoek et al., 2008). En particulier, via l'utilisation d'orthèses telles que des aides techniques mécaniques aux repas, des coudières et des pailles à valve. Ces appareils orthopédiques favorisent et améliorent

la capacité d'auto-alimentation tout en maintenant une sécurité et une efficacité lors de la déglutition (Wang et al., 2007; Willig et al., 1994). Afin de favoriser une posture adéquate il est également possible d'employer un bandeau attaché au fauteuil (van den Engel-Hoek et al., 2008). Des cas isolés ont rapporté une amélioration de la protection des voies respiratoires et du dégagement du pharynx grâce à la rééducation et aux techniques chirurgicales.

Un mémoire d'orthophonie de fin d'étude portant sur la ventilation et la déglutition dans les maladies neuromusculaires pédiatriques indique également des axes de prise en soin (Leparoux, 2016) tels que :

- la mise en place précoce de conseils au niveau de la déglutition
- une rééducation visant le maintien des fonctions oro-faciales
- la recherche de moyens facilitants pour le repas
- des adaptations posturales ou les techniques de propulsion
- des mobilisations linguale, jugale, labiale, mandibulaire
- une stimulation oro-faciale de différentes textures (*alimentaires, vibrations, massages, bâtonnets glacés, écouvillons citronnés*)
- des jeux de souffle, contre résistance, émissions vocales
- des exercices de respiration nasale et buccale
- la culture du plaisir de manger (*varier les goûts, textures et couleurs*)

Dans le cadre d'un travail multidisciplinaire, en collaboration avec l'orthophoniste, il est possible d'améliorer l'amplitude des mouvements de l'articulation temporo-mandibulaire grâce à des étirements passifs réguliers ou des techniques de mobilisation articulaire douce (Cha et al., 2010; Leparoux, 2016; Lloyd Morris et al., 2020; McGrattan et al., 2021; Suzukia et al., 2007).

2.3 Le partenariat familial dans l'ASP

Le partenariat familial est la relation singulière entre la famille et l'équipe professionnelle pluridisciplinaire. Cette relation a pour objectif de contribuer à l'accompagnement personnalisé du patient et de son entourage dans son projet de vie. L'adaptation de ce projet doit être cohérente et prendre en compte les dimensions physiologique, psychologique et sociale engendrées par la maladie. Ainsi, les différents professionnels doivent être attentifs à la fois aux particularités de la maladie et à celles du domicile afin de respecter la dynamique familiale. Il est important d'utiliser l'expertise professionnelle pour valoriser les compétences parentales,

d'identifier les limites, soulager leurs appréhensions potentielles et les conduire vers une autonomie progressive. C'est une véritable collaboration entre l'enfant, son entourage, le personnel hospitalier (Centre de référence, Hospitalisation à Domicile) et les professionnels libéraux. Auparavant, le partenariat familial des enfants atteints d'ASP de type I était principalement axé sur le parcours de fin de vie et les soins palliatifs prodigués à la maison (Boursange, 2022; Hjorth, 2018; Peuvrier et al., 2016; Yang et al., 2018).

Selon Hjorth, 2018, les parents d'enfants avec ASP souhaitent entretenir de bonnes relations avec les soignants : que ces professionnels détiennent et leur fournissent des connaissances sur la pathologie, tout en les considérant comme experts de leur enfant. Ils souhaitent également obtenir un soutien de la part du soignant dans la vie quotidienne et l'organisation des soins tout en étant impliqués dans la prise en soin de leur enfant. Pour que le partenariat parental puisse se mettre en place, les professionnels doivent faire preuve d'empathie, de sincérité, de positivité, de bienveillance et de compréhension.

De récentes recommandations, invitent à la mise en place d'approches multidisciplinaires préventives afin d'améliorer l'espérance de vie. De plus, cette approche se doit d'être multidimensionnelle et centrée sur le fonctionnement de la personne intégrant toutes les composantes de leur santé ainsi que de leur vie quotidienne (Ribault & Vuillerot, 2022).

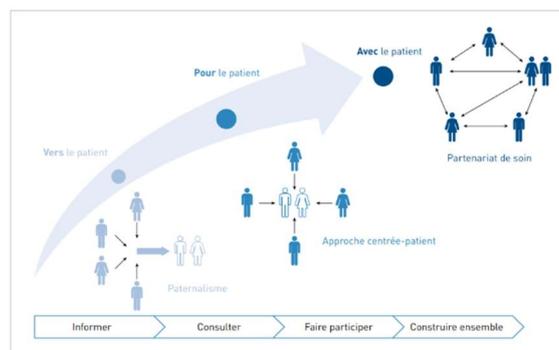


Figure 6 : Le partenariat de soins - modèle de Montréal (Flora et al., 2016; Ribault & Vuillerot, 2022)

Le partenariat familial dans le cadre de la prise en soin de l'ASP est primordial. Il améliore la capacité de soins, l'autonomie et la qualité de vie des familles, notamment via la prévention et l'amélioration du potentiel d'autosoins des enfants (Yang et al., 2018).

2.3.1 Le partenariat familial en orthophonie

Le partenariat familial en orthophonie est essentiel et paraît d'autant plus important dans les prises en soin d'enfants porteurs de handicaps. L'orthophoniste se doit d'accompagner les parents dans l'acceptation de la maladie en adaptant leurs exigences, de leur partager des

informations inhérentes à la pathologie et de leur transmettre des savoirs techniques pour renforcer les fonctions oro-myo-faciales. Pour réaliser le partenariat parental, les parents sont totalement intégrés aux séances. Durant ces séances, l'orthophoniste doit être dans une posture d'écoute, de dialogue et de partage afin de permettre aux parents de venir en aide à leur enfant. Il est également présent pour concrétiser ses conseils en les testant avec les parents. Cet accompagnement personnalisé incite le professionnel à se rendre au domicile parental afin d'être au plus proche des problématiques quotidiennes (Antheunis et al., 2007).

2.3.2 Une maladie progressive et précoce impliquant la famille dans la charge des soins

L'expérience de la parentalité et le sentiment de surcharge parentale des parents d'enfants atteints d'ASP de type I a été étudié. En effet, il s'agit d'une pathologie pédiatrique impliquant toute la famille. Les parents subissent une charge liée aux soins et aux nouveaux traitements. Dès le début de la vie de l'enfant, les parents doivent faire un choix entre la mise en place de traitements lourds (sans certitude d'efficacité) ou les soins palliatifs vers la fin de vie. Parfois, sans avoir réellement compris ce qui est proposé. De plus, cette charge des soins provoque des « après-coups » du traumatisme engendré par la découverte de la maladie. Ainsi, des incompréhensions entre les parents et les soignants peuvent émerger. Les difficultés auxquelles font face les parents peuvent provoquer une anxiété, une asthénie et une surcharge importante. Il convient donc de ne pas seulement centrer les soins sur l'enfant mais sur l'ensemble de la famille. Il est important de garder à l'esprit que vivre avec un enfant atteint d'ASP, surtout lorsque l'atteinte est sévère, requiert une présence et des soins permanents. Néanmoins, la possibilité d'un traitement et d'une prise en soin par des psychomotriciens, orthophonistes, ergothérapeutes et psychologues permet aux parents de s'informer et de s'impliquer dans le suivi de leur enfant, tout en visant un certain équilibre pour une prise en soin adaptée et en évitant une hyperactivité rééducative (Bonnichon & Bénézit, 2020; Boursange, 2020, 2022; Hjorth, 2018; Kuhlthau et al., 2011; Murrell et al., 2018).

3 LA DEMARCHE EXPERIMENTALE

3.1 Problématique

Les recommandations dans la littérature scientifique font état de besoins de soins en orthophonie pour les patients atteints d'ASP. La littérature scientifique indique également des lacunes et des manques dans la prise en soin actuelle au niveau orthophonique (Berti et al., 2021; Chylińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021). Ceci est notamment dû au fait qu'il s'agisse d'une maladie rare peu connue. En somme il y a :

- Peu d'orthophonistes experts et formés,
- Peu de ressources orthophoniques pour se former

A partir de ces constats, la **création d'une brochure d'information** à destination des orthophonistes est envisagée. Ainsi : **dans quelle mesure la création d'une brochure de sensibilisation sur l'ASP permet d'améliorer les connaissances du rôle de l'orthophoniste dans son évaluation et sa prise en soin ?**

3.2 Objectifs

Pourquoi réaliser une brochure de sensibilisation ?

Objectif principal : Améliorer les connaissances des orthophonistes sur l'évaluation et la prise en soin orthophonique de l'ASP

- ❖ **Premier objectif** : Montrer que les orthophonistes français sont peu sensibilisés à l'ASP
- ❖ **Deuxième objectif** : Proposer un dispositif de sensibilisation efficace et pertinent permettant l'amélioration des connaissances des orthophonistes français non experts
- ❖ **Troisième objectif** : proposer un outil de sensibilisation qui puisse donner satisfaction aussi bien sur le fond que sur la forme

Les objectifs de cette brochure ne sont donc pas de rendre les orthophonistes experts de cette pathologie mais de leur prodiguer des informations généralistes consultables facilement.

3.3 Hypothèses

Afin d'évaluer l'intérêt de cette brochure, nous émettons donc une hypothèse générale et plusieurs hypothèses opérationnelles.

Hypothèse générale : La brochure de sensibilisation améliore les connaissances des orthophonistes sur la pathologie et leur rôle dans l'évaluation et la prise en soin de l'ASP

- ❖ **Hypothèse opérationnelle 1** : l'ASP est une maladie neuromusculaire rare peu connue qui nécessite une sensibilisation des orthophonistes
- ❖ **Hypothèse opérationnelle 2** : Le taux de bonnes réponses après la présentation de la brochure est supérieur au taux de bonnes réponses avant présentation de la brochure
- ❖ **Hypothèse opérationnelle 3** : Le contenu et la forme de la brochure ont donné satisfaction auprès des orthophonistes questionnés

Pour vérifier nos hypothèses, il est important d'élaborer un protocole clair et rigoureux.

METHODE

1 POPULATION ET MODALITE DE L'ECHANTILLONNAGE

La brochure a été réalisée pour sensibiliser les orthophonistes français. Elle a donc été adressée à tous ces professionnels, qu'ils soient experts ou non. Mis à part l'appartenance ou non à un centre neuromusculaire et la prise en soin de patients atteints d'ASP, nous ne prenons pas en compte leur mode et domaine d'exercice, leur région d'exercice ni leur ancienneté dans le métier pour une question d'anonymisation des répondants.

2 PROTOCOLE

2.1 Les étapes de l'intervention

Notre étude a suivi plusieurs étapes clés. Dans un premier temps, nous avons étudié la **littérature scientifique** au sujet de la prise en soin orthophonique et de l'ASP. Nous y avons sélectionné les informations pertinentes à partager aux orthophonistes en vue d'**élaborer notre brochure** dans un deuxième temps. Ensuite, nous avons **créé puis diffusé le questionnaire** qui contient la brochure afin de tester notre outil de sensibilisation. Un troisième temps a été accordé à **la récolte et l'étude des données**. Pour finir, le dernier temps est accordé aux **modifications nécessaires** à l'issue de l'analyse des réponses au questionnaire pour améliorer la brochure.

2.2 Nature de l'étude et variables mesurées

Notre étude expérimentale est de nature quantitative avant après. Cette étude comparative vise à évaluer l'impact d'un dispositif de sensibilisation sur un pool d'orthophonistes français. Ainsi, ***dans quelle mesure la création d'une brochure de sensibilisation sur l'ASP permet d'améliorer les connaissances des orthophonistes sur la pathologie et leur rôle dans son évaluation et sa prise en soin ?***

Nous souhaitons évaluer l'effet d'une brochure d'information (*variable indépendante principale*) sur la sensibilisation à l'ASP des orthophonistes français (*comportement, variable dépendante*) via un questionnaire. En effet, nous tentons de mesurer les effets de sensibilisation, d'information et d'amélioration sur les connaissances théoriques et cliniques (évaluation et prise en soin) ainsi que la compréhension de la maladie.

En ce sens, les orthophonistes réalisent un questionnaire en quatre parties. La première partie porte sur l'auto-évaluation de leur sensibilisation à la pathologie, la deuxième partie porte sur leur connaissance concernant la pathologie (*condition contrôle*), puis dans un troisième temps ils répondent au même questionnaire à l'aide de la brochure. Enfin, la quatrième partie porte sur des questions de satisfaction concernant la forme de la brochure.

3 MATERIEL UTILISE : ELABORATION DE LA BROCHURE

3.1 Contenu de la brochure

La brochure est disponible en annexe 1. Elle comporte six parties :

- « Que signifie ASI, ASP ou SMA ? »
- « Une maladie, une variabilité de phénotypes »
- « Les caractéristiques de la maladie »
- « Quelle prise en soin pour ces patients »
- « La prise en soin orthophonique dans l'ASP »
- « Ressources »

La **première page** comporte le titre. La brochure a été nommée « Amyotrophie Spinale Infantile : brochure de sensibilisation à l'attention des orthophonistes ». Ce mémoire traite de l'Amyotrophie Spinale Proximale alors pourquoi avoir employé le terme « ASI » dans le titre de la brochure de sensibilisation dans ce cas ? Nous avons décidé d'employer le terme « ASI » car il est souvent employé par abus de langage pour évoquer l'ASP, et ce souvent à tort (*Cf. « Terminologie » dans la partie problématique*). Néanmoins, l'ASP étant plus largement connue sous le nom d'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI), il nous a paru plus judicieux d'employer ce terme pour attirer les orthophonistes qui pouvaient avoir quelques connaissances sur ce sujet, même de façon vague. Puis, dès la deuxième page, nous avons percé l'ambiguïté en détaillant la différence entre les différents termes : ASI, SMA, ASP. Enfin, nous avons employé le terme francophone plus approprié « ASP » pour l'ensemble de la brochure.

La **deuxième page** aborde donc la définition de la maladie et son origine génétique.

La **troisième page** expose la variabilité de phénotypes de la maladie ainsi que ses caractéristiques.

La **quatrième page** aborde l'explication des nouveaux médicaments et énonce les différentes aides techniques et soutiens thérapeutiques employés dans cette maladie.

La **cinquième page** met en avant l'accompagnement pluridisciplinaire grâce à une carte mentale qui représente les différents acteurs de la prise en soin. Nous pouvons également trouver sur cette cinquième page, une carte géographique recensant les différents centres de référence et de compétences provenant du site Filnemus (*La FSMR Filnemus - Filnemus*, s. d.).

La **sixième page** aborde la prise en soin orthophonique dans l'ASP. Nous y abordons notamment la cotation des actes, que ce soit pour les bilans ou la rééducation. Puis nous développons les différentes fonctions atteintes nécessitant potentiellement une prise en soin orthophonique. Nous y détaillons les atteintes de la voix et de la parole. Puis celle du langage et de la communication.

La **septième page** nous permet de détailler les atteintes de la sphère oro-faciale ainsi que le partenariat familial.

Enfin, la **huitième page** aborde les différentes ressources telles que les sites et les associations concernant l'ASP avec des liens permettant d'accéder aux différentes références. Ces ressources peuvent être utiles aux orthophonistes en cas de volonté d'approfondir leur connaissance de cette maladie, mais également dans le but de pouvoir rediriger les familles désireuses d'entrer en lien avec des associations lorsque ce n'est pas déjà le cas.

3.2 Forme de la brochure

La brochure de sensibilisation comporte huit pages, elle est au format A4 (*Cf annexe 1*). Nous avons veillé à réaliser un document informatif qui puisse être le plus concis et accessible possible. Nous avons utilisé le site en ligne Canva® pour réaliser le visuel de la brochure. Ce site a permis de travailler sur une mise en forme qui se voulait attrayante, professionnelle et agréable. Malgré notre souhait, nous avons choisi de ne pas insérer des photographies de patients atteints d'ASP étant donnée la nature identifiante de ce type de données sensibles. Nous avons pallié ce manque par la présence de couleurs et d'illustrations attractives.

La brochure est distribuée sous format Portable Document Format (PDF) via le lien présent dans le questionnaire permettant de la télécharger. Par souci de praticité de la brochure informatique, nous avons inséré des liens dans la page « Ressources » afin que les

orthophonistes n'aient plus qu'à cliquer sur la case voulue pour pouvoir consulter les différents sites internet et associations référencés concernant l'ASP.

Par ailleurs il est possible de consulter la brochure à sa convenance : numériquement ou imprimée au format de son choix (*en couleur ou en noir et blanc*). La brochure a été réalisée pour être lue en couleur, néanmoins elle est lisible en noir et blanc. Toutefois, l'absence de couleur réduit l'informativité de la brochure (*Cf Annexe 2 pages 2 et 5 de la brochure*).

4 OUTIL DE RECUEIL DES DONNEES : LE QUESTIONNAIRE

4.1 Choix de la technique d'enquête

La technique d'enquête choisie est le questionnaire. Il s'agit de l'analyse de réponses à une série de questions posées. Rappelons que **l'objectif du questionnaire est d'évaluer l'effet de la brochure de sensibilisation sur l'amélioration des connaissances de l'ASP des orthophonistes français**. Ce choix a été fait car il s'agit du moyen de récolte de réponses pratique, peu coûteux, facilement partageable en ligne et le plus rapide à faire passer sur une courte période. Outre cette praticité, l'outil permet également de balayer largement la population visée afin de recevoir un maximum de réponses. Il permet également de traiter facilement les données récoltées (Vilatte, 2007).

4.2 Elaboration du questionnaire

Le questionnaire a été élaboré en quatre volets afin de répondre aux objectifs fixés :

- **Volet 1** : questions « état des lieux » concernant la sensibilisation des orthophonistes à cette pathologie (*Cf annexe 3*)
- **Volet 2** : questions de connaissances des orthophonistes concernant l'ASP avant présentation de la brochure (*Cf annexe 4*)
- **Volet 3** : connaissances des orthophonistes concernant l'ASP après présentation de la brochure (*Cf annexe 5*)
- **Volet 4** : questions de satisfaction concernant le fond et la forme de la brochure (*Cf annexe 6*)

Ce questionnaire a été établi par l'intermédiaire du logiciel d'enquête statistique LimeSurvey®, qui permet la création de questionnaires directement sur internet. La diffusion se fait également en ligne via un lien de participation. L'ouverture du compte a été permise par l'Observatoire de la réussite et de la vie étudiante de l'Université de Poitiers (OREVE). Le site LimeSurvey®

permet de récolter facilement les données sous format PDF et Excel. Il est d'ailleurs possible de voir certains résultats sous forme de graphiques statistiques générés automatiquement (annexe 3). LimeSurvey® garantit l'anonymat des personnes questionnées et répond aux normes fixées par la loi du 20 juin 2018 conformément au Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD) (*Le règlement général sur la protection des données - RGPD | CNIL, s. d.; LimeSurvey — Outil d'enquête en ligne gratuit, s. d.*).

Tout questionnaire incomplet n'est pas comptabilisé dans les analyses.

Un seul et même questionnaire a été transmis aux orthophonistes. Le questionnaire étant totalement anonyme, aucune différence de questions n'a été réalisée entre les orthophonistes experts et non experts. Seulement la question 6 volet 1 était différente selon ce que le répondant avait inscrit à la question 5 volet 1 : « Avez-vous pris ou prenez-vous en soin des patients atteints d'ASP au cours de votre carrière professionnelle ou de vos stages ? ». Si la réponse était « oui » et ce peu importe la fréquence, alors la question 6 était « Si oui, continuez-vous ou continuerez-vous à prendre en soin des patients atteints de cette pathologie ? ». Si la réponse était non, alors la question qui apparaissait était : « Si non à la question 5, prendriez-vous en soin des patients atteints de cette pathologie si l'occasion se présentait ? ».

Le questionnaire a été pensé pour récolter le maximum de réponses via des questions à choix binaire (oui/non), des questions à choix multiples avec réponse unique ou bien réponses multiples. Seulement quatre questions comportaient un champ libre pour approfondir une réponse donnée (Cf Annexe 3 et 6 : volet 1 et 4 du questionnaire) : question 2/11 volet 1, question 6/8 volet 4, question 7/8 volet 4 et question 8/8 volet 4. Toutes les questions étaient obligatoires mis à part cette dernière question 8/8 du volet 4. Chaque question de connaissances comportait également la mention « je ne sais pas » parmi les réponses possibles afin que l'orthophoniste ne remplisse pas la question par défaut.

4.2.1 Volet 1 : sensibilisation à la pathologie

Ce volet a été élaboré pour réaliser un état des lieux concernant la sensibilisation des orthophonistes à cette pathologie. Il permet de se rendre compte du besoin et du sentiment de sensibilisation à cette pathologie : est-ce un sujet pertinent à traiter ? Nécessite-t-il une sensibilisation ? (*Cf annexe 3*)

Cette partie nous sert également à récolter quelques informations sur le panel d'orthophonistes recrutés pour le questionnaire et la soumission de la brochure. Néanmoins, nous n'avons récolté que peu d'informations car le but était avant tout de dissocier les orthophonistes dits « experts » des orthophonistes « non experts ». Cela peut sembler dommage de ne pas avoir une idée de la représentativité des répondants. Néanmoins, nous avons choisi de réaliser un questionnaire anonyme et il était essentiel de limiter le plus possible la récolte de données identifiantes. Nous sommes soumis à la loi du 20 juin 2018 conformément au Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD) (*Le règlement général sur la protection des données - RGPD | CNIL*, s. d.).

Ce qui nous importe le plus est la question qui nous permet de savoir si l'orthophoniste a déjà pris en soin des patients atteints d'ASP, et ce, peu importe son mode d'exercice, afin de considérer sa réponse comme experte. Nous avons donc établi un protocole pour établir un groupe d'orthophonistes experts et un groupe d'orthophonistes non experts en croisant les différentes données :

- « Connaissez-vous l'Amyotrophie Spinale Infantile » qui permet aux orthophonistes d'auto-évaluer leur niveau de connaissance dès le départ et de cibler ceux qui y sont déjà sensibilisés (*Cf annexe 3 : question 1/11*).

Les orthophonistes répondant « oui » quel qu'en soit le degré avec une autre réponse positive à au moins l'un des deux critères suivants, sont alors considérés comme « experts » :

- « Appartenez-vous à un centre de référence ou de compétences en maladies neuromusculaires » qui permet d'évaluer s'il s'agit de leur domaine de travail (*Cf annexe 3 : question 2/11 volet 1*). Cette question cible les orthophonistes dont c'est le domaine d'exercice.
- « Avez-vous pris ou prenez-vous en soin des patients atteints d'Amyotrophie Spinale Infantile au cours de votre carrière professionnelle ou de vos stages » qui permet de savoir si l'orthophoniste a déjà été confronté à cette pathologie au cours de son parcours professionnel (*Cf annexe 3 : question 6/11*). Cette question permet d'évaluer le degré d'expérience de l'orthophoniste.

4.2.2 Volet 2 et 3 : Connaissances de l'ASP

Ces deux volets ont été élaborés pour questionner les connaissances des orthophonistes concernant l'ASP avant et après présentation de la brochure. Il s'agit donc des mêmes questions en pré-test et en post-test (*Cf annexes 4 et 5*).

La première question porte sur la sensation de sensibilisation à l'ASP. Puis les questions suivantes sont des questions à choix multiples sur les connaissances liées à l'ASP telles que les signes fréquemment observés, le mode de transmission de cette maladie, les atteintes possibles liées à l'ASP, la cotation des actes de bilan et de prise en soin employée, les modalités de prise en soin adaptées ainsi que les acteurs présents dans le cadre d'un travail pluridisciplinaire.

L'analyse de la première question sur la sensation de sensibilisation à l'ASP, avant et après nous permet d'observer si la brochure a un impact sur le ressenti. Puis dans un second temps, elle permet de rendre compte si la sensibilisation via la brochure a porté ses fruits en comparant les réponses aux questions de connaissances en pré et post-test. Lors de la passation des questions du volet 3 « questions de connaissances en post-test », les participants ont la possibilité de répondre tout en gardant la brochure sous les yeux.

La note est calculée sur un barème de soixante-dix. Pour qu'un orthophoniste soit bien sensibilisé à la pathologie, il est important qu'il obtienne plus de cinquante pour cent de réponses justes. Il est également essentiel de juger l'amélioration entre les questions de connaissances en pré-test et en post-test. Les réponses des orthophonistes considérés experts et ayant répondu au questionnaire permettront de fixer un seuil afin d'objectiver le niveau initial et final de sensibilisation des orthophonistes non experts.

4.2.3 Volet 4 : questionnaire de satisfaction sur la brochure

Ce dernier volet de questions de satisfaction globale concerne aussi bien la qualité et le contenu de l'information transmise que la forme et l'esthétisme de la brochure (*Cf annexe 6*). Ce dernier volet de questions a été voulu plus libre que les autres, c'est pourquoi il comporte davantage de réponses à champ libre. Cela permet aux orthophonistes de partager leur ressenti sur cette étude mais également de pouvoir critiquer ouvertement les points nécessitant des améliorations sans induire leur réponse par des propositions. Ce volet nous permet également de prendre en compte les avis des orthophonistes sur les moyens de diffuser la brochure, et le cas échéant pourquoi ils ne souhaitent pas la diffuser.

4.3 Diffusion des questionnaires et période de recueil des données

L'objectif de diffusion est de distribuer le questionnaire le plus largement possible afin de récolter un maximum de réponses en s'adressant directement aux orthophonistes. Le questionnaire était accessible à toute personne disposant du lien d'accès. Le questionnaire a alors été adressé à ces professionnels via différents canaux de communication tels que les réseaux sociaux et les courriels. Nous avons diffusé le questionnaire auprès de différentes communautés d'orthophonistes via une quinzaine de groupes privés Facebook®. Nous l'avons également transmis aux syndicats régionaux d'orthophonistes qui étaient d'accord pour partager ce questionnaire à leurs adhérents. Nous avons également contacté les différents centres de maladies neuromusculaires par mails afin de distribuer les questionnaires aux orthophonistes travaillant dans leur service. Nous avons sollicité notre entourage d'orthophonistes afin de partager ce questionnaire auprès de leurs collègues. Le questionnaire a été diffusé largement et mis en ligne du 22 février 2023 au 1er avril 2023, soit trente-huit jours.

5 PLAN D'ANALYSES STATISTIQUES

Les données ont été exportées de LimeSurvey® et analysées via Excel®.

Nous utilisons un test statistique pour comparer les données récoltées dans les volets 2 et 3 du questionnaire. Les conditions d'application ne sont pas réunies pour réaliser un test paramétrique. C'est pourquoi nous avons choisi d'employer le test non paramétrique des rangs signés de Wilcoxon afin de mesurer la significativité de l'impact de la brochure sur les résultats des participants. Nous réalisons cette comparaison des scores avant et après intervention de la brochure. Ce test permet de comparer la moyenne des scores d'un même échantillon apparié. « Apparié » signifie que notre échantillon est non indépendant : nous comparons les scores aux questions de connaissances avant et après, auprès des mêmes individus, c'est-à-dire les orthophonistes français. Nous réalisons ce test pour le groupe d'orthophonistes experts. Puis dans un second temps nous réalisons ce test pour le groupe d'orthophonistes non experts.

La question de départ est « Le niveau de connaissance a-t-il évolué après lecture de la brochure ? ». Dans le test des rangs signés de Wilcoxon, nous émettons deux hypothèses :

- Une hypothèse nulle H_0 : « le niveau est le même après lecture de la brochure »
- Une hypothèse alternative H_1 : « le niveau a évolué »

Nous souhaitons savoir si nous pouvons rejeter H0, pour être sûrs que le niveau de connaissance a évolué, échantillon et hors échantillon. Nous avons deux groupes à analyser séparément :

- 1) Les orthophonistes experts
- 2) Les orthophonistes non experts

Nous réalisons par la suite une analyse descriptive qualitative des différents résultats récoltés dans les volet 1 et 4 du questionnaire à l'aide de tableaux et de graphiques via Excel® pour illustrer les réponses des orthophonistes.

RESULTATS

La période de recueil de données qui correspondait à un peu plus d'un mois, nous a permis de récolter 154 réponses : nous comptabilisons 66 réponses complètes et 88 réponses incomplètes. Les réponses au questionnaire sont disponibles en annexes 3 et 4.

1 REPARTITION DE LA POPULATION

Nous avons collecté les données de notre échantillon tiré de notre population étudiée. La population ciblée est l'ensemble des orthophonistes français. Notre échantillon comporte 66 orthophonistes français.

1.1 Profil des participants

Les participants questionnés sont des orthophonistes français. Nous avons sélectionné 10 orthophonistes « experts » et comptabilisons donc 56 orthophonistes non experts (*Cf annexe 11 : profil des orthophonistes experts*) :

- 1 seul orthophoniste exerçant en centre de maladies neuromusculaires est souvent confronté à la prise en soin de patients ASP.
- 3 orthophonistes ont été ou sont parfois confrontés à la prise en soin de patients ASP, dont un orthophoniste exerçant en centre de maladies neuromusculaires.
- 5 orthophonistes sont rarement confrontés à la prise en soin de patients ASP, dont un orthophoniste exerçant en centre de maladies neuromusculaires.
- 1 orthophoniste exerçant en centre de maladies neuromusculaires n'a jamais pris en soin de patient atteint d'ASP.

1.2 Scores des orthophonistes aux questions de connaissances sur l'ASP

1.2.1 Score des orthophonistes experts avant et après présentation de la brochure

Figure 7 : Score avant/après des orthophonistes experts

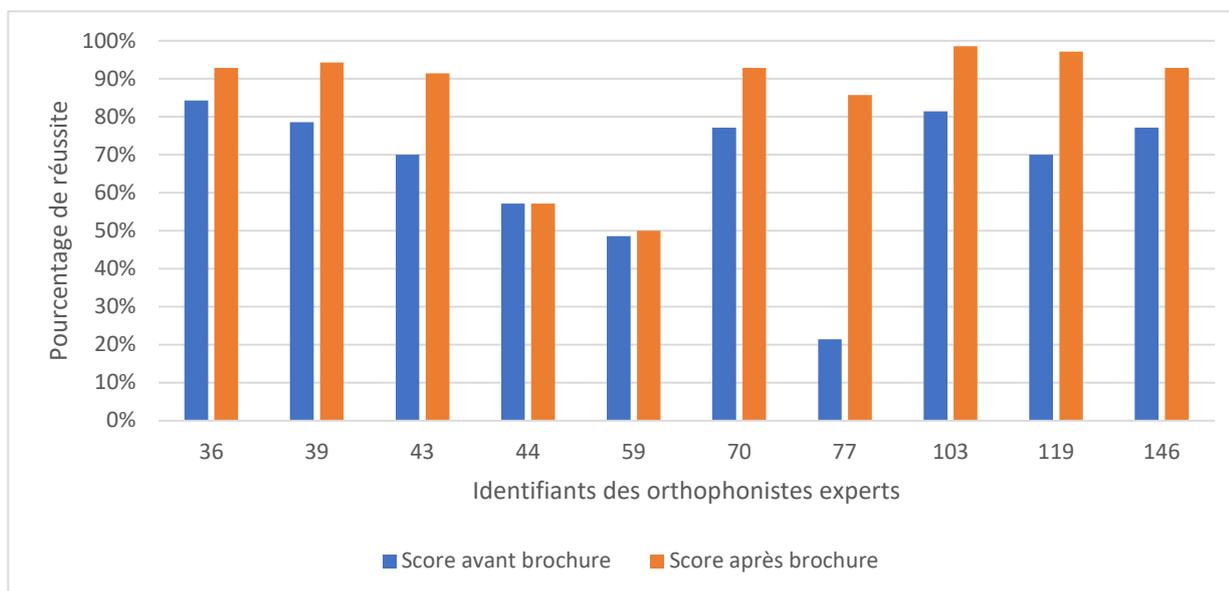


Tableau 1 : Analyse des scores des orthophonistes experts

	Avant brochure	Après brochure
Valeur minimum	15	35
Valeur maximum	59	69
Etendue	44	34
Mode (valeur la plus fréquente)	49	65
Moyenne	46,6	59,7
Médiane (2ème quartile)	51,5	65
1er quartile	42,25	61
3ème quartile	54,75	65,75
Ecart-type (dispersion autour de la moyenne)	12,86234815	11,38463877

La note la plus fréquente parmi les orthophonistes experts est de 49/70 avant brochure et de 65/70 après brochure.

La médiane du groupe expert avant brochure est de 51,5/70 : cela signifie que la moitié des orthophonistes experts obtient un score inférieur à 51,5/70 et que l'autre moitié a un score supérieur à 51,5/70. Après brochure, la médiane est de 65/70.

Trois quart des orthophonistes experts obtiennent un score supérieur à 42,25/70 avant brochure et de 61/70 après brochure (1^{er} quartile).

1.2.2 Score des orthophonistes non experts avant et après présentation de la brochure

Figure 8 : Pourcentage de réussite aux questions des orthophonistes non experts

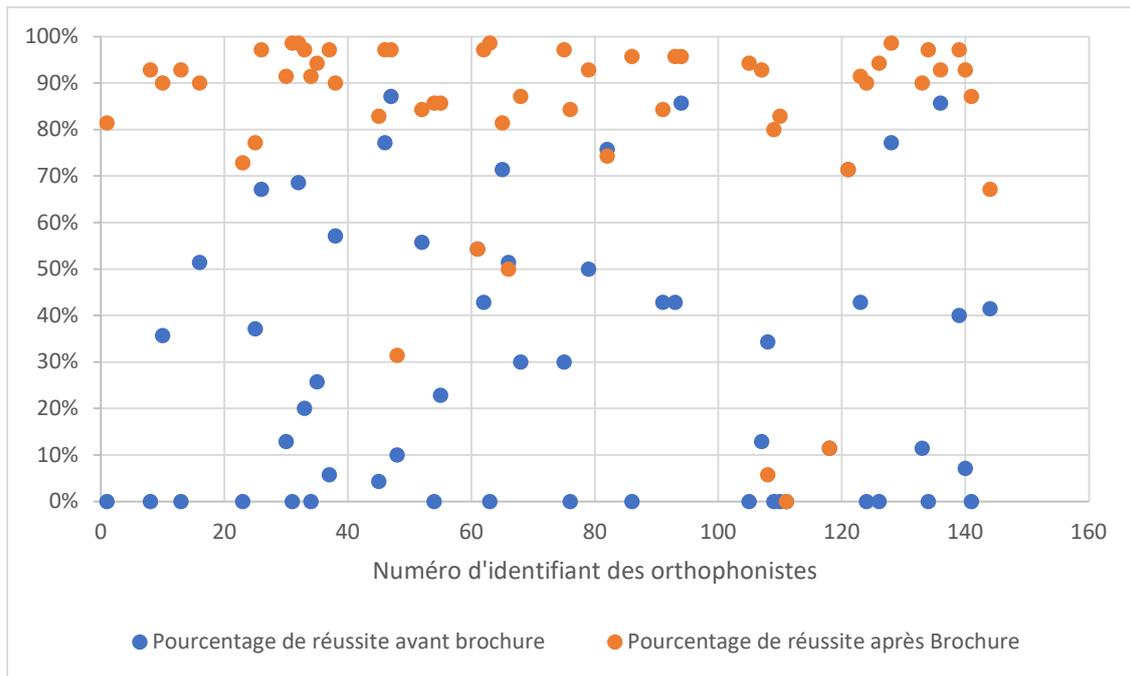


Tableau 2 : Analyse des scores des orthophonistes non experts

	Avant brochure	Après brochure
Valeur minimum	0	0
Valeur maximum	61	69
Etendue	61	69
Mode (valeur la plus fréquente)	0	68
Moyenne	20,6428571	58,0357143
Médiane (2ème quartile)	17	63,5
1er quartile	0	57,75
3ème quartile	36	67
Ecart-type (dispersion autour de la moyenne)	20,15248	15,6250306

La note la plus fréquente parmi les orthophonistes non experts est de 0/70 avant brochure et de 68/70 après brochure.

La médiane du groupe non expert avant brochure est de 17/70 : cela signifie que la moitié des orthophonistes non experts obtient un score inférieur à 17/70 et que l'autre moitié a un score supérieur à 17/70. Après brochure, la médiane est de 63,5/70.

Un quart des orthophonistes non experts obtient un score de 0/70 avant brochure et de 57,75/70 après brochure (1^{er} quartile). Trois quarts des orthophonistes non experts obtiennent un score inférieur à 36/70 avant brochure et de 61/70 après brochure (3^{ème} quartile).

2 STATISTIQUES INFERENCELLES

2.1 Test des rangs signés de Wilcoxon pour les orthophonistes experts

Dans un premier temps, nous réalisons le test dans le cadre d'un petit échantillon, c'est-à-dire $N < 15$. Nous calculons la différence des deux scores obtenus avant et après présentation de la brochure pour chaque individu. Les individus ayant une différence nulle sont retirés. Ici, l'effectif passe de 10 à 9. Nous réalisons un tri croissant des différences et de leur valeur absolue. Puis nous leur attribuons un rang, en commençant par attribuer le rang 1 à la plus petite valeur et ainsi de suite. Si nous avons deux ou plusieurs fois le même résultat de différence, nous calculons le rang moyen grâce à la méthode des rangs corrigés : ici, nous avons trois fois la différence 11. Donc, rang 3, rang 4 et rang 5. Le calcul du rang moyen est le suivant : $(3+4+5)/3 = 4$. Nous assignons donc le rang 4 pour ces trois valeurs 11.

Nous calculons les sommes des rangs de type positifs (t^+) et de type négatifs (t^-) :

- Calcul de t^+ : $t^+ = 0$ car il n'y a pas de signe +
- Calcul de t^- : $t^- = 2+4+7+1+4+9+6+8+4 = 45$

On a donc $t^+ = 0$ et $t^- = 45$. W calculé est égal à t^+ c'est-à-dire 0. Nous le comparons au W critique dans la table de Wilcoxon. Ici $0 < W$ critique donc nous pouvons rejeter H_0 . Nous confirmons que la lecture de la brochure a fait évoluer significativement les résultats des orthophonistes experts au test de connaissances sur l'ASP.

2.2 Test des rangs signés de Wilcoxon pour les orthophonistes non experts

Dans un premier temps, nous réalisons le test dans le cadre d'un grand échantillon, c'est-à-dire $N > 15$. Nous calculons la différence des deux scores obtenus avant et après présentation de la brochure pour chaque individu. Les individus ayant une différence nulle sont retirés. Ici, l'effectif passe de 56 à 52 car nous avons quatre valeurs égales à 0. Nous réalisons un tri croissant des différences et de leur valeur absolue. Puis nous leur attribuons un rang, en commençant par attribuer le rang 1 à la plus petite valeur et ainsi de suite. Si nous avons deux ou plusieurs fois le même résultat de différence, nous calculons le rang moyen grâce à la méthode des rangs corrigés : ici, nous avons deux fois la différence 60 ; deux fois la différence

69 ; trois fois la différence 55 ; deux fois la différence 15 ; deux fois la différence 66 ; deux fois la différence 56 ; trois fois la différence 7 ; deux fois la différence 64 ; deux fois la différence 20 ; deux fois la différence 38 ; deux fois la différence 1 ; deux fois la différence 21 ; deux fois la différence 65. Nous avons calculé le rang moyen et assigné les rangs.

Nous calculons les sommes des rangs de type positifs (t+) et de type négatifs (t-) :

- Calcul de t+ : t+ = 0
- Calcul de t- : t- = 1378

On a donc t+ = 0 et t- = 1378.

Le calcul est impossible, car l'évolution est exclusivement positive. Nous avons z qui tend vers $-\infty$. La corrélation est évidente entre la lecture de la brochure et l'évolution du score. H0 est rejetée. Nous confirmons que la lecture de la brochure a fait évoluer significativement les résultats des orthophonistes non experts au test de connaissances sur l'ASP.

3 ANALYSES DESCRIPTIVES

3.1 Volet 1 : Sensibilisation à la pathologie

3.1.1 Niveau de connaissance des orthophonistes

Parmi les 10 orthophonistes experts :

- 4 orthophonistes considèrent avoir de bonnes connaissances concernant l'ASP
- 2 orthophonistes considèrent avoir des connaissances moyennes concernant l'ASP
- 4 orthophonistes considèrent avoir des connaissances pauvres concernant l'ASP

Tableau 3 : Degré de connaissances de l'ASP des orthophonistes

Degré de connaissances de l'ASP	Nombre d'orthophonistes (sur un effectif total de 66)
Oui, j'ai une bonne connaissance	4
Oui, j'ai une connaissance moyenne	4
Oui, j'ai une connaissance pauvre	20
Non, je ne connais pas	38

Nous constatons que 68% des orthophonistes non experts ne connaissent pas l'ASP.

3.1.2 Cours ou formations suivies

9 orthophonistes experts sur 10 n'ont pas suivi de cours ni de formation sur ce sujet. L'un d'entre eux évoque la formation « APF sur les troubles de la sphère oro-faciale avec le docteur

Leroy Malherbe » (*La sphère oro-faciale*, s. d.). Un autre évoque le fait que ses connaissances ne sont pas en lien avec des cours ou des formations suivis : « *Mes connaissances sont liées à ma vie personnelle, la SMA n'a jamais été abordée lors de mon cursus universitaire.* ».

50 orthophonistes non experts sur 56 n'ont pas suivi de cours ni de formation sur ce sujet. Les 6 autres évoquent quelques informations reçues durant leur formation initiale :

- « Un cours sur les syndromes génétiques en 4ème année d'étude, mais nous avons vraiment survolé ce point »
- « Vaguement »
- « En formation initiale, une information parmi la présentation d'autres pathologies »
- « Formation initiale (quelques heures) »
- « Essentiellement des cours dans l'UE Handicap (2 cours environ) »
- « Information sur les maladies génétiques pendant mes études »

3.1.3 Etat des lieux concernant la sensibilisation des orthophonistes

Tableau 4 : Sensibilisation des orthophonistes experts

Orthophonistes experts	Tout à fait d'accord	D'accord	Indécis	Pas d'accord	Pas du tout d'accord	Je ne sais pas
Sujet pertinent et besoin de sensibilisation	6	3	1	0	0	0
Sensation d'être suffisamment informé	2	1	4	2	1	Non proposé
Prise en soin dans laquelle les orthophonistes se sentent à l'aise	1	4	2	2	1	Non proposé
Documentation facilement accessible	0	0	4	4	2	Non proposé

Tableau 5 : Sensibilisation des orthophonistes non experts

Orthophonistes non experts	Tout à fait d'accord	D'accord	Indécis	Pas d'accord	Pas du tout d'accord	Je ne sais pas
Sujet pertinent et besoin de sensibilisation	7	12	13	0	0	24
Sensation d'être suffisamment informé	0	0	2	11	43	Non proposé
Prise en soin dans laquelle les orthophonistes se sentent à l'aise	1	2	18	6	29	Non proposé
Documentation facilement accessible	0	1	33	9	13	Non proposé

Ce sujet « *est pertinent à traiter et nécessite une sensibilisation* » : la majorité des orthophonistes experts sont « tout à fait d'accord » alors que la majorité des orthophonistes non experts ne savent pas.

« *Vous vous sentez suffisamment informé sur cette pathologie* » : la majorité des orthophonistes experts sont « indécis » alors que la majorité des orthophonistes non experts ne sont « pas du tout d'accord ».

« *C'est une prise en soin dans laquelle vous vous sentez ou sentiriez à l'aise si l'occasion se présentait* » : la majorité des orthophonistes experts sont « d'accord » sur le fait qu'il s'agisse d'une prise en soin dans laquelle ils se sentent à l'aise alors que la majorité des non experts ne sont « pas du tout d'accord ».

« *Il y a assez de documentation facilement accessible* » : la majorité des réponses des orthophonistes experts sont partagées sur la question, entre « pas d'accord » et « indécis ». La majorité des orthophonistes non experts sont également majoritairement « indécis ».

3.1.4 La prise en soin de l'ASP fait partie du champ de compétences de l'orthophoniste

Figure 10 : Considération de la prise en soin de l'ASP dans le champ de compétences des orthophonistes par les orthophonistes experts

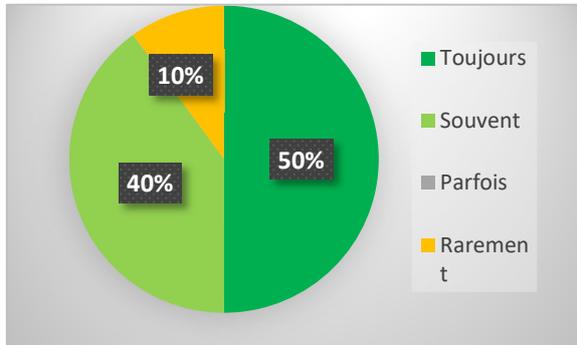
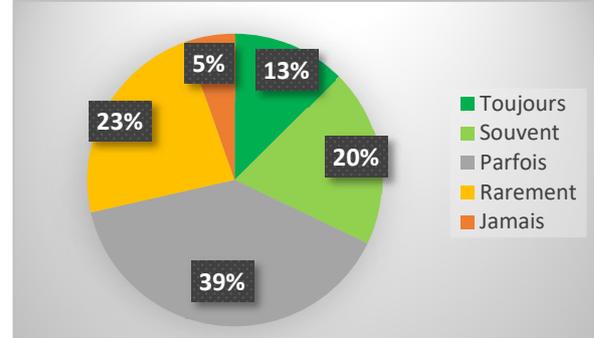


Figure 9 : Considération de la prise en soin de l'ASP dans le champ de compétences des orthophonistes par les orthophonistes non experts



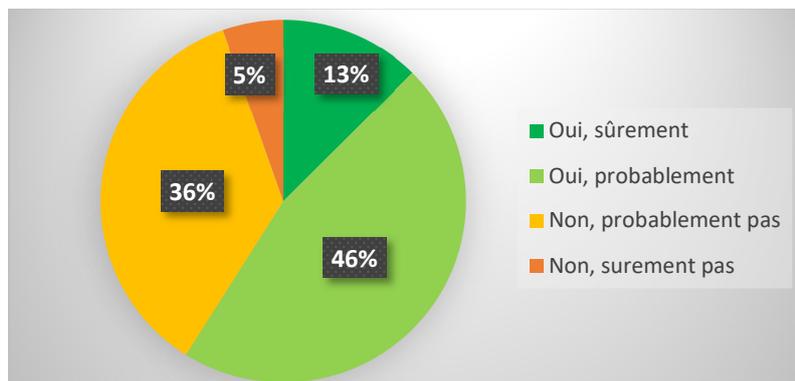
La majorité des orthophonistes experts considèrent que la prise en soin de l'ASP fait « toujours » à « souvent » partie du champs de compétences des orthophonistes. Alors que la majorité des orthophonistes non experts ne le considèrent que « parfois » à « rarement ».

3.1.5 Redirection vers un autre orthophoniste

Tous les orthophonistes questionnés n'ont pas redirigé vers d'autres orthophonistes.

3.1.6 Prise en soin des patients ASP à l'avenir

Figure 11 : Souhait de prise en soin de l'ASP à l'avenir par les orthophonistes non experts



59 % des orthophonistes non experts questionnés prennent ou prendront en charge des patients atteints d'ASP si l'occasion se présentait contre 80 % des orthophonistes experts.

Un orthophoniste expert ayant souvent pris en soin des patients atteint d'ASP a répondu qu'il prendrait sûrement des patients atteints de cette pathologie à l'avenir. 3 orthophonistes ayant reçu parfois des patients atteints d'ASP ont répondu « oui, sûrement ». 3 orthophonistes ayant

rarement reçu des patients atteints d'ASP ont répondu « Oui, probablement ». 2 orthophonistes ayant rarement reçu des patients atteints d'ASP ont répondu « Oui, sûrement ».

Un orthophoniste expert n'ayant jamais pris en soin un patient atteint d'ASP a répondu qu'il ne prendrait probablement pas de patient atteint de cette pathologie à l'avenir contre 41 % des non experts.

3.2 Volet 2 et 3 : Connaissances de l'ASP

3.2.1 Sensibilisation à la pathologie

Tableau 6 : Sensation des orthophonistes experts d'être sensibilisé à l'ASP

Orthophonistes experts	Avant Brochure	Après brochure
Tout à fait d'accord	1	2
D'accord	5	6
Indécis	2	2
Pas d'accord	2	0
Pas du tout d'accord	0	0

Avant la lecture de la brochure, un orthophoniste expert est « tout à fait d'accord » avec le fait d'avoir la sensation d'être sensibilisé à l'ASP, contre 2 après lecture de la brochure.

Avant la lecture de la brochure, deux orthophonistes experts ne sont « pas d'accord » avec le fait d'avoir la sensation d'être sensibilisé à l'ASP contre aucun après la lecture de la brochure.

Tableau 7 : Sensation des orthophonistes non experts d'être sensibilisé à l'ASP

Orthophonistes non experts	Avant Brochure	Après brochure
Tout à fait d'accord	0	22
D'accord	3	20
Indécis	3	4
Pas d'accord	11	7
Pas du tout d'accord	39	3

Avant lecture de la brochure, aucun orthophoniste non expert n'est « tout à fait d'accord » avec le fait d'avoir la sensation d'être sensibilisé à l'ASP, contre 22 après lecture de la brochure.

Avant lecture de la brochure, 39 orthophonistes non experts ne sont « pas du tout d'accord » avec le fait d'avoir la sensation d'être sensibilisé à l'ASP contre 3 après la lecture de la brochure.

3.2.2 Taux de « je ne sais pas » par question de connaissances

❖ *Orthophonistes experts*

Avant présentation de la brochure, nous comptabilisons 16 « je ne sais pas » toutes questions confondues (*Cf Annexe 4*). Après présentation de la brochure, nous comptabilisons 5 « je ne sais pas », toutes questions confondues. Les questions 6/12, 9/12 et 10/12 ont reçu le plus de « je ne sais pas » après présentation de la brochure (*Cf Annexe 5*).

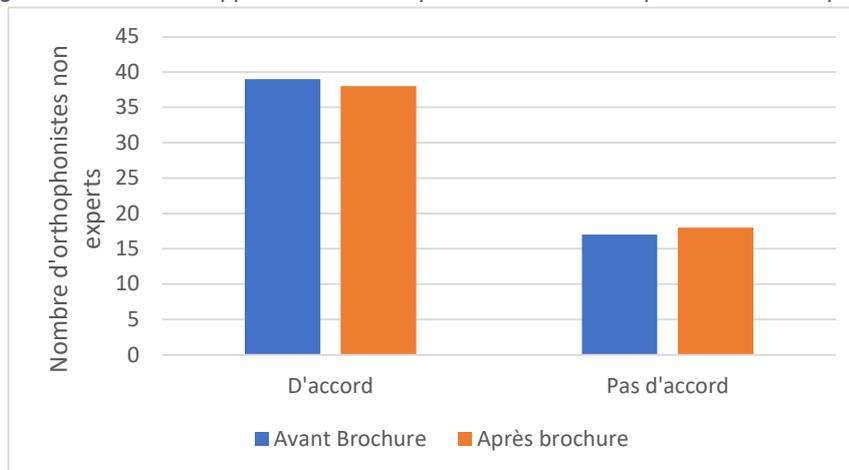
❖ *Orthophonistes non experts*

Avant brochure, nous comptabilisons 369 « je ne sais pas » toutes questions confondues (*Cf Annexe 4*). Après brochure, nous comptabilisons 48 je ne sais pas. En moyenne, la brochure a permis de diviser par sept environ le nombre de « je ne sais pas ». Les questions 4/12, 6/12 et 5/12 ont reçu le plus de « je ne sais pas » après présentation de la brochure (*Cf Annexe 5*).

3.2.3 Souhait d'approfondissement par la suite

Tous les orthophonistes experts souhaitent approfondir le sujet par la suite (que ce soit avant ou après brochure).

Figure 12 : Souhait d'approfondissement par la suite des orthophonistes non experts



Avant lecture de la brochure, 35 orthophonistes non experts souhaitent approfondir le sujet par la suite contre 34 après lecture de la brochure.

3.3 Volet 4 : questionnaire de satisfaction globale de la brochure

Figure 13 : Satisfaction globale de la brochure

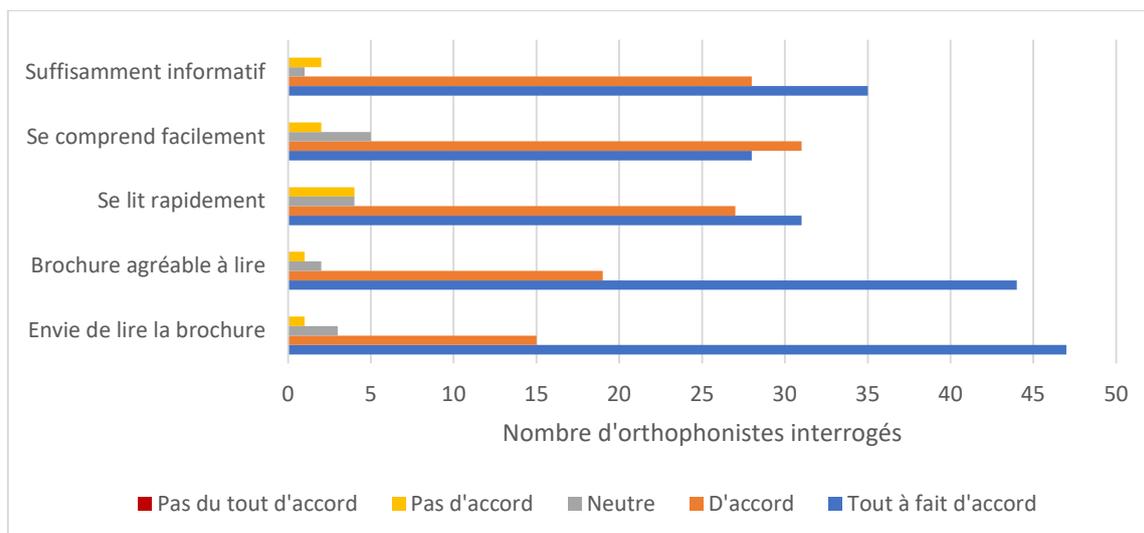


Tableau 8 : Envie de garder la brochure

Oui, en format numérique	Oui en format papier	Non
50	15	1

Dans le champ libre, 2 orthophonistes ont fait part du souhait de garder la brochure à la fois au format numérique et à la fois au format papier (le choix multiple n'était pas possible, mais le champ libre leur a permis de le déclarer).

Ce champ libre a également permis de récolter : un commentaire de félicitation pour ce travail « Belle réalisation, bravo ! », un commentaire sur une critique de la brochure « Je garde la brochure au cas où un patient se présente. Néanmoins je trouve qu'il y a trop d'informations et pas forcément ce qui est nécessaire dans notre profession (je pense aux données génétiques qui ne changent rien à notre PEC) ». Ce champ libre a également permis à un orthophoniste d'expliquer pourquoi il a répondu « non » : « Je ne prends pas d'enfants en pec (spé ado adultes) donc pas vraiment d'intérêt ».

82 % des orthophonistes ont envie de partager la brochure. Parmi les participants interrogés, certains orthophonistes ont laissé un commentaire dans le choix libre. Nous leur demandions de quelle manière ils souhaitaient transmettre cette brochure. Parmi les réponses récoltées, nous avons reçu deux types de réponses. Certaines réponses faisaient part des destinataires du partage de la brochure tels que des personnes, des professionnels ou des organismes. Les autres réponses ont fait part des moyens de transmission via lesquels partager cette brochure.

Tableau 9 : Destinataires de la brochure selon les orthophonistes interrogés

A l'entourage, les familles		5
A la profession	<i>Groupe d'orthophonistes sur les réseaux sociaux</i>	2
	<i>Collègues</i>	10
	<i>Collègues intéressés</i>	4
A la formation	<i>Stagiaires</i>	2
	<i>CFUO</i>	2
Aux autres pro de santé	<i>Médecins</i>	2
	<i>Autres pro santé (infirmières, kiné, sage-femme, pédiatre)</i>	2
Aux organismes	<i>Association de prévention</i>	1
	<i>Société française de phoniatrie</i>	1
	<i>Syndicats régionaux</i>	3
	<i>Réseau périnatalité</i>	1
	<i>Fédération Nationale des Infirmiers (FNI)</i>	1

Tableau 10 : Moyens de transmission de la brochure

Via courriel		11	
Via les réseaux sociaux		3	
Via le patient/sa famille	<i>Aux autres pro via les parents</i>	1	
	<i>Dans le carnet de santé</i>	1	
Via le lieu de travail	<i>Lieu de travail de l'orthophoniste</i>	3	
	<i>Salle d'attente</i>	<i>De l'ortho</i>	5
		<i>Des professionnels de santé</i>	2
Via d'autres lieux	<i>Secteur géographique</i>	1	
	<i>Réseau périnatalité</i>	1	
	<i>Crèche</i>	1	
	<i>Service de Protection Maternelle Infantile (PMI)</i>	1	
	<i>Maternité</i>	1	

24 orthophonistes ont commenté le champ libre de la dernière question (question 8/8 volet 4) : «8/8 Si vous le souhaitez, vous pouvez indiquer vos remarques, suggestions et réflexions personnelles concernant ce projet dans le champ libre. ». Nous avons détaillé les données contenues dans les commentaires selon leur nature.

Tableau 11 : Nature des commentaires laissés par les orthophonistes interrogés

Pratique professionnelle	14	Sensibilisation à l'ASP/ne connaissait pas	6
		Enrichissement de la pratique	4
		N'hésitera pas à prendre en charge à l'avenir	2
		Approfondissement du sujet par la suite	1
		Travail qui répond à un besoin	1
Qualité de la brochure	10	Beau travail/belle brochure/beau projet de mémoire	3
		Brochure bien documentée/informative/complète	3
		Bon travail/brochure bien faite	2
		Agréable à lire	1
		Brochure claire	1
		Bon choix de sujet	1
Encouragements	10		
Compliments (bravo/félicitations)	4		
Remerciements	4		

58 % des commentaires reçus ont évoqué l'apport pour la pratique professionnelle. Ces commentaires font notamment part d'un enrichissement de la pratique, nous pouvons citer ces commentaires :

- « "Ils [cette brochure et ce mémoire] permettront d'accompagner les orthophonistes pour le bilan et la prise en soins." »
- « Bravo pour cette initiative qui peut améliorer le dépistage précoce et faire gagner du temps aux professionnels qui rencontrent cette pathologie. »
- « C'est exactement le genre de document qu'on a besoin de retrouver rapidement en cas de demande de prise en soin pour des maladies rares. Difficile de se sentir à l'aise face à une telle pathologie quand on ne l'a jamais rencontrée, cette plaquette me dit : « N'aie pas peur, lance-toi : tu ne connais pas bien CETTE maladie mais tu es capable de prendre en soin certains de ses symptômes. » Bon courage pour la suite du mémoire ! »

42 % des commentaires reçus ont évoqué la qualité de la brochure :

- « L'appui des schémas et infographies est très pertinent. »
- « Brochure très informative et complète pour quelqu'un qui ne connaît pas du tout cette pathologie. »

10 orthophonistes ont souhaité employer le champ libre pour encourager ce projet de mémoire, soit 42 % des commentaires reçus. Enfin nous relevons également quelques commentaires destinés à complimenter (à hauteur de 17 % des commentaires reçus) et remercier pour ce travail (à hauteur de 17 % des commentaires reçus).

Le champ libre a également permis de récolter des avis visant à modifier et améliorer la brochure. Trois commentaires font état d'une complexité du schéma sur les traitements, page 4 de la brochure :

- « Partie sur les nouveaux médicaments ne paraît pas nécessaire pour comprendre la maladie. Savoir qu'ils existent suffit peut-être. »
- « L'explication de la thérapie médicamenteuse, très peu accessible pour des orthophonistes peu familières des procédés de ce type »
- « Le schéma p4 sur les nouveaux médicaments est rébarbatif (parce qu'incompréhensible pour moi je suppose). On passe d'infographies très simples à ça, c'est étrange. »

Deux commentaires ont fait part de la charge visuelle de la brochure :

- « La brochure est peut-être un peu chargée visuellement pour y extraire les informations pertinentes lorsqu'on tente une lecture en diagonale. »
- « Peut-être un peu trop d'informations dans les schémas, mais sinon la brochure est claire et bien faite ! »

Deux commentaires proposent des modifications à réaliser concernant la forme et le contenu de la brochure :

- « Petite suggestion concernant la plaquette : revoir la qualité de certaines images (trop pixellisées) »
- « Léger détail : psychologue et diététicien ne sont pas paramédicaux... les psy se battent pour ne pas l'être donc autant ne pas leur accorder cette position :) Bon courage pour la suite ! »
- « J'émetts un doute sur l'AMO : pourquoi ne pas mettre AMO 13.8 (pathologie génétique) + bilan associé ? »

Un commentaire évoque les manques de la brochure :

- « La notion de dégradation et de la prévention associée (notamment vis à vis de la déglutition) n'est pas abordée, ni le fait de pouvoir proposer des suivis réguliers, parfois espacés en ce sens »
- « Les objectifs de la rééducation ortho : maintien ? améliorations envisageables ? »
- « L'intensité : plutôt intensive ou plutôt non ? »
- « Des liens vers des ressources (articles) concernant la PEC orthophonique de ces patients (s'il y en a). »
- « Il manque (à mon avis) des pistes pour se former »

- « Là ok par ex on sait qu'on n'y connaît rien (je ne pense pas être la seule) mais pas du tout quoi faire pour y remédier... »

Cette dernière question comportant un champ libre a également permis aux orthophonistes de faire part de constats :

- « Avant aujourd'hui je n'avais jamais entendu parler de cette pathologie. Problème des maladies rares : se former est coûteux en temps, énergie et au plan financier. Pour ne peut-être jamais recevoir de demande... c'est dommage. C'est très intéressant mais les patients sont souvent maintenus dans des cabinets "spécialisés", ce qui n'encourage pas les ortho généralistes à se former pour rien... par exemple, en 25 ans de pratique je n'ai JAMAIS eu de demande en surdité car la patientèle est orientée vers une ou deux personnes... C'est dommage pour tout le monde. Bon courage pour votre mémoire (probablement passionnant) et bienvenue dans la profession. »

DISCUSSION

1 APPORTS DES RESULTATS

La littérature scientifique indiquait des lacunes et des manques dans la prise en soin orthophonique de l'ASP (Berti et al., 2021; Chilińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021). Notre étude vise à prodiguer des informations généralistes consultables facilement. La création d'une brochure a alors été envisagée dans l'objectif d'améliorer les connaissances du rôle de l'orthophoniste sur l'évaluation et la prise en soin de l'ASP.

Nous souhaitions donc savoir dans quelle mesure la création d'un tel dispositif de sensibilisation a pu permettre d'améliorer ces connaissances. Notre **objectif principal** étant **d'améliorer les connaissances des orthophonistes sur l'évaluation de la prise en soin orthophonique de l'ASP**. Et ainsi, vérifier notre hypothèse générale : « **La brochure de sensibilisation améliore les connaissances du rôle de l'orthophoniste dans l'évaluation et la prise en soin de l'ASP** ».

1.1 Premier objectif

L'atteinte de notre *premier objectif* « montrer que les orthophonistes français sont peu sensibilisés concernant l'ASP » est confirmée par :

- L'analyse qualitative des réponses au volet 1 du questionnaire « sensibilisation à la maladie - état des lieux » : avant présentation de la brochure, trente-neuf orthophonistes non experts sur cinquante-six ne sont « pas du tout d'accord » avec le fait de « se sentir sensibilisé à l'ASP ». Par ailleurs, peu d'orthophonistes ont réalisé des formations dans ce domaine : seulement six orthophonistes non experts sur cinquante-six ont eu quelques informations pendant leur formation initiale durant des cours dédiés au handicap ou aux maladies génétiques.
- L'analyse quantitative avec la comparaison des faibles scores avant présentation de la brochure à des orthophonistes non experts par rapport aux orthophonistes experts met en évidence le manque de sensibilisation à l'ASP. Chez les orthophonistes non experts : le score le plus fréquent est 0/70, la moitié du groupe a un score inférieur à 17/70 et les trois quarts du groupe ont un score inférieur à 36/70. Chez les orthophonistes experts : le score le plus fréquent est 49/70, la moitié du groupe a un score inférieur à 51,5/70 et les trois-quarts du groupe ont un score inférieur à 54,75/70. Ce constat met donc en évidence le peu de

connaissances réelles des orthophonistes non experts sur le sujet de l'ASP par rapport aux orthophonistes experts.

- La présence de faibles scores avant présentation de la brochure à des orthophonistes non experts. La médiane des résultats avant présentation de la brochure est de 17/70. De plus, l'écart-type indique des résultats très dispersés autour de la moyenne. En effet, les orthophonistes non experts ont en moyenne, un score de 20,64/70 \pm 20,15 : cela illustre parfaitement l'hétérogénéité des connaissances orthophoniques concernant l'ASP.
- La présence d'un nombre réduit d'orthophonistes considérés « experts » par rapport au nombre d'orthophonistes « non experts » : parmi les orthophonistes interrogés seulement dix orthophonistes français ont été considérés « experts », c'est cinq fois moins que d'orthophonistes considérés non experts. De plus, notre notion d'orthophoniste expert est assez large puisque des orthophonistes n'ayant pas ou peu rencontré de patients atteints d'ASP ont été considérés comme experts : seulement neuf orthophonistes experts ont déjà pris en soin des patients atteints d'ASP. Gardons à l'esprit que ces nombres peuvent être biaisés et sur-représentés par l'intérêt des orthophonistes porté à cette étude. Les orthophonistes ayant des affinités avec la prise en soin de cette pathologie auront eu davantage à cœur de répondre à ce questionnaire.

En somme, les réponses obtenues ont pu mettre en évidence le manque de sensibilisation et de connaissances des orthophonistes non experts. **Notre première hypothèse opérationnelle « l'ASP est une maladie neuromusculaire rare peu connue qui nécessite une sensibilisation des orthophonistes » est donc confirmée.**

1.2 Deuxième objectif

L'atteinte de notre *deuxième objectif* « proposer un dispositif de sensibilisation efficace et pertinent permettant l'amélioration des connaissances des orthophonistes français non experts » est confirmée :

- La brochure permet aux orthophonistes non experts d'atteindre le niveau de connaissances générales des orthophonistes experts concernant l'ASP. En effet, chez les orthophonistes experts :
 - Avant présentation de la brochure, le score maximum est de 59/70, la note obtenue la plus fréquente est de 49/70 et le score médian est de 51,5/70.

- Après présentation de la brochure, le score maximum est de 69/70, la note obtenue la plus fréquente est de 65/70 et le score médian est de 65/70.

Chez les orthophonistes non experts :

- Avant présentation de la brochure, le score maximum obtenu est de 61/70, la note obtenue la plus fréquente est de 0/70 et le score médian est de 17/70
 - Après présentation de la brochure, le score maximum obtenu est de 69/70, la note obtenue la plus fréquente est de 68/70 et le score médian est de 63,5/70
- Une amélioration significative du taux de bonnes réponses des orthophonistes non experts aux questions de connaissances après présentation de la brochure comparativement à avant présentation de la brochure : les statistiques inférentielles réalisées via le test non paramétrique des rangs signés de Wilcoxon ont permis de prouver que l'amélioration des connaissances était significativement liée à la brochure réalisée.
- La sensation ressentie par les orthophonistes non experts d'être davantage sensibilisés à la pathologie : avant présentation de la brochure, trente-neuf personnes ne sont « pas du tout d'accord » avec le fait d'être sensibilisé à l'ASP, contre trois orthophonistes après présentation de la brochure. Avant la présentation de la brochure, aucun orthophoniste n'était « tout à fait d'accord » avec le fait d'être « sensibilisé à la pathologie ». Tandis que vingt-deux orthophonistes sont « tout à fait d'accord » avec le fait d'être sensibilisé à la pathologie » après présentation de la brochure.

L'hypothèse opérationnelle 2 : « le taux de bonnes réponses après la présentation de la brochure est supérieur au taux de bonnes réponses avant présentation de la brochure » est donc confirmée.

1.3 Troisième objectif

Notre *troisième objectif* « proposer un outil de sensibilisation qui puisse donner satisfaction aussi bien sur le fond que sur la forme » porte sur l'analyse qualitative des questions de satisfaction globale de la brochure (volet 4 du questionnaire).

Nous constatons dans les réponses que la majorité des orthophonistes est :

- « Tout à fait d'accord » avec le fait que « la brochure donne envie de la lire »
- « Tout à fait d'accord » avec le fait que « la brochure est agréable à lire »
- « Tout à fait d'accord » avec le fait que « la brochure se lise rapidement »

- « D'accord » avec le fait que « la brochure se comprenne facilement »
- « Tout à fait d'accord » Avec le fait que « le contenu est suffisamment informatif »

La majorité des orthophonistes a également envie de garder cette brochure, dont cinquante orthophonistes au format numérique et quinze orthophonistes au format papier. 82 % des orthophonistes interrogés souhaitent diffuser la brochure. Quelques orthophonistes ont laissé des remarques à la fin du questionnaire : dix d'entre eux ont salué la qualité de la brochure et quatorze d'entre eux ont soulevé l'apport pour la pratique professionnelle. Nous pouvons donc en déduire que la brochure a majoritairement plu aux orthophonistes.

Les résultats tendent donc vers la confirmation de notre **hypothèse opérationnelle 3** : « le contenu et la forme de la brochure ont donné satisfaction auprès des orthophonistes questionnés ».

1.4 Objectif principal

Notre **objectif principal** : « améliorer les connaissances des orthophonistes sur l'évaluation et la prise en soin orthophonique de l'ASP » est donc relevé et nous pouvons confirmer notre **hypothèse générale** « la brochure de sensibilisation améliore les connaissances du rôle de l'orthophoniste dans l'évaluation et la prise en soin de l'ASP ».

1.5 Les objectifs connexes

Nous avons donc prouvé significativement que nous avons remédié à la lacune d'informations sur l'ASP à destination des orthophonistes.

Nous remédions également au fait que peu d'orthophonistes soient sensibilisés et informés sur la prise en soin de cette pathologie grâce au désir de partage de la brochure des orthophonistes questionnés à leurs collègues.

Par ce présent mémoire via la présentation du cadre théorique, nous proposons une source d'information scientifique récente, pertinente et fiable à destination des orthophonistes.

2 CRITIQUE DE L'ETUDE

2.1 Intérêts et apports pour l'orthophonie

Le choix de la technique d'enquête s'est avérée être un choix adapté à notre étude. Elle nous a permis de récolter soixante-six réponses en un mois. Nous avons pour objectif de récolter une

trentaine de réponses complètes : ainsi notre objectif est largement atteint. La présence de questions à choix binaires ou multiples (avec réponse unique ou réponses multiples) a permis une facilitation du traitement des données. Les scores attribués aux orthophonistes a permis de mettre en œuvre le test non-paramétrique des rangs signés de Wilcoxon et ainsi de prouver la significativité de nos résultats.

Le format numérique paraît plaire aux orthophonistes. En effet, il permet de faciliter la conservation et le partage de la brochure tout en ayant le choix de l'imprimer ou de le conserver au format papier.

Ce mémoire permet d'apporter des connaissances aux orthophonistes et de les sensibiliser à une pathologie qui reste grandement méconnue. Il nous a permis de créer une brochure d'information grâce à la littérature scientifique internationale. Ainsi, nous avons pu expérimenter l'efficacité de cette brochure et l'exposer aux critiques des orthophonistes. Notre défi qui est avant tout de valider la pertinence de la brochure réalisée et d'apporter des pistes de modifications pour l'améliorer, semble relevé. De plus, ce mémoire permet d'apporter également des connaissances sur le cœur du métier d'orthophoniste. En effet, peu d'orthophonistes sondés étaient informés sur la possibilité de prendre en charge un patient atteint d'ASP, et que les symptômes de l'ASP requièrent « souvent » à « toujours » une prise en soin orthophonique.

Dans le champ libre laissé à la fin du questionnaire, les commentaires mettent en exergue un accueil plutôt positif de la brochure au sein de la profession (*Cf partie résultats*). Les orthophonistes ont fait part, en grande majorité, de l'apport de la brochure pour la pratique professionnelle. Ils ont souligné sa qualité par le fait qu'elle soit claire, agréable à lire, bien documentée, très informative et complète. De plus, ils ont souligné qu'ils ne connaissaient pas la maladie et se sont sentis davantage sensibilisés par cette brochure, enrichissant ainsi leur pratique. Le choix de sujet est jugé pertinent puisqu'il correspond à un réel besoin de la profession, et la beauté du travail accompli a également été mis en avant.

Dans le cadre d'une pratique plutôt généraliste, une demande de prise en soin pourrait prendre au dépourvu un orthophoniste. Notre brochure souhaite répondre à cette problématique en informant les orthophonistes peu ou pas familiarisés à l'ASP, en résumant les points essentiels à connaître sur cette pathologie et en partageant des ressources vers lesquelles se tourner en cas de prise en soin.

A notre connaissance, il n'existe actuellement aucun mémoire sur l'ASP en France. Cela illustre bien le manque important de données à ce sujet et le besoin d'une sensibilisation. Néanmoins, en 2023, plusieurs mémoires sur le sujet, dont celui-ci, voient le jour pour pallier cela. Nous pouvons nommer les mémoires de Laura Galgani « *Accompagnement parental : Création de fiches d'activités à destination des familles ayant un enfant porteur d'amyotrophie spinale infantile de type 1* » et Chloé Loison « *Recensement par questionnaire des besoins orthophoniques des patient.e.s atteint.e.s d'Amyotrophie Spinale Infantile de type 1 sous thérapie innovante et état des lieux des prises en soins orthophoniques dont ils.elles ont pu bénéficier* », étudiantes au Centre de Formation Universitaire en Orthophonie de Nantes.

2.2 Limites

2.2.1 Limites concernant la revue de littérature

La littérature scientifique fait état de peu de données concernant la prise en soin orthophonique de l'ASP : ce domaine semble encore peu exploré. Nous avons essentiellement trouvé de la documentation sur la dysphagie ayant un faible niveau de preuve et peu dans les autres domaines. En outre, les derniers traitements ont globalement fait évoluer la symptomatologie de la maladie, laissant ainsi un recul encore trop insuffisant quant aux avantages offerts par ces nouvelles thérapies. La revue de la littérature concernant la pratique orthophonique de ce mémoire et la brochure réalisée ne peuvent donc pas être considérées comme exhaustives. Elles sont soumises à modification au regard des différentes avancées scientifiques futures. Dans l'absolu, le but de la brochure reste avant tout de sensibiliser les orthophonistes sur cette pathologie et non d'être exhaustive.

2.2.2 Limites concernant la brochure d'information et de sensibilisation

Nous constatons des imprécisions dans la brochure au niveau des termes choisis. Nous constatons que les termes ASI et ASP sont employés. Or il s'agit d'une erreur. Nous décidons donc d'uniformiser les terminologies dans toute la brochure et d'y inscrire ASP partout (*Cf annexe 1 : page 1 de la brochure*).

La partie « Méthode » a permis de mettre en évidence la réduction d'informativité de la version en noir et blanc de la brochure. Il sera essentiel de modifier la brochure en conséquence pour que la version en noir et blanc soit aussi informative que la version en couleur. Ainsi, nous modifions le schéma sur la transmission de la maladie (*Cf Annexe 2, page 2 de la brochure*) et

choisirons une nouvelle image pour les différents centres de référence et de compétences des maladies neuromusculaires en France.

Le champ libre à la fin du questionnaire a permis de récolter de nombreuses informations sur les limites de la brochure (*Cf Volet 4 dans la partie « Résultats »*).

Le schéma sur les médicaments, jugé peu accessible par sa complexité, ne remporte pas l'adhésion des orthophonistes. De plus, la grande quantité d'informations transmises induit une « charge visuelle » dans la brochure. Nous décidons donc de supprimer le schéma sur les médicaments et de simplement citer les médicaments employés ce qui permettra, entre autres, de simplifier les informations et de réduire la charge visuelle.

La qualité de certaines images semble être à revoir car les images ont été perçues pixellisées. La seule image insérée est celle des différents centres de référence et de compétences des maladies neuromusculaires en France (*Cf annexe 1 : page 5 de la brochure*). Nous choisissons de la changer en employant une autre image plus récente présente sur le site de la filière Filnemus (*Filière FILNEMUS - Filnemus, s. d.*). Tous les autres schémas ont été réalisés sur le même logiciel Canva® que le reste de la brochure et nous ne constatons pas de baisse de qualité. Il est également possible que la qualité de la connexion internet dépendant du matériel informatique de l'orthophoniste ait exercé une influence sur le téléchargement et la netteté de la brochure.

La carte mentale employée à la page cinq de la brochure comporte une imprécision (*Cf annexe 1*) : les psychologues et diététiciens ont été référencés comme professionnels paramédicaux alors qu'ils n'en font pas partie. Nous enlevons donc le terme « paramédicaux ».

Quelques commentaires évoquent le manque d'information concernant la prise en soin orthophonique de l'ASP : la priorité de cette brochure n'est pas de former mais avant tout de sensibiliser et d'informer. De fait, la brochure indique les atteintes spécifiques de cette pathologie sans prodiguer de conseils approfondis sur la thérapie orthophonique. D'autre part, certaines informations peuvent être déduites par rapport aux informations présentes dans la brochure et des connaissances des orthophonistes. Néanmoins, comme la remarque a été soulevée il nous semble essentiel de préciser les points non compris par les orthophonistes en clarifiant l'information au sein de la brochure.

- Il manque « *des liens vers des ressources (articles) concernant la prise en charge orthophonique de ces patients (s'il y en a).* ». En effet, la brochure ne contient pas de ressources bibliographiques car il y en a peu en français. Les liens (*Cf Annexe 1 : page 8 de la brochure*) permettent d'ores et déjà d'accéder à de la documentation.

- « *Les objectifs de la rééducation orthophonique : maintien ? améliorations envisageables ?* » ; « *La notion de dégradation et de la prévention associée (notamment vis à vis de la déglutition) n'est pas abordée, ni le fait de pouvoir proposer des suivis réguliers, parfois espacés en ce sens* » ; « *L'intensité : plutôt intensive ou plutôt non ?* ». « *L'[ASP] ou la [SMA] est une maladie neuromusculaire dégénérative rare* » (*Cf annexe 1 : page 2 de la brochure*), ce qui signifie que chaque capacité perdue ne peut être récupérée. Ceci indique donc que les objectifs de la rééducation ne sont pas « d'envisager des améliorations » si cela est compris dans le sens de « recouvrer ses capacités ». De plus, afin de préserver le capital musculaire des patients, il semble essentiel de ne pas prodiguer une prise en soin intensive. Néanmoins, la thérapie aura pour but de surveiller l'évolution des troubles et les prévenir, d'entretenir et de maintenir les capacités fonctionnelles, de trouver des moyens de compensation aux difficultés rencontrées, d'améliorer la qualité de vie et d'accompagner le patient et son entourage (Berti et al., 2021; Leparoux, 2016; McGrattan et al., 2021; Ribault & Vuillerot, 2022; Wang et al., 2007). Nous ajouterons ces précisions à la brochure afin d'éviter toute confusion.

- « *Il manque (à mon avis) des pistes pour se former. Là ok par exemple on sait qu'on n'y connaît rien (je ne pense pas être la seule) mais pas du tout quoi faire pour y remédier...* ». En effet, il n'existe actuellement pas de formation francophone au sujet de la prise en soin orthophonique de l'ASP. Néanmoins, nous avons listé dans la partie « Ressources » (*Cf annexe 1 : page 8 de la brochure*) des organismes qui proposent des formations au sujet des maladies neuromusculaires tels que la filière Filnemus (*Formation - Filnemus, s. d.*), le catalogue en ligne dédié aux maladies neuromusculaires « Myobase » de l'AFM-Téléthon (*Catalogue en ligne, s. d.; Se former sur les maladies neuromusculaires | AFM Téléthon, s. d.*). A cela nous pouvons ajouter l'institut Myologie créé par l'AFM-Téléthon qui propose également des formations sur le sujet (« Enseignement », s. d.).

Une personne interrogée nous a fait part du souhait de ne pas garder la brochure : « *Je ne prends pas d'enfants en prise en charge (spécialité adolescents adultes) donc pas vraiment d'intérêt* ». Cet orthophoniste ne semble pas avoir compris que l'ASP touche tous les âges et pas que les enfants. Cela montre que la brochure n'a pas permis de bien informer cet orthophoniste. Cette mécompréhension peut être la source d'erreur d'autres orthophonistes, il convient donc de clarifier ce point dans la brochure. En effet, l'ASP peut survenir pendant l'enfance sans entraîner de décès immédiat chez les personnes traitées : il est possible de vivre ainsi même à l'âge adulte. Il convient donc de modifier « les enfants » par « les enfants et les adultes » dans l'intégralité de la brochure (*Cf annexe 1*).

Somme toute, il semble compliqué d'allier l'ajout d'informations (*pour pallier le manque de données*) et la sélection des données (*pour éviter la charge visuelle*). La brochure est avant tout un outil de sensibilisation : elle permet une amélioration des connaissances et de la sensation de sensibilisation, néanmoins elle ne peut se substituer à une formation.

2.2.3 Limites concernant l'enquête par questionnaire

Le partage du questionnaire nous a permis de récolter cent-cinquante-quatre réponses. Néanmoins, quatre-vingt-huit d'entre-elles sont restées incomplètes : cela n'a donc pas permis de toutes les exploiter. Ce taux élevé de réponses incomplètes peut s'expliquer par le choix du type d'enquête. En effet, le questionnaire en ligne permet au participant une plus grande liberté d'abandonner l'épreuve en cours de route. D'autre part, ce plus grand abandon peut également s'expliquer par un questionnaire probablement jugé excessivement long par les orthophonistes. En effet, notre questionnaire comporte quarante-trois questions et cela a probablement demandé du temps aux orthophonistes pour y répondre. Nous n'avons pas testé le questionnaire au préalable pour connaître une approximation du temps nécessaire pour y répondre. Enfin, malgré le nombre de réponses reçues, notre étude ne peut pas être considérée représentative de la population des orthophonistes français. En effet, seulement soixante-six orthophonistes sur 24 208 orthophonistes français ont répondu à notre questionnaire. Cela correspond à 0,27 % des orthophonistes français (*Professions de santé | Insee, s. d.*).

Lors de l'analyse des résultats, nous avons constaté certaines imprécisions méthodologiques du questionnaire au niveau de la formulation des choix de questions. Notamment la formulation d'une question ne nous a pas permis d'étudier les réponses recueillies. La question 8/11 volet 1 n'est pas utilisable dans notre interprétation des résultats (*Cf Annexe 3*) : « Avez-vous déjà redirigé vers un autre orthophoniste une prise en soin de patient avec Amyotrophie Spinale

Infantile ? ». La totalité des orthophonistes a répondu « non », ce qui ne nous permet pas d'en préciser la nature :

- « Non, car j'effectue la prise en soin »
- « Non, car l'occasion ne s'est pas présentée »
- « Non, je n'ai pas pris ni redirigé lorsque l'occasion s'est présentée »

La question 5/11 volet 1 (*Cf Annexe 3*) « considérez-vous que l'évaluation et la prise en soin des personnes avec Amyotrophie Spinale Infantile peut faire partie de votre champ de compétences ? » ne comportait pas dans le choix « je ne sais pas ». Cette donnée semble également peu utilisable dans notre interprétation car il est possible que les réponses aient été choisies par défaut.

Par ailleurs, nous pouvons nous interroger sur la signification des « je ne sais pas » employés dans les réponses aux questions après présentation de la brochure. S'agit-il d'un réel « je ne sais pas » ? En effet, la réponse se trouvant dans la brochure, nous ne pouvons pas déterminer si le participant n'a pas trouvé les informations dans la brochure ou bien s'il n'est pas certain des informations que celle-ci prodigue.

En ce sens, nous considérons les différentes imprécisions de formulation de questions et de réponses comme une limite de l'outil d'investigation. La présence de champs libres aurait permis aux orthophonistes de détailler davantage leurs réponses même si cela peut complexifier l'analyse des réponses.

Enfin, le choix d'enquête par questionnaire est un type d'enquête qui se base sur les déclarations des participants. Il peut donc y avoir un écart entre ce qu'ils affirment dans le questionnaire et leur pratique sur le terrain. De plus, le questionnaire était auto-administré donc nous ne savons pas si les orthophonistes participant à l'enquête ont tous participé consciencieusement.

2.3 Questionnements soulevés

2.3.1 Volet 1 – sensibilisation à la pathologie

Parmi les orthophonistes considérés experts, nous pouvons nous apercevoir que la plupart ne considèrent pas avoir de bonnes connaissances sur le sujet. En effet, sur dix orthophonistes, seulement quatre orthophonistes considèrent avoir de bonnes connaissances. Nous pouvons nous demander si ces orthophonistes manquent réellement de connaissances ou bien s'il s'agit d'un manque de confiance dans leur pratique.

La majorité des orthophonistes experts, donc plus à même de connaître la pathologie, jugent pertinent de traiter de ce sujet en orthophonie et que cela nécessite une sensibilisation alors que la majorité des orthophonistes non experts ne le savent pas. L'indécision sur la pertinence de sensibiliser à la maladie dénote une méconnaissance accrue de l'ASP ou bien qu'il est difficile d'être sensibilisé à tout dans notre profession. La majorité des orthophonistes experts ont considéré la prise en soin de l'ASP comme faisant « toujours » à « souvent » partie du champ de compétences contrairement aux orthophonistes non experts qui ont répondu majoritairement que la prise en soin faisait « rarement » à « parfois » partie du champ de compétences de l'orthophoniste. Nous pouvons donc en déduire que le manque de connaissance des orthophonistes non experts entrave l'évaluation de la pertinence du sujet et de la considération de la prise en soin de l'ASP dans le champ de compétences de l'orthophoniste.

Les orthophonistes non experts n'ayant jamais reçu de patients atteints d'ASP seraient majoritairement « sûrement » à « probablement » prêts à prendre en soin des patients atteints d'ASP avant présentation de la brochure (*Cf partie Résultat, volet 1 et annexe 3 : question sept, volet 1*). Ce résultat semble plutôt positif et indique que malgré la méconnaissance de la pathologie, un peu plus de la moitié des orthophonistes seraient tout de même prêts à prendre en soin les patients atteints d'ASP. Il aurait paru opportun de reposer cette question après la présentation de la brochure afin d'évaluer si la brochure augmente le nombre d'orthophonistes prêt à prendre en charge cette pathologie.

Nous remarquons que la partie médicaments a été jugée trop complexe pour les orthophonistes. Pourtant, leur cursus comporte des cours de pharmacologie. Il est possible que les participants ayant reçu une formation plus ancienne n'aient pas eu ces cours à ce sujet. Il nous semblait tout de même essentiel de conserver une explication sur les médicaments traitant cette pathologie, d'une part car il s'agit d'un espoir pour cette pathologie rare et d'autre part pour comprendre le traitement du patient et d'en discuter avec lui si nécessaire. De plus, la prise en soin orthophonique sera influencée par l'évolution des phénotypes qui dépendront de ces traitements.

2.3.2 Volet 2 et 3 – questions de connaissances

Quasiment deux tiers des orthophonistes non experts souhaitent approfondir le sujet par la suite. Néanmoins, la brochure n'a pas permis de faire évoluer significativement cette réponse (*Cf Annexe 4 et 5 : question 12/12*). Pourquoi ? Est-ce parce que le sujet ne les intéresse pas ? Est-ce que la brochure a donné assez d'informations et leur suffit ? Est-ce que la brochure ne leur a

pas donné envie d'approfondir le sujet ? Il serait intéressant de savoir ce qui entrave un tiers de ces orthophonistes à approfondir leurs connaissances sur le sujet. Ce commentaire illustre parfaitement l'avis d'un orthophoniste et apporte une réponse à cette méconnaissance générale :

« Avant aujourd'hui je n'avais jamais entendu parler de cette pathologie. Problème des maladies rares : se former est coûteux en temps, énergie et au plan financier. Pour ne peut-être jamais recevoir de demande... c'est dommage. C'est très intéressant mais les patients sont souvent maintenus dans des cabinets "spécialisés", ce qui n'encourage pas les ortho généralistes à se former pour rien... par exemple, en 25 ans de pratique je n'ai JAMAIS eu de demande en surdit e car la patient e est orient e vers une ou deux personnes... C'est dommage pour tout le monde. Bon courage pour votre m emoire (probablement passionnant) et bienvenue dans la profession. ».

Plusieurs points  emergent de cette r eponse. D'une part, la prise en soin de ce type de pathologie n ecessite des formations. N eanmoins, les demandes restent rarissimes. Cela n'incite donc pas les orthophonistes  a se renseigner et  a s'informer davantage sur certaines maladies rares. D'autre part, les orthophonistes d eveloppant une expertise dans un domaine pr ecis centralisent la plupart des demandes. Ce qui rend encore plus rare les cas de demande de prise en soin.

Par ailleurs, nous avons remarqu e que la question sur l'Acte M edical Orthophonique a pu porter  a questionnement. Les scores montrent que la majorit e des orthophonistes n'ont pas r epondu correctement  a la question avant brochure (groupes expert et non expert confondus) (Cf annexe 7 et 9). Une partie des orthophonistes experts exercent en centres de maladies neuromusculaires, nous supposons que les cotations pratiqu ees par leurs confr eres et cons eurs exerçant en lib eral ne sont pas forc ement au c oeur de leur pratique. De plus, des confusions subsistent dans les r eponses m eme apr es pr esentation de la brochure qui cite explicitement les AMO  a employer. Apr es pr esentation de la brochure, quasiment un tiers des orthophonistes non experts n'ont pas choisi « Bilan d'origine neurologique ». Par ailleurs, dix-sept r eponses sont en faveur de «  ducation ou r e ducation de la communication et du langage dans les handicaps moteur, sensoriel et/ou les d eficiences intellectuelles (inclus paralysie c erebrale, troubles du spectre de l'autisme et maladies g en etiques), par s eance 13,8 AMO ». Nous pouvons en d eduire que les orthophonistes ne sont donc pas en accord avec l'information contenue dans la brochure. Ce commentaire re cu  a la fin du questionnaire peut en t emoigner : « J' emets un doute sur l'AMO : pourquoi ne pas mettre AMO 13.8 (pathologie g en etique) + bilan associ e ? »

En effet, les orthophonistes libéraux sont soumis à la nomenclature décidée en concertation avec la sécurité sociale. Chaque Acte Médical Orthophonique (AMO) a une valeur qui dépend du trouble pris en charge : que ce soit pour le bilan ou la prise en soin. Il se peut qu'une pathologie ou un trouble n'entre pas clairement dans un seul des actes établis. C'est le cas de la prise en soin de l'ASP qui peut être cotée différemment et potentiellement intégrer différentes catégories. En effet l'ASP est à la fois une maladie génétique, une maladie neuromusculaire et une maladie dégénérative. Dans ce contexte, le bilan d'un patient atteint peut être compris dans l'AMO 13.8 « Bilan de la communication et du langage dans le cadre des handicaps moteur, sensoriel et/ou déficiences intellectuelles, des paralysies cérébrales, des troubles du spectre de l'autisme, des maladies génétiques et de la surdité 40 AMO » et « Éducation ou rééducation de la communication et du langage dans les handicaps moteur, sensoriel et/ou les déficiences intellectuelles (inclus paralysie cérébrale, troubles du spectre de l'autisme et maladies génétiques), par séance 13,8 AMO » lors de la prise en soin lorsque celui-ci concerne essentiellement la communication et le langage. Or comme nous avons pu le soulever dans le cadre théorique et dans la brochure, les troubles du langage chez les patients atteints d'ASP ne sont pas fréquents.

De plus, il s'agit d'une maladie du motoneurone au même titre que la Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA)(« Les autres maladies du motoneurone - ARSLA », s. d.). En effet, les troubles induits par l'ASP sont bien d'origine neurologique, même s'ils découlent initialement d'une modification génétique. Les troubles qui impactent davantage les patients atteints d'ASP sont les troubles induits par l'atteinte bulbaire tels que la dysarthrie et l'atteinte de la sphère oro-faciale avec des troubles oro-myo-fonctionnels, des troubles de l'oralité alimentaire et des troubles de la déglutition. C'est pourquoi les libellés : « Bilan des troubles d'origine neurologique 40 AMO » et « Rééducation et/ou maintien et/ou adaptation des fonctions de communication, du langage, des troubles cognitivo-linguistiques et des fonctions oro-myo-faciales chez les patients atteints de pathologies neuro-dégénératives 15,6 AMO » semblent tout à fait appropriés.

Il aurait été intéressant de connaître l'origine de ce doute parmi les orthophonistes français. Nous pouvons supposer que la représentation de la maladie neuro-dégénérative chez les orthophonistes français concorde davantage avec les maladies qui débutent à l'âge adulte. En effet, les maladies neuro-dégénératives les plus connues sont souvent liées au vieillissement pathologique telles que la maladie d'Alzheimer, la maladie de Parkinson ou bien la SLA. Dans

ce contexte, il paraît peu évident d'imaginer un enfant en bas âge ou un adolescent souffrir d'une maladie neurodégénérative. D'autre part, les maladies neurologiques et neurodégénératives font également penser aux troubles neurocognitifs, anciennement désignés sous le terme de démences. Or, les patients atteints d'ASP ne développent pas ces troubles. Pour autant, les maladies du motoneurone sont aussi des maladies neurodégénératives, au même titre que la maladie d'Alzheimer ou la maladie de Parkinson.

Enfin, il nous semble donc essentiel de modifier la brochure pour préciser ce point en ajoutant une phrase explicative à la page six au niveau de la cotation des actes. De plus, il est important de modifier l'ordre de présentation des troubles afin de correspondre à la fréquence des atteintes. Ainsi, il convient de placer en priorité les troubles induits par l'atteinte bulbaire.

Du reste, nous constatons que certains items sont peu ou moins bien réussis que d'autres après présentation de la brochure. Cela peut nous interroger sur l'origine de ces confusions. Est-ce un biais de la brochure ou du questionnaire ? Aussi les orthophonistes ont pu ne pas être d'accord avec les informations délivrées par la brochure.

Items moins bien réussis (tous groupes confondus) :

- Question 2/12 « Cochez la ou les propositions correctes concernant l'Amyotrophie Spinale de type 1 » : à l'item « débute toujours avant 6 mois », environ trois quarts des orthophonistes ont mal répondu. L'énoncé indiquait l'ASP de type 1, les orthophonistes ont probablement omis cette indication en pensant à l'ASP au sens large.
- Question 4/12 « Parmi les signes suivants, quel(s) est(sont) le(s) plus fréquemment observé(s) dans l'Amyotrophie Spinale de type 1 ? » : à l'item « troubles bulbaires », nous observons que les réponses des participants sont divisées. De plus, onze personnes disent ne pas savoir.

3 PERSPECTIVES

3.1 Version finale de la brochure

Nous avons tenu compte des avis et commentaires des orthophonistes reçus dans le questionnaire afin de réaliser quelques améliorations (*Cf annexe 12*). En effet, plusieurs orthophonistes nous ont fait part de pistes d'évolution ou d'incompréhension que nous avons pu rectifier dans une version finale. Néanmoins, cette brochure reste avant tout un dispositif de

sensibilisation sur le rôle de l'orthophoniste dans la prise en soin de l'ASP. Il ne s'agit en aucun cas d'un document détaillant la pratique professionnelle telle que l'évaluation ou les techniques de rééducation des symptômes de cette pathologie. La réalisation d'un outil portant essentiellement sur la prise en soin permettant de détailler davantage cette pratique professionnelle pourrait faire l'objet d'un futur mémoire en continuité avec celui-ci.

3.2 Diffusion de la brochure

Nous souhaitons diffuser plus largement cette brochure par la suite afin de sensibiliser à la prise en soin de cette pathologie et guider les orthophonistes qui reçoivent des demandes. Nous souhaitons partager notre brochure via différents organismes qui décideront de la diffuser s'ils le désirent.

Nous avons notamment pensé aux syndicats et associations régionales d'orthophonistes, aux syndicats nationaux, aux différents centres de maladies neuromusculaires via FILNEMUS, la société française de neuropédiatrie SFNP, au catalogue de ressources Myobase de l'AFM Téléthon et aux différentes associations de patients portant sur l'ASP. Nous souhaitons également transmettre le livret sur les différents groupes d'échange Facebook® sur lesquels nous avons initialement déposé le questionnaire.

Les orthophonistes ont également donné des pistes de diffusion de cette brochure. Nous pouvons relever la proposition de diffusion via les Centres de Formation Universitaire en orthophonie (CFUO). Cette proposition nous semble totalement adaptée et cohérente. Il pourrait être pertinent de partager notre brochure au CCFUO (Collège des Centres de Formation en Orthophonie) qui pourra la diffuser aux différents CFUO, s'il le désire.

De plus, lorsque les orthophonistes exercent de manière généraliste, il n'est pas possible de tout connaître, outre le peu de documentation, il existe peu de formations sur le sujet et à notre connaissance il n'en existe pas exclusivement sur la pratique orthophonique. Ceci met parfaitement en avant l'intérêt de cette brochure.

Il s'agit d'une brochure de sensibilisation à destination des orthophonistes. Pourtant, beaucoup d'orthophonistes ont évoqué l'envie de distribuer leur brochure en la laissant en libre-service dans leur salle d'attente. Nous n'avons pas réfléchi à cette modalité. Après réflexion, nous ne trouvons pas cela adapté. En effet, la brochure a été créée pour être adressée à un public d'orthophonistes : les termes choisis sont tout de même spécifiques. De plus, tout le début de

la brochure étant théorique et généraliste, il ne nous semble pas utile pour les familles. Il s'agit soit d'informations qui leur ont déjà été délivrées ou bien d'informations qui ne les concernent pas. Chaque atteinte étant propre à chaque individu, il ne semble pas pertinent d'ajouter des informations qui ne concernent pas les patients ou qui pourraient même les inquiéter. C'est pourquoi, la proposition des orthophonistes de laisser la brochure à disposition dans les salles d'attente ne nous semble pas non plus appropriée. Notre brochure ne se prête pas du tout à la prévention de la maladie auprès des familles.

Un participant au questionnaire nous a fait part de son envie de diffusion de la brochure dans un champ libre dédié : « *Si je suis amenée à prendre en soin un patient atteint de cette pathologie, je la transmettrai à la famille afin de l'informer de l'étendue de la prise en soin orthophonique.* ». Cela ne nous semble pas non plus adapté. Néanmoins, cela semble intéressant d'expliquer à la famille l'importance et l'étendue de la prise en soin en s'appuyant sur la brochure sans la leur délivrer. Il semble davantage pertinent de réfléchir à un outil adapté pour informer les familles et les patients sur l'intérêt de la prise en soin de cette pathologie par les orthophonistes.

Plusieurs orthophonistes ont également proposé, plutôt dans un cadre professionnel cette fois-ci, de partager cette brochure aux médecins et aux différents professionnels de santé qui interviennent auprès des enfants atteints d'ASP. En ce sens, il s'agirait également d'informer sur le rôle et les champs de compétences des orthophonistes dans l'ASP qui restent encore parfois méconnus (*Amyotrophie spinale | Comprendre les rôles de chacun*, s. d.; Berti et al., 2021; Chilińska-Pułkowska & Kaczorowska-Bray, 2021).

3.3 Evolution de notre étude

Nous réfléchissons à la possibilité de faire estampiller cette brochure par un organisme scientifique tel que la Société Francophone d'Etude et de Recherche sur les Handicaps SFERHE (*Bienvenue ! - Association Sferhe - Etudes et recherche sur les handicaps*, s. d.). Cette distinction serait un gage de qualité et de fiabilité des informations contenues dans cette brochure. La validation scientifique de cette brochure permettrait ainsi aux professionnels d'avoir confiance dans les informations délivrées.

Ce mémoire pourra potentiellement faire l'objet d'un article dans une revue scientifique afin d'être diffusé largement aux professionnels concernés. Nous pensons notamment à la revue « Motricité cérébrale » (*Motricité cérébrale - Présentation - EM consulte*, s. d.). Nous

réfléchissons également à la possibilité de partager notre étude auprès de revues orthophoniques (*Glossa*, s. d.; *Ortho Magazine* | *Revue - Numérique*, s. d.; *UNADREO*, s. d.).

4 APPORTS PERSONNELS

En premier lieu, ce mémoire nous a permis de nous initier à la recherche scientifique. Nous avons compris comment fonctionne la construction d'un raisonnement scientifique et nous nous sommes essayés à la méthodologie que cela requiert. Nous nous sommes familiarisés avec la recherche et la lecture d'articles scientifiques. Nous avons également énormément appris et acquis de nombreuses connaissances sur le sujet de l'ASP. Ce sujet nous a passionné et cela a été très intéressant de mener des recherches sur un sujet qui a très récemment évolué avec les nouvelles découvertes scientifiques : nous apportons ainsi un degré d'expertise qui nous apportera beaucoup dans notre profession.

Dans un deuxième temps, par nos recherches, nous avons expérimenté le fait que les progrès techniques peuvent amener de nouveaux patients à consulter un orthophoniste ou bien à modifier la prise en soin orthophonique. C'est pourquoi, nous prenons pleinement conscience du besoin d'actualiser régulièrement ses connaissances et de se rendre disponible et ouvert à rencontrer de nouvelles pathologies et à une évolution de nos prises en soin au sein de nos futurs lieux d'exercice.

En troisième et dernier lieu, nous nous sommes sentis utiles à la promotion du métier d'orthophoniste et à faire connaître ses champs de compétences. Et ce, aussi bien au sein de la profession elle-même qu'au sein des professions de santé de façon plus large. Nous espérons pouvoir diffuser à grande envergure cette brochure de sensibilisation afin qu'elle puisse aider un maximum d'orthophonistes dans leur pratique. Ce travail nous a demandé un investissement important qui a permis de clore ces cinq années d'études au sein du CFUO de Poitiers de façon gratifiante en partageant notre travail à la communauté orthophonique.

CONCLUSION

Dans ce mémoire, nous avons voulu mettre en lumière la prise en soin orthophonique des patients atteints d'ASP. Pour ce faire, nous avons réalisé un dispositif de sensibilisation et d'information à destination des orthophonistes afin de leur faire connaître la pathologie et ses domaines de prise en soin. Nous avons décidé d'élaborer une brochure d'information et de sensibilisation. Notre étude consistait à l'évaluer via un questionnaire d'état des lieux, de connaissances et de satisfaction.

Grâce à la mise en œuvre de ce questionnaire en ligne, nous avons montré que :

- les orthophonistes français sont peu sensibilisés à l'ASP,
- que notre dispositif de sensibilisation s'est avéré efficace et pertinent car il a permis aux orthophonistes d'améliorer leur connaissance sur le sujet,
- notre dispositif de sensibilisation a donné satisfaction aussi bien sur le fond que sur la forme.

L'analyse des soixante-six réponses obtenues au questionnaire ont permis de mettre en avant que soixante-huit pour cent des orthophonistes non experts ont indiqué ne pas connaître cette pathologie, seulement dix orthophonistes ont été considérés experts. Les scores obtenus chez les orthophonistes non experts sont relativement inférieurs en comparaison aux scores chez les orthophonistes experts. Ceci confirme ainsi que peu d'orthophonistes y étaient sensibilisés et valide notre hypothèse selon laquelle « l'ASP est une maladie neuromusculaire rare peu connue qui nécessite une sensibilisation ».

La brochure, par sa qualité, est un apport intéressant pour la pratique professionnelle. En effet, elle sert à délivrer des informations aux orthophonistes qui ne connaîtraient pas cette pathologie de prime abord ou d'améliorer les connaissances des orthophonistes qui connaîtraient peu cette pathologie. Son efficacité a été significativement prouvée via le test statistique non paramétrique de Wilcoxon.

Les résultats obtenus soulignent ainsi une tendance allant vers la confirmation de nos hypothèses. Notre hypothèse principale « **la brochure de sensibilisation améliore les connaissances du rôle de l'orthophoniste dans l'évaluation et prise en soin de l'ASP** » est confirmée.

La littérature scientifique évoquée dans ce mémoire et ayant servi à l'élaboration de la brochure reste non exhaustive. Sa véracité est soumise aux nouvelles découvertes et avancées scientifiques. La technique d'enquête par questionnaire en ligne a permis de recueillir un grand nombre de réponses, néanmoins cette technique a pu montrer quelques limites. Par exemple, elle n'est pas aussi précise qu'une enquête par entretien. Par ailleurs, les réponses aux questions de satisfaction ont dégagé des axes d'amélioration nous poussant à modifier la brochure afin d'obtenir une version finale convenant davantage à la population à laquelle elle est destinée (*Cf annexe 12*).

Nous souhaitons partager largement cette brochure via différents organismes de recherches, associatifs et formateurs, qui décideront de la diffuser s'ils le désirent. Nous souhaitons faire évoluer notre étude via l'estampillage de la brochure par un organisme scientifique et via la rédaction d'un article dans la revue « Motricité cérébrale ». Nous réfléchissons également à la possibilité de contacter une revue orthophonique pour partager notre étude.

La sensibilisation et l'information sur les connaissances orthophoniques concernant l'ASP en sont encore à leurs balbutiements. Dans le prolongement de cette étude, il subsiste des pistes de travail à creuser. D'une part, auprès des patients et de leurs familles pour leur expliciter l'intérêt et l'étendue de la prise en soin orthophonique mais également en apportant des précisions sur les moyens d'évaluation et de prise en soin de ces patients auprès des orthophonistes.

En définitive, cette étude souligne et contribue à faire prendre conscience de l'importance du rôle de l'orthophoniste dans l'évaluation et la prise en soin de l'ASP. La littérature scientifique sur l'ASP était relativement limitée, mais l'émergence de thérapies novatrices laisse présager une multiplication des publications dans ce domaine. Cela nourrit l'espoir de voir naître des recherches prometteuses pour l'orthophonie qui manque encore d'études probantes concernant ses différentes approches thérapeutiques.

BIBLIOGRAPHIE

- Amyotrophie spinale | Comprendre les rôles de chacun.* (s. d.). Consulté 18 septembre 2022, à l'adresse https://hcp.togetherinsma.fr/fr_FR/home/sma-care/sma-care-roles.html
- Annoussamy, M., Seferian, A. M., Daron, A., Péréon, Y., Cances, C., Vuillerot, C., De Waele, L., Laugel, V., Schara, U., Gidaro, T., Lilien, C., Hogrel, J., Carlier, P., Fournier, E., Lowes, L., Gorni, K., Ly-Le Moal, M., Hellbach, N., Seabrook, T., ... the NatHis-SMA study group. (2021). Natural history of Type 2 and 3 spinal muscular atrophy : 2-year NatHis-SMA study. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 8(2), 359-373. <https://doi.org/10.1002/acn3.51281>
- Antheunis, P., Ercolani-Bertrand, F., & Roy, S. (2007). L'accompagnement parental au cœur des objectifs de prévention de l'orthophoniste. Le travail avec les outils Dialogoris 0/4 ans et Dialogoris 0/4 ans Orthophoniste. *Contraste*, 26(1), 303-320. <https://doi.org/10.3917/cont.026.0303>
- Arnold, E. S., & Fischbeck, K. H. (2018). Chapter 38—Spinal muscular atrophy. In D. H. Geschwind, H. L. Paulson, & C. Klein (Éds.), *Handbook of Clinical Neurology* (Vol. 148, p. 591-601). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-64076-5.00038-7>
- Audic, F., & Barnerias, C. (2020). Spinal muscular atrophy (SMA) type I (Werdnig-Hoffmann disease). *Archives de Pédiatrie*, 27(7), 7S15-7S17. [https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(20\)30271-2](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(20)30271-2)
- Audic, F., de la Banda, M. G. G., Bernoux, D., Ramirez-Garcia, P., Durigneux, J., Barnerias, C., Isapof, A., Cuisset, J.-M., Cances, C., Richelme, C., Vuillerot, C., Laugel, V., Ropars, J., Altuzarra, C., Espil-Taris, C., Walther-Louvier, U., Sabouraud, P., Chouchane, M., Vanhulle, C., ... Desguerre, I. (2020). Effects of nusinersen after one year of treatment in 123 children with SMA type 1 or 2 : A French real-life

observational study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 148.

<https://doi.org/10.1186/s13023-020-01414-8>

Avancées dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1. (2021). *Institut de Myologie*.

<https://www.institut-myologie.org/2021/07/23/avancees-dans-lamyotrophie-spinale-proximale-liee-a-smn1/>

Bach, J. R., Baird, J. S., Plosky, D., Navado, J., & Weaver, B. (2002). Spinal muscular atrophy type 1 : Management and outcomes. *Pediatric Pulmonology*, 34(1), 16-22.

<https://doi.org/10.1002/ppul.10110>

Bach, J. R., Vega, J., Majors, J., & Friedman, A. (2003). Spinal Muscular Atrophy Type 1

Quality of Life: *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 82(2),

137-142. <https://doi.org/10.1097/00002060-200302000-00009>

Barnérias, C., Quijano, S., Mayer, M., Estournet, B., Cuisset, J.-M., Sukno, S., Peudener, S.,

Laroche, C., Chabrier, S., Sabouraud, P., Vuillerot, C., Chabrol, B., Halbert, C.,

Cancès, C., Beze-Beyrie, P., Ledivenah, A., Viallard, M.-L., & Desguerre, I. (2014).

[Multicentric study of medical care and practices in spinal muscular atrophy type 1

over two 10-year periods]. *Archives De Pédiatrie: Organe Officiel De La Societe*

Francaise De Pédiatrie, 21(4), 347-354. <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2014.01.017>

Berti, B., Fanelli, L., de Sanctis, R., Onesimo, R., Palermo, C., Leone, D., Carnicella, S.,

Norcia, G., Forcina, N., Coratti, G., Giorgio, V., Cerchiari, A., Lucibello, S., Finkel,

R., Pane, M., & Mercuri, E. (2021). Oral and Swallowing Abilities Tool (OrSAT) for

Type 1 SMA Patients : Development of a New Module. *Journal of Neuromuscular*

Diseases, 8(4), 589-601. <https://doi.org/10.3233/JND-200614>

Bienvenue ! - Association Sferhe—Etudes et recherche sur les handicaps. (s. d.). Consulté 26

mai 2023, à l'adresse <https://sferhe.org/accueil/>

- Birnkrant, D. J., Pope, J. F., Martin, J. E., Repucci, A. H., & Eiben, R. M. (1998). Treatment of Type I Spinal Muscular Atrophy With Noninvasive Ventilation and Gastrostomy Feeding. *Pediatric Neurology*, *18*(5), 407-410. [https://doi.org/10.1016/S0887-8994\(97\)00227-0](https://doi.org/10.1016/S0887-8994(97)00227-0)
- Bonnichon, D., & Bénézit, A. (2020). Nouvelles thérapeutiques dans le champ des maladies neuromusculaires : Quels enjeux ? In *Handicap et génétique* (p. 157-173). Érès. <https://doi.org/10.3917/eres.gargi.2020.01.0157>
- Boulay, C., Peltier, E., Jouve, J.-L., & Pesenti, S. (2020). Functional and surgical treatments in patients with spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie*, *27*(7, Supplement), 7S35-7S39. [https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(20\)30275-X](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(20)30275-X)
- Boursange, S. (2020). Parentalité, maladie génétique et handicap de l'enfant. L'exemple de l'amyotrophie spinale. In *Handicap et génétique* (p. 175-193). Érès. <https://doi.org/10.3917/eres.gargi.2020.01.0175>
- Boursange, S. (2022). Être parent d'un enfant porteur d'une amyotrophie spinale (SMA) à l'ère des nouvelles thérapies. *Le Carnet PSY*, *249*(1), 36-40.
- Byers, R. K., & Banker, B. Q. (1961). Infantile muscular atrophy. *Archives of Neurology*, *5*, 140-164. <https://doi.org/10.1001/archneur.1961.00450140022003>
- Catalogue en ligne*. (s. d.). Consulté 5 mai 2023, à l'adresse <https://www.myobase.org/>
- Cha, T.-H., Oh, D.-W., & Shim, J.-H. (2010). Noninvasive Treatment Strategy for Swallowing Problems Related to Prolonged Nonoral Feeding in Spinal Muscular Atrophy Type II. *Dysphagia*, *25*(3), 261-264. <https://doi.org/10.1007/s00455-009-9269-1>
- Chen, K.-A., Widger, J., Teng, A., Fitzgerald, D. A., D'Silva, A., & Farrar, M. (2021). Real-world respiratory and bulbar comorbidities of SMA type 1 children treated with

- nusinersen : 2-Year single centre Australian experience. *Paediatric Respiratory Reviews*, 39, 54-60. <https://doi.org/10.1016/j.prrv.2020.09.002>
- Chen, Y.-S., Shih, H.-H., Chen, T.-H., Kuo, C.-H., & Jong, Y.-J. (2012). Prevalence and Risk Factors for Feeding and Swallowing Difficulties in Spinal Muscular Atrophy Types II and III. *The Journal of Pediatrics*, 160(3), 447-451.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2011.08.016>
- Chilińska-Pułkowska, A., & Kaczorowska-Bray, K. (2021). Speech therapy of a child with spinal muscular atrophy type 1 (SMA1) : A case study. *Logopedia Silesiana*, 10(1). <https://doi.org/10.31261/LOGOPEDIASILESIANA.2021.10.01.05>
- Choi, Y.-A., Suh, D. I., Chae, J.-H., & Shin, H.-I. (2020). Trajectory of change in the swallowing status in spinal muscular atrophy type I. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 130, 109818. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2019.109818>
- Davis, R. H., Godshall, B. J., Seffrood, E., Marcus, M., LaSalle, B. A., Wong, B., Schroth, M. K., & Swoboda, K. J. (2014). Nutritional Practices at a Glance : Spinal Muscular Atrophy Type I Nutrition Survey Findings. *Journal of Child Neurology*, 29(11), 1467-1472. <https://doi.org/10.1177/0883073813503988>
- De Vivo, D. C., Bertini, E., Swoboda, K. J., Hwu, W.-L., Crawford, T. O., Finkel, R. S., Kirschner, J., Kuntz, N. L., Parsons, J. A., Ryan, M. M., Butterfield, R. J., Topaloglu, H., Ben-Omran, T., Sansone, V. A., Jong, Y.-J., Shu, F., Staropoli, J. F., Kerr, D., Sandrock, A. W., ... NURTURE Study Group. (2019). Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy : Interim efficacy and safety results from the Phase 2 NURTURE study. *Neuromuscular Disorders: NMD*, 29(11), 842-856. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.09.007>

- Dubowitz, V. (1999). Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0) : An expanding clinical phenotype. *European Journal of Paediatric Neurology*, 3(2), 49-51.
[https://doi.org/10.1016/S1090-3798\(99\)80012-9](https://doi.org/10.1016/S1090-3798(99)80012-9)
- Enseignement. (s. d.). *Institut de Myologie*. Consulté 5 mai 2023, à l'adresse
<https://www.institut-myologie.org/enseignement/>
- Erdos, J., & Wild, C. (2022). Mid- and long-term (at least 12 months) follow-up of patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen, onasemnogene abeparvovec, risdiplam or combination therapies : A systematic review of real-world study data. *European Journal of Paediatric Neurology*, 39, 1-10.
<https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2022.04.006>
- Farrar, M. A., Carey, K. A., Paguinto, S.-G., Kasparian, N. A., & De Abreu Lourenço, R. (2020). “The Whole Game is Changing and You’ve Got Hope” : Australian Perspectives on Treatment Decision Making in Spinal Muscular Atrophy. *The Patient - Patient-Centered Outcomes Research*, 13(4), 389-400.
<https://doi.org/10.1007/s40271-020-00415-w>
- Filière FILNEMUS - Filnemus. (s. d.). Consulté 18 avril 2023, à l'adresse
<https://www.filnemus.fr/la-filiere-de-sante-filnemus/presentation>
- Finkel, R. S., Bishop, K. M., & Nelson, R. M. (2017). Spinal Muscular Atrophy Type I : Is It Ethical to Standardize Supportive Care Intervention in Clinical Trials? *Journal of child neurology*, 32(2), 155-160. <https://doi.org/10.1177/0883073816671236>
- Finkel, R. S., McDermott, M. P., Kaufmann, P., Darras, B. T., Chung, W. K., Sproule, D. M., Kang, P. B., Foley, A. R., Yang, M. L., Martens, W. B., Oskoui, M., Glanzman, A. M., Flickinger, J., Montes, J., Dunaway, S., O’Hagen, J., Quigley, J., Riley, S., Benton, M., ... De Vivo, D. C. (2014). Observational study of spinal muscular atrophy

type I and implications for clinical trials. *Neurology*, 83(9), 810-817.

<https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000000741>

Finkel, R. S., Mercuri, E., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., Woods, S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., ... Sejersen, T. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy : Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders*, 28(3), 197-207. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.004>

Finkel, R. S., Schara-Schmidt, U., & Hagenacker, T. (2020). Editorial : Spinal Muscular Atrophy: Evolutions and Revolutions of Modern Therapy. *Frontiers in Neurology*, 11, 783. <https://doi.org/10.3389/fneur.2020.00783>

Flora, L., Karazivan, P., Dumez, V., & Pomey, M.-P. (2016). [How to build a culture of patient-partnership in care : The Montreal Model]. *La Revue Du Praticien*, 66(4), 371-375.

Formation—Filnemus. (s. d.). Consulté 5 mai 2023, à l'adresse https://www.filnemus.fr/carte-interactive/rechercher-une-formation/formation?tx_wiformations_formation%5Baction%5D=show&tx_wiformations_formation%5Bcontroller%5D=Formations&tx_wiformations_formation%5D=27&cHash=a4adf1f699b2902dff90e42398034dd8

Ginisty, D., Rak-Merkin, H., & Kaddour-Brahim, A. (2016). Les troubles de l'oralité alimentaire dans les maladies neuromusculaires—Analyse et prise en charge. *Les Cahiers de Myologie*, 13, Article 13. <https://doi.org/10.1051/myolog/201613006>

Glossa. (s. d.). Consulté 26 mai 2023, à l'adresse <https://www.glossa.fr/index.php/glossa>

- Granger, M. W., Buschang, P. H., Throckmorton, G. S., & Iannaccone, S. T. (1999). Masticatory muscle function in patients with spinal muscular atrophy. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics*, 115(6), 697-702. [https://doi.org/10.1016/S0889-5406\(99\)70296-9](https://doi.org/10.1016/S0889-5406(99)70296-9)
- Grotto, S., Cuisset, J.-M., Marret, S., Drunat, S., Faure, P., Audebert-Bellanger, S., Desguerre, I., Flurin, V., Grebille, A.-G., Guerrot, A.-M., Journal, H., Morin, G., Plessis, G., Renolleau, S., Roume, J., Simon-Bouy, B., Touraine, R., Willems, M., Frébourg, T., ... Saugier-Veber, P. (2016). Type 0 Spinal Muscular Atrophy : Further Delineation of Prenatal and Postnatal Features in 16 Patients. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 3(4), 487-495. <https://doi.org/10.3233/JND-160177>
- Hill, M. (2004). *Treatment for swallowing difficulties (dysphagia) in chronic muscle disease—Cochrane Library*. <https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD004303.pub2/abstract>
- Hjorth, E. (2018). Parents' advice to healthcare professionals working with children who have spinal muscular atrophy—ScienceDirect. *European Journal of Paediatric Neurology*. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1090379817308978>
- Houston, K., Buschang, P. H., Iannaccone, S. T., & Seale, N. S. (1994). Craniofacial Morphology of Spinal Muscular Atrophy. *Pediatric Research*, 36(2), 265-269. <https://doi.org/10.1203/00006450-199408000-00020>
- Hully, M., Barnerias, C., Chabalier, D., Le Guen, S., Germa, V., Deladriere, E., Vanhulle, C., Cuisset, J.-M., Chabrol, B., Cances, C., Vuillerot, C., Espil, C., Mayer, M., Nougues, M.-C., Sabouraud, P., Lefranc, J., Laugel, V., Rivier, F., Louvier, U. W., ... Desguerre, I. (2020). Palliative Care in SMA Type 1 : A Prospective Multicenter

- French Study Based on Parents' Reports. *Frontiers in Pediatrics*, 8.
<https://www.frontiersin.org/article/10.3389/fped.2020.00004>
- Kolb, S. J., & Kissel, J. T. (2015). Spinal Muscular Atrophy. *Neurologic Clinics*, 33(4), 831-846. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2015.07.004>
- Kruse, T., Heller, R., Wirth, B., Glögger, J., Wurster, C. D., Ludolph, A. C., & Braumann, B. (2020). *Maximum bite force in patients with spinal muscular atrophy during the first year of nusinersen therapy – A pilot study*. 7.
- Kuhlthau, K. A., Bloom, S., Van Cleave, J., Knapp, A. A., Romm, D., Klatka, K., Homer, C. J., Newacheck, P. W., & Perrin, J. M. (2011). Evidence for family-centered care for children with special health care needs : A systematic review. *Academic Pediatrics*, 11(2), 136-143. <https://doi.org/10.1016/j.acap.2010.12.014>
- La FSMR Filnemus—Filnemus*. (s. d.). Consulté 2 mars 2023, à l'adresse <https://www.filnemus.fr/>
- La sphère oro-faciale*. (s. d.). Consulté 28 avril 2023, à l'adresse <https://institutmc.org/29- formations-individuelles/2019/la-sphere-oro-faciale>
- Le règlement général sur la protection des données—RGPD | CNIL*. (s. d.). Consulté 18 avril 2023, à l'adresse <https://www.cnil.fr/fr/reglement-europeen-protection-donnees>
- Leparoux, A. (2016). *VENTILATION ET DEGLUTITION DANS LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES PEDIATRIQUES : ETUDE DU RAPPORT ENTRE EPREUVES FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES ET DEGLUTITION*. 146.
- Les autres maladies du motoneurone—ARSLA. (s. d.). *Association pour la recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique*. Consulté 9 mai 2023, à l'adresse <https://www.arsla.org/les-autres-maladies-du-motoneurone/>
- LimeSurvey—Outil d'enquête en ligne gratuit*. (s. d.). Consulté 18 avril 2023, à l'adresse <https://www.limesurvey.org/fr>

- Lloyd Morris, E. H., Estilow, T., Glanzman, A. M., Cusack, S. V., & Yum, S. W. (2020). Improving Temporomandibular Range of Motion in People With Duchenne Muscular Dystrophy and Spinal Muscular Atrophy. *The American Journal of Occupational Therapy, 74*(2), 7402205080p1-7402205080p10.
<https://doi.org/10.5014/ajot.2020.030825>
- Macleod, M. J., Taylor, J. E., Lunt, P. W., Mathew, C. G., & Robb, S. A. (1999). Prenatal onset spinal muscular atrophy. *European Journal of Paediatric Neurology, 3*(2), 65-72. [https://doi.org/10.1016/S1090-3798\(99\)80015-4](https://doi.org/10.1016/S1090-3798(99)80015-4)
- Madruga-Garrido, M., Vázquez-Costa, J. F., Medina-Cantillo, J., Brañas, M., Cattinari, M. G., de Lemus, M., Díaz-Abós, P., Sánchez-Menéndez, V., Terrance, Á., Rebollo, P., & Maurino, J. (2021). Design of a Non-Interventional Study to Validate a Set of Patient- and Caregiver-Oriented Measurements to Assess Health Outcomes in Spinal Muscular Atrophy (SMA-TOOL Study). *Neurology and Therapy, 10*(1), 361-373.
<https://doi.org/10.1007/s40120-020-00229-w>
- McGrattan, K. E., Graham, R. J., DiDonato, C. J., & Darras, B. T. (2021). Dysphagia Phenotypes in Spinal Muscular Atrophy : The Past, Present, and Promise for the Future. *American Journal of Speech-Language Pathology, 30*(3), 1008-1022.
https://doi.org/10.1044/2021_AJSLP-20-00217
- Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Davis, R. H., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., ... Szlagatys-Sidorkiewicz, A. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy : Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders, 28*(2), 103-115.
<https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>

- Messina, S., Pane, M., De Rose, P., Vasta, I., Sorletti, D., Aloysius, A., Sciarra, F., Mangiola, F., Kinali, M., Bertini, E., & Mercuri, E. (2008). Feeding problems and malnutrition in spinal muscular atrophy type II. *Neuromuscular Disorders*, 18(5), 389-393.
<https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.02.008>
- Messina, S., & Sframeli, M. (2020). New Treatments in Spinal Muscular Atrophy : Positive Results and New Challenges. *Journal of Clinical Medicine*, 9(7), 2222.
<https://doi.org/10.3390/jcm9072222>
- Monani, U. R. (2005). Spinal muscular atrophy : A deficiency in a ubiquitous protein; a motor neuron-specific disease. *Neuron*, 48(6), 885-896.
<https://doi.org/10.1016/j.neuron.2005.12.001>
- Motricité cérébrale—Présentation—EM consulte.* (s. d.). Consulté 26 mai 2023, à l'adresse
<https://www.em-consulte.com/revue/MOTCER/presentation/motricite-cerebrale>
- Munsat, T. L. (1991). International SMA Collaboration. *Neuromuscular Disorders*, 1(2), 81.
[https://doi.org/10.1016/0960-8966\(91\)90052-T](https://doi.org/10.1016/0960-8966(91)90052-T)
- Munsat, T. L., & Davies, K. E. (1992). International SMA Consortium Meeting (26–28 June 1992, Bonn, Germany). *Neuromuscular Disorders*, 2(5), 423-428.
[https://doi.org/10.1016/S0960-8966\(06\)80015-5](https://doi.org/10.1016/S0960-8966(06)80015-5)
- Murrell, D. V., Crawford, C. A., Jackson, C. T., Lotze, T. E., & Wiemann, C. M. (2018). Identifying Opportunities to Provide Family-centered Care for Families With Children With Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Pediatric Nursing*, 43, 111-119.
<https://doi.org/10.1016/j.pedn.2018.09.007>
- Nicolau, S., Waldrop, M. A., Connolly, A. M., & Mendell, J. R. (2021). Spinal Muscular Atrophy. *Seminars in Pediatric Neurology*, 37, 100878.
<https://doi.org/10.1016/j.spen.2021.100878>

- Nutman, J., Nitzan, M., & Grünebaum, M. (1981). [Swallowing disturbances in Werdnig-Hoffman disease. *Harefuah*, 101(11), 301-303.
- Ogino, S., Wilson, R. B., & Gold, B. (2004). New insights on the evolution of the SMN1 and SMN2 region : Simulation and meta-analysis for allele and haplotype frequency calculations. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 12(12), 1015-1023.
<https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201288>
- Orphanet. (2021). *Orphanet : Recherche de maladies*.
https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=11566
- Ortho Magazine | Revue—Numérique*. (s. d.). Consulté 26 mai 2023, à l'adresse
<https://www.elsevier-masson.fr/ortho-magazine-revue-digital.html>
- Osredkar, D., Jílková, M., Butenko, T., Loboda, T., Golli, T., Fuchsová, P., Rohlenová, M., & Haberlova, J. (2021). Children and young adults with spinal muscular atrophy treated with nusinersen. *European Journal of Paediatric Neurology*, 30, 1-8.
<https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2020.11.004>
- Pane, M., Coratti, G., Sansone, V. A., Messina, S., Catteruccia, M., Bruno, C., Sframeli, M., Albamonte, E., Pedemonte, M., D'Amico, A., Bravetti, C., Berti, B., Palermo, C., Leone, D., Brigati, G., Tacchetti, P., Salmin, F., De Sanctis, R., Lucibello, S., ... the Italian EAP Working Group. (2021). Type I SMA “new natural history” : Long-term data in nusinersen-treated patients. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 8(3), 548-557. <https://doi.org/10.1002/acn3.51276>
- Parente, V., & Corti, S. (2018). Advances in spinal muscular atrophy therapeutics. *Therapeutic Advances in Neurological Disorders*, 11, 1756285618754501.
<https://doi.org/10.1177/1756285618754501>

- Pearn, J. H. (1973). The gene frequency of acute Werdnig-Hoffmann disease (SMA type 1). A total population survey in North-East England. *Journal of Medical Genetics*, 10(3), 260-265. <https://doi.org/10.1136/jmg.10.3.260>
- Peuvrier, S., Lévêque, M., Perifano, A., & Gatbois, E. (2016). Pediatric Hospitalization in the home : The strengthening of family skills and professional care support. *Enfances Psy*, 72(4), 43-50.
- Piepers, S., van den Berg, L. H., Brugman, F., Scheffer, H., Ruitkamp-Versteeg, M., van Engelen, B. G., Faber, C. G., de Visser, M., van der Pol, W.-L., & Wokke, J. H. J. (2008). A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4. *Journal of Neurology*, 255(9), 1400-1404. <https://doi.org/10.1007/s00415-008-0929-0>
- Professions de santé | Insee*. (s. d.). Consulté 4 mai 2023, à l'adresse <https://www.insee.fr/fr/statistiques/5227153#tableau-figure1>
- Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)*. (s. d.). Haute Autorité de Santé. Consulté 2 mars 2023, à l'adresse https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds
- Rath, A. (2019). *La prévalence des maladies rares évaluée*. 506-décembre(12), 7-7. <https://doi.org/10.3917/pls.506.0007>
- Rath, A., Yamazaki, M., Lanneau, V., & Lagorce, D. (2022, janvier). « *Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques* », *Les cahiers d'Orphanet, Série Maladies Rares, Janvier 2022, Numéro 2 : Classement par prévalence décroissante ou par nombre de cas publiés*. https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence_des_maladies_rares_par_prevalence_decroissante_ou_cas.pdf
- Recommandations HAS Diagnostic et PES SMA Filnemus*. (2020).

- Ribault, S., & Vuillerot, C. (2022). *Maladies neuromusculaires : Les enjeux actuels et à venir de la prise en charge en médecine physique et de réadaptation de l'enfant à l'adulte.*
- Rivière, J. (2005). Caractéristiques psychologiques des enfants et des adolescents atteints d'amyotrophie spinale infantile. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 53(6), 309-313. <https://doi.org/10.1016/j.neurenf.2005.09.013>
- Robert, D. (1995). Diagnostic et suivi de l'insuffisance vélaire dans les formes bulbaires des maladies du motoneurone. *Actes du congrès sur le Voile Pathologique*, 63-74.
<http://www2.lpl-aix.fr/~ghio/Doc/Robert-1995.pdf>
- Russman, B. S. (2007). Spinal muscular atrophy : Clinical classification and disease heterogeneity. *Journal of Child Neurology*, 22(8), 946-951.
<https://doi.org/10.1177/0883073807305673>
- Saposnik, G., Díaz-Abós, P., Sánchez-Menéndez, V., Álvarez, C., Terzaghi, M., Maurino, J., Brañas-Pampillón, M., & Málaga, I. (2022). Therapeutic decisions under uncertainty for spinal muscular atrophy : The DECISIONS-SMA study protocol. *PLOS ONE*, 17(2), e0264006. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0264006>
- Se former sur les maladies neuromusculaires | AFM Téléthon.* (s. d.). Consulté 5 mai 2023, à l'adresse <https://www.afm-telethon.fr/fr/se-former-sur-les-maladies-neuromusculaires>
- Suzukia, Y., Sano, N., Shinonaga, C., Fukuda, M., Hyodo, M., & Morimoto, T. (2007). Successful botulinum toxin treatment of dysphagia in a spinal muscular atrophy type 2 patient. *Brain and Development*, 29(10), 662-665.
<https://doi.org/10.1016/j.braindev.2007.04.003>
- Thomas, N. H., & Dubowitz, V. (1994). The natural history of type I (severe) spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 4(5), 497-502. [https://doi.org/10.1016/0960-8966\(94\)90090-6](https://doi.org/10.1016/0960-8966(94)90090-6)

- Tilton, A. H., Miller, M. D., & Khoshoo, V. (1998). Nutrition and swallowing in pediatric neuromuscular patients. *Seminars in Pediatric Neurology*, 5(2), 106-115.
[https://doi.org/10.1016/s1071-9091\(98\)80026-0](https://doi.org/10.1016/s1071-9091(98)80026-0)
- Tizzano, E. F., & Finkel, R. S. (2017). Spinal muscular atrophy : A changing phenotype beyond the clinical trials. *Neuromuscular Disorders*, 27(10), 883-889.
<https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.05.011>
- Tizzano, E. F., & Zafeiriou, D. (2018). Prenatal aspects in spinal muscular atrophy : From early detection to early presymptomatic intervention. *European Journal of Paediatric Neurology*, 22(6), 944-950. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2018.08.009>
- UNADREO : Évaluation et recherche en orthophonie. (s. d.). unadreo. Consulté 26 mai 2023, à l'adresse <https://www.unadreo.org/>
- Urtizbera, J. A. (2022). Bouleversement des traitements innovants dans la SMA. *Perfectionnement en Pédiatrie*, 5(1, Supplement 1), S7-S10.
[https://doi.org/10.1016/S2588-932X\(22\)00028-6](https://doi.org/10.1016/S2588-932X(22)00028-6)
- Urtizbera, J. A., Daidj, F., & le réseau Filmemus. (2018). Combien de patients atteints de SMA en France ? *médecine/sciences*, 34, 32-34.
<https://doi.org/10.1051/medsci/201834s209>
- van den Engel-Hoek, L., de Groot, I. J. M., de Swart, B. J. M., & Erasmus, C. E. (2015). Feeding and Swallowing Disorders in Pediatric Neuromuscular Diseases : An Overview. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2(4), 357-369.
<https://doi.org/10.3233/JND-150122>
- van den Engel-Hoek, L., de Swart, B. J. M., Erasmus, C. E., & de Groot, I. J. M. (2008). Is Head Balance a Major Determinant for Swallowing Problems in Patients With Spinal Muscular Atrophy Type 2? *Journal of Child Neurology*, 23(8), 919-921.
<https://doi.org/10.1177/0883073808315418>

- van der Heul, A. M. B., Cuppen, I., Wadman, R. I., Asselman, F., Schoenmakers, M. A. G. C., van de Woude, D. R., Gerrits, E., van der Pol, W. L., & van den Engel-Hoek, L. (2020). Feeding and Swallowing Problems in Infants with Spinal Muscular Atrophy Type 1 : An Observational Study. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 7(3), 323-330. <https://doi.org/10.3233/JND-190465>
- van der Heul, A. M. B., Wijngaarde, C. A., Wadman, R. I., Asselman, F., van den Aardweg, M. T. A., Bartels, B., Cuppen, I., Gerrits, E., van den Berg, L. H., van der Pol, W. L., & van den Engel-Hoek, L. (2019). Bulbar Problems Self-Reported by Children and Adults with Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 6(3), 361-368. <https://doi.org/10.3233/JND-190379>
- van Bruggen, H. W., Wadman, R. I., Bronkhorst, E. M., Leeuw, M., Creugers, N., Kalaykova, S. I., van der Pol, W. L., & Steenks, M. H. (2016). Mandibular dysfunction as a reflection of bulbar involvement in SMA type 2 and 3. *Neurology*, 86(6), 552-559. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000002348>
- Vanoverschelde, C. (s. d.). *Exploration du profil cognitif d'enfants atteints d'une Amyotrophie spinale liée à une atteinte du chromosome 5*. 66.
- Verhaart, I. E. C., Robertson, A., Wilson, I. J., Aartsma-Rus, A., Cameron, S., Jones, C. C., Cook, S. F., & Lochmüller, H. (2017). Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy—A literature review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 124. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0671-8>
- Vers un quatrième plan national maladies rares (PNMR4) : Pour des synergies accrues entre le soin et la recherche.* (s. d.). enseignementsup-recherche.gouv.fr. Consulté 26 mai 2023, à l'adresse <https://www.enseignementsup-recherche.gouv.fr/fr/vers-un-quatrieme-plan-national-maladies-rares-pnmr4-pour-des-synergies-accrues-entre-le-soin-et-la-89732>

- Vilatte, J.-C. (2007). *Méthodologie de l'enquête par questionnaire*.
- von Gontard, A., Zerres, K., Backes, M., Laufersweiler-Plass, C., Wendland, C., Melchers, P., Lehmkuhl, G., & Rudnik-Schöneborn, S. (2002). Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders: NMD*, 12(2), 130-136. [https://doi.org/10.1016/s0960-8966\(01\)00274-7](https://doi.org/10.1016/s0960-8966(01)00274-7)
- Wadman, R. I., van Bruggen, H. W., Witkamp, T. D., Sparreboom-Kalaykova, S. I., Stam, M., van den Berg, L. H., Steenks, M. H., & van der Pol, W. L. (2014). Bulbar muscle MRI changes in patients with SMA with reduced mouth opening and dysphagia. *Neurology*, 83(12), 1060-1066. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000000796>
- Wang, C. H., Finkel, R. S., Bertini, E. S., Schroth, M., Simonds, A., Wong, B., Aloysius, A., Morrison, L., Main, M., Crawford, T. O., Trela, A., & Participants of the International Conference on SMA Standard of Care. (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology*, 22(8), 1027-1049. <https://doi.org/10.1177/0883073807305788>
- Weststrate, H., Stimpson, G., Thomas, L., Scoto, M., Johnson, E., Stewart, A., Muntoni, F., Baranello, G., Conway, E., & SMA p-FOIS Working Group*. (2022). Evolution of bulbar function in spinal muscular atrophy type 1 treated with nusinersen. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 64(7), 907-914. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15171>
- Willig, T. N., Paulus, J., Lacau Saint Guily, J., Béon, C., & Navarro, J. (1994). Swallowing problems in neuromuscular disorders. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 75(11), 1175-1181. [https://doi.org/10.1016/0003-9993\(94\)90001-9](https://doi.org/10.1016/0003-9993(94)90001-9)
- World Health Organization. (2007). *International classification of functioning, disability and health : Children and youth version: ICF-CY*. 322.

- Yang, B.-H., Chung, C.-Y., & Li, Y.-S. (2018). Partnership Between Families of Children with Muscular Dystrophy and Health-care Professionals : From Parents' Perspective. *Asian Nursing Research*, 12(2), 127-135. <https://doi.org/10.1016/j.anr.2018.05.002>
- Yuan, N., Wang, C. H., Trela, A., & Albanese, C. T. (2007). Laparoscopic Nissen fundoplication during gastrostomy tube placement and noninvasive ventilation may improve survival in type I and severe type II spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology*, 22(6), 727-731. <https://doi.org/10.1177/0883073807304009>
- Zang, J., Nienstedt, J. C., Koseki, J.-C., Nießen, A., Flügel, T., Kim, S. H., & Pflug, C. (2022). Pediatric Flexible Endoscopic Evaluation of Swallowing : Critical Analysis of Implementation and Future Perspectives. *Dysphagia*, 37(3), 622-628. <https://doi.org/10.1007/s00455-021-10312-5>
- Zappa, G., LoMauro, A., Baranello, G., Cavallo, E., Corti, P., Mastella, C., & Costantino, M. A. (2021). Intellectual abilities, language comprehension, speech, and motor function in children with spinal muscular atrophy type 1. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 13(1), 9. <https://doi.org/10.1186/s11689-021-09355-4>
- Zerres, K., & Davies, K. E. (1999). 59th ENMC International Workshop : Spinal Muscular Atrophies: recent progress and revised diagnostic criteria 17-19 April 1998, Soestduinen, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders: NMD*, 9(4), 272-278. [https://doi.org/10.1016/s0960-8966\(99\)00016-4](https://doi.org/10.1016/s0960-8966(99)00016-4)
- Zerres, K., & Rudnik-Schöneborn, S. (1995). Natural history in proximal spinal muscular atrophy. Clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications. *Archives of Neurology*, 52(5), 518-523. <https://doi.org/10.1001/archneur.1995.00540290108025>
- Zerres, K., Rudnik-Schöneborn, S., Forrest, E., Lusakowska, A., Borkowska, J., & Hausmanowa-Petrusewicz, I. (1997). A collaborative study on the natural history of

childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA) :

569 patients. *Journal of the Neurological Sciences*, 146(1), 67-72.

[https://doi.org/10.1016/s0022-510x\(96\)00284-5](https://doi.org/10.1016/s0022-510x(96)00284-5)

ANNEXES

Annexe 1 : Brochure d'information et de sensibilisation de l'ASP (en couleurs)

Annexe 2 : Brochure d'information et de sensibilisation de l'ASP (en noir et blanc)

Annexe 3 : Volet 1 du questionnaire

Annexe 4 : Volet 2 du questionnaire

Annexe 5 : Volet 3 du questionnaire

Annexe 6 : Volet 4 du questionnaire

Annexe 7 : Tableau 12 : Réponses des orthophonistes experts avant exposition à la brochure

Annexe 8 : Tableau 13: Réponses des orthophonistes experts après exposition à la brochure

Annexe 9 : Tableau 14 : Réponses des orthophonistes non experts avant exposition à la brochure

Annexe 10 : Tableau 15 : Réponses des orthophonistes non experts après exposition à la brochure

Annexe 11 : Tableau 16 : Profil des orthophonistes experts

Annexe 12 : Version finale de la brochure

AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE

Brochure de sensibilisation et
d'information à l'attention des
orthophonistes



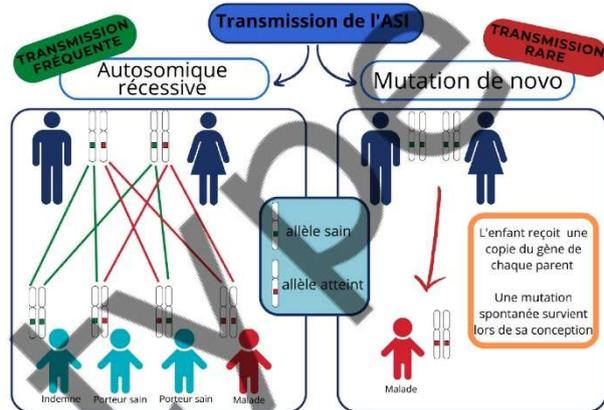
Cette plaquette a été
réalisée dans le cadre du
mémoire présenté par
Suzanne ROGER en vue de
l'obtention du Certificat de
capacité d'orthophonie
(2023)



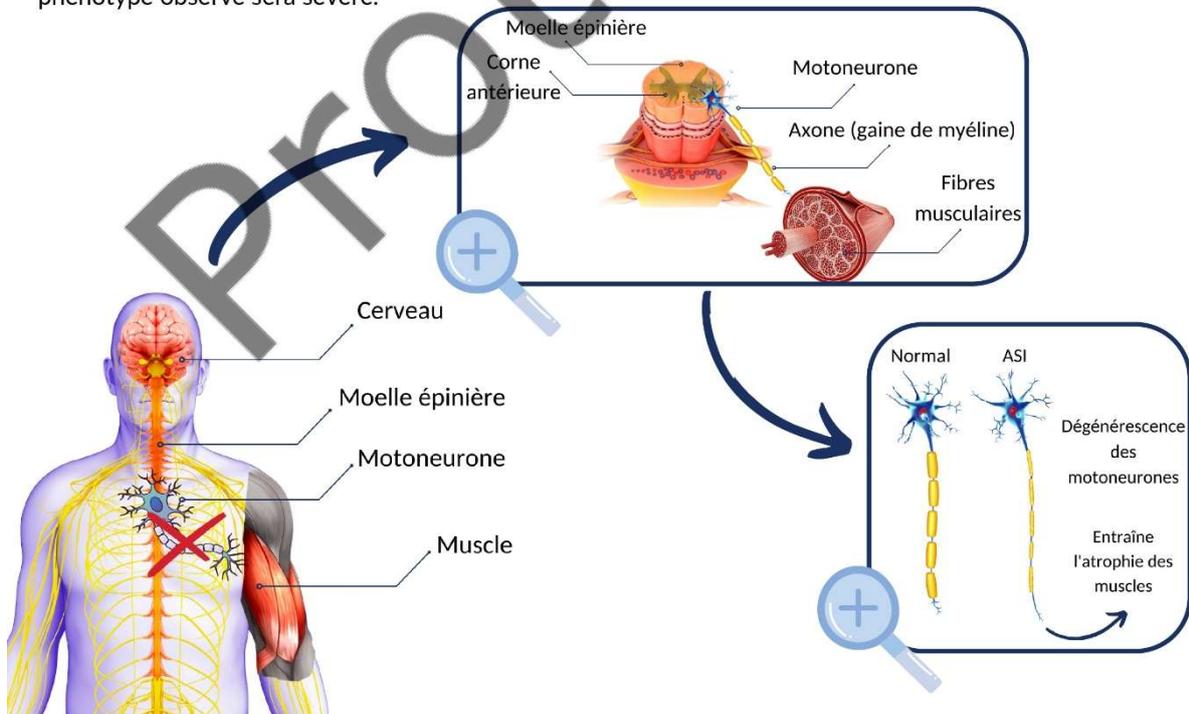
QUE SIGNIFIE ASI, ASP OU SMA ?

L'Amyotrophie Spinale Proximale (ASP) ou Spinal Muscular Atrophy (SMA) est une maladie neuromusculaire dégénérative rare (*moins de 0,05% de la population*). L'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI) correspond aux formes de la maladie qui débute chez le petit enfant.

- A** Amyotrophie : Atrophie ou fonte musculaire
- S** Spinale : Relatif à la moelle épinière, localisation de la dégénérescence des motoneurones
- P** Proximale : Maladie qui touche principalement les muscles dits proximaux : muscles du tronc, des épaules, des hanches, des jambes voire du visage et de la gorge.



L'ASP est causée par une délétion du gène SMN1 Survival Of Motor Neuron 1 5.q13. Cette délétion entraîne une diminution de la production de protéine SMN et la dégénérescence progressive des motoneurones périphériques situés dans la corne antérieure de la moelle épinière. La gravité du phénotype est corrélée au nombre de copies du gène SMN2 : plus le patient aura de copies du gène SMN2, moins le phénotype observé sera sévère.

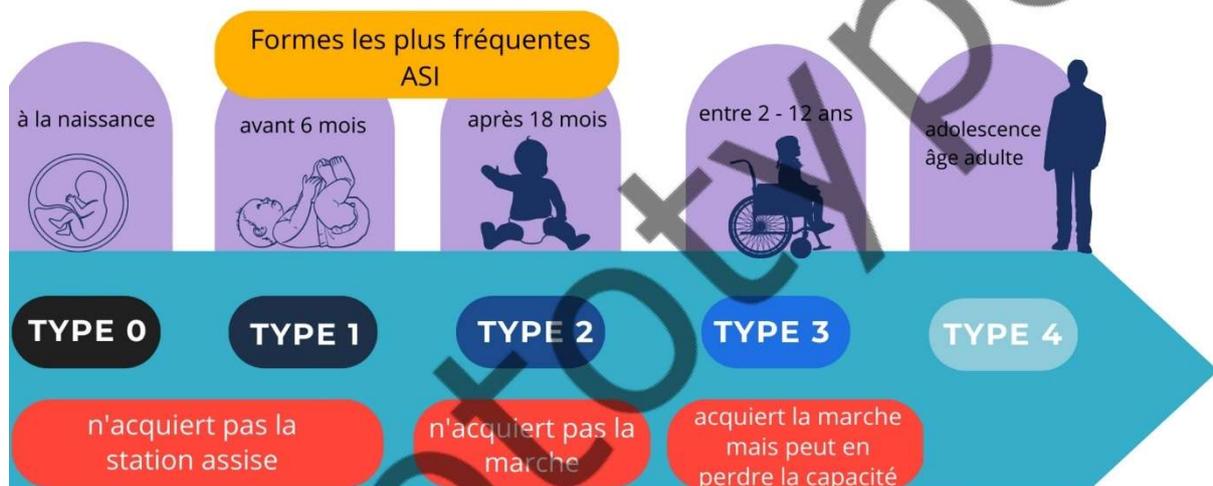




UNE MALADIE, UNE VARIABILITÉ DE PHÉNOTYPES

EN FRANCE
1500 à 2500
personnes atteintes,
environ 120
nouveaux cas par an

L'expression de la maladie est variée et son évolution est progressive : ce continuum est classé en quatre grands types selon le niveau fonctionnel maximum atteint par les enfants. Plus la maladie se développe tôt, plus le phénotype observé est sévère.



LES CARACTÉRISTIQUES DE LA MALADIE

- Hypotonie, hypomobilité, troubles moteurs et faiblesses musculaires
- Diminution ou abolition des réflexes ostéotendineux (contraction réflexe d'un muscle étiré brusquement)
- Amyotrophie des membres inférieurs et supérieurs
- Dans les formes les plus sévères : atteinte ventilatoire et troubles respiratoires + atteinte des fonctions bulbares
- Déformations articulaires et osseuses (scoliose)
- Si la marche est acquise, apparition de difficultés pour marcher voire perte de la marche
- Le toucher, la vue, l'ouïe et les capacités intellectuelles sont préservées

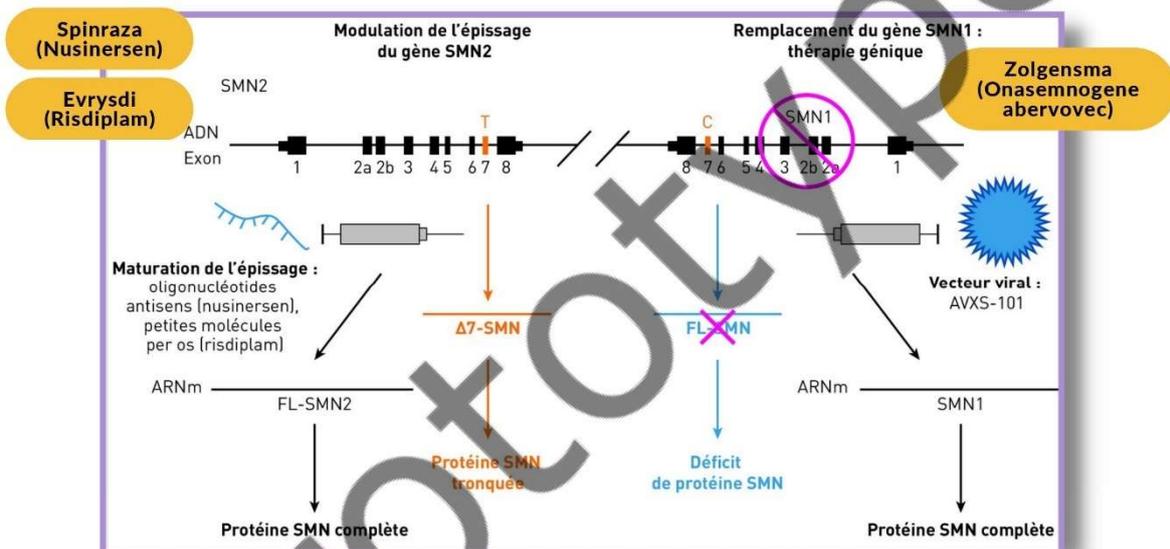


QUELLE PRISE EN SOIN POUR CES PATIENTS ?



LES NOUVEAUX MÉDICAMENTS

Pendant longtemps, cette pathologie n'a pas eu de traitement spécifique. Depuis les récents progrès scientifiques, de **nouveaux médicaments** ont été mis sur le marché : ils **stabilisent la maladie** mais ne permettent pas la guérison. Il en existe actuellement **deux types** : le traitement via la modulation de l'épissage du gène SMN2 et la thérapie génique.



Ribault, S., & Vuillerot, C. (2022). Magazine Actualités en MPR, Maladies neuromusculaires : Les enjeux actuels et à venir de la prise en charge en médecine physique et de réadaptation de l'enfant à l'adulte. D'après Parente, V., & Corti, S. (2018). Advances in spinal muscular atrophy therapeutics. Therapeutic Advances in Neurological Disorders, 11, 1756285618754501. <https://doi.org/10.1177/1756285618754501>

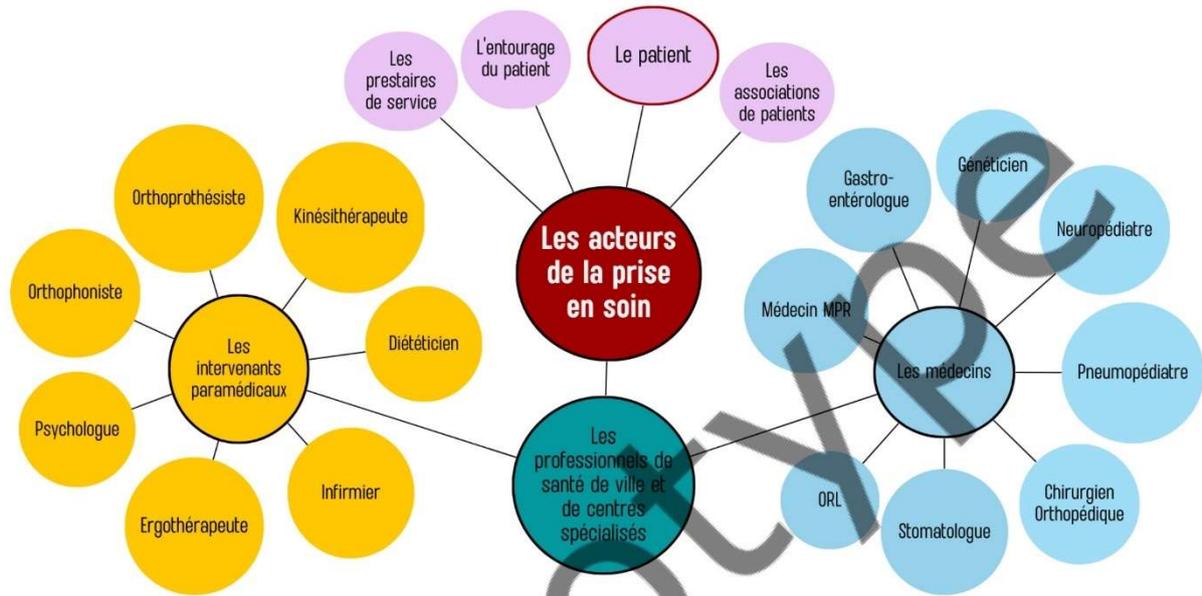


AIDES TECHNIQUES ET SOUTIENS THÉRAPEUTIQUES

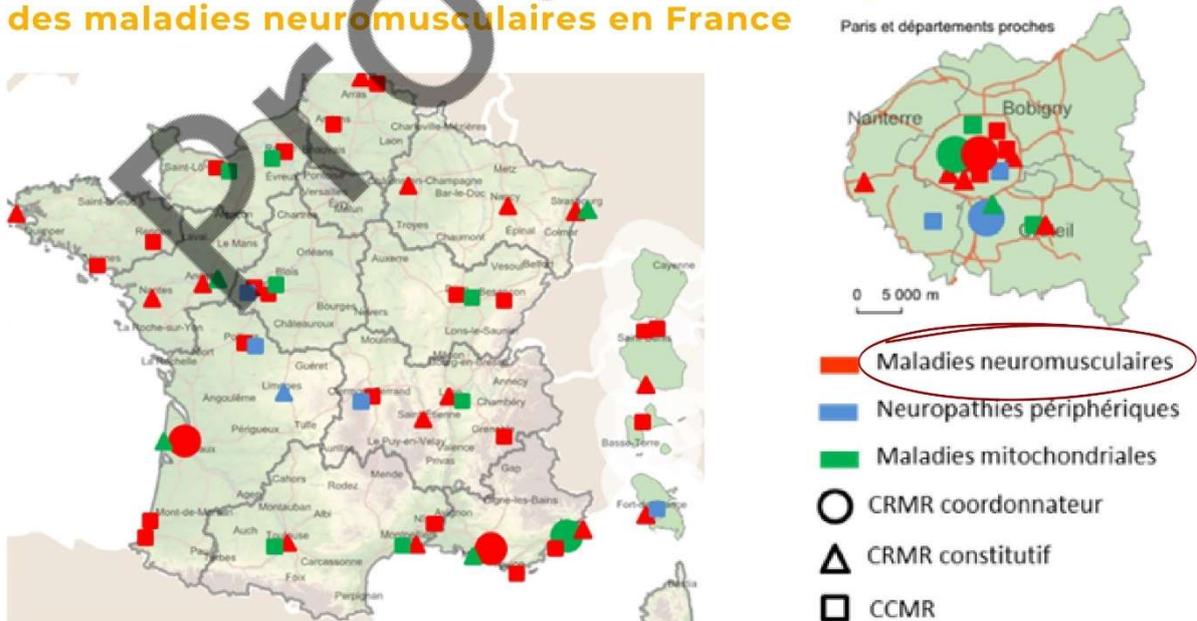
- Assistance respiratoire :
 - VNI ventilation non invasive : aide mécanique à la respiration pour soutenir les muscles respiratoires
 - Machine d'assistance à la toux : in-exsufflateur
 - Trachéotomie (dans les cas les plus graves)
- Assistance nutritionnelle : alimentation entérale (gastrostomie)
- Traitements symptomatiques : laxatifs, antiacide, interventions chirurgicales
- Appareillages et aides techniques : corset Garchois, minerve, orthèse, déambulateur ou fauteuil roulant...



UN ACCOMPAGNEMENT PLURIDISCIPLINAIRE



Les différents centres de référence et de compétences des maladies neuromusculaires en France





LA PRISE EN SOIN ORTHOPHONIQUE DANS L'ASP

Chaque patient peut avoir des atteintes et des troubles différents compte tenu de l'étendue du spectre de la maladie. Plus l'atteinte est sévère et plus les troubles traités en orthophonie seront importants et sévères également. Les orthophonistes sont amenés à rencontrer des enfants atteints d'ASI de type I, II et III. Ce sont des PES au long cours.

COTATION DES ACTES

Bilan des troubles
d'origine neurologique
AMO 40

Rééducation et/ou maintien et/ou adaptation
des fonctions de communication, du langage,
des troubles cognitivo-linguistiques et des
fonctions oro-myo-faciales chez les patients
atteints de pathologies neuro-dégénératives
AMO 15,6



VOIX ET PAROLE

Dysarthrie : dyslalie, trouble d'élocution, lenteur du débit, dysphonie, voix nasonnée

Les **troubles du langage et de l'interaction** et de la **communication** peuvent être présents essentiellement chez les patients atteints d'ASI de type I.



LANGAGE ET COMMUNICATION

Les **troubles du langage et de l'interaction** sont **rare**s : à surveiller essentiellement chez les patients atteints d'ASI de type I. Avec les nouveaux traitements, les atteintes des phénotypes observés évoluent !

Communication : mise en place de CAA (ordinateur, tablette, suivi oculaire pour faciliter la communication)

Soutien dans la mise en place d'une **scolarité adaptée**



LA PRISE EN SOIN ORTHOPHONIQUE DANS L'ASP



SPHÈRE OROFACIALE

Troubles **oro-myo-fonctionnels**
Trouble de l'**oralité alimentaire**
Trouble de la **déglutition**

Troubles oro-myo-fonctionnels :

- Limitation de l'ouverture buccale maximale
- Trouble de la motricité buccopharyngée (atrophie des muscles de la déglutition et de la phonation)
- Respiration buccale
- Fasciculations linguales
- Malposition linguale
- Impact de la croissance faciale (prognathie ou rétrognathie, palais ogival, bécasse)
- Hypomimie

Trouble de l'oralité alimentaire

- Aspect médical : RGO, nutrition artificielle, etc.
- Aspect oro-moteur
- Aspect sensoriel
- Aspect psycho-comportemental : refus de la nouveauté, peur d'avaler, anxiété lors des repas, sélectivité alimentaire

Dysphagie, atteinte des différents temps de la déglutition possible dont :

- Succion inefficace, déficit du réflexe de succion
- Difficulté de mastication
- Fausses routes
- Défaut de protection des voies aériennes (réflexe de toux diminué)

L'orthophoniste tient un rôle de **coopération**, de **guidance** et de **d'accompagnement** auprès du patient et de ses aidants.



PARTENARIAT FAMILIAL

Les objectifs du partenariat sont d'améliorer la qualité de vie

- En **favorisant l'autonomie** progressive de la famille : contribuer au potentiel d'autosoins de l'enfant et des compétences parentales
- En **accompagnant la famille** dans l'acceptation de la maladie et en leur transmettant les informations et savoirs techniques inhérents à la pathologie
- En **identifiant les limites** et en **soulageant les appréhensions**
- En **intégrant les parents aux séances** et en les considérant **experts de leur enfant**



RESSOURCES

Nom de l'organisme	Description	Lien
 Filnemus Filière Neuromusculaire	Filière de santé des maladies neuromusculaires incluant les ASI : regroupe les différents centres de référence et de compétences des maladies neuromusculaires. Elle fait partie des 23 filières de Santé Maladies Rares. Les missions : <ul style="list-style-type: none">- Coordonner les acteurs- Améliorer le diagnostic et la prise en soin- Développer la recherche- Informer les patients- Former les professionnels	filnemus.fr
 Orpha.net	Site d'information dédié aux maladies rares : rubrique amyotrophie spinale proximale de type 1, 2, 3, 4	orphanet.net
 HAS HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ	Autorité publique indépendante à caractère scientifique. Son rôle est d'améliorer la qualité des soins en réalisant notamment des recommandations de bonnes pratiques	has-sante.fr
 Myobase MYOBASE INNOVER POUR GUERIR	Catalogue en ligne édité par l'AFM-Téléthon dédié aux maladies neuromusculaires	myobase.org

ASSOCIATIONS

	Description	Contact
 AFM-Téléthon	Association Française contre les Myopathies	1 rue de l'Internationale, BP 59 91002 EVRY CEDEX +33 (0)1.69.47.28.28 afm-telethon.fr
 ECLAS Ensemble Contre les Amyotrophies Spinales	Association ayant pour missions : <ul style="list-style-type: none">- D'accompagner, conseiller et soutenir les familles- De faire connaître l'ASI de type I- D'encourager la recherche et s'y impliquer, dialoguer et travailler avec les professionnels- De travailler avec des associations proches- De témoigner et partager les expériences- De permettre à chaque enfant d'accéder à la meilleure prise en charge	https://eclas.fr
 Famille SMA France SMA France	Association ayant pour mission de faciliter le partage d'informations et de contribuer à la mise en place de stratégies thérapeutiques efficaces pour guérir l'ASI	www.fsma.fr
 SMA Europe SMA EUROPE	Association de patients au niveau européen	sma-europe.eu
 APF France handicap	Association de défense et de représentation des personnes en situation de handicap et de leurs proches (anciennement appelée Association des Paralysés de France)	apf-francehandicap.org

AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE

Brochure de sensibilisation et
d'information à l'attention des
orthophonistes



Cette plaquette a été
réalisée dans le cadre du
mémoire présenté par
Suzanne ROGER en vue de
l'obtention du Certificat de
capacité d'orthophonie
(2023)

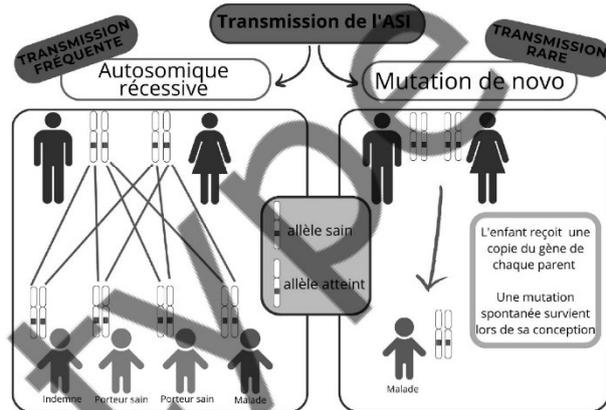




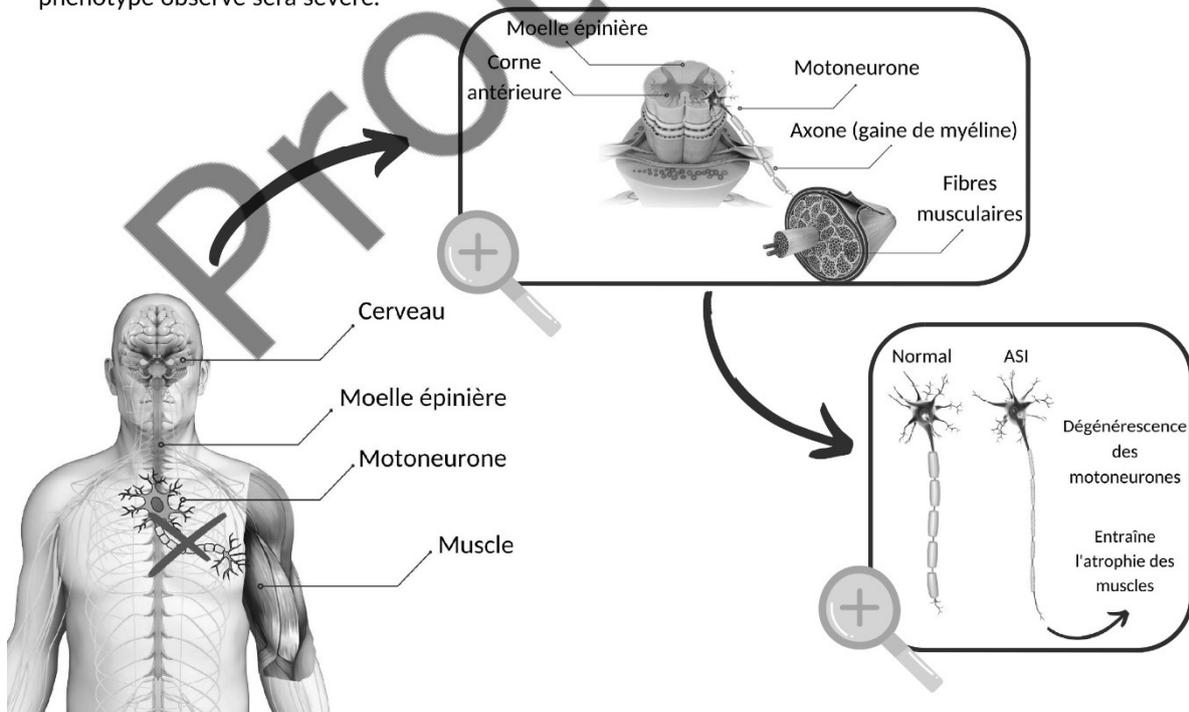
QUE SIGNIFIE ASI, ASP OU SMA ?

L'Amyotrophie Spinale Proximale (ASP) ou Spinal Muscular Atrophy (SMA) est une maladie neuromusculaire dégénérative rare (*moins de 0,05% de la population*). L'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI) correspond aux formes de la maladie qui débute chez le petit enfant.

- A** Amyotrophie : Atrophie ou fonte musculaire
- S** Spinale : Relatif à la moelle épinière, localisation de la dégénérescence des motoneurones
- P** Proximale : Maladie qui touche principalement les muscles dits proximaux : muscles du tronc, des épaules, des hanches, des jambes voire du visage et de la gorge.



L'ASP est causée par une délétion du gène SMN1 Survival Of Motor Neuron 1 5.q13. Cette délétion entraîne une diminution de la production de protéine SMN et la dégénérescence progressive des motoneurones périphériques situés dans la corne antérieure de la moelle épinière. La gravité du phénotype est corrélée au nombre de copies du gène SMN2 : plus le patient aura de copies du gène SMN2, moins le phénotype observé sera sévère.

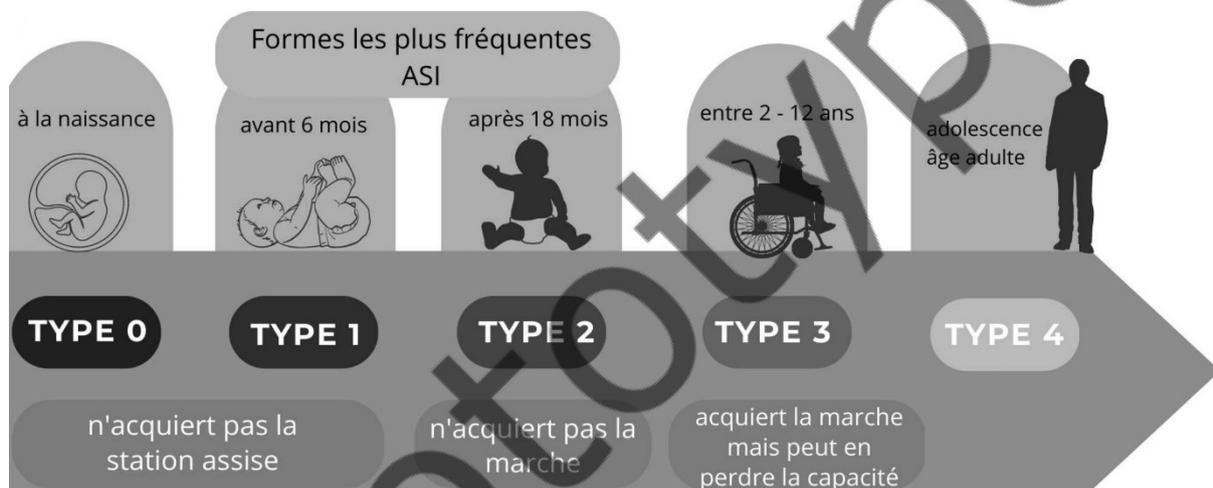




UNE MALADIE, UNE VARIABILITÉ DE PHÉNOTYPES

EN FRANCE
1500 à 2500
personnes atteintes,
environ 120
nouveaux cas par an

L'expression de la maladie est variée et son évolution est progressive : ce continuum est classé en quatre grands types selon le niveau fonctionnel maximum atteint par les enfants. Plus la maladie se développe tôt, plus le phénotype observé est sévère.



LES CARACTÉRISTIQUES DE LA MALADIE

- Hypotonie, hypomobilité, troubles moteurs et faiblesses musculaires
- Diminution ou abolition des réflexes ostéotendineux (contraction réflexe d'un muscle étiré brusquement)
- Amyotrophie des membres inférieurs et supérieurs
- Dans les formes les plus sévères : atteinte ventilatoire et troubles respiratoires + atteinte des fonctions bulbaires
- Déformations articulaires et osseuses (scoliose)
- Si la marche est acquise, apparition de difficultés pour marcher voire perte de la marche
- Le toucher, la vue, l'ouïe et les capacités intellectuelles sont préservées

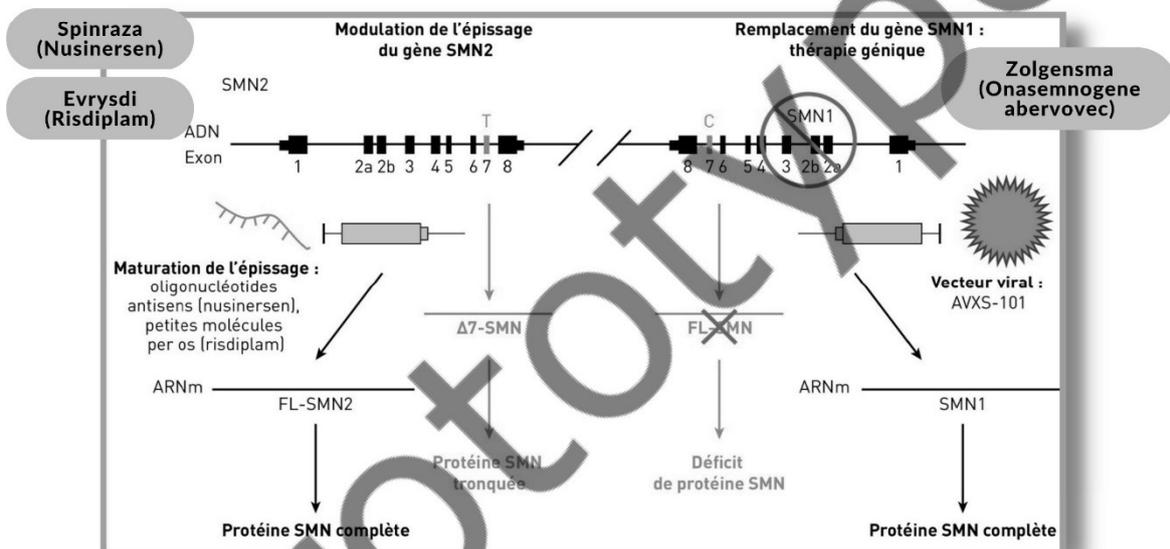


QUELLE PRISE EN SOIN POUR CES PATIENTS ?



LES NOUVEAUX MÉDICAMENTS

Pendant longtemps, cette pathologie n'a pas eu de traitement spécifique. Depuis les récents progrès scientifiques, de **nouveaux médicaments** ont été mis sur le marché : ils **stabilisent la maladie** mais ne permettent pas la guérison. Il en existe actuellement **deux types** : le traitement via la modulation de l'épissage du gène SMN2 et la thérapie génique.



Ribault, S., & Vuillerot, C. (2022). Magazine Actualités en MPR, Maladies neuromusculaires : Les enjeux actuels et à venir de la prise en charge en médecine physique et de réadaptation de l'enfant à l'adulte. D'après Parente, V., & Corti, S. (2018). Advances in spinal muscular atrophy therapeutics. Therapeutic Advances in Neurological Disorders, 11, 1756285618754501. <https://doi.org/10.1177/1756285618754501>

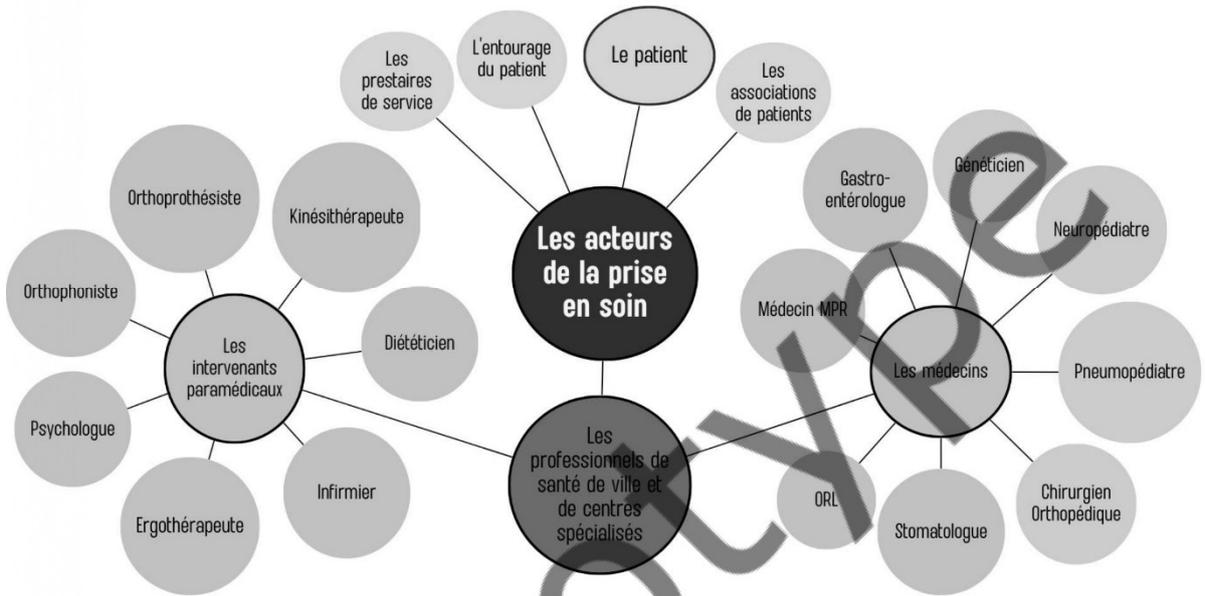


AIDES TECHNIQUES ET SOUTIENS THÉRAPEUTIQUES

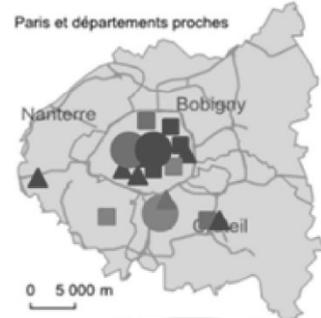
- Assistance respiratoire :
 - VNI ventilation non invasive : aide mécanique à la respiration pour soutenir les muscles respiratoires
 - Machine d'assistance à la toux : in-exsufflateur
 - Trachéotomie (dans les cas les plus graves)
- Assistance nutritionnelle : alimentation entérale (gastrostomie)
- Traitements symptomatiques : laxatifs, antiacide, interventions chirurgicales
- Appareillages et aides techniques : corset Garchois, minerve, orthèse, déambulateur ou fauteuil roulant...



UN ACCOMPAGNEMENT PLURIDISCIPLINAIRE



Les différents centres de référence et de compétences des maladies neuromusculaires en France



- Maladies neuromusculaires
- Neuropathies périphériques
- Maladies mitochondriales
- CRMR coordonnateur
- △ CRMR constitutif
- CCMR



LA PRISE EN SOIN ORTHOPHONIQUE DANS L'ASP

Chaque patient peut avoir des atteintes et des troubles différents compte tenu de l'étendue du spectre de la maladie. Plus l'atteinte est sévère et plus les troubles traités en orthophonie seront importants et sévères également. Les orthophonistes sont amenés à rencontrer des enfants atteints d'ASI de type I, II et III. Ce sont des PES au long cours.

COTATION DES ACTES

Bilan des troubles
d'origine neurologique
AMO 40

Rééducation et/ou maintien et/ou adaptation
des fonctions de communication, du langage,
des troubles cognitivo-linguistiques et des
fonctions oro-myo-faciales chez les patients
atteints de pathologies neuro-dégénératives
AMO 15,6



VOIX ET PAROLE

Dysarthrie : dyslalie, trouble d'élocution, lenteur du débit, dysphonie, voix nasonnée

Les **troubles du langage et de l'interaction** et de la **communication** peuvent être présents essentiellement chez les patients atteints d'ASI de type I.



LANGAGE ET COMMUNICATION

Les **troubles du langage et de l'interaction** sont **rare**s : à surveiller essentiellement chez les patients atteints d'ASI de type I. Avec les nouveaux traitements, les atteintes des phénotypes observés évoluent !

Communication : mise en place de CAA (ordinateur, tablette, suivi oculaire pour faciliter la communication)

Soutien dans la mise en place d'une **scolarité adaptée**



LA PRISE EN SOIN ORTHOPHONIQUE DANS L'ASP



SPHÈRE OROFACIALE

Troubles **oro-myo-fonctionnels**
Trouble de l'**oralité alimentaire**
Trouble de la **déglutition**

Troubles oro-myo-fonctionnels :

- Limitation de l'ouverture buccale maximale
- Trouble de la motricité buccopharyngée (atrophie des muscles de la déglutition et de la phonation)
- Respiration buccale
- Fasciculations linguales
- Malposition linguale
- Impact de la croissance faciale (prognathie ou rétrognathie, palais ogival, bécance)
- Hypomimie

Trouble de l'oralité alimentaire

- Aspect médical : RGO, nutrition artificielle, etc.
- Aspect oro-moteur
- Aspect sensoriel
- Aspect psycho-comportemental : refus de la nouveauté, peur d'avaler, anxiété lors des repas, sélectivité alimentaire

Dysphagie, atteinte des différents temps de la déglutition possible dont :

- Succion inefficace, déficit du réflexe de succion
- Difficulté de mastication
- Fausses routes
- Défaut de protection des voies aériennes (réflexe de toux diminué)

L'orthophoniste tient un rôle de **coopération**, de **guidance** et d'**accompagnement** auprès du patient et de ses aidants.



PARTENARIAT FAMILIAL

Les objectifs du partenariat sont d'améliorer la qualité de vie

- En **favorisant l'autonomie** progressive de la famille : contribuer au potentiel d'autosoins de l'enfant et des compétences parentales
- En **accompagnant la famille** dans l'acceptation de la maladie et en leur transmettant les informations et savoirs techniques inhérents à la pathologie
- En **identifiant les limites** et en **soulageant les appréhensions**
- En **intégrant les parents aux séances** et en les considérant **experts de leur enfant**



RESSOURCES

Nom de l'organisme	Description	Lien
 Filnemus Filière Neuromusculaire	Filière de santé des maladies neuromusculaires incluant les ASI : regroupe les différents centres de référence et de compétences des maladies neuromusculaires. Elle fait partie des 23 filières de Santé Maladies Rares. Les missions : <ul style="list-style-type: none">- Coordonner les acteurs- Améliorer le diagnostic et la prise en soin- Développer la recherche- Informer les patients- Former les professionnels	filnemus.fr
 Orpha.net	Site d'information dédié aux maladies rares : rubrique amyotrophie spinale proximale de type 1, 2, 3, 4	orphanet.net
 HAS HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ	Autorité publique indépendante à caractère scientifique. Son rôle est d'améliorer la qualité des soins en réalisant notamment des recommandations de bonnes pratiques	has-sante.fr
 Myobase MYOBASE INNOVER POUR GUÉRIR	Catalogue en ligne édité par l'AFM-Téléthon dédié aux maladies neuromusculaires	myobase.org

ASSOCIATIONS

	Description	Contact
 AFM-Téléthon	Association Française contre les Myopathies	1 rue de l'Internationale, BP 59 91002 EVRY CEDEX +33 (0)1.69.47.28.28 afm-telethon.fr
 ECLAS Ensemble Contre les Myopathies Spinales de Type I	Association ayant pour missions : <ul style="list-style-type: none">- D'accompagner, conseiller et soutenir les familles- De faire connaître l'ASI de type I- D'encourager la recherche et s'y impliquer, dialoguer et travailler avec les professionnels- De travailler avec des associations proches- De témoigner et partager les expériences- De permettre à chaque enfant d'accéder à la meilleure prise en charge	https://eclas.fr
 Famille SMA France SMA France	Association ayant pour mission de faciliter le partage d'informations et de contribuer à la mise en place de stratégies thérapeutiques efficaces pour guérir l'ASI	www.fsma.fr
 SMA Europe	Association de patients au niveau européen	sma-europe.eu
 APF France handicap	Association de défense et de représentation des personnes en situation de handicap et de leurs proches (anciennement appelée Association des Paralysés de France)	apf-francehandicap.org

Annexe 3 : Volet 1 du questionnaire

Partie 1 : sensibilisation à la maladie - Etat des lieux

Cette **première partie** comporte **onze questions** et nous permet de faire un **état des lieux rapide concernant la sensibilisation des orthophonistes à l'Amyotrophie Spinale Infantile**. Sentez-vous libre de répondre en toute franchise : **il n'y a pas de bonne ou de mauvaise réponse**.

Attention : Ce questionnaire est déclaré comme étant anonyme. Merci de ne pas indiquer de données personnelles ou médicales dans les champs libres. Dans le cas où l'anonymat serait rompu, nous nous verrions dans l'obligation de détruire le questionnaire et ne pourrions prendre en compte vos réponses et remarques.

***1/11 Connaissez-vous l'Amyotrophie Spinale Infantile ?**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Oui, j'ai une bonne connaissance
- Oui, j'ai une connaissance moyenne
- Oui, j'ai une connaissance pauvre
- Non, je ne connais pas

***2/11 Appartenez-vous à un centre de référence ou de compétences en maladie neuromusculaire ?**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Oui
- Non

***3/11 Vous rappelez-vous avoir eu des cours ou des formations sur le sujet de l'Amyotrophie Spinale Infantile ? Si oui, lesquelles (remplir le champ libre) ?**

Attention : Ce questionnaire est déclaré comme étant anonyme. Merci de ne pas indiquer de données personnelles ou médicales dans les champs libres. Dans le cas où l'anonymat serait rompu, nous nous verrions dans l'obligation de détruire le questionnaire et ne pourrions prendre en compte vos réponses et remarques.

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

Oui

Non

Veuillez saisir votre commentaire ici:

***4/11 L'Amyotrophie Spinale Infantile est un sujet pertinent à traiter en orthophonie et nécessite une sensibilisation.**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

Tout à fait d'accord

D'accord

Indécis

Pas d'accord

Pas du tout d'accord

Je ne sais pas

***5/11 Considérez-vous que l'évaluation et la prise en soin des personnes avec Amyotrophie Spinale Infantile peut faire partie de votre champ de compétences ?**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

Toujours

- Souvent
- Parfois
- Rarement
- Jamais

***6/11 Avez-vous pris ou prenez-vous en soin des patients atteints d'Amyotrophie Spinale Infantile au cours de votre carrière professionnelle ou de vos stages ?**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Oui, souvent
- Oui, parfois
- Oui, rarement
- Non, jamais

***8/11 Avez-vous déjà redirigé vers un autre orthophoniste une prise en soin de patient avec Amyotrophie Spinale infantile ?**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Oui
- Non

***9/11 Vous vous sentez suffisamment informé sur cette pathologie.**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Tout à fait d'accord
- D'accord
- Indécis
- Pas d'accord

Pas du tout d'accord

***10/11 C'est une prise en soin dans laquelle vous vous sentez ou sentiriez à l'aise si l'occasion se présentait.**

! Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Tout à fait d'accord
- D'accord
- Indécis
- Pas d'accord
- Pas du tout d'accord

***11/11 Selon vous, il y a assez de documentation facilement accessible aux orthophonistes sur l'Amyotrophie Spinale Infantile et l'orthophonie dans l'évaluation et la prise en soin de l'ASI.**

! Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Tout à fait d'accord
- D'accord
- Indécis
- Pas d'accord
- Pas du tout d'accord

Annexe 4 : Volet 2 du questionnaire

Partie 2 : connaissance de la maladie avant lecture de la brochure

Cette **deuxième partie** comporte **douze questions** et nous permet de **cerner les connaissances des orthophonistes concernant l'Amyotrophie Spinale Infantile**.

Attention : Ce questionnaire est déclaré comme étant anonyme. Merci de ne pas indiquer de données personnelles ou médicales dans les champs libres. Dans le cas où l'anonymat serait rompu, nous nous verrions dans l'obligation de détruire le questionnaire et ne pourrions prendre en compte vos réponses et remarques.

***1/12 Vous vous sentez sensibilisé(e) à cette pathologie.**

❶ Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Tout à fait d'accord
- D'accord
- Indécis
- Pas d'accord
- Pas du tout d'accord

***2/12 Cochez la ou les propositions correctes concernant l'Amyotrophie Spinale de type 1**

❶ Cochez la ou les réponses

- c'est une maladie génétique
- débute toujours avant 6 mois

- des traitements curatifs permettent actuellement la guérison
- sévérité de la pathologie variable en fonction des types
- l'atteinte cognitive est souvent au premier plan
- Je ne sais pas

***3/12 Parmi les signes suivants, quel(s) est(sont) le(s) plus fréquemment observé(s) dans l'Amyotrophie spinale de type 1 ?**

📌 Cochez la ou les réponses

- Surdit 
- Touche principalement les muscles dits « distaux » : c'est- -dire les muscles les plus  loign s du tronc
- Des d formations osseuses
- Amyotrophie des membres inf rieurs et sup rieurs
- Trouble de la motricit 
- Je ne sais pas

***4/12 Parmi les signes suivants, quel(s) est(sont) le(s) plus fréquemment observ (s) dans l'Amyotrophie spinale de type 1 ?**

📌 Cochez la ou les r ponses

- hypotonie
- spasticit 

- troubles bulbares
- difficultés respiratoires
- cécité
- je ne sais pas

***5/12 Cochez la ou les propositions correctes concernant l'Amyotrophie Spinale Proximale**

📌 Cochez la ou les réponses

- C'est une maladie fréquente : il y a environ 2300 nouveaux cas par an en France
- C'est une maladie rare : il y a environ 120 nouveaux cas par an en France
- Il existe quatre types voire cinq types de cette maladie
- La mise sur le marché de traitements curatifs a permis depuis longtemps des progrès dans la prise en soin de cette maladie
- Les patients peuvent bénéficier d'appareillages et d'aides techniques (corset Garchois, minerve, fauteuil roulant, etc.)
- Je ne sais pas

***6/12 Quel est le mode de transmission de cette maladie ?**

📌 Cochez la ou les réponses

- Transmission autosomique récessive
- Transmission autosomique dominante

- Transmission liée au chromosome X récessive
- Transmission liée au chromosome X dominante
- Transmission maternelle liée au chromosome mitochondrial
- Mutation de novo
- Je ne sais pas

***7/12 Quoi évaluer et potentiellement prendre en charge ?**

📌 Cochez la ou les réponses

- Fonction oro-myo-fonctionnelle (articulation, déglutition, rééducation vélo-tubotympanique)
- Trouble de l'oralité et dysphagie
- Langage oral, communication
- Bégaiement
- Langage écrit
- Cognition mathématique
- Surdit 
- Je ne sais pas

***8/12 Quelles sont selon vous les modalités de prise en soin adapt es   cette pathologie ?**

📌 Cochez la ou les r ponses

- Un accompagnement parental
- Une prise en soin pluridisciplinaire
- Un travail en intensif plusieurs fois par semaine
- Un accompagnement au long cours
- Un accompagnement à court terme
- Je ne sais pas

***9/12 Quel est ou quels sont les Actes Médicaux Orthophoniques (AMO) employés pour l'évaluation de patients avec Amyotrophie Spinale Infantile ? (une ou plusieurs réponses possibles)**

🗨️ Cochez la ou les réponses

- Bilan de la déglutition et des fonctions vélo-tubo-tympaniques 26 AMO
- Bilan de la phonation 34 AMO
- Bilan des fonctions oro-myo-faciales et de l'oralité 34 AMO
- Bilan de la communication et du langage oral et/ou bilan d'aptitudes à l'acquisition de la communication et du langage écrit 34 AMO
- Bilan de la communication et du langage écrit 34 AMO
- Bilan de la cognition mathématique (troubles du calcul, troubles du raisonnement logico-mathématique...) 34 AMO
- Bilan des troubles d'origine neurologique 40 AMO
- Bilan des bégaiements et des autres troubles de la fluence 40 AMO

Bilan de la communication et du langage dans le cadre des handicaps moteur, sensoriel et/ou déficiences intellectuelles, des paralysies cérébrales, des troubles du spectre de l'autisme, des maladies génétiques et de la surdité 40 AMO

Je ne sais pas

***10/12 Quel est ou quels sont les AMO employés pour la prise en soin de patients ASI ?**

🗳️ Cochez la ou les réponses

Rééducation des troubles de l'articulation, par séance 8 AMO

Rééducation de la déglutition dysfonctionnelle, par séance 8 AMO

Rééducation vélo-tubo-tympanique, par séance 8 AMO

Rééducation des troubles de la voix d'origine organique ou fonctionnelle, et les dyskinésies laryngées par séance 11,4 AMO

Rééducation des dysphagies, par séance 11 AMO

Rééducation des anomalies des fonctions oro-myo-faciales et de l'oralité, par séance 13,5 AMO

Éducation à l'acquisition et à l'utilisation de la voix oro-œsophagienne et/ou trachéo-œsophagienne, avec ou sans prothèse phonatoire, par séance 11,2 AMO

Rééducation des troubles de la communication et du langage écrit, par séance 10,1 AMO

Rééducation des troubles de la cognition mathématique (dyscalculie, troubles du raisonnement logico-mathématique...), par séance 10,2 AMO

Rééducation des troubles du graphisme et de l'écriture, par séance 10 AMO

Rééducation des retards de parole, des troubles de la communication et du langage oral, par séance 12,1 AMO et pour un patient de 3 à 6 ans inclus 12,6 AMO

Rééducation des bégaiements et des autres troubles de la fluence, par séance 12,2 AMO

- Réadaptation à la communication dans les surdités acquises appareillées et/ou éducation à la pratique de la lecture labiale, par séance 12 AMO
- Éducation ou rééducation de la communication et du langage dans les handicaps moteur, sensoriel et/ou les déficiences intellectuelles (inclus paralysie cérébrale, troubles du spectre de l'autisme et maladies génétiques), par séance 13,8 AMO
- Rééducation et/ou maintien et/ou adaptation des fonctions de communication, du langage, des troubles cognitivo-linguistiques et des fonctions oro-myo-faciales chez les patients atteints de pathologies neurologiques d'origine vasculaire, tumorale ou post traumatique 15,7 AMO
- Rééducation et/ou maintien et/ou adaptation des fonctions de communication, du langage, des troubles cognitivo-linguistiques et des fonctions oro-myo-faciales chez les patients atteints de pathologies neuro-dégénératives 15,6 AMO
- Je ne sais pas

***11/12 Le travail pluridisciplinaire nécessaire dans le cadre d'une prise en soin de patient avec Amyotrophie Spinale Proximale implique généralement les professionnels de santé suivants :**

📌 Cochez la ou les réponses

- Kinésithérapeute
- Audioprothésiste
- Orthoptiste
- Ophtalmologiste
- Diététicien
- Ergothérapeute
- Neuropédiatre
- Je ne sais pas

***12/12 L'Amyotrophie Spinale Infantile est un sujet que vous souhaiteriez approfondir par la suite.**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- D'accord
- Pas d'accord

Annexe 5 : Volet 3 du questionnaire

Partie 3 : connaissance de la maladie après lecture de la brochure

Nous vous invitons à **feuilleter la brochure suivante** en cliquant sur le lien **afin de répondre à la troisième partie du questionnaire qui comporte treize questions**. Il est recommandé de **garder la brochure dans un onglet** pendant que vous répondez aux questions pour pouvoir vous en servir.

Lien vers la brochure : Amyotrophie Spinale Infantile - Brochure de sensibilisation et d'information à destination des orthophonistes

(/upload/surveys/293297/files/Brochure%20questionnaire%20Limesurvey%20-%20travail%20final.pdf)

Attention : Ce questionnaire est déclaré comme étant anonyme. Merci de ne pas indiquer de données personnelles ou médicales dans les champs libres. Dans le cas où l'anonymat serait rompu, nous nous verrions dans l'obligation de détruire le questionnaire et ne pourrions prendre en compte vos réponses et remarques.

***1/12 Vous vous sentez sensibilisé(e) à cette pathologie.**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Tout à fait d'accord
- D'accord
- Indécis
- Pas d'accord
- Pas du tout d'accord

***2/12 Cochez la ou les propositions correctes concernant l'Amyotrophie Spinale de type 1 ?**

📌 Cochez la ou les réponses

- c'est une maladie génétique
- débute toujours avant 6 mois
- des traitements curatifs permettent actuellement la guérison
- sévérité de la pathologie variable en fonction des types
- l'atteinte cognitive est souvent au premier plan
- Je ne sais pas

***3/12 Parmi les signes suivants, quel(s) est(sont) le(s) plus fréquemment observé(s) dans l'Amyotrophie spinale de type 1 ?**

📌 Cochez la ou les réponses

- Surdit 
- Touche principalement les muscles dits « distaux » : c'est- -dire les muscles les plus  loign s du tronc
- Des d formations osseuses
- Amyotrophie des membres inf rieurs et sup rieurs
- Trouble de la motricit 
- Je ne sais pas

***4/12 Parmi les signes suivants, quel(s) est(sont) le(s) plus fréquemment observ (s) dans l'Amyotrophie spinale de type 1 ?**

📌 Cochez la ou les r ponses

- hypotonie
- spasticité
- troubles bulbaires
- difficultés respiratoires
- cécité
- je ne sais pas

***5/12 Cochez la ou les propositions correctes concernant l’Amyotrophie Spinale Proximale ?**

❗ Cochez la ou les réponses

- C’est une maladie fréquente : il y a environ 2300 nouveaux cas par an en France
- C’est une maladie rare : il y a environ 120 nouveaux cas par an en France
- Il existe quatre types voire cinq types de cette maladie
- La mise sur le marché de traitements curatifs a permis depuis longtemps des progrès dans la prise en soin de cette maladie
- Les patients peuvent bénéficier d’appareillages et d’aides techniques (corset Garchois, minerve, fauteuil roulant, etc.)
- Je ne sais pas

***6/12 Quel est le mode de transmission de cette maladie ?**

❗ Cochez la ou les réponses

- Transmission autosomique récessive
- Transmission autosomique dominante
- Transmission liée au chromosome X récessive
- Transmission liée au chromosome X dominante
- Transmission maternelle liée au chromosome mitochondrial
- Mutation de novo
- Je ne sais pas

***7/12 Quoi évaluer et potentiellement prendre en charge ?**

❗ Cochez la ou les réponses

- Fonction oro-myo-fonctionnelle (articulation, déglutition, rééducation vélo-tubotympanique)
- Trouble de l'oralité et dysphagie
- Langage oral, communication
- Bégaiement
- Langage écrit
- Cognition mathématique
- Surdit 
- Je ne sais pas

***8/12 Quelles sont selon vous les modalités de prise en soin adaptées à cette pathologie ?**

📌 Cochez la ou les réponses

- Un accompagnement parental
- Une prise en soin pluridisciplinaire
- Un travail en intensif plusieurs fois par semaine
- Un accompagnement au long cours
- Un accompagnement à court terme
- Je ne sais pas

***9/12 Quel est ou quels sont les Actes Médicaux Orthophoniques (AMO) employés pour l'évaluation de patients avec Amyotrophie Spinale Infantile ? (une ou plusieurs réponses possibles)**

📌 Cochez la ou les réponses

- Bilan de la déglutition et des fonctions vélo-tubo-tympaniques 26 AMO
- Bilan de la phonation 34 AMO
- Bilan des fonctions oro-myo-faciales et de l'oralité 34 AMO
- Bilan de la communication et du langage oral et/ou bilan d'aptitudes à l'acquisition de la communication et du langage écrit 34 AMO
- Bilan de la communication et du langage écrit 34 AMO
- Bilan de la cognition mathématique (troubles du calcul, troubles du raisonnement logico-mathématique...) 34 AMO
- Bilan des troubles d'origine neurologique 40 AMO

- Bilan des bégaiements et des autres troubles de la fluence 40 AMO
- Bilan de la communication et du langage dans le cadre des handicaps moteur, sensoriel et/ou déficiences intellectuelles, des paralysies cérébrales, des troubles du spectre de l'autisme, des maladies génétiques et de la surdit  40 AMO
- Je ne sais pas

***10/12 Quel est ou quels sont les AMO employ s pour la prise en soin de patients ASI ?**

❶ Cochez la ou les r ponses

- R education des troubles de l'articulation, par s ance 8 AMO
- R education de la d glutition dysfonctionnelle, par s ance 8 AMO
- R education v lo-tubo-tympanique, par s ance 8 AMO
- R education des troubles de la voix d'origine organique ou fonctionnelle, et les dyskin sies laryng es par s ance 11,4 AMO
- R education des dysphagies, par s ance 11 AMO
- R education des anomalies des fonctions oro-myo-faciales et de l'oralit , par s ance 13,5 AMO
-  ducation   l'acquisition et   l'utilisation de la voix oro- sophagienne et/ou trach o- sophagienne, avec ou sans proth se phonatoire, par s ance 11,2 AMO
- R education des troubles de la communication et du langage  crit, par s ance 10,1 AMO
- R education des troubles de la cognition math matique (dyscalculie, troubles du raisonnement logico-math matique...), par s ance 10,2 AMO
- R education des troubles du graphisme et de l' criture, par s ance 10 AMO
- R education des retards de parole, des troubles de la communication et du langage oral, par s ance 12,1 AMO et pour un patient de 3   6 ans inclus 12,6 AMO

- Rééducation des bégaiements et des autres troubles de la fluence, par séance 12,2 AMO
- Réadaptation à la communication dans les surdités acquises appareillées et/ou éducation à la pratique de la lecture labiale, par séance 12 AMO
- Éducation ou rééducation de la communication et du langage dans les handicaps moteur, sensoriel et/ou les déficiences intellectuelles (inclus paralysie cérébrale, troubles du spectre de l'autisme et maladies génétiques), par séance 13,8 AMO
- Rééducation et/ou maintien et/ou adaptation des fonctions de communication, du langage, des troubles cognitivo-linguistiques et des fonctions oro-myo-faciales chez les patients atteints de pathologies neurologiques d'origine vasculaire, tumorale ou post traumatique 15,7 AMO
- Rééducation et/ou maintien et/ou adaptation des fonctions de communication, du langage, des troubles cognitivo-linguistiques et des fonctions oro-myo-faciales chez les patients atteints de pathologies neuro-dégénératives 15,6 AM
- Je ne sais pas

***11/12 Le travail pluridisciplinaire nécessaire dans le cadre d'une prise en soin de patient avec Amyotrophie Spinale Proximale implique généralement les professionnels de santé suivant :**

❶ Cochez la ou les réponses

- Kinésithérapeute
- Audioprothésiste
- Orthoptiste
- Ophtalmologiste
- Diététicien
- Ergothérapeute
- Neuropédiatre

Je ne sais pas

***12/12 L'Amyotrophie Spinale Infantile est un sujet que vous souhaiteriez approfondir par la suite.**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

D'accord

Pas d'accord

Annexe 6 : Volet 4 du questionnaire

Partie 4 : satisfaction globale de la brochure

Cette **quatrième** et **dernière partie** nous permettra de récolter vos avis sur **la forme et le contenu de la brochure**. Elle comporte **huit questions**.

Lien de la brochure : Amyotrophie Spinale Infantile - Brochure de sensibilisation et d'information à destination des orthophonistes

(/upload/surveys/293297/files/Brochure%20questionnaire%20Limesurvey%20-%20travail%20final.pdf)

Attention : Ce questionnaire est déclaré comme étant anonyme. Merci de ne pas indiquer de données personnelles ou médicales dans les champs libres. Dans le cas où l'anonymat serait rompu, nous nous verrions dans l'obligation de détruire le questionnaire et ne pourrions prendre en compte vos réponses et remarques.

***1/8 La brochure vous donne-t-elle envie de la lire ?**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

Tout à fait d'accord

D'accord

Neutre

Pas d'accord

Pas du tout d'accord

***2/8 La brochure est agréable à lire.**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

Tout à fait d'accord

- D'accord
- Neutre
- Pas d'accord
- Pas du tout d'accord

***3/8 La brochure se lit rapidement.**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Tout à fait d'accord
- D'accord
- Neutre
- Pas d'accord
- Pas du tout d'accord

***4/8 La brochure se comprend facilement.**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Tout à fait d'accord
- D'accord
- Neutre
- Pas d'accord
- Pas du tout d'accord

***5/8 Le contenu de la brochure est suffisamment informatif.**

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Tout à fait d'accord
- D'accord
- Neutre
- Pas d'accord
- Pas du tout d'accord

***6/8 Avez-vous envie de garder cette brochure ?**

Attention : Ce questionnaire est déclaré comme étant anonyme. Merci de ne pas indiquer de données personnelles ou médicales dans les champs libres. Dans le cas où l'anonymat serait rompu, nous nous verrions dans l'obligation de détruire le questionnaire et ne pourrions prendre en compte vos réponses et remarques.

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Oui en format numérique
- Oui en format imprimé
- Si non, pourquoi ? Merci de remplir le champ libre

Veuillez saisir votre commentaire ici:

***7/8 Avez-vous envie de diffuser cette brochure ?**

Attention : Ce questionnaire est déclaré comme étant anonyme. Merci de ne pas indiquer de données personnelles ou médicales dans les champs libres. Dans le cas où l'anonymat serait rompu, nous nous verrions dans l'obligation de détruire le questionnaire et ne pourrions prendre en compte vos réponses et remarques.

📌 Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

- Si oui, comment ?
- Si non, pourquoi ?

Veuillez saisir votre commentaire ici:

8/8 Si vous le souhaitez, vous pouvez indiquer vos remarques, suggestions et réflexions personnelles concernant ce projet dans le champ libre.

Attention : Ce questionnaire est déclaré comme étant anonyme. Merci de ne pas indiquer de données personnelles ou médicales dans les champs libres. Dans le cas où l'anonymat serait rompu, nous nous verrions dans l'obligation de détruire le questionnaire et ne pourrions prendre en compte vos réponses et remarques.

Annexe 7

Tableau 12 : Réponses des orthophonistes experts avant exposition à la brochure

Avant Brochure	/5	/5	/5	/5	/6	/7	/5	/9	/16	/7	Total /70
ID	Q 2	Q 3	Q 4	Q 5	Q 6	Q 7	Q 8	Q 9	Q 10	Q 11	
36	5	5	5	5	4	7	3	6	13	6	59
39	4	3	4	NSP	5	7	5	7	14	6	55
43	4	3	4	3	NSP	6	4	7	14	4	49
44	5	5	4	5	5	6	4	NSP	NSP	6	40
59	4	5	4	5	NSP	7	5	NSP	NSP	4	34
70	5	3	4	5	NSP	7	5	5	15	5	54
77	NSP	NSP	NSP	NSP	NSP	7	3	NSP	NSP	5	15
103	5	5	4	5	5	7	4	4	11	7	57
119	5	2	3	4	NSP	7	4	5	13	6	49
146	5	5	4	5	5	4	5	2	13	6	54

Annexe 8

Tableau 13: Réponses des orthophonistes experts après exposition à la brochure

Après brochure	/5	/5	/5	/5	/6	/7	/5	/9	/16	/7	Total /12
ID	Q B 2	Q B 3	Q B 4	Q B 5	Q B 6	Q B 7	Q B 8	Q B 9	Q B 10	Q B 11	
36	5	5	5	5	6	7	4	7	15	6	65
39	4	3	4	5	6	7	5	9	16	7	66
43	4	4	4	4	6	6	4	9	16	7	64
44	5	5	4	5	5	6	4	NSP	NSP	6	40
59	4	5	5	5	NSP	7	5	NSP	NSP	4	35
70	5	5	4	3	6	7	5	7	16	7	65
77	4	5	5	5	6	7	4	5	12	7	60
103	5	5	5	5	6	7	4	9	16	7	69
119	4	5	5	5	6	6	5	9	16	7	68
146	4	5	4	5	5	6	5	9	16	6	65

Annexe 9

Tableau 14 : Réponses des orthophonistes non experts avant exposition à la brochure

AVANT BROCHURE	/5	/5	/5	/5	/6	/7	/5	/9	/16	/7	Total /70
ID de la réponse	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	
1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
8	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
10	0	0	0	0	0	0	4	7	14	0	25
13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
16	3	0	0	4	0	0	4	7	14	4	36
23	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
25	0	0	0	0	0	0	3	9	14	0	26
26	4	4	4	4	0	7	4	5	9	6	47
30	0	0	0	0	0	0	5	0	0	4	9
31	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
32	4	4	2	4	1	7	4	4	12	6	48
33	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14
34	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
35	0	0	0	0	0	0	4	0	14	0	18
37	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4
38	4	0	2	0	0	3	5	7	15	4	40
45	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	3
46	4	4	4	4	0	6	5	6	14	7	54
47	5	4	5	5	0	6	4	9	16	7	61
48	0	0	0	0	0	0	0	7	0	0	7
52	0	0	0	0	0	7	4	8	14	6	39
54	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
55	4	0	0	0	0	4	3	0	0	5	16
61	5	3	4	4	5	7	4	0	0	6	38
62	4	3	4	0	0	7	5	0	0	7	30
63	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
65	4	4	0	4	0	7	4	7	14	6	50
66	0	0	0	0	0	7	5	7	13	4	36
68	0	0	0	0	0	6	4	7	0	4	21
75	0	0	0	0	0	0	0	7	14	0	21
76	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
79	4	0	0	0	0	0	4	7	14	6	35
82	3	4	3	3	5	6	5	6	13	5	53
86	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
91	0	0	0	0	0	0	5	6	13	6	30
93	4	4	3	3	0	7	4	0	0	5	30
94	5	4	5	4	0	7	5	9	16	5	60
105	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
107	0	0	0	0	0	0	0	9	0	0	9
108	5	4	2	4	0	0	0	5	0	4	24
109	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
110	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
111	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
118	4	0	0	0	0	0	4	0	0	0	8
121	5	0	0	0	5	7	5	7	16	5	50
123	0	0	0	4	0	0	5	7	14	0	30
124	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
126	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
128	4	5	0	4	5	7	4	7	12	6	54
133	0	0	0	0	0	0	0	8	0	0	8
134	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
136	5	3	4	5	6	7	5	6	13	6	60
139	0	0	0	0	0	0	0	9	14	5	28
140	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5
141	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
144	4	0	3	5	0	0	4	7	0	6	29

Annexe 10

Tableau 15 : Réponses des orthophonistes non experts après exposition à la brochure

Après brochure	/5	/5	/5	/5	/6	/7	/5	/9	/16	/7	Total /70
ID de la réponse	82	83	84	85	86	87	88	89	810	811	
1	4	3	4	5	6	4	5	8	15	3	57
8	4	5	5	5	6	6	4	8	16	6	65
10	4	5	3	5	6	6	4	9	16	5	63
13	4	5	5	5	6	6	5	9	16	4	65
16	4	5	4	4	6	6	4	7	16	7	63
23	4	3	3	2	NSP	4	5	9	16	5	51
25	4	2	3	4	NSP	6	4	9	16	6	54
26	4	5	5	5	6	7	4	9	16	7	68
30	5	4	4	5	6	7	5	9	13	6	64
31	4	5	5	5	6	7	5	9	16	7	69
32	4	5	5	5	6	7	5	9	16	7	69
33	4	5	4	5	6	7	5	9	16	7	68
34	5	2	4	5	5	6	5	9	16	7	64
35	4	5	4	5	6	7	5	7	16	7	66
37	4	5	5	5	5	7	5	9	16	7	68
38	4	5	4	5	6	7	4	7	16	5	63
45	4	3	4	4	4	5	5	7	16	6	58
46	4	5	4	5	6	7	5	9	16	7	68
47	4	5	5	5	6	6	5	9	16	7	68
48	NSP	7	15	NSP	22						
52	4	4	5	5	6	6	4	9	12	4	59
54	4	5	NSP	3	5	7	5	9	16	6	60
55	4	4	NSP	4	6	7	5	7	16	7	60
61	4	4	4	4	5	7	4	NSP	NSP	6	38
62	4	4	5	5	6	7	5	9	16	7	68
63	4	5	5	5	6	7	5	9	16	7	69
65	5	2	NSP	5	6	7	5	7	16	4	57
66	NSP	NSP	NSP	NSP	NSP	7	5	7	12	4	35
68	4	4	3	5	6	7	4	5	16	7	61
75	5	4	5	5	6	7	4	9	16	7	68
76	4	4	NSP	4	6	7	4	9	16	5	59
79	4	4	5	4	6	7	4	9	16	6	65
82	3	4	2	3	5	6	5	6	13	5	52
86	4	5	5	5	6	7	5	8	15	7	67
91	4	4	5	4	5	7	5	6	12	7	59
93	4	4	4	5	6	7	5	9	16	7	67
94	4	5	5	5	6	7	5	9	16	5	67
105	4	5	3	5	6	7	4	9	16	7	66
107	4	4	5	5	6	7	4	9	16	5	65
108	NSP	4	NSP	4							
109	4	3	NSP	5	6	6	5	5	16	6	56
110	4	5	5	3	NSP	7	5	9	16	4	58
111	NSP	0									
118	3	NSP	5	8							
121	4	NSP	NSP	NSP	5	7	5	7	16	6	50
123	4	5	4	5	6	7	4	9	16	4	64
124	4	2	3	5	6	7	5	9	16	6	63
126	5	5	4	5	6	7	5	7	16	6	66
128	5	5	5	5	6	6	5	9	16	7	69
133	4	4	4	5	5	7	3	9	16	6	63
134	4	5	4	5	6	7	5	9	16	7	68
136	5	4	5	5	6	6	5	7	16	6	65
139	5	5	5	5	6	7	5	8	15	7	68
140	4	4	3	5	5	7	5	9	16	7	65
141	4	4	3	5	6	7	4	9	16	3	61
144	3	4	4	5	6	6	4	8	NSP	7	47

Annexe 11

Tableau 16 : Profil des orthophonistes experts

ID de la réponse	1/11 Connaissez-vous l’Amyotrophie Spinale Infantile ?	2/11 Appartenez-vous à un centre de référence ou de compétences en maladie neuromusculaire ?	6/11 Avez-vous pris ou prenez-vous en soin des patients atteints d’Amyotrophie Spinale Infantile au cours de votre carrière professionnelle ou de vos stages ?
36	Oui, j’ai une bonne connaissance	Oui	Oui, souvent
146	Oui, j’ai une connaissance moyenne	Oui	Oui, parfois
59	Oui, j’ai une connaissance pauvre	Oui	Oui, rarement
77	Oui, j’ai une connaissance pauvre	Oui	Non, jamais
39	Oui, j’ai une bonne connaissance	Non	Oui, rarement
103	Oui, j’ai une bonne connaissance	Non	Oui, rarement
44	Oui, j’ai une bonne connaissance	Non	Oui, parfois
70	Oui, j’ai une connaissance moyenne	Non	Oui, parfois
43	Oui, j’ai une connaissance pauvre	Non	Oui, rarement
119	Oui, j’ai une connaissance pauvre	Non	Oui, rarement

AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE

Brochure de sensibilisation et
d'information à l'attention des
orthophonistes



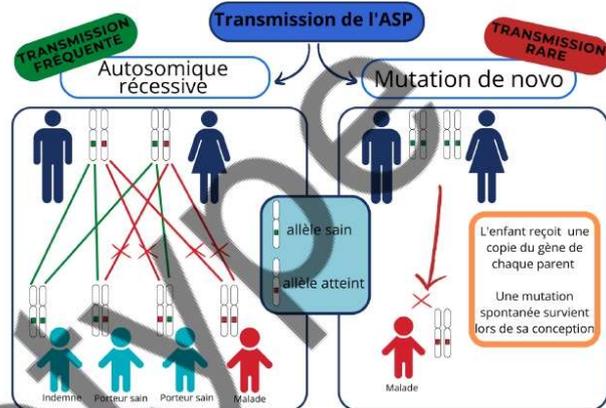
Cette plaquette a été
réalisée dans le cadre du
mémoire présenté par
Suzanne ROGER en vue de
l'obtention du Certificat de
capacité d'orthophonie
(2023)



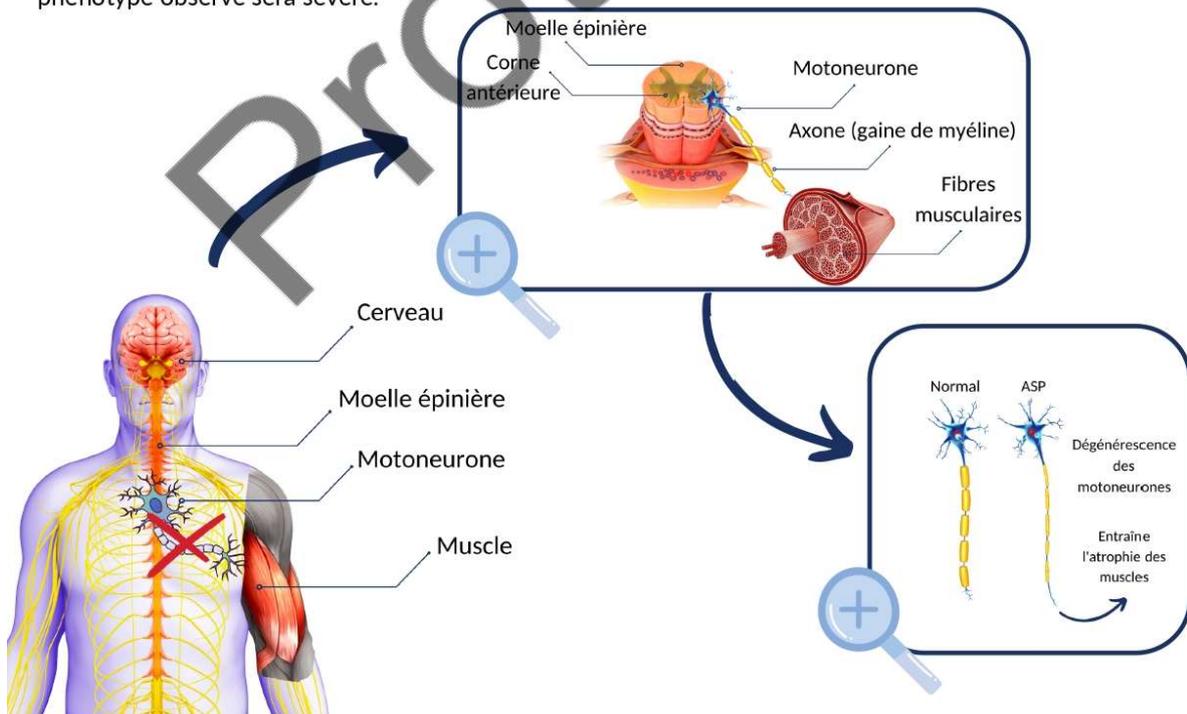
QUE SIGNIFIE ASI, ASP OU SMA ?

L'Amyotrophie Spinale Proximale (ASP) ou Spinal Muscular Atrophy (SMA) est une maladie neuromusculaire dégénérative rare (*moins de 0,05% de la population*). L'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI) correspond aux formes de la maladie qui débute chez le petit enfant.

- A** Amyotrophie : Atrophie ou fonte musculaire
- S** Spinale : Relatif à la moelle épinière, localisation de la dégénérescence des motoneurones
- P** Proximale : Maladie qui touche principalement les muscles dits proximaux : muscles du tronc, des épaules, des hanches, des jambes voire du visage et de la gorge.



L'ASP est causée par une délétion du gène SMN1 Survival Of Motor Neuron 1 5.q13. Cette délétion entraîne une diminution de la production de protéine SMN et la dégénérescence progressive des motoneurones périphériques situés dans la corne antérieure de la moelle épinière. La gravité du phénotype est corrélée au nombre de copies du gène SMN2 : plus la personne aura de copies du gène SMN2, moins le phénotype observé sera sévère.





UNE MALADIE, UNE VARIABILITÉ DE PHÉNOTYPES

EN FRANCE
1500 à 2500
personnes atteintes,
environ 120
nouveaux cas par an

L'expression de la maladie est variée et son évolution est progressive : ce continuum est classé en quatre grands types selon le niveau fonctionnel maximum atteint par les patients. Plus la maladie se développe tôt, plus le phénotype observé est sévère. Grâce à l'arrivée des nouveaux traitements, la survie prolongée des types 1 ainsi que des progrès de fonctionnement des types 2 et 3 peuvent être observés.



LES CARACTÉRISTIQUES DE LA MALADIE

- Hypotonie, hypomobilité, troubles moteurs et faiblesses musculaires
- Diminution ou abolition des réflexes ostéotendineux (contraction réflexe d'un muscle étiré brusquement)
- Amyotrophie des membres inférieurs et supérieurs
- Dans les formes les plus sévères : atteinte ventilatoire et troubles respiratoires
- Dans les formes les plus sévères : atteinte des fonctions bulbares
- Déformations articulaires et osseuses (scoliose)
- Si la marche est acquise, apparition de difficultés pour marcher voire perte de la marche
- Le toucher, la vue, l'ouïe et les capacités intellectuelles sont préservées



QUELLE PRISE EN SOIN POUR CES PATIENTS ?



LES NOUVEAUX MÉDICAMENTS

Pendant longtemps, cette pathologie n'a pas eu de traitement spécifique. Depuis les récents progrès scientifiques, de **nouveaux médicaments** ont été mis sur le marché : ils **stabilisent la maladie** mais ne permettent pas la guérison. Il en existe actuellement **deux types** : le traitement via la modulation de l'épissage du gène SMN2 et la thérapie génique.

Modulation de l'épissage du gène SMN2	Remplacement du gène SMN1 : thérapie génique
Spinraza (Nusinersen) Administré par voie intrathécale	Zolgensma (Onasemnogene abervovec) Le gène transféré permet l'expression d'une copie fonctionnelle du gène SMN1 par une perfusion intraveineuse unique chez les jeunes enfants
Evrysdi (Risdiplam) Administré par voie orale	

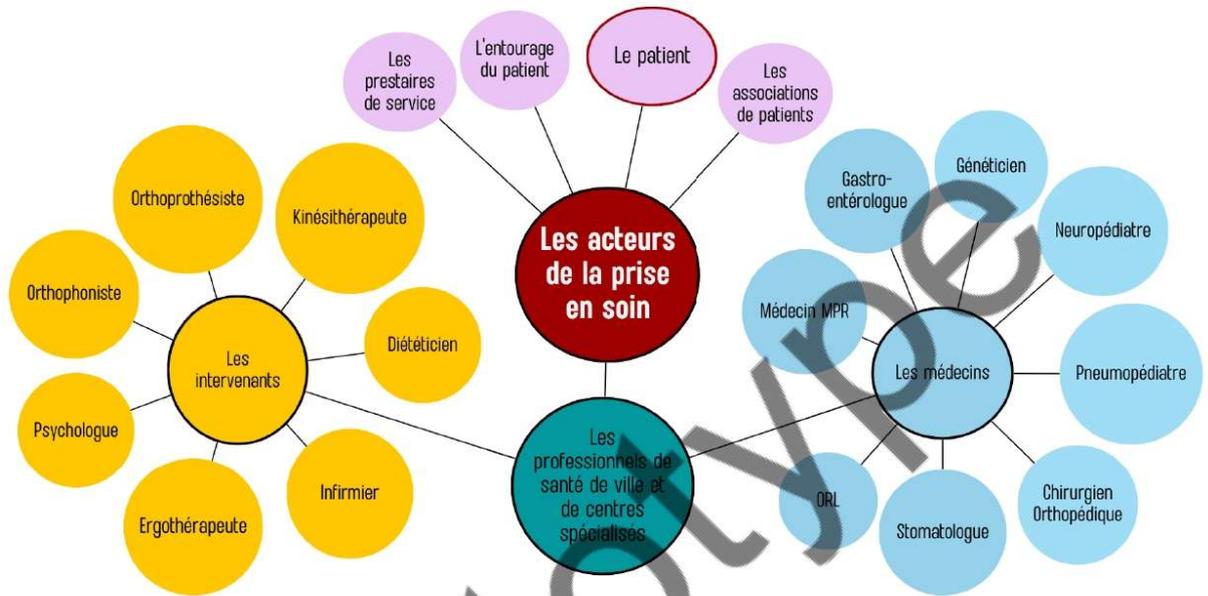


AIDES TECHNIQUES ET SOUTIENS THÉRAPEUTIQUES

- Assistance respiratoire :
 - VNI ventilation non invasive : aide mécanique à la respiration pour soutenir les muscles respiratoires
 - Machine d'assistance à la toux : in-exsufflateur
 - Trachéotomie (dans les cas les plus graves)
- Assistance nutritionnelle : alimentation entérale (gastrostomie)
- Traitements symptomatiques : laxatifs, antiacide, interventions chirurgicales
- Appareillages et aides techniques : corset Garchois, minerve, orthèse, déambulateur ou fauteuil roulant...



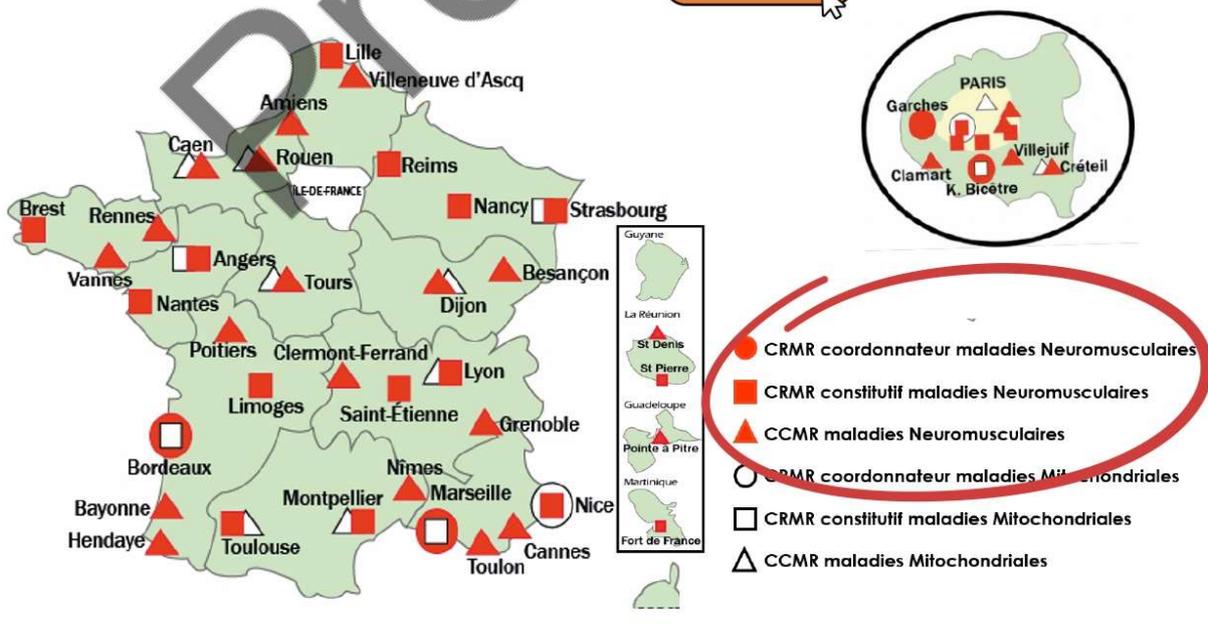
UN ACCOMPAGNEMENT PLURIDISCIPLINAIRE



Les différents centres de référence et de compétences des maladies neuromusculaires en France

Carte à jour en fonction des campagnes de labellisation sur

filnemus.fr





LA PRISE EN SOIN ORTHOPHONIQUE DANS L'ASP

Chaque patient peut avoir des atteintes et des troubles différents compte tenu de l'étendue du spectre de la maladie. Plus l'atteinte est sévère et plus les troubles traités en orthophonie seront importants et sévères également. Les orthophonistes sont amenés à rencontrer des cas d'ASP de type I, II et III. Ce sont des prises en soin au long cours.

COTATION DES ACTES

Bilan des troubles
d'origine neurologique
AMO 40

Rééducation et/ou maintien et/ou adaptation
des fonctions de communication, du langage,
des troubles cognitivo-linguistiques et des
fonctions oro-myo-faciales chez les patients
atteints de pathologies neuro-dégénératives
AMO 15,6

Il s'agit d'une **maladie musculaire dégénérative**. Les capacités perdues ne peuvent pas être récupérées. La thérapie aura pour but de surveiller l'évolution des troubles et de les prévenir, d'entretenir et de maintenir les capacités fonctionnelles, de trouver des moyens de compensation aux difficultés rencontrées, d'améliorer la qualité de vie et d'accompagner le patient et son entourage.



Troubles **oro-myo-fonctionnels**
Troubles de l'**oralité alimentaire**
Troubles de la **déglutition**

Troubles oro-myo-fonctionnels :

- Limitation de l'ouverture buccale maximale
- Trouble de la motricité buccopharyngée (atrophie des muscles de la déglutition et de la phonation)
- Respiration buccale
- Fasciculations linguales
- Malposition linguale
- Impact de la croissance faciale (prognathie ou rétrognathie, palais ogival, béance)
- Hypomimie

Troubles de l'oralité alimentaire

- Aspect médical : RGO, nutrition artificielle, etc.
- Aspect oro-moteur
- Aspect sensoriel
- Aspect psycho-comportemental : refus de la nouveauté, peur d'avaler, anxiété lors des repas, sélectivité alimentaire

Dysphagie, atteinte des différents temps de la déglutition possible dont :

- Succion inefficace, déficit du réflexe de succion
- Difficulté de mastication
- Défaut de protection des voies aériennes (réflexe de toux diminué)



LA PRISE EN SOIN ORTHOPHONIQUE DANS L'ASP



VOIX ET PAROLE

Dysarthrie : dyslalie, trouble d'élocution, lenteur du débit, dysphonie, voix nasonnée

Les **troubles du langage et de l'interaction** et de la **communication** peuvent être présents essentiellement chez les patients atteints d'ASP de type I.



LANGAGE ET COMMUNICATION

Les **troubles du langage et de l'interaction** sont **rare**s : à surveiller essentiellement chez les patients atteints d'ASP de type I. Avec les nouveaux traitements, les atteintes des phénotypes observés évoluent !

Communication : mise en place de CAA (ordinateur, tablette, suivi oculaire pour faciliter la communication)

Soutien dans la mise en place d'une **scolarité adaptée**

L'orthophoniste tient un rôle de **coopération**, de **guidance** et de **d'accompagnement** auprès du patient et de ses aidants.



PARTENARIAT FAMILIAL

Les objectifs du partenariat sont d'améliorer la qualité de vie

- En **favorisant l'autonomie** progressive de la famille : contribuer au potentiel d'autosoins de l'enfant et des compétences parentales
- En **accompagnant la famille** dans l'acceptation de la maladie et en leur transmettant les informations et savoirs techniques inhérents à la pathologie
- En **identifiant les limites** et en **soulageant les appréhensions**
- En **intégrant les parents aux séances** et en les considérant **experts de leur enfant**



RESSOURCES

Nom de l'organisme	Description	Lien
 Filnemus Filière Neuromusculaire	Filière de santé des maladies neuromusculaires incluant les ASI : regroupe les différents centres de référence et de compétences des maladies neuromusculaires. Elle fait partie des 23 filières de Santé Maladies Rares. Les missions : <ul style="list-style-type: none">- Coordonner les acteurs- Améliorer le diagnostic et la prise en soin- Développer la recherche- Informer les patients- Former les professionnels	filnemus.fr
 Orpha.net	Site d'information dédié aux maladies rares : rubrique amyotrophie spinale proximale de type 1, 2, 3, 4	orphanet.net
 HAS HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ	Autorité publique indépendante à caractère scientifique. Son rôle est d'améliorer la qualité des soins en réalisant notamment des recommandations de bonnes pratiques	has-sante.fr
 Myobase MYOBASE INNOVER POUR GUÉRIR	Catalogue en ligne édité par l'AFM-Téléthon dédié aux maladies neuromusculaires	myobase.org



ASSOCIATIONS

	Description	Contact
 AFM-Téléthon	Association Française contre les Myopathies Formations possibles	1 rue de l'Internationale, BP 59 91002 EVRY CEDEX +33 (0)1.69.47.28.28 afm-telethon.fr
 ECLAS Estimable Contre la Paraplégie Spinale de type 1	Association ayant pour missions : <ul style="list-style-type: none">- D'accompagner, conseiller et soutenir les familles- De faire connaître l'ASI de type 1- D'encourager la recherche et s'y impliquer, dialoguer et travailler avec les professionnels- De travailler avec des associations proches- De témoigner et partager les expériences- De permettre à chaque enfant d'accéder à la meilleure prise en charge	https://eclas.fr
 Famille SMA France	Association ayant pour mission de faciliter le partage d'informations et de contribuer à la mise en place de stratégies thérapeutiques efficaces pour guérir l'ASI	www.fsma.fr
 SMA Europe	Association de patients au niveau européen	sma-europe.eu
 APF France handicap	Association de défense et de représentation des personnes en situation de handicap et de leurs proches (anciennement appelée Association des Paralysés de France)	apf-francehandicap.org

Résumé : L'amyotrophie spinale proximale est une maladie neuromusculaire dégénérative rare causée par la délétion du gène SMN1 Survival Of Motor Neuron 1 5.q13. Cette délétion entraîne une diminution de la production de protéine SMN et la dégénérescence progressive des motoneurones périphériques. Depuis les récents progrès scientifiques, de nouveaux traitements ont permis de stabiliser la maladie mais ne permettent pas sa guérison. L'expression de la maladie est variée et son évolution est progressive : chaque patient peut avoir des atteintes et des troubles différents compte tenu de l'étendue du spectre de la maladie. Au regard de l'atteinte bulbaire, les orthophonistes sont amenés à rencontrer ces patients. Pourtant, la littérature scientifique indique des lacunes dans la prise en soin orthophonique actuelle : il existe peu d'orthophonistes experts formés mais également peu de ressources pour se former. Face à ce constat, nous avons décidé d'élaborer une brochure de sensibilisation afin d'améliorer les connaissances des orthophonistes français sur l'évaluation et la prise en soin orthophonique de l'ASP. A l'aide d'un questionnaire, nous avons mesuré les effets de sensibilisation, d'information et d'amélioration des connaissances auprès de cette population apportés par la brochure. Le recueil de soixante-six réponses nous ont permis d'effectuer des modifications sur les informations contenues, mais également de valider la forme et l'efficacité de la brochure. L'amélioration des connaissances des orthophonistes français par la brochure est significativement prouvée. L'aboutissement de ce projet consiste à diffuser plus largement la brochure réalisée auprès des professionnels. A l'avenir, un prolongement de ce travail peut être mené afin de préciser les moyens d'évaluation et de prise en soin de ces patients auprès des orthophonistes mais également auprès des patients et de leurs familles.

Mots clés : amyotrophie spinale proximale – amyotrophie spinale antérieure – amyotrophie spinale infantile – orthophonie – brochure d'information et de sensibilisation – atteinte bulbaire – dysphagie – maladie neuromusculaire dégénérative d'origine génétique

Abstract : Spinal muscular atrophy is a rare degenerative neuromuscular disease caused by a genetic deletion. It is caused by a deletion of the SMN1 Survival Of Motor Neuron 1 5.q13 gene. This deletion leads to a decrease in SMN protein production and progressive degeneration of peripheral motor neurons. Since recent scientific advances, new treatments have stabilised the disease but do not allow a cure. The expression of the disease is varied and its evolution is progressive : each patient may have different impairments and disorders given the broad spectrum of the disease. Speech and language therapists are likely to encounter these patients because of bulbar dysfunctions. However, the scientific literature indicates that there are gaps and deficiencies in current speech and language therapy. There are few trained expert speech and language therapists and few resources for training. In view of this, we decided to produce an awareness-raising booklet to improve French SLTs' knowledge of the assessment and treatment of SMA. Using a questionnaire, we measured the effects of the brochure in raising awareness, informing and improving knowledge among this population. The collection of sixty-six complete responses allowed us to make changes to the information contained, but also to validate the form and effectiveness of the brochure. The improvement in the knowledge of French speech and language therapists through the brochure is significantly proven. The outcome of this project is to share the brochure more widely to professionals. In the future, this work can be extended to specify the means of assessment and care of these patients for speech and language therapists but also for patients and their families.

Keywords : spinal muscular atrophy - speech and language therapy - information and awareness leaflet - bulbar involvement – dysphagia - neuromuscular disease - degenerative disease - genetic disease