



FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE

CFUO

Année 2020-2021

MEMOIRE

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

Julie UGUEN

**ÉTAT DES LIEUX DE LA PRISE EN SOINS DE LA
COMMUNICATION DANS LE CADRE DU SYNDROME DE
RETT**

Enquête auprès des orthophonistes et des parents

Directeur du mémoire : Madame Marie VOISIN-DU BUIT, orthophoniste

Autres membres du jury : Madame Hélène DUPIN, orthophoniste
Dr Gwenaël LE GUYADER, généticien



FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE

CFUO



Année 2020-2021

MEMOIRE

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

Julie UGUEN

**ÉTAT DES LIEUX DE LA PRISE EN SOINS DE LA
COMMUNICATION DANS LE CADRE DU SYNDROME DE
RETT**

Enquête auprès des orthophonistes et des parents

Directeur du mémoire : Madame Marie VOISIN-DU BUIT, orthophoniste

Autres membres du jury : Madame Hélène DUPIN, orthophoniste
Dr Gwenaël LE GUYADER, généticien

REMERCIEMENTS

Je tiens à remercier chaleureusement toutes les personnes qui ont contribué, de près ou de loin, à l'élaboration de ce mémoire :

Ma directrice de mémoire, Mme Marie Voisin-Du Buit, orthophoniste, formatrice chez ISAAC (Association internationale pour la communication alternative et améliorée) et présidente du Conseil paramédical et éducatif (CPME) de l'AFSR (Association Française du Syndrome de Rett) d'avoir accepté de m'accompagner pour ce projet et d'avoir partagé ses connaissances.

Mme Hélène Dupin, orthophoniste et formatrice au CFUO, d'avoir pris le temps de lire et de donner son avis sur les questionnaires élaborés dans le cadre de cette étude.

Mme Dupin, Dr Le Guyader et Mme Voisin-Du Buit pour avoir accepté de faire partie de mon jury de soutenance.

J'adresse également mes sincères remerciements aux orthophonistes, aux personnes atteintes du syndrome de Rett et à leurs parents, qui ont accepté de répondre aux questionnaires et de partager leur expérience. Votre aide m'a été très précieuse.

Je remercie tout particulièrement Manon Fauvel et Juliette Gourvez, orthophonistes, pour leur soutien sans faille tout au long de ce mémoire ainsi que pour leurs conseils avisés qui m'ont permis d'orienter au mieux ce projet. Je remercie tous ceux qui ont participé à la diffusion des enquêtes ou à la relecture de ce projet, dont l'AFSR, les syndicats régionaux de la FNO, Hélène Enez (Coordinatrice Départementale du Pôle de Compétences et Prestations Externalisées 29), Céline Enez (psychomotricienne) et Jérémy Enez (ergothérapeute).

Mes maîtres de stages qui m'ont accueillie tout au long de ces cinq années d'études et qui ont grandement participé au développement de ma pratique.

Camille Guillou et Clémence Fouquet, étudiantes au CFUO de Poitiers, pour notre amitié et l'aide que nous nous portons mutuellement afin d'avancer dans nos projets, aussi bien personnels que professionnels.

Ma famille ainsi que mon conjoint pour leurs encouragements et leur gentillesse tout au long de mon cursus universitaire et tout particulièrement lors de cette dernière année, pour contribuer à la réussite de ce mémoire.

ENGAGEMENT DE NON-PLAGIAT

Je soussignée, UGUEN Julie, étudiante en Centre de formation universitaire en orthophonie (CFUO), déclare être pleinement consciente que le plagiat d'un document ou d'une partie de document publié sur toutes les formes existantes de support, y compris sur Internet, constitue une violation des droits d'auteur ainsi qu'une fraude caractérisée. En conséquence, je m'engage à citer explicitement, à chaque fois que j'en fais usage, toutes les sources que j'ai utilisées pour écrire ce mémoire.

TABLE DES MATIERES

INTRODUCTION	1
PARTIE THEORIQUE	2
Partie 1 – Syndrome de Rett	2
1. Généralités sur le syndrome de Rett	2
2. Etiologie du syndrome de Rett : génétique	2
3. Formes cliniques du syndrome de Rett.....	3
3.1. Forme typique du syndrome de Rett	3
3.2. Formes atypiques du syndrome de Rett	4
4. Diagnostic du syndrome de Rett.....	4
4.1. Critères cliniques de diagnostic.....	4
4.2. Diagnostics différentiels	6
5. Prise en soins thérapeutique et accompagnement	6
Partie 2 – Communication Alternative et Améliorée (CAA)	7
1. Généralités sur la communication	7
1.1. Définition de la communication.....	7
1.2. Multimodalité de la communication.....	7
2. Présentation de la CAA.....	8
3. Objectifs et intérêts de la CAA	8
4. CAA : pour qui ?.....	9
5. CAA : une communication multimodale.....	10
5.1. Dispositifs de CAA avec ou sans assistance technique.....	10
5.2. Dispositifs de CAA basiques et robustes	11
5.3. Moyens d'accès à la CAA.....	11
6. Principes de l'évaluation en CAA.....	12
6.1. Identification des modes de participation et des besoins de communication ...	12
6.2. Evaluation de la communication actuelle de la personne ayant des BCC	13
6.3. Proposition d'un dispositif de CAA.....	14

7. Principes de l'intervention en CAA	15
7.1. Intervention sur les obstacles liés aux facteurs externes	15
7.2. Introduction du dispositif de CAA et rôle des partenaires de communication ...	15
7.3. Développement des compétences en communication	16
Partie 3 – Syndrome de Rett et communication, exploration de la littérature	17
1. Communication des personnes atteintes du syndrome de Rett	17
1.1. Capacités de communication existantes.....	17
1.2. Coexistence de troubles ayant un impact sur la communication.....	18
2. Evaluation de la communication dans le cadre du syndrome de Rett	19
2.1. Grands principes de l'évaluation.....	19
2.2. Outils d'évaluation de la communication.....	19
2.3. Evaluation en CAA dans le cadre du syndrome de Rett	20
3. Intervention en communication dans le cadre du syndrome de Rett	21
3.1. Grands principes de l'intervention dans le cadre du syndrome de Rett.....	21
3.2. Rôle primordial des partenaires de communication	22
3.3. Rôle de l'orthophoniste.....	23
PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES	24
1. Problématique	24
2. Hypothèses	25
METHODOLOGIE	26
1. Population	26
1.1. Critères d'inclusion	26
1.2. Critères d'exclusion	26
2. Types de questions	26
3. Contenu des questionnaires	27
4. Diffusion des questionnaires	28
5. Analyse statistique	28
SYNTHESE ET ANALYSE DES RESULTATS	29
1. Synthèse et analyse du questionnaire destiné aux orthophonistes	29

1.1.	Généralités sur la population des orthophonistes	29
1.2.	Evaluation de la communication dans le cadre du syndrome de Rett	29
1.3.	Intervention : cadre de la prise en soins orthophonique.....	32
1.4.	Intervention : projet thérapeutique et contenu des séances.....	32
1.5.	Intervention : Communication Alternative et Améliorée	36
1.6.	Intervention : collaboration avec les partenaires de communication	38
1.7.	Connaissances des orthophonistes sur le syndrome de Rett	40
1.8.	Retour d'expérience concernant la prise en soins	41
2.	Synthèse et analyse du questionnaire destiné aux parents.....	42
2.1.	Généralités sur la population des parents et de leur enfant	42
2.2.	Evaluation de la communication dans le cadre du syndrome de Rett	43
2.3.	Intervention : cadre, projet thérapeutique et contenu des séances	43
2.4.	Intervention : Communication Alternative et Améliorée	46
2.5.	Retour d'expérience concernant la prise en soins	47
3.	Conclusions des résultats et mise en lien des questionnaires.....	49
DISCUSSION.....	51
1.	Examen des hypothèses de recherche	51
2.	Interprétation et comparaison des résultats avec les recherches littéraires	52
3.	Limites de l'étude et pistes de recherche	56
4.	Intérêt de l'étude	58
5.	Continuité du projet et outils à créer.....	58
6.	Apports personnels.....	59
CONCLUSION	60
BIBLIOGRAPHIE.....	61
GLOSSAIRE	66
ANNEXES.....	68

TABLE DES FIGURES ET DES TABLEAUX

FIGURE 1 : Modèle des interactions entre les composants de la CIF	p.13
FIGURE 2 : Techniques d'évaluation utilisées par les orthophonistes.....	p.30
FIGURE 3 : Compétences langagières et communicationnelles évaluées.....	p.31
FIGURE 4 : Principaux objectifs du projet thérapeutique définis par les orthophonistes.....	p.33
FIGURE 5 : Fonctions de communication ciblées lors de la prise en soins.....	p.33
FIGURE 6 : Stratégies utilisées pour favoriser l'engagement dans la communication.....	p.34
FIGURE 7 : Dispositifs de CAA connus des orthophonistes.....	p.36
FIGURE 8 : Dispositifs de CAA essayés par les orthophonistes.....	p.36
FIGURE 9 : Informations demandées à la famille pour la mise en place d'une CAA.....	p.38
FIGURE 10 : Caractéristiques du syndrome de Rett connus des orthophonistes avant la prise en soins de leur patient.....	p.40
FIGURE 11 : Difficultés rencontrées par les orthophonistes lors du suivi.....	p.41
FIGURE 12 : Informations demandées aux parents lors de l'évaluation.....	p.43
FIGURE 13 : Principales attentes parentales pour la prise en soins orthophonique.....	p.44
FIGURE 14 : Conseils donnés par les orthophonistes aux parents.....	p.45
FIGURE 15 : Sollicitations des parents pour la mise en place d'une CAA.....	p.46
FIGURE 16 : Souhais d'évolution des parents dans la prise en soins orthophonique.....	p.48
TABLEAU 1 : Critères diagnostiques révisés du syndrome de Rett.....	p.5
TABLEAU 2 : Description d'une séance-type dans le cadre du syndrome de Rett.....	p.35
TABLEAU 3 : Critères de choix des orthophonistes concernant le dispositif de CAA.....	p.37

BIBLIOGRAPHIE

GLOSSAIRE

ANNEXES

ANNEXE 1 : Critères de diagnostic du syndrome de Rett (Neul, 2010)	p.68-69
ANNEXE 2 : Schéma général de la communication humaine, (Jakobson, 1963)	p.70
ANNEXE 3 : Modèle des fonctions de communication, (Kate Ahern, 2015)	p.71
ANNEXE 4 : Classement des dispositifs de CAA.....	p.72
ANNEXE 5 : Présentation des dispositifs de CAA.....	p.73-75
ANNEXE 6 : Modèle de participation pour la CAA, (Beukelman & Mirenda, 2013)	p.76
ANNEXE 7 : Visuel de la zone proximale de développement (ZPD).....	p.77
ANNEXE 8 : Sigles des structures citées dans le mémoire.....	p.78
ANNEXE 9 : Présentation des outils d'évaluation cités.....	p.79-80
ANNEXE 10 : Questionnaire à destination des orthophonistes.....	p.81-98
ANNEXE 11 : Questionnaire à destination des parents.....	p.99-108

INTRODUCTION

« Leurs yeux parlent, je suis sûr qu'elles comprennent tout mais elles ne peuvent rien faire de cette compréhension. Il existe bien des mystères, l'un d'entre eux se trouve dans leurs yeux. »

Andreas RETT, neuropédiatre autrichien (1966)

Le syndrome de Rett est un trouble neurodéveloppemental rare d'origine génétique qui touche presque exclusivement les filles. C'est la première cause de polyhandicap d'origine génétique en France chez la fille (AFSR, 2016). De nombreux troubles co-existent chez les personnes atteintes de ce syndrome et perturbent sévèrement leurs capacités à communiquer.

Durant de nombreuses années, la prise en soins thérapeutique dans le cadre du syndrome de Rett s'est principalement centrée sur les aspects vitaux. La rééducation orthophonique était plutôt axée sur la prise en soins des troubles de l'oralité et de la déglutition. Cependant, la recherche dans le domaine de la communication tend à se développer, même si elle reste encore limitée (Wandin, 2020), notamment dans la littérature française. Récemment, des lignes directrices (Townend et al., 2020b), basées sur le consensus d'un groupe d'experts, ont été publiées pour appuyer les décisions cliniques relatives à la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett. Elles visent à partager les meilleures pratiques pour l'évaluation et la prise en soins aux familles et aux professionnels. Elles ont pour ambition d'aider à établir une base universelle de connaissances sur le syndrome de Rett et à promouvoir une cohérence dans la prise en soins des personnes atteintes de ce syndrome.

En France, seul un petit nombre d'orthophonistes peuvent être amenés à réaliser cette prise en soins spécifique au cours de leur exercice professionnel. L'expertise dans ce domaine peut être rare. Ainsi, il nous a paru intéressant de réaliser un état des lieux de la prise en soins de la communication de ces patients par les orthophonistes, en France, à l'aide de questionnaires. Parallèlement, il nous a paru pertinent de questionner les parents afin de recueillir leur expérience en tant que partenaires de communication privilégiés.

Dans une première partie, nous présenterons le syndrome de Rett et ses spécificités. Nous décrirons par la suite la Communication Alternative et Améliorée (CAA), essentielle pour certaines personnes en situation de handicap. Enfin, nous aborderons la communication dans le cadre du syndrome de Rett et les recommandations en termes d'évaluation et de prise en soins. Notre protocole expérimental sera ensuite exposé. L'analyse des questionnaires nous permettra de dégager les grands principes de la rééducation orthophonique, spécifique à la communication, des personnes atteintes du syndrome de Rett et de les comparer aux lignes directrices publiées en 2020. Enfin, les limites et les perspectives de l'étude seront évoquées.

PARTIE THEORIQUE

Partie 1 – Syndrome de Rett

1. Généralités sur le syndrome de Rett

Le syndrome de Rett a été décrit pour la première fois en 1966, par le neuropédiatre autrichien Andreas Rett. C'est un trouble neurodéveloppemental rare, touchant presque exclusivement les femmes et plus rarement les hommes (Reichow et al., 2015). Il se caractérise par une atteinte du développement du système nerveux central et une régression rapide des acquis après six à dix-huit mois de développement normal ou subnormal. Les complications, qui suivent une progression typique, sont multiples et ont un impact majeur sur les fonctions cognitives, motrices, praxiques et langagières (AFSR, 2016).

C'est la première cause de polyhandicap d'origine génétique en France chez les filles (AFSR, 2016). Selon la circulaire n° 89-19 du 30 octobre 1989, le polyhandicap est un « *handicap grave à expressions multiples associant toujours une déficience motrice et une déficience intellectuelle sévère ou profonde, entraînant une restriction extrême de l'autonomie et des possibilités de perception, d'expression et de relation* ». La prévalence varie de 1/10 000 à 1/22 000 naissances féminines dans le monde (HAS, 2017).

2. Etiologie du syndrome de Rett : génétique

Dans 95% à 97% des cas des formes typiques (Neul et al., 2010), le syndrome de Rett est causé par une mutation génétique *de novo* du gène MECP2, présent sur le chromosome X (Xq28), dont l'acronyme désigne la protéine « Methyl-CpG-binding protein 2 ». C'est en 1999 que les chercheurs ont mis en évidence l'implication de ce gène dans le syndrome de Rett (Amir et al., 1999).

La mutation du gène MECP2 est seulement présente dans 50 à 70% des cas pour les formes atypiques du syndrome de Rett. Cette mutation se retrouve notamment pour la forme variante avec préservation du langage. La mutation sur le gène CDKL5 (CyclinDependent Kinase-Like 5), situé sur le chromosome X, a été identifiée pour la forme variante avec épilepsie précoce. Enfin, la forme variante congénitale résulte fréquemment, quant à elle, d'une mutation dans le gène FOXP1 (Forkhead box G1), situé sur le chromosome 14 (AFSR, 2016).

L'analyse génétique aide à confirmer et/ou renforcer le diagnostic, qui est avant tout clinique.

3. Formes cliniques du syndrome de Rett

3.1. *Forme typique du syndrome de Rett*

Dès les premiers instants de vie, les bébés se développent normalement et acquièrent des habiletés motrices, cognitives et communicatives tout comme leurs pairs. Cette « phase silencieuse » est remise en question par certains témoignages de parents inquiets par le développement inhabituel de leur enfant pendant les six premiers mois de vie, souvent décrit comme placide (Bisgaard et al., 2015). Les manifestations cliniques du syndrome de Rett ont été décrites par Hagberg, selon quatre stades successifs (AFSR, 2016; Hagberg et al., 1986) :

Le stade I « stagnation d'apparition précoce », entre 6 et 18 mois, se manifeste généralement par une hypotonie, un ralentissement du développement psychomoteur et de la croissance céphalique et un intérêt moindre pour les jeux.

Le stade II « régression rapide » se déclare entre 1 et 4 ans et se manifeste par la régression des capacités de communication ainsi que des acquis moteurs et cognitifs. Le comportement se détériore avec des actes d'automutilations, des pleurs inconsolables et un retrait dans les interactions sociales, rappelant les troubles autistiques (Lee et al., 2013). Ce stade est également caractérisé par la perte de l'usage volontaire des mains, l'apparition de stéréotypies manuelles et de convulsions (15%). Cette période de régression peut durer plusieurs mois et être très subtile (Einspieler & Marschik, 2019).

Le stade III « stabilisation apparente pseudo-stationnaire » ou « phase de réveil » se déclare entre 2 et 10 ans et se manifeste par la récupération d'un contact visuel, un regain d'intérêt pour les interactions sociales et une stabilisation globale. Cependant, de nombreux troubles persistent ou apparaissent tels que des stéréotypies manuelles, une apraxie et une ataxie, une spasticité ou encore une régression motrice lente avec une pseudo-marche.

Le stade IV « évolution tardive » se déclare après 10 ans et se manifeste par une détérioration motrice tardive avec la perte de la marche, l'apparition d'une scoliose et d'une atrophie musculaire ainsi qu' « *un syndrome pyramidal et extrapyramidal marqué* », un retard de croissance et des troubles trophiques (AFSR, 2016). Les capacités de compréhension, de communication et d'utilisation des mains peuvent s'améliorer, et les crises d'épilepsie diminuer (Sandweiss et al., 2020).

Généralement, après 25 ans, l'adulte atteint du syndrome de Rett présente une dégradation de l'humeur, associée à une diminution de l'intérêt pour autrui (HAS, 2017).

Certaines manifestations cliniques sont fréquentes telles que les troubles cardiovasculaires, les troubles de la ventilation, les troubles du sommeil, l'ostéoporose, les troubles de l'oralité et

de la déglutition ou encore l'anxiété accrue (HAS, 2017). Cependant, il existe une large présentation clinique du syndrome, variable au cours de la vie. Toutes les personnes atteintes du syndrome de Rett ne déclarent pas l'ensemble des signes (Naidu et al., 2003).

3.2. *Formes atypiques du syndrome de Rett*

Des formes atypiques ou variantes ont été mises en évidence chez des personnes présentant certains signes cliniques caractéristiques du syndrome de Rett, mais pas l'intégralité.

La forme avec préservation du langage (Zappella, 1992) est marquée par la conservation de quelques mots ou phrases écholaliques, de l'utilisation des mains malgré des stéréotypies fréquentes et par une atteinte motrice mineure de la marche (HAS, 2017).

La forme avec épilepsie précoce, plus connue sous le nom de syndrome CDKL5, se manifeste par la présence d'une épilepsie précoce et une atteinte neurodéveloppementale sévère chez les filles et plus rarement chez les garçons. Aujourd'hui, elle n'est plus considérée comme une forme variante du syndrome de Rett mais comme un syndrome bien distinct (Fehr et al., 2013).

La forme congénitale, ou syndrome FOXP1, touche autant les filles que les garçons et se caractérise par un retard du développement sévère associé à une microcéphalie, des mouvements anormaux et des dyskinésies bucco-linguales (HAS, 2017).

4. **Diagnostic du syndrome de Rett**

L'âge moyen auquel le syndrome de Rett est diagnostiqué est 2,7 ans pour la forme typique et 3,8 ans pour les formes atypiques (Tarquinio et al., 2015). La pose précoce du diagnostic est cruciale pour diminuer l'impact des complications associées au syndrome, grâce à la mise en place de thérapies le plus tôt possible. Le « *diagnostic clinique [...] repose sur l'association de caractéristiques cliniques co-existant chez une même patiente, sur une séquence d'évolution particulière et sur l'exclusion de certains diagnostics différentiels* » (HAS, 2017).

4.1. *Critères cliniques de diagnostic*

Hagberg a été le premier à définir des critères cliniques pour le diagnostic de la forme typique du syndrome de Rett dans les années 80 (Hagberg, 1988; Hagberg et al., 1985), puis des formes atypiques dans les années 90 (Hagberg & Skjeldal, 1994). Ces critères ont été acceptés au niveau international lors d'un consensus en 2002 et révisés en 2010 par le consortium *RettSearch* (Neul et al., 2010).

Le diagnostic du syndrome de Rett est à envisager lorsqu'il existe une **décélération de la croissance du périmètre crânien** en post-natal.

- Pour le diagnostic du syndrome de Rett classique ou typique, une période de régression suivie d'une phase de récupération ou de stabilisation est nécessaire. Il nécessite également tous les critères majeurs et d'exclusion. Les critères accessoires sont fréquemment observés mais ne sont pas nécessaires au diagnostic.
- Pour le diagnostic du syndrome de Rett atypique ou variant, une période de régression suivie d'une phase de récupération ou de stabilisation est aussi nécessaire. Il nécessite cependant au minimum deux des quatre critères majeurs et au minimum cinq des onze critères accessoires.

Tableau 1. Critères diagnostiques révisés du syndrome de Rett (HAS, 2017; Neul et al., 2010)

<p>Critères majeurs pour le diagnostic du syndrome de Rett :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Perte partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains - Perte partielle ou complète du langage acquis - Troubles de la marche : altération (dyspraxique, «pseudo-marche») ou absence de marche - Stéréotypies manuelles (serrage, applaudissement, lavage, frottement des mains)
<p>Critères accessoires pour le diagnostic du syndrome de Rett :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Troubles ventilatoires pendant la veille - Bruxisme pendant la veille - Troubles / Altération du sommeil - Anomalies du tonus musculaire - Troubles vasomoteurs périphériques - Cyphose / Scoliose - Retard de croissance - Pieds et mains petits et froids - Accès de rire ou de cris inappropriés - Diminution de la réponse à la douleur - Communication visuelle intense – « pointage visuel »
<p>Critères d'exclusion pour le Rett classique ou typique :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Lésion cérébrale secondaire à un traumatisme péri ou postnatal, maladie neuro-métabolique, ou infection sévère avec conséquences neurologiques - Développement globalement anormal pendant les 6 premiers mois de la vie

Un arbre décisionnel permettant de diagnostiquer plus spécifiquement les formes atypiques du syndrome de Rett a également été élaboré (HAS, 2017; Neul et al., 2010), (Annexe 1).

4.2. *Diagnostics différentiels*

Certaines pathologies ont des aspects cliniques communs avec le syndrome de Rett. Le diagnostic différentiel peut se révéler difficile, notamment pour les formes atypiques.

Lors de la régression, le principal diagnostic différentiel sont les TSA (Troubles du Spectre Autistique). En effet, après avoir longtemps été classé parmi les TED (Troubles Envahissants du Développement) dans le DSM-IV (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders - IV), le syndrome de Rett est aujourd'hui considéré comme une maladie génétique à part entière. Depuis 2013, le syndrome est exclu du DSM-5 (American Psychiatric Association, 2013). En effet, les troubles affectant les interactions sociales communes aux TSA et au syndrome de Rett sont généralement transitoires pour ce dernier (Reichow et al., 2015). De plus, les causes génétiques sont identifiées dans ce syndrome contrairement aux TSA.

Dans sa forme typique, le syndrome de Rett peut également être confondu avec le syndrome d'Angelman et le syndrome de Pitt Hopkins, caractérisés entre autres par un déficit intellectuel sévère, une absence de langage, des rires immotivés, une microcéphalie ou encore une ataxie. Une analyse génétique permet de les différencier du syndrome de Rett (HAS, 2017). Dans les formes atypiques, de nombreuses encéphalopathies peuvent être écartées grâce à l'anamnèse et des examens cliniques complémentaires (HAS, 2017).

5. Prise en soins thérapeutique et accompagnement

Actuellement, il n'existe pas de traitement curatif pour le syndrome de Rett bien que des travaux de recherche par thérapie génique soient en cours (Sinnott & Gray, 2017). La prise en soins des personnes atteintes du syndrome de Rett est avant tout médicale afin de traiter les comorbidités et les complications liées au polyhandicap. Le suivi doit être coordonné par un médecin spécialiste, généralement le neuropédiatre, et réalisé par une équipe pluridisciplinaire en lien avec un centre de référence. En raison des nombreuses manifestations cliniques dans le syndrome de Rett, un grand nombre de professionnels peuvent être impliqués tels que le kinésithérapeute, l'ergothérapeute, le psychomotricien, l'orthophoniste, l'orthoptiste, l'IDE (infirmier diplômé d'Etat), le diététicien, l'équipe éducative, le psychologue et l'assistant social. En parallèle, des thérapies telles que la musicothérapie, la balnéothérapie et l'équithérapie sont fréquemment recommandées (HAS, 2017).

L'accompagnement psychologique et social de l'entourage est également primordial. En effet, l'annonce du diagnostic peut être un réel chamboulement pour toute la famille et avoir un impact sur la fratrie (Sembeni, 2013).

Partie 2 – Communication Alternative et Améliorée (CAA)

1. Généralités sur la communication

1.1. Définition de la communication

Etymologiquement, la communication signifie « *avoir ou mettre en commun* ». Elle exige qu'au moins deux interlocuteurs coconstruisent et participent au dialogue afin d'échanger des « *idées, [...] des besoins physiologiques, des émotions ou des affects* ». A la fois verbale et non verbale, elle s'inscrit dans une dimension sociale et « *est fondatrice de l'être* » (Crunelle, 2018). Communiquer permet donc d'agir sur autrui par la transmission de messages et met en jeu à la fois les versants expressif et réceptif.

Cette description de la communication rejoint celle de Jakobson, linguiste russo-américain, qui a posé le cadre de l'échange linguistique verbal (Jakobson, 1963). Selon lui, les facteurs constitutifs de tout acte de communication verbale sont : le **message**, le **destinateur** qui envoie un message au **destinataire**, un **contexte** perceptible par le destinataire, un **code** commun aux deux interlocuteurs et un **contact** ou un canal permettant d'établir et de maintenir la communication. Chaque facteur se réfère à une fonction (Annexe 2).

Enfin, le terme de fonctions de communication, utilisé dans ce mémoire, renvoie aux quatre groupes de fonctions définies par Light (Light, 1988), à savoir : l'expression des désirs et des besoins, la transmission d'informations, les relations sociales et les conventions sociales. Kate Ahern, américaine spécialiste dans les technologies assistées, a diffusé un visuel très parlant et largement relayé sur ces multiples fonctions de communication (Annexe 3).

1.2. Multimodalité de la communication

La communication transmet des informations *via* différents supports, formes et canaux. Elle est dite **multimodale**, caractérisée par le « *mélange à proportions variables de verbal et de non-verbal* » (Cosnier & Vaysse, 1997).

La communication verbale : transmet un message en utilisant un langage, à savoir un système de signes régi par des règles et faisant appel au symbolisme. Elle repose sur différents canaux tels que l'oral, l'écrit, les codes signés ou pictographiques. Le code de communication le plus répandu chez l'être humain est la parole. Cependant, certaines personnes en situation de handicap complexe ont des troubles moteurs, cognitifs et/ou sensoriels ne leur permettant pas d'accéder au langage oral ou à tout autre code verbal. « *Leur communication est donc essentiellement non verbale* » (Crunelle, 2018).

La communication non verbale : est universelle et présente dès les premiers instants de la vie chez tout être humain. Elle peut être consciente ou non et n'est pas ou peu symbolique. Les comportements non verbaux incluent notamment les gestes, les vocalisations, les expressions faciales, le regard, les postures et l'orientation du corps et la proxémie. Tout comportement, plus ou moins explicite, est communicatif et soumis à l'intuition de l'interlocuteur qui lui attribue une signification. La communication non verbale peut s'interpréter de plusieurs manières, elle est donc équivoque. Il convient de noter qu'elle peut également être difficilement perceptible ou interprétable (Cataix-Nègre, 2017; Crunelle, 2018).

2. Présentation de la CAA

Les connaissances dans le domaine de la Communication Alternative et Améliorée (CAA) se sont rapidement développées dans de nombreux pays depuis une soixantaine d'années. La CAA répond aux besoins des personnes ayant des besoins complexes de communication (BCC), c'est-à-dire des difficultés de communication et/ou d'expression ayant un impact important sur le quotidien.

Selon l'American Speech-Language-Hearing Association (ASHA), la « *CAA nécessite d'étudier, et si nécessaire, de compenser les incapacités temporaires ou permanentes, les limitations aux activités et à la participation des personnes souffrant de troubles graves du langage et de la parole que ce soit en compréhension et/ou en expression et dans les modalités orale ou écrite* » (Beukelman & Mirenda, 2017). La communication est **alternative** lorsqu'elle propose des moyens de remplacement à la parole, absente ou non fonctionnelle. La communication « **améliorée** », quant à elle, vise à soutenir et à compléter le langage oral existant mais insuffisant pour converser. Ainsi, la CAA « *recouvre tous les moyens humains et matériels permettant de communiquer autrement ou mieux qu'avec les modes habituels et naturels, si ces derniers sont altérés ou absents* » (Cataix-Nègre, 2017).

3. Objectifs et intérêts de la CAA

Fournir un dispositif de CAA donne à toute personne ayant des BCC la possibilité de s'exprimer par un autre moyen que la parole, et de communiquer. Refuser à une personne de s'exprimer peut la condamner au silence, à l'isolement et à la frustration (Beukelman & Mirenda, 2017; Ronski & Sevcik, 2005).

L'objectif principal de la CAA est de rendre la communication la plus fonctionnelle possible pour que la personne puisse utiliser toute une gamme de fonctions de communication (Light,

1988), dans différents contextes et à n'importe quel moment, de façon intelligible et efficace. C'est lui permettre de devenir plus autonome en prenant ses propres décisions, de participer davantage au quotidien et de développer ses relations sociales (Beukelman & Mirenda, 2017).

Contrairement aux idées reçues, la CAA soutient la communication et favorise l'émergence du langage oral (Ronski & Sevcik, 2005). En somme, elle favorise le développement personnel, psychique, cognitif, social et communicatif de la personne grâce aux interactions. D'autres intérêts sont relevés dans la littérature, tels que l'accès à la lecture et à l'écriture ou encore la réduction des troubles du comportement (Beukelman & Mirenda, 2017).

4. CAA : pour qui ?

En principe, toute personne a des compétences de communication et aucun prérequis cognitif, comportemental, linguistique ou sensori-moteur n'est nécessaire à l'introduction de la CAA, quel que soit l'âge de la personne (Ronski & Sevcik, 2005).

Pour autant, le dispositif de CAA à lui seul ne permet pas de développer les compétences du locuteur. Le développement des précurseurs au langage oral (attention conjointe, imitation, pointage, tour de rôle, ...) se réalise en parallèle de la mise en place du dispositif. De même, quatre compétences clés ont été décrites pour faciliter l'apprentissage de la « **compétence communicative** » du locuteur avec la CAA (Light & McNaughton, 2014):

- La compétence linguistique renvoie aux connaissances et aux compétences sur le code linguistique du dispositif de CAA (vocabulaire, syntaxe, morphologie) et de la langue parlée dans l'environnement, tel le français. L'accès à la fonction symbolique est ici essentiel afin de mettre du sens sur les signes, et d'évoquer les concepts qui s'y réfèrent.
- La compétence opérationnelle désigne les compétences techniques nécessaires pour faire fonctionner le dispositif de CAA efficacement, tel le contrôle du regard par exemple.
- La compétence sociale renvoie aux connaissances et à l'application des règles qui régissent les interactions sociales, ainsi qu'à la pragmatique. Il s'agit, par exemple, de respecter les tours de parole ou bien d'initier, maintenir et clore l'échange.
- La compétence stratégique implique l'utilisation de stratégies compensatoires pour contourner les limites du dispositif de CAA, tels des bris de communication.

Enfin, la maîtrise du « oui/non », permettant de faire des choix, est une compétence pertinente à la mise en place de tout projet en CAA (Cataix-Nègre, 2017). A ces compétences s'ajoutent des facteurs psychosociaux, comme la motivation de la personne à communiquer et/ou l'investissement de la famille dans le projet par exemple.

5. CAA : une communication multimodale

5.1. Dispositifs de CAA avec ou sans assistance technique

La CAA no-tech ne nécessite aucun matériel externe pour communiquer. Il s'agit d'utiliser son propre corps pour transmettre des messages. Elle comprend notamment les systèmes signés qui, associés à la parole, peuvent simplifier l'expression orale du locuteur et ralentir le débit de parole (Beukelman & Mirenda, 2017).

La CAA low-tech nécessite une assistance technique, sans technologie. Elle regroupe, entre autres, des dispositifs pour écrire (carnets, ardoise...), des symboles graphiques à deux dimensions (photographies, pictogrammes...), des tableaux de symboles graphiques, des cahiers de vie et des objets réels ou de référence. Ces dispositifs nécessitent généralement moins de compétences opérationnelles par rapport aux dispositifs *high-tech* (Beukelman & Mirenda, 2017; Cataix-Nègre, 2017).

La CAA mid-tech nécessite une assistance technique et une technologie moyenne, comme des dispositifs à piles. Par exemple, les contacteurs ou boutons enregistreurs peuvent être programmés pour délivrer un à plusieurs messages une fois activés.

La CAA high-tech inclut la technologie avancée avec des processeurs, des dispositifs tels que les ordinateurs, les tablettes et les appareils dédiés munis d'applications et de logiciels. Ils évoluent très rapidement, sont souvent onéreux et peuvent intégrer certaines fonctionnalités telles que la commande oculaire et/ou la synthèse vocale.

- La **commande oculaire**, aussi appelée *eye tracker*, comprend un écran, un capteur de mouvements oculaires, un système pour valider le clic (souvent déterminé par le temps de fixation) et un logiciel d'application, tel Look to Learn. Elle permet à toute personne ayant des BCC, et notamment en cas de troubles moteurs, de communiquer en sélectionnant des mots et/ou des symboles par le regard (Beukelman & Mirenda, 2017).
- La **synthèse vocale** est un mode de sortie des messages sous la forme d'une voix enregistrée ou synthétisée.

Les dispositifs de CAA *low-tech* et *high-tech* utilisent généralement des photographies, des pictogrammes et/ou l'écrit comme codes pour communiquer. Ces codes sont organisés selon différents types d'affichages ou de tableaux. Les pictogrammes sont des supports visuels, soutenant la compréhension et assurant la permanence des messages.

Des dispositifs de CAA sont classés selon ces différentes catégories (Annexe 4) et sont décrits plus en détail (Annexe 5) dans les annexes.

5.2. Dispositifs de CAA basiques et robustes

La CAA basique est utilisée en contexte, possède un vocabulaire et une variété de messages limités. Certaines fonctions de communication ne peuvent être exprimées *via* ces dispositifs.

La CAA robuste permet d'exprimer toutes sortes de messages en tout temps et dans n'importe quel contexte. Certains critères primordiaux la définissent :

- Un large vocabulaire, organisé de façon cohérente et stable, comprenant du vocabulaire de base, spécifique et personnel. Le **vocabulaire de base** est constitué de mots qui sont utilisés à une fréquence très élevée dans nos conversations courantes. Le **vocabulaire spécifique** concerne des thèmes précis, tels que le vocabulaire des jouets (les maracas, les marionnettes, etc.). Le vocabulaire **personnel** se réfère aux intérêts de la personne utilisatrice du dispositif et doit être renseigné par la personne elle-même et/ou les membres de son entourage proche. Le vocabulaire se doit de contenir toutes sortes de mots (noms, verbes, pronoms, ...), lus par une voix (la voix de l'interlocuteur ou la voix de synthèse).
- Des possibilités grammaticales et morphosyntaxiques pour combiner les mots, conjuguer les verbes, etc.
- Un clavier afin de développer des compétences en littératie, définie comme l'acquisition de compétences en lecture et en écriture.

La CAA basique est utile et répond aux besoins en contexte. Néanmoins, pour accéder à une communication fonctionnelle et garantir son autonomie, la personne ayant des BCC a besoin de dispositifs de CAA robustes. Ils ont les critères nécessaires pour répondre à la fois à leurs besoins actuels et futurs (Beukelman & Mirenda, 2017).

5.3. Moyens d'accès à la CAA

Il existe deux principales façons pour un utilisateur de sélectionner le vocabulaire :

- La sélection directe sur le dispositif en pointant du doigt et/ou de la main, du regard ou *via* un dispositif tel que le laser ou la commande oculaire. La personne ayant des BCC pointe un item assez longtemps pour que l'interlocuteur ou le dispositif puisse l'identifier et confirmer la sélection.
- Le balayage visuel et/ou auditif se caractérise par l'énumération des items par l'interlocuteur ou le dispositif de CAA préconfiguré. Quand l'item désiré est énuméré la personne ayant des BCC indique que l'élément souhaité a été présenté, à l'aide d'un code oui/non ou l'activation d'un contacteur par exemple (Beukelman & Mirenda, 2017).

6. Principes de l'évaluation en CAA

Ce mémoire se base sur le modèle de participation de Beukelman et Mirenda (Beukelman & Mirenda, 2013), un modèle des meilleures pratiques quant à l'évaluation et l'intervention en CAA (Annexe 6). L'objectif de l'évaluation est de proposer un dispositif de CAA, des adaptations et des stratégies répondant au mieux aux besoins de la personne ayant des BCC pour qu'elle puisse s'exprimer et participer de manière fonctionnelle en toutes circonstances.

L'évaluation implique la contribution d'une équipe multidisciplinaire, incluant la personne ayant des BCC et ses partenaires de communication. Le terme « partenaire de communication » renvoie le plus souvent à la famille de la personne ayant des BCC, mais en réalité il désigne toute personne interagissant avec elle (famille, pairs, professionnels, etc.) et qui la soutient pour communiquer (Beukelman & Mirenda, 2017).

6.1. *Identification des modes de participation et des besoins de communication*

Il est essentiel pour les équipes de connaître les contextes de communication actuels et futurs de la personne ayant des BCC et le soutien dont elle peut disposer pour la mise en place d'un dispositif de CAA.

Un inventaire de participation permet de répertorier chaque activité à laquelle la personne participe régulièrement dans différents lieux, d'identifier les personnes avec lesquelles elle est susceptible de communiquer, de recueillir des informations sur son passé, ses préférences ou encore ses projets pour l'avenir. L'inventaire des réseaux sociaux (Blackstone & Hunt-Berg, 2003) peut être un outil intéressant à cet effet.

Selon le modèle de participation, l'équipe de CAA se doit d'**identifier les obstacles à la participation**. En effet, il existe des facteurs qui facilitent la communication et d'autres qui la freinent. Deux types d'obstacles peuvent affecter la participation d'une personne :

Les obstacles liés à l'opportunité sont des facteurs extrinsèques, liés à l'environnement de la personne ayant des BCC. Ils peuvent prendre la forme de politiques ou de pratiques restrictives, d'un manque de connaissances et/ou de compétences des partenaires de communication à propos des dispositifs et des stratégies de CAA, et de leur mise en place. Les croyances et les attitudes négatives des interlocuteurs sur le potentiel de communication de la personne ayant des BCC peuvent également être un obstacle à la participation.

Les obstacles liés à l'accès font référence aux limitations des capacités actuelles de la personne ou de son dispositif de CAA. Par exemple, le dispositif ne dispose pas suffisamment de mémoire pour stocker le vocabulaire dont la personne a besoin.

Le modèle de la **Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé** (CIF), élaboré par l'Organisation mondiale de la santé (OMS) et publié en 2001, est un modèle sur lequel l'équipe peut s'appuyer pour identifier les barrières à la participation (Townend et al., 2020a). Ce cadre décrit le fonctionnement et le handicap, qui permet de mettre en avant l'interaction dynamique entre plusieurs composants :

- Les fonctions organiques et les structures anatomiques de la personne,
- Les activités que fait la personne et les domaines de la vie auxquels elle participe,
- Les facteurs environnementaux influençant la participation de la personne tels que la mise en place d'une CAA ou l'implication des partenaires de communication,
- Les facteurs personnels, tels que le sexe, l'âge et la motivation.

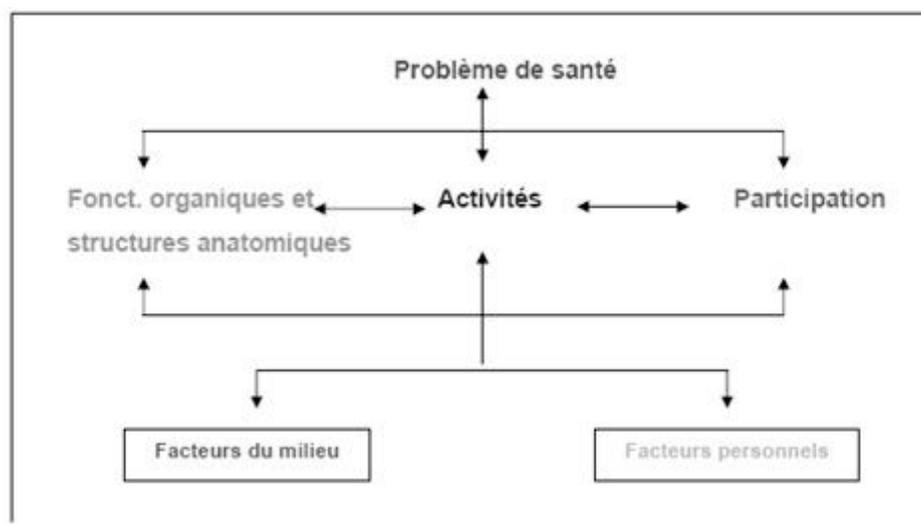


Figure 1. Modèle des interactions entre les composants de la CIF

La participation est influencée par de nombreux facteurs et peut être augmentée par certains changements, telles des adaptations de l'environnement. Par la suite, le potentiel à améliorer l'utilisation de la parole naturelle et/ou à utiliser le dispositif de CAA en fonction des adaptations environnementales doit être évalué (Beukelman & Mirenda, 2017).

6.2. *Evaluation de la communication actuelle de la personne ayant des BCC*

L'évaluation consiste à recueillir des informations sur les compétences sensorielles, motrices, cognitives, linguistiques et en littératie de la personne ayant des BCC. Avant toute évaluation, la recherche de l'installation optimale est cruciale pour que la personne puisse être soutenue et suffisamment à l'aise pour démontrer ses réelles compétences. Le positionnement de l'interlocuteur, généralement placé de façon à favoriser l'attention conjointe et le contact visuel, est également à prendre en compte lors de l'évaluation (Beukelman & Mirenda, 2017).

- L'évaluation des compétences sensorielles concerne principalement la vision et l'audition, qui peuvent être altérées et nécessiter des adaptations ergonomiques lors de la mise en place d'un dispositif de CAA (taille et nombre des pictogrammes, options de sortie, etc.).
- L'évaluation des compétences motrices a pour but d'identifier une technique motrice que la personne ayant des BCC pourra utiliser durant le processus d'évaluation et/ou comme accès alternatif à long terme.
- L'évaluation des compétences cognitives s'appuie sur les six aspects du développement de la communication et de la cognition définis par Rowland et Schweigert (2003) : « *la conscience de soi, l'intention communicative, la connaissance du monde, la mémoire, la représentation symbolique et la métacognition* » (Beukelman & Mirenda, 2017).
- L'évaluation des compétences linguistiques et de littératie inclut, entre autres, l'évaluation du vocabulaire en compréhension et en expression, des compétences morphosyntaxiques et grammaticales de la personne, y compris en modalité écrite.

L'évaluation dynamique (Hasson & Joffe, 2007) est tout particulièrement recommandée pour évaluer les capacités de communication des personnes ayant des BCC. Elle implique l'évaluation d'une compétence spécifique, suivi d'une phase d'apprentissage pendant laquelle les personnes reçoivent des stratégies de soutien pour les aider à développer leurs tentatives de communication. Après une période d'apprentissage, un nouveau bilan est mené avec le moins de soutien possible. Ainsi, elle détermine un potentiel d'apprentissage et ne compare pas les résultats à une norme. Les tests normalisés sont à délaissés car ils ne reflètent pas toujours les réelles capacités de la personne ayant des BCC. Cependant, une fois adaptés, ils peuvent être utiles pour recueillir certaines informations (Beukelman & Mirenda, 2017).

6.3. Proposition d'un dispositif de CAA

Dans un premier temps, l'équipe pluriprofessionnelle met en exergue les forces et les compétences de la personne ayant des BCC, puis les apparie aux exigences opérationnelles d'un ou de plusieurs dispositif(s) de CAA. L'appariement de ces caractéristiques nécessite une expertise en CAA de la part des professionnels et un accès aux dispositifs pour réaliser des essais. L'équipe doit notamment tenir compte des projets et des besoins futurs de la personne et de son entourage, des démarches requises pour le financement et de l'investissement des partenaires de communication dans cette démarche de CAA.

Des évaluations ponctuelles sont nécessaires pour déterminer l'efficacité des interventions lors de la prise en soins de la personne ayant des BCC, à savoir « *la capacité de la personne à participer avec succès aux activités et aux contextes spécifiques qui ont été identifiés comme importants lors de l'évaluation initiale des besoins.* » (Beukelman & Mirenda, 2017)

7. Principes de l'intervention en CAA

Les principaux objectifs de l'intervention en CAA sont d'aider les personnes ayant des BCC à satisfaire leurs besoins de communication actuels et de les préparer à répondre à ceux de demain. L'intervention, souvent continue et à long terme, s'axe sur la formation à l'utilisation des dispositifs et aux stratégies de CAA de la personne et des partenaires de communication.

7.1. *Intervention sur les obstacles liés aux facteurs externes*

Après avoir évalué les obstacles à la participation, l'équipe se doit de trouver des solutions pour les lever ou les contourner dans la mesure du possible. Par exemple, des plaidoyers pour modifier certaines lois ou règles restrictives peuvent être des solutions aux barrières politiques. A plus petite échelle, des adaptations de l'environnement peuvent favoriser la participation et la communication des personnes ayant des BCC, telles que la réduction des distractions dans le bureau du thérapeute. De même, les connaissances et les compétences des partenaires de communication peuvent être améliorées par des formations, des conseils ou des lectures. Dans le cas des professionnels, travailler auprès de collègues experts peut être une solution (Beukelman & Mirenda, 2017).

7.2. *Introduction du dispositif de CAA et rôle des partenaires de communication*

Parmi de nombreuses possibilités, l'équipe choisit un ou plusieurs dispositif(s) de CAA dont les exigences opérationnelles correspondent au mieux aux capacités actuelles de la personne. Un grand nombre de caractéristiques sont à prendre en compte pour que les préférences, les besoins actuels et futurs de la personne ayant des BCC et de son entourage soient satisfaits. Par exemple, le dispositif ne doit pas être trop coûteux en énergie pour que la personne puisse communiquer aussi longtemps que nécessaire (Beukelman & Mirenda, 2017).

Le succès de l'introduction de la CAA dépend grandement de l'investissement et du soutien des partenaires de communication, sans lesquels l'abandon du dispositif est très probable (Galvin & Donnell, 2002). Ce sont les interventions dans le quotidien de la personne qui favorisent un meilleur transfert des compétences à de nouvelles personnes, à de nouveaux environnements et à de nouvelles situations (Beukelman & Mirenda, 2017). Ainsi, la formation des partenaires de communication aux stratégies de soutien en CAA est cruciale.

La littérature encourage les partenaires de communication, les professionnels et les familles, à offrir des **opportunités de communication** dans des contextes naturels (Ronski & Sevcik, 1996) pour soutenir une communication fonctionnelle et motivante. Par exemple, demander à

un enfant ayant des BCC de choisir entre deux histoires à l'aide de son dispositif de CAA avant d'aller se coucher peut être une opportunité de communication. De plus, il est nécessaire de former les partenaires de communication à la **modélisation**. Modéliser, principal facteur d'apprentissage de la CAA, « *c'est parler à la personne oralement et interagir en utilisant, en plus, les moyens de CAA proposés, dans le but de lui donner un modèle* » (Cataix-Nègre, 2017) pour toutes sortes de messages. Elle soutient la compréhension du langage et stimule l'expression à l'aide des dispositifs de CAA. Ainsi, elle est à utiliser le plus souvent possible, dans de nombreuses situations et avec différents partenaires de communication. Des retours sur les productions de la personne ayant des BCC peuvent également être très instructifs, tels que la répétition, l'expansion ou la reformulation du message en modélisant.

7.3. *Développement des compétences en communication*

En parallèle de l'introduction du dispositif de CAA, des projets thérapeutiques doivent être établis pour améliorer les compétences à communiquer de la personne ayant des BCC. Ils ont pour objectif de préparer cette dernière à répondre à ses futurs besoins de communication. Par exemple, ils doivent anticiper la perte de certaines compétences dans le cas des maladies neurodégénératives. Parmi ces projets, les interventions visant à développer et/ou à maintenir des compétences en communication incluent (Beukelman & Mirenda, 2017) :

- Le renforcement des comportements non symboliques présents chez la personne ayant des BCC, en reconnaissant toute tentative de communication.
- L'introduction d'une communication symbolique à l'aide de codes tels les pictogrammes, les signes et l'écrit.
- Le développement et/ou le renforcement d'un oui/non fiable, qui offre la possibilité à la personne de faire des choix.
- Le développement des fonctions de communication telles que choisir, demander, saluer, converser ou transmettre une information, et leur utilisation dans un but social.
- Le développement des compétences en littératie, essentielles pour formuler n'importe quel message *via* l'écrit et offrir la possibilité de s'exprimer sans limite en termes de vocabulaire.

L'équipe propose à la personne des situations d'apprentissage variées et adaptées qui visent sa zone proximale de développement (ZPD). Elle est définie par l'écart « *entre l'âge mental, ou le niveau de développement présent, qui est déterminé à l'aide des problèmes résolus de manière autonome, et le niveau qu'atteint l'enfant quand il résout des problèmes non plus tout seul mais en collaboration* » (Vygotski, 1985). La ZPD correspond donc à ce que l'enfant est capable de faire avec l'aide d'une personne plus compétente, se situant au-delà de ce qu'il est capable de réaliser seul. Elle vise à augmenter son potentiel d'apprentissage (Annexe 7).

Partie 3 – Syndrome de Rett et communication, exploration de la littérature

1. Communication des personnes atteintes du syndrome de Rett

1.1. *Capacités de communication existantes*

Le syndrome de Rett est un trouble neurodéveloppemental qui provoque de sévères perturbations de la communication. Le développement socio-communicatif précoce est souvent décrit comme typique avec l'acquisition de mots simples, voire de phrases dans de rares cas (Neul et al., 2014; Urbanowicz et al., 2015). Une étude récente révèle pourtant certains écarts tels qu'un sourire figé, des roucoulements et des babillages atypiques, un répertoire gestuel plus limité ou bien le retard, voire l'absence, de certaines compétences comme le pointage (Einspieler & Marschik, 2019). Lors de la phase de régression, les enfants subissent une perte partielle ou complète de leur langage acquis précédemment et de l'utilisation volontaire de leurs mains (Neul et al., 2010). Certains conservent quelques mots (Urbanowicz et al., 2015), tandis que d'autres n'en ont jamais prononcé un seul et peuvent ne jamais développer le langage oral (Townend et al., 2020b).

Bien qu'elle soit très souvent sous-estimée (Townend et al., 2020a), la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett continue de se développer tout au long de la vie (Schönewolf-Greulich et al., 2017), après cette phase critique. La plupart d'entre elles ne parlent pas, sauf dans la forme variante avec préservation du langage. Elles communiquent à l'aide du regard, de vocalisations pré-linguistiques, de sourires-réponses, de gestes et/ou de mouvements du corps (HAS, 2017; Townend et al., 2020b). Le **regard** est la modalité de communication la plus fréquemment rapportée (Bartolotta et al., 2011). Ainsi, de nombreuses personnes atteintes du syndrome de Rett utilisent des dispositifs de CAA, le plus souvent accessibles *via* une commande oculaire (Townend et al., 2020b) depuis ces dernières années. Selon de nombreux auteurs, elles peuvent également exprimer toute une gamme de fonctions de communication avec une intentionnalité apparente, telles que les conventions sociales, les demandes, les commentaires, les choix ou les réponses (Bartolotta et al., 2011; Didden et al., 2010; Urbanowicz, Downs, et al., 2016; Urbanowicz et al., 2018). Par ailleurs, il est souvent rapporté qu'elles apprécient les interactions sociales (Djukic & McDermott, 2012; Urbanowicz, Downs, et al., 2016).

Le domaine de la communication chez les personnes adultes est peu documenté. Une étude rapporte qu'elles se voient offrir moins d'occasions de communiquer que les enfants atteints du syndrome de Rett. Cela affecte le maintien et/ou l'amélioration de leurs capacités à communiquer (Didden et al., 2010; Urbanowicz, Downs, et al., 2016).

Enfin, il est important de souligner que les capacités de communication diffèrent d'une personne à l'autre et fluctuent en fonction de nombreux facteurs internes et externes (Townend et al., 2020a).

1.2. *Coexistence de troubles ayant un impact sur la communication*

La littérature fait part de capacités de communication réceptives bien mieux préservées par rapport aux capacités expressives chez les personnes atteintes du syndrome de Rett (Neul et al., 2014), notamment en raison des nombreux troubles caractéristiques du syndrome.

Les troubles moteurs et praxiques sont les plus fréquemment cités dans la littérature comme obstacles à la communication (Kaufmann et al., 2017; Urbanowicz, Leonard, et al., 2016). La **perte de la motricité globale** (altération ou perte totale de la marche) réduit fortement les possibilités d'explorer l'environnement et d'initier des échanges. Les **stéréotypies manuelles**, quant à elles, limitent l'utilisation des gestes et peuvent empêcher de pointer, de saisir des objets, des pictogrammes et/ou d'appuyer sur un contacteur de manière cohérente et fiable. Alors que la **dyspraxie et l'apraxie** affectent les habiletés motrices, elles peuvent également avoir un impact sur le temps de réponse. L'absence de réponse ne signifie pas nécessairement que la personne atteinte du syndrome de Rett n'a pas compris, il lui faut peut-être plus de temps ou elle a tout simplement des difficultés à exécuter la consigne. Le positionnement de la personne, crucial pour être suffisamment à l'aise pour communiquer, peut être perturbé par les **troubles du tonus musculaire** et les **déformations squelettiques**. Par exemple, la personne peut s'enfermer dans une posture dystonique, bloquant ses mouvements pendant un certain temps et réduisant sa capacité à interagir. Il convient de noter que les troubles praxiques et du tonus réduisent aussi les **habiletés motrices orales** (Beukelman & Mirenda, 2017; Townend et al., 2020a).

D'autre part, les **crises d'épilepsie**, présentes chez 70 à 90% des cas (HAS, 2017), et les **troubles du sommeil** entraînent de la fatigue et une baisse de vigilance. Dans ces conditions, la personne est moins concentrée, moins consciente de ce qui l'entoure et surtout moins disposée à interagir. Les **troubles de l'humeur** et l'**anxiété accrue** ont également tendance à réduire le désir de communiquer avec autrui. Certaines personnes présentent des **troubles d'intégration sensorielle**, qui se manifestent par une hypersensibilité ou une hyposensibilité. Autrement dit, elles ont des difficultés à réguler leurs réactions en fonction des niveaux de stimulation de l'environnement. Enfin, les **troubles respiratoires** et **gastro-intestinaux** peuvent être sources de douleur et/ou d'inconfort, réduisant fortement leur disponibilité pour interagir avec quelqu'un (Cianfaglione et al., 2015; Townend et al., 2020a).

Comme toute personne, les personnes atteintes du syndrome de Rett peuvent souffrir d'une perte auditive et/ou d'un trouble du traitement auditif, d'une altération de l'acuité visuelle, d'une déficience visuelle corticale (DVOC) ou bien d'une apraxie oculomotrice. Les **troubles auditifs et visuels** ont un impact sur le choix et l'ergonomie du dispositif de CAA, notamment en ce qui concerne les modalités d'entrée et de sortie des messages (Beukelman & Mirenda, 2017).

2. Evaluation de la communication dans le cadre du syndrome de Rett

2.1. Grands principes de l'évaluation

Récemment, des lignes directrices basées sur le consensus d'experts à propos de l'évaluation de la communication et des interventions dans le cadre du syndrome de Rett ont été publiées (Townend et al., 2020a), afin d'appuyer les décisions cliniques. Elles se composent de 250 recommandations sur lesquelles nous nous appuyerons dans ce mémoire.

Tout d'abord, elles recommandent que l'évaluation fasse partie d'un processus global, incluant les partenaires de communication clés tels que les parents ou l'entourage proche, les enseignants, les thérapeutes et les pairs. Elle doit s'effectuer dans des contextes naturels, dans différentes situations de communication et avec différents partenaires afin d'identifier les opportunités et les obstacles à la communication de la personne atteinte du syndrome de Rett. Le modèle de la CIF est reconnu comme un modèle approprié autour duquel structurer l'évaluation holistique. Cette dernière doit prendre en compte les compétences, les besoins et les préférences de la personne atteinte du syndrome de Rett. Elle inclut également l'identification des partenaires de communication, de leurs besoins et de leurs attentes, de leur niveau de connaissances et de compétences concernant la CAA et leurs besoins de formation.

Enfin, l'évaluation initiale doit recueillir des informations sur la communication actuelle de la personne atteinte du syndrome de Rett (dont les compétences non verbales, la cognition, les habiletés motrices orales, etc.), les fonctions de communication utilisées, ses intérêts et les activités que la motivent ainsi que les dispositifs de CAA qui ont été essayés par le passé (Townend et al., 2020a).

2.2. Outils d'évaluation de la communication

Aucun outil n'a été spécifiquement développé pour évaluer la communication dans le cadre du syndrome de Rett, bien qu'il en existe pour les personnes en situation de polyhandicap. La littérature a largement reconnu la difficulté à évaluer formellement les capacités des personnes

atteintes de ce syndrome (Demeter, 2000; Wandin, 2020). En effet, les évaluations normées « *peuvent ne pas refléter avec précision les capacités sous-jacentes ni leur potentiel de communication et d'apprentissage* » (Townend et al., 2020b). Elles peuvent tout de même être **adaptées** en remplaçant des objets standards par des objets motivants ou en acceptant la commande oculaire comme modalité de réponse par exemple. Le regard est généralement le meilleur moyen d'accès pour évaluer les habiletés linguistiques et cognitives des personnes atteintes du syndrome de Rett (Townend et al., 2020a; Wandin, 2020). Divers supports de communication devraient également être intégrés à l'évaluation, tels des pictogrammes, des photographies, des mots et des objets. La musique peut également être un moyen précieux pour recueillir des informations (Townend et al., 2020a).

A l'instar des meilleures pratiques en CAA, les lignes directrices privilégient les évaluations **continues** et **dynamiques** et approuvent les méthodes **informelles**. Elles peuvent être réalisées à l'aide d'entretiens et/ou de questionnaires interrogeant les partenaires de communication clés, d'observations et/ou d'enregistrements vidéo de la personne atteinte du syndrome de Rett dans des situations du quotidien et en séance. Ainsi, les évaluations informelles et standardisées adaptées sont recommandées.

2.3. Évaluation en CAA dans le cadre du syndrome de Rett

Selon les lignes directrices, les **modèles de participation** (Beukelman & Mirenda, 2013) **et de compétence communicative** (Light, 1988) sont appropriés dans le cadre de l'évaluation en CAA des personnes atteintes du syndrome de Rett. Plusieurs dispositifs de CAA et moyens d'accès doivent être considérés afin d'identifier les plus adaptés à la personne. Dans le cadre du syndrome de Rett, la **commande oculaire** doit être envisagée étant donné que le regard est le plus souvent utilisé pour communiquer (Bartolotta et al., 2011). Si la personne ne semble pas intéressée ou motivée à s'engager avec la commande oculaire lors de l'évaluation, elle ne devrait pas tout de suite être écartée. En effet, l'adéquation de tout moyen d'accès ou de tout dispositif de CAA ne peut être jugée en une seule session étant donné la variabilité des capacités à communiquer de la personne en fonction des contextes et des moments de la journée (Townend et al., 2020a).

Par ailleurs, les lignes directrices recommandent une période d'essai d'au moins huit semaines pour donner une réelle chance à la personne atteinte du syndrome de Rett et ses partenaires de communication de s'approprier le dispositif et de l'essayer dans différentes situations avec plusieurs partenaires. Pendant cette période, ces derniers doivent être bien soutenus par des professionnels compétents et expérimentés (Townend et al., 2020a).

Enfin, plusieurs moyens d'accès sont à envisager en dehors de la commande oculaire afin de permettre à la personne de communiquer à tout instant *via* différentes modalités (le pointage, les vocalisations, ...), et en l'absence de son dispositif de CAA (Townend et al., 2020a).

3. Intervention en communication dans le cadre du syndrome de Rett

« *Le développement de la communication ne se fait pas spontanément, il nécessite des connaissances, des interventions soigneusement planifiées et le soutien de partenaires de communication proches ainsi que des professionnels.* » (Wandin, 2020).

3.1. Grands principes de l'intervention dans le cadre du syndrome de Rett

L'intervention commence le plus précocement possible et continue généralement tout au long de la vie des personnes atteintes du syndrome de Rett. Les objectifs sont similaires à ceux cités pour les personnes ayant des BCC. Le but ultime est de permettre à ces personnes de devenir plus autonomes, de rendre leur communication la plus fonctionnelle possible et de favoriser leur participation sociale.

Les lignes directrices recommandent d'avoir **recours à la CAA sous toutes ses formes** en soutenant la communication non verbale et en proposant des dispositifs de CAA *low tech*, *mid tech* et/ou *high tech*. L'exposition à un **vocabulaire robuste** est également nécessaire pour favoriser l'émergence et le développement des compétences langagières. Certains individus peuvent commencer à utiliser un dispositif robuste immédiatement. Cependant, il peut être trop exigeant dès le début et engendrer de la frustration chez de nombreuses personnes atteintes du syndrome de Rett. Ainsi, proposer conjointement un dispositif avec un plus petit ensemble de choix peut être pertinent dans un premier temps. Bon nombre de personnes sont passées de l'apprentissage de quelques pictogrammes à l'utilisation d'un dispositif robuste *via* la commande oculaire (Townend et al., 2020a).

Les lignes directrices soulignent l'importance **d'élaborer une réponse oui/non fiable** pour toute personne atteinte du syndrome de Rett car elle permet d'exprimer plusieurs fonctions de communication (exprimer un accord ou un désaccord, faire des choix, répondre aux questions, etc.). Les études antérieures portant sur l'évaluation et/ou l'intervention de la communication dans le cadre de ce syndrome se sont surtout intéressées aux fonctions de la demande et du choix (Stasolla et al., 2015; Wandin et al., 2015). Or, le **développement d'une plus large gamme de fonctions de communication** (raconter une histoire, blaguer, commenter, etc.) est primordial pour communiquer au quotidien (Townend et al., 2020a).

Enfin, le **développement des compétences en littératie** est un objectif à ne pas négliger pour devenir une personne communicante autonome et doit être proposé à toute personne ayant des BCC, même si l'acquisition de ces compétences semble improbable de prime abord (Beukelman & Mirenda, 2017). Ainsi, l'exposition à la lecture et à l'écriture, par le biais de la lecture d'histoires partagée par exemple, est tout particulièrement recommandée dans le cadre du syndrome de Rett (Fabio et al., 2013; Koppenhaver et al., 2001; Townend et al., 2020a).

3.2. Rôle primordial des partenaires de communication

Les partenaires de communication sont un véritable soutien pour aider les personnes atteintes du syndrome de Rett à développer leurs capacités à communiquer. La modélisation et d'autres techniques, telle l'expansion des messages, sont essentielles pour renforcer leurs tentatives de communication, les rendre plus cohérentes et complexes (Beukelman & Mirenda, 2017; Townend et al., 2020a). De même, les lignes directrices répertorient de nombreuses stratégies pour favoriser la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett (Townend et al., 2020a).

Les stratégies générales en CAA impliquent d'établir et de maintenir un contact visuel avec la personne ayant des BCC, de s'adresser directement à elle et de toujours l'inclure dans les échanges. La communication doit être multimodale et en contexte, « ici et maintenant », pour soutenir la compréhension. Les partenaires de communication doivent adapter les situations et les activités du quotidien pour créer des opportunités de communication. La personne ayant des BCC peut ainsi investir son dispositif de CAA, qui doit être disponible en tout temps pour communiquer. Ensuite, les partenaires doivent faire preuve de cohérence en reconnaissant et en renforçant toute tentative de communication. Les activités et le vocabulaire correspondant aux centres d'intérêts de la personne sont à privilégier pour maintenir l'attention et la motivation de celle-ci. Par exemple, la musique est particulièrement appréciée des personnes atteintes du syndrome de Rett (Chou et al., 2019; Yasuhara & Sugiyama, 2001). Enfin, il est primordial que les partenaires de communication accordent suffisamment de temps à la personne pour répondre, notamment dans le cas de troubles moteurs et praxiques.

Les stratégies plus spécifiques au syndrome de Rett sont à adapter selon la personne et ses troubles, les situations et les différents moments de la journée. D'une manière générale, il est recommandé que les exigences motrices d'une activité soient diminuées à mesure que la charge cognitive augmente et de contenir les stéréotypies pour limiter la fatigue, favoriser l'attention et les apprentissages. Les partenaires de communication doivent maintenir un équilibre entre les activités stimulantes et les temps calmes pour aider les personnes atteintes du syndrome de Rett à réguler leur niveau de vigilance et de stimulation sensorielle. De même,

fournir un niveau de contrôle sur l'environnement et donner des repères spatio-temporels peuvent aider à réduire leur anxiété. Enfin, certaines personnes ont plus de mal à se concentrer dans un environnement bruyant et occupé. Dans le cadre d'une séance, il est très important de réduire les distractions pour favoriser les apprentissages. Cependant, ces mêmes personnes doivent également être habituées à communiquer dans des contextes typiques.

Pour mettre en œuvre toutes ces stratégies, l'équipe pluriprofessionnelle se doit de conseiller, d'informer et de former les partenaires de communication. Elle doit notamment les informer du potentiel de communication de la personne atteinte du syndrome de Rett. En effet, il est crucial que tous les partenaires croient que, si elle en a l'opportunité, elle peut communiquer à l'aide de la CAA (Townend et al., 2020a). Dans le cas contraire, un sentiment d'impuissance permanent et général, appelé « **impuissance acquise** » (Beukelman & Mirenda, 2017; Seligman, 1975), peut s'installer chez la personne qui tente d'interagir avec autrui sans succès.

3.3. *Rôle de l'orthophoniste*

L'orthophoniste est un thérapeute qui prend en soins les troubles du langage oral et écrit et de la communication, dans un but de prévention et de réadaptation. Selon le décret relatif aux actes professionnels et à l'exercice de la profession (Décret n°2002-721 du 2 mai 2002) :

« Art. 1- *L'orthophonie consiste à prévenir, à évaluer et à prendre en charge, aussi **précocement que possible**, par des actes de rééducation constituant un traitement, les troubles de la voix, de l'articulation, de la parole, ainsi que les troubles associés à la compréhension du langage oral et écrit et à son expression ; à dispenser l'apprentissage **d'autres formes de communication non verbale permettant de compléter ou de suppléer ces fonctions.***

Art. 3- *L'orthophoniste est habilité à accomplir les actes suivants : [...] la **rééducation des fonctions du langage** chez le jeune enfant présentant un handicap moteur, sensoriel ou mental ; [...] l'apprentissage des **systèmes alternatifs ou augmentatifs** de la communication.*

Art. 4- *La rééducation orthophonique est accompagnée, en tant que de besoin, de **conseils appropriés à l'entourage proche du patient.** [...] Il peut participer à des actions concernant la formation initiale et continue des orthophonistes et éventuellement **d'autres professionnels.** ».*

Ainsi, l'orthophoniste joue un rôle primordial dans le cadre de la prise en soins de la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett. Nous explorerons donc les différentes pratiques des orthophonistes français dans la suite de ce mémoire.

PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES

1. Problématique

Durant de nombreuses années, la prise en soins des personnes atteintes du syndrome de Rett s'est principalement centrée sur les aspects vitaux. La rééducation orthophonique était plutôt axée sur la prise en soins des troubles de l'oralité et de la déglutition. Cependant, la recherche dans le domaine de la communication tend à se développer, même si elle reste encore limitée (Wandin, 2020).

Durant la dernière décennie, de nombreuses familles ont fait part de leur peine à trouver des professionnels expérimentés, capables de leur fournir des conseils et un soutien approprié, notamment dans le domaine de la CAA, pour soutenir la communication de leur enfant. Beaucoup de professionnels confirment ces dires et évoquent leurs difficultés à trouver des informations nécessaires pour développer leurs connaissances ainsi que leurs compétences (Larriba-Quest et al., 2020; Townend et al., 2016, 2020b; Wandin et al., 2015).

Récemment, des lignes directrices (Townend et al., 2020b), basées sur le consensus, ont été publiées pour appuyer les décisions cliniques relatives à la communication dans le cadre du syndrome de Rett. Elles visent à partager les meilleures pratiques pour l'évaluation et la prise en soins, ainsi qu'à fournir des informations aux familles et aux professionnels. Elles ont pour ambition d'aider à établir une base universelle de connaissances sur le syndrome de Rett, à améliorer la qualité et l'efficacité des soins et à promouvoir une cohérence dans la prise en soins de la communication des personnes atteintes de ce syndrome.

Cependant, un manque dans la littérature française se fait ressentir dans ce domaine. Bien que le syndrome de Rett constitue la principale cause de polyhandicap d'origine génétique en France (AFSR, 2016), il est question d'un syndrome rare. Ainsi, seul un petit nombre d'orthophonistes peuvent être confrontés à cette prise en soins spécifique au cours de leur exercice professionnel, et donc l'expertise dans ce domaine peut être rare.

A la lumière de ces constats, il nous a paru intéressant de réaliser **un état des lieux de la prise en soins de la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett, par les orthophonistes en France**. Le but de ce mémoire est donc d'explorer les connaissances actuelles des orthophonistes sur le syndrome de Rett et la CAA ainsi que les modalités pratiques de leur intervention auprès de ces patients et de leur famille. Parallèlement, il nous a paru pertinent de questionner les parents afin de recueillir leur expérience en tant que partenaires de communication privilégiés. Cet état des lieux permettra de comparer les pratiques en France aux recommandations des lignes directrices internationales.

2. Hypothèses

Lors de l'élaboration de ce mémoire, nous avons émis plusieurs hypothèses. Nous supposons que :

- **Certains troubles du syndrome Rett ne seraient pas connus des orthophonistes.**
- **Malgré les préconisations de la littérature, les orthophonistes ne proposeraient pas suffisamment de CAA aux patients atteints du syndrome de Rett.**
- **Les orthophonistes auraient besoin d'un outil d'information sur le syndrome de Rett et les modalités de prise en soins de la communication.**

- **Les familles ne seraient pas suffisamment incluses dans la prise en soins.**
- **Les familles ne seraient pas entièrement satisfaites de la prise en soins.**

Afin de réaliser l'état des lieux et vérifier ces hypothèses, une enquête de terrain a été réalisée auprès des orthophonistes français et des parents d'enfants atteints du syndrome de Rett.

METHODOLOGIE

Afin d'identifier, de synthétiser les connaissances et les pratiques des orthophonistes et de comparer les préconisations de la littérature à la réalité pratique en France, l'enquête par le biais de questionnaires semblait l'outil le plus adéquat. Ainsi, deux questionnaires ont été élaborés : un premier à destination des orthophonistes ayant déjà suivi un patient atteint du syndrome de Rett (Annexe 10) et un second à destination des parents dont l'enfant est porteur de ce même syndrome (Annexe 11).

1. Population

1.1. Critères d'inclusion

Questionnaire à destination des orthophonistes : la population des orthophonistes, exerçant en France, prenant en soins des personnes atteintes du syndrome de Rett sans limite d'âge, est ciblée. Les orthophonistes doivent avoir pris en soins au moins un patient atteint de ce syndrome, dont l'intervention ciblait la communication.

Questionnaire à destination des parents : la population des parents ayant un enfant atteint du syndrome de Rett, suivi ou non en orthophonie, est ciblée. Il nous a semblé intéressant de connaître la proportion d'enfants bénéficiant ou non d'un suivi, et de mettre en évidence le type de prise en soins privilégié. Ensuite, le questionnaire se focalise sur les parents dont l'enfant a été suivi en orthophonie et dont l'intervention ciblait la communication.

1.2. Critères d'exclusion

Questionnaire à destination des orthophonistes : toute personne est exclue si elle ne remplit pas les critères d'inclusion ou n'a pas complété l'intégralité du questionnaire.

Questionnaire à destination des parents : toute personne est exclue si elle ne remplit pas les critères d'inclusion ou n'a pas complété l'intégralité du questionnaire.

2. Types de questions

Le choix des questions présentes dans l'enquête fut longuement réfléchi et s'appuie sur les recommandations, ou meilleures pratiques, issues de la littérature. Le but est d'obtenir les informations les plus pertinentes tout en ayant une vision complète et holistique de la pratique

des orthophonistes concernant la prise en soins de la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett. Pour cela, ce mémoire s'est inspiré de précédentes enquêtes, réalisées dans le cadre de mémoires d'orthophonie, sur le syndrome d'Angelman (Goldstein, 2013) et le syndrome de Prader-Willi (Ripoll, 2016). Une fois établis, les questionnaires ont été soumis à la relecture et à l'avis de trois orthophonistes.

Le questionnaire à destination des orthophonistes se décline en cinquante-huit questions obligatoires et une question optionnelle. Celui à destination des parents se compose quant à lui de trente-six questions obligatoires. Les questions prennent différentes formes :

- Questions fermées : ces questions invitent les participants à sélectionner une ou plusieurs options de réponse dans une liste définie. Elles sont fermées dichotomiques (réponse par oui ou non) ou multichotomiques (à réponse unique ou à réponses multiples). Elles sont posées dans le but d'augmenter la rapidité de passation du questionnaire, de faciliter le recueil et le traitement des données.

- Questions mixtes : l'un des inconvénients des questions fermées est qu'elles limitent les réponses à une liste d'options prédéterminées, ce qui peut biaiser les résultats de l'enquête. Ainsi, la grande majorité de ces questions comportent l'option « Autre », permettant à la personne de répondre librement.

- Questions ouvertes : ces questions invitent les participants à saisir leurs réponses librement, et sont traitées individuellement. Elles sont peu nombreuses dans ce questionnaire pour faciliter l'analyse. Cependant, certaines questions se devaient d'être ouvertes car elles nécessitaient des réponses précises dans un large panel de possibilités de réponses.

3. Contenu des questionnaires

Le questionnaire à destination des orthophonistes reprend les grands thèmes abordés dans la partie théorique. Il s'est décliné de la façon suivante : six questions sur la population ciblée, sept questions sur l'évaluation de la communication du dernier patient atteint du syndrome de Rett suivi, huit questions sur le cadre de la prise en soins, quatorze questions sur la CAA, sept questions sur le projet thérapeutique et le contenu des séances, six questions sur le lien avec les partenaires de communication, cinq questions sur la fin de la prise en soins et les difficultés rencontrées et six questions sur les connaissances relatives au syndrome de Rett.

Il nous semblait judicieux de croiser le point de vue des orthophonistes avec celui des parents afin d'obtenir une vision plus globale de la réalité de la prise en soins. Ainsi, les thèmes du questionnaire à destination des parents sont plus ou moins similaires à ceux décrits ci-dessus.

Il regroupe trois questions sur la population ciblée, huit questions sur le cadre de la prise en soins, neuf questions sur la CAA, dix questions sur l'inclusion des parents dans la prise en soins et six questions sur leur retour concernant les séances en orthophonie.

Dans la partie « Synthèse et analyse des résultats », les thèmes évoqués ci-dessus restent identiques. Pour autant, certaines questions auront été déplacées par souci d'analyse.

4. Diffusion des questionnaires

Les questionnaires ont été diffusés sous un format numérique aux orthophonistes de toute la France, afin d'obtenir un maximum de réponses. Cela a également permis de limiter de potentielles différences de pratique selon les régions et les centres de formation dont étaient issus les orthophonistes.

Les questionnaires ont été créés via la plateforme en ligne LimeSurvey. Ce logiciel d'enquête statistique, de sondage et de création de formulaires nous a permis d'obtenir un lien renvoyant vers chaque questionnaire. Le recrutement s'est étendu du 11/11/2020 au 27/12/2020. Tout au long de cette période, les liens ont été partagés via :

- Les réseaux sociaux avec l'aide de l'AFSR (Association Française du Syndrome de Rett), notamment par le biais de groupes Facebook,
- Les syndicats régionaux de la FNO (Fédération Nationale des Orthophonistes),
- Des courriels envoyés aux différentes structures accueillant potentiellement des personnes atteintes du syndrome de Rett (IME, EEAP, ...).

N.B. : Les sigles de toutes les structures citées dans ce mémoire sont détaillés en annexe afin de faciliter la lecture (Annexe 8).

5. Analyse statistique

Vingt et une réponses au questionnaire destiné aux orthophonistes et vingt-cinq réponses au questionnaire destiné aux parents ont été récoltées. La saisie des données a été réalisée sous le logiciel Microsoft Excel®. Les paramètres qualitatifs ont été décrits en termes d'effectifs, de fréquence et d'intervalle de confiance (méthode de Wilson avec correction de continuité). Ces variables ont été représentées par des diagrammes en barre. L'analyse statistique a été réalisée sous le logiciel R « Statistical Computing » version 3.6.3.

SYNTHESE ET ANALYSE DES RESULTATS

1. Synthèse et analyse du questionnaire destiné aux orthophonistes

1.1. Généralités sur la population des orthophonistes

La population totale est constituée de **21 orthophonistes**, exerçant en France. Le faible nombre de réponses obtenues ne permet pas de représenter la prise en soins à l'échelle nationale mais donne un aperçu qualitatif des pratiques orthophoniques.

La majorité des orthophonistes interrogés avaient déjà plus de 10 ans de pratique (57%) et les 3/4 des orthophonistes ont reçu **1** (43%) **ou 2** (33%) **patient(s)** atteint(s) du syndrome de Rett pour une prise en soins de la communication. Un orthophoniste note avoir déjà suivi 8 patients, bien que le syndrome soit rare.

Pour éviter tout biais de rappel, les orthophonistes ont répondu aux questions en tenant compte de leur dernier patient suivi. Lors de l'enquête, 62% des orthophonistes assuraient encore la prise en soins de ce patient. Les suivis interrompus dataient de moins de 5 ans et étaient principalement dus au changement du lieu d'exercice de l'orthophoniste (62%).

1.2. Evaluation de la communication dans le cadre du syndrome de Rett

Tous les orthophonistes ont sollicité **au moins un partenaire** pour recueillir des informations sur la communication de leur patient. Ils s'adressent **principalement aux parents** (95%) et à l'équipe éducative (48%). D'autres membres de l'entourage du patient, le médecin, l'infirmier, le kinésithérapeute, l'ergothérapeute, le neuropsychologue et le psychomotricien ont également été sollicités mais dans une moindre mesure.

La majorité des orthophonistes interrogent les familles sur **leurs attentes et leurs besoins** concernant la communication de leur enfant (95%), les **intérêts** (90%) et les **activités quotidiennes** de leur enfant (81%) ainsi que sur la **manière dont il communique** avec ses différents partenaires de communication (81%). Plusieurs orthophonistes prennent aussi le temps de questionner les familles sur **les besoins de communication actuels** de leur enfant (71%), ce qui favorise la participation de leur enfant (57%) et leur disposition à se former à la CAA (52%). Pourtant, moins de la moitié des orthophonistes s'informent de la disponibilité des familles pour assister aux séances (48%) et des obstacles potentiels à la participation de leur patient (33%). L'identification des partenaires de communication de leur patient (24%) et les **besoins de communication futurs** (24%) **ne sont que très peu questionnés**. Enfin, un orthophoniste a mentionné avoir interrogé la famille à propos des troubles de l'oralité.

Q : Par quel(s) moyen(s) avez-vous collecté les informations concernant la communication de votre patient ?

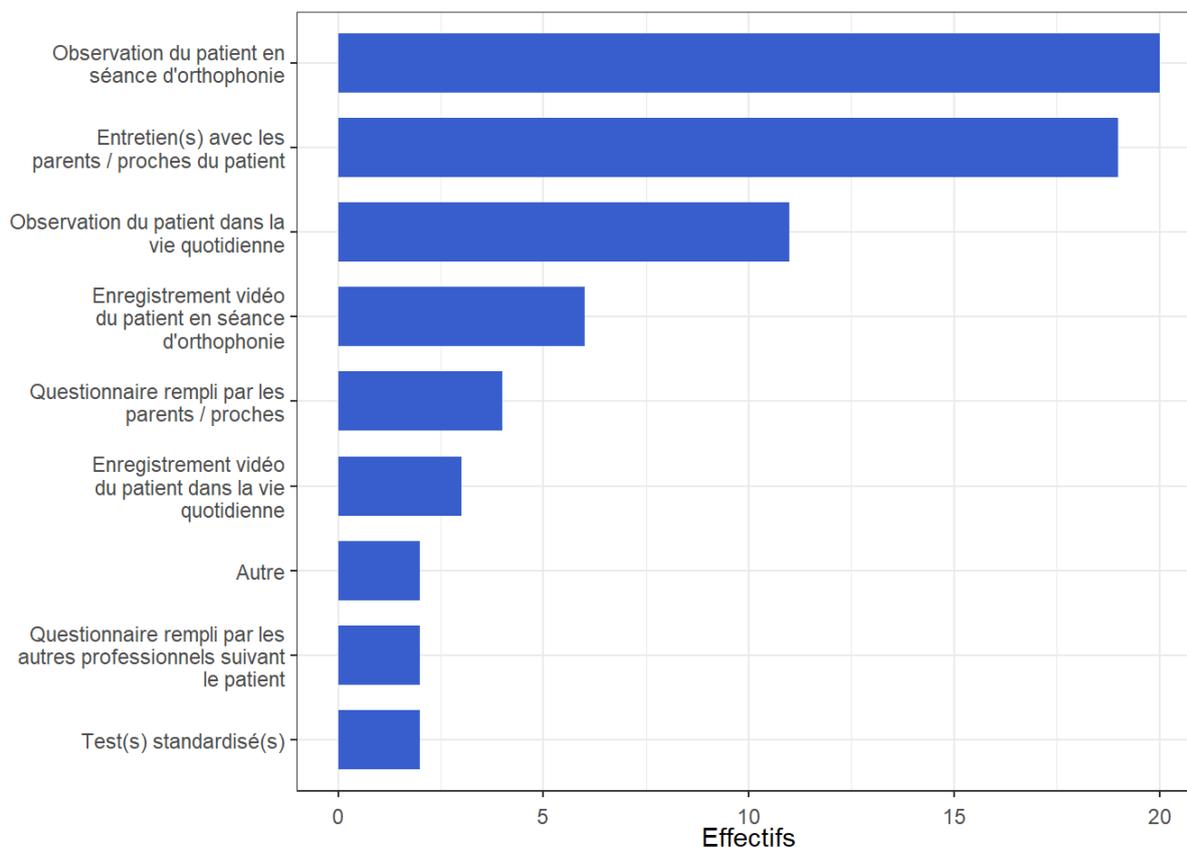


Figure 2. Techniques d'évaluation utilisées par les orthophonistes.

Une variété de procédures d'évaluation a été utilisée par les orthophonistes. L'**observation** en séance (95%) ou dans des situations du quotidien (52%) et les **entretiens** parentaux et/ou de proches (90%) sont privilégiés par les orthophonistes. L'évaluation de la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett est principalement menée par des **évaluations informelles**, plutôt qu'avec des tests standardisés (10%). Deux orthophonistes ont évoqué les échanges lors des projets personnalisés et la consultation du dossier médical comme moyens de collecter des informations sur la communication de leur patient.

Les 3/4 des orthophonistes (76%) ont **observé leur patient communiquer avec plusieurs partenaires**, les principaux étant les parents (81%) et l'équipe éducative (69%). Quelques orthophonistes ont aussi fait cette démarche auprès de professionnels de santé, des membres de l'entourage du patient et de ses pairs. Cela n'est pas toujours évident à mettre en œuvre pour des questions de logistique (disponibilité des partenaires, ...), notamment lorsque l'orthophoniste exerce isolément en libéral. Les enregistrements vidéo pourraient être utiles à ces fins, mais restent peu utilisés par les orthophonistes interrogés. En effet, 29% enregistrent leur patient en séance et 14% seulement dans la vie quotidienne.

Les orthophonistes emploient des **outils spécifiques** (57%), adaptés ou non, pour évaluer la communication de leur patient, parmi lesquels l'**EVALO BB** (Coquet et al., 2010) (n = 4) et le **CHESSEP** (Crunelle, 2009) (n = 3) ont été les plus utilisés. Le premier est une batterie pour évaluer les enfants avec peu ou pas de langage (ou de moins de 36 mois), le second est une grille pour les personnes ayant des BCC, qui peut être utilisée dans le cadre du syndrome de Rett. D'autres outils ont été cités, tels que **Dialogoris 0/4 ans** (Antheunis et al., 2006), le **PNDS** du Syndrome de Rett et apparentés (HAS, 2017), la **Liste des fonctions de communication** de Wetherby et Prutting (1984), l'**EFI** de Willaye, Deprez et Descamps (2005), la **Grille d'évaluation dynamique de la communication non symbolique** de Snell et Loncke (2002) traduite par Courtois et Amadid, l'**Echelle de Vineland** (Sparrow et al., 1984), le **VB-MAPP** (Sundberg, 2017) et **PREL** (de Cogi'Act). Un orthophoniste s'est servi d'une grille élaborée par un collègue. Ces outils sont présentés plus en détails dans les annexes (Annexe 9).

Ainsi, un peu plus de la moitié des orthophonistes ont utilisé une **gamme d'outils d'évaluation variée**, notamment en termes de population ciblée, de méthode et d'objectif. D'une manière générale, les outils étaient conçus pour de jeunes enfants et/ou des enfants avec pas ou peu de langage, présentant un TSA ou une déficience intellectuelle.

Q : Quelles compétences langagières et communicationnelles avez-vous évaluées ?

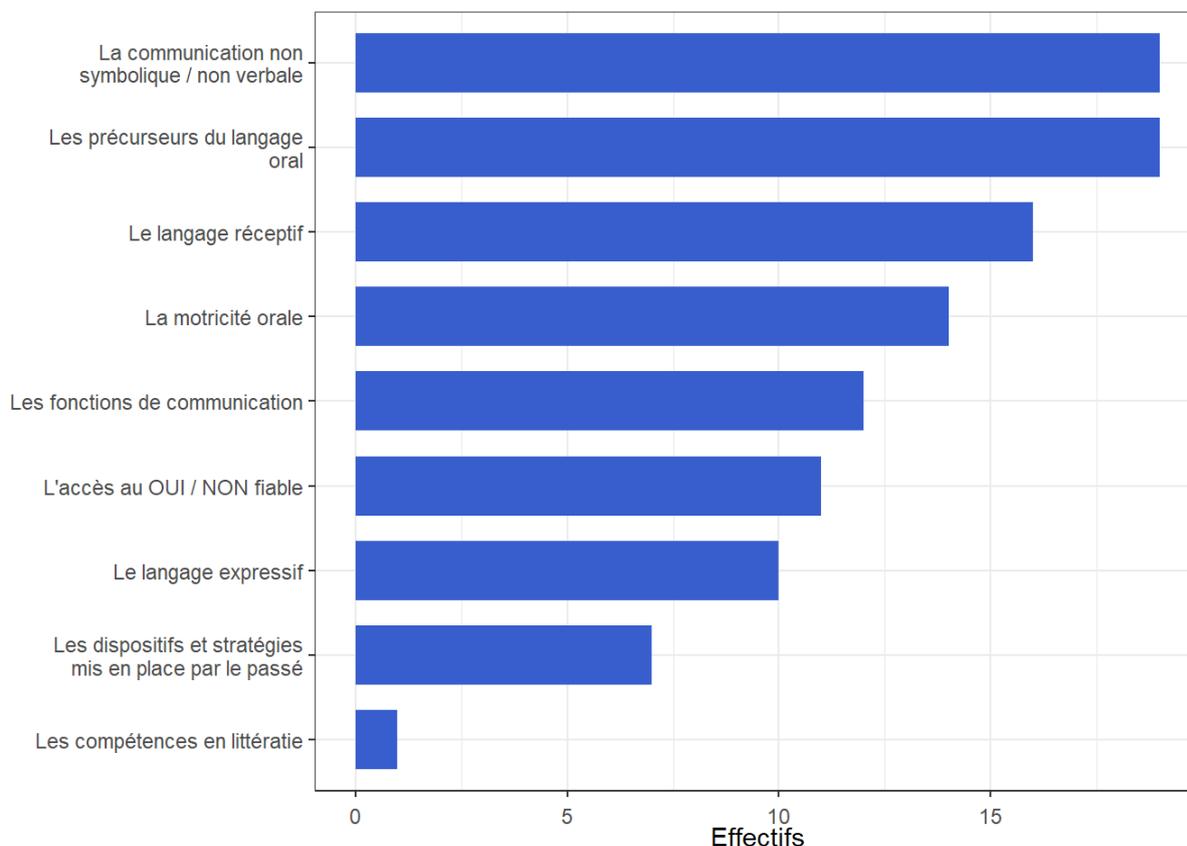


Figure 3. Compétences langagières et communicationnelles évaluées.

Les orthophonistes ont évalué en priorité la **communication non symbolique** (90%), les **précurseurs au langage oral** (90%) et la **compréhension** (76%) de leur patient atteint du syndrome de Rett. Certaines compétences sont évaluées par une minorité d'orthophonistes. **Un seul orthophoniste a évalué les compétences en littératie** de son patient.

1.3. Intervention : cadre de la prise en soins orthophonique

Selon les orthophonistes, l'âge médian des patients est de **6 ans au début de leur prise en soins**. Cet âge ne signifie pas que les patients atteints du syndrome de Rett ont commencé un suivi orthophonique à l'âge de 6 ans car nous ne savons pas si d'autres prises en soins ont été effectuées auparavant. Dans notre enquête, la prise en soins concerne **davantage les enfants**, les patients les plus âgés ayant 14 et 22 ans. Tous les patients sont âgés de 2 ans et plus, et ont donc dépassé le stade I de « stagnation d'apparition précoce ». Lors de la première entrevue, la majorité d'entre eux communiquaient par **des mouvements du corps** (90%), puis avec le **regard** (76%) et des **expressions faciales** (57%). Peu de patients communiquaient par des vocalisations (29%), des gestes (10%), des mots ou des phrases (5%). Seulement deux patients utilisaient des dispositifs de CAA.

Presque la totalité des patients atteints du syndrome de Rett bénéficient d'accompagnements (n = 20), à domicile ou au sein de structures (IME, IEM, EEAP, EEP, SESSAD, MAS et crèche). Il convient de noter que trois patients sont en inclusion scolaire. Un seul patient ne bénéficie d'aucune modalité d'accompagnement en dehors des séances orthophoniques. La prise en soins orthophonique se déroule de **façon assez égalitaire en structure** (52%) et en **cabinet libéral** (43%). Le suivi à domicile est plus rare (5%). Une majorité plus franche aurait pu être attendue pour le suivi en structure, qui permet une prise en soins globale par une équipe, en raison du polyhandicap des personnes atteintes du syndrome de Rett.

Tous les patients sont suivis en séance individuelle et certains intègrent des séances de groupe (29%) en parallèle. La majorité des patients bénéficient d'une séance hebdomadaire (57%), certains en ont deux (38%) mais rarement plus. Les séances durent généralement 30 minutes (57%). Les orthophonistes ont été questionnés sur une fréquence « idéale » de prise en soins, et il semble que **3 séances par semaine de 30 minutes** seraient appropriées.

1.4. Intervention : projet thérapeutique et contenu des séances

Par souci de mise en page, les deux prochaines questions relatives aux objectifs de prise en soins et aux fonctions de communication ciblées seront traitées à la suite des figures.

Q : D'une façon générale, quels étaient vos principaux objectifs de prise en soins ?

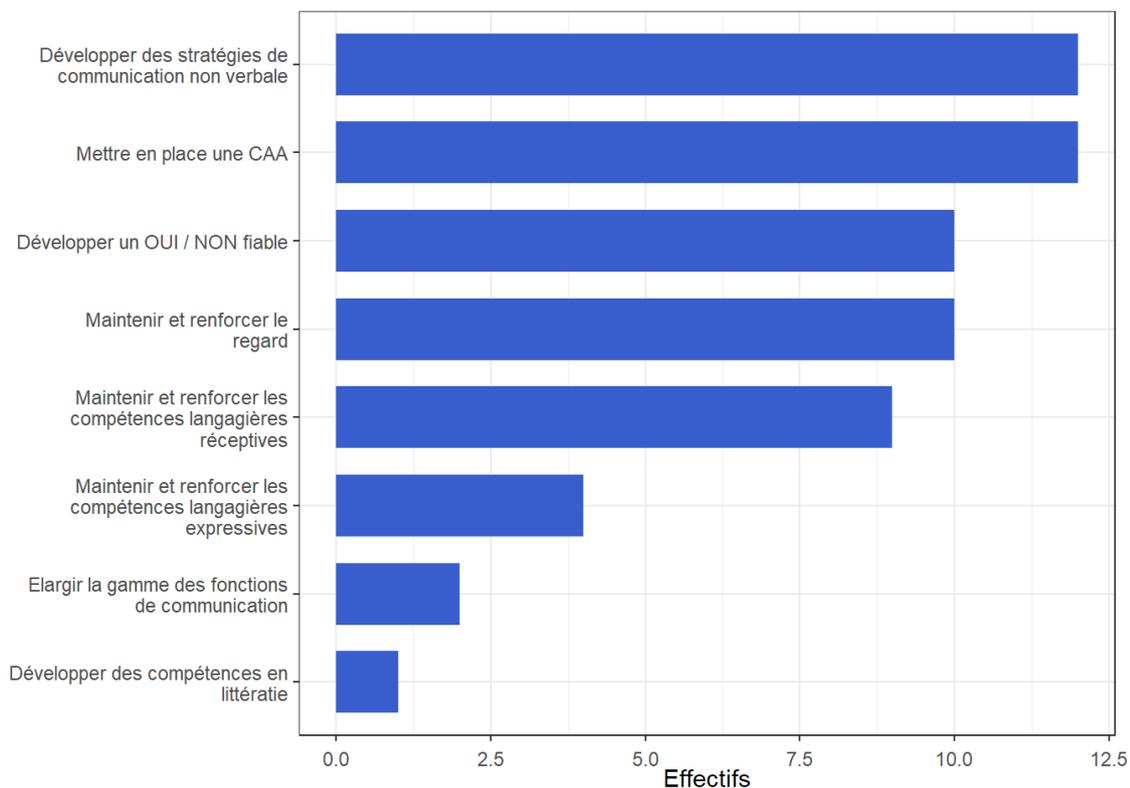


Figure 4. Principaux objectifs du projet thérapeutique définis par les orthophonistes.

Q : Quelles fonctions de communication avez-vous ciblées lors de votre prise en soins ?

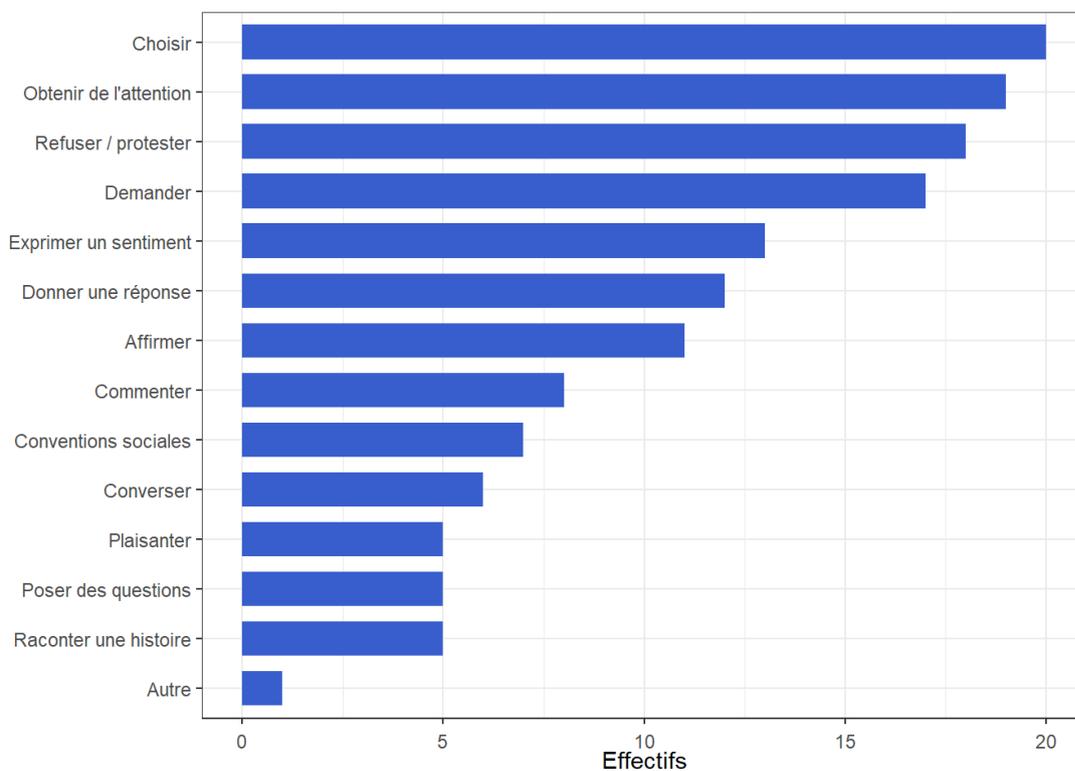


Figure 5. Fonctions de communication ciblées lors de la prise en soins.

Les principaux objectifs thérapeutiques, définis par les orthophonistes, sont le développement de **stratégies de communication non verbale** de leur patient et la **mise en place d'une CAA** (57%). A l'instar de l'évaluation, le développement des compétences en littératie (5%) est considéré comme moins important par les orthophonistes. Il convient de noter que les orthophonistes étaient limités à trois choix de réponse. Ainsi, les objectifs étaient peut-être ciblés mais pas prioritaires.

L'élargissement de la gamme des fonctions de communication (10%) n'a pas été estimé par les orthophonistes comme un axe prioritaire. Pour autant, les fonctions les plus ciblées sont les **choix** (95%), l'**obtention d'attention** (90%), le **refus** (86%) et les **demandes** (81%). Plus de la moitié des orthophonistes **ne ciblent pas du tout certaines fonctions plus chargées linguistiquement** telles que commenter (38%), plaisanter (24%) ou raconter des histoires (24%). La fonction poétique (Annexe 2) a aussi été ciblée par un orthophoniste.

Q : Quelles stratégies encourageant votre patient à communiquer utilisez-vous ?

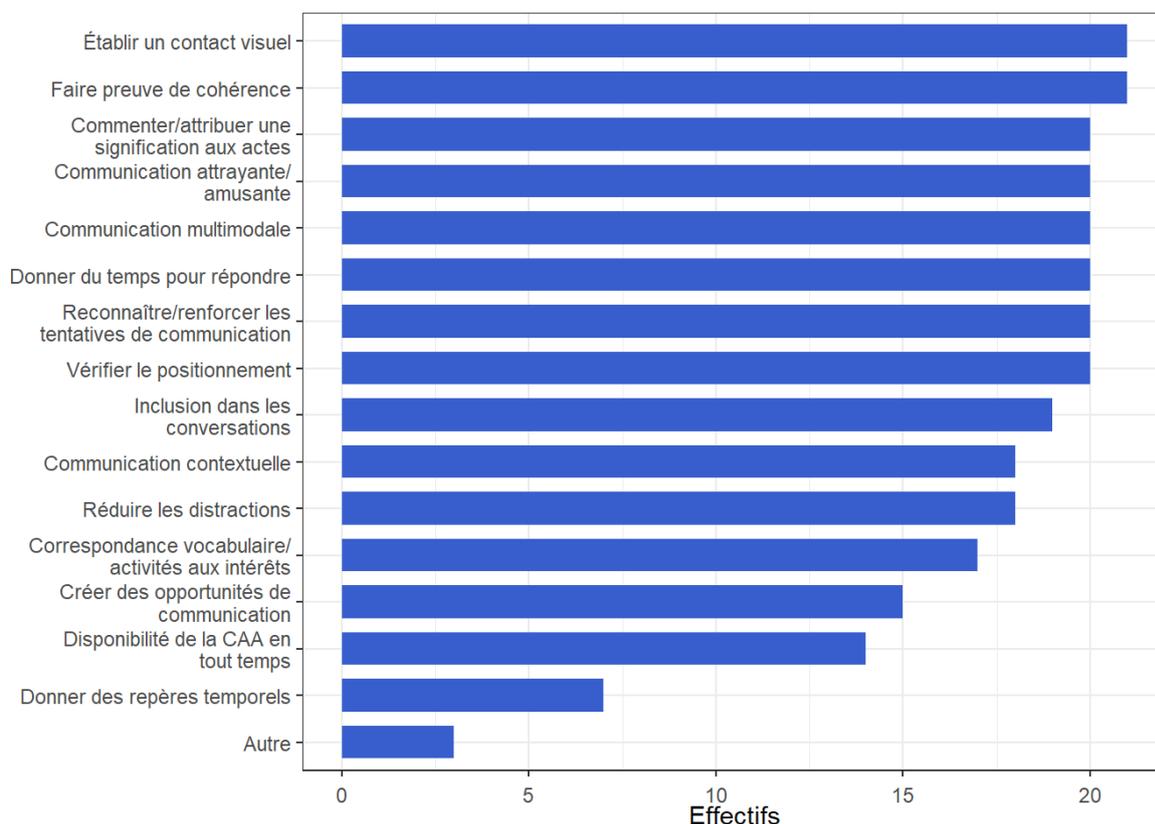


Figure 6. Stratégies utilisées pour favoriser l'engagement dans la communication.

La grande majorité des orthophonistes **utilisent de nombreuses stratégies** recommandées par les meilleures pratiques. Cependant, peu de repères temporels sont donnés (33%). Certains orthophonistes évoquent d'autres stratégies, telles : faire du lien avec le quotidien du patient, utiliser la musique et le chant, ménager des silences et des pauses, réassurer.

Treize orthophonistes ont accepté de décrire, dans les grandes lignes, le **déroulement d'une séance-type**. Une synthèse des réponses a été réalisée.

<i>Accueil</i>	<ul style="list-style-type: none"> - Conventions sociales : « bonjour » aux personnes présentes, « ça va ? » à l'aide d'une chanson, d'un code oui/non, de photos, etc. - Comptine ritualisée
<i>Repères</i>	<ul style="list-style-type: none"> - Temps de réassurance, d'explications et d'anticipation - Frise de déroulement de la séance - Utilisation d'un POP (Photo - Objet de référence - Pictogramme)
<i>Choix de l'activité</i>	<ul style="list-style-type: none"> - Choix parmi 2 ou 3 activités à l'aide d'objets réels, de photographies, de pictogrammes ; par le regard, des contacteurs, etc. <p>= travail du choix, de la demande, de l'acceptation et du refus</p>
<p><i>Activité</i></p> <p><i>+/- de courte durée, avec déroulement dans le temps (activité à déposer dans un panier lorsqu'elle est finie) et évaluée (bien ou pas bien)</i></p> <p><i>Redondance ++</i></p> <p><i>Préférence ++</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> - <u>Musique</u> : écoute de chansons et d'instruments ; appariement de la photo du chanteur au contacteur ; comptine mimée face au miroir ; jeux sonores et musicaux ; lotos sonores - <u>Histoires</u> : mots, pictogrammes ou contacteurs à disposition de l'enfant pour réagir au récit oral et/ou écrit ; raconter à son tour - <u>Activités langage</u> : dénomination d'objets ; retrouver les mots de l'histoire lue précédemment ; association d'images aux figurines ; consultation du cahier de vie - <u>Outils et méthode</u> : vidéos ; marionnettes ; bulles ; balles sensorielles ; jeux colorés ; PECS (Picture Exchange Communication System) - <u>Stimulation motrice</u> : jouets activables, gros jouets à attraper à deux mains ; objets à toucher (pompons, balles, cotons...) et à manipuler (cubes, ...) - <u>Stimulation oro-faciale</u> : vocalisations, mimiques, onomatopées ; souffle ; détente de la sphère orale et de la mandibule ; stimulation linguale avec coton tige imbibé de sirop, ... <p>= travail des précurseurs au langage oral tels que l'imitation, la poursuite oculaire, l'attention conjointe ; et des fonctions de communication telles que la demande et le choix.</p>
<i>Fin de la séance</i>	<ul style="list-style-type: none"> - Signaler la fin de la séance : routine de fin, « au revoir » en chanson, consultation de l'emploi du temps pour annoncer le temps suivant

Tableau 2. Description d'une séance-type dans le cadre du syndrome de Rett.

Près des 3/4 des orthophonistes (71%) utilisent des **activités en musique** et 62% **lisent des histoires** avec leur patient. Selon un thérapeute, les séances de groupe se font autour d'une activité commune sur le groupe de vie. Un temps d'échange avec la famille est mentionné.

1.5. Intervention : Communication Alternative et Améliorée

Q : Quels dispositifs de CAA connaissez-vous ?

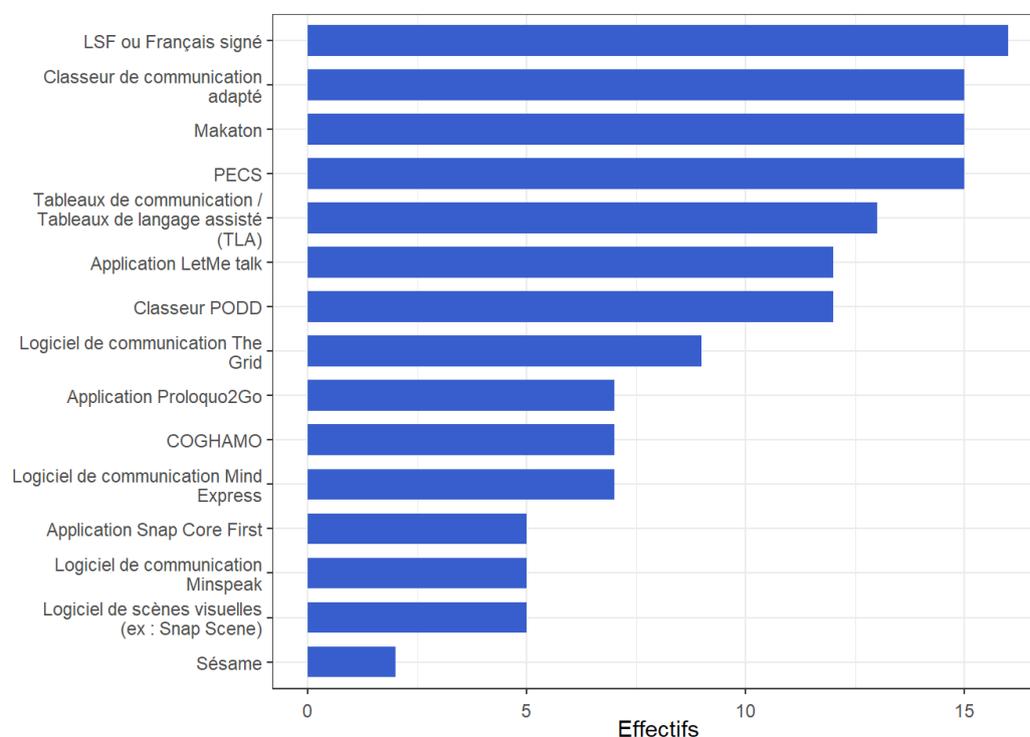


Figure 7. Dispositifs de CAA connus des orthophonistes.

Q : Quels dispositifs de CAA avez-vous **essayés** avec votre patient ?

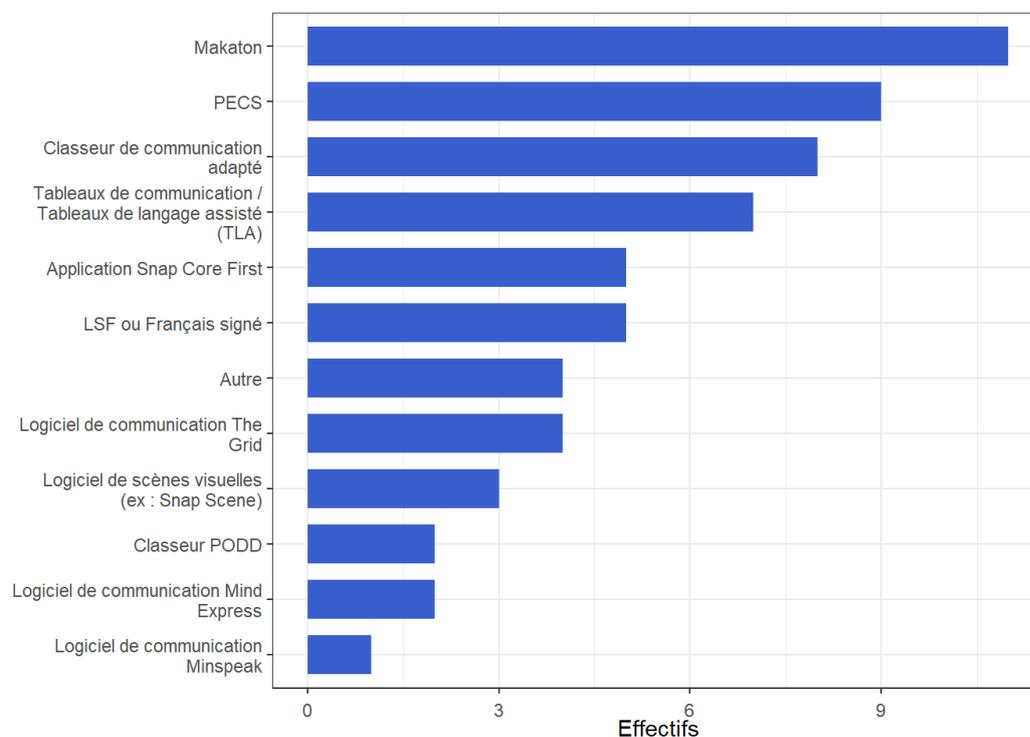


Figure 8. Dispositifs de CAA essayés par les orthophonistes.

Les dispositifs de CAA les plus connus des orthophonistes semblent correspondre à ceux qui sont les plus essayés avec les patients atteints du syndrome de Rett, à savoir les **classeurs de communication**, le **Makaton**, le **PECS** et les **tableaux de communication ou TLA** (Tableaux de Langage Assisté). Seuls les systèmes signés sont connus de tous mais peu essayés (24%), certainement en raison des troubles praxiques. Les orthophonistes proposent donc préférentiellement des **dispositifs low-tech basiques**. Cependant, des dispositifs *mid-tech* (contacteurs ou boutons enregistreurs) et *high-tech* robustes (Snap&CoreFirst, The Grid, Communicator 5, ...), sont aussi essayés avec plusieurs patients. Trois orthophonistes n'ont essayé **aucun dispositif** de CAA, en précisant que les **prérequis** nécessaires sont absents chez leur patient.

Enfin, **67% des orthophonistes ont mis en place un dispositif de CAA** lors de la prise en soins de leur patient atteint du syndrome de Rett, **dont 50% par commande oculaire**. Le **Makaton** est le dispositif qui a été le plus mis en œuvre, suivi du **PECS** et du logiciel **The Grid**. Les patients ont pu bénéficier de divers dispositifs *no-tech*, *low-tech*, *mid-tech* et *high-tech* basiques et/ou robustes, tels que la LSF (langue des signes française), un code oui/non et un emploi du temps avec des pictogrammes, un POP, un classeur de communication, le PECS, des TLA, le Makaton, le PODD (Pragmatic Organisation Dynamic Display), des contacteurs et des boutons enregistreurs, Snap Core First, Mind Express, Communicator 5, The Grid et JABtalk (Annexe 5).

Pour sélectionner ces dispositifs, les orthophonistes ont basé leur choix en tenant compte des :

Capacités du patient	Caractéristiques de l'outil
- Motrices (71%)	- Possibilité d'évolution dans le temps (71%)
- Sensorielles et perceptives (71%)	- Utilisation dans différents lieux de vie (64%)
- Langagières et communicationnelles (64%)	- Présence d'une commande oculaire (50%)
- Cognitives et linguistiques (57%)	- et/ou d'une synthèse vocale (43%)
- Sociales (36%)	- Niveau de connaissances techniques et des compétences requises pour la maîtrise du dispositif de CAA (36%)
- Niveau de symbolisme (36%)	- Options ergonomiques (29%)
- Fonctions exécutives (7%)	- Dispositif robuste (21%)
	- Ajustement du temps de réponse (21%)
	- Possibilités de financement (7%)
	- Solidité du dispositif (7%)

Tableau 3. Critères de choix des orthophonistes concernant le dispositif de CAA.

Les orthophonistes semblent tenir compte des besoins futurs de leurs patients et du bon transfert du dispositif de CAA dans leur vie quotidienne.

Pour ce faire, plus de la moitié des orthophonistes ont travaillé en collaboration (57%) avec l'équipe éducative (n = 6), l'ergothérapeute (n = 5), le neuropsychologue (n = 1), l'orthoptiste (n = 1) et le psychomotricien (n = 1). Cependant, **43% des orthophonistes n'ont collaboré avec aucun professionnel** pour mettre en place le dispositif de CAA de leur patient.

Enfin, la quasi-totalité des orthophonistes ayant instauré un dispositif de CAA (93%) pensent qu'il est **nécessaire d'en proposer plusieurs** aux patients atteints du syndrome de Rett et ont eu recours à la modélisation pour qu'ils puissent apprendre à les utiliser. Selon les orthophonistes, 79% des patients utilisent leur(s) dispositif(s) dans **plusieurs lieux de vie** et avec **plusieurs partenaires de communication**.

Il convient de noter que la principale raison pour laquelle les orthophonistes n'ont pas mis en place de dispositif de CAA (n = 7) ou un accès par commande oculaire (n = 2) est **l'absence des pré-requis nécessaires** chez leur patient.

1.6. Intervention : collaboration avec les partenaires de communication

Q : Si vous avez mis en place un dispositif de CAA, pour quelles raisons avez-vous sollicité la famille de votre patient ?

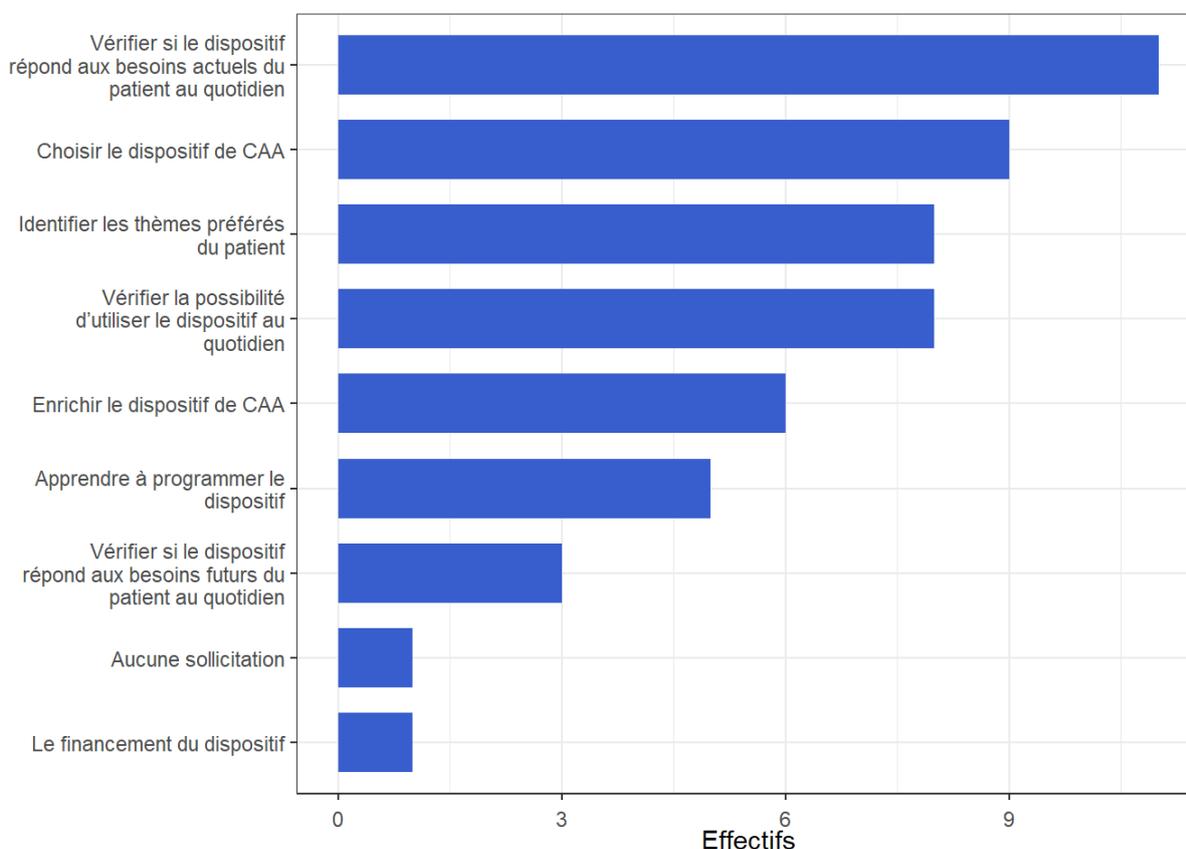


Figure 9. Informations demandées à la famille pour la mise en place d'une CAA.

La **grande majorité des orthophonistes (93%) a sollicité les familles lors de la mise en place du dispositif de CAA**, pour vérifier si ce dernier répondait bien aux besoins actuels de leur enfant (79%) ou tout simplement pour le choisir (64%). Cependant, les familles ont été moins sollicitées pour apprendre à programmer le dispositif (36%) et pour vérifier qu'il pouvait répondre aux besoins futurs de leur enfant (21%).

Tous les orthophonistes ayant introduit un dispositif de CAA auprès de leur patient (n = 14) **ont formé au moins un partenaire de communication de leur patient à son utilisation**, tels les parents (79%) et l'équipe éducative (79%) mais aussi d'autres membres de l'entourage de leur patient (21%), le kinésithérapeute (21%), l'enseignant (14%) et l'ergothérapeute (14%).

De même, **tous les orthophonistes** (n = 21) **ont fourni des informations sur les stratégies de communication propres à leur patient à au moins un des partenaires suivants** : les **parents** (90%), **l'équipe éducative** (76%), le kinésithérapeute (38%), l'ergothérapeute (24%), l'enseignant (19%) et d'autres membres de l'entourage de leur patient (10%). Les parents et l'équipe éducative sont souvent cités en première instance, ce qui confirme qu'ils sont les **interlocuteurs privilégiés** des orthophonistes de notre enquête. Il convient de noter qu'un orthophoniste a également mentionné la structure d'accueil dans sa globalité.

Pour autant, la majorité des orthophonistes (57%) n'a orienté les familles **vers aucun réseau d'informations et de soutien**. Certains (43%) ont tout de même guidé les familles vers des réseaux sociaux (n = 5), des ressources documentaires (n = 4), des sites internet dédiés (n = 4), des associations (n = 3) et/ou des conférences (n = 1).

D'une manière générale, **la présence des familles aux séances est assez partagée** :

- 29% y assistent toujours (n = 6)
- 14% y assistent souvent (n = 3)
- 29% y assistent rarement (n = 6)
- 29% n'y assistent jamais (n = 6)

En ce qui concerne les familles peu ou pas présentes aux séances (58%), les orthophonistes évoquent des **obligations** ne leur permettant pas de se rendre disponibles, la nécessité d'un **moment privilégié** avec leur patient, l'éloignement géographique du lieu de prise en soins par rapport au domicile familial, le règlement intérieur à la structure d'accueil ne leur permettant pas d'être présents, mais aussi la variabilité des horaires des séances, le burnout parental ou le fait que la prise en soins soit récente.

1.7. Connaissances des orthophonistes sur le syndrome de Rett

Moins des 3/4 des orthophonistes avaient connaissance du syndrome de Rett avant la prise en soins de leur dernier patient (67%), et principalement par le biais de **l'expérience professionnelle** (79%). Seuls 21% en ont eu connaissance lors de leur formation initiale, tout autant que par le biais des réseaux autour du syndrome de Rett (21%). Un orthophoniste a révélé avoir connu le syndrome de Rett en formation professionnelle continue (7%).

Q : Parmi les caractéristiques du syndrome de Rett et les troubles pouvant y être associés, lesquels connaissiez-vous avant de débiter la prise en soins ?

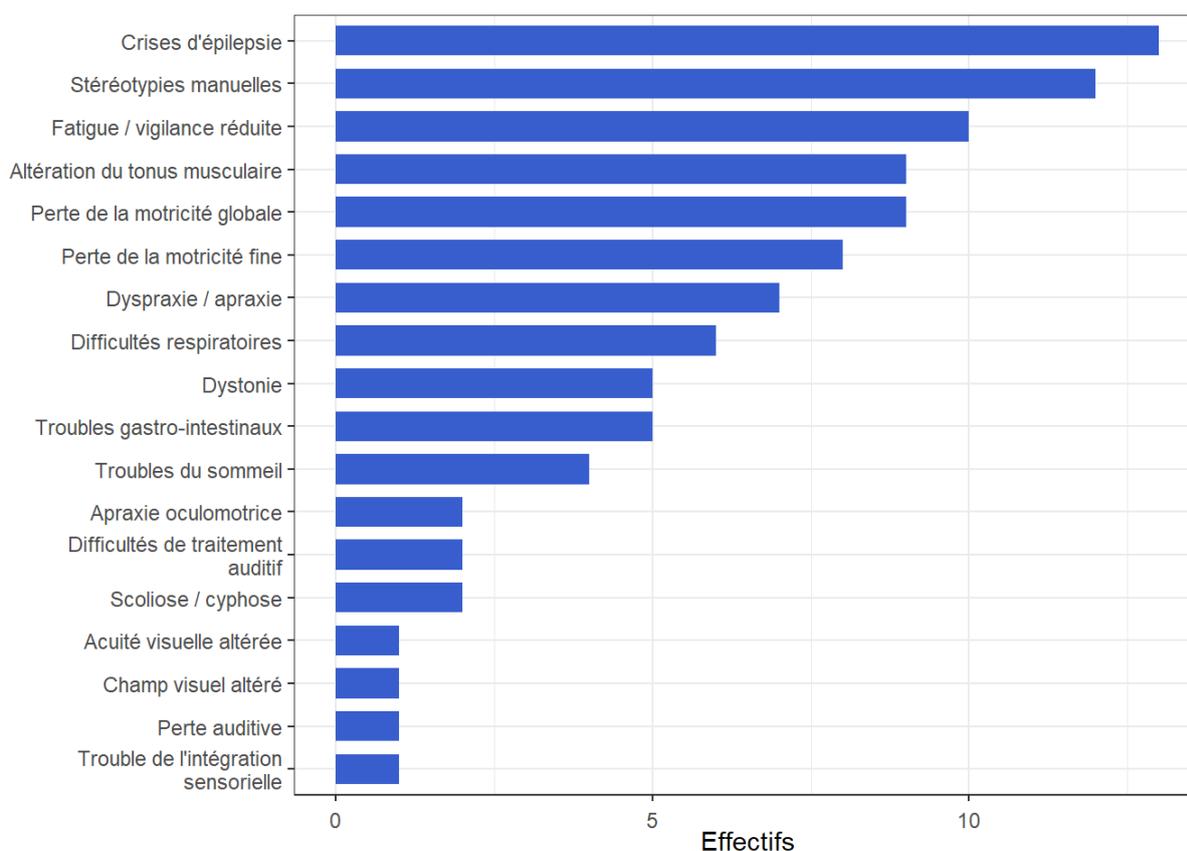


Figure 10. Caractéristiques du syndrome de Rett connus des orthophonistes avant la prise en soins de leur patient.

Parmi les orthophonistes qui avaient connaissance du syndrome de Rett avant de débiter la prise en soins de leur patient (n = 14), la majorité était informée de la présence de **crises d'épilepsie** (93%), de **stéréotypies manuelles** (86%), de la **fatigue** et de la **réduction de vigilance** (71%) chez les personnes atteintes du syndrome de Rett. Cependant, **la moitié des orthophonistes (50%) n'avait pas du tout connaissance de l'existence de troubles praxiques** avant la prise en soins. De nombreux troubles ayant un impact plus ou moins sévère sur la communication de la personne atteinte du syndrome de Rett ne sont **pas du tout**

connus de la majorité des orthophonistes (la dystonie, la scoliose et cyphose, les troubles de l'intégration sensorielle, etc.). Les troubles de l'attention, l'anxiété accrue et la déficience visuelle corticale ne sont pas du tout cités parmi les troubles connus. Il convient cependant de noter que ces données ne reflètent pas les connaissances des orthophonistes au moment de la passation du questionnaire mais bien avant la prise en soins de leur patient.

1.8. Retour d'expérience concernant la prise en soins

Plus de la moitié des orthophonistes (57%) ont eu **besoin d'une aide extérieure** pour adapter leur prise en soins, telle que des recherches dans la littérature (n = 9), la prise de contact auprès d'une association (n = 4) et/ou auprès d'un orthophoniste (n = 3) et/ou de collègues plus expérimentés dans le cadre du syndrome de Rett (infirmière, orthoptiste, auxiliaire de vie...) (n = 4), voire auprès des parents du patient (n = 1).

Plus de la moitié des orthophonistes (62%) se sont sentis en difficulté lors de la demande de prise en soins (5%), de l'évaluation (29%) et **de la prise en soins (48%)**.

Q : Pour quelles raisons vous êtes-vous senti(e) en difficulté ?

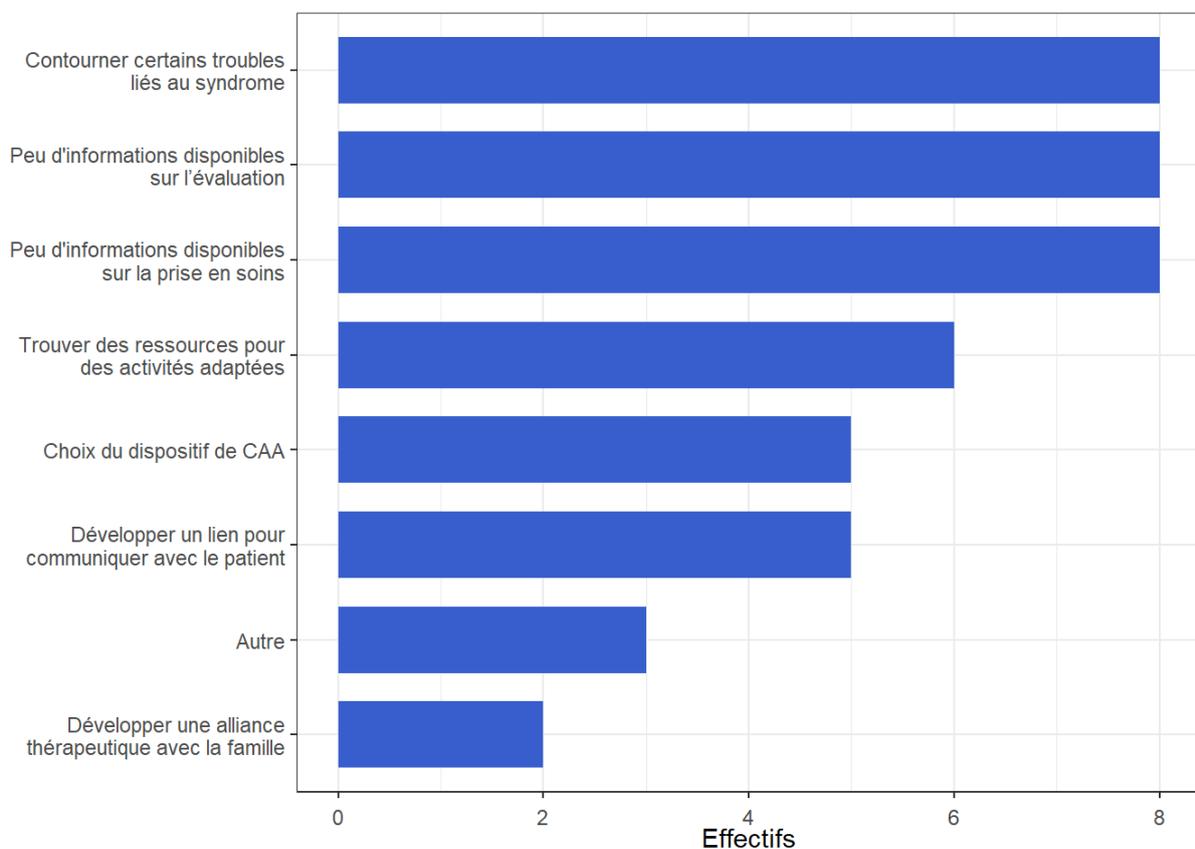


Figure 11. Difficultés rencontrées par les orthophonistes lors du suivi.

Les principales difficultés rencontrées par les orthophonistes questionnés sont des **difficultés à contourner certains troubles** caractéristiques ou associés au syndrome de Rett (62%) ainsi qu'à **trouver des informations disponibles sur l'évaluation** (62%) **et/ou sur la prise en soins** (62%) **de la communication** pour leur(s) patient(s). Les orthophonistes semblent donc avoir **besoin de soutien pour développer leurs connaissances et leur expertise** dans le cadre de cette prise en soins et d'être guidés dans leur pratique clinique. Cela est confirmé car **90% des orthophonistes se sont dit intéressés par la mise en place d'un outil d'information à ce sujet**.

D'autres raisons ont été évoquées par les orthophonistes, comme l'absence de matériel d'évaluation dans l'établissement, les difficultés à imposer ses choix thérapeutiques et l'impossibilité d'imposer une fréquence cohérente, l'absence de travail en équipe et d'effets de groupe, et les distractions trop nombreuses dans le bureau.

2. Synthèse et analyse du questionnaire destiné aux parents

2.1. Généralités sur la population des parents et de leur enfant

La population totale est constituée de **25 parents** ayant un enfant atteint du syndrome de Rett. **Dix-neuf parents** ont répondu aux questions relatives à la prise en soins de la communication. Quinze enfants ont été suivis en orthophonie pour une prise en soins de la communication et de l'oralité, 4 uniquement pour de l'oralité et 4 autres uniquement pour la communication. Deux enfants n'ont bénéficié d'aucune prise en soins orthophonique.

Selon leurs parents, les enfants bénéficient de différentes **modalités d'accompagnement**, telles que l'intégration au sein d'une structure (IME, CAMSP, SESSAD, EEAP, EEP, CME), un suivi à domicile ou en cabinet libéral. De plus, six enfants sont en inclusion scolaire.

L'âge moyen des enfants atteints du syndrome de Rett est de **4 ans lors de la première prise en soins orthophonique de la communication**. Il convient de noter qu'un enfant n'a pas bénéficié de cet accompagnement thérapeutique avant l'âge de 12 ans. La majorité d'entre eux (79%) a été **suivie par plusieurs orthophonistes** pour ce type de prise en soins depuis leur naissance (*médiane* $m = 3$). Au moment de l'enquête, 17 enfants sont toujours suivis par leur orthophoniste.

Avant toute prise en soins orthophonique, les enfants communiquaient principalement par le **regard** (84%), des **expressions faciales** (79%) et des **mouvements corporels** (53%). Moins de la moitié utilisaient des vocalisations (32%), des gestes et/ou des signes (21%) et des mots (16%). Deux enfants utilisaient des pictogrammes pour s'exprimer, introduits par leurs parents.

2.2. Evaluation de la communication dans le cadre du syndrome de Rett

Q : Lors de l'évaluation de la communication, pour quelles raisons avez-vous été sollicité(e) ?

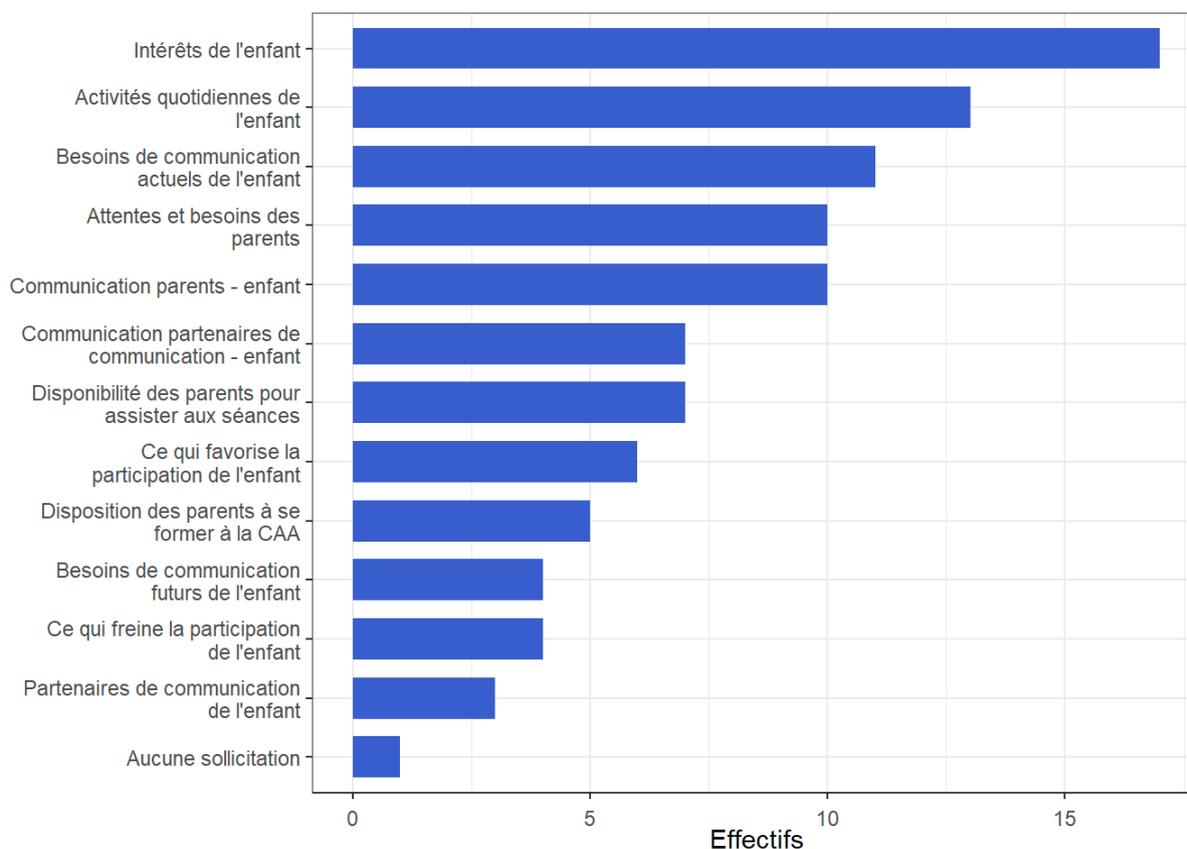


Figure 12. Informations demandées aux parents lors de l'évaluation.

A l'instar des réponses des orthophonistes, les parents ont été sollicités lors de l'évaluation pour identifier les **intérêts** (89%), les **activités quotidiennes** (68%) et les **besoins de communication actuels** de leur enfant (58%), mais également pour connaître **leurs attentes et leurs besoins en tant que parents** (53%) et la **manière dont ils communiquent ensemble** (53%). Certaines informations n'ont pas été questionnées par plus des 3/4 des orthophonistes, tels l'identification des besoins de communication futurs (21%), les freins à la participation (21%) et les principaux partenaires de communication (16%). **Tous les parents ont été sollicités, à l'exception d'un seul.**

2.3. Intervention : cadre, projet thérapeutique et contenu des séances

Les parents rapportent que la prise en soins orthophonique de leur enfant a **majoritairement lieu en cabinet libéral (68%)**. Environ 1/4 des personnes atteintes du syndrome de Rett (26%)

sont suivies en structure. Une seule personne est suivie à domicile. La majorité d'entre elles bénéficient d'**une séance hebdomadaire** (68%), certains en ont deux (32%) mais jamais plus.

A l'instar des réponses des orthophonistes, **la présence des parents aux séances est partagée** :

- 37% y assistent toujours (n = 7)
- 16% y assistent souvent (n = 3)
- 26% y assistent rarement (n = 5)
- 21% n'y assistent jamais (n =4)

Lorsqu'ils sont peu ou pas présents aux séances (47%), les parents évoquent des **obligations** ne leur permettant pas de se rendre disponibles, la nécessité d'un **moment privilégié** pour favoriser la concentration de leur enfant, l'éloignement géographique du lieu de prise en soins par rapport au domicile familial, le règlement intérieur à la structure d'accueil ne leur permettant pas d'être présents ou bien, selon les dires d'un parent, « *une prise en soins plus en lien avec le PECS* ». Un autre parent a confié ne pas avoir eu connaissance de cette possibilité.

La plupart des parents (79%) pensent avoir **bien compris le projet thérapeutique** de leur enfant en orthophonie. Cependant, 11% ne le connaissent pas et 2% ne l'ont pas bien compris.

Q : Quelles sont vos principales attentes, en tant que parents, concernant la prise en soins ?

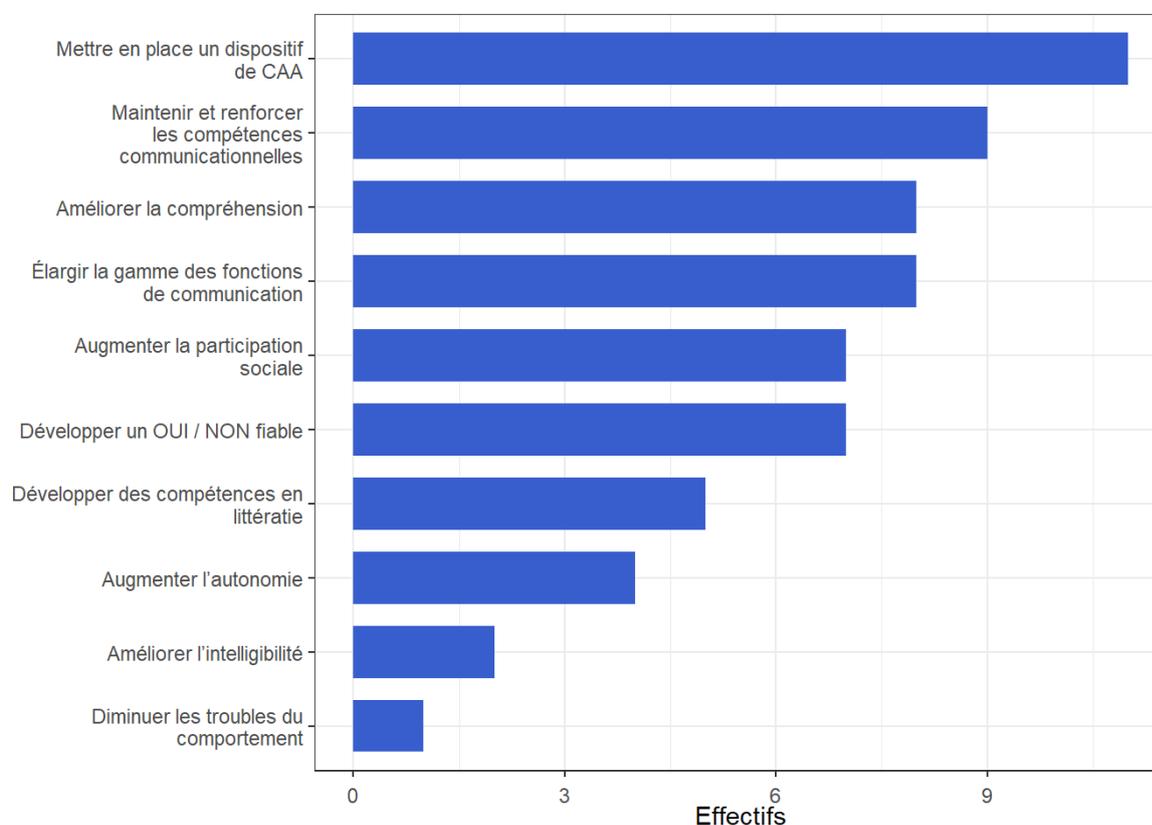


Figure 13. Principales attentes parentales pour la prise en soins orthophonique.

Les principales attentes parentales, à savoir la **mise en place d'un dispositif de CAA** (58%) puis le **maintien et le renforcement des compétences de communication** (47%), sont identiques aux deux principaux objectifs thérapeutiques ciblés par les orthophonistes, selon les résultats précédents. L'amélioration de l'intelligibilité, et donc du langage oral, ne semble pas un axe prioritaire pour les parents de l'enquête.

Quatorze parents (74%) ont reçu des conseils pour favoriser la communication de leur enfant, de la part de leur orthophoniste.

Q : Quels sont les conseils que vous a donnés l'orthophoniste ?

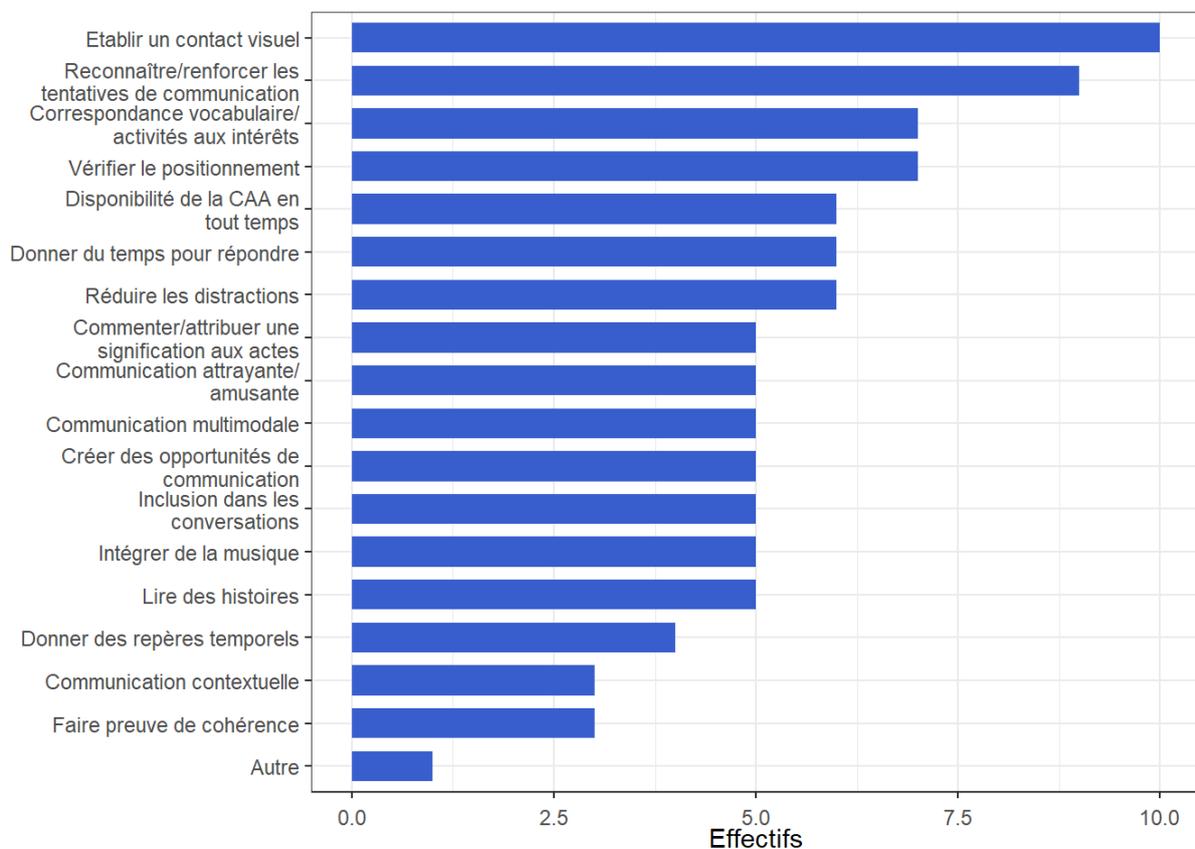


Figure 14. Conseils donnés par les orthophonistes aux parents.

Selon les parents, les orthophonistes leur ont surtout conseillé d'**établir un contact visuel** avec leur enfant pendant l'échange (71%), puis de **reconnaître et renforcer toute tentative de communication** (64%). Cependant, plus de la moitié des orthophonistes ne leur ont **pas du tout donné de conseils sur certaines stratégies**, pourtant essentielles pour favoriser la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett (rendre disponible le dispositif de CAA en tout temps, créer des opportunités de communication, utiliser une communication multimodale, etc.). Un orthophoniste a également demandé à l'un des parents de « *ramener en séance des jeux qui intéressent [l'enfant] avec des pictogrammes qui s'y réfèrent* ».

2.4. Intervention : Communication Alternative et Améliorée

La grande majorité des parents (89%) pense que leur enfant est **capable de communiquer à l'aide de la CAA**. Plusieurs d'entre eux se disent **débutants dans ce domaine** (68%), et 11% n'y sont pas du tout familiers. Plus de la moitié des enfants (63%) ont réalisé **au moins un essai avec un dispositif de CAA** en séance d'orthophonie, et 53% au domicile familial.

Finalement, les parents révèlent que **moins de la moitié des orthophonistes** (42%, n = 8) **ont mis en place un dispositif de CAA** pour leur enfant. En effet, six parents n'ont eu **aucune proposition de la part de leur orthophoniste** et cinq d'entre eux ont **entamé ce processus seuls**. Un parent rapporte qu'un autre professionnel, non spécifié, a mis en œuvre un dispositif de CAA pour leur enfant. Enfin, ce n'était pas une demande pour deux parents.

Le **PODD**, le **PECS** ainsi qu'un dispositif **par commande oculaire Tobii** sont les plus souvent instaurés par les orthophonistes de l'enquête. Des dispositifs *low-tech* (Makaton), *mid-tech* (contacteurs et boutons enregistreurs) et *high-tech* (Communicator 5, Super Core 30 et GRID3) ont également été introduits.

Q : Lors de la mise en place du dispositif de CAA, pour quelles raisons l'orthophoniste vous a-t-il sollicité(e) ?

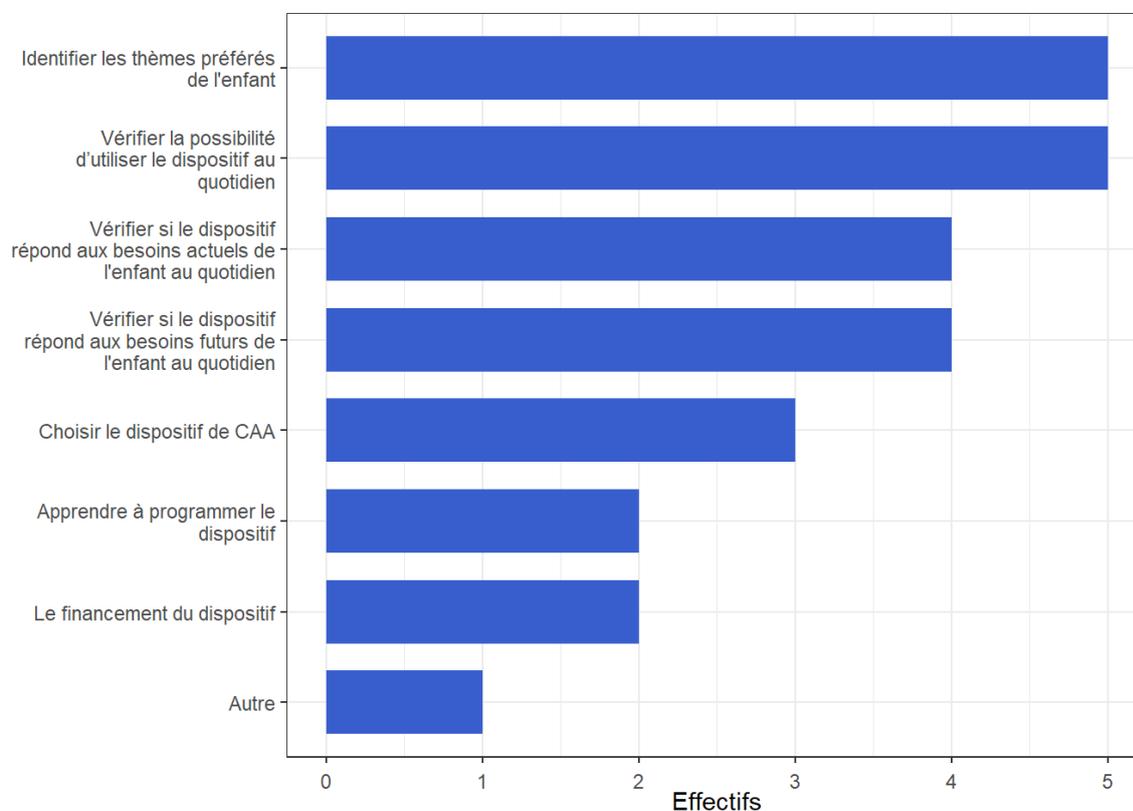


Figure 15. Sollicitations des parents pour la mise en place d'une CAA.

Tous les parents (n = 8) **ont été sollicités** lors de la mise en place du dispositif de CAA par leur orthophoniste, notamment pour identifier les thèmes préférés de leur enfant (62%) et vérifier la possibilité d'utiliser le dispositif au quotidien (62%). Un parent a précisé que le projet a pour ambition d'être transféré ailleurs qu'au « *centre* » ou qu'au domicile. Cependant, ces résultats sont à considérer avec prudence au vu de la faible taille de l'effectif. De même, **62% des parents ont été formés à l'utilisation des dispositifs de CAA** par leur orthophoniste, souvent par le biais de la modélisation. Au quotidien, **tous les parents utilisent plus ou moins fréquemment le(s) dispositif(s)** avec leur enfant.

Au moment de l'enquête, **six parents révèlent que leur enfant communique sans dispositif de CAA**. Les treize autres personnes atteintes du syndrome de Rett communiquent alors à l'aide d'une **gamme variée** de dispositifs, mis en place ou non par l'orthophoniste. Les parents citent le PODD, les pictogrammes dont ceux du Makaton, des pictogrammes pour le oui/non, la commande oculaire Tobii, Grid 3, le PECS, la LSF, les TLA sur tablette, QuickTalker et Super Core 30.

Enfin, plus de la moitié des parents (63%) n'ont **pas du tout été orientés vers un quelconque réseau** d'informations ou de soutien. En ce sens, un parent rapporte qu'il a lui-même orienté l'orthophoniste vers ces réseaux. Certains orthophonistes (37%) ont tout de même guidé les parents vers des associations, des réseaux sociaux, des ressources documentaires, des conférences et/ou des sites internet dédiés au syndrome de Rett et/ou à la CAA.

2.5. *Retour d'expérience concernant la prise en soins*

Bon nombre de parents (68%) ont exprimé leurs **difficultés à trouver un orthophoniste**, notamment un qui ait **connaissance du syndrome de Rett** (54%) **et/ou qui soit formé en CAA** (54%) pour suivre leur enfant. De même, deux parents ont fait part de difficultés à trouver des orthophonistes par rapport au « *handicap* » et aux « *troubles du comportement* ». Un parent a trouvé la solution des consultations vidéo auprès d'un orthophoniste à l'étranger pour contourner ce problème. Le temps d'attente pour obtenir un rendez-vous est aussi un frein pour certains qui doivent patienter plus de six mois (38%), voire plus d'un an (15%). L'absence d'un orthophoniste dans les structures (23%) est également considérée comme un obstacle.

De plus, lorsque les enfants ne bénéficient pas ou plus d'un suivi en orthophonie, la principale raison évoquée par les parents est la difficulté à trouver un thérapeute disponible. D'autre part, certains parents ont révélé que la prise en soins orthophonique n'était pas réalisable car leur enfant avait déjà de multiples accompagnements et thérapies.

Q : Que souhaiteriez-vous voir se développer ou évoluer dans la prise en soins orthophonique de la communication de votre enfant ?

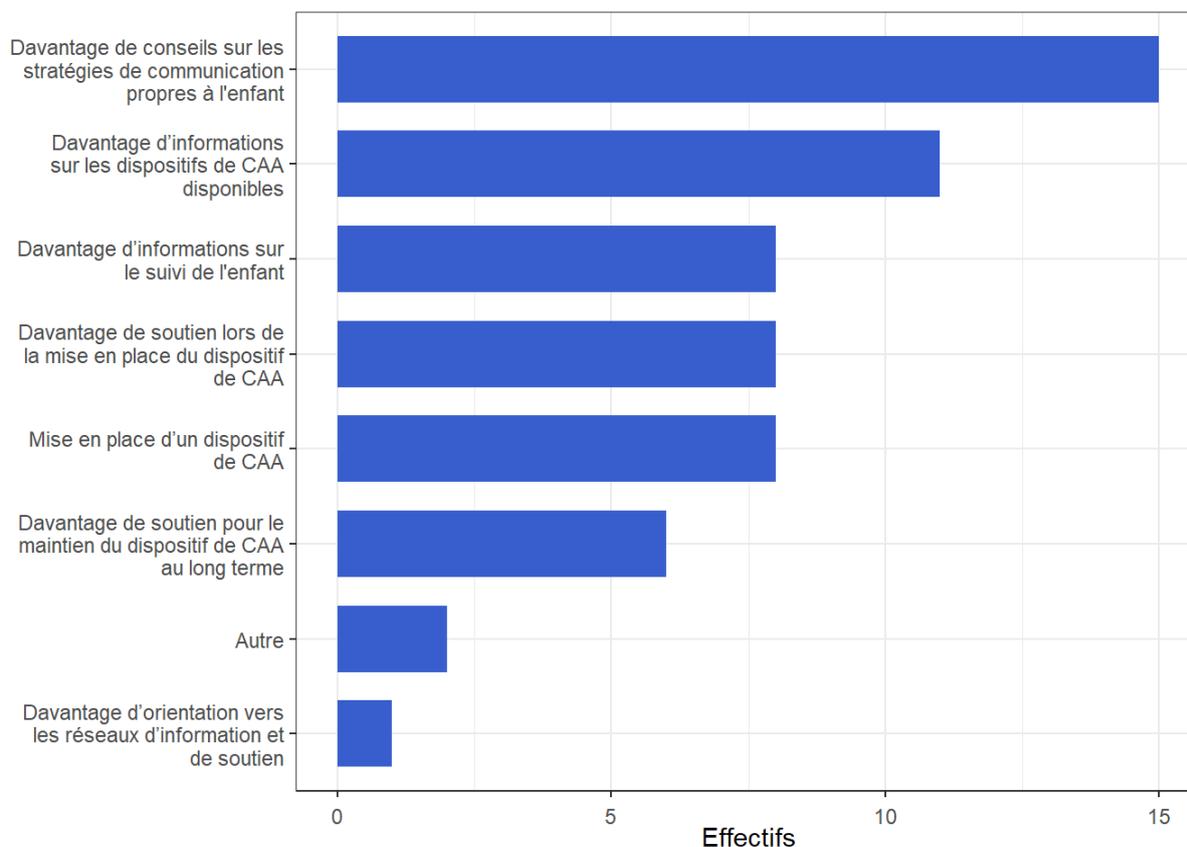


Figure 16. Souhaits d'évolution des parents dans la prise en soins orthophonique.

Plus de la moitié des parents souhaitent **davantage de conseils sur les stratégies de communication** recommandées pour leur enfant (79%) et **d'informations sur les dispositifs de CAA** (58%). Un seul parent désire être davantage orienté vers des réseaux de soutien et d'informations. De même, d'autres souhaits sont évoqués tels que la création d'un « **annuaire d'orthophonistes formés accessible aux parents par région** », des « **bilans écrits plus réguliers** » ou bien plus de continuité avec la structure d'accueil.

Enfin, une remarque générale d'un parent a été relevée : « *La difficulté est de savoir ce dont on veut que notre enfant nous parle. Il faut mettre en place ensuite les outils (tableau d'échanges), inclure ces dispositifs dans le quotidien déjà chargé, avoir un matériel fiable et pratique et tenir sur la durée !!! Très difficile en fin de compte.* ».

3. Conclusions des résultats et mise en lien des questionnaires

Dans notre enquête, les personnes atteintes du syndrome de Rett sont principalement des enfants. Selon les parents, la prise en soins de la communication de leur enfant a débuté à l'âge moyen de 4 ans, bien qu'elle ait pu être plus tardive pour d'autres. La plupart des orthophonistes ont suivi un à deux patients atteints du syndrome. Avant le suivi, les personnes communiquaient surtout par le regard, des mouvements corporels et des expressions faciales.

Tous les orthophonistes ont sollicité au moins un partenaire de communication pour recueillir des informations sur la communication de leur patient, en première ligne les parents et l'équipe éducative. Les familles ont été questionnées sur divers points à propos de leur enfant (intérêts et activités quotidiennes, besoins actuels de communication, etc.), sur leurs attentes et leurs besoins en tant que partenaires de communication privilégiés. Toutefois, les facteurs facilitant ou obstruant la participation de leur enfant et les besoins de communication futurs sont peu évoqués. L'évaluation de la communication s'effectue principalement par l'observation en séance ou dans la vie quotidienne du patient avec plusieurs partenaires, ou *via* des entretiens parentaux et/ou de proches. L'évaluation informelle est privilégiée et les tests standardisés peu utilisés par les orthophonistes de l'enquête. Cependant, plus de la moitié d'entre eux utilisent des outils spécifiques, telles des grilles ou des batteries, adaptés ou non. L'évaluation porte en priorité sur la communication non symbolique, les précurseurs au langage oral et la compréhension, et très peu sur les compétences en littératie.

La prise en soins se déroule le plus souvent en cabinet libéral ou en structure. Les projets thérapeutiques s'axent principalement sur le développement de stratégies de communication non verbale et sur la mise en place d'un dispositif de CAA, ce qui correspond aux attentes des parents. Cependant, le développement des compétences en littératie est très rarement ciblé, tout comme leur évaluation. Les orthophonistes ne considèrent pas non plus l'élargissement des fonctions de communication comme un axe prioritaire, alors qu'il l'est par plus de la moitié des parents. En ce sens, les fonctions de communication précoces sont ciblées, tandis que d'autres plus chargées linguistiquement ne le sont pas du tout. Notons qu'une grande partie des orthophonistes utilisent la plupart des stratégies de CAA recommandées dans le cadre du syndrome de Rett. Cependant, moins de la moitié des parents ont été informés de certaines stratégies, telles l'utilisation d'une communication multimodale ou la création d'opportunités de communication. Près des 3/4 des parents révèlent avoir tout de même reçu des conseils dont les principaux sont d'établir un contact visuel lors des échanges ainsi que de reconnaître et de renforcer toute tentative de communication.

Selon les orthophonistes, la grande majorité des personnes atteintes du syndrome de Rett ont bénéficié d'essais en CAA, avec une gamme de dispositifs très variée (*no-tech* à *high-tech*,

robustes et basiques). Les dispositifs les plus connus sont généralement les plus essayés, tels les classeurs de communication, le Makaton, le PECS et les TLA, qui sont des dispositifs *low-tech* basiques. Le fait qu'un dispositif soit robuste est un critère de choix important pour seulement 1/4 des orthophonistes. Finalement, 67% des orthophonistes ont mis en place un dispositif de CAA, dont la moitié possède une commande oculaire. 43% d'entre eux n'ont collaboré avec aucun autre professionnel lors de ce processus. D'autre part, la quasi-totalité des orthophonistes pense qu'il est nécessaire de proposer plusieurs dispositifs et ont recours à la modélisation. Selon les parents, moins des 3/4 des enfants ont bénéficié d'un essai et moins de la moitié se sont vu proposer la mise en place d'un dispositif de CAA. Six parents n'ont reçu aucune proposition de la part de leur orthophoniste et cinq ont réalisé la démarche par eux-mêmes. Les orthophonistes n'ayant pas essayé et/ou instauré de dispositif ou d'accès par commande oculaire ont évoqué l'absence des prérequis nécessaires chez leur patient.

Presque toutes les familles sont sollicitées par leur orthophoniste lors de la mise en place d'un dispositif de CAA, notamment pour identifier les thèmes préférés de leur enfant, vérifier s'il convient aux besoins de communication actuels et s'il est possible de l'utiliser au quotidien. Les besoins futurs sont encore une fois peu évoqués. De même, tous les orthophonistes ont formé au moins un partenaire de communication à l'utilisation du dispositif, surtout les parents. Néanmoins, plus de la moitié des thérapeutes interrogés n'ont pas orienté les familles vers des réseaux d'informations et de soutien. Bien que la majorité des parents se disent débutants en CAA, un seul parent a souhaité être davantage orienté.

Moins des 3/4 des orthophonistes avaient connaissance du syndrome de Rett avant la prise en soins de leur dernier patient, et surtout par le biais de l'expérience professionnelle. Ils étaient informés de l'existence de troubles majeurs caractéristiques du syndrome (stéréotypies manuelles, crises d'épilepsie, ...) mais de nombreuses manifestations restaient inconnues, dont l'apraxie, les troubles de l'intégration sensorielle et l'anxiété accrue. Plus de la moitié des orthophonistes ont ainsi eu besoin d'une aide extérieure et se sont sentis en difficulté, lors de l'évaluation et de la prise en soins notamment. Contourner certains troubles du syndrome de Rett et trouver des informations sur l'évaluation et/ou la prise en soins de la communication pour ces patients sont les principales difficultés rencontrées par les orthophonistes. Ainsi, 90% d'entre eux sont intéressés par la mise en place d'un outil d'information à ce sujet. En ce qui concerne les parents, ils rapportent des difficultés à trouver un orthophoniste ayant connaissance du syndrome de Rett et/ou formé à la CAA pour prendre en soins leur enfant. Ils souhaitent davantage de conseils sur les stratégies de communication recommandées pour les personnes atteintes du syndrome de Rett, d'informations sur les dispositifs de CAA et sur le suivi de leur enfant, de soutien lors de la mise en place des dispositifs ou tout simplement l'instauration de ceux-ci.

DISCUSSION

L'objectif de notre travail était d'explorer les pratiques orthophoniques concernant la prise en soins de la communication, dans le cadre du syndrome de Rett, en France. Un manque de clarté quant aux meilleures pratiques pour cette prise en soins spécifique avait été relevé par de nombreux professionnels à l'international. Depuis, des lignes directrices ont été publiées auxquelles nous pouvons comparer les pratiques des orthophonistes français.

1. Examen des hypothèses de recherche

L'hypothèse selon **laquelle les orthophonistes ne proposent pas suffisamment de dispositifs de CAA aux patients atteints du syndrome de Rett** est partiellement vérifiée. Plus de la moitié des orthophonistes ont instauré divers dispositifs, dont plusieurs sont *low-tech* et basiques nécessitant l'utilisation volontaire des mains (Makaton, PECS), et d'autres robustes. La moitié de ces dispositifs ont pour accès la commande oculaire. Mais, bien que la majorité des orthophonistes aient mis en place un à plusieurs dispositifs de CAA pour leur patient, quelques-uns n'en ont pas du tout bénéficié. Dans ces cas-là, la raison qui a été la plus évoquée est l'absence des prérequis nécessaires à la CAA. Or, il n'est pas possible d'exiger la preuve de compétences avant d'avoir fourni le(s) dispositif(s) au patient et sans lui laisser la possibilité de le(s) essayer (Romski & Sevcik, 2005). En ce sens, certains parents ont révélé n'avoir eu aucune proposition de la part de leur orthophoniste pour mettre en place une CAA. Cinq d'entre eux ont donc réalisé la démarche seuls. D'autre part, des parents témoignent de difficultés à trouver un orthophoniste formé à la CAA pour suivre leur enfant.

L'hypothèse selon laquelle **les orthophonistes méconnaissent certains troubles du syndrome de Rett** est vérifiée. En effet, moins des 3/4 des orthophonistes connaissaient ce syndrome avant le suivi de leur dernier patient, et leurs connaissances étaient principalement acquises par le biais de l'expérience professionnelle. Moins d'1/4 en ont entendu parler durant leurs études. Certains troubles cliniques diagnostiques étaient connus, tels que les crises d'épilepsie, les stéréotypies manuelles, la fatigue et le manque de vigilance. Cependant, de nombreux troubles pouvant faire obstacle à la communication étaient peu, voire pas du tout, connus des orthophonistes (troubles de l'intégration sensorielle, anxiété accrue, dystonie, troubles sensoriels). Seule la moitié d'entre eux connaissaient l'existence de l'apraxie dans le syndrome de Rett. Il est pourtant essentiel de prendre en compte ce trouble, notamment pour déterminer la méthode d'accès la plus fonctionnelle pour communiquer *via* un dispositif, pour accorder au patient un temps de latence suffisant pour répondre ou bien pour adapter au mieux la formulation des questions et des consignes.

L'hypothèse selon **laquelle les familles des personnes atteintes du syndrome de Rett ne sont pas suffisamment incluses dans la prise en soins** n'est pas vérifiée. Elles sont les interlocutrices privilégiées des orthophonistes de notre enquête, sollicitées et questionnées tout au long du suivi sur différents points. Lors de l'évaluation, de nombreux orthophonistes réalisent des entretiens parentaux et/ou de proches et sollicitent les parents pour recueillir des informations sur la communication de leur patient. Lors du suivi, près des 3/4 des parents disent avoir reçu des conseils sur les stratégies à adopter pour favoriser la communication de leur enfant. La quasi-totalité des orthophonistes sollicitent également les familles lors de la mise en place d'une CAA, et quelques-uns les ont formées à l'utilisation du dispositif. Certaines familles assistent fréquemment aux séances, d'autres moins en raison d'obligations ne leur permettant pas d'être disponibles ou de la nécessité d'accorder un temps privilégié entre l'orthophoniste et la personne atteinte du syndrome de Rett. Bien que plus de la moitié des familles n'aient pas été orientées vers des réseaux d'informations et de soutien, un seul parent a exprimé le souhait d'être davantage dirigé vers ces réseaux.

L'hypothèse selon laquelle **les familles ne sont pas entièrement satisfaites de la prise en soins orthophonique de leur enfant** est vérifiée. En effet, elles rapportent des difficultés à trouver un orthophoniste ayant connaissance du syndrome de Rett et/ou formé à la CAA pour prendre en soins leur enfant. Les parents ont également exprimé différents souhaits pour un meilleur partenariat avec leur orthophoniste, comme davantage de conseils sur les stratégies de communication pouvant être mises en œuvre et d'informations sur les dispositifs de CAA.

Enfin, l'hypothèse selon laquelle **les orthophonistes ont besoin d'un outil d'information, en langue française, sur le syndrome de Rett et les différentes modalités de prise en soins de la communication** est vérifiée. Les orthophonistes questionnés ont indiqué leur intérêt de manière claire dans l'enquête.

2. Interprétation et comparaison des résultats avec les recherches littéraires

Notre projet peut être confronté à la littérature par bon nombre d'aspects. Ainsi, nous nous axerons seulement sur quelques points cruciaux selon nous.

En raison de la faible prévalence du syndrome de Rett, la plupart des orthophonistes ne rencontreront probablement pas ou peu de personnes atteintes de ce syndrome au cours de leur exercice professionnel. Cependant, vingt et un orthophonistes exerçant en France ont accepté de répondre à notre enquête, ce qui est considérable.

Dans nos enquêtes, la population est surtout composée d'enfants, de quelques adolescents et d'un jeune adulte. Nous pouvons alors suggérer que les personnes atteintes du syndrome de Rett plus âgées bénéficient moins de prise en soins spécifique à la communication. Il convient de rappeler qu'il n'est jamais trop tard pour commencer un suivi en orthophonie étant donné que leurs capacités à communiquer se développent tout au long de la vie (Schönewolf-Greulich et al., 2017). De même, la prise en soins des personnes atteintes du syndrome de Rett débute à un âge moyen de 4 ans selon les parents. Rappelons que le diagnostic est porté en moyenne à 2,7 ans dans le syndrome de Rett classique et 3,8 ans dans les formes atypiques (HAS, 2017). Ainsi, un début de suivi plus précoce serait essentiel pour « *fournir une expérience de communication positive et maximiser les compétences* » de ces personnes le plus tôt possible (Townend et al., 2020a).

La fréquence idéale des séances selon les orthophonistes questionnés serait de trois séances hebdomadaires durant trente minutes, c'est-à-dire des séances courtes à un rythme soutenu. Cela a également été relevé dans une enquête ciblant les personnes atteintes du syndrome d'Angelman (Goldstein, 2013), mais avec une durée plus courte et une fréquence plus élevée pour une meilleure stimulation du patient.

La plupart des orthophonistes de l'enquête suivent les meilleures pratiques lors de l'évaluation (Beukelman & Miranda, 2017; Townend et al., 2020a). Des informations sur la communication de leur patient sont collectées à partir de plusieurs sources, par le biais d'observations dans différents contextes, d'entretiens parentaux et/ou de proches du patient, auprès de divers partenaires de communication. Bien que peu d'outils standardisés aient été utilisés, plus de la moitié des orthophonistes se servent d'outils spécifiques, adaptés dans une proportion que nous ne connaissons pas. Une étude récente (Ward et al., 2021) approuve cette démarche en affirmant que l'alliance d'outils formels et informels permet d'obtenir des informations de meilleure qualité. Selon elle, certaines personnes atteintes du syndrome de Rett répondent mieux aux évaluations informelles tandis que d'autres répondent mieux aux évaluations formelles. Dans tous les cas, les évaluations se doivent d'être adaptées pour répondre aux contraintes motrices.

La création d'une séance-type nous donne des informations sur le contenu des séances proposées par les orthophonistes en France. De nombreux dispositifs sont utilisés dans le but de développer et/ou de renforcer les précurseurs au langage oral et certaines fonctions de communication, en créant notamment des opportunités de communication. Cependant, la gamme des fonctions de communication ciblées reste limitée, ce qui est cohérent avec une enquête similaire menée auprès d'orthophonistes suédois (Wandin et al., 2015). En effet, les fonctions de communication orientées vers la conversation (ou plus chargée linguistiquement)

ne sont pas du tout ciblées par la moitié des orthophonistes suédois. Demander et choisir sont des fonctions communicatives importantes, qui se développent généralement tôt dans la vie, mais la communication ne doit pas s'arrêter là (Townend et al., 2020a).

De même, bon nombre de points cruciaux sont investigués et adoptés par les orthophonistes de notre enquête. De nombreuses stratégies, recommandées dans le cadre du syndrome de Rett et des meilleures pratiques en CAA (Beukelman & Mirenda, 2017; Townend et al., 2020a), sont utilisées par la plupart des orthophonistes pour encourager la communication de leur patient. Ils semblent donc plutôt bien sensibilisés à ce sujet. Cependant, les compétences en littératie restent peu évaluées et leur développement rarement inclus dans les objectifs thérapeutiques. Ce domaine serait donc à développer, étant donné que toute personne atteinte du syndrome de Rett a le droit à l'accès à la littératie (Beukelman & Mirenda, 2017; Kopenhagen et al., 2001; Townend et al., 2020a).

Les orthophonistes français ont également suivi les meilleures pratiques en CAA à plusieurs égards, mais il subsiste des domaines susceptibles d'être développés. Plus de la moitié des orthophonistes ont mis en place une CAA pour leur patient, ce qui était un de leurs objectifs thérapeutiques principaux. Cependant, l'instauration de dispositifs robustes avec un accès par commande oculaire reste minoritaire, au profit des dispositifs de CAA *low-tech* basiques, utiles mais pas suffisants à eux seuls pour communiquer pleinement. De plus, le dispositif d'échange manuel PECS est très fréquemment cité par les orthophonistes de l'enquête. Il est pourtant peu susceptible d'être un moyen approprié pour la plupart des personnes atteintes du syndrome de Rett selon les lignes directrices (Townend et al., 2020a). Dans une enquête similaire en Suède (Wandin et al., 2015), moins de la moitié des orthophonistes ont déclaré que le PECS était utile dans le cadre de ce syndrome. En effet, l'apraxie peut être un frein à la manipulation volontaire des échanges d'images. Bien que les lignes directrices insistent sur le fait que plusieurs modalités devraient être utilisées pour communiquer, la plus fiable pour la plupart des personnes atteintes du syndrome de Rett reste le pointage oculaire (Bartolotta et al., 2011; Townend et al., 2020a), à la fois pour les dispositifs *low-tech* et *high-tech*. Ce moyen d'accès serait donc à privilégier pour les personnes de notre enquête, étant donné qu'elles utilisent principalement le regard pour communiquer selon les parents. Par ailleurs, bien que le principal critère des orthophonistes pour choisir des dispositifs de CAA soit l'évolutivité dans le temps, les besoins futurs de communication sont trop peu questionnés.

Un des freins à la mise en place d'un dispositif aurait pu être l'attitude réfractaire des familles envers la CAA, comme rapportée dans de nombreuses études précédentes (Ronski & Sevcik, 2005). Or dans notre enquête, la grande majorité des parents pensent que leur enfant est capable de s'exprimer à l'aide de la CAA. L'introduction d'un dispositif de CAA fait même partie

de leurs principales attentes. De plus, l'enquête révèle que 79% des personnes atteintes du syndrome de Rett utilisent leur(s) dispositif(s) dans plusieurs lieux de vie et avec différents partenaires de communication, ce qui met en évidence l'utilité de la CAA dans leur quotidien. En accord avec ces propos, l'étude suédoise a rapporté que, selon la moitié des orthophonistes, les dispositifs de CAA étaient largement utilisés dans au moins un environnement du quotidien (Wandin et al., 2015). Tous les parents de notre enquête ont confirmé utiliser le dispositif avec leur enfant plus ou moins fréquemment au quotidien.

Quelques orthophonistes n'ont pas essayé et/ou mis en place une CAA pour leur patient, la principale raison évoquée étant l'absence des prérequis nécessaires. Or, les meilleures pratiques s'écartent du modèle de candidature, selon lequel les personnes doivent démontrer des compétences avant d'envisager toute CAA (Romski & Sevcik, 2005). La formation initiale pourrait jouer un rôle important de prévention et d'information dans ce domaine.

A l'instar de précédentes études (Townend et al., 2020b; Wandin et al., 2015), la majorité des orthophonistes français expriment le besoin d'avoir davantage de soutien et d'informations pour développer leur expertise dans le cadre de l'évaluation et de la prise en soins de la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett. Une grande partie des orthophonistes ont appris l'existence de ce syndrome au cours de leur exercice professionnel et très peu en formation initiale, qui varie en fonction des centres de formation universitaires en orthophonie. Ainsi, la majorité d'entre eux n'avaient pas connaissance, avant la prise en soins de leur patient, de certains troubles du syndrome de Rett ayant un impact plus ou moins important sur la communication. La moitié des orthophonistes n'avaient pas du tout connaissance des troubles praxiques, qui peuvent avoir un impact sur le temps de réponse et le choix du moyen d'accès au(x) dispositif(s) de CAA par exemple (Townend et al., 2020a). Cela est cohérent avec les difficultés à contourner certains troubles caractéristiques ou associés au syndrome rapportées par les professionnels. Il serait intéressant de sensibiliser davantage les orthophonistes français aux troubles qui coexistent dans le syndrome de Rett, notamment lors de la formation initiale. Pour pallier certaines difficultés, les orthophonistes de notre enquête ont effectué des recherches dans la littérature et/ou pris contact auprès d'une association, d'un orthophoniste et/ou de collègues plus expérimentés. Cette démarche est particulièrement recommandée dans les lignes directrices (Townend et al., 2020a).

Au niveau européen, une étude (Townend et al., 2015) a révélé l'existence de nombreuses variations à l'intérieur et entre les pays en ce qui concerne les connaissances et les pratiques dans le cadre du syndrome de Rett, pouvant entraîner des inégalités dans les prises en soins. En réponse, les lignes directrices (Townend et al., 2020b) ont été publiées pour homogénéiser les pratiques et fournir des informations de qualité pour guider au mieux les orthophonistes

dans leur pratique. Une traduction de ces lignes pourrait être utile aux orthophonistes français pour les informer des meilleures pratiques, dans le cas où ils seraient amenés à prendre en soins leur premier patient atteint du syndrome de Rett.

Par ailleurs, le rôle des partenaires de communication dans l'évaluation et la mise en place d'une CAA est essentiel selon la littérature (Beukelman & Mirenda, 2017; Cataix-Nègre, 2017). Dans notre enquête, bon nombre d'orthophonistes sollicitent les parents et leur fournissent des conseils, ainsi qu'à l'équipe éducative. Les professionnels, tels que le kinésithérapeute, l'ergothérapeute et l'orthoptiste, sont sollicités dans une moindre mesure bien qu'ils aient une place majeure dans le suivi global de la personne atteinte du syndrome de Rett (HAS, 2017). En ce sens, 43% des orthophonistes n'ont collaboré avec aucun professionnel pour mettre en place le dispositif de CAA de leur patient, alors que les lignes directrices estiment qu'une telle démarche « *ne doit pas reposer sur le jugement d'un professionnel seul* » (Townend et al., 2020b).

En accord avec les dires des orthophonistes, les parents révèlent avoir des difficultés à trouver des thérapeutes ayant connaissance du syndrome de Rett et/ou formés en CAA. Plus de la moitié d'entre eux souhaitent davantage de conseils sur les stratégies de communication pour leur enfant et d'informations sur les dispositifs de CAA, voire en introduire pour certains. Ce besoin de soutien et d'accompagnement pour développer la communication de leur enfant est évoqué par de nombreux parents dans plusieurs études (Larriba-Quest et al., 2020; Townend et al., 2016; Wandin, 2020; Wandin et al., 2015). En effet, même si certains parents ont mis en place une CAA seuls, la plupart d'entre eux se disent débutants dans ce domaine et ont besoin de l'aide des orthophonistes.

3. Limites de l'étude et pistes de recherche

Malgré nos faibles effectifs, les données recueillies semblent assez représentatives de la prise en soins de la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett, réalisée par les orthophonistes en France. Bien sûr, il aurait été préférable d'avoir un plus grand nombre de participants. Rappelons cependant que c'est un syndrome rare et que les effectifs de nos deux enquêtes sont plus ou moins similaires à ceux d'autres mémoires orthophoniques ciblant les syndromes d'Angelman et de Prader-Willi (Goldstein, 2013; Ripoll, 2016).

Lors de la diffusion de l'enquête nous avons privilégié les groupes Facebook en lien avec le syndrome de Rett et/ou la CAA. L'AFSR a également contribué à la diffusion du questionnaire destiné aux parents. Cette distribution biaise légèrement le panel de réponses recueillies étant donné que les parents étaient ceux présents sur les réseaux sociaux ou en lien avec l'AFSR.

Ce biais est diminué pour les orthophonistes car les syndicats de la FNO ont relayé le questionnaire à leur liste de contacts, sans spécificité. Néanmoins, les questionnaires ont bien réussi à cibler les orthophonistes et les parents confrontés à la problématique.

Le temps de réponse à l'enquête destinée aux orthophonistes était d'environ 20 minutes, soit deux fois plus que celle destinée aux parents. Le nombre de questions posées est conséquent, cependant il était primordial de refléter de manière complète la réalité clinique. Certains orthophonistes ont pu être découragés par la longueur de notre enquête, ce qui a très certainement été un frein au taux de réponses obtenues. En effet, plus d'une dizaine d'orthophonistes ont commencé le questionnaire sans aller jusqu'au bout. Afin d'avoir un regard précis et holistique de la situation, seules les réponses complètes ont été prises en compte. Un travail global sur ce sujet est nécessaire pour débiter. Une future enquête plus courte et/ou spécifique à un domaine auprès d'un plus grand nombre d'orthophonistes serait envisageable. Elle pourrait confirmer ou infirmer nos résultats avec de plus grands effectifs.

L'enquête s'est appuyée sur les réponses des orthophonistes et des parents, ce qui implique une certaine subjectivité. En effet, les questions étant à choix proposés, cela induit en partie certaines réponses auxquelles les participants n'auraient pas pensé spontanément. De même, le biais de désirabilité sociale peut réduire la validité de certaines réponses. Enfin, les questionnaires ont laissé peu de place aux remarques personnelles des thérapeutes et des parents dans un souci d'analyse statistique. Des entretiens directs pourraient être envisagés dans une future étude afin de recueillir des informations plus riches, et des explications concernant certains choix par exemple.

Certaines questions auraient gagné à être plus précises ou posées différemment. En effet, des questions ont pu être redondantes pour les participants, notamment à propos des dispositifs connus, essayés et mis en place.

Nous avons choisi de limiter notre étude à la communication. Cependant, un grand nombre d'orthophonistes ont évoqué la prise en soins des troubles de l'oralité dans le cadre de notre enquête. Le domaine de la communication étant déjà très vaste, une autre étude pourrait être l'objet d'un état des lieux de la prise en soins de l'oralité, par les orthophonistes français, dans le cadre du syndrome de Rett.

Enfin, nos effectifs ne nous permettaient pas d'être plus précis sur certains points tels que les différences de prises en soins selon le lieu d'exercice des orthophonistes (libéral vs structure), selon les différents stades du syndrome de Rett ou encore selon la forme, typique ou atypique. Des enquêtes plus approfondies pourraient être intéressantes selon ces spécificités.

4. Intérêt de l'étude

Ce mémoire a permis d'explorer les pratiques professionnelles des orthophonistes français pour la prise en soins de la communication dans le cadre du syndrome de Rett. Elles ont pu être brièvement comparées aux meilleures pratiques, notamment aux lignes directrices récemment publiées. Ce projet a ainsi permis de répondre à nos hypothèses mais aussi de :

- Recenser les connaissances des orthophonistes sur le syndrome de Rett et la CAA,
- D'identifier les principaux axes de l'évaluation de la communication pour les personnes atteintes du syndrome de Rett et les outils utilisés par les orthophonistes,
- D'identifier les principaux axes de prises en soins de la communication pour les personnes atteintes du syndrome de Rett, notamment en CAA,
- De mettre en évidence la place des partenaires de communication tout au long du suivi,
- De faire part des difficultés rencontrées par les orthophonistes et les parents dans le cadre de cette prise en soins.

Ainsi, ce mémoire enrichit et partage le travail des lignes directrices, dont l'enquête auprès des professionnels de la communication et l'enquête Delphi ont été limitées à la langue anglaise. A notre niveau, nous contribuons à la recherche dans le cadre du syndrome de Rett.

5. Continuité du projet et outils à créer

Il serait intéressant de créer et de diffuser un outil d'information à destination des orthophonistes spécifiquement sur la prise en soins de la communication des patients atteints du syndrome de Rett, en **langue française**. En effet, 90% des orthophonistes questionnés dans notre enquête sont en demande d'un outil de ce type, qui pourrait concentrer les informations essentielles. La création d'un site internet dans le but de les diffuser à grande échelle est également une idée à creuser. Un autre étudiant d'un CFUO pourrait prendre la suite de notre projet et réaliser cet outil à destination des orthophonistes.

La traduction des lignes directrices pourrait être très enrichissante pour de nombreux parents et orthophonistes. Des traductions ont déjà commencé à circuler sur les réseaux sociaux, mais aucune version officielle n'a encore été diffusée.

Il pourrait également être utile de réaliser une étude afin de vérifier si les lignes directrices sont bien applicables à la réalité du terrain, en France, quel que soit le lieu d'exercice du thérapeute, l'âge du patient atteint du syndrome de Rett ou encore la forme du syndrome.

Enfin, notre population comprend une grande majorité d'enfants et d'adolescents. Une étude plus spécifique à la population adulte atteinte du syndrome de Rett pourrait être pertinente, afin de vérifier si ces adultes bénéficient bien d'un suivi à long terme, comme préconisé dans de nombreuses études. Il serait particulièrement intéressant d'interroger les orthophonistes sur les objectifs thérapeutiques fixés chez ces personnes plus âgées.

6. Apports personnels

Ce mémoire a été une expérience riche, autant sur le plan personnel que professionnel.

Il m'aura confortée dans l'envie de me former en CAA, car elle donne à n'importe quelle personne une réelle chance de communiquer pour elle et avec l'autre. Pouvoir communiquer c'est aussi améliorer sa qualité de vie, ce qui est très important à mes yeux. Ce mémoire m'aura également permis de développer mes connaissances sur le syndrome de Rett et sa prise en soins orthophonique spécifique à la communication.

Cette expérience m'encourage également à adopter une démarche basée sur le modèle de l'EBP (Evidence Based Practice) dans ma future pratique orthophonique, pour guider mes décisions cliniques. Il me semble essentiel de se tenir au courant des dernières avancées scientifiques. Cependant, des lignes directrices semblables à celles du syndrome de Rett, mises à jour, en langue française, seraient un gain de temps considérable dans le quotidien des orthophonistes déjà très chargé. Il me paraît également important de préciser aux patients et/ou à leurs proches lorsque je ne connais pas les spécificités d'une certaine prise en soins ou d'un syndrome particulier. Dans ce cas, je m'engagerai à me former et à mettre à jour mes connaissances afin d'offrir une prise en soins adaptée.

L'enquête m'aura confirmé l'importance du travail en équipe, permettant un enrichissement mutuel des pratiques, afin de prendre en considération le patient de manière holistique. Le patient est alors soutenu de manière globale, ce qui est nécessaire à la continuité des acquis. Le travail de nombreux professionnels, tels que les ergothérapeutes, les psychomotriciens ou encore les orthoptistes, se recoupe de bien des façons avec celui de l'orthophoniste.

Enfin, le partenariat parental me semble essentiel à mettre en place. Les parents ayant participé à notre enquête jouent un rôle très important dans le recueil d'informations, dans l'établissement des objectifs thérapeutiques et dans le transfert des acquis en séance au quotidien. Selon moi, les parents ont beaucoup à apporter dans les prises en soins, quel que soit le handicap de l'enfant. En effet, ils sont les plus à même de comprendre leur enfant, de faire du lien entre les séances et le quotidien, et de permettre le meilleur ajustement de la pratique orthophonique pour le bien-être de leur enfant.

CONCLUSION

Grâce à la mise en œuvre de nos enquêtes, à destination des orthophonistes et des parents, nous avons réalisé un état des lieux des pratiques orthophoniques, en France, dans le cadre de la prise en soins de la communication chez les personnes atteintes du syndrome de Rett. Nous avons recensé les connaissances des orthophonistes sur le syndrome de Rett et la CAA, identifier les principaux axes de l'évaluation et de la prise en soins de la communication et questionner la place des principaux partenaires de communication, dont les parents.

La plupart des orthophonistes français suivent les meilleures pratiques lors de l'évaluation, notamment en collectant des informations sur la communication à partir de plusieurs sources. Ils utilisent majoritairement des outils d'évaluation informels mais aussi des outils spécifiques, adaptés ou non, conformément aux recommandations de récentes études.

Les orthophonistes suivent également les directives internationales relatives à la prise en soins à plusieurs égards, bien qu'il subsiste des domaines susceptibles d'être développés. De nombreuses stratégies pour encourager la communication de leur patient atteint du syndrome de Rett sont adoptées. Cependant, le développement de compétences en littératie et de certaines fonctions de communication plus chargées linguistiquement pourrait être renforcé.

La majorité des orthophonistes introduisent de nombreux dispositifs de CAA auprès de leur patient, conformément aux meilleures pratiques. Les dispositifs instaurés sont majoritairement des dispositifs *low-tech* basiques, très utiles en contexte. La mise en œuvre de dispositifs robustes et/ou avec un accès par commande oculaire reste minoritaire et mériterait d'être renforcée. Tout au long du suivi, bon nombre d'orthophonistes ont collaboré et mis en place un partenariat avec les principaux partenaires de communication de leur patient, notamment avec les parents et l'équipe éducative. Le développement d'une plus grande collaboration avec les autres professionnels lors de la mise en place d'une CAA pourrait être intéressant.

La grande majorité des orthophonistes et des parents ont exprimé le besoin d'avoir davantage de soutien et d'informations pour maintenir et renforcer le développement de la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett. La plupart des orthophonistes ont rencontré des difficultés lors de la prise en soins et souhaitent développer leur expertise. Ainsi, une traduction des lignes directrices et/ou la création d'un outil les partageant seraient utiles aux orthophonistes. Ces outils leur fourniraient des informations concernant le syndrome de Rett et les meilleures pratiques relatives à l'évaluation et à la prise en soins de la communication dans le cadre de ce syndrome spécifique. Ils permettraient aussi de répondre aux attentes des parents, qui souhaitent davantage de conseils sur les stratégies de communication à mettre en place et d'informations sur les dispositifs de CAA.

BIBLIOGRAPHIE

- AFSR. (2016). *Le syndrome de Rett : Une maladie rare d'origine génétique*. Association française du syndrome de Rett.
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 5th Edition*. American Psychiatric Association.
- Amir, R. E., Van den Veyver, I. B., Wan, M., Tran, C. Q., Francke, U., & Zoghbi, H. Y. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, 23(2), 185-188. <https://doi.org/10.1038/13810>
- Antheunis, P., Ercolani-Bertrand, F., & Roy, S. (2006). *Dialogoris*. Editions Com Médic.
- Bartolotta, T. E., Zipp, G. P., Simpkins, S. D., & Glazewski, B. (2011). Communication Skills in Girls With Rett Syndrome. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 26(1), 15-24. <https://doi.org/10.1177/1088357610380042>
- Beukelman, D. R., & Mirenda, P. (2013). *Augmentative and alternative communication : Supporting children and adults with complex communication needs* (4th ed). Paul H. Brookes Pub.
- Beukelman, D. R., & Mirenda, P. (2017). *Communication alternative et améliorée : Aider les enfants et les adultes avec des difficultés de communication*. De Boeck Supérieur.
- Bisgaard, A.-M., Schönewolf-Greulich, B., Ravn, K., & Rønne, G. (2015). Is it possible to diagnose Rett syndrome before classical symptoms become obvious? Review of 24 Danish cases born between 2003 and 2012. *European Journal of Paediatric Neurology*, 19(6), 679-687. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2015.07.004>
- Blackstone, S. W., & Hunt-Berg, M. (2003). *Social networks : A communication inventory for individuals with complex communication needs and their communication partners*. Augmentative Communication, Inc.
- Cataix-Nègre, É. (2017). *Communiquer autrement : Accompagner les personnes avec des troubles de la parole ou du langage*. De Boeck Supérieur.
- Chou, M.-Y., Chang, N.-W., Chen, C., Lee, W.-T., Hsin, Y.-J., Siu, K.-K., Chen, C.-J., Wang, L.-J., & Hung, P.-L. (2019). The effectiveness of music therapy for individuals with Rett syndrome and their families. *Journal of the Formosan Medical Association*, 118(12), 1633-1643. <https://doi.org/10.1016/j.jfma.2019.01.001>
- Cianfaglione, R., Clarke, A., Kerr, M., Hastings, R. P., Oliver, C., Moss, J., Heald, M., & Felce, D. (2015). A national survey of Rett syndrome : Behavioural characteristics. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 7(1), 11. <https://doi.org/10.1186/s11689-015-9104-y>
- Coquet, F., Ferrand, P., & Roustit, J. (2010). *Batterie d'Evaluation du Langage Oral chez le jeune enfant (Evalo BB)*. Orthoédition.
- Cosnier, J., & Vaysse, J. (1997). *Sémiotiques des gestes communicatifs*. PULIM.

- Crunelle, D. (2018). *Évaluer et faciliter la communication de la personne en situation de handicap complexe : Polyhandicap, syndrome d'Angelman, syndrome de Rett, autisme déficitaire, AVC sévère, traumatisme crânien, démence ...* De Boeck Supérieur.
- Demeter, K. (2000). Assessing the developmental level in Rett syndrome : An alternative approach? *European Child & Adolescent Psychiatry*, 9(3), 227-233. <https://doi.org/10.1007/s007870070047>
- Didden, R., Korzilius, H., Smeets, E., Green, V. A., Lang, R., Lancioni, G. E., & Curfs, L. M. (2010). Communication in Individuals with Rett Syndrome : An Assessment of Forms and Functions. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 22(2), 105-118. <https://doi.org/10.1007/s10882-009-9168-2>
- Djukic, A., & McDermott, M. V. (2012). Social preferences in Rett syndrome. *Pediatric Neurology*, 46(4), 240-242. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.01.011>
- Einspieler, C., & Marschik, P. B. (2019). Regression in Rett syndrome : Developmental pathways to its onset. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 98, 320-332. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.01.028>
- Fabio, R. A., Castelli, I., Marchetti, A., & Antonietti, A. (2013). Training communication abilities in Rett Syndrome through reading and writing. *Frontiers in Psychology*, 4, 911. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2013.00911>
- Fehr, S., Wilson, M., Downs, J., Williams, S., Murgia, A., Sartori, S., Vecchi, M., Ho, G., Polli, R., Psoni, S., Bao, X., de Klerk, N., Leonard, H., & Christodoulou, J. (2013). The CDKL5 disorder is an independent clinical entity associated with early-onset encephalopathy. *European Journal of Human Genetics*, 21(3), 266-273. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.156>
- Galvin, J. C., & Donnell, C. M. (2002). Educating the consumer and caretaker on assistive technology. In M. J. Scherer (Éd.), *Assistive technology : Matching device and consumer for successful rehabilitation*. (p. 153-167). American Psychological Association. <https://doi.org/10.1037/10420-009>
- Goldstein, S. (2013). *État des lieux de la prise en charge orthophonique dans le cadre du syndrome d'Angelman* [Mémoire en vue de l'obtention du Certificat de Capacité d'Orthophoniste, CFUO de Bordeaux]. DUMAS.
- Hagberg. (1988). Diagnostic criteria for rett syndrome. The Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group. *Annals of Neurology*, 23(4), 425-428. <https://doi.org/10.1002/ana.410230432>
- Hagberg, B., Goutières, F., Hanefeld, F., Rett, A., & Wilson, J. (1985). Rett syndrome : Criteria for inclusion and exclusion. *Brain and Development*, 7(3), 372-373. [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(85\)80048-6](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(85)80048-6)
- Hagberg, B., Witt-Engerström, I., Opitz, J. M., & Reynolds, J. F. (1986). Rett Syndrome : A suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. *American Journal of Medical Genetics*, 25(S1), 47-59. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320250506>
- Hagberg, & Skjeldal, O. H. (1994). Rett variants : A suggested model for inclusion criteria. *Pediatric Neurology*, 11(1), 5-11. [https://doi.org/10.1016/0887-8994\(94\)90082-5](https://doi.org/10.1016/0887-8994(94)90082-5)
- HAS. (2017). *Protocole national de diagnostic et de soins : Syndrome de Rett et apparentés* [Guide maladie chronique]. https://www.has-sante.fr/jcms/c_2760855/fr/syndrome-de-rett-et-apparentes

- Hasson, N., & Joffe, V. (2007). The case for Dynamic Assessment in speech and language therapy. *Child Language Teaching and Therapy*, 23(1), 9-25. <https://doi.org/10.1177/0265659007072142>
- Jakobson, R. (1963). *Essais de linguistique générale*. Les Editions de Minuit.
- Kaufmann, W., Percy, A., Clarke, A., Leonard, H., & SakkuBai, N. (2017). *Rett syndrome*. Mac Keith Press.
- Koppenhaver, D. A., Erickson, K. A., Harris, B., McLellan, J., Skotko, B. G., & Newton, R. A. (2001). Storybook-based communication intervention for girls with Rett syndrome and their mothers. *Disability and Rehabilitation*, 23(3-4), 149-159. <https://doi.org/10.1080/09638280150504225>
- Larriba-Quest, K., Byiers, B. J., Beisang, A., Merbler, A. M., & Symons, F. J. (2020). Special Education Supports and Services for Rett Syndrome: Parent Perceptions and Satisfaction. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 58(1), 49-64. <https://doi.org/10.1352/1934-9556-58.1.49>
- Lee, J., Leonard, H., Piek, J., & Downs, J. (2013). Early development and regression in Rett syndrome: Regression in Rett syndrome. *Clinical Genetics*, 84(6), 572-576. <https://doi.org/10.1111/cge.12110>
- Light, J. (1988). Interaction involving individuals using augmentative and alternative communication systems: State of the art and future directions. *Augmentative and Alternative Communication*, 4(2), 66-82. <https://doi.org/10.1080/07434618812331274657>
- Light, J., & McNaughton, D. (2014). Communicative Competence for Individuals who require Augmentative and Alternative Communication: A New Definition for a New Era of Communication? *Augmentative and Alternative Communication*, 30(1), 1-18. <https://doi.org/10.3109/07434618.2014.885080>
- Naidu, S., Bibat, G., Kratz, L., Kelley, R. I., Pevsner, J., Hoffman, E., Cuffari, C., Rohde, C., Blue, M. E., & Johnston, M. V. (2003). Clinical Variability in Rett Syndrome. *Journal of Child Neurology*, 18(10), 662-668. <https://doi.org/10.1177/08830738030180100801>
- Neul, J., Kaufmann, W. E., Glaze, D. G., Christodoulou, J., Clarke, A. J., Bahi-Buisson, N., Leonard, H., Bailey, M. E. S., Schanen, N. C., Zappella, M., Renieri, A., Huppke, P., & Percy, A. K. (2010). Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature. *Annals of Neurology*, 68(6), 944-950. <https://doi.org/10.1002/ana.22124>
- Neul, J. L., Lane, J. B., Lee, H.-S., Geerts, S., Barrish, J. O., Annese, F., Baggett, L., Barnes, K., Skinner, S. A., Motil, K. J., Glaze, D. G., Kaufmann, W. E., & Percy, A. K. (2014). Developmental delay in Rett syndrome: Data from the natural history study. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 6(1), 20. <https://doi.org/10.1186/1866-1955-6-20>
- Reichow, B., George-Puskar, A., Lutz, T., Smith, I. C., & Volkmar, F. R. (2015). Brief Report: Systematic Review of Rett Syndrome in Males. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(10), 3377-3383. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2519-1>
- Ripoll, S. (2016). *La prise en charge orthophonique précoce et accompagnement parental dans les troubles des fonctions alimentaires chez les enfants porteurs du syndrome de Prader-Willy: Enquête auprès des familles et des orthophonistes* [Mémoire en vue de l'obtention du Certificat de Capacité d'Orthophoniste, CFUO de Nice]. DUMAS.

- Romski, M., & Sevcik, R. A. (2005). Augmentative Communication and Early Intervention : Myths and Realities. *Infants & Young Children, 18*(3), 174-185. <https://doi.org/10.1097/00001163-200507000-00002>
- Romski, & Sevcik, R. A. (1996). *Breaking the speech barrier : Language development through augmented means*. P.H. Brookes Pub. Co.
- Sandweiss, A. J., Brandt, V. L., & Zoghbi, H. Y. (2020). Advances in understanding of Rett syndrome and MECP2 duplication syndrome : Prospects for future therapies. *The Lancet. Neurology, 19*(8), 689-698. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(20\)30217-9](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(20)30217-9)
- Schönewolf-Greulich, B., Stahlhut, M., Larsen, J. L., Syhler, B., & Bisgaard, A.-M. (2017). Functional abilities in aging women with Rett syndrome – the Danish cohort. *Disability and Rehabilitation, 39*(9), 911-918. <https://doi.org/10.3109/09638288.2016.1170896>
- Seligman, M. (1975). *Helplessness : On depression, development, and death*. W.H. Freeman.
- Sembeni, M. (2013). *Syndrome de Rett : Le vécu de la fratrie* [Mémoire en vue de l'obtention du Diplôme Universitaire « Accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille », Université Pierre et Marie Curie].
- Sinnett, S. E., & Gray, S. J. (2017). Recent endeavors in MECP2 gene transfer for gene therapy of Rett syndrome. *Discovery Medicine, 24*(132), 153-159.
- Sparrow, S. S., Balla, D. A., & Cicchetti, D. V. (1984). *Vineland adaptive behavior scales : Interview edition, survey form manual*. American Guidance Service.
- Stasolla, F., Perilli, V., Di Leone, A., Damiani, R., Albano, V., Stella, A., & Damato, C. (2015). Technological aids to support choice strategies by three girls with Rett syndrome. *Research in Developmental Disabilities, 36*, 36-44. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.09.017>
- Sundberg, M. L. (2017). *VB-MAPP : Évaluation du comportement verbal et programme d'intervention*. De Boeck Supérieur.
- Tarquino, D. C., Hou, W., Neul, J. L., Lane, J. B., Barnes, K. V., O'Leary, H. M., Bruck, N. M., Kaufmann, W. E., Motil, K. J., Glaze, D. G., Skinner, S. A., Annese, F., Baggett, L., Barrish, J. O., Geerts, S. P., & Percy, A. K. (2015). Age of Diagnosis in Rett Syndrome : Patterns of Recognition Among Diagnosticians and Risk Factors for Late Diagnosis. *Pediatric Neurology, 52*(6), 585-591.e2. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2015.02.007>
- Townend, G. S., Bartolotta, T. E., Urbanowicz, A., Wandin, H., & Curfs, L. M. G. (2020a). *Rett Syndrome Communication Guidelines : A handbook for therapists, educators and families*. Rettsyndrome.org.
- Townend, G. S., Bartolotta, T. E., Urbanowicz, A., Wandin, H., & Curfs, L. M. G. (2020b). Development of consensus-based guidelines for managing communication of individuals with Rett syndrome. *Augmentative and Alternative Communication, 36*(2), 71-81. <https://doi.org/10.1080/07434618.2020.1785009>
- Townend, G. S., Marschik, P. B., Smeets, E., van de Berg, R., van den Berg, M., & Curfs, L. M. G. (2016). Eye Gaze Technology as a Form of Augmentative and Alternative Communication for Individuals with Rett

- Syndrome : Experiences of Families in The Netherlands. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 28(1), 101-112. <https://doi.org/10.1007/s10882-015-9455-z>
- Townend, G. S., van Kranen, H. J., van der Stel, R., van den Berg, M., Smeets, E., van Waardenburg, D., & Curfs, L. M. G. (2015). Rett Syndrome as a Rare Disease : A European Perspective. *Public Health Genomics*, 18(4), 233-236. <https://doi.org/10.1159/000381139>
- Urbanowicz, A., Ciccone, N., Girdler, S., Leonard, H., & Downs, J. (2018). Choice making in Rett syndrome : A descriptive study using video data. *Disability and Rehabilitation*, 40(7), 813-819. <https://doi.org/10.1080/09638288.2016.1277392>
- Urbanowicz, A., Downs, J., Girdler, S., Ciccone, N., & Leonard, H. (2015). Aspects of speech-language abilities are influenced by *MECP2* mutation type in girls with Rett syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167(2), 354-362. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36871>
- Urbanowicz, A., Downs, J., Girdler, S., Ciccone, N., & Leonard, H. (2016). An Exploration of the Use of Eye Gaze and Gestures in Females With Rett Syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 59(6), 1373-1383. https://doi.org/10.1044/2015_JSLHR-L-14-0185
- Urbanowicz, A., Leonard, H., Girdler, S., Ciccone, N., & Downs, J. (2016). Parental perspectives on the communication abilities of their daughters with Rett syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*, 19(1), 17-25. <https://doi.org/10.3109/17518423.2013.879940>
- Vygotski, L. S. (1985). *Pensée et langage*. Messidor, Éd. Sociales.
- Wandin, H. (2020). *Symbol-based communication intervention for individuals with Rett syndrome : Current practices, assessment of visual attention, and communication partner strategies* [Doctoral thesis, Uppsala University]. DiVA.
- Wandin, H., Lindberg, P., & Sonnander, K. (2015). Communication intervention in Rett syndrome : A survey of speech language pathologists in Swedish health services. *Disability and Rehabilitation*, 37(15), 1324-1333. <https://doi.org/10.3109/09638288.2014.962109>
- Ward, C., Chiat, S., & Townend, G. S. (2021). A comparison of formal and informal methods for assessing language and cognition in children with Rett syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 114, 103961. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2021.103961>
- Yasuhara, A., & Sugiyama, Y. (2001). Music therapy for children with Rett syndrome. *Brain and Development*, 23, S82-S84. [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(01\)00336-9](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(01)00336-9)
- Zappella, M. (1992). The rett girls with preserved speech. *Brain and Development*, 14(2), 98-101. [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(12\)80094-5](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(12)80094-5)

GLOSSAIRE

Acuité visuelle : définit la qualité de la vision d'une personne et est déterminée par le pouvoir de discrimination de deux points distincts séparés de la plus petite distance possible.

Akinésie : réduction de l'initiation et de l'exécution de certains mouvements, sans déficit de la force musculaire.

Apraxie : incapacité d'une personne à coordonner et à exécuter des mouvements volontaires dans un but précis, sans lésion sensorielle et/ou motrice.

Apraxie du regard : incapacité d'une personne à diriger sur commande son regard vers une cible située dans son champ visuel, sans lésion sensorielle et/ou motrice.

Ataxie : trouble de la coordination motrice ayant un impact sur la direction et l'amplitude des mouvements volontaires, le maintien de la posture et l'équilibre d'une personne, sans déficit de la force musculaire.

Atrophie : diminution du volume et de la taille d'une partie ou de l'entière d'un tissu ou d'un organe.

Bruxisme : grincement des dents ou serrement des mâchoires fréquent et involontaire, en dehors de la mastication et qui peut être observé au cours du sommeil.

Cyphose : déviation de la colonne vertébrale, caractérisée par un dos convexe.

Champ visuel : portion d'espace que l'œil perçoit quand celui-ci est immobile.

Déficiences visuelles d'origine corticale (DVOOC) : altération du traitement et de l'interprétation des informations visuelles reçues par le cortex visuel, par lésion des voies optiques postérieures.

Dyspraxie (ou trouble développemental de la coordination, TDC) : trouble de l'acquisition et de l'exécution de la coordination motrice, se manifestant par une lenteur, une maladresse et une imprécision dans les tâches motrices.

Dystonie : trouble du tonus musculaire, se manifestant par des contractions prolongées et involontaires des muscles et ayant comme conséquence une torsion ou une distorsion d'une partie ou de plusieurs parties du corps.

Epilepsie : affection neurologique chronique qui se caractérise par la survenue de crises, sans cause identifiée, répétées plus ou moins fréquemment, au cours de la vie d'une personne.

Hypotonie : diminution du tonus musculaire.

Pragmatique : étude qui s'intéresse à l'utilisation du langage en situation de communication.

Scoliose : déviation permanente de la colonne vertébrale, dans les trois plans de l'espace (inclinaison dans le plan frontal, rotation des vertèbres dans le plan horizontal et inversion des courbures dans le plan sagittal).

Sémantique : étude des relations de la signification du langage et de ses unités, les signes.

Spasticité : contractions involontaires des muscles ou exagération de la tonicité musculaire, ayant tous les caractères d'un spasme.

Stéréotypies : ensemble de comportements (phrases, gestes, attitudes, ...) sans signification apparente, répétés à plusieurs reprises et rythmés.

Syndrome extra-pyramidal : atteinte du système extra-pyramidal, responsable de la motricité involontaire, notamment réflexe, et du contrôle postural. Ce syndrome regroupe trois principaux symptômes, à savoir le tremblement de repos, l'akinésie et l'hypertonie.

Syndrome pyramidal : atteinte du système pyramidal, responsable de la motricité volontaire, qui provoque généralement une faiblesse motrice (trouble de marche, claudication motrice intermittente), des sensations de raideur et parfois des troubles de la phonation et de la déglutition.

Syntaxe : étude de la manière dont les mots se combinent pour former des énoncés ou des phrases dans une langue. Autrement dit, c'est l'étude des relations existantes entre les unités linguistiques.

Tonus musculaire : état léger et permanent de tension dans lequel se trouvent les muscles au repos, assurant l'équilibre du corps.

Troubles de l'intégration sensorielle : trouble neurologique qui se caractérise par un désordre du traitement de l'information sensorielle au niveau du système nerveux central.

Troubles trophiques vasculaires : anomalies permanentes de la peau causées par une insuffisance microcirculatoire d'origine artérielle ou veineuse.

Troubles vasomoteurs : troubles circulatoires en raison d'une constriction des vaisseaux ou à leur relâchement, en lien avec des troubles fonctionnels du système nerveux végétatif.

ANNEXES

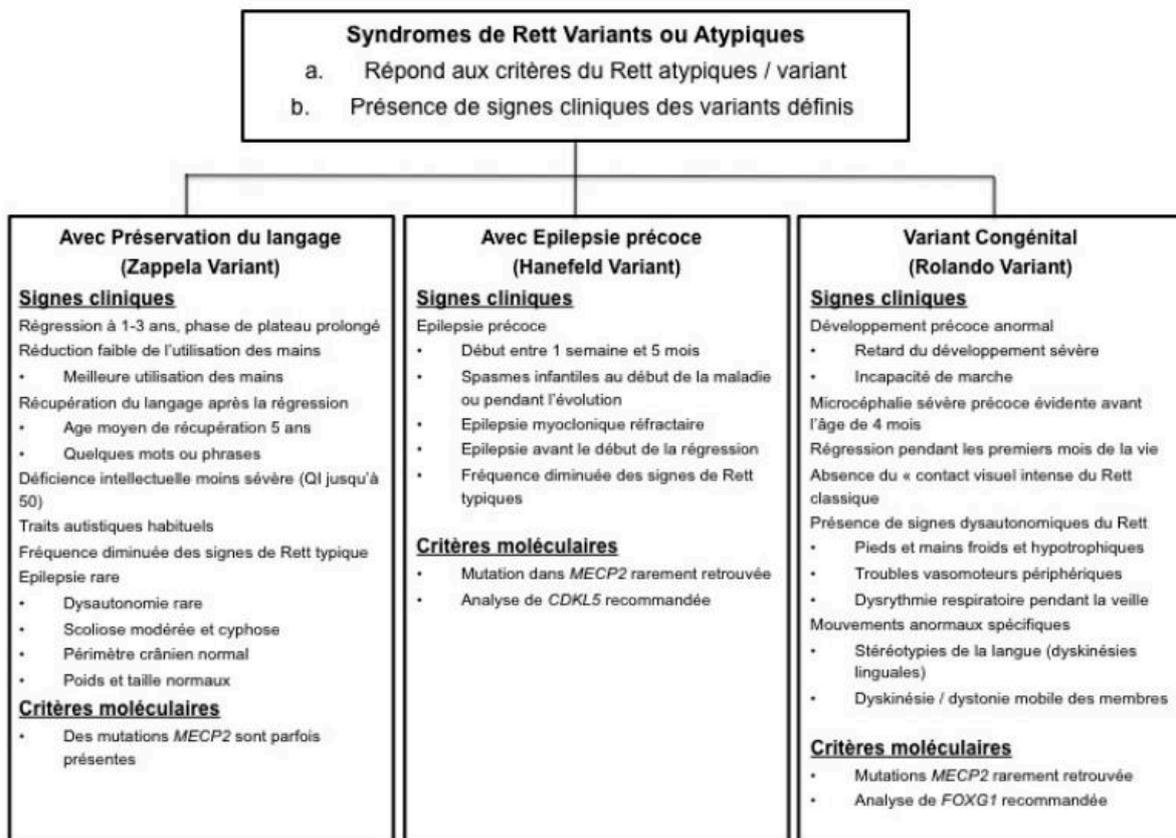
ANNEXE 1 : Critères de diagnostic du syndrome de Rett (2010), du PNDS (HAS, 2017)

Tableau 1 : Critères diagnostiques du syndrome de Rett (2010)

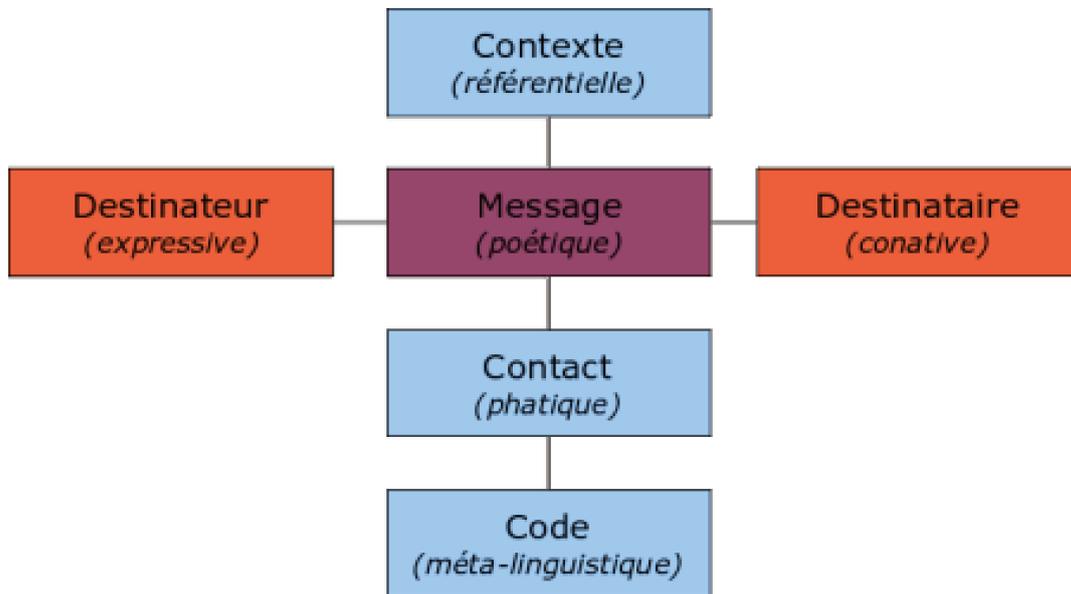
	Envisager le diagnostic de syndrome de Rett quand il existe une décélération de la croissance du périmètre crânien en post-natal
Critères nécessaires pour le Rett classique ou typique	
	1. Une période de régression suivie d'une phase de récupération ou de stabilisation ^a
	2. Tous les critères majeurs et exclure les critères d'exclusion
	3. Les critères accessoires sont fréquemment observés mais non nécessaires au diagnostic
Critères nécessaires pour le Rett atypique ou variant	
	1. Une période de régression suivi d'une phase de récupération ou de stabilisation ^a
	2. Au moins 2 des 4 critères majeurs
	3. Au moins 5 des 11 critères accessoires
Critères majeurs	
	1. Perte partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains
	2. Perte partielle ou complète du langage acquis ^b
	3. Troubles de la marche : altération (marche dyspraxique ou "pseudo-marche") ou absence de marche
	4. Stéréotypies manuelles telles que le serrage des mains, applaudissement ou tapotement, mains dans la bouche ou automatismes de lavage ou de frottement des mains
Critères d'exclusion pour le Rett classique ou typique	
	Lésions cérébrales secondaires à un traumatisme (péri ou postnatale), maladies neurométaboliques, ou infection sévère avec conséquences neurologiques ^c
	2. Développement globalement anormal pendant les 6 premiers mois de vie ^d
Critères accessoires pour le diagnostic du syndrome de Rett	
	1. Troubles ventilatoires pendant la veille
	2. Bruxisme pendant la veille
	3. Troubles/altération du sommeil
	4. Anomalies du tonus musculaire
	5. Troubles vasomoteurs périphériques
	6. Cyphose/Scoliose
	7. Retard de croissance
	8. Pieds et mains petits et froids
	9. Accès de rire ou de cris inappropriés
	10. Diminution de la réponse à la douleur
	11. Communication visuelle intense - "pointage visuel"

Tableau 2 : Critères diagnostiques des syndromes de Rett atypiques (2010)

Arbre décisionnel pour le diagnostic des syndromes de Rett atypiques (PNDS, 2017)



ANNEXE 2 : Schéma général de la communication humaine, d'après Jakobson (1963)

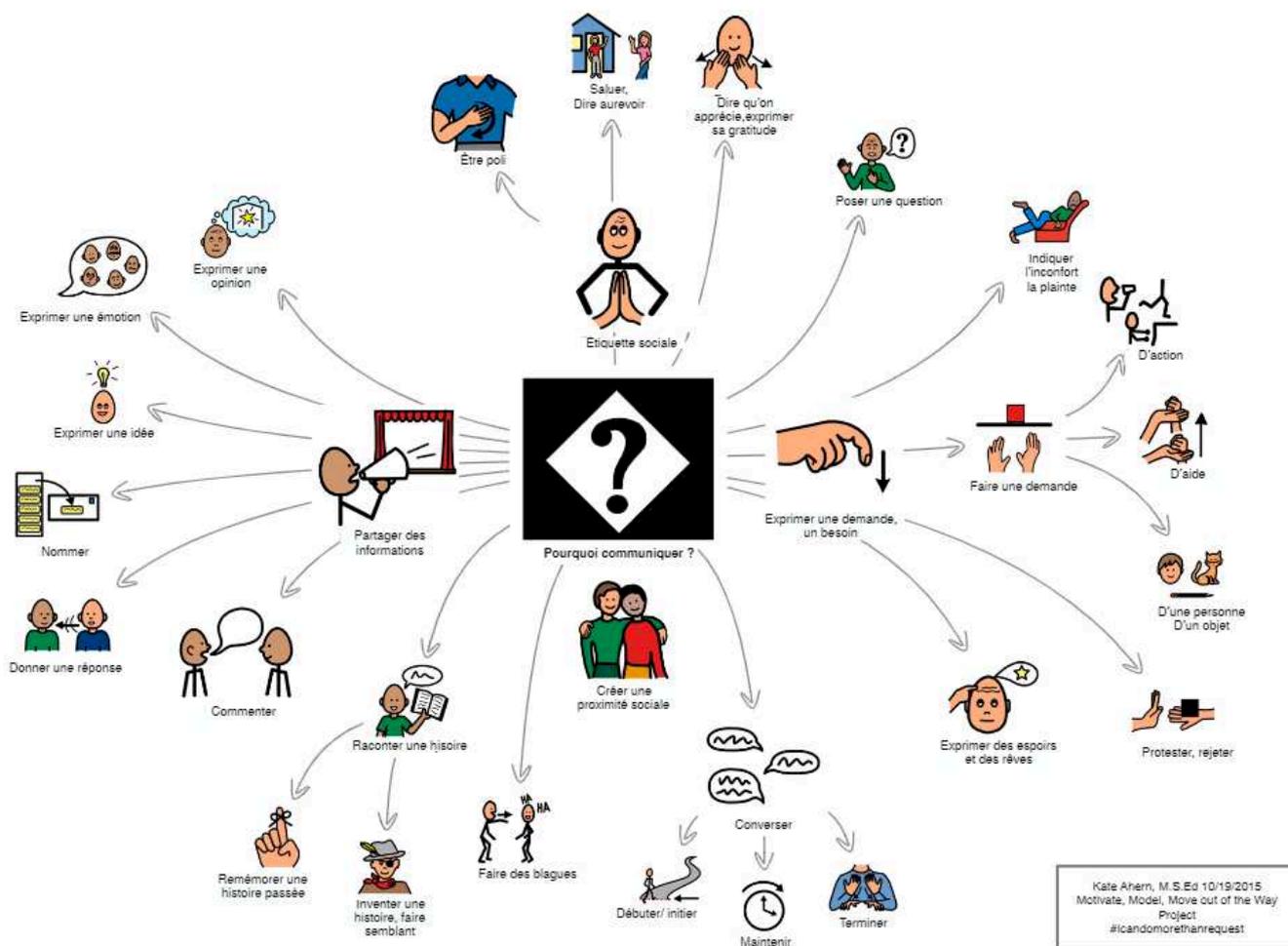


Jakobson, linguiste russo-américain, a posé le cadre de l'échange linguistique en présentant les facteurs constitutifs de ce dernier et les six fonctions associées. Les caractéristiques de tout acte de communication verbale sont : le **message**, le **destinateur** qui envoie un message au **destinataire**, un **contexte** saisissable par le destinataire, un **code** commun aux deux interlocuteurs et un **contact** ou un canal permettant d'établir et de maintenir la communication.

Les six fonctions liées à ces facteurs sont les suivantes :

- la **fonction expressive**, correspondant à l'expression des sentiments du locuteur,
- la **fonction conative**, correspondant à la fonction relative au récepteur,
- la **fonction phatique**, correspondant à la mise en place et le maintien de la communication,
- la **fonction métalinguistique**, correspondant au code qui devient l'objet du message,
- la **fonction référentielle**, correspondant au message qui renvoie au monde extérieur,
- la **fonction poétique**, correspondant à la forme du texte qui devient l'essentiel du message.

ANNEXE 3 : Modèle des fonctions de communication, d'après Kate Ahern (2015) traduit par Mathilde SUC-MELLA (Formatrice, consultante en CAA, certifiée PODD)



« Nous communiquons tous chaque jour pour des raisons très diverses. On appelle ces raisons des fonctions de communication. » AssistiveWare

L'être humain communique pour avoir des **interactions**, pour créer une **proximité sociale**, pour **partager des informations** ou bien encore faire des **demandes** et exprimer des **besoins**, des **envies**.

ANNEXE 4 : Classement des dispositifs de CAA inspiré du visuel de Line Perrin, orthophoniste et créatrice du site web CAAPRATIK

La CAA regroupe tout moyen de communication autre que le langage oral. Il existe quatre grandes catégories en CAA :

- **No-tech**: sans aide technique.
- **Low-tech** : support papier, sans technologie.
- **Mid-tech** : appareils électroniques alimentés par piles, avec des fonctions simples.
- **High-tech** : appareils électroniques avec des processeurs plus avancés (ordinateur, tablette, etc.), applications et logiciels

No-tech	Low-tech	Mid-tech	High-tech
- Attitude	- Cahier de vie	- Boitier parlant	- Grid 3**
- Gestes	- Classeur de communication	- Bouton enregistreur	- Mind Express 5**
- Mouvements du corps	- Crayon, papier	- Contacteur	- Minspeak**
- Expressions faciales	- Lettres, mots, syllabes	...	- PODD électronique**
- Regard	- Objets		- Proloquo2Go**
- Vocalisations	- POP		- Snap + Core First**
<u>Systèmes signés :</u>	- PECS		- Snap Scene**
- LSF	- PODD**		...
- Français signé	- Tableaux de langage assisté (TLA)		
- Makaton	- Makaton		
- Coghamo			
...	...		

**Dispositifs robustes

La CAA basique est utilisée en contexte, possède un vocabulaire et une variété de messages limités. Certaines fonctions de communication ne peuvent être exprimées *via* ces dispositifs.

La CAA robuste permet d'exprimer toutes sortes de messages en tout temps et dans n'importe quel contexte. Certains critères primordiaux la définissent : une voix (synthèse vocale ou voix humaine), un vocabulaire de base, spécifique et personnel stable, une grammaticalisation, un clavier, un langage préformulé et une variété de messages.

ANNEXE 5 : Présentation des dispositifs de CAA

Systèmes <i>no-tech</i> (signes)	
LSF : langue des signes française	 <p>C'est une langue à part entière composée de signes, possédant sa propre grammaire et sa propre syntaxe. Elle s'appuie aussi sur la lecture labiale, la dactylogogie, les mimiques et les expressions du visage.</p>
Français signé	C'est un langage gestuel qui utilise les signes de la LSF ordonnés selon la syntaxe linéaire de la langue française.
COGHAMO (Communication Gestuelle pour personnes avec un handicap moteur)	C'est un langage gestuel, issu du Français signé et des gestes de la vie courante, simplifié au niveau moteur et possédant un vocabulaire de 107 gestes polysémiques pour exprimer les besoins essentiels.

Systèmes multimodaux (signes et pictogrammes)	
Sésame	C'est une méthode de communication par gestes et par pictogrammes.
Makaton	C'est une méthode qui utilise la parole, les signes et des pictogrammes. Le vocabulaire de base se compose d'environ 450 concepts organisés en 8 niveaux.

Systèmes <i>low-tech</i>	
PECS (Picture Exchange Communication System)	C'est un système de communication par échange d'images contre un objet désiré, respectant une progression rigoureuse d'apprentissage de la communication. Il se compose de six phases et se base sur l'analyse appliquée du comportement (Applied Behavior Analysis : ABA).
TLA (Tableau de langage assisté)	C'est un tableau thématique, sur une page simple, regroupant un vocabulaire contextuel sous la forme de pictogrammes. Il s'agit de les pointer lors d'une activité spécifique.
PODD (Pragmatic Organisation Dynamic Display)	C'est un ensemble de « Tableaux Dynamiques à Organisation Pragmatique » à base de pictogrammes, permettant d'exprimer toutes sortes de messages grâce à un vocabulaire important, et une organisation stratégique de ce vocabulaire.

Classeur de communication	C'est un classeur qui se compose de pictogrammes (d'images et/ou de photos) classés dans différentes catégories. Il peut être créé de toute pièce.	
POP (Photo - Objet de référence - Pictogramme)		C'est un outil qui associe trois éléments : la photo, le pictogramme et l'objet de référence. Ces derniers sollicitent plusieurs canaux (visuel, tactile et/ou olfactif) pour faciliter la compréhension. <i>Photo prise à Ligue Havraise (76).</i>

Systèmes mid-tech

Contacteurs	C'est un gros bouton qui s'active par une simple pression, qui peut être relié à un objet branché. Certains peuvent être personnalisables en y glissant une image, un pictogramme ou une photo sous le capuchon.
Boutons enregistreurs	Ce sont des boutons à piles qui peuvent être programmés pour dire un ou plusieurs messages lorsqu'ils sont activés, tels que « bonjour ».
Quick Talker	C'est un appareil composé d'une synthèse vocale, qui diffuse des messages vocaux pré-enregistrés. Ce dispositif contient un nombre limité d'emplacements de messages (pictogrammes imprimables)

Systèmes high-tech

LetMe talk	C'est une application gratuite de communication qui utilise des images, des pictogrammes et/ou des photos rangés par catégories. Une voix de synthèse permet de lire le texte associé aux images.
JABtalk	C'est une application gratuite de communication qui se présente sous la forme d'un livre dont les pages contiennent des images, des photos et/ou des pictogrammes classés en catégories. A chaque image peut être associé un son par voix enregistrée ou par voix de synthèse.
Minspeak	C'est un concept selon lequel le langage est représenté par une combinaison de pictogrammes réduits sur une page, avec des appareils dédiés. Les pictogrammes sont polysémiques, ils représentent plusieurs concepts. Une synthèse vocale est intégrée au dispositif.
Snap Scene	C'est une application qui permet d'utiliser des scènes visuelles* (VSD : Visual Scenes Displayed) et de communiquer à partir de celles-ci.

	<i>* Utilisés dans les dispositifs avec une synthèse vocale, les concepts langagiers sont placés à différents endroits sur l'image qui, une fois activés, font entendre le message. La scène visuelle peut être une image, une photo ou un environnement virtuel représentant une situation, un lieu ou une expérience.</i>
Proloquo2Go	C'est une application robuste, contenant une bibliothèque de 25 000 symboles. Des photos peuvent être intégrées dans l'application. Elle contient des voix naturelles, y compris de vraies voix d'enfants. Les méthodes d'accès sont l'accès tactile et le balayage, notamment avec des contacteurs.
Snap Core First	C'est une application basée sur des pictogrammes, avec un vocabulaire et une grammaire organisés de manière spécifique et personnalisable. Elle propose de nombreuses langues et voix. L'accès est direct, de manière tactile et/ou par commande oculaire.
Mind Express	C'est un logiciel de communication qui utilise des pictogrammes et des lettres, et qui est accessible par écran tactile, souris, <i>joystick</i> (manette), contacteur(s), pointage de tête et commande oculaire. Il présente également une voix synthétique.
The Grid (GRID 3 actuellement)	C'est un logiciel qui permet de communiquer à l'aide de pictogrammes représentant des mots et des phrases, avec quatre niveaux de grilles personnalisables, ainsi qu'à l'aide de texte. Il est accessible par de nombreux moyens dont la commande oculaire, et possède une voix de synthèse.
Communicator 5	C'est un logiciel de CAA complet, accessible notamment par commande oculaire et offrant plusieurs voix pour communiquer.
Super Core 30	C'est un système de langage constitué de plus de 2 500 mots de base et pictogrammes associés. Il permet de nombreuses méthodes d'accès, y compris la commande oculaire. Il contient également une sortie vocale. <i>Le Super Core 50 est la taille au-dessus, avec des cellules plus petites et plus de grilles.</i>

N.B. : la description des logiciels est succincte et n'est pas exhaustive.

Modèle de participation pour la CAA (Beukelman & Mirenda)

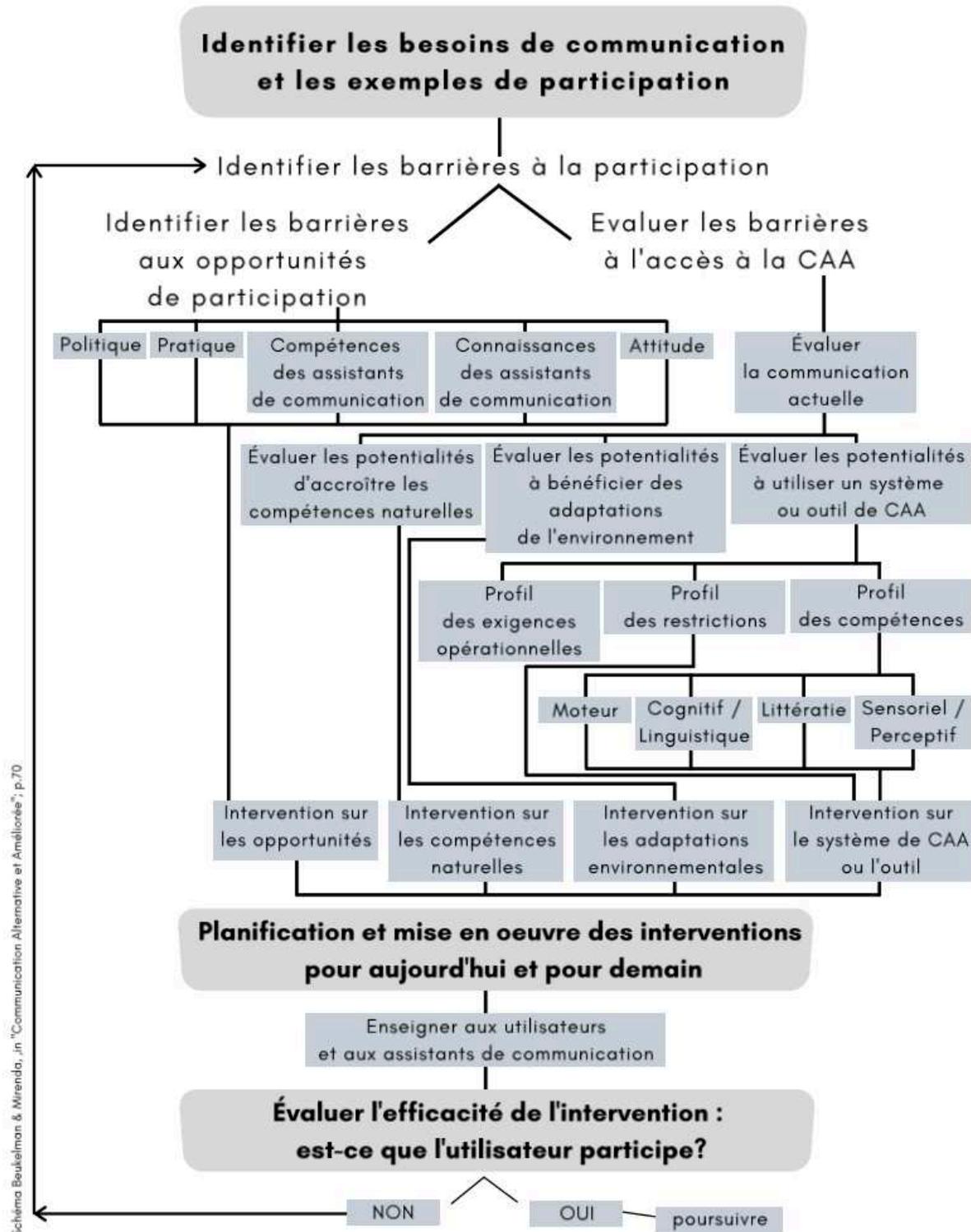
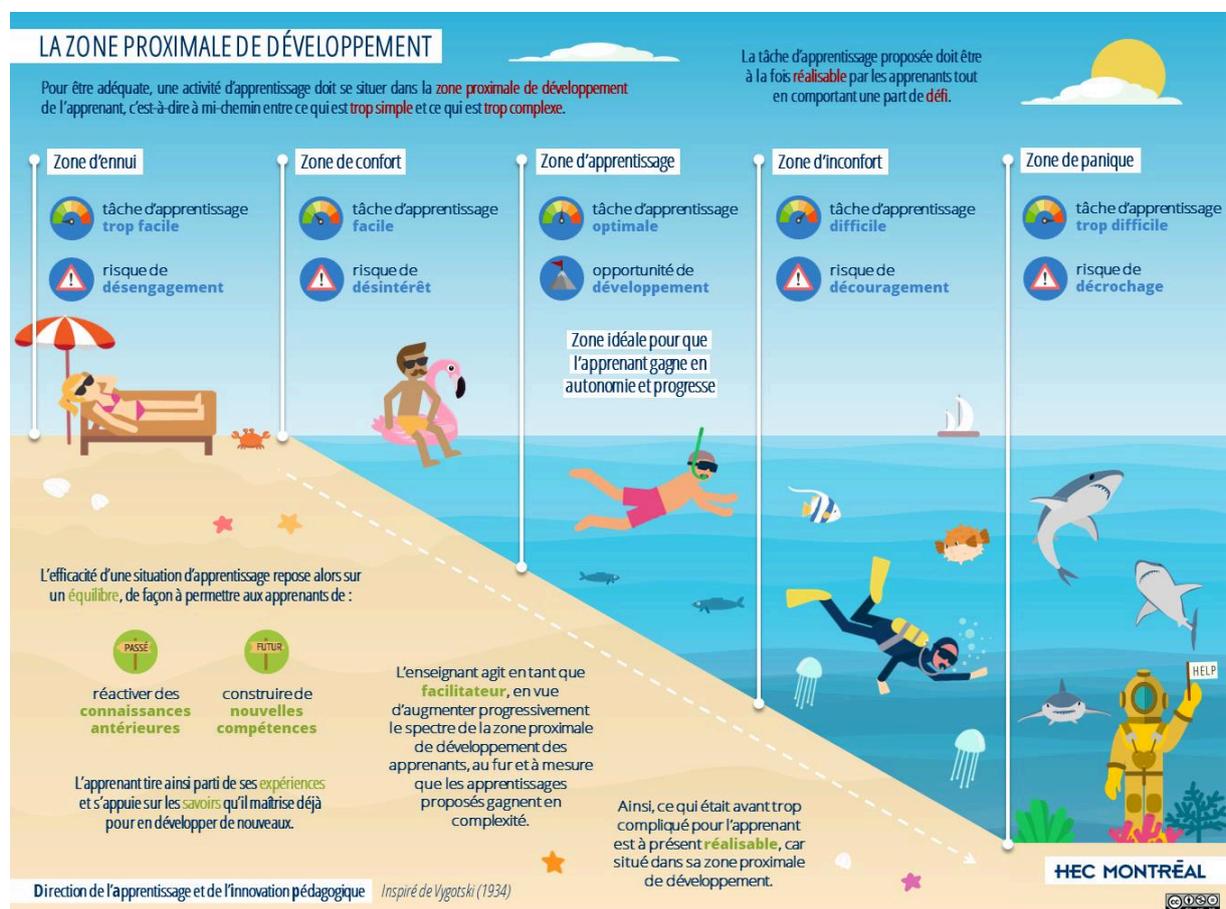


Schéma Beukelman & Mirenda, in "Communication Alternative et Améliorée", p.70

ANNEXE 7 : Visuel de la zone proximale de développement (ZPD), inspiré de Vygotski (1934), de la Direction de l'apprentissage et de l'innovation pédagogique HEC Montréal

La ZPD est définie par l'écart « entre l'âge mental, ou le niveau de développement présent, qui est déterminé à l'aide des problèmes résolus de manière autonome, et le niveau qu'atteint l'enfant quand il résout des problèmes non plus tout seul mais en collaboration » (Vygotski, 1934). Autrement dit, elle décrit ce que l'enfant est capable de faire avec l'aide de quelqu'un de plus compétent et se situe donc au-delà de ce qu'il est capable de réaliser seul.

La Direction de l'apprentissage et de l'innovation pédagogique décrit 5 zones : la zone d'ennui, la zone de confort, la zone d'apprentissage, la **zone d'inconfort** et la zone de panique.



Représentation de la ZPD par la Direction de l'apprentissage et de l'innovation pédagogique (HEC Montréal)

ANNEXE 8 : Sigles des structures citées dans le mémoire

Différents sigles ont été utilisés tout au long de ce mémoire pour désigner les différentes structures d'accueil des personnes atteintes du syndrome de Rett. Pour faciliter la lecture, nous avons fait le choix de les expliciter ici :

- **IME (Institut Médico-Educatif)** : accueille des enfants et des adolescents en situation de handicap atteints de déficience intellectuelle, quel que soit le degré de leur déficience.

- **IEM (Institut d'Education Motrice)** : prend en soins les enfants et les adolescents dont la déficience motrice nécessite le recours à un suivi médical et une aide pour leur intégration familiale, sociale et professionnelle.

- **EEAP (Établissements pour Enfants et Adolescents Polyhandicapés)** : accueille et accompagne des enfants et des adolescents en situation de polyhandicap.

- **EEP (Établissements pour Enfants Polyhandicapés)** : accueille et accompagne des enfants en situation de polyhandicap.

- **SESSAD (Services d'Education Spéciale et de Soins A Domicile)** : accompagne des enfants en situation de handicap et les familles, pour une prise en soins précoce, l'aide au développement de l'enfant, le soutien à la scolarité et/ou à l'acquisition de l'autonomie.

- **MAS (Maison d'Accueil Spécialisée)** : héberge de façon permanente des adultes en situation de handicap dépendants, ayant besoin d'aide pour réaliser les actes de la vie quotidienne.

ANNEXE 9 : Présentation des outils d'évaluation cités

Tableau des outils d'évaluation disponibles pour l'évaluation de la CAA, inspiré du mémoire d'orthophonie « Quelle évaluation orthophonique pour la mise en place d'un dispositif de communication alternative et améliorée pour les personnes présentant des troubles du spectre de l'autisme et/ou une déficience intellectuelle ? » de V. Pupier et M. Souchard (2016).

Outils d'évaluation	Auteur, année	Population	Objectif global	Type d'évaluation
CHESSEP (Communication en situation de Handicap complexe : Evaluer, Situer, S'adapter, Elaborer un Projet individualisé)	Crunelle et al. (2013, 2015)	Personnes en situation de handicap complexe	Etablir un profil de communication pour lui donner des aides adaptées et un projet personnalisé	Grilles d'évaluation
Dialogoris 0/4 ans	Antheunis, Ercolani-Bertrand et Roy (2006)	Enfants de 0 à 4 ans	Evaluer le développement des aptitudes de communication	Entretien parental
EFI (Évaluation des compétences Fonctionnelles pour l'Intervention)	Willaye et al. (2002 pour la version 2.0)	Ados et adultes ayant de l'autisme et une déficience intellectuelle modérée à sévère	Evaluer les compétences du quotidien pour l'intervention	Epreuve cotée
EVALO-BB (Evaluation du langage oral - bébé)	Coquet, Ferrand, Roustit (2010)	Enfants de moins de 36 mois ou enfant sans langage	Profil de développement : rapport aux autres, expression, compréhension, ...	Observation, questionnaire parental
Grille d'évaluation dynamique de la communication non symbolique d'après Dynamic Assessment of Nonsymbolic Communication	Adaptée par Courtois et Amadid, d'après Snell et Loncke (2002)	Enfants	Communication actuelle (non symbolique, gestes, mots, pictogrammes) et capacité de développement	Questionnaire pour les parents et l'équipe de professionnels
Grille de Wetherby et Prutting	Wetherby et Prutting (1984)	Enfants avec TSA	Déterminer les formes et les fonctions de communication	Grille avec situations filmées
Réseaux sociaux (social networks)	Blackstone et Hunt Berg (2003)	Personne avec BCC	Identifier les partenaires et le mode de comm. avec chaque partenaire	Questionnaire

VB-MAPP (Verbal Behavior Milestones Assessment and Placement Program)	Sundberg (2008)	Personne avec troubles du langage	Compétences, obstacles au développement, orientation	Evaluation directe, questions aux parents et pro.
Vineland (Echelle d'évaluation du comportement adaptatif)	Sparrow et al. (1984)	Tout venant	Comportement adaptatif dans les domaines de la socialisation, de la comm. de l'autonomie et de la motricité	Echelle, entretien semi-structuré, étalonné
PNDS (Protocole national de diagnostic et de soins) : syndromes de Rett et apparentés	HAS (2017)	Personne atteinte du syndrome de Rett	Différentes grilles globales, non spécifiques à la communication (sévérité clinique).	Grilles
PREL (Premiers Raisonnements et Émergence du Langage)	Cogi'Act	Personne avec troubles du langage	Conduites protologiques, langagières et symboliques,	Observation, grilles, épreuves

Questionnaire destiné aux orthophonistes, exerçant en France, ayant déjà pris en soins un patient présentant un syndrome de Rett

Bonjour à toutes et à tous.

Je suis Julie Uguen et j'étudie en cinquième année au Centre de Formation Universitaire en Orthophonie (CFUO) de Poitiers.

Dans le cadre de mon mémoire de fin d'études, encadré par Marie VOISIN-DU BUIT (orthophoniste), nous avons pour projet de **réaliser un état des lieux de la prise en soins orthophonique de la communication pour les personnes présentant un syndrome de Rett**. Notre travail consiste donc à réaliser une enquête de terrain auprès des orthophonistes et des parents pour cerner les pratiques et les besoins concernant la prise en soins de la communication des personnes présentant un syndrome de Rett en orthophonie. Nous souhaitons donc recueillir, par le biais de ce questionnaire, des informations sur votre pratique professionnelle concernant la prise en soins en orthophonie de votre patient.

Les réponses aux questionnaires et nos recherches théoriques constitueront une base à l'élaboration d'un outil d'information sur la prise en soins de la communication pour les personnes présentant un syndrome de Rett. Remplir ce questionnaire vous prendra environ 20 minutes. Il sera ouvert du 11/11/2020 au 27/12/2020.

Je vous remercie par avance de l'aide que vous apporterez à notre projet de recherche, dans le cadre de mon mémoire de fin d'études en orthophonie.

Julie UGUEN, étudiante en Master 2 au CFUO de Poitiers

Ce questionnaire est strictement anonyme et ne collecte aucune donnée personnelle. Lors de questions ouvertes ou de champs libres, veuillez rester très factuel pour éviter toute collecte d'informations personnelles vous concernant et plus précisément (votre nom ou celui de votre enfant, un numéro de téléphone, une adresse email, le nom d'un professionnel de santé, etc.) dans le souci de préserver l'anonymat. Si cette recommandation n'est pas suivie, je ne pourrais pas exploiter le retour de collecte d'informations du questionnaire.

- 1. En quelle année avez-vous obtenu votre CCO ?**

- 2. Combien de patient(s) atteint(s) du syndrome de Rett avez-vous reçu(s) au cours de votre exercice pour une prise en soins de la communication ?**

ATTENTION, les questions suivantes concerneront le dernier patient atteint du syndrome de Rett suivi.

3. Dans quel lieu travailliez-vous lorsque vous avez suivi votre patient ?

- Dans votre cabinet libéral
- Dans une structure médico-sociale en tant que salarié(e)
- Dans une structure médico-sociale en tant qu'orthophoniste libéral(e)
- Au domicile de votre patient

4. Quelles sont les modalités d'accompagnement de votre patient ?

- CAMSP
- IME
- SESSAD
- A domicile
- Inclusion scolaire
- Autre :

5. Quand la prise en soins a-t-elle débuté ?

6. Quel était l'âge de votre patient au début de votre prise en soins ?

7. Qui avez-vous sollicité pour recueillir des informations concernant la communication de votre patient ?

- Les parents de votre patient
- Autres membres de l'entourage proche
- Kinésithérapeute
- Ergothérapeute
- Enseignant

- Equipe éducative (éducateur spécialisé, éducateur de jeunes enfants, AMP, ...)
- Autre :

8. Par quel(s) moyen(s) avez-vous collecté les informations concernant la communication de votre patient ?

- Test(s) standardisé(s)
- Questionnaire rempli par les parents / proches
- Questionnaire rempli par les autres professionnels suivant votre patient
- Entretien(s) avec les parents / proches
- Observation de votre patient dans la vie de tous les jours
- Enregistrement vidéo de votre patient dans la vie de tous les jours
- Observation de votre patient en séance d'orthophonie
- Enregistrement vidéo en séance d'orthophonie
- Autre :

9. Si vous avez utilisé un ou plusieurs outil(s) spécifique(s) (test standardisé, grille, questionnaire, ...), veuillez-le(s) préciser :

- Inventaire des réseaux sociaux
- CHESSEP
- Le profil des compétences de communication quotidienne chez l'enfant
- La grille de Wetherby et Prutting
- Dialogoris 0/4
- EVALO BB
- Aucun outil spécifique
- Autre :

10. Avez-vous observé la communication de votre patient avec plusieurs partenaires de communication ?

- Oui
- Non

11. Quels étaient ces partenaires de communication ?

- Les parents de votre patient
- Autres membres de l'entourage proche de votre patient
- Professionnels de santé prenant en soins votre patient

- Enseignant
- Equipe éducative (éducateur spécialisé, éducateur de jeunes enfants, AMP, ...)
- Autre :

12. Concernant les compétences langagières et communicationnelles de votre patient, lesquelles avez-vous évaluées ?

- Les précurseurs du langage oral (contact visuel, tour de rôle, attention conjointe, ...)
- Le langage au niveau réceptif
- Le langage au niveau expressif
- La motricité orale
- La communication non symbolique / non verbale (vocalisations, tensions corporelles...)
- Les compétences en littératie
- Les fonctions de communication utilisées (faire des choix, commenter, refuser, initier...)
- L'accès au OUI / NON fiable
- Les dispositifs et stratégies déjà mis en place par le passé
- Autre :

* La littératie correspond à l'acquisition de compétences en lecture et en écriture.

13. Sur quel(s) point(s) avez-vous interrogé la famille de votre patient ?

- Les activités quotidiennes de votre patient
- Les intérêts de votre patient
- Ce qui favorise la participation sociale de votre patient
- Ce qui freine la participation sociale de votre patient
- Les besoins de communication actuels de votre patient
- Les besoins de communication futurs de votre patient
- Les partenaires de communication de votre patient
- La manière dont communique votre patient avec ses différents partenaires de communication
- Leur disponibilité pour assister aux séances
- Leur disposition à se former à la CAA
- Leurs attentes et leurs besoins par rapport à la communication de leur enfant
- Autre :

14. Quelle était la fréquence hebdomadaire moyenne de vos séances ?

- 1 fois par semaine
- 2 fois par semaine
- 3 fois par semaine et plus

15. Quelle serait la fréquence idéale selon vous ?

16. Quelle était la durée moyenne de vos séances ?

- < 30 minutes
- 30 minutes
- 45 minutes
- > 45 minutes

17. Quelle serait la durée idéale de la séance selon vous ?

18. Comment se déroulaient-elles ?

- En séance individuelle
- En groupe

19. D'une façon générale, quels étaient vos principaux objectifs de prise en soins ?

*Veuillez sélectionner 3 réponses maximum

- Maintenir et renforcer les compétences langagières expressives
- Maintenir et renforcer les compétences langagières réceptives
- Maintenir et renforcer le regard
- Développer des stratégies de communication non verbale
- Elargir la gamme des fonctions de communication (faire des choix, commenter, ...)
- Développer un OUI / NON fiable
- Développement de la littératie
- Mettre en place une CAA
- Autre :

20. Comment communiquait votre patient lors de votre première rencontre ?

- Expressions faciales
- Mouvements corporels (tensions, orientation du corps vers, ...)

- Gestes (pointer, agiter, ...)
- Regard vers des objets, des individus et/ou des images
- Vocalisations
- Mots (même si écholaliques, approximatifs, ...)
- Phrases (même si écholaliques, approximatives, association de deux mots, ...)
- Utilisation d'un dispositif de CAA
- Autre :

21. Si votre patient possédait déjà un ou plusieurs dispositif(s) de CAA, veuillez préciser le(s)quel(s) :

Concernant le tableau suivant :

22. Quel(s) dispositif(s) de CAA connaissez-vous ?

23. Quel(s) dispositif(s) de CAA avez-vous **essayé(s)** avec votre patient lors de votre prise en soins ?

	Oui, je connais ce dispositif de CAA	Non, je ne connais pas ce dispositif de CAA	Oui, j'ai essayé ce dispositif de CAA avec mon patient
LSF ou Français signé			
COGHAMO			
Sésame			
Makaton			
PECS			
Tableaux de communication / Tableaux de langage assisté (TLA)			

	Oui, je connais ce dispositif de CAA	Non, je ne connais pas ce dispositif de CAA	Oui, j'ai essayé ce dispositif de CAA avec mon patient
Classeur PODD			
Classeur de communication adapté par vos soins			
Logiciel de scènes visuelles (ex : Snap Scene)			
Logiciel de communication Mind Express			
Logiciel de communication Minspeak			
Logiciel de communication The Grid			
Application LetMe talk			
Application Proloquo2Go			
Application Snap Core First			

Si le(s) dispositif(s) de CAA que vous avez essayé(s) n'apparaît / n'apparaissent pas dans la liste ci-dessus ou si vous n'en avez pas essayé avec votre patient, veuillez le préciser ici :

24. Avez-vous mis en place un ou plusieurs dispositif(s) de CAA pour votre patient lors de votre prise en soins ?

- Oui
- Non

25. Pour quelle(s) raison(s) n'avez-vous pas mis en place de dispositif de CAA avec votre patient lors de votre prise en soins ?

- Mon patient n'avait pas les prérequis nécessaires
- Mon patient était trop jeune
- Mon patient était trop âgé
- Mon patient possédait déjà un dispositif de CAA
- Je ne connais pas suffisamment les différents dispositifs de CAA
- Pas d'accès à suffisamment de dispositifs pour les essayer avec mon patient
- Pas de reprise au quotidien par l'entourage de mon patient
- Mise en place qui prend du temps (chronophage)
- Un de mes objectifs principaux était de renforcer le langage oral
- Autre :

26. Veuillez préciser le(s) dispositif(s) que vous avez mis en place avec votre patient à la suite des essais :

27. Quels critères concernant votre patient avez-vous pris en compte pour choisir ce dispositif de CAA ?

- Compétences langagières et communicationnelles
- Capacités cognitives et linguistiques (conscience de soi, intention communicative, ...)
- Niveau de symbolisme (permanence de l'objet, relation symboles-référent, ...)
- Fonctions exécutives (mnésiques, attentionnelles, ...)
- Capacités motrices de votre patient (capacités de pointage, moyen d'accès alternatif...)
- Compétences sensorielles / perceptives (vision, audition, ...)
- Compétences sociales
- Autre :

28. Quels critères concernant le dispositif de CAA vous ont semblé les plus importants à considérer pour votre patient ? * Veuillez sélectionner 5 réponses maximum

- Possibilité d'ajuster le temps de réponse
- Dispositif de CAA linguistiquement robuste (large vocabulaire, organisation cohérente...)
- Dispositif disposant d'une synthèse vocale
- Dispositif disposant de la commande oculaire

- Niveau de connaissances techniques et compétences requises pour maîtriser le dispositif de CAA
- Possibilité d'utilisation dans différents lieux de vie
- Possibilité de le faire évoluer dans le temps
- Existence d'une large communauté de familles utilisant le même dispositif de CAA
- Possibilité de financement
- Options ergonomiques du dispositif de CAA (portabilité, option de montage sur un fauteuil roulant, ...)
- Solidité du dispositif de CAA
- Facilité de réparation en cas de problème ou de panne
- Autre :

29. Avec quel(s) professionnel(s) avez-vous travaillé pour la mise en place du dispositif de CAA ?

- Ergothérapeute
- Kinésithérapeute
- Neuropsychologue
- Orthoptiste
- Aucun autre professionnel
- Autre :

30. Selon vous, est-il nécessaire de proposer plusieurs dispositifs de CAA à votre patient ?

- Oui
- Non

31. Avez-vous eu recours à la modélisation pour que votre patient apprenne à utiliser son dispositif ?

- Oui
- Non

« Modéliser c'est parler à la personne oralement et interagir en utilisant, en plus, les moyens de CAA proposés, dans le but de lui donner un modèle. » Communiquer autrement, E. Cataix-Nègre.

32. Le dispositif de CAA a-t-il été investi par votre patient dans plusieurs milieux (école, domicile, dans l'institution, ...) ?

- Oui
- Non

33. Votre patient l'utilisait-il avec plusieurs partenaires de communication (parents, camarades, ...) ?

- Oui
- Non

34. Avez-vous mis en place un dispositif par commande oculaire avec votre patient ?

- Oui
- Non

35. Pour quelle(s) raison(s) n'avez-vous pas mis en place un dispositif par commande oculaire avec votre patient ?

- Je ne connais pas de dispositif par commande oculaire
- Mon patient possédait déjà un autre dispositif de CAA répondant à ses besoins
- Je n'avais pas accès aux dispositifs de commande oculaire pour l'essayer avec mon patient
- Mon patient ne semblait pas suffisamment intéressé ou motivé lors de l'évaluation
- Mon patient ne semblait pas avoir les prérequis nécessaires
- Mon patient présentait des troubles visuels importants
- Le coût financier est trop élevé
- Autre :

36. Quelles fonctions de communication avez-vous ciblées lors de votre prise en soins ?

	Pas tout	du	Plutôt pas	Plutôt	Totalement
Obtenir de l'attention					
Faire des choix					
Faire des demandes					
Affirmer					
Refuser / protester					
Conventions sociales (saluer, dire au revoir, ...)					
Converser					
Raconter une histoire					
Plaisanter					
Commenter					
Exprimer un sentiment					
Poser des questions					
Donner une réponse					

Si vous avez ciblé d'autres fonctions de communication, veuillez les préciser ici :

37. Quelles stratégies encourageant votre patient à communiquer utilisez-vous lors de votre prise en soins ?

	Pas du tout	Plutôt pas	Plutôt	Toujours
Établir un contact visuel lors de l'échange				
Inclure votre patient dans les conversations				
Être cohérent (approche, langage, vocabulaire)				
Communication attrayante, amusante				
Reconnaître et renforcer toutes les tentatives de communication				
Commenter et attribuer une signification aux réponses, actions, comportements de votre patient				
Donner des repères temporels				
Communication contextuelle (« ici et maintenant »)				
Utiliser une communication multimodale*				
Créer des opportunités de communication en adaptant des situations ou des activités de la vie quotidienne				
Faire correspondre le vocabulaire et les activités aux intérêts du patient				
Donner du temps pour répondre				

	Pas du tout	Plutôt pas	Plutôt	Toujours
Vérifier que votre patient est bien positionné				
Réduire les distractions autour de votre patient				
Disponibilité de son moyen de communication en tout temps				

* Une *communication multimodale* met en jeu plusieurs modes de communication dans les échanges entre les interlocuteurs (le toucher, le regard, le geste, la parole ...), comme l'association de la parole aux gestes et aux pictogrammes lorsque vous vous adressez à l'enfant.

Si vous avez utilisé d'autres stratégies favorisant l'engagement de votre patient à communiquer, veuillez les préciser ici :

38. Proposez-vous des activités en musique à votre patient ?

- Oui
- Non

39. Lisez-vous des histoires avec votre patient ?

- Oui
- Non

40. Pourriez-vous décrire, dans les grandes lignes, le déroulement d'une séance-type que vous avez proposée à votre patient ?

Cette question n'est pas obligatoire. Elle a pour objectif de donner des informations qualitatives concernant les séances proposées par les orthophonistes en France pour la prise en soins de la communication des patients atteints du syndrome de Rett. Merci pour votre aide !

ATTENTION à bien respecter les conditions d'anonymat (ne pas diffuser votre nom ou celui de votre enfant, un numéro de téléphone, une adresse email, le nom d'un professionnel de santé, etc.).

41. Si vous avez mis en place un dispositif de CAA, pour quelle(s) raison(s) avez-vous sollicité la famille de votre patient ?

- Choix du dispositif de CAA
- Identifier les thèmes préférés de votre patient
- Vérifier que le dispositif répond bien aux besoins actuels de votre patient au quotidien
- Vérifier que le dispositif répond bien aux besoins futurs de votre patient au quotidien
- Vérifier la possibilité d'utiliser le dispositif au quotidien (portabilité, robustesse, ...)
- Enrichissement du dispositif par la famille
- Apprendre à programmer le dispositif
- Le financement du dispositif
- Pas de sollicitation particulière
- Autre :

42. Quel(s) partenaire(s) de communication de votre patient avez-vous formé(s) à l'utilisation du dispositif de CAA ?

- Les parents de votre patient
- Autres membres de l'entourage proche de votre patient
- Kinésithérapeute prenant en soins votre patient
- Ergothérapeute prenant en soins votre patient
- Enseignant
- Equipe éducative (éducateur spécialisé, éducateur de jeunes enfants, AMP, ...)
- Aucun partenaire de communication
- Autre :

43. A quel(s) partenaire(s) de communication avez-vous fourni des informations sur les stratégies de communication propres à votre patient ?

- Les parents de votre patient
- Autres membres de l'entourage proche
- Kinésithérapeute prenant en soins votre patient
- Ergothérapeute prenant en soins votre patient

- Enseignant
- Equipe éducative (éducateur spécialisé, éducateur de jeunes enfants, AMP, ...)
- Aucun partenaire de communication
- Autre :

44. La famille de votre patient assistait-elle aux séances d'orthophonie ?

- Toujours
- Souvent
- Rarement
- Jamais

45. Si elle assistait peu ou pas aux séances, veuillez préciser la/les raison(s) :

- Obligations ne permettant pas à la famille d'être disponible (professionnelles, taxi, ...)
- Eloignement géographique par rapport au lieu de prise en soins de leur enfant (internat, accueil de jour)
- Moment privilégié avec le thérapeute (plus de disponibilité de la part de l'enfant, ...)
- Autre :

46. Vers quels réseaux d'informations et de soutien avez-vous orienté la famille de votre patient ?

- Sites internet (Isaac, ...)
- Associations (AFSR, ...)
- Conférences
- Réseaux sociaux (groupes Facebook, ...)
- Ressources documentaires
- Aucun
- Autre :

47. Actuellement, assurez-vous toujours le suivi de votre patient en orthophonie ?

- Oui
- Non

48. Quand s'est terminée votre prise en soins ?

49. Pour quelle(s) raison(s) la prise en soins s'est-elle arrêtée ?

- La prise en soins a permis de répondre aux besoins et attentes de votre patient et de sa famille
- Manque de régularité des séances
- Vous avez changé de lieu de travail
- Déménagement de la famille
- Autre :

50. D'une manière générale, vous êtes-vous senti(e) en difficultés lors de la prise en soins de votre patient ?

- Oui, lors de la demande de prise en soins
- Oui, lors de l'évaluation
- Oui, lors de la prise en soins
- Non, je ne me suis pas senti(e) en difficultés

51. Pour quelle(s) raison(s) vous êtes-vous senti(e) en difficultés ?

- Peu d'informations disponibles sur l'évaluation de la communication de patients atteints du syndrome de Rett (littérature, ressources, ...)
- Peu d'informations disponibles sur la prise en soins orthophonique de la communication de patients atteints du syndrome de Rett (littérature, ressources, ...)
- Difficultés à choisir un dispositif de CAA pour votre patient parmi ceux qui existent
- Difficultés à trouver les ressources nécessaires pour proposer des activités adaptées à votre patient
- Difficultés à contourner certains troubles caractéristiques ou associés au syndrome de Rett (stéréotypies manuelles, ...)
- Difficultés à développer un lien pour communiquer avec votre patient
- Difficultés à développer une alliance thérapeutique avec la famille du patient
- Autre :

52. Aviez-vous déjà connaissance du syndrome de Rett avant cette prise en soins ?

- Oui
- Non

53. De quelle manière en aviez-vous eu connaissance ?

- Formation initiale (études en orthophonie)
- Formation professionnelle continue
- Réseau autour du syndrome de Rett (AFSR, ...)
- Expérience professionnelle
- Autre :

54. Parmi les caractéristiques du syndrome de Rett et les troubles pouvant y être associés suivants, lesquels connaissiez-vous avant de débiter la prise en soins ?

- Stéréotypies manuelles
- Perte de la motricité fine
- Perte de la motricité globale
- Difficultés respiratoires
- Troubles du sommeil
- Scoliose / cyphose
- Crises d'épilepsie
- Altération du tonus musculaire
- Fatigue / vigilance réduite
- Anxiété accrue
- Dyspraxie / apraxie
- Dystonie
- Trouble de l'intégration sensorielle
- Perte auditive
- Difficultés de traitement auditif
- Acuité visuelle altérée
- Champ visuel altéré
- Apraxie oculomotrice
- Déficience visuelle corticale
- Troubles gastro-intestinaux
- Aucun

55. Avez-vous eu besoin d'une aide extérieure pour adapter votre prise en soins ?

- Oui
- Non

56. Quelle(s) étai(en)t cette / ces aide(s) ?

- Contact auprès d'un(e) orthophoniste prenant en soins un patient atteint du syndrome de Rett
- Contact auprès d'un(e) association (AFSR, ...)
- Recherches dans la littérature
- Autre :

57. Seriez-vous intéressé(e) par la mise en place d'un outil d'information, s'appuyant sur les données de la littérature, vous procurant des renseignements sur la prise en soins spécifique de la communication pour les patients atteints du syndrome de Rett ?

- Oui
- Non

Je vous remercie de nous avoir accordé un peu de votre temps pour répondre à ce questionnaire. Votre aide nous est très précieuse pour notre projet de recherche, consistant à réaliser l'état des lieux de la prise en soins orthophonique de la communication pour les personnes présentant un syndrome de Rett.

N'hésitez pas à diffuser ce questionnaire autour de vous.

Julie UGUEN, étudiante en Master 2 au CFUO de Poitiers

Questionnaire destiné aux parents français d'un enfant présentant un syndrome de Rett

Bonjour à toutes et à tous.

Je suis Julie Uguen et j'étudie en cinquième année au Centre de Formation Universitaire en Orthophonie (CFUO) de Poitiers.

Dans le cadre de mon mémoire de fin d'études, encadré par Marie VOISIN-DU BUIT (orthophoniste), nous avons pour projet de **réaliser un état des lieux de la prise en soins orthophonique de la communication pour les personnes présentant un syndrome de Rett**. Notre travail consiste donc à réaliser une enquête de terrain auprès des orthophonistes et des parents pour cerner les pratiques et les besoins concernant la prise en soins de la communication des personnes présentant un syndrome de Rett en orthophonie.

Nous souhaitons donc recueillir, par le biais de ce questionnaire, des informations sur votre expérience en tant que partenaires de communication privilégiés concernant la prise en soins en orthophonie de votre enfant. Les réponses aux questionnaires et nos recherches théoriques constitueront une base à l'élaboration d'un outil d'information sur la prise en soins de la communication pour les personnes présentant un syndrome de Rett. Remplir ce questionnaire vous prendra environ 10 minutes. Il sera ouvert du 11/11/2020 au 27/12/2020.

Je vous remercie par avance de l'aide que vous apporterez à notre projet de recherche, dans le cadre de mon mémoire de fin d'études en orthophonie.

Julie UGUEN, étudiante en Master 2 au CFUO de Poitiers

Ce questionnaire est strictement anonyme et ne collecte aucune donnée personnelle. Lors de questions ouvertes ou de champs libres, veuillez rester très factuel pour éviter toute collecte d'informations personnelles vous concernant et plus précisément (votre nom ou celui de votre enfant, un numéro de téléphone, une adresse email, le nom d'un professionnel de santé, etc.) dans le souci de préserver l'anonymat. Si cette recommandation n'est pas suivie, je ne pourrais pas exploiter le retour de collecte d'informations du questionnaire.

1. Quelles sont les modalités d'accompagnement de votre enfant ?

- CAMSP
- IME
- SESSAD
- Domicile
- Inclusion scolaire
- Autre :

2. Pour quel type de prise en soins votre enfant a-t-il été suivi en orthophonie ?

- Oralité
- Communication
- Les deux
- Mon enfant n'a jamais été suivi par un orthophoniste

3. Pour quelle(s) raison(s) votre enfant n'a-t-il jamais bénéficié d'une prise en soins orthophonique pour la communication ?

- Je ne trouve pas d'orthophoniste pour prendre en soins mon enfant
- Mon enfant bénéficie déjà de multiples prises en soins
- Je ne savais pas que cette prise en soins était possible
- Autre :

4. A quel âge votre enfant a-t-il pu bénéficier d'un premier suivi orthophonique pour la prise en soins de la communication ?

5. Où a eu lieu la prise en soins orthophonique de votre enfant ?

- Dans la structure précédemment cochée
- En cabinet libéral
- A domicile
- Autre :

6. A quelle fréquence les séances d'orthophonie ont-elles été réalisées ?

- 1 fois par semaine
- 2 fois par semaine
- 3 fois par semaine et plus

- Je ne sais pas

Veillez cocher la fréquence moyenne en cas de plusieurs suivis.

7. Pensez-vous avoir bien compris le projet de soins de votre enfant en orthophonie ?

- Oui
- Non
- Je ne le connais pas

8. Quelles sont vos principales attentes, en tant que parents, concernant la prise en soins orthophonique de votre enfant ? * Veuillez sélectionner 4 réponses maximum

- Augmentation de la participation sociale de votre enfant
- Amélioration de la compréhension de votre enfant
- Amélioration de l'intelligibilité de votre enfant
- Augmentation de l'autonomie de votre enfant
- Diminution des troubles du comportement de votre enfant
- Maintenir et renforcer les compétences communicationnelles de votre enfant
- Élargir la gamme des fonctions de communication utilisées par votre enfant (demander, faire un choix, commenter, ...)
- Développer un OUI / NON fiable
- Développement de la littératie*
- Mise en place d'un dispositif de CAA pour votre enfant
- Aucune attente particulière
- Autre :

*La littératie correspond à l'acquisition des compétences en lecture et en écriture.

9. Avant de débiter la prise en soins orthophonique, comment communiquait votre enfant ?

- Expressions faciales
- Mouvements corporels (tensions, orientation du corps vers, ...)
- Gestes (pointage doigts, mains, pieds, ...) et/ou signes

- Regard vers des objets, des individus et/ou des images
- Vocalisations
- Mots (même si écholaliques, approximatifs)
- Phrases (même si écholaliques, approximatifs, association de deux mots, ...)
- Utilisation d'un ou plusieurs dispositif(s) de CAA
- Autre :

10. Veuillez préciser quel(s) étai(en)t ce(s) dispositif(s) de CAA :

11. Qui en était à l'initiative ?

- Vous-même
- L'ergothérapeute suivant votre enfant
- Autre :

12. Lors de l'évaluation de la communication de votre enfant, pour quelle(s) raison(s) avez-vous été sollicité(e) ?

- Connaître les activités quotidiennes de votre enfant
- Connaître les intérêts de votre enfant
- Connaître ce qui favorise sa participation sociale
- Connaître ce qui freine sa participation sociale
- Connaître les besoins de communication actuels de votre enfant
- Connaître les besoins de communication futurs de votre enfant
- Identifier les partenaires de communication de votre enfant
- Connaître la manière dont vous communiquez avec votre enfant (ex : sourire pour acquiescer, ...)
- Connaître la manière dont votre enfant communique avec ses différents partenaires de communication
- Connaître vos disponibilités pour assister aux séances
- Connaître votre disposition à vous former à la CAA
- Connaître vos attentes et besoins par rapport à la communication de votre enfant
- Aucune sollicitation
- Autre :

13. Pensez-vous que votre enfant soit capable de communiquer avec un dispositif de CAA ?

- Oui
- Non

14. Quel est votre degré de familiarité avec la CAA (formations, lectures, réseaux, ...) ?

- Je m'y connais beaucoup
- Je m'y connais un peu, je débute
- Je ne connais pas du tout la CAA

15. Votre enfant a-t-il bénéficié d'essais de dispositif(s) de CAA en séance d'orthophonie ?

- Oui
- Non
- Je ne sais pas

16. Votre enfant a-t-il bénéficié d'une période d'essai du dispositif, en dehors des séances, à votre domicile ?

- Oui
- Non

17. Est-ce qu'un ou plusieurs dispositifs de CAA a/ont été mis en place pour votre enfant par l'orthophoniste ?

- Oui
- Non

Veillez préciser le(s)quel(s) : *

18. Pour quelle(s) raison(s) le(s) dispositifs de CAA n'a/ont pas été mis en place par l'orthophoniste ?

- Un dispositif de CAA a été mis en place par un autre professionnel de santé
- Un dispositif de CAA a été mis en place par nos propres moyens
- Pas de proposition de mise en place de dispositif de CAA par l'orthophoniste

- Pas de demande de mise en place de dispositif de CAA de notre part
- Autre :

19. Actuellement, quel(s) dispositif(s) de CAA est/sont utilisé(s) par votre enfant ?

Veillez écrire "aucun" si votre enfant n'utilise pas de dispositif de CAA actuellement.

20. Lors de la mise en place du ou des dispositif(s) de CAA pour votre enfant, pour quelle(s) raison(s) l'orthophoniste vous a-t-il sollicité(e) ?

- Choix du dispositif de CAA
- Identifier les thèmes préférés de mon enfant
- Vérifier que le dispositif de CAA réponde bien aux besoins actuels de mon enfant
- Vérifier que le dispositif de CAA réponde bien aux besoins futurs de mon enfant
- Possibilité d'utiliser le dispositif de CAA au quotidien (portabilité, solidité, ...)
- Apprendre à programmer le dispositif de CAA
- Le financement du dispositif de CAA
- Aucune sollicitation
- Autre :

21. Avez-vous été formé(e) à l'utilisation du/des dispositif(s) de CAA par l'orthophoniste ?

- Oui
- Non

22. De quelle(s) manière(s) l'orthophoniste vous a-t-il formé(e) ?

- Manière informelle (conversation)
- Document facile à lire
- Modélisation* lors d'une séance
- Modélisation vidéo
- Autre :

**Modélisation* : l'orthophoniste parle à votre enfant oralement et interagit en utilisant le dispositif de CAA dans le but de donner de donner un modèle.

23. Utilisez-vous le(s) dispositif(s) de CAA, mis en place par l'orthophoniste, avec votre enfant au quotidien ?

- Oui, souvent
- Oui, de temps en temps (situations de jeu, ...)
- Non, rarement
- Non, jamais

24. Quelles en sont les raisons ?

- Je n'ai pas accès au dispositif de CAA mis en place
- Je ne sais pas comment utiliser le dispositif de CAA
- Je crains que cela freine mon enfant dans le développement de son langage oral
- J'utilise un autre dispositif de CAA, non proposé par l'orthophoniste, avec mon enfant
- Je comprends et communique plus facilement avec mon enfant sans dispositif de CAA
- Autre :

25. Assistez-vous aux séances d'orthophonie ?

- Oui, toujours
- Oui, souvent
- Non, rarement
- Non, jamais

26. Si vous y assistez rarement ou jamais, quelle(s) en sont les raison(s) ?

- Organisation rendant ma participation impossible (obligations professionnelles, taxi, ...)
- Eloignement géographique par rapport au lieu de prise en soins de votre enfant (internat, accueil de jour)
- Je ne savais pas que cela était possible
- Autre :

27. L'orthophoniste vous a-t-il donné des conseils pour favoriser la communication de votre enfant ?

- Oui
- Non

28. Quels sont les conseils que vous a donnés l'orthophoniste ?

- Etablir un contact visuel avec votre enfant lors de l'échange
- Vérifier que votre enfant est bien positionné pour communiquer
- Réduire les distractions autour de votre enfant
- Inclure votre enfant dans les conversations
- Être cohérent (approche, langage, vocabulaire)
- Faire correspondre le vocabulaire et les activités aux intérêts de votre enfant
- Communiquer de façon attrayante, amusante
- Donner du temps à votre enfant pour répondre
- Reconnaître et renforcer les tentatives de communication de votre enfant
- Commenter et attribuer une signification aux réponses, actions et comportements de votre enfant
- Donner des repères temporels à votre enfant
- Communiquer en contexte (parler de ce qu'il se passe « maintenant » et « ici »)
- Utiliser une communication multimodale* avec votre enfant
- Adapter les activités pour donner à votre enfant l'occasion de communiquer
- Rendre disponible son moyen de communication en tout temps
- Intégrer de la musique dans les activités
- Lire des histoires avec votre enfant
- Autre :

* *Une communication multimodale* met en jeu plusieurs modes de communication dans les échanges entre les interlocuteurs (le toucher, le regard, le geste, la parole ...).

29. Vers quels réseaux d'informations et de soutien l'orthophoniste vous a-t-il orienté(e) ?

- Sites internet (Isaac, ...)
- Associations (AFSR, ...)
- Conférences
- Réseaux sociaux (groupes Facebook, ...)
- Ressources documentaires
- Aucun
- Autre :

30. Votre enfant bénéficie-t-il toujours d'une prise en soins orthophonique ?

- Oui
- Non

31. Pour quelle(s) raison(s) votre enfant ne bénéficie-t-il plus d'une prise en soins orthophonique ?

- Je ne trouve pas d'orthophoniste pour prendre en soins mon enfant
- Mon enfant bénéficie déjà de multiples prises en soins
- La prise en soins effectuée a permis de répondre aux besoins et attentes de communication de mon enfant
- Autre :

32. Combien d'orthophonistes ont suivi votre enfant jusqu'à ce jour ?

33. Avez-vous rencontré des difficultés pour trouver un orthophoniste pour suivre votre enfant ?

- Oui
- Non

34. Quelles ont été ces difficultés ?

- Pas d'orthophoniste dans la structure accueillant votre enfant
- Difficultés à trouver un orthophoniste en libéral ayant une formation en CAA
- Difficultés à trouver un orthophoniste en libéral ayant connaissance du syndrome de Rett
- Temps d'attente pour obtenir un rendez-vous > 6 mois
- Temps d'attente pour obtenir un rendez-vous > 1 an
- Autre :

35. Que souhaiteriez-vous voir se développer ou se modifier dans la prise en soins orthophonique de la communication de votre enfant ?

- Davantage d'informations sur les dispositifs de CAA disponibles
- Davantage d'informations sur le suivi de votre enfant
- Davantage de conseils concernant les stratégies de communication à mettre en place avec votre enfant

- Davantage d'orientation vers les réseaux d'information et de soutien
- Mise en place d'un dispositif de CAA
- Davantage de soutien lors de la mise en place du dispositif de CAA
- Davantage de soutien pour le maintien du dispositif de CAA au long terme
- Autre :

Je vous remercie de nous avoir accordé un peu de votre temps pour répondre à ce questionnaire. Votre aide nous est très précieuse pour notre projet de recherche, consistant à réaliser l'état des lieux de la prise en soins orthophonique de la communication pour les personnes présentant un syndrome de Rett.

N'hésitez pas à diffuser ce questionnaire autour de vous.

Julie UGUEN, étudiante en Master 2 au CFUO de Poitiers

ÉTAT DES LIEUX DE LA PRISE EN SOINS DE LA COMMUNICATION DANS LE CADRE DU SYNDROME DE RETT : Enquête auprès des orthophonistes et des parents

RESUME : La communication dans le cadre du syndrome de Rett est un domaine de plus en plus investigué à l'étranger, mais reste peu exploré dans la littérature française. Notre étude se propose de mener un état des lieux de la prise en soins orthophonique de la communication des personnes atteintes de ce syndrome, en France. Nous avons interrogé les orthophonistes français et les parents ayant un enfant porteur du syndrome de Rett à ce sujet, par le biais de deux questionnaires. La plupart des orthophonistes de l'enquête suivent les meilleures pratiques définies dans les lignes directrices internationales, publiées en langue anglaise en 2020 et basées sur un consensus d'experts. Bon nombre d'entre eux collaborent avec les principaux partenaires de communication des patients. Cependant, certains domaines sont susceptibles d'être développés, tels que les connaissances sur le syndrome de Rett ou l'accès à davantage de dispositifs de Communication Alternative et Améliorée (CAA) robustes, notamment par commande oculaire. En réponse au besoin de soutien et d'informations des orthophonistes et des parents pour développer la communication des personnes atteintes du syndrome de Rett, cette étude met en évidence la nécessité de traduire les lignes directrices et/ou de créer un outil pour les partager.

Mots-clés : Syndrome de Rett, Polyhandicap, Prise en soins de la communication, Communication Alternative et Améliorée.

STATUS OF COMMUNICATION CARE IN THE CONTEXT OF RETT SYNDROME: Survey of speech-language pathologists and parents

SUMMARY: Communication in the context of Rett syndrome is a field that is increasingly investigated abroad, but that remains little considered in the French literature. Our study aims to conduct an inventory of speech therapy communication care for people diagnosed by the Rett syndrome in France. We interviewed French speech therapists and parents with a child with this syndrome about this subject, by the means of two questionnaires. Most of speech-language therapists that have completed our survey follow best practices according to international recommendations, published in 2020 in English and based on expert consensus. Many of them collaborate with their patient's primary communication partners. However, some areas are susceptible to be developed, such as knowledge of Rett syndrome or access to more robust Alternative and Augmentative Communication (AAC), especially by eye-tracking. In response to the need for support and information from speech-language pathologists and parents to develop communication skills for people with Rett syndrome, this research highlights the necessity to translate the guidelines and/or create a tool to share them.

Keywords: Rett Syndrome, Multi-handicapped patients, Communication intervention, Alternative and Augmentative Communication.