

UNIVERSITÉ DE POITIERS
Faculté de médecine et de pharmacie
École d'orthophonie

Année 2014-2015

MÉMOIRE

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

présenté par

Constant LE ROUX

L'ORALITÉ ALIMENTAIRE CHEZ LES ENFANTS ET
ADOLESCENTS ATTEINTS DU SYNDROME CHARGE,
ÉTAT DES LIEUX DU VÉCU DES FAMILLES

Directeur du mémoire : Dr Jean-Pascal LEBRETON, praticien hospitalier

Membres du jury : Mme Michèle BAUDEQUIN, orthophoniste

Mme Typhaine VEAU, orthophoniste

M. Franck BERTEAU, conseiller-formateur

Mme Corinne BLOUIN, psychologue

UNIVERSITÉ DE POITIERS
Faculté de médecine et de pharmacie
École d'orthophonie

Année 2014-2015

MÉMOIRE

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

présenté par

Constant LE ROUX

L'ORALITÉ ALIMENTAIRE CHEZ LES ENFANTS ET
ADOLESCENTS ATTEINTS DU SYNDROME CHARGE,
ÉTAT DES LIEUX DU VÉCU DES FAMILLES

Directeur du mémoire : Dr Jean-Pascal LEBRETON, praticien hospitalier

Membres du jury : Mme Michèle BAUDEQUIN, orthophoniste

Mme Typhaine VEAU, orthophoniste

M. Franck BERTEAU, conseiller-formateur

Mme Corinne BLOUIN, psychologue

REMERCIEMENTS

- Le Dr Jean-Pascal LEBRETON pour avoir accepté de diriger et d'accompagner ce mémoire.

- Les membres du jury pour avoir porté de l'intérêt à ce travail de recherche :
Mme Michèle BAUDEQUIN et Mme Corinne BLOUIN pour leurs remarques structurantes ;
M. Franck BERTEAU pour son écoute, ses conseils, et sa participation active à cette recherche ;
Mme Typhaine VEAU pour l'aide précieuse qu'elle m'a apportée dans mon travail, ainsi que pour son implication en tant que maître de stage dans la transmission de son métier d'orthophoniste.

- Le Pr Véronique ABADIE pour la disponibilité dont elle a fait preuve, sa rigueur et l'appui qu'elle m'a fourni dans la construction de mon outil de recherche.

- Mme Nathalie MORAND et les membres du bureau de l'association CHARGE – l'enfant Soleil pour leur intérêt et leur rôle essentiel dans la diffusion de mon travail auprès des parents.

- M. Serge BERNARD (CRESAM) et Mme Christine MICHON (CESSA) pour avoir fait suivre mon travail aux familles concernées.

- Les parents d'enfants atteints du Syndrome CHARGE qui ont accepté de répondre aux nombreuses questions posées, ainsi que leurs enfants « hors normes » qui justifient autant de questionnements.

- Les équipes du CESSA et du CAMSP de l'APSA pour leur accueil, les réflexions partagées et leur contribution à ma formation au travail en équipe.

- Les enseignants des écoles d'orthophonie de Nantes et de Poitiers pour leur volonté de transmettre leur savoir et leur expérience.

- Tous les maîtres de stage qui m'ont accueilli et formé au cours de ces quatre années d'études, qui m'ont permis de m'interroger et ont fourni un cadre à ma pratique professionnelle naissante.

- Ma famille et mes amis pour leur soutien sans faille.

AVANT-PROPOS : pourquoi ce mémoire d'orthophonie ?

- Pourquoi s'intéresser aux troubles de l'oralité alimentaire en orthophonie ?

L'annexe 1 du Bulletin officiel n° 32 du 5 septembre 2013 rappelle que « *l'orthophonie s'intéresse [...] à toutes les altérations de la sphère oro-faciale sur les plans moteur, sensitif et physiologique, ce qui recouvre les altérations de phonèmes, les dysfonctions linguales, les troubles des modes respiratoires, la dysphagie, les troubles observés dans les paralysies faciales et les dysfonctionnements de l'appareil manducateur.* »

Nous verrons au cours de ce mémoire en quoi ces notions, désormais inscrites dans le décret de compétences de l'orthophoniste, sont toutes impliquées dans ce que l'on désigne par le terme d'« oralité alimentaire ». Ce type de travail est relativement récent en orthophonie, et à l'heure actuelle de plus en plus de praticiens se forment à l'évaluation et à la rééducation des troubles de l'oralité.

En ce qui nous concerne, notre parcours de stages nous a confronté à plusieurs reprises à ces problématiques, d'abord en tant qu'observateur à l'EHPAD *L'Espérance* (Nantes), puis à l'Institut d'Éducation Motrice *La Marrière* (APF, Nantes). Notre première expérience pratique a eu lieu au CAMSP polyvalent de Saint-Sébastien-sur-Loire (44) où nous avons pu participer à la mise en place d'un groupe autour de l'oralité avec de jeunes enfants et leurs parents.

Parallèlement à nos stages, nous avons bénéficié d'enseignements théoriques qui ont suscité notre intérêt particulier pour ces questions et soutenu notre réflexion naissante, notamment dans le cadre des interventions de M. Benoît Chevalier, kinésithérapeute à Angers et formateur auprès des professionnels impliqués dans la prise en charge des troubles de l'oralité alimentaire.

Nous avons donc souhaité approfondir ces premières expériences en choisissant d'effectuer l'un de nos stages de dernière année dans une institution pour jeunes sourdaveugles particulièrement concernés par ces troubles.

- Pourquoi s'intéresser au Syndrome CHARGE ?

« *L'orthophoniste dispense des soins à des patients de tous âges présentant des troubles*

congénitaux, développementaux ou acquis, sans distinction de sexe, d'âge, de culture, de niveau socioculturel ou de type de pathologie. » (Bulletin officiel n° 32 du 5 septembre 2013, annexe 1).

Le Syndrome CHARGE fait partie des nombreuses maladies rares dont l'expression nécessite l'intervention précoce d'un orthophoniste. On entend par « maladie rare » un groupe de plus de 7000 entités nosographiques qui touchent moins d'une personne sur 2000. En France, une maladie est dite rare lorsque moins de 30 000 personnes en sont atteintes (Thibault, 2012). Comme nous le verrons, les multiples atteintes liées au Syndrome CHARGE entraînent des conséquences néfastes sur le développement de l'oralité alimentaire. Si le diagnostic et les connaissances étiologiques de ce syndrome se sont beaucoup affinés ces dernières années, il n'en reste pas moins méconnu de beaucoup de professionnels. Nous souhaiterions brièvement expliquer le parcours qui nous a mené à nous y intéresser dans le cadre de notre mémoire de fin d'études.

Notre première rencontre avec une personne atteinte du Syndrome CHARGE a eu lieu à l'occasion d'un stage en libéral chez Mme Corinne Souchaud (Poitiers). Le travail visait notamment la rééducation des troubles de l'oralité alimentaire.

À la même période, nous avons suivi les cours sur la surdicécité dispensés par M. Franck Berteau, orthophoniste et conseiller-formateur au CRESAM (Centre national de REssources pour Enfants et Adultes Sourdaveugles et Sourds Malvoyants, Poitiers). Les échanges que nous avons eus avec lui à cette occasion nous ont permis de nous interroger plus en profondeur sur le multihandicap sensoriel.

Au cours de notre stage de dernière année au Centre d'Éducation Spécialisé pour Sourds-Aveugles (CESSA, Poitiers) sous la direction de Mme Typhaine Veau, nous avons rencontré plusieurs enfants, adolescents et jeunes adultes atteints du Syndrome CHARGE. Avec l'un d'entre eux, nous avons plus spécialement travaillé dans une perspective de réhabilitation de l'oralité alimentaire. Nous avons pu échanger longuement avec l'orthophoniste sur son approche et son expérience de ces troubles chez les patients CHARGE de l'institution.

En octobre 2014, nous avons eu la chance d'assister aux journées de rencontres et de formation sur le Syndrome CHARGE organisées conjointement par l'association CHARGE - l'enfant Soleil, le CRESAM, l'Hôpital Necker, l'Association Nationale des Personnes SourdAveugles (ANPSA) et le CESSA. Ces trois journées furent très riches sur le plan théorique, de même qu'en termes de rencontres et d'échanges avec des professionnels, parents et enfants venus de toute la France. En ce début d'année universitaire, elles furent l'occasion pour nous de mieux appréhender notre objet d'étude et constituèrent une source de motivation importante dans la construction de notre travail.

TABLE DES MATIÈRES

<i>LISTE DES SCHÉMAS ET FIGURES</i>	1
I. INTRODUCTION	2
- Contexte de la recherche.....	2
- Objectifs de l'étude.....	2
- Articulation du mémoire.....	3
II. PARTIE THÉORIQUE	4
<u>A) L'ORALITÉ ALIMENTAIRE</u>	4
1) Origine du concept d'oralité	4
2) Le développement de l'oralité alimentaire	5
2.1. L'oralité alimentaire primaire.....	5
2.2. L'oralité alimentaire secondaire.....	6
3) Les sens impliqués dans l'oralité alimentaire	8
3.1. Le toucher.....	8
3.2. L'olfaction.....	9
3.3. Le goût.....	11
3.4. L'audition.....	12
3.5. La vision.....	13
3.6. La proprioception ou le sixième sens.....	14
4) Les aspects psycho-affectifs de l'oralité alimentaire	14
5) Les troubles de l'oralité alimentaire : la dysoralité	15

5.1. Classification selon les étiologies.....	16
5.1.1. Les causes organiques.....	16
5.1.2. Les causes psychologiques.....	16
5.1.3. Les causes traumatiques.....	17
5.2. Alimentation artificielle et troubles de l'oralité alimentaire.....	18
5.2.1. Les différents procédés de nutrition artificielle.....	18
5.2.2. Conséquences iatrogènes sur l'alimentation orale.....	22
5.2.3. La reprise alimentaire per os.....	23
5.3. L'orthophonie dans la prise en charge multidisciplinaire de la dysoralité.....	25
5.3.1. L'accompagnement parental.....	25
5.3.2. Les différentes approches orthophoniques de la dysoralité.....	26
<u>B) LE SYNDROME CHARGE</u>	30
1) Historique: de l'association au syndrome	30
2) Diagnostic actuel	32
3) Prévalence	33
4) Étiologies	33
5) Sémiologie	33
5.1. Anomalies oculaires.....	34
5.2. Anomalies oto-rhino-laryngologiques.....	34
5.2.1. Atrésie des choanes.....	34
5.2.2. Malformations labio-vélo-palatines.....	35
5.2.3. Anomalies de l'oreille et déficit auditif et vestibulaire.....	35
5.2.4. Troubles olfactifs.....	36
5.2.5. Troubles du goût, troubles laryngés et oro-pharyngés.....	36
5.3. Autres anomalies neurologiques.....	36
5.3.1. Paralysie faciale périphérique unilatérale.....	36
5.3.2. Anomalies cérébrales retrouvées à l'I.R.M.....	36
5.3.3. Quelques autres troubles neurologiques.....	37
5.4. Autres malformations organiques.....	37
5.4.1. Dysmorphie faciale.....	37
5.4.2. Malformations digestives.....	38
5.4.3. Hypoplasie génitale.....	38

5.4.4. Malformations cardiaques.....	38
5.4.5. Malformations rénales.....	38
5.4.6. Anomalies squelettiques.....	38
5.5. Le retard de croissance.....	39
5.6. Retard mental et troubles du comportement.....	39
6) Les troubles de l'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE.....	40
6.1. Étiologies.....	40
6.2. Sémiologie et conséquences fonctionnelles.....	41
6.2.1. Troubles de la ventilation.....	41
6.2.2. Troubles de la succion.....	41
6.2.3. Troubles de la déglutition.....	42
6.2.4. Troubles de la mastication.....	43
6.2.5. Troubles digestifs.....	43
6.2.6. Troubles sensoriels précoces.....	44
6.2.7. Alimentation artificielle.....	45
6.2.8. Hypersensibilité et réflexe nauséux invalidant.....	45
6.3. Évolution.....	45
6.4. Prise en charge multidisciplinaire.....	46
III. PARTIE EXPÉRIMENTALE.....	48
<u>A) PROBLÉMATIQUE ET HYPOTHÈSES DE RECHERCHE.....</u>	<u>48</u>
<u>B) RAPPEL DES OBJECTIFS DE L'ÉTUDE.....</u>	<u>49</u>
<u>C) MATÉRIEL ET MÉTHODE.....</u>	<u>49</u>
1) Méthodologie de l'outil de recherche.....	49
1.1. Choix du questionnaire.....	49
1.2. Construction du questionnaire.....	50
1.3. Contenu du questionnaire.....	51
1.4. Diffusion du questionnaire.....	51
2) Critères d'inclusion et d'exclusion des participants.....	52

3) Analyse des données	53
<u>D) RÉSULTATS</u>	54
1) Répartition de la population de l'étude	54
2) Les antécédents	55
2.1. Naissance.....	55
2.1.1. Terme de grossesse.....	55
2.1.2. Hospitalisation néonatale.....	55
2.2. Diagnostic.....	56
2.2.1. Âge du diagnostic.....	56
2.2.2. Les atteintes précoces.....	57
2.3. Le carrefour aérodigestif dans les deux premières années.....	57
2.3.1. Allaitement et biberon.....	57
2.3.2. Fausses-routes.....	57
2.3.3. Encombrement et gêne respiratoire.....	58
2.4. L'alimentation artificielle.....	58
2.4.1. Type de nutrition entérale.....	58
2.4.2. Reprise de l'alimentation orale.....	59
2.5. Chirurgie anti-reflux gastro-œsophagien.....	60
3) Actuellement	60
3.1. L'alimentation artificielle.....	62
3.2. La déglutition.....	62
3.3. La mastication.....	63
3.4. Les aspects sensoriels.....	64
3.4.1. Le goût.....	64
3.4.2. L'olfaction.....	64
3.4.3. La température.....	65
3.4.4. Les textures.....	65
3.5. Les troubles digestifs.....	66
3.5.1. Le reflux gastro-œsophagien.....	66
3.5.2. Les haut-le-cœur et les vomissements.....	66
3.5.3. Les douleurs digestives.....	67
3.5.4. La constipation.....	67

3.6. Hypersensibilité et réflexe nauséeux.....	67
3.7. Le repas.....	68
3.7.1. Durée.....	68
3.7.2. Comportements au cours du repas.....	68
3.7.3. Ressenti et inquiétude des parents.....	69
3.7.4. Les adaptations.....	69
3.8. Les prises en charge des troubles de l'oralité alimentaire.....	71
3.8.1. Quels professionnels ?.....	71
3.8.2. Les attentes parentales vis-à-vis de la prise en charge.....	72
3.8.3. Les évolutions.....	72
3.9. Remarques et commentaires libres.....	72
4) Relations entre les troubles actuels et les antécédents.....	74
<u>E) DISCUSSION.....</u>	75
1) Synthèse des résultats et confrontation avec les données de la littérature.....	75
2) Peut-on établir des liens entre la dysoralité et certains antécédents ?.....	85
2.1. Hospitalisations précoces.....	85
2.2. Atteintes précoces.....	85
2.3. Autres antécédents.....	86
3) Existe-t-il des spécificités des troubles de l'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE ?.....	87
3.1. Handicap multisensoriel et dysoralité.....	87
3.2. Les antécédents de nutrition entérale.....	88
3.3. Les troubles de la mastication.....	88
3.4. Les troubles de la déglutition.....	89
3.5. Les troubles digestifs.....	89

3.6. L'hypersélectivité alimentaire.....	89
4) Intérêts et limites de l'étude.....	90
4.1. Intérêts.....	90
4.2. Limites.....	91
4.2.1. Biais méthodologiques.....	91
4.2.2. Biais relatifs à la population de l'étude.....	93
5) Propositions de prise en charge orthophonique des troubles de l'oralité alimentaire chez les patients atteints d'un Syndrome CHARGE.....	95
5.1. Prise en charge de l'oralité alimentaire primaire.....	96
5.1.1. La prématurité.....	96
5.1.2. Les hospitalisations répétées.....	98
5.1.3. La sonde naso-gastrique.....	99
5.1.4. La fente faciale.....	99
5.1.5. Les fausses-routes précoces.....	100
5.1.6. Le reflux gastro-œsophagien.....	101
5.2. Prise en charge de l'oralité alimentaire secondaire.....	101
5.2.1. Le passage à la cuillère.....	101
5.2.2. La mastication.....	102
5.2.3. Toujours des fausses-routes.....	104
5.2.4. La gastrostomie et la reprise alimentaire.....	105
5.2.5. Les troubles olfactifs.....	106
5.2.6. L'hypersensitivité.....	107
5.3. L'adolescence et l'âge adulte.....	108
5.4. Synthèse de la prise en charge.....	109
IV. CONCLUSION.....	110
<i>BIBLIOGRAPHIE</i>.....	111
<i>ANNEXES</i>	
<i>Annexe 1 : QUESTIONNAIRE</i>.....	I
<i>Annexe 2 : TÉMOIGNAGES DE PARENTS</i>.....	XV

LISTE DES SCHÉMAS ET FIGURES

<u>Figure 1</u> : <i>Les oralités</i> (Thibault, 2007).....	5
<u>Figure 2</u> : <i>Évolution de la déglutition en fonction du développement neuromoteur</i> (Puech & Vergeau, 2004).....	7
<u>Figure 3</u> : <i>Organes sensoriels du goût</i> (Kettaneh & al., 2002).....	11
<u>Figure 4</u> : <i>La sonde naso-gastrique</i>.....	21
<u>Figure 5</u> : <i>La sonde et le bouton de gastrostomie</i>.....	21
<u>Figure 6</u> : <i>Apparence typique de l'association CHARGE</i> (Blake & al., 1990).....	37

I. INTRODUCTION

- Contexte de la recherche :

Le Syndrome CHARGE est une maladie congénitale rare qui provoque une multiplicité d'atteintes d'expression et d'intensité variables. Si ce syndrome a été beaucoup étudié ces dernières années, peu de travaux concernent spécifiquement les troubles de l'oralité alimentaire, alors qu'on les retrouve chez presque tous les jeunes enfants et qu'ils durent parfois jusqu'à l'adolescence et même au-delà.

Les recherches récentes de Dobbelsteyn et al. se sont intéressées aux liens entre les premières expériences sensorielles orales et le développement de l'alimentation chez les enfants CHARGE (2005), puis à la prévalence, aux facteurs de risque et au pronostic des difficultés d'alimentation dans le Syndrome CHARGE (2008).

Nous avons voulu prolonger ce travail en proposant une étude de l'oralité alimentaire chez les personnes CHARGE vivant en France, en partant du vécu des familles pour lesquelles les troubles de l'alimentation constituent une part importante des préoccupations dès la naissance, et souvent durablement. Il s'agit donc de dresser un tableau actuel de ce qui est atteint et préservé chez les enfants et adolescents de 0 à 18 ans, et de croiser les données issues de la recherche médicale/paramédicale avec ce que rapportent les familles à propos de l'alimentation de leur enfant. Si la question de l'oralité alimentaire a été largement traitée en orthophonie au cours des dernières années, à notre connaissance ce mémoire est le premier à s'intéresser spécifiquement à leur expression dans le Syndrome CHARGE.

- Objectifs de l'étude :

- Participer à l'actualisation des connaissances sur le Syndrome CHARGE.
- Identifier les spécificités des troubles de l'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE.
- Identifier les besoins spécifiques des enfants et de leur famille.
- Discuter la place de l'orthophoniste dans la prise en charge multidisciplinaire des troubles de l'oralité alimentaire chez les patients CHARGE.

- Articulation du mémoire :

Après avoir défini ce qu'est l'oralité alimentaire et décrit son évolution au cours du développement, nous nous intéresserons aux dimensions sensorielles et psycho-affectives qu'elle implique.

Nous verrons ensuite comment peuvent s'expliquer les perturbations de l'oralité alimentaire, et notamment les conséquences de la nutrition artificielle sur les fonctions orales.

Nous aborderons enfin les différentes approches thérapeutiques dont peut s'inspirer l'orthophoniste pour remédier aux difficultés constatées.

Dans un second temps, nous reviendrons sur l'histoire de la construction de l'entité nosographique aujourd'hui désignée par le terme de « Syndrome CHARGE ». Nous examinerons les aspects épidémiologiques et étiologiques et nous attarderons sur la sémiologie afin de rendre compte de l'étendue des troubles susceptibles de s'exprimer dans cette maladie.

Notre partie théorique se terminera par une présentation des principaux troubles de l'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE : leurs origines, leurs manifestations, leur évolution, ainsi que les grands axes de prise en charge décrits par la littérature.

Dans la partie expérimentale, après avoir exposé les questionnements soulevés par notre recherche, nous décrirons la méthodologie que nous avons choisi d'utiliser pour y répondre.

Nous présenterons ensuite les résultats recueillis auprès de notre population d'étude, puis nous les discuterons et les confronterons aux données retrouvées dans la littérature. Nous essaierons aussi de circonscrire les intérêts et les limites que comporte notre recherche.

En guise de conclusion, nous tâcherons de proposer des pistes de rééducation orthophonique dans le cadre de la prise en charge multidisciplinaire des troubles de l'oralité alimentaire chez les patients atteints du Syndrome CHARGE.

II- PARTIE THÉORIQUE

A) L'ORALITÉ ALIMENTAIRE :

1) Origine du concept d'oralité :

Le terme « oralité » vient du latin *os, oris* qui signifie la bouche, le visage et par extension l'ouverture, l'entrée, mais aussi la langue, le langage (Court de Gébelin, 1780). La psychanalyse s'est saisie de ces notions pour construire le concept d'oralité qui désigne pour Freud « *tout le système de pulsions qui permet à l'enfant d'assouvir sa faim, elle repose sur l'investissement pulsionnel de la bouche (zone orale), mais dans un sens plus large. L'oralité englobe en fait tous les mouvements psychiques qui permettent au sujet de se saisir d'éléments extérieurs par tous ses sens (la vision notamment) pour les faire siens, les intégrer à son psychisme et les transformer par divers mécanismes de traitement.* » (Braconnier & Golse, 2008).

Pour le Pr Véronique Abadie (2008), « *l'oralité [...] signifie l'ensemble des fonctions dévolues à la bouche, à savoir l'alimentation, la ventilation, le cri, l'exploration tactile et gustative, la communication et le langage. L'oralité [...] implique des notions aussi variées et indissociables que les fonctions sensori-motrices fœtales, l'adaptation à la vie extra-utérine, la fondation du lien mère-enfant, l'adaptation de l'enfant à ses besoins nutritionnels, son organisation psycho-affective et sa construction cognitive, relationnelle et socioculturelle.* »

Dans le cadre de ce mémoire, nous avons choisi de nous intéresser exclusivement à la dimension alimentaire de l'oralité, par opposition à l'oralité verbale qui se développe en parallèle (Thibault, 2007). Nous excluons donc de cette étude les aspects langagiers et de communication orale inhérents à l'oralité. En revanche nous tiendrons compte de toutes les autres fonctions orales indispensables à l'alimentation, car si « *l'oralité ne se réduit ni à l'acte alimentaire, ni au plaisir de succion ou à celui du suçotement [...] de même, son territoire n'est pas strictement limité à la bouche, mais s'étend tout au long du tractus digestif et du tractus respiratoire.* » (Mercier, 2004).

Ce choix ne doit pas être considéré comme une conception clivée de l'oralité, notamment en ce qui concerne la prise en charge de l'oralité troublée : comme le rappelle Catherine Thibault (2004) :

« *Prendre en charge un enfant présentant un trouble de l'oralité c'est prendre en charge toutes les*

fonctions appartenant au monde de l'oralité, fonction de respiration, de relation, de nutrition (déglutition, mastication) et d'expression (mimique, phonation) [...] c'est prendre en charge un enfant atteint dans son corps en lien avec des parents perturbés dans leur parentalité. »

2) Le développement de l'oralité alimentaire :

L'oralité alimentaire se construit par le biais de deux mouvements différents : l'oralité primaire et l'oralité secondaire (Abadie, 2004b ; Thibault, 2004, 2007).

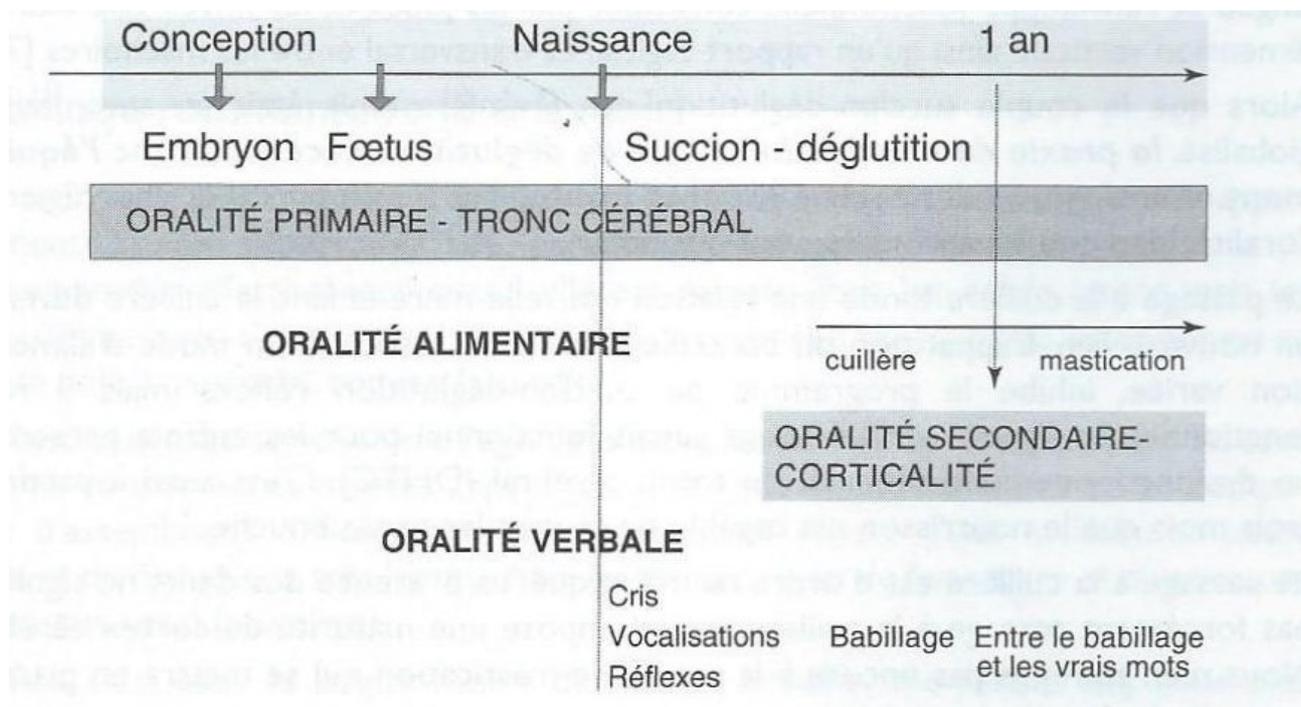


Figure 1 : Les oralités (Thibault, 2007)

2.1. L'oralité primaire alimentaire :

L'oralité primaire renvoie au couple moteur automatique succion-déglutition qui dépend du tronc cérébral et se met progressivement en place *in utero* à partir du troisième mois de l'embryogenèse, c'est-à-dire au moment du passage de l'embryon au fœtus. La première marque de cette oralité débutante est l'apparition du réflexe de Hooker : « au cours de la déflexion céphalique, le palais se forme, la langue descend, la main touche les lèvres, la bouche s'ouvre et la langue sort pour toucher la main. » (Thibault, 2003). Au cours de la dixième semaine on voit ainsi apparaître les premiers mouvements de succion, dans le sens antéro-postérieur (« suckling »).

Cette succion fœtale dite non nutritive permet la bonne croissance de la cavité buccale, ainsi que l'émergence du réflexe de déglutition entre la douzième et la quinzième semaine de la vie intra-utérine (Couly, 1993). Le fœtus va déglutir des quantités de plus en plus importantes de liquide amniotique : « *le volume ingéré est estimé à 150 ml/kg/24h près du terme.* » (Lecanuet, 2002).

Le reste de la vie fœtale est en grande partie occupé à entraîner ce couple succion-déglutition, avec pour objectif qu'il soit mature à la naissance et permette au bébé ses premières tétées. Le bon fonctionnement de ce système nécessite l'intégrité de tous les noyaux moteurs du tronc cérébral : la coordination neurophysiologique de la succion et de la déglutition implique en effet « *la mise en jeu successive et l'activité synchrone de muscles striés innervés par les cinq nerfs crâniens: trijumeau (V), facial (VII), glossopharyngien (IX), vague ou pneumogastrique (X) et grand hypoglosse (XII)* » (Abadie & al., 1999).

Une tétée efficace à la naissance sera donc le signe de la maturation néonatale du tronc cérébral.

Dès la naissance, le nouveau-né sain est capable de s'alimenter en utilisant la succion nutritive, qui apparaît vers la trente-deuxième semaine d'aménorrhée (SA) et sera mature autour de la trente-cinquième (Haddad, 2008). Ce « *réflexe de succion nutritive est déclenché par des récepteurs tactiles péri-buccaux étayés par des afférences sensorielles gustatives, olfactives et par les stimuli neuro-hormonaux issus de l'hypothalamus et du tube digestif.* » (Abadie, 2004b). Contrairement à la succion non nutritive qui n'implique pas la déglutition, la succion nutritive nécessite une bonne coordination entre succion, déglutition et ventilation, ce qui suppose que l'équipement neurologique et anatomique du nouveau-né soit intègre, ce qui n'est par exemple pas le cas chez l'enfant né avant 34 SA (Haddad, 2008). En effet, d'après Véronique Abadie et al. (1999), la coordination succion-déglutition-ventilation ne se développe qu'entre 35 et 37 SA.

2.2. L'oralité secondaire alimentaire :

L'oralité secondaire débute vers l'âge de 5-6 mois : « *l'alimentation va progressivement se corticaliser avec maturation des voies descendantes en provenance de l'opercule rolandique, du faisceau cortico-nucléaire et des noyaux gris centraux. Le faisceau pyramidal est également sollicité.* » (Abadie, 2004b). On assiste ainsi au passage d'une oralité alimentaire automatique dépendant exclusivement de structures sous-corticales, à une oralité alimentaire intégrant une phase orale volontaire qui implique les structures corticales sus-mentionnées. Le passage à l'alimentation à la cuillère ne peut se faire que grâce à cette maturité du cortex cérébral. Le programme automatique

de succion-déglutition reste néanmoins fonctionnel puisque dans notre culture occidentale, l'apprentissage de l'alimentation à la cuillère dure une à deux années. On parle de double stratégie alimentaire impliquant à la fois l'oralité primaire et l'oralité secondaire.

Evolution / Développement

Réflexes archaïques \Rightarrow Actes volontaires \Rightarrow Automatismes
Cadre normal du développement de l'enfant de 0 à 2 ans

Âges Mois	Motricité Globale	Préhension	Temps de préparation	Temps de transport oral	Temps pharyngé	Progression
0-4	asym. + flex tête médiane	Aspiration à la tétine : sein ou biberon		Suckling*	Succion-déglutition réflexe	Liquide
4-6	Tenu assis Contrôle de tête	Tétine + débuts à la cuillère + apprentissage de la boisson au verre	Malaxage	Suckling	Diminution du réflexe de succion-déglutition	Liquide + Semi-liquide
6-9	Rotation 4 pattes Debout	Tétine + cuillère + verre	Malaxage + début de mastication	Suckling** + début sucking	Début de dissociation entre succion et déglutition	Semi-liquide + Mixé
9-12	Marche de côté	Cuillère + verre	Malaxage > mastication	Suckling > sucking		Mixé + Solide mou
12-18	Marche + Différents stades	Cuillère + verre	Malaxage < mastication	Suckling < sucking		Solide mou + Solide dur
18-24	Sensori Moteurs	Cuillère + verre	Mastication Sucking		Succion et déglutition indépendantes	Solide dur

Tableau 1 : Evolution de la déglutition en fonction du développement neuro moteur

Figure 2 : Puech & Vergeau, 2004

C'est au cours de la deuxième année que la mastication commence. C'est une praxie complexe au cours de laquelle les aliments sont broyés et modifiés chimiquement par la salive. « *Il s'agit de l'oralité dentée, destructrice des aliments nouveaux comme autant de champs d'exploration multidimensionnels (saveurs, couleurs, odeurs, textures, préférences culturelles et/ou familiales, ludisme...)* ». » (Thibault, 2013).

La mastication sera permise par de nouvelles compétences motrices qui se mettent progressivement en place au niveau de la sphère orale : les mouvements de langue antéro-postérieurs du bébé (« suckling ») vont s'enrichir de mouvements linguaux de haut en bas (« sucking »). Les mouvements de suckling représentent les premiers schémas moteurs, en rapport avec la posture de décubitus et de flexion du nourrisson ; les mouvements de sucking apparaissent entre 6 et 9 mois et nécessitent que la musculature soit suffisamment développée pour que l'enfant puisse se tenir en position verticale et ainsi effectuer des mouvements de mandibule.

Suckling et sucking se combinent dans la cavité buccale entre 6 et 12 mois et constituent une étape vers la manipulation et la préparation du bol alimentaire (Puech & Vergeau, 2004). Catherine Thibault (2013) précise que c'est entre 9 et 12 mois qu'apparaissent les premiers mouvements dissociés de la langue et de la mandibule. Entre 15 et 18 mois, la langue se muscle et les mouvements linguaux se font dans tout l'espace buccal.

Enfin des mouvements hélicoïdaux de la mandibule vont apparaître au cours du développement de la mastication, dont l'apprentissage dure de quatre à six ans, jusqu'à l'apparition des premières dents permanentes.

C'est autour de l'âge de 3 ans que l'enfant devient capable de coordonner l'utilisation des couverts et la fermeture de la bouche, rendant possible ce qu'on nomme la « propreté orale ». Cette activité gnoso-praxique, spécifique de l'oralité secondaire corticale et conditionnée par l'axe œil-langue-main, devient efficace à partir de 5-7 ans (Thibault 2007).

3) Les sens impliqués dans l'oralité alimentaire :

Les sens fœtaux se développent des plus proximaux aux plus distaux :
toucher → olfaction → gustation → audition → vision (Abadie, 2014).

3.1. Le toucher :

« *Toucher, se toucher, c'est ce que fait le fœtus in utero pour construire les premières représentations de son corps.* » (Haddad, 2008).

Nous avons vu que dès le début de la vie fœtale, la bouche et la main fonctionnent ensemble et que c'est par le toucher que se déclenche le premier réflexe humain qui signe le début de l'exploration de la sphère orale et permet l'apparition des premiers mouvements de succion *in utero*. Monique Haddad (2008) rappelle que « *la peau, organe du toucher est le premier-né de nos organes sensoriels* » et que « *les régions les plus sensibles sont les lèvres et le bout des doigts* ».

Le toucher est donc fondamental dans le développement précoce de l'oralité, en ce que les mains sont pour l'enfant à naître le seul moyen de découvrir son visage, ses lèvres, l'intérieur de sa bouche par la succion du pouce...

Après la naissance, « *le bébé perçoit par tous les pores de sa peau* » (*ibid.*) et c'est encore par le

toucher qu'il va pouvoir construire les expériences qui lui permettront d'approprier son environnement. Isabelle Barbier (2008) écrit que « *la main est un outil extraordinaire [...] Les récepteurs sensoriels qui s'y trouvent en très grand nombre nous informent avec une très grande précision.* » Monique Haddad (2008) ajoute que « *le sens du toucher est un système d'alarme naturel qui permet de faire la différence entre un lieu dangereux et un lieu sûr.* » Cela inclut ce qui entre dans la bouche, et le bébé doit pouvoir toucher les aliments qu'on lui propose avant de les incorporer. Manger avec les doigts ne correspond certes pas à nos standards culturels, mais les parents se rendent bien souvent compte du besoin qu'exprime leur enfant de « patouiller », et cela même quand il ne souffre d'aucune atteinte d'un ou plusieurs autres sens.

Le toucher n'est pas réductible à la main ni à la surface externe de la peau. Catherine Senez (2008) rappelle que la bouche est aussi un organe du toucher : les stéréognosies linguales nous permettent de percevoir des informations tactiles et proprioceptives. La muqueuse de la langue « *contient les corpuscules de Meissner, de Krause, de Pacini qui permettent de capter les formes, la consistance, la texture des substances ainsi que leurs températures.* » (Thibault, 2013). Le tact lingual nous permet ainsi « *de reconnaître la forme des objets : cube, sphère, arête ainsi que la qualité de leur surface.* » (*ibid.*). Le jeune enfant qui porte les objets à la bouche ne s'y trompe pas.

Pour Spitz (1959, cité par Mercier, 2004), c'est d'ailleurs au niveau de la bouche que se fonde la perception tactile, berceau de toute perception extérieure.

Enfin, la température est très liée au sens du toucher et va activer ou atténuer les impressions tactiles (Puisais & Pierre, 1987). Elle met en valeur les odeurs du plat, qui seront tout à fait différentes s'il est froid ou chaud. Le seuil thermique est variable selon les individus (*ibid.*).

3.2. L'olfaction :

L'olfaction permet d'identifier les odeurs et les arômes des aliments, des boissons et de l'air ambiant. Elle peut s'effectuer par deux voies différentes : par les narines (odeurs) ou bien par les voies rétro-nasales lorsqu'un aliment est en bouche (arômes) (Puisais & Pierre, 1987).

Le nouveau-né dispose de capacités de discrimination olfactive très fines : on a ainsi pu mettre en évidence chez des enfants de quatre jours nourris au sein la reconnaissance de l'odeur du lait maternel, et même la capacité à discriminer le lait maternel familial d'un lait maternel non familial (Marlier & Schaal, 1997). Les auteurs expliquent ce phénomène par la sensibilité du bébé « *aux effets de familiarisation* », de même que chez l'adulte « *la discrimination des qualités olfactives est*

étroitement dépendante de leur degré de familiarité. » Ils constatent donc que « dès la première semaine de vie, l'enfant exprime des réponses sélectives envers des odeurs auxquelles il a été exposé dans l'environnement maternel. »

Cela signifie que le fœtus dispose déjà du sens de l'odorat (Schaal, 2011). Le liquide amniotique permet un transfert de substances odorantes, ce qui est attesté par exemple pour l'ail, le cumin, le fenugrec, le curry, l'anis, la menthe, la carotte, le chocolat, l'alcool, la nicotine associée à la fumée de tabac... Or le liquide amniotique est « *activement dégluti mais aussi inhalé et exhalé lorsque le fœtus contracte sa cage thoracique.* » Schaal parle d'un « *bruit de fond olfactif* » qui permet le « *transfert materno-fœtal* ». Il ajoute que « *l'expérience olfactive fœtale contribue [...] à structurer les chaînes nerveuses de l'activité perceptive et cognitive, et à orienter les premières réponses du nouveau-né. Autrement dit, il n'y a pas de rupture sensori-motrice fondamentale entre le fœtus de fin de gestation et le nouveau-né.* » (*ibid.*).

Lorsqu'on parle d'odorat, on prend en compte deux systèmes différents de capteurs sensoriels concourant à la chimioréception nasale : le système olfactif « *composé de plages de neurones sensoriels localisées au sommet des fosses nasales, et dont les axones se projettent vers les bulbes olfactifs, puis vers les structures limbiques et néocorticales* », et le système trigéminal « *constitué des terminaisons du nerf trijumeau réparties de façon diffuse dans les muqueuses respiratoire et olfactive.* » (Schaal, 2011). La composante trigéminal est la plus précoce à se mettre en place, autour de 4 semaines d'âge gestationnel (AG), pour être fonctionnelle vers 7 à 10 semaines d'AG. Les neurones sensoriels olfactifs n'entreront en activité fonctionnelle qu'à partir de 11 semaines d'AG (*ibid.*).

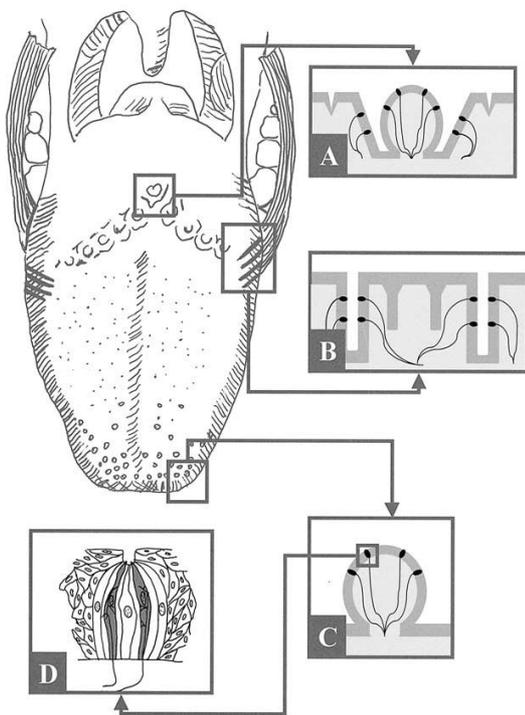
Contrairement à ce qui a été largement avancé par les chercheurs, c'est-à-dire que le système trigéminal ne serait sollicité que lors des « *stimulations intenses à composante tactile (CO₂, menthol) ou irritante (moutarde, piment, acétone)* », Benoist Schaal (2011) avance que « *ces deux systèmes fonctionnent de concert pour optimiser à la fois la perception et la défense des voies respiratoires. Ils sont aussi étroitement reliés aux systèmes de chimioréception orale (gustation et irritation) pour donner naissance à l'unité perceptive, communément désignée par « goût » (dans l'appréhension des aliments).* ». On considère d'ailleurs que le goût dépend de l'olfaction à 80% (Rigal, 2004 ; Senez, 2004).

Puisais et Pierre (1987) insistent aussi sur le rôle d'alerte joué par l'olfaction : « *Le nez avertit d'un état dangereux pour la santé, d'un risque. Il joue le rôle d'une barrière. Il évite aux impuretés de pénétrer en nous.* »

3.3. Le goût :

L'aliment ne peut être goûté que grâce à sa diffusion sur la langue avec la salive (Thibault, 2007).

Le goût est permis par les nombreuses papilles gustatives situées pour la plupart sur la langue. On distingue cinq goûts primaires : le salé, le sucré, l'acide, l'amer et l'« umami » (saveur du glutamate). Tous ces goûts sont perçus par l'ensemble de la langue, mais leur seuil de perception diffère selon la topographie. Ainsi le salé et le sucré sont principalement perçus à la partie antérieure de la langue, l'acide au bord latéral et l'amer au niveau du V lingual (Kettaneh & al., 2002).



« Le bourgeon gustatif (D) est l'organe récepteur du goût. Il est constitué de cellules de soutien et d'une cinquantaine de cellules gustatives porteuses de récepteurs transmembranaires pour les différentes modalités gustatives. Le bourgeon gustatif est porté en plusieurs exemplaires par les papilles caliciformes (A) situées au niveau du V lingual, les papilles foliées (B) situées au bord latéral de la langue, et par les papilles fongiformes (C) les plus nombreuses, situées au bord antérolatéral mais aussi à la partie antérieure du dos de la langue. Il existe également des bourgeons gustatifs au niveau du palais, de la face linguale de l'épiglotte, du pharynx, du larynx et du tiers supérieur de l'œsophage. »

Figure 3 : Organes sensoriels du goût (Kettaneh & al., 2002)

Natalie Rigal (2004) précise que le goût renvoie plus largement à d'autres notions comme celle de « saveur », c'est-à-dire « la qualité perçue par le sens du goût » (Petit Robert, 2006), ou celle de « flaveur », soit « la sensation provoquée conjointement par le goût et l'odeur d'un aliment » (*ibid.*). Rigal parle de « goût-flaveur » qu'elle définit comme l'odeur en bouche et la texture, sous la dépendance de l'olfaction à 80 %. Elle évoque aussi l'aspect de jugement esthétique de type « j'aime » ou « je n'aime pas » auquel est lié le goût, ce qu'elle nomme « goût-hédonique ».

Le Moi gustatif de l'enfant commence à se construire avant la naissance, le liquide amniotique étant marqué par l'alimentation de la mère. À la naissance, le bébé est donc déjà inscrit dans une histoire gustative qui l'amène à préférer certains aliments à d'autres. À ce propos, Jacques Puisais et Catherine Pierre (1987) précisent que « les seuils de préférence ou de rejet des enfants sont en règle

générale beaucoup plus bas que ceux des adultes. C'est-à-dire qu'ils réagissent à des concentrations de saveur beaucoup plus faibles. »

Natalie Rigal (2004) souligne quant à elle l'existence d'un « goût-saveur » universel : « *dès les premières heures de la vie, voire intra-utérin, le sucré est accepté, contrairement aux modalités acides et amères qui font l'objet de rejets universels.* » C'est le « réflexe gusto-facial » mis en évidence par le Pr Matty Chiva (cité par Puisais & Pierre, 1987), auquel les mères donnent une signification : bon, pas bon. Elles auront aussi tendance à reproduire cette expression faciale de plaisir dans leurs échanges avec leur bébé, ce que ce dernier pourra interpréter à son tour comme une promesse sécurisante (*ibid.*).

Le goût continue ensuite à se développer sous l'influence prépondérante de facteurs culturels qui atténuent en partie les spécificités individuelles.

3.4. L'audition :

L'audition est impliquée dans la reconnaissance des aliments et intervient dès la confection du repas, au cours de laquelle naissent des bruits divers (Puisais & Pierre, 1987). Ces bruits transmis par voie aérienne nous renseignent sur les propriétés de l'aliment avant qu'il ne soit dégusté. Pendant la phase de dégustation, le phénomène auditif va aussi jouer un rôle important car les bruits font partie de l'univers du goût : « *En bouche, l'aliment nous confirmera sa nature. Il « dira » : Je suis craquant, croustillant, mou...* » (*ibid.*). Ces informations nous parviennent alors essentiellement par conduction osseuse.

De même, les bruits de l'environnement au cours du repas doivent être pris en considération : « *On sait que les phénomènes digestifs sont modifiés par les effets du bruit. On sait également que les impressions sensorielles sont altérées dans un fond sonore. Le produit perd de la valeur. Il devient plus neutre. Manger dans le bruit ne permet pas de profiter pleinement de son repas.* » (*ibid.*).

Si l'enfant sourd ne sera pas soumis à ces perturbations sonores environnementales, il n'aura toutefois pas accès à ce qui est nommé par l'entourage dans le cadre du repas familial partagé, et qui participe pleinement au développement de l'oralité alimentaire. Les parents d'enfants sourds rapportent parfois cette difficulté de transmission culturelle et affective de leur identité alimentaire familiale.

3.5. La vision :

La vue est le dernier sens à se mettre en place : le fœtus commence à entrevoir seulement entre le sixième et le septième mois de grossesse (ASNAV). À la naissance, les fonctions visuelles sont très limitées (Challe, 2014), elles se développent lentement jusqu'à six ans grâce à la stimulation de l'œil. Une bonne vision n'est pas réductible à une bonne acuité visuelle, mais nécessite aussi un bon champ visuel et une bonne vision binoculaire (ASNAV).

Challe (2014) explique que le champ visuel est la composante qui se met en place le plus précocement, car elle contribue à la fonction d'alerte. Or, Bullinger (cité par Chevalier, 2015) considère que les réactions d'alerte et d'orientation offrent un appui aux fonctions instrumentales. On comprend par là que les perturbations du champ visuel auront des conséquences sur le développement des praxies à l'œuvre dans l'acte alimentaire.

De plus, Bullinger considère que la vision structure la posture (*ibid.*). Challe (2014) soutient cette affirmation et décrit des troubles de l'équilibre et des problèmes posturaux chez les enfants atteints d'une déficience visuelle. Là encore, ces difficultés posturales peuvent avoir des répercussions fonctionnelles sur le processus d'alimentation (troubles de la déglutition par exemple).

Thibault (2007) rappelle par ailleurs que la vision permet d'apprécier l'aspect de l'aliment et de préparer son processus d'incorporation. Ainsi, la salivation est activée à la vue d'un aliment qui nous attire, et l'on connaît l'importance de la présentation d'un plat sur le plaisir que l'on aura à le déguster : « *On mange d'abord avec les yeux* », disent les chefs de restaurants étoilés.

L'œil permet donc d'anticiper la texture, le goût. Nous pouvons ainsi trier, choisir à partir des informations déjà mises en mémoire, car « *les informations visuelles nous permettent de nous souvenir d'émotions, d'acceptations, de refus* » (Puisais & Pierre, 1987). Les mêmes auteurs écrivent que « *la vue est la première barrière sensorielle* », mais avancent que « *l'œil peut se tromper, aussi demande-t-il confirmation à l'olfaction si tout est conforme au palais.* » Ils ajoutent également que « *l'œil n'aime pas être déçu [...] un gâteau, un beau fruit de belle présentation qui ne laissent aucun souvenir olfacto-gustatif représentent une tromperie.* »

Enfin, l'œil a aussi pour tâche de réguler la coordination main-bouche au cours de la prise alimentaire. Un déficit visuel important va donc perturber les praxies nécessaires à l'alimentation.

3.6. La proprioception ou le sixième sens :

« *La proprioception est l'ensemble des processus qui accompagnent et jalonnent chaque opération perceptive, chaque action motrice. C'est [...] le trait d'union entre l'action motrice (posture, gestualité), les affects (plaisir, frustration) et l'organisation temporo-spatiale (anticipation).* » (Thibault, 2013).

Don et Gasquière (2013) ajoutent qu'elle implique la position des différents membres et de leur tonus, en relation avec la situation du corps par rapport à l'intensité de l'attraction terrestre. Quercia explique en ce sens que la proprioception est au centre de la régulation posturale qui est elle-même à la base de la coordination des mouvements (site internet du Dr Quercia : www.dysproprioception.fr). Il identifie donc les troubles proprioceptifs comme étant responsables de troubles posturaux, mais aussi d'un phénomène de « dysperception » qui a pour conséquences d'une part la neutralisation de certaines informations sensorielles ; d'autre part une difficulté de discrimination intra et/ou intersensorielle.

« *Par conséquent posture et perception fonctionnent conjointement afin de permettre l'action.* » (Thibault, 2013).

On peut donc imaginer les nombreuses répercussions de la « dysproprioception » sur le développement et le bon fonctionnement de l'oralité alimentaire, notamment en ce qui concerne les schèmes gnoso-praxiques mis en œuvre au cours de l'alimentation, mais encore les capacités d'anticipation, de régulation tonique, de coordination multisensorielle...

4) Les aspects psycho-affectifs de l'oralité alimentaire :

« *L'alimentation est un élément très fondateur du lien mère-enfant.* » (Abadie, 2004b).

Nous nous contenterons d'évoquer ici quelques éléments qui soulignent combien la structuration de l'oralité alimentaire et les champs de l'existence qu'elle concerne débordent largement les aspects organiques et sensoriels que nous avons décrits plus haut.

C'est grâce au corps à corps mère-enfant que la symbolique alimentaire se construit (Couly & Thibault, 2004).

Golse et Guinot (2004) nous disent que le bébé boit d'abord pour se nourrir, mais qu'il va découvrir lors des premières tétées toute une série de plaisirs tels que « *la voix de sa mère, l'odeur de sa mère, le toucher de sa mère, le holding de sa mère...* » Dans ces expériences affectives, la bouche joue un

rôle central comme limite entre le dedans et le dehors (le soi et le non-soi) et comme lieu de démarcation progressive entre le registre du besoin et celui du désir.

Les auteurs citent encore Bowlby et sa théorie de l'attachement dans laquelle une place essentielle revient à la bouche. Pour eux, si les mécanismes oraux de l'attachement (succion et cri) peuvent être considérés au départ comme faisant partie des besoins primaires d'auto-conservation, la bouche n'en devient pas moins au fur et à mesure « *une fonction essentielle dans l'élaboration du rapport à autrui et du jeu relationnel.* »

Ils avancent ainsi l'idée que la bouche de l'enfant, et donc toute son oralité, participent à la construction de son système pulsionnel dans le champ de sa relation à autrui.

Le processus d'incorporation alimentaire renvoie également à des dimensions psychologiques certaines : « *Déglutir est encore, au-delà de son évidente signification nutritive, chargé de symboles et d'angoisse : c'est incorporer et assimiler en nous-mêmes le monde alimentaire extérieur.* » (Abadie & al., 1999).

Quand l'enfant grandit, l'acte alimentaire reste étroitement lié aux conditions affectives qui en ont permis la découverte et le développement. La diversification des textures et des goûts de l'enfant nécessite d'être soutenue par le regard bienveillant de sa mère ou d'une personne proche de son environnement, même si la relation de nourrissage et ses enjeux ont été considérablement transformés. Couly et Thibault (2004) écrivent à ce propos que « *le passage à la cuillère fonde une relation nouvelle entre la mère et son enfant, la cuillère devient une médiatrice lors de la relation orale et retire à l'enfant son statut de cannibale des origines.* »

Par ailleurs, dès la naissance et toute la vie durant, la dimension hédonique de l'alimentation, relayée par la sensorialité, régit notre rapport à la nourriture, nos aversions, notre appétit, notre capacité à enrichir notre répertoire gustatif et à le partager avec l'autre. L'oralité alimentaire, bien que s'intégrant à une culture donnée avec ses codes et sa transmission propres, est donc particulièrement empreinte de subjectivité. Cela présage bien de la complexité à laquelle le clinicien sera confronté dans les cas où cette oralité alimentaire viendrait à être perturbée.

5) Les troubles de l'oralité alimentaire : la dysoralité :

Catherine Thibault (2007) définit la dysoralité comme « [l'] ensemble des difficultés d'alimentation par voie orale. Il peut s'agir de troubles par absence du comportement spontané d'alimentation, ou par refus d'alimentation, et de troubles qui affectent l'ensemble de l'évolution psychomotrice,

5.1. Classification selon les étiologies :

Abadie (2004b) insiste sur « *la mixité des étiologies organiques et psychogènes des troubles du comportement alimentaire du jeune enfant* » mais rappelle la nécessité d'éliminer les causes organiques avant de parler d'un trouble du comportement alimentaire d'origine psychogène. On comprend par là les difficultés que peuvent rencontrer chercheurs et cliniciens pour classer les troubles observés. Thibault (2007) écrit en ce sens que « *nous sommes à l'entrecroisement des fonctions neuropsychologiques spécifiques et génétiquement programmées, et de la mise en place de processus affectifs, à travers lesquels est impliquée l'histoire propre des parents.* »

Par souci de clarté, nous avons choisi ici de rendre compte de cette complexité en nous basant essentiellement sur les travaux du Pr Véronique Abadie (2004b), médecin pédiatre à l'Hôpital Necker-Enfants Malades, ainsi que sur ceux de Catherine Thibault (2007), orthophoniste et psychologue. Sauf mention contraire, toutes les informations de ce chapitre sont issues de ces deux références.

5.1.1. Les causes organiques :

5.1.1.1. Les pathologies organiques digestives :

- *L'allergie aux protéines du lait de vache* provoque notamment une perturbation du transit et des douleurs abdominales, ainsi que des vomissements, une diarrhée, un refus alimentaire parfois isolé. Les enfants opérés en période néonatale d'une pathologie digestive, présentent plus fréquemment ce type d'allergie alimentaire (Michaud & al., 2008).
- *La maladie cœliaque* (intolérance au gluten) peut entraîner un ballonnement abdominal, une altération de l'état général de l'enfant et un ralentissement staturo-pondéral.
- *Les troubles de la motricité œsophagienne*, parmi lesquels *le reflux gastro-œsophagien*. C'est le retour dans l'œsophage du contenu gastrique acide. Lorsqu'il est intense, il donne lieu à une œsophagite et provoque des douleurs au moment du repas qui induisent progressivement une réduction de la prise alimentaire.

5.1.1.2. Les pathologies organiques extra-digestives :

- *Les altérations de l'équilibre faim-satiété* se retrouvent dans les grands syndromes inflammatoires

et infectieux, les tumeurs diencéphaliques, avec au premier plan une anorexie et une stagnation du poids.

- *Les intolérances alimentaires d'origine métabolique*, comme dans le cadre de certains types d'aminoacidopathies (intolérance au fructose, dégoût des protéines) ou de l'insuffisance rénale. On constate dans ce cas une stagnation de la croissance et du poids ainsi qu'une modification du comportement alimentaire.

- *Les cardiopathies congénitales* provoquent très souvent des troubles de l'alimentation pour plusieurs raisons, notamment la dyspnée respiratoire d'origine cardiaque qui augmente les besoins énergétiques et l'hypoxie chronique qui diminue l'appétit.

- *Les pathologies pulmonaires* ont un retentissement très important sur l'alimentation, mais entre les deux fonctions de ventilation et d'alimentation, il est difficile de savoir laquelle est la cause et laquelle est la conséquence : « *les enfants dyspnéiques ont du mal à manger et certaines pneumopathies semblent liées à des inhalations ou à un reflux* » (Abadie, 2004b).

5.1.1.3. Les anomalies congénitales de la succion et de la déglutition :

- *Les fentes oro-faciales* sont des malformations congénitales liées à l'absence ou à l'insuffisance de fusion des bourgeons de la face au cours de l'embryogenèse (Paulus, 2003). Elles peuvent être labio-maxillaires (défaut de fusion au niveau du palais primaire), vélo-palatines (défaut de fusion au niveau du palais secondaire) ou labio-maxillo-vélo-palatines (palais primaire et secondaire). Elles peuvent être complètes ou incomplètes (divisions sous-muqueuses du voile du palais), isolées ou associées à d'autres signes, comme la micrognathie dans le cas du Syndrome de Pierre Robin (Baylon & al., 2003). Les fentes ont des conséquences fonctionnelles notamment sur la respiration, la succion et la déglutition. La prise en charge chirurgicale permet d'améliorer notablement ces fonctions.

- *Le dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral* (encore appelé « dyskinésie oro-œsophagienne du nourrisson ») consiste en « *un tableau [...] d'immaturité de la mise en place de la coordination dans le tronc cérébral, de la sensori-motricité responsable de l'oralité primaire* » (Abadie, 2004b). Ce tableau peut être observé dans le cadre de syndromes polymalformatifs tels que la séquence de Pierre Robin ou le Syndrome CHARGE (Sanlaville & al., 2006), mais peut aussi être isolé (Abadie & al., 1996). Il a pour conséquence dès la naissance une succion déficiente avec une mauvaise obturation des lèvres et un manque de force, une dyscoordination de la succion-déglutition, des troubles de la dynamique pharyngolaryngée, des troubles de la motricité œsophagienne, un déséquilibre sympathoparasymphatique cardiaque (Abadie, 2004a). On constate une réduction des ingesta, ainsi qu'un stridor, un bruit pharyngé, un encombrement du carrefour aéro-digestif après le

repas, des rejets nasaux... autant de signes d'hypotonie du carrefour aéro-digestif.

- Certaines pathologies constitutionnelles syndromiques sont associées à des troubles alimentaires majeurs. C'est le cas dans les Syndromes de CHARGE, de Noonan, de Kabuki, de Cornelia Delange, de Williams-Beuren, de Prader-Willi, dans les micro-délétions 22Q11...

Les atteintes centrales du tronc cérébral sont souvent les causes les plus évidentes des troubles, mais ceux-ci s'expliquent également par « *des troubles de la motricité digestive, des troubles de la régulation de l'appétit, une hypersensibilité à la douleur digestive ou des mécanismes encore mal compris.* » (Abadie, 2004b).

- Les atteintes neuromusculaires congénitales telles que les myopathies peuvent se révéler ou se compliquer par la survenue de troubles du comportement alimentaire sévères.

5.1.1.4. Les pathologies acquises de la déglutition :

Elles peuvent être d'origine traumatique (brûlures caustiques de l'oropharynx), infectieuse (infections aiguës des voies aériennes supérieures), neurologique (tumeurs, accident vasculaire cérébral, encéphalite...).

5.1.2. Les causes psychologiques :

Catherine Thibault souligne dans son ouvrage (2007) le fait que les troubles d'alimentation traduisent également des difficultés d'ordre psychique et relationnel. Elle cite ainsi Anna Freud pour rappeler que « *plus qu'aucune autre fonction corporelle, manger fait partie de la sphère affective de l'enfant et sert d'issue aux tendances libidinales et agressives.* »

5.1.2.1. L'anorexie commune d'opposition du deuxième semestre :

Il s'agit d'une anorexie fréquente qui s'installe rapidement chez le nourrisson dans le contexte d'une infection, d'un sevrage brutal, de la diversification alimentaire ou d'un événement extérieur ayant modifié la vie de l'enfant (décès, divorce, déménagement...). L'enfant alimenté à la cuillère refuse de manger, s'agite, détourne la tête, serre les lèvres et les dents, garde les aliments en bouche ou bien les recrache. Il ne semble pas avoir faim, mais continue à boire. Il pleure au moment du repas alors qu'il est vif, gai, curieux, éveillé en dehors des repas.

L'inquiétude des parents et les comportements de forçage alimentaire accélèrent les conduites d'opposition de l'enfant vis-à-vis de la nourriture.

L'évolution est le plus souvent favorable. On retrouve fréquemment des signes associés tels que colères, spasmes du sanglot, troubles du sommeil, vomissements, ainsi qu'un reflux gastro-

œsophagien initial.

5.1.2.2. Les formes sévères d'anorexie mentale infantile :

On retrouve plus rarement ce tableau dans le cadre de dépressions du nourrisson, de situations d'abandonnisme ou bien d'autres situations de souffrance psychique majeure que le bébé va exprimer par l'anorexie et d'autres symptômes comportementaux (crainte, inhibition motrice, perte du contact...) et somatiques (troubles du sommeil, vomissements, mérycisme, douleurs abdominales...).

Thibault distingue une forme phobique qui se manifeste par un refus électif ou massif des aliments, et une forme dépressive marquée par la passivité de l'enfant face à la nourriture : il se laisse « remplir » sans participation, garde la bouche ouverte...

Dans les deux cas, le risque vital peut être majeur et une hospitalisation ainsi que la mise en place d'une nutrition artificielle peuvent être nécessaires.

5.1.2.3. Les psychoses infantiles débutantes :

On retrouve souvent des troubles du comportement alimentaire chez des enfants souffrant de troubles de la relation, du comportement, du langage. Dans le cas des dysharmonies évolutives ou des psychoses infantiles précoces, on observe notamment un désintérêt pour la nourriture, une absence d'exploration buccale, un refus d'utiliser les lèvres et les incisives... Ces troubles s'associent souvent à un retard psychomoteur, des troubles du sommeil, des stéréotypies.

5.1.3. Les causes traumatiques :

On utilise le terme « anorexie post-traumatique » pour désigner principalement les troubles du comportement alimentaire survenant après qu'un enfant a été alimenté de manière artificielle, par nutrition entérale ou parentérale (voir infra, chapitre 5.2.).

En effet, dans de nombreux cas, l'enfant qui subit une alimentation artificielle prolongée sera perturbé dans ses expériences orales précoces, et donc dans son comportement alimentaire (Leblanc, 2008). Thibault (2007) évoque plusieurs facteurs induisant les troubles : « *absence d'expérimentation orale lorsque la pathologie est néonatale, investissement négatif de la sphère orale du fait des traumatismes subis, perturbation du rythme faim/satiété induite par la nutrition artificielle, perturbation du lien mère-enfant provoquée par ces pathologies précoces graves.* »

Elle précise aussi que ces facteurs sont intriqués avec ceux qui ont été décrits pour les anorexies psychogènes, à savoir le vécu psychique parental et les comportements de forçage alimentaire et de

tension autour de l'alimentation qui peuvent renforcer chez l'enfant le refus de s'alimenter.

Thibault cite comme causes les plus fréquentes de traumatismes précoces à risque d'anorexie ultérieure la prématurité, la réanimation néonatale, la bronchodysplasie pulmonaire, les anomalies congénitales du tube digestif dont (surtout) les chirurgies de l'atrésie de l'œsophage, les hernies de coupole diaphragmatique, l'entérocolite ulcéronécrosante avec perte de l'organe intestinal, les diarrhées graves rebelles, les anomalies du carrefour digestif.

5.2. Alimentation artificielle et troubles de l'oralité alimentaire :

Comme nous venons de l'évoquer, la nutrition artificielle qui fait de la bouche « *une zone hyper-défendue* » (Leblanc, 2008) est génératrice de troubles de l'oralité alimentaire ultérieurs. La mise en place d'une alimentation de ce type est indiquée dans le cas de situations de dénutrition, ou à risque majeur de dénutrition.

5.2.1. Les différents procédés de nutrition artificielle :

Il existe deux sortes de nutrition artificielle : la nutrition entérale administrée par voie digestive, et la nutrition parentérale par voie veineuse ou artérielle.

5.2.1.1. La nutrition entérale (NE) :

La NE « *a pour principaux avantages d'être physiologique, simple d'utilisation et sûre [...] Elle est indiquée chez les patients dont les fonctions digestives demeurent fonctionnelles mais qui ne peuvent se nourrir suffisamment [...] [Elle] constitue un appoint nutritionnel en complément de l'alimentation orale, ou la seule voie d'apport si l'enfant ne peut pas du tout s'alimenter.* » (Hugot & Leblanc, 2009. Les informations qui suivent sont tirées de cette même référence).

Il s'agit d'apporter à l'enfant sous forme liquide les nutriments dont il a besoin pour sa croissance et son métabolisme, en les infusant directement, le plus souvent, dans l'estomac par l'intermédiaire d'une sonde dont il existe plusieurs sortes selon la voie d'administration choisie. La NE peut être continue (« nutrition entérale à débit constant », N.E.D.C.) ou fractionnée.

- La sonde naso-gastrique est la technique privilégiée dans le cas d'une NE de courte durée (entre une et 8 semaines). Elle est introduite par le nez et passe par l'œsophage pour arriver jusqu'à l'estomac. Elle a l'avantage d'être très simple à poser, mais est contre-indiquée notamment en cas d'œsophagite sévère, complications infectieuses ORL ou syndrome diarrhéique (Thibault, 2007).

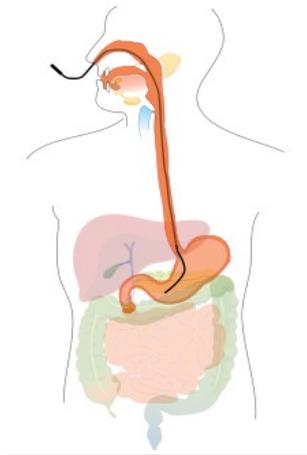


Figure 4 : La sonde naso-gastrique

- La sonde de gastrostomie est conseillée quand la NE doit durer plus de 6 à 8 semaines. On l'introduit directement dans l'estomac par endoscopie en pratiquant une ouverture dans la paroi abdominale. Quand la stomie a cicatrisé, on pose un bouton de gastrostomie qui permettra de faire passer le tuyau relié à la poche de nutrition. La gastrostomie est très bien tolérée et peut être conservée de nombreuses années (Thibault, 2007).

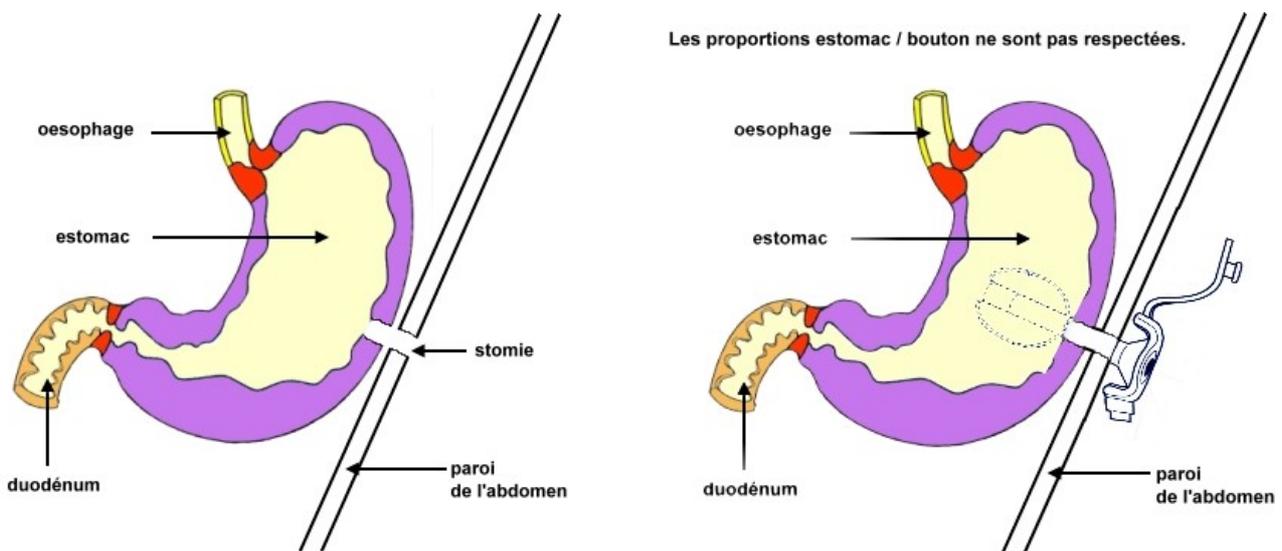


Figure 5 : La sonde et le bouton de gastrostomie

- La sonde naso-jéjunale est introduite par une narine et va jusqu'au jéjunum, la partie de l'intestin grêle la plus proche de l'estomac.

- La sonde de jéjunostomie est indiquée lorsque la nutrition ne peut se faire directement par l'estomac. On pratique alors une stomie pour placer la sonde dans le jéjunum.

5.2.1.2. La nutrition parentérale (NP) :

Si la NE est impossible parce que l'axe digestif n'est pas utilisable ou bien qu'il ne peut assurer des apports suffisants, on a recours à la NP, c'est-à-dire que « *les solutions nutritives sont directement apportées dans le courant sanguin par un intestin artificiel* » (Thibault, 2007). La NP, qui peut être continue ou discontinue, est notamment utilisée chez les enfants prématurés et dans les cas de réanimation néonatale, ou bien à long terme chez les enfants dont l'intestin est amputé ou non fonctionnel (*ibid.*).

Le produit nutritif est administré par l'intermédiaire d'un cathéter en silicone, posé chirurgicalement, et allant le plus souvent de la veine jugulaire à la veine cave supérieure. Un embout extérieur permet de fixer un bouchon de fermeture ou une ligne de perfusion (*ibid.*).

5.2.2. Les conséquences iatrogènes sur l'alimentation orale :

Pour les enfants nourris par un procédé artificiel, « *manger par la bouche n'est pas naturel, ce n'est ni un besoin, ni un plaisir. La découverte de cette nouvelle difficulté est équivalente, pour les familles, à l'annonce d'un deuxième handicap et entraîne une forte souffrance familiale.* » (Castelain-Lévêque & al., 2004).

Dans le cas d'une NP, moins physiologique, c'est l'ensemble du processus oral et digestif qui est « court-circuité », rendant davantage difficile la reprise alimentaire ultérieure.

Pfister et al. (2008) écrivent qu' « *au plan sensori-moteur, l'alimentation entérale passive prive les bébés d'expériences sensori-motrices intenses en termes de saveur, d'odeur, de consistance, de température, de texture, etc., et limite l'instrumentation des compétences sensorielles et motrices de la bouche, particulièrement de la langue, des lèvres, des gencives et du palais.* »

Toujours en ce qui concerne la NE, Mercier (2004) insiste sur l'importance de considérer séparément les troubles survenant chez des enfants dont la maturation fœtale de l'oralité s'est bien déroulée, et les troubles de l'oralité chez des enfants nés à terme mais dont la succion-déglutition présentait un dysfonctionnement dès avant la naissance. Les premiers verraient leur oralité alimentaire « suspendue » en période de NE, tandis que pour les seconds, l'activité orale alimentaire n'ayant pas vraiment débuté, les conséquences de la NE seraient tout à fait différentes.

L'auteur rappelle aussi que les troubles de l'oralité alimentaire consécutifs à la NE varient en fonction du type de technique de NE utilisé : « *Ainsi, lors d'une gastrostomie de nombreuses*

expériences sensorielles seront absentes, alors que le mode nasogastrique préservera vraisemblablement quelques éprouvés de goût, chaleur ou consistance associés au passage de liquide tiède dans l'œsophage. »

La rythmicité est tout aussi importante : la N.E.D.C. ne permettra pas de préserver la sensation de faim et l'alternance d'éprouvés de déplétion-réplétion.

Le débit peut provoquer des régurgitations occasionnant inconfort et douleur pour le bébé.

Enfin, l'aspect temporel (âge de mise en place et durée de la NE) est essentiel : le bébé a-t-il pu bénéficier d'expériences orales alimentaires avant la NE ? Si oui, pendant combien de temps ?

On sait également que plus la NE dure dans le temps, plus la reprise de l'alimentation par la bouche sera compliquée.

Thibault (2007) précise quant à elle les conséquences négatives de la sonde naso-gastrique : perturbations des sensations proprioceptives (diminution des seuils de sensibilité dans la cavité buccale et le nasopharynx, diminution du réflexe nauséux de protection et/ou irritation dues aux changements fréquents de la sonde), anomalies des praxies de déglutition (mauvaises qualités des pressions nécessaires à la fermeture du vélo-pharynx, à la succion et à la déglutition) et des praxies oro-bucco-faciales (car l'inconfort empêche les stimulations de la zone orale).

Elle évoque par ailleurs *« l'attachement affectif de l'enfant à « sa sonde », comme une sorte de cordon ombilical nourricier. »*

Leblanc (2008) résume ainsi les conséquences de la nutrition artificielle sur l'oralité alimentaire du jeune enfant : *« elle rime souvent d'une part avec une sphère oro-faciale sollicitée négativement (sonde nasogastrique, sonde d'intubation, d'aspiration, nausées, vomissements, fausses routes...), d'autre part avec une absence de sensation de faim, de rythme de repos. L'aspect relationnel, affectif, kinesthésique accompagnant tout repas fait aussi grandement défaut. Les enfants apprennent d'ailleurs très vite à faire de cette zone orale (joues-menton-lèvres-langue-gencives...) une zone hyper-défendue. Ceci se traduit par un détournement de tête, une fermeture de bouche très serrée, un hyper-nauséux à la moindre tentative d'approche de la zone orale, un refus de biberon et de cuillère avec des pleurs. Le corps dans son ensemble est aussi très souvent entièrement sur la défensive. »*

5.2.3. La reprise alimentaire per os :

« Le chemin sera long avant de manger avec sa bouche et de se nourrir en quantité suffisante sans

avoir besoin de nutrition artificielle. » (Leblanc, 2008).

Chez l'enfant nourri par sonde, on recommande des programmes de stimulation orale pour prévenir ou réduire la survenue d'aversion ultérieures (par exemple quant au fait d'avoir de la nourriture en bouche), ainsi que pour faciliter la gestion de la salive, ou encore promouvoir la mise en place ou le maintien de praxies orales appropriées à l'alimentation par la bouche (Crist & al., 2004).

Apprendre ou réapprendre à manger par la bouche suppose une prise en charge globale impliquant l'intervention du pédiatre, de l'orthophoniste, du psychologue, du kinésithérapeute, de l'équipe soignante et de la famille (Michaud & al., 2008).

La prise en charge peut associer des stimulations de la sensorialité : stimulations oro-faciales (massages), et des stimulations olfactives et gustatives, en proposant différents saveurs sur des supports comme le doigt, une tétine, une seringue. Il est important d'entretenir le réflexe de succion par la stimulation de la succion non nutritive afin de favoriser les connections entre les stimulations orales et la satiété (*ibid.*).

Il faut aider l'enfant à investir positivement sa zone orale par un travail d'approche, d'apprivoisement de cette zone. Cela suppose souvent de commencer par une désensibilisation ou une re-sensibilisation de tout le corps par le toucher. L'enfant va jouer à faire semblant de manger, et va petit à petit se familiariser avec les textures alimentaires par le sentir et le toucher. Ces étapes sont indispensables afin de les découvrir du bout des lèvres puis à pleine bouche. On proposera aussi un travail sur les praxies de succion, de mastication, de déglutition (Leblanc, 2008).

Les progrès de l'enfant peuvent être mesurés par sa tolérance à la stimulation orale et par le développement de gestes oraux appropriés à la reprise alimentaire. Quand la nourriture peut être introduite par la bouche, d'autres dimensions entrent en jeu : l'enfant peut par exemple refuser certains aliments ou bien garder la nourriture en bouche sans l'avaler (Crist & al., 2004).

Au fur et à mesure que l'alimentation orale progresse, on diminue la quantité de nourriture administrée par sonde. Senez (2010) insiste sur le caractère très néfaste du forçage alimentaire dans cette période de transition.

5.3. L'orthophonie dans la prise en charge multidisciplinaire de la dysoralité :

5.3.1. L'accompagnement parental :

« Prendre en charge un enfant présentant un trouble de l'oralité, c'est prendre en charge un enfant atteint dans son corps en lien avec des parents perturbés dans leur parentalité. » (Thibault, 2004).

La prise en charge orthophonique de la dysoralité doit toujours s'articuler étroitement avec les intervenants des autres disciplines médicales et paramédicales impliqués dans la prise en charge globale de l'enfant (médecin pédiatre, ORL, gastro-entérologue, psychologue, nutritionniste, diététicien, kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute, etc.).

Mais il est primordial de rappeler que le travail doit aussi être mené en collaboration avec les parents, d'une part parce que les difficultés alimentaires de leur enfant génèrent une vive inquiétude et qu'il est nécessaire de répondre à leurs nombreuses questions, de les informer ; d'autre part parce qu'il est nécessaire de prévenir les dérives et les comportements inadaptés qui peuvent s'installer durant les repas (Barbier, 2010). Manikam (cité par Barbier, 2010) évoque les forçages, le rythme effréné du repas, la trop grande sélectivité ou la trop grande quantité d'aliments proposés, la relation conflictuelle due à l'incompréhension entre les parents qui essaient de nourrir leur enfant, et ce dernier qui essaie surtout d'éviter l'inconfort et la douleur.

Enfin, les parents sont ceux qui connaissent le mieux leur enfant, et les informations qu'ils peuvent donner sur son comportement alimentaire se révèlent précieuses pour ajuster la prise en charge au plus près des besoins spécifiques de cet enfant particulier, évoluant dans un environnement particulier à un moment particulier de son existence.

Isabelle Barbier (2004) rappelle néanmoins avec raison que *« le parent ne peut devenir en aucun cas le « thérapeute » de son enfant. C'est à l'orthophoniste et à l'équipe de rester extrêmement vigilants dans ce domaine et de donner à la famille l'espace nécessaire pour que chacun trouve sa place [...] »*.

Elle précise dans le même article que *« le but de l'accompagnement parental n'est pas de « guider » chaque pas des parents mais de les accompagner sur le chemin qu'ils décident de prendre en les informant, en les incitant à chercher et à trouver des solutions par eux-mêmes, en valorisant leurs initiatives, en respectant leurs coutumes et leurs règles de vie et surtout, en les dirigeant vers l'autonomie. »*

Il s'agit de créer une relation de travail qui soit un réel partenariat. Cette relation se heurte souvent dans un premier temps à des résistances fortes de la part des parents : « *Il faut à la famille le temps d'intégrer les difficultés de leur enfant. Il leur faut le temps du refus, de la dénégation, de la violence ou de la fuite, de l'agressivité ou du rejet, pour que le devenir de leur enfant puisse être considéré.* » (Thibault, 2007).

5.3.2. Les différentes approches orthophoniques de la dysoralité :

« *Il faut d'emblée différencier les troubles qui se rééduquent de ceux qui ne se rééduquent pas. L'oralité primaire se stimule, se facilite, mais ne se rééduque pas.* » (Abadie, 2004a).

Selon l'âge de l'enfant, l'existence ou non d'une cause organique, le type de pathologie et les troubles associés, l'environnement familial et institutionnel dans lequel évolue l'enfant, le travail de l'orthophoniste peut prendre des formes extrêmement diverses, depuis la stimulation du réflexe de succion non nutritive chez le nouveau-né prématuré à l'atelier « patouille » avec des enfants ayant développé une néophobie alimentaire. Cascales et al. (2014) rappellent encore une fois que « *les nourrissons avec un trouble alimentaire associé à une cause organique sont particulièrement difficiles à prendre en charge en raison de l'intrication des facteurs organiques et psychologiques.* » Nous nous contenterons ici de décrire les grandes orientations théoriques de la profession, dont aucune ne peut revendiquer la primauté sur une autre.

5.3.2.1. La désensibilisation de Catherine Senez :

Catherine Senez (2002) appelle « Syndrome de Dysoralité Sensorielle » (SDS) une hyper-réactivité des organes du goût et de l'odorat qu'elle estime concerner 25% des enfants à développement normal et 50 à 80% des enfants ou adultes avec un polyhandicap. Chez ces personnes hyper-réactives, il est parfois nécessaire de proposer un travail de désensibilisation orale, et parfois globale, avant de pouvoir amorcer les stimulations de la sphère oro-faciale. Cette désensibilisation est destinée à faire disparaître par des massages les troubles liés à l'hyper-nauséux, qui peuvent se traduire par des vomissements, des aversions alimentaires, des troubles de l'articulation et de la parole (Senez, 2004). On doit enseigner aux parents ces techniques de massage afin qu'ils puissent les reproduire à la maison plusieurs fois par jour, pendant une durée de huit mois. Les stimulations tactiles doivent être brèves, appuyées et progressives : elles se pratiquent d'abord sur des zones anatomiquement assez éloignées de la bouche (mains, bras), puis sur le visage et l'extérieur de la bouche, jusqu'à devenir intra-buccales. Senez (*ibid.*) rapporte 90 % de cas d'enfants hyper-nauséux

et vomisseurs ayant cessé les vomissements dans les trois mois suivant le début des massages intra-buccaux.

5.3.2.2. L'approche sensorimotrice d'André Bullinger :

Bullinger a contribué activement à la théorisation de l'oralité et de ses avatars. Il a mis en perspective l'existence de différents espaces de développement que sont l'espace utérin, l'espace de la pesanteur, l'espace oral, l'espace du buste, l'espace du tronc et l'espace du corps (Chevalier, 2015). Selon lui, ils sont étroitement liés les uns aux autres, ce qui explique qu'une anomalie de développement se retrouve souvent dans les différents espaces. L'espace oral n'est donc pas le seul à être concerné par l'oralité, de même qu'il n'est pas réductible aux fonctions orales.

Bullinger a décrit la chaîne d'événements qui constitue le repas dès la naissance (Pfister & al., 2008) :

Appétence, recrutement tonique
Composante olfactive
Mise en forme posturale
Capture
Exploration
Succion
Déglutition
Satiété
Aspect hédonique et de détente

Cette « chaîne narrative » s'appuie sur les flux sensoriels. Si ces séquences d'événements sont à peu près stables et si l'adulte commente ces étapes, le bébé peut donner du sens aux états toniques et aux événements qu'il partage.

De manière très schématique, les troubles de l'oralité pourraient être considérés chez Bullinger comme des perturbations de ces séquences ayant pour origine des déséquilibres des deux composantes de l'espace oral : d'une part le système archaïque (spino-thalamique) dont les stimulations assurent le recrutement tonique nécessaire à la tenue du buste et de la tête et sont sensibles aux variations d'appui offertes par le porteur ; d'autre part le système tactile récent (lemniscal) qui assure les fonctions d'ajustement spatial de la tête, des lèvres, de la langue et des gencives à l'objet au contact de la face ou de la bouche (*ibid.*).

« Si l'espace oral ne se constitue pas de manière stable, c'est toute l'image corporelle qui est fragilisée » (Bullinger, cité par Don & Gaquière, 2013).

Dans la perspective de Bullinger, les réponses aux dysfonctionnements observés s'appuient notamment sur des mises en forme du corps telles que des soutiens posturaux au moment des repas. Ainsi le schéma postural d'enroulement de Vasseur (Pfister & al., 2008) doit par exemple permettre au nouveau-né prématuré une meilleure mobilité du diaphragme, une diminution du risque de reflux gastro-œsophagien, une plus grande activité spontanée, un meilleur état de vigilance, un meilleur contact visuel, un meilleur contact main-bouche, un soutien à la construction de l'axe corporel. De même, des stimulations péri-orales permettent de prendre en compte l'état du bébé, de l'orienter dans la tâche et de respecter ses refus. Cette approche permet au bébé d'être partenaire du soin (*ibid.*).

L'approche de Bullinger insiste également sur l'importance des interactions entre l'enfant et la personne qui s'en occupe. Il existe un « dialogue polysensoriel » qui permet un ajustement tonico-émotionnel adéquat entre la personne qui assure l'alimentation et le bébé, et qui participe de manière essentielle à la régulation tonique nécessaire au développement de l'enfant. (*ibid.*).

5.3.2.3. La prise en charge de la sphère oro-faciale selon Catherine Thibault :

Thibault (2007) propose une prise en charge originale de la dysoralité qui prend en compte à la fois l'organicité et la psychogenèse des troubles, ainsi que leur dimension familiale et environnementale. Ses nombreux travaux, parfois en collaboration avec le Pr Abadie, en font une référence pour beaucoup d'orthophonistes s'intéressant à la prise en charge des troubles de l'oralité alimentaire.

Nous résumerons seulement ici ses propositions de travail pour « *la rééducation neuromusculaire de la sphère oro-faciale, de la ventilation naso-nasale, de la déglutition et de l'articulation de la parole.* » (*ibid.*). Il s'agit d'une « *rééducation neuromusculaire proprioceptive et psychomotrice* » dont l'objectif est de structurer le schéma corporel et la mémoire kinesthésique dans un équilibre postural normal. Elle vise à aider au rétablissement d'une image du corps (utilisation fonctionnelle du schéma corporel adaptée à la conscience) qui intègre le modèle postural ainsi que les dimensions affective, libidinale, narcissique et psychosociale qui constituent tout l'imaginaire (*ibid.*).

Thibault définit dans cette perspective l'un des principes fondamentaux de la rééducation : « *aider nos patients à investir « leur bouche », à prendre conscience, à intégrer toutes leurs possibilités perceptivo-motrices. Il faut donc travailler dans la globalité, en allant du plus général (le corps) au plus précis (la musculature des lèvres, de la langue).* »

Le travail qu'elle propose a pour objectifs d'apprendre au patient les positions correctes des lèvres,

des joues, de la langue en situation de déglutition et de phonation, ainsi que la ventilation nasale. Elle énonce trois directions qui sont la détente générale de la musculature, la précision des actions musculaires et l'indépendance des actions musculaires.

Dans ce cadre, les exercices concerneront la motricité labiale, linguale et jugale, la déglutition, le mouchage, le nettoyage du rhino-pharynx, la mobilité des ailes du nez, la respiration, la relaxation, le souffle, la projection de la voix, la différenciation de l'articulation orale et nasale, les praxies articulaires...

5.3.2.4. L'approche neuro-motrice de Dominique Crunelle :

Pour Crunelle (2004), la rééducation orthophonique vise à permettre et favoriser la fonction d'alimentation sans danger vital - c'est-à-dire en évitant les fausses-routes, la dénutrition et la déshydratation -, à développer l'autonomie et le plaisir alimentaire de l'enfant, à améliorer la socialisation, à limiter la survenue de surhandicaps, comme des troubles dentaires et orthodontiques.

Ayant beaucoup travaillé avec des personnes polyhandicapées, elle rappelle qu' « aucune prise en charge ne peut avoir lieu sans prise en compte de la pathologie globale. » (*ibid.*). Elle écrit ainsi que la prise en charge ira à l'inverse de la pathologie globale. Cela se traduit pour l'alimentation par une attention particulière à la posture : « l'objectif est d'inhiber la pathologie motrice et de faciliter au maximum la motricité bucco-pharyngo-laryngée. » (Crunelle, 2006).

Elle préconise d'intervenir en deux temps distincts :

- au moment des repas en donnant un maximum de compensations et en privilégiant le confort, le plaisir, la convivialité, l'apport nutritionnel, tout en limitant la fatigue et l'effort.

- en dehors des repas pour essayer de limiter les difficultés en travaillant directement sur le trouble.

D'une manière générale, les axes de travail porteront sur la facilitation de la prise alimentaire par des adaptations en termes de postures (installation, gestes facilitateurs...), de qualité des aliments (texture...), et d'aménagements de l'environnement (outils adaptés...), sur l'amélioration de la mastication, la diminution des risques de fausses-routes, etc.

B) LE SYNDROME CHARGE :

1) Historique : de l'association au syndrome :

En 1979, le docteur Bryan D. Hall de l'Université de San Francisco, Californie, publie un article dans lequel il rend compte de la découverte de 17 cas d'enfants ayant présenté une atrésie des choanes ainsi que de multiples anomalies congénitales associées (Hall, 1979).

La même année, le docteur Helen M. Hittner décrit chez 9 enfants et un adulte l'existence d'un colobome, une cardiopathie, des anomalies de l'oreille externe avec une déficience auditive, ainsi qu'un retard mental. Il évoque la possibilité de multiples anomalies associées à ces quatre atteintes (Hittner & al., 1979).

C'est dans un article publié par Roberta A. Pagon et al. en 1981 que l'acronyme C.H.A.R.G.E. apparaît pour désigner six critères cliniques que l'on retrouve chez 21 patients présentant un colobome oculaire et/ou une atrésie des choanes : « *We propose the mnemonic **CHARGE** (**C**-coloboma [colobome], **H**-heart disease [cardiopathie], **A**-atresia choanae [atrésie des choanes], **R**-retarded growth and retarded development and/or CNS anomalies [retard de croissance et de développement et/ou anomalies du système nerveux central], **G**-genital hypoplasia [hypoplasie génitale], and **E**-ear anomalies and/or deafness [anomalies des oreilles et/ou surdit ]) to describe the features of this association* » (Pagon & al., 1981).

Les auteurs pr cisent que si le colobome oculaire est une malformation commune, son association avec l'atr sie des choanes - une anomalie bien plus rare - chez un si grand nombre de patients ne peut pas  tre fortuite. Ils proposent de retenir la pr sence de quatre des six crit res mis en  vidence, pour porter le diagnostic de l'association CHARGE.

  cause du manque de sp cificit  de certains crit res, Mitchell et al. proposent en 1985 de distinguer des crit res majeurs (colobome et atr sie choanale, signes cliniques les plus discriminants) et mineurs (les quatre autres) (Sanlaville & al., 2002).

Depuis la mise en  vidence de cette association, on admet peu   peu la pr sence fr quente d'anomalies associ es   ces signes, telles que paralysie faciale, anomalies r nales, fentes oro-faciales et atr sie de l' sophage (Blake & al., 1990).

En 1994, Mark S. Lubinsky de l'Hôpital de Milwaukee, Wisconsin, remet en cause le terme d'« association » CHARGE pour lui préférer celui de « syndrome », reconnaissant ainsi le caractère plus spécifique et cohérent de cette entité dont on estime qu'elle est liée à une atteinte génétique (Lubinsky, 1994). En effet, en 1986, Davenport et al. avaient déjà rapporté 6 cas familiaux parmi 15 patients CHARGE et conclu que cette maladie pourrait être davantage un syndrome qu'une association. D'autres auteurs à leur suite confirment peu à peu le caractère probablement génétique de la maladie (Pampal, 2010). Sanlaville et al. écriront en 2002 : « *il a été proposé que la dénomination « syndrome CHARGE » remplace celle d' « association CHARGE » en raison d'une certaine homogénéité clinique et de l'existence de signes très spécifiques (agénésie des canaux semi-circulaires) ou très évocateurs dans le cadre d'un syndrome polymalformatif (dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral, arhinencéphalie) [...] De nombreux arguments sont en faveur d'une étiologie génétique mais, à l'heure actuelle, aucun gène ou anomalie chromosomique récurrente n'a pu être mis en évidence.* » (Sanlaville & al., 2002).

C'est en 1998 que surviennent des avancées majeures en ce qui concerne le diagnostic : Kim D. Blake et al. précisent les critères majeurs sous le nom de « *the classical 4C's* » : atrésie des choanes, colobome, oreilles caractéristiques et anomalies des nerfs crâniens. D'autres critères mineurs sont établis : malformations cardiaques, retard de développement, anomalies génitales, retard de croissance, fente oro-faciale, fistule trachéo-œsophagienne, et faciès caractéristique (Blake & al., 1998). Le diagnostic de CHARGE est porté lorsqu'un individu présente les 4 critères majeurs, ou bien 3 critères majeurs et 3 mineurs.

Amiel et al. proposent en 2001 d'ajouter un nouveau critère diagnostique que l'on retrouve en réalisant une tomodensitométrie de l'os temporal : l'hypoplasie partielle ou totale (agénésie) des canaux semi-circulaires. (Amiel & al., 2001).

En 2005, Alain Verloes ajoute donc cette hypoplasie des canaux semi-circulaires au couple colobome – atrésie des choanes pour proposer une triade caractéristique de critères principaux. Il différencie ainsi le syndrome « typique » (3 critères majeurs ou 2 majeurs et 2 mineurs), du syndrome « partiel » (2 critères majeurs et un mineur) et du syndrome « atypique » (2 critères majeurs et aucun critère mineur, ou bien 1 critère majeur et 2 mineurs) (Verloes, 2005).

La même année, Chalouhi et al. montrent que tous les enfants atteints du Syndrome CHARGE inclus dans leur étude présentaient une déficience olfactive : la moitié d'entre eux étaient

anosmiques, les autres disposaient de fonctions olfactives résiduelles (hyposmiques). Les auteurs proposent donc de retenir les anomalies du rhinencéphale comme critère diagnostique majeur du Syndrome CHARGE (Chalouhi & al., 2005).

On parle bien désormais de « syndrome » et plus d'« association », car une mutation du gène CHD7, situé sur le chromosome 8q12.1, a pu être identifiée comme étant responsable de la maladie chez 10 patients sur 17 dans une étude menée par Vissers et al. en 2004. En 2006, ces mutations du gène CHD7 sont confirmées chez 64 patients sur 110 dans l'étude de Lalani et al. (Pampal, 2010).

2) Diagnostic actuel :

On porte aujourd'hui le diagnostic de Syndrome CHARGE selon les critères cliniques révisés par Sanlaville et Verloes (2007) que l'on peut résumer schématiquement comme suit :

Critères majeurs très caractéristiques :

- 1) Colobome oculaire
- 2) Atrésie des choanes et/ou fente palatine
- 3) Développement insuffisant (hypoplasie) des canaux semi-circulaires de l'oreille interne
- 4) Absence des bulbes olfactifs (arhinencéphalie)

Critères mineurs moins révélateurs car courants dans d'autres affections :

- 1) Atteinte des nerfs crâniens III à XII (incluant troubles de l'alimentation, paralysie faciale, surdité neurosensorielle...)
- 2) Insuffisance de production des hormones sexuelles (due à une insuffisance de l'hypophyse)
- 3) Malformation de l'oreille externe (forme particulière) ou interne (perte de l'audition et déficit de l'équilibre)
- 4) Malformations du cœur, de l'œsophage (communications entre la trachée et l'œsophage)
- 5) Retard intellectuel

Syndrome CHARGE typique : 3 critères majeurs ou 2 majeurs + 2 mineurs

Syndrome CHARGE partiel : 2 majeurs + 1 mineur

Syndrome CHARGE atypique : 2 majeurs sans mineurs ou 1 majeur + 2 mineurs

Critères diagnostiques du syndrome CHARGE. D'après Sanlaville et Verloes (2007), présentation issue de Le Syndrome CHARGE (Encyclopédie Orphanet Grand Public, 2008).

3) Prévalence :

On estime que le Syndrome CHARGE touche au moins une naissance sur 10 000 (Lalani & al., 2012). En 1998, Blake et al. estimaient sa prévalence entre une naissance pour 10 000 et une naissance pour 15 000. Dans l'étude épidémiologique d'Issekutz et al. au Canada (2005), menée dans le cadre du Programme Canadien de Surveillance Pédiatrique (CPSP) entre 2001 et 2004, le taux de prévalence le plus important était estimé à une naissance sur 8 500. Les auteurs évoquaient néanmoins la possibilité que beaucoup de personnes atteintes n'aient pas été diagnostiquées. On pense que cette sous-estimation du syndrome peut être retrouvée sur le plan international (Blake & Prasad, 2006).

4) Étiologies :

Les étiologies du Syndrome CHARGE sont hétérogènes. Il est causé par des anomalies chromosomiques ou des délétions impliquant un seul gène (Sanlaville & Verloes, 2007). Aucun agent tératogène spécifique n'a été identifié à ce jour (Lalani & al., 2012).

Toutes les anomalies de développement surviennent précocement pendant le premier trimestre de la vie intra-utérine : l'atrésie des choanes résulte d'un défaut de rupture de la membrane bucco-nasale primitive entre le 35ème et le 38ème jour de gestation, les atteintes cardiaques conotruncales sont dues à des aberrations de migration des cellules de la crête neurale entre la 4ème et la 5ème semaine après la conception (Blake & Prasad, 2006).

Récemment, des chercheurs ont mis en évidence la mutation du gène CHD7 situé sur le chromosome 8q12.1 dans 58 à 64 % des cas étudiés. Si la fonction de la protéine CHD7 reste encore très peu connue, on sait néanmoins qu'elle est notamment impliquée dans la formation de l'œil, de l'épithélium olfactif, de l'oreille interne et du système vasculaire (Sanlaville & Verloes, 2007). Plusieurs explications sont avancées pour expliquer que l'on ne retrouve pas cette mutation chez tous les patients atteints du Syndrome CHARGE : hétérogénéité génétique, mutations intragéniques de CHD7, délétions exoniques et mutations des régions « non traduites » 3'-UTR ou 5'-UTR (*ibid.*).

5) Sémiologie du Syndrome CHARGE :

Les multiples atteintes étant extrêmement variables d'un individu à l'autre, et les auteurs ne les

décrivant pas toujours de la même manière, nous avons choisi pour plus de clarté de nous appuyer ici sur le travail publié par le CRESAM (Centre National de Ressources Handicap Rare Surdicécité) dans le livret *Le Syndrome CHARGE* (CRESAM, 2005). Sauf mention contraire, toutes les informations de ce chapitre en sont issues.

5.1. Anomalies oculaires :

Elles se traduisent le plus souvent par un colobome bilatéral et asymétrique qui peut entraîner une baisse de l'acuité visuelle et une perturbation du champ visuel. Il est souvent de petite taille (Sanlaville & Verloes, 2007) et peut toucher l'iris (pupille « en trou de serrure » entraînant une sensibilité anormale à la lumière), la rétine (tache aveugle généralement dans la moitié supérieure du champ visuel), la macula ou le nerf optique (vision floue par atteinte de la vision fine).

Si le colobome concerne la rétine ou la macula, le risque de décollement de la rétine est accru.

Outre le colobome (80 à 90 % des cas), on peut retrouver plus rarement d'autres anomalies oculaires telles qu'une cataracte, une atteinte de la cornée par kératite due à la paralysie faciale qui empêche une bonne occlusion palpébrale, un ptosis (chute de la paupière supérieure), un strabisme, une amblyopie par perte de la fonction oculaire, une microphthalmie (petit œil) ou anophthalmie (œil absent), des troubles de la réfraction (myopie, astigmatisme), des anomalies des canaux lacrymaux dont l'occlusion entraîne une hypersécrétion lacrymale.

Sanlaville et Verloes (2007) évoquent aussi une hypoplasie du nerf optique (II), ou encore la présence d'un nystagmus. Ils précisent que la plupart des patients atteints du Syndrome CHARGE ont une vision préservée.

5.2. Anomalies oto-rhino-laryngologiques :

5.2.1. Atrésie des choanes :

Il s'agit d'une occlusion congénitale d'un ou des deux choanes (orifices postérieurs des fosses nasales qui s'ouvrent sur la partie antérieure du rhinopharynx).

Si elle est retrouvée à la naissance, elle doit systématiquement faire évoquer le diagnostic. *In utero*, une atrésie bilatérale des choanes empêche le fœtus de déglutir le liquide amniotique, ce qui entraîne un hydramnios. À la naissance, le passage de l'air par le nez est empêché, or le nouveau-né

utilise une ventilation nasale exclusive : l'atrésie bilatérale des choanes provoque donc une détresse respiratoire avec cyanose. En revanche, une atrésie unilatérale peut ne se traduire par aucun signe fonctionnel. On la découvrira parfois très tardivement, quand on s'aperçoit que l'enfant est sujet à un écoulement nasal purulent d'un seul côté.

L'atrésie choanale (50 à 60 % des cas) peut être associée à des malformations palatines et labiales qui entraînent un dysfonctionnement de la trompe auditive, ce qui provoque des otites à répétition.

5.2.2. Malformations labio-vélo-palatines :

Dans 20 % à 30 % des cas on retrouve une fente labiale et/ou palatine/vélo-palatine qui a des conséquences directes sur l'alimentation, notamment à cause de la communication entre les cavités buccale et nasale qu'elle entraîne.

Quand on retrouve une fente palatine, il n'y a généralement pas d'atrésie des choanes (Sanlaville & Verloes, 2007).

5.2.3. Anomalies de l'oreille et déficit auditif et vestibulaire :

Plusieurs structures peuvent être touchées, de manière unilatérale ou bilatérale. Les surdités associées à ces atteintes peuvent donc également être uni ou bilatérales et d'intensité variable (légères, moyennes, sévères, profondes). Il peut s'agir de surdités de transmission (atteintes de l'oreille externe et/ou moyenne), de perception (atteintes de l'oreille interne et/ou du nerf auditif), ou mixtes si l'oreille externe et/ou moyenne et l'oreille interne sont atteintes simultanément. La surdité concerne 60 à 90 % des patients et porte le plus souvent sur les hautes fréquences (Sanlaville & Verloes, 2007).

- Oreille externe (50 % des cas) : atteinte du pavillon d'intensité variable, sténose ou absence du conduit auditif.

- Oreille moyenne : malformation de la chaîne ossiculaire avec parfois absence du muscle stapédien, de la fenêtre ovale, hypoplasie du stapes et de l'incus (Sanlaville & Verloes, 2007), dysfonction tubaire entraînant un épanchement séreux qui peut être à l'origine d'otites séreuses chroniques et contribue à l'hypoacousie. C'est notamment le cas lorsqu'on retrouve une atrésie choanale. On a alors recours à la pose d'aérateurs trans-tympaniques.

- Oreille interne (90 % des cas) : malformation de la cochlée, absence de l'utricule et des canaux semi-circulaires (notamment le canal semi-circulaire externe), atteinte du nerf auditif (VIII) ayant pour conséquence une surdité neurosensorielle et/ou des troubles vestibulaires qui associés à

l'atteinte visuelle provoquent un retard dans l'acquisition de la marche (l'âge moyen d'acquisition de la marche se situe autour de 3-4 ans dans le Syndrome CHARGE).

5.2.4. Troubles olfactifs :

On retrouve presque systématiquement une hyposmie ou une anosmie qui peuvent être dues à l'atteinte du nerf olfactif (I) et/ou aux anomalies du rhinencéphale, le cortex olfactif étant parfois absent (Chalouhi & al., 2005). Ces atteintes de l'olfaction ont des conséquences particulières sur l'alimentation que nous développerons plus loin (voir infra chapitre 6.2.6.).

5.2.5. Troubles du goût, troubles laryngés et oro-pharyngés :

Sanlaville et Verloes (2007) rapportent l'existence possible d'un diastème laryngé, une sténose sub-glottique, une trachéomalacie, une paralysie des plis vocaux.

Mais on retrouve surtout une atteinte fréquente des nerfs « mixtes » glosso-pharyngien (IX) et vague (X) qui provoque une chute du voile du palais du côté atteint, des troubles de la sensibilité du carrefour aéro-digestif et une dysfonction de la mobilité laryngée, ce qui explique en grande partie la présence de troubles de la déglutition. Les nerfs mixtes sont aussi impliqués dans le décodage des différents goûts par la langue (salé, sucré, amer, acide) et l'on retrouve fréquemment des dysgueusies qui ont également des conséquences majeures sur le plan alimentaire (Abadie (2014) avance cependant que les quatre goûts primaires sont préservés dans le Syndrome CHARGE).

5.3. Autres anomalies neurologiques :

5.3.1. Paralysie faciale périphérique unilatérale :

Présente dans au moins 40 % des cas, elle résulte de l'atteinte du nerf facial (VII) qui commande la mobilité des muscles de la face. On retrouve le signe de Charles Bell (impossibilité d'occlusion palpébrale du côté atteint), une chute de la commissure labiale, une disparition des rides d'expression. Cette paralysie faciale aura notamment des conséquences sur la mastication.

5.3.2. Anomalies cérébrales retrouvées à l'I.R.M. :

Outre l'arhinencéphalie ou l'hypoplasie des bulbes olfactifs déjà évoquées, on peut noter la présence

d'une hydrocéphalie (hyperpression du liquide céphalo-rachidien), d'une agénésie du corps calleux qui empêche une bonne communication inter-hémisphérique et entraîne des difficultés au niveau des apprentissages, d'une holoprosencéphalie (malformation cérébrale congénitale) qui a souvent pour conséquence un retard intellectuel d'intensité variable.

D'après Sanlaville et Verloes (2007), les anomalies du système nerveux central concerneraient 55 à 85 % des cas et seraient fortement corrélées à la présence de l'atrésie choanale.

5.3.3. Quelques autres troubles neurologiques :

Le sens du toucher peut être altéré. Cela se manifeste par exemple par une augmentation de détection des seuils de la douleur, et donc une altération du ressenti de la douleur.

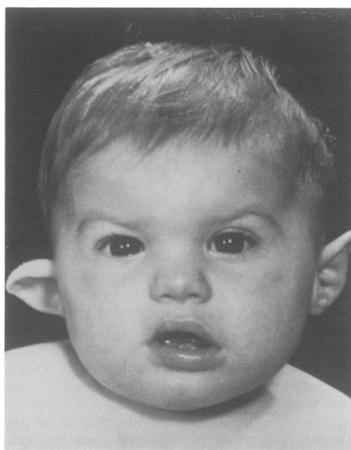
On retrouve souvent des troubles du tonus musculaire qui auraient pour origine un défaut de commande centrale. On observe alors une hypotonie qui entrave le bon développement des acquisitions motrices.

5.4. Autres malformations organiques :

5.4.1. Dysmorphie faciale :

Dans plus de 50 % des cas, le visage carré avec une petite bouche (dont la lèvre supérieure forme un V inversé), la fente labio-vélo-palatine, le colobome irien, la paralysie faciale et l'aspect des oreilles confèrent aux personnes atteintes du syndrome un faciès caractéristique.

De nombreuses anomalies dentaires sont rapportées, telles qu'oligodontie ou éruption retardée des dents (Sanlaville & Verloes, 2007). Le cou peut être palmé avec des épaules tombantes.



« Apparence typique de l'association CHARGE, l'implantation basse et la dysmorphie des oreilles, ainsi que l'asymétrie faciale sont particulièrement apparentes. »

Figure 6 : Blake & al., 1990

5.4.2. Malformations digestives :

15 à 20 % des patients présentent une fistule trachéo-œsophagienne ou une atrésie de l'œsophage. Les fistules entraînent une inhalation à chaque prise alimentaire et provoquent une toux lors des repas, ainsi que des infections pulmonaires sévères. Dans les cas les plus graves, on peut retrouver une absence d'œsophage qui représente un risque vital majeur dans les premières heures de vie, notamment lorsqu'elle s'associe à des malformations cardiaques.

Très fréquemment, on constate un reflux gastro-œsophagien dont l'importance est sous-estimée.

5.4.3. Hypoplasie génitale :

Retrouvée dans 70 à 85 % des cas, elle est due à un faible taux d'hormones sexuelles qui entraîne un retard pubertaire. Les garçons présentent un micropénis et parfois une cryptorchidie (testicule(s) absent(s) dans le scrotum) ; les filles, des organes génitaux anormalement petits.

5.4.4. Malformations cardiaques :

Elles peuvent être multiples, de complexité et d'intensité variables, certaines présentant très précocement un risque vital. C'est notamment le cas lorsqu'il existe une atrésie des choanes, car le défaut d'oxygénation qu'elle provoque majore l'insuffisance cardiaque.

5.4.5. Malformations rénales :

Elles peuvent entraîner des infections pouvant aboutir à une insuffisance rénale, comme le reflux vésico-urétéral (remontée d'urine vers le rein).

5.4.6. Anomalies squelettiques :

Blake et al. (1990) retrouvent ces anomalies chez 40 % des patients de leur étude : scoliose ou hémivertèbre, anomalies des extrémités (principalement syndactylie ou clinodactylie). Le CRESAM rapporte qu'une scoliose est souvent constatée à la puberté.

5.5. Le retard de croissance :

Il est présent dans 70 à 80 % des cas (Lalani & al., 2012). Son origine est multifactorielle : s'il peut être la conséquence des troubles alimentaires et de la dénutrition sévère que l'on constate parfois chez ces enfants, il peut aussi être causé par les troubles hormonaux, les infections, les hospitalisations et les complications chirurgicales.

On retrouve fréquemment une ostéoporose chez les patients plus âgés, à cause de la malnutrition « relative » et d'une sécrétion insuffisante de stéroïdes (Sanlaville & Verloes, 2007).

5.6. Retard mental et troubles du comportement :

50 % des enfants atteints du Syndrome CHARGE ont été considérés comme ayant un niveau intellectuel normal, 25 % un retard mental léger à modéré et 25 % une déficience mentale sévère à profonde (Dammeyer, 2012). De nombreux auteurs ont aussi décrit des comportements de type autistique, des troubles de l'attention, des manifestations obsessionnelles-compulsives, des tics et la surdicécité comme étant des caractéristiques spécifiques du Syndrome CHARGE (*ibid.*).

Parce qu'elle affecte fortement et précocement le développement de la communication et du langage, la surdicécité provoque un retentissement majeur sur le développement global de l'individu. Les troubles intellectuels et comportementaux sont par conséquent fortement corrélés à la double atteinte sensorielle que constitue la surdicécité. Salem-Hartshorne et Jacob (2004) ont ainsi montré une relation inversement proportionnelle entre le degré de surdicécité et les comportements adaptatifs des enfants atteints du Syndrome CHARGE. Raqbi et al. (2003) considèrent quant à eux la présence d'un colobome bilatéral comme le principal facteur pronostique d'un retard intellectuel chez les enfants atteints du syndrome (Sanlaville et al. (2006) précisent toutefois que ce retard intellectuel est sûrement accentué par des épisodes d'hypoxie en période périnatale).

Cependant, les chercheurs du CRESAM (2005) rappellent que si « *les enfants CHARGE ont parfois des façons de faire bizarres, ces manifestations sont l'expression des difficultés qu'ils rencontrent pour organiser harmonieusement le compromis entre leurs possibilités motrices et perceptives et les contraintes de leur environnement.* » Ils insistent donc sur la nécessité de ne pas considérer systématiquement ces comportements comme pathologiques, mais plutôt comme « *des tentatives conscientes et volontaires de communication* », même si ce n'est pas nécessairement le cas. Il s'agit

ici de souligner l'importance prépondérante qui revient au partenaire de l'interaction et au regard qu'il porte sur une personne dont les moyens de communication lui sont bien souvent inconnus et incompréhensibles.

6. Les troubles de l'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE :

On estime aujourd'hui que plus de 90 % des enfants atteints du Syndrome CHARGE connaissent des difficultés d'alimentation, rendant souvent nécessaire la mise en place d'une alimentation artificielle (Dobbelsteyn & al., 2008). Lalani et al. (2012) rappellent que les troubles d'alimentation sont une cause majeure de morbidité à tous les âges.

6.1. Étiologies :

De multiples facteurs sont mis en avant pour expliquer les troubles d'alimentation retrouvés dans le Syndrome CHARGE. Lalani et al. (2012) évoquent une alimentation compromise par les déficits oro-moteurs et/ou sensoriels.

Le CRESAM retient principalement « *les malformations choanales, vélo-palatines ou de l'œsophage, les anomalies de la commande vélaire et du carrefour aéro-digestif, les troubles de l'odorat, la paralysie faciale, le reflux gastro-œsophagien.* » (CRESAM, 2005).

Dobbelsteyn et al. (2008) écrivent quant à eux que c'est le dysfonctionnement des nerfs crâniens dont l'impact est le plus important sur le développement de l'alimentation, ce qui se traduit par un défaut de succion et de mastication, des troubles de la déglutition, dont les fausses-routes, ainsi qu'un reflux gastro-œsophagien.

Sanlaville et al. (2006) rapportent que 96 % des patients présentent un dysfonctionnement clinique du tronc cérébral, marqué notamment par une dysoralité en période néonatale. Selon Harvey et al. (cités par Dobbelsteyn & al., 2008), les enfants CHARGE qui présentent un retard de développement neurologique connaissent des difficultés d'alimentation plus durables.

Véronique Abadie reconnaît également que « *dans le syndrome CHARGE, l'atteinte des nerfs crâniens est majeure, elle associe une atteinte du nerf facial en règle asymétrique et périphérique à une atteinte centrale des autres nerfs crâniens.* » (Abadie, 2004a).

On retrouve donc « *dans la majorité des cas une atteinte centrale dans le tronc cérébral expliquant*

les troubles, mais également des troubles de la motricité digestive, des troubles de la régulation de l'appétit, une hypersensibilité à la douleur digestive ou des mécanismes encore mal compris. » (Abadie, 2004b).

6.2. Sémiologie et conséquences fonctionnelles :

Nous allons ici tenter de rendre compte des différents signes de dysoralité répertoriés dans la littérature sur le Syndrome CHARGE. Avant de commencer cette description, il convient de préciser qu'elle n'est pas exhaustive et que les troubles évoqués ont souvent plusieurs origines et toujours des intrications les uns par rapport aux autres. Ce chapitre n'a donc pas vocation à établir une classification des troubles alimentaires dans le Syndrome CHARGE, mais plutôt à donner un aperçu de l'étendue et de la complexité de leurs manifestations.

6.2.1. Troubles de la ventilation :

Les atteintes respiratoires entraînent lenteur et fatigabilité lors de la prise alimentaire. Lorsqu'elles sont sévères, elles empêchent l'enfant de s'alimenter par la bouche. Ces difficultés sont « *très fréquentes, primitives, mais toujours accentuées par le reflux gastro-œsophagien et les inhalations* » (Sanlaville & al., 2006).

En période néonatale, c'est surtout l'atrésie bilatérale des choanes, les cardiopathies, les fistules trachéo-œsophagiennes et les sténoses trachéales qui constituent un risque respiratoire majeur pour l'enfant. Les interventions chirurgicales doivent être réalisées très rapidement (Blake & al., 2009), car une part importante de la mortalité est due à des complications pulmonaires post-inhalation (Sanlaville & al., 2006).

La plupart des patients ont un encombrement bronchique important et une respiration bruyante, 25 % sont sujets à des malaises apnéiques d'origine obstructive et parfois centrale ou cardiaque. Il est parfois nécessaire d'avoir recours à une trachéotomie pour assurer une ventilation correcte, améliorer l'état général et préserver les fonctions pulmonaires des conséquences chroniques telles que bronchopneumopathie, hypertension artérielle pulmonaire et insuffisance respiratoire (*ibid.*).

6.2.2. Troubles de la succion :

« La succion vécue dans des conditions difficiles altère les échanges mère-bébé et entrave le plaisir corporel sur lequel l'oralité primaire, en principe, se construit. » (Abadie, 2004c).

Le défaut de fermeture vélaire induit par la fente labio-palatine a pour conséquence un comportement de succion inefficace (Dobbelsteyn & al., 2008).

De même, la paralysie faciale (due à l'atteinte du nerf facial, VII) provoque un défaut de commande des muscles de la face et des lèvres qui participent à la succion (*ibid.*).

Les atteintes du système nerveux central et du système cardiovasculaire entravent encore le comportement de succion et la capacité de le coordonner avec la ventilation et la déglutition.

6.2.3. Troubles de la déglutition :

Les différents temps de la déglutition peuvent être atteints : temps labio-buccal (volontaire), pharyngien ou œsophagien (réflexes).

Les atteintes des nerfs glosso-pharyngien (IX) et récurrent (X) ont pour conséquences directes ces dysfonctionnements de la déglutition et de sa coordination avec la succion et la ventilation : « *il existe [...] un dysfonctionnement glosso-pharyngien et vague qui rendent l'ouverture laryngée aléatoire au cours de la déglutition, responsable de fausses routes.* » (Abadie, 2004c).

Outre les fausses-routes, l'incoordination des muscles laryngés et vélo-pharyngés au cours de la déglutition (dysfonction du IX) est aussi responsable de régurgitations nasales (Dobbelsteyn & al., 2005).

Ces troubles sont aggravés par la présence d'une atrésie des choanes ou d'une fente labio-palatine (Lalani & al., 2012).

Dobbelsteyn et al. (2005) ajoutent que la déglutition est affectée par les malformations du larynx (laryngomalacie, diastèmes laryngés et petite taille des replis ary-épiglottiques) et/ou par les malformations de l'œsophage (atrésie de l'œsophage, fistule trachéo-œsophagienne).

De plus, l'atteinte du VII entrave les mouvements labiaux et buccaux du premier temps de la déglutition.

Dobbelsteyn et al. (2008) avancent que le VII serait par ailleurs impliqué dans les mouvements de l'os hyoïde et du larynx pendant le temps pharyngien de la déglutition. Selon les mêmes auteurs, il interviendrait aussi dans l'ouverture du sphincter supérieur de l'œsophage et l'on retrouverait alors en cas d'atteinte un dysfonctionnement du temps œsophagien de la déglutition. Ces informations sont erronées : en réalité, la motricité œsophagienne est principalement sous la dépendance du nerf vague (X) qui, comme nous l'avons vu, n'en est pas moins affecté très fréquemment dans le Syndrome CHARGE. Don et Gasquière (2013) rappellent qu'une anomalie du sphincter supérieur de l'œsophage peut provoquer des vomissements, des régurgitations, un reflux gastro-œsophagien,

des crises de toux après la déglutition.

6.2.4. Troubles de la mastication :

« L'alimentation mixée à la cuiller est en règle possible après l'âge de 2 ans avec une difficulté persistante à la mastication des morceaux. Les morceaux représentent en effet une praxie complexe, nécessitant une volonté de mastiquer, une perception parfaite des goûts, des textures, des consistances, une bonne motricité de la mandibule et de la langue et un réflexe nauséux postérieur qui permet la propulsion du bol alimentaire vers les zones réflexogènes de la déglutition sans incident. » (Abadie, 2004c).

L'atteinte du nerf trijumeau (V) a pour conséquences une perturbation de la sensation de la bouche, du palais et de la gorge, ainsi qu'une altération de la coordination motrice des mâchoires, de la langue et du voile du palais (Dobbelsteyn & al., 2005).

L'atteinte du IX provoque des défauts d'innervation de la langue qui entravent la mastication (Dobbelsteyn & al., 2008).

Par ailleurs, la phase de préparation du bol alimentaire est également perturbée par les anomalies dentaires évoquées supra au chapitre 5.4.1.

6.2.5. Troubles digestifs :

Plus de 50 % des patients présentent une dysmotricité pharyngo-œsophagienne avec reflux gastro-œsophagien sévère (Sanlaville & al., 2006).

Dobbelsteyn et al. (2008) postulent que la dysfonction du nerf X est l'une des raisons majeures de la présence d'un reflux gastro-œsophagien dans la population CHARGE. Ils rappellent les conséquences de ce reflux quant à l'aversion de l'enfant pour les aliments solides et à l'aspect durable des troubles alimentaires qu'il est susceptible d'entraîner, y compris après une fundoplicature (chirurgie anti-reflux gastro-œsophagien).

Les mêmes auteurs contestent en revanche les résultats de Blake et al. (1990) qui retrouvaient une corrélation entre la paralysie faciale et la présence d'un reflux gastro-œsophagien et de troubles d'alimentation.

En revanche, le X étant impliqué dans la motilité œsophagienne (Dobbelsteyn & al., 2005), son dysfonctionnement pourra être à l'origine de douleurs abdominales importantes.

6.2.6. Troubles sensoriels précoces :

Abadie (2004c) décrit l'influence des dysfonctionnements des afférences sensorielles sur l'alimentation du jeune enfant atteint d'un Syndrome CHARGE : « *le corps à corps, le contact tactile, olfactif et gustatif est souvent réduit du fait des hospitalisations et des séparations mère-enfant.* »

L'olfaction est également affectée par l'atrésie des choanes (Dobbelsteyn & al., 2005) et par l'atteinte du nerf olfactif (I) et/ou du rhinencéphale : « *Tous les enfants CHARGE testés semblent avoir un déficit olfactif, d'intensité variable, mais avec anosmie dans 50 % des cas.* » (Sanlaville & al., 2006).

Pour Abadie (2004c), « *Le déficit olfactif, participe très vraisemblablement aux difficultés alimentaires des enfants CHARGE et à leur prédilection pour les textures lisses.* » En revanche, son étude menée avec Chalouhi et al. (2005) ne permet pas de retrouver un lien statistique entre le déficit olfactif et la durée des difficultés alimentaires, ni entre les niveaux de déficit olfactif et le niveau développemental. Il importe néanmoins de prendre en compte cette hyposmie qui explique chez l'enfant CHARGE la « *valeur de la texture plutôt que du goût, la préférence pour les goûts épicés, acides, amers, qui passent par la racine sensitive du nerf trijumeau et non par le nerf olfactif.* » (Abadie, 2004c).

Pour Sanlaville et al. (2006), les troubles olfactifs expliqueraient en partie la persistance d'anomalies du comportement et de l'oralité au sens large chez les enfants CHARGE, malgré le fait que la coordination succion-déglutition et la mastication se soit améliorées : « *Certains enfants gardent un désintérêt manifeste pour les aliments [...] Or l'olfaction est activement mise à contribution lors de l'apprentissage alimentaire.* »

Les perturbations des fonctions olfactives auront enfin des conséquences sur l'appétit et la sensation de satiété (Dobbelsteyn & al., 2005).

En ce qui concerne le sens du goût, il est aussi perturbé par l'atteinte du VII qui permet normalement la perception du goût par les 2/3 antérieurs de la langue, ainsi que par l'atteinte du IX responsable de la perception du goût par le 1/3 postérieur de la langue et le palais (Dobbelsteyn & al., 2008).

6.2.7. Alimentation artificielle :

« *Les techniques d'alimentation artificielle sont susceptibles d'altérer l'équilibre faim-satiété et les afférences neuro-hormonales responsables de l'appétit.* » (Abadie, 2004c).

Chez les enfants CHARGE, une alimentation entérale à débit continu, puis fractionné, est très souvent mise en place : 85 % des enfants sont alimentés par sonde naso-gastrique la première année, et pour 30 % cette sonde restera en place après deux ans. On propose alors une gastrostomie, très souvent couplée à une intervention anti-reflux de Nissen (Sanlaville & al., 2006).

Les conséquences iatrogènes de l'alimentation artificielle ont déjà été exposées supra (voir partie II-A, chapitre 5.2.2.).

6.2.8. Hypersensibilité et réflexe nauséeux invalidant :

L'hypersensibilité provient de difficultés d'intégration des différentes informations sensorielles orales. Il en résulte une limitation de l'exploration tactile orale, qui retentit à son tour sur la tolérance que peut avoir l'enfant à l'égard des sensations orales variées qu'il expérimente et qui sont censées contribuer au développement harmonieux de l'alimentation orale (Dobbelsteyn & al., 2005).

Le réflexe nauséeux trop antérieur provoque des haut-le-cœur et des vomissements dès que l'enfant a en bouche une texture qui ne lui convient pas.

Les auteurs rapportent que de nombreux enfants CHARGE présentent une hypersensibilité orale qui a des conséquences sur leurs habitudes alimentaires : plus de 90 % auraient ainsi des difficultés à manger certaines textures.

Le reflux gastro-œsophagien contribuerait selon eux à cette hypersensibilité orale et tactile et à la persistance de la sélectivité, du refus et de l'aversion alimentaires.

Souvent, ces enfants hypersensibles refusent qu'on leur nettoie le visage, qu'on leur brosse les dents.

6.3. Évolution :

« *Un jour, le pharynx s'éclaircit* » (Abadie, 2010).

Si les troubles d'alimentation ont tendance à s'estomper au cours de l'enfance, ils peuvent toutefois perdurer jusqu'à l'adolescence et au-delà, mais on sait encore très peu quelles sont les caractéristiques qui ont le retentissement le plus important sur le développement précoce de l'alimentation, et quelles sont celles qui sont prédictives d'une résolution à long terme (Dobbelsteyn & al., 2008). Selon les mêmes auteurs ni l'atrésie des choanes, ni les malformations cardiaques, ni la paralysie faciale, ni la fente palatine ne sont reliées de manière significative à la sévérité des troubles alimentaires, pas plus qu'elles ne sont associées à la nécessité d'une alimentation artificielle prolongée que les auteurs associent principalement aux fausses-routes et au reflux gastro-œsophagien. Dans leur étude, menée à l'aide de « l'échelle d'évaluation pédiatrique des troubles sévères de l'alimentation » (PASSFP, Crist & al., 2004), c'est d'ailleurs les enfants ayant une histoire de reflux gastro-œsophagien qui expriment les troubles les plus sévères, y compris ceux ayant bénéficié d'une chirurgie du reflux. En effet, Kimber et al. signalaient déjà en 1998 que les personnes atteintes d'un Syndrome CHARGE présentaient un risque plus important d'échec de la fundoplicature. Quant au pronostic de difficultés à long terme, Dobbelsteyn et al. (2008) avancent que la présence dans l'enfance de manifestations liées aux atteintes des nerfs crâniens (défaut de succion, de mastication et de déglutition, et reflux gastro-œsophagien) suggère la probabilité de troubles d'alimentation durables.

6.4. Prise en charge multidisciplinaire :

Le Syndrome CHARGE « *constitue un modèle de mise en application d'une approche pluridisciplinaire des syndromes polymalformatifs, tant le caractère pléiotropique de ces atteintes est grand et tant la complexité de la prise en charge réclame la confrontation de compétences nombreuses, bien plus que le savoir d'un seul.* » (Sanlaville & al., 2006).

Il est important de proposer une prise en charge précoce dès l'identification de troubles alimentaires, avec comme premier objectif la prévention ou la diminution de l'attitude défensive vis-à-vis de la sphère orale (Dobbelsteyn & al., 2005).

Il est également essentiel d'aider l'enfant dans le passage de l'alimentation artificielle à l'alimentation par la bouche, ce qui requiert une approche multidisciplinaire coordonnée impliquant les parents (*ibid.*).

Étant donné la forte prévalence du reflux gastro-œsophagien chez les enfants atteints du Syndrome CHARGE, les mêmes auteurs recommandent de s'adresser dès la période néonatale à un spécialiste en gastro-entérologie pédiatrique. Blake et al. (1990) suggèrent cependant que la coordination à

long terme de la prise en charge devrait plutôt être assurée par le médecin ORL et le médecin pédiatre.

Pour Abadie (2010), préserver l'oralité nécessite de respecter les incapacités, d'éviter le stress pour l'enfant, de favoriser le lien, le peau à peau, de donner du sens aux temps de nutrition entérale, de stimuler la gustation, de respecter les rythmes. Pour elle, l'un des axes prioritaires est d'éviter l'apparition de l'hypersensibilité orale. Elle rappelle que le réflexe de déglutition ne se rééduque pas et qu'il faut « *attendre dans les meilleures conditions possibles l'amélioration spontanée de la coordination pharyngo-laryngée* » (ibid.).

Pour aider l'enfant à manger et lui redonner le statut d'acteur qui lui fait défaut, elle insiste sur l'importance de l'échange, du plaisir, du rire. On peut par exemple lui proposer des goûts marqués, qui l'amuse.

Enfin, lorsque les difficultés persistent dans le temps, elle propose notamment d'avoir recours à la désensibilisation par le massage, la relaxation, le contact, la gustation, en allant toujours du plus global au plus spécifique.

Voici un extrait du compte-rendu de la conférence de Véronique Abadie lors des journées de rencontres et de formation sur le Syndrome CHARGE en 2004. Elle y résume ce que peut revêtir la prise en charge globale de la dysoralité chez l'enfant CHARGE (Abadie, 2004c) :

« Afin de réduire les difficultés alimentaires des bébés CHARGE, il est important de comprendre les mécanismes normaux de l'alimentation, d'accompagner les mères dans ces difficultés, de réduire tous les stress oraux initiaux : sonde, aspiration, reflux, fausses-routes.

Il est important de conserver les capacités de succion, éviter les arrêts alimentaires complets, privilégier la succion non nutritive. Lorsque les enfants ne peuvent pas s'alimenter au biberon, il ne faut pas pour autant les priver de toutes les afférences sensorielles inhérentes aux repas à savoir la stimulation tactile, le portage dans les bras, la stimulation gustative, olfactive. Chez l'enfant plus grand, il faut spécifiquement travailler les praxies oro-faciales, privilégier les goûts amers, acides, respecter les textures, favoriser le ludique, l'aspect social, affectif des repas et de l'alimentation. Au cours des repas, l'enfant doit être bien installé afin de libérer ses tensions motrices, la tête doit être bien dans l'axe du corps, afin d'éviter les fausses-routes. Les repas doivent prendre un sens à la fois dans l'espace et le temps. C'est un moment de jeu, de partage, qui doit être progressivement vécu comme un plaisir et non comme une contrainte. »

III. PARTIE EXPÉRIMENTALE

A) PROBLÉMATIQUE ET HYPOTHÈSES DE RECHERCHE

Compte-tenu de ce que nous avons exposé dans la partie théorique, nous nous sommes demandé quels pouvaient être les manifestations particulières des troubles de l'oralité alimentaire au sein de la population atteinte du Syndrome CHARGE vivant en France, et si ces manifestations correspondaient à ce qui avait été décrit jusqu'ici dans la littérature. Cette étude a donc d'abord pour objectif de **dresser un tableau actuel des difficultés et des compétences des personnes atteintes du Syndrome CHARGE.**

Comme de nombreux auteurs rapportent une amélioration de la situation au cours de l'enfance, nous avons choisi de nous intéresser particulièrement à la période de l'enfance et de l'adolescence.

Pour cela, il nous a semblé important de recueillir le discours des familles parce que ce sont souvent elles qui partagent le quotidien de l'enfant et se trouvent directement impliquées dans les problématiques d'alimentation, tant il est vrai que le repas familial constitue une part essentielle de la transmission d'affects, mais aussi de valeurs éducatives et culturelles. L'alimentation de l'enfant est donc avant tout l'affaire de ses parents.

- Nous avons ainsi voulu explorer quels pouvaient être **les écarts existant entre le discours des parents et ce qui est rapporté dans la littérature médicale et paramédicale à propos de la dysoralité des enfants et adolescents CHARGE.**

- Nous avons aussi souhaité savoir s'il existait des **liens entre les difficultés constatées et les antécédents retrouvés le plus fréquemment.**

- Cela nous amènera nécessairement à nous poser la question suivante : **existe-t-il des troubles de l'oralité alimentaire qui soient spécifiques au Syndrome CHARGE ?** Si oui, quels sont-ils ?

- Enfin, les trois hypothèses précédentes nous permettront de nous interroger sur les **axes de travail possibles pour l'orthophoniste** dans le cadre de la prise en charge multidisciplinaire des troubles de l'oralité alimentaire chez les patients CHARGE.

B) RAPPEL DES OBJECTIFS DE L'ÉTUDE

- Participer à l'actualisation des connaissances sur le Syndrome CHARGE.
- Identifier les spécificités des troubles de l'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE.
- Identifier les besoins spécifiques des enfants et de leur famille.
- Discuter la place de l'orthophoniste dans la prise en charge multidisciplinaire des troubles de l'oralité alimentaire chez les patients CHARGE.

C) MATÉRIEL ET MÉTHODE

1) Méthodologie de l'outil de recherche :

1.1. Choix du questionnaire :

Le questionnaire nous a paru être l'outil le plus approprié pour notre démarche de recueil d'informations. En effet, il a l'intérêt de cadrer davantage les réponses des familles que l'entretien, et donc de permettre une analyse plus aisée des résultats.

D'autre part, étant donné la faible prévalence du Syndrome CHARGE et la répartition géographique très aléatoire des familles, il nous aurait été impossible d'organiser des entretiens physiques dans le temps de l'année universitaire. Les données recueillies par le biais de l'entretien auraient peut-être été plus précises, mais nous n'aurions eu accès qu'à une partie très restreinte de la population concernée. Or l'objectif principal de notre travail étant de dresser un état des lieux de l'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE, nous tenions à ce qu'un nombre important de familles puisse participer à notre étude.

Enfin, la notion d'anonymat des répondants nous a semblé essentielle et nous sommes convaincus que le choix du questionnaire a permis de recueillir les réponses de personnes qui n'auraient peut-être pas accepté de nous rencontrer pour un entretien.

1.2. Construction du questionnaire :

L'élaboration du questionnaire fut la première étape de notre travail. Il s'agissait de le proposer assez tôt aux familles d'enfants CHARGE afin de recueillir un maximum de réponses.

Nous avons d'abord cherché s'il existait des questionnaires spécifiques aux troubles de l'oralité alimentaire que nous aurions pu adapter à notre sujet de recherche : nous avons ainsi contacté M. William Crist, psychologue à la *Feeding and Nutrition Clinic* du Centre de Santé *IWK* (Halifax, Nouvelle-Écosse, Canada). M. Crist et son équipe – dont Cindy Dobbelsteyn – sont à l'origine de la création d'une échelle d'évaluation pédiatrique pour les troubles d'alimentation sévères (« *Pediatric Assessment Scale for Severe Feeding Problems* », PASSFP). Nous avons reçu l'autorisation de la traduire en français et de l'utiliser pour notre étude. Cependant, nous nous sommes rapidement aperçu que cette échelle en 15 items ne suffirait pas à rendre compte de tous les aspects que nous souhaitons explorer.

Nous avons donc choisi de créer nous-mêmes un questionnaire. N'ayant jamais construit un tel outil au cours de notre parcours d'études, nous avons cherché conseil auprès de plusieurs interlocuteurs afin qu'il soit le plus complet et adapté possible.

M. Benoît Chevalier, kinésithérapeute spécialisé dans la prise en charge des troubles de l'oralité alimentaire à Angers, nous a fourni de précieux conseils quant aux dimensions sensorielles à y intégrer, l'écueil principal étant selon lui de proposer des questions qui soient uniquement centrées sur des préoccupations nutritionnelles. Il a aussi insisté sur la nécessité d'adopter une formulation simple des questions, qui soit compréhensible par le plus grand nombre (il nous a par exemple suggéré de préférer « haut-le-cœur » à « réflexe nauséux »).

M. Franck Berteau, conseiller-formateur au CRESAM, s'est montré disponible pour débattre du contenu du questionnaire et de l'accueil que pourraient en faire les familles des enfants CHARGE. Mme Corinne Blouin, psychologue au CRESAM et au CESSA nous a fait part de ses remarques et des points qu'il lui semblerait essentiel d'aborder.

Mme Typhaine Veau, orthophoniste maître de stage au CESSA et au CAMSP pour déficients sensoriels, nous a également guidé dans les étapes de construction de cet outil en reliant les thèmes abordés à son expérience clinique auprès des enfants sourds et sourdaveugles souffrant de troubles de l'oralité alimentaire.

Enfin, c'est la rencontre avec le Pr Véronique Abadie au cours des journées sur le Syndrome CHARGE en octobre 2014, qui nous a permis de finaliser l'élaboration du questionnaire. Elle a pris le temps de relire et commenter chaque question, tout en nous en proposant de nouvelles.

1.3. Contenu du questionnaire :

Le questionnaire contient donc 68 items, dont principalement des questions fermées de type oui/non ou à choix multiples, mais aussi des questions ouvertes permettant que chaque répondant précise ce qu'il en est de la situation particulière de son enfant.

Le questionnaire complet est consultable en annexe 1 de ce mémoire. Il est organisé en deux grandes parties :

- une sur les antécédents qui comprend 28 questions sur l'état-civil, la naissance, le diagnostic, les atteintes précoces, les débuts de l'alimentation et l'alimentation artificielle éventuellement mise en place...
- une autre sur la situation actuelle qui aborde de nombreux thèmes tels que le mode d'alimentation, la déglutition, la mastication, l'olfaction, les préférences en termes de goûts, de textures et de températures, le réflexe nauséeux et l'hypersensibilité, les troubles digestifs, le comportement et les adaptations au cours du repas, les différentes prises en charge de l'enfant en ce qui concerne ses difficultés d'alimentation...

Le questionnaire est construit selon une arborescence qui renvoie les répondants à telle ou telle question selon leurs réponses précédentes, si bien qu'ils ne sont pas nécessairement concernés par toutes les questions. Cette arborescence a d'ailleurs été difficile à définir, et nous verrons qu'elle constitue également une limite de l'outil méthodologique proposé.

Le dernier item invite les répondants à faire part de leurs commentaires à propos du questionnaire, ou bien à préciser un point qui n'aurait pas été abordé et qu'ils estiment important de souligner. Ils sont en outre invités à nous contacter par courriel s'ils souhaitent être tenus informés de l'issue de notre recherche.

1.4. Diffusion du questionnaire :

L'une des premières préoccupations fut pour nous la possibilité de diffuser le questionnaire aux familles d'enfants et adolescents atteints du Syndrome CHARGE. La réalisation de ce mémoire y était conditionnée.

Le Dr Lebreton nous a conseillé d'opter pour un questionnaire en ligne réalisé à l'aide de l'outil

« *Google Drive* », qui présenterait l'avantage de pouvoir être rempli facilement et rapidement, de même qu'il permettrait de réduire le coût financier inhérent à la diffusion de questionnaires papier. Il nous a aussi conseillé de contacter sans attendre l'association CHARGE – l'enfant Soleil, association de « parents et amis d'enfants et adultes porteurs du syndrome CHARGE ». Mme Nathalie Morand, Présidente de cette association, ainsi que les autres membres du bureau, ont accueilli notre démarche avec enthousiasme et nous ont assuré de leur soutien. Ils ont non seulement accepté de diffuser notre questionnaire aux familles adhérant à l'association, mais nous ont aussi proposé de publier sur leur site internet un article résumant notre projet de recherche à partir duquel on pourrait accéder au questionnaire en ligne (<http://www.associationcharge.fr/troubles-alimentaires-enfants-charge.html>).

Le CRESAM et son directeur M. Serge Bernard ont eux aussi soutenu la diffusion du questionnaire en envoyant à leurs frais des courriers à toutes les familles d'enfants CHARGE ayant été suivis par leur structure. De plus, M. Franck Berteau a contacté les deux autres Centres Nationaux de Ressources sur les Handicaps Rares (CNRHR) que sont le Centre Robert Laplane à Paris, et la Pépinière à Lille, en leur proposant de participer à la diffusion du questionnaire.

Mme Christine Michon, directrice du CESSA, a fait parvenir le questionnaire à tous les parents d'enfants CHARGE de l'institution.

Enfin, Mme Valérie Taggiasco, Vice-Présidente de l'Association Nationale pour les Personnes SourdAveugles (ANPSA) nous fait part de la publication du questionnaire dans le Bulletin de Liaison de l'association et nous a demandé l'autorisation de le publier sur la page *Facebook* de l'ANPSA.

Le questionnaire a été publié en ligne début novembre 2014 et désactivé fin février 2015. Les répondants ont donc pu y accéder pendant une durée de quatre mois. La plupart des réponses nous sont parvenues par ce biais, cinq seulement en version papier. Nous avons reporté ces dernières sur la version en ligne du questionnaire, comme si les parents l'avaient rempli eux-mêmes par ce moyen, ce qui nous a permis de centraliser toutes les réponses et de pouvoir les exporter dans le tableur *Excel* associé à l'outil *Google Drive*.

2) Critères d'inclusion et d'exclusion des participants :

Notre étude s'adressait à tous les parents d'enfants et adolescents atteints du Syndrome CHARGE vivant en France et âgés de 0 à 18 ans. Nous avons d'abord fixé ce critère d'âge parce que tous les

auteurs s'étant intéressés à ce syndrome ont rapporté une diminution significative des troubles de l'oralité alimentaire au cours de l'enfance et de l'adolescence. Il nous semblait donc pertinent que notre recherche porte en premier lieu sur ces périodes du développement.

D'autre part, la prise en charge des troubles de l'oralité alimentaire ayant considérablement évolué ces dernières années, il nous paraissait logique de ne pas inclure dans notre recherche des personnes adultes dont l'histoire de la prise en charge aurait pu être trop éloignée de celle des plus jeunes.

Enfin, notre questionnaire s'adressant aux parents et non directement aux patients, il nous semblait plus approprié de ne le proposer qu'aux parents de mineurs. En effet, même si beaucoup d'adultes CHARGE connaissent de fait une situation de dépendance importante à leur entourage familial, nous souhaitons respecter l'autonomie des majeurs en évitant de considérer leurs parents comme les seuls interlocuteurs à même de s'exprimer sur leurs difficultés.

Nos choix sont tout à fait discutables, et nous verrons qu'au vu du nombre de réponses qui nous sont parvenues, le critère d'âge retenu ne nous apparaît plus aussi pertinent qu'au début de notre recherche. Aussi, nous avons finalement décidé de prendre en compte les réponses des parents d'adultes CHARGE, tout en les traitant séparément de celles des parents de mineurs. Cependant, notre étude n'en est pas devenue pour autant une étude comparative car il ne s'agissait pas seulement de mettre en évidence les spécificités de chaque groupe considéré, mais aussi de ne pas exclure des réponses qui pouvaient contribuer à dresser un tableau plus juste de l'oralité alimentaire des personnes CHARGE vivant actuellement en France. À chaque fois que cela nous a paru nécessaire, nous avons précisé ce qu'il en était de l'influence de ce critère d'âge sur un résultat mis en évidence pour l'ensemble de la population de l'étude.

Enfin, nous avons exclu de notre étude les réponses qui concernaient des personnes pour lesquelles le diagnostic de Syndrome CHARGE n'a pas été confirmé. Bien que nous ayons conscience de la sous-estimation très probable de la population CHARGE au niveau mondial, la proximité des atteintes avec celles d'autres entités syndromiques nous a fait considérer que toutes les réponses recueillies devraient nécessairement concerner des patients pour lesquels le diagnostic CHARGE avait été posé avec certitude.

3) Analyse des données :

Étant donné l'objectif de notre recherche et le fait que nous ayons choisi une approche descriptive plutôt que comparative, nous n'avons pas opté pour l'utilisation de méthodes statistiques autres que le calcul de pourcentages, afin de mettre en évidence les résultats quantitatifs recueillis et de les

comparer ultérieurement avec les données rapportées dans la littérature.

Nous avons cependant décidé de préciser les écarts entre la population des 0-18 ans et celle des plus de 18 ans à chaque fois que cela nous a semblé pertinent.

L'une des plus grandes difficultés auxquelles nous avons été confronté fut de calculer des pourcentages concernant des nombres de répondants souvent différents (exemple : 47 personnes dans l'étude, mais 37 ayant été alimentés par voie artificielle, 31 par sonde naso-gastrique et 26 par gastrostomie...).

De même, toujours en ce qui concerne les analyses quantitatives, nous avons souvent dû croiser les pourcentages obtenus avec ceux d'autres questions, dans le but de repérer des liens possibles entre des items n'en entretenant pas forcément de prime abord.

D'autre part, les questions ouvertes n'ont pas été traitées à l'aide de logiciels d'analyse de contenu dont nous ne disposons pas, ni même ne maîtrisons l'usage. Nous avons préféré croiser « manuellement » chacune des réponses afin de faire émerger des similitudes qui nous ont paru significatives quant à notre objet de recherche.

D) RÉSULTATS

Afin de rendre compte de nos résultats de la façon la plus claire possible, nous avons fait le choix de les présenter en suivant la trame du questionnaire, c'est-à-dire en abordant la répartition des participants, puis les antécédents et la situation actuelle. Nous mettrons ensuite en relation les troubles actuels avec les antécédents.

Nous avons décidé de présenter les résultats sous forme de tableaux à chaque fois que nous avons pensé que cela permettrait d'en améliorer la lisibilité.

1) Répartition de la population de l'étude :

49 personnes ont répondu au questionnaire. Sur ce total, 2 personnes ont été exclues car le diagnostic CHARGE n'a jamais été posé clairement, ce qui ramène le nombre de participants à 47.

13 participants ont plus de 18 ans, soit 28 % des répondants inclus dans l'étude. Le plus âgé avait 33 ans et 10 mois au moment où ses parents ont rempli le questionnaire.

La population CHARGE 0-18 ans ciblée initialement concerne donc finalement 34 personnes, soit 72 % des participants. Le plus jeune avait 10 mois et demi au moment de la réponse de ses parents.

La répartition des sexes est la suivante : 43 % de sexe masculin (20 personnes) et 57 % de sexe féminin (27 personnes), soit pour notre cohorte un ratio de 3 garçons/hommes pour 4 filles/femmes.

Pour le groupe 0-18 ans, on compte 41 % de garçons et 59 % de filles.

Pour le groupe âgé de plus de 18 ans, 46 % de garçons et 53 % de filles.

Le sex-ratio de chaque groupe correspond donc globalement à la répartition de la population générale de l'étude.

2) Les antécédents :

2.1. Naissance :

2.1.1. Terme de grossesse :

15 % des enfants sont nés prématurés, dont seulement une grande prématurée née entre 28 et 32 semaines d'aménorrhée.

2.1.2. Hospitalisation néonatale :

<i>Durée de l'hospitalisation en période néonatale</i>	<i>Pourcentage d'enfants</i>
Moins d'une semaine	15 %
Entre 1 semaine et 1 mois	10,5 %
Entre 1 et 3 mois	40,5 %
Entre 3 et 6 mois	19 %
Entre 6 mois et un an	6,5 %
Plus d'un an	8,5 %

Ces chiffres nécessitent que l'on prenne en compte les spécificités de chaque groupe d'âges : en effet, 54 % des personnes CHARGE de plus de 18 ans ont été hospitalisées plus de 3 mois en période néonatale, 31 % plus de 6 mois, et 23 % plus d'un an.

Si l'on ramène ces proportions aux chiffres de la population globale étudiée, on constate qu'un seul enfant âgé actuellement de 0 à 18 ans a été hospitalisé plus d'un an à la naissance, et 2 seulement

entre 6 mois et un an. Ainsi, **plus de 90 % des enfants âgés de 0 à 18 ans ont été hospitalisés moins de 6 mois en période néonatale.**

Par ailleurs, 25 % des parents précisent que leur enfant a séjourné en service de néonatalogie ; 30 % en service de réanimation pédiatrique. Environ la moitié des participants ne donnent pas d'indication sur le type de service dans lequel leur enfant a séjourné.

2.2. Diagnostic :

2.2.1. Âge du diagnostic :

<i>Âge du diagnostic CHARGE</i>	<i>Pourcentage d'enfants</i>
Moins d'une semaine	15 %
Entre une semaine et 1 mois	36 %
Entre 1 et 6 mois	15 %
Entre 6 mois et un an	15 %
Entre 1 et 2 ans	6,5 %
Entre 2 et 4 ans	4 %
Plus de 4 ans	8,5 %

Encore une fois, les critères diagnostiques et la connaissance du syndrome ayant évolué, il importe de prendre en compte les différences d'âge. Ainsi, dans la population d'âge supérieur à 18 ans, 30 % ont été diagnostiqués après 3 ans et 23 % après 5 ans, dont un à 16 ans et un à 18 ans.

On peut donc dire qu'au sein de la population 0-18, **plus de 85 % des enfants ont été diagnostiqués comme atteints d'un Syndrome CHARGE avant l'âge d'un an.**

2.2.2. Les atteintes précoces :

<i>Atteintes précoces</i>	<i>Pourcentage d'enfants</i>
Paralysie faciale unilatérale	57 %
Fente labiale et/ou palatine	19 %
Atrésie des choanes	55 %
Atrésie de l'œsophage ou fistule trachéo-œsophagienne	21 %
Reflux gastro-œsophagien important ou majeur	72 %
Déficit visuel important (basse vision)	62 %
Surdité sévère ou profonde	85 %
Surdicécité	55 %
Cardiopathie	51 %
Bronchites très fréquentes la première année	66 %

2.3. Le carrefour aérodigestif dans les deux premières années :

2.3.1. Allaitement et biberon :

- **Seuls 10 % des enfants ont pu être allaités au sein.**
- 17 % sont décrits comme ayant été d'emblée autonomes au biberon.

2.3.2. Fausses-routes :

Près de 80 % des enfants ont fait des fausses-routes précocement.

Voici les durées de survenue rapportées par leurs parents :

<i>Durée des fausses-routes</i>	<i>Pourcentage d'enfants</i>
Moins de 6 mois	10 %
Moins de 2 ans	25 %
Entre 2 et 8 ans	40 %
Plus de 8 ans et encore aujourd'hui	15 %
Ne sait pas	10 %

55 % des parents rapportent l'existence d'une toux au moment des repas.

Voici les résultats obtenus lorsqu'on les interroge sur les types d'aliments qui pouvaient provoquer cette toux :

<i>Types d'aliments ayant provoqué une toux</i>	<i>Pourcentage d'enfants</i>
Liquides/fluides	55 %
Pâteux/compacts	45 %
Secs/friables	60 %
Morceaux	55 %
Aliments « forts » (moutarde, épices)	4 %
Tous les aliments	20 %

2.3.3. Encombrement et gêne respiratoire :

Plus de 70 % des enfants ont été sujets à un encombrement audible dans la gorge.

Voici les durées rapportées de cet encombrement :

<i>Durée de l'encombrement</i>	<i>Pourcentage des enfants</i>
Moins d'un an	15 %
Entre 1 et 2 ans	15 %
Entre 2 et 4 ans	26 %
Entre 4 et 8 ans	18 %
Plus de 8 ans	6 %
Encore aujourd'hui	20 %

85 % des enfants ont eu une gêne respiratoire haute (ronflement, obstruction laryngée, stridor).

Près de 20 % ont été trachéotomisés pour une durée variable, mais le plus souvent jusqu'à 2-3 ans (la trachéotomie a rarement été retirée avant 1 an ou après 6 ans).

2.4. L'alimentation artificielle :

2.4.1. Type de nutrition entérale :

Près de 80 % des enfants ont été alimentés par un procédé de nutrition artificielle (70 % des garçons et 85 % des filles).

- Aucun n'a eu de jéjunostomie.

- Presque 85 % d'entre eux ont eu une sonde naso-gastrique. Les durées d'alimentation par ce moyen sont rapportées dans le tableau ci-dessous :

<i>Durée de la sonde naso-gastrique</i>	<i>Pourcentage d'enfants</i>
Moins de 2 semaines	13 %
Entre 2 semaines et 3 mois	40 %
Entre 3 et 6 mois	20 %
Entre 6 mois et 1 an	17 %
Entre 1 et 2 ans	10 %

- 70 % ont eu une gastrostomie (45 % des garçons et 62 % des filles). Sur les 26 enfants concernés, 14 sont encore nourris au moins en partie par cette gastrostomie à l'heure actuelle, soit 54 %.

Les durées d'alimentation par ce moyen sont rapportées dans le tableau ci-dessous :

<i>Durée de la gastrostomie</i>	<i>Pourcentage d'enfants</i>
Moins de 6 mois	15 %
Entre 1 et 2 ans	15 %
Entre 2 et 4 ans	20 %
Entre 4 et 8 ans	30 %
Plus de 8 ans	20 %

2.4.2. Reprise de l'alimentation orale :

<i>Âge auquel l'enfant a pu commencer à s'alimenter par la bouche (plus de 3 cuillères)</i>	<i>Pourcentage d'enfants</i>
Avant 6 mois	22 %
Entre 6 mois et 1 an	24 %
Entre 1 et 2 ans	8 %
Entre 2 et 4 ans	11 %
Entre 4 et 8 ans	11 %
Après 8 ans	2,5 %
Jamais d'alimentation orale	21,5 %

En ce qui concerne l'alimentation artificielle dont l'utilisation pédiatrique a beaucoup évolué récemment, nous devons nécessairement préciser les chiffres pour la population 0-18 ans et pour celle âgée de plus de 18 ans :

- 69 % des plus de 18 ans ont été nourris par voie entérale, contre 82 % des 0-18 ans. Le tableau ci-dessous affiche pour chaque groupe les proportions d'alimentation par sonde naso-gastrique et par gastrostomie :

Mode de nutrition entérale	<i>Pourcentage des 0-18 ans</i>	<i>Pourcentage des plus de 18 ans</i>
<i>Sonde naso-gastrique</i>	79 %	100 %
<i>Gastrostomie</i>	82 %	33 %

2.5. Chirurgie anti-reflux gastro-œsophagien :

47 % des enfants ont été opérés d'une fundoplicature selon la technique de Nissen ou de Toupet (50 % des 0-18 ans et 38 % des plus de 18 ans).

3) Actuellement :

À la question « votre enfant mange-t-il normalement ? », 27 parents ont répondu « oui » et 20 « non », soit 57,5 % contre 42,5 %. **Près de 3/5 des parents de personnes atteintes du Syndrome CHARGE considèrent donc que leur enfant s'alimente normalement à l'heure actuelle.**

Nous discuterons plus loin de la pertinence de la formulation de cette question. Au regard du nombre global de participants, la plupart des questions qui vont suivre ne seront par conséquent posées qu'à un nombre restreint de parents, et nous verrons que cela constitue un biais certain de notre étude.

- Plus de 3/4 des enfants de moins de 5 ans sont concernés par des difficultés d'alimentation, contre 2/3 des plus de 5 ans, et moins d'1/4 des plus de 18 ans.
- Parmi les personnes (enfants et adultes) décrites comme ayant des troubles alimentaires, 2/3 sont de sexe féminin et 1/3 de sexe masculin.

Si l'on s'intéresse à l'âge auquel l'enfant a commencé à manger normalement, voici la répartition des réponses des 27 parents ayant répondu « oui » à la question précédente :

<i>Âge de normalisation de l'alimentation</i>	<i>Pourcentage d'enfants</i>
Avant un an	15 %
Entre 1 et 2 ans	22 %
Entre 2 et 5 ans	19 %
Entre 5 et 8 ans	33 %
Après 8 ans	11 %

- Une personne précise que son enfant ne mange toujours pas de nourriture « dure ».

La moitié des plus de 18 ans dont l'alimentation est normalisée n'a mangé normalement qu'après l'âge de 6 ans, contre moins d'1/4 des 0-18 ans.

Sauf précision contraire, les questions suivantes s'adresseront uniquement aux 20 personnes ayant répondu que leur enfant ne mangeait pas normalement à l'heure actuelle.

Toutefois, il est à noter que parmi les 27 autres selon lesquelles l'alimentation de leur enfant est désormais normalisée, 14 nous ont fait parvenir des remarques et commentaires libres dans le champ prévu à cet effet. Nous avons relevé à cette occasion la présence de difficultés alimentaires persistantes chez 8 personnes, 5 étant âgées de 0 à 18 ans et 3 de plus de 18 ans :

- 4 d'entre elles décrivent chez leur enfant la persistance de troubles de la mastication, avec parfois un remplissage de la bouche.
- 2 des difficultés de déglutition, se manifestant pour l'un par des régurgitations nasales.
- 2 évoquent des sélectivités de textures.
- 1 des troubles du goût.
- 1 des perturbations de la satiété.
- 1 dit être encore très préoccupée par la prise de poids et la croissance de son enfant.

Il convient dès lors de prendre en compte ces nouveaux éléments de réponse dans nos résultats, et l'on constate ainsi que **60 % des personnes CHARGE souffrent actuellement de troubles de l'alimentation. Si les plus jeunes sont massivement touchés, près de la moitié des plus de 18 ans continuerait à être concernée.** Le taux d'incidence en fonction du sexe demeure inchangé.

3.1. L'alimentation artificielle :

Seuls 30 % des enfants décrits comme ayant des troubles alimentaires se nourrissent exclusivement par la bouche à l'heure actuelle.

Si l'on prend par ailleurs en compte les 27 qui ont tous aujourd'hui une alimentation orale exclusive, on constate que **30 % de la population CHARGE de notre étude est actuellement alimentée au moins partiellement par voie artificielle, dont aucune personne majeure.**

Sont donc concernés 14 enfants et adolescents, dont :

- 50 % ont moins de 5 ans.
- 20 % entre 7 et 8 ans.
- 30 % entre 13 et 17 ans.

Plus de 3/4 des personnes de notre étude actuellement alimentées par voie entérale sont de sexe féminin (11/14).

Si l'on rapporte cette proportion à l'ensemble de la population de l'étude, on peut dire que 40 % des filles de l'étude sont alimentées par voie entérale, contre seulement 15 % des garçons.

Le tableau ci-dessous montre la répartition de l'alimentation entérale et de l'alimentation orale chez les 14 enfants de l'étude concernés par la nutrition entérale :

<i>Répartition de la nutrition entérale et orale</i>	<i>Nombre d'enfants</i>
100 % entérale et 0 % orale	10
75 % entérale et 25 % orale	2
50 % entérale et 50 % orale	1
25 % entérale et 75 % orale	1

Si l'on considère la population globale de notre étude, **plus d'une personne CHARGE sur cinq est nourrie exclusivement par voie entérale.**

Aucun garçon de notre étude n'a une alimentation entérale exclusive.

3.2. La déglutition :

Seuls sont concernés les enfants n'ayant pas une nutrition entérale exclusive (10 participants).

- **La moitié des enfants souffre de troubles de la déglutition** et parmi eux tous sauf un font des

fausses-roues, essentiellement aux liquides et aux solides. Un seul fait des fausses-roues salivaires.
2 enfants présentent un bavage.

Le tableau ci-dessous rend compte de la texture principale de l'alimentation de ces enfants :

<i>Textures alimentaires principales</i>	<i>Pourcentage des enfants</i>
Mixé lisse	30 %
Écrasé/haché	30 %
Petits morceaux	20 %
Liquide	10 %
Alimentation normale	10 %

3.3. La mastication :

Tous les enfants CHARGE ayant des troubles d'alimentation et nourris au moins en partie par la bouche connaissent des difficultés de mastication.

Concernant les problèmes dentaires susceptibles d'expliquer pour partie ces troubles de la mastication, la question posée aux parents comportait au départ une erreur de construction qui les obligeait à cocher l'un des troubles dentaires proposés. Plusieurs parents nous ayant signalé cette erreur, nous l'avons corrigée et avons rectifié les réponses de ceux qui s'étaient manifestés. Cependant, nous avons dû retirer 4 réponses de parents qui ne nous ont pas contacté et dont nous ne savons pas si leurs enfants sont réellement atteints des problèmes dentaires qu'ils ont cochés.

16 participants ont donc répondu à cette question, dont le tableau ci-dessous donne les résultats :

<i>Troubles dentaires</i>	<i>Pourcentage des enfants</i>
Aucun problème dentaire	62,5 %
Tartre abondant	31 %
Malocclusion dentaire	25 %
Caries anormalement fréquentes	12,5 %
Agénésie dentaire	6 %
Appareil dentaire	6 %

3.4. Les aspects sensoriels :

3.4.1. Le goût :

La question de la préférence de leur enfant pour certains goûts a été posée à tous les parents dont l'enfant se nourrit au moins partiellement par la bouche, soit 37 personnes.

- Parmi elles, 8 % des participants déclarent ne pas savoir quel(s) goût(s) leur enfant préfère.
- Parmi les autres (34 réponses), nous avons obtenu les résultats suivants:

<i>Préférences gustatives</i>	<i>Pourcentage global des enfants</i>	<i>Pourcentage des enfants ne mangeant pas normalement</i>	<i>Pourcentage des enfants mangeant normalement</i>
Sucré	50 %	78 %	40 %
Salé	38 %	56 %	32 %
Épicé	35 %	56 %	28 %
Acide (citron)	12 %	22 %	8 %
Piquant (piment)	9 %	11 %	8 %
Amer (endive)	6 %	0 %	8 %
« Froid » (menthol)	0 %	0 %	0 %

3.4.2. L'olfaction :

Tous les participants ont été interrogés sur l'existence de troubles de l'odorat chez leur enfant :

- **60 % considèrent que leur enfant y est sujet.**

- 4 % estiment que non.

- 36 % déclarent ne pas savoir.

Les chiffres sont exactement les mêmes selon qu'on considère le groupe décrit comme ayant une alimentation normale ou bien l'autre groupe.

À la question des odeurs fortes perceptibles par leur enfant, une personne déclare que son enfant perçoit toutes les odeurs. La répartition des réponses des autres s'organise comme suit :

<i>Odeurs fortes perçues</i>	<i>Pourcentage des enfants</i>
Parfum	11 %
Fraise	9 %
Fleurs	7 %
Café	7 %
Vinaigre	7 %
Gâteau qui cuit	4 %
Menthe	4 %
Citron	4 %
Aucune odeur	31 %
Ne sait pas	58 %

3.4.3. La température :

<i>Température à laquelle les enfants peuvent manger sans difficulté</i>	<i>Pourcentage des enfants</i>
Température ambiante	90 %
Chaud	60 %
Froid	30 %
Très chaud	10 %

Les 4 enfants nourris partiellement par voie entérale semblent globalement avoir une préférence pour les aliments chauds.

3.4.4. Les textures :

<i>Textures alimentaires acceptées sans difficulté</i>	<i>Pourcentage des enfants</i>
Liquides plats	90 %
Liquides épaissis	90 %
Fondant (crème)	90 %
Moelleux (gâteau)	50 %
Liquides gazeux	30 %
Croquant (pomme)	30 %
Fibreux	20 %
Croustillant	10 %

Les enfants alimentés en partie par gastrostomie peuvent sans difficulté boire des liquides plats et épaissis et manger des textures fondantes (crème).

3.5. Les troubles digestifs :

Toutes les questions suivantes concernent les 20 participants qui avaient répondu que leur enfant ne mangeait pas normalement, 10 étant nourris exclusivement par voie entérale, 4 partiellement et 6 exclusivement par voie orale.

3.5.1. Le reflux gastro-œsophagien :

<i>Présence d'un reflux</i>	OUI	NON	NE SAIT PAS
<i>Pourcentage d'enfants</i>	55 %	25 %	20 %

Parmi les enfants souffrant d'un reflux, plus de 80 % ont subi une intervention chirurgicale anti-reflux et 70 % bénéficient d'un traitement, essentiellement constitué de médicaments tels qu'*Inexium*, *Ranitidine*, *Gaviscon*. Un parent évoque aussi une prise en charge kinésithérapeutique ; un autre une alimentation en position proclive.

3.5.2. Les haut-le-cœur et les vomissements :

95 % des enfants sont sujets à des haut-le-cœur ou vomissements pendant ou après le repas (que l'alimentation se fasse ou pas par la bouche).

Le tableau ci-dessous rend compte de la fréquence de survenue de ces manifestations :

<i>Fréquence des haut-le-cœur/vomissements</i>	<i>Pourcentage des enfants</i>
Souvent	10 %
Parfois	55 %
Rarement	30 %
Jamais	5 %

Ces haut-le-cœur et/ou vomissements ont lieu dans 50 % des cas au cours de l'alimentation entérale et dans 50 % lorsque l'enfant mange seul ou qu'il est nourri à la cuillère. 1/4 des parents se disent non concernés par les circonstances de survenue des haut-le-cœur et vomissements.

3.5.3. Les douleurs digestives :

40 % des enfants se plaignent régulièrement de douleurs au niveau du ventre. Plus de 60 % d'entre eux ont un reflux gastro-œsophagien connu de leurs parents, et 25 % d'entre eux ont des parents qui disent ne pas savoir si leur enfant souffre ou non d'un reflux.

3.5.4. La constipation :

55 % des enfants ont des problèmes de constipation. Parmi eux :

- Près des 3/4 sont alimentés par voie entérale.
- 35 % ont des parents qui affirment que leur enfant n'a pas de reflux.

3.6. Hypersensibilité et réflexe nauséeux :

Lorsqu'on demande aux parents si leur enfant résiste ou a des haut-le-cœur quand ils essaient de lui brosser les dents ou de laver son visage, on obtient les résultats suivants :

<i>Fréquence de la résistance/des haut-le-cœur pendant les soins de la bouche/du visage</i>	<i>Pourcentage des enfants</i>
Jamais	60 %
Rarement	10 %
Parfois	15 %
Souvent	10 %
Toujours	5 %

À noter : parmi les 40 % d'enfants qui sont sujets à cette résistance ou aux haut-le-cœur, 75 % sont nourris artificiellement, la plupart de façon exclusive.

Parmi les 40 % de parents ayant répondu que leur enfant est concerné, tous avaient également rapporté l'existence de haut-le-cœur ou vomissements pendant ou après le repas (voir supra chapitre 3.5.2.)

En revanche, lorsque l'on rapproche cette question de celle sur les problèmes dentaires, aucune correspondance ne peut être mise en évidence.

3.7. Le repas :

3.7.1. Durée :

<i>Durée moyenne du repas</i>	<i>Pourcentage des enfants</i>
Moins de 10 minutes	10 %
Entre 10 et 20 minutes	15 %
Entre 20 et 40 minutes	40 %
Plus de 40 minutes	35 %

Ces chiffres sont à mettre en rapport avec le mode d'alimentation car la durée du repas y est fortement corrélée :

- Tous ceux dont le repas dure moins de 10 minutes sont nourris exclusivement par voie entérale.
- 2/3 de ceux qui mangent en 10 à 20 minutes sont nourris au moins en partie par voie entérale.
- 85 % de ceux pour lesquels le repas dure plus de 40 minutes sont également nourris au moins partiellement par voie entérale.

Au total, pour 2/3 des enfants exclusivement alimentés par voie orale, la durée moyenne du repas se situe entre 20 et 40 minutes, alors que la même durée moyenne ne concerne que moins d'1/3 des enfants qui bénéficient d'une nutrition entérale.

3.7.2. Comportements au cours du repas :

<i>Comportements au cours du repas</i>	<i>Pourcentage des enfants</i>
Calme	60 %
Agitation	30 %
Désintérêt	25 %
Désir d'autonomie	20 %
Opposition	10 %

Ces résultats sont encore une fois corrélés au mode d'alimentation :

- 80 % des enfants nourris par voie entérale (70 % de manière exclusive) sont dits calmes pendant le

repas. La plupart de ceux qui sont en situation de reprise alimentaire orale manifestent davantage de l'agitation, du désintérêt ou de l'opposition.

- Tous les enfants qui manifestent du désintérêt au cours du repas sont alimentés au moins partiellement par gastrostomie.
- 50 % des enfants qui mangent exclusivement par la bouche expriment de l'agitation.

3.7.3. Ressenti et inquiétude des parents :

<i>« Comment vous sentez-vous au cours du repas avec votre enfant ? »</i>	<i>Pourcentage des parents</i>
Calme	70 %
Inquiet	30 %
Tendu/stressé	10 %

Parmi ceux qui se disent calmes, de même que parmi ceux qui se disent inquiets, 2/3 ont un enfant nourri par voie entérale et 1/3 exclusivement par voie orale.

Les 2 parents qui se disent tendus/stressés ont un enfant qui bénéficie d'une nutrition entérale.

À la question « *Êtes-vous préoccupé par la prise de poids et/ou la croissance de votre enfant ?* » :

- **45 % répondent encore beaucoup** (2/3 sont des parents d'enfants alimentés par voie entérale).
- 40 % encore un peu (62,5 % sont des parents d'enfants alimentés par voie entérale).
- 15 % plus du tout (tous sont des parents d'enfants alimentés par voie entérale).

3.7.4. Les adaptations :

1/4 des parents ne décrivent aucune adaptation particulière pour leur enfant au moment du repas, qu'il soit nourri par voie orale ou entérale. Pour les autres, nous avons essayé de regrouper les adaptations décrites sous différents thèmes. Plutôt que de donner des pourcentages de fréquence, nous avons décidé de transcrire les réponses afin de rendre compte le mieux possible des adaptations mises en place dans le cadre du repas familial.

3.7.4.1. Les aides matérielles :

- L'installation et la posture :

« Rehausseur pour l'assiette pour éviter les mauvaises postures. »

« Siège-coque moulé avec tablette pour un meilleur maintien. »

« En coque assise sur fauteuil roulant. »

« Corset siège. »

« Rehausser l'assiette (vision), chaise inclinée, rehausser les pieds (petit banc). »

« Assis sur une chaise pieds posés au sol, tenue de la tête vers le bas. »

« Chaise avec coussin. »

« Elle est installée dans une chaise haute avec tablette, comme ça je suis en face d'elle pour lui donner à manger, son assiette sur la tablette devant elle. »

- Les ustensiles du repas :

« Petite cuillère. »

« Vaisselle en plastique. »

« Toujours un verre d'eau à disposition ainsi qu'une assiette et des couverts en plastique. »

« Le matin, paille pour boire le chocolat au lait. »

3.7.4.2. Les aides humaines :

- Service :

« Bien donner plat par plat et servir hors table pour éviter qu'il demande à être resservi et qu'il distingue bien les aliments. »

- Stimulations :

« Stimulations autour et dans la bouche car a perdu le réflexe de succion. »

- Distraction :

« L'occuper (livre...). »

« Position bien assise avec un livre qu'elle aime beaucoup. »

- Imitation :

« La mettre à table avec nous en lui donnant des couverts, assiette, verre... pour qu'elle nous imite. »

- Disponibilité :

« Prendre un temps très long. »

3.8. Les prises en charge des troubles de l'oralité alimentaire :

60 % des enfants dont les parents considèrent qu'ils ne mangent pas normalement sont suivis par des professionnels pour leurs difficultés d'alimentation, soit 1/4 de la population CHARGE incluse dans notre étude.

- 75 % de ces enfants ont moins de 8 ans à l'heure actuelle.

- 85 % sont nourris au moins partiellement par voie entérale.

Concernant les 40 % d'enfants qui ne sont pas suivis pour leurs troubles alimentaires, la moitié des répondants précisent que cela est dû au fait qu'ils n'ont pas trouvé de professionnel de soin disponible pour cette prise en charge.

3.8.1. Quels professionnels ?

Les parents des 12 enfants pris en charge pour leurs difficultés d'alimentation évoquent les professionnels suivants :

<i>Type de professionnel</i>	<i>Nombre d'enfants suivis</i>
Orthophoniste	10
Nutritionniste	3
Pédiatre	2
Gastro-entérologue	2
Diététicien	2
Kinésithérapeute	2
Psychomotricien	1
Orthoptiste	1
Éducateur	1
ORL	1

3.8.2. Les attentes parentales vis-à-vis de la prise en charge :

- Que leur enfant mange par la bouche : 4 parents.
- Conseils (sur le type d'aliments à proposer, astuces pour lui donner envie de manger) : 4 parents.
- Aider l'enfant à vaincre sa peur (peur de la nourriture, peur de l'intérieur de sa bouche) : 2
- Qu'il accepte la nourriture en morceaux et apprenne à mastiquer : 2
- Lui permettre de redécouvrir le plaisir de manger : 1
- Soutien : 1
- Explications : 1
- « Continuer à le faire manger normalement » : 1
- « Rien » : 2 parents.

3.8.3. Les évolutions :

2/3 des parents dont les enfants sont suivis pour leurs difficultés d'alimentation disent avoir remarqué des évolutions. Nous avons transcrit ci-dessous les réponses détaillées qui nous sont parvenues :

« Il aime de plus en plus d'aliments différents. »

« Elle colle quelques aliments sur sa langue à l'extérieur de sa bouche. »

« Prise de poids grâce à la gastrostomie. »

« Sur le plan moteur, tenue assise acquise grâce à la rééducation, commence à vouloir être debout. Pas d'amélioration notée au niveau orthophonie oralité... »

« Surtout avec les exercices effectués plusieurs fois par jour autour de la bouche sur les conseils de l'orthophoniste. »

« Même si l'évolution est lente, aujourd'hui elle porte des aliments à la bouche juste pour lécher, c'est déjà un bon début. »

« Plus petite les textures devaient être lisses, surtout pas de grumeaux ou petits morceaux, en ce moment elle peut manger plutôt mouliné avec de tout petits morceaux qu'elle gobe car elle ne les mâche pas. »

3.9. Remarques et commentaires libres :

Parmi les 20 parents qui considèrent que leur enfant ne s'alimente pas normalement, certains nous ont fait part de commentaires et précisions que nous avons souhaité reproduire ici :

« *L'oralité alimentaire s'inscrit dans un parcours médical (unique), mais aussi dans un schéma familial (avec ses habitudes....etc), d'où à mon sens, l'importance d'un suivi individuel en orthophonie (séances peu ou pas proposées dans les faits). »*

(parent d'une fille de 7 ans et 1 mois).

« - *Au niveau du goût, préférence nettement marquée pour le salé et les textures lisses (et la mienne n'est pas la seule apparemment).*

- *Manque d'appétit dû à la gastrostomie (+ 700 ml/jour) donc protocole étrange de gaver et vouloir faire remanger un enfant en même temps.*

- *L'encombrement ORL et l'alimentation sont étroitement liés chez ma fille (laryngomalacie). A chaque fois que mon enfant est encombrée elle éprouve beaucoup plus de difficulté pour "avaler". »*

(parent d'une fille de 18 mois).

« *Ma fille a perdu très tôt le réflexe de succion malgré tous les efforts que je fournissais auprès d'elle. Je pense que sa cardiopathie est une des causes, très fatiguée les premiers mois de sa vie. Elle a commencé à prendre la petite cuillère depuis la mise en place de la VNI [ventilation non invasive] pendant les nuits et siestes. Il y a des jours où elle prend 50g de compote et d'autres rien du tout, mais je pense que la poussée dentaire y est pour quelque chose. »*

(parent d'une fille de 13 mois).

« *Les difficultés que notre fille a pour manger viennent également du fait qu'elle a le voile du palais mou ainsi que son larynx. »*

(parent d'une fille de 4 ans).

« *Actuellement les principales difficultés au niveau alimentaire sont la mauvaise mastication (bourrage de la bouche) et des vomissements après le repas. »*

(parent d'un garçon de 25 ans 9 mois).

« *L'appareil dentaire va être mis en place prochainement. Ses dents de lait ne tombent pas, il doit se faire enlever 4 dents. »*

(parent d'un garçon de 13 ans 6 mois).

Les remarques des parents qui considèrent que leur enfant mange normalement sont reproduites en annexe 2.

4) Relations entre les troubles actuels et les antécédents :

Nous n'aborderons ici que les antécédents pour lesquels nous avons retrouvé des différences significatives entre le groupe de 27 enfants dont les parents considèrent qu'ils s'alimentent normalement à l'heure actuelle et le groupe de 20 enfants décrits comme ayant des troubles alimentaires.

- 55 % des enfants ayant des troubles alimentaires ont été hospitalisés plus de 3 mois en période néonatale, et 25 % plus de 6 mois.

Ces résultats sont bien supérieurs à ceux du groupe des « normo-mangeurs » pour lequel on retrouvait 40 % d'hospitalisations de plus de 3 mois, et seulement 15 % de plus de 6 mois.

- En ce qui concerne les atteintes précoces retrouvées chez les enfants ayant des troubles alimentaires, elles sont comparées à celles de l'autre groupe dans le tableau ci-dessous (nous avons précisé les résultats pour les 14 enfants actuellement nourris par voie entérale) :

<i>Atteintes précoces</i>	<i>Pourcentage des enfants sans troubles alimentaires</i>	<i>Pourcentage des enfants avec troubles alimentaires</i>	<i>Pourcentage des enfants nourris par voie entérale</i>
<i>Paralysie faciale unilatérale</i>	48 %	70%	71 %
<i>Fente labiale et/ou palatine</i>	22 %	15 %	21 %
<i>Atrésie des choanes</i>	59 %	50 %	50 %
<i>Atrésie de l'œsophage ou fistule trachéo-œsophagienne</i>	11 %	35 %	43 %
<i>Reflux gastro-œsophagien majeur</i>	67 %	80 %	79 %
<i>Déficit visuel sévère (basse vision)</i>	56 %	70 %	57 %
<i>Surdit� sévère ou profonde</i>	81 %	90 %	86 %
<i>Surdicécité</i>	52 %	60 %	43 %
<i>Cardiopathie</i>	44 %	60 %	50 %
<i>Bronchites très fréquentes la première année</i>	56 %	80 %	79 %

- **Trois fois moins d'enfants ont été allaités dans le groupe qui souffre de troubles alimentaires.**
- **90 % des enfants avec dysoralité ont reçu une alimentation entérale (dont 85 % par gastrostomie), contre 70 % de ceux de l'autre groupe (dont seulement 33 % par gastrostomie).**
- **Deux fois plus d'enfants du groupe avec troubles alimentaires ont subi une intervention chirurgicale anti-reflux (65 % contre 33 %).**

E) DISCUSSION

1) Synthèse des résultats et confrontation avec les données de la littérature :

1) L'incidence de la prématurité dans le Syndrome CHARGE est en moyenne deux fois plus élevée que dans la population générale.

3 enfants CHARGE sur 20 naissent prématurés, très rarement avant 33 semaines d'aménorrhée (SA). Cela signifie que ces enfants n'auront pas encore acquis la coordination entre succion, déglutition et ventilation qui se développe entre 35 et 37 SA (Abadie & al., 1999).

Cette incidence de la prématurité ne semble pas avoir été rapportée dans la littérature : Hall (1979) rapporte un terme moyen de 38 SA chez les enfants qu'il a étudiés.

2) La plupart des enfants CHARGE ont été hospitalisés plus d'un mois en période néonatale, mais la prise en charge périnatale du syndrome semble s'être considérablement améliorée ces dernières années.

3/4 des enfants ont été hospitalisés pour une durée supérieure à un mois après la naissance, mais si l'on s'intéresse aux hospitalisations plus longues, on retrouve un écart significatif entre les différents groupes d'âges : les hospitalisations néonatales d'une durée supérieure à 6 mois concernent moins de 10 % des 0-18 ans, contre presque 1/3 des plus de 18 ans ; les hospitalisations d'une durée supérieure à un an concernent 3 % des 0-18 ans, contre presque 1/4 des plus de 18 ans.

3) Le diagnostic de Syndrome CHARGE est le plus souvent posé avant l'âge d'un an. Le dépistage précoce du syndrome a été significativement amélioré.

On constate ainsi que plus de 85 % des 0-18 ans ont été diagnostiqués avant l'âge d'un an, contre

seulement 70 % des plus de 18 ans.

4) Les atteintes les plus fréquemment retrouvées en période néonatale sont les suivantes :

1) Surdit  severe ou profonde : 85 %

Ce r sultat est coh rent avec ceux de la litt rature (CRESAM, 2005 ; Sanlaville & Verloes, 2007). Lalani et al. (2012)  crivent que la surdit  est l'atteinte la plus fr quente dans le Syndrome CHARGE. Thelin et al. rappelaient d j  en 1986 que le diagnostic audiologique jouait un r le important dans l' tablissement du diagnostic du syndrome.

2) Reflux gastro-c sophagien important ou majeur : 72 %

Nos r sultats d passent ce qui figure en g n ral dans la litt rature : Sanlaville et Verloes (2007) rapportaient son existence dans au moins la moiti  des cas. Le CRESAM (2005) rappelle que ce ph nom ne est souvent sous-estim , ce que tendraient   confirmer les r sultats de cette  tude. Toutefois, la proportion retrouv e dans notre  tude est inf rieure   celle de 89 % que rapportent Dobbelsteyn et al. (2008).

3) Bronchites tr s fr quentes la premi re ann e : 66 %

Ce r sultat est   rapprocher des atteintes respiratoires pr coces (Sanlaville & al., 2006), mais aussi des atteintes extr mement fr quentes de la d glutition dues aux multiples dysfonctionnements du syst me nerveux central (Abadie, 2004c ; Sanlaville & Verloes, 2007 ; Dobbelsteyn & al., 2008).

4) D ficit visuel important ( quivalent basse vision) : 62 %

Ce r sultat ne concorde pas avec les affirmations de la litt rature selon lesquelles la plupart des patients CHARGE ont une vision pr serv e (Sanlaville & Verloes, 2007), quasi-normale au moins pour un  il (Sanlaville & al., 2006).

5) Paralysie faciale unilat rale : 57 %

Ce r sultat d passe les chiffres propos s habituellement dans la litt rature : selon les chercheurs du CRESAM (2005), la paralysie faciale p riph rique unilat rale serait pr sente dans au moins 40 % des cas ; 43 % selon Sanlaville et al. (2006) ; presque 50 % selon Lalani et al. (2012). Sanlaville et Verloes (2007) proposent un pourcentage compris entre 50 et 90 % des cas qui correspondrait davantage   nos r sultats.

6) Atrésie des choanes : 55 %

Ce pourcentage correspond à celui avancé par le CRESAM (2005) : 50 à 60 % des cas.

7) Surdicécité : 55 %

Nos résultats concordent avec les données de la littérature : bien que le Syndrome CHARGE soit considéré comme la première cause génétique de surdicécité (Thelin & Swanson, 2006), Strömmland et al. (2005, cités par Carlsson, 2014) ont estimé qu'environ 50 % des patients CHARGE associaient simultanément un déficit visuel et auditif.

8) Cardiopathie : 51 %

Ce pourcentage correspond à l'estimation basse de Sanlaville et Verloes (2007) qui constatent l'existence de malformations cardiaques congénitales dans 50 à 85 % des cas. Dobbelsteyn et al. (2008) rapportent 80 % de cardiopathies chez les enfants de leur étude.

Tellier et al. (cités par Sanlaville & al., 2006) ont répertorié dans leur étude sur 50 patients CHARGE plus de 2 interventions chirurgicales cardiaques majeures par patient.

9) Atrésie de l'œsophage ou fistule trachéo-œsophagienne : 21 %

Ce résultat concorde avec les 15 à 20 % rapportés par le CRESAM (2005). Dobbelsteyn et al. (2008) ne retrouvent toutefois que 8 % d'enfants ayant présenté ce type de malformations.

10) Fente labiale et/ou palatine : 19 %

Ce pourcentage correspond à l'estimation de 20 à 30 % du CRESAM (2005). Par ailleurs, nos résultats confirment ceux de Sanlaville et Verloes (2007) selon lesquels on ne retrouve que très rarement une fente palatine associée à une atrésie des choanes (4 patients (8,5%) dans notre étude).

5) La relation de nourrissage précoce entre la mère et son enfant est presque toujours perturbée.

Seuls 10 % des enfants ont pu être allaités au sein ; 17 % étaient d'emblée autonomes au biberon.

Cela s'explique par les nombreuses atteintes de la succion-déglutition, mais aussi par la nécessité d'une hospitalisation précoce et parfois prolongée qui entrave les premières relations mère-enfant.

Ce dernier aspect a été largement décrit dans la littérature mais n'est que rarement mis en relation avec la dysoralité dans le Syndrome CHARGE, à l'exception des travaux du Pr Abadie. Ainsi, l'article de Cindy Dobbelsteyn et al. (2008) consacré à la prévalence, aux facteurs de risque et au pronostic des difficultés d'alimentation chez les enfants atteints du Syndrome CHARGE, ne fait

mention à aucun moment des conséquences possibles des perturbations précoces de la relation mère-enfant sur le bon développement de l'oralité alimentaire.

6) Presque tous les enfants CHARGE ont présenté des anomalies du carrefour aérodigestif pendant les deux premières années de vie :

a) Fausses-routes précoces :

Nos résultats correspondent exactement au pourcentage de 80 % de fausses-routes retrouvé par Dobbelsteyn et al. (2008).

La survenue de ces fausses-routes chez près de 4/5 des enfants CHARGE peut être expliquée par de nombreux facteurs, dont principalement l'existence d'un dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral (Abadie, 2004b ; Sanlaville & al., 2006), et plus spécialement les atteintes des nerfs mixtes vague (X) et glosso-pharyngien (IX) particulièrement impliqués dans la déglutition (Abadie, 2004c ; Sanlaville & Verloes, 2007).

Mais on peut aussi évoquer les conséquences de l'atrésie des choanes et des fentes labio-palatines (Lalani & al., 2012), ainsi que toutes les malformations du larynx et/ou de l'œsophage (Dobbelsteyn & al., 2005 ; Sanlaville & Verloes, 2007).

b) Toux :

Plus de la moitié des enfants toussaient régulièrement au moment des repas. Si l'on prend en compte le fait que 50 % des fausses-routes sont silencieuses, on retrouve probablement l'existence de fausses-routes chez presque tous les enfants CHARGE âgés de 0 à 2 ans.

L'atteinte du nerf vague (X) responsable d'une anomalie du sphincter supérieur de l'œsophage peut être à l'origine de ces crises de toux après la déglutition (Don & Gasquière, 2013).

Les textures alimentaires mises en cause le plus fréquemment dans la survenue de la toux sont les liquides/fluides, les morceaux et les textures sèches/friables.

Les liquides/ fluides sont générateurs de fausses-routes parce qu'ils s'écoulent très rapidement vers l'oropharynx, avant le déclenchement du réflexe de déglutition ; les morceaux et les aliments secs/friables probablement parce qu'ils ne sont pas correctement mastiqués et qu'ils constituent des stases pharyngées qui peuvent être inhalées à la reprise inspiratoire.

c) Encombrement laryngé :

Plus de 70 % des enfants ont été sujets à un encombrement audible dans la gorge, et 20 % ont toujours cet encombrement.

Sanlaville et al. (2006) notent que cet encombrement est très fréquent chez les patients CHARGE.

d) Gêne respiratoire :

85 % des enfants ont connu une gêne respiratoire haute comme un ronflement, une obstruction laryngée, un stridor. Près de 20 % ont dû être trachéotomisés, souvent jusqu'à 2-3 ans.

Ces troubles respiratoires sont largement rapportés dans la littérature : Sanlaville et al. (2006) écrivent que les difficultés respiratoires sont très fréquentes dans le Syndrome CHARGE, et que la plupart des patients atteints ont un encombrement bronchique et une respiration bruyante. Ils ajoutent qu'on est parfois conduit à proposer une trachéotomie, souvent pour une longue durée.

Dans l'étude de Dobbelsteyn et al. (2008), la trachéotomie a concerné 26 % des enfants, ce qui correspond globalement à nos résultats.

7) Alimentation artificielle :

a) Presque tous les enfants CHARGE ont été alimentés par un procédé de nutrition entérale.

- Près de 6 enfants sur 7 ont eu une sonde naso-gastrique.

- 5 enfants sur 7 ont eu une gastrostomie et plus de la moitié d'entre eux sont toujours nourris par ce moyen.

- Aucun n'a eu de jéjunostomie.

Ces résultats correspondent à ceux de Dobbelsteyn et al. (2008) qui écrivent que 92 % des enfants CHARGE ont été alimentés par sonde.

Les mêmes auteurs rapportaient néanmoins 3 cas de jéjunostomie sur 39 enfants (environ 8%).

En ce qui concerne la sonde naso-gastrique, nos résultats correspondent exactement à ceux de Sanlaville et al. (2006) qui rapportent que ce type de nutrition a été mis en place chez 85 % des enfants la première année.

Enfin, Sanlaville et Verloes (2007) constatent que beaucoup d'enfants sont alimentés par gastrostomie pendant plusieurs mois ou plusieurs années, La proportion rapportée dans l'étude de Dobbelsteyn et al. (2008) est de 77 %, ce qui concorde globalement avec nos résultats.

En revanche, nos résultats diffèrent de ceux de Sanlaville et al. (2006) quant à la durée de l'alimentation entérale : ces auteurs retrouvent une durée supérieure à 2 ans dans seulement 30 % des cas, contre 70 % dans notre étude.

b) L'utilisation de la nutrition entérale dans le Syndrome CHARGE, et plus spécialement de la gastrostomie, est plus fréquente aujourd'hui.

- Moins de 70 % des plus de 18 ans ont bénéficié d'une alimentation entérale, contre plus de 80 % des 0-18 ans.

- Seulement 1/3 des personnes majeures ayant été nourries par voie entérale ont eu une

gastrostomie, contre plus de 4/5 des 0-18 ans.

Nous n'avons pas retrouvé d'informations sur cette évolution en consultant la littérature. Cependant, Sanlaville et al. (2006) soulignent le caractère « *désormais prévisible* » de la longue durée de l'alimentation entérale, qui justifie selon eux la mise en place d'une gastrostomie. On peut comprendre implicitement que ce positionnement n'a pas toujours été la règle. Les auteurs ajoutent que « *ce dispositif, certes lourd, a fait la preuve de son efficacité dans le maintien de bonnes conditions nutritionnelles des enfants, la prévention des complications ventilatoires chroniques, la limitation des risques infectieux et la prévention au moins partielle des complications ORL. Cette prise en charge précoce est donc l'une des conditions d'une amélioration du pronostic développemental et comportemental chez ces enfants.* »

8) Près de la moitié des enfants a commencé à s'alimenter par la bouche avant 1 an, mais plus de 20 % des enfants n'ont jamais connu d'alimentation orale.

Dans l'étude de Dobbelsteyn et al. (2008), 40 % des enfants d'un an mangent à la cuillère, ce qui correspond à nos résultats.

9) Près de la moitié des enfants CHARGE a subi une chirurgie anti-reflux.

Rappelons que le reflux gastro-œsophagien est l'un des signes précoces que l'on retrouve le plus fréquemment dans le Syndrome CHARGE (72% des cas de notre étude).

Pour Sanlaville et al. (2006), la mise en place d'une gastrostomie est très souvent couplée à une intervention anti-reflux selon la méthode de Nissen.

Nos résultats sont cohérents avec ceux de Dobbelsteyn et al. (2008) qui rapportent que 46 % des enfants de leur étude ont été opérés d'une fundoplicature.

10) 3/5 des enfants et adolescents CHARGE âgés de 0 à 18 ans souffrent de troubles d'alimentation. Plus les enfants sont jeunes, plus ils sont concernés par ces troubles, qui s'estompent notablement au fur et à mesure qu'ils grandissent. Certains persistent néanmoins chez près d'un adulte sur deux.

Ces résultats concordent avec ceux de Dobbelsteyn et al. (2008) qui écrivent que plus de 90 % des enfants ont eu l'expérience de difficultés d'alimentation. Ils constatent que si l'incidence des troubles alimentaires décroît avec l'âge, au moins 1/3 des enfants ont encore des difficultés à manger certaines textures au moment de l'entrée en 5ème, soit à 12 ans environ.

De même, Lalani et al. (2012) écrivent que certains adultes continuent d'éviter les aliments difficiles à avaler.

11) Il semble que les filles soient plus fréquemment touchées par les troubles alimentaires.

Dans notre étude, 2/3 des personnes touchées sont de sexe féminin et 1/3 de sexe masculin.

Nous ne savons pas expliquer ces résultats, qui sont évidemment à considérer avec la plus grande prudence. En effet, nous n'avons retrouvé aucun élément dans la littérature qui permettrait d'établir un lien entre le genre et les difficultés d'alimentation.

12) Lorsque l'alimentation se normalise, c'est le plus souvent avant l'âge de 5 ans. Chez les adultes, cette normalisation a souvent été bien plus lente.

La moitié des plus de 18 ans dont l'alimentation est normalisée n'a mangé normalement qu'après l'âge de 6 ans, contre moins d'1/4 des 0-18 ans.

On peut supposer que les évolutions des prises en charge précoces des troubles de l'oralité alimentaire ont contribué à cette amélioration.

Chez Dobbelsteyn et al. (2008), 86 % des enfants de 4 ans mangent à la cuillère.

13) 40 % des enfants CHARGE âgés de 0 à 18 ans sont actuellement alimentés par voie entérale (plus de 2/3 de ceux décrits comme ayant des troubles alimentaires), le plus souvent de manière exclusive.

Aucun adulte CHARGE de notre étude n'est concerné par une alimentation artificielle.

Il semble que l'incidence de la nutrition entérale soit plus élevée chez les filles, puisque 3/4 des enfants de notre étude alimentés par voie entérale sont de sexe féminin.

Dans l'étude de Dobbelsteyn et al. (2008), 62 % des enfants étaient nourris par voie entérale. La répartition par genre n'a toujours pas pu être retrouvée dans la littérature.

14) Parmi les personnes qui se nourrissent au moins partiellement par la bouche, toutes sont atteintes de troubles de la mastication, et la moitié de troubles de la déglutition.

En règle générale, les troubles de la mastication ne peuvent pas s'expliquer par des problèmes dentaires que l'on ne retrouve que très rarement chez les personnes CHARGE de notre étude.

Pour Dobbelsteyn et al. (2008), les troubles de mastication sont les plus durables, puisqu'ils concernent encore 92 % des enfants de 4 ans et 67 % des enfants de 12 ans.

15) Sensorialité et dysoralité :

a) Les personnes CHARGE qui souffrent de troubles alimentaires expriment une nette préférence pour le goût sucré, puis pour le salé et les goûts épicés. On remarque aussi une préférence accrue pour le goût acide.

Ces préférences sont difficiles à expliquer : on peut d'abord penser au besoin de goûts très marqués pour pallier le défaut de sensibilité du carrefour aérodigestif induit par les atteintes des paires crâniennes IX et X (CRESAM, 2005). Ces paires crâniennes interviennent également dans le décodage des goûts primaires par la langue et leur dysfonction peut donc entraîner des troubles du goût (*ibid.*). On pourrait ainsi penser que si les seuils de détection du goût sont perturbés dans le Syndrome CHARGE, il est probable que les préférences du malade pour les goûts marqués puissent s'expliquer comme des tentatives d'atteindre ces seuils.

Par ailleurs, nous avons vu comme le goût et l'olfaction étaient intriqués (Senez, 2004 ; Rigal, 2004), et la nécessité de goûts forts pourrait aussi s'expliquer par l'hyposmie causée par l'atteinte du nerf olfactif (I) et du rhinencéphale (Chalouhi & al., 2005 ; Sanlaville & al., 2006). En effet, certains goûts (épicés, acide) passent par la racine sensitive du nerf trijumeau et non par le nerf olfactif (Abadie, 2004c).

b) 3/5 des parents considèrent que leur enfant souffre de troubles de l'odorat, et presque tous les autres déclarent ne pas savoir.

Près de 3/5 des parents ne savent pas quelles sont les odeurs que leur enfant peut percevoir, et près d'1/3 pense qu'il n'en perçoit aucune.

Quelques enfants percevaient des odeurs telles que le parfum et la fraise (environ 1/10), les fleurs, le café et le vinaigre (environ 1/15), le gâteau qui cuit, la menthe et le citron (1/25).

Ces résultats confirment ceux de Chalouhi et al. (2005) qui ont mis en évidence le fait que tous les enfants atteints du Syndrome CHARGE ont des difficultés sévères de discrimination olfactive.

En revanche, nous n'avons pas retrouvé de préférence pour les odeurs transmises essentiellement par la branche sensitive du nerf trijumeau (V) telles que le citron ou le vinaigre (Abadie, 2004c ; Chalouhi & al., 2005).

Dobbelsteyn et al. (2008) rappellent d'ailleurs que le V fait aussi partie des nerfs crâniens fréquemment affectés dans le Syndrome CHARGE.

c) Les températures préférées par les enfants CHARGE semblent être la température ambiante et le chaud. Les enfants nourris partiellement par voie entérale paraissent avoir une préférence pour le chaud.

Cette dernière observation pourrait s'expliquer par la nécessité pour ces enfants de ressentir davantage le trajet des aliments de la bouche au tractus digestif. La sensation de chaleur leur permettrait peut-être ainsi de se réappropriier en partie le fonctionnement physiologique normal de l'alimentation (Mercier, 2004).

d) Les enfants CHARGE acceptent moins bien les textures croustillantes, fibreuses et croquantes.

Ces résultats paraissent évidents si l'on prend en compte les difficultés massives de mastication et de déglutition que connaissent ces enfants.

16) La plupart des personnes CHARGE ayant des difficultés alimentaires souffrent de troubles digestifs :

a) Seuls 1/4 des parents pensent que leur enfant n'a pas de reflux gastro-œsophagien, et 1/5 déclarent ne pas savoir.

4/5 de ceux qui souffriraient d'un reflux ont subi une fundoplicature, et 7/10 prennent des médicaments anti-reflux (17 % de la population globale de notre étude).

Dobbelsteyn et al. (2008) notent quant à eux que 39 % des enfants de leur étude continuent à être traités de façon médicamenteuse pour le reflux gastro-œsophagien. Cet écart entre leurs résultats et les nôtres peut être imputé au fait que davantage d'enfants de leur étude ont eu un reflux avéré (89 % contre 72 % dans notre étude). D'autre part, on peut imaginer que les prescriptions médicamenteuses ne sont pas équivalentes entre la France et les pays anglo-saxons.

b) Presque tous les enfants peuvent avoir des haut-le-cœur ou vomissements pendant ou après le repas, que l'alimentation se fasse par voie orale ou entérale.

Plus de la moitié des enfants en ont parfois, 1/10 souvent.

Dobbelsteyn et al. (2008) mettent en évidence que ces manifestations s'estompent considérablement avec l'âge puisqu'elles concernent 80 % des enfants d'un an, 61 % de ceux de 4 ans et 20 % de ceux de 12 ans.

c) 2/5 des enfants ont régulièrement des douleurs au niveau du ventre.

Parmi eux, 3/5 ont un reflux connu et 1/4 des parents qui ne savent pas si leur enfant a un reflux.

d) Plus de la moitié des enfants souffre de constipation, 3/4 d'entre eux sont nourris par voie entérale.

Lalani et al. (2012) notent l'existence possible d'une constipation chronique, de même que Carlsson (2014) chez 3 des 5 enfants de son étude. Cette dernière précise que la constipation diminue normalement au fur et à mesure que les enfants deviennent plus âgés.

17) Peu de personnes CHARGE souffrent d'un réflexe nauséux invalidant. Lorsque c'est le cas, il s'agit le plus souvent d'enfants nourris exclusivement par voie entérale.

Seuls 3/10 des enfants ayant des troubles d'alimentation résistent ou présentent un hypernauséux de façon régulière lorsqu'on essaie de leur brosser les dents ou de leur laver le visage. 3/4 d'entre eux sont nourris par voie entérale.

Lalani et al. (2012) rappellent la survenue fréquente d'une hypersensibilité orale chez les enfants nourris par gastrostomie.

Cependant, nos résultats ne concordent pas avec ceux de Dobbelsteyn et al. (2005) qui retrouvent cette hypersensibilité orale et tactile chez de nombreux enfants CHARGE.

L'hypersensibilité serait donc davantage en lien avec l'alimentation entérale qu'avec le syndrome.

18) Les conséquences de la dysoralité sur le repas :

a) Le repas dure plus de 40 minutes pour plus d'1/3 des enfants CHARGE ayant des difficultés alimentaires. Il s'agit le plus souvent de ceux nourris par voie entérale.

b) Les enfants nourris par voie entérale sont décrits comme calmes pendant le repas, et expriment souvent du désintérêt pour la nourriture ; les comportements d'agitation ou d'opposition, le désir d'autonomie se retrouvent davantage chez ceux qui s'alimentent au moins partiellement par la bouche.

c) 2/5 des parents se disent inquiets ou tendus/stressés pendant le repas. La plupart ont un enfant alimenté par voie entérale.

d) Presque tous les parents se disent encore préoccupés par la prise de poids et/ou la croissance de leur enfant. La plupart ont un enfant alimenté par voie entérale.

e) 3/4 des parents ont recours à des adaptations pour leur enfant pendant le temps du repas. Il s'agit le plus souvent d'aides matérielles destinées à améliorer l'installation et la posture, ainsi qu'à faciliter les gestes nécessaires à l'autonomie de la prise alimentaire.

19) 1/4 des personnes CHARGE sont actuellement suivies par des professionnels - essentiellement des orthophonistes - pour leurs troubles d'alimentation. 3/4 d'entre elles sont âgées de moins de 8 ans. Presque toutes sont nourries par voie entérale.

1/5 des parents d'enfants souffrant de dysoralité disent ne pas avoir trouvé de professionnel de soin pour cette prise en CHARGE.

20) 2/3 des parents d'enfants suivis pour leurs troubles alimentaires disent avoir remarqué des évolutions.

Les parents attendent essentiellement de la prise en charge qu'elle permette à leur enfant :

- de s'alimenter par voie orale,
- de diminuer son appréhension de la nourriture et de prendre plaisir à manger,
- d'apprendre à mastiquer.

Ils attendent aussi d'être soutenus et conseillés dans l'accompagnement de l'alimentation de leur enfant au quotidien.

2) Peut-on établir des liens entre la dysoralité et certains antécédents ?

2.1. Hospitalisations précoces :

Plus de la moitié des enfants avec troubles alimentaires a été hospitalisée pour une durée supérieure à 3 mois en période néonatale, et un quart pour une durée supérieure à 6 mois.

Au-delà des troubles sévères initiaux, nos résultats nous permettent de nous interroger sur l'existence d'un lien entre l'hospitalisme et la survenue de difficultés d'alimentation ultérieures.

Sanlaville et al. (2006) rappellent d'ailleurs les difficultés d'évaluation de l'enfant CHARGE chez lequel se mêlent troubles sensoriels complexes, troubles vestibulaires, atteintes des paires crâniennes et hospitalisme.

Rappelons aussi les propos d'Abadie (2004c) qui décrit l'influence des dysfonctionnements des afférences sensorielles sur l'alimentation du jeune enfant CHARGE : *« le corps à corps, le contact tactile, olfactif et gustatif est souvent réduit du fait des hospitalisations et des séparations mère-enfant. »*

2.2. Atteintes précoces :

Nos résultats nous permettent d'affirmer que les enfants présentant précocement une paralysie faciale périphérique unilatérale, une atrésie de l'œsophage ou une fistule trachéo-œsophagienne, un reflux gastro-œsophagien majeur, ou encore des bronchites très fréquentes au cours de la première année de vie sont plus à risque de développer ultérieurement des difficultés d'alimentation.

En ce qui concerne les déficits visuels et auditifs et la surdité, on remarque bien une plus grande incidence de ces atteintes chez les enfants avec troubles alimentaires, mais l'examen des résultats du groupe nourri par voie entérale nous oblige à relativiser ces résultats, puisqu'on ne retrouve dans ce groupe que très peu d'écarts avec les enfants sans difficultés d'alimentation (les proportions sont même inversées dans le cas de la surdité).

Il en va de même pour les cardiopathies précoces.

Nos résultats confirment donc que ni l'atrésie des choanes, ni les malformations cardiaques, ni la fente palatine ne sont reliées de manière significative à la durabilité des troubles alimentaires et à la nécessité d'une alimentation artificielle prolongée (Dobbelsteyn & al., 2008). Nos résultats sont également cohérents avec l'affirmation des mêmes auteurs selon laquelle le reflux gastro-œsophagien est significativement corrélé à la durée des difficultés d'alimentation.

En revanche, contrairement à ces auteurs :

- nous retrouvons bien un lien entre la paralysie faciale et la persistance de la dysoralité.
- nous ne retrouvons pas de lien entre les fausses-routes précoces et la persistance de la dysoralité.

Nous pensons cependant que la présence des fausses-routes est généralement sous-estimée.

Nos résultats confirment donc ce qu'ont écrit les chercheurs du CRESAM (2005) quant à la coïncidence de la dysoralité avec les malformations de l'œsophage, les anomalies du carrefour aéro-digestif, la paralysie faciale, le reflux gastro-œsophagien.

2.3. Autres antécédents :

En règle générale, la comparaison entre les deux groupes aboutit à des résultats à peu près similaires et ne permet donc pas de mettre en évidence des corrélations significatives avec les difficultés d'alimentation actuelles, à l'exception des éléments suivants :

- Trois fois moins d'enfants ont été allaités dans le groupe qui souffre de troubles alimentaires.

On comprend aisément que les atteintes précoces de ces enfants aient provoqué davantage de difficultés dans la relation de nourrissage en période néonatale. On peut cependant s'autoriser à penser que ces perturbations du lien mère-enfant ont renforcé les troubles initiaux.

- 90 % des enfants avec dysoralité ont reçu une alimentation entérale (dont 85 % par gastrostomie), contre 70 % de ceux de l'autre groupe (dont seulement 33 % par gastrostomie).

Ce résultat paraît évident, puisque la mise en place d'un procédé de nutrition entérale est justement

destinée à remédier aux difficultés constatées sur le plan alimentaire. Mais l'écart entre les deux groupes pourrait aussi être interprété comme significatif des troubles iatrogènes que sont susceptibles de provoquer les techniques d'alimentation entérale (voir partie II-A, chapitre 5.2.2.).

Néanmoins, il convient ici de rappeler l'évolution des indications d'alimentation artificielle et les écarts très importants qui existent sur ce point entre le groupe des 0-18 ans et celui des plus de 18 ans (voir partie III-D, chapitre 2.4.). Nous retrouvons d'ailleurs les mêmes proportions que l'on effectue une comparaison en fonction de l'âge ou bien en fonction de l'existence de troubles. Cela aurait tendance à indiquer que les différences constatées ici sont davantage imputables à la présence d'un plus grand nombre d'adultes dans le groupe des personnes sans difficultés d'alimentation.

- Enfin, **deux fois plus d'enfants du groupe avec troubles alimentaires ont subi une intervention chirurgicale anti-reflux.**

Cette intervention étant très souvent couplée à la mise en place d'une gastrostomie (Sanlaville & al., 2006), les interprétations de cette différence entre les deux groupes sont à rapprocher de celles que nous venons d'évoquer pour l'alimentation entérale.

3) Existe-t-il des spécificités des troubles de l'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE ?

Si notre étude n'a pu mettre en évidence aucun signe de dysoralité qui soit pathognomonique du Syndrome CHARGE, les résultats que nous avons obtenus nous permettent néanmoins de circonscrire un ensemble de manifestations que l'on retrouve très fréquemment et qui, lorsqu'on les considère simultanément, confèrent à ce syndrome certaines spécificités que nous allons tenter d'exposer. Nous avons retenu six domaines principaux que l'on retrouve presque systématiquement et qui nous paraissent typiques de la dysoralité dans le Syndrome CHARGE : le handicap multisensoriel, les antécédents de nutrition entérale, les troubles de la mastication, de la déglutition et de la digestion, et l'hypersélectivité alimentaire.

3.1. Handicap multisensoriel et dysoralité :

Le premier élément qui nous paraît saillant concerne le handicap multisensoriel : la surdité et/ou la cécité n'ont pas pu être mises en relation directe avec l'incidence des troubles de l'oralité alimentaire dans notre étude. En revanche, ces atteintes sensorielles auront une influence sur

l'évolution des difficultés alimentaires. On sait que l'oralité verbale et la communication sont étroitement liées à la question de l'oralité alimentaire puisque toutes se développent en parallèle et nécessitent une relation de qualité avec l'environnement. Chez des enfants pour lesquels l'un et l'autre de ces aspects sont d'emblée perturbés par des atteintes congénitales, on comprend aisément que les conséquences peuvent être lourdes. L'orthophoniste doit tenir compte de cette dimension dans son approche thérapeutique de la dysoralité.

À ces handicaps auditif et/ou visuel s'ajoute le déficit olfactif d'intensité variable que l'on retrouve chez tous les patients CHARGE (Chalouhi & al., 2005 ; Sanlaville & al., 2006), au point qu'il constitue aujourd'hui un critère diagnostique majeur du syndrome (Sanlaville & Verloes, 2007). Nous avons vu que cette hyposmie ou anosmie a des répercussions directes sur le développement du processus alimentaire, mais aussi sur l'établissement de la relation-mère enfant, de même que sur le développement psychomoteur (Sanlaville & al., 2006).

L'enfant CHARGE souffre donc toujours d'un double, parfois d'un triple handicap sensoriel (auditif, visuel, olfactif), quadruple si l'on rajoute le déficit vestibulaire (critère diagnostique majeur). S'il est effectivement difficile de quantifier ces handicaps et de préciser leurs conséquences spécifiques sur chacun des champs du développement, cette particularité ne saurait pour autant être négligée en ce qui concerne l'oralité alimentaire.

3.2. Les antécédents de nutrition entérale :

Nous ne reviendrons pas ici sur toutes les conséquences que peut avoir l'alimentation entérale sur le développement de l'oralité alimentaire. Mais au vu de la fréquence de son utilisation dans le Syndrome CHARGE (près de 80 % des enfants ont eu une sonde naso-gastrique et/ou une gastrostomie), nous nous devons de considérer le passage par ce moyen d'alimentation comme un élément essentiel dans l'analyse de la dysoralité du syndrome, et cela même si nous n'avons pas retrouvé de corrélation entre la nutrition entérale et les difficultés alimentaires ultérieures. Rappelons notamment que les manifestations d'hypersensibilité décrites par de nombreux auteurs semblent pouvoir être expliquées en partie par les antécédents d'alimentation artificielle.

3.3. Les troubles de la mastication :

Nous pensons que ces troubles sont massivement présents chez les personnes atteintes du Syndrome

CHARGE, y compris à l'âge adulte.

Abadie (2004c) et Dobbelsteyn et al. (2008) insistent d'ailleurs sur la fréquence et la persistance des difficultés masticatoires.

Il semble que la question de la mastication soit également au centre des préoccupations parentales :

- Les familles qui nous ont contacté le mentionnent à plusieurs reprises, même lorsqu'elles ont répondu que leur enfant mangeait normalement.
- D'autres rapportent que les progrès masticatoires de leur enfant constituent l'une de leurs attentes principales quant à la prise en charge de la dysoralité.

3.4. Les troubles de la déglutition :

Nos résultats montrent encore une fois qu'ils sont précoces, fréquents et sous-estimés. Comme pour la mastication, certains parents qui estiment que leur enfant mange désormais normalement rapportent toutefois de tels troubles.

Abadie (2010) souligne « *l'amélioration spontanée de la coordination pharyngo-laryngée* » au cours de l'enfance. Nous remarquons d'ailleurs qu'aucun adulte CHARGE de notre étude n'est plus alimenté par voie entérale à l'heure actuelle.

Nous pensons cependant que les troubles de déglutition sont parfois durables, quoique de façon atténuée. Cela expliquerait en partie la sélectivité alimentaire que l'on retrouve fréquemment.

3.5. Les troubles digestifs :

La plupart des personnes atteintes du Syndrome CHARGE souffrent de troubles digestifs tels que la constipation et/ou le reflux gastro-œsophagien, ce dernier étant très souvent sous-estimé. Ces manifestations douloureuses sont fréquemment associées à des haut-le-cœur et/ou des vomissements qui ne sont pas corrélés au mode d'alimentation oral ou entéral.

3.6. L' hypersélectivité alimentaire :

Enfin, si nous n'avons pas retrouvé une forte prévalence de l'hypersensibilité tactile et orale associée à un réflexe nauséux invalidant, nous pensons que beaucoup de personnes CHARGE, y compris adultes, n'acceptent pas certains goûts, certaines températures ou certaines textures alimentaires. Cette hypersélectivité peut s'expliquer de plusieurs manières :

- Nous avons déjà évoqué les possibles perturbations des seuils gustatifs et/ou thermiques qui, couplées aux atteintes olfactives, entraînent des modifications du comportement alimentaire avec notamment la nécessité de goûts marqués, ou bien de températures permettant de ressentir davantage le passage des ingesta dans l'œsophage.
- Quant aux textures, la présence de troubles de la mastication et/ou de la déglutition provoque sûrement des réticences à mettre en bouche des aliments jugés dangereux (morceaux, textures sèches et friables). Nous avons aussi abordé la question de l'alimentation entérale prolongée qui a des répercussions notables sur ce qui est autorisé ou non à entrer dans la bouche.

Pour résumer les spécificités de la dysoralité dans le Syndrome CHARGE, nous proposons de considérer les six domaines sus-évoqués comme étant typiques des difficultés les plus fréquemment retrouvées. Cette démarche ne suffit évidemment pas à témoigner de tous les troubles relevés dans notre étude et dans la littérature qui l'a précédée, mais elle permet selon nous un portrait assez juste des problématiques à prendre en compte dans le cadre d'une prise en charge thérapeutique.

4) Intérêts et limites de l'étude :

4.1. Intérêts :

À notre connaissance, ce mémoire d'orthophonie est le premier à s'intéresser spécifiquement au Syndrome CHARGE, encore méconnu de beaucoup de professionnels du soin. Nous espérons qu'il contribuera à donner des points de repère à ceux qui prendront part à la prise en charge de personnes atteintes de ce syndrome. Dans cette perspective, nous tenons à souligner que le questionnaire que nous avons construit pour cette étude a pu être réutilisé comme outil de recueil d'informations par M. Franck Berteau, dans le cadre du travail d'évaluation des besoins et d'accompagnement qu'il mène au CRESAM.

Les résultats obtenus dans le cadre de notre recherche ont par ailleurs permis de mettre en évidence un certain nombre d'éléments, dont nous rappellerons seulement quelques-uns.

Ainsi, il semble que les troubles de l'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE soient plus durables que ne le laissent entendre en général les évolutions rapportées dans la littérature. Ils sont donc souvent sous-estimés chez les enfants de plus de 5 ans, les adolescents et les adultes, particulièrement en ce qui concerne la mastication, la déglutition et les troubles digestifs.

Nos résultats ont cependant montré que la prise en charge précoce des enfants CHARGE s'était considérablement améliorée ces dernières années, comme en témoignent les différences d'âge de normalisation de l'alimentation entre le groupe des 0-18 ans et celui des plus de 18 ans.

En revanche, beaucoup de parents dénoncent encore la pénurie de professionnels de santé susceptibles de suivre leur enfant pour sa dysoralité.

Un autre point important de notre travail consiste à nous être intéressé au discours parental. Nous aurions pu choisir par exemple d'interroger les orthophonistes des structures accueillant des personnes CHARGE, mais comme nous l'avons rappelé au cours de ce mémoire, il nous semble que l'alimentation et les fonctions qui s'y rapportent sont fortement ancrées dans une culture familiale et en constituent un élément essentiel de son identité. Les réponses des parents doivent dès lors être considérées avec une attention tout aussi importante que les recherches menées par les experts.

Ce mémoire a encore comme intérêt de souligner les intrications complexes entre l'entité non moins complexe qu'est le Syndrome CHARGE et les multiples dimensions ayant à voir avec l'oralité alimentaire : aspects morphologiques, neurologiques, sensoriels, psychologiques, environnementaux. Il confirme la nécessité pour le professionnel de se « nourrir » du regard pluridisciplinaire pour pouvoir tirer quelques fils utiles à l'évolution des personnes prises en charge et à leur insertion familiale et sociale.

Nous pensons que notre travail pourra servir de base à de futures recherches sur le Syndrome CHARGE, que ce soit en orthophonie ou dans d'autres domaines médicaux et paramédicaux concernés par l'oralité alimentaire.

4.2. Limites :

4.2.1. Biais méthodologiques :

4.2.1.1. Construction du questionnaire :

Les premières critiques de notre recherche sont relatives à la construction du questionnaire, et en premier lieu à la question n°29 : « *Votre enfant mange-t-il normalement ?* ».

Nous avons en effet préféré cette formulation « positive » à une question du type « votre enfant a-t-il des difficultés d'alimentation ? ». Cependant, cette référence à une « normalité » nous paraît aujourd'hui très maladroite pour s'adresser à des parents d'enfants qui sont justement hors norme.

Tous ont ainsi pu interpréter cette formulation de manière très différente, ce que confirment les commentaires des parents ayant répondu que leur enfant mangeait normalement. Comme nous l'avons évoqué, nous avons relevé parmi ces 14 commentaires la présence de troubles alimentaires chez 8 enfants (troubles de la mastication, de la déglutition, du goût, de la satiété, hypersélectivité). Nous pourrions donc supposer que parmi les 13 autres enfants pour lesquels aucune remarque particulière ne nous est parvenue, plusieurs sont également concernés par la dysoralité à différents niveaux.

Si l'on devait donner une estimation de la prévalence des difficultés d'alimentation dans la population CHARGE, nous dirions qu'elle est probablement de l'ordre de 65 à 75 %.

Ce biais présente néanmoins des bénéfices, car cette question nous a aussi permis d'avoir un aperçu plus juste de la manière dont les parents d'enfants CHARGE se situent par rapport à l'oralité alimentaire de leur enfant. La « sous-estimation » de leurs difficultés est tout à fait compréhensible si l'on mesure le chemin parcouru par ces enfants depuis leur naissance : leurs parents peuvent-ils dire aujourd'hui qu'ils ne mangent pas normalement quand beaucoup sont passés d'une incapacité totale à s'alimenter par voie orale, à une alimentation normalisée qui comporte certes quelques cahots, mais sans commune mesure avec l'intensité et la multiplicité des troubles initiaux ?

Cependant, nous aurions souhaité que ces parents soient aussi interrogés sur des questions plus spécifiques qui ne leur étaient pas adressées dans notre étude, et notamment celles sur la mastication, la déglutition, les textures et les températures alimentaires, l'hypersensibilité, les troubles digestifs, les circonstances du repas...

Nous remettons donc en cause nos choix d'arborescence pour le questionnaire, car nous pensons aujourd'hui qu'il aurait été bien plus intéressant de recueillir les réponses de l'ensemble des parents pour la plupart des questions relatives à la situation actuelle de l'enfant.

Cela nous aurait aussi permis une analyse plus fine des réponses, et nous aurions peut-être mis en relief des troubles de l'oralité alimentaire spécifiques au Syndrome CHARGE, à côté desquels il est possible que nous soyons passé dans la présente recherche.

4.2.1.2. Analyse des données :

Les critiques que nous porterons sur l'analyse de nos résultats découlent en partie des remarques que nous venons d'effectuer sur la construction du questionnaire. En effet, l'un des biais principaux réside dans la faible représentativité des réponses à certaines questions, au regard de l'ensemble de la population de l'étude : les questions sur les fausses-routes, la mastication, les textures, les

températures ont par exemple été posées à seulement 10 participants sur 47 (tous les parents d'enfants ayant des troubles d'alimentation mais se nourrissant au moins partiellement par la bouche). Les résultats obtenus en analysant les réponses à ces questions sont donc moins significatifs d'une réalité valable pour l'ensemble de la population CHARGE.

D'autre part, bien que notre étude ne soit pas annoncée comme comparative, nous avons dû incessamment confronter les résultats de différents groupes en fonction de l'âge, de la présence ou de l'absence de troubles alimentaires, du mode d'alimentation oral ou entéral...

Ce choix méthodologique est tout à fait discutable et nous aurions peut-être dû opter pour une étude comparative plus systématisée entre plusieurs groupes que nous aurions pu définir à l'avance. Selon nous, un tel choix aurait cependant restreint la vision globale de notre population d'étude et inévitablement modifié nos objectifs de recherche et donc l'intitulé de notre mémoire.

4.2.2. Biais relatifs à la population de l'étude :

4.2.2.1. Représentativité des participants par rapport à la population CHARGE générale :

Le premier écueil que nous pourrions pointer a trait au profil des enfants dont les parents ont répondu à notre questionnaire. Nous pouvons ainsi imaginer que les familles qui ont pris le temps de répondre sont peut-être davantage concernées par la présence de troubles de l'oralité alimentaire. Cela laisserait alors supposer que les personnes décrites dans notre étude ont plus de difficultés d'alimentation que le reste de la population CHARGE. Pour infirmer ou confirmer cette hypothèse, il conviendrait de mener une recherche auprès d'un nombre encore plus large de participants, enfants et adultes. Cette étude devrait cibler plusieurs objectifs (et pas seulement la question de l'oralité alimentaire) afin d'éviter que les participations ne soient trop corrélées à l'intensité des troubles.

4.2.2.2. Les personnes majeures :

Comme nous l'avons déjà évoqué, nous avons décidé d'inclure les réponses des 13 parents d'adultes CHARGE qui nous sont parvenues malgré le fait que nous ayons précisé préalablement que notre étude s'adressait aux parents d'enfants et adolescents CHARGE âgés de 0 à 18 ans.

Sans revenir sur la pertinence de ce choix et les difficultés méthodologiques qu'il a entraînées, ce dont nous avons déjà discuté, nous ajouterons simplement qu'il est certain que de nombreux parents n'ont pas répondu à notre questionnaire parce que leur enfant est actuellement âgé de plus de 18 ans. Nous pensons aujourd'hui qu'il aurait été intéressant que leurs réponses nous parviennent afin de dresser un tableau plus juste de la dysoralité dans le Syndrome CHARGE.

Nous remettons donc en cause le choix initial du critère d'âge que nous avons fait, puisqu'il a eu pour conséquence de réduire le nombre de réponses des familles, et qu'il a ainsi contribué à diminuer la fiabilité de nos résultats d'un point de vue statistique.

4.2.2.3. L'absence de groupe contrôle :

Lors de notre entrevue avec le Pr Abadie dans le cadre des journées de rencontres et de formation sur le Syndrome CHARGE (Poitiers, octobre 2014), celle-ci a insisté sur l'intérêt qu'il y aurait pour notre étude de constituer un groupe contrôle d'enfants tout-venants. En effet, les troubles de l'oralité alimentaire concerneraient selon elle 15 à 20 % de la population générale, et il aurait été intéressant de mener une étude comparative entre les enfants CHARGE et les enfants sans handicap, afin d'identifier plus précisément quelles peuvent être les réelles spécificités des troubles alimentaires dans le Syndrome CHARGE par rapport à la population générale (prévalence, manifestations).

Mener une telle recherche dans le cadre de notre mémoire de fin d'études ne nous aurait malheureusement pas été possible, tant en termes de temps qu'en ce qui concerne les moyens nécessaires : il nous aurait fallu bâtir un deuxième questionnaire à l'intention des parents des enfants tout-venants, trouver le moyen de le diffuser à au moins deux cents familles « neutres », apparier les réponses obtenues avec celles des parents d'enfants CHARGE, etc.

Nous n'avons donc pas retenu la suggestion du Pr Abadie, mais nous espérons qu'une telle recherche pourra être conduite prochainement, car elle permettrait effectivement de donner une valeur tout autre aux résultats que nous avons obtenus : nous serions sans doute surpris de savoir quelle est la proportion d'enfants à développement « normal » qui sont concernés par des troubles de l'odorat ou de la mastication.

Par ailleurs, étant donné la proximité des atteintes retrouvées dans le Syndrome CHARGE avec celles d'autres syndromes génétiques polymalformatifs, notamment les micro-délétions 22q11, nous pensons qu'il serait tout à fait utile de mener une étude comparative entre les enfants CHARGE et les enfants d'une ou plusieurs autres grandes entités syndromiques connues pour avoir des répercussions sur le plan alimentaire.

De telles recherches permettront là encore de préciser la connaissance de ces syndromes et les manifestations spécifiques de dysoralité qui peuvent s'y exprimer.

5) Propositions de prise en charge orthophonique des troubles de l'oralité alimentaire chez les patients atteints d'un Syndrome CHARGE :

Pour prolonger cette discussion, nous avons pris le parti de présenter des pistes de rééducation orthophonique susceptibles d'être utilisées par les praticiens dans le cadre de la prise en charge de la dysoralité chez les patients CHARGE. Nous reprendrons les principaux signes mis en avant au cours de ce mémoire, et les mettrons en relation avec la période développementale dans laquelle se situe la personne. En effet, comme nous l'avons précisé au cours des chapitres précédents, les perturbations de l'oralité alimentaire ne se manifestent pas de la même façon selon l'âge, et la prise en charge sera donc nécessairement différente en fonction du moment du développement considéré.

Avant d'exposer les moyens concrets de la rééducation, nous souhaiterions revenir sur un point essentiel que nous avons volontairement laissé de côté tout au long de notre recherche. Il s'agit des intrications entre oralité alimentaire, oralité verbale et communication. En effet, comme nous l'avons vu, les deux oralités se construisent en parallèle et c'est l'émergence de l'oralité alimentaire primaire *in utero* qui va permettre par la suite le développement du langage et de la communication verbale. Chez l'enfant CHARGE, le handicap multisensoriel aura des conséquences sur le langage et la communication que l'orthophoniste doit impérativement prendre en compte pour la rééducation. Catherine Thibault et de nombreux autres auteurs rappellent que la prise en charge de l'oralité intègre toutes les dimensions impliquées dans la fonction orale, et nous avons vu qu'elles sont nombreuses. De plus, l'installation d'une relation de soin nécessite la mise en place d'un code de communication entre soignant et soigné, bien que ce code ne soit pas forcément conventionnel ou équivalent aux autres systèmes de communication utilisés par l'enfant dans les différents espaces de sa vie quotidienne. On comprend ainsi que des modalités de langage et de communication disponibles dépendront en grande partie les propositions thérapeutiques qui pourront être faites. Toutefois, nous n'examinerons pas plus avant ces aspects qui feraient l'objet d'un autre mémoire. Nous renvoyons le lecteur aux excellents travaux de Jacques Souriau et du groupe communication de l'association Deafblind International (www.deafblindinternational.org).

Ces précisions étant faites, nous allons donc développer plusieurs directions de travail possibles pour remédier à la dysoralité des patients CHARGE de la naissance à l'âge adulte. Cette présentation ne doit en aucun cas être considérée comme exhaustive, ni comme relevant d'une méthode particulière. Nous avons plutôt voulu donner un aperçu de l'étendue des champs

d'intervention de l'orthophoniste au sein de la prise en charge multidisciplinaire. Nous avons donc essayé de croiser connaissances théoriques et expériences de stage afin d'en rendre compte.

Rappelons que le travail de l'orthophoniste associe tous les acteurs impliqués auprès de l'enfant, à commencer par ses parents. Les interventions ne sont donc pas toujours directes, mais se traduisent aussi par des conseils pratiques destinés à prévenir et réduire la fréquence et l'intensité des troubles de l'oralité. Lorsque des actes directs sont proposés, ce n'est que lorsque l'enfant est disponible et qu'un climat de confiance a pu s'installer entre le rééducateur et lui. N'oublions pas l'importance fondamentale de la dimension relationnelle dans le champ de l'oralité.

5.1. Prise en charge de l'oralité alimentaire primaire :

La période périnatale constitue un passage difficile pour l'enfant CHARGE et sa famille, en raison des graves atteintes somatiques, notamment cardiaques et respiratoires, qui représentent un risque vital majeur. C'est aussi le moment où l'oralité de l'enfant est particulièrement perturbée. Nous aborderons quelques-uns des contextes dans lesquels il nous paraît possible qu'un orthophoniste intervienne au cours de cette période de grande fragilité.

5.1.1. La prématurité :

La plupart des informations de ce chapitre sont issues des enseignements de Monique Haddad (2013), ex-orthophoniste au service de néonatalogie de l'Hôpital Victor Dupouy d'Argenteuil.

Une naissance prématurée (avant 37 semaines d'aménorrhée, SA) met en danger l'oralité de l'enfant, parce que sa sphère orale n'est plus stimulée par l'ingestion du liquide amniotique, que le stade buccal de l'alimentation est contourné du fait de la nutrition artificielle, et que l'enfant est fréquemment intubé du fait de ses difficultés respiratoires. À cela s'ajoute l'absence d'expériences sensorielles positives par défaut d'exploration tactile, olfactive, gustative. On estime que 40 à 70 % des prématurés présentent des difficultés d'alimentation durant la petite enfance (Thibault, 2010).

L'enfant est hospitalisé en service de néonatalogie. Il est généralement peu fréquent que des orthophonistes y travaillent. Lorsque c'est le cas, la prise en charge pourra porter sur plusieurs aspects selon la sévérité de la prématurité. Pour l'enfant CHARGE, nos résultats ont montré que la majorité des enfants prématurés sont nés entre 33 et 37 SA. À ce stade, la succion non nutritive est normalement déjà en place. Si ce n'est pas le cas à cause du dysfonctionnement néonatal du tronc

cérébral et des anomalies morphologiques, l'orthophoniste aura pour tâche de la stimuler, car la succion non nutritive favorise le gain de poids, a un effet analgésique et diminue le stress, stabilise le comportement du bébé et accélère la progression de la nutrition par voie orale. Elle stimule par ailleurs la motilité gastro-intestinale. Il est donc important de proposer des stimulations de la sphère orale avant d'alimenter l'enfant.

Si la succion non nutritive est en place, on pourra s'intéresser à la succion nutritive : les stimulations auront pour objectifs d'améliorer la coordination succion-déglutition qui se développe entre 32 et 35 SA, la coordination succion-déglutition-ventilation (entre 35 et 37 SA), ou bien encore d'accélérer la maturation des réflexes archaïques bucco-faciaux (réflexe nauséux, réflexe de foussement, réflexe de Hooker).

Pour que ces stimulations des mécanismes de succion puissent avoir lieu, il est essentiel de respecter certaines règles, et d'abord des règles d'hygiène strictes : les mains doivent être propres mais on évitera si possible le port de gants ou l'utilisation de solutions hydro-alcooliques qui contribuent à la construction d'expériences sensorielles négatives. D'autre part, les stimulations doivent respecter les cycles circadiens du bébé : les états d'éveil calme sont rarissimes chez le bébé avant 34 SA, il alterne plutôt entre phases de sommeil profond ou agité. On ne proposera des stimulations qu'en état de sommeil agité, lorsque les mouvements des membres sont visibles. Après 34 SA, on attendra la survenue des temps d'éveil calme. Ces stimulations tactiles seront proposées en situation prandiale (au moment où l'on commence à brancher l'alimentation entérale), mais aussi en peau-à-peau ou peau-à-sein afin de favoriser le rétablissement du « cordon ombilical sensoriel » entre l'enfant et ses parents. Elles concerneront différents espaces :

- Le corps, par une attention particulière à la posture. Il convient de s'assurer que le bébé est contenu par son installation dans une couveuse adaptée dans laquelle l'exploration des limites spatiales ainsi que l'auto-stimulation restent possibles. En situation de portage, il doit être enveloppé par l'adulte, les mains doivent être positionnées le plus près possible du visage.

- La zone péri-buccale : pour obtenir le réflexe de foussement destiné à ce que le bébé oriente sa tête vers la source alimentaire, on effectue une caresse depuis la commissure labiale jusqu'à l'oreille. Le bébé tourne alors sa tête du côté de la stimulation. On peut ensuite stimuler l'orbiculaire des lèvres pour obtenir la protrusion labiale nécessaire à la succion. Il faut enfin s'assurer que le bébé peut contrôler l'ouverture et la fermeture de bouche. On peut avoir recours au réflexe des antagonistes : le bébé ouvre la bouche quand on la lui ferme, et ferme la bouche quand on la lui ouvre.

- L'espace intra-buccal : on ne propose ces stimulations qu'après 34 SA. Le travail concerne d'abord l'apex lingual : si le bébé l'accepte, on stimule de façon répétée la lèvre inférieure et la

gencive jusqu'à ce que le bébé sorte sa langue et la pointe. Les massages des gencives peuvent se faire avec le doigt imbibé de lait.

On pourra ensuite proposer la succion au doigt ou à la tétine. Pour ce faire, il faut d'abord rechercher le point de pression maximal, qui se situe généralement au tiers antérieur de la langue mais diffère selon les bébés. Si la pression est trop postérieure, la succion peut ne pas être efficace : il faut donc tester le point de succion avec un doigt et adapter le matériel en fonction de ce point de succion. Il existe différentes tailles et formes de tétines (en caoutchouc ou en silicone) qu'il convient d'expérimenter pour trouver celle qui sera la plus adaptée à la succion de l'enfant.

Si la mère désire allaiter, on propose progressivement le peau-à-sein : quand le bébé se réveille, la mère presse une goutte de lait et passe son doigt sur les lèvres de son bébé. Quand la succion devient efficace au sein, on peut proposer le biberon en deuxième intention.

Si la mère ne souhaite pas allaiter, on peut utiliser le doigt, une paille ou une seringue avant d'essayer le passage au biberon.

Parallèlement à ces différentes stimulations oro-faciales, il est nécessaire d'aménager l'environnement de l'enfant pour qu'il puisse recevoir des afférences olfactives, visuelles, auditives de qualité. Même si les atteintes de ces sens sont très fréquemment retrouvées dans le Syndrome CHARGE, il est souvent difficile de les évaluer aussi précocement. On part donc du principe que le bébé est compétent, et par là potentiellement réceptif aux différentes sollicitations sensorielles. On aménage ainsi l'environnement sonore, visuel, olfactif. Les odeurs alimentaires stimulent d'ailleurs toutes les composantes de la succion. On veille à ce qu'elles correspondent à ce que mangent les mères.

5.1.2. Les hospitalisations répétées :

Nous avons vu que les multiples interventions chirurgicales que subit l'enfant CHARGE en période néonatale ont des conséquences néfastes sur la construction de l'oralité. Là encore, s'il est difficile que l'enfant soit disponible pour un travail direct autour de la bouche, on prête une attention particulière aux liens, au contact avec les parents, et l'on travaille à trouver le meilleur confort possible pour l'enfant. Face aux expériences iatrogènes traumatiques (douleur, intubation, sonde) et à la pauvreté de l'exploration motrice, le contact tactile, olfactif, gustatif permet à l'enfant de se réapproprier des sensations de plaisir associées au corps, au visage, à la bouche. Il s'agit avant tout d'éviter la survenue de l'hypersensitivité corporelle et sensorielle (Leblanc & al., 2012).

Lorsqu'il est disponible, on peut proposer des massages francs qui vont aider l'enfant à investir

l'ensemble de son corps. Quelles que soient les sollicitations, on veille au positionnement du bébé pour une meilleure détente et un vécu de contenance : soutien de la tête, flexion de la nuque, appui du dos, schéma postural d'enroulement. Le positionnement doit aussi permettre de favoriser la mise en place de la coordination main-bouche. On peut ramener légèrement les épaules de l'enfant vers l'avant afin de l'aider à diriger librement sa main vers sa bouche.

« Un bon positionnement, un bon investissement corporel et tactile sont des pré-requis indispensables pour que l'enfant accepte et progresse par rapport aux sollicitations orales. » (ibid.).

Lorsque l'enfant est prêt, on peut aussi avoir recours à *« la stimulation orofaciale des muscles peauciers [qui] augmente les afférences sensibles vers le tronc cérébral et renforce la qualité de contraction, ceci afin d'obtenir une autonomisation alimentaire et espérer réduire la durée d'hospitalisation. »* (Nicolas Mellul, cité par Thibault, 2010).

5.1.3. La sonde naso-gastrique :

Nous avons abordé le fait que la nutrition artificielle contribuait à faire de la bouche une zone défendue pour l'enfant, d'autant plus que la durée de ce mode d'alimentation est fréquemment prolongée dans le Syndrome CHARGE. Dans un premier temps, la sonde naso-gastrique est préférable à la sonde oro-gastrique parce qu'elle laisse la bouche libre pour l'exploration. Avant l'alimentation, on propose des stimulations oro-faciales ; au cours de l'alimentation, il est important d'entretenir la succion non nutritive, par exemple à l'aide d'une tétine physiologique. L'enfant peut ainsi associer plus facilement la succion à l'impression de satiété procurée par le lait. La tétine ou le doigt peuvent être imbibés de lait pour stimuler l'olfaction et la gustation. On appuie la tétine sur la joue et on l'avance vers la bouche en maintenant le contact : le bébé peut ainsi se préparer et choisir de la prendre ou non. Cela permet de lui redonner un pouvoir d'action sur le geste alimentaire et d'éviter de le situer dans une position de passivité où le nourrissage s'effectue dans un sens unilatéral, de la mère à l'enfant.

5.1.4. La fente faciale :

Le nouveau-né porteur d'une fente labiale et/ou vélo-palatine va devoir adapter son geste de succion : les lèvres ont un rôle nutritionnel fondamental puisqu'elles permettent d'emprisonner fortement le mamelon ou la tétine lors de la tétée (Thibault, 2007). *« En cas de fente vélo-palatine associée, la contraction réflexe du voile, qui isole le rhinopharynx et oriente le bol alimentaire vers*

l'oropharynx en temps normal, est perturbée. Par ailleurs, la communication qui existe entre la bouche et les fosses nasales compromet la pression-dépression intra-buccale. » (ibid.).

Il convient de proposer au bébé des tétines un peu usagées, « molles », qui facilitent la tétée. L'allaitement au sein est en théorie possible, et même encouragé pour les mères qui le désirent puisque « *le mamelon [...] est bien plus malléable qu'une tétine en caoutchouc ou silicone et l'enfant n'est pas contraint à fermer parfaitement sa bouche pour téter.* » (ibid.). On peut l'aider en plaçant le pouce sur sa lèvre supérieure.

Catherine Senez a mis au point un geste d'aide à la succion : son objectif est de réduire les fuites labiales pour améliorer la dépression intra-buccale et permettre ainsi au bébé d'aspirer le lait.

L'enfant doit être demi-assis contre un appui qui sert à stabiliser sa nuque. On vérifie la position basse et en avant de la langue, puis on introduit toute la tétine en bouche. Elle conseille que la tétine soit en caoutchouc, préalablement bouillie pour la ramollir, et qu'on n'en ait pas agrandi les trous. Pendant la tétée, une main tient la tête de façon à la maintenir en flexion, et la main qui tient le biberon exerce une forte pression sous le menton pour limiter les mouvements verticaux de la mâchoire inférieure. On augmente ainsi la pression de l'orbiculaire autour de la tétine.

La prise alimentaire doit durer 20 minutes maximum, et l'on doit être attentif à ne pas forcer l'enfant.

Si la succion n'est pas assez efficace malgré les aides mises en place, on peut proposer précocement l'utilisation de la cuillère qui peut être plus aisée pour l'enfant.

La fermeture chirurgicale de la fente labiale (chéiloplastie) se fait entre 10 jours et 3 mois ; la fermeture vélaire (véloplastie) entre 3 et 9 mois. Pendant la cicatrisation, le bébé n'a pas accès à sa bouche, il porte des manchettes en carton pour éviter qu'il mette ses doigts à sa bouche et se gratte. Deux mois après l'intervention, on peut commencer à effectuer des massages de la lèvre supérieure, que l'on enseigne aux parents. Ces massages doivent être réalisés quotidiennement pendant environ 4 mois (5 minutes le matin et 5 minutes le soir). Ils ont d'abord un objectif esthétique car ils visent à diminuer la visibilité de la cicatrice, mais ils représentent aussi le rétablissement d'un lien physique entre l'enfant et ses parents, et pour le bébé le début d'un investissement possible de la zone orale.

5.1.5. Les fausses-routes précoces :

Nos résultats ont montré que la quasi-totalité des enfants CHARGE ont présenté des anomalies du carrefour aérodigestif, et que 80 % ont été sujets à des fausses-routes précoces. En période néonatale, c'est ce qui justifie le plus souvent la mise en place d'un procédé de nutrition artificielle.

Si l'enfant peut être nourri au sein ou au biberon, l'adulte doit veiller à l'installer en position assise lors de la prise alimentaire, tout en lui proposant un appui au niveau de la tête pour éviter qu'elle parte en arrière. Il est également possible d'épaissir le lait pour diminuer la vitesse d'écoulement du liquide vers l'oropharynx.

S'il convient de réduire le risque de fausses-routes, en revanche le réflexe de déglutition ne se rééduque pas, il est nécessaire d'attendre que la coordination pharyngo-laryngée s'améliore d'elle-même pour pouvoir envisager une progression de la déglutition (Abadie, 2010).

5.1.6. Le reflux gastro-œsophagien :

Devant la fréquence du reflux dans le Syndrome CHARGE, on peut conseiller aux parents d'adapter l'installation de l'enfant de façon à le soulager : pendant le repas et au cours de la digestion, il faut veiller à ce que son dos soit le plus vertical possible, ce qui permet également de prévenir les régurgitations nasales. On peut positionner un plan incliné sous son matelas au niveau du buste, afin qu'il soit en position dite « proclive » d'environ 30° par rapport au plan horizontal.

On encourage aussi les parents à masser le ventre de leur bébé pour favoriser le bien-être et la détente face à l'agression que constitue le reflux.

Parallèlement aux traitements médicamenteux qui peuvent être prescrits, on peut préconiser l'utilisation de laits anti-reflux (AR).

5.2. Prise en charge de l'oralité alimentaire secondaire :

5.2.1. Le passage à la cuillère :

Ce stade se met en place dans nos sociétés entre 4 et 7 mois, et va durer un à deux ans. Nous avons vu qu'il s'agissait d'une passerelle entre l'oralité primaire et l'oralité secondaire, puisque l'alimentation par succion se prolonge bien après l'introduction de la cuillère. Chez l'enfant CHARGE, du fait des troubles du carrefour aéro-digestif, ce moment est le plus souvent retardé et l'enfant continue à être nourri par voie entérale pendant plusieurs mois, voire plusieurs années. Toutefois, il est important de lui permettre d'expérimenter cette nouvelle stratégie alimentaire, même s'il ne l'utilisera pas encore pour se nourrir par voie orale. En effet, le passage à la cuillère enrichit la motricité linguale de nouveaux mouvements qui permettent notamment la bonne poursuite de la croissance mandibulaire.

On peut proposer très tôt de petits jeux destinés à familiariser l'enfant avec différents goûts et textures semi-liquides comme les yaourts, les compotes, d'abord en en déposant de très petites quantités sur sa lèvre inférieure, puis s'il l'accepte sur le bout de la langue. Ces premières expériences peuvent avoir lieu juste avant l'alimentation entérale, à un moment où il n'est pas encore rassasié et toujours avec l'idée que l'enfant associe la bouche au contexte du repas. Selon ses réactions de plaisir, déplaisir, refus, on pourra commencer à avoir une idée de ses préférences gustatives. Si possible, il est important que l'enfant puisse toucher ce qu'on lui propose de goûter, car cela contribue à diversifier l'exploration tactile, favorise l'intégration multisensorielle et diminue probablement le risque d'installation de l'hypersensibilité. Si l'enfant refuse d'ouvrir la bouche ou détourne la tête, il ne faut surtout pas insister : n'oublions pas qu'il s'agit d'une proposition qui ne doit comporter aucun enjeu nutritionnel.

En dehors des repas, on continue à proposer à l'enfant des stimulations tactiles en se rapprochant progressivement de la bouche, et on met à sa disposition des objets adaptés de différentes formes et matières qu'il pourra dans l'idéal porter lui-même à sa bouche.

Lorsque l'enfant commence à se nourrir par la bouche, il faut veiller à ce qu'il soit bien assis au moment du repas, sur les genoux ou dans une chaise haute, le dos bien droit et les pieds en contact avec une surface d'appui. Il ne faut pas que la tête parte en arrière pour éviter la survenue de fausses-routes. La cuillère doit être introduite sur le côté et posée sur la langue de l'enfant, on peut même la retourner sur sa langue si ses compétences motrices ne lui permettent pas encore d'effectuer le geste nécessaire pour en vider le contenu. Différentes sortes de cuillères peuvent être utilisées, il ne faut pas hésiter à pratiquer des essais afin de trouver la forme et la texture qui conviennent le mieux à l'enfant. On conseille aussi d'éviter de « râcler » le reste de purée sur sa bouche avec la cuillère, car il peut percevoir ce geste comme une agression.

Dès que possible, il est important que l'enfant puisse partager le repas familial : si sa vision le lui permet, il pourra observer et tenter d'imiter les personnes qui mangent en même temps que lui. De plus, les rituels inhérents au repas lui donneront des repères et pourront avoir un caractère rassurant : préparation du repas → installation à table → présentation de l'aliment → mise en bouche → satiété. On rejoint ici l'idée de chaîne narrative théorisée par Bullinger et aboutissant à un état final de plaisir et de détente (voir partie II-A, chapitre 5.3.2.2.).

5.2.2. La mastication :

Abadie (2004c) rappelle que « *l'alimentation mixée à la cuiller est en règle possible après l'âge de 2 ans avec une difficulté persistante à la mastication des morceaux.* »

Dans notre recherche, tous les enfants CHARGE présentant une dysoralité souffrent de troubles de la mastication. Comme nous l'avons évoqué dans la partie théorique, la mastication est en effet un processus très complexe qui marque l'aboutissement de l'oralité secondaire et nécessite des compétences motrices et sensitives qui font souvent défaut dans le Syndrome CHARGE. La demande des parents à l'orthophoniste porte souvent sur l'apprentissage de la mastication.

Pour pouvoir mastiquer, l'enfant doit avoir un réflexe nauséux postérieur. Si ce n'est pas le cas, il n'acceptera pas l'introduction des morceaux en bouche. On pourra alors avoir recours à la désensibilisation (voir partie II-A, chapitre 5.3.2.1.).

Afin de permettre à l'enfant d'expérimenter diverses textures alimentaires solides sans risque de fausses-routes, on peut utiliser le « nibbler » : il s'agit d'un outil de « grignotage » constitué d'un manche au bout duquel on visse un filet qui contient l'aliment. Après l'avoir humecté, on peut y placer des bonbons, du chocolat, des morceaux de fruits, etc. sans aucun risque que l'enfant avale un morceau. Il peut ainsi se familiariser à de multiples goûts et textures en toute sécurité. De plus, en limitant physiquement la zone de contact de l'aliment en bouche, cet outil peut avoir un caractère rassurant pour les enfants qui craignent de perdre la maîtrise du morceau et d'être « envahis » par la dispersion de la nourriture dans l'ensemble de la cavité buccale : ils comprennent ainsi que rien ne va s'échapper de ce filet. Cette dimension est d'autant plus importante chez ceux qui sont sujets à une hypersensibilité orale. Si l'on ne dispose pas de ce matériel spécifique, on peut confectionner un petit « sac à mâcher » avec une compresse de gaze de l'épaisseur d'un doigt dont on découpe un morceau, à l'extrémité duquel on fait un nœud. On place l'aliment choisi à l'intérieur et on présente la compresse à l'enfant en tenant toujours l'autre extrémité.

On peut encore utiliser les « *chewy tubes* » : ce sont des petits tubes en caoutchouc dont il existe de nombreuses formes et surfaces différentes (lisses, à picots). Ce matériel spécialisé a été conçu pour exercer les fonctions de broyage et de mastication, et offrir des stimulations tactiles et proprioceptives de la région bucco-maxillaire.

Lorsque l'enfant a l'habitude d'avoir des objets solides en bouche, on peut commencer à lui proposer des petites quantités de biscuits qui ont l'avantage de fondre très vite dans la bouche. On peut aussi utiliser des « *curly* » que l'on place entre les molaires. Ils ont l'intérêt d'être sonores quand on les croque. Même dans le cas d'une surdité profonde, l'aspect vibratoire peut être perçu et représente souvent une source d'intérêt pour l'enfant.

Progressivement, on introduit de nouvelles textures, tout en veillant à ce qu'elles ne représentent pas de danger pour l'enfant. On peut placer des aliments entre les molaires, et tirer légèrement sur l'aliment pour l'inciter à mordre dedans. On peut aussi gratter l'aliment contre le bord des dents

avant de le positionner entre celles-ci, puis « *on aide l'enfant à fermer la bouche solidement en contrôlant la mâchoire. Il ne faut pas mobiliser la mâchoire de l'enfant en lui faisant ouvrir et fermer la bouche comme s'il mordait et il faut éviter d'appliquer une pression intermittente, ce qui ne ferait que renforcer les anomalies.* » (Mellul & Thibault, 2004).

5.2.3. Toujours des fausses-routes :

Maintenant que l'enfant peut s'asseoir et s'il se nourrit à la cuillère, on va d'abord chercher à ce que son installation soit la plus confortable possible : le dos bien droit dans une chaise adaptée avec un repose-pieds et des repose-bras, la tête légèrement en avant et soutenue d'une main à l'arrière. L'adulte doit être à la hauteur de l'enfant afin d'éviter qu'il adopte une posture en extension lorsqu'on lui présente la cuillère. La quantité proposée dans la cuillère ne doit pas être trop importante, et l'on cherche à ce que la texture soit facile à propulser et à déglutir : pour lubrifier l'aliment on peut y ajouter du beurre, de l'huile, de la crème, du bouillon. Entre deux bouchées, on peut présenter la cuillère vide afin que l'enfant déglutisse « à vide ». Cela permet de diminuer le risque de fausses-routes dues à la présence de stases alimentaires.

Enfin, selon les capacités de l'enfant (notamment digestives), il est parfois préférable de lui proposer six petits repas par jour plutôt que trois. Quelle que soit la quantité alimentaire proposée, le repas ne doit pas durer plus d'une demi-heure, sinon l'enfant risque de s'épuiser et de faire davantage de fausses-routes.

Pour boire, il est important d'avoir recours à des verres adaptés dont il existe plusieurs modèles. Nous recommandons les verres à échancrure nasale plutôt que les verres à bec qui favorisent l'extension cervicale. Les liquides étant particulièrement générateurs de fausses-routes à cause de leur écoulement rapide, on proposera de petites quantités d'eau. Il existe plusieurs techniques destinées à aider l'enfant à boire. L'une d'elles a été élaborée par Michel Le Métayer, kinésithérapeute spécialisé dans la prise en charge de l'infirmité motrice cérébrale et du polyhandicap. Elle consiste à se positionner à côté du patient et à enrouler le bras qui tient le verre autour de son cou, sa tête calée contre notre épaule. On tient le verre avec la main à l'envers, pouce vers le sol, le pouce et l'index servant à effectuer le mouvement de bascule du verre. L'autre bras est utilisé pour contrôler et faciliter les mouvements de l'enfant : l'index est placé sous la lèvre inférieure et exerce une pression pour faciliter l'occlusion labiale ; le majeur appuie sous le plancher buccal afin de mobiliser la base de langue et d'aider l'enfant à déclencher le réflexe de déglutition ; l'annulaire positionné au niveau du larynx aide à l'ascension laryngée pendant la

déglutition.

Si la prise d'eau est difficile, on peut y ajouter du sirop d'un goût que l'enfant aime, ou bien essayer des boissons gazeuses. Cela va permettre une meilleure perception du liquide en bouche et une stimulation de la déglutition. Si les liquides sont contre-indiqués, on aura recours à l'eau gélifiée, en veillant à ce que la texture, le goût (adjonction de sirop) et la température conviennent à l'enfant.

5.2.4. La gastrostomie et la reprise alimentaire :

Lorsque l'enfant est nourri par gastrostomie, nous avons vu qu'il est essentiel de maintenir en activité les fonctions orales. La rééducation peut prendre de multiples formes, selon les difficultés et les compétences sensorielles de chaque enfant. Il s'agit d'une part de préserver et renforcer la musculature et la coordination bucco-faciales nécessaires à l'alimentation orale ; d'autre part de favoriser l'investissement de la bouche et d'éviter l'apparition d'une hypersensibilité orale.

Le travail musculaire et praxique concernera les lèvres, les joues, la langue, la mâchoire, le voile du palais. Nous ne donnerons ici que quelques exemples d'exercices possibles : jeux de souffle avec des plumes, des pailles de différentes tailles ; si la perception auditive de l'enfant le permet, jeux sonores avec les différents articulateurs de la bouche ; massages destinés à ce que l'enfant mobilise la zone péri-buccale (par exemple tapotements autour de la bouche pour travailler l'orbiculaire des lèvres, utilisation de matériel vibrant type « *Z-Vibe* »)...

En ce qui concerne le travail sur l'investissement positif de la sphère orale, il a pour objectif de permettre à l'enfant d'accepter ultérieurement une alimentation orale qui soit la plus diversifiée possible. On incite ainsi l'enfant à explorer par tous les sens à sa disposition, et notamment le toucher, une grande diversité d'objets sur lesquels il va pouvoir agir en les manipulant, en les transformant quand leur texture le permet. Ce travail n'est pas strictement limité à la bouche et doit au contraire impliquer tout le corps, pieds, bras, mains, visage. On commence par des textures non alimentaires (peluche, papier à froisser, pâte à modeler...) car l'enfant nourri par voie artificielle peut parfois refuser de toucher la nourriture et il ne s'agit surtout pas de le lui imposer. Progressivement, on introduira des textures alimentaires avec lesquelles l'enfant pourra jouer, patouiller : une pomme ou une orange peuvent ainsi devenir une balle ; de la pâte d'amande, de la pâte à modeler ; de la vache kiri, confiture ou nutella, de la peinture ou du maquillage, etc. À ce stade de la prise en charge, l'enfant n'est jamais sollicité pour goûter un aliment, mais il doit pouvoir le faire s'il le désire. On aura donc soin de laisser à sa portée des aliments qu'il peut sans

risque mettre à la bouche.

Lorsque son état de santé le permet, l'enfant pourra commencer à s'alimenter à la cuillère. Il faut être très vigilant à ce que ses premières expériences d'alimentation orale soient vécues de manière positive. Il est important d'échanger avec son entourage à ce propos et d'expliquer qu'il faudra être patient avant que l'alimentation puisse se normaliser.

Dès avant la reprise alimentaire, on peut conseiller certains aménagements possibles dans le cadre du repas. Même s'il ne mange pas comme les autres, le fait que l'enfant puisse être à table avec les membres de la famille ou de l'institution l'aide à identifier le repas comme une occasion de se retrouver et de partager un bon moment ensemble. Si c'est possible, il est préférable que l'alimentation entérale puisse être branchée au moment du repas, car cela permet à l'enfant d'associer cette situation à sa propre satiété et de mieux repérer les cycles de la journée. Avant le repas, comme nous l'avons déjà évoqué, on peut lui proposer des stimulations kinesthésiques oro-faciales, voire des stimulations gustatives s'il accepte de porter quelque chose à sa bouche. On peut utiliser à cette fin un grand coton tige trempé dans différents liquides ou aliments mixés, que l'on vient « essayer » à l'intérieur de la joue, ou encore une pipette emplie de liquides de différents goûts et températures dont on dépose une ou deux gouttes sur la langue de l'enfant. Certains praticiens ont encore recours à des glaçons aromatisés de forme longue qu'ils passent d'abord sur les lèvres de l'enfant, puis à l'intérieur des joues, sur la langue. Dans tous les cas, on doit respecter la zone de déclenchement du réflexe nauséux. On veille donc à ne pas s'introduire trop loin dans la bouche.

5.2.5. Les troubles olfactifs :

Nous avons vu que l'une des particularités du Syndrome CHARGE réside dans l'hyposmie ou l'anosmie généralisée. Chalouhi et al. (2005) ont mis au point une méthode d'évaluation des fonctions olfactives utilisable dès l'âge de 5/6 ans. Cependant, la plupart des enfants ne sont pas évalués et l'incertitude demeure quant à leurs compétences réelles. De même, la question de l'atteinte de la voie trigéminal n'est pas tranchée de la même manière par les différents auteurs auxquels nous nous sommes référés. Nos résultats ne montrent pas de préférence particulière pour les goûts qui seraient véhiculés par cette voie. En l'absence de certitude, et au vu des atteintes majeures et fréquentes du rhinencéphale retrouvées à l'imagerie, nous pensons qu'il est important de considérer que la voie trigéminal est peut-être préservée, et que l'enfant n'est peut-être pas tout à fait anosmique. En effet, comme nous l'avons souligné dans notre partie théorique, olfaction et

goût sont étroitement liés et l'intérêt de l'utilisation de l'olfaction dans la prise en charge de la dysoralité a déjà été prouvé auprès d'une patientèle variée (et notamment les personnes âgées souffrant de pathologies neurodégénératives). Sur le plan éthique, on ne saurait donc priver un enfant pris en charge de l'apport de stimulations olfactives si l'on n'a pas la certitude qu'il n'en perçoit aucun effet.

Nous évoquerons seulement quelques exemples de supports utilisables, tout en précisant qu'il ne s'agit pas de réduire l'odorat, mais de fournir à l'enfant CHARGE la possibilité d'avoir recours à une source supplémentaire d'indices sensoriels.

Il existe des livres odorants qui dégagent un parfum quand on gratte une petite pastille située sur l'image d'une fleur, d'un fruit par exemple. L'enfant peut ainsi associer une image, un geste et une sensation tactile à une perception olfactive. De même, on trouve facilement dans le commerce des lotos des odeurs qui peuvent être très attrayants pour l'enfant. Mais on peut aussi en fabriquer avec diverses épices et plantes aromatiques que l'on dépose dans de petits bocaux au couvercle percé. Toujours avec les épices, mélangées à un peu d'eau, on peut peindre avec les doigts des tableaux odorants, sur des surfaces variées. L'enfant pourra prendre le « risque » de porter les doigts à sa bouche et d'expérimenter l'association odeur-goût.

Dans la vie quotidienne, lorsque l'adulte perçoit une odeur (gâteau qui cuit, feu de bois, produits ménagers, etc.), il peut l'exprimer à l'enfant pour l'aider à expliciter la perception qui lui en est peut-être parvenue. Il ne convient pas de le sur-stimuler, mais à l'occasion de certains moments ritualisés (change, bain, coucher...), on peut aussi utiliser des diffuseurs d'huiles essentielles qui donneront une « couleur olfactive » à la routine en cours. Si l'enfant dispose de restes olfactifs qui lui donnent accès à la perception de ces odeurs, cela l'aidera à anticiper les différents moments qui ponctuent la journée et à construire de meilleurs repères dans son environnement. Ces odeurs stables et « enveloppantes » peuvent également avoir un caractère rassurant pour lui, et favoriser la détente corporelle.

5.2.6. L'hypersensitivité :

Si nos résultats ne montrent pas la présence massive d'un hyper-nauséux chez les patients CHARGE, nous n'en avons pas moins retrouvé l'existence chez plusieurs enfants nourris par gastrostomie. Nous ne reviendrons pas sur ce que nous avons expliqué dans la partie théorique à propos de la méthode de désensibilisation de l'hyper-nauséux de Catherine Senez (partie II-A, chapitre 5.3.2.1.). Rappelons simplement que l'hypersensitivité est souvent globale et ne concerne

pas que la bouche. L'aversion pour le contact corporel tactile et oral peut concerner tous types de matières, ou seulement certaines : en général, les matières « franches » et « sèches » (balles dures, jouets en plastique, légumes crus avec la peau...) sont mieux acceptées que les matières « fluides » (plumes, farine...), « mouillées » (peinture, ketchup, yaourt...) ou « collantes » comme la pâte à modeler, le riz cuit, le miel (Leblanc & al., 2012).

Les sollicitations qui peuvent être proposées devront respecter cette progression, en partant du corps propre de l'enfant qu'on peut l'aider à investir par des massages francs, jusqu'aux matières collantes, non alimentaires, puis alimentaires.

En ce qui concerne l'hygiène bucco-dentaire, plutôt que d'utiliser directement une brosse à dents et du dentifrice (notamment à la menthe qui stimule le réflexe nauséux), on peut d'abord masser doucement les lèvres et les gencives de l'enfant avec le doigt. Puis on peut utiliser des brosses sans poils avec différentes formes et surfaces de têtes que l'enfant acceptera souvent mieux qu'une brosse à dents classique. Enfin, la brosse à dents électrique, outre son efficacité sur le plan du nettoyage, présente l'avantage de stimuler l'intérieur de la bouche par des vibrations contribuant à désensibiliser la zone orale. L'aspect vibratoire comporte aussi une dimension ludique, voire hédonique pour certains, ce qui permet de détourner l'attention de l'enfant et de diminuer l'appréhension liée à l'introduction de la brosse à dents dans la bouche.

5.3. L'adolescence et l'âge adulte :

Nos résultats ont confirmé la réduction significative des troubles de l'alimentation au fur et à mesure du développement, rapportée par de nombreux auteurs. Ainsi, aucun adulte de notre étude n'est actuellement nourri par voie artificielle. Comme nous l'avons évoqué, les difficultés qui persistent le plus souvent à la fin de l'adolescence et à l'âge adulte concernent la mastication et dans une moindre mesure la déglutition, des fausses-routes pouvant encore survenir de manière moins fréquente. Par ailleurs, la présence d'un reflux gastro-œsophagien, probablement sous-estimée, contribue à la persistance des troubles.

Toutes ces manifestations sont à l'origine d'un phénomène de sélectivité alimentaire que nous avons mis en évidence dans nos résultats, au niveau des goûts et surtout des textures.

Il peut être difficile d'intervenir sur ces troubles à un âge où les difficultés alimentaires anciennes ont entraîné la mise en place de stratégies compensatoires et de mécanismes d'évitement désormais bien ancrés. Cela confirme la nécessité d'une prise en charge précoce.

Toutefois, on peut faire l'hypothèse qu'en grandissant, outre l'amenuisement des troubles et la

probable amélioration des moyens de communication disponibles, l'adolescent et l'adulte CHARGE pourront développer une meilleure conscience de leurs difficultés sur laquelle l'orthophoniste va pouvoir s'appuyer. Si tel est le cas, on peut par exemple supposer une meilleure adhésion au travail de désensibilisation tactile et orale, ainsi que la possibilité d'engager l'attention consciente du patient sur des exercices de relaxation réguliers qui favoriseront la détente et l'aideront à préciser ses perceptions au niveau de la zone orale.

Si les difficultés se situent au niveau du tonus, du contrôle moteur, des praxies, on proposera également des exercices spécifiques se rapprochant le plus possible des situations de la vie quotidienne afin de favoriser la mise en place et l'automatisation de stratégies adaptées à l'environnement du patient et destinées à améliorer son autonomie. Dans cette perspective, il est essentiel que l'orthophoniste puisse travailler de concert avec la famille, les éducateurs, l'ergothérapeute et tous les intervenants, professionnels ou non, qui se soucient de l'évolution de la personne, de son adaptation sociale et de son bien-être.

5.4. Synthèse de la prise en charge :

Nous avons dressé un tableau des possibilités de prise en charge thérapeutique de la dysoralité par l'orthophoniste. Nous avons insisté sur la prise en charge précoce, dès la néonatalogie lorsque les conditions somatiques de l'enfant le permettent. La période 0-5 ans est en effet particulièrement impactée par les difficultés d'alimentation, c'est donc à ce moment qu'il faut intervenir, notamment pour ne pas laisser s'installer des troubles réactionnels liés aux traumatismes ou à l'hypostimulation. Un travail spécifique orienté le plus tôt possible vers **la maturation des mécanismes de succion** et **la réduction des stress initiaux** nous paraît dès lors déterminant dans l'évolution de l'oralité alimentaire de l'enfant CHARGE. Parallèlement, **l'investissement de la sphère orale** et du corps en général doit être favorisé par tous les intervenants évoluant auprès de l'enfant, parents comme professionnels. Ce travail passe notamment par **une attention particulière à l'environnement sensoriel** qui doit être adapté aux compétences et aux difficultés de chaque enfant. Il est toutefois nécessaire que chacun puisse conserver la spécificité du regard qu'il porte sur l'enfant afin que la prise en charge soit réellement pensée et organisée en complémentarité.

La question de l'alimentation artificielle nous est apparue centrale dans les problématiques que rencontrent les enfants atteints du Syndrome CHARGE, il est important pour chacun des membres de l'équipe de pouvoir en comprendre les mécanismes et les enjeux pour l'enfant comme pour sa famille. Les conditions de la reprise alimentaire par voie orale en dépendent.

IV. CONCLUSION

Les troubles de l'oralité alimentaire sont extrêmement fréquents et multiples dans le Syndrome CHARGE, particulièrement lors de la petite enfance. Après avoir présenté les éléments théoriques relatifs à la construction et aux perturbations de l'oralité alimentaire, puis les avoir mis en lien avec la sémiologie du syndrome, nous avons voulu réaliser un état des lieux de ces troubles en recueillant les réponses des familles de 47 personnes CHARGE vivant en France. Nous avons retrouvé des difficultés chez au moins 3/5 des enfants et adolescents de 0 à 18 ans, de même que chez un adulte sur deux, ces troubles étant souvent sous-estimés au-delà de la période de l'enfance.

Nous avons cherché à établir des liens entre les antécédents et les manifestations actuelles de dysoralité : nos résultats confirment les atteintes neurologiques et morphologiques pointées par les chercheurs du CRESAM en 2005 (malformations de l'œsophage, anomalies du carrefour aéro-digestif, paralysie faciale, reflux gastro-œsophagien). On retrouve plus fréquemment des troubles alimentaires chez les enfants gravement atteints qui ont effectué de longs séjours en réanimation et en néonatalogie. Ces résultats soulignent l'importance d'une prise en charge orthophonique précoce dans le cadre hospitalier, notamment pour prévenir l'apparition de troubles iatrogènes secondaires.

Si notre recherche n'a pas permis d'identifier des troubles alimentaires qui soient spécifiques au syndrome, nous avons toutefois proposé de considérer un ensemble de six domaines qui nous ont semblé représentatifs de la dysoralité dans le Syndrome CHARGE : handicap multisensoriel, antécédents de nutrition entérale, troubles de la mastication, de la déglutition, de la digestion et hypersélectivité alimentaire, parfois associée à l'hypersensitivité corporelle et orale.

Nous avons montré que la prise en charge de ces troubles par des professionnels reste encore insuffisante à l'heure actuelle, puisque 1/5 des enfants concernés ne bénéficient pas d'un suivi, malgré les attentes importantes de leurs parents. Dans le but d'y répondre et de mieux identifier le rôle de l'orthophoniste au sein d'une équipe de soin pluridisciplinaire, nous avons avancé des propositions thérapeutiques pour remédier aux principaux troubles de l'oralité relevés dans notre étude : stimulation des mécanismes de succion, prévention précoce de l'hypersensitivité, des fausses-routes et du reflux gastro-œsophagien, sollicitations multisensorielles de la sphère oro-faciale, accompagnement à la reprise alimentaire orale et à la diversification... toujours dans le cadre d'un partenariat étroit avec la famille et les autres professionnels impliqués. Nous espérons que ces propositions pourront être affinées à l'occasion de futures recherches en orthophonie, ainsi que dans les autres disciplines concernées par l'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE.

BIBLIOGRAPHIE

- Abadie, V., Chéron, G., Lyonnet, S., Hubert, P., Morisseau-Durand, M.-P., Jan, D., Manac'h, Y., & Couly, G. (1996). Le dysfonctionnement néonatal isolé du tronc cérébral. *Archives de Pédiatrie*, 3(2), 130-136.
- Abadie, V., Champagnat, J., Fortin, G., & Couly, G. (1999). Succion-déglutition-ventilation et gènes du développement du tronc cérébral. *Archives de Pédiatrie*, 6(10), 1043-1047.
- Abadie, V. (2004a). L'approche diagnostique face à un trouble de l'oralité du jeune enfant. *Archives de Pédiatrie*, 11(6), 603-605.
- Abadie, V. (2004b). Troubles de l'oralité du jeune enfant. *Rééducation orthophonique*, 42(220), 55-68.
- Abadie, V. (2004c). Les difficultés alimentaires et les troubles olfactifs chez les enfants atteints de syndrome CHARGE. Conférence dans le cadre des journées de rencontres et de formation sur le Syndrome CHARGE, CREPS de Boivre (86), 17 au 19 septembre 2004. Disponible en ligne à l'adresse <http://www.cresam.org/archives/Poitierscharge.htm#>
- Abadie, V. (2008). Troubles de l'oralité d'allure isolée : « Isolé ne veut pas dire psy ». *Archives de Pédiatrie*, 15(5), 837-839.
- Abadie, V. (2010). Table ronde autour de l'oralité, in *Le Syndrome CHARGE, Actes du colloque*, CREPS de Boivre (86), 24 et 25 septembre 2010, publié par le CRESAM, p.40-42.
- Abadie, V. (2014). Conférence dans le cadre des journées de rencontres et de formation sur le Syndrome CHARGE, CREPS de Boivre (86), 9 au 11 octobre 2014 (non publié).
- Amiel, J., Attié-Bitach, T., Marianowski, R., Cormier-Daire, V., Abadie, V., Bonnet, D., Gonzales, M., Chemouny, S., Brunelle, F., Munnich, A., Manach, Y., Lyonnet, S. (2001). Temporal bone anomaly proposed as a major criteria for diagnosis of CHARGE syndrome, *American Journal of Medical Genetics*, 99(2), 124-127.
- ASNAV (Association Nationale pour l'Amélioration de la Vue). Brochure « *Votre vue, un bien précieux, bébés et enfants 0-10 ans* ».
- Barbier, I. (2004). Les troubles de l'oralité du tout-petit et le rôle de l'accompagnement parental. *Rééducation orthophonique*, 42(220), 139-151.
- Barbier, I. (2010). Une cuillerée pour Papa... Une cuillerée pour Maman... Mais bébé, lui, ne mange pas... Comment accompagner le refus alimentaire chez l'enfant. *Rééducation orthophonique*, 48(242), 67-77.

- Baylon, H., Roger, M., Bigorre, M., & Montoya, P. (2003). Spécificités de la rééducation orthophonique dans le cas de fente palatine. *Rééducation orthophonique*, 41(216), 111-119.
- Blake, K. D., Russell-Eggitt, I. M., Morgan, D. W., Ratcliffe, J. M., & Wyse, R. K. (1990). Who's in CHARGE? Multidisciplinary management of patients with CHARGE association. *Archives of disease in childhood*, 65(2), 217-223.
- Blake, K. D., Davenport, S. L., Hall, B. D., Hefner, M. A., Pagon, R. A. Williams, M. S., Lin, A. E., & Graham, J. M. Jr. (1998). CHARGE association : an update and review for the primary pediatrician. *Clinical Pediatrics*, 37, 159-173.
- Blake, K. D. & Prasad, C. (2006). CHARGE syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 1 : 34.
- Blake, K. D., MacCuspie, J., Hartshorne, T. S., Roy, M., Davenport, S. L., & Corsten, G. (2009). Postoperative airway events of individuals with CHARGE syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 73(2), 219-226.
- Braconnier, A., & Golse, B. (2008). *Nos bébés, nos ados*, Odile Jacob, Paris, p.201.
- Carlsson, A. A. (s.d.). (2014). CHARGE syndrome- a five case study of the syndrome characteristics and health care consumption during the first year in life. *Journal of Pediatric Nursing*.
- Cascales, T., Olives, J.-P., Raynaud, J.-P., & Pirlot, G. (2014). Trouble alimentaire précoce avec une cause organique associée : complémentarité des approches. *L'Évolution Psychiatrique*, 79(3), 567-581.
- Castelain-Lévêque, V., Chancerelle, O., François, A.-T., & Leblanc, V. (2004). Parents-soignants, une alliance originale : le groupe MIAM MIAM. *Rééducation orthophonique*, 42(220), 191-194.
- Challe, G. (2014). Conférence sur le déficit visuel dans le cadre des journées de rencontres et de formation sur le Syndrome CHARGE, CREPS de Boivre (86), 9 au 11 octobre 2014 (non publié).
- Chalouhi, C., Faulcon, P., Le Bihan, C., Hertz-Pannier, L., Bonfils, P. & Abadie, V. (2005). Olfactory Evaluation in Children: Application to the CHARGE Syndrome. *Pediatrics*, 116, e81-e88.
- Chevalier, B. (2015). L'approche sensorimotrice de Bullinger. Cours à l'école d'orthophonie de Poitiers, 12 février 2015.
- Couly, G. (1993). Développement de l'oralité et du comportement oral, in Ricour, C., Goulet, O., Ghisolfi, J., & Putet, G. (dir.) *Traité de nutrition pédiatrique*, Maloine, Paris, p.355-360.
- Couly, G., & Thibault, C. (2004). Épilogue. *Rééducation orthophonique*, 42(220), 195-198.
- Court de Gébelin, A. (1780). *Dictionnaire étymologique et raisonné des racines latines. Extrait du Monde Primitif, et à l'usage des Jeunes Gens*, Paris, p.171.

- CRESAM (Centre national de REssources pour Enfants et Adultes Sourdaveugles et Sourds Malvoyants, 2005). Livret *Le syndrome CHARGE*.
- Crist, W., Dobbelsteyn, C., Brousseau, A. M., & Napier-Phillips, A. (2004). Pediatric Assessment Scale for Severe Feeding Problems: Validity and Reliability of a New Scale for Tube-Fed Children. *Nutrition in Clinical Practice, 19*(4), 403-408.
- Crunelle, D. (2004). Les troubles de déglutition et d'alimentation chez l'enfant cérébrolésé. *Rééducation orthophonique, 42*(220), 83-90.
- Crunelle, D. (2006). L'alimentation de la personne polyhandicapée, in Crunelle, D., & Crunelle J.-P. *Communiquer avec la personne polyhandicapée : approche neuro-motrice*. Conférence lors des « Rencontres du CREDAS », Lausanne, 24 février 2006, 17-22, disponible en ligne sur le site <http://www.credas.ch>
- Dammeyer, J. (2012). Development and characteristics of children with Usher syndrome and CHARGE syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology, 76*(9), 1292-1296.
- Dobbelsteyn, C., Marche, D. M., Blake, K., & Rashid, M. (2005). Early Oral Sensory Experiences and Feeding Development in Children with CHARGE Syndrome: A Report of Five Cases. *Dysphagia, 20*(2), 89-100.
- Dobbelsteyn, C., Peacocke, S. D., Blake, K., Crist, W., & Rashid, M. (2008). Feeding Difficulties in Children with CHARGE Syndrome: Prevalence, Risk Factors, and Prognosis. *Dysphagia, 23*(2), 127-135.
- Don, J., & Gaquière, M. (2013). *Oralité alimentaire et syndromes génétiques : proposition d'un livret d'accompagnement parental précoce*. Mémoire en vue de l'obtention du certificat de capacité d'orthophonie, sous la direction de Catherine Thibault. École d'orthophonie de l'Université Paris VI.
- Edwards, B.M., Van Riper, L.A. & Kileny, P.R. (1995). Clinical manifestations of CHARGE Association. *International journal of pediatric otorhinolaryngology, 33*, 23-42.
- Encyclopédie Orphanet Grand Public. Le Syndrome CHARGE (2008). Disponible sur le site www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110v01.pdf
- Golse, B., & Guinot B. (2004). La bouche et l'oralité. *Rééducation orthophonique, 42*(220), 23-30.
- Haddad, M. (2008). Le rôle du toucher dans la prise en charge orthophonique du bébé prématuré en service de néonatalogie. *Rééducation orthophonique, 46*(236), 17-23.
- Haddad, M. (2013). Prématurité et oralité. Cours à l'école d'orthophonie de Poitiers, 18 septembre 2013.
- Hall, B. D. (1979). Choanal atresia and associated multiple anomalies. *The Journal of Pediatrics, 95*, 395-398
- Hittner H. M., Hirsch N. J., Kreh G. M., & Rudolph A. J. (1979). Colobomatous microphthalmia, heart disease, hearing loss, and mental retardation - a syndrome. *Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 16*(2), 122-128.

- Hugot, J.-P., & Leblanc, V. (2009). *Annonce de la mise en place d'une nutrition entérale. Guide de suivi et d'accompagnement à destination des parents*, NUTRICIA Nutrition Clinique.
- Issekutz K. A., Graham J. M., Prasad C., Smith I. M., & Blake K. D. (2005). An epidemiological analysis of CHARGE syndrome : preliminary results from a Canadian study. *American Journal of Medical Genetics*, 133A, 309–17.
- Kettaneh, A., Fain, O., Stirnemann, J., & Thomas, M. (2002). Les troubles du goût. *La Revue de médecine interne*, 23(7), 622–631.
- Kimber, C., Kiely, E. M., & Spitz, L. (1998). The failure rate of surgery for gastro-œsophageal reflux. *Journal of Pediatric Surgery*, 33(1), 65-67.
- Lalani, S. R., Hefner, M. A., Belmont, J. W., & Davenport, S. L. H. (2012). CHARGE Syndrome, *Gene Reviews*, disponible à l'adresse <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1117/>
- Leblanc, V. (2008). Nutrition artificielle et troubles de l'oralité alimentaire. *Archives de pédiatrie*, 15(5), 842.
- Leblanc, V., Lecoufle, A., Bourgeois, C., Hardy, E., & Ruffier Bourdet, M. (2012). *Boîte à idées pour oralité malmenée du jeune enfant*. NUTRICIA Nutrition Clinique.
- Lecanuët, J.-P. (2002). Des rafales et des pauses : les suctions prénatales. *Spirale*, 2(22), 37-48.
- Lubinsky M. S. (1994). Properties of associations: identity, nature, and clinical criteria, with a commentary on why CHARGE and Goldenhar are not associations. *American Journal of Medical Genetics*, 49, 21– 25.
- Marlier, L., & Schaal, B. (1997). Familiarité et discrimination olfactive chez le nouveau-né : influence différentielle du mode d'alimentation ? *Enfance*, 50(1), 47–61.
- Mellul, N., & Thibault, C. (2004). L'éducation orale précoce. *Rééducation orthophonique*, 42(220), 113-121.
- Mercier, A. (2004). La nutrition entérale ou l'oralité troublée. *Rééducation orthophonique*, 42(220), 31-44.
- Michaud, L., Castelain, V., Sfeir, R., Turck, D., & Gottrand, F. (2008). Troubles de l'oralité après chirurgie digestive néonatale. *Archives de pédiatrie*, 15(5), 840–841.
- Pagon, R. A., Graham, J. M. Jr, & Zonana, J. Y. S. L. (1981). Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. *Journal of Pediatrics*, 99, 223–227.
- Pampal, A. (2010). CHARGE: An association or a syndrome ? *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 74(7), 719-722.
- Paulus, C. (2003). La prise en charge des fentes labio-maxillo-palatines de 0 à 20 ans. *Rééducation orthophonique*, 41(216), 35-41.
- Pfister, R.E., Launoy, V., Vassant, C., Martinet, M., Picard, C., Bianchi, J.E., Berner M., & Bullinger, A. (2008). Transition de l'alimentation passive à l'alimentation active chez le bébé prématuré. *Enfance*, 60(4), 317-335.

- Puech, M., & Vergeau, D. (2004). Dysoralité : du refus à l'envie. *Rééducation orthophonique*, 42(220), 123-137.
- Puisais, J., & Pierre, C. (1987). *Le goût et l'enfant*, Flammarion.
- Raqbi, F., Le Bihan, C., Morisseau-Durand, M.-P., Dureau, P., Lyonnet, S., & Abadie, V. (2003). Early prognostic factors for intellectual outcome in CHARGE syndrome, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 45, 483–488
- Rigal, N. (2004). La construction du goût chez l'enfant. *Rééducation orthophonique*, 42(220), 9-13.
- Salem-Hartshorne, N., & Jacob, S. (2004). Characteristics and development of children with CHARGE association/syndrome, *Journal of Early Intervention*, 26, 292–301.
- Sanlaville, D., Lyonnet, S., & Amiel, J. (2002). Le syndrome CHARGE. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, 4(15), 209-214.
- Sanlaville, D., Amiel J., & Lyonnet, S. (2006). Syndrome CHARGE, in Lacombe, D., Lyonnet, S., & Briard, M.-L (dir.). *Prise en charge des maladies génétiques en pédiatrie, Progrès en pédiatrie*, 20, 43-62, Douin.
- Sanlaville, D., & Verloes, A. (2007). CHARGE syndrome: an update. *European Journal of Human Genetics*, 15(4), 389–399.
- Schaal, B. (2011). À la recherche du temps gagné: Comment l'olfaction du fœtus anticipe l'adaptation du nouveau-né. *Spirale*, 59(3), 35.
- Senez, C. (2005). Cinq conseils-clés pour l'alimentation de l'enfant polyhandicapé. *Ortho Magazine*, 57, 23-26.
- Senez, C. (2008). Le toucher thérapeutique en orthophonie : les massages de désensibilisation dans les troubles de l'alimentation et de l'oralité de l'enfant et de la personne polyhandicapée. *Rééducation orthophonique*, 46(236), 33-42.
- Senez, C. (2010). La guidance parentale sur le plan de la déglutition et de l'alimentation de l'enfant avec une nutrition entérale à domicile (NED). *Rééducation orthophonique*, 48(242), 85-94.
- Spitz, R. A. (1959). La cavité primitive, in *Étude de la genèse de la perception. Son rôle dans la théorie psychanalytique. Revue Française de Psychanalyse*, XXIII(2), 205-231 (cité par Mercier, 2004)
- Strudwick, S. (2003). Gastro-oesophageal reflux and feeding: the speech and language therapist's perspective. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 67, S101-S102.
- Thelin, J. W., Mitchell, J. A., Hefner, M. A., & Davenport, S. L. H. (1986). CHARGE Syndrome. Part II. Hearing loss. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 12, 145-163.

- Thelin, J. W., & Swanson, L. A. (2006). CHARGE Syndrome : Multiple Congenital Anomalies Including Disorders of All Senses and Speech, Language, Feeding, Swallowing, and Behavior. *The ASHA Leader*. Consulté à l'adresse <http://www.asha.org/Publications/leader/2006/061017/f061017a.htm>
- Thibault, C. (2003). L'éducation gnoso-praxique orale. Son importance dans la prise en charge des enfants présentant une fente palatine postérieure. *Rééducation orthophonique*, 41(216), 121-134.
- Thibault, C. (2004). Éditorial. *Rééducation orthophonique*, 42(220), 5-9.
- Thibault, C. (2007). *Orthophonie et oralité: La sphère oro-faciale de l'enfant. Troubles et thérapeutiques*. Issy-Les-Moulineaux, Elsevier Masson.
- Thibault, C. (2010). Oralité et maladies rares : pour une intervention orthophonique précoce. *Orthomagazine* (91), 17-24.
- Thibault, C. (2013). La langue clé de voûte de l'équilibre. *Orthomagazine* (106), 21-29.
- Verloes, A. (2005). Updated diagnostic criteria for CHARGE syndrome: A proposal. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 133A(3), 306-308.

ANNEXES

Annexe 1 : QUESTIONNAIRE :

L'oralité alimentaire dans le Syndrome CHARGE

Le présent questionnaire a été conçu dans le cadre de mon mémoire d'orthophonie qui s'intitule « *L'oralité alimentaire chez les enfants et adolescents atteints du Syndrome CHARGE, état des lieux du vécu des familles* », sous la direction du Dr Lebreton, médecin ORL au CHU de Poitiers.

Ce mémoire a pour objectif de dresser un tableau actuel des troubles alimentaires chez les enfants et adolescents de 0 à 18 ans porteurs d'un Syndrome CHARGE, en croisant les données de la recherche médicale/paramédicale et ce que peuvent dire les familles à propos de l'alimentation de leur enfant.

Vos réponses permettront de participer à l'actualisation des connaissances sur le syndrome et d'identifier les besoins spécifiques des enfants et de leur famille, afin de dégager des axes d'intervention possibles dans le cadre d'une prise en charge orthophonique.

Les réponses à ce questionnaire sont anonymes. Chaque famille sera libre de communiquer ses coordonnées selon qu'elle désire ou non suivre l'avancement de cette recherche.

Je vous remercie pour le temps que vous voudrez bien consacrer à répondre à ce questionnaire.

Constant Le Roux, étudiant en 4ème année à l'école d'orthophonie de Poitiers

ANTÉCÉDENTS

Cette section est destinée à recueillir certains éléments de l'histoire de votre enfant afin de mieux comprendre les enjeux actuels de son alimentation.

1. Quel est le sexe de votre enfant ?

- féminin
- masculin

2. Quelle est la date de naissance de votre enfant ?

3. Votre enfant est-il né prématurément ?

- Oui (Passez à la question 4).
- Non (Passez à la question 5).

4. À quel terme de grossesse votre enfant est-il né ?

- 33 à 37 semaines d'aménorrhée (SA)
- 28 à 32 SA
- 25 à 27 SA

5. Combien de temps a-t-il été hospitalisé en période néonatale avant de rentrer à la maison ? Veuillez préciser s'il a séjourné en unité de Soins de Suite et de Réadaptation.

6. À quel âge le Syndrome CHARGE a-t-il été identifié clairement ?

7. Votre enfant a-t-il présenté les troubles suivants ?

Plusieurs réponses possibles.

- Paralysie faciale unilatérale
- Fente labiale et/ou palatine
- Atrésie des choanes
- Atrésie de l'œsophage ou fistule trachéo-œsophagienne
- Reflux gastro-œsophagien important ou majeur

8. Souffrait-il des troubles suivants :

Plusieurs réponses possibles.

- Déficit visuel important (équivalent basse vision)
- Surdit e s ev ere ou profonde
- Cardiopathie
- Bronchites tr es fr equentes la premi ere ann ee
- Aucune de ces pathologies

 tat du carrefour a erodigestif DANS LES DEUX PREMI ERES ANN EES :

9. Votre enfant a-t-il pu  tre allait  au sein ?

- Oui
- Non

10. A-t-il  t  tout de suite autonome au biberon ?

- Oui
- Non

11. A-t-il fait des fausses-routes ?

- Oui (Passez   la question 12).
- Non (Passez   la question 13).

12. Jusqu'  quel  ge a-t-il fait ces fausses-routes ?

13. Certains aliments le faisaient-ils tousser au moment des repas ?

- Oui (Passez   la question 14).
- Non (Passez   la question 15).

14. Quels sont les aliments qui pouvaient d clencher cette toux au moment des repas ?

15. Avait-il un encombrement audible dans la gorge ?

- Oui (Passez à la question 16).
- Non (Passez à la question 17).

16. Jusqu'à quel âge a-t-il eu cet encombrement ?

17. Avait-il une gêne respiratoire haute (ronflement, obstruction laryngée, stridor...) ?

- Oui
- Non

18. Votre enfant a-t-il subi une trachéotomie ?

- Oui (Passez à la question 19).
- Non (Passez à la question 20).

19. Jusqu'à quel âge a-t-il été trachéotomisé ?

20. Votre enfant a-t-il été alimenté de manière artificielle ?

- Oui (Passez à la question 21).
- Non (Passez à la question 28).

21. A-t-il eu une sonde naso-gastrique ?

- Oui (Passez à la question 22).
- Non (Passez à la question 23).

22. Veuillez préciser l'âge de mise en place, la durée d'utilisation et l'âge de dépose de cette sonde naso-gastrique :

23. A-t-il eu une gastrostomie ?

- Oui (Passez à la question 24).
- Non (Passez à la question 25).

24. Veuillez préciser l'âge de mise en place, la durée d'utilisation et l'âge de dépose de cette gastrostomie :

25. A-t-il eu une jéjunostomie ?

- Oui (Passez à la question 26).
- Non (Passez à la question 27).

26. Veuillez préciser l'âge de mise en place, la durée d'utilisation et l'âge de dépose de cette jéjunostomie :

27. A partir de quel âge votre enfant s'est-il alimenté par la bouche au moins en partie (plus de trois cuillères) ?

28. Votre enfant a-t-il eu une chirurgie anti-reflux gastro-œsophagien (opération de Nissen ou de Toupet) ?

- Oui
- Non

ACTUELLEMENT

Cette section est destinée à explorer les différents champs qui peuvent concerner les difficultés actuelles de votre enfant.

29. Votre enfant mange-t-il normalement ?

- Oui (Passez à la question 30).
- Non (Passez à la question 35).

30. A quel âge considérez-vous que l'alimentation de votre enfant est devenue normale ?

31. Votre enfant a-t-il une préférence marquée pour les aliments au goût :

Plusieurs réponses possibles.

- Sucré
- Salé
- Acide (citron)
- Amer (endive)
- Épicé
- Piquant (piment)
- Froid (menthol)
- Ne sait pas

32. Votre enfant a-t-il des troubles de l'odorat ?

- Oui (Passez à la question 33).
- Non (Passez à la question 34).
- Ne sait pas (Passez à la question 33).

33. Votre enfant perçoit-il les odeurs fortes comme :

Plusieurs réponses possibles.

- La vanille
- La fraise
- Les fleurs
- Le parfum
- Le gâteau qui cuit
- Le café
- La menthe
- Le citron
- Le vinaigre
- Les excréments
- Le feu de bois
- Les produits d'entretien
- Aucune odeur
- Ne sait pas

34. Si vous souhaitez être tenu au courant de l'avancement de cette recherche, vous pouvez me contacter à l'adresse suivante : constantleroux@yahoo.fr

Si vous avez des commentaires ou que vous souhaitez faire part de certains aspects de l'alimentation de votre enfant qui n'ont pas été abordés dans ce questionnaire, je vous engage à le faire ci-dessous :

(FIN DU QUESTIONNAIRE POUR LES PARENTS AYANT REPONDU "OUI" A LA QUESTION 29)

35. Votre enfant se nourrit-il exclusivement par la bouche ?

- Oui (Passez à la question 37).
- Non (Passez à la question 36).

36. En quelle proportion estimez-vous l'alimentation artificielle de votre enfant ?

- 25%
- 50%
- 75%
- 100% (Passez à la question 46).

37. Votre enfant a-t-il des troubles de la déglutition ?

- Oui (Passez à la question 38).
- Non (Passez à la question 41).

38. Votre enfant a-t-il des difficultés à déglutir sa salive (bavage) ?

- Oui
- Non

39. Votre enfant fait-il des fausses-routes ?

- Oui (Passez à la question 40).
- Non (Passez à la question 41).

40. Pour quels types d'aliments ont lieu ces fausses-routes ?

Plusieurs réponses possibles

- Liquides
- Solides
- Salive

41. Comment décririez-vous l'alimentation orale principale de votre enfant ?

- Liquide (lait)
- Mixée (lisse)
- Écrasée/hachée
- Petits morceaux
- Normale
-

42. Votre enfant a-t-il des difficultés pour mastiquer ?

- Oui
- Non
- Non concerné

43. Quelles sont les températures auxquelles votre enfant peut manger sans difficulté ?

Plusieurs réponses possibles.

- Froid
- Température ambiante
- Chaud
- Très chaud

44. Quelles sont les textures que votre enfant peut boire/manger sans difficulté ?

Plusieurs réponses possibles.

- Liquides plats
- Liquides gazeux
- Liquides épaissis (dont lait)
- Fondant (crème)
- Moelleux (gâteau)
- Croustillant (biscuit)
- Croquant (pomme)
- Fibreux (viande)

45. Votre enfant a-t-il une préférence marquée pour les aliments au goût :

Plusieurs réponses possibles.

- Sucré
- Salé
- Acide (citron)
- Amer (endive)
- Épicé
- Piquant (piment)
- Froid (menthol)
- Ne sait pas

46. Votre enfant a-t-il des troubles de l'odorat ?

- Oui (Passez à la question 47).
- Non (Passez à la question 48).
- Ne sait pas (Passez à la question 47).

47. Votre enfant perçoit-il les odeurs fortes comme :

Plusieurs réponses possibles.

- La vanille
- La fraise
- Les fleurs
- Le parfum
- Le gâteau qui cuit
- Le café
- La menthe
- Le citron
- Le vinaigre
- Les excréments
- Le feu de bois
- Les produits d'entretien
- Aucune odeur
- Ne sait pas

48. Votre enfant a-t-il un reflux gastro-oesophagien ?

- Oui (Passez à la question 49).
- Non (Passez à la question 51).
- Ne sait pas (Passez à la question 51).

49. Un ou plusieurs traitements ont-ils été mis en place ?

- Oui (Passez à la question 50).
- Non (Passez à la question 51).

50. Quel est ou quels sont ces traitements ?

51. Votre enfant a-t-il des haut-le-cœur ou vomit-il pendant ou après le repas (que l'alimentation se fasse par la bouche ou pas) ?

- Jamais
- Rarement
- Parfois
- Souvent
- Toujours

52. Dans quelles circonstances ces haut-le-cœur ou vomissements ont-ils lieu ?

Plusieurs réponses possibles.

- Lorsque votre enfant mange seul
- Lorsque vous le nourrissez à la cuillère
- Lors de l'alimentation entérale
- Non concerné

53. Votre enfant se plaint-il régulièrement de douleurs au niveau du ventre ?

- Oui
- Non

54. Votre enfant a-t-il des problèmes de constipation ?

- Oui
- Non

55. Diriez-vous que votre enfant a plaisir à manger ?

- Oui
- Non

56. Quel est le comportement de votre enfant pendant le repas ?

Plusieurs réponses possibles.

- Calme
- Agitation
- Désir d'autonomie
- Désintérêt
- Opposition

57. Quelles sont les adaptations éventuelles qui ont été mises en place pour aider votre enfant au cours du repas (installation, couverts...) ?

58. Quelle est la durée moyenne du repas de votre enfant ?

- Moins de 10 minutes
- Entre 10 et 20 minutes
- Entre 20 et 40 minutes
- Plus de 40 minutes

59. Comment vous sentez-vous au cours du repas avec votre enfant ?

Plusieurs réponses possibles.

- Calme
- Tendu/stressé
- Inquiet

60. Êtes-vous préoccupé par la prise de poids et/ou la croissance de votre enfant ?

Plusieurs réponses possibles.

- Plus du tout
- Encore un peu
- Encore beaucoup

61. Votre enfant résiste-t-il ou a-t-il des haut-le-cœur lorsque vous essayez de lui brosser les dents ou de laver son visage ?

- Jamais
- Rarement
- Parfois
- Souvent
- Toujours

62. Votre enfant a-t-il des problèmes dentaires tels que :

Plusieurs réponses possibles.

- Tartre abondant
- Caries anormalement fréquentes
- Malocclusion (écart anormal entre les dents/béance)
- Appareil dentaire
- Absence de dents (agénésie dentaire)
- Non concerné

63. Votre enfant est-il suivi par un/des professionnel(s) pour ses difficultés d'alimentation ?

- Oui (Passez à la question 65).
- Non (Passez à la question 64).

64. Cela est-il dû au fait que vous n'avez pas trouvé de professionnel disponible pour cette prise en charge ?

- Oui (Passez à la question 68).
- Non (Passez à la question 68).

65. Quel(s) est(sont) le(s) professionnel(s) qui assure(nt) cette prise en charge ?

66. Qu'attendez-vous précisément de cette prise en charge ?

67. Avez-vous ou non remarqué des évolutions grâce à cette prise en charge ?

68. Si vous souhaitez être tenu au courant de l'avancement de cette recherche, vous pouvez me contacter à l'adresse suivante : constantleroux@yahoo.fr

Si vous avez des commentaires ou que vous souhaitez faire part de certains aspects de l'alimentation de votre enfant qui n'ont pas été abordés dans ce questionnaire, je vous engage à le faire ci-dessous :

(FIN DU QUESTIONNAIRE)

Vos réponses ont bien été enregistrées.

Je vous remercie de votre participation à ce questionnaire.

Annexe 2 : TÉMOIGNAGES DE PARENTS :

Les témoignages des parents d'enfants présentant une dysoralité se trouvent à la page 73 de ce mémoire (partie III-D, chapitre 3.9).

Nous avons reproduit ici les témoignages des parents qui considèrent que leur enfant s'alimente normalement à l'heure actuelle. Nous pensons qu'ils permettent de donner un aperçu de l'évolution de l'oralité alimentaire des enfants CHARGE.

Nous préciserons le sexe et l'âge de l'enfant concerné à la fin de chaque citation.

« Alimentation seul par la sonde naso-gastrique pendant 3 semaines entre une pneumopathie et son opération de fermeture de la fente.

Il a bu au biberon Haberman jusqu'à 5 mois et demi puis on est passé à la cuillère dès la fermeture de la fente.

Les difficultés ont été liées à son reflux et son allergie aux protéines du lait de vache. »

(garçon de 23 mois).

« Pendant qu'il était en alimentation par sonde, dans ses premiers mois de vie, il a eu la chance d'avoir été stimulé tous les jours au niveau de la succion par une extraordinaire puéricultrice de l'hôpital qui a pris le temps de le stimuler, puis par nous ensuite, et je pense que cela a beaucoup aidé au retour à l'alimentation normale, par la suite...

Jusqu'à environ 5 ans, il ne pouvait pas boire, on lui donnait de l'eau gélifiée, sinon fausses-routes très importantes. »

(garçon de 12 ans 11 mois).

« Ma fille faisait des boules d'aliments, la viande par exemple, elle l'a conservé longtemps dans la bouche, une boule impossible à avaler.

Elle n'apprécie toujours pas les liquides, surtout le matin. »

(fille de 11 ans 4 mois).

« Les opérations pour corriger les fentes palatines et labiales ont diminué les rhino-pharyngites et otites des 2 premières années. Les ostéotomies des maxillaires aux 16 et 18 ans ont amélioré l'articulé dentaire donc la mastication, cependant il y a toujours des difficultés à déglutir. »
(garçon de 24 ans 4 mois).

« Première poussée dentaire à un an. »
(garçon de 10 ans 1 mois).

« Je pense que mon fils a un déficit au niveau des odeurs mais c'est difficile de savoir. Est-ce qu'il ne sent pas les odeurs ou est-ce parce qu'il ne sait pas les identifier ? Par contre, au niveau du goût, je pense qu'il a un déficit. Il aime tout. Lorsqu'il n'aime pas c'est plus par rapport à la texture, que par rapport au goût. Il n'aime pas les boissons pétillantes comme le coca, mais il aime les bonbons au goût de cola. Lorsqu'il mange un yaourt, j'ai essayé plusieurs fois de lui faire goûter et lui demander à quoi il est. Avant de répondre, il a le réflexe de regarder le pot, et si je lui retire il répond au hasard. Par contre, s'il s'agit d'un yaourt avec des morceaux de fruits, il ne m'énumérera que des parfums aux fruits. »
(garçon de 9 ans 2 mois).

« La maman travaillant en milieu infantile, a réussi à force de patience à l'amener tout doucement à lui faire découvrir les différents goûts et textures des aliments, ce qui a amené à supprimer la sonde, donc la nutrition gastro-entérale. »
(garçon de 18 ans 4 mois).

« Importance des praxies et autres exercices préconisés par le suivi orthophonique et persévérance !
Des fausses-routes spectaculaires encore présentes après le passage à l'alimentation normale. Rejet par le nez et non par la bouche ! que ce soit pour des aliments liquides (le lait bébé) ou solides (fausses-routes avec des frites mal mâchées par exemple...). »
(fille de 14 ans 2 mois).

« J'ai répondu non pour la gastrostomie dans votre questionnaire mais elle a été tentée en même temps que le Nissen à l'âge de 4 mois mais l'intervention n'a pas réussi. C'est la raison pour laquelle nous avons poursuivi avec une nutrition par sonde gastrique. Malgré les interdictions du corps médical à la réalimentation (fausses-routes), il m'a été difficile de tenir avec la sonde gastrique très longtemps. J'ai donc commencé à lui proposer d'infimes quantités de petits pots d'abricot ou crème de riz/poire pour l'habituer et très très progressivement, au fil des mois, il a commencé à s'alimenter. La sonde a été utilisée jusqu'à peu près 10/11 mois pour compléter les apports malgré tout insuffisants. »

(garçon de 19 ans 4 mois).

« Après ses troubles alimentaires et une maigreur jusqu'à ses 20 ans, maintenant ma fille de 33 ans qui ne sait pas doser sa quantité alimentaire (ce que je fais pour elle) et qui ne grignote jamais souffre de surpoids. »

(fille de 33 ans 10 mois).

« Ma fille mange normalement aujourd'hui mais ne mâche quasiment pas, elle coupe très fin son alimentation bien qu'elle croque certains aliments... »

(fille de 20 ans 2 mois).

« Je voudrais signaler que notre enfant mange avec appétit mais en met plein dans la bouche. Il a fallu plusieurs fois lui en enlever pour qu'il ne s'étouffe pas car il en avait tellement qu'il n'arrivait plus à mâcher. De plus la mastication reste compliquée pour la viande ou le saucisson. Nous coupons toujours très petit ces morceaux-là.

Mais ces petits problèmes s'espacent de plus en plus.

Monsieur Berteau nous a précisé que cela pourrait être dû au besoin de ressentir plus le goût. »

(garçon de 5 ans 2 mois).

« Ma fille avait des aliments préférés quand elle avait entre 1 an et 8-9 ans environ (kiwi, framboise, tomate). Depuis, ses goûts ont évolué, elle se rapprocherait plus d'une alimentation "normale" pour un jeune : pâtes, frites, nutella, coca...

La viande doit être coupée en tout petits morceaux.

Elle mange sur une chaise adaptée en bout de table (elle voit tout le monde).

Je suis encore beaucoup préoccupée par la prise de poids et/ou la croissance de mon enfant. »
(fille de 12 ans 10 mois).

L'oralité alimentaire chez les enfants et adolescents atteints du Syndrome CHARGE, état des lieux du vécu des familles

RÉSUMÉ

Le Syndrome CHARGE est une maladie congénitale polymalformative rare dans laquelle les troubles de l'oralité alimentaire constituent une préoccupation majeure dès le plus jeune âge. Cette étude descriptive vise à dresser un état des lieux de ces troubles en recueillant les réponses des parents sur les difficultés de leur enfant par le biais d'un questionnaire. Il s'agit de contribuer à l'actualisation des connaissances sur ce syndrome encore méconnu de beaucoup de professionnels du soin, et d'identifier quelles peuvent être les principales manifestations de dysoralité susceptibles de s'y exprimer. Notre étude met ainsi en avant plusieurs domaines que nous proposons de considérer comme typiques des problématiques alimentaires des patients CHARGE. À partir de la littérature existante et de l'analyse des réponses des parents, dans le but de répondre aux besoins spécifiques des personnes atteintes du Syndrome CHARGE et de leur entourage, nous proposons enfin des pistes de prise en charge concrètes pour les orthophonistes travaillant en partenariat avec la famille au sein d'une équipe pluridisciplinaire.

Mots-clés : Syndrome CHARGE, oralité alimentaire, état des lieux, questionnaire, familles, prise en charge pluridisciplinaire

ABSTRACT

CHARGE Syndrome is a rare polymalformative congenital disease in which feeding disorders represent a major concern from the earliest age. This descriptive study aims to draw up an inventory of these disorders by collecting parents' answers to a questionnaire. The purpose of this research is to contribute to updating knowledge of this syndrome which remains unknown to many care practitioners. The aim is also to identify what types of feeding disorders could be the most frequently encountered. Thus, our study highlights several areas that we propose to consider as typical feeding difficulties in CHARGE Syndrome patients. By crossing existing data and parents' answers, in order to meet the needs of CHARGE Syndrome patients and their families, we propose concrete support for speech and language therapists working alongside families within a multidisciplinary team.

Keywords : CHARGE Syndrome, food orality, inventory, questionnaire, families, multidisciplinary support