

UNIVERSITE DE LA MEDITERRANEE (AIX-MARSEILLE II)

FACULTE DE MEDECINE DE MARSEILLE

*Syndrome de Di George : Aspects cliniques,
évaluations et prise en charge en orthophonie à propos
d'une observation pédiatrique*

MEMOIRE

Diplôme universitaire

*Approche neurologique, linguistique et cognitive des
troubles d'apprentissage*

Anne Lopin (Orthophoniste)

Djaffar Attou (Pédiatre)

Responsables du Diplôme : J. Mancini, M. Habib

Marseille 2007

SOMMAIRE

1-Introduction

2-Observation d'un cas clinique

3-La micro délétion 22q11

4-Le rôle de l'orthophoniste

5-Conclusions

1-INTRODUCTION

Nous rapportons l'observation d'une enfant, née au centre hospitalier de Martigues, présentant un syndrome de Di George.

A partir de ce cas clinique, nous allons réfléchir aux rôles du pédiatre et de l'orthophoniste auprès des enfants atteints de ce syndrome.

Nous aborderons les troubles que présentent ces enfants, dans une approche neurologique, linguistique et cognitive.

Ainsi, nous étudierons les aspects cliniques du syndrome de Di George, puis les évaluations et la prise en charge en orthophonie.

2-Observation d'un cas clinique

C. J est née au centre hospitalier de Martigues le 22 septembre 2006. Elle est hospitalisée peu après sa naissance dans le service de néonatalogie pour des difficultés alimentaires (fausses routes) et une dysmorphie faciale.

C.J est née à terme (38,5 Semaines d'Aménorrhée) par césarienne pour présentation par le siège. Le déroulement de cette première grossesse a été caractérisé par la présence d'un retard de croissance intra utérin ayant motivé une amniocentèse. Le résultat du caryotype est revenu normal. La mère est âgée de 33 ans. Son groupe sanguin est o+. Les sérologies sont négatives pour la toxoplasmose, l'hépatite B, l'hépatite C et la syphilis. L'immunité est ancienne pour la rubéole.

A la naissance, l'APGAR est à 10. On note une hypotrophie harmonieuse avec un poids de naissance de 2kg 340, une taille de 45 centimètres et un périmètre crânien à 32,5 centimètres.

L'examen clinique montre une dysmorphie faciale caractérisée par une microstomie, un pli palmaire droit transverse, une oreille basse implantée à gauche, un voile du palais très abaissé provoquant un reflux vélonasal.

Les échographies cardiaque, rénale et transfontanellaire sont normales.

La radiographie du thorax montre une silhouette cardiaque et un parenchyme pulmonaire normaux. L'ombre thymique est présente mais paraît hypoplasique.

Le bilan biologique révèle une hypocalcémie franche à 68 mg/l, avec un dosage de parathormone (PTH) normal. La formule numération ne montre pas d'anomalie.

L'ensemble des ces manifestations nous a fait évoquer le diagnostic de syndrome de Di George.

La recherche de la **micro délétion 22q11** par la technique de l'hybridation in situ avec une sonde spécifique N25 (locus D22S75) couplée à la sonde 22qter du chromosome 22 a permis de confirmer ce diagnostic.

L'étude des sous populations lymphocytaires T et B montre au premier prélèvement des chiffres à la limite inférieure de la normale. Le deuxième prélèvement de contrôle du 03 novembre 2007 indique l'apparition d'un léger déficit quantitatif de la population T CD4.

La prise en charge a consisté pendant l'hospitalisation à :

- prescrire un lait épaissi (Enfamil AR) avec orthostatisme à 30 ° et du Motilium en solution;
- Supplémentation en calcium (5 ml 3 fois par jour) et en 1 Alpha (15 gouttes 2 fois par jour pendant 3 jours)

L'évolution est caractérisée par l'amélioration de la symptomatologie digestive et la remontée de la calcémie.

Une information détaillée est fournie aux parents leur indiquant la grande variabilité d'expression clinique de cette délétion. Des troubles d'apprentissage sont souvent présents et justifient une prise en charge précoce et spécialisée. Un bilan par une orthophoniste est à prévoir vers l'âge de 2 ans afin de débiter précocement une rééducation.

Malgré la présence d'un léger déficit en CD4, le plus souvent le déficit immunitaire est rarement présent dans ce type de délétion. Le calendrier vaccinal doit être respecté, excluant seulement le BCG. L'hypocalcémie est fréquente, mais souvent transitoire, d'autant plus que la PTH est normale. Mais un dosage est à préconiser chaque année.

L'enfant est sortie de l'hôpital à 20 jours de vie, elle pesait 2kg 440 avec :

- un lait épaissi (Enfamil AR),
- du Motilium en solution,
- du Carbonate de Calcium associé à de l'Uvestérol D

L'enfant est revue le 13 novembre 2006, elle est âgée de 7 semaines, son développement staturo-pondéral est correct. Elle pèse 3kg,950 (+1,610), mesure 51.5 centimètres (+6.5) pour un périmètre crânien à 36 centimètres (+3.5). La calcémie s'est complètement normalisée.

3-La micro délétion 22q11

3-1: Introduction:

En 1965, le Docteur Di George décrit pour la première fois chez 4 enfants à la naissance un ensemble de symptômes caractéristiques : une anomalie cardiaque associée à une anomalie du thymus et une hypocalcémie.

En 1978, le Docteur Shprintzen décrit un aspect particulier du visage associé à une fente palatine et une anomalie du larynx. Ces enfants présentaient des troubles des apprentissages. Le syndrome prend alors le nom de syndrome **vélocardiofacial** (VCF) ou syndrome de Shprintzen.

En 1981, le docteur De La Chapelle découvre que le syndrome est associé au chromosome 22.

En 1992, le Docteur Scambler, met en évidence une micro délétion du chromosome 22 chez les enfants présentant le syndrome VCF d'où le nom de micro délétion 22q11.

Le syndrome vélocardiofacial est la dénomination actuelle la plus répandue.

L'appellation de CATCH22 (pour Cardiac-Abnormal Face-Thymus-Cleft palate-Hypocalcemia) n'est plus guère employée.

3-2 Prévalence:

Elle est de l'ordre de 1 pour 4000 dans la population générale.

3-3 Cytogénétique

La mise en évidence de cette anomalie se fait par une analyse en haute résolution des chromosomes au stade de prométaphase, en utilisant une hybridation in situ avec des sondes moléculaires.

La perte de matériel se fait dans la bande q11 d'un des 2 chromosomes 22. L'étendue de cette délétion peut varier de 1.5 à 3 Mb rendant compte de la grande variabilité de l'expression clinique. Le gène TBX1 est impliqué dans l'atteinte cardiaque.

Dans 7% des cas, l'un des parents est porteur de cette délétion. La transmission se fait selon le mode dominant. Il faudrait alors la rechercher d'abord par une enquête familiale, puis par cytogénétique.

Dans 93 % des cas, il s'agit d'un accident chromosomique de novo (forme sporadique). Les parents ne sont pas atteints.

3-4 : Les manifestations cliniques

L'expression clinique de cette délétion est très variable d'un patient à l'autre et les mêmes anomalies peuvent avoir différents degrés de sévérité. Plus de 180 caractéristiques cliniques ont été décrites, mais aucune n'est présente dans 100% des cas. Ces anomalies ne sont pas toujours diagnostiquées à la naissance. La plupart des individus présentant cette délétion ont des anomalies multiples qui se manifestent au fil du temps.

3-4-1: La cardiopathie

Une malformation cardiaque est retrouvée à la naissance dans plus de 70 % des cas. La sévérité est variable. On peut observer:

-une tétralogie de Fallot (22 %) qui est la conséquence d'une seule anomalie du développement cardiaque. Le septum infundibulaire est déplacé vers l'avant provoquant une CIV (communication inter-ventriculaire), le déplacement antérieur de la valve aortique et enfin l'obstruction à l'éjection du ventricule droit.

L'intervention chirurgicale en milieu cardiopédiatrique est souvent précoce. L'évolution est généralement excellente après cure complète (sternotomie médiane) entre l'âge de 6-9 mois.

-une interruption de l'arche aortique (15 %), un tronc artériel commun (7 %) : elles constituent les formes les plus graves concernant les malformations des gros vaisseaux.

-une communication inter-ventriculaire (CIV) qui représente 13 % des anomalies.

Le coeur est normal dans environ 26 % des cas.

Le pronostic de ces malformations a été nettement amélioré par une meilleure prise en charge néonatale.

3-4-2: L'atteinte craniofaciale

L'atteinte faciale peut être discrète et passer inaperçue. Certains critères sont caractéristiques:

-une petite bouche, des lèvres fines,

-des fentes palpébrales étroites,

-des oreilles basses implantées avec une forme anormale des pavillons

-un nez typique : long avec des narines antéversées et un philtrum peu marqué,

-le menton est petit (rétrognatisme),

-les yeux sont petits et en "amande",

-les autres atteintes sont : des doigts longs et fins, une petite taille et une microcéphalie.

Aucun de ces signes n'est systématique.

3-4-3: L'atteinte de la sphère ORL

Elle varie selon l'âge et peut comprendre une fente palatine, une luvette bifide, un palais court, une fente sous muqueuse, une insuffisance des muscles vélo-pharyngés ou un cavum profond.

Ces malformations sont responsables après la naissance de difficultés alimentaires à type de troubles de la déglutition ou de fausses routes. Par la suite, ces enfants développent des infections ORL à répétition (otites moyennes, sinusites) consécutives à un dysfonctionnement de la trompe d'Eustache pouvant conduire, à long terme, à une surdité de transmission nécessitant une prise en charge ORL précoce.

3-4-4: Le désordre immunologique

L'hypoplasie ou l'aplasie thymique peut conduire à une altération de la fonction des lymphocytes T matures et une réduction de leur taux circulant pouvant induire des troubles immunitaires sévères associés à des infections potentiellement graves. Cette situation reste assez rare. Cette réduction du taux des lymphocytes T ne pose généralement pas de problèmes cliniques majeurs, tout au plus une fréquence plus élevée d'infections banales de l'enfant.

3-4-5: Les problèmes endocriniens

L'hypocalcémie est fréquemment révélée au cours des premières semaines de vie. Elle peut très rarement entraîner des convulsions à la naissance. Elle résulte d'un déficit en parathormone, consécutif à l'hypoplasie ou à l'aplasie des parathyroïdes. Elle répond bien au traitement (calcium et vitamine D) et se normalise progressivement. Un risque de récurrence est possible incitant à un contrôle régulier de la calcémie. Elle peut être dans certains cas le seul signe révélateur de la micro délétion.

3-4-6 : Les problèmes d'alimentation et de croissance

Les problèmes d'alimentation chez le nouveau-né sont observés dès les premiers jours. Il s'agit de régurgitations, de fausses routes, de difficultés de succion ou de déglutition secondaires aux anomalies du palais. Une alimentation par sonde gastrique est parfois nécessaire. Un traitement antireflux est fréquemment prescrit. La courbe de croissance peut être ralentie pendant l'enfance ou l'adolescence. Mais à l'âge adulte, la taille moyenne est généralement normale.

3-4-7 : Les problèmes psychomoteurs et de l'apprentissage

L'hypotonie est souvent à l'origine d'un retard du développement moteur. Toutefois, la majorité de ces enfants atteignent les étapes importantes du développement moteur dans les limites de la norme. L'âge de l'acquisition de la marche est plus proche de 15-16 mois que de 12 mois.

Ceci dit, ces enfants passent par des "poussées" de développement moteur, plus particulièrement vers 3-4 ans, qui tendent à réduire l'écart entre eux et les autres enfants.

A l'âge scolaire, les enfants atteints de cette délétion accomplissent des performances motrices d'un niveau normal, même s'ils peuvent rester légèrement maladroits.

Les difficultés d'apprentissage et de mémorisation sont fréquemment rencontrées. Ces troubles des apprentissages deviennent évidents vers l'âge de 7-8 ans. Environ 80 % des enfants porteurs de délétion 22q11 ont un déficit intellectuel léger à modéré, qui reflète plus les difficultés spécifiques d'apprentissage qu'une réelle diminution d'intelligence.

Les problèmes en mathématiques et la compréhension de texte sont les domaines où ces enfants rencontrent le plus de difficultés.

Les difficultés d'expression sont pratiquement constantes. L'acquisition du langage tend à être légèrement retardée, avec le premier mot vers 19 mois. Les progrès ultérieurs sont rendus difficiles par les troubles de l'articulation liés à l'insuffisance vélo-pharyngée, rendant le discours peu intelligible en l'absence de rééducation orthophonique.

Toutefois, ces enfants semblent avoir leur propre profil de développement avec une étape significative de "rattrapage" avant la 4^{ème} année.

3-4-8: Les troubles du comportement

Les troubles du comportement sont fréquemment présents et s'ajoutent aux difficultés d'apprentissage. Il peut s'agir de déficit d'attention, d'hyperactivité, de troubles obsessionnels compulsifs, de timidité ou de difficultés relationnelles. A l'adolescence et à l'âge adulte, des troubles psychiatriques surviennent dans 10 à 15 % des cas, souvent de façon brutale : bouffée délirante, schizophrénie, dépression.

3-4-9: Les autres signes.

- Les yeux: ptôsis, vaisseaux rétiniens tortueux, petits nerfs optiques, strabisme.
- Les dents: hypoplasie de l'émail, hypoplasie dentaire.
- Le rein: rein unique ou multi kystique, calculs, acidose tubulaire.
- Le dos: scoliose, anomalie de la colonne vertébrale et des côtes, de la clavicule.
- Thrombopénie et affections auto-immunes.

4-Le rôle de l'orthophoniste

L'orthophoniste intervient de façon précoce, dans le cadre de consultations pluridisciplinaires. L'orthophoniste est idéalement présente à ces consultations dès la naissance de l'enfant.

4-1 Les troubles observés :

4-1-1 Les troubles de déglutition chez le nouveau-né :

Le nouveau-né présente souvent des difficultés d'alimentation. Il réalise des fausses routes par reflux nasal. En effet, il ne peut occlure le passage des liquides par les fosses nasales.

Des conseils et adaptations sont donnés aux parents, pour faciliter la prise alimentaire du bébé. Le bébé doit être maintenu dans une position verticale lors de l'alimentation.

Quand le bébé ne peut s'alimenter, une alimentation par sonde gastrique est envisagée. Cette alimentation reste intermittente. En parallèle, l'orthophoniste stimule la sphère orale, pour que le bébé ne désapprenne pas la praxie de la déglutition. L'orthophoniste stimule les praxies bucco-faciales, la succion et la déglutition chez le nouveau-né.

4-1-2 L'insuffisance vélo-pharyngée :

Les enfants porteurs du syndrome de Di George présentent une insuffisance vélo-pharyngée.

Le contact entre la paroi pharyngée postérieure et le voile du palais ne se fait pas. La paroi pharyngée, trop en arrière, crée un grand cavum. Le voile n'arrive pas à atteindre cette paroi pharyngée.

Lorsque l'on mesure le voile et le cavum, on constate que la longueur du voile est normale. C'est la profondeur du cavum qui est supérieure à la normale.

4-1-3 La déperdition nasale :

La conséquence d'une insuffisance vélo-pharyngée est une déperdition nasale. Il s'agit d'une fuite d'air par le nez lors de la phonation. Elle peut être entendue (nasalisation des phonèmes oraux) ou constatée sur un miroir placé sous les narines (buée).

4-1-4 Les fentes :

*** Les fentes palatines :**

L'enfant peut présenter une fente palatine. Il en existe deux formes : la fente vélaire et la fente vélo-palatine.

*** Les fentes sous-muqueuses :**

Les muscles du voile du palais sont fendus et ne se croisent pas. La muqueuse du voile du palais est intacte.

On retrouve une luette bifide, une ligne médiane translucide et parfois une encoche du palais dur (fente osseuse).

Ces fentes sont difficiles à mettre en évidence, car les muscles du voile du palais sont recouverts par la muqueuse.

4-1-5 Les troubles de l'articulation :

Ces troubles sont la conséquence de l'insuffisance vélo-pharyngée.

*** Le souffle nasal :**

Pendant la tenue d'un phonème occlusif (ou explosif), le débit d'air s'échappe par le nez au moment de l'explosion. Le phonème est alors nasalisé. Par exemple, le phonème [b] devient [m] et le phonème [d] devient [n].

*** Le coup de glotte :**

Il s'agit d'un mécanisme de compensation utilisé par l'enfant.

L'enfant n'arrive pas à produire les phonèmes occlusifs de façon satisfaisante, en raison de la fuite d'air par le nez. L'enfant compense alors cette difficulté, en réalisant une occlusion glottale. Il réalise une fermeture au niveau de la glotte, suivie d'une ouverture brusque au niveau du plan laryngé.

*** Le souffle rauque :**

C'est un autre mécanisme de compensation, qui touche cette fois les phonèmes constrictifs.

L'enfant remplace le flux d'air buccal par un flux glottal. Les cordes vocales se rapprochent alors et laissent échapper l'air expiratoire. Cela produit un sifflement laryngé.

4-1-6 Le retard de parole et de langage :

Si la sphère orale n'est pas suffisamment stimulée et investie par l'enfant, il peut exister un retard dans l'apparition du langage. Il faut que l'enfant investisse la zone orale comme source de plaisir au début de la vie. Or, ses problèmes d'alimentation et de reflux nasal gênent l'enfant à investir la sphère orale.

Le jeune enfant a du mal à prononcer les phonèmes occlusifs et constrictifs. Les voyelles sont souvent indifférenciées. Les émissions vocales sont souvent

monotones et ont une résonance nasale. L'enfant ne possède pas une richesse articulatoire et ses productions sont réduites.

Les sons produits par l'enfant ne sont pas reconnus comme un début de langage et ne sont pas suffisamment renforcés par l'entourage. Cela explique un grand nombre de retards de langage chez ces enfants.

4-1-7 Les troubles des apprentissages :

Les enfants présentant un syndrome de Di George ont souvent des troubles dans le domaine des apprentissages. Il peut exister une déficience intellectuelle, variable selon les enfants.

Les capacités de raisonnement et d'abstraction sont souvent touchées. Des difficultés de mémoire sont également présentes.

Les enfants peuvent avoir des difficultés des fonctions exécutives. Ils ont du mal à s'organiser dans leur travail scolaire et à planifier leurs actions. Leur organisation visuo-spatiale est faible. Ces enfants sont aussi concernés par des troubles de l'attention.

4-2 Le bilan orthophonique :

4-2-1 Entre 2-3 ans :

L'orthophoniste réalise un bilan avec l'enfant dès l'âge de 2-3 ans. Elle accorde une grande place à l'entretien avec les parents et à l'anamnèse.

L'orthophoniste observe l'enfant dans sa communication verbale. Elle note comment l'enfant s'exprime et se fait comprendre. Elle évalue l'intelligibilité du discours de l'enfant et apprécie son timbre de voix.

4-2-2 Entre 4-5 ans :

Chez l'enfant de 4-5ans, l'orthophoniste propose un bilan plus complet.

L'orthophoniste effectue d'abord un examen exobuccal. Elle regarde le visage de l'enfant et son aspect général. Elle observe les lèvres au repos et en phonation, ainsi que le frein de lèvre. Elle note le type de respiration : buccale, nasale ou mixte.

Ensuite, la réalisation d'un examen endobuccal est fondamentale. L'orthophoniste observe la voûte palatine, sa forme et sa profondeur. Elle examine l'aspect, la longueur, la souplesse et la mobilité du voile du palais. Elle observe le voile du palais au repos et en phonation du phonème [a]. Elle regarde aussi l'articulé dentaire, la langue et le type de déglutition.

L'orthophoniste réalise un examen des gnosies et des praxies bucco-faciales. Elle étudie l'articulation, la parole et le langage, ainsi que la voix de l'enfant.

4-2-3 La classification de Mme Borel-Maisonny :

L'orthophoniste peut se référer à cette classification pour évaluer la phonation et la parole de l'enfant.

-La phonation I : L'enfant ne présente ni nasonnement, ni trouble du timbre, ni déperdition nasale, mais des troubles articulatoires.

-La phonation II : L'enfant présente un trouble du timbre, avec nasonnement ou nasilleme, avec ou sans déperdition nasale.

.II b (bonne) : La parole est empreinte de nasalité, mais l'ensemble de la parole est intelligible.

.II m (mauvaise) : La nasalité est plus importante et la parole n'est pas intelligible.

-La phonation III : La parole est empreinte de nasalité et l'enfant présente des mécanismes de compensation.

.III b : La parole est empreinte de nasalité, l'enfant présente quelques coups de glotte, mais la parole reste intelligible.

.III m : L'enfant présente des coups de glotte et/ou un souffle rauque. La parole est alors inintelligible.

La phonation I-II n'est bonne que dans l'effort. Ce sont des enfants avec une insuffisance vélaire bien rééduquée.

La phonation I-III : L'enfant ne présente pas de déperdition nasale, mais a des séquelles de mécanismes de compensation (coups de glotte).

4-3 Les examens complémentaires :

4-3-1 Le bilan phoniatrique et ORL :

Des examens complémentaires sont réalisés par la phoniatre et/ou l'ORL. Ces examens mettent en évidence les troubles vélo-pharyngés et la déperdition nasale chez l'enfant.

La radiographie de profil permet de juger de la longueur du voile et de l'occlusion vélo-pharyngée. Ces radiographies se font au repos et en phonation des voyelles [a] et [i].

La vélopharyngoscopie est réalisée par un ORL. Cet examen se fait à l'aide d'un fibroscope nasal souple ; il permet de visualiser le voile par au-dessus et d'étudier la fonction vélaire.

L'aérophonoscopie permet de visualiser en même temps l'onde vocale et l'air nasal. L'aérophonoscope se compose de deux capteurs : un capteur supérieur pour les narines et un capteur inférieur pour la bouche. Ces capteurs permettent d'analyser le souffle nasal et le souffle buccal.

Le miroir de Glatzel est placé sous les narines de l'enfant. On lui demande de prononcer les voyelles orales les unes après les autres, en essayant de les prolonger. La présence de buée sur le miroir est relevée : c'est un signe d'insuffisance vélaire.

4-3-2 Le bilan d'autres intervenants :

*** *Le bilan psychomoteur :***

Lorsque l'enfant présente un retard du développement psychomoteur, un bilan peut être proposé.

Ce bilan évalue le développement moteur de l'enfant, à la fois sa motricité fine et globale. Le bilan relève une éventuelle hypotonie et détermine si une prise en charge en psychomotricité est intéressante pour l'enfant.

*** *Le bilan neuropsychologique :***

Ce bilan est proposé pour évaluer l'attention, la mémoire et les fonctions exécutives de l'enfant. Un bilan psychométrique peut être réalisé.

Le bilan met en évidence d'éventuels déficits et propose un programme de remédiation adapté.

*** *Le bilan psychologique:***

Ce bilan met l'accent sur l'entretien avec les parents et retrace l'histoire familiale. Il étudie le comportement de l'enfant.

4-4 La prise en charge en orthophonie :

Le bilan orthophonique et les examens complémentaires mettent en évidence les troubles de l'enfant. L'orthophoniste propose alors une prise en charge adaptée aux troubles spécifiques de l'enfant.

La prise en charge doit être la plus précoce possible. L'orthophoniste propose une rééducation des praxies et des gnosies bucco-faciales.

L'orthophoniste propose à l'enfant des exercices de souffle, pour exercer la musculature du voile et favoriser le trajet buccal à l'air. L'orthophoniste tonifie le voile par un entraînement énergétique, pour améliorer l'occlusion vélo-pharyngée. Ces exercices sont indispensables en cas de voile hypotonique ou après une intervention chirurgicale, telle qu'une pharyngoplastie Orticochéa.

La prise en charge orthophonique porte également sur l'articulation de l'enfant. L'orthophoniste propose des exercices si l'enfant utilise des mécanismes de compensation, tels que le coup de glotte ou le souffle rauque. L'objectif est de déconditionner ces mauvaises habitudes articulatoires.

Le travail de l'orthophoniste se centre sur la parole et le langage, lorsque l'enfant présente un retard ou un développement déviant. La voix fait aussi l'objet d'exercices spécifiques.

La prise en charge de l'enfant plus âgé laisse une place importante aux troubles des apprentissages.

4-5 Les traitements chirurgicaux :

4-5-1 La pharyngoplastie latérale :

En cas d'insuffisance vélaire, une opération est parfois proposée. Il s'agit d'une pharyngoplastie latérale, de Hynes et Orticochea.

Le chirurgien prélève les muscles qui soulèvent les piliers des amygdales. Il les suture l'un et l'autre à la paroi pharyngée postérieure. Cela crée un bourrelet sur la paroi pharyngée postérieure. Cette opération optimise le fonctionnement du sphincter.

Cependant, ce traitement chirurgical donne des résultats jugés insuffisants.

4-5-2 L'opération des fentes :

En cas de fente palatine ou sous-muqueuse, une opération s'avère nécessaire. Elle intervient au cours de la première année de l'enfant.

4-6 Les adaptations scolaires :

L'orthophoniste est amenée à intervenir dans l'école qui accueille l'enfant. Le rôle de l'orthophoniste est d'écouter et d'informer les enseignants qui reçoivent l'enfant. Ces échanges permettent de construire un projet global, qui articule des objectifs thérapeutiques et pédagogiques. Les parents sont associés à ce projet.

Le travail en partenariat permet de trouver des aménagements adaptés aux besoins de l'enfant dans sa classe. Un cahier de liaison peut être mis en place entre l'orthophoniste et l'enseignant, afin de coordonner leurs actions.

En cours d'année scolaire, des réunions ont lieu pour faire le point sur l'évolution de l'enfant. Le projet peut alors être revu et des discussions permettent d'ouvrir de nouvelles perspectives pour l'enfant.

Une orientation vers une CLIS ou une structure spécialisée peut être envisagée, en fonction des besoins de l'enfant.

5-Conclusions

Le syndrome vélocardiofacial est un désordre génétique secondaire à une délétion d'un court segment du bras long du chromosome 22. L'expression est variable pouvant regrouper différentes anomalies. Dans la majorité des cas, il s'agit d'une mutation accidentelle.

La prise en charge de cette affection est pluridisciplinaire. Le pédiatre doit jouer un rôle primordial dans l'organisation et la coordination des différentes prises en charge. Une réunion de synthèse regroupant les différents intervenants est utile pour une prise en charge globale et harmonieuse. Elle permettra de fixer un projet cohérent pour l'enfant et sa famille.

L'appréciation du développement général et, plus particulièrement, du langage doit faire partie du bilan pédiatrique systématique. La prise en charge des troubles du langage et des apprentissages doit être précoce. Dès l'âge de 2 ans, un bilan de langage pratiqué par une orthophoniste est indispensable.

Si la majorité de ces enfants s'intègrent dans une scolarité normale avec un soutien complémentaire, certains enfants nécessitent une orientation vers un enseignement spécialisé (CLIS, IME).

L'implication des parents et de l'entourage dans la prise en charge précoce de l'enfant est primordiale pour un développement optimal de l'enfant.

Un soutien psychologique peut être utile aussi bien pour l'enfant que pour l'entourage, parents, frères et soeurs.

