

Colloque ACFOS 8

Equilibre et vision chez l'enfant sourd

19 et 20 novembre 2010

VENDREDI 19 NOVEMBRE 2010

Les troubles vestibulaires et leurs conséquences chez l'enfant sourd. Aspects théoriques et cliniques

Soline LECERVOISIER,
Psychomotricienne,
CEOP & Centre de
Ressources R. Laplane,
Paris

Dr Sylvette WIENER-
VACHER, ORL, Hôpital
R. Debré, Paris

Le rôle des informations vestibulaires dans le développement du contrôle postural et moteur a été longtemps sous estimé. L'adaptation de nouveaux tests d'évaluation de la fonction vestibulaire à l'enfant, même très jeune, a permis d'identifier les atteintes vestibulaires, notamment chez les enfants sourds avec précision et très précocement.

L'appareil vestibulaire situé dans l'oreille interne à côté de l'appareil de l'audition, renseigne sur tous les mouvements qui sont effectués par la tête : rotations, translations, mais nous renseigne aussi comme un fil à plomb de la position de notre tête par rapport à la pesanteur (force qui nous colle au sol). L'enfant normal utilise ces informations pour maintenir stable sa vision (grâce à une coopération visuo-vestibulaire constante) et maintenir stable l'axe de son corps (grâce à la projection vestibulo-spinale). Sans ces informations la stabilisation du regard et celle de l'axe du corps n'est plus possible et doit attendre la maturation plus tardive du système visuel et somatosensoriel pour s'établir au prix d'une consommation d'énergie très importante.

Cliniquement, ces enfants présentent une grande hypotonie axiale et un retard d'acquisition des différentes étapes de verticalisation (tenue de tête, tenue assise, position debout avec appui) et de la marche autonome (au-delà de 20 mois). Leur marche, tardive, est au départ très instable et s'accompagne de nombreuses chutes.

L'atteinte vestibulaire est fréquente chez l'enfant sourd (60 % des enfants sourds profonds) elle est complète bilatérale dans 20 % des surdités profondes, et quasi constante dans le syndrome de Usher type I et dans le syndrome CHARGE. Les enfants qui en sont atteints devront se construire avec une double déficience sensorielle (audio-vestibulaire) qui met à mal leurs moyens de compensation. L'instabilité de l'axe du corps rend difficile l'organisation de l'exploration sensorimotrice, et vient aggraver l'absence de stabilisation du regard. Cette instabilité permanente induit une fatigabilité importante. Elle complique et retarde les apprentissages plus cognitifs tels que la lecture et l'écriture. De récents travaux ont montré que l'absence d'informations vestibulaires conduisait déjà chez l'adulte à un défaut d'orientation dans l'espace et des perturbations du schéma corporel. L'observation de « troubles associés » ou dyspraxiques plus fréquents chez les enfants déficients vestibulaires semble montrer l'impact sous estimé jusqu'alors de ce déficit vestibulaire dans le développement psychomoteur et cognitif de l'enfant.

La détection précoce de ce déficit sensoriel vestibulaire chez le petit enfant sourd permet une prévention de tout ou partie de ces troubles associés. L'impact dans la vie quotidienne d'un déficit vestibulaire bilatéral chez l'enfant est important et nécessite un aménagement de l'environnement pour permettre à l'enfant de préserver des interactions de qualité. La rééducation se base sur le renforcement des entrées visuelles et tactiles : le regard et le toucher de repères proches dans l'environnement servent d'abord à stabiliser le corps avant de pouvoir explorer. La représentation du corps et de l'espace à travers les informations somatosensorielles doit être aussi développée que possible pour pallier à une éventuelle défaillance visuelle associée, comme dans le syndrome de Usher.

Les troubles visuels et leurs conséquences chez l'enfant sourd. Aspects théoriques et cliniques

Dr Georges CHALLE
Ophtalmologiste -
GHPS- Paris

Les troubles visuels peuvent être de tous ordres, du plus banal (amétropie) au plus sévère : syndrome CHARGE avec atteinte visuelle bilatérale. Ce qui frappe est le vécu émotionnel souvent important chez les parents (entendants ou non) tant est investie la fonction visuelle. Ils vont nécessiter un accompagnement et un suivi médical ophtalmologiste fort de ré-assurance, d'accompagnement véritable suite d'annonce dans certaines situations.

De même sera primordiale dans certaine situation (Syndrome CHARGE notamment) une étroite collaboration avec les différents professionnels : ORL, pédiatre, rééducateurs qui pourront intervenir : éducateurs, enseignants, orthoptiste, orthophoniste. Ainsi parents et enfants se sentiront et seront effectivement soutenus par une véritable équipe.

Lors de la première rencontre l'examen médical ophtalmologiste va se donner différents buts, souvent simultanément :

- Objectif diagnostique (avec parfois examen complémentaire type ERG) ;
- Objectif évaluatif (comment voit l'enfant) ;
- Objectif informatif : expliquer durant l'examen les répercussions pratiques (aménagements éventuels) des constatations fonctionnelles.

L'examen proprement dit terminé, le praticien va restituer aux parents et à l'enfant ses premières conclusions :

- Annonce du diagnostique ;
- Ecoute des parents ;
- Ouverture sur l'Avenir.

Puis viendront les rencontres de suivi et d'accompagnement :

- Suivi de l'évolution des capacités visuelles de l'enfant puis de l'adolescent et enfin de l'adulte ;
- Accompagnement des parents dans leurs missions parentales (ré-assurance, information, aides éventuelles aux décisions...) ;
- Accompagnement de l'enfant dans ses interrogations au sujet de sa vision.

Colloque ACFOS 8
Equilibre et vision chez l'enfant sourd
19 et 20 novembre 2010

	Les contenus seront bien évidemment adaptés en fonction des constatations de l'examen qui seront développées au cours de cet exposé.
Les troubles visuels et leurs conséquences chez l'enfant sourd. Aspects théoriques et cliniques Isabelle LAYAT Orthoptiste- Posturologue, Centre pour Enfants Plurihandicapés, Paris	1. Introduction : De manière générale, la fonction visuelle intervient dans la communication, la saisie de l'information visuelle, l'organisation du geste et le contrôle de l'équilibre statique et dynamique. Chez l'enfant sourd, la fonction visuelle est sollicitée de manière active dans la communication par signes et lors de la lecture labiale. En cas de troubles de l'équilibre, l'entrée visuelle devient un capteur fondamental pour renforcer la stabilité du corps dans l'espace. Compte tenu des besoins visuels spécifiques de l'enfant sourd, il convient de vérifier la fonctionnalité de sa vision. 2. Les troubles visuels : Les troubles visuels peuvent concerner différents éléments du système visuel. i) La fonction sensorielle : * Au niveau de la vision centrale, Avec la vision binoculaire * Au niveau de la vision périphérique ii) La fonction motrice ou mouvements oculaires : On peut trouver des dysfonctionnements au niveau de : - La fixation - Le parallélisme oculaire - La motilité oculaire - La motricité conjuguée La poursuite visuelle, Les mouvements des saccades Les mouvements des vergences, - La coordination œil-tête - La coordination œil-tête iii) Le traitement cérébral des informations visuelles ou troubles neuro-visuels. On peut trouver des dyspraxies visuo-spatiales, c'est-à-dire un trouble du regard, de la motricité conjuguée et de la représentation spatiale. Agnosies, c'est-à-dire des difficultés d'interprétation du message visuel. 3. Les conséquences des troubles visuels : Ils vont perturber la vision fonctionnelle et l'efficacité visuelle, c'est-à-dire la mise en œuvre des potentialités sensorielles et motrices dans l'action. 4. Les répercussions importantes Dans les acquisitions chez le petit enfant (tenue de tête, tonus postural, préhension, marche) Dans les apprentissages avec des incapacités pour la lecture, l'écriture, le dénombrement, concentration et endurance. Dans les déplacements, marche, station debout repérage dans l'environnement. Dans la qualité de vie Conclusion : Un examen ophtalmologique et un bilan orthoptique et fonctionnel sont indispensables chez l'enfant sourd et doivent être reconduits régulièrement. L'orthoptiste pratique un bilan clinique et fonctionnel pour évaluer les éléments sensoriels, optomoteurs, voire posturaux de la vision. L'orthoptiste traite les dysfonctionnements de la fonction visuelle afin d'améliorer l'efficacité visuelle de l'enfant sourd. L'enfant sourd doit pouvoir suppléer sa déficience auditive par une vision efficiente. Et en cas d'atteintes vestibulaires, une entrée visuelle performante renforcera le maintien de l'équilibre postural.
Retentissements psychologiques des déficiences sensorielles combinées et accompagnement des familles Isabelle VERGRIETTE, Psychologue, Centre pour Enfants Plurihandicapés, Paris	L'objectif que est de partager un certain nombre de remarques et hypothèses cliniques dans le cadre de ma pratique au centre pour enfants pluri-handicapés. Les points suivants seront évoqués : - Ces enfants dans leur rapport au monde. - Comment et pourquoi tenter de préciser les éléments diagnostics. - Les difficultés de dissocier les problèmes de communication des troubles du comportement et/ou de la relation. - Dans l'accompagnement des familles, sera abordé plus spécifiquement : - Comment les soutenir face aux difficultés de compréhension de leur enfant : expliciter les comportements, les compétences de celui-ci sans enfermer ces familles dans des « outils » de communication. - Les diagnostics en cascade. - Les questionnements face à l'avenir. - L'accueil, l'écoute de leur souffrance et le travail d'autonomisation progressif de leur enfant dans l'acceptation de leurs limites, de leur différence.

Colloque ACFOS 8

Equilibre et vision chez l'enfant sourd

19 et 20 novembre 2010

Témoignages d'équipes Dr Joëlle TOUR-VINCENT, Médecin et Anne JOLAIN, Psychologue, INJS de Paris	Nous décrivons le travail du groupe multidisciplinaire mis en place par le service médical et le service médico-psychologique de l'INJS réunissant à la fois des personnels médicaux mais aussi pédagogiques et éducatifs : - un travail de réflexion tout d'abord, d'information ensuite puis le recueil de données : les difficultés rencontrées par les professionnels de l'institut, mais aussi leurs interrogations et enfin leur expérience du contact au quotidien avec ces jeunes; - la récolte d'informations provenant d'équipes ayant l'habitude de la prise en charge soit des troubles visuels, soit de la double déficience auditive et visuelle. Nous expliquerons: - les mesures mises en place et des travaux entrepris: la prise en charge psychologique avec notamment la création d'un groupe de parole, la prise en charge en orthoptie basse vision (grâce à une convention signée avec l'Institut National des Jeunes Aveugles), la prise en charge en psychomotricité, la réflexion autour de l'amélioration des locaux; - notre choix, afin d'améliorer encore la diffusion de l'information, d'éditer une plaquette avec texte, dessins et dvd en LSF. Cette plaquette sera également diffusée dans l'institut dans le cadre d'un travail pluri-disciplinaire entre les services médicaux, médico-psychologiques, pédagogiques et éducatifs; - que nous poursuivons notre analyse sur l'efficacité ou non des mesures instaurées ainsi que sur l'amélioration de la perception auprès de tous de ce double handicap sensoriel; - que nous continuons ce travail pluri-disciplinaire afin de parfaire et de compléter la prise en charge des jeunes sourds avec troubles visuels. En effet, la présence d'un instructeur en locomotion et/ou un aide la vie journalière nous semblent indispensables, la poursuite de nos échanges autour et avec ces jeunes afin d'éviter de les mettre en difficultés dans le milieu scolaire ou dans les lieux de vie aussi bien au niveau matériel qu'au niveau psychologique.
Prise en charge des enfants présentant une surdité avec handicap(s) ou trouble(s) associé(s) Adrienne VIEU, Orthophoniste, Centre d'Implantation Cochléaire de Montpellier, Palavas - les-Flots	Les bénéfices de l'implantation cochléaire pour les enfants sourds sont connus et reconnus, toutefois se pose la question de l'apport de cette réhabilitation auditive pour les enfants présentant des handicaps associés. Quelles sont les capacités de perception auditive, de production de la parole, de communication et les possibilités d'accès à une certaine autonomie de ces enfants ? Quels bénéfices peut-on attendre d'une implantation cochléaire dans leur vie quotidienne ? Dans cette présentation nous allons rappeler les différentes définitions du handicap de l'OMS et du BIAP, nous évoquerons les caractéristiques de la population suivie au centre d'implantation cochléaire et les orientations de la prise en charge au travers d'une population spécifique, les enfants sourds profonds présentant un syndrome de Usher. Pour finir nous présenterons les résultats de ces enfants à différents tests orthophoniques et à un questionnaire sur la vie quotidienne. L'analyse des résultats montre un apport positif de l'implant cochléaire pour le quotidien de ces enfants, ainsi que la difficulté de prédire les bénéfices en fonction des handicaps.
Témoignages d'équipes Dominique SPRIET, Directrice, FAM Quenehem (Nord-Pas-de-Calais)	Présentation du Foyer d'Accueil Médicalisé Quenehem : ouverture et localisation, population actuelle. Les personnes atteintes du syndrome de Usher : - Présentation brève de différents parcours de vie. - Questionnements par rapport à ces parcours de vie. - Réflexions et propositions dans le cadre d'un Foyer d'Accueil Médicalisé
Témoignages d'équipes Antoinette BLANG-ZIDI, Professeur ressource et membre de l'équipe technique de la maison départementale du handicap de Paris	Les professeurs ressources pour les enfants déficients auditifs sur Paris, au nombre de 4, répartis chacun sur 2 bassins font partie de la mission académique à la scolarisation des enfants en situation de handicap (MASESH). Ce sont des enseignants spécialisés dont les missions sont d'informer, d'évaluer les besoins, d'aider à la mise en place des adaptations pour compenser le handicap, de soutenir l'enfant déficient auditif et de faire le lien avec les autres professionnels (orthophoniste, audioprothésiste) et avec les parents A la demande de l'inspection académique, l'un des enseignants fait partie de l'équipe technique déficients auditifs (ETDA) de la maison départementale du handicap (MDPH) à raison d'une demi-journée par semaine. Cette équipe a en charge environ 700 dossiers d'enfants ou de jeunes de 0 à 20 ans. Les familles sont systématiquement reçues lors de la 1ère demande de reconnaissance de handicap. Au cours de l'entretien, les différentes étapes sont retracées et toutes les possibilités de scolarisation qui s'offrent ou s'offriront à l'enfant sont évoquées. Les dossiers pour les renouvellements d'allocation d'éducation enfant handicapé (AEEH), de compléments, des frais inhérents au handicap mais aussi les sorties, les orientations et les projets personnalisés de scolarisation (PPS) sont traités. A ce stade, une vigilance est nécessaire pour vérifier la scolarisation de l'enfant. Les propositions de l'équipe technique sont soumises à la

Colloque ACFOS 8
Equilibre et vision chez l'enfant sourd
19 et 20 novembre 2010

	<i>commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui prend les décisions finales.</i>
--	--

Pour les enfants présentant des syndromes ou plusieurs handicaps, l'évaluation du taux se fait avec l'équipe ou les équipes concernées. Il en est de même pour les propositions de lieux de prise en charge et de scolarisation. Une question se pose alors : comment compenser au mieux le handicap et quel sera le lieu le plus adapté?

Dans ce cas, des réunions sont organisées en particulier avec la famille permettant de faire part des remarques et de l'avis de l'équipe. La décision finale revenant bien sûr à la famille.

Colloque ACFOS 8
Equilibre et vision chez l'enfant sourd
19 et 20 novembre 2010

SAMEDI 20 NOVEMBRE 2010

Syndrome de Usher: de la fonction des gènes à la physiopathologie

Dr Aziz EL-AMRAOUI,
Chef de Laboratoire,
Institut Pasteur, Unité
de Génétique et
Physiologie de
l'Audition, INSERM
UMRS587, UPMC,
Paris

Le syndrome de Usher (USH) est la cause la plus fréquente de surdité-cécité. Son incidence est d'environ 1/25000. On distingue trois types cliniques (USH1-3) selon la sévérité de l'atteinte auditive, l'existence éventuelle d'un déficit vestibulaire associé, et l'âge d'apparition de l'atteinte rétinienne (rétinopathie pigmentaire). Pour chacun des types I, II et III, il existe une hétérogénéité génétique. Le syndrome de Usher de type I (USH1) est le plus sévère. Il est caractérisé par une surdité congénitale profonde, un déficit de l'équilibration, et par l'apparition prépubertaire de la rétinite pigmentaire. Au moins sept formes génétiques de USH1 sont décrites, les gènes impliqués dans 5 formes, USH1B, C, D, F et G, ont déjà pu être identifiés. Ils codent respectivement pour la myosine VIIa, un moteur moléculaire, l'harmonine, qui contient plusieurs domaines de type PDZ dont on sait qu'ils sont présents dans des protéines organisatrices de complexes moléculaires sous-membranaires, la cadhérine 23 et la protocadhérine 15, deux protéines transmembranaires de la famille des cadhérines (molécules d'adhésion intercellulaire). Des souris transgéniques porteuses de mutations dans le gène orthologue de chacun des cinq gènes USH1 existent ; toutes présentent une surdité congénitale, associée à des troubles de l'équilibration. En revanche, aucune ne semble avoir d'atteinte visuelle, à la différence de ce que l'on observe chez l'homme.

L'étude des molécules USH, ainsi que l'analyse des souris transgéniques en tant que modèles animaux de la surdité humaine, nous a permis d'avancer des explications quant à la physiopathologie sous-jacente au syndrome USH1 chez l'homme. Il s'agit d'un défaut qui survient dès l'embryogenèse, dans le processus de pousse des stéréocils qui composent la touffe ciliaire, le compartiment cellulaire de la cellule ciliée auditive où le signal acoustique est converti en signal électrique. Ces stéréocils sont des prolongements membranaires, « microvillosités », hautement organisées en rangées parallèles de taille croissante, en forme d'escalier. Différents groupes de liens fibreux extracellulaires unissent les stéréocils depuis leur base jusqu'au sommet pour former la touffe ciliaire. Les analyses biochimiques et de biologie cellulaire montrent que les molécules USH1 interagissent entre elles au sein d'un même réseau fonctionnel. L'étude spatio-temporelle de la localisation subcellulaire de ces molécules, chez les souris sauvage et chez les mutants USH1 nous a permis de proposer un modèle qui permet d'expliquer la survenue de la surdité. De fait, toutes les molécules USH1 sont présentes dans les stéréocils dès les premiers stades de différenciation de la touffe ciliaire. Les molécules USH1 sont concentrées dans la région distale des stéréocils. La cadhérine 23 et la protocadhérine 15 participent à la constitution de liens interstéréociliaires. Quant à l'harmonine, dont nous avons montré qu'elle interagit directement avec l'actine filamenteuse, elle serait impliquée dans l'ancrage de ces deux molécules transmembranaires au squelette microfilamenteux des stéréocils. Enfin, nous avons montré qu'en l'absence de la myosine VIIa (USH1B) ou de Sans (USH1G), l'harmonine b (USH1C) ne pourrait pas atteindre la touffe ciliaire, et s'accumule à sa base. Une coopération entre les cinq molécules USH1 est ainsi nécessaire pour prévenir la fragmentation de la touffe ciliaire au cours de sa mise en place chez l'embryon. De fait, une fois dans le stéréocil, l'harmonine b se lie à la cadhérine 23 et la protocadhérine 15, dont elle ancre la queue cytoplasmique aux filaments d'actine du stéréocil. Arrimées ainsi au cytosquelette, les cadhérines de deux stéréocils adjacents liées par l'intermédiaire de leurs parties extracellulaires assurent une croissance concertée et contrôlée des stéréocils les uns par rapport aux autres. Récemment, nous avons montré que les molécules impliquées dans la forme Usher de type II, l'usherine (USH2A) et Vgfr1 (USH2C) (deux protéines transmembranaires), et la whirlin (USH2D, molécule à domaine PDZ), contribuent aussi à la formation des liens de la base de la touffe ciliaire, assurant l'agencement précis des stéréocils les uns par rapport aux autres.

Si aujourd'hui encore, il existe moins de certitude quant à l'origine exacte de l'atteinte rétinienne de ce syndrome, nos travaux montrent qu'un processus pathogénique similaire serait à l'origine de la surdité des formes de Usher de type I et de type II, quel que soit le gène impliqué. Ces études ont conduit au développement du diagnostic moléculaire de ces surdités syndromiques. Les corrélations génotype/phénotype devraient améliorer le conseil génétique, surtout quant à l'évolution de l'atteinte visuelle. Nous avons l'espoir que l'accumulation de ces connaissances, l'étiologie et la physiopathologie de chacune des surdités fourniront le socle du développement d'une recherche visant à la prévenir et/ou à en freiner l'évolution.

Les signes d'alerte. L'établissement du diagnostic et les examens indispensables. L'importance d'un bilan génétique.

Dr Jacques LEMAN,
ORL-Phoniatre, Nord-
Pas-de-Calais

L'examen neuromoteur et comportemental avant l'âge d'un an du bébé sourd profond devrait permettre d'évoquer la possibilité d'un syndrome d'Usher de type I. Il faudra dès lors envisager les compléments d'investigations (ophtalmologiques, génétiques ...) indispensables à la confirmation précoce de ce diagnostic avec toutes les incidences au niveau de l'annonce de la suspicion dans un premier temps puis du diagnostic. Le dépistage universel et la possibilité d'implantation précoce vont modifier le pronostic de ce syndrome, en particulier sur le plan du développement langagier ainsi qu'au niveau de l'autonomie et de l'insertion sociofamiliale et professionnelle ultérieure.

L'annonce d'un Usher type I : un exemple de fonctionnement

L'annonce d'un diagnostic doit tout d'abord être située dans son contexte. Ici il s'agit en général d'un petit enfant sourd profond de naissance. Il est suivi dans le service d'audiophonologie. Le médecin ORL propose aux parents une consultation avec le généticien afin de connaître l'origine de la surdité de leur enfant. A l'occasion de cette proposition de consultation génétique, les parents sont déjà sensibilisés à la possibilité de signes associés à la surdité et aux troubles de l'équilibre. Le

Colloque ACFOS 8

Equilibre et vision chez l'enfant sourd

19 et 20 novembre 2010

d'une équipe pluridisciplinaire Dr Sandrine MARLIN, Centre de Référence des Surdités Génétiques, Hôpital d'Enfants A. Trousseau, Paris (Equipe : Dr Natalie LOUNDON, Pascale GAVELLE, Caroline REBICHON, Pr Françoise DENOYELLE, Pr Eréa-Noël GARABEDIAN)	médecin ORL prescrit un certain nombre d'examen systématiques dont un examen ophtalmologique avec un fond d'œil afin d'en avoir les résultats le jour de la consultation de génétique. Des épreuves vestibulaires sont le souvent prescrites si une indication d'implant cochléaire a été faite. Le délai entre cette proposition d'enquête étiologique faite aux parents et la consultation de génétique est en général de plusieurs mois. Une plaquette d'information afin de préparer la consultation de génétique est envoyée aux parents. Dans celle-ci, il est fait mention de possibles troubles associés. Lors de la prise de rendez vous, une consultation d'accueil avec la psychologue précédant de ½ h la consultation de génétique est proposée aux parents. Le jour de la consultation de génétique la psychologue reçoit le ou les parents et l'enfant afin de reprendre avec eux les motifs de la consultation. Lors de la consultation, le généticien évoque de façon systématique la possibilité d'une association de la surdité à d'autres troubles dans 10% des cas. Si le contexte clinique est évocateur d'un syndrome de Usher de type I, le médecin recommande de pratiquer chez l'enfant un électrorétinogramme afin de dépister des anomalies ophtalmologiques non visibles sur l'examen de « routine ». Il n'est pas détaillé tous les diagnostics suspectés à ce moment de la consultation. Le rendez vous d'ERG est pris par le secrétariat de génétique de façon à ce que le médecin généticien (ou l'ORL référent) soit présent le jour de l'examen. On insiste pour que les deux parents soient présents lors l'ERG. Il est donné une brochure d'information sur les étiologies de la surdité aux parents à l'issue de la consultation de génétique. C'est le généticien (ou l'ORL) qui donne aux parents en présence de l'enfant le résultat de l'ERG lors d'une consultation en présence de la psychologue. Le diagnostic de syndrome de Usher type I est alors donné aux parents. Les différents aspects de cette maladie sont annoncés aux parents. Il est alors proposé de rencontrer l'ophtalmologue référent afin que soit abordé l'avenir et la prise en charge visuels de façon plus précise. On insiste sur l'importance de cette consultation et le besoin d'un suivi spécialisé. Une enquête génétique est parfois entreprise à l'issue de cette consultation. Il est conseillé de reprendre un contact avec la psychologue dans les semaines futures. Les coordonnées téléphoniques et électroniques de l'unité de génétique sont laissées aux parents afin de pouvoir poser des questions ou solliciter une consultation à tout moment. Une consultation de suivi en génétique est prévue avec un délai maximum de un an. L'enfant est présents lors de toutes ces étapes mais est souvent en bas âge. On propose une consultation d'annonce du syndrome à l'enfant lui-même dès que l'enfant posera des questions ou dès l'apparition des troubles visuels. Une consultation de génétique peut être également proposée à la fratrie saine. Les associations dédiées au syndrome de Usher étant peu représentées en France, nous avons décidé de proposer des réunions de parole aux parents d'enfants porteurs d'un syndrome de Usher type I (Projet en cours de réalisation).
Le rôle du psychologue dans une équipe pluridisciplinaire : Autour de l'annonce d'un Usher de type I Pascale GAVELLE, Psychologue, Centre de Référence des Surdités Génétiques, Hôpital d'Enfants A. Trousseau, Paris (Equipe : Dr Natalie LOUNDON, Pascale GAVELLE, Caroline Rebichon, Pr Françoise DENOYELLE, Pr Eréa- Noël GARABEDIAN)	Travaillant depuis une dizaine de mois dans le domaine de la surdité et de la génétique, je ne vous parlerai pas principalement de mon expérience, car elle est encore jeune, mais je vous ferai plutôt part de toutes les réflexions et questions que je me pose depuis 10 mois et vous savez combien ces premiers étonnements sont précieux dans la rencontre avec une spécialité, avec une institution, ou avec une personne. Quel rôle peut avoir le psychologue dans ce type de fonctionnement pluridisciplinaire et avec ce type de pathologie, et à quelles étapes ? - Lors du diagnostic : Rappelons que le premier diagnostic concernant la surdité n'est parfois pas loin...et a laissé des traces. Les parents sont convoqués une seconde fois pour entendre un autre diagnostic qui touche le futur, leurs projections sur leur enfant, un autre sens qui touche la communication....La particularité et la spécificité de ce diagnostic est qu'il touche un symptôme qui n'existe pas encore la plupart du temps, induisant donc des retentissements et mécanismes psychologiques qui en découlent: majoration d'une angoisse diffuse face à un avenir incertain, fantasmes morbides... Le psychologue aide à penser, à entendre, à comprendre ce qui est expliqué par les médecins, à accepter cette information toujours incomplète puisqu'elle ne prédit pas tout... - Lors du suivi : Ces familles sont revues ensuite environ 1 fois/an en consultation de génétique. Le psychologue écoute le chemin parcouru par les uns et les autres, écoute les difficultés (scolaires, sociales, familiales...), les étapes difficiles à franchir, écoute le présent, essaye d'aider à penser le futur et un symptôme qui n'existe pas encore, ou commence à apparaître. Le psychologue aide à mettre en place des aides thérapeutiques locales pour l'enfant et/ou ses parents. - Le groupe de parole : le projet d'un groupe de parole, initié par le Dr Marlin, est né des nombreuses discussions avec les parents qui évoquent leur solitude après le diagnostic, leur désarroi, leur manque de repères et l'inadéquation des associations existantes qui regroupent des adultes déjà lourdement atteints (ce qui est trop violent pour des parents de jeunes enfants). Le psychologue peut alors aider à partager, sans confondre, sans mélanger, aider le groupe à être un support éayant. Le psychologue pour qui ? - Pour l'enfant : Comment s'ajuster au mieux au temps de l'enfant et au temps de la famille pour mettre en mots ce qui peut être compris par l'enfant et dicible par les parents ? Avec de jeunes enfants qui n'ont pas encore accès à une communication suffisante, que peut-on transmettre à ce jeune enfant qui voit toute sa famille s'effondrer ? Le risque d'un fossé à double fond est présent : Au fossé de communication qui existe déjà du fait de la surdité s'ajoute un autre fossé de ce qui ne peut pas se dire.

Colloque ACFOS 8

Equilibre et vision chez l'enfant sourd

19 et 20 novembre 2010

	- Pour les parents : Comment aider ces parents à penser ce qui va aggraver leurs difficultés de communication avec leur enfant ? Comment les aider à recevoir les inquiétudes de leur enfant ? Comment les aider à dire à leur enfant et à quel moment ? - Comme tiers entre le patient et les médecins : Lors de l'étape douloureuse, pour le médecin aussi, de l'annonce, puis ensuite lors du suivi. Comme l'a évoqué le Dr Marlin, toutes ces questions et réflexions nous ont amené depuis peu à mettre en place une consultation d'accueil psychologique de manière systématique pour toutes les familles qui viennent en consultation de génétique des surdités. Cet accueil est proposé aux parents et à l'enfant, dans le but de donner une place plus nette à l'enfant dans la consultation de génétique, en replaçant cette consultation dans son parcours médical, psychique et familial vis à vis de sa surdité. A cette occasion, il est question d'évoquer brièvement, le diagnostic initial de surdité, la scolarité, la fratrie, les attentes et craintes parentales vis à vis de cette consultation, et d'expliquer à l'enfant qui il va rencontrer et pourquoi, et ce qui va se passer lors de ces différentes rencontres (infirmière, conseillère en génétique puis généticienne). Cette courte rencontre est également l'occasion pour certains parents de se repositionner en tant qu'acteurs de la prise en charge de leur enfant, et de toute façon l'occasion de créer une sorte de fil d'Arianequi pourra être retrouvé si besoin tout au long du parcours de l'enfant et de sa famille. Ce fil d'Ariane nous semble d'autant plus pertinent dans le cas du syndrome de Usher. Finalement, lors de l'annonce de ce deuxième diagnostic potentiellement traumatique, les parents et l'enfant me connaissent déjà un peu, un brin de transfert est déjà établi et va servir à tous pour ne pas risquer de se perdre...
Rôle des Centres de Ressources dans les soins et l'accompagnement des enfants avec déficiences combinées Dr Jeanne COUSIN, Directrice, Centre de Ressources R. Laplane, Paris	I. Présentation du Centre de ressources Robert Laplane - Les personnes auxquelles il s'adresse : <u>Enfants, adolescents et adultes sourds avec déficiences associées:</u> En ce qui concerne les troubles associés, quelle est la part, dans notre expérience, qui revient aux déficits vestibulaires et aux troubles visuels fonctionnels (nous ne parlons pas des enfants malvoyants ou aveugles, contrairement au CRESAM). <u>Enfants atteints de troubles complexes de langage</u> - Son mode de fonctionnement : mission nationale avec déplacements sur toute la France au contact des professionnels. Un exemple de situation d'enfant vu par l'équipe du Centre pour qui se pose la question des troubles de la fonction visuelle: les errances diagnostiques...
Rôle des Centres de Ressources dans les soins et l'accompagnement des enfants avec déficiences combinées Serge BERNARD, Directeur, CRESAM, Poitiers	A l'aune de l'évolution rapide du contexte réglementaire qui encadre et contrôle les centres de ressources nationaux, on présentera le rôle attendu et le rôle vécu au quotidien par l'équipe pluridisciplinaire du CRESAM. Outre une présentation succincte du plateau et du fonctionnement, des missions dévolues et des missions remplies auprès des enfants et adultes sourdaveugles (sic) ou sourds-malvoyants, des expertises mobilisées, on soulignera la définition de la surdicécité (sic) assumée par le CRESAM mais en co-construction continue et l'on questionnera l'efficacité des partenariats actuels à différentes échelles (locale, régionale, nationale, internationale) dans une possible perspective de complémentarité des interventions et d'efficacité accrue par le travail en réseau.