

# Bilan et prise en charge orthophoniques chez les enfants atteints de microdélétion 22q11.2

Intérêt du bilan et de la prise en charge  
orthophoniques précoces

Edith FRERY

# L'oralité/ les oralités

Terme issu de la psychanalyse: recouvre un vaste champ de symboles et signes.

L'oralité signifie tout ce qui est dévolu à la bouche : **succion, déglutition, alimentation, vocalise, respiration, langage, communication...**

La quasi totalité de ces fonctions peuvent être altérées dans le syndrome délétionnel 22q11



les appréhender ensemble

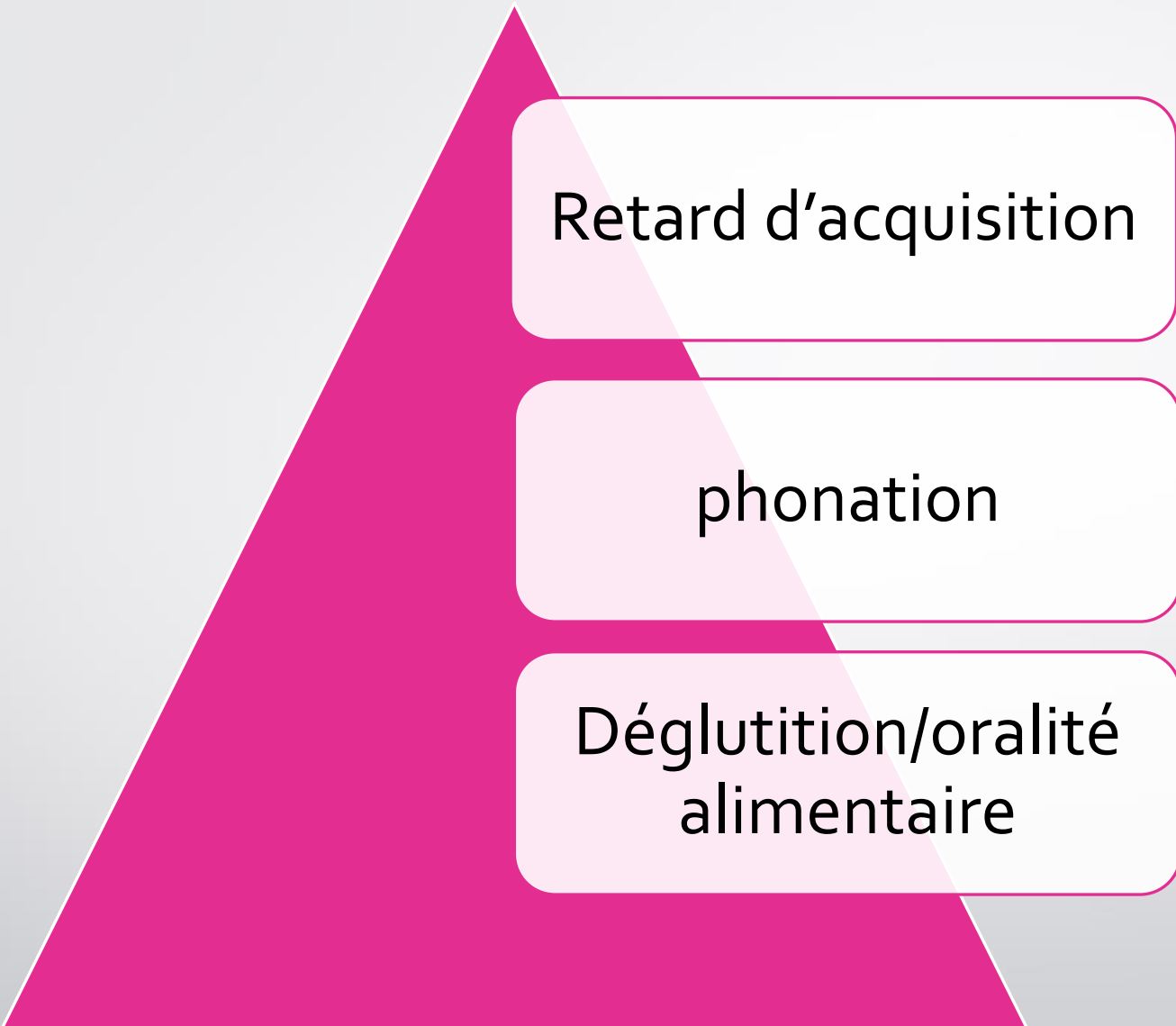
Oralité primaire/ oralité secondaire

# Troubles observables

- **Dysoralité**: anomalie congénitale de la **déglutition** et ses conséquences comportementales
- De la **phonation**: liés à l' **insuffisance vélaire** neurologique ou division sous-muqueuse
  - Déperdition nasale
  - troubles surajoutés (ronflement nasal, souffle nasal, syncinésies faciales)
- Troubles de la **voix**: Altération du timbre et de la voix (nasonnement, raucité vocale)
- De l'**articulation**:
  - troubles simples
  - Coups de glotte, souffle rauque
- Retard de **parole et langage**

Troubles associés:

Estime de soi et schéma corporel  
Attachement parents/enfants



Retard d'acquisition

phonation

Déglutition/oralité  
alimentaire

Ces difficultés d'oralité, de la tétée au langage, sont susceptibles d'atteindre les mêmes enfants. Les signes précoces touchant l'alimentation doivent être des alertes vis-à-vis des problèmes ORL et langagiers ultérieurs

# Les troubles de succion/déglutition/ventilation

- Fréquence: présents chez au moins la moitié des enfants 22q11.

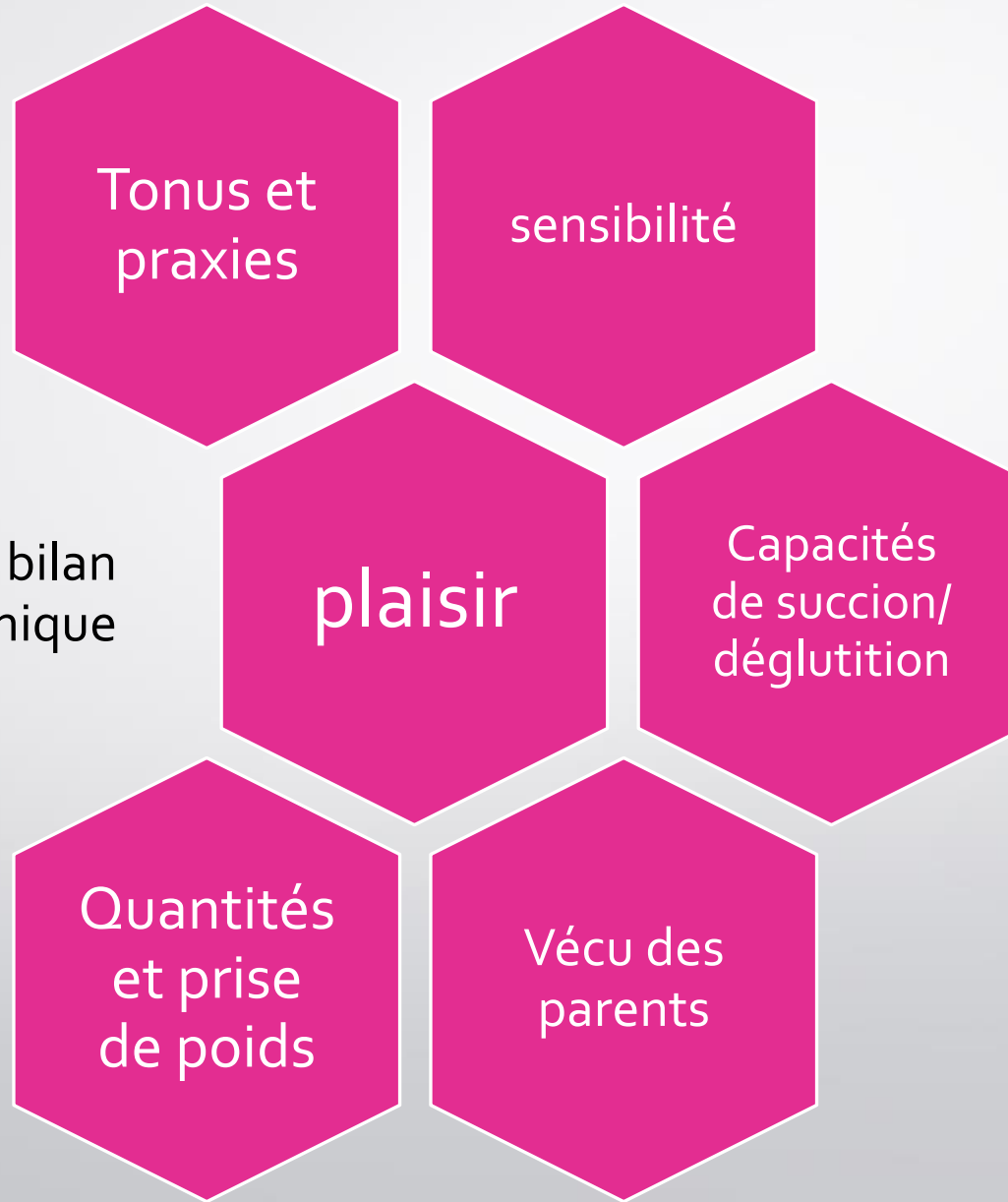
intensité variable : déficit de la succion, ingesta insuffisants, encombrement pharyngé, fausses-routes, stridor, glossoptose, **reflux nasal**, nausées, RGO...

mauvaises prise de poids dans les premiers mois de vie, fréquence des infections ORL

## LE BILAN DE L'ORTHOPHONISTE CHEZ LE BÉBÉ: PRÉVENTION DES TROUBLES DE L'ORALITÉ ALIMENTAIRE

- Quand le bébé éprouve des difficultés à téter, à passer à la cuiller, à accepter les morceaux
- Pour faciliter le passage de l'alimentation entérale à l'alimentation orale

Le bilan  
orthophonique



- ANAMNÈSE
- EXAMEN CLINIQUE:CHEZ LE NOUVEAU-NÉ

*réflexes/automatismes oraux :*

Les points cardinaux de 32SA à 3 mois. Orientation de la langue puis du visage lors de la stimulation tactile des commissures labiales, de la partie médiane de la lèvre

Le réflexe de succion : avancée des lèvres, mise en gouttière de la langue, mouvements rythmés.

Le réflexe nauséux: **Automatisme de protection** normal aux 2/3 du palais (jonction palais dur/voile). , part du diaphragme qui se contracte et entraîne l'ouverture réflexe du sphincter du cardia. Le péristaltisme œsophagien devient ascendant. Contraction de la paroi pharyngée, protrusion de la langue, ouverture de la bouche. dès 27 SA , se postérriorise à 6 mois

Recherché à l'anamnèse (fréquence, contexte d'apparition selon les textures, la température, le changement de goût...) et à l'examen clinique

Orientation de la langue : Marqueur de la future mastication

Réflexe de toux : Seul à persister.

*Aspects fonctionnels* : Observation d'une tétée




# Dès le bilan: adaptations à proposer

**reflux nasal:** adaptations trouvées **avec les parents**, pour faciliter la prise alimentaire du bébé:

- Échange avec les parents: expliquer, rassurer, adapter
- Positionnement: Le bébé doit être maintenu dans une **position verticale** lors de l'alimentation. Mais rester attentif au regroupement du corps (hypotonie, vs hyperextension)
- Aides à la succion: tétine en caoutchouc bouillie+++ ,2ème âge, ne pas percer les tétines, toutes les essayer, Exercer une pression sur le bas du menton pour aider bébé à maintenir sa bouche fermée (Appuyer sur le menton avec l'index pour que la mâchoire s'ouvre, au relâchement, la bouche se fermera naturellement). Mettre toute la tétine dans la bouche.

En cas d'alimentation par sonde gastrique, sollicitations de la sphère orale (praxies bucco-faciales, massage d'entraînement à la succion/déglutition)

- 
- Toucher la commissure des lèvres avec la tétine d'un côté puis de l'autre : cela l'aidera à tourner sa tête et à orienter ses lèvres vers la tétine.
  - Augmentation de la durée de la tétée: réenclencher la succion par de petites pressions sur la langue avec la tétine. Le caresser doucement et lui parler pour l'encourager.
  - Épaissir le lait car le lait épaissi est plus facile à extraire de la tétine

# Troubles de l'oralité alimentaire: bilan chez l'enfant plus grand

- ANAMNESE:
  - Interroger les antécédents ORL, fréquence des infections rhinopharyngées
  - évolution des repas : oralité secondaire: textures, passage au biberon (en cas d'allaitement), à la cuillère, repas mixé lisse, mouliné ? , introduction des morceaux, ...
  - Diversification, sélectivité
  - Installation, lieu des repas, personne référente vs autonomie
  - Motricité spontanée (porter à sa bouche)
  - Sensibilité globale et endobuccale: supporter de se salir, toucher...
  - Hygiène bucco-dentaire

*Comportement de l'enfant:*

Sélection

Attitudes (refus, nausée, recrache, garde longtemps en bouche)

Appétit

*Habitudes familiales:*

Cuisine

Équilibre alimentaire

Partage des repas

*Stratégies éducatives mises en place*

forcing, distraction, changement de menu

- Examen clinique: observation globale, jeux sensoriels, praxies, essai alimentaire

# Stades de Leblanc

## Le corps

- **Stade 5** Aversion pour le toucher corporel et le toucher de tout type des matières
- **Stade 4** le toucher du corps et des matières franches est possible
- **Stade 3** Aversion des matières molles
- **Stade 2** Aversion des matières collantes et aérienne
- **Stade 1** Peut toucher toutes les matières mais garde une appréhension

## Le visage

- **Stade 5**: visage inapprochable
- **Stade 4**: menton et joue possible
- **Stade 3**: zones exobuccales possibles
- **Stade 2**: massage des gencives et partie antérieures des joues possibles
- **Stade 1**: gencives, joues, partie antérieures du palais et pointe de la langue
- **Stade 0** : RAS

# Principes et pistes de prise en charge

Accompagnement parental:

Thérapie directe: protocoles d'aide à la succion, désensibilisation

Thérapie indirecte

*Sollicitations olfactives, auditives, visuelles, gustatives... multi-sensorielles*

Selon les stades :brosse, ballons; Jeu avec pâtes, riz, lentilles, jouets caché, transvasement, utilisation de la cuillère vide; Pâte à modeler; Texture aérienne; Substance collante peinture à doigt, compote , purée, yaourt

- Sphère orale: sollicitations progressives, protocole de désensibilisation de C. Senez



*Tire la langue  
comme  
le chien*



# L'insuffisance vélaire: suivi dans la durée

- peut être symptomatique chez le nourrisson sous la forme de reflux nasal au cours de l'alimentation ou du RGO et favoriser les rhinites obstructives
- à l'âge de l'éclosion du langage: **La déperdition nasale**: 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)



# Le bilan orthophonique de l'incompétence vélo-pharyngée

Repérage des troubles spécifiques à l'IVP

Phonation, voix, articulation, parole, langage

- entretien avec les parents et anamnèse
- Observation de l'enfant dans sa communication verbale: comment l'enfant s'exprime et se fait comprendre.
- Examen exo-buccal (lèvres, respiration) et endo-buccal (souplesse et tonicité du voile, articulé dentaire...). Praxies bucco-faciales
- Évaluation de l'intelligibilité du discours de l'enfant et du timbre de voix.

# Classification de Borel-Maisonny

## évaluation de la phonation et de la parole

- Phonation I : pas de nasonnement, ni trouble du timbre, ni déperdition nasale
- phonation II : insuffisance vélaire: déperdition nasale (incapacité fonctionnelle visible au miroir de Glatzel), nasonnement (rhinolalie ouverte), impression de timbre aggravé
- II b (bonne) : légère déperdition nasale et timbre légèrement nasonné, mais la parole est intelligible.
- II m (mauvaise) : déperdition massive, nasonnement, intelligibilité perturbée. Avec souffle nasal sur les consonnes occlusives, ronflement nasal sur les constrictives
- phonation III : déperdition intense+ mécanismes de compensation: intelligibilité altérée  
coups de glotte, souffle rauque, clic lingual
- Phonations mixtes: I/II, II/I, III/I

# La voix

- Timbre
- Débit (haletant, monotone)
- Intensité
- Mécanisme de respiration

# Intervention précoce de l'orthophoniste: accompagnement parental: un temps de rencontre pourquoi? À quel rythme?

- Troubles de succion/déglutition
- À partir de 12mois: expliquer (rôle du voile, rôle des parents dans le développement de la parole/ le langage: prévention)  
montrer (exercices de souffle, praxies)
- Vers 24 mois: évaluation des productions et de la communication, des acquis du souffle et praxies
- Vers 30 mois, pour orienter vers une prise en charge régulière si jargon, coups de glotte

Rythme des rdv selon l'enfant, les familles

# Prise en charge de l'insuffisance vélo-pharyngée

## Praxies quotidiennes

- grimaces , d'actions du quotidien (exercices de mobilisation lèvres/langue/joues si bonne coopération)

## Souffle

- sifflets
- paille dans eau
- faire avancer une boule de papier
- tube à bulles

## Montage des points d'articulation

# Les troubles du langage

## Examen de la parole et du langage

- Évaluation clinique: Analyse de la conversation spontanée, exécution d'ordres simples, échanges dans le jeu
- Tests étalonnés quantitatifs: sur les versants expressif et réceptif: lexique, syntaxe. Praxies bucco-faciales
- Pragmatique et Comportement: de l'enfant et dans l'interaction avec l'entourage

# conclusion prise en charge en orthophonie :

- la plus précoce possible pour optimiser la croissance staturo-pondérale ; éviter les conflits psycho-affectifs
- rééducation des praxies et des gnosies bucco-faciales (exercices de souffle, pour exercer la musculature du voile) pour aussi éviter les déficits auditifs transmissionnels mineurs
- La voix fait aussi l'objet d'exercices spécifiques.
- l'articulation de l'enfant: déconditionner ces mauvaises habitudes articulatoires , améliorer ainsi l'intelligibilité de ces enfants et leur intégration sociale ; pour à terme améliorer leurs capacités d'apprentissage
- parole et langage, si nécessaire.
- Chez l'enfant plus âgé: troubles des apprentissages, regard multidisciplinaire nécessaire