Tous à l'école

CHARGE (Syndrome)

Qu'est-ce que le syndrome CHARGE ?

Un syndrome est une association de symptômes, signes ou anomalies constituant une entité clinique « reconnaissable ».
Le syndrome CHARGE est une maladie génétique rare qui associe des malformations et des déficits neuro-sensoriels (vue, ouïe, odorat, équilibre). L'acronyme « CHARGE » résume en anglais les principales anomalies : Coloboma, (colobome qui est une malformation de l'œil), Heart defects (malformation cardiaque), Atresia choanae (Atrésie des choanes, c'est-à-dire de la partie arrière des fosses nasales), Retardation of growth and development (retard de croissance et de développement psychomoteur), Genitourinary problems (problèmes génito-urinaires), Ear abnormalities (anomalies de l'oreille). D'autres éléments malformatifs peuvent s'additionner à cet acronyme, en particulier un dysfonctionnement de certains nerfs crâniens impliqués dans les fonctions de succion/déglutition/respiration.
Au début de leur vie, les enfants atteints de syndrome CHARGE présentent surtout des difficultés alimentaires et respiratoires. Peu à peu, le degré d'atteinte sensorielle se précise. Les difficultés initiales régressent progressivement au cours des trois premières années. Se pose ensuite le problème de développement psychomoteur de l'enfant, principalement entravé par l'atteinte vestibulaire (équilibre) et visuelle. Puis, viennent les difficultés d'apprentissage, les troubles du comportement et les difficultés d'intégration sociale. À l'adolescence, un retard pubertaire, un retard de croissance et des problèmes de scoliose peuvent apparaître. Le pronostic final du syndrome est très variable. Si certains enfants sont lourdement handicapés, d'autres peuvent avoir des atteintes beaucoup plus modérées permettant une vie quasi-normale.

Pourquoi ?

Le syndrome CHARGE est la conséquence d'une anomalie du développement de l'embryon au cours du premier trimestre de la grossesse. Chez un peu plus de la moitié des sujets atteints, il est retrouvé une mutation sur le gène CHD7, situé sur le chromosome 8. Cette mutation n'est habituellement pas héritée, elle apparaît spontanément au cours de la conception. Dans ce cas, le couple, parent d'un enfant avec une mutation dans le gène CHD7, n'a pas de risque d'avoir un second enfant avec le même syndrome. Une consultation avec un généticien avant d'envisager une nouvelle grossesse est tout de même recommandée. Il n'y a pas encore de cause retrouvée pour les autres enfants ayant un syndrome CHARGE.
La fonction précise de ce gène n'est pas connue, mais il intervient dans la régulation de l'expression des gènes pendant la vie embryonnaire en participant aux changements d'état de la chromatine. Ainsi, le gène CHD7 participe à la régulation de l'état compacté ou relâché de plusieurs régions de la chromatine et ainsi, indirectement, à la régulation des gènes permettant le développement de l'embryon.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Le syndrome CHARGE peut se manifester dès les premières semaines de vie par des problèmes pouvant être variés : respiratoires (en cas d'atrésie des choanes), ou des difficultés de déglutition, ou des troubles cardiaques ou digestifs etc. Le degré de sévérité de ces différentes atteintes est extrêmement variable.
Ces atteintes touchent de multiples organes et, plus particulièrement, les organes sensoriels.
Les manifestations de la maladie peuvent être :

Atrésie des choanes
C'est un signe très fréquent qui touche 35 % à 65 % des nouveau-nés. Les choanes sont les « trous » permettant à l'air de passer entre les fosses nasales et la gorge. Le nouveau-né respirant uniquement par le nez, l'atrésie des choanes provoque une détresse respiratoire immédiate. Après l'opération et, a fortiori, à l'âge scolaire, cette malformation ne pose plus de problème.

Difficultés d'alimentation

Ce syndrome entraîne une dysfonction de certains nerfs crâniens, notamment ceux permettant une bonne coordination pour la succion et la déglutition. Ces difficultés touchent 1/3 des patients et ne s'amélioreront qu'après plusieurs années. L'atteinte de l'olfaction et les éventuelles malformations associées (fente labio-palatine...) rendent plus compliquées l'acquisition d'une alimentation par la bouche. Le recours à une nutrition entérale par sonde naso-gastrique ou gastrostomie, pendant plusieurs mois ou années est souvent nécessaire.

Malformations cardiaques

Près de 80 % des enfants présentent une malformation cardiaque qui peut être de très discrète à très handicapante et nécessitent une chirurgie cardiaque au cours des premières semaines de vie. Ces malformations sont le plus souvent réparables chirurgicalement et ne font ultérieurement plus parler d'elles. Elles peuvent parfois être responsables d'un essoufflement rendant difficile l'alimentation et d'une difficulté à prendre du poids.

Colobome

Il s'agit d'une malformation de l'œil qui touche 80 % des enfants avec un syndrome CHARGE. Selon son extension, la gêne visuelle peut-être modérée ou totale. L'atteinte la plus modérée est un colobome irien : l'iris (la partie colorée de l'œil) paraît fendue et ne parvient plus à se contracter. Cette anomalie n'affecte pas l'acuité visuelle (la capacité à distinguer des détails fins), mais entrave un des mécanismes d'adaptation à l'intensité de la lumière : l'enfant ne peut pas tolérer les lumières trop fortes (photophobie). Un colobome peut exister également au niveau de la rétine (le tissu qui tapisse le fond de l'œil, perçoit l'image et la transmet au cerveau par le nerf optique). Dans ces conditions, le champ de vision est réduit, de même que l'acuité visuelle et l'enfant doit parfois basculer la tête en arrière pour capter l'image sur la partie de sa rétine encore fonctionnelle. Le type de gêne peut varier en fonction de la localisation de l'anomalie rétinienne.

Malformation des oreilles

Près de 9 enfants sur 10 avec un syndrome CHARGE ont des problèmes d'audition liés à une malformation des oreilles. Le pavillon de l'oreille en lui-même peut être anormal, mal dessiné, d'aspect mou (défaut du cartilage) avec un lobe petit voire absent. Cette malformation s'associe habituellement à une malformation des structures internes de l'audition (l'oreille interne et le nerf auditif) provoquant une surdité qui peut être totale.

L'oreille interne comporte également des organes de la sensibilité impliqués dans l'équilibre : les canaux semi-circulaires. La plupart des enfants ont ainsi des problèmes d'équilibre freinant leur développement moteur : l'acquisition de la station débout et de la marche se fait après quelques années et les grands enfants présentent toujours des difficultés, en particulier lors de la marche sur terrain accidenté.

Retard de croissance et de développement

Les trois quarts des enfants sont maigres et de taille inférieure à la moyenne. Ce retard de croissance est lié à la fois aux difficultés d'alimentation et au syndrome lui-même. Les enfants bien pris en charge sur le plan nutritionnel ont en moyenne deux écarts-type de taille de moins que leur couloir de taille génétique. De plus, la carence en hormones sexuelles, quand elle existe, limite l'accélération normale de la croissance à la puberté.

Retard intellectuel

Le retard de développement intellectuel est très variable d'un enfant à l'autre : d'un niveau sub-normal permettant une scolarité en milieu ordinaire à un polyhandicap sans acquisition du langage. Les difficultés d'apprentissage et d'adaptation sont néanmoins quasi-constantes. La présence de déficits sensoriels (surdité, cécité...) entrave le développement intellectuel des enfants, d'autant que ces difficultés peuvent s'ajouter à un défaut de maturation du cerveau voire à une malformation cérébrale. Certains enfants peuvent, par ailleurs, souffrir de migraine ou d'épilepsie.
Autres atteintes associées :
- Malformations urinaires : Certains enfants présentent une malformation d'un rein et des voies urinaires.
- Une paralysie d'un nerf facial peut affecter certains enfants : le visage parait alors asymétrique puisque, d'un côté du visage seulement, l'enfant ne peut pas fermer complètement les paupières ni bouger la joue ou la commissure des lèvres.
- Certains enfants peuvent présenter des particularités au niveau du squelette, en particulier au niveau des côtes et des vertèbres. Une scoliose est fréquente.
- Les difficultés d'interaction entre l'enfant et son environnement du fait des problèmes sensoriels peuvent être responsables de troubles du comportement : un détachement social (un peu comme dans l'autisme), un comportement agressif et anxieux, une auto-agressivité (l'enfant se tape la tête, s'arrache les cheveux...), des troubles du sommeil...

Quelques chiffres

On estime que un enfant sur 8.000 à 10.000 a un syndrome CHARGE. La grande variabilité de sévérité des enfants rend parfois le diagnostic difficile pour les formes les plus modérées et certains ne sont pas diagnostiqués comme ayant un syndrome CHARGE. Le calcul de la fréquence de ce syndrome dans la population est donc difficile à estimer.

Traitement

Il n'y a pas de traitement spécifique du syndrome CHARGE. Le syndrome CHARGE peut être de sévérité très variable : certains enfants peuvent être très lourdement handicapés alors que d'autres ont des malformations très modérées et peuvent avoir un développement proche de la normale. Le traitement sera adapté au cas par cas, en fonction des difficultés et des capacités de l'enfant.
Certaines malformations présentes la naissance nécessitent une opération chirurgicale rapide (notamment l'atrésie des choanes ou de l'œsophage, les malformations cardiaques).

Le suivi consiste en des évaluations régulières des organes des sens afin d'adapter au maximum les aides techniques et humaines. En effet, le développement psychomoteur de l'enfant n'est possible qu'au travers des interactions sensorielles avec son environnement.
Chez les enfants ayant la capacité de suivre une scolarité, à l'entrée en maternelle, les problèmes respiratoires et alimentaires seront globalement résolus. Un bilan complet des organes des sens aura été réalisé de manière régulière et les aides techniques et humaines auront déjà été mises en place.
- Les difficultés auditives peuvent être améliorées par un appareillage auditif de type « tour d'oreille », voire par un implant cochléaire (Voir fiche « surdité chez l'enfant ») et, dans tous les cas, par une rééducation avec un(e) orthophoniste.
- Au niveau oculaire, le colobome ne peut pas être opéré. En cas de forme modérée, permettant une vision normale, l'œil est tout de même plus sensible à la lumière. Il est conseillé, en cas de forte luminosité, de protéger les yeux de l'enfant avec des lunettes de soleil et une visière. En cas de paralysie du nerf facial, l'enfant peut ne pas pouvoir fermer les paupières d'un de ses yeux. Des collyres permettent de

maintenir le globe oculaire humide et d'éviter ainsi une ulcération de la cornée. Pendant la sieste ou la nuit, certains enfants dorment avec une bande adhésive permettant de maintenir les paupières fermées.
Bien que très différents les uns des autres, l'atteinte pluri-sensorielle donne à ces enfants un profil de difficultés qu'il faut bien connaître. Ces élèves ont des capacités correctes dans certains champs cognitifs et des difficultés plus importantes dans d'autres. Il faut utiliser leur compétence pour compenser leur déficit et surtout savoir interpréter leurs troubles du comportement qui sont très fréquents et ne doivent pas être pris pour des troubles uniquement psychologiques ou autistiques.

Conséquences sur la vie scolaire

Il est difficile de donner une idée de l'évolution scolaire des enfants porteurs d'un syndrome CHARGE, tant le degré de handicap diffère d'un enfant à l'autre. Ces élèves auront la capacité d'apprendre et de progresser, souvent avec une certaine lenteur. Il est donc important pour ces enfants d'être accueillis et scolarisés avec tous les dispositifs nécessaires à leur réussite. Leur rythme d'apprentissage dépend principalement de la sévérité de leurs handicaps sensoriels.
Les enfants les moins sévèrement atteints et qui ont bénéficié d'une rééducation optimale peuvent suivre une scolarité puis des études normales, une fois que les retards de marche et de langage auront été rattrapés. Parfois, un Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap (AESH) ou l'aménagement des horaires pour que les rééducations se déroulent sur le temps scolaire nécessitent l'élaboration d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).
Pour les enfants qui présentent des difficultés intellectuelles plus importantes, des dispositifs d'inclusion scolaire du type ULIS peuvent être envisagés. L'intensité des difficultés motrices et/ou intellectuelles nécessite quelquefois une orientation vers une structure spécialisée de type IME, EMP ou IMPro.
Les enfants atteints des formes les plus sévères sont parfois totalement sourds et aveugles. Il leur est particulièrement difficile d'apprendre à se déplacer, à communiquer et à établir des liens affectifs.

Quand faire attention ?

Du fait des troubles de l'équilibre et de la vision, les élèves ayant un syndrome CHARGE peuvent être en difficulté dans les escaliers, lors des bousculades ou, lors de sorties scolaires, en cas de marche sur un terrain accidenté.
En cas de colobome, les yeux ne peuvent pas bien se protéger contre les fortes luminosités. Le port de lunettes de soleil et d'un chapeau est alors indispensable.
Les yeux sont également plus à risque de décollement de rétine : en cas de perte brutale de la vision d'un œil, il convient de prévenir immédiatement les parents afin qu'ils se rendent rapidement à un service d'urgence ophtalmologique.
En ce qui concerne les difficultés visuelles et auditives, nous recommandons de consulter les fiches Intégrascol dédiées et/ou les documents joints en annexe.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Les difficultés présentées pouvant être d'intensité très variable d'un élève à l'autre, les aides proposées seront adaptées à chaque cas particulier.
En ce qui concerne les troubles de l'équilibre, une classe facilement accessible sera préférée : en rez-de-chaussée ou accessible par un ascenseur. Les pratiques sportives seront adaptées en fonction des capacités de l'élève.
En ce qui concerne les difficultés visuelles et auditives, nous recommandons de consulter les fiches Intégrascol dédiées et/ou les documents joints en annexe.

L'avenir

La sévérité du syndrome étant variable d'un cas à l'autre, il est difficile de parler de l'évolution en général à l'âge adulte. Ainsi, lorsque les malformations sont mineures, les personnes atteintes peuvent mener une vie pratiquement normale, avec souvent une lenteur dans les apprentissages et la vie professionnelle, liée à leur fatigabilité, et pouvant nécessiter des aménagements.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

MAJ Août 2017

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Cardiopathies congénitales ou l'enfant atteint d'une malformation du coeur
CHARGE (Syndrome) : BEP
Déficience visuelle, maladies : BEP
Maladies rares : aspects médicaux, BEP
Surdité de l'enfant

Associations

Association C.H.A.R.G.E. Enfant Soleil
Union Nationale des Aveugles et Déficients Visuels (UNADEV)

Travailler ensemble

Orthophonie
Orthoptie
Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)
Psychomotricité

Liens

Compte-rendu des Journées de rencontres et de formation
organisées par l'association CHARGE à Poitiers en 2004. Voir en particulier

l'intervention de David Brown.

Guide APHP : Handicap visuel de l'Enfant et de l'Adolescent
Guide rédigé par un groupe d'experts multidisciplinaires (spécialistes médicaux et paramédicaux de l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, de services de rééducation pour déficents visuels, et d'associations de malades).

Le Syndrome CHARGE
Ce document a été réalisé par orpha.net, un portail d'information sur les maladies rares.

Vivre avec une maladie rare : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants): ce Cahier Orphanet est un document qui a pour objectif d'informer les malades atteints de maladies rares ainsi que leurs proches de leurs droits et de les guider dans le système de soins.

Livret sur le syndrome de CHARGE
Edité par le Centre national de Ressources Handicaps rares - Surcécité.

Ressources documentaires

Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience motrice

Ce guide Handiscol a été publié par le ministère de l'Éducation nationale en collaboration avec l'INS HEA.

Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience visuelle

Ce guide Handiscol a été publié par le ministère de l'Éducation nationale en collaboration avec l'INS HEA.

Guide pour les enseignants qui accueillent un enfant présentant un déficience auditive

Ce guide Handiscol a été publié par le ministère de l'Éducation nationale en collaboration avec l'INS HEA.

Glossaire

Abdomen

Latin : *abdere* = cacher.
Synonyme de *Ventre*. Partie inférieure du tronc, dont la cavité renferme la plus grande partie des appareils digestif et urinaire et, chez la femme, l'appareil génital. La paroi de l'abdomen est une des zones pour l'injection d'insuline.

Acalculie

Impossibilité de reconnaître les chiffres et symboles arithmétiques, et d'effectuer les opérations arithmétiques de base (addition, soustraction, ...)

Acuité visuelle

Capacité à distinguer des détails fins. Elle se mesure en dixièmes. Une acuité de 10/10 à correspond à une vision normale.

Agraphie

Grec *a*=privatif, *graphein*=écrire.
Impossibilité d'écrire.

Alexie

Grec *a*=privatif, *lexis*=mot.
Incapacité de lire et de comprendre ce qui est écrit. Cette affection est due à une lésion localisée du cerveau. La compréhension d'un texte lu par une autre personne

est intacte.

Alimentation entérale

Technique de nutrition artificielle qui regroupe tous les procédés d'alimentation par voie digestive qui court-circuitent la voie orale ; elle consiste à introduire les éléments nutritifs directement dans l'estomac pour alimenter temporairement ou définitivement une personne.

Aphasie

Grec *a*=privatif, *phasis*=parole.
Perte partielle ou totale de la faculté de s'exprimer et de comprendre le langage, qu'il soit parlé ou écrit, malgré l'intégrité anatomique et fonctionnelle des organes de la phonation (langue, larynx) et indépendamment de toute atteinte neurologique d'origine sensorielle (sans difficultés d'audition ou de vue).

Astigmatisme

Perception déformée des images, due le plus souvent à des inégalités de la courbure du globe oculaire ou du cristallin.

Atrésie de l'œsophage

Il s'agit d'une malformation congénitale de l'œsophage qui se termine en cul-de-sac. Les aliments avalés, la salive déglutie, ne peuvent donc pas descendre dans l'estomac, mais stagnent au niveau de ce cul-de-sac voire débordent entraînant régurgitation et inhalation. Quelque fois à cela s'ajoute une fistule (connexion aberrante) entre l'œsophage et la trachée. Une chirurgie de cette atrésie doit être réalisée rapidement après la naissance.

Atrésie des Choanes

Les fosses nasales sont les cavités situées en arrière des narines et au-dessus du palais. C'est par elle que l'air inspiré circule avant de traverser le nasopharynx, l'oropharynx (=le fond de la gorge), le larynx, la trachée et enfin les poumons. Les fosses nasales ont ainsi quatre orifices : en avant, les narines et, en arrière, les choanes qui mettent donc en communication les fosses nasales et le pharynx. Les nouveau-nés ne savent pas respirer par la bouche : en cas d'obstruction des voies respiratoires du nez (rhume, malformation anatomique comme l'atrésie des choane), le nouveau-né peut présenter des difficultés respiratoires parfois sévères.
L'atrésie des choanes est ainsi une réduction de la taille, voire une absence d'une ou des deux choanes.

AVS

L'Auxiliaire de vie scolaire (AVS) est une personne attachée à l'enfant pour l'aider dans sa vie scolaire, qu'il s'agisse de la vie quotidienne (repas, toilette, déplacements) ou des activités scolaires (aide à l'utilisation de l'ordinateur, reprise individuelle des consignes collectives, secrétariat et prise de notes à la place de l'enfant, etc...). Cette personne qui reçoit une formation spécifique est attribuée à l'enfant (à temps partiel ou à temps plein) sur avis de la MDPH (Maison départementale de la personne handicapée) et assure des missions personnalisées selon les besoins de chaque enfant. Voir aussi AESH (Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap.

Bilan orthophonique

Examen complet du langage, dans ses aspects réceptifs et productifs, à partir du langage spontanné et d'outils standardisés. Les performances réalisées sont évaluées en fonction de l'âge de l'enfant. Le bilan orthophonique comprend un avis diagnostique et des propositions thérapeutiques.

Bradycardie

Grec *bradus*=lent et *kardia*= coeur.
La bradycardie correspond à un ralentissement des battements du coeur; elle peut

être physiologique (normale) ou pathologique.

CAMSP: centre d'action médico-sociale précoce

Ce sont des structures du secteur médico-social qui accueillent dans leurs locaux des enfants de 0 à 6 ans porteurs de handicap, pour leur offrir une prise en charge globale (consultations, rééducations, actions éducatives). Ces structures disposent d'un plateau technique variable : médecins, psychologues, assistant social, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes...

Cataracte

Opacification anormale du cristallin (voir ce terme), qui entraine une baisse de l'acuité visuelle (Voir ce terme).

Chromatine

Dans les cellules, l'ADN n'est pas compactée en permanence sous forme de chromosomes bien distincts. Les chromosomes ne se forment qu'au moment de la division cellulaire afin de rendre plus pratique leur transfert dans chacune des deux cellules filles.
En dehors de la division cellulaire, l'ADN des 46 chromosomes est confiné dans un espace très restreint : le noyau de la cellule. L'ADN se présente alors sous forme de chromatine (association d'ADN et de protéines). Lorsqu'une zone de la chromatine est très compactée, la cellule ne peut pas lire les gènes présents dans cette région. Lorsque la chromatine est plus lâche, le ruban d'ADN est accessible aux complexes de lecture de l'ADN, permettant l'utilisation des gènes présents à cet endroit. Les mécanismes de régulation de l'état compacté ou relâché de la chromatine ne sont pas encore très bien connus.

Classe d'inclusion scolaire (Clis)

La dénomination classes d'inclusion scolaire (Clis) a été abrogée. Les élèves du premier degré sont maintenant scolarisés dans des dispositifs appelés Ulis école.

Code de communication

Il est constitué de pictogrammes et/ou de gestes et permet à l'enfant ayant des difficultés d'expression orale très sévères, voire ne parlant pas, d'exprimer ses besoins, ses désirs, ses sentiments.

Colobome

Le colobome est une anomalie de développement du globe oculaire au cours de la vie embryonnaire. L'atteinte peut être très variable pouvant se manifester uniquement par une simple encoche de l'iris (la pupille apparait alors en forme de "trou de serrure"), mais l'atteinte peut également toucher les autres parties de l'œil, en particulier la rétine ou le nerf optique, responsable d'une baisse de l'acuité visuelle et/ou d'une perte de la vision sur toute ou partie du champs visuel. Les formes les plus sévères sont associées à une micropthalmie (le globe oculaire a une taille plus petite que la moyenne) voire une anophtalmie (absence de globe oculaire. Les colobomes chorio-rétiniens peuvent se compliquer de cataracte et/ou de décollement de rétine.

Congénital

Latin : *con* = avec ; *genitalis* = natal.
Qualifie un élément existant à la naissance de l'individu.

Cristallin

Grec : *krystallos*= glace.
Le cristallin est une lentille transparente biconvexe située au sein de l'œil, derrière l'iris. Sa courbure peut se modifier sous l'action de muscles intraoculaires. Ainsi, en fonction de la distance à laquelle se trouve l'objet regardé, la convexité du cristallin va varier et s'adapter pour que la vision reste nette (phénomène d'accommodation c'est-à-dire de mise au point).

Cyanose

Grec : *kuanos* = bleu.
La cyanose est la coloration bleuâtre ou mauve de la peau et des muqueuses causée par la présence en quantité anormalement élevée d'hémoglobine chargée de gaz carbonique dans les capillaires sanguins.

Décollement de rétine

La rétine est la membrane constituée de cellules sensorielles qui tapissent le fond du globe oculaire. Ce sont ces cellules qui perçoivent les rayons lumineux et les transforment en signal électrique. Ce signal est ensuite transmis aux cellules nerveuses qui forment le nerf optique. Sous certaines conditions anormales, la rétine peut se décoller du fond du globe oculaire, les déconnectant ainsi du nerf optique. Le sujet perd alors immédiatement la vue sur tout ou partie de son champ visuel. Un personne tiers n'observera aucune anomalie car ce décollement se produit a l'intérieur même de l'œil : seul le sujet peut exprimer sa perte de vision. Il est alors indispensable que le sujet se rende immédiatement dans un service d'urgence ophtalmologique pour qu'un ophtalmologue, par son examen, puisse diagnostiquer ce problème. Dans la majorité des cas, un traitement adapté mis en place en urgence, permettra de restaurer le champ visuel en replaçant la rétine en position normale.

Dysarthrie

grec *dus*=difficulté et *arthron*=articulation.
Difficulté à parler et à émettre des sons, d'origine centrale due à des lésions

cérébrales sans qu'il existe une paralysie ou des lésions des organes de la phonation c'est-à-dire de la langue, des mâchoires, du larynx. La voix apparaît trop grave ou trop aiguë, rauque, scandée, explosive et parfois complètement éteinte (aphonie).

Dyslexie/Dysorthographie

Grec *dus*=difficulté, *lexis*=mot.
Les dyslexies et dysorthographies sont un ensemble de troubles durables d'apprentissage de la lecture et de l'orthographe malgré une intelligence normale, une bonne acuité visuelle et auditive, l'absence de troubles psychologiques, psychiatriques ou neurologiques avérés, chez un enfant évoluant dans un milieu socio-culturel normalement stimulant et suivant une scolarisation normale et régulière.

Dysphagie

Grec *dus*=difficulté, *phagein*=manger.
Sensation de gêne ou de blocage ressentie au moment de l'alimentation, lors du passage des aliments dans la bouche, le pharynx ou l'œsophage.

Dysphasie

Grec *dus*=difficulté, *phasis*=parole.
Difficulté de langage due à des lésions des centres nerveux cérébraux. Elle peut cibler plus particulièrement l'expression (dysphasie expressive), la compréhension (dysphasie de réception) ou les deux à la fois (dysphasie mixte).

Dyspraxie visuo-spatiale

"Maladresse du regard » : l'enfant voit bien, il a une bonne acuité visuelle mais il a du mal à organiser les mouvements de ses yeux pour explorer son environnement, à fixer son regard, à suivre des yeux une cible en mouvement. Il a aussi des difficultés de repérage spatial.

Endoscopie et fibroscopie

Grec : *endon* = dedans ; *skopien* = examiner.
Exploration visuelle directe des cavités profondes du corps à l'aide d'un système optique ou vidéo.

Fente labio-palatine

Les fentes labio-palatines sont des anomalies de développement de l'embryon, entraînant un défaut de fermeture de la lèvre supérieure et du palais. La lèvre paraît ainsi fendue dans le sens vertical à partir du nez (d'où l'ancien nom de "bec de lièvre"). Cette fente peut se prolonger tout le long du palais jusqu'à la luette. Cette malformation, très courante dans la population générale, est corrigée par une chirurgie.

Fonctions visuo-spatiales

Les fonctions visuo-spatiales permettent le repérage et l'exploration d'éléments visuels, l'orientation et le repérage des positions dans l'espace. Les fonctions visuo-spatiales sont fortement sollicitées dans la lecture où elles deviennent automatiques seulement après 3 ou 4 ans environ d'apprentissage.

Gastrostomie

La nutrition par une sonde de gastrostomie est une forme de nutrition qui apporte l'alimentation directement au niveau de l'estomac, sans passer par la bouche, par le biais d'une sonde (tuyau en matière synthétique) insérée dans une gastrostomie. Cette « gastrostomie » (littéralement "bouche, ouverture, de l'estomac") est une orifice créé dans la paroi abdominale au niveau de l'estomac, permettant à une sonde (« sonde de gastrostomie ») d'être placée dans l'estomac directement au travers d'un « bouton » Le bouton est une pièce en plastique placée dans l'orifice qui peut s'ouvrir et se fermer en fonction de l'administration de l'alimentation.

Gnosies

Ensemble des renseignements que le cerveau décode et reconnaît immédiatement dans les messages adressés par nos cinq sens.

L'agnosie est un trouble cognitif qui se manifeste par un déficit de la capacité de reconnaissance. Le sujet perçoit les stimuli (il n'a pas de trouble de la perception), mais n'arrive pas à les décoder de façon efficace. On distingue des agnosies visuelles, auditives, tactiles, spatiales... L'agnosie est parfois limitée à une seule catégorie d'éléments, par exemple agnosie visuelle des visages, des images, ou des lettres.

Hypoxie

Grec *hupo* = sous et *oxus*=" oxygène.
L'hypoxie correspond à une diminution de la quantité d'oxygène contenu dans le sang. Cette diminution peut avoir différentes causes, elle peut survenir aussi la nuit chez les personnes obèses ou sujettes à des apnées du sommeil.

Implant Cochléaire

Un implant cochléaire est un dispositif médical électronique destiné à restaurer l'audition de personnes atteintes d'une perte d'audition sévère à profonde et qui comprennent difficilement la parole à l'aide de prothèses auditives.

L'appareil comprend 2 parties.
- La première est un microphone qui capte les sons et les code en un signal électrique. Il se porte sur l'oreille, comme les appareils auditifs classiques, et est amovible.
- La seconde partie de l'appareil a été insérée chirurgicalement et comprend un récepteur placé sous la peau, derrière l'oreille, et des électrodes (une 20aine) sont directement implantées en différents points de la cochlée.
Ainsi, le micro capte des sons qui sont transportés par un fil jusqu'à un émetteur placé près de l'oreille, sur le cuir chevelu, en regard de l'émetteur implanté. Le

récepteur va ensuite transmettre le signal aux différentes électrodes. La stimulation de la cochlée par les électrodes va produire un signal le long du nerf auditif. Enfin ce message sera interprété par le cerveau et le sujet ressentira le son enregistré.

Incompétence vélo-pharyngée

Incapacité du voile du palais à assurer l'étanchéité avec la paroi pharyngée postérieure, lors de la phonation et de la déglutition. Ces enfants ont fréquemment des problèmes de prononciation liés à un nasonnement (rhinolalie).

Langue Parlée Complétée (LPC)

Pour les personnes sourdes la lecture labiale a une importance capitale. Pourtant, l'information reçue est partielle puisque dans la langue orale française il y a 36 sons auxquels correspondent seulement 12 images labiales. La lecture labiale ne suffit donc pas. Le principe consiste à associer à chaque phonème prononcé une clé de complément effectuée par la main près du visage. Ces signaux n'ont aucun sens en eux-mêmes mais sont destinés à apporter des informations complétant la lecture labiale. Par exemple le « p » et le « b » ont la même image labiale, mais ils peuvent être distingués par une clé effectuée de manière concomitante.

Langue des Signes Française (LSF)

Langue des signes française est un langage à part entière avec sa grammaire propre. Il repose sur la gestuelle et l'expression du visage. Les signes ont des origines diverses : certains sont compréhensibles par tous (mime de dormir ou de monter les escaliers), d'autres s'inspire de la dactylologie (l'alphabet des sourds) ou de mots français, et enfin certains mots sont arbitraires (par exemple, chaque personne est appelé, baptisé, par un signe qui lui est propre et qui sera son nom). Ainsi cette LSF n'est pas internationale, la plupart des pays ont en effet leur propre langue des signes, même si une partie du vocabulaire est commune.
La grammaire, visuelle, peut être qualifiée de « tri-dimensionelle » puisque plusieurs idées peuvent être exprimées en même temps. Habituellement pour débuter une conversation, sont déjà plantés le temps et le lieu, puis l'objet, le sujet et enfin le

verbe.
Les personnes entendantes souhaitant utiliser la langue des signes suivent plutôt le français signé : la construction des phrases est linéaire et française (sujet-verbe-complément-préposition de lieu...) en utilisant les signes de la LSF.

Nutrition entérale

Ce terme comprend toutes les formes de nutrition qui apportent l'alimentation directement au niveau de l'estomac ou du tube digestif, sans passer par la bouche, par le biais d'une sonde (tuyau en matière synthétique). Cette sonde peut être insérée par le nez (« sonde naso-gastrique », elle peut donc être retirée lorsque l'enfant n'en a pas besoin), ou bien par une « gastrostomie » (voir terme correspondant), orifice créé dans la paroi abdominale au niveau de l'estomac, permettant à une sonde (« sonde de gastrostomie ») d'être placée dans l'estomac directement au travers d'un « bouton ».

Orthophonie

Grec :*orthos* = droit et *phônê* = voix.
Rééducation des troubles de l'élocution et du langage écrit et parlé.

Orthoptie

Profession para-médicale exercée par un auxiliaire médical, l'Orthoptiste. La vocation de l'orthoptiste est le dépistage, la rééducation, la réadaptation et l'exploration fonctionnelle des troubles de la vision.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la

MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Paralysie faciale

Atteinte de la motricité des muscles du visage

Praxie

Capacité d'exécuter sur ordre des gestes orientés vers un but déterminé.

Préparation de suite

Ou lait 2ème âge. Ce sont des laits destinés aux nourrissons après l'introduction d'une diversification alimentaire. Les préparations de suite sont des substituts du lait de vache, adaptés aux besoins spécifiques des nourrissons de cette catégorie d'âge (à partir de 6 à 8 mois) notamment en protéines, fer, vitamine D et acides gras essentiels.

Préparation pour nourrissons

Ou lait premier âge. Ce sont des laits infantiles destinés aux nourrissons pendant leurs premiers mois de vie ; ils couvrent à eux seuls les besoins nutritionnels des nourrissons de cette catégorie d'âge (jusqu'à 4 à 6 mois), jusqu'à l'introduction d'une alimentation complémentaire (diversification alimentaire).

Prodromes

Grec : *pro* = en avant et *dromos* = courir.
Ce sont les signes avant-coureurs d'un maladie ou d'un malaise

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Psychomotricité

Technique de rééducation qui fait appel aux facultés mentales et physiques du patient afin de l'aider à s'adapter ou à se réadapter à son environnement ; plus simplement, cette technique cherche à réconcilier corps et esprit pour vivre harmonieusement dans l'espace. Elle repose sur la relaxation et sur des techniques d'expressions variées qui sont réalisées à travers des jeux et des mobilisations.

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.
Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Sonde naso-gastrique

La sonde naso-gastrique est un tuyau en matière synthétique, posée au niveau du nez et dont l'extrémitée est au niveau de l'estomac.
Elle est utilisée

- soit pour vider l'estomac, en cas de problème digestif important (comme une occlusion par exemple),
- soit pour alimenter le sujet lorsque la voie orale est contre-indiquée ou n'est pas suffisante. (voir glossaire : "Nutrition entérale")

Strabisme

Impossibilité de fixer un même point avec les deux yeux. En pratique, les deux yeux ne sont pas bien alignés.

Sub-normal

Ce terme qualifie un résultat se situant dans les valeurs normales (entre -2 et +2 DS de la courbe gaussienne du groupe des sujets contrôles sains pour un test donné), mais dans les valeurs basses de la normale. Ainsi certaines maladies génétiques peuvent avoir pour conséquence un quotient intellectuel normal pour un sujet atteint donné, mais si l'on considère la moyenne des résultats des sujets atteints, cette moyenne peut se situer dans les valeurs normales, mais être plus basse que la moyenne des sujets contrôles sains.

Syncope

Du grec "couper d'avec ".
Perte de connaissance brutale et brève, avec retour rapide (<2 minutes) et spontané à un état de conscience normal.

Syndrome

Association de symptômes constituant ensemble le tableau clinique d'une maladie.

Syndrome CHARGE

Acronyme anglais : Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retardation of growth and development, Genitourinary problems, Ear abnormalities).

Tachycardie

Grec : takhys = vite et kardia = coeur. La tachycardie est l'accélération des battements du coeur.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail