

Association « Connaître les Syndromes Cérébelleux »

LA JOURNÉE DES FAMILLES DE CSC

« Syndromes Cérébelleux : comprendre
pour mieux aider nos enfants »



Samedi 23 novembre 2013

Institut de myologie
Hôpital Pitié-Salpêtrière

Connaître les Syndromes Cérébelleux

L'antenne pédiatrique

Depuis 2010, l'association Connaître les Syndromes Cérébelleux se structure pour apporter un soutien adapté aux familles, parents d'enfants atteints d'un syndrome cérébelleux, ainsi qu'aux aidants, aux soignants et aux professionnels des différentes rééducations :



★ Soutien et échanges par téléphone au
09 70 440 451 (prix d'un appel local)

ou par courriel à

antennepediatrique@csc.asso.fr

★ Forum d'échanges entre parents

★ Informations pratiques
(établissements, scolarité, aides, MDPH, etc.)

★ Réunions pour les familles

Ne restez plus isolés !

www.csc.asso.fr

Qu'est-ce qu'un syndrome cérébelleux ?

C'est un ensemble de signes et de symptômes caractéristiques d'une atteinte plus ou moins grave du cervelet.

Le cervelet est au cœur des apprentissages au sens large :

- ★ mouvement
- ★ marche
- ★ posture
- ★ équilibre
- ★ coordination
- ★ langage
- ★ attention
- ★ raisonnement



SOMMAIRE

OUVERTURE

Cécile HUCHET, présidente de l'association CSC..... /

Ilham, responsable de l'Antenne pédiatrique..... /

CENTRES DE REFERENCE : DE LA RECHERCHE A L'ACCES AU DIAGNOSTIC

Maladies rares et diagnostic1

Dr Lydie BURGLEN, neurogénéticienne

Les syndromes cérébelleux5

Pr Pascale de LONLAY, pédiatre.....

EuroCDG : description clinique et biologique des PMM2-CDG6

Pr. Nathalie SETA, laboratoire de biochimie de l'hôpital Bichat

**Cervelet et cognition : état des causes génétiques et cellulaires d'anomalies
du développement cérébelleux8**

Vincent CANTAGREL, chercheur Inserm

LE CERVELET ET LES APPRENTISSAGES

Le rôle du cervelet dans les apprentissages langagiers et non verbaux.....12

Olivier GILLES, orthophoniste

La fratrie.....19

Régine SCELLES, psychologue clinicienne

Le rôle du cervelet dans les fonctions cognitives et le comportement.....23

Emmanuelle LACAZE, neuro-psychologue

La méthode Padovan : réorganisation neuro-fonctionnelle.....30

Sophie SERVENT, orthophoniste

OUVERTURE

Cécile HUCHET

Présidente de l'association CSC

Nos maladies touchent autant les garçons, les filles, les bébés, les enfants, les adolescents et les adultes, bien que de différentes façons. Notre association représente 80 maladies, parmi lesquelles des maladies métaboliques, des malformations du cervelet, des accidents de la vie ou encore des maladies génétiques.



L'Antenne pédiatrique nationale a pris son envol en 2010. En 2013, CSC a plus que jamais besoin de cette structure pour représenter les parents d'enfants malades.

Tous les professionnels de santé, les bénévoles et les mamans de l'Antenne pédiatrique nationale ont préparé et organisé cette rencontre des familles. Que cette journée nous montre combien nous sommes impliqués, concernés et demandeurs d'un avenir meilleur et plein d'espoir pour les enfants qui grandissent. Partageons cet espoir et notre amour pour eux.

Très bonne journée à tous, et encore merci de votre présence !

Ilham

Responsable de l'Antenne pédiatrique

Nous remercions le comité médical pédiatrique, commun aux associations AFAF, ASL et CSC, l'ensemble des experts du corps médical, ainsi que tous les parents et les responsables d'association.



L'Antenne pédiatrique est animée par Céline, Séverine et Caroline, sans qui je ne pourrais rien faire. Nos deux actions principales sont la collecte de dons et l'organisation de rencontres entre parents. Cette année nous avons récolté 35 000 euros pour la recherche – dont 25 000 euros grâce à la Course des héros – contre 18 000 euros en 2012.

A l'avenir, nous souhaitons organiser des rencontres entre parents plus fréquentes, la dernière ayant eu lieu il y a trois ans. Je lance donc un appel aux bénévoles pour nous aider !

Centres de référence : de la recherche à l'accès au diagnostic

Maladies rares et diagnostic

Dr Lydie BURGLÉN

Neurogénéticienne à l'hôpital d'enfants
Armand Trousseau



Mal connues, les maladies rares dont les maladies du cervelet de l'enfant font partie sont difficiles à diagnostiquer.

I. Qu'est-ce qu'un diagnostic ?

Pour le Larousse, le diagnostic est « le temps de l'acte médical, permettant d'identifier la nature et la cause de l'affection dont un patient est atteint ».

Diagnostiquer les difficultés et les troubles de l'enfant, c'est avant tout identifier la nature du trouble neurologique, indépendamment de sa cause : s'agit-il d'un syndrome cérébelleux, d'une épilepsie, d'une déficience intellectuelle associée au syndrome cérébelleux ou encore de troubles de l'apprentissage ou du comportement ? C'est ensuite faire le diagnostic des signes associés : mon enfant entend-il bien, sa vue est-elle bonne, a-t-il des malformations autres associées à son problème neurologique ?

Le diagnostic de la nature et de la cause des anomalies congénitales ou précoces du cervelet se fait à partir des signes cliniques neurologiques et associés, de l'analyse de l'IRM cérébrale et de bilans métabolique, électro-physiologique et génétique.

II. Un diagnostic, pour quoi faire ?

Adapter la prise en charge

Le diagnostic est posé grâce à des examens cliniques réalisés par des équipes médicales et paramédicales. Le cas échéant, il est complété d'une IRM cérébrale permettant de visualiser les structures cérébrales et du cervelet. L'objectif est de prendre en charge le mieux possible les troubles de l'enfant, même si leur cause est inconnue. En l'occurrence, dans un cas sur deux, on ne parvient pas à identifier la cause des maladies cérébelleuses du petit enfant.

Nommer la maladie, même si l'on ne connaît pas encore sa cause précise, c'est au moins définir le groupe auquel elle appartient. Cela permet de savoir de quoi on parle, de commencer à envisager l'évolution de l'enfant, de donner du sens à la situation. C'est aussi un premier pas vers la recherche de la cause.

Délivrer un conseil génétique

Chercher à diagnostiquer la cause de l'affection, c'est s'interroger sur son origine : est-elle génétique ou pas, familiale ou pas, quel est le risque de récurrence en cas de nouvelle grossesse ou de grossesse d'une autre femme de la famille, quel est le gène impliqué, la cause est-elle connue ou pas ? Si la cause génétique de la maladie est identifiée, par exemple, un diagnostic prénatal peut être proposé en cas de nouvelle grossesse.

Le syndrome de Joubert, par exemple, est d'origine génétique. Chaque parent est porteur d'une mutation génétique qui est transmise à l'enfant, mais 25 gènes sont connus comme pouvant être impliqués. Dans certains cas, l'étude génétique permet d'identifier la mutation dans l'un des gènes connus. Dans d'autres, le diagnostic génétique est négatif.

Enfin, le diagnostic génétique aura toute son importance pour certains protocoles de recherche – dans un avenir que nous souhaitons proche.

III. Comment réduire l'errance diagnostique ?

Le centre de référence¹ des malformations et maladies congénitales du cervelet est plurisites (Trousseau, Lille et Lyon) et pluridisciplinaire. Avec les centres de référence des déficiences intellectuelles de Paris et Lyon, il a organisé un réseau national de 12 centres de compétences² répartis sur le territoire, avec lesquels il entretient des échanges très réguliers. L'objectif est que chaque enfant, où qu'il se trouve en France, puisse avoir accès au diagnostic dans les mêmes conditions.

L'étape clinique du diagnostic

Afin de s'assurer que l'ensemble du réseau parle le même langage, un thésaurus a été élaboré. La classification des malformations du cervelet qui en découle repose sur les signes cliniques de l'enfant et les aspects de l'IRM cérébrale. En outre, pour s'assurer que chaque centre du réseau travaille de la même façon, des protocoles de diagnostic et d'exploration communs ainsi que des arbres décisionnels ont été définis. Ils permettent, en fonction des signes cliniques et de l'aspect de l'IRM cérébrale, d'établir une stratégie diagnostique et d'identifier les gènes à tester en priorité.

Ce réseau interagit régulièrement avec d'autres centres de référence en charge d'enfants présentant des signes cliniques très proches, comme les centres des maladies métaboliques, des maladies neurogénétiques, des maladies neuromusculaires ou encore des leucodystrophies. L'expertise clinique repose ainsi sur des discussions transverses et multidisciplinaires.

L'étape moléculaire du diagnostic

Des outils ont été développés dans le réseau national des laboratoires de neurogénétique, dans la perspective d'harmoniser l'offre diagnostique au niveau national et de mettre au point le diagnostic moléculaire le plus rapidement possible après l'identification d'un

¹ Les centres de référence ont pour missions de faciliter le diagnostic, de définir des stratégies de prise en charge, d'animer des réseaux, de coordonner les travaux de recherche et d'assurer les liens avec les associations de patients.

² Les centres de compétences ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence.

nouveau gène. Ainsi, depuis 2004, le laboratoire de neurogénétique de l'hôpital Trousseau a mis au point le diagnostic moléculaire pour une trentaine de gènes impliqués dans les anomalies congénitales du cervelet.

L'analyse moléculaire est effectuée en lien avec l'expertise clinique des centres de référence et des laboratoires de génétique moléculaire.

Pour reprendre l'exemple du syndrome de Joubert, le taux de diagnostic génétique est d'environ 40 % – alors même qu'aucun des gènes impliqués n'était encore connu il y a 10 ans. Ce taux est de 60 % pour les hypoplasies pontocérébelleuses, contre 1 % en 2007.

Il existe plusieurs méthodes d'analyse génétique. La méthode Sanger, qui consiste à analyser un à un les exons (partie codante du gène), est efficace et relativement fiable mais requiert beaucoup de temps. De nouvelles techniques ont récemment vu le jour, comme le séquençage à moyen et haut débit qui permettent d'analyser simultanément plusieurs gènes, voire tous les exons de tous les gènes (séquençage d'exome) ou encore le génome entier. Si elles permettent un séquençage plus rapide, l'interprétation et le tri des données obtenues (avec parfois de nombreux variants chez un même individu) sont très chronophages. Ces technologies constituent une véritable révolution, mais doivent être maniées avec précaution et toujours en lien avec la clinique.

La recherche

Il est important d'étudier les corrélations entre le génotype (les mutations, le gène en cause) et le phénotype (les signes cliniques de la maladie) chez les enfants dont les mutations affectent des gènes connus. Cela contribue à améliorer la connaissance sur la maladie et également à améliorer les stratégies de diagnostic.. Chez les enfants qui n'ont pas de mutation dans les gènes connus, la recherche vise à identifier de nouveaux gènes. Et là encore, les interactions sont nombreuses entre la recherche et le diagnostic.

IV. En conclusion

La clinique doit rester au premier plan, dans le diagnostic. En effet, une bonne évaluation clinique est à la base d'une bonne prise en charge. En outre, c'est elle qui aide à interpréter les résultats génétiques et à éviter des erreurs ou des conclusions hâtives.

Echanges avec la salle

De la salle

Vous avez parlé du rôle de la recherche dans le diagnostic, mais pas des traitements possibles à partir de ces recherches. Or tous les parents attendent avec impatience un traitement pour leur enfant, afin qu'il puisse guérir.

Lydie BURGLÉN

Ma présentation était ciblée sur le diagnostic, qui est la première étape pour connaître la maladie et le gène en cause. Nous en sommes aujourd'hui au stade de la compréhension de ces maladies, en vue de déboucher sur des approches thérapeutiques.

De la salle

Pourquoi l'étude moléculaire n'est-elle pas systématique ? Par ailleurs, l'ataxie congénitale est-elle nécessairement dégénérative ?

Lydie BURGLEN

Lorsque les gènes sont connus, nous disposons d'outils diagnostiques. Mais lorsqu'aucun gène n'est connu, l'approche ne peut être ciblée et nous réalisons des études pangénomiques qui consistent à examiner l'ensemble des chromosomes pour déceler d'éventuelles anomalies. Dans certains cas particuliers, il est possible de réaliser aussi une étude moléculaire non ciblée (çàd sans savoir à l'avance quel gène on doit analyser), qui est le séquençage d'exome (séquençage de l'ensemble des gènes du génome).

Concernant les ataxies congénitales, seules certaines formes sont dégénératives. Le plus souvent, les enfants détectés très précocement ne présentent pas de forme dégénérative et réalisent des progrès au fil des ans.

De la salle

Avec les nouvelles techniques, combien de temps faut-il pour poser un diagnostic ?

Lydie BURGLEN

Chaque cas étant particulier, le délai est variable. Avec le séquençage haut ou moyen débit, il faut deux mois en moyenne (à partir du moment où une série est lancée, ce qui n'est pas quotidien !) pour obtenir les premiers résultats qui devront ensuite être analysés et validés. Les analyses peuvent donc être très longues, mais ces nouvelles techniques, dès lors qu'elles seront bien mises en place, permettront de raccourcir considérablement ces délais.

Les syndromes cérébelleux

Pr Pascale de LONLAY

Pédiatre

**Centre de référence des maladies métaboliques,
Hôpital Necker-Enfants malades**



Les patients atteints d'un syndrome cérébelleux nous sont adressés à l'issue de différents types de consultations : neurologie, génétique, métabolisme, radiologie, neurochirurgie, ophtalmologie, orthopédie, rééducation fonctionnelle, etc. Leur prise en charge diagnostique et thérapeutique est alors pluridisciplinaire, l'objectif diagnostique étant de savoir si le gène impliqué est plutôt un gène du développement du cervelet ou un gène du métabolisme. Les prélèvements des patients sont ensuite envoyés vers un laboratoire chargé d'établir un diagnostic.

I. Le travail clinique

En 15 ou 20 ans, le nombre d'enfants avec un syndrome cérébelleux reçus en consultation à l'hôpital Necker-Enfants malades a fortement progressé. En 2006, face à ce constat, nous avons décidé d'engager une analyse rétrospective de tous les enfants présentant un syndrome cérébelleux. Nous avons d'abord classé ces syndromes en « malformations » ou en « signes cliniques et radiologiques plutôt métaboliques ».

Des progrès significatifs ont été enregistrés en moins de 10 ans. Comme cela vient d'être rappelé, alors qu'aucun gène du syndrome de Joubert n'était connu en 2003, nous en connaissons plus d'une dizaine aujourd'hui. Dans ce contexte, nous pouvons légitimement espérer réaliser de petits progrès en thérapeutique, outre les rééducations qui constituent déjà un réel traitement pour les enfants.

Bien qu'il s'agisse du même symptôme au départ, les pathologies cérébelleuses de l'enfant sont différentes de celles de l'adulte. Souvent, chez les enfants, les maladies sont fixées et non progressives.

II. Le lien avec les équipes de recherche

Le diagnostic connaît une véritable révolution depuis deux ans, avec le séquençage à haut débit de tous les exons du génome (séquençage d'exome). Chaque équipe de recherche étudie « ses » exomes dans sa spécialité, car l'analyse des variants exige beaucoup de rigueur et de prudence – tout variant n'étant pas nécessairement une mutation causale de la maladie.

Aujourd'hui, grâce à ces nouvelles techniques, les équipes identifient beaucoup de gènes et de nouveaux phénotypes pour un gène donné. Nous espérons que ce diagnostic moléculaire sera à l'avenir pris en charge par l'hôpital et non plus par les seuls centres de recherche ou les fondations.

Nous proposons maintenant de vous présenter deux exemples particuliers de recherche.

EuroCDG : description clinique et biologique des PMM2-CDG

Pr. Nathalie SETA

Laboratoire de biochimie, Hôpital Bichat

Alors que nous connaissons désormais un certain nombre d'enzymes et de gènes impliqués dans le CDG (anomalie congénitale de glycosylation), nous manquons d'informations sur la description clinique des patients.



I. Objectifs

Un groupe européen de chercheurs, biologistes et cliniciens a été constitué dans le cadre du programme de coordination de la recherche EuroCDG financé par l'Union européenne. Il a pour objectifs de mieux comprendre la variabilité clinique des PMM2-CDG (ex- CDG 1A) afin d'améliorer la stratégie diagnostique, de renforcer les connaissances sur l'évolution de la maladie, de préciser son histoire naturelle et d'étudier les relations entre phénotypes et génotypes.

Les PMM2-CDG sont ceux qui concernent le plus grand nombre de patients. En l'occurrence, les deux tiers des 194 patients de la cohorte française avec un diagnostic de CDG ont une mutation du gène PMM2.

II. Méthode et population d'étude

La première étape consiste à collecter des données, en général rétrospectives : données du génotype et données cliniques recueillies par des questionnaires envoyés aux cliniciens qui prennent en charge les patients concernés. Le recueil des données cliniques requiert beaucoup de temps. Un traitement statistique est ensuite effectué, en vue d'analyser l'ensemble des données.

Sur 105 patients atteints de PMM2-CDG, nous avons obtenu des données pour 95 sujets issus de 78 familles. Jusqu'ici, les études sur des groupes de patients portaient sur 26 sujets au maximum. Ces données cliniques sont encore en cours de traitement, mais nous sommes d'ores et déjà en mesure de décrire la population étudiée selon plusieurs caractéristiques :

- le lieu de vie (en famille, en famille et en maison spécialisée, en maison spécialisée seulement) ;
- la scolarisation (adaptée ou normale) ;
- la situation professionnelle ;
- le sexe (58 % de garçons et 42 % de filles) ;
- la situation géographique (30 % en Ile-de-France, sans doute du fait de l'errance diagnostique qui conduit à orienter vers le centre de référence, 8 % en Bourgogne, 8 % en Rhône-Alpes) ;
- l'âge (52 % sont nés avant 1997 et 40 % après 2000) ;
- l'âge de diagnostic (en forte diminution depuis les premiers diagnostics au milieu des années 1990) ;

- les circonstances de la demande de dépistage (principalement l'hypotonie, le retard psychomoteur et les syndromes cérébelleux) ;
- l'équipe de suivi (41 % en centre de référence, CHR, CHU ou CHG, 18 % chez le médecin de famille seul) ;
- le profil neurologique (principalement une anomalie du neuro-développement, un syndrome cérébelleux, une ataxie ou une hypotonie axiale) ;
- la rééducation (83,6 % des enfants suivent au moins une rééducation) ;
- la répartition entre les formes neurologiques pures et les formes neurologiques avec des atteintes associées (plus de 33 % des patients ont une forme viscérale, mais la majorité a une forme simplement neurologique. Par ailleurs, les atteintes multi-viscérales se retrouvent uniquement chez les enfants en bas âge).

Cette description clinique basique illustre le manque d'informations, pourtant essentielles pour améliorer la stratégie diagnostique et savoir comment évoluent les enfants.

Qui plus est, une thèse de médecine dirigée par Delphine Héron montre que les patients atteints de PMM2-CDG sortent des circuits médicaux quand ils atteignent l'âge adulte. Il est alors très difficile de les retrouver. Pourtant, leur besoin de suivi est réel.

Pascale de LONLAY

Dans l'évolution naturelle des PMM2-CDG, certains patients connaissent des stroke-like épisodes (pseudo-épisodes vasculaires cérébraux). L'étude EuroCDG montre aussi l'importance du traitement de la fièvre lors de ces épisodes, car elle détruit les enzymes qui sont thermolabiles.



Cervelet et cognition : état des causes génétiques et cellulaires d'anomalies du développement cérébelleux

Vincent CANTAGREL

**Chercheur dans l'équipe Inserm 781
(Laurence Colleaux)**



Un groupe se met en place au sein de l'équipe de Laurence Colleaux, à l'Inserm 781, qui a pour but de découvrir de nouveaux gènes mutés chez des patients atteints d'anomalies cérébelleuses sans diagnostic génétique. Nous utilisons des techniques nouvelles qui permettent d'identifier des mutations dans des gènes qui ne sont pas connus et nous sommes ensuite très intéressés par l'étude de la fonction de ces gènes au cours du développement et du fonctionnement du cervelet.

I. Présentation générale de la démarche

Après l'étape d'identification des mutations, nous devons d'abord nous assurer que ces dernières sont bien la cause des maladies étudiées. Nous essayons ensuite de comprendre les mécanismes conduisant à ces maladies, soit dans les cellules touchées, soit dans des organismes modèles.

Cette démarche de recherche fondamentale peut également présenter un intérêt médical, en permettant des découvertes qui pourront être transposées à d'autres maladies, comme des cancers du cerveau par exemple ou permette une découverte qui n'était pas du tout envisagée au départ comme cela est souvent le cas dans la recherche. Elle permet aussi de comprendre les mécanismes physiopathologiques – l'objectif étant, si possible, de trouver des pistes thérapeutiques pour les patients atteints d'anomalies du cervelet.

II. La recherche de mutations de l'ADN

L'ADN, qui se trouve dans le noyau des cellules, contient l'information génétique. Il est réparti dans plusieurs chromosomes et sa structure est celle d'une double hélice. Chacun des deux brins est constitué de nucléotides auxquels une lettre a été attribuée : il y en a 3 milliards au total dans notre génome !

Chaque chromosome peut être comparé à une bibliothèque pleine de livres. Très peu de ces livres (1 %) correspondent à des gènes particulièrement importants, car codant pour des protéines. Mais chacun raconte une histoire, avec un début et une fin, et certains mots sont essentiels à cette histoire au point que s'ils sont modifiés, l'histoire peut être totalement transformée ou prendre fin précocement. En l'occurrence, il existe plus de 20 000 gènes qui codent des protéines. Le séquençage classique peut être comparé à la lecture de 20 000 livres chapitre par chapitre, tandis que le séquençage d'exome équivaut à lire ces 20 000 livres simultanément. Cette nouvelle méthode produit beaucoup plus de données, mais nécessite du même coup un travail d'analyse beaucoup plus important. Celui-ci consiste d'abord à rechercher des erreurs de lettres. Certaines sont sans conséquences, mais

d'autres peuvent entraîner une modification importante de l'histoire – et peuvent ainsi être impliquées dans des maladies.

III. Le changement observé dans l'ADN est-il vraiment responsable de la maladie ?

Il est difficile de répondre à cette question. Une des façons d'y parvenir consiste à étudier si la mutation observée dans l'ADN a un effet sur la protéine codée par le gène. Un travail bio-informatique peut y aider, en permettant notamment la comparaison de ce gène chez l'homme avec celui d'autres espèces. L'une des validations les plus importantes consiste à identifier de multiples mutations dans différentes familles touchées par la même maladie.

Par exemple, nous avons voulu savoir si la mutation Y86C identifiée dans le gène ARL13B, dans le syndrome de Joubert, avait un lien avec la maladie ou non. Nous avons utilisé un organisme modèle, le poisson zèbre, dont le gène ARL13B a été supprimé. Son apparence est alors modifiée et un kyste est apparu au niveau des reins, comme dans le cas du syndrome de Joubert. Après injection du produit du gène ARL13B normal dans un autre poisson mutant, au stade embryonnaire, la maladie ne se développe pas et le poisson a une apparence normale. Mais après injection du produit du gène porteur de la mutation Y86C, le poisson présente une apparence très similaire à celui dont le gène ARL13B a été supprimé. Cette expérience montre que la mutation Y86C empêche le gène ARL13B de fonctionner correctement, ce qui suggère qu'elle est la cause de la pathologie.

IV. Que peut-on apprendre avec l'identification d'un nouveau gène dont les mutations causent un défaut cérébelleux ?

Une recherche a été menée en vue de comprendre par quel mécanisme une mutation dans un nouveau gène (AMPD2) dans une nouvelle forme d'hypoplasie pontocérébelleuse provoquait une mort neuronale. Nous avons utilisé des cellules de peau de patients, transformées en cellules souches puis en précurseurs neuronaux afin de disposer d'un tissu aussi proche que possible du tissu malade. Cette transformation a permis de constater que les cellules nerveuses des patients sont beaucoup plus fragiles que celles de la population de contrôle. Nous disposons donc d'un outil de recherche pour mieux comprendre les mécanismes neurodégénératifs présents dans la maladie.

Nous avons également utilisé des souris génétiquement modifiées comme modèles, grâce auxquelles nous avons appris que les cellules de Purkinje sont particulièrement affectées dans cette pathologie.

Enfin, nous avons disséqué la voie métabolique qui était affectée. En utilisant des intermédiaires de cette voie dont certains sont des molécules déjà testées dans d'autres études, nous sommes parvenus à réalimenter la voie de biosynthèse des nucléotides qui était affectée et à rétablir les niveaux de GTP (énergie cellulaire indispensable) qui étaient diminués dans les cellules des patients. L'utilisation de la molécule identifiée permet donc d'éviter une mort cellulaire précoce des cellules nerveuses. Nous espérons avoir trouvé une piste pour ralentir la progression de la maladie, ce qui suppose de confirmer sur un modèle comme la souris les résultats obtenus pour l'heure au niveau cellulaire. Cette étape sera à coup sûr très longue.

Echanges avec la salle

De la salle

Peut-on dire que le séquençage classique correspond à une lecture mot à mot avec les yeux tandis que le séquençage d'exome serait une lecture *via* un scan organisant les mots ?

Vincent Cantagrel

La différence entre les deux méthodes réside dans la taille de la séquence étudiée. Le séquençage classique cible un gène particulier, tandis que le séquençage d'exome permet d'obtenir la séquence complète de toutes les parties codantes de tous les gènes du génome. L'organisation de toutes ces informations intervient dans un deuxième temps.

De la salle

Peut-on imaginer d'analyser également les parties non codantes des gènes ?

Vincent Cantagrel

Oui. A terme, nous pourrions analyser l'ensemble du génome et techniquement nous savons déjà le séquencer. Mais une grande limite de cette approche est qu'il nous est difficile de comprendre l'effet des mutations que l'on peut y trouver. Nous estimons toutefois que 80 % des mutations se trouvent dans les parties codantes.

De la salle

Un travail sur le génome serait-il utile pour traiter des enfants avec un syndrome cérébelleux résultant des séquelles d'une chirurgie d'un cancer du cerveau ?

Vincent Cantagrel

Des approches génétiques telles que nous les réalisons sont malheureusement peu utiles dans ce cas de figure.

Claude Bayer

Les nouvelles méthodes de séquençage ont donné naissance à de nouveaux métiers, comme celui de biomathématicien qui élabore des programmes d'analyse rapide de toutes les informations recueillies.

Vincent Cantagrel

Ce métier n'est pas totalement nouveau, mais il est vrai que les généticiens ont grand besoin des informaticiens pour traiter toute la masse des données qu'ils recueillent.

De la salle

Quels sont les ordres de complexité selon qu'on analyse un gène seul ou plusieurs simultanément ?

Vincent Cantagrel

Analyser un gène à la fois ou 20 000 gènes simultanément sont deux démarches très différentes. Dans les analyses d'exome, il est possible de trouver quasi immédiatement un gène déjà connu comme étant impliqué dans la maladie, donc d'obtenir un résultat très rapidement. Il arrive aussi qu'aucune mutation ne semble impliquée dans la pathologie, peut-être parce que l'analyse bioinformatique n'est pas assez optimisée ou bien parce que les mutations impliquées se trouvent en dehors des exons étudiés.

De la salle

Combien de temps faut-il pour s'apercevoir qu'il n'y a pas de gène impliqué ?

Vincent Cantagrel

Parfois il nous arrive de voir rapidement qu'il n'y a pas de mutation candidate évidente pour être impliquée dans la pathologie. Dans ce cas de figure la situation est plus compliquée et les directions possibles sont multiples. Mais dans la majorité des cas, des mutations sont prédites pour affecter la fonction du gène potentiellement candidat. Il est alors très utile de pouvoir travailler avec de grandes cohortes, afin d'effectuer des comparaisons entre plusieurs patients dont le même gène est affecté et qui présentent la même pathologie.

De la salle

Quel volume représentent les données à analyser ?

Vincent Cantagrel

Un exome génère plusieurs gigas de données.

Hubert Bœuf

Une publication sur le gène SPG4 faisait état d'environ 10 centimètres d'épaisseur de feuilles de papier remplies uniquement de lettres les unes à la suite des autres. Cela donne une idée du volume !

Vincent Cantagrel

La gestion et l'analyse des données générées sont les principaux enjeux de la génétique actuelle, plus encore que le stockage, dont la capacité évolue de façon exponentielle.

LE CERVELET ET LES APPRENTISSAGES

Le rôle du cervelet dans les apprentissages langagiers et non verbaux

Olivier GILLES
Orthophoniste



Je travaille sur le rôle du cervelet et la rééducation des troubles qui lui sont liés depuis 15 ans. Mon ambition, aujourd'hui, est d'aider les parents à dialoguer avec les instituteurs ou les éducateurs pour que leur enfant soit compris, accompagné et intégré. Souvent, les parents craignent d'être trop exigeants vis-à-vis de l'école. Leur attente forte est légitime et spécifique à leur enfant. Mais il faut apprendre à ne pas s'enfermer sur son cas. Votre chance est là : en intéressant l'instituteur à votre enfant, vous allez l'intéresser au rôle du cervelet, qui intervient dans toutes les démarches d'apprentissage, donc chez tous les enfants.

A l'instar d'un iceberg, les syndromes cérébelleux présentent une partie émergée, celle des symptômes qui se voient et s'entendent (tremblements, troubles de l'équilibre, de la marche, de la parole, de la respiration, du suivi oculaire, etc.), mais aussi une immense partie immergée, celle des symptômes sous-jacents qui ne se voient et ne s'entendent pas (troubles du langage, de la réflexion mentale ou de la compréhension). C'est cette partie immergée que je souhaite mettre en lumière aujourd'hui.

I. Le rôle du cervelet dans l'ajustement de la motricité

Le cervelet intervient dans le maintien d'une posture debout, en coordonnant les muscles de façon à conserver l'équilibre par des micro-mouvements. Il sert à la marche, à la course et à la conduite. Si vous placez votre enfant en situation d'utiliser son cervelet, vous obtiendrez des résultats – en plaçant un obstacle sur le trajet de son fauteuil roulant par exemple.

Le cervelet intervient aussi dans les gestes et la respiration. Souvent, les enfants atteints d'une pathologie du cervelet ont tendance à agir d'abord, en bloquant conjointement leur respiration, puis à respirer. L'important est de leur permettre de coordonner simultanément leur respiration avec l'action.

Enfin, le cervelet intervient dans la voix, la parole et les déplacements oculaires (lecture, exploration visuelle de l'environnement).

Trop souvent encore, la rééducation porte sur le seul ajustement de la motricité. Mais il semble tout aussi important, sinon plus, de la focaliser sur l'apprentissage.

II. Le rôle du cervelet dans l'apprentissage

Le cervelet joue un rôle dans la compréhension du langage, l'acquisition du vocabulaire, l'acquisition des mimiques, la réflexion mentale, l'anticipation langagière et gestuelle, l'extrapolation visuelle et le calcul rapide. Par exemple, la compréhension du langage implique une motricité. Ainsi, lorsqu'une personne non atteinte de pathologie du cervelet écoute une autre, son cervelet fournit à certaines de ses neurones miroirs des informations précieuses pour reproduire à minima les mouvements de langage de cette dernière. C'est la théorie motrice de la compréhension du langage. En revanche, la motricité des patients atteints de syndromes cérébelleux rend souvent difficile cette acquisition en miroir. Il est alors important de favoriser les phrases courtes et séquencées par des temps de silence lorsqu'on s'adresse à un enfant, pour ne pas surcharger ses capacités de traitement moteur. Le même approche doit être mise en œuvre pour l'appropriation des mimiques expressives..

Le cervelet intervient également dans la réflexion mentale : il sert alors à comprendre, par exemple, comment mettre en route une machine à laver, par l'usage d'une « voix intérieure » réflexive (« *Alors, où dois-je appuyer en premier ?...* »).

Il permet aussi de séquencer la planification de sa parole en groupes de mots séparés par des silences. Les patients atteints d'un syndrome cérébelleux ne mettent pas en œuvre ces silences pour planifier ce qu'ils vont dire : ils ont tendance à planifier d'emblée la totalité de leur phrase, tant sur le plan articulatoire, respiratoire, grammatical que lexical. La tâche devient alors une tâche de mémorisation, très lourde à gérer. Le patient se trouve à bout de souffle, il cherche ses mots sans efficacité. Ainsi, plutôt que de l'orthophonie classique de correction du mouvement par répétition, mieux vaut travailler sur l'introduction de ces temps de silence.

Les skieurs ou les coureurs automobiles préparent leur course en faisant des micro-mouvements pour simuler leur futur trajet : le cervelet joue un rôle essentiel dans ces anticipations.

Le cervelet joue un rôle dans l'extrapolation visuelle : face à l'image d'un homme debout suivie de celle du même homme par terre, il permet d'imaginer visuellement une chute intervenue entre les deux images. Ce n'est pas le cas chez certains patients atteints d'un syndrome cérébelleux, qui ne se représentent pas l'image intermédiaire.

Enfin, le cervelet participe également à la capacité de calculer rapidement que 2 et 3 font 5, en étayant l'intériorisation des « distances » entre deux chiffres. En revanche, un enfant atteint d'un syndrome cérébelleux doit visualiser chaque chiffre compris entre 2 et 5 pour calculer leur somme. Le mieux est alors de l'aider à se représenter le chemin parcouru, plutôt qu'à apprendre par cœur des résultats d'addition.

Echanges avec la salle

De la salle

Comment travailler la « voix intérieure » et l'anticipation ?

Olivier Gilles

Par la frustration et la contrainte. Au billard, par exemple, le cerveau donne la force de tirer et le cervelet permet d'ajuster son tir. Le patient atteint d'un syndrome cérébelleux ne

modifie pas son tir de lui-même, ou alors il le fait de façon outrancière. Contraindre l'enfant à ne pas persévérer sur le moment, en fixant des temps de repos dans l'apprentissage, s'avère très efficace. Par exemple, dans l'apprentissage de la fluidité de lecture, l'enfant peut être contraint, dans un premier temps, à ne lire que des paquets de deux ou trois mots – et on lui accordera ensuite un degré de liberté supplémentaire, afin qu'il aménage lui-même sa capacité à gérer son débit de lecture.

Modifier certains paramètres permet également à l'enfant de s'adapter. Ne pas systématiquement remplir un verre d'eau de la même façon, par exemple, favorise l'apprentissage de la déglutition de l'eau. Un verre à moitié plein, au quart plein ou au trois-quarts plein, impliquera des mouvements de la tête et du bras différents.

Par ailleurs, l'idée selon laquelle « syndrome cérébelleux = une activité à la fois » est fautive. Certes, certaines activités ne sont pas compatibles, mais les travaux mono-tâches peuvent s'avérer également stériles en rééducation.

En résumé, il est indispensable de cadrer, contraindre, diversifier, paramétrer et organiser l'expérience.

Une institutrice

Que préconisez-vous pour les instituteurs ? Nous ne sommes pas formés et il nous est parfois difficile d'oser.

Olivier Gilles

Les grandes lignes pédagogiques que je crois avoir comprises sont la contrainte visuelle, formelle et temporelle. Il faut être plus technique avec un enfant atteint de syndrome cérébelleux qu'avec un autre.

Par exemple, je crée une contrainte oculaire en paramétrant la lecture par colonne de deux ou trois lettres, « à la chinoise ». Le dialogue est alors primordial pour « trouver » les mots écrits..

De la salle

Comment améliorer la compréhension fine et les capacités de réflexion de nos enfants ?

Olivier Gilles

Un enfant qui a un syndrome cérébelleux ne répète pas intérieurement les phrases qu'il entend. On ne peut pas l'y forcer – heureusement ! Il faut le laisser faire son expérience, par exemple en lui autorisant une seule lecture orale puis autant de lectures à voix basse qu'il veut. Cela lui permet d'expérimenter ce qui se passe quand il répète ou non, quand il s'arrête en pleine phrase ou pas. A cet égard, le support écrit peut être d'une grande aide.

De la salle

Les enfants ne disent pas toujours qu'ils ne comprennent pas un mot. Comment les aider à comprendre un lexique qu'ils ne maîtrisent pas ?

Olivier Gilles

Mon principe général d'action est de surprendre l'enfant. L'enfant ne fixe pas les mots complexes. S'il ne les répète pas sur le moment, il ne les réutilisera pas. Il m'arrive d'épeler un mot et d'en écrire un autre en même temps, par exemple.

Il faut voir si l'enfant est capable de réexprimer une consigne, à sa façon. Cela nous permet d'approcher ce qu'il a compris. Doubler l'information à voix haute pour favoriser l'appropriation de l'information permet de suppléer les neurones miroirs. Ce n'est pas en lisant plein de livres ou en écoutant plein de chansons qu'un enfant atteint de syndrome cérébelleux apprendra du vocabulaire : il faut qu'il soit actif dans l'appropriation.

De la salle

Quelles seraient vos consignes pour l'écriture ? L'ordinateur est-il un bon outil ? Par ailleurs, la pratique d'une activité musicale est-elle recommandée ?

Olivier Gilles

Chez l'enfant atteint d'un syndrome cérébelleux, le déplacement du doigt au-dessus du clavier et la frappe sont deux tâches distinctes, et c'est un obstacle pour s'approprier la frappe au clavier. Il convient donc de lui apprendre à déplacer latéralement ses doigts et à conserver de la force pour appuyer sur la touche. Par ailleurs, il est intéressant de voir comment l'enfant copie (lettre par lettre, deux lettres par deux lettres, mémorisation du mot entier avant sa copie en une seule fois), pour l'aider à se construire une bibliothèque mentale de mots et limiter les allers et retours successifs.

Quant à la musique, elle permet l'acquisition du rythme et des temps de silence. L'orthophoniste doit donc aussi apprendre à l'enfant à se taire, pour acheminer l'information au fur et à mesure.

De la salle

Faut-il laisser les enfants répéter un même mot avant de poursuivre sa phrase ?

Olivier Gilles

L'écholalie (répétition) est positive, à mes yeux, car c'est une appropriation, même pauvre, dans le cas d'enfants peu verbaux. Vous pouvez donc répéter les mêmes mots que votre enfant à votre tour. En outre, pour débloquer une parole répétée, il peut être utile d'entrer en contact physique avec l'enfant.

De la salle

Comment s'assurer qu'un enfant non verbal a bien compris une histoire ? Par ailleurs, que pensez-vous de la synthèse vocale ? Enfin, que pensez-vous de la méthode Makaton ?

Olivier Gilles

L'absence de développement du langage vient souvent d'une atteinte du vermis. L'enfant peut avoir des capacités motrices fines exceptionnelles (tourner les pages d'un magazine en regardant ailleurs) ... et maîtriser seulement 10 mots. Ces enfants se déplacent d'ailleurs beaucoup, comparativement aux enfants verbaux présentant un syndrome cérébelleux. Aussi faut-il trouver la bonne façon de gérer leurs déplacements, afin de libérer

l'investissement au niveau moteur global pour les aider à investir dans une motricité moyenne, en l'occurrence le langage. Les techniques sont nombreuses. Elles passent par le jeu, l'orthophonie ou encore le couplage orthophonie/psychologie dans les CAMPS ou les CMPP. S'inspirer du monde de l'autisme apporte beaucoup, également.

Par ailleurs, la synthèse vocale (émission de sons, de syllabes ou de pictogrammes par ordinateur) permet aux personnes qui ne peuvent pas articuler la parole de s'exprimer. Mais un enfant qui ne peut pas répéter peine à s'approprier les concepts et les mots – n'attendez donc pas qu'il s'approprie un outil technologique. Cela peut l'accompagner, toutefois.

De la salle

Comment travailler sur la respiration et certains sons chez un enfant langagier ?

Olivier Gilles

Il est important de lui apprendre à arrêter et reprendre régulièrement sa respiration, en lui faisant dire un mot, puis deux, etc. Là encore, l'expérimentation par la contrainte est efficace.

De la salle

Le travail sur la lecture permet-il d'améliorer le langage ?

Olivier Gilles

Oui, car la lecture permet au cervelet de se construire un tableau mental.

De la salle

Mon fils, qui se déplace en déambulateur, fait du piano depuis un an. Cela nous a permis de réaliser qu'il avait de réelles aptitudes, notamment en termes de mémorisation de la partition. Sans compter qu'il y prend beaucoup de plaisir.

Olivier Gilles

Les enfants aiment expérimenter. C'est une très bonne chose.

De la salle

Les kinésithérapeutes peuvent aider les enfants à respirer, donc à acquérir la respiration.

Olivier Gilles

Dans le syndrome cérébelleux, la respiration cesse quand une autre activité est effectuée. Je ne suis donc pas certain qu'il soit suffisant de la travailler de façon indépendante.

De la salle

Des études ont-elles été conduites sur les zones d'apprentissage dans le cervelet ? Le cervelet est-il capable d'activer d'autres zones pour permettre l'apprentissage ?

Olivier Gilles

Les crédits pour ces études sont rares... Il existe toutefois quelques études sur les neurones miroirs de l'hémisphère droit cérébelleux.

Emmanuelle Lacaze, neuro-psychologue

J'interviendrai sur le sujet abordé dans votre seconde question cet après-midi.

De la salle

Le cerveau peut-il compenser un cervelet atrophié ? Comment le stimuler dans cette optique ?

Olivier Gilles

Il faut empêcher la persévération et espacer les phases d'expérimentation pour permettre un transfert vers le cerveau. Un apprentissage court et répété est la meilleure démarche.

De la salle

Comment savoir si son enfant est verbal ou non, et quels apprentissages il pourra faire ?

Olivier Gilles

Il existe des tests d'évaluation entre 0 et 3 ans. Mais leur valeur prédictive sur le développement du langage écrit est, à mes yeux, inexistante.

De la salle

Comment décider de l'orientation scolaire en institution normale ou spécialisée d'un enfant atteint d'un syndrome cérébelleux sans se fonder sur son seul ressenti ?

Olivier Gilles

Je ne sais pas vous répondre.

De la salle

Peut-on commencer la rééducation tardivement pour stimuler les fonctions exécutives ?

Olivier Gilles

La rééducation n'est pas de la stimulation ! Mieux vaut se fixer des objectifs et observer les résultats étape par étape.

De la salle

Quand commencer l'apprentissage, chez les patients adultes ? Et quand l'arrêter ?

Olivier Gilles

Aucune donnée ne prouve l'absence de renouvellement neuronal chez l'adulte. Ce n'est pas une question d'âge ou de durée de rééducation, mais de contenu.

Hubert Bœuf

Le chant choral peut-il être positif pour les enfants atteints d'une pathologie du cervelet ?

Olivier Gilles

Si les enfants y prennent plaisir oui. Cela facilite aussi la répétition et l'appropriation du langage.

De la salle

Pensez-vous que la dyscalculie des patients souffrant du syndrome de Joubert peut être liée aux atteintes du cervelet ?

Olivier Gilles

Je n'ai rien lu à ce sujet. Les formations du Gepalm peuvent toutefois aider à construire un tableau mental utile pour le calcul.

Sophie Servent, orthophoniste

Il existe un lien entre la coordination fine manuelle et les difficultés mathématiques. Le petit enfant construit les nombres avec ses mains, par exemple.



La fratrie

**Régine SCELLES Professeur des universités
en psychopathologie**

**Psychologue clinicienne dans un service de soins
à domicile**



La fratrie constitue un thème central de mes travaux. Ma thèse, qui s'intitulait *J'ai mal à mon frère*, s'intéressait aux enfants non handicapés de la fratrie.

Mais il m'est ensuite apparu qu'il était tout aussi important de parler de la fratrie y compris du point de vue de l'enfant handicapé. Et pour cause, grandir en tant qu'enfant handicapé avec des frères et sœurs qui ne le sont pas est tout aussi complexe que de ne pas être handicapé et de grandir avec un frère ou une sœur handicapé(e).

I. Le handicap à hauteur d'enfant

La fratrie, c'est complexe !

Le plus souvent, les parents déclarent : « j'ai deux enfants et un enfant handicapé ». L'enfant handicapé qui entend cette phrase à plusieurs reprises s'interroge nécessairement sur sa place : dès lors qu'il n'est pas parent et qu'il ne fait pas non plus partie du groupe des « enfants », où se situe-t-il dans les générations ? Cette interrogation peut sembler très intellectuelle à première vue, mais à hauteur d'enfant, elle ne l'est pas du tout.

Il m'est également arrivé d'entendre un enfant handicapé dire : « j'en ai marre, j'ai 3 mères et pas de sœur », regrettant ainsi que ses deux sœurs occupent une position parentale plutôt que de jouer avec lui. Or pour grandir, un enfant handicapé a besoin de pairs.

Pour citer un autre exemple, une enfant de 7 ans m'a un jour déclaré : « tu sais, pour moi, c'est dur parce que je ne sais pas qui est mon frère : ce n'est pas un copain (sinon, je ne l'aurais pas choisi), ce n'est pas un vrai frère (car je ne peux pas faire ce qu'on fait avec un vrai frère), mais ce n'est quand même pas rien (je ne peux pas faire sans lui) ».

Une famille dont un des enfants est handicapé n'est pas une famille handicapée !

Avant de penser handicap, pensons normalité. Quand un enfant entend sa mère affirmer que son mari est parti parce que leur enfant est handicapé, il imagine automatiquement être à l'origine des difficultés de couple de ses parents. Pourtant, le plus souvent, ces difficultés préexistaient et le handicap n'a fait que contribuer à les renforcer. De façon plus générale, le handicap sert bien souvent, à tort, à expliquer des situations pourtant indépendantes de lui, comme une dépression, un « baby blues », un divorce ou une mésentente entre les enfants.

Il est primordial que l'enfant handicapé n'ait pas le sentiment d'être au centre de la famille, dans ce qui lui arrive de malheureux ou même d'heureux. Il doit prendre sa place, mais pas toute la place. C'est important pour sa socialisation, mais également pour ses frères et sœurs – qui risquent, s'ils ont le sentiment qu'il faut être handicapé pour intéresser les parents, de se créer un handicap pour attirer l'attention à leur tour.

En résumé, il est indispensable de positionner l'enfant au sein de son groupe de pairs : être à sa place et uniquement à sa place, c'est-à-dire un enfant parmi les autres – même s'il va de soi qu'un enfant handicapé mobilise nécessairement le temps des parents.

II. La parole autour de la maladie

L'annonce du diagnostic

Un travail de recherche mené auprès d'une trentaine de praticiens montre que lorsqu'un médecin annonce la maladie grave d'un enfant, il pense avant tout à la mère – et à sa souffrance. Il pense ensuite au « mari » (et non au « père »), qui devra soutenir la mère et préserver le couple qu'il forme avec elle. Ce n'est qu'en troisième lieu que le « père » est pris en compte. Il est alors vu comme celui qui demandera des comptes et à qui il faudra délivrer des informations. Viennent ensuite les frères et sœurs, au sens de potentiels porteurs de la maladie également et non comme souffrant psychologiquement de la maladie de leur frère ou sœur. Et ce n'est qu'en dernier lieu que le médecin pense à la famille élargie.

En outre, sur 30 médecins, 15 n'ont pas spontanément cité l'enfant malade, alors même qu'il est le plus souvent présent lors de la consultation d'annonce du diagnostic. Cela ne signifie pas que les médecins ne pensent pas à lui, bien au contraire. Cela montre que c'est à l'enfant qu'il est le plus difficile d'annoncer la maladie.

« Donner aux enfants les mots pour le dire » (F. Dolto)

- « Je sais que je suis handicapé, mais ne le dis surtout pas à maman que je le sais, car elle pense que je ne le sais pas. »
- « Je ne sais pas ce qu'a mon frère, mais cela doit être grave parce que quand ce n'est pas grave on n'en parle et là, on n'en parle pas. »
- « J'ai entendu ma mère dire à la voisine que le médecin avait parlé d'une maladie évolutive, qui obligera mon frère à être en fauteuil dans un an ou deux. »
- « Ma sœur a un retard psychomoteur. »

Quand on ne dit pas quelque chose à un enfant, il cherche coûte que coûte à se renseigner, tout en ménageant ses parents – surtout lorsqu'il comprend que ses parents voudraient prendre son handicap sur eux, créant ainsi une néo-réalité.

La très grande majorité des frères et sœurs que je rencontre ont entendu des mots clés, de façon directe ou indirecte, et se renseignent ensuite de leur côté – notamment sur Internet.

- L'enfant : « En vrai, on sait quelle maladie a ma sœur ? »
- Sa mère : « « Oui, tu sais bien, on te l'a toujours dit. »
- L'enfant : « Est-ce que c'est vrai qu'elle ne marchera plus ? »
- Sa mère : « Tu racontes des bêtises ! En plus, nous allons voir des médecins qui soignent les enfants ».

Il suffit d'un dialogue de ce type pour que l'enfant n'aborde plus jamais le sujet de la maladie de sa sœur, parce qu'il comprend que cela fait souffrir sa mère. Or les enfants ont besoin qu'on borde leur inquiétude, qu'on leur précise que la maladie – et la parole autour d'elle – n'est pas honteuse. Comme l'a montré Françoise Dolto, les parents doivent donner aux enfants les mots pour le dire, quitte à leur dire qu'ils ne savent pas (si c'est vrai).

Les questions qui naissent de la confrontation à la pathologie sont différentes de celles que se posent les adultes, mais elles sont tout aussi importantes. Et pour cause, le handicap n'est

pas la même chose selon l'âge ou la place que l'on occupe dans la famille. Les parents se représentent la maladie. Le petit enfant, lui, veut avant tout savoir si la maladie se guérit, si elle fait mal, pourquoi son frère ou sa sœur est handicapé et pas lui, ou encore quelles seront les conséquences de la maladie au quotidien. Avoir les mots pour penser et pour dire est primordial.

En outre, quand les parents laissent les enfants parler et les écoutent, ils comprennent mieux ce que signifie vivre avec un handicap.

De nombreux ouvrages existent, qui constituent de bons médiateurs pour pouvoir parler en famille des difficultés de l'enfant handicapé. Et il est primordial de le faire en la présence de ce dernier. Car un enfant qui se rend compte que tout le monde parle de sa maladie mais en son absence reçoit une image très attaquée de lui-même. Sans compter que l'enfant a vite fait de penser que s'il n'a pas le droit de savoir quelque chose d'important sur lui ou sur ses frères et sœurs, il n'a rien le droit de savoir du tout – et il s'empêchera même de savoir, pour ne pas courir le risque d'apprendre quelque chose qu'il n'a pas le droit de savoir. Il est donc très important de laisser les enfants parler entre eux de la maladie.

III. Le rôle de la fratrie

Prendre soin du lien fraternel est aussi important que de prendre soin du lien parents/enfants. Il est essentiel de permettre à l'enfant handicapé de bénéficier de sa fratrie, et vice-versa.

Parents, enfants : à chacun sa place

Les parents sont pour peu de choses dans ce qui se passe entre les enfants. Le mieux qu'ils puissent faire est d'ailleurs d'intervenir le moins possible dans ces relations ! Or tous les frères et sœurs d'enfant handicapé que je rencontre considèrent que leurs parents se mêlent trop de leurs affaires au prétexte du handicap. Certes, on ne choisit pas ses frères et sœurs. Ce sont les parents qui le font. En ce sens, ils sont responsables de l'existence d'une fratrie. En revanche, ils ne sont pour rien dans ce que les enfants font de ce qu'on leur donne. Pas plus qu'ils ne sont pas responsables des relations entre leurs enfants.

Des parents de quatre enfants dont le troisième souffrait de trisomie 21 ont longtemps appréhendé que le quatrième leur reproche de lui avoir imposé d'avoir un frère handicapé. En outre, ils avaient peur que leur fils handicapé ne soit pas aimé de ses frères et sœurs. Pour y pallier, elle déclarait « tout le monde l'adore » – mais chacun sait que personne n'est jamais adoré de tout le monde. Un jour, elle trouve son fils handicapé attaché à une chaise et ses frères et sœur tournant autour de lui en hurlant « tu es le totem de la forêt, tu dois brûler car tu portes malheur ! », comme si toutes ses craintes se réalisaient. Elle détache alors son fils et gronde les autres enfants en leur reprochant d'être méchants. Mais son fils handicapé le lui reproche : « de quoi tu te mêles, pour une fois qu'ils jouaient avec moi ! ».

Il n'est évidemment pas question de laisser un enfant handicapé se faire maltraiter par ses frères et sœurs. Mais il convient d'éviter de porter un regard « adultomorphe » sur les relations au sein de la fratrie. Dans l'exemple ci-dessus, le jeu des enfants n'est pas du même ordre que l'interprétation qu'en a fait leur mère.

Mon frère, pire ennemi et meilleur ami

L'enfant handicapé doit apprendre à se défendre et à gérer l'agressivité des autres. D'où l'importance qu'il fasse pleinement partie du groupe – à commencer par sa fratrie.

Tous les enfants savent que leur frère est à la fois leur meilleur ami et leur pire ennemi. Grâce à cela, ils apprennent que la haine ne tue pas et peut même être renversée en amour. Il est donc indispensable de permettre à un enfant handicapé de prendre sa place, de dire non, de résister à la pression de l'autre. C'est dans la fratrie que l'enfant apprend à vivre avec ses pairs.

IV. En conclusion

Il existe des moments où il est impératif de penser « fratrie » et pas seulement « parents ». Notamment à chacune des étapes suivantes, où il est primordial de favoriser les échanges entre les enfants :

- l'annonce de la maladie ;
- l'intégration de l'enfant en milieu ordinaire (il est important de savoir si un frère a parlé de son frère handicapé à l'école, par exemple) ;
- l'entrée en institution spécialisée (on a beaucoup écrit sur le ressenti des parents, mais beaucoup moins sur celui de l'enfant handicapé et encore moins sur celui de sa fratrie) ;
- l'adolescence (qui est très souvent un moment de révélation du handicap pour l'enfant concerné) ;
- quand les parents ne peuvent plus assumer la responsabilité de leur enfant handicapé (c'est alors ce dernier qui doit être au centre des décisions, qui doivent avoir été abordées suffisamment en amont).

« Quand je serai grande, je choisirai un mari qui prendra aussi ma sœur. Nous construirons trois maisons, une pour mon mari et moi, une pour ma sœur et une pour ma copine. Comme cela, ma sœur ne sera pas seule, et moi je ne serai pas seule à m'occuper d'elle. » Cette phrase d'une fillette de six ans montre combien il est fondamental d'aider les enfants handicapés à définir ce qu'ils souhaitent, et qui n'est pas nécessairement ce que leurs parents souhaitent.

Le rôle du cervelet dans les fonctions cognitives et le comportement

Emmanuelle LACAZE

Neuro-psychologue

**Centre de référence des pathologies du cervelet,
hôpital Armand Trousseau**



Comme nous avons commencé à le voir ce matin, le cervelet peut avoir des répercussions sur le comportement, les apprentissages, les fonctions cognitives et la régulation des émotions. Le cervelet a vu sa taille croître et sa structure se complexifier au fur et à mesure que les individus acquéraient des aptitudes nouvelles: la station debout, la marche bipède, l'adresse gestuelle, la parole...

Le cervelet (*cerebellum*) est composé de différentes parties.

Archéocérébellum : ce cervelet apparaît pour la première fois chez les poissons. Présent et fonctionnel chez l'homme, il assure la régulation des mécanismes musculaires qui permettent le contrôle de l'équilibre. Il est en relation directe avec les noyaux vestibulaires et a des fibres motrices à destination des muscles responsables du maintien de l'équilibre : les muscles axiaux (spinaux) et les muscles des ceintures. Lorsqu'il présente une défaillance, on peut observer une ataxie cérébelleuse.

Paléocérébellum : il s'est superposé progressivement au précédent chez les amphibiens, les reptiles et les oiseaux. Il comprend surtout la partie axiale du cervelet, appelée vermis. En connexion avec la moelle épinière et le tronc cérébral, il assure la régulation des activités musculaires de la posture (statique et dynamique, c'est-à-dire au cours du mouvement) par adaptation du tonus musculaire. Ce sont des activités motrices automatiques. Il est également présent et actif chez l'homme. Des voies d'informations périphériques (faisceau spino cérébelleux) informent le cervelet de l'état du tonus musculaire périphérique. Elles apportent les informations proprioceptives nécessaires aux modulations du tonus musculaire dans l'exécution du mouvement normal. En réponse, le cervelet envoie des informations qui passent par le noyau rouge dans le tronc cérébral, avec une voie motrice qui descend dans la moelle épinière. En complément de ce système, une autre voie de régulation provient du striatum. En cas de défaillance, on peut observer une hypotonie cérébelleuse, une augmentation de l'amplitude des mouvements passifs (ballants) ou encore une perte des réflexes normaux de la posture. La présence d'un retard psychomoteur souvent majeur souligne l'importance du vermis dans le développement des structures cognitives.

Néocérébellum : il constitue le lobe dorsal des mammifères, des primates et de l'homme. Constitué principalement par les hémisphères cérébelleux, il assure la régulation du déroulement du mouvement volontaire global. Il assure l'information du projet moteur en

provenance de l'aire motrice supplémentaire et des aires motrices associatives, des voies corticopontiques jusqu'au noyau dentelé.

De là partent deux boucles de rétroaction:

- la boucle pour la régulation du mouvement volontaire global: retourne vers le cortex moteur (aire 4) *via* le thalamus, => capsule interne : boucle d'organisation préliminaire de régulation du mouvement volontaire, dont l'activité précède le déroulement apparent du mouvement ;
- la boucle de régulation des activités musculaires cervico-faciales (muscles de la face, voile du palais, pharynx, diaphragme).

Lorsqu'il y a une défaillance, on peut observer un trouble de l'exécution des mouvements volontaires globaux par perte de l'organisation temporo-spatiale du mouvement : dysmétrie, hypermétrie, dyschronométrie, etc.

En résumé, le cervelet est connecté avec l'ensemble du cerveau et sert à l'équilibre, à la régulation, à la continuation et à la synchronisation des mouvements volontaires (marche, course, etc.) ou non conscients (déglutition, respiration, etc.), au langage, aux fonctions supérieures, aux apprentissages, à l'automatisation des nouvelles tâches et à la régulation des émotions. C'est pourquoi une atteinte du cervelet peut entraîner des troubles dans toutes ces sphères.

I. Etudes chez l'adulte

En 1998, Schmahmann et Sherman ont décrit le *Syndrome cognitif et affectif du cervelet*. Ils ont testé sur le plan cognitif 20 personnes ayant subi une lésion du cervelet à l'âge adulte. Leurs résultats mettent notamment en lumière une atteinte des fonctions exécutives (régies par le lobe frontal, comme la planification ou l'anticipation), de la cognition spatiale, du langage, etc., ainsi que des troubles de la modulation des émotions (apathie, indifférence affective, instabilité de l'humeur, etc). Il en ressort que le cervelet régule non seulement le moteur, mais aussi l'émotionnel.

Suite à cette étude, plusieurs études (Turner, 2007 ; Stoodley et al, 2010, 2012 ; Franck, 2013 ; ...) ont été conduites en IRM fonctionnelle afin de cartographier les différentes régions du cervelet et de mieux comprendre son fonctionnement. Elles ont permis de confirmer que ce dernier est en lien avec les aires frontales, mais aussi des aires du langage et visuo-spatiales. Par ailleurs, l'hémisphère cérébelleux droit est relié à l'hémisphère cérébral gauche et vice-versa. Les études ont permis alors d'observer une activité dans une tâche de langage dans l'hémisphère cérébral gauche et cérébelleux droit, par exemple. Et dans une tâche visuo-spatiale, elles ont permis d'observer une activation cérébrale droite et cérébelleux gauche. Ainsi, de nombreuses régions du cervelet ont pu être précisées comme il l'avait été fait dans le cortex cérébral chez l'adulte sain et cérébrolésé.

II. Le cervelet, co-processeur des apprentissages

L'apprentissage d'une nouvelle tâche active à la fois le cervelet et le lobe frontal. Puis, quand la tâche s'automatise, elle s'inscrit en mémoire procédurale et l'on observe alors une diminution significative d'activation dans le cervelet et le lobe frontal. Cela suggère

l'importance de la notion de routine et d'automatisation chez les enfants atteints d'une malformation du cervelet.

L'étude conduite en 2012 par Boduc et al. auprès d'enfants âgés de 1 à 6 ans présentant une malformation du cervelet a montré une corrélation entre le volume du cervelet et les troubles observés sur le plan moteur, du langage et des émotions. Il est trop tôt pour tirer des conclusions systématiques, mais il apparaît que lorsque l'hémisphère droit du cervelet est plus petit, on observe plutôt des troubles du langage. En outre, plusieurs études font une corrélation entre la diminution du vermis et un retard global des acquisitions – mais là encore, rien n'est systématique et certaines études contredisent ce lien entre volume du cervelet et importance des troubles. Les études chez les enfants sont plus récentes encore que celles chez l'adulte et un cerveau qui se développe avec une malformation se réorganise ce qui n'est pas le cas lorsque l'on observe des adultes avec une lésion acquise.

III. Les pathologies du cervelet

Les principales pathologies du cervelet sont le syndrome de Joubert et les syndromes apparentés, les hypoplasies pontocérébelleuses, les ataxies cérébelleuses congénitales, les agénésies ou hypoplasies du vermis et/ou des hémisphères et le syndrome de Dandy-Walker. Pour chacune d'entre elles, les troubles rencontrés ont un spectre très large allant du retard mental avec des troubles importants sur le plan moteur à des enfants avec une efficacité intellectuelle normale.

Les troubles récurrents liés aux pathologies du cervelet

Lenteur, fatigabilité, troubles des fonctions exécutives (attention, organisation, flexibilité mentale ...

Les enfants porteurs d'une atteinte du cervelet (syndrome de Joubert, ataxie congénitale, etc.) présentent souvent un ralentissement et une fatigabilité. La maîtrise des gestes leur demande beaucoup d'énergie et prend du temps. L'organisation des temps scolaires et des rééducations doivent être pensés comme un tout et prendre en compte cette fatigabilité. Il faut faire des choix et intégrer le plus possible les rééducations sur des moments propices pour permettre à l'enfant d'en bénéficier. Il faut faire des choix par période afin de gagner en qualité.

L'aide d'une AVS est souvent mise en place à l'école. Elle peut permettre selon les difficultés de l'enfant, par exemple d'expliquer les consignes et les répéter en utilisant d'autres mots. Le rythme scolaire est souvent aménagé avec une alternance de temps de travail et de pause pour favoriser la concentration. Un tiers temps lors des examens (sous la forme d'un temps supplémentaire ou d'un nombre de questions réduit) peut être demandé quand cela est nécessaire. Dans certains cas, scolariser l'enfant le matin et planifier ses rééducations l'après-midi constitue un bon compromis.

Trouble de la coordination visuo-motrice et de la régulation graphomotrice

Des troubles de la coordination visuo-motrice sont souvent observés notamment dans le syndrome de Joubert ou la présence d'une apraxie oculomotrice fait partie des troubles. La mise en place de l'orthoptie et le développement améliore les performances de l'enfant en grandissant. On observe également des difficultés d'ordre graphique, pour lequel l'outil informatique est parfois envisagé. Il permet de pallier le tremblement de l'écriture,

la fatigabilité que le contrôle du geste entraîne et la rapidité. Une évaluation par un ergothérapeute permet de juger si l'outil informatique pour tel ou tel enfant est pertinent et lui permettra d'être plus performant qu'à l'écrit ou non. Il est également souvent demandé à l'AVS d'être secrétaire. Ainsi, l'enfant écrit en manuscrit et quand il n'en peut plus ou qu'il faut aller vite, l'AVS peut l'aider. Cela permet aussi une meilleure relecture des cours et des devoirs. Pour les évaluations, lorsque l'AVS écrit, cela permet à l'enfant de se concentrer sur les réponses qu'il dicte à l'adulte. L'utilisation de photocopies pour les leçons est aussi une solution afin qu'il ne soit pas pénalisé le soir pour les devoirs.

Difficultés comportementales et relationnelles

Un large spectre de troubles des émotions et du comportement a été décrit chez des patients avec atteinte cérébelleuse acquise ou congénitale tels que de l'apathie, une indifférence affective, une instabilité de l'humeur, ou des comportements compulsifs, agressifs ou de panique [Baillieux, 2008]. Certains ont un abord trop direct ou sont désireux de relations exclusives. D'autres connaissent des moments de colère, ou de grande tristesse. D'autres encore ont tendance à rester en retrait et à ne pas prendre d'initiative. Ce manque d'initiative peut dérouter. Ces enfants ont besoin d'être sollicités régulièrement.

Certains enfants montrent également des difficultés de perception des émotions ce qui rend difficile l'ajustement affectif à l'autre. Ils ont besoin d'apprendre à décrypter les émotions, ainsi que le comportement à adopter.

Un suivi psychologique peut les aider à se connaître, à gérer leurs réactions et leur permettre d'évoluer dans leur relation avec les autres.

En conclusion

Le cervelet est connecté à l'ensemble du cerveau et participe aux apprentissages. L'enfant porteur d'une atteinte du cervelet nécessite du temps, de la répétition, d'être régulièrement sollicité et d'alterner avec des temps de pause.

L'exploration des troubles du comportement et de la reconnaissance des émotions présente un champ à explorer.

Le travail familial est essentiel lui aussi.

Echanges avec la salle

De la salle

Les fonctions du cervelet (équilibre, régulation des émotions) évoluent-elles avec le temps ?

Emmanuelle Lacaze

La construction du cervelet débute *in utero* et se poursuit durant les premières années de vie, en même temps que les apprentissages (marche, parole). Rien n'est figé. La plasticité du cervelet est encore mal connue, mais elle est réelle. Par ailleurs, je ne pense pas qu'un trouble de la régulation des émotions pourrait apparaître tout à coup – soit on ne l'aurait

pas décelé plus tôt, soit il ne se serait pas exprimé dans l'enfance. On observe plutôt des progrès dans le temps.

De la salle

Parvient-on à faire le lien entre les problèmes observés sur le plan psychologique, métabolique ou même moteur, et ce que montre l'IRM fonctionnelle ?

Emmanuelle Lacaze

Oui, chez les adultes qui ont subi une lésion à un moment donné. Mais chez l'enfant, qui se construit avec sa malformation et dont le cervelet se réorganise en conséquence, il n'y a pas toujours de lien direct entre ce que l'on voit à l'IRM et la clinique. Mais les techniques d'imagerie évoluent et les recherches sont de plus en plus nombreuses dans ce domaine.

De la salle

Quelle est la substance du cervelet qui est atrophiée ?

Emmanuelle Lacaze

Tout dépend des pathologies. L'atrophie peut être au niveau des hémisphères et/ou du vermis.

De la salle

Le cervelet est-il le seul concerné, ou la relation avec le cortical/frontal intervient-elle également ?

Emmanuelle Lacaze

Quand un patient subit une atteinte du lobe frontal, on observe les mêmes troubles des fonctions exécutives que certains avec un trouble du cervelet. L'absence d'initiative, par exemple, vient de la région frontale. On la retrouve aussi dans la dépression. Aller vers la personne et la stimuler revient, en quelque sorte, à pallier le fait que le cervelet n'envoie pas de retour au lobe frontal.

De la salle

Y a-t-il des cellules souches dans le cervelet ?

Un chercheur en neurosciences

Non, même si d'autres régions du cerveau adulte présentent des cellules souches.

De la salle

Il est difficile, en tant que parent, d'associer les troubles du comportement à la déficience du cervelet. C'est mal pris en compte également par certains professionnels. On les met souvent sur le compte du manque d'autonomie, mais il ressort de votre intervention que ce n'est pas seulement cela. Comment faire pour améliorer la connaissance dans ce domaine ?

Emmanuelle Lacaze

Je suis en train de construire un réseau, notamment avec des psychologues cliniciens.

Régine Scelles

Il est aussi mauvais d'ignorer ce qu'il en est du substrat somatique du trouble du comportement que d'ignorer ce qu'il en est de son substrat psychique. Un dialogue entre psychologues et somaticiens est indispensable. Pour autant, un enfant avec un syndrome cérébelleux est avant tout un enfant, qui doit faire avec ses troubles. A cet égard, je considère qu'il faut limiter le nombre d'interventions adulte/enfant (celui qui sait/celui qui ne sait pas), qui peuvent avoir une influence sur certains troubles du comportement. Le cervelet donne une vulnérabilité au trouble du comportement. A nous de travailler avec l'enfant pour que cette vulnérabilité ne provoque pas des troubles du comportement systématiquement. Ces enfants ont du mal à ajuster la distance à l'autre. Certains n'y arrivent jamais, tandis que d'autres y parviennent grâce à des ajustements.

Les circuits du cervelet ne font pas tout : l'humain a aussi une petite influence sur eux. Il faut se méfier de ne pas entretenir l'idée que le trouble du comportement est normal. L'important est de trouver le juste milieu.

Hubert Bœuf

L'enfant ne présente-t-il pas davantage de troubles du comportement quand il est fatigué ?

Régine Scelles

Si, comme tous les enfants ! Plus un enfant est fatigué ou angoissé, moins il a d'énergie psychique pour contrôler son comportement. On attribue parfois au cervelet quelque chose qui relève plutôt de la fatigue.

Ilham

Les mamans de l'Antenne voulaient aborder le thème de la gestion des émotions pour que les parents soient avertis que les troubles du comportement ne sont pas toujours un caprice ou le résultat d'une éducation, contrairement à ce qu'avancent certains discours culpabilisants.

Emmanuelle Lacaze

La tâche des parents est très compliquée ! Le bon dosage s'instaure dans le dialogue et le suivi.

Régine Scelles

Au cours d'une récente conférence, un jeune homme expliquait qu'il souffrait car il ne comprenait pas ce qui se passait et qu'il ne pouvait que constater les dégâts. Il lui a fallu du temps pour verbaliser qu'il était lui-même angoissé de ce qu'il ne maîtrisait pas.

Il est essentiel de ne pas culpabiliser l'enfant – ce qui ne veut pas dire qu'il ne faut pas le responsabiliser. Parfois, les frères et sœurs peuvent apporter une aide en raison de leur grande proximité. La psychothérapie permet aussi d'outiller l'enfant, pour l'aider à trouver ce qui favorise ses troubles du comportement et à s'adapter le mieux possible à sa position. Cela confère en outre une meilleure image de soi que si l'on est simplement considéré comme la victime d'une pathologie angoissante.

Les mots utilisés peuvent aussi avoir une influence sur le comportement. D'où l'importance de demander aux enfants ce qu'ils ont compris.

Claude Bayer

Ainsi que cela a bien été montré, il est primordial de conserver des temps de décompression pour les enfants, qui sont trop souvent sur-sollicités.

Par ailleurs, un enfant atteint d'un syndrome cérébelleux se pose-t-il la question de son intégration dans un milieu ordinaire/protégé ?

Enfin, plus les apprentissages sont répétitifs et automatisés, moins le risque de les perdre est-il élevé – à condition que la maladie ne soit pas évolutive ?

Régine Scelles

Pour grandir, il faut toujours avoir des « presque mêmes que soi » à qui s'identifier. Emmanuelle Laborie, qui n'avait jamais vu une personne sourde âgée de plus de 9 ans, pensait qu'un sourd mourait à 9 ans. Elle vivait pourtant en milieu ordinaire. Il est très important que l'enfant se représente ce que signifie devenir adolescent puis adulte avec sa pathologie. C'est compliqué, dans la mesure où chacun a un devenir différent même s'il a la même pathologie. Cela implique de donner l'occasion de cheminer avec des « égaux ».

Le co-apprentissage entre enfants est essentiel psychologiquement, pour se construire – car devenir adulte, c'est aussi être en position de transmettre. L'enfant ne doit pas être uniquement en position d'apprendre de l'autre, il doit aussi être mis en position d'apprendre à l'autre.

Il faut que chacun devienne « comme lui-même », pas « comme les autres », en tirant sa valeur de ce qu'il est et non de ce qu'il doit être ou de ce qu'on voudrait qu'il soit. L'objectif est surtout de mettre l'enfant en situation d'être juste bien comme il l'est. D'où l'importance de pouvoir être avec d'autres dans une position égalitaire, sans objectif d'apprentissage. Les intégrations scolaires en individuel abordent cette problématique.

Claude Bayer

Les parents ne sont pas toujours les mieux placés pour pouvoir choisir entre intégration individuelle ou non.

Régine Scelles

Placer l'enfant au cœur de la réflexion est incontournable pour faire le meilleur choix. Il faut écouter les enfants, car nous ne sommes pas à leur place – et encore moins dans l'école.

La méthode Padovan : réorganisation neuro-fonctionnelle

Sophie SERVENT

Orthophoniste

Orthophoniste depuis 35 ans, j'ai longtemps fait de la rééducation classique ainsi que de la rééducation mathématique avec le Gepalm. Avec cette technique, j'ai eu le sentiment d'aider mieux le patient, qui construit lui-même son apprentissage grâce aux situations qu'il doit gérer en rééducation. Puis, nourrissant un sentiment croissant d'insatisfaction et ayant souvent l'impression d'être obligée de forcer le passage de l'apprentissage chez des patients qui n'en étaient pas encore là, j'ai recherché d'autres façons de travailler. C'est alors que j'ai rencontré la méthode Padovan, qui a répondu à mon questionnement. Il s'agit d'une technique de rééducation fondée sur la prise en charge globale de l'enfant.



I. La méthode Padovan

La méthode Padovan a été créée au Brésil voilà 40 ans par Beatriz Padovan aujourd'hui âgée de 86 ans. Institutrice Steiner³, cette dernière s'est particulièrement intéressée à la pédagogie avant de suivre des études d'orthophonie et de poursuivre ses recherches pour dépasser le travail sur les seuls symptômes que sont les difficultés d'apprentissage de certains enfants. En outre, Beatriz Padovan dispose d'une connaissance très approfondie de la sphère orofaciale pour avoir dispensé des cours en faculté d'orthodontie. Aujourd'hui, sa méthode est enseignée par sa fille, Sonia Padovan, médecin en pédopsychiatrie, psychiatrie de l'adolescent et neuropsychologie.

Pour élaborer sa méthode, Beatriz Padovan s'est appuyée à la fois sur une conférence de Rudolf Steiner intitulée « Marcher, parler, penser » et sur les travaux de Temple Fay, neurologue américain. Ce dernier a notamment cherché à savoir si la répétition passive de « gestes patrons » pouvait favoriser une évolution chez les enfants malades.

« Marcher, parler, penser »

Rudolf Steiner a montré que la marche prépare la parole, qui prépare la pensée. Ces trois activités se développent à partir de notre programme génétique. Et ce, de façon concomitante : mise en place de la marche la première année, puis du langage la deuxième année et de la pensée à partir de l'arrivée du « je », entre sa deuxième et sa troisième année.

Marcher, c'est passer de la position horizontale à la position verticale en se libérant de la force gravitationnelle. Ce passage détermine ensuite toutes les étapes neuro-évolutives du développement, qui amènent à la marche debout. C'est un mouvement qui intègre l'ensemble du corps, et qui est limité dans le temps et dans l'espace.

³ Rudolf Steiner, philosophe et pédagogue hongrois du début du 20^{ème} siècle

Le langage commence par la communication. En l'occurrence, un nouveau-né commence à communiquer dès le début de sa vie, avec la totalité de son corps. Progressivement, les grands mouvements du corps deviennent de petits mouvements orofaciaux qui permettent d'accéder au langage. Le langage, lui, permet de se libérer du temps : en effet, on peut parler du présent, mais aussi du passé et du futur.

Penser, c'est élaborer des idées, s'adapter à son environnement, apprendre. Mais ce sont aussi des mouvements : quand on pense, des mouvements infimes se produisent dans la tête. Ils sont invisibles, mais ils existent et sont entièrement libérés du temps et de l'espace.

Les « gestes-patrons »

Tous les enfants passent par les mêmes gestes stéréotypes, appelés « patrons », quel que soit leur environnement. Pour autant, tous les enfants ne passent pas par toutes les étapes du développement. Par exemple, tous les enfants ne passent pas par la marche à quatre pattes avant de marcher debout – ce qui ne signifie pas qu'ils ne pourront pas marcher. Pour Temple Fay, faire passer passivement ces étapes aux enfants malades leur permettrait de développer leurs mouvements.

II. La réorganisation fonctionnelle

Notre système nerveux gère les fonctions qui nous permettent de vivre : fonction neuro-végétative (respiration, digestion, battements du cœur...), fonction sensorielle (réception de l'environnement par les sens), fonction motrice (émission de mouvements), fonction du langage, fonction cognitive de la pensée, et fonction psychique et émotionnelle. Une thérapie Padovan vise à informer le système nerveux en parlant son propre langage, c'est-à-dire en utilisant comme outil de réhabilitation les fonctions auxquelles nous pouvons accéder – en l'occurrence, les fonctions motrices.

Les principes fondateurs sont les suivants :

- réinstaller la fonction d'une manière physiologique en récapitulant la séquence entière des mouvements neuro-évolutifs ;
- ne pas insister sur les symptômes et les difficultés ;
- fortifier les niveaux inférieurs pour les amener à maturation ;
- travailler l'individu comme un tout.

La plasticité neuronale

Nos projections corticales (la représentation de notre corps dans le cerveau) s'organisent au fur et à mesure de notre maturation, et se développent grâce à la myélinisation (lors de la mise en connexion des neurones). Plus les circuits neuronaux sont efficaces et fluides, moins ils nécessitent d'effort et d'énergie neurologique.

La méthode Padovan récapitule les différents mouvements de l'évolution, depuis la position horizontale jusqu'à la position verticale et la marche dite croisée, en passant par les mains, les yeux et la sphère orofaciale. C'est une succession de séquences : une séquence neuro-évolutive corporelle complète (depuis le balancement dans un hamac, pour rappeler les mouvements du fœtus dans le ventre de sa mère), jusqu'au roulé, au rampement croisé et la marche debout ; une séquence neuro-évolutive des mains ; une séquence neuro-évolutive des yeux et une séquence neuro-évolutive orofaciale (qui travaille sur les fonctions pré-linguistiques : respiration, succion, mastication, et déglutition). L'objectif est d'instaurer et

de répéter les mouvements fondamentaux. Tous les mouvements que l'enfant doit effectuer de façon répétitive sont accompagnés de poèmes ou de comptines afin de donner du rythme, du langage et de la matière à penser. Les poèmes sont choisis et évoluent en fonction de l'âge et de l'évolution des enfants.

Les « trois R » : rythme, régularité, répétition

Pour être efficace, La méthode Padovan, nécessite du rythme (donné par la voix et imprimé par le geste du thérapeute, indispensable pour favoriser l'intégration des informations données), de la régularité (avec deux séances par semaine au minimum) et de la répétition (avec la reprise systématique de toutes les séquences à chaque séance). Ces « trois R » permettent d'améliorer non seulement les symptômes de la pathologie (dyslexie, retard de langage ...), mais aussi l'autonomie ou l'attention de l'enfant.

Pour les patients atteints de pathologies du cervelet, au sein d'une séquence Padovan, il nous faudra accorder une attention toute particulière à l'axe central, aux mouvements homolatéraux (70 % des fibres du cervelet étant homolatérales), mais également à tout ce qui touche à l'équilibre et au rythme.

III. En conclusion

« Celui qui suit ce que la nature nous montre et nous apprend à moins de risque de faire des erreurs ». Cette citation de Beatriz Padovan illustre à quel point sa méthode respecte l'être humain dans ce qu'il est au fond.

Les études et les recherches sur cette méthode – qui est également utilisée par des kinésithérapeutes ou des psychomotriciens – méritent d'être développées.

Echanges avec la salle

De la salle

Quels types de résultats obtenez-vous avec cette méthode ?

Sophie Servent

Il est difficile de répondre de façon générale à cette question, cette méthode n'est pas une baguette magique ! Ce que je peux dire c'est qu'elle permet réellement, dans un 1^{er} temps de faire évoluer les patients et ce de façon globale (meilleure coordination, meilleure attention...), puis le travail se fait peu à peu sur les éléments pathologiques qui ont amené le patient en orthophonie.

De la salle

Ma compagne suit une thérapie Padovan à raison de deux séances par semaine. Les premiers résultats sont apparus après quelques mois. Sa marche est devenue progressivement moins ataxique et sa dysarthrie s'est réduite. Il semble aussi que cette méthode améliore l'endurance.

Sophie Servent

Des améliorations sont également enregistrées au niveau de l'articulation.

De la salle

Ma pathologie du cervelet a été diagnostiquée quand j'étais adulte, mais je présentais déjà des troubles de l'équilibre étant enfant. Il s'agit probablement d'une forme d'ataxie congénitale qui dégénère très lentement. Grâce à la méthode Padovan, j'espère qu'elle ne devrait plus évoluer.

Ilham

Mon fils avait une hypotonie globale importante. La méthode Padovan lui a permis de mieux coordonner ses mouvements, qui se fluidifient au fur et à mesure des séances. Sa motricité fine s'est également accrue. Cette méthode l'aide donc beaucoup.

Olivier Gilles, orthophoniste

Je suis à la fois admiratif et intéressé, et dubitatif. Quelles sont les bases scientifiques de la régénération d'une fonction par une obligation passive ?

Sophie Servent

Je suis orthophoniste, pas scientifique – d'où mon souhait que des chercheurs s'emparent du sujet. Mais je peux faire part de mes observations au quotidien : je vois des évolutions. Je ne sais pas comment ou pourquoi, mais je les constate. Il est difficile de vous répondre plus avant. Je suis un thérapeute de terrain, et ce que j'observe sur le terrain est positif.

Olivier Gilles

L'erreur a toute son importance. A cet égard, il me semble que l'automatisation par une répétition n'a pas sa place dans la prise en charge d'un syndrome cérébelleux, à moins d'être une automatisation diversifiée. L'appétence de l'enfant va vers la modulation. Tant mieux si vous constatez des évolutions, mais sur le plan scientifique, c'est assez effrayant !

Les études sur la rééducation du cervelet dans le monde animal, en l'occurrence le rat que l'on intoxique avec de l'alcool pour créer une lésion cérébelleuse, montrent qu'en modifiant chaque jour l'environnement, les stimulations et les prises de risques on obtient une réharmonisation axonale. C'est totalement contraire à la mobilisation passive. La rééducation, c'est responsabiliser un individu pour qu'il mette en œuvre des savoirs-faire de façon consciente ou automatique.

Sophie Servent

Et pourtant la méthode Padovan favorise l'évolution positive de ces patients.

Ilham

Mon fils ne tourne plus la tête pour regarder quelqu'un, mais il tourne les yeux avant de tourner sa tête, grâce à des mouvements de coordination qu'il ne pouvait pas faire avant.

Claude Bayer

C'est aussi en faisant des erreurs qu'on apprend : ne faut-il pas éviter de trop réduire le risque d'erreur ?

Sophie Servent

Notre démarche ne rejette pas les erreurs. L'objectif est de donner de rendre l'enfant disponible, de lui donner les moyens de faire son apprentissage autant que possible seul, grâce à un travail sur le plan fonctionnel. Cette méthode lui procure des outils. Nous nous positionnons dans une autre dynamique.

De la salle

C'est d'ailleurs ainsi que j'interprète la citation de votre conclusion, et non comme une invitation à bannir les erreurs. Elle signifie que la méthode Padovan tente de fournir au patient un cheminement similaire à celui que nous montre la nature, en termes d'évolution, et qu'en cela, le thérapeute ne risque pas de faire des erreurs.

Sophie Servent

Cette citation reflète en effet le point de vue du thérapeute.

Olivier Gilles

C'est aussi une façon d'idéaliser le développement physiologique. C'est faire comme si le développement « normal » était un long fleuve tranquille, une suite d'étapes logiques.

Sophie Servent

La plupart des patients y trouvent leur compte. Il ne s'agit en rien de plaquer une méthode inadaptée sur un enfant, mais de reconstituer une sorte de sécurité intérieure, corporelle, en lien avec de la pensée et du langage. Les enfants trouvent du plaisir à venir chez moi.

Olivier Gilles

Dans quels cas trouvez-vous des limites à l'application de cette méthode ?

Sophie Servent

J'avance avec chaque patient comme il est. La limite serait le ras-le-bol de l'enfant, ou sa difficulté à supporter une séance. Chaque séance est adaptée à chaque enfant, à chaque fois. Cette adaptation repose sur une grande observation du corps, mais aussi sur les remarques des parents. Ainsi que je l'ai précisé, cette méthode n'est en rien une baguette magique. Nous ne sommes pas dans la dynamique d'obtenir un résultat précis, mais en cherchant à faire une séquence la plus fluide et ajustée possible, je sais que le patient en tirera des bénéfices sur le plan fonctionnel et c'est ce que j'observe.

Claude Bayer

Y a-t-il des enfants sur lesquels la méthode ne fonctionne pas ?

Sophie Servent

Nous observons des évolutions, mais pas toujours aussi poussées que celles que nous attendions.

Ilham

Le moment est venu de nous quitter. Je vous remercie tous pour votre présence.

Liste des centres de références concernant les divers syndromes cérébelleux

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

Coordonnateur : Pr Pascale DE LONLAY

Unité fonctionnelle métabolisme Pôle 1 Pédiatrie générale et multidisciplinaire - INSERM U 663

Hôpital Necker - Enfants Malades 149 Rue de Sèvres 75743 PARIS CEDEX 15

Tél. : 01 44 49 48 52

Centre de référence des maladies mitochondriales

Coordonnateur : Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER

Service de génétique médicale CHU Hôpital l'Archet 2

151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079 6202 NICE CEDEX 3

Tél. : 04 92 03 62 43

Centre de Référence pour les Maladies Mitochondriales de l'Enfant à l'Adulte (CARAMMEL)

Coordonnateur : Pr Arnold MUNNICH

Service de Génétique Médicale Hôpital Necker - Enfants Malades (Paris) Tél. : 01 44 38 15 07

cr.carammel@nck.aphp.fr - http://asso.orpha.net/CARAMMEL/carammel_020.htm

Centre de référence des syndromes neurologiques paranéoplasiques

Coordonnateur : Pr Jérôme HONNORAT

Service de neurologie B Hôpital Neurologique et Neurochirurgical Pierre Wertheimer

59 boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX Tél. : 04 72 35 58 42

Centre de référence des maladies neuro-génétiques

Coordonnateur : Pr Alexis BRICE

Département de génétique et cytogénétique CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière

47-83 Boulevard de l'Hôpital 75651 PARIS CEDEX 13 Tél. : 01 42 16 13 47

Centre de référence des maladies neuro-génétiques

Coordonnateur : Pr Dominique BONNEAU

Service de génétique Hôtel-Dieu Nord CHU d'Angers

4 rue Larrey 49933 ANGERS Cedex 9 Tél. : 02 41 35 46 13

Centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet

Coordonnateur: Dr Lydie BURGLEN

Unité de génétique clinique et neuro-génétique - Laboratoire de biologie moléculaire

Service de génétique et embryologie médicales CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau

26 Avenue du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS CEDEX 12 Tél. : 01 44 73 67 27

Centre de référence des leucodystrophies

Coordonnateur: Pr Odile BOESPFLUG-TANGUY

Service de neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques CHU de Paris - Hôpital Robert Debré

48 Boulevard Sérurier 75019 PARIS Tél. : 01 40 03 40 20

La plate-forme Nouvelles technologies

La plate-forme Nouvelles technologies de l'hôpital Raymond POINCARÉ (92380 - GARCHES -

Tél. 01 47 10 70 61) est à même de pouvoir faire un bilan de vos difficultés quotidiennes,

aptitudes à la conduite et vous conseiller pour le choix d'équipements comme fauteuil roulant,

clavier d'ordinateur, appareil de synthèse vocale, aménagements du véhicule, du poste de

conduite.

La Fondation Groupama pour la santé

Créée en 2000 à l'occasion du centenaire de Groupama, cette fondation entièrement dédiée à la lutte contre les maladies rares agit pour :

- Favoriser le diagnostic par la diffusion des connaissances sur ces maladies
- Faciliter le quotidien des patients et de leurs familles en soutenant leurs associations
- Encourager la recherche médicale par l'attribution de bourses

www.fondation-groupama.com



*fondation Groupama
pour la santé*

Vaincre les maladies rares