

Université Paul Sabatier
Faculté de Médecine Toulouse Rangueil
Institut de formation en Psychomotricité

**La prise en charge psychomotrice chez les enfants atteints du syndrome de
Williams et Beuren**

AUGER Jeanne

Mémoire en vue de l'obtention du Diplôme d'Etat de Psychomotricité
Juin 2009

Ce mémoire a été supervisé par
Mme MONSAN Elise

REMERCIEMENTS

Merci à Mme Monsan de m'avoir suivi et aiguillé tout au long de ma démarche.

Un grand merci également à Claire et Elodie de m'avoir soutenu lorsque j'ai changé de sujet et de m'avoir accompagné dans la réalisation de ce mémoire.

Merci à Arnault et à ses parents.

Enfin, merci à tout ceux qui m'ont soutenu de près ou de loin.

SOMMAIRE

INTRODUCTION GENERALE.....	5
PARTIE THEORIQUE	6
I. LE SYNDROME DE WILLIAMS ET BEUREN	7
1. <i>Historique.....</i>	7
2. <i>Epidémiologie.....</i>	7
3. <i>Etiologie et données actuelles de la génétique.....</i>	8
4. <i>Le diagnostic</i>	9
a) Description de la méthode FISH:.....	9
b) Annonce du diagnostic	11
5. <i>Caractéristiques phénotypiques</i>	12
a) Le syndrome dysmorphique:.....	13
b) Désordres médicaux chez le nourrisson (0 à 2 ans) :	14
c) Caractéristiques après 2 ans :	17
6. <i>Suivi médical et paramédical</i>	19
7. <i>Evolution du syndrome.....</i>	20
II. SYNDROME DE WILLIAMS ET BEUREN ET PSYCHOMOTRICITE.....	22
1. <i>Les troubles psychomoteurs</i>	22
a) Le retard de développement psychomoteur	22
b) Trouble de l'attention et de la concentration avec parfois une hyperactivité.....	22
c) L'espace	23
d) Troubles de la visuoconstruction.....	23
e) Motricité fine et coordination.....	25
2. <i>La rééducation psychomotrice</i>	25
a) Retard du développement.....	26
b) Troubles spatiaux et visuoconstructifs	27
c) Trouble de l'attention	27
d) Motricité fine.....	27
e) Les coordinations	28
f) Désensibilisation	28
3. <i>Conclusion.....</i>	29
PARTIE PRATIQUE.....	31
I. PRESENTATION DE L'ENFANT	32
1. <i>Anamnèse</i>	32
2. <i>Evolution médicale, chemin vers le diagnostic</i>	32
3. <i>Les différentes prises en charge</i>	34
4. <i>L'observation d'Arnault à la crèche</i>	35
II. LA PRISE EN CHARGE PSYCHOMOTRICE D'ARNAULT	37
1. <i>Avant que je le rencontre</i>	37
a) Premier bilan psychomoteur dans un centre de réadaptation fonctionnelle:.....	37
b) Orientation vers le CAMSP (Centre d'Action Médico-Social Précoce).....	38
♦ Echelle de développement du Brunet-Lézine révisé	38
♦ Les NEM (Niveau d'Evolution Motrice).....	40
c) L'évolution d'Arnault au sein du groupe en psychomotricité.....	40

2.	<i>Ma prise en charge</i>	41
a)	Bilan psychomoteur initial	41
b)	Déroulement des séances	42
c)	Les exercices proposés en séance.....	43
d)	Observations de fin de prise en charge.....	48
e)	Propos recueillis des parents	49
f)	Bilan psychomoteur de fin de prise en charge	49
g)	conclusion.....	51
III.	CE QU'IL FAUDRA TRAVAILLER PAR LA SUITE.....	53
♦	Exemple d'un enfant plus âgé.....	54
	CONCLUSION GENERALE.....	55
	DISCUSSION.....	57
	BIBLIOGRAPHIE	60
	ANNEXES.....	62

INTRODUCTION GENERALE

C'est lors de mon stage à responsabilité thérapeutique au CAMSP (Centre d'Action Médico-Social Précoce) que j'ai rencontré Arnault, ce petit garçon aux yeux magnifiques. On m'a dit qu'il avait le syndrome de Williams et Beuren. Je ne connaissais ce syndrome juste par l'appellation « d'enfants au visage d'elfe ». J'ai alors eu envie d'en connaître davantage.

Aussi, je ne me sentais pas à l'aise avec la prise en charge des nourrissons car je n'en avais pas rencontré sur mes autres lieux de stages.

Ce mémoire était donc pour moi, non seulement un moyen de connaître et faire connaître ce syndrome rare, mais également de me pencher sur la prise en charge psychomotrice du nourrisson.

Ainsi, dans une partie théorique je présenterais le syndrome, ses répercussions médicales et comportementales ainsi que les troubles psychomoteurs qui peuvent s'y associer. Puis, dans une partie pratique, je présenterais le travail que l'on a mené en psychomotricité avec Arnault.

PARTIE THEORIQUE

I. Le Syndrome de Williams et Beuren

Un syndrome est un ensemble clinique de symptômes et/ ou de signes, observables dans plusieurs états pathologiques différents et sans cause spécifique. Lorsqu'une cause est trouvée, nous devrions théoriquement employer le terme de maladie. Un symptôme est une manifestation d'une affection ou d'une maladie contribuant au diagnostic.

Le syndrome de Williams et Beuren (SWB) est une anomalie génétique rare, causée par une micro-délétion sur le chromosome 7. Ce syndrome associe généralement une dysmorphie faciale (100%), une affection cardiovasculaire (sténose supra-valvulaire de l'aorte 80%), un retard mental léger à moyen, un profil cognitif caractéristique (90%), une hypercalcémie idiopathique infantile (15%) et un retard de développement psychomoteur (100%).

1. Historique

En **1952**, Fanconi et coll. décrivent des cas d'hypercalcémies idiopathiques de l'enfant associés à une dysmorphie faciale et une anomalie cardiaque.

Le syndrome de Williams et Beuren a été décrit pour la première fois en **1961** par le cardiologue Néo-Zélandais J.C.P. Williams. Quelques années plus tard, le Dr Beuren, cardiopédiatre Allemand, a lui aussi fait une description du syndrome, indépendamment des travaux de Williams, associant en plus des anomalies dentaires.

L'anomalie génétique en cause sera repérée en **1993** grâce aux travaux d'Ewart et coll.

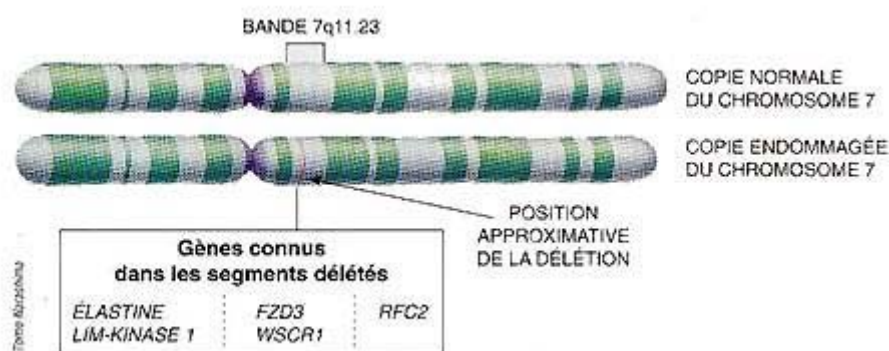
2. Epidémiologie

L'incidence du SWB est de 1/20000 à 1/15000 (selon les sources). Soit entre 15 et 40 cas par an en France. Il touche aussi bien les filles que les garçons et se retrouve dans tous les pays.

3. Etiologie et données actuelles de la génétique

Des cas de coexistence de l'anomalie chez des jumeaux homozygotes, de rares cas familiaux ainsi qu'une homogénéité du syndrome permettaient de supposer une origine génétique.

Les travaux d'Ewart et coll. ont en effet permis de mettre en évidence une micro-délétion (inf à 5Mb) hémizygote de la région q11.23 du chromosome 7. Le phénotype est le résultat d'haploinsuffisance de gènes, c'est-à-dire que la perte d'un allèle du gène délété ne permet pas d'assurer complètement la fonction de ce gène. Dans 99% des cas, il s'agit d'une anomalie de novo qui survient de façon sporadique. L'origine maternelle ou paternelle de la délétion ou encore l'âge des parents ne sont pas en cause. Il n'y a donc pas plus de risque pour la fratrie d'être atteint ou de transmettre l'anomalie que dans des familles non touchées par le syndrome. Toutefois, les enfants atteints du SWB ont une chance sur deux de transmettre l'anomalie génétique.



La région délétée, de l'ordre de 1,5Mb d'ADN, comprend notamment le gène ELN codant pour l'élastine. L'élastine est le principal constituant des tissus et de la matrice extracellulaire de la paroi vasculaire. Elle assure notamment l'élasticité des vaisseaux. L'absence de ce gène explique les anomalies cardiovasculaires et le vieillissement prématuré

de la peau retrouvés chez les sujets atteints du syndrome. Les gènes LIM-kinase 1 et GTF2IRD1 ont également été identifiés. Ils s'expriment au niveau du cerveau et leur absence est responsable des difficultés visuospatiales. On dénombre actuellement 28 gènes sur ce segment, dont la conséquence phénotypique de leur délétion reste encore mal connue. D'autant qu'un phénotype dépend généralement de l'expression de plusieurs gènes (cf. annexe 1).

Il existe des formes partielles du SWB avec des cassures chromosomiques plus petites, échappant parfois au diagnostic. Ces enfants présentent par exemple une atteinte cardiaque et un visage caractéristique mais pas de retard d'acquisition. La comparaison de ces formes partielles avec les formes complètes permet de mieux comprendre le rôle de chaque gène de cette région.

4. Le diagnostic

De cause génétique, ce syndrome est donc présent dès la naissance. Toutefois, le diagnostic se fait généralement durant l'enfance ou la petite enfance, à l'apparition des signes cliniques. Comme il s'agit d'un syndrome décrit récemment et encore mal connu, certains cas ont été diagnostiqués seulement à l'âge adulte. C'est généralement la découverte d'un souffle cardiaque qui conduit au diagnostic. Une grille d'évaluation est utilisée pour établir un **diagnostic clinique** (cf. annexe 2). Celui-ci sera ensuite confirmé ou infirmé par une **recherche génétique**. La microdélétion n'étant pas visible sur un caryotype standard, elle est mise en évidence par la technique d'Hybridation In Situ par Fluorescence (FISH). Cette méthode de cytogénétique moléculaire est fiable (rares cas de faux négatifs ou faux positifs).

a) Description de la méthode FISH:

Cette méthode permet de confirmer le diagnostic de certaines anomalies congénitales, permet l'analyse de translocations génétiques, ou encore le diagnostic prénatal d'un bébé à risque.

1. Sur une lame, on dispose une cellule en mitose et on effectue un traitement par l'ARNase (enzyme qui catalyse l'hydrolyse de l'ARN) et la protéine K afin de faciliter l'accès de la sonde vers les chromosomes.

2. On dénature les molécules d'ADN en chauffant les lames au bain-marie pour séparer les deux brins.

3. On applique la sonde marquée à la digoxigénine qui viendra marquer le gène de l'élastine et une zone témoin du chromosome 7 (7q36).

4. Après une nuit d'incubation à 37 °C, on lave puis on révèle les sondes grâce à des anticorps anti-digoxigénine marqués par fluoréscéine.

5. Les chromosomes normaux sont marqués par quatre spots: deux témoins du chromosome 7 et deux témoins du gène de l'élastine. Les chromosomes anormaux sont marqués par trois spots: deux témoins du chromosome 7 et un seul témoin du gène de l'élastine. L'absence d'un des deux spots fluorescents signe la perte de l'hétérozygotie du locus de l'élastine.

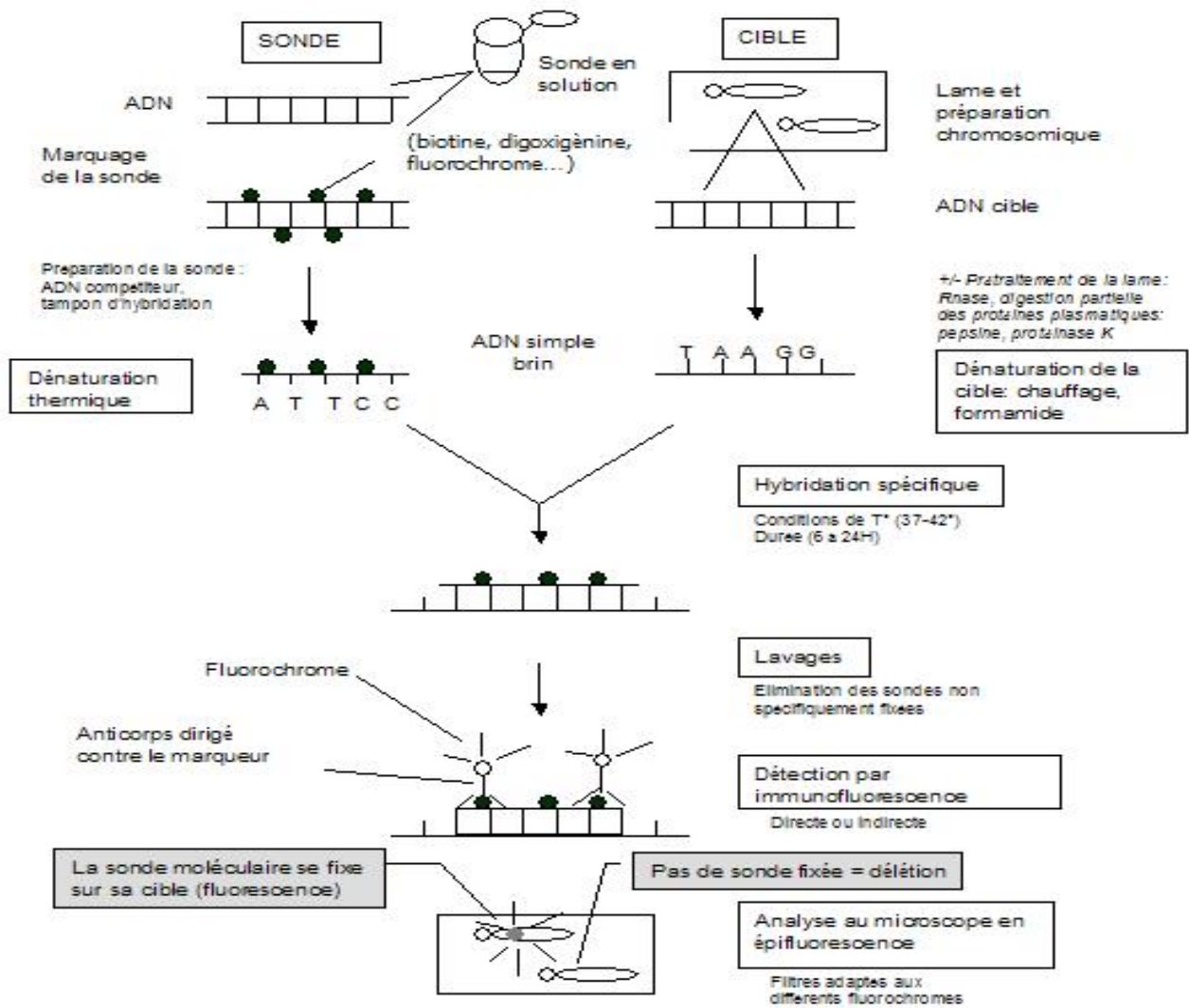


Figure 2 : Principe de la FISH : les différentes étapes sur préparation chromosomique sont indiquées schématiquement. Exemple d'une sonde spécifique de la région proximale d'un chromosome acrocentrique. Le résultat indique la perte du locus testé sur l'un des chromosomes homologues.

b) Annonce du diagnostic

Avant que le diagnostic ne soit posé, les parents passent par une longue période d'incertitude, d'inquiétude, les examens médicaux se multiplient sans donner de réponse. Il y a également beaucoup d'attente (attente d'un rendez-vous, de résultats...) où les parents espèrent obtenir une explication aux difficultés de leur enfant.

Au moment de l'annonce ils sont à la fois soulagés et très inquiets : soulagés de pouvoir mettre un nom sur les difficultés et inquiets quant aux conséquences de la maladie dont ils n'avaient peut-être jamais entendu parler.

Cette annonce est comme un grand coup de massue sur la tête des parents. Ceux-ci s'étaient préparés d'une certaine façon à ce diagnostic mais l'annonce fait disparaître l'espoir d'une récupération. Ce moment douloureux est un choc qu'ils garderont à vie en mémoire. A cet instant ils ne sont pas en mesure d'intégrer toutes les informations qui leurs sont données. Il est absolument nécessaire de proposer un nouveau rendez-vous afin qu'ils puissent avoir des explications et des réponses à leurs questions. Les deux familles que j'ai rencontré, ayant un enfant porteur du syndrome de Williams et Beuren, ont reçu le diagnostic par téléphone et ne se sont vu proposer aucun accompagnement. Dans ce genre de situation, les parents se débrouillent pour trouver des informations sur la maladie dont ils ne connaissent que le nom. Sur Internet notamment, ils trouvent tout un tas d'informations alarmantes, donnant un avenir tout tracé à leur enfant. Or, chaque cas est nourri de richesses provenant des parents, de l'environnement, ou de l'enfant lui-même.

Les parents passent généralement par des phases de sidération, de révolte, de déni, de culpabilité. Les accompagner et les écouter est primordiale afin qu'ils retrouvent en eux les ressources nécessaires pour aimer leur enfant. Ils vont devoir faire le deuil de l'image de l'enfant parfait qu'ils s'étaient naturellement créés. Ils vont également devoir rompre l'image préconçue du handicap et réinvestir les liens avec leur enfant afin de le considérer avant tout comme un petit être humain.

La façon dont est menée l'annonce du diagnostic peut avoir des conséquences sur l'adhésion de la famille avec les personnes soignantes. Si l'accompagnement se fait précocement et si les démarches sont expliquées, les parents auront plus facilement confiance et reconnaîtront la pertinence des soins. Ils pourront se tourner vers nous pour demander de l'aide et des conseils.

Dès l'annonce du diagnostic il est donc important d'orienter les parents vers des professionnels compétents ou vers des associations de familles confrontées à cette maladie.

5. Caractéristiques phénotypiques

Les microdélétions sont généralement caractérisées par un phénotype clinique et comportemental complexe. Un sujet atteint du syndrome de Williams et Beuren ne présentera pas l'ensemble des symptômes énumérés dans cette partie. Il existe des différences inter-individuelles dues aux petites variations dans la taille de la délétion. Un suivi médical et paramédical régulier est important afin de repérer et traiter ces différents troubles.

a) Le syndrome dysmorphique:

On retrouve souvent l'appellation d'enfants au "visage d'elfe". Chez les nourrissons, le visage est rond avec des oedèmes périorbitaires, des pommettes saillantes, une bouche large, la lèvre inférieure plus épaisse, une fente palpébrale étroite, l'iris stellaire si les yeux sont bleu ou gris (comme une étoile éclatée), un nez court avec un bout arrondi, un petit menton et un long philtrum (sillon sous-nasal). En grandissant, les lèvres s'épaississent, le visage s'amincit par manque de tissu sous cutané et les traits du visage deviennent plus grossiers.

Les sujets atteints du syndrome sont généralement de petite taille. La taille moyenne à l'âge adulte est de 159 cm chez les hommes et 147 cm chez les femmes. Ceci pourrait être la conséquence des problèmes d'alimentation dans les premières années de vie ainsi qu'une puberté précoce qui stopperait la croissance. Une anomalie concernant l'hormone de croissance n'est pas en cause chez ces sujets. Ils ont également un bassin étroit, l'abdomen légèrement en avant, un long cou et des épaules tombantes.



b) Désordres médicaux chez le nourrisson (0 à 2 ans) :

La grossesse se passe normalement avec un léger retard de croissance intra-utérin souvent observé (poids de naissance de 2,760kg en moyenne). L'accouchement est eutocique, parfois après terme.

Au cours des premières années, on constate fréquemment:

- **Des problèmes d'alimentation** pouvant nécessiter le recours à une sonde gastrique. L'allaitement est difficile, ces bébés refusent de se nourrir et les vomissements sont fréquents. Cela serait dû à une hypotonie bucco-linguo-faciale, une hypersensibilité et un réflexe nauséux important. Un travail précoce en orthophonie doit être proposé (désensibilisation, exercices de mobilisation des différents muscles de la face).

- **Des hernies ombilicales ou inguinales** : On parle de hernie lorsqu'un organe ou une partie d'organe sort par un orifice de la cavité qui la contient. L'hernie ombilicale se forme au niveau du nombril et l'hernie inguinale est située juste au dessus du pli de l'aîne. Cette anomalie est bénigne mais nécessitant souvent une intervention chirurgicale

-**Une hypercalcémie idiopathique** généralement transitoire. La concentration de calcium dans le sang est trop élevée, c'est-à-dire supérieure à 105 mg/L de sang sans qu'il y ait de cause apparente. Elle entraîne une irritabilité, des vomissements, une constipation et des crampes musculaires. Un régime pauvre en calcium doit être suivi. L'hypercalcémie disparaît vers 18-24 mois.

- **Un retard de croissance harmonieux** : le poids, la taille et le périmètre crânien sont inférieurs à la normale. Les courbes d'évolution en fonction de l'âge suivent le même profil que celles des enfants tout venants, mais sont décalées. (cf. annexe 3)

- **Une hypotonie** : c'est-à-dire une diminution pathologique du tonus musculaire. Ces nourrissons sont donc assez passifs sur le plan moteur.

- **Des troubles de l'intégration sensorielle :**

Les nourrissons s'éveillent et se construisent grâce à leur motricité et à leurs sens. On pense en premier lieu aux 5 sens : la vision, l'audition, l'olfaction, le toucher et la gustation. Mais d'autres, moins connus sont très importants. Le sens vestibulaire nous aide, en plus de la vision, à maintenir notre équilibre et la proprioception nous renseigne sur la position des différents segments du corps, utile notamment dans les coordinations. Des difficultés rencontrées dans ces domaines vont ralentir les progrès. Il est donc important de repérer les troubles de l'intégrité sensorielle et de nous y adapter.

Chez les enfants atteints du syndrome de Williams, il peut y avoir une hyposensibilité à certains stimuli et une hypersensibilité à d'autres comme les stimulus auditifs et tactiles le plus souvent (Isabelle Barbier, association « autour des Williams »). Dans certains cas d'hypersensibilité, les stimuli peuvent être désagréables, voire même douloureux.

Au niveau tactile, l'hypersensibilité se traduit par un refus ou une gêne pour toucher des textures inhabituelles (comme la pâte à modeler, le sable sur la plage etc...). L'exploration tactile sera limitée et les enfants se tourneront toujours vers le même type de jeux. Ils mettront peu les objets à la bouche.

L'hyperacousie est fréquente et confère aux sujets atteints du syndrome de grandes compétences musicales et linguistiques. Ils sont très sensibles aux différents sons et

possèdent un très grand sens du rythme. Nombreux sont ceux qui savent jouer d'un ou plusieurs instrument(s). Ils sont capables d'assimiler rapidement des mélodies ou des rythmes complexes. On dit qu'ils ont « l'oreille absolue » (faculté à reconnaître une note de musique sans aucune référence). Ceci est extrêmement rare dans la population normale. Certains enfants deviennent bilingues alors que les deux parents sont de la même origine. Levitin rapporte le cas de deux enfants capables de distinguer une douzaine d'aspirateurs divers ou de voiture de marque différentes rien qu'en écoutant le bruit du moteur. On peut facilement imaginer que cette hyperacousie entraîne également des conséquences désagréables, notamment dans les lieux publics, les crèches, à l'école etc... (stress, irritabilité, fatigue, manque concentration).

L'hypersensibilité vestibulaire est également importante à prendre en compte avec un nursing adapté. Cela peut entraîner des nausées et une angoisse chez le bébé. Les enfants n'aiment pas les déplacements rapides et ne pas toucher le sol (balançoire). Les positions inhabituelles leurs sont également désagréables et provoquent un déséquilibre.

Au niveau gustatif cela se manifeste par un rejet des morceaux ou des grumeaux, la nourriture doit être mixée.

Le réflexe nauséux important entraîne, comme nous l'avons vu plus haut, des vomissements dès le contact avec la cuillère. Ceci explique également le fait que ces enfants ne portent pas les jouets à la bouche.

Ces perturbations sensorielles sont difficiles à percevoir et engendrent une irritabilité et des réactions de l'enfant mal comprises par son entourage. Elles risquent d'avoir un impact sur le développement relationnel et l'apprentissage de ces enfants. Elles devront être repérées et travaillées précocement en psychomotricité et orthophonie aux moyens de stimulations variées, progressives, avec un accompagnement rassurant.

- **Une anomalie cardio-vasculaire:** Elle est asymptomatique chez l'enfant et c'est en général le souffle cardiaque qui permet de la repérer. Il s'agit le plus souvent d'une sténose (rétrécissement) : sténose aortique supra-valvulaire (SASV), sténose des artères pulmonaires périphériques, ou encore sténose pulmonaire valvulaire. Cela serait dû à l'absence d'un allèle du gène de l'élastine. On peut observer également une communication inter-ventriculaire ou une hypertension artérielle. Un traitement médicamenteux de type

bêtabloquants et des règles hygiéno-diététiques permettent de limiter les risques d'hypertension artérielle. Une intervention chirurgicale de la sténose peut être envisagée.

- **Un sommeil difficile** entraînant des pleurs à répétition, ces bébés sont assez difficiles à consoler.

- **Des otites à répétition** qui peuvent devenir chroniques.

- **Un strabisme convergent** : Il s'agit d'une déviation des axes oculaires vers la ligne médiane (se sont des enfants qui louchent) perturbant la vision binoculaire qui est la fusion par le cerveau des images reçues par chaque œil. Le cerveau n'utilisera alors que l'image de l'œil dominant. Grâce à une rééducation orthoptique et au port de lunettes, cela s'améliore en principe avec l'âge. Si ce n'est pas le cas, une intervention chirurgicale au niveau des muscles oculaires pourra être envisagée.

- **Un retard de développement.** La station assise et la marche sont retardées. La propreté tarde à être acquise. Il en est de même pour le langage mais en grandissant les enfants deviennent plutôt bavards.

Notons que ces bébés sont très liants avec les personnes étrangères. On ne note pas chez eux de période de peur de l'étranger, qui s'observe généralement vers 8 mois.

c) Caractéristiques après 2 ans :

Certaines caractéristiques vont se normaliser avec l'âge (hypercalcémie, hernies, sténoses pulmonaires, strabisme...), d'autres vont perdurer et d'autres encore vont apparaître. (cf. annexe 4)

Il peut notamment apparaître:

- **Une hypermétropie:** la vision rapprochée est floue. Cela peut être corrigé grâce au port de lunettes avec éventuellement une rééducation orthoptique.

- **Une anomalie rénale** dite néphrocalcinose qui est causée par l'hypercalcémie infantile, une hypercalciurie (taux de calcium dans les urines supérieur à 4 mg/kg/24h) et un défaut de métabolisme de la vitamine K. Cela correspond à la présence de dépôts diffus de sels de calcium dans la paroi rénale.

- **Des problèmes dentaires:** le risque de caries est plus élevée que dans la population normale avec une hypoplasie de l'émail (développement insuffisant de l'émail). Les dents de lait sont petites espacées et irrégulières. Il peut y avoir une agénésie de certaines dents permanentes. La dysmorphie dento-faciale peut entraîner des troubles de la prononciation.

- **Une puberté précoce:** les caractères sexuels secondaires peuvent apparaître dès 9 ans, la croissance sera donc stoppée très tôt.

- **Une posture caractéristique** qui est la conséquence de troubles ostéo-articulaires. On constate une hyperlordose lombaire (hyperextension de la colonne formant un creux), une scoliose, un fessum des hanches et des genoux (attitude en flexion) et des épaules tombantes. La démarche est maladroite.

- **Un retard mental** léger à moyen (QI entre 40 et 90), diagnostiqué dans 75% des cas. Le QI verbal étant supérieur au QI performance lors de la passation du WISC-III.

- **Un profil cognitif spécifique :**

Ils ont d'assez bonnes capacités concernant le langage, la reconnaissance des visages et la mémoire auditive et une faiblesse dans les tâches visuo-spatiales et visuo-constructives. Des tests standardisés permettent de mettre en évidence ce profil. Il s'agit du WPPSI (Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence) chez le jeune enfant et du WISC III ou IV (Wechsler Intelligence Scale for Children) à partir de 7 ans.

Sur le plan scolaire, la plupart acquièrent la lecture mais ont des difficultés importantes en calcul. Les difficultés deviennent importantes dès le primaire nécessitant une scolarisation adaptée (CLIS) ou une orientation en Institut Médico-Educatif (IME).

- **Comportement :**

Se sont des enfants très sociables, rarement agressifs avec un tempérament émotif et empathique. Ils ont du mal à se lier d'amitié avec leurs pairs, jouent seuls et préfèrent la compagnie des enfants plus âgés ou des adultes avec lesquels ils sont très liants. Ils peuvent avoir des obsessions envers certains objets avec des stéréotypies.

Ils sont également plutôt anxieux (sur leur santé et sur l'anticipation des événements à venir) et sensibles aux critiques. Nombreux sont les adolescents ou les adultes qui ont un épisode dépressif ou un trouble anxieux (anxiété généralisée, TOC).

L'hyperactivité, le manque d'attention et de concentration sont souvent décrits.

6. Suivi médical et paramédical

Le suivi doit être pluridisciplinaire, associant le pédiatre, le cardio-pédiatre, le neuropédiatre, l'orthodontiste, l'ophtalmologue, l'orthoptiste, l'orthophoniste, le kinésithérapeute, le psychomotricien et le psychologue.

Il sera important de faire régulièrement :

- un examen clinique et neurologique complet
- un suivi de la croissance en se référant aux courbes spécifiques pour les enfants atteints du syndrome
- une échocardiographie (échographie du cœur) et un contrôle de la tension artérielle
- un examen de l'appareil génito-urinaire c'est-à-dire une échographie de l'appareil urinaire et des reins ainsi qu'un dosage de la créatinine et de l'urée dans le sang
- un dosage du calcium dans le sang et dans les urines
- des bilans paramédicaux : ophtalmologique, orthophonique, kinésithérapique, psychomoteur et psychologique.

Une règle de suivi médical des enfants ayant le syndrome de Williams a été établie par l'Académie Américaine de Pédiatrie. (cf. annexe 5)

Concernant l'hypersensibilité, un travail doit être fait en orthophonie et en psychomotricité, en collaboration avec la famille de l'enfant. Les troubles de la déglutition,

vont être améliorés par des stimulations des lèvres et de la bouche ainsi que des exercices pratiques. L'utilisation de jouets sonores et d'instruments de musiques permettra à l'enfant de s'habituer aux divers stimuli sonores. La variation des textures des objets va aider à la désensibilisation tactile.

La prise en charge orthophonique sera également axée sur l'hypotonie de la région bucco-linguo-faciale avec des exercices pratiques variés. Il s'agit par exemple de gonfler et dégonfler les joues, de faire passer l'air d'une joue à l'autre, de rentrer les joues, de faire le tour des lèvres avec sa langue, de la faire claquer, d'essayer d'aller toucher son nez puis son menton avec sa langue, de pincer les lèvres, de faire semblant de faire un bisou, de souffler sur une bougie, de faire des bulles dans un verre avec une paille etc...

Un suivi psychologique doit être envisagé afin de prévenir des risques de troubles de l'humeur (dépression, troubles dysthymiques) ainsi que de proposer un travail de gestion de leur anxiété. Cela peut se faire dès l'enfance car l'anxiété précède souvent le trouble de l'humeur.

Le suivi en kinésithérapie permettra de prévenir des troubles ostéoarticulaires comme la raideur articulaire par exemple.

Le travail en psychomotricité sera développé plus loin.

Les prises en charge rééducatives chaque semaine, les examens médicaux et le suivi éducatif conduisent à un emploi du temps chargé pour les jeunes enfants. Le regroupement des soins dans des structures spécialisées facilitera le quotidien des enfants ainsi que de leurs parents.

7. Evolution du syndrome

La description du syndrome est récente et l'incidence est faible donc nous ne connaissons pas encore l'espérance de vie des sujets atteints. Ils atteignent cependant l'âge adulte.

Rares sont les adultes qui sont totalement autonomes. La préparation des repas et la gestion des finances restent compliqués. Ainsi, ils résident le plus souvent dans leurs famille ou bien en centre spécialisé. Certains peuvent travailler en milieu protégé.

Structures spécialisées accueillants des adultes avec un handicap mental

léger.

- CAT (Centre d'Aide par le Travail)
- AP (Ateliers Protégés)
- CDTD (Centre de Distribution de Travail à Domicile) :c'est l'exercice, au domicile du sujet, d'une activité professionnelle rémunérée. Les CDTD dépendent des CAT ou des AP.
- Foyers d'hébergement : Ils accueillent les sujets travaillant la journée en CAT, en AP ou en milieu ordinaire. Cela permet une certaine autonomie avec un accompagnement socio-éducatif régulier.
- CAJ (Centre d'Accueil de Jour) : Des activités adaptées sont proposées afin de développer l'autonomie. Ceci sur le principe de l'externat, 5 jours par semaine.
- MAS (Maison d'Accueil Spécialisée)
- FAM (Foyer d'Accueil Médicalisé)

L'accueil d'un sujet dans l'une ou l'autre de ces structures est soumis à la décision de la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées).

II. Syndrome de Williams et Beuren et psychomotricité

1. Les troubles psychomoteurs

Plusieurs troubles psychomoteurs peuvent être associés au syndrome de Williams et Beuren mais il existe actuellement peu de description dans la littérature.

L'hypotonie présente dès la naissance a des conséquences sur le développement postural mais également sur l'équilibration et les coordinations.

a) Le retard de développement psychomoteur

Chez les nourrissons avec le syndrome de Williams et Beuren, le retard de développement psychomoteur concerne tout les domaines : la motricité globale, la motricité fine, le langage et le contact social. Il est homogène c'est-à-dire que le niveau atteint est à peu près le même pour chaque domaine. Ce retard sera évalué au moyen de tests standardisés (échelles développementales), d'une évaluation du tonus et d'une observation de la motricité en situations libres ou dirigées. L'entretien avec les parents permettra de mieux cerner les compétences et les difficultés de l'enfant et sa façon de s'y adapter.

La station assise sans soutien n'est acquise que vers 13 mois (au lieu de 7-8 mois en moyenne). La marche se met en place vers 28 mois (au lieu de 12 mois). Les escaliers posent problèmes, tant pour la montée que pour la descente. Cela à cause des difficultés d'équilibration, de tonus, des difficultés spatiales et des problèmes visuels.

Le langage est également retardé.

b) Trouble de l'attention et de la concentration avec parfois une hyperactivité

Ces enfants passent très rapidement d'une activité à une autre et ont beaucoup de mal à canaliser leur attention. Ces difficultés semblent s'estomper avec l'âge. Elles pourraient être mises en lien avec l'hyperacousie. Aussi, le trouble d'attention et l'impulsivité sont présents chez beaucoup d'autres sujets ayant un retard mental.

Greer et coll. en 1997 ont fait passer l'échelle de comportement de Achenbach, la CBCL (Child Behavior Checklist) à 15 enfants porteurs du syndrome de Williams de 4 à 18 ans. Dans 73% des cas, les résultats révèlent un score élevé dans le domaine attentionnel en faveur d'un trouble de l'attention.

c) L'espace

Ces enfants ont du mal à évaluer les distances et les orientations ainsi qu'à se repérer dans les grands espaces. Ils auront des difficultés à différencier la droite et la gauche. Et les tâches de rotation mentale leurs seront difficiles.

d) Troubles de la visuoconstruction

La visuoconstruction est la capacité à organiser des parties afin de produire une forme (constructions de cubes, puzzles etc...). Cela met en jeu plusieurs compétences comme la perception de la forme de chaque élément, la perception de la forme globale recherchée, la perception spatiale et la mémoire spatiale.

Lors des épreuves de reproduction de dessins ou de figures, les sujets atteints du SWB semblent bien percevoir les détails mais on du mal à les agencer pour former un tout cohérent (Bellugi et al. 1988, 1994).

Selon Farran et al. (2001), il s'agirait de difficultés dans l'utilisation de l'image mentale. Jarrold et al (1999) suggèrent plutôt des difficultés concernant la mémoire visuelle à court terme ainsi que des problèmes d'attention. En 2002, Fayasse et Thibaut posent l'hypothèse que les difficultés résident dans l'incapacité des sujets à détourner leur attention des détails du modèle et plus le nombre de détails est élevé, plus la forme globale est altérée.

Ana Maria Abreu, Robert M. French, Rosemary A. Cowell & Scania de Schonen ont tentés récemment d'examiner l'influence de la mémoire à court terme dans la reproduction d'un dessin. La population de ce test se compose de 13 enfants de 5 ans 7 mois à 12 ans 1 mois ayant le syndrome de Williams et 22 enfants contrôles âgés de 4 ans à 12 ans 5 mois. Tous devaient reproduire un dessin de copie puis de mémoire.


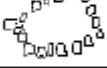



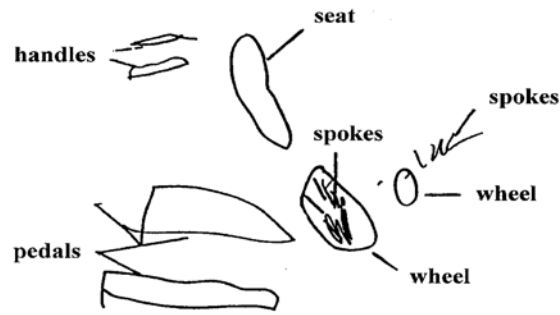
	TARGET	
		
WS.1 9y9m	COPY	DEFERRED
		
WS.2 10y8m		

Figure 1. Experiment 1. Representative examples of drawings by two children with WS: direct copying versus deferred-copying.

Les résultats montrent des divergences de production selon les conditions. Lors de la copie, 70% des sujets avec le SWB se focalisent sur les détails sans bien percevoir la forme globale, alors que pour la reproduction de mémoire, la forme globale de la figure est bien reproduite dans 91% des cas. Les résultats de ce test sont encore en cours d'examen et sont donc à prendre avec prudence.

Les difficultés dans le domaine de la visuoconstruction chez les sujets porteurs du SWB semblent avoir un caractère développementale. Ainsi, les sujets de 4-5 ans avec le SWB dessineront une bicyclette complètement éclatée. Ceci correspond à un stade de l'apprentissage du dessin au cours du développement normal (Bertrand et al. 1997). Puis, des études longitudinales montrent une nette amélioration du dessin avec des éléments de mieux en mieux reliés pour former un tout (Bertrand et Mervis 1996). A l'âge adulte les figures sont plus rarement éclatées.



Age: 9 years 7 months



Age: 12 years 11 months

Two drawings of a bicycle by a girl with Williams syndrome, aged 9 years 7 months (*top*), and 3 years later, aged 12 years 11 months (*bottom*). In both cases, the child was given a blank piece of paper and asked to draw the best bicycle that she could. The labels on the top drawing were provided spontaneously by the child.

e) Motricité fine et coordination

On observe des difficultés pour manipuler des petits objets. La prise en pince se met en place assez tardivement. La manipulation des objets se limite souvent à tourner et retourner les objets (stéréotypies). L'apprentissage du graphisme et de l'écriture sera difficile à la fois à cause de difficultés à tenir et manipuler le crayon, à coordonner le geste mais également à cause des troubles visuoconstructifs et des problèmes visuels.

L'habillement reste longtemps problématique à cause des difficultés à orienter les vêtements, à coordonner les gestes pour les enfiler et à exécuter les mouvements fins pour le boutonnage, le laçage ou les fermetures éclair.

Les troubles de la coordination rendront également difficile l'apprentissage du vélo.

2. La rééducation psychomotrice

La prise en charge précoce en psychomotricité est indispensable car l'enfance est une période où la plasticité est la plus importante. A la naissance, toutes les structures du cerveau ne sont pas en place de façon définitive. La plasticité cérébrale est « *la capacité du cerveau à remodeler les branchements entre ses neurones. Elle est à la base des processus de mémoire et d'apprentissage, mais intervient également parfois pour compenser les effets de lésions cérébrales en aménageant de nouveaux réseaux. Ces modifications locales de la structure du cerveau dépendent de l'environnement et lui permettent de s'y adapter* » (dictionnaire biologique encyclobio).

a) Retard du développement

Les stimulations psychomotrices variées faciliteront la mise en place de compétences qui tardent à apparaître. Les nourrissons passent par une longue période de découverte sensorimotrice. Les apprentissages et l'élaboration mentale se font grâce au développement psychomoteur. Le langage n'étant pas encore installé, ils communiquent avec le monde au moyen de leur motricité, de leur tonus, en réponse à des stimulations sensorielles. Le bébé est un véritable corps en relation. Ces par des conduites perceptivo-motrices que le bébé va prendre conscience des conséquences sensorielles et de ses actions motrices. Au travers d'activités ludiques, il doit se créer une véritable interaction entre le rééducateur et le bébé. Il est important de veiller à ce que le nourrisson ne soit pas baigné dans un bain de stimulations. Il doit jouer un rôle actif dans les échanges.

Les mises en situations motrices permettront de stimuler le développement postural (tenue de la tête, station assise stable, tenu debout et marche) ainsi que les NEM (Niveau d'Evolution Moteur). Les NEM correspondent aux différentes acquisitions motrices chez le tout petit. Il s'agit par exemple du passage du décubitus dorsal à assis, des retournements du ventre au dos et inversement, du relevé debout par le chevalier servant etc... On va induire un mouvement et aider l'enfant à participer activement à cet enchaînement moteur. Le guidage du mouvement par l'adulte se fera au départ au niveau proximal (proche de l'axe du corps) pour devenir de plus en plus distal (au niveau des membres) puis absent.

Il est important de noter que les enfants ayant un retard de développement psychomoteur suivent les mêmes étapes que le développement normal. Il est donc essentiel

de proposer des activités correspondant à l'âge de développement de l'enfant. Et il faut qu'une acquisition soit bien en place avant de passer à un stade suivant.

Des exemples d'exercices concernant le retard de développement psychomoteur seront proposés dans la partie pratique.

b) Troubles spatiaux et visuoconstructifs

La rééducation des troubles de la visuoconstruction et des problèmes spatiaux commence très tôt à travers des jeux d'encastrement, des puzzles, des tours de cubes etc... En grandissant, les activités deviendront plus spécifiques. On sait notamment que les sujets atteints du SWB ont du mal à percevoir la forme globale lorsqu'il s'agit de reproduire un modèle placé devant eux. Ce type de tâche pourra être repris en séance avec un guidage tactile de la forme avant la reproduction. Aussi, tout au long de la reproduction, un guidage par la parole pourrait aider les sujets à recentrer leur attention sur la forme globale. Par exemple, avant de reproduire un détail, le sujet explique où il se situe par rapport à la forme globale mais également par rapport à d'autres détails déjà en place.

Le repérage spatial et l'orientation seront abordés avec la reproduction de trajets par exemple. Au départ, il s'agira de refaire un trajet très court dans la pièce. Là encore le guidage verbal semble important (« je passe sous la table, ensuite je passe sur la chaise puis à côté du bureau »). Cela suppose que le vocabulaire spatial soit maîtrisé. Sur des trajets plus complexes, la prise d'indices est importante (« je passe devant un grand arbre... »). Il sera également intéressant de reproduire les trajets sur une feuille.

Les orientations pourront être travaillées par la reproduction de plan de la salle ou d'objets sur feuille, à différentes échelles ou bien sur une maquette.

c) Trouble de l'attention

L'attention soutenue sera mise en jeu dans les activités faisant travailler les autres domaines. Des exercices d'attention sélectives comme le « où est Charlie ? » pourront être également proposés.

d) Motricité fine

La motricité fine sera abordée précocement dans des tâches de manipulations d'objets fins favorisant une prise en pince (petites perles, mikados...). Plus tard, des jeux comme le « docteur maboule » permettront de manipuler des objets fins par l'intermédiaire d'un outil comme la pince à épiler. Si l'enfant n'est pas suivi en ergothérapie, il sera très intéressant d'axer les exercices sur les activités de la vie quotidienne afin de favoriser une meilleure autonomie. Par exemple, on pourra proposer un travail sur l'habillage (boutonnage, laçage, enfiler une ceinture...). Cela met également en jeu les compétences spatiales pour l'orientation des vêtements.

e) Les coordinations

Les coordinations motrices générales

Elles sont travaillées très tôt à travers la stimulation des NEM. Lorsque l'enfant aura acquis la marche des petits parcours permettront de travailler les ajustements posturaux, l'équilibre, les enjambements et les sauts.

Des coordinations plus complexes faisant intervenir des mouvements inverses des membres supérieurs et des membres inférieurs semblent être importantes à travailler. Il s'agit par exemple, de partir de la position pieds joints et bras écartés, et de faire un saut en ramenant les bras et en écartant les jambes simultanément, ceci sur le sol ou sur le trampoline. Il y a également le tricycle, le vélo, les échasses, les différents sauts etc...

Les coordinations oculo-manuelles

Ce type de coordination est utilisé très fréquemment dans la vie quotidienne. Cela permet d'avoir des gestes contrôlé et précis.

La rééducation se fera à travers des exercices de viser (balle dans un cerceau, fléchettes, chamboul-tout, quilles etc...) ou des exercices de précision sur table.

f) Désensibilisation

L'intervention se fera sur des types de stimuli qui sont désagréables pour l'enfant et qui perturbent son comportement.

Au niveau tactile, cela peut passer par des bassines avec des contenus variés à explorer (semoule, farine, eau, cubes...), le toucher psychomoteur avec des balles à picots, des balles molles, des plumes etc... Ce travail facilitera l'exploration et les échanges. L'enfant se sentira moins agressé lorsqu'on voudra le guider dans des activités ou bien quand des enfants chercheront à entrer en relation avec lui.

Au niveau vestibulaire, ce sera travaillé indirectement lors de la motricité sur les tapis.

3. Conclusion

Malgré le peu d'informations théoriques sur les troubles psychomoteurs associés au SWB, on remarque que ceux-ci sont assez multiples. La prise en charge psychomotrice paraît indispensable pour ces sujets afin de limiter le retard de développement et favoriser l'autonomie.

La partie pratique qui suit nous donne un aperçu sur le retard de développement psychomoteur causé par le syndrome ainsi que la rééducation psychomotrice que l'on peut proposer. Notons que dans tout les cas de prise en charge psychomotrice d'enfants atteints d'un syndrome particulier, il est important de considérer avant tout l'enfant plutôt que le syndrome.

PARTIE PRATIQUE

I. Présentation de l'enfant

1. Anamnèse

Arnault est né fin 2006 après une grossesse et un accouchement eutociques.

Poids de naissance : 3,160 kg

Taille de naissance : 48,5 cm

Périmètre crânien : 34 cm

Apgar : 10 à 1 minute et 10 à 5 minutes

On relève un ictère néonatal (coloration jaune de la peau) qui sera traité par photothérapie.

La maman a allaité jusqu'à un mois et les prise étaient fréquentes (même la nuit) mais en petites quantités.

Le diagnostic du syndrome de Williams et Beuren a été posé à 18 mois.

Arnault vit avec ses deux parents et sa sœur, âgée de 7 ans, avec laquelle il aime jouer.

2. Evolution médicale, chemin vers le diagnostic

6 mois, opération d'une **hernie inguinale** gauche. Le bilan préopératoire révèle un souffle cardiaque.

Arnault est désormais capable de se retourner du décubitus ventral au décubitus dorsal et inversement (pas de retard). Le relevé de la tête ne se met pas encore en place. L'âge moyen de ces acquisitions est 5 mois.

7 mois, l'échocardiographie montrera une **cardiomyopathie obstructive**. Il s'agit d'une pathologie cardiaque grave, dégénérative qui nécessiterait comme traitement une greffe de cœur.

Mise en évidence d'une splénomégalie (grossissement de la rate dû à une prolifération des tissu lymphoïdes) et d'une hépatomégalie (augmentation du volume du foie).

L'examen ophtalmologique révèle un **strabisme convergent** pour lequel Arnault consulte l'orthoptiste une fois par trimestre. Un traitement pour le **larmolement des yeux** est mis en place.

Observation d'un prurit (démangeaisons) ne s'associant pas à de l'eczéma et qui pourrait expliquer la peau sèche (xérodermie).

Première évocation d'une éventuelle **dysmorphie faciale**.

8 mois et demi, Le neurologue remarque un discret **décalage dans les acquisitions ainsi qu'une hypotonie axiale** modéré. L'IRM ne montrera aucune anomalie.

9 mois, la station assise est acquise, avec un retard de 1 ou 2 mois.

12 mois, le contact est fuyant, Arnault paraît dans son monde. On note une attirance pour ce qui roule et des **stéréotypies**.

Les premières **dents** commencent à pousser, elles resteront **petites**.

12 mois et demi, Arnault fait ses nuits. Jusque là, il se réveillait chaque nuit vers 3h puis vers 5h parce qu'il avait faim. Il avait un **sommeil difficile** et du fait de sa pathologie cardiaque, il ne fallait pas le laisser pleurer. Ainsi, pour qu'il s'apaise, les parents le laissaient dormir près d'eux. Désormais, il dort seul sans problème.

14 mois, Le rampé est plus efficace, les parachutes sont présents, et Arnault se met désormais à quatre pattes sans avancer.

Début de la prise en charge psychomotrice au CAMSP (Centre d'Action Médico Social Précoce).

18 mois, **enquête génétique** qui révélera la délétion de la partie du chromosome 7 caractéristique du Syndrome de Williams et Beuren.

Présence d'une **hypercalcémie**. En revanche, l'échographie rénale est normale, ainsi que le dosage de la TSH.

Arnault commence à redoubler les syllabes (début du babillage canonique).

Il accepte de manger quelques morceaux. (pâtes étoiles dans la soupe, petits bouts de pain).

Arnault sait ramper et peut marcher s'il est tenu sous les aisselles.

La maman me révèle que tout bébé, il était déjà **très sensibles aux bruits** et tournait la tête au moindre sons.

Développement staturo-pondéral normal :

AGE	POIDS (kg)		TAILLE (cm)	
	Arnault	Moy	Arnault	Moy
1 mois	3,650	4	52	53
7mois	7,965	7,7	67,5	67
15mois	10,110	10,3	77,5	77
17 mois	10,280	10,7	78,5	79

Les différents examens ont permis de mettre en évidence le syndrome, malgré l'absence de certains symptômes (pas de trouble alimentaire, développement staturo-pondéral normal). Ceci illustre bien les variations inter-individuelles dans l'expression phénotypique de la délétion. Le diagnostic a été posé lorsqu'Arnault avait 18 mois. Cela semble assez tardif dans la mesure où le syndrome est d'origine génétique et engendre de nombreux signes cliniques. Rappelons que ce syndrome a été décrit récemment et qu'il est assez rare. Ainsi, les signes d'appel ne sont pas encore bien connus de tout le personnel médical et paramédical.

3. Les différentes prises en charge

Arnault est suivi de façon régulière par le cardiologue (tous les 3-4 mois) et le pédiatre. Il voit également une orthoptiste une fois par trimestre pour contrôler le strabisme. Arnault porte des lunettes depuis septembre 2008. Il a 4 dixièmes à chaque œil

mais je n'ai pas pu savoir ce qu'il a exactement. Il est suivi en psychomotricité deux fois par semaine.

4. L'observation d'Arnault à la crèche

Arnault est accueilli à la crèche deux matinées par semaine pendant deux heures. Il est souvent fatigué au cours de la deuxième heure. Pendant la période de mon stage j'ai pu assister à une visite d'observation.

La séparation d'Arnault avec sa maman ne lui pose aucun problème. Il est serein, voire même indifférent.

Arnault est décrit par le personnel de la crèche comme étant un enfant dans son monde, sans échanges avec ses pairs. Il regarde les autres, surtout par l'intermédiaire d'un objet convoité. Lorsqu'il arrive, Arnault se dirige toujours vers le petit coin cuisine où il fait tourner les assiettes au sol devant lui. Nous savons que les enfants atteints du syndrome de Williams et Beuren ont des difficultés à se repérer dans l'espace. Ils sont également très sensibles aux bruits. La crèche est un lieu bruyant, spacieux malgré un effort de cloisonnement et avec de nombreuses stimulations sensorielles. Il est alors facile de comprendre qu'Arnault soit perdu à son arrivée dans ce lieu peu familier et son rituel avec les assiettes semble être un moyen pour lui de se rassurer.

Lorsqu'un temps de regroupement est proposé aux enfants pour explorer divers instruments de musique, Arnault s'écarte du groupe. Cependant, on remarque qu'il n'est pas indifférent à l'activité car il observe de loin ce qu'il s'y passe, s'approche, explore, puis s'éloigne à nouveau comme pour se rassurer là encore.

Dans les activités de motricité, il a besoin d'être sollicité pour participer. Il monte seul au toboggan et aime beaucoup jouer avec le gros ballon ou passer dans le tunnel.

Il semble aimer les comptines gestuelles et reproduit les mouvements des marionnettes ou de bateau sur l'eau.

Lorsqu'une activité de stimulation sensorielle est proposée, au moyen de bassines remplies de divers contenus, Arnault refuse de toucher la semoule. Il ne supporte pas non plus le contact avec la peinture ou la pâte à modeler.

Il commence à solliciter l'adulte. Il accède à la consigne de ranger des objets dans une bassine, ce qui est un moyen d'éviter qu'il ne les jette.

Au cours d'un échange avec le personnel de la crèche, certains aménagements ont été envisagés. Notamment la mise en place d'un cahier pour faire le lien entre le CAMSP et la crèche. Chaque professionnel peut y noter des observations sur Arnault, des progrès etc... Aussi, au moment de l'accueil il serait important qu'un adulte mette en place un petit rituel d'arrivée afin de le sortir de sa stéréotypie de faire tourner les assiettes. Il a été également question de prendre Arnault avec un nombre restreint d'enfants sur une activité afin qu'il puisse trouver davantage de repères que dans le groupe entier. Mais ceci paraît un peu compliqué à mettre en place du fait du manque de personnel. Enfin, nous nous sommes demandées si l'accueil d'Arnault ne pouvait pas se faire sur un temps plus court (1h au lieu de 2h), mais plus fréquemment, par exemple 1h le matin et 1h l'après-midi.

II. La prise en charge psychomotrice d'Arnault

1. Avant que je le rencontre

a) Premier bilan psychomoteur dans un centre de réadaptation fonctionnelle:

En février 2008, un premier bilan a été effectué dans un centre de réadaptation fonctionnelle dans le cadre d'un retard de développement. Le test utilisé est l'échelle de développement psychomoteur de la petite enfance (Brunet-Lézine révisé). Celui-ci évalue quatre grands domaines qui sont : la posture, les coordinations, le langage et la socialisation.

Arnault est alors âgé de 13 mois et demi et d'un point de vu global, il actualise un âge de développement de 8 mois.

Posture : Arnault tient assis de façon stable, le quatre pattes est en train d'émerger. Le retournement du décubitus dorsal au décubitus ventral est acquis. Lorsqu'il est soutenu, il ébauche des mouvements de la marche et sautille. Son âge de développement pour ce domaine est de **8 mois et 10 jours**.

Coordinations oculomanuelles : Il cherche la cuillère tombée, retrouve l'objet sous la serviette (permanence de l'objet acquise), il fait sonner la clochette, frappe deux objets. Il est encore trop difficile pour lui de tenir un cube dans chaque main, il jette le premier à la vue du nouveau cube. La saisie d'un petit objet (pastille) se fait par ratissage. Le rond ne pourra pas être retiré de la planchette. Ses mouvements sont peu précis et dysmétriques. De plus, Arnault a tendance à sous utiliser sa main gauche. Son âge de développement est de **8 mois**.

Langage : Arnault commence à redoubler les syllabes. Il peut attirer l'attention d'autrui par ses émissions vocale. Il ne réagit pas encore à certains mots familiers. Son développement est évalué à **8 mois** également.

Socialisation : Arnault apprécie le jeu du « coucou-caché » mais reste passif. Il jette les objets au sol, réagit lorsque l'on met un objet hors de sa portée. Il commence à boire seul au biberon. Il passe assez vite à une autre activité et ne comprend pas encore la limite (fait « non » de la tête mais continue son action). Son âge de développement correspond à **8 mois**.

Ce bilan psychomoteur met effectivement en évidence un retard de développement homogène (5 mois de retard). Le faciès assez particulier d'Arnault retient l'attention du psychomotricien avec notamment les iris « bleu ciel zébrés ».

b) Orientation vers le CAMSP (Centre d'Action Médico-Social Précoce)

Suite au premier bilan psychomoteur qui faisait apparaître un retard global de développement plutôt qu'un trouble moteur spécifique, l'orientation vers le CAMSP a semblé plus appropriée.

Le CAMSP est un lieu de soins pour les jeunes enfants de 0 à 6 ans. Ce type de structure a pour objectif la prévention, le dépistage, la rééducation et l'orientation. Le regroupement du personnel médical (pédiatre, psychiatre), paramédical (neuropsychologue, psychologue, psychomotricienne, orthophoniste et puéricultrice) ainsi que les éducateurs et assistantes sociales permet un accompagnement global et précoce de l'enfant et de sa famille.

Arnault peut ainsi bénéficier d'un suivi pédiatrique, psychomoteur et éventuellement orthophonique au sein de la même structure.

Depuis mars 2008, Arnault est donc suivi en psychomotricité au CAMSP à raison de deux séances de trois quarts d'heure par semaine. Au départ, les deux séances se déroulaient en individuel. Désormais, une séance se fait toujours en individuel, en présence de la maman, et une autre se fait avec deux autres enfants. L'accent est mis sur le développement postural.

- ♦ Echelle de développement du Brunet-Lézine révisé

L'échelle d'évaluation du Brunet Lézine révisé a été repassée lorsqu' Arnault avait 20 mois. Il obtient désormais un âge de développement de 10 mois et 18 jours.

Posture : Arnault obtient un âge de développement de **13 mois** pour ce domaine. Il peut désormais tenir debout sans appui quelques secondes, marcher tenu par une main, passer de la station debout à assis sans se laisser tomber et monter à quatre pattes les escaliers. Arnault peut également se tenir debout d'une main tout en explorant de l'autre. La marche latérale avec appui est parfois utilisée. Cependant, la marche seul est encore difficile et l'équilibre statique sur le plan incliné reste précaire.

Coordination : Les compétences d'Arnault correspondent à un enfant de **9 mois et 14 jours**. Il sait maintenant tenir un cube dans chaque main. Il accepte également un troisième cube en lâchant un de ceux qu'il tient déjà. Il sait également retirer le rond de la planchette, lâcher un cube dans la tasse ou le retirer. Il peut faire passer la cloche d'une main à l'autre mais ne recherche pas encore le battant. La saisie en pince (entre le pouce et l'index) n'est pas complètement acquise, elle manque d'efficacité et de précision, Arnault va donc s'énerver et revenir à une prise palmaire. Il est pourtant capable d'introduire des petites perles dans un flacon lorsque celui-ci est tenu par sa maman. Remettre le rond sur la planchette reste trop difficile. Arnault ne gribouille pas encore, il ne semble pas intéressé par cette tâche.

Arnault utilise encore peu sa main gauche bien que celle-ci soit tout à fait fonctionnelle. La dysmétrie est toujours présente mais les mouvements sont moins brusques et saccadés.

Langage : Pour ce domaine les compétences d'Arnault correspondent à un enfant de **10 mois**. Il secoue la tête pour dire « non », redouble des syllabes et jargonne de façon expressive. Il ne parvient pas encore à dire des mots de deux syllabes et ne réagit pas à certains mots familiers.

Socialisation : Arnault a un âge de développement de **10 mois** également. Il est plus actif au jeu du « coucou ». Il comprend désormais la défense, se prête activement à l'habillage (donne sa main ou son pied). Toutefois, il est encore difficile pour lui de boire au

verre même si on le lui maintient. Arnault n'est pas dans l'imitation et l'attention conjointe n'est pas encore présente. Il semble être davantage dans la relation et cherche parfois le regard, mais cela reste limité. Il est tout à fait capable d'exprimer sa joie ou son mécontentement. Il s'intéresse à ce qui lui est proposé et son attention est maintenue de plus en plus durablement.

♦ Les NEM (Niveau d'Evolution Motrice)

Arnault sait passer de la position de décubitus à assis. Il sait se tenir à genoux sans appuis. Le relevé de la position à genoux vers la position debout par le chevalier servant avec appuis est de très bonne qualité. Le passage de la position accroupi à debout reste difficile sans appuis. Le quatre pattes avec déplacement est acquis. La marche maintenue est également acquise avec la jambe en légère rotation externe (pieds en canard).

On relève une légère hypotonie et une tendance à l'hyperlaxité.

En conclusion, Arnault a fait des progrès par rapport au premier bilan mais l'écart se creuse entre son âge de développement et son âge réel. Les schèmes moteurs fondamentaux pour la marche sont en place. Ainsi, la prise en charge psychomotrice porte désormais essentiellement sur la motricité fine, les coordinations oculomanuelles et bimanuelles et le relationnel.

c) L'évolution d'Arnault au sein du groupe en psychomotricité

Depuis 3 mois Arnault fait partie d'un petit groupe avec deux autres enfants de 2 ans 7 mois et 1 an 8 mois. Ce groupe est mené par une psychomotricienne et une orthophoniste dans le but de stimuler le langage et la motricité.

Arnault est toujours présent d'un point de vue visuel. Il regarde ce que font les adultes ou les autres enfants et participe parfois. Le rituel d'entrée est marqué par la comptine « une poule sur un mur ». Arnault y est très attentif et essaie de faire le mouvement lorsqu'il est guidé. Il participe bien lors des activités musique en manipulant les instruments, en les secouant ou en les frappant. Pour les activités plus abstraites telles que les associations d'images, la reconnaissance d'objets ou d'animaux, Arnault est plus distrait.

Arnault ne sollicite pas encore les autres enfants et se contente de les observer. Il a même besoin de se rassurer en cherchant le contact avec l'adulte. Cette attitude est fréquente chez les enfants avec le SWB. Les autres enfants ne sont pas trop dans l'échange non plus, il est donc difficile d'observer la réaction d'Arnault lorsqu'un enfant l'interpelle.

2. Ma prise en charge

Lorsque je rencontre Arnault pour la première fois, il est âgé de 2 ans et 1 mois. Il a très bien accepté ma présence, me regardait beaucoup et me faisait pleins de câlins. Je ne le vois que lors des séances individuelles, toujours en présence de ma maître de stage et pendant 3 mois.

Notons qu'Arnault est un enfant assez fragile. Il est presque toujours enrhumé et tombe souvent malade. Du fait de sa pathologie cardiaque, une maladie bénigne pour un enfant tout venant, va beaucoup le fatiguer. Il est donc fréquemment absent à la crèche ou à ses séances de rééducation.

Malgré toutes ses difficultés, c'est enfant qui semble heureux, il fait son chemin à son rythme.

a) Bilan psychomoteur initial

Quand j'ai passé le bilan, Arnault était âgé de 25 mois et 10 jours. J'ai utilisé là encore l'échelle du Brunet-Lézine révisée. Il obtient globalement un âge de développement de 11 mois et 18 jours.

Posture : Le score est identique au bilan précédent. Il est à **13 mois** d'âge de développement pour ce domaine (QD=51,3%). Arnault se déplace à quatre pattes et se hisse à l'aide des meubles. Tout les pré-recquis à la marche sont acquis.

Coordination : Arnault a un âge de développement de **11 mois** (QD=43%). En 5 mois il a progressé d'environ 2 mois. Il sait maintenant soulever la tasse par l'anse, il commence à gribouiller, tourne les pages d'un livre en carton épais de façon plus fine. Il joue avec la cloche et la rapproche de son oreille droite, mais ne s'intéresse pas au battant. Sa prise reste

grossière mais semble efficace pour attraper des petits objets. Lorsqu'il tient un cube dans chaque main et qu'on lui en propose un troisième, on note un changement de réaction de sa part par rapport au bilan précédent. Il voit le troisième, semble embêter pour l'attraper donc en pose un sur la table. La tour de 2 cubes est en émergence mais Arnault préfère les frapper l'un contre l'autre. Arnault enlève plus facilement les formes de la planchette mais les remettre reste trop difficile pour lui. Il jette encore beaucoup les objets.

Langage : Arnault a un âge de développement de **12 mois** (QD=47%). Il a progressé de 2 mois. A la maison, il dit fréquemment « papa » et commence à réagir à certains mots familiers d'après les dires de sa maman.

Socialisation : L'âge de développement pour ce domaine reste de **10 mois** (QD=39%). Le pointage n'est pas encore utilisé mais il regarde, vocalise ou va chercher lui-même ce qui l'intéresse. Il fait au revoir de la main et bisou avec la bouche.

Ce bilan montre que les acquisitions sont assez longues à se mettre en place mais Arnault fait des progrès. La rééducation psychomotrice va alors stimuler Arnault dans les activités de coordination bimanuelles, de coordination oculomanuelles, de pointé etc... De plus, l'imitation est à stimuler car en copiant les pairs ou les personnes plus âgées les enfants apprennent beaucoup. Il est donc nécessaire de favoriser ce mode d'apprentissage chez Arnault.

b) Déroulement des séances

Lorsqu'Arnault arrive avec sa maman, on prend un temps pour se dire bonjour, je le laisse explorer un peu les lieux, sa maman le met dans une tenue plus confortable (en body) puis Arnault se dirige dans la salle. La maman reste avec nous pendant la séance. Cela nous permet d'échanger sur la semaine passée, sur ce qu'Arnault fait de nouveau à la maison ou à la crèche. Beaucoup de jeux utilisés en séances vont être repris par les parents à la maison. Ils sont très à l'écoute des idées que l'on peut leur proposer et s'occupent d'Arnault sans que cela prenne la forme de surstimulation.

Pour qu'Arnault puisse se repérer temporellement, j'ai rythmé la séance de la façon suivante : en arrivant, je propose des activités à la table en essayant de maintenir son

attention le plus longtemps possible. Ensuite, nous faisons des activités sur les tapis. Puis, on fini par un jeu qu'il aime bien, toujours le même pour marquer la fin de la séance. Quand je lui demande de me redonner le jeu, Arnault semble comprendre que la séance est fini car il se redirige vers sa maman. On se quitte en se faisant au revoir de la main.

Au niveau de la structuration de l'espace, je me suis aperçue qu'Arnault était plus disponible pour l'activité que je lui proposais sur les tapis lorsque les modules en mousse formaient une cloison. Quand l'endroit est plus confiné, Arnault est plus attentionné et regarde moins autour de lui. De même lors des activités sur table, il est préférable de se placer proche de lui, derrière ou juste à côté.

Compte tenu de la pathologie cardiaque d'Arnault, il sera important en séance de respecter son rythme et de déceler sa fatigue. Des pauses pourront être faites pendant la séance.

De plus, j'ai remarqué qu'Arnault pouvait avoir un temps de latence un peu élevé. Il a besoin de temps pour accepter la nouveauté. Il faudra alors lui laisser le temps d'explorer ou de me regarder manipuler avant qu'il accepte de participer. Il sera donc utile de répéter les consignes et de revenir plusieurs fois sur un même exercice pour observer un intérêt de sa part.

c) Les exercices proposés en séance

Comme Arnault a un retard de développement assez homogène, la rééducation psychomotrice sera très globale. Ainsi, je n'ai pas fait un protocole de rééducation précis pour un domaine mais j'ai plutôt proposé des exercices de différents types, que nous avons repris plusieurs fois.

Les jeux sur table :

Planche à encastremets : ce type de jeu permet de travailler la précision du geste et le contrôle visuel pour attraper une pièce, orienter la main pour que la pièce rentre à sa place. On travail également la notion de contenu-contenant (un emplacement pour chaque pièce). Au début Arnault avait tendance à retirer les pièces puis à les jeter. En proposant une boîte sur la table je l'amène à mettre les pièces dedans et ne plus les jeter, ce qu'il a très

bien intégré. Remettre un morceau à sa place reste difficile. De plus, il a tendance à mettre une pièce sur l'emplacement qui se trouve juste en face de lui, sans essayer les autres. Cependant, à la fin de mon stage, je remarquais qu'Arnault cherchait à mettre seul un morceau (tourner le morceau reste abstrait pour lui). (cf. annexe 6)

Boîte avec des formes à encastrer : Il s'agit de faire passer des formes élémentaires (rond, carré, étoile) dans les trous correspondants pour les introduire dans la boîte. Pour cette tâche, Arnault a besoin d'être guidé. Il a tendance à mettre l'objet dans le trou en face de lui, sans explorer ceux qui sont à côté. Il trouve parfois le bon emplacement mais ne sais pas orienter la forme pour la faire rentrer, cela l'énerve et il abandonne. Ses difficultés pourraient être liées à un manque de contraste de couleur, les trous étant difficilement repérable.

Tour de deux cubes : c'est une tâche qu'il pouvait très bien faire quelques mois auparavant mais suite à une bronchiolite qui l'a beaucoup fatigué, des acquisitions ont été perdu. Il y a quelques temps il a commencé à les empiler de nouveau. Il préfère les frapper l'un contre l'autre pour faire du bruit, mais parvient bien à compléter sa tour. (cf. annexe 6)

Enfiler des grosses perles en bois sur une tige : J'ai utilisé ce jeu afin d'obliger Arnault à utiliser ses deux mains. Sinon, dans la plupart des activités, il n'utilisait pas sa main gauche. Là, il devait tenir la tige d'une main et enfiler les perles de l'autre. Ceci n'a pas pu être fait sans que je lui tiennes les mains. Mais, c'est déjà une manière pour lui de ressentir les mouvements.

Animaux avec les parties aimantées : Le but ici est également de faire utiliser ses deux mains à Arnault, de façon coordonnée. Il était au début peu intéressé par ces animaux, les rejetant assez rapidement. Désormais, il me regarde faire le geste en face de lui et quand je lui donne les deux morceaux, il ébauche le même mouvement. J'ai noté une tendance à taper les deux morceaux l'un contre l'autre sans les lâcher. Je lui ai donc refait le geste en lâchant une main à la fin du mouvement pour bien lui montrer qu'ils étaient accrochés. Il a pu très bien intégrer ce geste. (cf. annexe 6)

Pâte à modeler : la première fois que j'ai proposé cette activité à Arnault, il a pris la pâte du bout des doigts et l'a de suite remise dans sa boîte. Il semblait ne pas supporter la toucher. Ceci témoigne d'une hypersensibilité tactile en lien avec le SWB. Quelques semaines plus tard, j'ai reproposee la même activité et Arnault s'est montré plus intéressé. Il a pu arraché des petits bouts, malaxer la pâte, l'écraser dans ses mains. Il ne manipule pas encore avec les deux mains et a besoin d'être sollicité.

Boulettes dans un flacon : Lors du bilan, j'ai vu qu'Arnault pouvait introduire les pastilles mais il s'intéressait davantage au bruit que cela faisait quand il remuait le flacon. J'ai voulu voir comment il se débrouillait lorsque je remplaçais les pastilles par des boulettes en papier (ne faisant alors plus de bruit). Arnault a, là encore, pu introduire les boulettes et a même cherché à mettre le bouchon. Malgré une prise qui reste grossière, Arnault réussit des manipulations assez fines.

Gommettes : afin de solliciter l'utilisation de la prise en pince, les mouvements fins et précis, j'ai amené Arnault à décoller une gommette entre le pouce et l'index, à la coller sur une feuille et à la froter de l'index pour qu'elle soit bien collée. Arnault peut se montrer désormais attentif et ne plus jeter mais ne parvient pas encore à faire ces gestes seul, il a besoin que je lui positionne les doigts.

Mikado : je demande à Arnault de m'aider à récupérer les mikados étalés sur la table et de les mettre dans une boîte cylindrique. Je lui montre en prenant bien entre le pouce et l'index. Arnault réussit là encore à les récupérer de façon grossière, avec la participation du pouce mais aussi de tous les autres doigts. Il est intéressé par cette tâche. Pour les insérer dans la boîte, il a besoin d'aide car il ne sait pas tourner le poignet pour les orienter. En discutant sur le fait que la pronosupination ne soit pas utilisée et en faisant le geste, Arnault nous a imité spontanément. Il sait donc faire ce geste qu'il associe à une chansonnette. La boîte était en plastique jaune transparente et je me suis demandée si Arnault percevait bien l'ouverture. En effet, lorsque j'ai rajouté le supporte du couvercle vert foncé, Arnault s'est mieux débrouillé. Il semble donc gêné par sa vue pour certaines activités et il est important de le garder en mémoire pour d'autres jeux.

Au départ Arnault préférait ressortir les tiges de la boîte. Puis, au bout d'un instant, j'ai remarqué qu'il avait bien compris ce que j'attendais de lui et faisait comme moi. A un moment il a commencé à en chercher un dans la boîte, m'a regardé et s'est arrêté. (cf. annexe6)

Graphisme : Arnault n'est pas trop attiré par cette tâche. Il regarde brièvement ma trace mais ne la reproduit pas. Lorsqu'il a un feutre dans la main, il préfère le taper sur la table pour faire du bruit.

Les jeux debout :

Tirer une peluche au moyen d'une ficelle : j'introduis dans le tunnel une peluche attachée par un fil. Pour la récupérer, Arnault doit tirer la ficelle avec ses deux mains alternativement. Au départ, il n'utilisait que sa main droite pour tirer. Il a donc été nécessaire de faire le mouvement avec lui, en lui tenant les mains. Après plusieurs essais il est parvenu à faire quelques fois ce geste seul. (cf. annexe 6)

Empiler des briques en carton : L'activité vise à travailler la coordination bimanuelle, les briques étant un peu grosses pour qu'il les déplace à une main. Au départ, il faut lui maintenir les mains afin qu'il ressente le mouvement. (cf. annexe 6)

Suivre une peluche sur les modules en mousse: ceci permet de faire grimper Arnault sur des supports variés en forme (escaliers, plan incliné) et en texture (sol dur, modules en mousse, trampoline, gros ballon). Il travaille alors ses ajustements posturaux et son tonus et stimule les sens vestibulaire et proprioceptif. Il parvient bien à grimper seul sur les modules mais de façon peu organisée. Pour descendre, il a encore tendance à engager d'abord la partie supérieure du corps, il s'allonge et cherche un appui avec les mains. Il faut l'accompagner pour s'asseoir et engager d'abord les membres inférieurs.

Echanges de balles : cela permet de travailler le contrôle du geste, les coordinations oculo-manuelles et l'échange avec autrui. Arnault parvient à envoyer spontanément la balle à la personne désirée. Il est concentré dans ce jeu car il aime les objets qui roulent. Ce jeu

permet également de travailler l'imitation de gestes. Je mets la balle sur ma tête et je la laisse tomber. Il est important d'encourager, d'être expressif (« oohhh...badaboum !! ») et de montrer que cela m'amuse afin qu'il ait envie de reproduire le geste. Ensuite, je propose à Arnault de faire de même. Il apprécie quand je le fais mais ne m'a pas encore copié. Quand la balle est cachée dans son dos, il réussit facilement à la trouver. Il a une bonne perception de la permanence de l'objet.

Jeux devant le miroir : pour solliciter l'imitation, on s'est mis devant le miroir avec des gommettes que je me collais sur le visage et que j'essayais de mettre à Arnault. Il ne voyait pas d'intérêt à ce jeu et s'échappait vite du miroir. J'ai également utilisé des balles ou des peluches que je me mettais sur la tête, sur celle d'Arnault, de même face à face. Mais il n'a pas encore cherché à mettre à son tour les objets sur sa tête ou sur la mienne.

Coucou-caché : je reproduis à chaque séance ce jeu lorsqu'on est sur les matelas afin qu'Arnault cherche à m'imiter. Aussi, cela permet d'observer sa réaction lorsque je disparaissais. A travers ce jeu on travaille également les liens de cause à effet et l'anticipation. Il est amusé par ce jeu et va désormais chercher la personne qui est cachée. Arnault est plus ouvert à la relation et son contact visuel est plus durable. Il ne se cache pas encore.

Anneaux de taille décroissante à enfiler dans une tige verticale : j'ai voulu utiliser ce jeu pour travailler la coordination oculo-manuelle. Cette activité n'a pas pu être abordée de cette façon car Arnault prenait un anneau, s'allongeait et le faisait tourner devant lui. Lorsqu'il rentre dans ce genre de stéréotypies, il est parfois difficile de l'en sortir. Quand je lui propose un nouveau jeu, il continue à penser à l'anneau (persévération) et retourne le chercher, même s'il est caché. J'ai donc préféré laisser ce jeu de côté pour les autres séances.

Marteau : c'est un jeu qu'il adore et que j'utilise pour marquer la fin de la séance. Il s'agit de positionner les quatre boules sur les quatre trous du haut, en tapant sur celles-ci avec le marteau, elles entrent dans un petit circuit et ressortent en bas. Au début, Arnault mettait les boules devant lui, parfois sans s'apercevoir qu'un trou était déjà occupé. Maintenant il regarde bien et place les boules sur les trous libres. Il a bien intégré la

demande « tu me le donne ? » lorsque le jeu est fini, bien qu'il me donne le marteau avec grand regret. (cf. annexe 6)

Relevé sans appuis : Arnault sait désormais marcher mais il a besoin de se tenir à quelque chose pour se mettre debout. Avec ma maître de stage nous avons donc cherchés des exercices de sollicitation. On a pour cela utilisé le cylindre en mousse et un objet convoité. On le maintenait accroupi face au cylindre et on cherchait à le faire se redresser en basculant le poids du corps légèrement vers l'avant pour attraper l'objet convoité. Nous avons fait de même sans le boudin. Puis, nous l'avons maintenu accroupi sur le gros ballon en l'aidant à se redresser. Il est parvenu à se mettre debout tout seul à la fin de la séance et le fait quelques fois à la maison.

d) Observations de fin de prise en charge

Arnault semble bien avoir intégré le déroulement de la séance. En effet, lorsqu'il arrive, il se dirige tout seul vers la table. Puis, en fin de séance, il accepte désormais que je range son jeu favori.

Il peut désormais utiliser de façon coordonnée ses deux mains. Pour les encastrements, il cherche davantage tout seul. Son attention est maintenue plus durablement lors des activités se déroulant à la table.

Il est également davantage dans la relation. En effet, le contact visuel est plus présent. Lorsque je fais un jeu avec lui, il me regarde comme pour savoir s'il a bien fait et fait « bravo » avec ses mains. Le « au revoir » de la main est plus spontané. L'imitation est en émergence mais pour l'instant uniquement lors du guidage gestuel d'une activité. Il reproduit le geste que je lui demande quand cela concerne l'utilisation des objets (pâte à modeler, cubes...). Il faut encore beaucoup le solliciter.

Pour ce qui est de l'attention conjointe il réagit désormais lorsque je lui dis « oh regarde » et que je montre du doigt.

J'ai constaté qu'Arnault n'aimait pas trop qu'on lui touche les mains pour le guider dans des activités. Mais, je n'ai pas tout de suite fait le lien avec l'hypersensibilité liée au SWB. Ceci s'est avéré flagrant lorsque j'ai proposé l'activité pâte à modeler. Il serait

intéressant de faire avec lui un travail de désensibilisation. Cela semble important afin qu'il explore plus volontiers les objets.

e) Propos recueillis des parents

La maman d'Arnault a arrêté le travail pour s'occuper de lui. Cet hiver a été assez pénible car Arnault tombait très fréquemment malade. Du fait de sa cardiomyopathie obstructive, cela engendrait à chaque fois une grande inquiétude chez les parents et une fatigue chez Arnault. Ainsi, le cardiologue leur a conseillé d'éviter de le mettre à la crèche l'hiver prochain, ce qu'ils feront. La maman va bientôt reprendre le travail et une femme viendra s'occuper d'Arnault. Celle-ci s'occupait déjà d'un autre enfant atteint du syndrome, elle a donc de l'expérience, ce qui rassure les parents.

Les matinées passent relativement vite car Arnault va à la crèche 2 jours par semaine et va au CAMSP également 2 jours par semaine. Il ne fait donc pas de sieste le matin.

L'après-midi, la maman le met à la sieste et il dormait parfois jusqu'à 17h. Mais depuis peu, Arnault fait des siestes plus courtes (1h-1h30) à cause de la chaleur semble-t-il.

Il joue seul ou avec sa soeur lorsqu'elle n'est pas à l'école.

Pour l'habillage, Arnault aide en donnant sa main.

Les repas sont encore compliqués car Arnault mange toujours mixé. Il accepte parfois de manger des petits bouts de pain ou des pâtes dans la soupe. Il semble y avoir une grande part de psychologique dans ce refus des morceaux car, quand il a bien faim, les morceaux sont avalés sans problème.

D'après sa maman, Arnault sait faire pleins de choses mais il a besoin d'être poussé, sinon il va à la facilité.

Arnault et sa famille sont fatigués de tous les examens médicaux. Surtout qu'avant la découverte du syndrome, ils ont dû faire de nombreuses analyses nécessitant parfois une hospitalisation, sans rien déceler. Il est important de faire connaître le syndrome et les signes d'appel afin que les familles n'aient plus à faire ce parcours douloureux.

f) Bilan psychomoteur de fin de prise en charge

Lors du re-test, Arnault avait 28 mois et 13 jours. Le bilan est fait sans la présence de la maman qui, depuis quelques semaines, n'assiste plus aux séances. Arnault avait tendance à retourner dans les bras de sa maman au cours de la séance perturbant le déroulement des activités. Il est désormais assez grand pour accepter que la maman ne soit plus dans la pièce. Sur l'échelle de développement du Brunet-Lézine, il actualise désormais un âge de développement de 12 mois et 21 jours.

Posture : Arnault a progressé dans ce domaine. Désormais, il marche seul couramment et sait faire quelques pas à reculons. Il obtient un âge de développement de **15 mois et 15 jours** (QD=55%) pour ce domaine. Son équilibre est encore fragile, il est capable de s'accroupir pour ramasser un objet mais le relevé entraîne une chute sur les fesses. Cela pourra être un point à travailler.

Sur les modules en mousse, Arnault montre très bien à quatre pattes et se retourne pour descendre les pieds en premier.

Coordination : Arnault a également fait des progrès dans ce domaine. Il obtient un niveau de **12 mois** (QD=54%) Il peut désormais retirer la pastille du flacon avec un geste de prono-supination de la main gauche. Il les remet volontairement dedans avec une prise qui reste palmaire, avec la participation du pouce. Le flacon est bien tenu verticalement. Il cherche même à remettre le bouchon du récipient.

Arnault est capable de retirer les formes sur la planche à encastrer mais les remettre reste difficile. Il échoue à cette épreuve davantage par un manque de contrôle visuel et de discrimination de forme. Arnault comprend la consigne, il a le bon geste mais ne prête pas attention à la forme. La dysmétrie n'est plus observée, en fin de mouvement sa main arrive bien sur la planchette. Un travail d'association des formes pourrait être envisagé.

Il échoue à l'épreuve des tours de cubes. Son geste est bon mais là encore le manque de contrôle visuel le pénalise. En séance, Arnault a pu faire une tour avec des cubes plus gros.

Langage : À la maison, Arnault commence à utiliser des onomatopées qui font office de mots, notamment pour appeler sa grande sœur. Son âge de développement pour ce domaine est de **13 mois** (QD=46%).

Aussi, lorsqu'on lui demande comment font le chien, l'âne ou le lion il imite tout de suite leurs bruits. L'âne en particulier est très bien imité, cela est peut-être en lien avec l'hyperacousie et la capacité à reconnaître certains sons, caractéristiques du SWB.

Socialisation : Le test ne montre pas d'évolution, Arnault reste à **10 mois** (QD=35%). Pourtant, il a fait des progrès. Il commence à participer lors des repas. Ainsi, quand sa maman lui remplit la cuillère, il a un geste très précis pour l'amener à la bouche. Il cherche à la remplir seul en tapant ou en frottant dans l'assiette. Il tient seul son biberon.

En séance, il lance intentionnellement le ballon à la personne devant lui.

Lorsque je mets un objet hors de sa portée, il ne montre pas qu'il le veut mais essaie d'aller le chercher lui-même. A la maison toutefois, il est capable de solliciter de l'aide. Par exemple, avec un jeu électronique qu'il ne sait pas allumer, il va l'amener vers sa sœur ou ses parents et montre sa difficulté.

Aussi, Arnault aime beaucoup jouer dehors. Pour exprimer son désir de sortir, il va chercher ses chaussures et sa veste et se dirige vers la porte.

On s'aperçoit ici de la limite des tests car Arnault semble ne pas avoir progressé pour certains items alors que les observations cliniques que l'on a pu faire témoignent d'une évolution.

g) conclusion

Arnault a fait beaucoup de progrès bien qu'il ait été souvent malade cet hiver. La prise en charge en psychomotricité est importante pour lui. Il s'agit davantage d'un travail de stimulations pour son développement et de prévention des troubles qui risquent de s'aggraver, en lien avec le syndrome, plutôt que d'une intervention dans le but de pallier à un trouble spécifique. Les premières séances étaient difficiles pour moi car c'était au départ un enfant peu dans la relation et il était très difficile de le sortir de ses stéréotypies. A mesure que les séances passaient, j'ai appris à le connaître et comprendre son fonctionnement.

III. Ce qu'il faudra travailler par la suite

La prise en charge actuelle doit suivre globalement les mêmes axes, à savoir : la motricité globale, la motricité fine, le relationnel et l'imitation.

Arnault sait désormais marcher couramment mais son équilibre reste encore précaire. Il chute fréquemment et ne parvient pas à ramasser un objet au sol et se relever sans tomber. Il serait intéressant de trouver des petits exercices pour l'aider à se renforcer musculairement, d'autant qu'il n'est pas suivi en kinésithérapie. Cela pourrait passer par la marche ou le maintien sur différents supports permettant en même temps de solliciter les ajustements posturaux. Je pense notamment au matelas en mousse, au trampoline, au gros ballon. De plus, on sait que les pieds et plus particulièrement les orteils jouent un rôle majeur dans l'équilibre. Un travail au niveau des pieds sur le sens haptique pourrait aider Arnault.

Le tricycle pourra bientôt être essayé afin d'appréhender l'apprentissage du vélo. C'est une activité intéressante qui permet le renforcement musculaire des jambes et met en jeu des mouvements dissociés au niveau des deux ceintures. En effet, les membres inférieurs font un mouvement régulier de pédalage alors que les membres supérieurs orientent le guidon. Si les bras suivent le mouvement des jambes cela aura des conséquences facilement identifiables par l'enfant, lui apportant un feed-back négatif de leur action. L'enfant essaiera de trouver des améliorations qu'il pourra directement juger.

Un travail de désensibilisation tactile paraît important afin qu'il prenne plaisir à explorer des nouvelles activités. Cela passe notamment par le toucher psychomoteur. Aussi, la pâte à modeler serait à reprendre avec lui maintenant qu'il s'y ait habitué. La peinture à doigts ou à l'éponge peut être également proposée afin de permettre à Arnault d'apprécier la trace laissée. En effet, il n'est pas intéressé par le dessin, ce qui est pourtant une étape importante tant au niveau manuelle qu'au niveau de l'apprentissage de l'écriture.

La catégorisation peut être abordée, avec associations de formes, de couleurs, d'animaux etc... Cela l'aidera peut-être à accorder davantage d'importance au contrôle visuel.

La motricité fine doit encore être travaillée avec maintenant des mouvements opposés des doigts (ciseaux) ou des 2 mains (déchirer papier).

- ♦ Exemple d'un enfant plus âgé

J'ai pu rencontrer la maman d'un enfant âgé de 6 ans et demi, également atteint du syndrome de Williams et Beuren. Il est scolarisé à mi-temps en grande section de maternelle avec une AVS. Il a des difficultés en calcul et en graphisme (ne dessine pas du tout) et son attention est labile. Au niveau des repas : il aime cuisiner, renverse son yaourt dans le bol, remue et mange seul à la cuillère. Il mange encore mixé. Plus petit, il avait une hypersensibilité de la bouche et un réflexe nauséeux important. Il est suivi en orthophonie et tout semble être rentré dans l'ordre à ce niveau. Il s'agirait donc maintenant plus d'un blocage psychologique. Pour l'habillage, il sait enfiler son slip et son pantalon lorsqu'on lui oriente. Il met seul ses chaussons. Mettre les chaussettes et boutonner restent difficile.

En psychomotricité il travaille la motricité globale où il a fait de nombreux progrès. Il sait faire du vélo, ce qui est important socialement dans la cour d'école. Il travaille également la motricité fine. La prise en pince est acquise mais peu utilisé encore.

CONCLUSION GENERALE

Le syndrome de Williams et Beuren est rare et encore peu connu. L'anomalie génétique qui en est responsable engendre des caractéristiques à la fois physiques, médicales et comportementales. Leur connaissance par un nombre croissant de médecins permet d'éviter les diagnostics tardifs. Un premier diagnostic clinique sera ensuite confirmé par un test génétique.

L'identification précoce du SWB permet d'orienter très tôt vers des spécialistes et de proposer les prises en charges paramédicales nécessaires. Ceci nourrit l'espoir d'une meilleure intégration sociale et d'une plus grande autonomie.

La rééducation du retard de développement lié au syndrome de Williams et Beuren est assez similaire à celle menée avec d'autres sujets. Toutefois, la connaissance des troubles spécifiques associés au SWB permet de les anticiper et de savoir s'y adapter. En psychomotricité par exemple, fractionner les grands espaces permet d'améliorer les repères spatiaux et d'augmenter la concentration.

Le cas d'Arnault illustre le long parcours de soins par lequel les familles doivent passer avant l'identification du syndrome. Arnault a pu bénéficier d'une prise en charge psychomotrice relativement précoce. Toutefois on constate que le retard est important. Arnault ne cesse de progresser malgré ses difficultés de santé. Ainsi, bien que le travail effectué en prise en charge ne montre pas une évolution flagrante, la prise en charge psychomotrice est nécessaire afin de stimuler les apprentissages.

Les travaux à venir permettront de mieux comprendre les corrélations entre le génotype, le phénotype et le comportement et ainsi de mieux orienter les prises en charge.

Les enfants avec le SWB ont des rééducations pluridisciplinaires qui durent dans le temps, il est donc important d'envisager un échange entre les professionnels et les structures d'accueil pour favoriser une continuité et une cohérence des soins.

De part leur gaîté, leur attention envers les autres et leur contact facile, ils sont souvent décrits par leur famille comme une source de joie de vivre au quotidien.

DISCUSSION

Ce mémoire manque d'informations pratiques, notamment sur la prise en charge en kinésithérapie et en psychomotricité. Mais, en trois mois de stage il m'a été difficile de trouver les personnes susceptibles de me renseigner. Celles faisant partie de l'association « autour des Williams » résident partout en France et n'ont pas forcément le temps de répondre à mes demandes.

Avec Arnault, j'ai plutôt favorisé une prise en charge très globale et les résultats montrent une évolution très lente dans tous les domaines. Il aurait peut-être été plus judicieux d'axer ma rééducation sur un domaine plus précis tel que la motricité manuelle, en lien avec les difficultés observées dans la vie quotidienne comme l'autonomie dans les repas par exemple. Nous aurions probablement constaté une évolution plus rapide dans ce domaine, mais au détriment des autres apprentissages.

Les aménagements que nous avons proposés pour la crèche n'ont pas aboutis. Dans le petit groupe de psychomotricité, on a remarqué qu'Arnault participe beaucoup plus qu'avant mais a besoin de se rassurer auprès de l'adulte. A la crèche, il faudrait qu'une personne référente l'accueille le matin pour éviter les stéréotypies dans le coin cuisine et qu'elle l'accompagne lors d'activités en grand groupe. Mais par manque de personnel et de volonté, cela n'est pas proposé. Arnault est vu comme un enfant bizarre, dans son coin, souvent absent, qui ne progresse pas. Pourtant, lorsqu'il est accompagné, il est capable de nous surprendre. Il serait donc riche de prolonger l'échange avec la crèche soit en leur proposant de venir au CAMSP, soit en venant accompagner nous-même Arnault lors des activités à la crèche. Ceci permettrait peut-être au personnel de se rendre compte des capacités d'Arnault dans un autre contexte.

La présence des parents, ici de la maman, lors des séances est un atout pour la rééducation. L'échange que l'on peut avoir nous permet de mieux connaître l'enfant et sa façon d'être en dehors des séances. Les parents quant à eux peuvent recevoir des conseils à mettre en place à la maison, une meilleure compréhension de la rééducation et un soutien face à leurs inquiétudes.

Diagnostic différentiel d'un TED (Trouble Envahissant du Développement) chez Arnault : Avant que le diagnostic de SWB ne soit posé, on remarquait qu'Arnault se réfugiait

dans des stéréotypies, qu'il n'échangeait pas avec ses pairs et que le contact visuel était difficile. Toutefois, d'autres signes cliniques, comme le faciès particulier, ont permis d'écartier l'hypothèse d'un TED et d'orienter vers une cause génétique. Il est important de savoir repérer très tôt les signes d'appel afin de ne pas partir sur une mauvaise piste et passer à côté du diagnostic précoce.

De nouvelles études envisagent un espoir de traitement des anomalies cardiovasculaires. En effet, nous savons désormais que le déficit en élastine lié à la perte d'un des deux gènes est responsable des sténoses et de l'hypertension artérielle caractéristique du SWB. D'après G. Bricca et M.-P. Jacob (2007), certains médicaments hypertenseurs tels que le minoxidil sont capables d'augmenter la production d'élastine dans la paroi artérielle d'animaux. Des croisements de deux souches de rats ayant des quantités d'élastine dans la paroi artérielle significativement différentes ont été effectués. Cela a permis de découvrir qu'un ou plusieurs gène(s) sont impliqués dans la régulation de la quantité d'élastine. Le potassium intracellulaire joue également un rôle dans cette régulation. Enfin, le minoxidil favorise l'ouverture des canaux potassium. Les premiers résultats des traitements par minoxidil appliqués à des animaux pendant douze semaines montrent une augmentation du taux d'élastine. L'efficacité du minoxidil sur l'épaississement de la paroi carotidienne de l'humain sera testée chez des enfants atteints du SWB. Ces enfants auront entre 6 et 18 ans et seront divisés en deux groupes : 23 enfants recevront leur traitement habituel ainsi que le minoxidil et 23 autres recevront leur traitement habituel associé à un placebo. Une première évaluation sera faite après un traitement de 12 mois puis une autre 6 mois après l'arrêt du traitement afin de voir les effets à long terme.

Plusieurs études sur les structures cérébrales des sujets atteints du SWB montrent des particularités. Ainsi, les déficits en visuoconstruction pourraient être expliqués par une réduction des lobes pariéto-occipitaux, du corps calleux postérieur, du thalamus et du mésencéphale. En revanche, les zones préfrontales et orbito-frontales, le gyrus fusiforme et le cervelet sont préservés et seraient impliqués dans la perception et la reconnaissance des visages. Aussi, il existerait un lien entre l'hypersensibilité aux sons, la cytoarchitecture du cortex auditif primaire particulière et l'augmentation du volume du gyrus temporal supérieur. Enfin, il a été relevé une asymétrie hémisphérique du planum temporel en faveur

de l'hémisphère gauche, équivalente à celle observée chez les musiciens ayant l'oreille parfaite.

BIBLIOGRAPHIE

Ouvrages :

HERREN H., & HERREN M.P. (1980). *La stimulation psychomotrice du nourrisson*. Masson.

LACOMBE D., LYONNET S., & BRIARD M-L. (2006) *Prise en charge des maladies génétiques en pédiatrie*. Progrès en pédiatrie n° 20, (pp. 253-260)

LECUYER R., STRERI A., & PECHEUX M-G. (1996). *Le développement cognitif du nourrisson*. Nathan. Tome 2.

RIVIERE J. (1998). *La prise en charge psychomotrice du nourrisson et du jeune enfant*. Solal.

SOYEZ-PAPIERNIK E. (2005) *Comprendre la rééducation des anomalies du développement*. Masson.

Articles :

ABREU A. M., FRENCH R. M., COWELL R. A., & DE SCHONEN S. *Local-Globalvisual deficits in Williams Syndrome: Stimulus presence contributes to diminished performance on image-reproduction*. Psychologica Belgica 2006, 46-4, 269-281.

BARBIER I. n. d. *Troubles de l'intégration sensorielle*. Association « autour des Williams ».

CAPEL A. n. d. *Les adultes atteints du syndrome de williams-Beuren (SWB), troubles de l'humeur et troubles anxieux*. Association « autour des Williams ».

DANCRE I. n. d. *Praxis*. Association « autour des Williams ».

Dr GILBERT B. (2002). *Le Syndrome de Williams*. <http://www.orpha.net>.

FRANGISKAKIS J.M., EWART A.K., MORRIS C.A., MERVIS C.B., BERTRAND J., ROBINSON B.F., KLEIN B.P., ENSING G.J., EVERETT L.A., GREEN E.D., PRÖSCHEL C., GUTOWSKI N.J., NOBLE M., ATKINSON D.L., ODELBERG S.J., & KEATING M.T. *LIM-Kinase1 hemizyosity implicated in impaired visuospatial constructive cognition*. Cell, Vol. 86, 59-69, July 12, 1996.

MERVIS C. B., ROBINSON B. F., & PANI J. R. (1999). *Visuospatial construction*. The American Journal of Human Genetics (Volume 65, issue 5, November 1999, Pages 1222-1229).

PEZET M., CAPEL A., BONNET D., HENNEQUIN M., JACOB M-P., BRICCA G., COUET D., FAURY G., BERNICOT J., & GILBERT-DUSSARDIER B. *Le syndrome de Williams-Beuren, une approche pluridisciplinaire*. Rapport technique : 2009/01/A.LAC. http://cerca.labo.univ-poitiers.fr/IMG/pdf_2009_01_A.LAC.pdf

ROY J. *Le bébé handicapé et sa famille*. La construction des liens familiaux pendant la première enfance. ROBIN et coll. PUF, 1995 (pp. 187-205).

TOURNELIER L. n. d. *L'annonce de la maladie*. Association « autour des Williams ».

Mémoires :

PRADEL C. (1998). *Approche psychomotrice du Syndrome de Williams*. Mémoire en vue du Diplôme d'Etat de psychomotricité, Université Paul Sabatier, Toulouse.

Cours :

COLOMBIE B. Cours de 1^{ère}, 2^{ème} et 3^{ème} année de formation de psychomotricité.

Internet :

Association pour le Syndrome de Williams et Beuren. www.autourdeswilliams.org/j/

Association régionale du Syndrome de Williams et Beuren.

http://www.williams-sudest.org/le_syndrome_de_williams/presentation_du_syndrome.htm

BERNICOT J., LACROIX A. Journées développement de l'enfant et génétique. (8-9- févr. 2007) <http://pagespersorange.fr/aswbrhonealpes/R%E9sum%E9%20interventions.pdf>

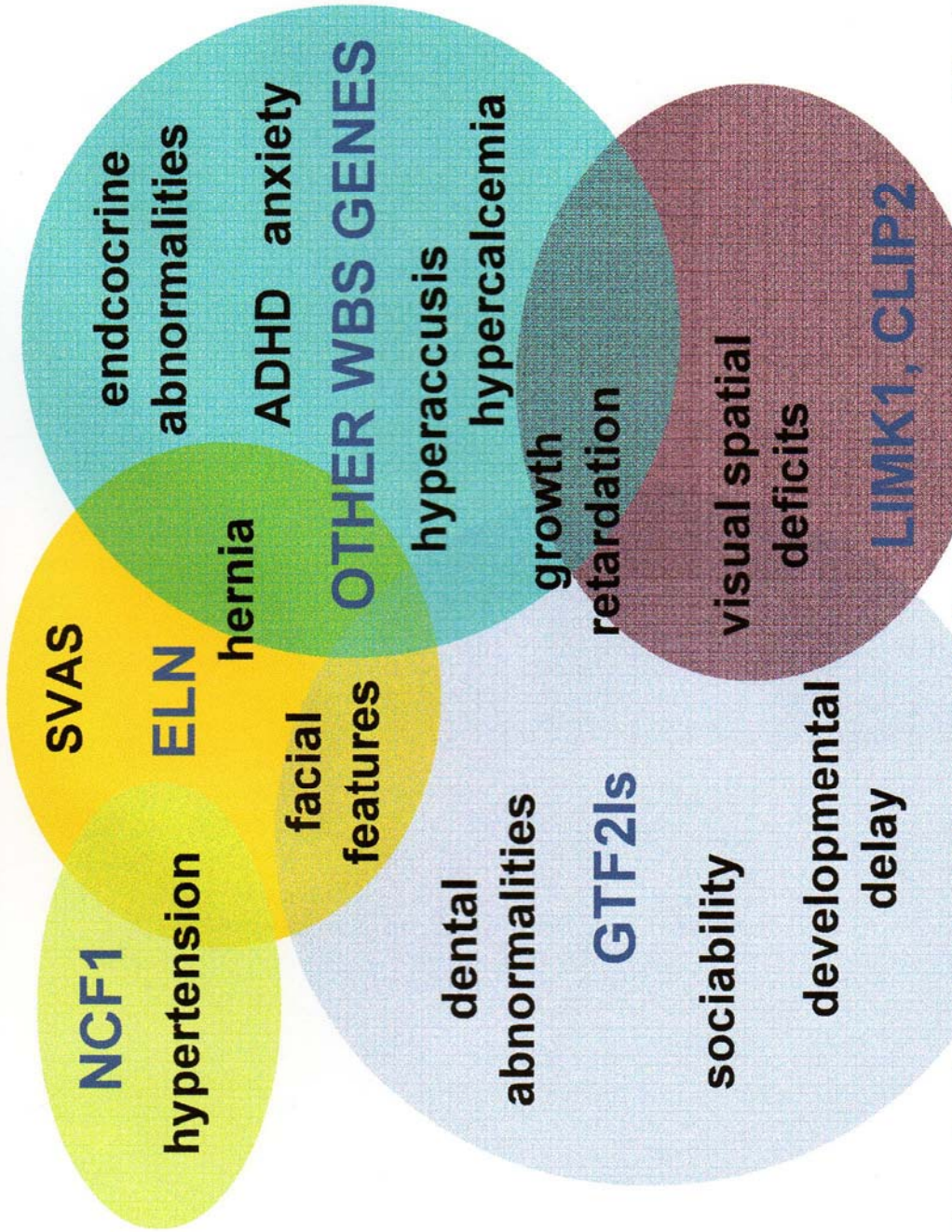
Microdélétions et génétique moléculaire le phénotype clinique et comportemental.

<http://atlasgeneticsoncology.org/Educ/MicrodeletionID30059FS.html>

www.dictionnaire-biologie.com

ANNEXES

Molecular Basis of WBS



As we have already seen, considerable progress has been made in genotype-phenotype correlation in people with smaller than usual deletions of the WBS region, with a number of genes being implicated.



Annexe 2

TABLEAU 2

Tableau d'évaluation pour diagnostiquer un syndrome de Williams : diagnostique clinique.

Nombre
de
Points

<p>Croissance (indices passés ou présents)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Naissance après terme <input type="checkbox"/> Difficultés pour se nourrir, poids ou taille en dessous de la moyenne <input type="checkbox"/> Vomissements, reflux gastroesophagien <input type="checkbox"/> Irritabilité due à des coliques, prolongée au-delà de 4 mois <input type="checkbox"/> Constipation chronique <p style="text-align: right;">Si au moins 3 des 5 items ont été cochés, comptez 1 point</p>	<p>Nombre de Points</p>
<p>Développement et comportement</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Personnalité très sociable <input type="checkbox"/> Hypersensibilité aux sons <input type="checkbox"/> Anxiété <input type="checkbox"/> Retard mental ou retard de développement <input type="checkbox"/> Problèmes visiospatial <input type="checkbox"/> Retard de parole et de langage puis avec l'âge tendance à la logorrhée avec profil linguistique particulier <p style="text-align: right;">Si au moins 3 des 6 items ont été cochés, comptez 1 point</p>	
<p>Traits faciaux</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Rétrécissement bitemporal <input type="checkbox"/> Plis épicanthus ou écart nasal plat <input type="checkbox"/> Strabisme (actuel ou passé) <input type="checkbox"/> Nez court ou antéversion des narines <input type="checkbox"/> Joues pleines <input type="checkbox"/> Sillon sous nasal <input type="checkbox"/> Dents petites et largement espacées <input type="checkbox"/> Large bouche <input type="checkbox"/> Importants lobes des oreilles <input type="checkbox"/> Front large <input type="checkbox"/> Comblement péri-orbitaire <input type="checkbox"/> Iris stellaire <input type="checkbox"/> Bout du nez arrondi <input type="checkbox"/> Hypoplasie malaire (os de la joue plats) <input type="checkbox"/> Lèvres épaisses <input type="checkbox"/> Malocclusion dentaire <input type="checkbox"/> Mâchoire petite <p style="text-align: right;">Si au moins 8 des 17 items ont été cochés, comptez 3 points</p>	
<p>Problèmes cardiovasculaires (par échographie)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Sténose de l'aorte supra-ventriculaire <input type="checkbox"/> Sténose des artères pulmonaires périphériques <p style="text-align: right;">Si au moins 1 des 2 items ont été cochés, comptez 5 points</p>	
<p>Problèmes cardiovasculaires</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Autre affection cardiaque congénitale <input type="checkbox"/> Souffle cardiaque <input type="checkbox"/> Hypertension <p style="text-align: right;">Si au moins 1 des 3 items ont été cochés, comptez 1 point</p>	
<p>Anomalies du tissu conjonctif</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Voix rauque <input type="checkbox"/> Hernie inguinale <input type="checkbox"/> Diverticulose colique ou vésicale <input type="checkbox"/> Long cou ou épaules tombantes <input type="checkbox"/> Limitations dans les articulations ou hyperlaxité <input type="checkbox"/> Prolapsus du rectum <p style="text-align: right;">Si au moins 2 des 6 items ont été cochés, comptez 2 points</p>	
<p>Etudes sur le calcium</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Hypercalcémie <input type="checkbox"/> Hypercalciurie <p style="text-align: right;">Si au moins 1 des 2 items ont été cochés, comptez 2 points</p>	
Total de Points	

Faites le total des points, s'il est inférieur à 3 points le diagnostic d'un syndrome de Williams est improbable, si le score est supérieur ou égal à 3 points, un test FISH est recommandé. La valeur moyenne pour une personne avec le SW est de 9 (déviations standard = 2.86). Ce système d'évaluation est basé sur plusieurs études, voir la référence [1] pour le détail des références.

Annexe 3

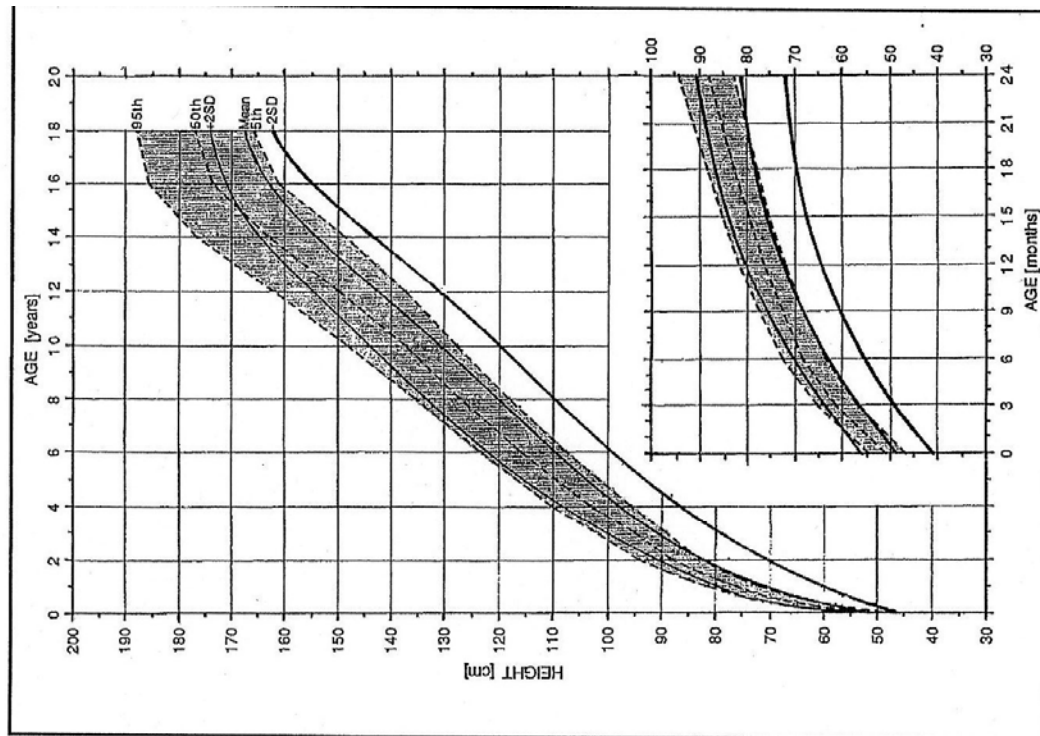


Figure 2 – Taille (garçons)

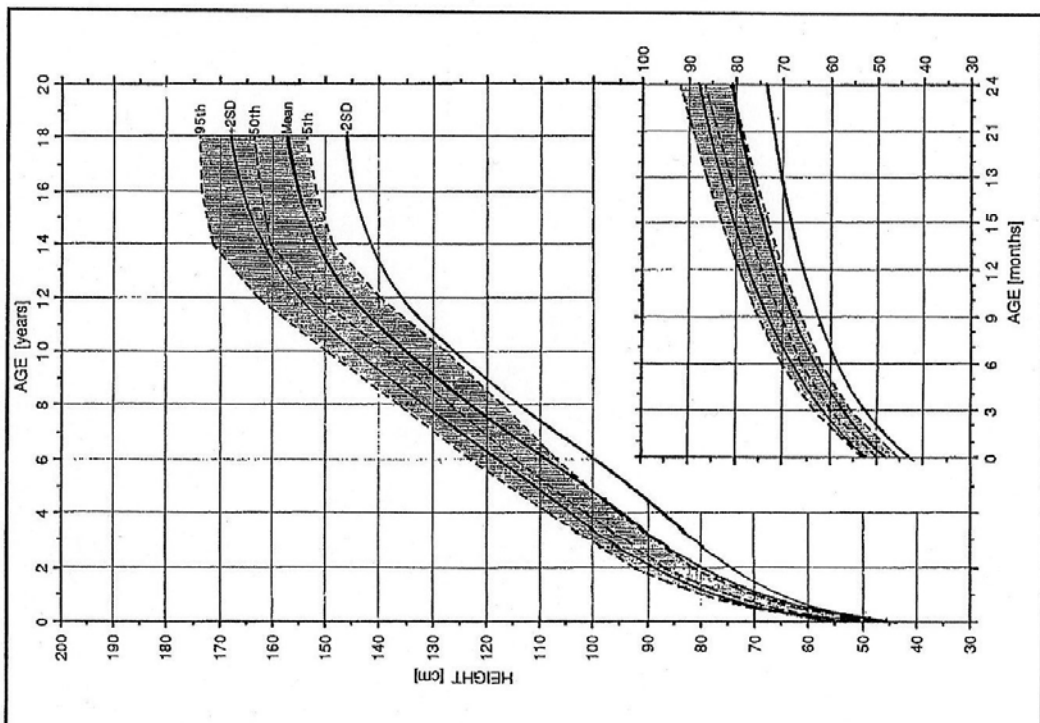


Figure 1 – Taille (filles)

Ref [1] [3] – En grisé : normal ; lignes : SW
Traduction

Years : ans ; Months : mois ; Height : taille ; Mean : moyenne

Annexe 3 (suite)

Guide spécialisé – Syndrome de Williams

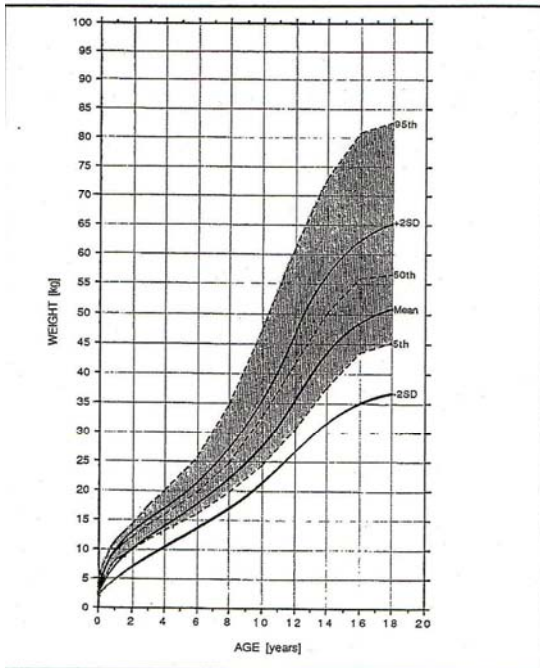


Figure 3 – Poids (filles)

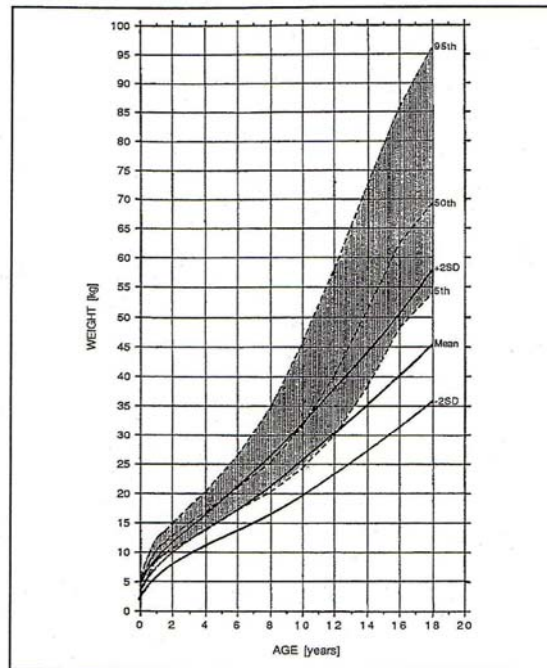


Figure 4 – Poids (garçons)

Ref [1] [3] – En grisé : normal ; lignes : SW
Traduction

Years : ans ; Weight : poids ; Mean : moyenne

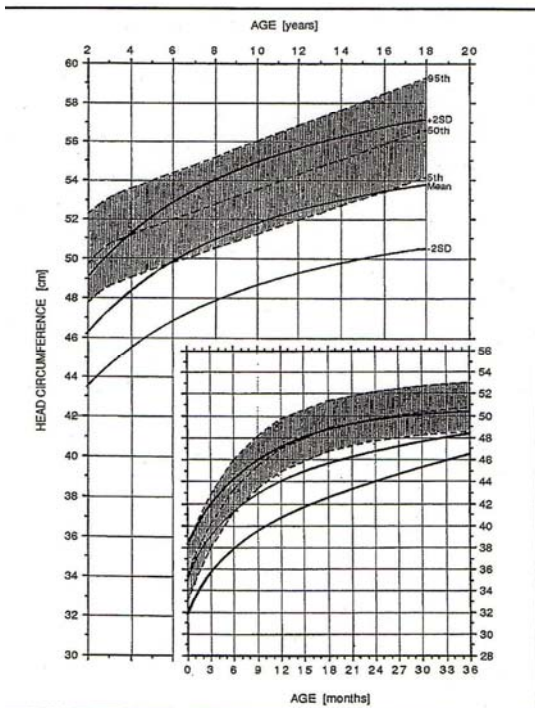


Figure 5 – Périmètre crânien (filles)

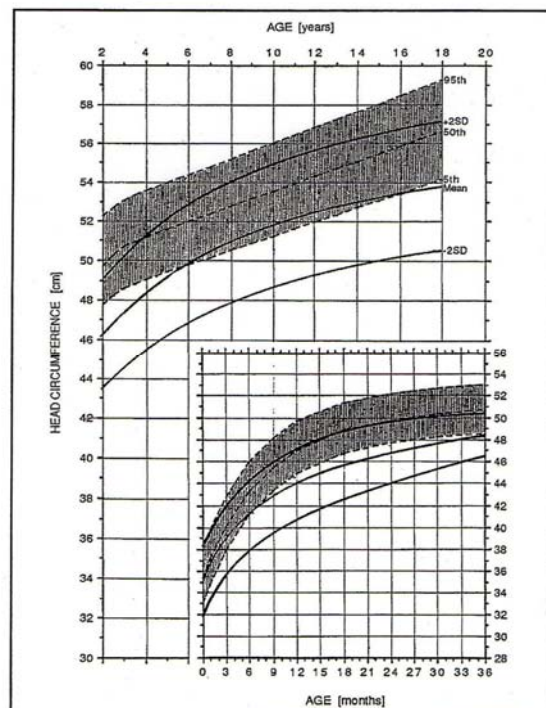


Figure 6 – Périmètre crânien (garçons)

Ref [1] [3] – En grisé : normal ; lignes : SW
Traduction

Years : ans ; Months : mois ; Head circumference : périmètre crânien ; Mean : moyenne

Annexe 4

TABEAU 1

Problèmes médicaux rencontrés dans le syndrome de Williams classés par tranche d'âge et par système organique.

Système organique	Incidence (%)	Age		
		Petite enfance	Enfance	Adulte
Oculaire et Visuel				
Strabisme convergent	50	x		
Hypertropie	50		x	x
Auditif				
Otites chroniques	50	x	x	
Hypersensibilité aux sons	90	x	x	x
Dentaire				
Malocclusion	85		x	x
Microdontie	95		x	x
Cardiovasculaire				
Toute affection comprise	80	x	x	x
Sténose supra-valvulaire de l'aorte	75	x	x	x
Sténose supra valvulaire de l'artère pulmonaire	25	x	x	x
Sténose des branches de l'artère pulmonaire	50	x		
Sténose de l'artère rénale	45	x	x	x
Autre sténose artérielle	20		x	x
Communication inter ventriculaire	10	x		
Hypertension	50		x	x
Génito-urinaire				
Anomalie structurale	20	x	x	x
Enurésie	50		x	
Néphrocalcinose	< 5	x	x	x
Infections urinaires à répétition	30			x
Gastro-intestinal				
Difficultés alimentaires	70	x	x	
Constipation	40	x	x	x
Diverticulose colique	30		x	x
Prolapsus du rectum	15	x	x	
Tégument				
Peau souple	90	x	x	x
Hernie Inguinale	40	x		
Hernie Ombilicale	50	x		
Cheveux gris prématurément	90			x
Muscleux squelettique				
Articulation hyper mobile	90	x	x	
Contractures des articulations	50	x	x	x
Synostose cubito-radiale	20	x	x	x
Cyphose	20			x
Lordose	40		x	x
Démarche maladroite	60		x	x
Calcium				
Hypercalcémie	15	x		x
Hyper calciurie	60	x	x	x
Endocrine				
Hypothyroïdie	2	x	x	x
Puberté précoce	50		x	

Guide spécialisé – Syndrome de Williams

TABLEAU 1 (suite)

Système organique	Incidence (%)	Age		
		Petite enfance	Enfance	Adulte
Diabète sucré	15			X
Obésité	30			X
Neurologique				
Hyper réflexivité tendineuse	75		X	X
Malformation d'Arnold-Chiari type I	10	X	X	X
Hypotonie (centrale)	80	X	X	
Hypertonie (périphérique)	50		X	X
Cognitif				
Retard de développement	95	X	X	
Retard mental	75		X	X
Fonctionnement intellectuel limite	20		X	X
Intelligence normale	5		X	X
Déficit visuo-spatial et difficultés visuo-constructives	95		X	X
Comportemental				
Trouble de déficit d'attention par hyperactivité	70		X	
Trouble anxieté généralisé	80		X	X

Les pourcentages affichés dans cette table sont basés sur un examen des taux publiés dans plusieurs compilations (ref [1]).

Annexe 5

TABEAU 3

Guide de surveillance médicale d'enfants présentant un syndrome de Williams.

Age	Nouveau né	2 mois	4 mois	6 mois	9 mois	12 mois	15 mois
Evaluation médicale							
Alimentation	0	0	0	0	0	0	0
Bilan thyroïdien	0						
Test audition			0			0	
Test vision	0	0	0	0	0	0	
Pression sanguine sur les deux bras	0			0		0	
Évaluation cardiologique	0					0	
UA/BUN/Cr Créatinine sérique	0					0	
Calciurie	1					0	
Calcémie	0						
Échographie rénale	0						
Musculo-squelettique	0						
Pulmonaire							
Psychosocial							
Développement	0	0	0	0	0	0	0
Évolution scolaire							
Socialisation						0	
Conseils anticipatoires							
Soutien familial	0	0	0	0	0	0	0
Planning à long terme						0	
Sexualité							

TABEAU 3 (suite)

Age	15 mois	18 mois	2 ans	3-4 ans	5-13 ans	13-21 ans
Evaluation médicale						
Alimentation	0	0	0	0	0	0
Bilan thyroïdien					2	2
Test audition			0	0	3	3
Test vision			0	0	4	4
Pression sanguine sur les deux bras			0	0	0	0
Évaluation cardiologique			0	0	3, 4	3, 4
UA/BUN/Cr Créatinine sérique			0	0	2	2
Calciurie				0	3	3
Calcémie			0		0	0
Échographie rénale						
Musculo-squelettique			0	0	0	0
Pulmonaire			0			
Psychosocial						
Développement	0	0	0	0	0	0
Évolution scolaire				0	0	0
Socialisation			0		0	0
Conseils anticipatoires						
Soutien familial	0	0	0	0	0	0
Planning à long terme					0	0
Sexualité					0	0

0 → à faire.

1 → si une hypercalciurie a été trouvée, refaire 2 fois la mesure le matin et l'après midi. Si c'est encore positif, refaire une calcémie, une échographie rénale pour recherche de néphrocalcinose et initier une consultation de régime alimentaire.

2 → tous les 2 ans.

3 → une seule fois dans cette tranche d'âge.

4 → si nécessaire.

Annexe 6 : Quelques jeux utilisés en séance

