

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

LE SYNDROME DE SOTOS: Etat actuel des connaissances et étude sur les aspects psychomoteurs de quatre enfants

Mémoire en vue de l'obtention du Diplôme d'Etat de psychomotricien

REMERCIEMENTS

Je tiens tout d'abord à remercier le Professeur Yves CHAIX, pour avoir accepté d'être mon maître de mémoire, puis pour m'avoir guidé et conseillé dans l'élaboration de ce projet.

Un grand merci aux parents et à leurs enfants qui ont bien voulu participer à cette étude.

Je remercie également ma maître de stage Aurélie LEFRANC, pour son soutien et pour sa confiance tout au long de l'année.

Je remercie aussi les autres maîtres de stage qui m'ont conseillé et aidé à plusieurs reprises cette année.

Enfin, je remercie ma famille, mes amis et mon chou, qui ont cru en moi du début à la fin.

SOMMAIRE

INTRODUCTION.....	1
ETAT ACTUEL DES CONNAISSANCES SUR LE SYNDROME DE SOTOS.....	2
I] HISTORIQUE ET DEFINITION.....	2
II] EPIDEMIOLOGIE.....	3
III] ETIOLOGIE ET DONNEES ACTUELLES DE LA GENETIQUE.....	3
IV) CARACTÉRISTIQUES PHÉNOTYPIQUES.....	4
1) Prénatales	4
2) L'avance staturo-pondérale.....	5
2-1) La taille	5
2-2) Le poids	6
2-3) L'âge osseux avancé	6
3) Caractéristiques cranio faciales : critères majeurs de diagnostic.....	7
3-1) Le crâne	7
3-2) La face	7
4) Principales complications et malformations rencontrées.....	8
4-1) Complications	8
4-1-1) Troubles métaboliques	8
4-1-2) Difficultés alimentaires et gastro-intestinales	9
4-1-3) Problèmes ORL	9
4-2) Malformations	9
4-2-1) Malformations cardiaques	9
4-2-2) Malformations urogénitales.....	10
4-2-3) Malformations orthopédiques	10
5) Risque accru de cancers	11

V) ANOMALIES DÉVELOPPEMENTALES ET NEUROLOGIQUES	11
1) Malformations neurologiques les plus fréquentes dans ce syndrome et ses conséquences cliniques	11
1-1) Malformations intracérébrales	11
1-2) Les signes cliniques associés	14
2) Profil neurocognitif et comportemental	14
2-1) Le retard mental	14
2-2) Le retard de langage	17
2-3) Les troubles psycho-comportementaux	18
2-3-1) Les caractéristiques comportementales et émotionnelles.....	18
2-3-2) Les troubles du sommeil et de l'alimentation	20
2-4) Les troubles psychotiques.....	20
2-4-1) Le syndrome de Sotos et l'autisme	20
2-4-1-1) Les symptômes autistiques	20
2-4-1-2) La macrocéphalie chez les autistes	21
2-4-2) Délires et hallucinations	21
2-5) Plusieurs hypothèses explicatives des troubles psycho-comportementaux	22
 VI) LE SYNDROME DE SOTOS ET PSYCHOMOTRICITE.....	24
1) Le développement psychomoteur	24
1-1) Le contrôle postural	24
1-2) La locomotion, les coordinations dynamiques générales	25
1-3) La préhension et les coordinations oculo-manuelles	26
1-4) La socialisation	27
1-5) La propreté.....	27
2) Les troubles psychomoteurs et les difficultés d'apprentissage chez ces enfants d'âge scolaire.....	28
2-1) Les troubles moteurs.....	28
2-1-1) Les coordinations	28
2-1-2) L'équilibre statique et dynamique.....	29
2-1-3) La motricité manuelle fine	29

2-2) Les troubles cognitifs.....	30
2-2-1) La lecture, l'arithmétique et la géométrie	30
2-2-2) La visuoconstruction	30
2-2-3) Le trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité.....	30
3) L'incapacité d'apprentissage non verbal et le syndrome de Sotos	32
VII) DIAGNOSTICS DIFFERENTIELS	34
VIII) CONCLUSION	34
EVALUATION PSYCHOMOTRICE DE QUATRE ENFANTS PORTEURS DU SYNDROME.....	35
I] HUGO 8ANS 3 MOIS.....	36
1) Présentation.....	36
2) Bilans pluridisciplinaires	36
3) L'évaluation psychomotrice.....	37
3-1) Le bilan psychomoteur	37
3-2) Analyse du questionnaire CBCL	45
4) Eléments du bilan pouvant suggérer un syndrome IANV chez Hugo	45
II] LEA 11ANS	46
1) Présentation.....	46
2) Bilans pluridisciplinaires	46
3) L'évaluation psychomotrice.....	47
3-1) Le bilan psychomoteur	47
3-2) Analyse du questionnaire CBCL	54
4) Eléments du bilan pouvant suggérer un syndrome IANV chez Léa	54
III] CELIA 7 ANS 5 MOIS.....	55
1) Présentation.....	55
2) Bilans pluridisciplinaires	55
3) L'évaluation psychomotrice.....	56
3-1) Le bilan psychomoteur	56
3-2) Analyse du questionnaire CBCL	63

4) Eléments du bilan pouvant suggérer un syndrome IANV chez Célia.....	63
IV] MARION 8 ANS 4 MOIS	64
1) Présentation.....	64
2) Bilan psychomoteur : Marion a 22 mois.....	64
3) L'évaluation psychomotrice.....	65
3-1) Le bilan psychomoteur	65
3-2) Analyse du questionnaire CBCL	72
4) Eléments du bilan pouvant suggérer un syndrome IANV chez Marion	72
V] DONNEES DES QUATRE BILANS PSYCHOMOTEURS	73
DISCUSSION	74

INTRODUCTION

Le syndrome de Sotos ou gigantisme cérébral, est une maladie génétique rare et souvent mal identifiée car mal connue. Le diagnostic reposait uniquement sur l'observation de plusieurs caractéristiques physiques jusqu'à la découverte du gène NSD1 impliqué dans cette maladie en 2002.

Si les caractéristiques physiques et neurobiologiques sont actuellement bien établies chez ces enfants, leurs troubles psychomoteurs restent encore flous. C'est pourquoi, je vais tenter de mettre à jour leurs difficultés motrices, cognitives et comportementales à travers le peu de données théoriques existantes et par une évaluation chez quatre enfants porteurs du syndrome de Sotos. J'essaierai ensuite de voir leurs caractéristiques communes et de relier la théorie avec mes résultats.

Ce travail a pour but d'informer les psychomotriciens, qui seront susceptibles de rencontrer ces enfants au cours de leur carrière professionnelle. En prenant connaissance de ce mémoire, ils pourront avoir une idée sur leur profil psychomoteur et par conséquent ils pourront suspecter ce diagnostic si ce dernier n'est pas encore établi et proposer une prise en charge précoce qui est nécessaire chez ces sujets. De plus, connaissant leurs difficultés sociales, ils seront capables d'apporter des réponses aux parents et seront en mesure de les aider pour certains aménagements à la maison ou à l'école.

Dans un premier temps, je revisiterai la littérature décrivant les caractéristiques physiques, neurologiques et comportementales apparaissant chez les sujets porteurs de ce syndrome, ainsi que les troubles psychomoteurs les plus fréquemment retrouvés. Dans un second temps, je présenterai quatre enfants et analyserai leurs troubles psychomoteurs et comportementaux, puis je tenterai de corréler leur génotype et leur phénotype avec les données théoriques recueillies.

ETAT ACTUEL DES CONNAISSANCES SUR LE SYNDROME DE SOTOS

I] HISTORIQUE ET DEFINITION

Le syndrome de Sotos a été décrit pour la première fois par Juan Sotos et al. en **1964**, à partir d'une étude faite sur cinq patients présentant un gigantisme pré et post natal, un visage aux traits spécifiques, un âge osseux avancé et un retard de développement. En **1994**, Cole & Hughes établissent quatre critères cliniques majeurs, permettant de suspecter ce diagnostic :

- une avance staturo-pondérale
- une macrocéphalie
- une dysmorphie faciale
- un retard de développement.

Ce n'est qu'en **2002** que le gène NSD1 a été identifié (Kurotaki et al.) et s'est avéré être impliqué dans l'apparition de ce syndrome. Il est situé sur le bras long et dans la région 35 du chromosome 5 (5q35).

Récemment, une étude a été faite sur une centaine de patients présentant des signes cliniques du syndrome et les résultats génétiques ont montré l'existence d'une corrélation entre leur phénotype et leur génotype. Les anomalies génétiques situées sur ce gène peuvent être des mutations et/ou des délétions (Tatton-Brown et al., **2005**) et permettent actuellement de confirmer le diagnostic.

Aujourd'hui, 90% des sujets ayant une anomalie sur le gène NSD1 (le gène est alors dit positif) présentes les signes cardinaux suivants :

- Dysmorphie faciale
- Avance staturale : taille et/ou périmètre crânien supérieur ou égal à 2DS
- Troubles des apprentissages

II] EPIDEMIOLOGIE

Le dépistage systématique du gène NSD1, dans le diagnostic provisoire du syndrome de Sotos aidera à définir la prévalence, car encore aujourd'hui, nous ne connaissons pas précisément la prévalence de ce syndrome, mais il semblerait qu'il y ait actuellement plusieurs centaines de cas diagnostiqués dans le monde.

III] ETIOLOGIE ET DONNEES ACTUELLES DE LA GENETIQUE

Le syndrome de Sotos est la conséquence d'anomalies survenant sur le gène NSD1 (Nuclear receptor-associated Set Domain protein1), situé sur la région q35.3 du chromosome 5. Ce gène de 23 exons, code pour une protéine de 2696 acides aminés (histone-méthyltransférase), qui contient deux domaines (SET et SAC). Ces derniers ont un rôle essentiel dans la transcription des récepteurs nucléaires. Ainsi, cette protéine régule et maintient l'état de la chromatine au cours du développement. On retrouve l'expression de ce gène dans le tissu cérébral fœtal et adulte, dans les reins, dans le squelette et les muscles mais aussi dans la rate, les poumons et le thymus.

Des mutations tronquantes (mutations sur les deux allèles) ou faux sens (mutations sur un seul allèle) et des délétions (partielles ou totales) survenant sur ce gène, sont responsables de 70 à 90% des cas de syndrome de Sotos (7 à 30% des sujets n'ont pas d'anomalies sur NSD1) (Kurotaki et al.,2002 ; Tatton-Brown et al.,2005 ; Douglas et al.,2004).

Dans plus de 95% des cas, l'anomalie génétique se produit *de novo* (mutation qui apparaît chez un individu alors qu'aucun des parents ne la possède dans son patrimoine génétique), et survient de façon sporadique, même si quelques cas familiaux ont été rapportés ; la transmission est alors autosomique-dominante, cela signifie que l'anomalie se situe sur un chromosome non sexuel et qu'un seul allèle muté suffit à ce que la maladie se développe, et avec une pénétrance variable, c'est à dire que le phénotype engendré par l'anomalie génétique est variable. Aucun cas de mosaïque germinale n'ayant été décrit (transmission d'une mutation génétique affectant les cellules germinales des parents qui sont alors porteurs sains), le risque de récurrence si les parents ne sont pas atteints est très faible (<1%). Les délétions sont détectées grâce à la technique d'hybridation in situ par fluorescence (FISH), et les mutations par le séquençage de l'ADN.

Le phénotype est le résultat d'haplo-insuffisance du gène, c'est-à-dire que la perte d'un allèle ne permet pas au gène d'assurer pleinement sa fonction. On remarque que les sujets porteurs d'une délétion ont un retard mental plus sévère, souvent sans aucune acquisition de langage et la dysmorphie faciale semble plus marquée ; ils auraient également davantage d'anomalies cardiaques (50%) que les sujets ayant des mutations sur le gène NSD1 (13%).

Cependant, la croissance excessive serait moindre pour les sujets présentant des délétions (+2.2DS) par rapport aux sujets ayant des mutations sur NSD1 (+3.3DS) (Nagai et al., 2003).

De plus, il existe une différence significative dans la fréquence d'apparition des différents types d'anomalies génétiques : le gène NSD1 chez les Japonais présenterait davantage de microdélétions (dans 50 à 70% des cas) alors que celui des Européens aurait plus de mutations (dans 80% des cas) (Tatton-Brown et al., 2005).

Des rares cas de Sotos ont été rapportés où d'autres chromosomes associés au 5q35 sont impliqués dans l'apparition de ce syndrome (des translocations réciproque équilibrées et des délétions sur le chromosome 15q12), (Schrandner-Stumpel et al., 1990 ; Wajntal et al., 1993).

On ne sait toujours pas, par quel mécanisme la perte d'un régulateur transcriptionnel peut entraîner une macrosomie et d'autres anomalies associées. Ainsi, des recherches doivent être poursuivies afin de mieux établir la corrélation entre le phénotype et le génotype et dans le cas où le gène NSD1 ne présente pas d'anomalies (Opitz et al., 1998).

IV) CARACTÉRISTIQUES PHÉNOTYPIQUES

1) Prénatales

La grossesse se déroule le plus souvent normalement (75% des sujets) et est menée en général à terme, la moyenne étant de 39 semaines d'aménorrhées(SA) (Cole & Hughes ; 1964).

Cependant, on note plusieurs cas de toxémie gravidique (hypertension artérielle) chez la mère, entraînant un grand risque de prématurité pour l'enfant. De plus, plusieurs cas de fausses couches et d'enfants morts nés ayant le syndrome de Sotos ont été relevés (Hook & Reynolds ; 1968).

Une croissance excessive peut être présente dès le début du développement intra-utérin, montrant à l'échographie un périmètre crânien et abdominal important, cette macrosomie prénatale peut rendre l'accouchement difficile autant pour la mère que pour l'enfant. En effet, un bébé trop large peut avoir des difficultés pour naître (notamment à cause des épaules), on peut donc avoir recours à l'utilisation de forceps (7.5% des cas), ou pratiquer une césarienne (7% des cas), afin d'éviter les risques de fractures ou d'asphyxie intra-utérine. Cette macrosomie prénatale peut être accentuée lorsque la mère a un diabète gestationnel. Ce dernier peut aussi entraîner chez le nouveau-né une acidose, une hyperbilirubinémie, une hyperglycémie mais également une hyperinsulinémie.

En outre, on a pu voir des cas où le bébé était hypotrophique (pauvre croissance intra-utérine) mais qui avait tout de même un périmètre crânien élevé à la naissance, ce retard de croissance peut s'expliquer par une toxémie gravidique chez la mère.

La macrosomie est le critère le plus significatif des paramètres prénataux. De plus, un hydramnios (excès de liquide amniotique) et une pauvreté des mouvements du bébé sont également souvent retrouvés.

2) L'avance staturo-pondérale

Le nouveau-né se caractérise essentiellement par une taille et un périmètre crânien supérieur à 2DS, le poids n'étant pas obligatoirement supérieur à la moyenne.

2-1) La taille

Dans la plupart des cas, les enfants atteints du syndrome de Sotos naissent avec une grande taille. En effet, celle-ci est dans 90% des cas, supérieure à 2DS (soit une taille supérieure à 55cm) et peut aller jusqu'à + 6DS (environ 65cm). Leur taille moyenne à la naissance est évaluée à +3.2 DS (OMIM). Néanmoins, certains nourrissons ont une taille qui reste dans la moyenne (48 à 52cm). Ainsi, le diagnostic de Sotos peut être suspecté à la naissance devant une taille excessive, mais ce n'est pas une caractéristique systématique, il ne doit donc pas être basé sur ce seul critère.

De plus, il est rare que ces enfants restent gigantesques à l'âge adulte. En effet, l'avance staturale est surtout importante durant la première année de vie, puis elle se stabilise pendant l'enfance et la préadolescence autour de +2DS. En effet, l'âge osseux étant très souvent avancé, la soudure des épiphyses sur la diaphyse se fait plus rapidement (au moment de la

puberté), la croissance est donc ralentie. A l'âge adulte, on estime la taille moyenne chez les hommes à 1m84 au lieu de 1m73 attendue et celle des femmes à 1m72 contre 1m66 attendue.

Enfin, l'enfant Sotos a la particularité d'avoir de longs membres (souvent supérieurs à 2DS). En effet, la plupart naissent avec de grandes mains et de grands pieds et la longueur de leurs jambes et de leurs bras est disproportionnée par rapport à leur taille qui est déjà importante. Cette caractéristique demeure le plus souvent à l'âge adulte. Il faut souligner également que l'on note souvent la présence de syndactylie (malformation congénitale caractérisée par l'accolement des doigts ou des orteils entre eux) et des ongles généralement fins et cassants.

2-2) Le poids

Le poids moyen normal de naissance est estimé à 3.2 kg. Chez les enfants présentant un syndrome de Sotos, il est évalué à 3.9 kg en moyenne soit +1DS (OMIM). Si l'on constate une avance staturale elle est donc en général plus importante que l'avance pondérale, qui n'est pas non plus, une caractéristique obligatoire dans ce syndrome.

2-3) L'âge osseux avancé

On considère que l'âge osseux est avancé par rapport à l'âge de l'enfant, lorsqu'il est supérieur à 1DS. Il semblerait que 76 à 84% des sujets diagnostiqués syndrome de Sotos (NSD1 positif) présentes un âge osseux avancé (Cole & Hughes ; 1991, Tatton-Brown et al., 2005), il est alors considéré comme un critère majeur de diagnostic. Cependant, des études récentes ont montré que cette caractéristique n'est pas aussi fréquente et l'estiment à environ 50% (Leventopoulos et al., 2009). Il est important de noter que la fréquence de ce syndrome étant faible, les études sont généralement faites sur des petits groupes d'enfants, les statistiques sont donc à relativiser.

Enfin, l'âge osseux est décrit le plus souvent comme dysharmonique. En effet, les radiographies du membre supérieur montrent que les phalanges sont à un stade de croissance osseuse plus avancée (25 à 45 % supérieur à la moyenne) par rapport à celui des métacarpes (âge osseux avancé de 12 % au dessus la moyenne).

Ainsi, bien qu'une majorité d'enfant ait une croissance osseuse avancée, ce paramètre n'est pas obligatoire dans ce syndrome.

3) Caractéristiques cranio faciales : critères majeurs de diagnostic

Les caractéristiques cranio faciales observées sont davantage évidentes entre l'âge d'un an et l'âge de six ans. (V. Cormier-Daire & G. Baujat ; 2007). Ce sont des critères cliniques majeurs dans le diagnostic du syndrome de Sotos.

3-1) Le crâne

Une des caractéristiques cliniques majeures à la naissance chez un enfant porteur du syndrome de Sotos est la macrocéphalie (ou macrocraînie), avec un périmètre crânien (PC) supérieur à 2DS dans la totalité des cas. Elle persiste pour une majorité à l'âge adulte (Leventopoulos et al., 2009). En plus d'avoir un gros volume, le crâne a souvent une forme allongée dans 80% des cas, il est plus grand dans le sens longitudinal que dans le sens latéral, on parle de dolichocéphalie (Cole & Hughes ; 1994). En outre, on peut voir chez certains sujets, une craniosténose, qui se caractérise par une fermeture prématurée des sutures lambdoïdes, sagittales et coronales et une absence de relief de la base antérieure du crâne (Opitz ; 1998). Enfin, on observe très souvent une calvitie fronto-temporale chez ces enfants, la ligne d'implantation des cheveux étant très reculée, accentuant alors la proéminence des bosses frontales.

3-2) La face

Le visage est rond pendant l'enfance et s'allonge à l'adolescence avec une disproportion du menton qui devient pointu (caractéristique faciale la plus prononcée à l'âge adulte). La mandibule devient aussi plus proéminente mais pas nécessairement prognathe (dans certains cas on parle de prognathisme léger). Le contour du visage peut faire penser à une forme de poire inversée. On note également chez ces enfants des fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, donnant une impression quasi systématique d'hypertélorisme, mais qui n'est pas toujours confirmée par les mesures. De plus, on retrouve presque tout le temps un palais ogival, qui est étroit et haut (Leventopoulos ; 2009). La présence d'une érythrose malaire et péri orale (coloration rouge de la peau qui peut être augmentée lors d'un diabète gestationnel), des narines antéversées ainsi que des oreilles grandes et larges sont plus rarement identifiées. Enfin, on peut observer quelques caractéristiques atypiques telles qu'une macroglossie, des yeux globuleux (pouvant être dû à la crâniosténose) et la petite fontanelle antérieure qui reste ouverte.

Selon plusieurs études, il apparaîtrait qu'environ la moitié des sujets porteur du syndrome de Sotos ait une poussée dentaire lactéale quelques jours après la naissance (Cole & Hughes ; 1994 et Leventopoulos et al., 2009) ou alors dans les quatre premiers mois. De plus, il n'est pas rare que les dents soient clairsemées et s'usent anormalement.

La croissance excessive doit-être évaluée sur la longueur du périmètre crânien car les autres paramètres somatométriques ne sont pas des caractéristiques obligatoires. Le diagnostic clinique doit également se baser sur la dysmorphie faciale qui est typique dans ce syndrome. La croissance avancée de la taille, du poids, des os et des dents n'est pas spécifique au syndrome de Sotos, c'est leur combinaison qui est caractéristique et qui permet de suspecter ce diagnostic.

4) Principales complications et malformations rencontrées

4-1) Complications

4-1-1) Troubles métaboliques

Le trouble endocrinien le plus fréquemment rencontré chez les nouveaux nés avec un syndrome de Sotos est l'hyper bilirubinémie, ceci peut conduire à l'apparition d'un ictère qui est retrouvé chez 70% des nourrissons. Ce trouble (non spécifique à ce syndrome) disparaît le plus souvent après un traitement par photothérapie durant quelques jours ou après une exsanguino-transfusion (changement de sang du bébé) dans les cas les plus sévères.

De plus, certaines études ont mis en évidence des taux plasmatiques élevés pour l'hormone de croissance (*Growth Hormone ou GH*). D'après les chercheurs, cette surproduction hypothalamique pourrait avoir un rôle dans la croissance excessive mais cette suspicion n'est pas suffisante pour expliquer les caractéristiques cliniques retrouvées dans le syndrome de Sotos.

Enfin, plusieurs auteurs impliquent l'effet de *l'Insulin-like Growth Factor (IGF-1)* sur l'avancée staturale des sujets. En effet, les analyses biochimiques faites sur des nourrissons et des enfants atteints du syndrome de Sotos, montrent une corrélation entre le taux relativement élevé d'IGF-1 et la croissance excessive lors de la première année de vie. Ce taux diminuerait par la suite parallèlement à la stabilisation de la croissance. Cependant les recherches continuent, laissant cette explication métabolique hypothétique.

4-1-2) Difficultés alimentaires et gastro-intestinales

Des difficultés alimentaires précoces sont très souvent rencontrées chez ces nouveau-nés. Tout d'abord, lors des premiers jours de vie, 70% à 90 % s'alimentent très peu, dû pour la plupart à leur hypotonie congénitale empêchant une succion correcte (environ 40% des sujets requièrent la pose d'une sonde nasogastrique pour assurer leur nutrition (Cole & Hughes ; 1994). De plus, on constate un ralentissement du transit intestinal se traduisant par la raréfaction des selles. Par la suite, une majorité d'entre eux développeraient un gros appétit et certains présenteraient même un surpoids pendant l'enfance.

4-1-3) Problèmes ORL

Les problèmes respiratoires sont fréquents chez les nouveau-nés atteints du syndrome de Sotos dûs le plus souvent à l'hypotonie congénitale. En effet, la faiblesse de leurs muscles intervenant dans la respiration et la toux est à l'origine d'infections fréquentes telles que des bronchites chroniques récurrentes. De plus, ils sont environ 72% à faire des otites moyennes aiguës à répétition (Cole & Hughes ; 1994), celles-ci pouvant être expliquées par la modification de la forme du squelette crânien. La récurrence d'otites peut nécessiter une tympanotomie pouvant entraîner une perte auditive de type conductive (surdité de perception) dans les cas les plus sévères. Enfin, ces enfants sont sujets aux rhinopharyngites, plus que les autres enfants.

4-2) Malformations

4-2-1) Malformations cardiaques

Les malformations les plus fréquemment retrouvées sont :

- une persistance de la communication inter-auriculaire et/ou inter-ventriculaire.
- une persistance du canal artériel.

Cependant, il faut rester prudent quant à la corrélation entre le syndrome de Sotos et les anomalies cardiaques car les études n'ont pas différencié les enfants prématurés de ceux nés à terme, ainsi ces anomalies sont peut être dues à la prématurité.

4-2-2) Malformations urogénitales

On retrouve diverses anomalies génitales telles que :

- une cryptorchidie (absence d'un ou deux testicules dans le scrotum)
- hypospadias (malformation de l'urètre chez l'homme, qui se caractérise par l'ouverture de l'urètre dans la face inférieure du pénis au lieu de son extrémité).

Et diverses malformations rénales comme :

- un rein bifide (divisé en deux) et/ou kystique
- hypoplasie rénale (rein anormalement petit) ou encore une absence de rein.
- reflux vésico-urétéral.

4-2-3) Malformations orthopédiques

Les problèmes orthopédiques les plus fréquemment rencontrés chez ces enfants sont :

- les luxations congénitales de hanches
- les pieds plats et genoux valgum ou varum
- scoliose
- une hyper-mobilité des articulations le plus souvent au niveau des genoux et des chevilles

Généralement ses caractéristiques s'expliquent par l'hypotonie congénitale et par l'hyperlaxité ligamentaire retrouvées chez la plupart.

Tableau récapitulatif des anomalies avec le pourcentage d'apparition :

<u>CARDIAQUES</u> 8 à 24 %	<u>UROGENITALES</u> 5 à 39%	<u>ORTHOPEDIQUES</u> scoliose : 30 à 43% en général : 80%
- Cole & Hughes ; 1994 - Tatton-Brown & Rahman ; 2004 - Leventopoulos et al., 2009	- Rio et al., 2003 - Nagai et al., 2003 - Leventopoulos et al., 2009	- Tatton-brown et al., 2005 - Cole & Hughes ; 1994 - Opitz et al., 1998

5) Risque accru de cancers

Il semblerait qu'une anomalie sur le gène NSD1 augmente le risque de développer un cancer. En effet, ces sujets auraient 2 à 6.7% plus de risque de développer des tumeurs malignes que la population générale (Hersh et al., 1992 ; Cohen et al., 1999 ; Yule et al., 1999).

Les cancers les plus fréquemment retrouvés sont :

- Un neuroblastome = tumeur embryonnaire solide, la plus fréquente chez le jeune enfant et ayant pour origine le tissu nerveux sympathique (SNP) qui a pour particularité de sécréter des catécholamines (Turkmen et al., 2003 ; Deardorff et al., 2004).

- Une leucémie aiguë lymphoblastique = prolifération anormale dans la moelle osseuse de lymphoblastes immatures (globules blancs) (Jaju et al., 2001 ; Al-Mulla et al., 2004).

- Un tératome sacro coccygien = tumeur située à la base du coccyx (Tatton-Brown et al., 2004).

V) ANOMALIES DÉVELOPPEMENTALES ET NEUROLOGIQUES

1) Malformations neurologiques les plus fréquentes dans ce syndrome et ses conséquences cliniques

1-1) Malformations intracérébrales

Dans le syndrome de Sotos, le développement cérébral est souvent anormal, du fait d'anomalies neurologiques survenant le plus souvent dans les structures médianes du cerveau, telles que le septum pellucidum, les ventricules latéraux et le trigone (structure qui se situe en-dessous du corps calleux).

-Les anomalies touchant le septum pellucidum : cette structure de forme triangulaire (en vue latérale) est fixée, en haut au corps calleux et en bas au fornix (trigone). Elle se compose de deux couches (deux feuillettes), séparées par une étroite cavité (le cavum), qui se referme normalement entre 3 et 6 mois de vie. La persistance de cette cavité est anormale et est appelée **cavum septum pellucidum**.

Le septum pellucidum appartient au système limbique, il contrôle donc nos émotions ; il règle également le fonctionnement de certains viscères. Cette anomalie est plus fréquemment retrouvée chez les hommes, tandis que les femmes ont davantage de risque d'avoir un cavum vergae. Le **cavum vergae** est en fait une extension postérieure du septum pellucidum également appelé 6^{ème} ventricule.

-Les anomalies du corps calleux : le corps calleux se situe entre les deux hémisphères cérébraux et assure la transmission d'information entre les deux. Il constitue également une partie du système limbique.

Les anomalies le concernant peuvent se caractériser par une absence partielle ou totale de la structure, il s'agit alors d'une **agénésie du corps calleux** qui peut se détecter avant la naissance par une échographie, sauf dans le cas d'un processus expansif, où des kystes arachnoïdiens, une tumeur cérébrale ou une dilatation ventriculaire majeure sont présents, pouvant empêcher techniquement de visualiser le corps calleux.

Ce dernier peut également avoir une faible croissance au cours de la période foetale, il s'agit dans ce cas d'une **hypoplasie du corps calleux**.

Plusieurs chromosomes semblent impliqués dans le développement de cette structure (1, 8, 13, 15, 18, 21, X...) mais aucun gène n'a été identifié. Des signes cliniques conséquents à ces anomalies ont été décrits : un retard intellectuel variable, une épilepsie, des troubles du comportement parfois de type autistique et s'accompagnant de perturbations émotionnelles, un défaut d'attention et/ou une hyperactivité, des troubles des apprentissages.

-Les anomalies des ventricules latéraux : les ventricules latéraux sont des cavités contenant le liquide céphalo-rachidien, ils se situent dans les deux hémisphères cérébraux, et sont également appelés 1^{er} et 2^{ème} ventricule. Ils sont constitués chacun de :

- une corne frontale (en avant) située dans le lobe frontal.
- une branche inférieure (corne temporale, située dans les lobes temporaux).
- une partie postérieure (en arrière) qui rassemble les branches inférieures et supérieures et que l'on appelle « le carrefour ».

-une petite zone supplémentaire, appelée la corne occipitale, qui communique avec « le carrefour » et qui se situe dans le lobe occipital.

Dans le syndrome de Sotos, il n'est pas rare que ces ventricules soient dilatés, où la corne occipitale est fréquemment de grande taille et le trigone proéminent. Ces anomalies engendrent la plus part du temps une dysmorphie faciale: hypertélorisme, saillie des bosses frontales et macrocraînie et un retard mental de degré variable.

-Les kystes arachnoïdiens : ce sont des accumulations de liquide céphalo-rachidien au niveau de l'arachnoïde (une des 3 méninges enveloppant le système nerveux central). Ils sont le plus souvent diagnostiqués grâce à l'imagerie par résonance magnétique (IRM), à la suite d'un retard de développement ou d'autres signes neurologiques, lorsqu'ils sont symptomatiques. Toutefois, ces kystes peuvent être complètement asymptomatiques et découverts de façon fortuite dans la population générale.

-Des signes de dysfonctionnement cérébelleux sont très rares, bien que quelques cas présentant un nystagmus aient été rapportés.

- Des sujets présentant une démyélinisation ont été rapportés (5 sujets sur 19, Leventopoulos et al., 2009)

Prévalence des anomalies neurologiques chez les sujets ayant le syndrome de Sotos :

ANOMALIE NEUROLOGIQUE 27 A 62%	Hypoplasie ou agénésie du corps callosus 26 à 37.5%	Dilatation ventriculaire 15% à 70%	Cavum Septum Pellucidum et cavum vergae 10 à 26%	Proéminence du trigone 90%
- Rio et al., 2003 - Nagai et al., 2003 - Cecconi et al., 2005	- Leventopoulos et al., 2009 - Melo et al., 2002	- Leventopoulos et al., 2009 - Schaefer et al., 1997	- Melo et al., 2002 - Cohen et al., 2003 - Leventopoulos et al., 2009	- Schaefer et al., 1997 - Cohen et al., 2003 - Leventopoulos et al., 2009

1-2) Les signes cliniques associés

Comme dit précédemment les nourrissons présentant le syndrome de Sotos ont souvent une hypotonie congénitale, retrouvée dans 43 à 87.5% des cas (Leventopoulos et al. , 2009 ; Cole & Hughes ; 1994). Elle se traduit au début de la vie par des difficultés de succion, empêchant le nouveau-né de s'alimenter convenablement, puis par une sécrétion salivaire souvent excessive. De plus, la faiblesse des muscles intervenant dans la respiration et la toux peuvent expliquer la détresse respiratoire présente chez certains et les troubles de la déglutition entraînant régulièrement des fausses routes et des infections pulmonaires. Ce problème de tonus tend à s'améliorer avec l'âge (Cole & Hughes, 1994).

L'hyperlaxité articulaire et ligamentaire, se vérifie lors de l'examen clinique du tonus passif des membres, où l'amplitude articulaire est généralement élevée (surtout au niveau des hanches et de l'axe corporel), mais elle s'identifie également par une posture hypotonique et par un retard des acquisitions motrices au cours de l'enfance.

De plus, ces enfants ont en général des réflexes ostéotendineux vifs et brusques, (exagération de la réponse dans 78% des cas) souvent associés à des clonies (contraction involontaire et rythmée des muscles lorsqu'ils sont étirés) et plus particulièrement au niveau des membres inférieurs (Cole & Hughes ; 1994 ; Ginter et al. ,1991). Ces mouvements brusques sont la cause de lésions situées au niveau des neurones moteurs de la moelle épinière ou du cerveau.

Enfin, les états de comitialité sont inconstants, mais sont évalués environ à 25% (Cole & Hughes ; 1994).

2) Profil neurocognitif et comportemental

2-1) Le retard mental

Le retard mental est défini par un déficit cognitif, où les aptitudes intellectuelles et les capacités d'adaptation du sujet sont faibles. Les facultés d'adaptation sont davantage susceptibles d'être améliorées par les mesures rééducatives que le fonctionnement intellectuel. Le fonctionnement intellectuel global est défini par le quotient intellectuel global (QIG), dont la moyenne statistique est entre 90 et 100. On parle de déficience mentale en dessous d'un QI de 70. Elle peut-être profonde (QI < 20), sévère (QI entre 20 et 40), modérée (QI entre 35 et 55), ou légère (QI entre 55 et 70).

Il existe plusieurs instruments pour mesurer le niveau intellectuel selon l'âge de l'enfant : le WPPSI (de 2 ans 6 mois jusqu'à 7 ans 3 mois), le WISC IV (de 6ans à 16 ans 11 mois) et la WAIS (17ans et plus). Ces échelles vont établir le QI Performance (QIP) et le QI Verbal (QIV), permettant ainsi de calculer le QI Global (QIG) de l'enfant.

Les enfants porteurs du syndrome de Sotos, ont un niveau intellectuel global variable, allant d'un quotient intellectuel normal à une déficience mentale profonde (Sarimski et al., 2003). Des études récentes ont montré que le QI total moyen chez ces enfants, est rarement révélateur d'une déficience intellectuelle, bien qu'il soit souvent inférieur au niveau intellectuel moyen :

QI TOTAL MOYEN	
78 nombre d'individus évalués : 23 étendu du QI : de 40 à 129 (22% ont un QI<70)	76 nombre d'individus évalués : 21 étendu du QI : de 47 à 105 (29% ont un QI<70)
Cole & Hughes ; 1994	De Boer et al. , 2004

Enfin, lorsque ces enfants présentent un retard mental, il est le plus souvent léger ou modéré (Tatton-Brown et al., 2005).

▪ Capacités intellectuelles selon la présence ou non d'une anomalie du gène NSD1 :

Lorsque l'on compare les niveaux intellectuels des sujets Sotos présentant une altération du gène NSD1 (mutations ou délétions = NSD1 positif) avec un groupe sans anomalies génétiques (NSD1 négatif), on remarque que ces derniers ont un QI total moyen légèrement plus élevé, mais cette différence n'est pas significative (NSD1 positif QI= 70, NSD1 négatif QI= 79) (De Boer et al., 2006).

De plus, on ne note pas de différence significative entre le QIV et le QIP dans les deux groupes :

- NSD1 positif : QIV moyen de 74 et QIP moyen de 72
- NSD1 négatif : QIV et QIP moyen de 80

- Capacités intellectuelles selon la présence d'une mutation ou d'une délétion sur le gène NSD1 :

Les sujets présentant des microdélétions ont davantage de risque de présenter un retard mental que les sujets avec des mutations intragéniques. De plus, leur déficience intellectuelle est souvent plus sévère (Tatton-Brown et al., 2005).

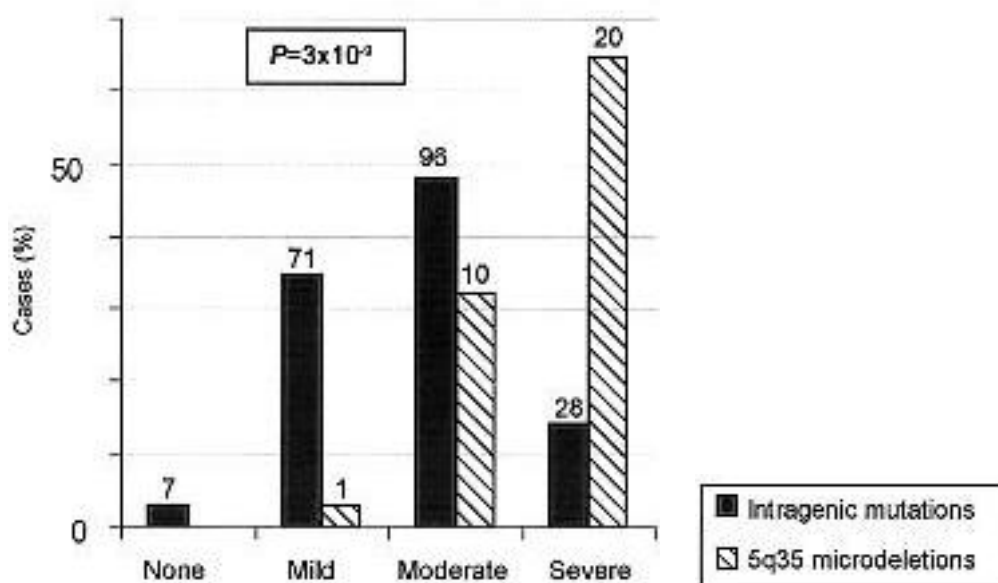


Figure 1 : Fréquence et gravité du retard intellectuel chez les patients avec des mutations sur NSD1 ou des microdélétions (Tatton-Brown et al., 2005).

En résumé, ces enfants ont un niveau intellectuel souvent inférieur à la moyenne soit un $QI < 90$, mais peu présente un retard mental ($QI < 70$). Lorsque c'est le cas, il est le plus souvent léger (QI entre 55 et 70).

Ensuite, les sujets présentant des microdélétions sur NSD1 ont davantage de risque d'avoir une déficience intellectuelle que ceux présentant des mutations ou aucune anomalie.

Enfin, on ne constate pas de différence entre le QIV et le QIP chez ces enfants.

2-2) Le retard de langage

Le langage est un processus complexe qui intègre le langage entendu, le langage compris et le langage produit, il intègre simultanément la sphère psychoaffective, neurologique et sensorielle. De plus, le langage peut-être verbal et non verbal et il se construit au fil des mois et des années.

L'enfant est au stade pré-linguistique entre 0 et 12 mois : il imite des sons, babille vers 5-6 mois et comprend de petites phrases, puis débute la période linguistique où il va commencer à utiliser des mots-phrases vers 15-18 mois et comprendre plus de mots, son vocabulaire s'enrichit. Ce n'est que vers 36 mois que l'enfant va comprendre tout le langage et aura une parole intelligible sans déformation importante ; il utilisera des phrases avec sujet-verbe-complément. Les principales acquisitions concernant le langage oral sont terminées à partir de 5-6 ans.

On note une variabilité concernant le langage dans le syndrome de Sotos en lien notamment avec l'importance du retard intellectuel. Ainsi, leur handicap langagier est variable, tant sur le plan quantitatif que sur le plan qualitatif, allant d'un simple retard de parole dans la petite enfance et s'améliorant par la suite, jusqu'à une absence totale de langage et une faible compréhension, pour les cas les plus sévères (déficience mentale profonde) (Mouridsen & Hansen ; 2002). L'hypotonie qui s'observe au niveau du visage participe à l'altération des aspects moteurs de la production du langage (retard de parole) avec une majorité des enfants Sotos qui produisent leurs premiers mots après 30 mois (Baujat & Cormier-Daire ; 2007). Des troubles de la compréhension sont également rapportés pouvant être en lien soit à un déficit dans le traitement auditif (Bloom et al., 1983) ou soit d'un problème au niveau des aires impliquées plus spécifiquement dans la compréhension du langage comme l'aire de Wernicke au niveau temporel.

Les difficultés d'expression et de compréhension ont des répercussions sur l'apprentissage de la lecture et de l'écriture, puis si le sujet a des troubles dans la communication non verbale cela va influencer négativement son évolution dans le domaine social.

2-3) Les troubles psycho-comportementaux

Contrairement aux caractéristiques physiques, les caractéristiques comportementales des enfants atteints du syndrome de Sotos ne sont pas bien documentées. Cependant, quelques études ont été faites pour tenter de connaître les difficultés majeures que rencontrent ces enfants dans la vie quotidienne.

Il n'est pas rare que ces enfants présentent des troubles du comportement et ce, d'autant plus que le niveau intellectuel est faible (100% en présentent lorsque le $QI < 70$; 33% lorsque le $QI >$ ou égal à 90 ; Finegan et al., 1994). En effet, les enfants avec le syndrome de Sotos ont deux fois plus de risque d'avoir des comportements problématiques, et des difficultés sociales dans la vie quotidienne que les autres enfants du même âge (Finegan et al., 1994, Sarimski, 2003, Rutter & Cole, 1991). De plus, on retrouve là encore une grande hétérogénéité comportementale puisque certains sujets ne présentent peu ou pas de troubles alors que d'autres sont largement en souffrance se montrant particulièrement agressifs et pouvant même présenter des traits autistiques.

Il est important de noter que les problèmes comportementaux ont tendance à s'améliorer avec l'âge malgré une immaturité qui reste souvent présente à l'âge adulte.

2-3-1) Les caractéristiques comportementales et émotionnelles

Beaucoup d'enfants avec le syndrome de Sotos ont des difficultés dans les relations sociales pouvant s'expliquer par plusieurs aspects psycho-comportementaux souvent présents, tels qu'une anxiété et un sentiment d'insécurité lors de situation nouvelles mais aussi lors de la séparation d'avec les parents, ils peuvent avoir des obsessions, répétant souvent des faits vécus par le passé et se renferment facilement sur eux-mêmes : ne parlent plus lorsque la situation change (Sarimski, 2003). D'autres auteurs (Finegan et al., 1994), ont pu observer chez ces enfants une tendance à se mettre en retrait, une irritabilité et des crises de colères fréquentes, enfin ils présentent plus rarement des rituels, des stéréotypies ou encore des phobies.

De plus, il semblerait que les crises de colères et les rituels soient plus importants à la maison (75%) qu'à l'école (50%) chez ceux qui en présentent (Rutter & Cole, 1991).

Nombreux sont les parents qui expriment leurs inquiétudes face aux comportements problématiques de leur enfant pour leur intégration sociale, signalant de nombreuses crises de

colères dans la petite enfance (40 à 81%) (Mouridsen & Hansen, 2001) qui étaient difficiles à gérer du fait de leur grande taille et de leur force importante pour leur âge (Cole & Hughes, 1994).

Une autre étude a tenté d'évaluer les comportements de plusieurs de ces enfants, en analysant un questionnaire psycho-pathologique, rempli par les parents, il s'agit du Child Behavior Check-List (CBCL, cf. annexe 1B) (Finegan et al., 1994) :

- 65% des enfants ont un score total supérieur à la normale, c'est-à-dire qu'ils ont des comportements pathologiques, qui leur posent problème dans la vie quotidienne.
- Le score des comportements internalisés est élevé, avec un score au cluster « retrait social » particulièrement important, concernant le cluster « anxieux/déprimé » et « plaintes somatiques » les scores sont meilleurs.
- les scores des comportements externalisés, soit « comportements agressifs » et « comportements délinquants », ne révèlent pas de soucis particuliers.
- Enfin, pour les autres comportements, ce sont les clusters « problèmes sociaux » et « problèmes attentionnels » qui montrent les plus hauts scores, révélant des difficultés sociales majeures chez ces enfants telles que des comportements immatures pour leur âge, une trop forte dépendance à l'adulte, ils font souvent l'objet de moqueries et ne s'entendent pas très bien avec les autres enfants puis des troubles attentionnels retrouvés chez la plupart.

Une autre étude plus récente (de Boer et al., 2006), s'est intéressée aux différences comportementales (utilisation du questionnaire CBCL) entre deux groupes d'enfants présentant une croissance excessive et une dysmorphie faciale mais où l'un ne présente pas d'anomalies du gène NSD1 :

- NSD1positif : enfants avec des anomalies sur NDS1 (mutations ou délétions) (N=12)
- NSD1négatif : enfants sans anomalies sur NSD1 (N=17)

Une comparaison entre les deux groupes et un groupe contrôle (enfants avec seulement un retard mental) a été faite, en voici les résultats :

Tout d'abord les deux groupes ont des scores élevés dans chaque cluster, par rapport au groupe contrôle, et surtout dans les clusters « problèmes sociaux » et « troubles attentionnels », ce qui signifie que les enfants avec une croissance excessive et une dysmorphie faciale, qu'ils aient ou non une anomalie sur NSD1, ont davantage de comportements pathologiques que les individus présentant seulement un retard mental.

Ensuite, Il semblerait que le groupe NSD1 positif est moins de comportements problématiques que le groupe NSD1 négatif (3/12 contre 13/17), avec un score plus faible dans les comportements internalisés soit les clusters « retrait social », « plaintes somatiques » et « anxieux/déprimé ». Ainsi, malgré la présence d'anomalie(s) sur NSD1, ces enfants seraient moins en difficultés d'un point de vue comportemental et émotionnel que ceux sans anomalies. Il y a donc sûrement d'autres gènes impliqués dans la survenue de ces troubles.

Ainsi, la plupart de ces enfants présentent des difficultés dans le domaine social, avec davantage de comportements internalisés tels que le retrait social ou de l'anxiété. Ces comportements seront observés chez les quatre enfants que j'ai évalués dans ma partie pratique.

2-3-2) Les troubles du sommeil et de l'alimentation

Les troubles du sommeil chez ces enfants sont estimés à 69%, ils se caractérisent par des difficultés à s'endormir le soir et des réveils très matinaux (Mouridsen et al., 2002). De plus, des problèmes au niveau de l'alimentation pendant l'enfance sont évoqués. En effet, certains développent un gros appétit et sont décrits comme des sujets mangeant « goulument ». Enfin quelques cas de boulimie sont rapportés dans la littérature (Auriacombe & Bayet, 2002 ; Leventopoulos et al ., 2009).

2-4) Les troubles psychotiques

2-4-1) Le syndrome de Sotos et l'autisme

2-4-1-1) Les symptômes autistiques

En plus de leur difficultés sociales, certains enfants peuvent présenter des troubles comportementaux et émotionnels retrouvés également chez les autistes, tels que :

- ✓ Des crises de colères
- ✓ Phobies
- ✓ Stéréotypies motrices
- ✓ Anxiété lors de situations nouvelles

- ✓ Rituels et obsessions
- ✓ Echolalie
- ✓ Difficultés d'expression et de compréhension
- ✓ Retrait et isolement social
- ✓ Intérêts pour certaines activités

Il est important de souligner que ces caractéristiques communes à l'autisme ne sont pas dues seulement au retard mental, car certains présentaient un niveau intellectuel normal mais avaient des traits autistiques (Finegan et al., 1994 ; Rutter & Cole, 1991 ; Varley & Crnic, 1984 ; Morrow et al., 1990).

2-4-1-2) La macrocéphalie chez les autistes

Plusieurs études ont montré qu'environ 20% des autistes ont un périmètre crânien supérieur à 2DS (Fombonne et al., 1999 ; Buxbaum et al., 2007).

Des auteurs (Buxbaum et al., 2007) ont voulu savoir si le gène NSD1 était impliqué à la fois dans l'apparition des troubles autistiques et dans la macrocéphalie. Ils ont pour cela, examiné le gène NSD1 de 88 sujets présentant ces deux aspects cliniques. Ils n'ont découvert que trois mutations faux sens chez un sujet, mais aucune se situe dans un domaine fonctionnel, puis l'analyse génétique faite chez les parents de cet individu, montre que ces mutations ont été hérité des parents en bonne santé, il s'agit donc de mutations probablement non pathogènes. Ainsi, le gène NSD1 n'est pas le seul en cause dans l'apparition de traits autistiques chez les sujets Sotos.

2-4-2) Délires et hallucinations

Deux sujets psychotiques ont été rapporté dans des études (Leventopoulos et al., 2009 ; Compton et al., 2004). Ils présentaient des délires et des hallucinations nécessitant un internement psychiatrique. Les premières évaluations ont été faites à l'âge de 3ans, les premiers symptômes psychotiques sont apparus à 11ans. Leurs états ne se sont pas améliorés même après administration d'anti-psychotique. L'imagerie par résonance magnétique (IRM) a révélé des anomalies cérébrales : présence d'un cavum septum pellucidum et d'un cavum vergae, puis une dilatation dans le troisième ventricule latéral et un kyste arachnoïdien dans le lobe temporal droit.

Les sujets atteints du syndrome de Sotos ne sont pas plus prédisposés que les sujets « normaux » à la psychose. De plus, les anomalies cérébrales révélées par l'IRM, n'expliquent pas la maladie psychiatrique, puisque ce sont des anomalies neurologiques fréquentes conséquentes au syndrome.

2-5) Plusieurs hypothèses explicatives des troubles psycho-comportementaux

- Causes endocrinologiques

Tout d'abord, Uhde (1994) a analysé les données préliminaires d'un lien entre les troubles anxieux et la dysfonction hypothalamique de l'hormone de croissance (*Growth Hormone*) et a émis l'hypothèse que les individus ayant une surproduction de cette hormone ont plus de risque de développer un trouble anxieux. Cependant, comme les connaissances actuelles sur les caractéristiques biochimiques et endocrinologiques du syndrome de Sotos ne sont pas concluantes, des recherches supplémentaires sont nécessaires pour examiner ce lien neurobiologique possible entre la croissance anormale et les modèles sur le développement des troubles anxieux.

- Causes développementales : aspects psychoaffectifs

Les comportements d'anxiété et d'insécurité chez les enfants atteints du syndrome de Sotos peuvent être le résultat d'expériences sociales. En effet, les autres enfants de leur âge ainsi que les parents et instituteurs, estiment leurs capacités souvent en fonction de leur croissance physique au lieu de leur âge de développement mental et leurs imposent donc des tâches qui leurs sont inappropriées car trop difficiles. Ainsi, face à l'échec ces enfants sont souvent angoissés et sont en difficultés pour s'intégrer au sein d'un groupe. Bien que cette explication semble convaincante, il y a des preuves empiriques qui semblent venir contredirent cette hypothèse. En effet, des études ont révélé que l'anxiété et l'irritabilité sont souvent présentes chez ces sujets, très tôt dans la petite enfance et donc bien avant qu'ils ne fassent leurs premières expériences sociales dans un groupe (Finegan et al., 1994).

Ainsi il faut rester prudent lors de l'attribution de ce phénomène à l'apprentissage des expériences sociales uniquement.

- Causes neurocognitives et génétiques

Les enfants présentant un retard mental ont plus de risque de présenter des troubles du comportement, mais nous avons vu précédemment que ce facteur ne suffisait pas à expliquer ces troubles.

En effet, certaines structures cérébrales font parties du système limbique et peuvent donc expliquer certaines réactions émotionnelles ou comportements problématiques lorsqu'elles sont anormales, mais cette hypothèse n'a pas encore été vérifiée.

On ne connaît pas l'influence du gène NSD1 sur les troubles du comportement de ces enfants, d'autres gènes doivent y être impliqués, puisque des caractéristiques communes à l'autisme et au syndrome de Sotos sont retrouvées.

Ainsi, ces enfants souffrant souvent de problèmes de comportements, ont des difficultés pour se faire des amis ou alors fréquentes des enfants plus jeunes. En effet, 30 à 40 % ont un seul ou aucun ami parmi leurs camarades de classe, puis 50 à 60% n'ont pas d'amis dans leur entourage. Enfin, il semblerait que les enfants qui suivent une scolarité classique ont significativement plus d'amis dans leur entourage que ceux placés dans une école spécifique. D'ailleurs environ 50% des parents ne sont pas satisfaits des relations sociales de leur enfant, les trouvant souvent seuls (Sarimski, 2003).

VI) LE SYNDROME DE SOTOS ET PSYCHOMOTRICITE

On constate un retard de développement psychomoteur, et ce, dès les premières années de vie, chez 82 à 100% des enfants présentant le syndrome de Sotos (Tatton-Brown et al., 2005 ; Türkmen et al., 2003 ; Ceconi et al., 2005 ; Nagai et al., 2003 ; Rio et al., 2003 ; Leventopoulos et al., 2009).

Par la suite, une majorité présente des troubles cognitifs et moteurs associés à des difficultés sociales. Malgré le manque de données concernant les aspects psychomoteurs chez ces enfants, nous allons voir quels sont leurs troubles les plus rapportés dans la littérature.

1) Le développement psychomoteur

Le nourrisson va construire sa motricité à partir de son tonus de repos, également appelé tonus passif ou tonus de fond (contraction minimale des muscles). Ce dernier se manifeste à la naissance par une hypotonie du dos et une hypertonie des 4 membres. L'intensité de ce tonus évolue en fonction de la maturité neurologique. Ainsi, lorsque le système supérieur cortico spinal prend le contrôle sur le système sous-cortico spinal, au cours de la première année de vie, on assiste à un relâchement progressif des membres supérieurs puis des membres inférieurs et le dos devient hypertonique, permettant à l'enfant de se redresser et ensuite de pouvoir contrôler sa motricité.

Chez les enfants avec le syndrome de Sotos, on constate une hypotonie anormale, dès la naissance entraînant des difficultés de succion, nous allons voir que cette anomalie de tonus peut persister, et ainsi retarder les acquisitions motrices.

1-1) Le contrôle postural

- Le contrôle postural débute par la tenue de la tête vers 3 mois en position tenu-assis et lors des déplacements aux bras.
- S'ensuit l'apprentissage de la station assise, d'abord avec un léger support vers 4 mois, puis sans support et sans appui manuel vers 7-8 mois.

- Enfin, l'enfant commence à se hisser debout vers 8-9 mois, il tient debout avec appui vers 9-10 mois et sans appui entre 11 et 12 mois et va consolider cet équilibre par l'apprentissage de la marche.

Les enfants présentant le syndrome de Sotos, ont des difficultés pour se redresser et maintenir leur tête, du fait de leur faiblesse musculaire, consécutive à l'hypotonie. Ils sont donc souvent passifs, explorant peu leur environnement. Ainsi, le retard de contrôle postural est fréquent mais le tonus peut s'améliorer par la suite, leur permettant ainsi d'expérimenter leur motricité (Visser et al., 2003).

1-2) La locomotion, les coordinations dynamiques générales

- Vers 4-5 mois, le nourrisson va rouler sur les côtés de la position allongée sur le dos, puis il va être capable de se retourner sur le ventre vers 7 mois, pour ensuite commencer à ramper puis à marcher le 4 pattes vers 8- 9 mois.

- Il marche en se tenant aux meubles ou avec aide vers 10 mois, pour enfin marcher seul vers 12 mois. On considère que l'acquisition de la marche est normale entre 9 et 18 mois.

- L'enfant va ensuite être capable de marcher sur les côtés et en arrière vers 15 mois et saura descendre et monter les escaliers avec aide vers 18 mois. C'est à cet âge aussi, qu'il va commencer à pousser du pied le ballon sans tomber, puis débute la course.

- Ce n'est que vers 36 mois que l'enfant acquiert un bon équilibre, il peut alors sauter sur un pied sans tomber, il court, grimpe, monte et descend les escaliers seul et fait du vélo avec petites roues. De plus, il commence à s'habiller et à se déshabiller seul.

- L'enfant fera du vélo sans petites roues vers 6 ans.

Le retard de développement persiste, avec un retard d'acquisition à chaque stade (Visser et al., 2003). En effet, l'acquisition de la marche se fait fréquemment au delà de 15 mois puis l'apprentissage de la course et du vélo leur est assez compliqué (Baujat et Cormier-Daire, 2007).

1-3) La préhension et les coordinations oculo-manuelles

- Le nouveau-né a un réflexe d'agrippement ou grasping, jusqu'à 3 mois environ, ses mains sont souvent fermées. De plus, il fixe du regard un point lumineux et les visages, mais sa vision est floue. Vers deux mois, il est capable de suivre du regard un objet de grande taille, sur 180°.
- A partir de 3 mois, il peut tourner complètement la tête pour suivre des yeux un objet et ses mains s'ouvrent, on assiste à la préhension involontaire, qui se fait au contact d'un objet placé dans sa main.
- Ce n'est que vers 5-6 mois que la prise est volontaire et cubito-palmaire (la main ratisse) et il porte immédiatement l'objet à sa bouche.
- Puis la « préhension en pince inférieure » apparaît vers 7-8 mois, l'objet est saisi entre le pouce et le petit doigt. C'est à cet âge que l'enfant acquiert le « relâchement volontaire » de l'objet, il est global et imprécis. De plus, il sait faire passer les cubes d'une main à l'autre.
- Vers 9-10 mois, la « pince supérieure » apparaît, l'objet est saisi entre le pouce et l'index puis il boit au verre seul. C'est le début de l'indépendance manuelle.
- L'enfant acquiert le perfectionnement du « relâchement fin et précis » entre 15 et 18 mois, il peut alors introduire des pastilles dans le goulot d'une bouteille et il a le sens du contenant et du contenu. De plus, il est capable de faire une tour de deux à quatre cubes et de tourner les pages d'un livre.
- Il manie correctement les couverts et mange seul vers 36 mois.

Très peu de données dans la littérature traitent du retard de la préhension et des coordinations oculo-manuelles chez le nourrisson. Cependant, il semblerait que la plupart soit en difficultés dans ces deux domaines et présenterait donc un retard dans ces acquisitions motrices (Leventopoulos et al., 2009).

1-4) La socialisation

- Vers 2 mois, l'enfant acquiert le sourire électif (sourire intentionnel en réponse à une stimulation = premier organisateur de la personnalité selon Spitz). De plus, c'est à cet âge qu'il traduit physiquement ses émotions.
- A 4 mois, il rit aux éclats en réponse à une stimulation précise et sourit au miroir vers 5-6 mois.
- Vers 7-8 mois, il distingue les visages familiers des visages étrangers et montre une grande angoisse lorsqu'il voit partir sa mère (c'est l'angoisse du 8^{ième} mois = deuxième organisateur de la personnalité). De plus, l'enfant commence à comprendre l'interdit et réagit au « oui » et au « non », et devient curieux.
- Vers 9-10 mois, il montre du doigt et a acquis la permanence de l'objet (l'enfant admet qu'un objet continue d'exister lorsqu'il quitte le champ perceptif) il a donc acquis la représentation mentale, puis il imite les gestes des adultes vers 11-12 mois (« au revoir », « bravo »).
- Entre 15 et 18 mois, on assiste à l'apparition du « non » et du « oui » (troisième organisateur de la pensée) et il teste les limites de l'interdit. Il va imiter les bruits d'animaux et autres comme le bruit de la voiture (fonction symbolique)
- A 24 mois, l'enfant est capable de dire « je », il participe aux rangements de ses affaires et est très câlin.

Concernant les enfants avec le syndrome de Sotos, il n'y a pas de données traitant de ce domaine psychomoteur

1-5) La propreté

L'acquisition du contrôle sphinctérien urétral est soumise à l'influence conjointe de la maturation physiologique, du développement psychologique et de l'éducation. Malgré de grandes variabilités interindividuelles, la maturation du système nerveux central et périphérique se fait comme ceci :

- Lors de la première année, la miction est réflexe, déclenché par la pression intravésicale. L'enfant est donc dans l'impossibilité de contrôler sa miction.
- En fin de première année, l'acte mictionnel devient conscient et volontaire.
- Vers 18 mois, l'enfant peut demander à ses parents d'aller aux toilettes.

- Vers 24 mois, la propreté diurne est acquise.
- Vers 36 mois, elle est acquise la nuit.

Chez les enfants atteints par le syndrome, on peut assister dans certains cas à un trouble du contrôle sphinctérien. Le plus souvent, il s'agit d'une énurésie primaire nocturne, c'est-à-dire que l'enfant a des mictions répétées la nuit, sans jamais avoir eu de périodes de continence urinaire d'un mois à un an (Cole & Hughes, 1994 ; Opitz et al., 1998)

Les retards d'acquisitions que nous venons d'identifier, vont laisser place à plusieurs troubles psychomoteurs qui apparaissent plus tard dans l'enfance et notamment lors des premiers apprentissages scolaires.

2) Les troubles psychomoteurs et les difficultés d'apprentissage chez ces enfants d'âge scolaire

2-1) Les troubles moteurs

La motricité globale de ces enfants est dans la norme, si nous les comparons avec des sujets de leur âge et du même niveau intellectuel (De boer et al., 2006).

Néanmoins, on constate des difficultés majeures, essentiellement dans le domaine des coordinations, de la motricité fine et au niveau de l'équilibre, dépassant celles habituellement associées au retard mental (Cole & Hughes, 1994).

2-1-1) Les coordinations

- **Les coordinations dynamiques générales**

Ces enfants ont des difficultés majeures de coordination, et sont décrits comme des sujets « maladroits » qui tombent et qui se font souvent mal. L'incoordination motrice associée à la maladresse sont présentes dans 60 à 97 % des cas (Tatton-Brown et al., 2005 ; Cole & Hughes, 1994 ; Leventopoulos et al., 2009 ; Mouridsen & Hansen, 2002).

Leur démarche est décrite comme volontaire mais non fluide, avec une impression que les mouvements des membres sont lourds (Abraham & Snodgrass, 1969). Ils sont souvent en échec lors d'activités nécessitant une bonne coordination telles que le vélo ou la natation.

De plus, la maladresse typique chez ces enfants semble être en partie liée à la difficulté que rencontre le système moteur en développement, pour surmonter leur grande taille (Abraham & Snodgrass, 1969). L'hypotonie congénitale ne semblent pas être suffisante pour expliquer leurs difficultés majeures de coordination (Opitz et al., 1998). Enfin, les études ont montré que les coordinations semblent s'améliorer avec le temps (Cole & Hughes, 1994).

- **Les coordinations oculo-manuelles**

On constate des difficultés de contrôle visuomoteur chez ces enfants, difficultés qui sont augmentées lorsque la contrainte de vitesse apparaît (Stewart & Deitz, 1986). Cette compétence est une condition nécessaire à un ajustement précis de la préhension et est donc étroitement en lien avec la motricité manuelle fine. Ainsi, les difficultés dans ce domaine vont perturber la précision du geste et par conséquent les activités graphiques.

2-1-2) L'équilibre statique et dynamique

Des troubles de l'équilibre sont souvent rapportés chez ces enfants et sont largement plus présents que chez les sujets du même âge et de même niveau intellectuel (Stewart & Deitz, 1986).

2-1-3) La motricité manuelle fine

La motricité fine est perturbée chez ces enfants, se manifestant principalement par un apprentissage de l'écriture très souvent compliqué et retardé (Visser et al., 2003). Comme nous l'avons dit précédemment, les tâches manuelles précises font intervenir les coordinations oculo-manuelles, ainsi, ces dernières déficitaires dans cette population peuvent expliquer les troubles de l'écriture. De plus, il est important de noter le lien entre ces troubles du langage écrit et le retard de parole.

2-2) Les troubles cognitifs

2-2-1) La lecture, l'arithmétique et la géométrie

Un retard dans l'apprentissage de la lecture est fréquemment retrouvé chez ces enfants manifestement lié au retard de parole vu précédemment (Bloom et al., 2003 ; Rutter & Cole, 1991). En effet, on constate une fluence verbale difficile et leur niveau de lecture serait retardé de deux ans (mais pas de différence retrouvée si l'on compare les sujets avec d'autres enfants du même niveau intellectuel) (Finegan et al., 1994).

De plus, ces enfants auraient davantage de difficultés en mathématique qu'en français, notamment en arithmétique et en géométrie (Sarimski, 2003 ; Mouridsen & Hansen, 2002 ; Visser et al., 2003 ; Cole & Hughes, 1994).

2-2-2) La visuoconstruction

Une seule étude décrit plus précisément des troubles visuoconstructifs et visuospatiaux chez ces enfants (Mouridsen & Hansen, 2002). Ces difficultés visuoconstructives peuvent s'expliquer par des troubles visuospatiaux ne permettant pas une bonne organisation de l'espace feuille, mais sont peut-être simplement dues au retard de motricité fine et aux difficultés de coordination oculo-manuelles.

2-2-3) Le trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité

Beaucoup d'études se sont intéressées au trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDA/H), chez les enfants porteurs du syndrome de Sotos.

Rappelons tout d'abord sa triade symptomatique et ses critères diagnostics (selon DSM IV) :

Les trois symptômes que nous pouvons retrouver sont :

- l'inattention
- l'impulsivité
- l'hyperactivité

Les critères diagnostics :

A] Présence de (1) ou de (2)

(1) 6 items/9 de la série Inattention

(2) 6 items/9 de la série Hyperactivité/impulsivité

B] Symptômes provoquant une gêne fonctionnelle présents avant 7 ans

C] Symptômes présents dans au moins deux types d'environnement différents

D] Altération cliniquement significative du fonctionnement social, scolaire ou professionnel

E] Diagnostic différentiel avec TED, Schizophrénie et autre trouble mental (thymique, anxieux, trouble dissociatif, trouble de la personnalité)

Il est important de noter que ce diagnostic peut-être posé chez les enfants ayant un retard mental léger.

Une étude (Finegan et al., 1994), a évalué le trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité chez 38% des sujets diagnostiqués Sotos (NSD1 positif).

Néanmoins, dans une étude plus récente (De Boer et al., 2006), aucun des neuf sujets avec NSD1 positif ne le présente mais il est retrouvé chez les sujets présentant seulement un retard mental et chez les sujets ne montrant pas d'anomalies sur NSD1 (NSD1 négatif) (17%).

Lorsqu'on dissocie le trouble attentionnel des signes d'impulsivité et d'hyperactivité, on s'aperçoit que ces derniers sont davantage présents chez les sujets avec NSD1 négatif, tandis que les troubles attentionnels sont retrouvés davantage chez les enfants avec le syndrome de Sotos confirmé, que chez les enfants présentant seulement un retard mental (Finegan et al. 1994 ; De Boer et al., 2006 ; Sarimski, 2003 ; Rutter & Cole, 1991).

Ainsi, il semblerait que les troubles attentionnels soient plus fréquents chez les sujets Sotos présentant une anomalie sur le gène NSD1, alors que l'impulsivité et l'hyperactivité sont plus présentes chez les déficients intellectuels et chez les sujets présentant des caractéristiques cliniques du syndrome mais sans anomalie génétique. Enfin, le TDA/H serait plus fréquents chez les individus suspectés de syndrome de Sotos que dans la population générale (Mouridsen & Hansen, 2002).

3) L'incapacité d'apprentissage non verbal et le syndrome de Sotos

L'IANV est un sous type de troubles des apprentissages, elle est définie comme un dysfonctionnement de l'hémisphère droit. Les sujets atteints par ce trouble ont des difficultés à comprendre et à utiliser les mécanismes non verbaux, autant sous leur forme perceptive que dans leur forme sociale, relationnelle.

En 1995, Rourke propose d'explorer un certain nombre d'affections neuropédiatriques qui, d'après lui auraient des points communs avec l'IANV :

- L'agénésie du corps calleux
- Le syndrome d'Asperger
- Le syndrome de William
- Le syndrome de Sotos

Nous allons voir que les sujets avec le syndrome de Sotos présentent plusieurs caractéristiques de ce trouble, celles-ci seront soulignées :

LES CARACTERISTIQUES DE L'IANV DANS DIFFERENTS DOMAINES PSYCHOMOTEURS :

Motricité :

- La motricité manuelle fine est perturbée quand il existe une contrainte de vitesse
- Difficultés de perception haptique
- Déficit dans les coordinations mais pas systématiquement

Ces trois facteurs sont prédominant à gauche.

Langage :

- Le vocabulaire, l'élocution, la fluidité verbale, la lecture de mots et l'orthographe sont normaux
- Difficultés dans la compréhension du sens des phrases
- Communication verbeuse et redondante
- Les expressions imagées et les métaphores ne sont pas comprises
- Insensibilité à l'humour et à l'ironie
- L'apprentissage de l'écriture est difficile mais s'améliore ensuite.

La communication non verbale :

- Difficultés au niveau du paralangage (émission et décodage)
- Difficultés au niveau de l'expression faciale (émission et décodage)
- Mauvaise gestion posturale et proxémique

Construction :

- Perception et production de formes simples sont normales
- Trouble visuoconstructif bi et tridimensionnel dès qu'il est nécessaire d'organiser les éléments entre eux
- Difficultés avec les puzzles
- Difficultés d'extraction de formes simples dans un fond confus
- Discriminations de diagonales et de lignes, orientées selon des angles différents, sont très difficiles

Capacités cognitives :

- Discordance entre les deux composantes du quotient intellectuel : $QIV > QIP$
- Difficultés en arithmétique
- Difficultés majeures en géométrie
- Difficultés à gérer le temps et à lire l'heure sur un cadran analogique

VII) DIAGNOSTICS DIFFERENTIELS

Il existe plusieurs syndromes de croissance excessive dont les caractéristiques cliniques peuvent être proches de celles retrouvés dans le syndrome de Sotos tels que :

Le syndrome de Marfan, le syndrome de Beckwith-Wiedemann, le syndrome de Marshall, le syndrome de Simpson-Golabi-Behmel, le syndrome de l’X fragile, le syndrome de Perlman mais aussi la neurofibromatose I et les *PTEN* mutations.

Cependant, c’est le syndrome de Weaver qui a le plus de caractéristiques communes avec le syndrome de Sotos, du fait d’anomalies survenant sur le même gène, ces caractéristiques sont détaillées en annexe 2.

VIII) CONCLUSION

Compte tenu des difficultés cognitives, comportementales et motrices de ces enfants et de leur niveau intellectuel souvent inférieur à la moyenne, ils ont besoin d’être pris en charge précocement par différents professionnels en parallèle du suivi médical. La psychomotricité est nécessaire, pour éviter le retard des premières acquisitions dans un premier temps, et par la suite elle permettra à l’enfant de prendre confiance en lui et d’avoir un meilleur mode de fonctionnement social. Un suivi orthophonique est également primordial pour combler rapidement le retard de langage. Enfin, chez les enfants présentant d’importants troubles du comportement, un suivi psychologique peut-être bénéfique.

Au niveau scolaire, il est très fréquent qu’ils aient des difficultés d’apprentissage (95% selon Tatton-Brown en 2005). Ainsi, une majorité est scolarisée dans une classe spécifique adaptée à leurs difficultés et à leur âge (environ 60%) (Programmes éducatifs adaptés et classe de faible effectif), puis les autres suivent une scolarité classique, mais requiers souvent une aide individualisée par une auxiliaire de vie scolaire (AVS) (Sarimski, 2003).

Nous allons voir maintenant les troubles psychomoteurs chez quatre enfants que j’ai évalué et ainsi nous pourrons les comparer et voir leurs caractéristiques communes que nous mettrons en lien avec les données théoriques.

EVALUATION PSYCHOMOTRICE DE QUATRE ENFANTS PORTEURS DU SYNDROME

Je n'ai pu évaluer que quatre enfants porteurs du syndrome de Sotos, car il a fallu trouver des familles ayant des enfants à peu près du même âge (pour la passation des mêmes tests), puis qui acceptent de participer à mon protocole d'évaluation et qui puissent faire le déplacement jusqu'à l'hôpital des enfants.

Ces enfants sont donc âgés de 7ans 5mois, 8ans 3mois, 8ans 4mois et 11ans lors du bilan.

Mon protocole d'évaluation qui est détaillé en annexe 1, comprend :

- Un bilan psychomoteur où des tests standardisés et étalonnés pour leur âge leur ont été administrés (Annexe 1A)
- Le questionnaire Child Behavior Check-list (CBCL) que j'ai fait remplir aux parents pendant la passation du bilan avec leur enfant (Annexe 1B)
- Un questionnaire que j'ai réalisé, rempli par les parents (Annexe 1C)
- Un entretien avec les parents (Annexe 1D)

Nous allons voir dans cette partie les résultats de l'évaluation pour chacun des enfants et ainsi tenter de décrire leurs troubles moteurs et cognitifs mais également leurs particularités comportementales, afin d'identifier au mieux leur profil psychomoteur conséquent à la pathologie génétique.

Les données médicales et le développement psychomoteur de chaque enfant sont développés en annexes 3 (Hugo), 4 (Léa), 5 (Célia), et 6 (Marion).

Les graphiques représentant les résultats du questionnaire CBCL des quatre enfants, sont en annexe 1B.

I] HUGO 8ANS 3 MOIS

1) Présentation

Hugo a 8ans 3mois, sa pathologie a été diagnostiquée lorsqu'il avait 8 mois (délétion sur NSD1). Il vit avec sa maman et ne voit son papa et son grand frère que rarement pour cause de distance géographique.

Il a été suivi dès les premiers mois en psychomotricité et en orthophonie en libéral, puis en CAMSP de 2 à 6 ans, pour ses difficultés de motricité manuelle surtout et pour un retard de langage important. Actuellement, il n'a plus de prise en charge psychomotrice mais est suivi en ergothérapie pour travailler la planification.

Hugo suit une scolarité classique, mais rencontre des difficultés sur le plan social dès son entrée en maternelle ; il redouble sa grande section (dans une autre école) et bénéficie de l'aide d'une AVS, 9 heures par semaine. Il est actuellement en CP, il progresse en lecture et acquiert les notions de calcul, mais la maîtresse signale des problèmes attentionnels importants ainsi que des difficultés lors des activités manuelles qu'Hugo refuse régulièrement (écriture, dessin...) il est actuellement en attente d'un suivi en SESSAD.

C'est un petit garçon qui présente des difficultés sociales et comportementales, il a une grande dépendance à l'adulte et a donc du mal à rentrer en relation avec les autres. Il est très timide et peut se montrer agressif par moment lors de situations qui lui sont très anxiogènes.

2) Bilans pluridisciplinaires

- **Bilan psychologique : Hugo à 5ans 5mois**

Hugo s'est montré intimidé. Au cours de la passation, il a alterné les moments de concentration et les demandes de jeux, on note des difficultés de concentration et de l'agitation. La différence entre le QIV et le QIP étant significative, le QI global n'est pas interprétable : QIV=102, il se situe dans la moyenne des enfants de son âge, il ne montre pas de problème de compréhension et a une bonne mémoire de travail ; cependant des difficultés de prononciation et de syntaxe sont rapportées. Le QIP est de 71, il se situe dans la zone limite des enfants de son âge mais n'est pas déficitaire. On note d'importantes difficultés de coordination visuomotrice au subtest « cube », et il ne semble ne pas pouvoir se repérer dans l'espace feuille ; de plus on observe des difficultés graphiques et une lenteur d'exécution qui

le pénalisent d'autant plus. Hugo est très agité et plus impatient lorsqu'il est en difficulté, il a tendance à vouloir abandonner rapidement.

Hugo présente un profil hétérogène mais avec des capacités cognitives dans la moyenne de celles des enfants de son âge. Ses difficultés se situent au niveau exécutif (difficultés visuospatiales, visuomotrice et graphique).

- **Bilan neuropsychologique (CAMSP) : Hugo à 5 ans 6 mois**

Il est latéralisé pour la main et le pied à droite, il peut désormais courir et sauter, ainsi que s'habiller seul, il est capable de désigner son côté droit et son côté gauche.

Sur le plan de la socialisation, il reste peu autonome dans les activités scolaires et n'apprécie pas les jeux de groupe, c'est pourquoi l'aide d'une auxiliaire de vie scolaire serait souhaitable, compte tenu du décalage qu'il présente également dans les apprentissages.

Au niveau comportemental, Hugo est angoissé et anxieux lors de changement ou d'évènements inattendus. Il est également très émotif et peut avoir des comportements agressifs en cas d'anxiété majeure. Mais c'est un enfant très sociable qui est bien dans l'échange et qui joue avec ses camarades.

Sur le plan cognitif, Hugo n'accède pas à la représentation, il peut écrire les deux premières lettres de son prénom correctement puis les autres dans un autre ordre. On note des difficultés de concentration. De plus, on note des difficultés de calcul et de dénombrement assez importantes.

3) L'évaluation psychomotrice

3-1) Le bilan psychomoteur

La rencontre avec Hugo a été compliquée ; il s'est montré intimidé et très proche de sa maman, se jetant dans ses bras lorsque j'ai voulu lui dire bonjour ; puis il s'est volontairement mis dans un coin de la salle, refusant de coopérer (sa maman me précise qu'Hugo a besoin d'un certain temps d'habituation pour pouvoir se sentir à l'aise). Après avoir discuté avec sa maman plusieurs minutes, Hugo ne semblait toujours pas prêt à débiter le bilan. Il a fini par accepter de rester seul dans le bureau avec moi, afin de pouvoir aller à la piscine après, comme sa mère lui a promis.

Il connaît son âge et sa classe et me précise que ça se passe bien avec ses camarades. Il n'aime pas les mathématiques et préfère le sport comme la gymnastique et la natation qu'il pratique une fois par semaine. Lorsque je demande à Hugo s'il est droitier ou gaucher il ne sait pas ou ne veut pas me répondre.

Au cours de la passation, Hugo est très agité et il est très difficile de le canaliser. Plus il est en difficulté et plus il se montre impulsif et dans l'opposition. Nous avons donc dû alterner les moments de concentration et de jeux. Il ne porte pas de lunettes. De plus, j'observe des difficultés de prononciation chez Hugo qui a tendance à baver ce qui signe une hypotonie bucco-faciale.

LATERALITE MANUELLE

Au **questionnaire d'Oldfield**, Hugo utilise préférentiellement sa main droite (9 items sur 10). C'est à l'item « couper sa viande », qu'il ne sait pas comment faire, selon lui c'est parce qu'il ne le fait jamais (sa maman me dit par la suite qu'Hugo coupe sa nourriture lui-même et qu'il n'a aucune difficulté pour se servir de ses couverts).

Il a un quotient de latéralité à +100, il est donc latéralisé à droite et montre quelques difficultés praxiques lorsque les deux mains sont utilisées.

CONNAISSANCE DROITE-GAUCHE

Hugo réalise les épreuves sans opposition mais est assez impulsif, ne prenant pas le temps pour réfléchir avant de me répondre.

Le test de Piaget : Hugo étant âgé de 8 ans, il n'a normalement pas acquis la connaissance de la position relative entre plusieurs objets, ainsi la troisième épreuve de Piaget ne lui a pas été administrée. Les deux épreuves sont réussies.

Le test de Head : L'épreuve d'imitation est un échec (il réalise deux mouvements en miroir) puis sur consignes orales il se trompe deux fois sur quatre.

Hugo semble connaître la droite et la gauche sur lui et sur autrui puisqu'il réussit l'épreuve de Piaget. Cependant, les mouvements en miroir, montrent que l'acquisition de la

réversibilité est en cours. De plus, les deux erreurs sur consignes orales semblent être davantage dues à un trouble attentionnel plutôt qu'un problème d'ordre spatial.

ATTENTION VISUELLE SOUTENUE ET DIVISEE

Le test de barrage de la Nepsy : Hugo est coopérant lors de cette épreuve et réalise volontiers les deux barrages. Cependant, il est très distrait, me demandant au milieu du deuxième barrage s'il peut barrer les modèles.

Au premier barrage (chat), Hugo fait une omission, puis se corrige immédiatement.

Au début du second barrage (visages), il ne traite qu'un seul visage, d'abord la fille puis le garçon. Il est important de préciser que les erreurs sont faites indifféremment des deux côtés.

Résultats :

	PREMIER BARRAGE	DEUXIEME BARRAGE
VITESSE (EN SECONDES)	46' soit entre 26 et 75% (niveau attendu)	180' soit entre 3 et 10% (très lent)
OMISSIONS	0 soit entre 26 et 75 % (niveau attendu)	10 soit entre 3 et 10% (inférieur au niveau attendu)
SUBSTITUTIONS	0 soit entre 26 et 75% (niveau attendu)	7 soit entre 11 et 25 % (limite)

Sa note brute totale pour les deux barrages est de 10 (temps + erreurs), cela lui fait un score de **-1.6 DS**.

Les résultats au premier barrage ne révèlent pas de problème attentionnel ou perceptif, Hugo étant dans la moyenne des enfants de son âge. De plus, on ne note pas d'impulsivité lors de cette épreuve. Par contre, il n'a pas de stratégie d'exploration, il picore l'information sur la double feuille de manière très rapide, et ce, au cours des deux épreuves. Le balayage visuel gauche-droite n'est donc pas en place.

Le deuxième barrage a été compliqué pour lui. En effet, Hugo n'a pas acquis le balayage visuel gauche-droite et cette absence de stratégie d'exploration semble le pénaliser lorsque

l'attention divisée est demandée. De plus, ce deuxième subtest met en évidence des difficultés de focalisations attentionnelles (10 omissions) et une impulsivité motrice (7 substitutions). Je pense qu'Hugo a davantage de difficultés au niveau de l'attention divisée, majorée par son impulsivité, plutôt qu'un problème de discrimination perceptive.

Je n'ai pas fait passer le test de Stroop à Hugo, car il était très agité et peu coopérant. De plus, Hugo présentant des difficultés de lecture, l'épreuve d'interférence n'aurait pas été significative et je n'ai pas voulu le mettre en échec.

PLANIFICATION ET RESOLUTION DE PROBLEME

Test de la Tour de Londres : Hugo prend la tour de lui-même et la place devant lui, il montre beaucoup d'enthousiasme à l'idée de faire ce test. Il semble comprendre les consignes et réussit l'exemple. Cependant, il veut arrêter la passation lorsqu'il est en difficulté et baisse les bras facilement. De plus, Hugo me regarde très souvent pour s'assurer qu'il ne se trompe pas. Des signes d'anxiété et de frustration, face à l'échec, sont très présents lors de cette épreuve.

- Il réussit six problèmes au premier essai (le problème n°1, 2, 4, 6, 8 et 9)
- Deux sont réussis au deuxième essai (le n°3 et le n°5)
- Les deux derniers problèmes (n°11 et le n°12) sont réalisés au troisième essai.
- Il échoue à deux problèmes (le n°7 et le n°10)

Il obtient un score de 24/36 ce qui lui fait **-1.9DS**, puis son score de temps de résolution est de **-2.3DS**.

Hugo semble donc avoir d'importantes difficultés de planification, amplifiées par ses difficultés de concentration. On ne note pas d'impulsivité à ce test, car les temps de réaction sont dans la moyenne, puis le score de temps de résolution montre qu'Hugo est lent et inefficace ce qui signifie qu'il n'est pas capable d'anticiper une action motrice. De plus, les rappels fréquents des consignes signent une faiblesse de la mémoire de travail.

VISUOCONSTRUCTION

Hugo n'est pas capable de copier la figure de Rey A, c'est pourquoi la figure B lui a été administrée. De plus, Hugo montre de la réticence face à cette tâche papier-crayon.

Figure de Rey B : copie

L'épreuve est réalisée de gauche à droite et très rapidement : **33'**, soit un temps **supérieur au centile 80**. Son score total est de **8.5/31**, il est nettement **inférieur au centile 10** (le centile 10 correspond à un score de 22.5/31) : la figure est reconnaissable mais les formes géométriques sont mal retranscrites (carré ressemble à un triangle) et manquent de précision (certains traits ne sont pas fermés). De plus, il ne respecte pas les proportions entre les éléments et ne suit pas leurs intrications, mais les juxtapose simplement. Ainsi, le faible score semble être dû à des retards dans l'acquisition des formes géométriques, à des difficultés graphomotrices ainsi qu'à une mauvaise organisation de l'espace.

Figure de Rey B : mémoire

A cette épreuve, Hugo obtient un score de **5.5/31**, il se situe **en dessous du centile 10** (le centile 10 correspond au score de 10/31) : Hugo a un score très faible, signant une faible mémoire de travail visuelle. Cependant, cette interprétation est à relativiser au vu de sa mauvaise copie. De plus, je note une déformation par analogie au niveau du cercle (les ronds forment des yeux et il rajoute un sourire), ce qui peut montrer un manque de coopération.

Ainsi, Hugo présente un réel trouble visuoconstructif, qui est dû, à mon avis, à des difficultés spatiales et perceptives, majorées par la vitesse d'exécution et à des difficultés graphomotrices.

ECRITURE

Le test du BHK : Cette épreuve a été chaotique car Hugo dès le début s'est montré anxieux et dans l'opposition pour réaliser ce test d'écriture. Il a finalement accepté d'écrire les cinq premières lignes du texte en contrepartie d'une pause pour jouer au ballon.

J'ai débuté avec le texte écrit en script mais compte tenu de ses difficultés pour décoder les lettres, je lui ai présenté le texte en écriture liée.

Hugo est dans le refus de continuer à plusieurs reprises, étant en grandes difficultés dans cette tâche de motricité manuelle. De plus, il a des difficultés pour se concentrer et est souvent distrait par les bruits environnants.

Il écrit de la main droite, avec une prise tripodique et sa posture est correcte, ses deux bras sont sur la table, sa main gauche est active dans le maintien de la feuille qui reste droite, je ne constate pas d'hypertonie au niveau des bras, ni au niveau des doigts.

Il oublie d'écrire un mot et son empan mnésique est faible (en moyenne 1 lettre).

Résultats :

- **Vitesse de copie** = 50 caractères en 5 minutes soit **0.1DS** selon les garçons en classe de CP.
- **Score d'erreurs (DS inversée)**= 49 points soit **4.2 DS** selon les garçons en classe de CP.

Les caractéristiques de l'écriture d'Hugo:

- une écriture grande (moyenne de 1.15 cm de haut)
- l'omission de la partie gauche de la feuille
- l'écriture ne suit pas une ligne plane (lettres dansantes sans base rectiligne)
- l'écriture est chaotique comprenant beaucoup de lettres retouchées et de formes ambiguës, rendant la lecture difficile.

Ainsi, Hugo présente une dysgraphie, due à des difficultés d'organisations spatiales évidentes, mais probablement due aussi à des difficultés de motricité manuelle lui demandant un contrôle moteur fin et précis puis beaucoup de concentration. L'omission de la partie gauche de la feuille peut-être le signe d'une hémiparésie mais que l'on ne retrouve pas au test de barrage.

DEXTERITE DIGITALE ET COORDINATIONS OCULOMANUELLES

Test du Purdue Pegboard : Hugo s'est montré opposant au cours de ce test, un seul essai a donc été réalisé pour les trois épreuves, l'épreuve d'assemblage n'a pas été possible.

Je remarque qu'Hugo a d'importantes difficultés pour attraper les pièces, utilisant le plus souvent la prise majeur-index et la prise en râteau. De plus, il s'aide de son autre main pour placer les éléments dans les trous, il est donc pénalisé pour la vitesse. Cependant, ses mouvements au niveau des bras sont fluides, les difficultés se situent vraiment au niveau digital.

Résultats :

- Epreuve main dominante (droite) : 9 tiges placées, il obtient un score de **-2.2 DS**.
- Epreuve main gauche : 8 tiges, le score est de **-2.1DS**.
- Epreuve avec les deux mains : 7 paires de tiges, soit un score de **-1.7DS**.
- Son score total (score main droite + main gauche et les deux mains) est de : **-2.7DS**

Ainsi, Hugo est lent lors de cette épreuve et a des difficultés de dextérité digitale aussi bien à droite qu'à gauche. De plus, il présente des difficultés de coordination oculo-manuelles.

DEVELOPPEMENT MOTEUR

La passation du **LOMDS** a été compliquée, malgré un temps de pause laissé à Hugo juste avant. En effet, il s'est montré très impulsif tout le long du test, refusant d'effectuer les épreuves qui le mettaient en difficulté.

Résultats : pourcentages de réussite

Facteur 1 : motricité manuelle = **25%**

Facteur 2 : motricité globale = **28 %**

Facteur 3 : coordinations = **0%**

Facteur 4 : vitesse poignet-doigt = **57%**

Facteur 5 : équilibre = **0%**

Facteur 8 : coordinations manuelles= **33%**

Il obtient un score de **-2.7DS**

Les difficultés majeures d'Hugo se situent au niveau des coordinations pieds-mains et en équilibre statique bipodal et unipodal, aussi bien les yeux ouverts que les yeux fermés, donc il ne s'agit pas d'un problème de dépendance visuelle. De plus, compte tenu de sa réussite au saut demi-tour et au saut pieds joints, il me semble qu'Hugo a des difficultés de dissociations haut-bas du corps majorées par son impulsivité motrice et qu'il arrive à trouver un bon ajustement postural lors des items de coordinations dynamiques générales.

De plus, les activités de motricité manuelle fine lui sont très compliquées et ce d'autant plus, lorsque la précision et la vitesse augmente (tracer des lignes entre deux traits,

découpage). J'observe également de grandes difficultés de déliement et de dextérité digitale (boulette non compacte et prise en râteau ou pouce-majeur).

Son score au facteur vitesse poignet-doigt est correct, il attrape la balle 5 fois de la main droite, par contre j'observe une difficulté dans la programmation du mouvement pour la main gauche car il a des difficultés pour anticiper la trajectoire de la balle, positionnant son bras de façon inadapté (un seul succès de la main gauche).

Enfin, je note beaucoup d'impulsivité et de la colère chez Hugo (il n'écoute pas la fin des consignes et se précipite pour finir les exercices, tape fort son stylo à l'épreuve de pointillage et jette les allumettes et la balle plusieurs fois).

Ainsi, Hugo peut s'en sortir lors d'activités motrices ne demandant pas trop de concentration et de précision. Il est important de noter que les difficultés d'Hugo peuvent être majorées par son impulsivité.

CONCLUSION DU BILAN

Hugo est **bien latéralisé à droite** et la **connaissance droite /gauche sur lui est acquise**, en revanche **la réversibilité est en cours d'acquisition**.

Il présente vraisemblablement des **difficultés d'attention divisée** pouvant s'expliquer aussi par **l'absence de stratégie d'exploration (il n'a pas de balayage visuel)**. **L'omission de la partie gauche** peut être due à un problème visuel, il serait donc intéressant d'avoir l'avis d'un orthoptiste.

Hugo montre de **réelles difficultés pour anticiper et planifier une action motrice**.

De plus, il présente un **trouble visuoconstructif majeur**, associé à des **difficultés d'organisation spatiale**, qui sont retrouvées également lors du test d'écriture révélant une **dysgraphie**.

Enfin au niveau moteur, Hugo a manifestement un **trouble de l'équilibre**, des **difficultés de coordination** majorées par des problèmes de rythme et d'importantes **difficultés de motricité manuelle**, notamment au niveau de la dextérité digitale.

Toutes les difficultés d'Hugo sont majorées par son **réel problème d'impulsivité** présent tout au long du bilan.

Ainsi, une prise en charge en psychomotricité est nécessaire, afin de rééduquer en priorité : l'impulsivité, la motricité manuelle, le domaine visuospatial, et l'équilibre.

3-2) Analyse du questionnaire CBCL

Hugo a un score total de **-4.5DS** et présente donc des **problèmes comportementaux**. Ces derniers sont **surtout internalisés (-6.3DS)**, avec beaucoup de plaintes somatiques (-6.3DS) telles que : de l'épuisement, des difficultés pour fixer le regard et des douleurs abdominales accompagnées de nausées. De plus, il est très souvent dans le retrait social (-4.8DS) refusant parfois de parler et se repliant sur lui facilement, puis il manifeste souvent des signes d'anxiété (-4.5DS) : il se fait souvent du souci et pense que les autres lui veulent du mal, il est peureux et facilement intimidé.

Hugo a une forte dépendance à l'adulte et a des difficultés pour bien s'entendre avec les autres enfants, ces derniers se moquent de lui, il préfère jouer avec des enfants plus jeunes, il présente donc de réelles **difficultés sociales (-5,3DS)**.

On note quelques **troubles de la pensée (-1,7DS)** qui se manifestent par des obsessions, sa maman explique qu'il s'obstine souvent dans une activité ou une idée et a du mal à passer à autre chose. Le questionnaire montre aussi des **troubles de l'attention importants (-3,8DS)** avec des difficultés pour se concentrer, puis il semble perdu dans ses pensées régulièrement ce qui influence ses mauvais résultats scolaires.

Enfin, il peut avoir **des comportements agressifs (-1,5DS)** (comportements externalisés): il conteste ou contredit souvent ce qu'on lui dit et désobéit facilement à la maison et à l'école. Il lui arrive de frapper les autres enfants ou de les agacer. Enfin, il est souvent irritable faisant régulièrement des crises de colères.

Sa maman me précise qu'il va vers les autres enfants mais a du mal à se faire accepter. Il joue souvent avec deux voisins qui ont 3 et 5ans. Ce qui préoccupe le plus sa maman, c'est qu'Hugo n'arrive pas à contrôler ses émotions et qu'il fait trop de caprices.

Au vu de ces éléments, un suivi psychologique est conseillé en plus d'un travail sur le comportement en psychomotricité.

4) Eléments du bilan pouvant suggérer un syndrome IANV chez Hugo

Motricité : Motricité fine perturbée et déficit dans les coordinations mais pas plus du côté gauche.

Langage : Apprentissage de l'écriture difficile

Construction : Trouble visuoconstructif 2D et difficultés dans l'apprentissage de l'écriture

Capacités cognitives : QIV > QIP et difficultés en arithmétique.

II] LEA 11ANS

1) Présentation

Léa a 11ans, son syndrome a été diagnostiqué à l'âge de 5ans et demi (elle présente une délétion sur NSD1). Elle vit avec sa maman et a une grande sœur.

Elle est prise en charge à l'âge de 7mois à 2ans dans un centre de rééducation pour son retard moteur et langagier et est suivie dans un CMP de 5ans jusqu'à présent, où la prise en charge est multidisciplinaire (éducatif, psychologique, psychomotricité, et orthophonie).

Sa scolarité est classique jusqu'en CE1, où elle rencontre des difficultés de lecture et de calcul (par contre bonne évolution du langage), elle va donc intégrer une CLIS à l'âge de 8ans. Une UPI est prévue pour son entrée au collège l'an prochain.

Léa est sociable et souriante et entre facilement en relation avec les autres, cependant elle a des problèmes de compréhension et est décrite comme une enfant plutôt lente.

2) Bilans pluridisciplinaires

- **Bilan psychomoteur : Léa a 6ans**

Léa discute facilement avec l'adulte, mais on s'aperçoit qu'elle se fie beaucoup au contexte pour comprendre les situations d'interactions.

Sa latéralité manuelle semble être établie à droite mais Léa n'a pas encore acquis la connaissance droite-gauche sur soi.

Au niveau moteur, Léa présente des difficultés importantes au niveau de la dextérité manuelle et au niveau de l'équilibre statique et dynamique, alors que la motricité globale est correcte. De plus, ses capacités visuoconstructives 2D et 3D sont très inférieures comparées à celles des enfants de son âge.

Le test perceptif, montre une bonne discrimination figure-fond, cependant elle présente de réelles difficultés visuospatiales (notamment au niveau de la rotation et du repérage spatial sur feuille).

Le test de barrage ne montre pas de trouble attentionnel.

- **Bilan psychologique : Léa a 6 ans 1 mois**

Léa s'inscrit bien en relation, malgré son envie d'éviter les épreuves psychométriques et d'engager des échanges ludiques ; un cadrage constant a donc été nécessaire. Elle présente un retard de langage et son débit est lent, puis elle a beaucoup de mal à organiser sa pensée.

QIV = 80 (normal faible), QIP = 61 (retard), la dissociation significative entre le QIV et le QIP ne permet pas d'établir un QI total. La passation des épreuves est difficile, Léa n'est pas motivée et est fatigable, il faut canaliser ses débordements. L'analyse des scores verbaux, met en évidence des difficultés de conceptualisation, d'analyse et de synthèse des situations proposées. Le vocabulaire et la compréhension obtiennent de meilleurs scores. Concernant les performances, on note d'importantes difficultés d'organisation spatiale et visuoconstructives. Face à l'échec Léa manifeste des comportements d'opposition et apparaît comme une enfant revendicative et peu assurée au plan identificatoire.

3) L'évaluation psychomotrice

3-1) Le bilan psychomoteur

Léa a 11ans et est en CLIS lors de notre rencontre qui s'est très bien passée, Léa est souriante et est enthousiaste pour commencer le bilan, elle n'a aucune difficulté pour rester seule avec moi.

Elle est très investie tout au long de la passation mais je constate qu'elle a des difficultés de compréhension lors de l'explication de certaines consignes, car elle hésite ou met du temps à me répondre. Cependant, je ne relève pas de difficultés d'expression. Elle connaît sa date de naissance et sa classe, elle aime les mathématiques et le français et aime pratiquer l'équitation et la danse classique. Elle porte des lunettes pour regarder la télévision et me dit qu'elle est droitrière.

LATERALITE MANUELLE

Au questionnaire d'Oldfield, elle se révèle être droitière et je note des difficultés pratiques lorsqu'elle utilise les deux mains (pour balayer, ses deux mains entourent le manche au même endroit et elle ne sait pas comment faire pour ouvrir une boîte).

CONNAISSANCE DROITE-GAUCHE

Le test de Piaget : la connaissance sur soi est acquise, mais pas sur autrui. L'épreuve de la position relative des objets est une réussite pour 5 items sur 6.

Le test de Head : A l'épreuve d'imitation, Léa fait 3 gestes sur 4 en miroir, puis sur consignes orales, elle réussit tous les items.

Ainsi, Léa a acquis la connaissance droite/gauche sur soi mais la réversibilité est en cours d'acquisition. Il faut souligner que son échec à l'épreuve d'imitation est peut-être simplement dû à un problème de compréhension de consigne (étant donné qu'elle réussit l'épreuve de la position relative des objets).

ATTENTION VISUELLE SOUTENUE ET DIVISEE

Le test de barrage de la Nepsy : Au cours de cette épreuve de barrage, Léa est lente malgré mes sollicitations à aller plus vite. De plus, la prise est tripodique mais le pouce tient le stylo avec sa deuxième phalange.

Au simple barrage (chats) : Léa explore de proche en proche en débutant en haut et au milieu de la feuille (sous le modèle). Je constate que le tracé est appuyé et ce d'autant plus lorsque je l'encourage à augmenter sa vitesse, cela signe une hypertonie.

Au double barrage (visages) : Elle traite les deux visages en même temps et a une stratégie d'exploration, avec un balayage visuel allant de gauche à droite. Elle prend son temps et a une stratégie de vérification.

Résultats :

	PREMIER BARRAGE	DEUXIEME BARRAGE
VITESSE (EN SECONDES)	45' soit entre 11 et 25% (limite)	140' soit entre 11 et 25% (limite)
OMISSIONS	0 soit entre 26 et 75 % (niveau attendu)	2 soit entre 26 et 75% (niveau attendu)
SUBSTITUTIONS	0 soit entre 26 et 75% (niveau attendu)	1 soit > à 75 % (supérieur au niveau attendu)

Sa note brute totale pour les deux barrages est de 18 (temps + erreurs), cela lui fait un score de **-0.5 DS**.

On peut observer que Léa a préféré aller à son rythme pour ne pas faire d'erreurs, elle a donc un profil d'enfant assez lent mais efficace. Ainsi, on ne note pas de trouble de l'attention mais une vitesse d'exploration un peu lente pour son âge.

Il est important de noter que les trois erreurs sont faites sur la même ligne, ce qui peut vouloir dire que Léa a été déconcentrée à un moment donné, et donc cela ne relève pas de difficultés perceptives.

ATTENTION SELECTIVE

Résultats au test du Stroop :

	SCORES (mots lus)	SCORES D'ERREURS (DS inversées)	PROFIL
Lecture 1	53 soit -2.6 DS	3 err, 2 hés soit -2.3DS	très lente et efficace
Lecture 2	49 soit -2.7 DS	4 hés soit 0.9 DS	très lente et efficace
Dénomination 3	35 soit -2.3 DS	2 err, 5 hés soit 1.3DS	très lente et inefficace
Interférence	16 soit -2.6 DS	3 err soit 0DS	très lente et efficace
Score d'interférence	19 soit -0.6 DS		

Léa est très lente et préfère, là encore, aller à son rythme pour ne pas faire d'erreurs. Elle est capable d'inhiber une réponse automatique pour donner une réponse moins évidente mais elle prend beaucoup de temps pour ne pas se tromper. Cependant, je note des difficultés pour nommer la couleur des rectangles. L'attention sélective de Léa est correcte.

PLANIFICATION ET RESOLUTION DE PROBLEME

Test de la Tour de Londres : Elle réussit quatre problèmes au 1^{er} essai (le problème n° 1, 6, 7 et 9). Les problèmes n° 2, 3 et 5 sont résolus au 2^{ème} essai tandis que le n° 4 et n° 8 sont trouvés au bout du 3^{ème} essai. Léa échoue aux trois derniers problèmes.

Score total de 20/36 soit **-3.7DS**

Score temps de résolution: **-3DS**

Ainsi Léa est lente et inefficace, elle n'a donc pas de stratégie de planification et semble avoir une faiblesse dans sa mémoire de travail comme en témoigne la répétition des consignes à quatre reprises. Je note également trois persévérations au problème n° 10 qui témoignent d'une difficulté de flexibilité mentale. La planification est donc déficitaire

VISUOCONSTRUCTION

Figure de Rey A : Copie

Elle est réalisée en haut à gauche avec **une stratégie de type I** (construction sur l'armature) soit **centiles 100**. En effet, Léa débute par le grand rectangle central avant d'y ajouter les autres éléments.

Elle obtient un score de 18.5/36 soit **-5.2 DS**, elle est donc nettement déficitaire pour sa tranche d'âge. De plus, il est important de noter que les éléments présents ont pour la plupart une mauvaise orientation (lignes dessinées en diagonales au lieu d'être horizontales par exemple). Au niveau du **temps**, Léa se situe dans le **centile 75** donc au dessus de la moyenne par rapport aux enfants de son âge. En effet, la prise d'information est assez rapide mais les éléments manquent de précision.

Malgré une bonne stratégie de construction, les résultats révèlent un trouble visuoconstructif massif chez Léa, qui a vraisemblablement des difficultés d'analyse visuospatiale notamment d'orientation et de rotation dans l'espace. De plus, le fait qu'elle soit rapide peut montrer qu'elle a négligé cette épreuve.

Epreuve de mémoire : Le type de construction est le même et est donc mûre. De plus, son score est de 8.5/20 soit **-3.3DS**. Ainsi, Léa semble avoir des capacités mnésiques correctes compte tenu de la mauvaise copie.

ECRITURE

Le test du BHK : Connaissant ses difficultés de lecture, je lui propose directement le modèle en écriture liée. Léa écrit avec sa main droite et la posture est adaptée, la main gauche est active dans le maintien de la feuille. L'empan mnésique est correct puisqu'il est de 5 lettres en moyenne, la durée de prise d'information est normale.

-Vitesse de copie = 136 caractères en 5 minutes soit **-1.3DS** selon les filles en classe de CM2.

-Score d'erreurs (DS inversée)= 24 points soit **3.6 DS** selon les filles en classe de CM2.

Caractéristiques de son écriture :

- Liens ininterrompus entre les lettres
- Variation dans la hauteur des lettres troncs
- Formes de lettres ambiguës
- Hésitations et tremblements
- Lignes non planes

Léa écrit assez lentement et au milieu de la feuille. Son score d'erreurs et ses caractéristiques d'écriture révèle une dysgraphie. Celle-ci est due à des difficultés de structuration spatiale (formes de lettres ambiguës, texte écrit au milieu de la page sur des lignes non planes puis le manque d'espace entre les mots), cependant on peut aussi penser à un trouble moteur où l'ajustement tonique fait défaut (tremblements).

DEXTERITE DIGITALE ET COORDINATIONS OCULOMANUELLES

Test du Purdue Pegboard : Léa réalise volontiers les trois essais des trois premières épreuves. Cependant, l'épreuve d'assemblage n'a pas été possible, car Léa n'arrivait pas à coordonner ses mouvements.

Résultats pour les 3 essais :

- Epreuves main dominante (droite) : 38 tiges, soit **-1.2 DS**
- Epreuves main gauche : 31 tiges, soit **-3.3DS**
- Epreuves deux mains : 22 paires soit **-3DS**
- Son score total (score main droite + main gauche et les deux mains) est de : **-2.8DS**

Elle utilise la prise pouce-index et elle peut tourner son poignet par manque de déliement digital. Elle utilise cette pince également avec sa main gauche mais elle est davantage en difficulté et utilise parfois la pince pouce-auriculaire ou s'aide avec sa main droite. Je constate une mauvaise coordination bimanuelle car Léa n'arrive pas à augmenter sa vitesse et un problème de dextérité digitale plus prononcé sur la main gauche, pouvant être dû à une mauvaise régulation tonique que l'on retrouve au test d'écriture (tremblements).

DEVELOPPEMENT MOTEUR

LOMDS : Léa est toujours motivée pour cette dernière épreuve malgré quelques signes de fatigue.

Résultats : pourcentages de réussite

Facteur 1 : motricité manuelle fine = **12%**

Facteur 2 : motricité globale = **42 %**

Facteur 3 : coordinations = **33%**

Facteur 4 : vitesse poignet-doigt = **14%**

Facteur 5 : équilibre = **25%**

Facteur 8 : motricité manuelle grossière = 100%

Elle obtient un score de **-3.2DS**

Ses difficultés majeures se situent en motricité manuelle fine surtout lorsqu'il y a une contrainte de vitesse (labyrinthe main droite : une erreur mais échec au temps). De plus, ses doigts tiennent fortement le stylo (hypertonie). On observe des problèmes visuomoteurs lors des lancers de balle où Léa échoue aux deux mains.

La lenteur révélée par le facteur 4, s'explique par une difficulté de dextérité digitale (boulette non compacte) et par une difficulté d'anticipation (attraper une balle : un succès à chaque main). Les épreuves de coordinations révèlent un bon rythme (« taper avec les pieds et les doigts »), par contre j'observe une difficulté pour faire des cercles et ce, davantage sur la main gauche.

Elle échoue à tous les items d'équilibre sauf à « station debout pieds alignés yeux fermés », l'équilibre est donc déficitaire probablement dû à une hypotonie axiale.

La motricité globale est de meilleure qualité, réussissant parfaitement les items de sauts, mais elle échoue la marche à reculons sur deux mètres et la position accroupie sur pointes de pieds yeux ouverts et fermés.

CONCLUSION DU BILAN

Léa est **latéralisée à droite**, elle a **acquis la connaissance droite / gauche sur elle** mais la **réversibilité reste encore fragile**, démontrant des **difficultés visuospatiales** ; difficultés qui apparaissent aussi à l'écrit, puisqu'elle présente un **trouble visuoconstructif** et **une dysgraphie**. Notons que, ses **difficultés de motricité fine**, qui peuvent s'expliquer par une tendance à l'hypertonie, majorent son trouble graphique et visuoconstructif.

Par ailleurs je ne constate **pas de trouble attentionnel**, mais une **lenteur d'exploration et de traitement importante et quelques difficultés de compréhension**. De plus, sa **mémoire de travail semble fragile** et peut expliquer ses **difficultés de planification**.

Enfin, elle présente **des troubles de l'équilibre** et des **difficultés de coordination à mettre en lien avec une hypotonie axiale**.

Ainsi, une prise en charge en psychomotricité est recommandée afin de travailler en priorité :

- Les défauts de régulation tonique, la motricité fine et les troubles d'équilibre
- La planification, les difficultés visuospatiales et la rapidité d'exécution

3-2) Analyse du questionnaire CBCL

Léa ne présente pas **de comportements pathologiques** (score total de **+0.7DS**).

Le score déficitaire au cluster « **problèmes sociaux** » (**-1.2DS**), s'explique par le fait que Léa préfère jouer avec des enfants plus jeunes et parce qu'elle peut parfois être trop dépendante de l'adulte, mais sinon elle ne présente pas de difficultés relationnelles majeures.

C'est une petite fille joyeuse, qui a de l'humour et qui s'intègre bien dans un groupe d'enfants ordinaires, précise sa maman.

4) Eléments du bilan pouvant suggérer un syndrome IANV chez Léa

Motricité :

- Motricité manuelle fine perturbée quand existe une contrainte de vitesse et ce davantage sur la main gauche.
- Déficit dans les coordinations mais pas plus à gauche

Langage :

- Difficulté de compréhension

Construction :

- Trouble visuoconstructif 2D et difficultés dans l'apprentissage de l'écriture

Capacité cognitives :

- QIV > QIP et difficultés en calcul

III] CELIA 7 ANS 5 MOIS

1) Présentation

Célia a 7ans 5mois, elle vit avec ses parents et sa grande sœur de 10 ans qui est atteinte du syndrome de Turner. Le syndrome de Célia a été diagnostiqué lorsqu'elle avait 5ans et demi (mutation sur NSD1).

Elle a été suivie en psychomotricité et en orthophonie de 2 à 6 ans en CAMSP, pour un retard de développement moteur et langagier important (elle commence à progresser après son opération cardiaque : marche à 27 mois et parle à 30 mois). Ces deux prises en charge sont ensuite relayées en libéral jusqu'à aujourd'hui.

Au niveau scolaire, elle n'a pas redoublé et est aujourd'hui en CP. L'institutrice relève des difficultés majeures en lecture, en écriture et en orthographe du fait de sa dyslexie, puis également en calcul et en géométrie. Elle a aussi des problèmes de disciplines car elle bavarde et manque d'attention en classe.

Elle est souriante mais montre des difficultés pour intégrer un groupe d'enfant car elle gère mal ses émotions (elle peut être très envahissante et trop affectueuse) et embête souvent les autres. Son audition est normale et elle porte des lunettes pour corriger son hypermétropie.

2) Bilans pluridisciplinaires

- **Bilan psychomoteur : Célia a 5ans 9mois**

Célia est une enfant très souriante, elle s'est montrée volontaire et coopérante lors du bilan. Elle a cependant du mal à rester assise, elle travaille soit debout, même lors des tests impliquant le graphisme.

Elle est latéralisée à droite, elle n'a pas acquis la connaissance droite/gauche sur elle, ni la réversibilité. Les repères spatiaux de base sont acquis par rapport à elle (devant/derrière, haut/bas, sur/sous). Elle connaît l'alphabet et sait compter jusqu'à 20.

Le domaine des praxies est fragile, tant au niveau des praxies idéomotrices qu'au niveau des praxies visuoconstructives.

Ses capacités attentionnelles sont tout à fait correctes, avec une stratégie de vérification, mais la recherche visuelle n'est pas organisée (picorage). Concernant le domaine perceptif, Célia est dans la moyenne des enfants de son âge.

Le développement moteur est déficitaire, tant au niveau des coordinations globales (mouvements raides et manquant de contrôle) qu'au niveau de l'équilibre (équilibre unipodal maintenu 2 secondes). A noter un tonus de fond « anormal » (hypotonie au niveau des membres supérieurs et hypertonie aux membres inférieurs). Cependant, elle présente de bonnes capacités en graphisme et en motricité manuelle.

La mise en place d'une rééducation psychomotrice est donc nécessaire afin d'améliorer la qualité de son développement moteur en stimulant l'équilibre et les coordinations générales.

- **Bilan orthophonique : Célia a 7ans**

Célia présente des difficultés d'apprentissage du langage écrit provoquées par de nombreuses confusions graphiques et sonores. La voie d'adressage, qui est meilleure que la voie d'assemblage, lui a permis de faire des acquisitions en lecture mais les confusions des phonèmes et les inversions de sons ne lui permettent pas d'orthographier correctement.

Célia a « souffert » pendant la passation du test et elle a fini le bilan épuisé ; cette fatigue doit entraîner en classe des difficultés d'attention auditive et visuelle et explique en grande partie les bavardages de Célia.

Elle présente donc une dyslexie et devra bénéficier d'une rééducation orthophonique à raison d'une séance par semaine.

3) L'évaluation psychomotrice

3-1) Le bilan psychomoteur

Elle est âgée de 7 ans 5 mois et est en classe de CP lorsque je la rencontre, elle va passer en CE1. La rencontre avec Célia s'est bien passée, elle est souriante et agréable. Lors de l'évaluation, Célia se montre très volontaire et coopérante. Elle me dit ne pas aimer les additions, mais aime le français et le sport, d'ailleurs elle pratique de la danse en dehors de l'école et fait également du poney. Elle aimerait faire du théâtre prochainement.

Je remarque très vite des difficultés de compréhension chez Célia, mettant un certain temps avant de me répondre. Il est important de souligner que Célia a oublié d'amener ses lunettes, ce qui a pu perturber les résultats de certains tests.

LATERALITE MANUELLE

Le questionnaire d'Oldfield : Célia est droitière car utilise sa main droite pour les 10 items et je ne relève pas de difficultés praxiques.

CONNAISSANCE DROITE-GAUCHE

Le Piaget/Head montre que Célia a acquit la connaissance droite/gauche sur elle mais pas sur autrui.

ATTENTION VISUELLE SOUTENUE ET DIVISEE

Test de barrage de la Nepsy : Au premier barrage, Célia commence à traiter les images en haut et au milieu de la feuille puis explore de proche en proche. Elle est lente et fait une omission.

Lors du deuxième barrage, les deux visages sont traités en même temps, le balayage visuel se fait de gauche à droite ligne par ligne et elle utilise tout au long de l'épreuve son doigt gauche comme curseur. Je note une lenteur de traitement très importante, elle n'a pas le temps d'explorer toute la feuille dans le temps imparti, ce qui la pénalise dans le score d'erreur (les 8 omissions sont dans les lignes non traitées). En outre, elle ne fait que 2 substitutions dans ce deuxième barrage.

Résultats :

	PREMIER BARRAGE	DEUXIEME BARRAGE
VITESSE (EN SECONDES)	86' soit entre 3 et 10% (très lente)	180' soit entre 3 et 10% (très lente)
OMISSIONS	1 soit entre 26 et 75% (niveau attendu)	8 soit entre 11 et 25% (limite)
SUBSTITUTIONS	0 soit > à 75% (supérieure au niveau attendu)	2 soit > à 75 % (supérieure au niveau attendu)

Sa note brute totale est de 9, ce qui fait un score de **-1.1DS**.

Ainsi, je pense que Célia n'a pas de trouble attentionnel puisqu'elle reste concentrée sans manifeste de signes de fatigue. Cependant, le traitement perceptif est très long la pénalisant aux scores de vitesse.

Le test de Stroop ne lui a pas été administré, Célia étant trop jeune et présentant une dyslexie.

PLANIFICATION ET RESOLUTION DE PROBLEME

La tour de Londres : Célia se montre là encore très volontaire pour réaliser le test. Je note quelques difficultés de compréhension lors de l'explication des consignes mais elle réussit l'exemple après la répétition de certaines règles. Je remarque des persévérations au 10^{ème} problème, cela montre une faiblesse de sa mémoire de travail. Je ne constate pas d'impulsivité à ce test.

Célia réussit les problèmes n°1, 2, 8, 9 et 11 aux premiers essais. Les problèmes n° 3, 4, 5 et 7 sont réussit au bout de deux essais et le problème 6 au dernier essai. Elle échoue les problèmes 10 et 12.

Elle obtient un **score total** de 24/36 soit **-1DS**

Son **score de temps de résolution** est de **-2DS**

Ainsi, Célia présente quelques difficultés pour anticiper et planifier une action motrice qui se traduisent par une lenteur de traitement et par une faiblesse de la mémoire de travail (persévérations et répétition de consignes).

VISUOCONSTRUCTION

Figure de Rey A, copie : Célia commence par le losange de droite puis a une stratégie de type IV en progressant de proche en proche, ce qui l'a situe dans la moyenne des enfants de son âge (centiles 50). Je remarque qu'elle est appliquée et montre un réel désir de bien faire, comptant le nombre de trait en haut à gauche et en bas à droite, qu'elle recopie correctement. Cependant, Célia modifie sa posture et tourne sa tête à plusieurs reprises lorsqu'elle observe le modèle. De plus, j'observe plusieurs éléments reconnaissables mais très souvent mal placés

et déformés, d'où une note de richesse et d'exactitude faible : 12.5/36 soit **-1.9DS**. Elle réalise la copie en 6'50 la situant dans le **centile 75**, elle est donc assez rapide.

Il existe donc un trouble visuoconstructif qui s'explique par des difficultés d'analyse visuospatiale (modifie sa posture par rapport au support).

Mémoire : Célia fournit un graphisme non structuré où le modèle n'est pas reconnaissable, il s'agit du type V « détails sur fond confus » (**centile 10 : stratégie immature**). Elle dit ne pas se rappeler mais essaie tout de même de refaire ce qui lui vient à l'esprit. Je reconnais deux éléments dont un qui n'était pas présent lors de la copie. Elle obtient un score de 4/36 ce qui fait **-1.8DS**.

Ce score de mémoire confirme un niveau d'élaboration visuo spatial inférieur à la normale.

ECRITURE

Le BHK : Elle écrit avec sa main droite et tient sa feuille avec la main gauche, ses deux bras sont posés à plat sur la table mais elle est assez penchée sur sa feuille (difficultés pour lire de près car elle n'a pas ses lunettes). Son empan mnésique est d'environ de deux lettres, puis la prise d'information est assez lente, Célia semble avoir des difficultés pour décoder les lettres sur le modèle qui est pourtant en écriture liée. Elle m'explique au milieu de l'épreuve qu'elle lit bien la phrase en entier avant de commencer à l'écrire. La prise est tripodique et les doigts tiennent assez fort le stylo, et la trace graphique est appuyée.

Résultats :

- **Vitesse d'écriture** : 38 caractères en 5 minutes soit **-0.4DS**
- **Score d'erreurs (DS inversée)** : 33 points ce qui lui fait **1.9DS** selon la classe de CP.

Caractéristiques de son écriture :

- lignes non planes
- variation de la hauteur des lettres troncs
- hésitations et tremblements
- lettres retouchées et traits repassés
- liens interrompus entre les lettres

Ainsi, Célia présente vraisemblablement une dysgraphie qui peut s'expliquer par sa dyslexie mais également par un problème de structuration spatiale (lignes non planes, variation de la hauteur des lettres) et une tendance à l'hypertonie (tremblements et prise crispée)

DEXTERITE DIGITALE ET COORDINATIONS OCULOMANUELLES

Test du Purdue Pegboard : Célia utilise la prise pouce-index et montre des difficultés de dextérité digitale (difficultés pour insérer les pièces dans les trous et présence de syncinésies) avec une lenteur d'exécution importante.

Résultats pour les 3 essais :

- Epreuves main dominante (droite) : 25 tiges, soit **-3DS**
- Epreuves main gauche : 20 tiges, soit **-3.5DS**
- Epreuves deux mains : 19 paires soit **-2.2DS**
- Son score total (score main droite + main gauche et les deux mains) est de : **-3.4DS**

L'épreuve d'assemblage ne comporte qu'un seul essai car Célia se plaint de la longueur du test et veut arrêter le bilan, elle assemble 16 pièces en une minute et obtient un score de **-0.8 DS**.

Ainsi, Célia présente des difficultés de dextérité digitale et de coordination manuelle. Cependant, ces difficultés sont davantage présentes lors de mouvements simultanés (épreuve deux mains) que lors de mouvements alternés (assemblage).

DEVELOPPEMENT MOTEUR

LOMDS : Célia est fatiguée lors de cette dernière épreuve et me demande souvent si nous avons finis.

Résultats : pourcentages de réussite

Facteur 1 : motricité manuelle fine = **37%**

Facteur 2 : motricité globale = **14%**

Facteur 3 : coordinations = **33%**

Facteur 4 : vitesse poignet-doigt = **42%**

Facteur 5 : équilibre = **25%**

Facteur 8 : motricité manuelle grossière = **0%**

Elle obtient un score de **-2,2DS**

Célia présente des difficultés de motricité manuelle lors de ce test. En effet, elle ne parvient pas à effectuer des mouvements simultanés (allumettes, jetons et tricotage) puis concernant les items où la motricité fine intervient elle présente des difficultés importantes notamment lorsqu'il y a une contrainte de vitesse perturbant alors la précision du geste (échec aux labyrinthes et au découpage puis pour ramasser les pièces et les mettre dans une boîte). Je note également des problèmes visuomoteurs car Célia ne parvient à attraper la balle que deux fois (main droite) et la lance sur la cible qu'une seule fois (main gauche).

Célia est en réelle difficulté en motricité globale due à des difficultés de coordination : le saut pied joints est de faible amplitude et je note que Célia ne s'aide pas de ses bras (le saut au dessus de la corde n'a pas été possible, elle est crispée et refuse de sauter par « peur de ne pas y arriver » me dit-elle). De plus, elle présente une mauvaise coordination haut-bas du corps, échouant aux items de rythme pieds-mains.

Je constate également un trouble de l'équilibre statique et dynamique important : elle échoue tous les items aussi bien les yeux ouverts que les yeux fermés. Je constate également une hypertonie au niveau des membres inférieurs.

CONCLUSION DU BILAN

Célia est **latéralisée à droite**, elle **connait son côté droit et son côté gauche mais n'a pas encore acquis la réversibilité et la décentration**.

Elle présente une **lenteur de traitement perceptif** la pénalisant au test de barrage, mais **ne semble pas avoir de déficit attentionnel** (d'autant plus que Célia n'avait pas ses lunettes).

Ensuite, elle montre **quelques difficultés pour planifier une tâche motrice**, mais ceci s'explique surtout par une **lenteur d'analyse et par une faible mémoire de travail** (persévérations et répétition de consignes).

On constate un **trouble visuoconstructif** chez Célia probablement dû à des **difficultés d'analyse et d'organisation visuospatiale** ; difficultés qui se retrouvent lors du test d'écriture. En effet, Célia présente une **dysgraphie qui est liée à sa dyslexie**, car elle prend un certain temps pour décoder le texte, mais pouvant s'expliquer aussi, par un **défaut d'ajustement tonique** (les doigts sont assez crispés sur le stylo et Célia produit une écriture avec beaucoup de tremblements).

Elle semble avoir des **problèmes de dextérité digitale et de coordination bimanuelle** (davantage lorsque les mouvements sont simultanés).

Enfin, au niveau de son développement moteur, on constate de **réelles difficultés de motricité globale avec une incoordination motrice sévère et un trouble de l'équilibre majeur qui peuvent s'expliquer par son hypertonie au niveau des membres inférieurs**.

Sa motricité fine est également déficitaire notamment lorsqu'il faut être rapide et précis. Je ne peux pas parler de trouble d'acquisition des coordinations puisque d'après le critère C du DSM IV, il ne faut pas d'affection médicale qui en soit la cause.

Le maintien de la prise en charge en psychomotricité est indispensable afin de continuer à travailler : Les troubles moteurs (coordinations dynamiques générales et oculo-manuelles, la motricité manuelle) et d'équilibre (en lien avec le problème tonique) mais il faut également rééduquer les troubles visuospatiaux pouvant être à l'origine du trouble visuoconstructif et son problème de lenteur.

3-2) Analyse du questionnaire CBCL

Célia a des **comportements problématiques (-3.7DS)**, qui sont légèrement plus externalisés (-2.3DS) qu'internalisés (-1.9DS), mais la différence n'est pas significative. Célia présente de **réels problèmes sociaux (-4.8DS)**, qui s'expliquent par des **comportements agressifs** envers les autres enfants (-2.7DS) et non par un retrait social (+1DS). En effet, elle se bagarre souvent à l'école et fait des colères facilement, elle gêne souvent ses camarades par ses bavardages (elle n'a qu'une seule copine à l'école). De plus, Célia est une **petite fille très anxieuse (-2.9DS)**, elle se plaint de se sentir seule et pleure souvent, elle est nerveuse et se fait souvent du souci. Elle présente un score déficitaire concernant les **troubles de la pensée (-3.5DS)**, car elle est **souvent obsédée par certaines idées** (portes ouvertes par exemple) **et panique facilement** (à la vue du sang par exemple) Les résultats montrent des **difficultés d'attention (-4.6DS)**, sa maman rapporte des difficultés pour se concentrer et de l'agitation qui influencent les résultats scolaires.

Compte tenu de ces éléments, un travail en psychomotricité sur les habiletés sociales associé à une prise en charge psychologique lui serait bénéfique.

4) Eléments du bilan pouvant suggérer un syndrome IANV chez Célia

Motricité :

- La motricité manuelle fine est perturbée quand il existe une contrainte de vitesse
- Déficit dans les coordinations

Mais coté gauche et droit indifférencié

Langage :

- Difficultés dans la compréhension du sens des phrases

Construction :

- Trouble visuoconstructif 2D et difficultés dans l'apprentissage de l'écriture
- Discrimination de diagonales et de lignes, orientées selon des angles différents, sont très difficiles

Capacités cognitives :

- Difficultés en arithmétique
- Difficultés en géométrie

IV] MARION 8 ANS 4 MOIS

1) Présentation

Marion est une petite fille très souriante, et calme, elle vit avec ses parents et sa grande sœur de 13 ans. Sa pathologie a été diagnostiquée, elle avait 2 ans.

Elle suit une scolarité normale et est actuellement en CE1 mais présente des difficultés de compréhension et d'écriture mais aussi de calcul et de géométrie, elle va redoubler son CE1 en CLIS, l'an prochain .Elle fait de la natation et du théâtre une fois par semaine puis de la danse. Elle ne présente pas de difficultés sociales et a plusieurs amis.

Elle é été prise en charge dans un CAMSP de 18 à 24 mois en psychomotricité et en orthophonie pour des difficultés motrices (Marion chute très souvent) et un retard de langage; puis de 3 ans jusqu'à aujourd'hui elle est suivi dans un CMPP où elle bénéficie de séances de psychomotricité et d'orthophonie.

2) Bilan psychomoteur : Marion a 22 mois

Le bilan a été réalisé en deux fois, Marion ne pouvant pas se séparer de sa maman, qui est donc restée présente durant la passation. Elle accepte facilement la relation et manifeste rapidement de la curiosité pour l'environnement. Elle comprend bien les consignes simples et a une bonne communication expressive (émission de sons et des gestes) malgré un manque de vocabulaire pour son âge (ne dit que « papa » et « maman »). D'après sa maman, Marion est sensible à la frustration et à l'échec (elle se cogne), puis ne supporte pas la saleté, ni qu'un objet ne soit pas à sa place.

Les coordinations oculo-manuelles sont conformes à son âge : elle construit une tour de 5 cubes, encastre le rond et le carré ; de plus la motricité fine est en place (feuillette un livre, enfile des perles), elle s'intéresse au graphisme et produit un gribouillage.

Par contre, Marion a acquis la marche il y a seulement 4 mois et présente une allure générale raide, mais elle fait des demi-tours et est capable de marcher en arrière. Elle pousse le ballon avec le pied, monte et descend les trottoirs avec aide, elle s'accroupit également sans déséquilibre. En revanche, elle refuse les changements de niveaux (escaliers) et les déplacements sur un sol instable. De plus, elle est dépendante dans les transferts : elle n'a pas

acquis les retournements dos-ventre et ventre-dos et ne parvient pas à se mettre debout seule de la position assise.

Ainsi, il n'apparaît pas de déficit moteur mais un schéma corporel et des coordinations dynamiques générales perturbées avec des bizarreries de comportements (elle est angoissée dans les mises en situation de son corps), une prise en charge en psychomotricité est indiquée pour l'aider à s'autonomiser dans l'espace, nous conseillons également à la maman la socialisation par le biais de la halte-garderie.

3) L'évaluation psychomotrice

3-1) Le bilan psychomoteur

La rencontre avec Marion s'est très bien passée, elle est calme et souriante et à l'air assez timide. Elle a été pleine de bonne volonté tout au long du bilan, s'appliquant à faire les exercices demandés. Je remarque très vite que Marion a des difficultés de compréhension, puis elle remue souvent ses jambes en début de passation, comme-ci elle était anxieuse. Elle connaît sa date de naissance et sa classe ; elle aime les mathématiques, moins l'histoire-géo. Elle fait du tennis à l'école et aime bien faire du vélo. Marion porte des lunettes (hypermétrope) mais elle les a oubliées ce jour-là. Elle me dit qu'elle est droitrière.

LATERALITE MANUELLE

Questionnaire d'Oldfield : Marion est bien latéralisée à droite (aux 10 items) et je note à ce questionnaire une difficulté praxique lorsqu'elle doit faire semblant de « balayer » : les deux poings entourent le manche et sont collés.

CONNAISSANCE DROITE-GAUCHE

Test du Piaget/Head : Marion connaît sa droite et sa gauche mais la réversibilité et la décentration ne sont pas acquises.

ATTENTION VISUELLE SOUTENUE ET DIVISEE

Test de barrage de la Nepsy : Au premier barrage, Marion explore la double feuille de proche en proche après avoir débuté en haut au milieu (sous le modèle) ; elle a une bonne stratégie de vérification puisqu'elle n'oublie aucun chat.

Au double barrage, Marion traite les deux visages simultanément et débute par un balayage visuel gauche-droite, puis après picore explorant alors de proche en proche. La prise est tripodique pour les deux barrages et je ne relève pas de problème tonique.

Résultats :

	PREMIER BARRAGE	DEUXIEME BARRAGE
VITESSE (EN SECONDES)	58' soit entre 26 et 75% (niveau attendu)	180' soit entre 3 et 10% (très lente)
OMISSIONS	0 soit entre 26 et 75% (niveau attendu)	2 soit entre 26 et 75% (niveau attendu)
SUBSTITUTIONS	0 soit entre 26 et 75% (niveau attendu)	8 soit entre 3 et 10% (inférieure au niveau attendu)

Sa note brute totale est de 11, ce qui fait un score de **-1DS**.

Ainsi, Marion a une bonne attention soutenue (premier barrage) mais l'attention divisée qui demande de bonnes capacités perceptives est déficitaire (8 substitutions), puis sa stratégie d'exploration est encore fragile (balayage gauche-droite). Il est important de noter que Marion a des difficultés pour voir de près (hypermétropie) et n'a pas ses lunettes, les résultats sont donc à relativiser.

ATTENTION SELECTIVE

Résultats au test du Stroop :

	SCORES (mots lus)	SCORES D'ERREURS (DS inversées)	PROFIL
Lecture 1	49 soit -2DS	0 err, 0 hés soit -0.6DS	lente et efficace
Lecture 2	47 soit -1.7 DS	0 err, 0 hés soit -0.7DS	lente et efficace
Dénomination 3	40 soit -0.4 DS	1 err, 3 hés soit 0.5DS	Vitesse normale et efficace
Interférence	20 soit -0.6 DS	5 err soit 0.8DS	Vitesse normale et efficace
Score d'interférence	20 soit -0.1 DS		

Marion est lente aux deux premières épreuves (peut-être due à ses difficultés visuelles), mais elle n'a pas de trouble de l'attention sélective et par conséquent à une bonne mémoire de travail.

PLANIFICATION ET RESOLUTION DE PROBLEME

Test de la Tour de Londres : Marion se montre très volontaire au cours de ce test et est toujours souriante. Néanmoins, elle montre quelques difficultés pour comprendre l'ensemble des consignes. Elle réussit 9 problèmes au premier essai (1, 2, 3, 4, 5, 7, 8, 9, et le 12), le problème n°10 est réussi au bout de deux essais et les problèmes 6 et 11 au bout de trois essais. Elle obtient un score de 31/36 soit **0.7DS** et son score de temps de résolution est de **0.5DS**.

Ainsi, Marion ne présente pas de difficultés de planification, elle prend le temps de réfléchir avant de débiter les mouvements et anticipe donc bien l'action motrice

VISUOCONSTRUCTION

Marion est trop en difficulté avec la figure de Rey A, elle me dit qu'il y a trop de choses à copier et préfère arrêter. Elle copie alors la figure B. La prise est tripodique mais et je ne relève pas de crispation sur le stylo.

Copie figure B: elle obtient un score de **27/31**, ce qui l'a situe dans le **centile 50** et donc dans la moyenne des enfants de 8 ans. La vitesse de copie est normale la situant dans la moyenne également (centiles 50). Tous les éléments sont présents aussi bien les éléments primaires que secondaires, elle perd des points au niveau de la proportion des quatre surfaces principales ; les intrications sont respectées.

Mémoire figure B: la figure est à peu près comme celle dessinée en copie avec toujours des difficultés de proportion et de précision (ici les deux petits points ne sont pas bien à droite dans le cercle puis le tracé n'est pas précis). Elle obtient un score de **26/31** et a donc une très bonne mémoire à court terme lors de ce test puisqu'elle se situe dans le **centile 90**.

Ainsi, Marion se situe dans la moyenne des enfants de son âge pour la figure B, malgré des problèmes de proportion et de précision. Cependant, je ne peux pas conclure sur ses réelles capacités visuoconstructives, car je ne sais pas si elle était dans l'incapacité de recopier la figure A ou si elle a préféré ne pas la faire par peur d'être en échec.

ECRITURE

Test du BHK : Marion écrit avec sa main droite et la prise est tripodique. Elle est assez penchée sur sa feuille (mais elle n'a pas ses lunettes) mais ses deux bras sont posés sur la table et la main gauche tient la feuille. L'empan mnésique est correcte (environ 4 mots) et elle revient bien à la ligne lorsqu'il le faut.

Score d'erreurs (DS inversée) : 23 points soit **2.3DS** selon les filles en classe de CE1.

Vitesse d'écriture : 111 caractères en 5 minutes soit **-0.2DS**

Caractéristiques de son écriture :

- les lignes sont non planes
- les mots sont serrés
- liens interrompus entre les lettres
- écriture chaotique

Ainsi, Marion a une vitesse d'écriture normale pour les enfants en classe de CE1, mais présente une dysgraphie de type spatial puisqu'elle a des difficultés pour structurer et organiser son texte (elle n'arrive pas à écrire sur une ligne droite et le rapport des mots entre eux est perturbé).

DEXTERITE DIGITALE ET COORDINATIONS OCULOMANUELLES

Purdue Pegboard : Marion utilise la prise pouce-index et a des difficultés de dextérité digitale (tourne sa main et sa tête pour insérer la pièce). De plus, elle ne parvient pas à augmenter sa vitesse.

Résultats pour les 3 essais :

- Epreuves main dominante (droite) : 31 tiges, soit **-2.3DS**
- Epreuves main gauche : 27 tiges, soit **-1.8DS**
- Epreuves deux mains : 23 paires soit **-1.7DS**
- Son score total (score main droite + main gauche et les deux mains) est de : **-2.3DS**
- Epreuves d'assemblage : 56 pièces soit **-1DS** (-1.3DS au premier essai, -0.6DS aux deuxième et troisième essais).

Ainsi, Marion présente des difficultés de coordination oculo-manuelle et de dextérité digitale, et ce davantage lorsque les mouvements sont simultanés, car elle réussit mieux l'épreuve d'assemblage qui demande une alternance des mouvements.

DEVELOPPEMENT MOTEUR

LOMDS : Marion est assez fatiguée lors de cette dernière épreuve et appréhende les exercices de motricité manuelle surtout avec sa main gauche. Cependant elle est toujours aussi appliquée et a une grande volonté de bien faire.

Résultats : pourcentages de réussite

Facteur 1 : motricité manuelle fine = 50%

Facteur 2 : motricité globale = **42%**

Facteur 3 : coordinations = 66%

Facteur 4 : vitesse poignet-doigt = 71%

Facteur 5 : équilibre = **25%**

Facteur 8 : motricité manuelle grossière = 66%

Elle obtient un score de **-2DS**

Marion présente un trouble de l'équilibre important car elle échoue à tous les items : en station bipodal (pointes de pieds) et unipodal, il est important de noter que ce trouble ne s'explique pas par une dépendance visuelle, puisque Marion ne tient pas non plus l'équilibre les yeux ouverts. Elle est en difficulté également en motricité globale, où j'observe des problèmes de rythme dus à un problème dans les coordinations membres supérieurs et inférieurs (ne parvient pas à taper son index droit en rythme avec le pied droit, et n'est pas capable de sauter et de toucher ses talons simultanément). Le saut au dessus d'une corde est réussi et je ne révèle pas de difficulté particulière.

Je constate des difficultés visuomotrices importantes (elle lance la balle sur la cible deux fois de la main gauche) et ce d'autant plus que la précision et la vitesse sont demandées la pénalisant dans les items de motricité manuelle fine (labyrinthes et découpage ; ici échec aux deux mains). En effet, Marion doit diminuer sa vitesse pour pouvoir avoir un geste précis (tracer de lignes).

Les difficultés d'équilibre et de motricité globale de Marion peuvent s'expliquer par une hypertonie constatée au niveau des membres inférieurs. En effet, lors de la marche, son pas est lourd et franc et n'est pas déroulé lui donnant une allure assez raide.

CONCLUSION DU BILAN

Marion est **latéralisée à droite** et a **acquis la connaissance droite-gauche sur elle**, la réversibilité et la décentration ne sont pas encore acquises.

Elle ne présente pas de trouble de l'attention soutenue et sélective mais **l'attention divisée est déficitaire**, cependant Marion ne portait pas ses lunettes lors du bilan, je ne peux donc pas affirmer la présence d'un trouble attentionnel ou perceptif, il faut réévaluer l'attention divisée.

De plus, Marion a de bonnes capacités de résolution de problèmes et une bonne mémoire de travail, elle ne présente donc **pas de trouble de la planification**.

Au niveau visuoconstructif, elle réalise correctement la figure de Rey B, mais pas la A ; ainsi il **faudrait réévaluer ce domaine pour savoir si elle a des difficultés visuoconstructives ou si elle a seulement eu peur de l'échec**. Aujourd'hui, je ne relève pas de trouble visuoconstructif mais quelques **difficultés de proportion et de précision**.

Marion présente une **dysgraphie** qui se caractérise par des **difficultés d'organisation et de structuration spatiale**. A ce propos, je pense qu'il serait intéressant d'évaluer ses praxies idéomotrices afin de vérifier ses difficultés spatiales.

Enfin, elle présente un **trouble de l'équilibre majeur** et probablement un **trouble du rythme lié à des difficultés de coordination pieds-mains**. **La motricité manuelle de Marion est correcte** si on ne lui demande pas à la fois d'être rapide et précise ; en revanche elle a des **difficultés de dextérité digitale**.

Une prise en charge en psychomotricité est indiquée afin de réévaluer le domaine attentionnel, visuoconstructif et visuospatial, mais aussi pour rééduquer sa dysgraphie, ses troubles de l'équilibre et de dextérité digitale.

3-2) Analyse du questionnaire CBCL

Marion présente plusieurs comportements qui lui posent problème au niveau social, mais son score total reste correct (-0.5DS). Marion semble être une **enfant assez anxieuse (-2.3DS) et réservée**, elle a donc davantage de **comportements internalisés (-1.4DS)** qui se manifestent surtout par de **l'anxiété** (elle craint souvent de faire quelques choses de mal, peur que personne ne l'aime). Elle est **sociable et agréable**, et a plus de quatre amis dans son entourage, mais présente **quelques difficultés sociales (-1.2DS)** du fait de comportements trop jeune pour son âge quelques fois, elle se fait taquiner ou est l'objet de moqueries par les autres enfants.

4) Eléments du bilan pouvant suggérer un syndrome IANV chez Marion

Motricité :

- La motricité manuelle fine est perturbée quand il existe une contrainte de vitesse
- Déficit dans les coordinations

Mais pas de prédominance à gauche

Langage :

- Difficultés dans la compréhension du sens des phrases
- L'apprentissage de l'écriture est difficile

Construction :

- Perception et production de formes simples sont normales

Capacités cognitives :

- Difficultés en arithmétique
- Difficultés en géométrie

V] DONNEES DES QUATRE BILANS PSYCHOMOTEURS

	HUGO	LEA	CELIA	MARION
LATERALITE MANUELLE (Oldfield)	Droite	Droite	Droite	Droite
CONNAISSANCE DROITE/GAUCHE (Tour de Londres) -sur soi : -réversibilité et décentration :	- Acquise - En cours	- Acquise - En cours	- Acquise - En cours	- Acquise - En cours
ATTENTION SOUTENUE ET DIVISEE (Barrages Nepsy) -Score total :	-1.6DS	-0.5DS	-1.1DS	-1DS
ATTENTION SELECTIVE (Stroop) -Score d'erreur épreuve 3(DS inversées) : -Score d'interférence :	Non administré (NA)	0 DS -0.6DS	Non administré (NA)	+0.8DS -0.1DS
PLANIFICATION (Tour de Londres) -Score total : -temps de résolution :	-1.9DS -2.3DS	-3.7DS -3DS	-1DS -2DS	+0.7DS +0.5DS
VISUOCONSTRUCTION (Figure de Rey A ou B) -Copie : -Mémoire :	Figure B : < centile 10 < centile 10	Figure A : -5.2DS -3.3DS	Figure A : -1.9DS +1.9DS	Figure B : < centile 50 centile 90
ECRITURE (BHK) -Vitesse : -Score d'erreur (DS inversée) :	+0.1DS +4.2DS	-1.3DS +3.6DS	-0.4DS +1.9DS	-0.2DS +2.3DS
DEXTERITE DIGITALE ET COORDINATIONS OCULO-MANUELLES (Purdue pegboard) -Score total MD, MG et 2M : -Assemblage :	-2.7DS NA	-2.8DS NA	-3.4DS -0.8DS	-2.3DS -1DS
DEVELOPPEMENT MOTEUR (LOMDS)	-2.7DS	-3.2DS	-2.2DS	-2DS
COMPORTEMENTS (CBCL)	-4.5DS	+0.7DS	-3.7DS	-0.5DS

DISCUSSION

- Au niveau moteur

Trois enfants sont hypotoniques à la naissance, ce qui leur entraîne des difficultés de succion et un retard dans l'acquisition du développement postural et locomoteur (aucun ne marche avant 15 mois). Le développement de la préhension ne semble pas être perturbé systématiquement (deux enfants l'ont normal).

Plus tard dans l'enfance, on constate qu'ils ont tous d'importantes difficultés de motricité manuelle et de dextérité digitale surtout lorsqu'il y a une contrainte de vitesse. Cela vient perturber l'apprentissage de l'écriture et explique probablement la dysgraphie que tous présentent. Le trouble visuoconstructif retrouvé chez trois enfants est aussi une conséquence des difficultés de motricité fine, mais doit être mis en lien avec leur difficulté oculomanuelle et visuospatiale.

Au niveau des coordinations pieds-mains, on constate que trois enfants ont une mauvaise dissociation haut-bas du corps et présentent donc un problème de rythme, ce domaine semble donc souvent déficitaire alors que la motricité globale est souvent de meilleure qualité. A l'inverse, ils ont tous un trouble majeur concernant les coordinations oculo-manuelles et l'équilibre statique et dynamique dû certainement à leur mauvaise régulation tonique.

- Au niveau cognitif

Les quatre enfants présentent tous un retard de langage important car leurs premiers mots n'apparaissent pas avant 30 mois ; retard qui peut s'expliquer par une hypotonie plus prononcée au niveau de la sphère bucco-faciale chez deux enfants en particulier ; ainsi tous ont compensé ce retard par une communication gestuelle prédominante. En outre, trois enfants ont des difficultés de compréhension lors de phrases complexes. Ainsi, le domaine du langage est perturbé chez ces enfants. Ils ont d'ailleurs tous des difficultés en lecture et en écriture. A noter aussi que tous ont des soucis en mathématiques.

Concernant le domaine visuospatial, les quatre enfants présentent des difficultés, qui se manifestent par un problème d'organisation et de structuration graphique sur l'espace feuille, expliquant le trouble visuoconstructif majeur rencontré chez trois des enfants. Il est important

de souligner que les difficultés de visuoconstruction peuvent être dues aussi à des problèmes perceptifs non évalués lors des bilans.

Aucun des enfants ne présente de trouble de l'attention soutenue, ce qui les caractérise c'est la lenteur de traitement perceptif, retrouvé chez tous. De plus, seulement deux ont des difficultés d'attention divisées qui peuvent être majorées soit par de l'impulsivité (Hugo) soit par des problèmes de vues (Marion) mais aussi par une stratégie d'exploration visuelle fragile ou absente.

Enfin, trois enfants présentent des difficultés de planification, qui s'expliquent non seulement par un problème d'anticipation et de représentation mentale mais aussi par une faible mémoire de travail.

- Au niveau comportemental

La socialisation chez ces enfants semble être perturbée dès le plus jeune âge, avec des difficultés pour gérer leurs émotions.

Par la suite, deux enfants développent des troubles du comportement et tous rencontrent des difficultés sociales à cause de comportements trop jeunes pour leur âge et d'une dépendance assez importante à l'adulte ce qui entraîne des moqueries de la part des autres enfants. Il est important de préciser que leur aspect physique peut augmenter leurs difficultés d'intégration sociale. En tout cas, ils semblent avoir davantage de comportements internalisés avec une tendance à l'anxiété plus qu'un retrait social. Enfin, j'observe que les obsessions et les comportements agressifs sont souvent associés et sont d'autant plus présents que l'anxiété est importante.

Trois enfants ont acquis la propreté diurne tardivement et deux ne l'ont toujours pas acquise la nuit, il semblerait donc que l'énurésie primaire soit fréquente chez ces enfants.

Ainsi, plusieurs caractéristiques psychomotrices communes aux quatre enfants, sont également retrouvées dans la littérature. En effet, on observe un retard de développement psychomoteur et par la suite des difficultés de motricité manuelle et de coordinations oculo-manuelles, mais également un trouble de l'équilibre important caractérisé par un défaut de régulation tonique.

De plus, ils ont des difficultés majeures dans le domaine visuospatial et des difficultés de compréhension. Ils ont souvent de mauvais résultats scolaires dus à leurs difficultés d'apprentissage en lecture, écriture mais aussi en arithmétiques et en géométrie puis ils sont beaucoup plus lents que les autres enfants.

Enfin, au niveau comportemental, on observe des difficultés sociales plus ou moins importantes dues à leur immaturité (comportements plus jeunes que ceux des autres enfants de leur âge et dépendance assez importante à l'adulte) et à leurs caractéristiques phénotypiques compliquant leur intégration dans un groupe. Ce sont des enfants qui sont facilement anxieux pouvant avoir des difficultés à gérer leurs émotions.

Tous présentent des caractéristiques communes avec l'incapacité d'apprentissage non verbal mais il existe des différences aussi bien qualitatives (pas plus de difficultés à gauche) que quantitatives (pas de trouble de la communication non verbale par exemple) qui interdisent que l'on assimile les deux pathologies.

Nous pouvons aussi discuter des similitudes et des différences médicales mises au jour par les quatre évaluations, avec les données théoriques décrites précédemment :

Tout d'abord, les quatre enfants font partie des 70-90% des sujets atteints par ce syndrome, à présenter des anomalies sur le gène NSD1 ; cependant, nous n'observons pas plus de mutations que de délétions, ces dernières apparaissant chez deux enfants ; enfin les données médicales des enfants ne nous permettent pas de confirmer la thèse selon laquelle les sujets porteurs de délétions ont une croissance moins importante que celle des individus avec mutations.

Une croissance excessive est constatée chez les quatre enfants mais pas nécessairement dès la naissance, puis une dysmorphie faciale qui est typique dans ce syndrome est observée chez tous (bosses frontales proéminentes et des fentes palpébrales obliques en bas et en dehors). Concernant les complications post-natales on retrouve une difficulté de succion à la naissance et une fragilité de la sphère ORL chez les quatre sujets.

Concernant le domaine neuropsychologique, les résultats des QIV et QIP établis chez deux enfants semblent correspondre aux données théoriques selon lesquelles, le niveau intellectuel est souvent inférieur à la moyenne mais pas forcément déficient ou alors déficient léger. Par contre, ne connaissant pas le niveau intellectuel des enfants présentant des mutations sur NSD1, nous ne pouvons pas dire qu'ils ont un niveau intellectuel supérieur à celui des sujets avec délétions, la théorie n'est donc pas confirmée. Ensuite, contrairement à ce qui a été vu dans la théorie, les deux enfants présentent une différence significative entre leur QIP et leur QIV, ce dernier étant supérieur. Enfin, les comportements problématiques ne semblent pas être plus importants chez les enfants avec un niveau intellectuel faible, puisque Léa qui présente des scores de QI inférieurs à ceux d'Hugo, obtient +0.7DS au questionnaire CBCL, et Hugo -4.5DS.

Compte tenu des difficultés précoces chez ces enfants, une prise en charge multidisciplinaire est nécessaire dès leur plus jeune âge afin de pallier au retard de développement puis pour minimiser le risque d'apparition de troubles, qu'ils soient moteurs, cognitifs ou comportementaux.

Tout d'abord, un suivi en psychomotricité est nécessaire dès les premiers mois de vie de l'enfant pour travailler le contrôle postural et locomoteur :

- On mettra alors l'enfant dans une position donnée pour susciter un ajustement corporel, par exemple lors du « tiré-assis » on l'arrêtera dans une position intermédiaire pour qu'il contrôle sa tenue de tête, on peut aussi le placer sur un gros ballon en décubitus ventral. Pour l'inciter à se déplacer on travaillera les retournements dos-ventre puis ventre-dos, pour ensuite lui apprendre à passer du décubitus ventral à la position 4 pattes, puis à genou à la position du chevalier servant et enfin à se mettre debout.

Le développement de la préhension lorsqu'elle met du temps à s'installer est à travailler par l'intermédiaire des coordinations oculo-manuelles :

- On lui apprendra à fixer et à suivre du regard un objet à partir d'une situation confortable, on stimulera l'ouverture de la main en effleurant la face dorsale de celle-ci, pour ensuite l'amener à attraper différents objets à partir de positions diverses.

Pour leurs difficultés de socialisation, il est important qu'ils aient des interactions sociales le plus tôt possible, ainsi des temps en crèche ou en halte-garderie leurs seraient bénéfiques.

Le retard de langage devra être évité au maximum par une prise en charge orthophonique précoce, qui devra être poursuivie lors de la scolarité de l'enfant, si celui-ci présente des difficultés d'apprentissage.

Lorsqu'ils sont plus âgés, on a vu que ces enfants ont plusieurs difficultés motrices et cognitives :

- Les difficultés de motricité manuelle et de dextérité digitale pourront être travaillées par des exercices ludiques. Par exemple, on pourra faire diverses formes avec les mains (une cage, une araignée...) ou encore du pianotage et de la gymnastique des doigts, puis on pourra utiliser du matériel comme des balles, des mikados, des ficelles ou des cartes (on rajoutera des contraintes de vitesse pour améliorer leur précision). La rééducation de l'écriture sera spécifique aux difficultés de l'enfant, qui semblent être le plus souvent en lien avec des problèmes d'organisation et de structuration visuospatiale plutôt qu'un problème d'ajustement moteur. Ainsi, on pourra lui apprendre les repères allocentriques dans l'espace puis sur feuille (exemple les points de Zazzo) et travailler les relations spatiales avec le Tangram par exemple ; puis il faudra mettre en place le balayage visuel gauche-droite s'il n'est pas acquis.
- Les problèmes de régulation tonique seront à travailler en parallèle avec l'équilibre, par l'intermédiaire de gros ballon et par des exercices de réaction de poussées, mettant en jeu l'ajustement postural.
- Les coordinations oculo-manuelles et dynamiques générales pourront-être travaillées en faisant des parcours (pas chassés, sauts pieds joints et sauts en longueur, ramper, 4 pattes à l'amble, lancer de balle sur une cible, jonglage).
- Les problèmes visuoconstructifs pourront être abordés au départ, avec des formes géométriques simples à recopier, puis ensuite avec formes enchevêtrées (les formes seront de différentes tailles si l'enfant a des problèmes avec les proportions).

Les difficultés de comportements seront travaillées avec des exercices faisant intervenir les habiletés sociales, où pourront être abordé les thèmes de confiance en soi et gestion des émotions. Une prise en charge psychologique sera suggérée pour les enfants souffrant de troubles du comportement important.

Malgré plusieurs caractéristiques communes chez ces enfants, ils présentent des différences interindividuelles, le protocole thérapeutique doit donc être adapté à chacun :

- Les axes de travail prioritaires seront différents.
- Les prises en charges seront individuelles et/ou en groupe
- Des stratégies à l'école et/ou à la maison pourront être mises en place.

En outre, la mise en place d'une Auxiliaire de vie scolaire est conseillée afin que l'enfant qui suit une scolarité classique ne soit pas en trop grandes difficultés par rapport aux autres élèves. Si ses difficultés d'apprentissage et sociales sont trop importantes, l'intégration dans une classe spécifique et adaptée lui sera bénéfique, améliorant son autonomie et son bien être.

J'ai eu la chance de rencontrer et d'évaluer quatre sujets porteurs de cette maladie génétique très rare, d'âges homogènes et ainsi j'ai pu mettre en évidence leurs difficultés majeures afin d'informer le psychomotricien sur leur profil psychomoteur. Cependant, ce travail comporte plusieurs limites :

Tout d'abord, les évaluations ont été faites sur un petit échantillon d'enfants, je ne peux donc pas attribuer les difficultés observées à tous les sujets présentant le syndrome de Sotos.

De plus, je n'ai vu les enfants qu'une seule fois pendant environ trois heures de temps chacun, je n'ai donc pas pu explorer tous les domaines psychomoteurs souhaités.

Enfin, je me suis heurtée à un manque de données médicales concernant deux enfants, n'ayant pas pu prendre connaissance de tous leurs bilans déjà effectués et parce qu'ils n'avaient pas de quotient intellectuel d'établis. Ainsi, je n'ai pas pu faire mettre en parallèle toutes les données théoriques avec ma pratique.

C'est pourquoi je pense qu'il serait intéressant que d'autres évaluations psychomotrices soient faites sur les sujets avec le syndrome de Sotos, d'une part sur des échantillons plus importants afin d'obtenir des résultats sensibles et ainsi de pouvoir conclure sur leurs caractéristiques communes.

D'autre part, je pense que ces études doivent être longitudinales afin de prendre en compte le contexte social et familial et donc l'influence de l'environnement sur le développement des individus évalués.

Ensuite, il faudrait préciser si le trouble visuoconstructif 2D est seulement dû au problème de motricité manuelle ou si les difficultés visuospatiales en sont la cause principale, puis

l'évaluation d'autres domaines tels que la perception visuelle me semble intéressante et pourrait permettre d'expliquer leur lenteur de traitement et leurs difficultés d'apprentissage.

Enfin, les recherches génétiques doivent se poursuivre pour tenter de découvrir l'implication d'autres gènes dans l'apparition de cette maladie lorsque le gène NSD1 est normal, mais aussi pour savoir quels sont les gènes impliqués à la fois dans ce syndrome et dans l'autisme.

Ce mémoire m'a permis d'étudier les caractéristiques génétiques et phénotypiques présentes chez les enfants porteurs du syndrome de Sotos, puis il m'a également appris à m'adapter progressivement aux difficultés rencontrées lors des entretiens et des passations.

ANNEXES

Annexe 1 : Protocole d'évaluation

Il se compose d'un :

- ✚ Bilan psychomoteur (**annexe 1a**)
- ✚ Questionnaire CBCL (**annexe 1b**)
- ✚ Questionnaire que j'ai réalisé (**annexe 1c**)
- ✚ Entretien avec les parents (**annexe 1d**)

Annexe 1A:

✚ LE BILAN PSYCHOMOTEUR

Mon protocole d'évaluation se compose d'un bilan psychomoteur avec des tests standardisés choisis selon :

- l'âge des enfants
- les difficultés majeures rencontrées chez ces enfants
- mais aussi de façon à ce que l'évaluation ne soit pas trop longue pour eux.

En effet, je n'ai pas pu mesurer tous les domaines psychomoteurs. Ainsi, j'ai choisis d'évaluer :

- La latéralité et l'orientation gauche/droite
- L'attention soutenue, divisée et sélective
- La planification et les stratégies de résolution de problèmes
- La visuoconstruction
- L'écriture
- La dextérité digitale et les coordinations oculo-manuelles
- Le développement moteur

La passation s'est faite dans le même ordre pour les quatre enfants, débutant par les activités au bureau, puis les activités motrices en dernières. Le fait de finir par des activités debout, a permis de maintenir la motivation des enfants lorsqu'elle était entravée.

- LA LATERALITE ET L'ORIENTATION DROITE/GAUCHE

- ✓ **l'inventaire de latéralité Edinburg, R.C Oldfield : à partir de 6 ans**

On demande à l'enfant de « faire semblant d'écrire, de dessiner, de lancer, de découper avec des ciseaux, de se brosser les dents... ». Le questionnaire se compose de 10 items. A travers les praxies idéomotrices nous allons observer la dominance latérale de l'enfant mais aussi s'il présente des difficultés praxiques.

- ✓ **Le test de Piaget-Head : Ils s'adressent aux enfants âgés de 6 à 14 ans**

Il s'agit d'un test d'orientation droite-gauche, évaluant la connaissance spatiale des enfants en fonction de leur âge.

L'épreuve de Piaget « droite-gauche », mesure 3 stades d'acquisitions droite-gauche :

-la reconnaissance sur soi, qui est normalement acquise vers 6 ans.

-la reconnaissance sur autrui (réversibilité), acquise vers 8 ans.

-la reconnaissance de la position relative entre plusieurs objets (décentration), acquise vers 10-12ans.

L'épreuve de Head « main-œil-oreille », se compose de 3 épreuves, mais seulement 2 ont été administrées aux enfants afin de ne pas perdre trop de temps là-dessus. Ainsi, j'ai évalué « imitation des mouvements de l'observateur face à face » et « exécution des mouvements sur ordre oral ». Cette épreuve mesure les relations spatiales et va nous permettre de voir si l'enfant a bien acquis la connaissance droite/gauche sur lui mais surtout si la réversibilité est mise en place. J'ai choisi de ne pas administrer les 8 mouvements « main-œil-oreille » mais de me limiter à 4 mouvements.

- L'ATTENTION SOUTENUE, DIVISEE ET SELECTIVE

- ✓ **le test « chats-visages » : pour les sujets âgés de 5 à 12 ans**

Il s'agit d'un subtest d'attention visuelle de la NEPSY. Ce test comporte une épreuve de barrage simple, où l'enfant doit barrer à partir d'un modèle tous les chats qu'il voit sur la feuille, on mesure ici son attention soutenue. Le deuxième barrage évalue l'attention divisée puisque l'enfant doit barrer deux visages. La discrimination visuelle est demandée et l'on va observer lors de cette épreuve, si le sujet adopte une stratégie particulière de balayage visuel. Ce test nous renseigne sur ses capacités d'attention mais aussi s'il présente des difficultés perceptives. Il est proposé en début de bilan, car il demande une concentration importante.

✓ **le test du Stroop** : pour les sujets âgés de **7 ans 6 mois à 15 ans 6 mois**

C'est un test qui mesure l'attention sélective, que l'on peut définir comme la capacité à maintenir l'attention sur une cible quand des distracteurs sont présents, ou à tenir compte d'une des dimensions d'un stimulus tout en ignorant les autres.

Il y a 4 épreuves dans ce test : la première consiste à lire des mots écrits en noir, pour observer des difficultés de lecture telles qu'une dyslexie par exemple (carte A). La deuxième épreuve présente la même consigne que l'épreuve 1, mais les mots sont écrits en couleur (carte B). La troisième épreuve consiste à dire la couleur des rectangles (carte C).

Dans la dernière épreuve du test (carte B), le sujet est mis en condition d'interférence : il doit inhiber une réponse automatique (la lecture du mot), pour donner une réponse moins évidente (la dénomination de la couleur de l'encre). Le cortex préfrontal (notamment dans l'hémisphère droit) joue un rôle inhibiteur, essentiel dans la résolution de tâches comportant une compétition entre deux réponses alternatives. La mémoire de travail est elle aussi impliquée dans ce type de tâche et son rôle consiste, pour le test de Stroop, à assurer le maintien de la consigne de dénomination de la couleur de l'encre et à l'appliquer, tout en l'accompagnant d'une inhibition de la réponse de lecture du mot.

- LA PLANIFICATION ET LES STRATEGIES DE RESOLUTION DE PROBLEMES

✓ **La tour de Londres** : pour les sujets âgés de **7 à 14 ans**

Il s'agit de remettre les 3 boules de couleurs (une rouge, une bleue et une verte) comme elles sont placées sur le modèle, avec un nombre de mouvement donné. L'épreuve comporte 12 problèmes : les 2 premiers modèles doivent être réalisés en 2 mouvements, les 2 suivants en 3 mouvements, les problèmes 5, 6, 7 et 8 doivent être trouvés en 4 mouvements et les 4 derniers en 5 mouvements.

Elle évalue la capacité du sujet à résoudre un problème et mesure les stratégies de planification non verbale, les capacités d'anticipation et de planification du sujet. La planification nécessite la capacité de prendre des informations objectives sur l'environnement, de pouvoir faire un choix de programme. Ces étapes requièrent un bon contrôle de l'impulsivité et des mécanismes d'inhibition, de bonnes capacités de mémoire de travail, de la flexibilité mentale (capacité à émettre des stratégies adaptées et d'en changer) et la capacité à soutenir l'attention.

- LA VISUOCONSTRUCTION

- ✓ **la figure de Rey A** : pour les sujets âgés de **4 ans à l'âge adulte**

Il s'agit de copier à main levée une figure géométrique complexe, puis après 3 minutes d'interférence, le sujet doit la restituer de mémoire. Ce test mesure les difficultés d'organisation visuospatiale et peut également mettre en évidence les troubles perceptifs et mnésiques. Les enfants qui ont le syndrome de Sotos ont des difficultés particulièrement importantes en visuoconstruction, je leur présente donc en premier lieu la figure A qui est étalonné pour leur âge (4 ans à l'âge adulte) mais si je les vois trop en difficulté je leur demande de copier la figure B, qui est plus facile, étant étalonnée pour les 4-8 ans. En effet, j'ai préféré ne pas les mettre en échec.

- L'ECRITURE

- ✓ **le BHK : Echelle d'évaluation rapide de l'écriture chez l'enfant** : pour une population âgée de **6 à 11 ans (CP à CM2)**

Ce test comporte à la fois une échelle de qualité et une échelle de vitesse. Il mesure la graphomotricité et permet de diagnostiquer une dysgraphie. En effet, on va observer le temps mis par l'enfant pour écrire un nombre de lettres en 5 minutes, et nous allons voir également la structuration de l'écriture. Le domaine visuospatial et la motricité fine interviennent.

- LA DEXTERITE DIGITALE ET LES COORDINATIONS OCULOMANUELLES

- ✓ **le Purdue Pegboard** : pour les sujets âgés de **6 à 90 ans**

Le Purdue Pegboard mesure la dextérité manuelle et digitale. Il se compose de 4 épreuves : les trois premières consistent à insérer le plus rapidement possible des tiges dans les trous de la planche, tout d'abord avec la main dominante puis avec la main non dominante et enfin avec les deux mains simultanément. La dernière partie du test, est une épreuve d'assemblage, où chaque main travail en même temps (pendant que la main dominante pose la tige, l'autre main prend une rondelle et la place à son tour sur la tige, pendant ce temps la main dominante prend un tube et pendant qu'elle l'enfile sur la tige l'autre main prend une autre rondelle...

Chaque partie comporte 3 essais identiques, d'une durée de 30 secondes pour les trois premières parties et d'1 minute pour la partie assemblage.

Je n'ai cependant pas administré les 3 essais ou toutes les épreuves à chaque enfant lorsque celui-ci était trop en difficulté ou lorsqu'il présentait trop d'impulsivité. En effet, pour ne pas mettre l'enfant en échec total et maintenir son niveau de motivation et d'adhésion j'ai préféré écourté l'épreuve.

- LE DEVELOPPEMENT MOTEUR

- ✓ **L'échelle de développement moteur Lincoln-Oseretsky (LOMDS) : pour les sujets âgés de 6 à 14 ans**

Elle comporte 36 items regroupés en facteurs qui correspondent chacun à un domaine précis :

Facteur 1 = Contrôle-précision (motricité manuelle)

Facteur 2 = Motricité globale

Facteur 3 = Coordination pied-main

Facteur 4 = Vitesse poignet-doigt

Facteur 5 = Equilibre statique

Facteur 8 = Motricité manuelle grossière

Annexe 1B :

LE QUESTIONNAIRE CBCL

Le questionnaire Child Behavior Check-List pour les enfants âgés de 4 à 18 ans comporte 113 items rassemblés dans 8 clusters :

- I) RETRAIT SOCIAL (items : 42, 65, 69, 75, 80, 88, 102, 103, 111)
- II) PLAINTES SOMATIQUES (51, 54, 56a, b, c, d, e, f, g)
- III) ANXIETE/DEPRIME (12, 14, 31, 32, 33, 34, 35, 45, 50, 52, 71, 89, 103, 112)
- IV) PROBLEMES SOCIAUX (1, 11, 25, 38, 48, 55, 62, 64)
- V) TROUBLES DE LA PENSEE (9, 40, 66, 70, 80, 84, 85)
- VI) PROBLEMES ATTENTIONNELS (1, 8, 10, 13, 17, 41, 45, 46, 61, 62, 80)
- VII) COMPORTEMENTS DELINQUANTS (26, 39, 43, 63, 67, 72, 81, 82, 90, 96, 101, 105, 106)
- VIII) COMPORTEMENTS AGRESSIFS (3, 7, 16, 19, 20, 21, 22, 23, 27, 37, 57, 68, 74, 86, 87, 93, 94, 95, 97, 104)

Ce questionnaire est rempli par les parents, où ils doivent cocher pour chaque item soit :

0 = pas vrai (à votre connaissance)

1 = à peu près vrai, ou parfois vrai

2 = très vrai ou souvent vrai

Le total des points est calculé et montre si l'enfant présente des comportements problématiques ou non (Score en DS). De plus, on va pouvoir observer dans quel domaine l'enfant est le plus en difficulté, car un score sera calculé pour chaque cluster. Enfin, nous verrons si l'enfant a davantage de comportements internalisés ou externalisés, en additionnant les clusters I, II et III (comportements internalisés) et les clusters VII et VIII concernant les comportements externalisés.

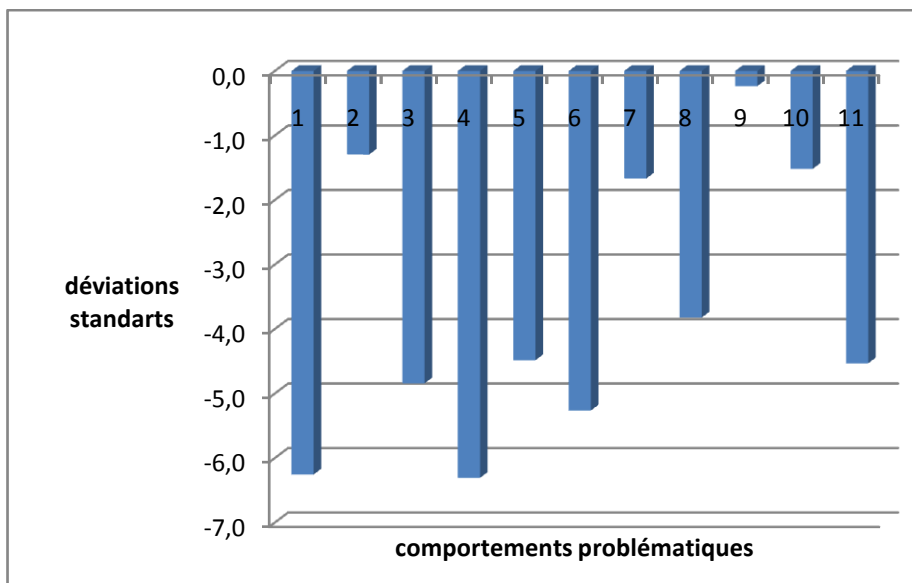
Il m'a semblé important d'évaluer chez les quatre enfants, leurs comportements et difficultés relationnelles s'il y en avait. C'est pourquoi, j'ai demandé aux parents de remplir ce questionnaire pendant que j'étais en évaluation avec leur enfant. N'ayant pas les connaissances théoriques en neuropsychologie pour analyser ce questionnaire de manière poussée, j'ai seulement relevé les scores obtenus dans chacun des clusters et le score total afin de voir où ils étaient le plus en difficultés et les particularités de chacun. Les résultats de ce

questionnaire m'ont permis également de faire le lien avec ce que j'avais pu observer lors de la passation du bilan et avec ce que m'ont dit les parents lors de l'entretien.

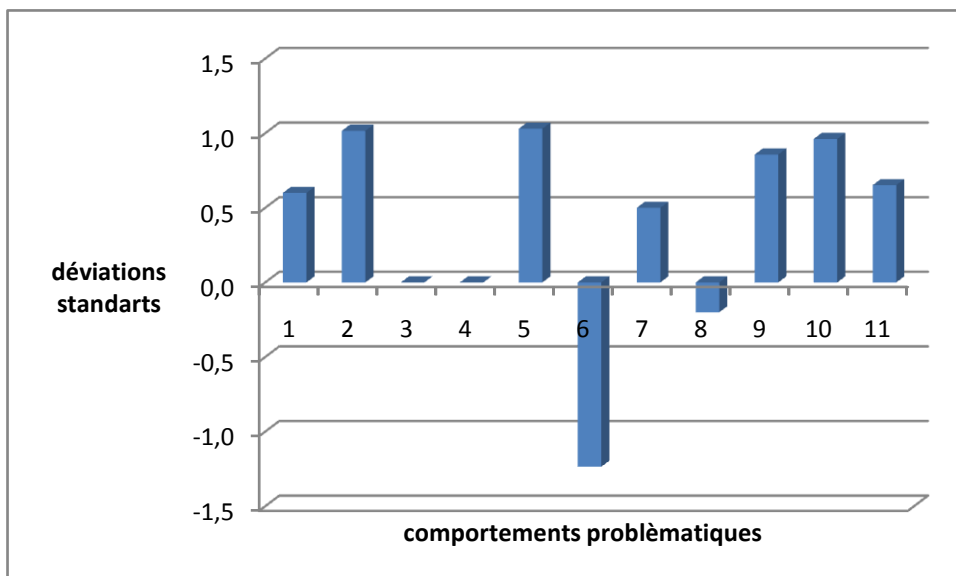
Les résultats du questionnaire de chaque enfant sont reportés dans un graphique ci- après :

- En abscisse, 11 colonnes, qui représentent les huit clusters cités au dessus (colonne 3 à 10), puis les comportements internalisés (colonne 1), les comportements externalisés (colonne 2) et le score total (colonne 11).
- En ordonnée les déviations standards (DS).

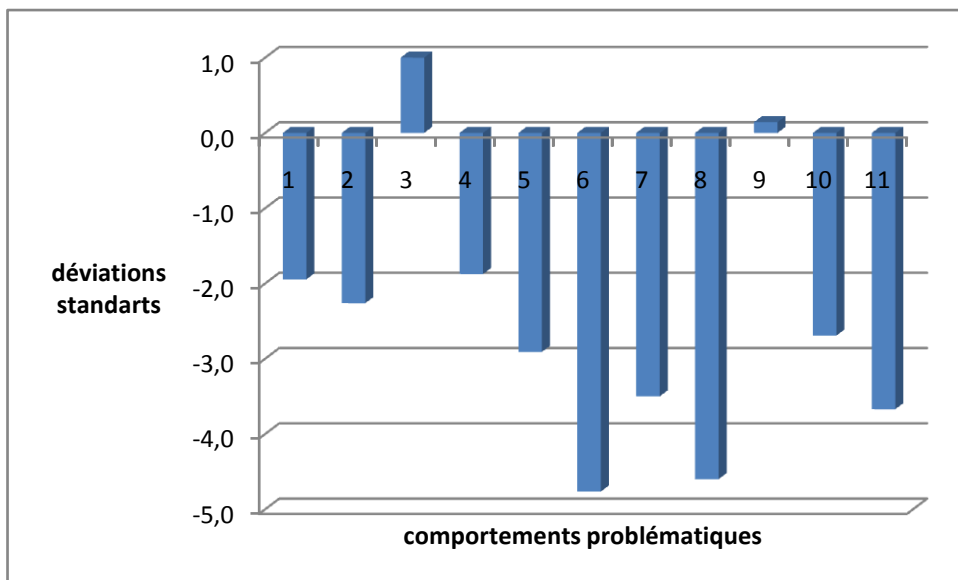
CBCL Hugo :



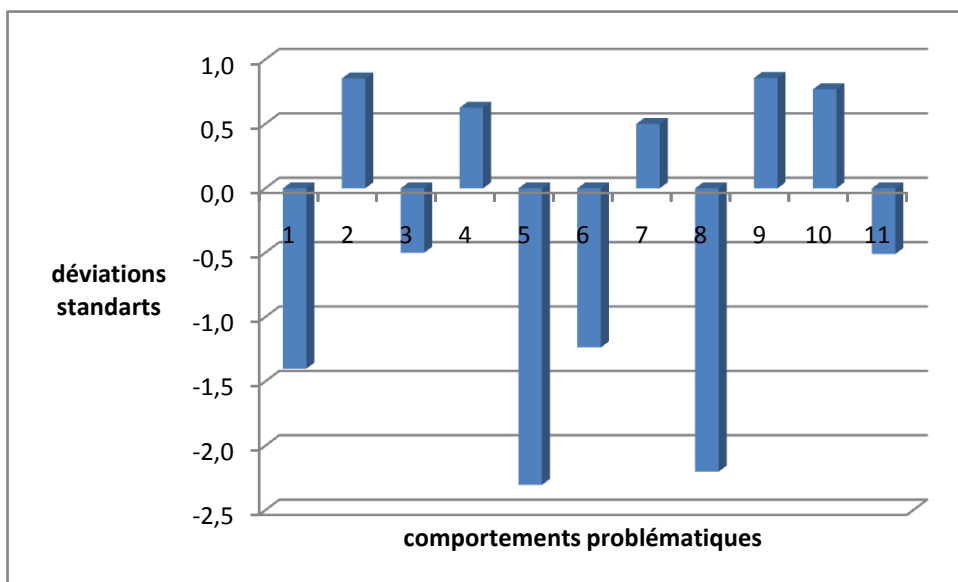
CBCL Léa :



CBCL Célia :



CBCL Marion :



Questionnaire Child Behavior Check-List:

BCL INVENTAIRE DE COMPORTEMENTS POUR LES ÂGES 4 A 18 ANS

Ne rien inscrire ici

NOM ET PRÉNOM DE L'ENFANT

ACTIVITÉ PROFESSIONNELLE HABITUELLE DES PARENTS, même si la profession n'est pas actuellement exercée (Soyez aussi précis que possible et indiquez la nature de l'emploi occupé. Par exemple : employé de mairie, technicien en électricité, professeur de collège, artisan plombier, etc...)

SEXE Garçon Fille	ÂGE	LIEU DE NAISSANCE (département ou pays)
DATE D'AUJOURD'HUI Jour ____ Mois ____ Année ____		DATE DE NAISSANCE Jour ____ Mois ____ Année ____
CLASSE :	Répondez à ce questionnaire en exprimant votre impression sur l'enfant, même si d'autres personnes pourraient en avoir une autre. N'hésitez pas à écrire vos commentaires à côté de chaque question.	
NE VA PAS A L'ÉCOLE <input type="checkbox"/>		

POUR LE PÈRE : _____

POUR LA MÈRE : _____

QUESTIONNAIRE REMPLI PAR :

Mère

Père

Autre (préciser) :

<p>I. Veuillez indiquer les sports auxquels votre enfant aime le plus participer. Par exemple : natation, foot-ball, bicyclette, etc...</p> <p><input type="checkbox"/> Aucun</p> <p>a. _____</p> <p>b. _____</p> <p>c. _____</p>	<p>Par rapport aux autres enfants de son âge, combien de temps y passe-t-il (elle) environ ?</p>				<p>Par rapport aux autres enfants de son âge, comment réussit-il (elle) dans chacun d'eux ?</p>			
	Ne sait pas	Moins que la moyenne	Comme la moyenne	Plus que la moyenne	Ne sait pas	Moins bien	Aussi bien	Mieux
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<p>II. Veuillez indiquer les passe-temps, activités et jeux favoris de votre enfant, autres que les sports. Par exemple : chant, danse, collections, lecture, poupée, piano, etc... (Ne pas compter la télévision ni la radio).</p> <p><input type="checkbox"/> Aucun</p> <p>a. _____</p> <p>b. _____</p> <p>c. _____</p>	<p>Par rapport aux autres enfants de son âge, combien de temps y passe-t-il (elle) environ ?</p>				<p>Par rapport aux autres enfants de son âge, comment réussit-il (elle) dans chacun d'eux ?</p>			
	Ne sait pas	Moins que la moyenne	Comme la moyenne	Plus que la moyenne	Ne sait pas	Moins bien	Aussi bien	Mieux
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<p>III. Veuillez énumérer les organismes, clubs, équipes ou groupes auxquels votre enfant appartient. Par exemple : scouts, associations sportives, clubs d'échecs, troupe de théâtre, etc...</p> <p><input type="checkbox"/> Aucun</p> <p>a. _____</p> <p>b. _____</p> <p>c. _____</p>	<p>Par rapport aux autres enfants de son âge, comment y participe-t-il (elle) ?</p>							
	Ne sait pas	Moins activement	Aussi activement	Plus activement				
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				
<p>IV. Veuillez indiquer les petits travaux ou tâches que votre enfant fait. Par exemple : gardes d'enfants, faire les courses, faire la vaisselle, ranger sa chambre, faire son lit, aide dans un magasin, etc... (Compter les activités bénévoles et payées.)</p> <p><input type="checkbox"/> Aucun</p> <p>a. _____</p> <p>b. _____</p> <p>c. _____</p>	<p>Par rapport aux autres enfants de son âge, comment s'en sort-t-il (elle) ?</p>							
	Ne sait pas	Moins bien	Aussi bien	Mieux				
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				

V. 1. Combien de très bons amis ou d'amis intimes votre enfant a-t-il environ ? Aucun 1 2 ou 3 4 ou plus
(Ne pas compter les frères et sœurs)

2. A peu près combien de fois par semaine votre enfant fait-il des choses avec ses ami(e)s ou camarades en dehors de l'école ? moins que 1 1 ou 2 3 ou plus
(Ne pas compter les frères et sœurs)

VI. Par rapport aux autres enfants de son âge, comment votre enfant :

	Moins bien	A peu près pareil	Mieux	
a. S'entend-il avec ses frères et sœurs ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> N'a pas de frères ou sœurs
b. S'entend-il avec les autres enfants ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
c. Se comporte-t-il envers ses parents ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
d. Joue-t-il et travaille-t-il tout seul ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

VII. 1. Pour les enfants de 6 ans et plus — résultats dans les matières scolaires principales :

Ne va pas à l'école parce que

Cocher une case pour chaque matière étudiée

	Insuffisant	En-dessous de la moyenne	Dans la moyenne	Au-dessus de la moyenne
a. Lecture, français , ou Littérature	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b. Histoire , Géographie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c. Calcul ou Mathématiques	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d. Sciences	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autres matières scolaires - par exemple : langues étrangères, économie, informatique, etc... Ne pas compter l'éducation physique, travaux manuels, dessin, musique, etc...				
e. <u>géométrie</u>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
f. <u>écriture</u>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
g. <u>sport</u>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
h. <u>orthographe</u>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

2. Est-ce que votre enfant est dans une classe de rattrapage ou de perfectionnement, une classe spéciale ou dans une école ou établissement éducatif spécialisé ? Non Oui - de quel type ?

3. Est-ce que votre enfant a redoublé une classe ? Non Oui - classés) et raisons :

en quelle classe est et actuellement =

4. Votre enfant a-t-il eu des difficultés d'apprentissage ou d'autres problèmes à l'école ? Non Oui - décrivez :

Quand ces problèmes ont-ils commencé ?

Ces problèmes sont-ils terminés ? Non Oui - depuis quand ?

Est-ce que votre enfant a une maladie, ou un handicap (physique ou mental) ? Non Oui - décrivez :

Qu'est-ce qui vous préoccupe le plus à son sujet ?

Indiquez les aspects les plus positifs de votre enfant :

Voici une liste de descriptions qui concernent les enfants et adolescents. Pour chaque item qui s'applique à votre enfant **maintenant** ou **au cours des 6 derniers mois**, entourez le 2 si l'item est **très vrai** ou **souvent vrai** pour votre enfant. Entourez le 1 si l'item est à **peu près vrai** ou **parfois vrai** pour votre enfant. Si l'item n'est **pas vrai** pour votre enfant, entourez le 0. Répondez à chaque question du mieux que vous pouvez, même si certaines questions paraissent ne pas s'appliquer à votre enfant.

0 = Pas vrai (à votre connaissance) 1 = A peu près vrai, ou Parfois vrai 2 = Très vrai ou Souvent vrai

0	1	2	1.	A des comportements trop jeunes pour son âge	0	1	2	31.	Craint de penser ou faire quelque chose de mal
0	1	2	2.	Allergie (<i>décrivez</i>) : _____	0	1	2	32.	Pense qu'il (elle) devrait être parfait(e)
				_____	0	1	2	33.	Pense ou se plaint que personne ne l'aime
0	1	2	3.	Conteste ou contredit souvent	0	1	2	34.	Pense que les autres lui veulent du mal
0	1	2	4.	Asthme	0	1	2	35.	Se trouve bon (ne) à rien ou inférieur(e)
0	1	2	5.	Se comporte comme quelqu'un du sexe opposé	0	1	2	36.	Se fait souvent mal, a tendance à avoir des accidents
0	1	2	6.	Fait caca dans sa culotte	0	1	2	37.	Se bagarre souvent
0	1	2	7.	Se vante, est prétentieux (se)	0	1	2	38.	Se fait souvent taquiner, est l'objet de moqueries
0	1	2	8.	Ne peut pas se concentrer ou maintenir son attention longtemps	0	1	2	39.	A de mauvaises fréquentations
0	1	2	9.	Ne peut pas se débarrasser de certaines pensées, est obsédé(e) par certaines idées (<i>décrivez</i>) : _____	0	1	2	40.	Entend des bruits ou des voix qui n'existent pas (<i>décrivez</i>) : _____
				_____					_____
0	1	2	10.	Ne peut pas rester assis(e) tranquille, remue beaucoup, toujours en train de bouger	0	1	2	41.	Est impulsif (ve) ou agit sans réfléchir
0	1	2	11.	S'accroche aux adultes ou est trop dépendant(e)	0	1	2	42.	Préfère être seul(e) plutôt qu'en compagnie des autres
0	1	2	12.	Se plaint de se sentir seul(e)	0	1	2	43.	Ment ou triche
0	1	2	13.	Embrouillé(e), confus(e)	0	1	2	44.	Se ronge les ongles
0	1	2	14.	Pleure souvent	0	1	2	45.	Nerveux (se) ou tendu(e)
0	1	2	15.	Cruel (le) avec les animaux	0	1	2	46.	A des mouvements nerveux ou des tics (<i>décrivez</i>) _____
0	1	2	16.	Cruel(le), dominateur(trice), méchanceté envers les autres.					_____
0	1	2	17.	Révasse ou semble perdu(e) dans ses pensées	0	1	2	47.	Fait des cauchemars
0	1	2	18.	Se fait mal délibérément ou a fait des tentatives de suicide	0	1	2	48.	N'est pas aimé(e) par les autres enfants
0	1	2	19.	Demande beaucoup d'attention	0	1	2	49.	Est constipé(e), ne va pas à la selle
0	1	2	20.	Détruit ses affaires personnelles	0	1	2	50.	Trop peureux (se) ou anxieux (se)
0	1	2	21.	Détruit des choses appartenant à sa famille ou à d'autres enfants	0	1	2	51.	A des vertiges
0	1	2	22.	Désobéissant(e) à la maison	0	1	2	52.	Se sent facilement coupable
0	1	2	23.	Désobéissant(e) à l'école	0	1	2	53.	Mange trop
0	1	2	24.	Ne mange pas bien	0	1	2	54.	Est épuisé(e) de fatigue
0	1	2	25.	Ne s'entend pas bien avec les autres enfants	0	1	2	55.	Est trop gros (se)
0	1	2	26.	Ne semble pas se sentir coupable après s'être mal conduit(e)	0	1	2	56.	Problèmes physiques <i>sans cause médicale connue</i> :
0	1	2	27.	Facilement jaloux (se)	0	1	2	a.	Douleurs diverses (<i>sauf</i> maux de tête ou de ventre)
0	1	2	28.	Mange ou boit des choses non comestibles - <i>ne pas</i> compter les bonbons (<i>décrivez</i>) : _____	0	1	2	b.	Maux de tête
				_____	0	1	2	c.	Nausées, envies de vomir
					0	1	2	d.	Problèmes avec les yeux (ne pas compter s'il a des lunettes) (<i>décrivez</i>) : _____
0	1	2	29.	A peur de certains animaux, de situations ou d'endroits autres que l'école (<i>décrivez</i>) : _____	0	1	2	e.	Éruptions ou autres problèmes de peau
				_____	0	1	2	f.	Mal au ventre ou crampes
					0	1	2	g.	Vomissements
0	1	2	30.	A peur d'aller à l'école	0	1	2	h.	Autres (<i>décrivez</i>) : _____

Tournez s'il vous plaît

0 = Pas vrai (à votre connaissance)			1 = A peu près vrai, ou Parfois vrai			2 = Très vrai ou Souvent vrai					
0	1	2	57.	Frappe ou agresse physiquement les autres		0	1	2	84.	A un comportement étrange (décrivez) : _____	
0	1	2	58.	Se met les doigts dans le nez, s'arrache les peaux ou se gratte d'autres parties du corps (décrivez) : _____		0	1	2	85.	A des idées bizarres (décrivez) : _____	
0	1	2	59.	Joue avec son sexe en public		0	1	2	86.	Est buté(e), renfrogné(e), désagréable ou irritable	
0	1	2	60.	Joue trop avec ses parties sexuelles		0	1	2	87.	A des sautes d'humeur, est lunatique	
0	1	2	61.	A de mauvais résultats scolaires		0	1	2	88.	Boude beaucoup	
0	1	2	62.	Est maladroit(e) ou a des gestes mal coordonnés		0	1	2	89.	Méfiant(e)	
0	1	2	63.	Préfère jouer avec des enfants plus âgés		0	1	2	90.	Dit des gros mots ou des obscénités	
0	1	2	64.	Préfère jouer avec des enfants plus jeunes		0	1	2	91.	Parle de se tuer	
0	1	2	65.	Refuse de parler		0	1	2	92.	Parle ou marche durant son sommeil (décrivez) : _____	
0	1	2	66.	Ne peut pas s'empêcher de répéter certains actes ; a des « manies » (décrivez) : _____		0	1	2	93.	Parle trop	
0	1	2	67.	Fugue de la maison		0	1	2	94.	Asticote les autres, souvent en train de les agacer	
0	1	2	68.	Crie beaucoup		0	1	2	95.	Fait des colères ou s'emporte facilement	
0	1	2	69.	Secret(e), garde les choses pour soi		0	1	2	96.	Pense trop aux questions sexuelles	
0	1	2	70.	Voit des choses qui n'existent pas (décrivez) : _____		0	1	2	97.	Menace les gens	
0	1	2	71.	Manque de naturel, facilement mal à l'aise ou intimidé(e)		0	1	2	98.	Suce son pouce ou ses doigts	
0	1	2	72.	Met le feu _____		0	1	2	99.	Trop préoccupé(e) par l'ordre ou la propreté	
0	1	2	73.	Problèmes sexuels (décrivez) : _____		0	1	2	100.	Difficultés pour dormir (décrivez) : _____	
0	1	2	74.	Fait son intéressant(e), se donne en spectacle		0	1	2	101.	Fait l'école buissonnière, manque l'école	
0	1	2	75.	Timide ou réservé(e)		0	1	2	102.	Est lent(e), ou manque d'énergie ou de tonus	
0	1	2	76.	Dort moins que la plupart des autres enfants ou adolescents du même âge		0	1	2	103.	Malheureux (se), triste ou déprimé(e)	
0	1	2	77.	Dort plus que la plupart des enfants durant le jour et/ou la nuit (décrivez) : _____		0	1	2	104.	Fait beaucoup de bruit	
0	1	2	78.	Se barbouille ou joue avec ses selles		0	1	2	105.	Prend de l'alcool, des drogues ou des médicaments (sans raison médicale) (décrivez) : _____	
0	1	2	79.	Problèmes d'élocution ou de prononciation (décrivez) : _____		0	1	2	106.	Actes de vandalisme	
0	1	2	80.	A le regard vide, sans expression		0	1	2	107.	Fait pipi dans sa culotte	
0	1	2	81.	Vole à la maison		0	1	2	108.	Fait pipi au lit la nuit	
0	1	2	82.	Vole en dehors de la maison		0	1	2	109.	Pleurnichard(e)	
0	1	2	83.	Accumule des choses dont il (elle) n'a pas besoin (décrivez) : _____		0	1	2	110.	Voudrait être de l'autre sexe	
						0	1	2	111.	Replié(e) sur soi, ne se mêle pas aux autres	
						0	1	2	112.	S'inquiète, se fait du souci	
									113.	S'il vous plaît, précisez ici tout problème de votre enfant qui n'a pas été évoqué ci-dessus :	
						0	1	2		_____	
						0	1	2		_____	
						0	1	2		_____	

VÉRIFIER QUE VOUS AVEZ RÉPONDU A CHAQUE QUESTION

SOULIGNER LES QUESTIONS QUI VOUS PRÉOCCUPENT

Annexe 1C :

MON QUESTIONNAIRE

J'ai voulu réaliser un petit questionnaire pour les parents afin qu'il complète ou qu'il vérifie les données du dossier médical de l'enfant. De plus, cela m'a permis d'aborder avec eux les difficultés de leur enfant plus facilement.

- Avez-vous eu des difficultés pendant la grossesse ? Si oui, lesquelles ?
- Les échographies ont-elles révélé des anomalies ?
- Y-a-t-il eu des difficultés à l'accouchement ? Votre enfant est-il né prématurément ?
- Quel était son poids et sa taille à la naissance ?
- Votre enfant présentait-il des anomalies cardiaques, respiratoires ou autres ?
- A quel moment avez-vous appris le diagnostic ?
- Concernant son alimentation et son sommeil : avait-il des difficultés ?
- A quel âge se sont faites ses acquisitions :
 - station assise
 - la marche
 - ses premières dents
 - la propreté diurne et nocturne
 - le langage
 - l'apprentissage du vélo
 - a quel âge a-t-il commencé à s'habiller seul
- Est-il suivi par différents professionnels de santé ? Si oui, lesquels et depuis quel âge ?

Annexe 1D :

L'ENTRETIEN AVEC LES PARENTS

Enfin, je me suis entretenue avec les parents avant et à la fin du bilan. Tout d'abord, pour leur expliquer ce que j'allais faire lors de mon bilan et pour quelles raisons je faisais mon mémoire sur ce syndrome ; ensuite pour faire le point avec eux sur les questionnaires qu'ils ont rempli et pour résumer ce que j'avais observé lors du bilan.

Annexe 2 : Caractéristiques du syndrome de Weaver

SYNDROME DE WEAVER (également appelé Weaver-Smith syndrome)	
GENE IMPLIQUE	Mutation(s) ou délétion(s) sur NSD1 (5q35), la majorité des cas est sporadique et la transmission est autosomique dominante
CARACTERISTIQUES CRANIO-FACIALES	Macrocéphalie, hypertélorisme, fentes palpébrales obliques en haut ou en bas , grandes oreilles , front large et cheveux peuvent être rares, filtrum long , micrognathie relative , voix rauque et basse , dysplasie dentaire
CROISSANCE STATURO-PONDERALE	Excessive en pré et post natale avec un poids généralement plus important que la taille et un âge osseux avancé. Taille normale à l'âge adulte en général. Membres : pulpe des doigts proéminente , ongles fins et enfoncés , camptodactylie (malformation des doigts se caractérisant par la flexion permanente des deux phalanges), pieds déformés et pouces larges .
RISQUES DE CANCER	Non
ANOMALIES ET COMPLICATIONS	Hypertonie congénitale , hernies ombilicales et inguinales , relâchement excessif de la peau
NIVEAU INTELLECTUEL	Retard mental fréquent (le plus souvent déficience légère)
RETARD DE DEVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR ET DIFFICULTES D'APPRENTISSAGE	Retard de développement et TDA/H fréquent. Difficultés dans le langage avec dysarthrie
COMPORTEMENTS	Troubles du comportement fréquents
NOMBRE DE CAS	Une trentaine de cas connue

Annexe 3 : fiche médicale et développement psychomoteur d'Hugo

Grossesse et accouchement : La grossesse s'est bien déroulée (mais a été vécu avec beaucoup d'anxiété pour la maman). Les échographies n'ont montré aucune anomalie, si ce n'est une grande taille lors du dernier trimestre.

Hugo est né par césarienne à 42 semaines d'aménorrhées (42SA), pour échec de déclenchement et macrosomie. Il pèse 4460g et mesure 57.5 cm, son périmètre crânien (PC) est de 41cm ; Le score d'Apgar est normal.

Anomalie génétique : délétion sur le locus du gène NSD1 détectée vers 8 mois.

Croissance : Hugo a une croissance excessive (supérieure à+ 3DS) et régulière.

Caractéristiques cranio-faciales : macrocéphalie et front haut avec des bosses frontales ainsi que des fentes palpébrales obliques en bas et en dehors (observation nette à 7 mois), puis on observe un léger hypertélorisme, des mains et des pieds trapus (à 12 mois).

Complications et malformations :

- Hypertonie périphérique et une hypotonie axiale, entraînant des difficultés pour têter correctement (surtout la première semaine de vie).
- Ictère prolongé pendant 1 mois (mais ne nécessitant pas de photothérapie)
- Nombreuses rhinopharyngites depuis tout petit et allergies (pollen et aux acariens)
- Fragilité digestive avec douleurs gastriques depuis ses 5ans.
- Pas de scoliose mais a les pieds plats et bénéficie donc de semelles orthopédiques.
- Sur le plan alimentaire, Hugo a tété au sein jusqu'à ses 3ans et actuellement sa maman dit qu'il mange vite et mâche peu.
- le sommeil d'Hugo a été agité les trois premiers mois du fait d'infections ORL fréquentes, puis il pleure souvent au moment du coucher et peut se réveiller plusieurs fois par nuit, il dort avec sa mère jusqu'à 5ans.
- Dilatation ventriculaire symétrique et bilatérale, associée à un épanchement péri cérébral
- Le testis droit n'est toujours pas palpé à 5 ans (cryptorchidie).

Motricité : Son développement postural et locomoteur est normal : il tient sa tête seul à 5 mois et acquiert la station assise à 7 mois. Le relèvement avec appui se fait à 12 mois puis il débute la marche, celle-ci est autonome vers 15 mois. Il court, fait du vélo avec petites roues, se déshabille seul vers 3ans et demi, cependant il est important de souligner qu'Hugo tombe facilement. A 5ans, Hugo fait du vélo sans petites roues.

Les difficultés d'Hugo se situent dans la finesse du mouvement. En effet, on constate un retard d'acquisition de la préhension, puisque la préhension au contact n'est pas présente à 4 mois. La pince supérieure est acquise vers 12 mois (au lieu de 9-10mois). Enfin, Hugo ne sait toujours par faire ses lacets tout seul actuellement (normalement acquis vers 6-7ans).

Langage : On constate un retard de langage important chez Hugo, il babille vers 8 mois (au lieu de 5-6 mois), puis il dit « miam » pour faire comprendre qu'il a faim à 12 mois, il utilise le langage gestuel au détriment du langage verbal. A 26 mois, Hugo possède moins de 10 mots de vocabulaire alors qu'à cet âge le répertoire est entre 300 et 400 mots. Il semble avoir cependant de bonnes capacités de compréhension. A 3ans, Hugo commence à associer 2-3 mots (au lieu de 15-18 mois) mais à tendance à utiliser ses propres mots qui ne sont pas toujours compréhensibles, l'utilisation de gestes est toujours prédominante à la parole. A 5ans, Hugo a bien progressé, il fait des phrases complètes mais présente toujours des difficultés. Une hypotonie au niveau des muscles faciaux expliquent en partie son retard et ses difficultés.

Socialisation : Le sourire-réponse est mis en place à l'âge de 3 mois. A 12 mois, au niveau de la relation, Hugo semble bien présent et calme, il a acquis la notion de réciprocité. Il fait des câlins, se cache. On note cependant une relation assez fusionnelle entre Hugo et sa maman, puisque Hugo dort presque toute les nuits avec elle, afin d'éviter des angoisses nocturnes. Le pointage est acquis normalement, cependant, à 26 mois Hugo n'imité toujours pas les bruits d'animaux (acquis vers 15-18 mois normalement) puis à 3ans, Hugo n'utilise toujours pas le « je » (normalement acquis à 24 mois).

L'acquisition de la propreté (urétrale) est quant à elle retardée :

La propreté diurne est acquise à 3 ans 3 mois (soit à 36 mois au lieu de 24 mois)

La propreté nocturne n'est toujours pas acquise à 8ans 3mois (au lieu de 36 mois)

Annexe 4 : fiche médicale et développement psychomoteur de Léa

Grossesse et accouchement : A la dernière échographie (33 SA) on remarque une cavité pro-encéphalique de 8 mm de diamètre, sous-épendymaire droite, mais une IRM du cerveau fœtal ne montre aucune particularité si ce n'est un petit élargissement des espaces liquidiens péri-cérébraux rapportés à l'excès de liquide amniotique et un petit kyste frontal droit, mais son profil est non dysmorphique.

Léa est née par césarienne en urgence à 39SA pour cause de souffrance fœtale aigue avant tout début de travail, dû à un hydramnios. Elle pèse 3080g et mesure 53 cm. Son PC est supérieur à 2DS soit 38.7 cm. Le score d'Apgar est de 7 (à 1 minute) puis 8 (à 3 minutes) et enfin 9 (à 5 minutes) pour anomalie du rythme cardiaque, puis hypotonie importante.

Anomalie génétique : délétion de 4 nucléotides sur le gène NSD1 (maladie diagnostiquée à 5ans et demi)

Croissance : macrocéphalie à la naissance puis croissance excessive de la taille et du poids mais régulière.

Caractéristiques cranio-faciales : dolichocéphalie, bosses frontales et hypertélorisme, palais ogival et cheveux rare en fronto-pariétal

Complications et malformations :

- Hypotonie axiale majeure entraînant des difficultés de succion et de déglutition à la naissance et relative hypertonie des membres inférieurs.
- stridor la première semaine de vie (son aigu à l'inspiration)
- douleurs abdominales sans particularités à partir de 5 ans.
- kyste sous épendymaire
- Fuite valvulaire aortique (non typique au syndrome), sans conséquences majeures mais à surveiller
- strabisme vers 36 mois quand grande fatigue
- difficultés alimentaires en néonatal, puis développe un gros appétit
- réveils nocturnes de temps en temps, mais pas de difficultés d'endormissements

Motricité : Léa tient sa tête à 4mois, mais par contre elle n'a pas encore de préhension au contact et on note une persistance de certains réflexes archaïques tels que le grasping et le réflexe de Moro (qui disparaissent très rapidement). De plus, à 6 mois, le tonus axial est toujours insuffisant et elle montre des signes d'hypertonie du côté gauche, elle n'a toujours pas acquis les retournements. Elle tient assise seule et débute le 4 pattes à 12 mois, on ne constate plus d'asymétrie tonique. La marche est finalement acquise à 16 mois avec un pas raide et peu lancé mais les réactions d'équilibration sont de bonnes qualités. A 33 mois, Léa marche lentement avec un pas raide et une inclinaison de la tête vers la gauche, puis elle présente des difficultés pour grimper et monter les escaliers

Langage : elle présente un retard de langage important, puisqu'elle commence à babiller réellement vers 12 mois et communique essentiellement visuellement à 21 mois, elle comprend les consignes simples. Elle dit quelques mots à l'âge de 17 mois, mais se fait comprendre surtout par des gestes. Elle commence à associer des mots vers 30 mois mais ce n'est que vers 36 mois qu'elle fait de petites phrases. Le langage oral évolue bien par la suite mais elle présente des difficultés de compréhension de phrases complexes.

Socialisation : elle a le sourire réponse à 4mois, puis elle répond à son prénom vers 9 mois. Elle est sociable et explore bien l'espace mais sa maman décrit des accès de colère et peut se montrer parfois agressive, Léa a 30 mois.

Propreté : acquise diurne vers 30 mois, mais pas totalement acquise la nuit à 11ans.

Annexe 5 : fiche médicale et développement psychomoteur de Célia

Grossesse et accouchement : la maman ayant eu un premier enfant atteint par le syndrome de Turner, cette deuxième grossesse a été suivie de près. L'amniocentèse et les échographies n'ont pas révélé d'anomalies.

Célia est née à 38 SA par césarienne (car utérus cicatriciel) et présente une cardiopathie congénitale. Le score d'Apgar est normal. Elle pèse 3090g et mesure 49cm, son périmètre crânien est de 36cm.

Anomalie génétique : mutation sur NSD1 (diagnostic posé Célia à 5ans et demi)

Croissance : normale à la naissance puis excessive (taille, poids, crâne)

Caractéristiques cranio-faciales : visage triangulaire, front large et bombé, menton pointu, hypertélorisme, implantation haute des cheveux, syndactylie bilatérale des 2^{ème} et 3^{ème} orteils.

Complications et malformations :

- anomalies cardiaques graves : une communication inter-ventriculaire et inter-auriculaire et la veine cave supérieure se draine dans un sinus coronaire dilaté, elle est opérée à 2ans
- discret élargissement des espaces sous arachnoïdiens en région frontale.
- Spina bifida occulta
- hernie ovarienne bilatérale opérée à 4 mois
- Naevus Verruqueux (grosseur susceptible de dégénérer en tumeur maligne) (région occipitale) retiré à un an.
- difficultés alimentaires : difficultés pour téter à la naissance car hypotonie axiale
- sphère ORL fragile avec rhinopharyngites à répétition
- pieds plats valgus
- Célia a des difficultés pour s'endormir et se réveille fréquemment, elle dort peu.
- amblyopie œil droit (défaut de développement de la vision) en rapport avec une forte hypermétropie (difficultés pour voir de près et pour lire). Il existe un trouble oculomoteur associé à une survenue de divergence de temps en temps.

Motricité :

Le retard de développement moteur est important (l'anomalie cardiaque de Célia l'a empêchée d'explorer son environnement correctement) : à 22 mois, elle est capable de passer du décubitus dorsal à la position assise (station assise bien maîtrisée depuis ses 15 mois) et peut passer en position 4 pattes, position qu'elle utilise pour se déplacer. Elle débute la marche avec élargissement du polygone de sustentation et une légère asymétrie (pieds valgus avec affaissement de l'arche interne surtout à droite). La marche est finalement acquise vers 27 mois. À 22 mois, les coordinations oculo-manuelles et la préhension en pince supérieure sont correctes, la coordination visuomotrice est de qualité moyenne car on note quelques tremblements lorsqu'elle empile des cubes. À noter que ce retard est à mettre en lien avec son anomalie cardiaque et son hypotonie majeure, qui l'ont empêché d'explorer convenablement son environnement jusqu'à 24 mois (opération du cœur).

Langage :

Le développement du langage est tardif. Célia ne parle toujours pas à 22 mois, mais elle communique par des gestes et des mimiques, elle articule quelques sons qui semblent avoir une valeur de communication pour elle. Elle acquiert le langage à 30 mois et présente des difficultés articulatoires avec un bavage important en lien avec une hypotonie bucco-faciale. À 5 ans, on lui diagnostique une dyslexie, ce trouble complique son apprentissage de l'écriture au CP.

Socialisation :

À 22 mois, elle s'intéresse aux activités proposées et est bien dans la relation à l'autre mais ne reconnaît pas son image dans le miroir. Elle ne se nomme pas mais se retourne quand on l'appelle. C'est une enfant sociable mais qui a parfois du mal à gérer ses émotions.

Propreté : elle est totalement acquise vers 30 mois.

Annexe 6 : fiche médicale et développement psychomoteur de Marion

Grossesse et accouchement : la maman a eu un diabète gestationnel qui a été traité par un régime et sans conséquences sur l'enfant. Les échographies non rien révélées d'anormales, l'accouchement a été un peu difficile car Marion a eu une dystocie des épaules ; elle est née à 40SA et mesure 54cm et pèse 4120g, son périmètre crânien est de 38cm. Le score d'Apgar est normal

Anomalie génétique : mutation sur le gène NSD1 qui confirme le diagnostic, elle a 2 ans.

Croissance : macrosomie à la naissance puis croissance excessive et régulière

Caractéristiques cranio-faciales : macrosomie et dolicocephalie, front large avec des bosses frontales, fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, palais ogival ;

Complications et malformations :

-infections ORL à répétition

Motricité : Elle présente un retard dans le contrôle postural car elle tient assise vers 11 mois. Le développement de la locomotion est également tardif puisqu'elle n'a pas acquis les retournements dos-ventre et ventre-dos à 22 mois. De plus, Marion acquiert la marche à 17 mois mais refuse de descendre et de monter les escaliers même avec aide. Néanmoins, le développement de la préhension et des coordinations oculo-manuelles est normal, elle boit au verre et mange seule à 22 mois.

Langage : Marion a un retard de langage important puisqu'à 22 mois, elle ne dit que deux mots (« papa » et « maman ») et présente quelques difficultés de compréhension. Ce n'est que vers 30 mois qu'elle est capable de faire des petites phrases. Au niveau du langage écrit, elle présente des difficultés d'apprentissages, car Marion n'arrive pas à écrire sur la ligne.

Socialisation : la socialisation est un peu tardive due au retard de langage (Marion dit « oui » et « non » que vers 25 mois et le « je » vers 28 mois) mais elle présente le pointage vers 10 mois et imite les gestes des adultes vers 13 mois.

Propreté : la propreté diurne est un peu tardive car elle est acquise vers 29 mois, tandis que de nuit Marion est propre à un âge correct : 38 mois (au lieu de 36 mois).

BIBLIOGRAPHIE

Ouvrage :

ALBARET J-M. & SOPPELSA R., (2007). *Précis de rééducation de la motricité manuelle*. 2^{ème} édition. Marseille : Solal. 178p

Thèse :

DANIS Anne, (1995). *Données actuelles sur la clinique, l'étiopathogénie et la génétique du syndrome de Sotos, à propos d'une étude rétrospective de 13 observations*.

Cours :

ALBARET J-M. (2008). *L'incapacité d'apprentissage non verbal*.

ALBARET J-M. (2008). *Le trouble de l'acquisition de la coordination*.

ALBARET J-M. (2008). *Le trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité*.

COLOMBIE B. (2007, 2008). *Psychomotricité du nourrisson*. Volume 1 et 3

Articles:

ABRAHAM J.M. and SNODGRASS G.J.A. Soto's Syndrome of Cerebral Gigantism. *Archives of Disease in Childhood*, 1969, 44, p203-210.

AL-MULLA, NAIMA MD., BELGAUMI et al. Cancer in Sotos syndrome : report of a patient with acute myelocytic leukemia and review of the literature. *Journal of Pediatric Hematology/ Oncology*, 2004, 26, 3, p204-208.

AURIACOMBE E., BAYET D., AURIACOMBE C. Troubles psychomoteurs du syndrome de Sotos. *Evolutions psychomotrices*, 2002, 14, 55, p3-11.

BALE AE., DRUM MA., PARRY DM. et al. Familial Sotos syndrome (cerebral gigantism) : craniofacial and psychological characteristics. *American journal of medical genetics*, 1985, 20, p613-624.

BAUJAT G. and CORMIER-DAIR E V. Sotos syndrome. *Orphanet journal of rare diseases*, 2007, 2, 36.

BUXBAUM J., GUIQING C., GUDRUN N et al. Mutations analysis of the NSD1 gene in patients with autism spectrum disorders and macrocephaly. *BMC medical genetics*, 2007, 8, p68-75.

COHEN MM. Tumors and non tumors in Sotos syndrome. *American journal of medical genetics*, 1999, 84, p173-175.

COLE T.R.P. and HUGHES H.E. Sotos syndrome: a study of the diagnostic criteria and natural history. *Journal of medical genetics*, 1994, 31, p20-32.

DEARDORFF MA, MAISEMBACHER M., ZACKAI EH. Ganglioglioma in a Sotos syndrome patient with an NSD1 deletion. *American journal of medical genetics*, 2004, 9, 28, p393-394

DE BOER., WIT J.M., RÖDER I. Psychosocial cognitive and motor functioning in patients with suspected Sotos syndrome: a comparison between patients with and without NSD1 gene alterations. *Developmental medicine & child neurology*, 2006, 48, 7, p 582-588.

FINEGAN J-A., COLE R.P., KINGWELL E., et al. Language and behavior in children with Sotos syndrome. *Journal of the American academy of child and adolescent psychiatry*, 1994, 33, 9, p1307-1315.

FOMBONNE E., ROGE B., CLAVERIE J. et al. Microcephaly and macrocephaly in autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 1999, 29, p 113-119.

HERSH JH., COLE TRP, BLOOM A. et al. Risk of malignancy in Sotos syndrome. *Journal pediatrics*, 1992, 120, p572-574.

JAJU RJ., FIDLER C., HAAS OA., et al. A novel gene, NSD1, is fused to NUP98 in the t (5;11)(q35;p15.5) in de novo childhood acute myeloid leukemia. *Blood*, 2001, 98, p1264–1267

LEVENTOPOULOS G., SOPHIA-KITSIOU T., KRITIKOS K. et al. A Clinical Study of Sotos Syndrome Patients with Review of the Literature. *Pediatric Neurology*, 2009, 40, 5, p357-364

MORROW J.D, WHITMAN B.Y, ACCARDO P.J Autistic disorder in Sotos syndrome: a case report. *European journal of pediatrics*, 1990, 149, 8, p567-569.

MOURIDSEN S.E., HANSEN M.B. Neuropsychiatric aspects of Sotos syndrome: a review and two case illustrations. *European child & adolescent psychiatry*, 2002, 11, 1, p43-48.

NAGAI T., MATSUMOTO N., KUROTAKI N. et al. Sotos syndrome and haploinsufficiency of nsd1: clinical features of intragenic mutations and submicroscopic deletions. *Journal of medical genetics*, 2003, 40, p285-289.

OPITZ M.J, WEAVER W., REYNOLDS JR. The Syndromes of Sotos and Weaver: reports and review. *American journal of medical genetics*, 1998, 79, p 294-304.

RIO M., CLECH L., AMIEL J. et al. Spectrum of nsd1 mutations in Sotos and Weaver syndromes. *Journal of medical genetics*, 2003, 40, p436-440.

RUTTER S.C. & COLE T.R.P. Psychological characteristics of Sotos syndrome. *Developmental medicine and child neurology*, 1991, 33, p898- 902.

SARIMSKI K. Behavioural and emotional characteristics in children with Sotos syndrome and learning disabilities. *Developmental medicine & child neurology*, 2003, 45, 3, p172-178.

STEWART K., DEITZ J. Motor development in children with Sotos cerebral gigantism. *Physical and occupational therapy in pediatrics*, 1986, 6, 1, p41-53.

TATTON-BROWN K., DOUGLAS J., COLEMAN K., et al. Genotype-Phenotype Associations in Sotos syndrome: an analysis of 266 individuals with NSD1 aberrations. *The American Journal of Human Genetics*, 2005, 77, 2, p193-204.

TURKMEN S., GILLESSEN-KAESBACH G., MEINECKE P., et al. Mutations in NSD1 are responsible for Sotos syndrome, but are not a frequent finding in other overgrowth phenotypes. *European journal of human genetics*, 2003, 11, p858–65.

VARLEY C.K & CRNIC K. Emotional, behavioral and cognitive status of children with cerebral gigantism. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 1984, 5, 3, p132-134.

VISSER R. & MATSUMOTO N. Genetics of Sotos syndrome. *Current opinion of pediatrics*, 2003, 15, p598-606

WAJNTAL A., MORETTI-FERREIRA D., DE SOUZA DH., et al. Cytogenetic evidence of involvement of chromosome regions 15q12 and 12q15 in conditions with associated overgrowth. *DNA and Cell Biology*, 1993, 12, p227–231.

YULE SM. Cancer in Sotos syndrome. Archives of disease childhood, 1999, 80, 5, p 493 495.

Liens internet:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/117550>

<http://www.sotoseveil.fr/index.html>

http://www.orpha.net/consor/cgibin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=116

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001186.htm>

<http://jmg.bmj.com/content/34/10/819.abstract>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Ce mémoire a été supervisé par le Professeur Yves Chaix :

RÉSUMÉ

Le syndrome de Sotos est une maladie rare et mal connue, provoquée par des anomalies survenant sur le gène NSD1 situé sur le chromosome 5. Ce mémoire a pour but d'informer le psychomotricien sur le profil psychomoteur de ces enfants qu'il sera susceptible de rencontrer lors de l'exercice de sa profession. Ainsi, j'ai tenté de déterminer les difficultés motrices, cognitives, comportementales et sociales chez quatre enfants porteurs de ce syndrome pour essayer de voir leurs caractéristiques communes.

Mots clés: **Syndrome de Sotos, Dysmorphie faciale, Retard de développement, Troubles des apprentissages, Troubles psychomoteurs.**

SUMMARY

Sotos syndrome is a rare disease and unclear, caused by abnormalities occurring in the NSD1 gene, located on chromosome 5. This memory is intended to inform the psychomotor on the profile of these children, it will be likely to encounter in the exercise of this profession. So, I attempted to determine the motor, cognitive, behavioral and social difficulties, to try to see common characteristics.

Key words: **Sotos syndrome, Facial dysmorphism, Developmental delay, Learning disabilities, psychomotor disorders.**