

UNIVERSITE PAUL SABATIER

Faculté de médecine-Toulouse Rangueil

Institut de formation en psychomotricité

Approche psychomotrice d'une enfant porteuse d'une trisomie 12

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

Remerciements :

Je tiens à remercier toutes les personnes qui m'ont aidée à réaliser ce mémoire :

Le Dr bourrouillou, généticien, pour ses précieuses informations

L'association Valentin APAC (association de porteurs d'anomalies chromosomiques)

Les éducatrices de Léa : Virginie, Josie et Josiane pour leurs conseils.

Marie pierre l'orthophoniste de Léa et Patrice l'instituteur de Léa.

Ainsi que toute l'équipe de l'IME.

Merci à Fatia, aux éducatrices et aux enfants du groupe des mimosas 2 pour leur accueil chaleureux et pour les agréables moments passés ensemble.

Merci à ma colocataire qui a partagé cette année de mémoire et m'a soutenue dans les bons et les mauvais moments.

Un grand merci à mon maitre de stage Bernard COUSTES qui m'a aidée tout au long de l'année et qui m'a fait partager son expérience du métier mais aussi de la vie.

Et surtout merci à Léa pour le travail fourni tout au long de l'année et pour sa joie de vivre communicative.

SOMMAIRE

INTRODUCTION.....1

1^{ère} partie : présentation de la trisomie 12

I.	Généralités sur la génétique.....	5
1.	Rappel.....	5
2.	Les anomalies.....	6
	a. La délétion chromosomique.....	7
	b. La duplication chromosomique.....	7
	c. Le chromosome en anneau.....	8
	d. La translocation réciproque.....	8
	e. La translocation robertsonienne.....	9
	f. L'insertion.....	9
	g. L'inversion chromosomique.....	10
3.	L'anomalie concernant Léa.....	10
II.	Trisomie partielle 12p.....	11
1.	Génotype.....	11
2.	Découverte et fréquence.....	11
3.	Phénotype.....	12
4.	A la naissance.....	12
5.	Le syndrome dysmorphique.....	13
	a. La dysmorphie faciale.....	13
	b. Les mains.....	14
	c. Les pieds.....	14
	d. Autres.....	14
6.	La croissance.....	15

7. Comportements et habitudes.....	15
a. L'alimentation.....	15
b. La propreté.....	16
c. Le sommeil.....	16
d. L'aspect comportemental.....	16
8. Aspect médical.....	17
a. Une santé fragile.....	17
b. Pathologie endocrinienne.....	17
c. Anomalies cérébrales et épilepsie.....	18
d. Pathologies cardiaques.....	19
e. Pathologies sensorielles.....	19
f. Autres	20
9. Aspects cognitifs.....	20
a. La communication.....	20
b. L'apprentissage.....	21
c. Le retard mental.....	21
10. Aspects moteurs.....	21
a. La motricité globale.....	21
b. La motricité fine.....	22
11. L'avenir.....	22
III. Les signes retrouvés chez Léa.....	23
IV. Conclusion	24

2^{ème} partie : présentation de Léa

I.	La décision de prise en charge.....	26
II.	Anamnèse.....	27
	1. Le contexte familial.....	27
	2. Les acquisitions motrices.....	27
	3. Le dossier médical.....	27
	a. Epilepsie.....	28
	b. Adaptation de la prise en charge psychomotrice.....	29
III.	La vie à l'IME et le travail mis en place.....	29
	1. Emploi du temps.....	29
	2. Projet individuel.....	30
IV.	Les aspects moteurs.....	31
	1. Consultation rhumatologique.....	31
	2. Bilan kinésithérapeute.....	31
V.	Les aspects cognitifs.....	32
	1. Bilan psychologique.....	32
	a. 1 ^{ère} évaluation.....	32
	b. 2 ^{ème} évaluation.....	32
	2. Bilan pédagogique.....	33
	3. Le retard mental.....	34
	a. Rappel.....	34
	b. Adaptation de la prise en charge psychomotrice.....	35
	4. Communication et Makaton.....	36
	a. Le Makaton.....	36
	b. Bilan orthophonique.....	37

c. Adaptation de la prise en charge psychomotrice.....	38
--	----

VI. Comportements et habitudes.....38

1. A son arrivée.....	38
2. Actuellement.....	39
a. Socialisation.....	39
b. Frustration.....	39
c. Comportement d'opposition.....	40
d. Sommeil.....	40
e. Alimentation.....	40
f. Loisirs.....	40
3. Adaptation de la prise en charge psychomotrice.....	41

VII. Conclusion41

3^{ème} partie : la prise en charge psychomotrice

I. La prise en charge antérieure.....43

II. Analyse et bilan psychomoteur.....43

1. Les tests.....	43
a. les difficultés rencontrées.....	43
b. Le Charlop Atwell.....	44
c. Le Mabc.....	44
d. Le Bergès Lézine.....	45
2. Le bilan psychomoteur.....	45
a. Présentation générale.....	45
b. Coordinations dynamiques générales.....	46
c. Coordinations statiques.....	46
d. Motricité manuelle.....	47
e. Latéralité et connaissance spatiale.....	47

f. Efficience motrice.....	47
g. Rythme.....	48
h. Mouvements anormaux.....	48
i. Tonus.....	48
j. Motricité faciale.....	49
k. Observations cliniques supplémentaires.....	49
l. Conclusion et hypothèses.....	49
3. les grilles d'autonomie.....	50
a. Toilette.....	50
b. Habillage/déshabillage.....	51
c. Repas.....	51
d. Déplacements.....	51
III. Le projet thérapeutique.....	51
1. Les 3 domaines psychomoteurs travaillés.....	52
a. la motricité manuelle	53
b. la motricité globale.....	54
c. les domaines cognitifs.....	55
2. Le fil conducteur.....	56
3. La séance type.....	57
IV. Progression et réévaluation.....	58
1. L'aspect relationnel.....	58
2. Le retest.....	59
3. Les observations cliniques.....	59
CONCLUSION.....	62

Introduction

J'ai effectué mon stage dans un Institut Médico Educatif (IME) accueillant une population d'enfants de 6 à 20 ans qui présentent un retard mental moyen à profond. L'institut accueille aujourd'hui 72 patients.

Parmi les enfants suivis par le psychomotricien il y en a une qui m'a rapidement interpellée. Il s'agit de Léa, petite fille de 10 ans, atteinte de trisomie 12, une maladie chromosomique rare (seulement une dizaine de cas en France.)

Dès la première séance Léa m'a immédiatement montré son classeur Makaton dont elle est très fière, elle a voulu m'apprendre les gestes et m'intéresser à son monde.

Le Makaton est une technique d'aide à la communication mise en place par l'orthophoniste. Cet univers m'a attiré et j'ai voulu en savoir plus.

Dans un premier temps j'ai fait des recherches sur la trisomie 12 mais je me suis rapidement rendu compte que cette documentation en restait à une description anatomique des symptômes.

J'ai alors étendu mes recherches à l'étranger et j'ai pu rencontrer par la suite un généticien ce qui m'a apporté de plus amples informations.

Cependant les données sur l'aspect psychomoteur de la pathologie sont pour le moment quasi inexistantes.

Ceci a sensiblement modifié mon objectif de base qui était : *une prise en charge psychomotrice spécifique de la trisomie 12.*

Le suivi s'est étalé tout au long de l'année scolaire ce qui m'a permis de recueillir de nombreuses informations sur Léa et son environnement, tant sur le plan institutionnel que familial.

J'ai pu également accompagner Léa sur le groupe, pendant des temps de jeu, de repas ou de toilette et pendant l'activité piscine.

J'ai ainsi décidé d'inscrire mon travail dans le projet individuel de Léa en poursuivant la démarche psychomotrice établie au sein de l'équipe pluridisciplinaire qui s'occupe d'elle.

Dans un premier temps, après avoir fait un rappel sur la génétique, nous verrons les principales caractéristiques de la trisomie 12 et les signes présentés par Léa.

Dans une seconde partie je présenterai Léa, son passé, son environnement, ses difficultés et ses besoins puis je montrerai l'intérêt de ces informations pour la prise en charge psychomotrice.

Enfin dans une dernière partie pratique après avoir exploré une phase d'analyse psychomotrice je présenterai le projet thérapeutique mis en place avec Léa.

1^{ère} partie :

Présentation de la trisomie

12

I. Généralités sur la génétique :

En faisant mes recherches sur la trisomie 12 j'ai du me replonger dans la génétique pour comprendre les mécanismes chromosomiques. Je fait donc ce petit rappel qui m'a aidé dans le compréhension de la pathologie mais le lecteur n'est pas obligé de le lire pour comprendre la suite du mémoire.

1. Rappel

Notre corps est constitué de milliards de cellules. La plupart des cellules contiennent un ensemble complet de dizaine de milliers de gènes. L'expression de ces gènes est responsable du phénotype c'est-à-dire l'ensemble des caractères cliniques et para cliniques visibles d'un individu.

Ils sont placés sur des structures filamenteuses qui sont les chromosomes.

Il y a généralement 46 chromosomes : 23 hérités de notre mère et 23 de notre père. Nous avons donc 23 paires de chromosomes.

Les gènes et les chromosomes sont constitués d'une substance chimique appelée ADN, c'est le support de l'information génétique car il est comme un livre, un plan architectural du vivant, qui oriente, qui dicte la construction des principaux constituants et bâtisseurs cellulaires comme les protéines par exemple.

En dehors des 2 chromosomes sexuels (XX pour une fille et XY pour un garçon) il y a 22 chromosomes généralement classés du plus grand au plus petit sur le caryotype.

Chaque chromosome possède un bras court « p » et un bras long « q » séparés par le centromère. Chacun de ces bras a été divisé en régions plus ou moins précises qui renferment chacune des gènes particuliers

L'analyse d'un caryotype se fait par observation de la succession des bandes sur chacun des chromosomes. Ce marquage en bandes est en fait le reflet de la répartition quantitative des gènes (25 000 à 30 000 répartis sur ces 23 paires), sans qu'on puisse en préciser la nature. L'emplacement des bandes est en général le même pour tous les individus, ce qui permet donc de déceler un caryotype anormal.

2. Les anomalies

Une anomalie chromosomique déséquilibrée peut provoquer une anomalie développementale chez l'individu. Ces anomalies se produisent le plus souvent lors de la méiose (un des stades de la division cellulaire) et concernent donc les gamètes. Mais on peut aussi avoir des anomalies après la conception qui seront mitotiques pouvant alors être en « mosaïque » c'est-à-dire que certaines cellules et certains tissus sont touchées et d'autres pas (dans les anomalies en mosaïques les troubles pourront parfois être moins importants).

D'autre part, ces anomalies peuvent être héritées des parents ou produite par hasard, on utilisera alors dans ce dernier cas le terme « *de novo* ».

Les différentes anomalies possibles :

Il faut distinguer les anomalies déséquilibrées qui sont responsables d'un phénotype clinique anormal, des anomalies équilibrées qui ne modifient pas le phénotype clinique.

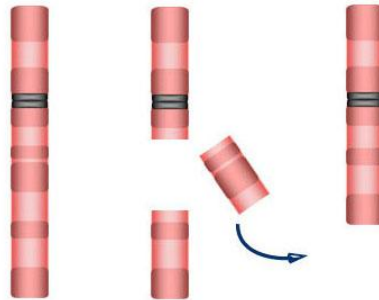
Parmi les anomalies déséquilibrées on peut observer :

a. La délétion chromosomique

C'est la suppression d'une partie du chromosome. Elle peut concerner un ou des chromosomes, une ou plusieurs bandes avec une taille variable comprenant plus ou moins de gènes. L'impact de cette délétion dépendra directement des gènes concernés.

Délétion interstitielle :

1 chromosome impliqué
2 points de cassure

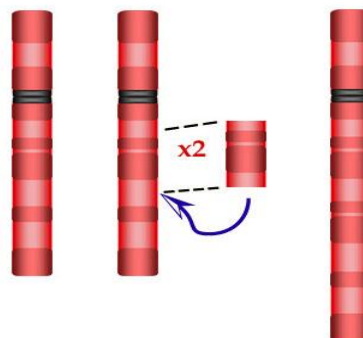


b. La duplication chromosomique

C'est la duplication d'un chromosome ou d'un fragment de chromosome(s). elle concerne souvent une trisomie partielle c'est-à-dire que l'individu possède 3 copies (au lieu de 2) d'un chromosome ou d'une partie de celui-ci. Selon la zone touchée et la quantité de matériel en plus les anomalies développementales seront plus ou moins importantes

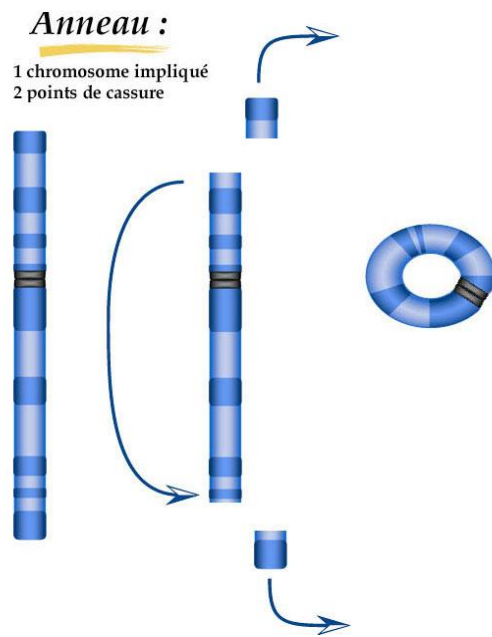
Duplication

1 chromosome impliqué
2 points de cassure



c. Le chromosome en anneau

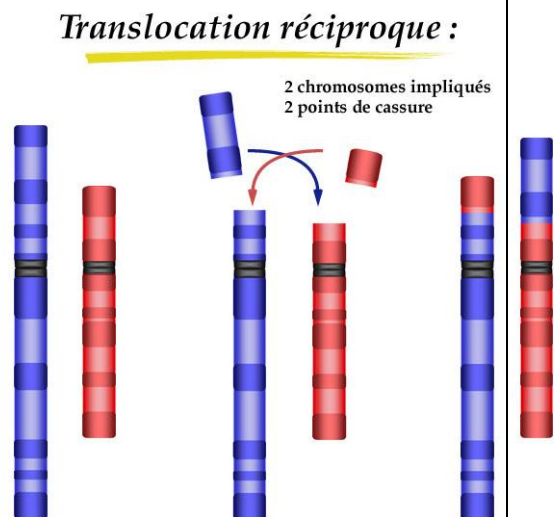
Il s'agit de la délétion de fragments sur le bras p et le bras q d'un même chromosome puis de la fusion des bouts restants avec ou sans suppression de gènes, mais dans les 2 cas il peut y avoir des anomalies lors de la division cellulaire



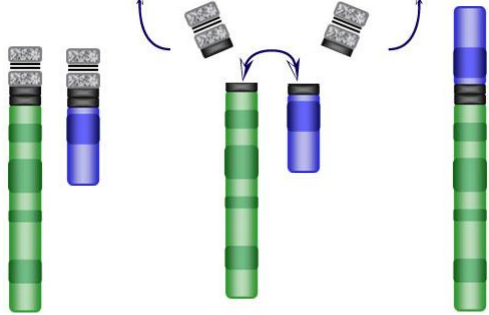
Parmi les anomalies équilibrées on peut observer :

d. La translocation réciproque :

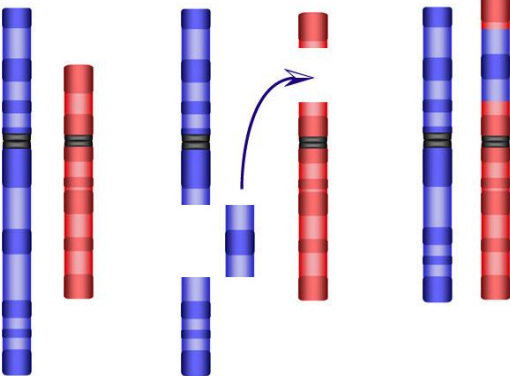
Il s'agit d'un échange de matériel entre deux chromosomes non homologues après cassure sur chacun des chromosomes impliqués. Si cet échange s'accompagne d'une perte de matériel génétique, il est déséquilibré, sinon la translocation est dite équilibrée. Dans ce dernier cas l'individu possède alors tout le matériel génétique requis et sera sain. Cependant il existe un risque de transmission de la translocation à la descendance qui peut s'exprimer et engendrer des anomalies.



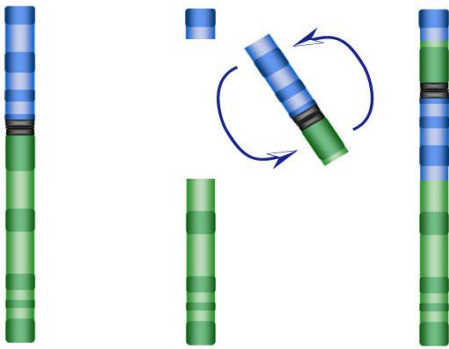
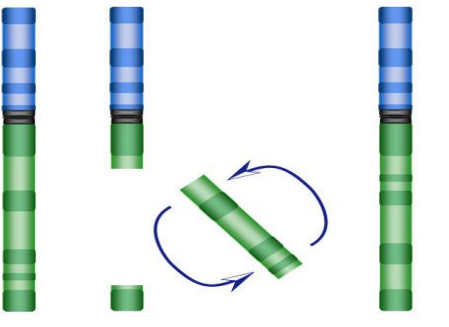
e. La translocation robertsonienne :

<p>Cas particulier de translocation impliquant deux chromosomes acrocentriques (chromosomes 13, 14, 15, 21 et 22) dont le bras court de très petite taille ne code que pour des gènes répétés. La translocation consiste en une fusion des chromosomes avec perte des bras courts, sans aucune conséquence clinique directe pour le sujet porteur</p>	<p><i>Translocation robertsonienne :</i></p> <p>2 chromosomes impliqués 2 points de cassure perte des bras courts</p> 
---	---

f. L'insertion :

<p>Autre cas particulier de translocation où un fragment de chromosome est inséré au sein d'un autre. Cette anomalie nécessite trois points de cassure</p>	<p><i>Insertion</i></p> <p>2 chromosomes impliqués 3 points de cassure</p> 
--	--

g. L'inversion chromosomique

<p>Il s'agit de deux cassures dans un même chromosome. Le fragment entre les deux cassures est inversée puis réintroduit dans le chromosome.</p> <p>On parle d'inversion <i>péricentrique</i> si elle inclue le centromère.</p>	<p><i>Inversion Péricentrique</i></p> <p>1 chromosome impliqué 2 points de cassure</p>  <p>The diagram illustrates a pericentric inversion. It shows a chromosome with a blue upper arm and a green lower arm. Two breaks are indicated on the chromosome. The segment between the breaks is shown being rotated 180 degrees and then reinserted into the chromosome. The final chromosome has the blue and green segments swapped, and the centromere is included in the inverted region.</p>
<p>Ou d'inversion <i>paracentrique</i> si elle se produit de part et d'autre du centromère</p>	<p><i>Inversion Paracentrique</i></p> <p>1 chromosome impliqué 2 points de cassure</p>  <p>The diagram illustrates a paracentric inversion. It shows a chromosome with a blue upper arm and a green lower arm. Two breaks are indicated on the chromosome, one on each side of the centromere. The segment between the breaks is shown being rotated 180 degrees and then reinserted into the chromosome. The final chromosome has the blue and green segments swapped, but the centromere is not included in the inverted region.</p>

3. L'anomalie concernant Léa :

Le terme de trisomie est approprié lorsqu'un chromosome entier est surnuméraire, pour notre cas il ne s'agit que d'un bout de chromosome on parlera alors de trisomie partielle ou de duplication.

L'anomalie chromosomique provient d'une translocation équilibrée parentale entre le chromosome 12 et le 14. Concrètement Léa présente un caryotype avec un bout de chromosome 12 supplémentaire sur le chromosome 14. Cela concerne le bras court du chromosome donc on parle de duplication 12p.

Elle n'est pas associée à d'autres anomalies sur le caryotype il s'agit donc pour la formule complète d'une ***duplication 12p pure ou trisomie partielle 12p pure.***

II. Trisomie partielle 12p

Dans la littérature, les aspects les plus développés de cette pathologie sont les aspects génotypiques et morphologiques. Ainsi parmi toutes les informations que j'ai recueillies j'ai gardé celles qui me paraissaient les plus pertinentes.

A la fin de chaque paragraphe je relève les signes qui sont présentés par Léa puis je classerai ces signes dans un tableau à la fin de la partie pour résumer sa situation par rapport à la pathologie.

1. Génotype

La quasi-totalité des cas sont familiaux, il s'agit en général d'une translocation équilibrée présente chez le père ou la mère et transmise à l'enfant de manière déséquilibrée.

Selon la quantité de matériel touchée certains aspects vont être plus affectés que d'autres.

Il existe 3 types de duplication 12p :

-la duplication 12p en mosaïque.

-la duplication 12p associée à d'autres anomalies chromosomiques (qui engendre des problèmes plus importants).

-la duplication 12p pure avec une zone dupliquée plus ou moins grande. (celle qui concerne Léa).

2. Découverte et fréquence

Les informations sont tirées de plusieurs publications médicales. A notre connaissance, la 1ère observation de trisomie 12p est due à Uchida et Lin (1973). Et la dernière étude rapportée semble dater de 2006 avec Segel. En tout les informations recueillies dans cette étude prennent en compte 40 personnes avec une duplication 12p.

L'incidence de la pathologie est estimée à 1/50 000 naissances et le sex ratio est de 3M/2F.

Bien que le nombre de cas rapporté dans la littérature médicale soit faible il y a certainement beaucoup de personnes avec une duplication 12p qui n'ont pas été diagnostiquées ou signalées.

La possibilité d'avoir une autre grossesse avec une duplication 12p dépend des chromosomes parentaux. Si les deux parents ont des chromosomes normaux, la duplication a très peu de chances de se reproduire. Si l'un des parents a une translocation équilibrée comprenant le 12p le risque est accru.

3. Phénotype

Les principales caractéristiques rencontrées :

- poids normal ou élevé a la naissance
- tête relativement grande
- tonus musculaire anormal (hypertonie ou hypotonie)
- dysmorphie faciale
- les organes internes ne sont pas affectés en général
- un certain degré de retard de développement
- des difficultés d'apprentissages légères à profondes

4. A la naissance

La plupart des bébé nés à terme ont un poids normal à élevé qui varie en moyenne entre 2,211kg et 4,66kg. La plupart ont un score d'Apgar élevé à 5 minutes de vie.

Cependant certains bébés ont pu rencontrer :

- Des difficultés respiratoires
- Une hypoglycémie
- Un diabète sucré transitoire
- Une cyanose
- Une hypothermie

- Une taux élevé de bilirubine (La bilirubine est un pigment jaune, dont l'accumulation anormale dans le sang et les tissus détermine un ictère ou "jaunisse", qui peut relever de causes très diverses.)
- Une hypertension pulmonaire
- Une atrésie duodénale (correspond à l'interruption de la partie initiale de l'intestin grêle)
- Une hernie ombilicale : rencontrée dans 5/40 cas, elle peut se résorber naturellement ou nécessiter une opération chirurgicale
- Des anomalies génitales : chez les garçons 6 cas de cryptorchidie ont été détectés (La cryptorchidie est l'absence d'un ou des deux testicules dans le scrotum)
- Des problèmes au niveau des paupières : deux bébés ont été décrits avec des paupières trop courtes ce qui les empêchait de fermer les yeux.

Léa a présenté des difficultés respiratoires pendant la période périnatale.

5. Le syndrome dysmorphique

a. La dysmorphie faciale

Elle est présente chez tous les enfants atteints, parfois même la ressemblance entre deux enfants 12p est frappante. Les caractéristiques les plus évocatrices du syndrome sont :

- Un crâne turricephale (en forme de tour)
- Un front bombé et haut
- Une ligne de cheveux plus haute
- Des sourcils épais et irréguliers
- De petites ouvertures pour les yeux
- Un hypertélorisme (les yeux écartés) parfois avec un pli cutané dans le coin interne
- Un nez court avec une racine large et des narines antéversées
- Un long philtrum (sillon entre le nez et la lèvre supérieure)
- Une lèvre supérieure fine et une lèvre inférieure éversée
- Une large bouche
- Un prognathisme qui devient plus évident avec l'âge

-Des oreilles à implantation normale ou basse, avec conque profonde et large, hélix peu ourlée et anthélix proéminent

-Et une macroglossie (grosse langue) pour quelques bébés.

Léa présente la plupart de ces signes morphologiques. Nous verrons cela dans le tableau en fin de partie.

b. Les mains

Les paumes des mains et les doigts sont parfois relativement courts et larges et les doigts sont souvent fusiformes (se terminent en pointe). On peut observer des plis inhabituels dans la paume ou un pli unique au lieu de deux. Les doigts sont généralement en flexion, surtout l'auriculaire.

Autres aspects rencontrés plus rarement : des doigts surnuméraires, des petits ongles ou des doigts qui se chevauchent.

Les mains de Léa sont courtes et larges avec des doigts fusiformes et en flexion.

c. Les pieds

Très peu de bébés ont des malformations des pieds. Le plus souvent on rencontre des pieds plats valgus, c'est-à-dire que le bord interne du pied s'affaisse en dedans. On peut également retrouver des gros orteils en flexion dorsale et un écart anormal entre le gros orteil et le second. Enfin, un cas a été décrit avec un double gros orteil.

Léa présente des pieds valgus avec un écart anormal entre le gros orteil et le second.

d. Autres

On peut retrouver chez ces enfants certaines caractéristique anatomiques comme :

-Un *genu valgum*

-Un cou court avec des replis cutanés

-Un sternum court et parfois déprimé

- Des mamelons d'implantation basse avec parfois un ou des mamelons surnuméraires
- Une croissance osseuse ralentie
- Une pâleur cutanéomuqueuse ou une peau sèche

Dans ces signes on peut retrouver chez Léa un genu valgum et une peau sèche et pâle.

6. La croissance

La croissance est relativement normale dans l'enfance avec cependant une tête un peu disproportionnée (Allen 1996). En fait il y a un tiers des enfants qui sont de petite taille, ce qui serait dû à des membres courts.

Les autres enfants sont plutôt musclés et même en surpoids par rapport à leur taille, ce qui persiste à l'âge adulte. Ils sont décrits comme « trapus et solides ».

Léa est plutôt dans la norme staturo pondérale voire dans la norme supérieure de son âge pour le poids.

7. Comportements et habitudes

a. L'alimentation

Bien que généralement gros à la naissance les bébés rencontrent souvent des difficultés d'alimentation les conduisant à une perte de poids relative.

Chez certains bébés l'allaitement est possible et quand la succion est inefficace elle est aidée par une tétine adaptée (pour les bébés avec une fente palatine par exemple).

Certains bébés ont besoin d'être alimentés par une sonde naso-gastrique jusqu'à ce que leur succion et déglutition soient assez matures.

D'autres ont besoin d'être nourris par gastrostomie (sonde qui va directement dans l'estomac) pendant un certain temps.

Certains bébés ont souvent des reflux gastro-œsophagiens qui nécessitent la prise de médicaments ou de lait spécifique.

Le passage à l'alimentation solide se fait généralement plus tard que chez les autres enfants. La constipation est relativement fréquente et résulte des difficultés d'alimentation et des apports en fibres trop pauvres.

Dans la petite enfance Léa a été traitée pour des reflux gastro œsophagiens.

b. La propreté

Elle se réalise tardivement parfois même à l'adolescence ou l'âge adulte.

Pour Léa elle n'est toujours pas acquise complètement.

c. Le sommeil

Pour la moitié des personnes le sommeil est fortement perturbé et nécessite l'utilisation de médicaments et de lits aménagés.

Le sommeil de Léa a été très perturbé dans la petite enfance. Elle avait peur du noir, d'être seule, bougeait beaucoup, se déshabillait etc. aujourd'hui ça va un peu mieux mais les nuits ne sont jamais totalement calmes.

d. L'aspect comportemental

La moitié des familles environ a rapporté que leur enfant avait de bonnes aptitudes sociales et montrait beaucoup d'affection envers les autres. L'autre moitié relate un comportement plus difficile avec de gros accès de colères, des sautes d'humeur, de l'agressivité, des auto mutilations etc.

Certains comportements négatifs peuvent prendre plusieurs formes comme : des balancements, tirer les cheveux, se taper la tête, le pica (ingestion de substances autre que de la nourriture)...

Ces comportements sont en général engendrés par la frustration, une perturbation des repères établis ou un changement dans les soins apportés.

Au début de la prise en charge Léa était intolérante à la frustration, elle pleurait et criait beaucoup et disait non à tout systématiquement. Léa ne présente pas aujourd'hui de troubles du comportement envahissants.

8. L'aspect médical

a. Une santé fragile

Les infections des voies respiratoires supérieures semblent être communes chez les enfants porteurs d'anomalies chromosomiques, ce n'est donc pas spécifique à la trisomie 12p.

Ces enfants sont souvent victimes de toux, de rhumes et d'otites. Chez certains la situation tourne parfois à l'urgence et nécessite une hospitalisation.

D'autres infections ont également été rencontrées chez certains cas comme des infections urinaire, oculaire ou encore de poitrine dans la petite enfance. D'où l'importance d'un suivi médical précoce.

Léa est sujette aux rhumes et aux otites.

b. Pathologie endocrinienne

3 bébés sur 40 présentent une hypothyroïdie. La glande thyroïde dans le cou produit une hormone appelée thyroxine, nécessaire à la croissance et au développement. Chez ces enfants cette glande ne produit pas suffisamment de thyroxine. L'hypothyroïdie peut être traitée par la prise de médicaments.

c. Anomalies cérébrales et épilepsie

Dans environ 30% des cas de trisomie 12p il y a des crises épileptiques. Les crises peuvent prendre une forme relativement bénigne et sont bien contrôlées avec des anti épileptiques.

En général, la susceptibilité à développer une épilepsie est influencée de façon variable par la sévérité et la distribution des anomalies cérébrales et par la survenue de problèmes respiratoires périnataux.

Différentes crises ont été recensées :

- Des crises généralisées (qui touchent les deux cotés du cerveau)
- Des spasmes cloniques (contractions musculaires réflexes rythmiques et répétées des membres ou du corps entier)
- Des crises myocloniques (des contractions soudaines saccadées des bras ou des jambes de très courtes durées)
- Des convulsions fébriles (déclenchées par une hausse soudaine de la température du corps)

D'autres anomalies cérébrales ont été trouvées :

- L'élargissement des ventricules (les espaces remplis de liquides)
- Une accumulation de liquide dans le cerveau
- Une réduction de la taille du cerveau par rapport à la taille de la tête
- Une absence du corps calleux (la bande de fibre nerveuse qui relie les 2 hémisphères)
- Certains enfants peuvent présenter des convulsions et avoir un cerveau structurellement normal

Les crises d'épilepsie sont retrouvées chez Léa.

d. pathologies cardiaques

En général les bébés naissent avec un cœur en bonne santé. Deux cas seulement ont été problématiques. Un bébé né avec un canal artériel persistant (canal entre l'aorte et l'artère pulmonaire qui se ferme habituellement peu de temps après la naissance, le cœur doit alors travailler plus fort) et un bébé né avec une faiblesse de la valve tricuspide et un foramen ovale perméable.

e. Pathologies sensorielles

- La vue :

Les problèmes oculaires sont très fréquents chez ces personnes.

Les affections les plus répandues sont le nystagmus et le strabisme.

La myopie, l'hypermétropie et l'astigmatisme sont également souvent retrouvés.

On peut enfin observer des problèmes de paupières (vu précédemment) et un ptosis (affaissement de la paupière supérieure)

Léa présente un strabisme latéral et une hypermétropie.

- L'audition :

Une accumulation de liquide derrière le tympan peut entraîner une perte auditive partielle. La perte auditive permanente est beaucoup moins fréquente et touche le plus souvent un seul côté.

Léa a souffert de bouchons aux oreilles.

- Les dents :

Les problèmes dentaires sont fréquemment rapportés. Le plus typique est une inadéquation entre les dents de la mâchoire supérieure et inférieure, les dents du bas sont en saillie ce qui gêne pour mordre et mâcher.

On retrouve également une apparition tardive des dents de lait ainsi que des dents définitives. Elles peuvent pousser dans le désordre et parfois même avant que les dents de lait ne soient tombées. On a pu constater aussi un niveau élevé de caries.

Léa présente un prognathisme avec une proéminence de la mâchoire inférieure. Ces dents poussent dans le désordre et avant que les dents de lait ne soient tombées.

f. Autres

On a pu trouver d'autres maladies associées chez quelques cas mais sans établir de liens certains avec la duplication 12p comme :

- Le diabète insipide
- Un dysfonctionnement mitochondrial
- La maladie de moya moyo dans laquelle les parois internes des carotides qui irriguent le cerveau sont épaissies, cela ralentit le flux sanguin, augmentant la probabilité de formation de caillots dans le sang ce qui pourrait entraîner un AVC.

9. Les aspects cognitifs :

a. La communication :

La parole semble être le domaine le plus en retard dans les acquisitions chez ces personnes. Souvent la parole ne se développe pas et les enfants s'expriment avec des sons, des vocalisations, du babillage, des gestes et parfois avec un répertoire de signes et d'images.

Lorsque la parole se développe les 1ers mots apparaissent tardivement (9 ans pour le cas recensé qui a parlé le + tard). Chez les adultes les moyens de communications sont semblables. Le niveau de compréhension est généralement supérieur au niveau d'expression.

La parole semble mieux se développer chez les enfants avec une duplication pure. Une étude montre que dans ce groupe les 1ers mots arrivent entre 15 mois et 2,5 ans et 1 à 2 ans plus tard ils commencent à combiner deux mots. (Segel 2006).

Léa présente un trouble de la parole avec un niveau de compréhension supérieur au niveau d'expression.

b. L'apprentissage

Ils présentent un retard qui nécessite une prise en charge dans une école ou un centre qui peut fournir un soutien individualisé et adapté. Le niveau d'apprentissage est considéré en général comme sévère à profond et les résultats de quotients de développement varient entre 29 et 61 (Segel 2006)

Certains enfants peuvent apprendre à lire à un petit niveau ou peuvent se servir d'un ordinateur. Cependant les familles préfèrent en général mettre l'accent sur l'apprentissage des tâches quotidiennes pour acquérir un maximum d'autonomie plutôt que sur l'apprentissage académique.

Léa présente des difficultés d'apprentissage sévères.

c. Le retard mental

En général le quotient intellectuel est inférieur à 50.

Le QI de Léa est de 35.

10. Les aspects moteurs

a. La motricité globale

Les acquisitions motrices comme la tenue de la tête, le retournement, la station assise ou la marche apparaissent en général tardivement mais il y a des différences inter individuelles. L'âge varie de 3 à 18 mois pour le retournement, de 5 mois à 4,5 ans pour la stations assise et de 18 mois à 10 ans pour la marche.

Certains enfants en retard vont alors adopter d'autres moyens de déplacement comme le 4 pattes, le ramper ou la marche sur les genoux. Selon l'étude de Segel l'âge moyen de la marche est de 4,1 ans. Certains enfants se déplacent uniquement en fauteuil ou en poussette. La mobilité est affectée par le tonus anormal (hypo ou hypertonie). Selon Segel l'hypotonie se résout avec le temps mais pas pour tous les enfants qui restent dépendants de supports.

Chez Léa les domaines moteurs sont déficitaires.

b. La motricité fine :

Les enfants ont une saisie et une tenue immature qui gênent les coordinations manuelles.

On observe des difficultés dans la motricité manuelle de Léa.

11. L'avenir

La puberté apparaît en général plus tardivement que chez les autres enfants.

Parmi les 40 personnes recensées il y a seulement 5 adultes dont le plus vieux est âgé de 33 ans. La technologie d'identification d'anomalies chromosomiques étant relativement récente les adultes ne sont pas forcément dépistés. Ce petit nombre ne permet pas d'établir des perspectives d'avenir fiables mais en général les enfants sans anomalies majeures des organes internes ont une meilleure perspective d'avenir. Un seul cas de mort précoce a été décrit chez une petite fille atteinte du cancer des ovaires.

Les chercheurs estiment que l'espérance de vie est semblable à celle des trisomiques 21 (plus de 60 ans).

Cependant aucun cas de duplication 12p avec un développement normal n'a été recensé, tous présentent des retards d'acquisitions.

III. les signes retrouvés chez Léa

J'ai donc fait un tableau pour résumer les troubles principaux rencontrés par les personnes atteintes de trisomie 12p avec une croix rouge à coté lorsque ce signe est présenté par Léa.

Signes		Signes		Signes	
Poids normal ou élevé à la naissance	X	Macroglossie		Anomalie cérébrale	X
Tête relativement grande		Mains et doigts courts et larges	X	Anomalie cardiaque	
Hypertonie	X	Doigts fusiformes	X	Nystagmus	X
Hypotonie		Doigts en flexion	X	Strabisme	X
Crâne turricéphale		Doigts surnuméraires		Myopie	
Front bombé et haut	X	Pieds plats valgus	X	Hypermétropie	X
Ligne de cheveux haute	X	Gros orteil en flexion dorsale		Astigmatisme	
Sourcil épais et irréguliers	X	Ecart anormal entre le gros orteil et le second	X	Perte auditive temporaire	X
Petites ouvertures pour les yeux	X	Genu valgum	X	Inadéquation mâchoire du bas et du haut	X
Hypertélorisme		Cou court avec des replis		Dents du bas en saillie	X
Pli cutané dans le coin interne de l'œil	X	Sternum court et déprimé		Apparition tardive des dents	X
Nez court	X	Mamelons d'implantation basse	X	Problèmes périnataux	X
Racine large du nez	X	Mamelons surnuméraires		Enurésie	X
Narines antéversées	X	Croissance osseuse ralentie		Sommeil perturbé	X
Long philtrum		Pâleur cutanéomuqueuse	X	Troubles du comportement	
Lèvre supérieure fine	X	Peau sèche	X	Difficultés d'apprentissages	X
Lèvre inférieure éversée	X	Trapu et solide	X	Retard mental	X
Large bouche	X	Toux et rhume fréquent	X	Problèmes de langage	X
Prognathisme	X	Hypothyroïdie		Acquisition motrices tardives	X
Oreilles à implantation basse		Epilepsie	X	Marche non acquise	

Léa présente 41/60 signes, c'est-à-dire 68% des signes qui caractérisent principalement la pathologie. On peut donc dire que Léa est plutôt représentative de la trisomie 12p

IV. Conclusion

Il me semble important de rappeler que le matériel génétique ne représente que 25 % des capacités d'un individu, les 75% restant sont déterminés par l'environnement dans lequel nous évoluons. De ce fait, malgré les similitudes trouvées entre les cas de duplications 12p, les différences inter individuelles sont énormes et dépendent des stimulations environnementales. Décrire la pathologie ne suffit donc pas pour présenter Léa mais elle m'a permis de connaître certaines caractéristiques pouvant être à l'origine de ses difficultés.

Dans un second temps je vais donc présenter Léa le plus largement possible.

2^{ème} partie :

Présentation de Léa

I. La décision de la prise en charge

Après quelques séances passées avec Léa la décision d'approfondir le travail a été rapide. C'est une petite fille très souriante et volontaire, avec un fort désir de communiquer et d'être en relation avec les autres, qui m'a attirée dans son univers.

Dès la première séance Léa m'a interpellée, elle m'a montré son classeur Makaton pour commencer à m'apprendre les signes et m'a montré tout ce qu'elle savait faire dans la salle.

J'ai voulu essayer de mettre en place une prise en charge psychomotrice qui pourrait s'intégrer dans le projet individuel décidé par l'équipe ; en résumé, apporter ma pierre à l'édifice pour aider cette fillette à vivre le mieux possible dans un environnement adapté à ses difficultés.

Comme dans toute prise en charge une meilleure connaissance préalable de l'enfant s'impose au psychomotricien.

J'ai alors débuté une « pêche aux informations » concernant Léa ;

J'ai d'abord consulté les dossiers disponibles depuis son arrivée à l'IME .

J'ai ensuite questionné les différents professionnels qui la côtoient : les éducatrices, l'orthophoniste, la kinésithérapeute, la psychologue, l'instituteur mais aussi le neuro pédiatre qui la suit pour son épilepsie hors de l'IME. J'ai également demandé un entretien avec les parents pour connaître les habitudes de Léa à la maison.

Enfin j'ai essayé d'observer Léa le plus possible pendant les temps importants sur le groupe et sur certaines activités. J'ai pu partager avec elle des temps de repas, de toilette, de jeux, de piscine (habillage, déshabillage) et surtout de relation avec les adultes professionnels, les parents et les copains.

J'ai gardé les informations les plus pertinentes pour la préparation de ma prise en charge.

II. Anamnèse

1. Le contexte familial

Léa est une enfant unique née le 20/12/00 suite à une FIV (ICSI = intracytoplasmic sperm injection). Les parents sont mariés et travaillent tous les 2.

La grossesse et l'accouchement se sont bien déroulés.

La grand-mère maternelle est très présente dans la vie de Léa et s'occupe beaucoup d'elle.

2. Les acquisitions motrices

Pour le développement ; la station assise est acquise à 5 mois, la marche à 20, 21 mois suivi du 4 pattes, la propreté diurne a débuté en 2009 mais il y a encore quelques « accidents » et elle porte des couches la nuit.

Vers un an ½ elle prononce ses 1ers mots « papa, maman » et un système de communication avec ses parents se met rapidement en place.

3. Le dossier médical

Il y a une 1ère hospitalisation à 2 mois et demi pour problèmes respiratoires, c'est à ce moment là que les médecins posent le diagnostic de la **trisomie 12p partielle**. Léa reste ensuite 10 mois sous oxygène à la maison.

Puis en 2001 (à 4 mois) elle est hospitalisée pour opération d'une **laryngo malacie** (flaccidité anormale du vestibule laryngée). Elle est ensuite traitée pour reflux gastro-œsophagien.

Il y a une nouvelle hospitalisation en 2003 suite à un malaise, les médecins posent à ce moment là le diagnostic d'une **épilepsie myoclonique** et prescrivent un traitement sous micropakine. En aout 2003 lorsque le traitement est instauré on lui fait un scanner cérébral qui révèle un kyste du septum pellucidum. Il s'agit d'une anomalie dans le cerveau qui est banale et bénigne.

En 2004 elle est de nouveau hospitalisée suite à une crise convulsive de type perte de contact avec hypotonie 20 à 25 minutes.

Enfin, hospitalisation en 2005 après une chute dans les escaliers. Elle présente un traumatisme crânien sans perte de connaissance.

En 2007 l'examen cardio pulmonaire ne révèle aucune anomalie.

Elle a souffert de bouchons aux oreilles à répétition qui ont été traités par une pose de drains.

Aujourd'hui elle présente des problèmes de vue : un strabisme latéral et une hypermétropie corrigés par un port de lunettes.

La courbe staturale est bonne et la courbe pondérale est limite supérieure.

Elle ne présente pas encore de signes pubertaires.

a. L'épilepsie

Léa souffre d'épilepsie depuis l'âge de 3 ans. Il me semble important de décrire un peu plus ce syndrome qui fait partie intégrante de son quotidien.

L'épilepsie est un syndrome qui a pour manifestation clinique un dysfonctionnement cérébral lié à une décharge paroxystique hypersynchrone d'un groupe de neurones du cortex cérébral. Il existe différents types d'épilepsie qui sont classés selon la localisation, la cause et les manifestations des crises.

Léa présente une épilepsie :

- **généralisée** c'est-à-dire que les décharges intéressent l'ensemble du cortex cérébral.
- **symptomatique** c'est-à-dire secondaire à la trisomie 12 dans ce cas.
- **myoclonique** : les myoclonies sont des secousses musculaires brèves, à prédominance proximale, touchant le plus souvent les membres supérieurs, plus rarement les quatre membres ou uniquement les membres inférieurs. Elles se font en extension ou en flexion, provoquant aux membres supérieurs un lâchage ou une projection de l'objet tenu entre les mains, et aux membres inférieurs une chute brutale.

En raison de leur brièveté elles ne s'accompagnent pas de trouble apparent de la conscience. Elles peuvent être spontanées ou provoquées par des stimulations, en particulier visuelles, lors d'une stimulation lumineuse intermittente.

Pour Léa les myoclonies sont généralement déclenchées par un bruit aigu.

La 1ere crise qui a conduit au diagnostic était caractérisée par une perte de connaissance. Depuis elle est traitée par Dépakine ce qui stoppe les crise généralisées. Cependant les myoclonies persistent malgré plusieurs essais d'association d'autres anti épileptiques à la Dépakine par le neuro pédiatre de Léa.

b. Adaptation de la prise en charge psychomotrice

Pour la rééducation je dois tenir compte de son épilepsie . En effet je dois faire attention à ce que l'environnement soit le plus prévisible possible afin d'éviter toute information surprise qui pourrait provoquer les myoclonies. Je dois également tenir compte de l'effet de ces mouvements anormaux, handicapant sa motricité globale et surtout manuelle.

III. La vie à l'IME et le travail mis en place

Léa est entrée à l'IME en août 2007 au semi internat.

Avant ça, elle était suivi en SESSD (Service de Soins et d'Education Spéciale à Domicile) depuis septembre 2002 et scolarisée en maternelle à temps partiel pendant 3 ans dont un an avec une AVS (Auxiliaire de Vie Scolaire).

1. L'emploi du temps

Léa est présente à l'IME du lundi au vendredi de 9h a 17h avec des journées bien remplies. Elle est prise en charge en orthophonie 3 fois par semaine, en kinésithérapie une fois par semaine et psychomotricité une fois par semaine également.

Elle va en classe 3 fois par semaine pendant $\frac{3}{4}$ d'heure.

Elle participe à plusieurs activités comme arts plastique, piscine, musicothérapie, activité motrice, danse, repas makaton, travail périscolaire.

Sans oublier le travail éducatif permanent autour des temps de repas, de toilette etc.

2. Le projet individuel

Le projet individuel décidé par l'équipe pluridisciplinaire de Léa s'est rapidement axé autour de son autonomie et son affirmation. En effet Léa était très dépendante de l'adulte qu'elle sollicitait constamment. L'équipe a donc décidé de mettre en place des objectifs à court, moyen, et long terme pour aider Léa à grandir, prendre des décisions et se détacher peu à peu de l'adulte. L'objectif est qu'elle fasse les choses pour elle et pas pour faire plaisir.

L'orthophoniste a alors proposé un travail autour du makaton qui est un programme d'aide à la communication afin de donner à Léa plus d'outils pour comprendre et se faire comprendre. Chaque professionnel de l'équipe a donc orienté son travail vers le makaton.

Les éducatrices le pratiquent le plus souvent possible lors des temps de groupe et encouragent Léa à l'utiliser pour toute demande.

L'instituteur propose des temps makaton durant la classe

Le psychomotricien travaille les praxies pour améliorer les gestes du makaton

La kiné travaille le maintien orthopédique pour optimiser les performances motrices.

Lors de la dernière réunion de synthèse (en janvier 2011), l'équipe a souligné les progrès substantiels de Léa depuis son arrivée dans son autonomie au quotidien et dans ses apprentissages.

Le projet s'oriente alors désormais vers une consolidation de ces acquis et une généralisation des apprentissages hors de l'IME.

En maintenant un travail sur la confiance en soi et sur l'autonomisation l'équipe propose de commencer à orienter Léa vers un groupe de plus grands à un âge où la puberté est proche.

IV. Les aspect moteurs

1. Consultation rhumatologique (en 2008)

L'automatisation de marche est assez satisfaisante avec quelques pertes d'équilibre. Il y a de moins en moins de chutes. Elle pose désormais les talons (avant elle marchait sur les pointes).

Léa est incapable de courir et sauter.

Il y a une spasticité des pieds et une tendance à l'équin quand on fléchit les 2 pieds (flexion plantaire, pointe vers le bas).

Il y a une bonne mobilité articulaire.

On peut être assez optimiste sur l'évolution du plan orthopédique.

2. Bilan kinésithérapeute (octobre 2010)

Léa est prise en charge depuis son arrivée à l'IME 2 fois par semaine.

Sur le plan orthopédique pas de déformation, la marche est plutôt correcte, la force musculaire est relativement correcte aussi (pas de déficit flagrant), bonne mobilité articulaire (pas de limitation) mais il y a une spasticité au niveau de la partie postérieure des membres inférieurs surtout au niveau des pieds ce qui va donc gêner plusieurs domaines comme la marche, l'équilibre, la fluidité du mouvement etc.

Des troubles de l'équilibre et du tonus postural sont présents.

Le travail consiste surtout en des étirements de la chaîne postérieure pour maintenir les acquis et un travail sur l'équilibre, la coordination et le renforcement musculaire.

V. Les aspects cognitifs

1. Bilans psychologiques

a. 1ère évaluation (décembre 2008)

Au début du suivi, Léa avait besoin en permanence d'un objet transitionnel et avait la plus grande crainte pour entrer dans un lieu inconnu ou peu connu. Tout changement de lieu l'inquiétait, elle refusait tous les jouets qui n'étaient pas les siens ou ne lui étaient pas familiers et avait peur quand certains jeunes s'approchaient d'elle.

Dans mon bureau pendant très longtemps elle est restée debout, elle gardait sa peluche refusant tout ce que je lui présentais et essayait d'ouvrir la porte pour rejoindre son groupe.

Tout ces comportements ont disparu. Elle ne sort plus de la pièce et y resterait très longtemps. Maintenant elle vide systématiquement tous les sacs de jouets, mais accepte quand je lui dis que c'est fini. Nous n'en sommes pas encore au stade du rangement et tout reste en vrac sur le bureau. Elle est épanouie, de plus en plus demandeuse et très joueuse.

b. 2ème évaluation (Bilan 2009-2010 pour la MDPH)

Léa est plus intéressée par la relation que par le test mais ne refuse pas de le faire.

Elle joue beaucoup, elle utilise le jeu symbolique et met en scène des choses qui la concerne mais n'est pas encore dans l'imitation. Léa est parasitée par tout ce qui l'entoure, il faut la mobiliser et l'encourager constamment. Elle a une personnalité propre et n'est pas dans la confusion à l'autre

Elle refuse de faire les épreuves plus abstraites avec un support visuel, sûrement parce qu'elle sent qu'elle ne va pas y arriver.

Le dessin du bonhomme à compléter est laissé presque tel quel à part une « jambe » et des lunettes.

Léa est une petite fille autonome au quotidien mais très dépendante affectivement. Elle donne l'impression de faire les choses pour répondre à l'attente de l'adulte, ce qui serait normal par rapport à son âge mental.

Léa présente un QI de 35 ce qui correspond à un niveau d'une enfant de 3 ans et 2 mois. Le suivi individuel n'est pas nécessaire car elle ne présente pas de psychoses ou de troubles du comportement envahissant.

2. Bilan pédagogique

Léa vient en classe 45 min 3 fois par semaine avec 4 autres enfants.

Elle a un comportement adapté. Elle se montre agréable dans le groupe et semble heureuse en classe. Son attention et sa concentration ont progressé. Léa passe toujours beaucoup de temps à observer. Son regard se fixe plus, ses perceptions visuelles s'améliorent.

Toutefois, elle n'est pas autonome face à son travail. La sollicitation et l'aide de l'adulte sont constamment nécessaires. Elle se repose sur ses pairs et a parfois tendance à vite demander de l'aide pour des choses qu'elle est capable de faire.

A l'oral Léa communique à l'aide de gestes du Makaton et de sons. Elle est plus présente dans la vie de groupe et peut intervenir de manière pertinente.

Tous les jeudis, l'orthophoniste intervient en classe avec ce groupe pour utiliser le Makaton comme support de langage. Des histoires simples sont racontées par l'intermédiaire de gestes, de pictogrammes et de mots. Les phrases simples sont répétées, les pictogrammes doivent servir de repères de « lecture » pour ne pas oublier la phrase.

A l'écrit, Léa montre encore beaucoup de difficultés dans les gestes graphiques malgré une meilleure perception des consignes et des progrès dans sa concentration sur la tâche.

Léa reconnaît son étiquette prénom. Elle commence à reconnaître les étiquettes des jours de la semaine.

En numération, Léa commence à dénombrer jusqu'à 3 mais ne reconnaît pas globalement les quantités.

Objectifs : -Continuer les apprentissages d'un élève de début de cycle 1.

-Permettre à Léa de progresser à son rythme.

3. Le retard mental

a. Rappel

Il me paraît important de faire un rappel sur la déficience mentale et ses conséquences sur les apprentissages et la psychomotricité afin de pouvoir s'en servir en rééducation.

Retard mental: c'est l'état de réduction notable du fonctionnement d'un individu.
« Fonctionnement intellectuel inférieur à la moyenne, associé à des limitations dans au moins deux domaines du fonctionnement adaptatif : communication, compétences domestiques, habiletés sociales, aptitudes scolaires fonctionnelles »
L'expression « handicap mental » qualifie donc à la fois une déficience intellectuelle (approche scientifique) et les conséquences qu'elle entraîne au quotidien (approche sociale).

Classification de l'OMS

VIII. Déficience mentale profonde : $QI < 25$

Déficience mentale sévère : $QI < 40$

Déficience mentale modérée : $QI < 55$

Déficience mentale légère : $QI < 70$

Déficience mentale limite : $QI < 85$

Je ne décrirai que la catégorie qui concerne Léa c'est-à-dire la déficience mentale sévère.

- L'âge mental de ces enfants ne dépasse pas 6/7 ans
- Le retard de développement psychomoteur est fréquent
- Une certaine autonomie est possible si l'environnement de l'enfant est suffisamment stimulant.
- Le langage reste en général asyntaxique mais cela dépend de l'environnement de l'enfant, des stimulations et des prises en charge.
- La scolarisation est impossible
- La pensée se maintient au mode préopérateur.

La déficience intellectuelle touche à « l'intelligence » des situations et de l'environnement, et à ce titre peut avoir des traductions diverses.

Une personne en situation de handicap mental aura des difficultés plus ou moins importantes pour :

- Mémoriser des informations
- Se repérer dans le temps et dans l'espace
- Fixer son attention
- Manipuler des objets avec précision
- Comprendre les règles de communication
- Intégrer les codes sociaux, etc.

b. Adaptation de la prise en charge psychomotrice

Connaissant les critères imputables à la déficience mentale et les difficultés cognitives de Léa je vais devoir adapter la rééducation en suivant certains principes comme :

- Proposer des exercices accessibles avec une satisfaction immédiate pour ne pas décourager l'enfant.
- Eviter la surstimulation visuelle. Il faut mettre en vue seulement le matériel utilisé pour l'activité actuelle.
- Etre présente constamment et solliciter l'attention de l'enfant dès que celle-ci diminue.
- Partager la séance en plusieurs activités et ne pas rester trop longtemps sur une même activité.
- Essayer de structurer la séance de façon à ce qu'elle prenne des repères stables.
- Donner des consignes courtes et simples avec des démonstrations
- Si l'enfant ne comprend toujours pas, le guider manuellement
- Ne pas hésiter à répéter plusieurs fois les consignes et les gestes
- Viser des objectifs simples et garder en tête que les progrès peuvent prendre de nombreuses séances pour commencer à apparaître
- Beaucoup insister sur les renforcements positifs pour encourager l'enfant
- Le rassurer et éviter les situations trop anxiogènes

4. Communication et Makaton

C'est une partie qui me paraît essentielle car grâce au Makaton Léa a progressé dans plusieurs domaines cognitifs comme nous allons le voir un peu plus loin avec le bilan orthophonique.

a. Le Makaton

Le programme Makaton a été mis au point en 1973-1974 par Margaret Walker, orthophoniste britannique, pour répondre aux besoins d'enfants et d'adultes souffrant de troubles d'apprentissage et de la communication. Il constituait l'aboutissement d'un travail de recherche (Walker 1973) et fit l'objet d'une révision en 1996.

30 ans après, la dynamique du makaton est toujours aussi vive : le programme est abondamment utilisé sur l'ensemble du territoire. Il a également été adapté pour être utilisé dans près de 40 autres pays

Le makaton est un système de « communication augmentée » qui associe la parole, des signes issus de la LSF (Langue des Signes Française) ou spécifiques au Makaton et des pictogrammes. Cette approche multimodale utilisant plusieurs canaux de communication, permet à l'enfant ou l'adulte de s'approprier le moyen le plus adapté à ses propres capacités. L'utilisation de plusieurs supports peut également apporter une redondance du message, favorisant la compréhension de celui-ci.

Ce programme repose sur un vocabulaire de base de 450 mots, rigoureusement sélectionnés, gradués en complexité à partir de recherches et d'observations linguistiques. Un vocabulaire complémentaire de 7000 mots permet à ceux qui le peuvent de développer leurs compétences langagières.

b. Le bilan orthophonique

A son arrivée, Léa n'avait pas accès au langage verbal mis à part quelques mots comme « papa », « maman », « mamie » ou « bébé » et présentait beaucoup de difficultés articulatoires.

Peu après son arrivée la proposition de l'utilisation du Makaton est abordée car certains gestes et mimiques sont déjà acquis et spontanés. De plus il y a déjà une petite communication installée et surtout un fort désir de communiquer. Léa l'a très bien accueilli et se l'est vite approprié. Grâce à l'adhésion de la famille et de l'équipe éducative le programme a pu être mis en place. Aujourd'hui elle connaît environ 260 gestes associés chacun à une production verbale.

Certains gestes se ressemblent et sont approximatifs à cause de ses difficultés pratiques mais on peut la comprendre en situation. L'articulation est toujours déficitaire mais maintenant il y a un mot pour chaque chose.

Le langage verbal s'est ainsi amélioré avec un enchaînement de phonèmes un peu mieux réalisé.

L'amélioration a été flagrante au niveau comportemental. À partir du moment où Léa a pu exprimer ses désirs et émotions elle s'est posée, la frustration liée au manque de communication a diminué.

Les choses prennent du sens pour elle et c'est plus rassurant, elle peut désormais prendre des repères spatio-temporels et il y a un va et vient entre le langage et la pensée.

Elle est capable de plus de concentration et d'attention, elle peut attendre, différer, faire des concessions, elle peut également utiliser la négation dans la phrase et plus seulement dans l'opposition comme elle le faisait avant.

Les relations avec les adultes ou avec ses pairs ont également changé, Léa est très heureuse de pouvoir se faire comprendre et de voir que son entourage fait des efforts pour rentrer dans son mode de communication. Elle est très fière de montrer son classeur Makaton et d'apprendre les signes aux personnes demandeuses.

Malheureusement ce travail n'est pas utilisé par tous les membres de l'équipe à l'IME ni par toute la famille à la maison, or pour une optimisation des résultats il est conseillé que tout l'entourage le pratique pour mettre l'enfant dans un « bain Makaton ».

c. Adaptation de la prise en charge psychomotrice

Le but de ce programme est d'abandonner peu à peu les signes pour arriver au langage mais selon l'orthophoniste cela paraît difficile pour l'instant, Léa a encore besoin de la double consigne auditive et visuelle.

Pour la rééducation il m'a paru évident de pratiquer le makaton avec Léa pour renforcer son intérêt pour les activités et optimiser sa compréhension. Cependant il n'est pas évident d'y penser dès que l'on s'adresse à elle et surtout son utilisation nécessite une formation préalable dont je n'ai pas bénéficié. Avec une connaissance des gestes de base grâce à des cours de LSF j'ai tout de même essayé de l'utiliser le plus possible pour appuyer mes consignes.

VI. Comportements et habitudes

Ces notes proviennent des bilans éducatifs, d'entretiens avec les éducatrices et d'observations personnelles.

1. A son arrivée

Léa avait du mal à aller vers les autres. Elle ne pouvait pas entrer dans des lieux inconnus et ne pouvait se détacher physiquement de ses éducatrices. Son temps de concentration et d'attention était très restreint et elle restait peu de temps en place lors d'une activité ou des repas. Elle passait son temps à observer ses camarades et ne s'occupait pas du tout d'elle.

Elle pleurait dès qu'elle était face à une situation de frustration ce qui était surtout lié à un manque de communication et de compréhension. Elle était en opposition systématique pour tout. Elle était très brouillon dans sa motricité et portait des couches.

Elle a du faire beaucoup d'activités en binôme avec une éducatrice au départ pour pouvoir ensuite le faire seule petit à petit.

Les temps de repas étaient très difficiles, elle ne tenait pas en place et pouvait manger avec les couverts du voisin, piquer dans le verre ou l'assiette à côté sans que ça la dérange.

Le travail avec les éducatrices a permis de modifier ces comportements.

2. Actuellement

a. Socialisation

Les relations avec les pairs et les adultes sont plutôt bonnes cependant Léa ne peut se passer de la présence de l'adulte. Elle recherche l'exclusivité et veut monopoliser l'attention. Ce comportement est tout de même en baisse progressive depuis son arrivée à l'IME.

Elle joue facilement avec ses pairs mais aime beaucoup commander, cependant, elle ne se braque pas quand elle est « rejetée ».

Léa est plus à l'aise seule avec l'adulte que dans un groupe.

b. Frustration

Léa ne présente plus d'intolérance à la frustration car elle peut comprendre lorsqu'on lui donne des explications et peut désormais exprimer ses choix et ses désirs. Cependant elle supporte mal le retrait d'attention.

c. Comportement d'opposition

Globalement Léa présente un comportement adapté aux situations mais c'est une petite fille plutôt têtue. Lorsqu'elle ne se sent pas capable de faire quelque chose ou qu'elle n'en a pas envie, elle va montrer son opposition et il est très difficile de la convaincre de le faire quand même.

En séance de psychomotricité j'ai rencontré plusieurs fois ce comportement. Au départ c'est assez déroutant car on ne travaille pas ce qui était prévu puis j'ai essayé de m'adapter et de trouver des solutions alternatives pour poursuivre la séance.

d. Le sommeil

La qualité du sommeil fluctue selon les périodes mais en général les nuits ne sont jamais très calmes car Léa bouge beaucoup, ce qui est probablement lié à son épilepsie. Cependant elle a rarement l'air fatiguée.

e. L'alimentation

Depuis la laryngo malacie la zone est fragile et sujette aux inflammations.

D'autre part Léa présente une inadéquation entre la mâchoire du haut et celle du bas et ses dents poussent dans le désordre ce qui l'empêche de mâcher correctement certains aliments.

Enfin, les coordinations bucco faciales sont altérées.

Il y a donc un risque de fausses routes à surveiller.

f. Les loisirs

À la maison elle fait beaucoup de cheval avec papa. Elle aime se promener et faire les courses. Elle ne regarde pas ou très peu la TV car elle ne reste pas en place devant.

À l'IME elle est motivée pour toutes les activités proposées et aime beaucoup jouer avec les copains.

3. Adaptation de la prise en charge psychomotrice

Il est important d'avoir en tête les différents comportements que peut adopter Léa. Ainsi en rééducation je vais tenter de provoquer le moins possible les comportements d'opposition.

- J'évite alors d'insister sur des activités qui ne lui plaisent pas ou lui font peur
- J'évite le retrait d'attention
- Je la valorise beaucoup dès qu'elle réussit un exercice
- J'essaie de l'intéresser aux exercices en faisant des rapports avec ses propres intérêts ou les gens qui lui sont proches.

VII. Conclusion

Toutes ces données m'apportent des éléments fondamentaux pour connaître Léa qui pourront me servir lors de la prise en charge mais il me manque des éléments sur le plan psychomoteur. Comme il n'y a pas de documentation sur ce domaine dans la trisomie 12 j'ai voulu tester les capacités psychomotrices propres de Léa pour savoir ce dont elle est capable ou non de faire et ce qu'il est possible de travailler avec elle.

3^{ème} partie :

**La prise en charge
psychomotrice**

I. La prise en charge antérieure

Depuis son arrivée à l'IME Léa est prise en charge par le psychomotricien.

Les séances individuelles n'étaient pas possibles au départ car Léa avait peur et voulait rester seulement avec l'éducatrice. Le psychomotricien l'a donc intégrée au groupe « patouille ».

C'est un groupe qui s'appuie sur différentes matières à malaxer pour travailler la motricité manuelle. Elle a fait partie de ce groupe pendant 2 ans.

Les objectifs de ce groupe pour Léa :

- Travailler la motricité manuelle et surtout le déliement digital et les coordinations bi manuelles
- Travailler sur son instabilité en la faisant rester dans la même pièce toute une séance
- Travailler la notion d'oralité
- Travailler l'utilisation et la spécificité des outils.
- Partager l'adulte avec les autres enfants du groupe

Elle a rapidement été capable de faire des productions et des progrès au niveau comportemental. Le psychomotricien a alors proposé à ce moment là une prise en charge individuelle qui a débuté à la rentrée 2009.

Les objectifs étaient sensiblement les mêmes, à savoir travailler le déliement digital, l'instabilité, le regard dans les coordinations oculo motrices et la proprioception.

II. Analyse et bilan psychomoteur

1. Les test psychomoteurs

a. Les difficultés rencontrées

En premier lieu, j'ai voulu faire passer des tests psychomoteurs à Léa pour l'évaluer mais je me suis rapidement rendue compte que ce n'était pas adapté à son niveau et donc pas vraiment significatif. On sort de la standardisation des tests.

J'ai tout de même gardé ces résultats :

b. Le Charlop Atwell

Il s'agit d'un test sur les coordinations motrices générales il comporte 4 catégories d'items :

- les coordinations entre membres inférieurs et membres supérieurs (le pantin et l'animal préhistorique)
- la coordination de 2 actions simultanées (saut demi tour et tournoiement)
- l'équilibre dynamique (sauts successifs sur un pied)
- l'équilibre statique (équilibre sur la pointe des pieds)

Les 3 items où il faut sauter ne sont pas accessibles pour Léa.

L'équilibre sur la pointe des pieds n'est possible qu'en me tenant les mains.

L'animal préhistorique s'est transformé en marche à 4 pattes car Léa ne peut pas lever les fesses et tendre les jambes gênée par sa spasticité, de plus l'alternance des mouvements main/main/pied/pied n'est pas respectée

Pendant les tournoiements elle dévie de la ligne droite et les bras s'abaissent.

Le score est donc très déficitaire : -7DS (déviations standards)

c. Le Mabc

C'est une échelle de développement moteur, aide au diagnostic du trouble d'acquisition des coordinations (TAC). Il comporte 3 subtests :

- Dextérité manuelle (3 items) :
 - vitesse et précision du mouvement de chaque main
 - coordination des mains pour réaliser une tâche
 - coordination oculo manuelle
- Maîtrise de balle (2 items)
- Équilibre statique et dynamique (3 items)

J'ai fait passer les exercices de la tranche d'âge 4-6 ans à Léa car ceux de son âge étaient trop difficiles à réaliser. Les activités lui demandent beaucoup d'efforts et de concentration et la fatigue vite. Le score est là encore très déficitaire, elle se situe au rang inférieur au 5^{ème} percentile.

d. Le Bergès Lézine

Il s'agit d'un test d'imitation de mouvements des mains pour évaluer les praxies idéomotrices. Je lui ai fait passer la 1^{ère} partie : les mouvements simples des mains et des bras. Le résultat est déficitaire, elle se situe dans le 1^{er} quartile. La forme globale des gestes est reconnaissable mais la précision dans la position des doigts et l'orientation des mains n'est pas respectée.

Je me suis ensuite posé la question des tests de développement moteur de la petite enfance comme le Brunet Lézine ou le Vaivre Douret mais l'écart d'âge étant si important cela ne m'a pas paru significatif.

J'ai donc préféré utiliser l'examen psychomoteur mis en place par le psychomotricien de l'IME et plus adapté à la population des déficients intellectuels.

2. Le bilan psychomoteur

J'ai réalisé ce bilan le 29/11/10, Léa avait alors 9 ans et 11 mois à ce moment là. L'examen psychomoteur et les exercices demandés sont en annexe.

a. Présentation générale

Léa est une petite fille très agréable, motivée, qui sourit beaucoup et souvent de bonne humeur. Elle est beaucoup dans la communication elle observe énormément, imite l'autre et veut faire plaisir à l'adulte. Elle aime égarer interpellé et commander et très heureuse d'avoir une réponse. Elle peut s'opposer aux consignes quand elle sait qu'elle ne va pas y arriver. Léa peut se concentrer fortement sur une activité qu'elle apprécie mais elle est fatigable et se distrait facilement.

Elle présente une agitation polymorphe et constante (mouvements incoordonnés) en particulier dans les situations d'équilibre ou de coordination et dans les mouvements de précision.

b. Coordinations dynamiques générales

Le saut et la course ne sont pas acquis. Léa échoue donc à la 1^{ère} consigne : sautiller sur place qui est d'un niveau d'un enfant de 4 ans.

Description de la marche : il n'y a pas de déroulement du pied, il y a une antéversion du bassin qui s'exagère à l'accélération. Le haut du corps est penché en avant, les jambes écartées, les bras sont également écartés et fléchis vers l'arrière et le côté avec les doigts fléchis et les paumes en extension.

Il y a un déséquilibre global sur le côté gauche.

c. Coordinations statiques

Léa réussit la 1^{ère} consigne qui est de tenir pendant 10 secondes les pieds joints et le buste penché en avant. Mais elle échoue à la seconde qui est de tenir sur la pointe des pieds pendant 10 secondes.

Cela représente un niveau d'un enfant de 4 ans.

Le test de réaction à la poussée : il s'agit d'exercer une poussée forte mais brève sur le buste de l'enfant, son épaule ou son dos pour voir s'il maintient son équilibre. Ensuite on demande à l'enfant de pousser contre notre main (sur son buste, son épaule ou son dos) et on lâche sans prévenir pour observer l'inhibition ou non du tonus.

Pour Léa il y a un retard de réaction avec une exagération tonique et une mauvaise analyse des informations proprioceptives

Pour l'équilibre au niveau clinique : il y a une augmentation du polygone de sustentation, Léa titube et est toujours à la recherche d'équilibre, il y a un retard de mise en route des muscles antagonistes pour récupérer l'équilibre avec une augmentation du tonus dans ces réactions. Elle ne tombe pas mais est toujours en mouvement (mouvements d'oscillations autour de son axe).

d. Motricité manuelle

Elle ne réussit pas la 1^{ère} consigne : enfiler le fil dans l'aiguille mais elle réussit partiellement la consigne suivante : toucher son nez avec ses index les yeux fermés en alternant droite et gauche. Léa peut faire ce mouvement en alternance mais elle garde les yeux ouverts.

Elle présente des difficultés dans la coordination bi manuelle et oculo manuelle.

Il y a dominance de la pince tripodique au détriment de la pince pouce index dans la manipulation de petits objets. La pince terminale (avec les ongles) est impossible et il y a un manque de déliement digital.

Pour les diadococinésies le mouvement est en émergence à droite et impossible à gauche.

e. Latéralité et connaissance spatiale

Léa n'est pas latéralisée mais la dominance semble pouvoir se dessiner à droite de façon homogène.

Elle n'a pas encore acquis les notions de droite et gauche.

f. Efficience motrice

Le test consiste à faire des traits dans des cases le plus vite possible en 1 minute

Léa ne maîtrise pas du tout la tenue du crayon, ses traits débordent de toutes les cases, elle va très lentement et s'arrête souvent. Le niveau est inférieur à 4 ans.

g. rythme

Le test est celui du Stamback : il faut reproduire des structures rythmiques avec un crayon, on montre ensuite le symbolisme à l'enfant pour voir s'il le comprend, enfin on demande à l'enfant de suivre en sautant la cadence que l'on frappe à la main.

Le niveau est inférieur à 4 ans pour Léa, il y a impossibilité de reproduire un rythme, ni d'en comprendre le symbolisme et elle ne peut pas sauter.

h. Mouvements anormaux

Il y a beaucoup de mouvements incoordonnés . La réponse musculaire semble très diffusée à des groupes de muscles qui ne sont pas concernés par l'action (ce qui augmente avec la concentration).

Dans les mouvements de précision comme le lancer de balles, Léa ne met pas en relation les informations proprioceptives (posture) et extéroceptives (cible), il y a un problème de commande motrice ajustée.

Des syncinésies importantes de reproduction et tonique sont observables au niveau homolatéral, controlatéral et axial.

On peut également noter une persistance des mouvements au-delà de la cible (dysmétrie) et une persistance de la réponse motrice précédente dans une nouvelle consigne (par exemple on lui demande de tenir sur un pied et elle va se mettre sur la pointe du pied, ce qui était la consigne précédente).

i. Tonus

Pendant la flexion de la hanche on peut noter un mouvement de flexion de l'autre jambe (peut être est-ce une position antalgique). Je ne note pas de problèmes d'hyper laxité ligamentaire.

Il y a une hypertonie au niveau du tonus d'action, de posture et une résistance au ballant et à la chute.

La régulation du tonus est difficile pour Léa.

j. Motricité faciale

Il s'agit de répondre à des consignes sur imitation comme fermer un œil puis l'autre, gonfler une joue puis l'autre et soulever un coin de la bouche puis l'autre.

Léa est incapable de reproduire ces mouvements. Il y a un manque de déliement facial et des mimiques riches mais peu différenciées.

k. observations cliniques supplémentaires

La voix est assez explosive et gutturale, parfois très aigue et pas maîtrisée au niveau du souffle. Léa vocalise beaucoup. Elle produit des sons qui paraissent incontrôlés, par décharge, accompagnés d'une augmentation du tonus global.

D'autre part j'ai pu observer un nystagmus positionnel après lui avoir demandé de tourner sur elle-même plusieurs fois par exemple.

Enfin il y a un manque de finesse dans l'analyse de la voie proprioceptive parasitée par des mouvements anormaux. Léa privilégie le regard aux informations proprioceptives.

l. Conclusion et hypothèses

Ce bilan a confirmé un niveau psychomoteur globalement très inférieur à son âge ce qui est cohérent compte tenu de sa déficience intellectuelle et de ses problèmes de spasticité.

D'autre part pendant la rédaction de ce bilan plusieurs signes m'ont alertée et orientée vers l'hypothèse d'une origine neurologique. Après avoir regardé les différents grands syndromes neurologiques, j'ai trouvé des similitudes entre certains signes présentés par Léa et certains signes du syndrome cérébelleux comme :

- L'ataxie statique : en effet Léa a des troubles de l'équilibre, une marche très spécifique avec notamment un polygone large et des problèmes de coordination.

- L'ataxie dynamique : Léa présente bien des troubles dans l'exécution des mouvements avec des mouvements anormaux comme une dysmétrie, une dyschronométrie, une asynergie ou une adiadicocinésie. Par contre Léa ne présente pas de tremblements comme ceux décrits dans le syndrome cérébelleux.

- Des troubles du tonus : Léa présente une hypertonie d'action.
- Une dysarthrie : Léa elle présente un trouble de l'articulation verbale. La voix est explosive et le volume n'est pas contrôlé.
- Des troubles de l'oculomotricité : Léa présente un nystagmus positionnel.

J'ai donc rencontré le neuro pédiatre qui la suit pour son épilepsie en lui exposant mes doutes mais celui-ci a infirmé mon hypothèse en s'appuyant sur les imageries cérébrales.

3. Grilles d'autonomie

Suite à cette analyse j'ai voulu observer comment Léa se débrouille dans les tâches de la vie quotidienne et ainsi mieux connaître son niveau d'autonomie et ses besoins. J'ai donc établi des grilles d'autonomie portant sur 4 tâches du quotidien : la toilette, le repas, l'habillage (et déshabillage) et les déplacements.

J'ai réalisé des tableaux avec les actions de la vie quotidienne et sa capacité ou non à les réaliser. Les tableaux sont en annexe et j'ai rédigé une brève conclusion pour chaque domaine afin de situer ses capacités et ses difficultés principales.

a. La toilette

La propreté est la difficulté principale que rencontre Léa et sur laquelle elle travaille avec les éducatrices. Les activités de base comme se laver les mains, les dents ou le corps sont réalisées si on la guide. Les activités comme se coiffer ne sont pas encore réalisables car elles demandent des coordinations trop complexes ou des bases qu'elle n'a pas encore acquises.

b. Habillage et déshabillage

Léa présente une autonomie satisfaisante d'habillage et déshabillage. Elle a seulement besoin d'être rappelée à la tâche fréquemment car elle est vite parasitée par l'environnement et a besoin d'aide pour les activités plus fines comme les boutons ou les lacets. Les actions comme mettre les chaussettes demandent beaucoup d'efforts et de concentration à Léa.

L'aider à poursuivre les progrès dans ce domaine me semble important pour son autonomie future.

c. Les repas

Là encore Léa a besoin d'être rappelée à la tâche pour manger car elle préfère observer les autres mais globalement elle présente une bonne autonomie au moment des repas. Les actions comme couper la viande ou se servir de l'eau sont encore difficiles car elles demandent des coordinations oculo manuelles ou bi manuelles qui sont complexes pour Léa. Les différentes prises pour le matériel ou les actions comme couper me semblent intéressantes à travailler.

d. Les déplacements

Mis à part la course et le saut non acquis Léa ne présente pas de difficultés dans ses déplacements qui entraveraient son autonomie. L'acquisition de la course et du saut ne semble pas possible pour le moment. Cependant un travail sur l'équilibre et la motricité globale peut l'aider à avoir une marche plus assurée

III. Le projet psychomoteur

Pour définir mon projet de prise en charge pour Léa et mes axes de travail je me suis demandé comment participer au projet de vie établi par l'équipe en gardant une spécificité psychomotrice.

2. Les 3 domaines psychomoteurs travaillés

J'ai établi une liste d'exercices répartis en 3 domaines psychomoteurs qui me semblent importants à travailler en vu des objectifs fixés dans son projet individuel.

Ces 3 domaines sont :

- La motricité manuelle pour affiner les praxies et ainsi améliorer la précision des gestes pour le Makaton notamment.
- La motricité globale et en particulier sur l'équilibre, la coordination et l'ajustement postural pour s'adapter à l'environnement et améliorer son autonomie.
- L'aspect cognitif pour travailler et maintenir les capacités de réflexion qu'elle commence à acquérir.

J'ai résumé dans un tableau chaque axe de travail avec les exercices proposées et les domaines psychomoteurs qui sont travaillés dans l'exercice.

Certaines activités font travailler plusieurs domaines simultanément mais je les ai classées dans le domaine qui me semble prioritaire.

a. La motricité manuelle

Exercices	Travail demandé	Domaine psychomoteur
Gommettes	<ul style="list-style-type: none"> -décoller -Coller -Suivre des traits -Faire des formes 	Motricité fine Pince terminale (ongulaire) Précision
Pate a modeler	<ul style="list-style-type: none"> -Rouler entre les mains -Etaler avec un rouleau -Couper -Faire varier les tailles et les formes des productions 	Motricité fine Déliement digital Coordination bi manuelle
Billes	<ul style="list-style-type: none"> -Faire rouler -Atteindre des cibles -Suivre un parcours -Varier les postures (assis, allongé, au bureau) 	Motricité fine Adaptation prise Visée Coordination oculo manuelle
Cubes	<ul style="list-style-type: none"> -Empilement -Pousser une tour de cube avec un stylo sans les faire tomber 	Coordination oculo manuelle Régulation tonique
perles	<ul style="list-style-type: none"> -Enfiler des perles sur un lacet ou une tige -Varier les types de perles 	Coordination oculo manuelle Prise fine Adaptation pince

b. La motricité globale

Exercices	Travail demandé	Domaine psychomoteur
Banc suédois	<ul style="list-style-type: none"> -Marcher en avant, en arrière -Ramasser des objets de différents types -Se croiser sur le banc -Marcher sur la partie du banc retourné, plus fine 	<ul style="list-style-type: none"> Équilibre Ajustement postural Anticipation Sensibilité proprioceptive et plantaire
Parcours	<ul style="list-style-type: none"> -Marcher sur des plots -Passer à 4 pattes dans des cerceaux -Slalom -Enjamber des obstacles -Monter sur une planche inclinée 	<ul style="list-style-type: none"> Équilibre Analyse du terrain et adaptation posture, force et vitesse
Ballons	<ul style="list-style-type: none"> -Shooter -Envoyer -Faire rouler -Attraper -Ballons de différents poids et tailles 	<ul style="list-style-type: none"> Adaptation posturale Différentes prises Visée Force et vitesse Anticipation
Gros ballon	<ul style="list-style-type: none"> -Se mettre assis ou allongé dessus et « tanguer » -rebondir -faire rouler 	<ul style="list-style-type: none"> Équilibre Proprioception

c. Les domaines cognitifs

Exercices	Travail demandé	Domaine psychomoteur
Tactilo (objets de formes différentes dans un sac à placer avec l'image correspondante sur le carton)	-Associer l'objet et l'image -Reconnaitre l'objet avec les doigts sans regarder dans le sac	Reconnaissance visuelle Discrimination visuelle Reconnaissance tactile
Anneaux	Dans un parcours moteur mettre un anneau autour du bâton de couleur correspondante	Connaissance des couleurs Catégorisation
Puzzle bonhomme	Reconstituer un garçon et une fille en puzzle et les habiller	Schéma corporel
Boite à empiler	Les classer du plus grand au plus petit pour pouvoir les empiler	Reconnaissances de formes Classification
Gommettes	Faire une histoire avec des gommettes qui représentent des personnages et des objets	Ecoute Association mot / image

1. Le fil conducteur

Au fur et à mesure du suivi, un fil conducteur s'est dessiné s'appuyant sur les connaissances de la pathologie, de Léa et des retours de séances. Il s'agit de l'affinement et de la spécialisation des voies extéroceptives et proprioceptives.

Léa privilégie énormément le regard mais pas forcément à bon escient. Elle se regarde faire sans faire confiance à sa proprioception ou alors elle regarde ce qui se passe autour, chez les autres. Ce qui ne lui permet pas d'avoir un recueil suffisant sur le plan cognitif. Elle ne se concentre pas sur l'environnement proche, les cibles à atteindre, les obstacles etc. et les réponses motrices ne sont donc pas adaptées.

Ma démarche est de stimuler ses sensations et perceptions, de lui rappeler constamment de regarder ou de sentir ce qu'elle fait.

Pour la voie proprioceptive j'essaie de lui faire travailler plusieurs exercices hors canal visuel, en insistant sur le recueil d'informations provenant du corps. Ainsi en étant plus attentive à ce qu'elle ressent elle pourrait libérer son regard.

Avec une vision plus disponible, nous travaillons ensuite sur la voie extéroceptive pour une meilleure anticipation et appréhension de l'environnement.

J'essaie d'enrichir ses expériences sensori motrices en faisant varier les paramètres du matériel utilisé pour la préparer à la diversité des informations du milieu extérieur et y apporter une réponse adaptée.

3. La séance type

J'ai essayé d'établir une séance type pour pouvoir donner des repères et un cadre à Léa.

La séance se déroule généralement en 4 ou 5 temps :

- La présentation des activités :

Au départ j'écrivais les activités qu'on allait faire pendant la séance sur le grand tableau et Léa devait barrer l'activité une fois finie. Mais je me suis rendu compte que ça ne signifiait probablement rien pour elle.

J'ai alors mis en place une présentation des activités sur photos. Ainsi au début de chaque séance on regarde les photos, on nomme ou signe les activités qu'on va faire et chaque fois que l'activité est finie Léa vient retourner la photo.

Elle revient ainsi souvent au bureau pour me dire que nous allons faire telle activité. Cela signifie qu'elle veut changer d'exercices ou qu'elle veut se rassurer que l'exercice suivant qui est convoité existe toujours.

- La motricité globale :

On fait un ou deux exercices décrits dans le tableau précédent de 5 à 15 minutes chacun selon la disponibilité de Léa.

- Le domaine cognitif :

Je choisis un exercice dans le tableau précédent que j'essaie d'insérer dans une activité plus ludique ou dans un parcours moteur et je ne reste pas longtemps dessus car Léa se fatigue vite sur ce type d'exercice.

- La motricité manuelle :

Je choisis un ou deux exercices dans le tableau précédent. Ils sont en fin de séance car Léa aime beaucoup ces activités (surtout la pâte à modeler et les gommettes). Ce sont généralement les exercices qui durent le plus longtemps. Outre le travail sur la motricité fine ces exercices permettent de faire des productions et d'être dans le symbolisme. Souvent Léa demande de faire des gâteaux ou des bijoux avec la pâte à modeler. On joue alors à faire semblant ce qui l'intéresse beaucoup.

- Un temps de relaxation :

Le temps de relaxation est quelque chose qu'elle m'a demandé spontanément un jour et qui est redemandé pratiquement à chaque séance

Léa va éteindre la lumière, se couche avec un oreiller et me demande de lui masser le dos. C'est un moment très intéressant et très agréable pour nous deux car elle se pose ne parle plus et ne bouge presque plus (ce qui est rare). D'autre part ce moment la prépare à la fin de la séance et lui permet de faire une transition entre la psychomotricité et le retour aux activités du groupe.

V. Progression et réévaluation

IX. J'ai pu travailler sur 20 séances avec Léa tout au long de l'année ce qui m'a permis d'observer une évolution de son comportement mais aussi des progrès dans les activités demandées.

1. L'aspect relationnel

J'ai pu noter 4 phases dans l'instauration de notre relation :

- La phase de découverte ou de « période de grâce ». Léa était alors très contente de me montrer ce qu'elle savait faire sous l'œil du psychomotricien de l'IME. C'est à ce moment là que je lui ai fait passer l'examen psychomoteur et les tests.
- La phase d'initiation : j'ai commencé à proposer seule des exercices à Léa. Parallèlement j'ai débuté mon travail de recherche. Léa était alors très disponible pour répondre à mes demandes et mes consignes.

- La phase d'opposition : elle n'a duré que 2 ou 3 séances mais a été assez déroutante pour moi. C'est une période où Léa voulait seulement faire de la pâte à modeler et refusait toute autre activité proposée. Il m'a été difficile d'accepter de ne pas faire ce que j'avais décidé avant la séance. Puis j'ai utilisé des alternatives, je me suis orientée sur des activités qu'elle préférait car c'est une sorte d'affirmation que de refuser de faire des exercices et d'en choisir d'autres. C'est à moi de trouver un sens psychomoteur à ses choix.
- La phase de « nouveau départ » : ce moment a débuté avec l'instauration de la présentation des activités sur photos. Cela lui a permis de voir qu'après les activités qui lui plaisaient moins il y aurait des activités plus plaisantes. Elle a donc accepté de nouveau tous les exercices.

2. Le retest

Le jour du retest Léa n'était pas du tout décidée à faire les exercices demandés. Ce bilan a donc été difficile à réaliser. Elle refusait de répondre à la moitié des consignes et voulait faire seulement les exercices habituels.

Ce bilan est représentatif de son humeur du moment mais pas de ses capacités.

Je vais donc me baser sur les observations cliniques que j'ai pu faire à travers les différents exercices pour observer les changements depuis le début de la prise en charge.

3. Les observations cliniques

- En motricité globale :

Au début de la prise en charge Léa avait très peur de faire certains exercices comme marcher en arrière sur le banc suédois, marcher sur un parcours de plots ou monter sur une planche inclinée.

Elle se précipitait, ne faisait pas attention à la façon de poser ses pieds et se trouvait rapidement en situation de déséquilibre. Au bout de quelques pas elle devait me tenir la main pour poursuivre l'exercice et éviter la chute.

Désormais elle peut faire ses activités seule, elle a encore besoin de mon guidage verbal mais elle peut se concentrer, regarder où poser ses pieds et elle prend plus de temps.

Lors de l'exercice qui consiste à ramasser des objets de part et d'autre de la poutre Léa avait du mal à ajuster sa posture pour se baisser, prendre l'objet puis se relever avec l'objet dans les bras. Elle était d'autant plus déséquilibrée que l'objet était lourd ou volumineux.

Aujourd'hui elle peut se réajuster après avoir attrapé l'objet, quelque soit son type, et retrouver l'équilibre nécessaire pour poursuivre le chemin.

- En motricité manuelle :

C'est le domaine où j'ai pu observer le plus de progrès.

Au départ sur toutes les activités la prise était plutôt grossière avec l'utilisation préférentielle de la prise tripodique (aide du majeur).

Désormais la prise pouce index se précise, surtout à droite, elle est plus utilisée dans les activités fines et le déliement digital semble meilleur.

Sur l'activité pâte à modeler on se sert d'un rouleau pour étaler la pâte. Au début de la prise en charge ce mouvement était impossible. Après un guidage verbal et manuel sur plusieurs séances Léa s'en sert désormais spontanément.

Dans les exercices où il faut enfiler des perles ou atteindre des cibles avec les billes Léa s'en sort mieux également.

Les coordinations oculo motrices semblent plus correctes, Léa regarde plus ce qu'elle fait et cela entraîne de meilleures prises d'objets et une visée plus précise.

Elle peut se servir d'une main pour bloquer la cible et de l'autre pour l'atteindre, ce qu'elle ne faisait pas avant.

- Au niveau cognitif :

Au départ pour l'exercice du Tactilo Léa était obligée de regarder dans le sac, elle ne pouvait pas seulement toucher pour reconnaître l'objet. Désormais le travail hors canal visuel est un peu mieux réalisé, les objets les plus faciles sont reconnus au toucher.

La connaissance des couleurs et des parties du corps étaient des notions déjà acquises par Léa que nous avons approfondies. Nous avons travaillé la connaissance des formes qui commence à émerger.

Globalement dans ce domaine le progrès majeur est le temps de concentration plus long de Léa sur les activités demandées au fil des séances.

- Pour le fil conducteur :

Globalement dans tous les exercices demandés Léa regarde beaucoup plus ce qu'elle fait et l'environnement sur lequel elle va évoluer. Elle est moins parasitée par les stimuli extérieurs. Elle regarde encore lorsque des gens passent dehors mais cela dure moins longtemps et elle revient plus facilement à l'activité. Elle demande elle-même les activités qu'elle veut faire et peut attendre pour faire celles qu'elle préfère.

Il y a plus d'attention et de concentration sur ce qu'on lui demande et sur ce qu'elle fait.

En parallèle les progrès de Léa dans la communication ne cessent d'augmenter. Le déliement digital lui permet d'enrichir son vocabulaire et donc sa pensée et de s'exprimer plus clairement.

Actuellement ses échanges verbaux sont de plus en plus riches, différenciés et compréhensibles.

Conclusion

Les quelques renseignements sur la trisomie 12 ne m'ont pas permis de tirer des conclusions quant à une rééducation spécifique de cette pathologie.

J'ai donc entamé ce travail avec Léa au travers du projet individuel établi par l'équipe pluridisciplinaire qui s'occupe d'elle.

La première démarche du travail en psychomotricité s'orientait vers une rééducation des coordinations fines pour permettre un meilleur apprentissage des gestes du Makaton.

J'ai poursuivi entre autres cet objectif et pendant cette approche un travail sur la spécificité des voies proprioceptives et extéroceptives a permis de libérer et d'enrichir le canal visuel. Celui-ci était envahi par toutes les stimulations extérieures que Léa ne savait pas filtrer.

Les progrès de Léa sont nombreux :

Sur le plan comportemental elle est moins agitée, elle est plus attentive à ce qu'on lui demande et elle est plus concentrée sur ce qu'elle fait.

Sur le plan psychomoteur il y a plus de stabilité et les réponses motrices sont mieux adaptées à l'environnement.

Enfin sur le plan de la communication, le déliement digital permet d'enrichir son vocabulaire gestuel et accompagne le développement du vocabulaire verbal.

Bien sur, Léa présente une déficience mentale qui reste son handicap majeur, mais cela ne l'a pas empêché de progresser. L'instauration progressive d'une relation de confiance mutuelle ainsi que la motivation et la patience de Léa ont contribué à ces progrès.

Il me paraît important de préciser qu'il s'agit d'un travail à long terme qui doit être répété pour que les acquisitions soient stables et généralisées

L'accompagnement psychomoteur de Léa doit suivre son évolution et s'adapter à ses besoins, son âge et ses centres d'intérêt.

Un long chemin se dessine encore devant elle mais il est plus clair et mieux balisé.

Bibliographie

- Arnaud M., Bourouillou G., Sablayrolles B., Rolland M., Dutau G., Colombies P., Rochiccioli P. (1984) *trisomie 12 et monosomie 21. A propose d'une observation*. J. Génét. Hum., Vol. 32, No 5, pp 369-375.
- Chaix Y. Epilepsies de l'enfant et conséquences cognitives, cours manuscrit de psychomotricité 2^{ème} année.
- De Grouchy J. – Turleau C. (2004) *Atlas des maladies chromosomiques 2^{ème} édition*, expansion scientifique française.
- Langlet M. (1988) *contribution a l'étude des trisomies 12p associées aux monosomies 21q* thèse pour le doctorat en médecine, Toulouse, 1988
- Lefranc A. Le syndrome cérébelleux, cours manuscrit de psychomotricité 3^{ème} année
- Mutel D. Perception et sensation, TD de psychomotricité 1ère année.
- Noack N. La trisomie 21, cours manuscrit de psychomotricité 3^{ème} année.
- Pinasseau F. (1994) *contribution a l'étude des monosomies 8p associées aux trisomies 12p*, thèse pour le doctorat en médecine, Toulouse.
- Roger J., Bureau M., Dravet C., Genton P., Tassinari CA., Wolf P., Thomas P., Hirsch E. (2005). Epilepsie et anomalie chromosomiques. In Gobbi G., Genton P., Pini A., Gurrieri F., Livet MO (Eds.), *Les syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent*, (chapitre 29) 4^{ème} édition. John Libbey.
- Schinzel A. (2001) Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man (pp 525-533) Berlin- new york : W de G.
- Segel R., Peter I., Demmer LA., Cowan JM., Hoffman JD., Bianchi DW. (2006) The natural history of trisomy 12p. American Journal of Medical Genetics (pp 695-703)
- “UNIQUE, rare chromosome disorder support group.” (2007) *Duplications of 12p*. www.rarechromo.org (UK)
- www.makaton.fr
- www.chups.jussieu.fr *La déficience mentale*
- www.esculape.com *Les épilepsies de l'enfant et de l'adulte*.

Annexes

Annexe I

Grilles d'autonomie

Toilette

Action	Oui	Non	Avec aide	observations
Propreté nocturne		X		
Propreté diurne			x	Besoin de rappeler
Ouvre le robinet	x			
Se lave les mains	x			
Se lave les dents			x	accompagner
Se lave le visage		X		
Se lave le corps			x	
Se sèche			x	
Se coiffe		X		
Se mouche		X		
Se débrouille aux WC			x	Fait tout sauf s'essuyer

Habillage

Action	Oui	Non	Avec aide	observations
Enfile chaussettes			x	
Enlève chaussettes	x			
Enfile chaussures	x			Si simple
Enlève chaussure	x			
Fait ses lacets		x		
Défait ses lacets	x			
Enfile pull, tee-shirt, robe	x			
Enlève pull, tee-shirt, robe	x			
Enfile pantalon, jupe, sous vêtement	x			
Enlève pantalon, jupe, sous vêtement	x			
Ferme/ouvre boutons		x		
Monte/descend fermeture éclair	x			Mais ne sait pas l'accrocher en bas
Met une veste	x			
Enlève une veste	x			
Met un sac à dos	x			
Enlève un sac à dos	x			

Repas

Actions	Oui	Non	Avec aide	Observations
Mange seule	x			
Mange avec les doigts	x			
Saisit une cuillère	x			
Saisit une fourchette	x			
Coupe sa viande			x	Déchiquète plutôt
Bonne prise des couverts		x		
Boit seule	x			
Se sert de l'eau			x	Contenant adapté
Mange proprement	x			Quand fait attention
Reste assise tout au long du repas	x			

Déplacements

actions	Oui	Non	Avec aide	observations
Tient debout	x			
Se lève avec appui	x			
Se lève sans appui		x		Du sol
Marche seul	x			
Marche à 4 pattes	x			
Marche en portant des objets	x			
Marche en poussant un objet (poussette)	x			
Monte/descend escalier	x			Monte une marche après l'autre et descend commence faut l'accompagner ou rampe
Se met debout sur un pied			x	
Saute		x		
Court		x		

Résumé

Ce travail relate la prise en charge psychomotrice d'une petite fille de 10 ans (Léa) atteinte d'une maladie chromosomique rare : la trisomie 12.

Elle présente un retard global de développement et bénéficie d'un suivi en Institut Médico Educatif (IME).

Après avoir rappelé les notions fondamentales de la génétique, je présenterai les caractéristiques de la trisomie 12.

Puis je présenterai Léa dans le cadre familial et surtout dans le cadre institutionnel.

Enfin dans une dernière partie je développerai la prise en charge psychomotrice mise en place avec elle.

Mots clés : trisomie 12 , maladie chromosomique rare , retard global de développement, institut médico éducatif, prise en charge psychomotrice.

Summary

This dissertation presents the psychomotor reeducation of a 10 years old girl (Lea) with a rare chromosomal disorder : trisomy 12.

She has a developmental retardation and she has a follow up in a Medical Educational Institute (MEI)

After recalling the fundamentals of genetics, I will present the characteristics of trisomy 12.

Then I will introduce Lea in her family and particularly in the institutional framework.

Finally in the last part I will develop the psychomotor reeducation set up with her.

Key words : trisomy 12, rare chromosomal disorder, developmental retardation, medical educational institute, psychomotor reeducation.