

LES TROUBLES COGNITIFS ET PSYCHOLOGIQUES CHEZ L'ENFANT ATTEINT D'UNE MICRO DELETION 22Q11.2

Prof. Ann Swillen

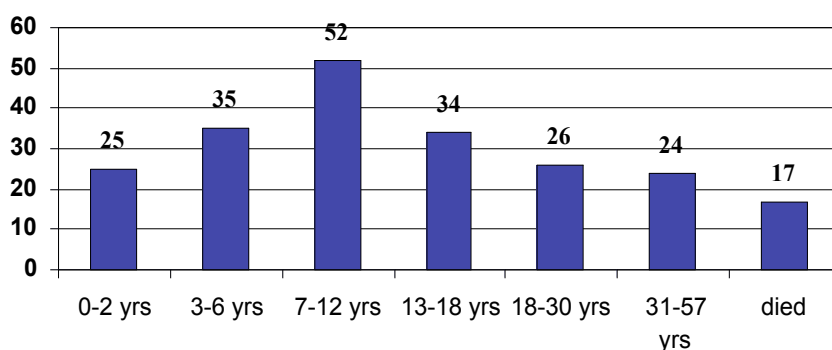
Centre Génétique Humaine, UZ Gasthuisberg, Louvain

ann.swillen@uz.kuleuven.ac.be

Les patients avec la microdélétion 22q11.2 suivi à Louvain :

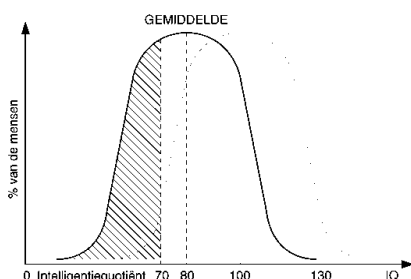
214 patients sont suivi par le service de Génétique Humaine de Louvain.

Le diagramme suivant vous indique leur age moyen.



PRESENTATION DES RESULTATS DE L' ETUDE

1 Le profil cognitif général



Les enfants atteints d'une micro délétion 22q11.2 ont un QI moyen entre 70 – 75 , la majorité des enfants se situant entre 65 et 85

Les scores de QI dit verbal et de performance sont souvent disharmonique (VIQ > PIQ), souvent proches (VIQ = PIQ)

2 Le profil cognitif spécifique des enfants :

Leurs difficultés spécifiques :

- Difficultés en mathématiques
- Problèmes avec le raisonnement abstrait
- Une faiblesse d'organisation visuo-spatiale
- Troubles de l'attention
- La mémoire de travail
- Blocages devant un problème inconnu

Les points forts

- la mémoire verbale immédiate
- le sens de la musique
- Le sens du rythme
- Des dons pour maîtriser les couleurs

3 Le comportement et le développement relationnel et socio-affectif

3-1 Les spécificités générale du comportement des enfants avec une micro délétion 22q11.2

- Défaut d'attention sans hyperactivité
- Les phobies spécifiques (peur du noir, des insectes,...)
- L'angoisse de séparation (20-25%)
- Le trouble obsessionnel-compulsif (10%)

3-2 Le développement relationnel et socio-affectif : caractéristiques générales

- timide/un peu distant dans leur contact avec d'autres personnes
- extravert dans un environnement connu
- (très) sensible et vulnérable
- gentil, très affectueux et facilement influençable

4 Qu'est qu'on peut faire ?

Un diagnostic très précoce :

Plus le diagnostic sera précoce, plus la rééducation et la prise en charge seront efficaces et porteront leurs fruits

Un équilibre entre stimulation adaptée et le rythme de développement de l'enfant :

✓ Il faut soutenir l'enfant dans ses apprentissages, le mobiliser, s'adapter à ses difficultés, mais lui permettre de progresser continuellement sans le bousculer.

✓ Rendre les apprentissages conviviaux, amusants

✓ Ne pas rester sur un échec, un blocage, permettre à l'enfant de revenir plusieurs fois sur une difficulté avant qu'il soit capable de la résoudre

✓ Respecter les capacités cognitives et ses rythmes

Reéducation et révalidation:

Il est indispensable de procéder à une réévaluation de ses acquis afin de prendre la mesure des apprentissages acquis, des possibilités non exploitées afin d'adapter son soutien et le rythme du travail.

❖ ***La psychomotricité :***

La psychomotricité synthétise psychisme et motricité afin de permettre à l'individu de s'adapter harmonieusement à son environnement. Il s'agit d'une approche globale de la personne où les interactions entre la motricité (tonus, postures, mouvements...) et le psychisme (émotions, compréhension, imagination, intention, inconscient...) sont constantes. On a encore défini la psychomotricité comme étant l'intégration des fonctions cognitives, affectives et motrices sous l'effet de l'environnement, y compris relationnel, et du développement du système nerveux.

❖ ***L'orthophonie et la guidance précoce :***

Dès l'âge de 6 mois la guidance du langage peut être mise en place.

Les parents sont par nature compétents. Cette compétence est malmenée et mise à mal parce qu'ils sont face à un enfant qui les déroutent. Mais cette compétence existe et les orthophonistes doivent les aider à la mettre en évidence. Toutes les stimulations fournies à l'enfant vont donc jouer un rôle d'information mais également de formation.

Il faut

➤ Stimuler la communication entre l'enfant et ses parents

➤ Cultiver les possibilités de l'enfant

➤ Entretenir les émissions spontanées de sons des premiers mois

➤ Faire prendre conscience à l'enfant qu'il existe un monde sonore, un langage. Travailler la voie auditive mais également la vue, le toucher afin que l'enfant parvienne à appréhender le langage de la façon la plus globale possible. La séance est un lieu de démonstration qui peut aider à faire accepter l'enfant.

➤ L'attitude de l'orthophoniste comme celle des parents doit rester très ludique

- ❖ **L'aide scolaire** : elle doit être permanente, continue, mais doit aussi passer par le jeu, elle devra mobiliser les parents en permanence.
- ❖ **Un bon suivi du comportement** : avec l'aide d'un psychologue ou d'un pédopsychiatre connaissant bien la microdélétion et ses troubles cognitifs particuliers.

5 Quelle aide scolaire ?

Le QI est un indicateur des besoins éducatifs spécifiques de l'enfant mais reste seulement un indicateur. Les enfants ont un potentiel qu'il faut leur permettre de mettre en valeur.

Les programmes d'apprentissages devraient être adaptés au profil cognitif particulier :

- Contourner les problèmes abstraits
- Répétition des connaissances,
- Valoriser la mémoire, utiliser un ordinateur, manifester un soutien positif et constructif constant
- Accorder sa confiance à l'enfant, lui permettre d'éclairer ses points forts, ne pas stigmatiser ses difficultés.
- Avoir une approche très structurée, et dans des cas extrêmes de problèmes d'attention, l'emploi de médicaments (Rilatine) peut être un support.

Les stratégies d'apprentissage

- Mettre l'accent sur un matériel multimodal (verbal + visuel) : accompagner l'enfant avec des objets, dessins, afin de lui permettre de visualiser le problème posé.
- Pour les difficultés particulières en mathématique, un(e) orthophoniste spécialisé en gestion mentale saura aider l'enfant à visualiser les opérations, à comprendre les données abstraites d'un problème.
- Préparer l'enfant à des nouveaux thèmes d'apprentissage : les aborder avec lui avant qu'ils ne soient traités à l'école, au travers du jeu, de l'ordinateur ainsi l'enfant ne se retrouvera pas en situation d'échec en classe et donc de blocage.
- Travailler à deux : accompagner l'enfant qui ne peut intégrer deux consignes en même temps, lui apprendre à aller à l'essentiel, à faire le tri entre essentiel et accessoire dans les informations qu'il doit gérer.

6 Suivi comportemental

- Être alerté par un changement dans le comportement de l'enfant
- L'orienter vers un pédopsychiatre qui connaisse la micro délétion 22q11
- Stimuler les contacts sociaux avec des enfants du même âge au travers d'activités qu'il peut suivre : peinture, musique, équitation, sports, scouts.
- Aider l'enfant à développer la confiance en soi en positivant toujours, en valorisant ses points forts, en l'aidant à surmonter ses points faibles, en reconnaissant ses difficultés particulières, les ignorer c'est renvoyer l'enfant à ses échecs
- Informer l'enfant de son handicap, lui donner les informations qu'il peut comprendre, entretenir un dialogue afin de lui permettre une prise de conscience «d'être différent» mais aussi de pouvoir être avec les autres et souvent comme les autres.

CONCLUSIONS :

- **Chaque enfant est unique, et l'aide qu'on lui apporte doit être taillée sur mesure.**
- **Faites-vous aider par des personnes et des professionnelles connaissant bien la micro délétion.**
- **Un diagnostic n'est pas seulement l'attribution d'une étiquette, mais une ouverture pour une meilleure appréhension des problèmes, une meilleure prévision de l'évolution et une meilleure prise en charge précoce de la globalité des manifestations**

