

## **LE RÔLE DE L'ENSEIGNANT DANS L'IDENTIFICATION DU SYNDROME VÉLOCARDIOFACIAL ET SON ACTION**

Un syndrome est une maladie ou un désordre qui a une ou plus d'une caractéristique ou symptôme. Le syndrome vélocardiofacial (VCF) est un désordre génétique qui est associé à plus de trente différentes caractéristiques. Le VCF est caractérisé par des anomalies/altérations du palais mou, du cœur et du visage. C'est le syndrome le plus commun associé à la fissure du palais et qui a été décrit par Robert J. Shprintzen en 1978. Les douze premiers patients qu'il a décrits sont nés avec une fissure du palais, avec des problèmes cardiaques et des visages similaires. Cette maladie est connue aussi comme syndrome de Shprintzen ou syndrome de la microdélétion 22q11.

L'identification du VCF dans quelques cas peut être difficile, puisque beaucoup de caractéristiques décrites se manifestent de forme légère et peuvent se présenter dans la population en général. Ainsi, on a élaboré un manuel contenant des renseignements à l'intention des enseignants de classes régulières et d'éducation spéciale, en présentant ses caractéristiques génétiques et physiques, ainsi que des questions concernant l'apprentissage et la communication. On présentera ci-dessous quelques renseignements importants de ce manuel.

Les principales caractéristiques du syndrome sont: une fissure (palatine) sous-muqueuse ou de palais mou (entraînant une inadéquation vélopharynx, et par conséquent une voix hyper nasale); des anomalies cardiaques; un visage caractéristique (visage allongé avec des yeux en amande, le nez proéminent et large, la mandibule et la bouche petites, ainsi que de petites oreilles); des troubles d'apprentissage et un déficit intellectuel ou une intelligence normale. En outre, on peut citer quelques caractéristiques secondaires, telles que: des troubles psychiques; des problèmes oculaires; une otite moyenne; des troubles endocrinologiques; des problèmes du système immunologique; des muscles faibles; une taille petite; la scoliose et des doigts étroits. Les enfants naissent avec ces caractéristiques, mais celles-ci ne s'aggravent pas avec l'âge. Par contre, le trouble d'apprentissage présent dans le syndrome peut s'aggraver avec le temps, s'il n'y a pas d'intervention adéquate. D'autres caractéristiques que l'on n'a pas décrites ici peuvent apparaître chez les enfants avec le VCF.

On estime que le VCF se manifeste entre à peu près 5,0 à 8,0% des enfants qui naissent avec une fissure du palais. Aux États-Unis, plus de 130 000 individus ont le syndrome. L'incidence du VCF est de 1:4000-5000 nés vivants. Au Brésil, on n'a pas encore d'études concernant les chiffres.

Le VCF est un désordre génétique, ce qui signifie qu'il y a un problème dans un ou plusieurs gènes qui sont retrouvés dans toutes les cellules de l'organisme humain et qui contiennent toutes les instructions pour que chaque cellule sache ce qu'elle doit faire. Dans le cas du VCF, il y a une délétion d'une partie du chromosome 22, dans la région 11.2. Le diagnostic du syndrome est appuyé sur les caractéristiques présentées par l'enfant et aussi sur une étude moléculaire qui utilise la technique de l'Hybridation Fluorescente *in Situ* (FISH) ou l'analyse des marqueurs de DNA pour 22q11.

Pour un meilleur accompagnement du VCF, le traitement doit être fait par une équipe multidisciplinaire. Parmi les professionnels concernés, on peut détacher le rôle du médecin, du généticien, de l'orthophoniste, du psychologue, du pédagogue, entre autres.

L'accompagnement du développement général est recommandé, surtout à l'école, pour que des difficultés puissent être identifiées et les démarches nécessaires effectuées.

L'évaluation orthophonique doit être réalisée le plus tôt possible et doit comprendre l'évaluation de la compétence du palais et une évaluation auditive. Au cas où une chirurgie du palais serait nécessaire, elle doit être faite dès que possible pour que de bons résultats par rapport au potentiel de la parole soient atteints. La thérapie orthophonique est essentielle avant et après la chirurgie et des aspects de langage et de parole doivent être traités.

En ce qui concerne le caractère, les individus sont froids, apathiques et renfermés et présentent souvent de difficultés d'interaction et d'échange avec les autres individus. L'hypernasalité et les troubles articulatoires compensatoires peuvent rendre difficile la communication de ces individus, en les poussant à devenir de plus en plus renfermés. Le redoublement et les échecs scolaires sont communs, ce qui les entraîne aussi à s'isoler, à avoir des sentiments d'échec et des difficultés de communication.

La plupart des individus avec le syndrome présente un trouble d'apprentissage, caractérisé par des altérations syntaxiques, sémantiques, pragmatiques, phonologiques, de lecture, d'écriture et de raisonnement logique. Certains enfants peuvent ne présenter que des problèmes d'apprentissage de la lecture et de l'écriture, en préservant les autres aspects de communication.

Les habilités de la parole peuvent être bien altérées, à cause de l'hypernasalité et du trouble articulatoire qui rendent difficile l'intelligibilité de la parole et qui entraînent encore plus de difficultés à la communication des individus avec le syndrome. L'orthophoniste est un des professionnels de l'équipe de diagnostic et d'intervention chez les individus avec le VCF. La thérapie de la parole est essentielle avant et après la chirurgie de l'inadéquation vélopharynx et le rôle de l'orthophoniste, avec le chirurgien, dans l'indication d'une chirurgie, est primordial. Bien que la thérapie de la parole soit recommandée, il n'y a pas de réponse ni de succès dans tous les cas. Le travail de l'orthophoniste avec les altérations de lecture et d'écriture doit être structuré en considérant le déficit d'attention, le manque d'intérêt à l'apprentissage, l'apathie, les difficultés de mémoire et aussi les troubles psychiatriques. Ce travail doit débiter le plus vite possible, en cherchant à diminuer les effets les plus graves.

L'orientation scolaire doit être réalisée avec fréquence pour que les difficultés des enfants avec le VCF soient diminuées. Le choix de l'inclusion en classe ordinaire doit être surveillé. Dans quelques cas, surtout quand la difficulté d'apprentissage est plus grande, l'indication d'une école ou classe spéciale est de grande importance.

Les individus avec le VCF présentent un niveau intellectuel qui varie de la normalité jusqu'à la déficience intellectuelle de degré léger, celle-ci en petite proportion. Même avec une intelligence normale, les difficultés scolaires sont présentes. Quand la déficience intellectuelle se présente, elle rend difficile le surpassement des difficultés scolaires et de parole.

Les difficultés plus communes sont : le raisonnement arithmétique ; les problèmes d'attention; le désordre comportemental; les difficultés de se situer dans l'espace et dans le temps; les difficultés avec la pensée abstraite; des difficultés dans la coordination visiomotrice. On observe ainsi que beaucoup d'adolescents et d'adultes conservent ces difficultés, c'est-à-dire, tantôt celles des fonctions exécutives, tantôt celles du langage et n'aboutissent pas à finir le lycée.

Les problèmes émotionnels ont lieu tant chez les enfants que chez les adultes et concernent les difficultés dans la communication et dans les rapports interpersonnels, le manque de contrôle des impulsions, des problèmes d'adaptation sociale, le manque de confiance en soi, le replis sur soi, la tristesse et la timidité, ce qui suggère le manque d'autonomie surtout chez ceux avec une cardiopathie. On détache donc l'importance de ce signe dans le cadre du syndrome comme un agent de stress et de risque pour le

déclenchement de désordres émotionnels et comportementaux, dû notamment aux limitations environnementales que la maladie cardiaque peut entraîner ainsi qu'aux procédures chirurgicales quand une intervention est nécessaire. Les individus les plus fragilisés émotionnellement n'ont pas de bonne performance dans les tests d'intelligence verbale, puisque les difficultés de communication verbale entraînent un taux d'anxiété élevé et des troubles émotionnels.

Les troubles psychiatriques peuvent se présenter, mais il n'y a pas de consensus quant à leur fréquence. Entre eux, on en dégage le déficit d'attention, de l'anxiété, la dépression, la schizophrénie et le trouble obsessionnel compulsif (TOC). Il y a des études qui considèrent ces troubles de fréquence peu élevée, alors que d'autres insistent sur l'association du VCF avec délétion 22q11 avec le spectre psychopathologique. On doit rappeler que l'association de la triade apprentissage/occupation/communication est considérée symptomatique sérieuse ou modérée et que cette population est susceptible d'avoir des troubles psychologiques plus graves.

Nous tenons à rappeler que chaque individu avec des besoins spéciaux doit s'intégrer en société à travers la réhabilitation des fonctions lésées et du développement de ses potentiels, ainsi il est impératif qu'il y ait une intervention précoce adéquate aux manifestations, appuyée sur un diagnostic précis de celles-ci.

Il faut donc des orientations et de soutien psychologique aux familles et aux patients avec des signes et des symptômes du VCF pour améliorer la qualité de vie de tous. Après le diagnostic du syndrome, la famille du patient doit être conseillée quant aux caractéristiques et à l'évolution du VCF ainsi qu'aux possibilités d'intervention.

Le VCF est un désordre autosomique dominant, ce qui signifie qu'un des parents seulement donnera le gène du syndrome à leurs enfants. Quand un des parents a le VCF, la chance d'un de leurs enfants d'avoir le syndrome est de 1 sur 2. Les familles des patients avec le syndrome doivent être averties par rapport à ces risques et il faut que les parents se soumettent aussi à des examens de FISH ou DNA pour que l'orientation soit plus efficace.

**FUNDUNESP – Fundação para o desenvolvimento da UNESP – Brésil**