

**Isabelle Eyoum**  
**196 bd de la Liberté**  
**47000 Agen**  
[isabelle.eyoum@wanadoo.fr](mailto:isabelle.eyoum@wanadoo.fr)

**Montpellier**  
**Vendredi 18 juin 2010**

## **L'accompagnement de l'enfant atteint de maladie rare**

Il est de plus en plus établi que la prise en charge précoce est bénéfique à l'enfant atteint de maladie génétique rare. Les orthophonistes sont très bien informés du bien fondé de cette prise en charge incluant l'accompagnement parental.

Mais comment conseiller aux parents d'aller consulter très tôt une orthophoniste si la réponse donnée est « Mais il ne parle pas, c'est trop tôt pour intervenir !!!! »

Je me suis alors demandé comment faire le bilan orthophonique d'un bébé qui ne parle pas ?

Beaucoup de travaux médicaux, psychologiques et orthophoniques ont permis d'avoir une bonne représentation des capacités du tout petit avec un calendrier de développement bien étalonné. Je me suis modélisée sur ces grilles sans tenir compte de l'âge de développement mais plutôt dans l'idée de recueillir les possibilités développementales (acquises ou en devenir) de l'enfant que j'avais devant moi.

Un précédent travail mené sur la reconnaissance des caractéristiques morphologiques, squelettiques et organiques au sein de différents syndromes rares m'a permis de fabriquer une grille morphologique.

Puis j'ai regroupé les grilles d'évaluation

- des aspects sensoriels,
- du tonus dans le développement postural,
- des praxies bucco-linguo-vélo faciales
- et j'ai fait le relevé lors de mes observations du développement de la mandibule, de la poussée dentaire et de l'état du palais, puis l'étude du comportement alimentaire, des conduites lors de la succion déglutition.

La synthèse de toutes ces données permet de retirer un profil assez précis des capacités développementales de l'enfant ce qui permettra une meilleure orientation vers des pédiatres, neuro-pédiatres ou généticiens afin de pouvoir travailler en réseau et constituer la meilleure équipe médicale autour de l'enfant.

Pour aider au mieux les orthophonistes qui ne sont pas souvent confrontés à ce type de prise en charge (puisque les syndromes sont rares), j'ai créé un document avec photos ou dessins des caractéristiques le plus souvent observées.

Le but de ce travail n'est pas de donner un diagnostic médical mais de relever un certain nombre de critères permettant d'orienter le plus précocement possible le bébé vers le lieu de soins le plus adapté à son état.

Ainsi une rééducation précoce de l'oralité et des praxies nécessaires à la tétée permet d'obtenir de meilleures réalisations à l'entrée dans le langage : points d'articulation plus précis, tonicité de la pointe de langue correcte, montée au palais rapide et précise.

Le suivi parental permet de donner des conseils et des repères aux parents qui participent ainsi aux progrès de leur enfant tout en gardant leur rôle de parents (car tous les exercices se font par le jeu ou dans des situations de plaisir : câlins, bain, alimentation etc).

En conclusion, la mise en place précoce de situations de communication et la stimulation précoce des organes phonateurs permettent d'aider l'enfant avant qu'il n'y ait des blocages préjudiciables à son développement qu'il soit verbal ou non verbal.