

## RÉSUMÉ :

*Cette étude, entreprise à l'hôpital pour enfants de Philadelphie (USA), porte sur 33 enfants présentant une neurofibromatose de type 1, comparés à un groupe de contrôle. Les évaluations initiales de l'audition, de la parole, du langage et de la voix ont révélé des anomalies même dans les cas les moins sévères.*

*L'article présentera les résultats des évaluations et des pistes de rééducation.*

## MOTS-CLÉS :

Neurofibromatose - Evaluation - Rééducation - Enfant - Retard Mental - Trouble de l'Apprentissage.

# TROUBLES DE LA COMMUNICATION CHEZ LES ENFANTS ATTEINTS DE NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 1

par Cynthia SOLOT, Elaine ZACKAI, Angela OBRINGER,  
Dan KONKLE, Steven HANDLER et Anna MEADOWS.

Traduction de Frédérique BRIN

## SUMMARY :

*This study was carried out in the Children Hospital of Philadelphia, and describes 33 cases of children with Neurofibromatosis Type 1. Initial assessment of hearing, speech, language skills and voice shows impairments even in the less severe cases.*

*This article introduces speech and language therapists to the results of assessments and to therapy aims.*

## KEY WORDS :

Neurofibromatosis - Assessment - Therapy - Child - Mental Retardation - Learning Disorder.

Les troubles de la communication (audition, parole et langage), sont souvent considérés comme des complications de la neurofibromatose chez l'enfant. L'incidence et la nature de ces troubles sont cependant inconnues, car la plupart des publications décrivant les troubles associés à la neurofibromatose de type 1 sont soit anecdotiques, soit basées sur des données provenant d'enfants sévèrement atteints ou hospitalisés. De plus, les données sur le développement global et le fonctionnement intellectuel des enfants atteints de neurofibromatose de type 1 sont peu concluantes. Des écrits antérieurs mentionnent un retard mental fréquent, alors qu'un article plus récent suggère que les troubles de l'apprentissage sont peut-être plus caractéristiques de la neurofibromatose de type 1 que ne l'est le retard mental.

Afin de comprendre plus clairement la prévalence et la nature des troubles spécifiques de la communication dans la neurofibromatose, une étude pilote a été entreprise à l'hôpital pour enfants de Philadelphie (CHOP). Un total de 33 enfants atteints de neurofibromatose ont été suivis et comparés avec 10 sujets de contrôle (membres non affectés de la fratrie). Ces enfants font partie du service spécialisé dans le domaine de la neurofibromatose, et dans lequel environ 200 malades ont été étudiés au sein d'un vaste programme pluridisciplinaire.

Les évaluations de l'audition, de la parole, du langage et de la voix ont été faites par un orthophoniste et un audioprothésiste. Dans ce service, les enfants sont généralement examinés par un généticien et un oncologiste, puis dirigés si nécessaire en radiologie, O.R.L., neurologie, ophtalmologie, orthopédie et chirurgie.

Les résultats préliminaires de cette étude en cours suggèrent que beaucoup d'enfants, même lorsque leur maladie est moins sévère, ont des troubles de la parole et du langage alors qu'ils présentent une audition comparable à celle des enfants normaux. Des anomalies ont été repérées dans les domaines de la voix, de la parole et du langage (voir Tableau ci-dessous).

#### **Incidence des troubles de la parole et du langage chez 23 enfants souffrant de neurofibromatose de type 1 et leurs frères et sœurs.**

	enfants affectés 23 cas	frères et sœurs (non affectés) 10 cas
Troubles d'articulation	11	2
Troubles du langage (22 cas) :		
- retard mental	3	0
- troubles d'apprentissage du langage	9	1
Troubles de la voix		
- hypernasalité	5	0
- raucité	5	0
dont nodules vocaux	2	0
Surdité	0	0

Ces résultats, aggravés par le fait que les troubles de l'apprentissage peuvent avoir une influence néfaste sur les fonctions intellectuelles et sensori-motrices, montrent que tous les enfants présentant une neurofibromatose peuvent être considérés comme à risque concernant la parole et le langage.

Dans cet article, nous proposons de discuter de la nature des troubles de l'expression orale pouvant être décrits dans la neurofibromatose de type 1. Nous proposons tout d'abord une description des troubles de la parole et du langage fréquemment rencontrés dans la neurofibromatose, puis une évocation des méthodes d'évaluation de la communication. Enfin, il présente un bref aperçu des rééducations pouvant être proposées lorsque ces troubles ont été identifiés.

## LA PAROLE

### *Les anomalies organiques*

Etant donné que la production de parole dépend d'une interaction complexe entre les organes de la respiration et de la phonation, l'apparition d'un neurofibrome sur l'un d'entre eux cause une réduction ou une altération des mouvements. La taille, le type et la localisation du neurofibrome déterminent s'il y aura des conséquences sur la parole. On a constaté que des tumeurs sous-cutanées avaient causé des troubles de la parole chez plusieurs enfants. L'un d'entre eux présentait par exemple un important neurofibrome plexiforme qui s'étendait depuis la partie inférieure de l'os claviculaire gauche jusque dans le cou. La parole et la qualité vocale étaient altérées et la voix était hypernasale. Le débit était ralenti. A cause des difficultés à prolonger la phonation, les phrases étaient courtes. Un autre enfant présentait un neurofibrome plexiforme relativement petit sous la langue. On observait une atteinte très légère et fluctuante de l'articulation. Chez un troisième patient, une masse très importante sur le côté gauche du cou n'avait aucune conséquence sur la production de la parole. Ainsi la position du neurofibrome par rapport aux organes de la phonation est un critère déterminant pour la qualité de la parole.

Des tumeurs similaires dans la cavité orale, le larynx ou les organes respiratoires peuvent aussi affecter la capacité à parler. Dans certains cas, l'ablation chirurgicale du neurofibrome est suffisante pour éliminer le trouble d'expression.

Réciproquement, l'élimination chirurgicale de la tumeur peut, elle-même, causer des perturbations de la parole. C'est pourquoi on doit prendre en considération l'ensemble des besoins médicaux et de communication.

Toutefois, les anomalies organiques représentent une faible part des troubles de la parole décelés chez les enfants neurofibromateux.

### *Les troubles moteurs de la parole*

Les troubles de la parole peuvent se traduire par une faiblesse, une paralysie ou une mauvaise coordination de la musculature de la phonation. Les troubles moteurs résultent d'une lésion du système nerveux central ou périphérique. Ces problèmes peuvent être congénitaux ou acquis lorsque le neurofibrome croît le long des voies nerveuses ou dans le cerveau. Les symptômes généraux présents sont de type dysarthrique: une lenteur excessive ou une distorsion lors de l'exécution des mouvements de la parole, une force et une étendue réduites des mouvements de l'articulation, une intensité vocale, une résonance et un timbre faibles ou altérés et/ou un souffle phonatoire altéré. Il peut aussi y avoir une altération de la prosodie ce qui inclut le débit, le rythme, l'intonation et l'accentuation.

Une autre catégorie de dysfonctionnement moteur est la dyspraxie. Dans la dyspraxie, la force des muscles et l'étendue des mouvements sont intactes. Toutefois, le circuit neurologique planifiant ou programmant la coordination des mouvements phonatoires et leur séquence est touché. Dans ce cas, un individu a des difficultés à effectuer des mouvements intentionnels. Les erreurs commises au niveau de la parole sont des substitutions de phonèmes, des omissions ou des distorsions.

Les données obtenues au CHOP montrent que les troubles moteurs de la parole sont les principaux troubles de la parole repérés chez les enfants souffrant de neurofibromatose qui ont été étudiés. Beaucoup de ces sujets prononcent mal ou ont des difficultés à produire les phonèmes. Parfois l'ordre des sons dans le mot n'est pas respecté ou certains sons sont omis. Idem pour des syllabes à l'intérieur des mots plurisyllabiques. En plus de ces erreurs, il est fréquent que ces enfants présentent de légères altérations dans l'utilisation du rythme et du débit de la parole. Typiquement, il y a moins de variation dans ces caractéristiques prosodiques que ce que l'on observe généralement dans la parole courante. Chez les très jeunes enfants, on peut retrouver dans le passé ou le présent une gêne dans l'habileté motrice à se nourrir.

Aucun enfant sain de la fratrie de contrôle n'a présenté ce type de trouble de la parole. Les retards du développement du langage observés chez les sujets non-atteints étaient présents de la même façon que dans la population pédiatrique générale.

### ***Les troubles de la conscience phonologique***

Apprendre à parler nécessite une capacité à percevoir finement les sons du langage parlé par les autres. Ceci veut dire qu'il faut apprendre à faire la différence entre les sons du langage et les autres, à discriminer deux sons différents, et, plus tard, à donner un sens aux groupes de sons. Ce processus commence dans la petite enfance et dépend d'une bonne audition, de capacités cognitives adéquates, et d'habiletés langagières.

Chaque langue a des règles qui gouvernent l'utilisation des sons et des séquences de sons. Ainsi, une fois que l'on maîtrise la perception des sons, il est nécessaire d'apprendre leur organisation typique. Ces enfants doivent alors apprendre à reproduire ces modèles dans leur propre discours, associant ce qu'ils ont appris avec des aspects moteurs et du vocabulaire.

On considère que les troubles de la perception des sons ou des groupes de sons font presque toujours partie des troubles d'apprentissage du langage.

Quand l'aspect perceptif est déficient, on peut observer une période prolongée durant laquelle l'enfant émet des productions langagières immatures associées à des erreurs d'écoute et de discrimination. Des problèmes dans les associations grapho-phonémiques caractéristiques dans ce groupe, peuvent conduire à des difficultés d'apprentissage de la lecture.

### ***Le déficit cognitif***

Dans le retard mental, le fonctionnement cognitif n'est pas performant, ceci dans tous les domaines, y compris le développement linguistique. Plus généralement, les enfants retardés mentaux développent leur parole et leur langage selon les phases habituelles du développement, mais à un rythme plus lent, fonction de l'importance du retard. Ainsi, par exemple, un enfant de 8 ans avec un retard moyen aura un langage similaire à celui d'un enfant de 5 ans, avec l'immatunité caractéristique des modèles vus chez les enfants de cet âge. Ceci n'est pas considéré comme un trouble du langage, mais plutôt comme un retard dans l'acquisition des diverses étapes du langage. Au cours de la maturation, le langage devrait continuer à se développer selon les compétences de l'individu.

Cependant, les retardés mentaux présentent souvent d'autres problèmes développementaux comme des troubles moteurs, ou une mauvaise perception, de telle sorte que la maturation seule ne sera peut-être pas suffisante pour un développement optimal du langage. Par conséquent, il est important d'évaluer le langage pour déterminer s'il est proportionnel aux capacités intellectuelles ou s'il ne correspond pas à ce qu'on peut attendre en fonction de l'âge de l'enfant.

Dans le groupe vu au CHOP, peu d'enfants présentaient un retard mental. Parmi ceux-là, quelques uns présentaient un trouble de la parole surajouté, distinct du retard.

### ***Le déficit sensoriel***

Les troubles de la parole peuvent aussi découler d'un problème de surdit . De jeunes enfants n s avec un d ficit sensoriel n'entendent pas les sons de la parole ou les entendent de mani re distordue. Ils ont des difficult s   apprendre la signification des sons du langage.

Un trouble de l'audition cong nital est fr quemment observ  dans la neurofibromatose. Plus commun ment, dans la neurofibromatose de type 2, une perte auditive peut se d velopper pendant l'adolescence et l' ge adulte. Alors que ces individus sont d j  des utilisateurs performants du langage, celui-ci risque de se d grader sans le feed-back proprioceptif, kinesth sique et auditif fourni par l'ou e. M me s'ils sont appareill s, une r ducation orthophonique peut- tre n cessaire pour maintenir un langage optimum. Dans l' chantillon des enfants du CHOP, il n'y avait pas de cas de perte auditive cong nitale.

## **LANGAGE**

Chez les enfants  tudi s, il n'y avait pas de cas de retard de langage provoqu  par un d ficit affectif, sensoriel ou auditif.

## LES TROUBLES DE L'APPRENTISSAGE

Les troubles de l'apprentissage du langage sont définis dans le Manifeste pour l'Education de Tous les Enfants Handicapés de 1975\*, comme des : "Troubles de un ou plusieurs des processus psychologiques impliqués dans la compréhension ou l'utilisation du langage oral ou écrit, qui provoquent des difficultés à écouter, penser, parler, lire, écrire, ou effectuer des opérations mathématiques"\*. Cette définition exclut les sujets avec une intelligence en dessous de la moyenne, des déficits sensoriels, des troubles du comportement ou des dérèglements affectifs, même si l'on admet généralement que ces conditions peuvent coexister avec un trouble du langage. A l'intérieur de la vaste catégorie des troubles de l'apprentissage, il peut y avoir d'autres processus altérés affectant l'apprentissage, comme les habiletés visuo-perceptives, les compétences visuo-motrices, la motricité globale et fine. Dans une étude récente, 56% d'un groupe d'enfants atteints de neurofibromatose présentaient une déficience des capacités visuo-perceptives. Parmi ces derniers, 30% présentaient aussi un problème de langage, alors que des enquêtes menées à propos des déficiences de la population générale montrent que 40 à 60% d'entre elles sont d'origine langagière.

Aron et coll. énoncent que 40 à 50% des enfants neurofibromateux ont des troubles de l'apprentissage, une proportion significativement plus élevée que celle de 5 à 20% que l'on trouve parmi les enfants scolarisés dans la population générale. Les données préliminaires de notre étude sont compatibles avec ces résultats et suggèrent qu'une majorité d'enfants présentant une neurofibromatose avec des troubles de l'apprentissage ont des troubles linguistiques.

Dans notre échantillon, les enfants présentant une neurofibromatose avaient des résultats moins bons que le groupe de contrôle (membres de la fratrie non atteints) dans plusieurs épreuves standardisées. Les difficultés les plus significatives observées chez ces enfants se sont révélées dans l'acquisition du vocabulaire et divers aspects du langage écrit. De plus, beaucoup d'enfants montraient des difficultés dans les domaines syntaxique, phonologique et sémantique. Tous les sujets avec des troubles de l'apprentissage du langage avaient des difficultés à l'école. Nos données ne montrent apparemment pas de relation entre la sévérité clinique de la maladie et les résultats de l'analyse du langage. En fait, dans notre échantillon, les deux enfants les plus cliniquement affectés étaient d'intelligence moyenne à supérieure et ne présentaient pas de troubles de l'apprentissage. La distribution des troubles du langage différait aussi de celle de la population normale où les troubles de l'apprentissage ont un ratio de 4 garçons pour une fille. Dans notre population, la distribution des sexes était la même.

Le retard mental apparaît avec seulement une fréquence légèrement plus élevée dans la neurofibromatose en comparaison avec la population normale (2,8). Nos données vont également dans ce sens. Ainsi qu'on l'a dit plus haut, les individus retardés mentaux présentent une lenteur généralisée dans tous les domaines du développement, langage inclus. Le niveau des performances linguistiques peut être fonction de l'importance du retard. Cependant, les troubles linguistiques peuvent être plus sévères que ce à quoi on pourrait s'attendre, vu les déficiences développementales du sujet. Si c'est le cas, on considère que le sujet présente à la fois un déficit cognitif et un trouble de l'apprentissage.

## LES TROUBLES DE LA VOIX

Les troubles de la voix dans la neurofibromatose peuvent être le résultat de neurofibromes qui apparaissent sur les organes associés à la production du son. Ceci inclut les muscles et les organes de la respiration aussi bien que ceux de la phonation.

Le trouble de la voix le plus fréquent chez les enfants normaux d'âge scolaire est le forçage vocal qui entraîne souvent des nodules. Le symptôme le plus commun associé aux nodules des cordes vocales est la raucité qui est souvent présente dans notre population clinique. On a trouvé des nodules chez deux des enfants présentant une raucité. Aucun des sujets sains de contrôle n'a montré la moindre raucité. Un autre trouble de la voix rencontré souvent chez les enfants neurofibromateux est l'altération de la résonance, particulièrement l'hypernasalité. Dans notre population, plusieurs enfants présentaient une hypernasalité alors qu'il n'y en avait aucun dans la population de contrô-

le. La raison de cette fréquence est inconnue, mais on suspecte un trouble du contrôle moteur de la région vélo-pharyngienne. Dans un article, plusieurs enfants neurofibromateux étudiés pour leur hypernasalité, montraient différentes atteintes vélopharyngées.

## EVALUATION

Un bilan complet de parole et de langage comprend plusieurs aspects. Tout d'abord, il est important d'avoir un audiogramme pour évaluer l'état de l'audition. Même si la perte auditive a la même occurrence chez les neurofibromateux que dans la population générale, il peut arriver que des enfants aient une perte passagère due à une infection de l'oreille moyenne. Quelques-uns peuvent présenter des troubles neurosensoriels divers. Cependant, comme les enfants atteints de neurofibromatose sont une population à risque pour les troubles de la parole et du langage, les médecins, les parents et les autres professionnels doivent être conscients de l'importance d'un bilan auditif et d'une surveillance appropriée.

### *Bilan*

Lors du bilan de parole et langage, une anamnèse complète doit être faite. Le bilan devra comporter une étude des différents aspects de la communication : la taille et le modèle des organes de la bouche sont évalués aussi pour associer des éléments tels que la présence, la taille et la symétrie des amygdales ou des neurofibromes; la force, l'étendue et la mobilité de ces organes, et la coordination des mouvements verbaux et non-verbaux.

La hauteur, la qualité et la résonance caractéristiques de la voix seront étudiées sur des mots, des phrases, ainsi que dans le discours spontané. La présence ou l'absence de caractéristiques telles que la raucité, des cassures dans la fréquence seront observées. Si une pathologie vocale est suspectée, une évaluation laryngoscopique par un O.R.L. est indiquée.

La principale source de renseignements dans la pratique du CHOP sont les médecins, les professeurs et les parents. Cependant, les données peuvent être recueillies par n'importe quelle personne concernée par le développement de l'enfant y compris les travailleurs sociaux, les psychologues, les kinésithérapeutes et les ergothérapeutes. Parce que ces enfants nécessitent parfois beaucoup de soins médicaux, il se peut que tout ce qui a trait à la communication soit négligé ou détecté tardivement.

## LA RÉÉDUCATION

Quand les problèmes de communication sont identifiés, une rééducation orthophonique peut aider à y remédier et à stimuler le développement. Il n'est pas suffisant, en effet, d'identifier le problème. Quand cela est indiqué, une intervention précoce peut jouer un rôle déterminant quant au développement de l'enfant.

Les problèmes linguistiques des enfants présentant une neurofibromatose sont sensibles aux méthodes thérapeutiques traditionnelles. La rééducation est un moyen par lequel les problèmes de communication peuvent être ordonnés hiérarchiquement et systématiquement traités. Elle peut changer un comportement déficient en utilisant des méthodes spécialisées ou développer des moyens de compensation pour s'adapter à un handicap particulier. Souvent, la rééducation orthophonique est proposée par l'école comme partie prenante du programme d'éducation spécialisée.

## RÉSUMÉ ET CONCLUSION

Des troubles linguistiques apparaissent de manière significative chez les enfants présentant une neurofibromatose. Dans une étude en cours effectuée au CHOP, la majorité des enfants étudiés jusqu'ici présentaient un trouble de parole et/ou de langage. Les troubles de la parole apparaissent chez tous les enfants présentant des difficultés. Dans ce groupe d'enfants, il y avait beaucoup de facteurs étiologiques : tout d'abord, des troubles de la motricité des organes de la parole, des troubles phonologiques, et, moins souvent, des déficits cognitifs et des anomalies organiques. La majorité des enfants avec des problèmes de langage présentait des déficits associés à des troubles de l'apprentissage. Les troubles du langage en relation avec un retard mental ont aussi été rencontrés un peu plus souvent que dans la population normale. De plus, nous avons également

trouvé des problèmes mineurs affectant la voix.

Dans la mesure où les troubles linguistiques comprenant le langage, la parole et la voix (ainsi que l'audition dans la forme centrale de neurofibromatose de type 1) apparaissent si fréquemment chez les enfants neurofibromateux, ils peuvent représenter un des troubles majeurs associés à la maladie. C'est pourquoi il est extrêmement important que les compétences linguistiques soient testées. Ceci devrait être compris dans les soins généraux pour tous les enfants présentant une neurofibromatose, quelle que soit la sévérité de leur maladie. Le bilan devrait être pratiqué très vite après le diagnostic initial de neurofibromatose. Cette évaluation initiale pourrait être utilisée comme référence pour mesurer l'évolution lors des évaluations suivantes et/ou comme un moyen pour planifier les besoins thérapeutiques et éducatifs. De plus, un bilan linguistique peut être un excellent moyen de dépistage des problèmes physiques et développementaux plus étendus. Une fois identifié, on peut proposer à l'enfant présentant un trouble de la communication une rééducation appropriée. Une intervention précoce est de la plus haute importance pour minimiser l'impact négatif du problème de communication, et favoriser un potentiel social, émotionnel et développemental de l'enfant.

Nous avons encore besoin de plus d'information sur les caractéristiques spécifiques et les formes de développement de la communication dans la neurofibromatose. De tels renseignements peuvent aider à mieux comprendre et traiter la neurofibromatose ainsi que, peut-être, éclairer la nature des troubles développementaux en général.

## BIBLIOGRAPHIE :

- CAREY J.C., LAUB J.M. and HALL B.D. (1979). Penetrance and variability in neurofibromatosis : A genetic study of 60 families. *Birth Defects ; Original Article Series* 15, No. 5B : 271-281.
- COPLAN J. Evaluation of the child with delayed speech or language. *Pediatr Ann* 1985 ; 14 : 3-7.
- DOWNS M. and NORTHER J. (1975). *Hearing in children*. Baltimore, Williams and Wilkins, 1978. 4.
- ELIASON M.J. (1986). Neurofibromatosis : Implications for learning and behaviour. *J Dev Behav Pediatr ; 7*/175-179.
- HUSON S.M., HARPER P.S and Compston D.A.S. (1988). Von Recklinghausen neurofibromatosis. A clinical and population study in south-east Wales. *Brain ; 111* : 1355-1381.
- MIETTINEN M. (1988). Gastrointestinal stromal tumors : An immunohistochemical study of cellular differentiation. *Am J Clin Pathol ; 89* : 601-610.
- POLLACK M. and SPRINTZEN R. (1981). Velopharyngeal insufficiency in neurofibromatosis. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol ; 3* : 251-262.
- Public law 946142. *Education for all handicapped children act*. Washington, D.C., Federal Register. 5.
- RICCARDI V.M and EICHNER J.E. (1986). *Neurofibromatosis : Phenotype, natural history, and pathogenesis*. Baltimore, John Hopkins University Press.
- WILSON D.K. (1979). *Voice problems in children*. Baltimore, Williams and Wilkins.

## RÉFÉRENCE FRANÇAISE SUPPLÉMENTAIRE :

- ETCHEVERRY D., SAINT-ARROMAN F., CONTIS P., FARENC J.C. (1996). Neurofibromatoses, maladie de Recklinghausen, troubles du développement cognitif. *L'Orthophoniste ; 158* : 19-25.