

Unité de Formation et de Recherche de Médecine et des Techniques Médicales

Année Universitaire 2022-2023

## Mémoire

Pour l'obtention du

### Certificat de Capacité en Orthophonie

**Enquête concernant les besoins et soins orthophoniques  
centrés sur les fonctions de déglutition pour les  
patient.e.s atteint.e.s d'Amyotrophie Spinale Infantile  
de type 1 sous thérapie innovante**

Présenté par *Chloé LOISON*

Née le **03/07/1998**

Président du Jury : Madame Baron – Leslie – Orthophoniste

Directrices du Mémoire : Madame Esnault – Anne – Orthophoniste

Madame De Lattre – Capucine – Médecin MPR

Membres du jury : Madame Der Azarian – Mélanie – Orthophoniste



## ENGAGEMENT DE NON-PLAGIAT

« Par délibération du Conseil en date du 7 Mars 1962, la Faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation ».

### **Engagement de non-plagiat**

Je soussignée Chloé LOISON déclare être pleinement consciente que le plagiat de documents ou d'une partie d'un document publiés sur toutes ses formes de support, y compris l'Internet, constitue une violation des droits d'auteur ainsi qu'une fraude caractérisée. En conséquence, je m'engage à citer toutes les sources que j'ai utilisées pour écrire ce mémoire.

Fait à : Nantes

Le 27/04/2023



## REMERCIEMENTS

Je tiens tout d'abord à remercier ma directrice de mémoire, Anne Esnault, pour sa confiance, sa disponibilité et toute l'attention portée à mon travail ces derniers mois. Merci de m'avoir accueilli en stage alors que j'étais jeune étudiante, de m'avoir fait découvrir l'univers de ton exercice professionnel et de m'avoir permis de rencontrer ce petit garçon à l'origine de mon intérêt pour ce sujet de mémoire. Merci pour tes conseils précieux, nos échanges qui ont poussé mes réflexions de future orthophoniste plus loin, et merci d'avoir accepté d'accompagner mon travail de fin d'étude.

Je remercie ensuite Capucine De Lattre pour avoir accepté la co-direction de ce mémoire, pour avoir été si disponible tout au long de ce projet et pour son regard précieux sur mon travail. J'espère que cette première aventure dans les mémoires d'orthophonie vous aura donné envie de renouveler l'expérience.

J'adresse également un immense merci à Marianne, présidente de l'association ECLAS, qui a suivi et accompagné ce projet, et en a permis l'aboutissement. Merci pour nos échanges, pour le temps que tu as accordé à la diffusion du questionnaire.

Je remercie également profondément toutes les personnes qui ont donné de leur temps et accepté de répondre à notre enquête, sans vous rien de ce travail n'aurait été possible.

De façon plus personnelle, je remercie tous mes proches, avec une attention particulière pour toi maman, qui a accepté de relire plus de 50 pages sur un sujet qui ne te passionnait pas vraiment, pour toi papa, pourvoyeur de coups de mains informatiques et matériels qui ont grandement facilité mon travail. Pour toi, ma moitié, qui a fait tout cela à la fois, en m'apportant chaque jour, avec patience et tolérance, le soutien dont j'avais particulièrement besoin. Je remercie plus largement toutes celles et ceux qui ont supporté de ne m'entendre parler que de ce mémoire des mois durant. Merci pour votre patience, votre gentillesse et votre soutien. Une douce pensée pour vous, Martine et Gégé, qui m'avez généreusement accueillie et soutenue.

Vous mes ami.e.s et camarades, avec vos propres projets en cours, je vous adresse un merci tout particulier. Vous avec qui j'ai passé 5 années fondatrices de nos existences futures, ces années qui nous auront façonné.e.s, bouleversé.e.s, ému.e.s. Merci pour les fous-rires, les pauses cafés, les déménagements, les parties de fléchettes, les épaules sur lesquelles déposer les larmes, pour les week-ends à la mer et les soirs aux bords de l'Erdre. Attention particulière pour ma partenaire de travail de mémoires, Laura, toujours là pour se motiver, se reconforter, réfléchir et se détendre. A toi Clem, qui a lu et relu et rere lu encore et encore mon travail, et à toi, Elio, Zou, Zozo, Tic (ou Tac je ne sais jamais), merci d'avoir simplement été là, été toi, toujours à mes côtés, tu es une personne incroyable.

## TABLE DES MATIERES

I.	Introduction.....	1
1.	L'Amyotrophie spinale infantile (ASI) .....	1
1.1.	Définitions, étiologie, sémiologie .....	1
1.1.1.	Physiopathologie, données génétiques.....	1
1.1.2.	Prévalence et incidence .....	1
1.1.3.	Plusieurs types d'ASI.....	1
1.1.4.	L'ASI T1, plusieurs sous-types .....	2
1.1.5.	Sémiologie.....	2
1.1.6.	Histoire naturelle : Une sémiologie évoluant au gré des prises en soins .....	3
1.2.	Apparition des traitements innovants .....	5
1.2.1.	Les différentes molécules et mécanismes d'actions.....	5
1.2.2.	Le dépistage et traitement présymptomatique comme enjeu majeur.....	6
1.2.3.	Sémiologie après un traitement innovant.....	6
1.3.	Suivis rééducatifs recommandés .....	7
1.3.1.	Généralités.....	7
1.3.2.	Orthophonie et ASI T1.....	8
2.	Déglutition.....	9
2.1.	Chez l'individu sain .....	9
2.1.1.	Définition .....	9
2.1.2.	Physiologie de la déglutition mature .....	10
2.1.3.	Contrôle neurologique .....	11
2.1.4.	Cas particulier de la déglutition infantile .....	11
2.1.5.	Sensibilité, rôle dans l'oralité .....	12
2.2.	Troubles dysphagiques .....	13
2.2.1.	Définition dysphagie, classifications et causes possibles .....	13
2.2.2.	Sémiologie dans l'ASI T1 .....	13
2.2.3.	Rôle de l'orthophoniste auprès des patient.e.s dysphagiques .....	14
II.	Méthodologie .....	15

1.	Problématique et objectifs .....	15
1.1.	Intérêt vis-à-vis d'un sujet en évolution .....	15
1.2.	Problématique .....	16
1.3.	Objectifs.....	16
1.4.	Hypothèses.....	16
2.	Le questionnaire, outil d'enquête .....	17
2.1.	Choix de l'outil .....	17
2.2.	Population .....	18
2.3.	Mode de diffusion et collecte des données .....	18
2.4.	Structure du questionnaire .....	18
2.5.	Contenu du questionnaire .....	19
2.5.1.	Renseignements généraux .....	20
2.5.2.	Renseignements médicaux .....	20
2.5.3.	Développement moteur.....	21
2.5.4.	Alimentation.....	21
2.5.5.	Parole et communication.....	23
2.5.6.	Expérience en orthophonie.....	23
2.5.7.	Ressentis, remarques, commentaires .....	24
2.6.	Analyse des réponses.....	24
2.7.	Biais et limites du questionnaire .....	24
III.	Résultats.....	26
1.	Données générales et médicales .....	26
1.1.	Ages.....	26
1.2.	Sous-type d'ASI T1 .....	27
1.3.	Age au diagnostic, à la mise en place du traitement, et délai entre diagnostic et traitement .....	27
1.4.	Type de traitement reçu .....	28
2.	Données de suivis thérapeutiques et aides mises en place .....	29
2.1.	Mode de suivi des enfants :.....	29
2.2.	Thérapeutes impliqué.e.s dans le suivi.....	29
2.3.	Aides médicales et techniques .....	30

3.	Développement moteur .....	31
4.	Développement langagier .....	31
4.1.	Acquisition langagière .....	31
4.2.	Score d'intelligibilité .....	32
5.	Orthophonie .....	32
5.1.	Dans le cas des enfants suivi.e.s en orthophonie .....	32
5.1.1.	Lieu de suivi orthophonique (libéral, structure ou les deux) .....	32
5.1.2.	Durée du suivi.....	33
5.1.3.	Axes thérapeutiques.....	34
5.2.	Dans le cas des enfants n'ayant jamais été suivi.e.s en orthophonie .....	34
6.	Préoccupation des care-givers .....	34
7.	Alimentation .....	35
7.1.	Diagnostic de dysphagie et mode d'alimentation .....	35
7.2.	Niveau d'autonomie lors des repas .....	36
7.3.	Textures consommées .....	37
7.4.	Températures consommées.....	37
7.5.	Score de sensibilité.....	37
7.6.	Hypersialorrhée et traitement.....	38
7.7.	Présence et intensité de signes de troubles de la déglutition .....	38
7.8.	Durée des repas .....	40
7.9.	Présence et traitement d'un RGO.....	40
IV.	Discussion.....	41
1.	Mise en perspective des hypothèses .....	41
1.1.	Existence de troubles de la déglutition après thérapie innovante .....	41
1.2.	Pertinence d'une proposition de soins orthophoniques pour ces patient.e.s.....	43
1.3.	Eventuels défauts et freins d'accès aux soins orthophoniques .....	45
1.4.	Préoccupation des care-givers concernant l'alimentation de leur enfant .....	46
2.	Biais et limites .....	48
V.	Conclusion et perspectives.....	49
	BIBLIOGRAPHIE .....	51
	TABLE DES ANNEXES : .....	60

## AVANT-PROPOS

Ce travail est entièrement rédigé en écriture inclusive dans une démarche de pluralité et d'inclusivité. Ainsi, vous pourrez par exemple lire :

- atteint.e.s plutôt que « atteints »
- répondant.e plutôt que « le répondant »
- lae (contraction de « la » et « le »)
- du.de la
- professionnel.le.s plutôt que « professionnels » ou « professionnelles »
- chercheur.euse plutôt que « chercheur » ou « chercheuse »

## INDEX DES FIGURES

**Figure 1** : Répartition des âges des sujets

**Figure 2** : Répartition des sous-types d'ASI T1

**Figure 3** : Représentation des âges des sujets au diagnostic

**Figure 4** : Représentation du délai entre le diagnostic et le traitement

**Figure 5** : Répartition des traitements

**Figure 6** : Répartition des types de suivis

**Figure 7** : Pourcentage de sujets suivis par les divers professionnel.le.s

**Figure 8** : Nombres de suivis ayant eu lieu par le passé

**Figure 9** : Pourcentage de sujets disposant des différentes aides

**Figure 10** : Représentation des acquisitions motrices

**Figure 11** : Représentation des acquisitions langagières

**Figure 12** : Répartition des lieux de prises en soins orthophoniques

**Figure 13** : Répartition des durées de suivis orthophoniques

**Figure 14** : Répartition des axes thérapeutiques en orthophonie

**Figure 15** : Niveau de préoccupation des care-givers concernant l'alimentation et le langage des enfants

**Figure 16** : Diagnostic de dysphagie et type d'alimentation

**Figure 17** : Répartition du niveau d'autonomie des sujets

**Figure 18** : Textures alimentaires consommées

**Figure 19** : Données de groupes concernant la présence et l'intensité des signes de dysphagie

**Figure 20** : Moyenne des scores de signes de dysphagie selon le type d'alimentation et la présence ou non d'un diagnostic de dysphagie

**Figure 21** : Répartition des durées de repas

## **LISTE DES ACRONYMES**

**AMM** = Autorisation de Mise sur le Marché

**ASI** = Amyotrophie Spinale Infantile

**ASI T1** = Amyotrophie Spinale Infantile de Type 1

**ATM** = Articulations Temporo-Mandibulaires

**ATU** = Autorisation Temporaire d'Utilisation

**HAS** = Haute Autorité de Santé

**PND** = Protocole National de Diagnostic et de Soins

**pNMD** = *Pédiatric Neuro-Muscular Disease* ; Pathologie neuro-musculaire pédiatrique

**RCP** = Réunion de Concertation Pluridisciplinaire

**SMA** = Spinal Muscular Atrophy (nom anglais de l'ASI)

**SMN** = Survival of Motor Neuron (protéine)

**SNG** = Sonde Naso-Gastrique

**SSO** = Sphincter Supérieur de l'Œsophage

**TOA** = Trouble de l'Oralité Alimentaire

**VAS** = Voies Aériennes Supérieures

**VNI** = Ventilation Non-Invasive

## **I. Introduction**

### **1. L'Amyotrophie spinale infantile (ASI)**

#### **1.1. Définitions, étiologie, sémiologie**

##### **1.1.1. Physiopathologie, données génétiques**

L'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI) est une pathologie neuromusculaire pédiatrique, caractérisée par une dégénérescence des motoneurons alpha de la corne antérieure de la moelle épinière. Elle se traduit par une atrophie, une faiblesse et une paralysie progressive des muscles de la personne atteinte, prédominant en axial (Mercuri et al., 2018).

Cette pathologie est d'origine génétique autosomique récessive et est causée par la délétion du gène SMN1, codant la production de la protéine SMN (Survival of Motor Neuron) nécessaire à la survie des motoneurons. Le gène SMN2, codant la production de cette protéine mais dont uniquement 10% est fonctionnelle, existe en nombre différent chez les individus. Le nombre de copies du gène est inversement corrélé à la sévérité de l'atteinte observée : plus un malade possède de copies du gène SMN2, plus la production de protéines SMN fonctionnelles sera conséquente, moins les atteintes seront sévères (HAS, 2020).

##### **1.1.2. Prévalence et incidence**

Il n'existe pas de consensus concernant le nombre de personnes atteintes d'ASI. Les auteurs présentent des chiffres qui varient du simple au double : Oskoui et al. (2007) évoquent une incidence de 1 cas pour 6.700 naissances, alors que Mendell et al. (2021) estiment ce chiffre à 1 cas pour 12.000 naissances. La prévalence de sujets hétérozygotes (qui possèdent une copie saine et une copie altérée du gène SMN1) est estimée à 1/50 en population générale (Yang, 2022). Ces chiffres feraient de l'ASI la deuxième pathologie neuromusculaire infantile la plus répandue, après la maladie de Duchenne (Urtizbera et al., 2018).

##### **1.1.3. Plusieurs types d'ASI**

En 2007, un consortium international mené par Wang (2007) établit la classification des types d'ASI, la plus utilisée encore aujourd'hui :

- Type 1 (sévère), apparition avant 6 mois, station assise non-acquise, survie en deçà de 2 ans
- Type 2 (intermédiaire), apparition entre 7 et 18 mois, station debout non-acquise, survie au-delà de 2 ans
- Type 3 (léger), apparition au-delà de 18 mois, marche acquise, survie à l'âge adulte

- Type 4 (forme adulte), apparition entre 20 et 30 ans, marche normale, survie à l'âge adulte

Plus tard, d'autres auteurs ajouteront à cette classification le type 0, d'apparition prénatale, causant une insuffisance respiratoire dès la naissance et une espérance de vie de quelques semaines (Arnold et al., 2014).

#### **1.1.4. L'ASI T1, plusieurs sous-types**

Ce travail se concentrera sur les patient.e.s atteint.e.s d'ASI type 1, aussi nommée maladie de Werdnig-Hoffmann. Ce type regroupe les individus dont la maladie est apparue avant l'âge de 6 mois et qui sont « non-sitters », c'est-à-dire qui ne parviendront pas à acquérir la station assise autonome. Le type 1 concerne environ 50 % à 60 % des patient.e.s atteint.e.s d'ASI (Chen, 2020 ; McGrattan et al., 2021). Ces enfants possèdent en général 1 à 2 copies du gène SMN2. Le type 1 est décliné en 3 sous-types (Chen, 2020 ; Zappa et al., 2021) :

- type 1a (qui recouvre le type 0, forme sévère d'apparition néonatale et qui nécessite une ventilation artificielle dès la naissance)
- type 1b (souvent dénommé T1 par les praticiens, forme la plus fréquente au sein du T1)
- type 1c (souvent dénommée T1bis, forme de meilleur pronostic, où un maintien de la tête est possible et la station assise possible avec aide)

#### **1.1.5. Sémiologie**

Arnold et al. (2014) mettent en évidence, pour les différents sous-types d'ASI T1, une association d'atteintes musculaires et bulbaires.

- Atteinte musculaire :

Elle se caractérise par une atrophie et une faiblesse musculaire, dues au dysfonctionnement et à la perte des motoneurones. L'atteinte est avant tout axiale, touchant la tenue de tête et le tonus global ; les extrémités sont relativement plus préservées. Cela entraîne de nombreuses problématiques musculosquelettiques (scolioses, contractures, etc.) et limite grandement l'autonomie des patient.e.s. Par ailleurs, les muscles respiratoires sont très fréquemment touchés (intercostaux et abdominaux), provoquant une insuffisance respiratoire (Barois et al., 2005).

- Atteinte bulbaire :

Elle concerne l'atteinte des fonctions du tronc cérébral, centre de l'organisation motrice involontaire. La respiration, la déglutition et la parole sont donc touchées. Le tonus est faible, rendant la posture générale non adaptée ; l'atteinte des nerfs crâniens impacte les fonctions oro-

myo-faciales (McGrattan et al., 2021). Cela entraîne donc des troubles de la succion et déglutition marqués par un défaut de contrôle et une faiblesse des muscles oro-pharyngés, entraînant des fausses-routes, une toux faible et des infections respiratoires fréquentes (Bourke, 2014 ; McGrattan et al., 2021). L'atteinte bulbaire génère également un volet dysphonique, avec une incoordination pneumo-phonatoire, et une voix nasonnée (HAS, 2020).

C'est donc l'association des atteintes bulbaires et musculaires qui entraînent les réductions fonctionnelles de la sphère oro-faciale des enfants atteint.e.s d'ASI T1.

#### **1.1.6. Histoire naturelle : Une sémiologie évoluant au gré des prises en soins**

Deux périodes de changements ont été observées concernant la survie et les conditions de vie des enfants atteint.e.s d'ASI T1. La première, dans les années 1990, a été l'augmentation de la survie des malades, grâce notamment au développement important des soins de supports nutritifs et respiratoires (Oskoui et al., 2007). L'arrivée des traitements innovants depuis 2017 a bouleversé la prise en soins de ces patient.e.s, car elle n'est plus à visée palliative, mais bien à visée d'amélioration de l'état de santé (Urtizberea, 2022).

Du point de vue de la motricité générale, les enfants, sans traitements, présentent en position allongée sur le dos, une attitude "en batraciens", c'est-à-dire jambes et bras repliés, en l'absence de force musculaire nécessaire pour lutter contre la gravité (D'Amico et al., 2011). Le développement moteur est minimal et les enfants atteint.e.s d'ASI T1 ne parviennent pas à maintenir leur tête, ni a fortiori à acquérir la station assise autonome. De nombreuses adaptations sont recommandées afin de pallier les déficits moteurs et prévenir les déformations et aggravations de l'état de santé musculo-squelettique (Mercuri et al., 2018).

Les atteintes respiratoires causées par le déficit neuromusculaire sont progressives : elles touchent d'abord les muscles intercostaux, puis abdominaux, le diaphragme étant davantage préservé. Cela entraîne une déformation de la cage thoracique (en forme de cloche) et une respiration dite paradoxale (Mercuri et al., 2018). Le volume inspiratoire est réduit, la cage thoracique se déforme sous l'action du diaphragme, ce qui entraîne une respiration coûteuse et peu efficace, qui peut paradoxalement être plus aisée en position allongée. A ce déficit s'ajoutent les contraintes liées aux déformations squelettiques (scolioses). Enfin, ces problématiques respiratoires sont mises en lien avec les déficits physiologiques de la déglutition, la coordination respiration-déglutition étant perturbée (McGrattan et al., 2021).

De nombreux auteurs rapportent que, sans intervention médicale, les enfants atteints d'ASI T1 présentent d'emblée une dysphagie sévère (McGrattan et al., 2021 ; HAS, 2020 ; Wang et al., 2007).

Divers signes sont à noter : limitation de l'aperture buccale par blocage articulaire des ATM (Articulations Temporo-Mandibulaires), atrophie et faiblesse des muscles impliqués dans la succion et la mastication (langue et masseters notamment), fasciculations linguales, rétraction de la base de langue, baisse de la mobilité du larynx, du pharynx et de la mandibule, difficultés d'ouverture du SSO (Sphincter Supérieur de l'Œsophage). A ces contraintes s'ajoutent fréquemment des déformations oro-faciales (micro-rétrognathie et palais ogival), une posture corporelle globale inadaptée à la prise alimentaire (due à l'hypotonie), ainsi qu'une potentielle mauvaise coordination respiration-déglutition, ces deux fonctions étant fréquemment atteintes isolément (McGrattan et al., 2021).

Ces symptômes ont des incidences lors des diverses phases de l'alimentation : manque d'autonomie pour porter les aliments à la bouche, difficultés de mise en bouche ; faiblesse de la force masticatoire, fatigue, réduction des mouvements aboutissant à des difficultés de préparation, contrôle et propulsion du bolus alimentaire ; défaut de protection des VAS (Voies Aériennes Supérieures) et de progression du bolus ; stases par défaut d'ouverture du SSO. La mastication et déglutition sont donc peu efficaces, avec des stases. Les repas sont plus longs et fatigants, avec un fort risque d'étouffement et de fausses-routes. Sans soins appropriés, ceci peut mener à des pneumopathies d'inhalation, donc à l'arrêt de l'alimentation par voie orale, la dénutrition, et ainsi une dégradation létale de l'état de santé.

Entre 1980 et 2006, la mise en place de soins centrés sur la ventilation non-invasive (VNI) et le support nutritionnel (sonde naso-gastrique [SNG], gastrostomie ou jéjunostomie) ont permis d'augmenter considérablement l'espérance de vie des patients. Mendell et al. (2017), rappellent que classiquement, les enfants atteints d'ASI T1 ont recours à une alimentation artificielle avant leur 12ème mois. En palliant les atteintes respiratoires, et en mettant en place une alimentation artificielle, les fausses-routes et ainsi les pneumopathies souvent létales sont évitées et la sous-nutrition est maîtrisée. Ces soins pro-actifs prolongent l'espérance de vie des patients comme l'ont notamment montré Oskoui et al. (2007), Finkel et al. (2014), et Mercuri et al. (2018).

En 2017, à l'aube de l'émergence des thérapies innovantes, Finkel et al. constatent que ces nouveaux soins apportés aux patients modifient grandement les présentations cliniques de

la maladie, et qu'ainsi les standards de prises en soins doivent être actualisés. Ils préconisent d'orienter les recherches vers les divers domaines pouvant améliorer le quotidien des malades, de façon fonctionnelle, et précisent que de nombreux spécialistes cliniciens devraient être mis à contribution dans la prise en soins de ces patients (Finkel et al., 2018).

## **1.2. Apparition des traitements innovants**

### **1.2.1. Les différentes molécules et mécanismes d'actions**

Depuis 2017, la recherche a permis de mettre sur le marché des traitements spécifiques. Ainsi, 3 traitements principaux ont obtenu une AMM/ATU<sup>1</sup>: Spiranza® (Nusinersen), EVRYSDI® (Risdiplam) et Zolgensma® (Onasemnogene abeparvovec-xioi). Les 2 premiers ont pour objectif de compenser le manque de protéines SMN en favorisant l'expression du gène SMN2 et ainsi la production de protéines fonctionnelles. Le Zolgensma® est un traitement par thérapie génique, à vecteur viral, visant à restaurer le gène SMN1 au sein du génome des individus et à permettre la production de protéines SMN.

Actuellement en France, les traitements sont proposés par une RCP nationale (Réunion de Concertation Pluridisciplinaire avec neuropédiatres) afin d'apporter une réponse uniforme et équitable sur le territoire.

Les neurones moteurs ne pouvant se régénérer une fois perdus, le déficit moteur s'accroît au fur et à mesure de leur dégénérescence. Ces observations renforcent l'intérêt de traiter le plus tôt possible, en particulier les ASI de type 1, idéalement dès la naissance, en phase présymptomatique (Braun, 2020 ; De Vivo et al., 2019).

Les résultats des traitements innovants sont rapportés pour les patient.e.s atteint.e.s d'ASI T1 traités après l'apparition des symptômes :

- L'étude de Darras et al. (2021) concerne le traitement par Risdiplam, pour lequel les résultats préliminaires montrent l'amélioration des fonctions motrices et une survie des patient.e.s sans ventilation artificielle après 1 an de traitement.
- L'essai clinique concernant le Zolgensma (Mendell et al., 2021) montre également l'amélioration des fonctions motrices et une survie des patient.e.s sans ventilation artificielle après 5 années de traitement.
- L'étude de Audic et al. (2020) démontre l'efficacité du traitement par Nusinersen pour l'amélioration des fonctions motrices, a fortiori dans les formes sévères. Les familles de patient.e.s relatent également cette efficacité. Cependant, les fonctions bulbaires ne

---

<sup>1</sup> AMM : Autorisation de mise sur le marché / ATU : Autorisation temporaire d'utilisation

semblent pas être significativement améliorées, des soins intensifs de type ventilation et alimentation artificielle restent souvent nécessaires (Weststrate et al., 2022). Mercuri et al. (2018) indiquent que les enfants bénéficiant de ce traitement montrent une amélioration générale de la force musculaire oro-faciale, mais la possibilité d'une alimentation orale reste limitée, notamment à cause du déficit d'ouverture buccale, de l'hypotonie (globale et oropharyngée) et du défaut d'ouverture du Sphincter Supérieur de l'Oesophage (SSO).

### **1.2.2. Le dépistage et traitement présymptomatique comme enjeu majeur**

La synthèse de Dangouloff & Servais (2019) reprend les résultats des études NURTURE (De Vivo et al., 2019) et l'étude SPRINT (Strauss, 2020). Ces deux essais observent les résultats de traitements administrés en phase présymptomatique (respectivement Nusinersen et Zolgensma). Les résultats suggèrent un développement moteur correspondant à celui attendu pour l'âge des sujets, l'absence de recours à une assistance ventilatoire ainsi que l'absence de difficultés de déglutition.

Les synthèses les plus récentes des données concernant les traitements nous viennent de Yang (2022), Urtizbera (2022) et Strauss et al. (2022). Ils rappellent également l'importance de la mise en place d'un plan de soins et de traitement le plus précocement possible, et par conséquent les enjeux du dépistage néonatal et diagnostic précoce, primordiaux pour l'efficacité des traitements. Ils relatent également que les recherches sur les traitements pour l'ASI sont en plein essor et que de nombreuses avancées sont à espérer ces prochaines années.

Ainsi, les derniers résultats de l'étude SPRINT menée par Strauss et al. (2022), soulignent que les enfants ayant bénéficié d'une dose de traitement Zolgensma en phase présymptomatique présentent un développement moteur typique pour leur âge, et ne présentent pas de problèmes respiratoire ni dysphagique. Il est cependant à noter que les études sont souvent réalisées sur un petit nombre de sujets, ce qui est le cas de l'étude SPRINT.

### **1.2.3. Sémiologie après un traitement innovant**

McGrattan et al. (2021) qui ont procédé à une revue de littérature systématique soulignent le peu d'études parues sur l'amélioration de la dysphagie chez les patient.e.s ayant bénéficié d'un traitement innovant. Cependant, nous l'avons vu, de nombreux résultats attestent de progrès de la fonction motrice grâce à ces thérapies. Or Chen et al. (2012) et McGrattan et al. (2021) ont prouvé que ce sont les capacités motrices qui sont les plus prédictives concernant les difficultés d'alimentation et de déglutition. On s'attend donc à une amélioration significative de la fonction alimentaire chez les enfants traités par thérapie innovante. Cependant, le

traitement ne permettant pas la création de nouveaux motoneurons une fois ceux-ci dégénérés, la sévérité des difficultés alimentaires dépendra de la sévérité des symptômes à l'initiation du traitement, comme le soulignent Schorling et al. (2020). De plus, ces auteurs rapportent que, dans les études françaises et allemandes, les enfants traités par Nusinersen ont dû avoir recours à une VNI ou trachéotomie et/ou alimentation artificielle, malgré l'amélioration de leurs fonctions motrices. Les auteurs rapportent que cet indicateur est dépendant de la décision de recours à ces aides : si les enfants bénéficient d'aides à l'alimentation ou la ventilation, cela peut correspondre à un besoin préventif, dans le cas de soins pro-actifs, ou à un besoin palliatif, en cas de nécessité vitale.

### **1.3. Suivis rééducatifs recommandés**

Le suivi médical des patient.e.s atteint.e.s d'ASI T1 est souvent lourd, en adéquation avec les besoins liés à la pathologie. Iels sont souvent amené.e.s à être suivi.e.s par divers médecins spécialistes : pédiatre, neurologue, gastro-entérologue, pneumologue, médecin de services MPR (Médecine Physique et Réadaptation), etc. Au-delà de ce suivi strictement médical, une prise en soins rééducative est proposée.

#### **1.3.1. Généralités**

En France, le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) (HAS, 2020) visait à établir un référentiel concernant les soins à apporter aux patient.e.s atteints d'ASI. Les recommandations sont les suivantes : le suivi doit être pluridisciplinaire, coordonné par un.e pédiatre/neurologue, être principalement centré sur les fonctions respiratoires (avec l'importance d'interventions en kinésithérapie), motrices et orthopédiques (corsets et orthèses), digestives et nutritionnelles (suivi de l'alimentation et éventuellement mise en place d'une SNG/gastrostomie, organisés par un.e gastro-pédiatre).

Dans le cas de l'ASI T1 : une attention particulière est portée au confort de la personne, ses douleurs, et ses besoins d'appareillages/aides techniques. Les accompagnements en soins palliatifs de l'enfant, ainsi qu'un accompagnement psychosocial familial seront proposés si la situation le justifie.

Les recommandations internationales vont également en ce sens. Une publication en 2 parties visant à établir des standards de soins pour les patient.e.s ASI T1 (Finkel et al., 2018 ; Mercuri et al., 2018) rapportent également les besoins d'un accompagnement pluridisciplinaire coordonné. Concernant la réhabilitation, divers professionnels seront sollicités : kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthopédistes/orthésistes et nutritionnistes sont

mentionné.e.s. Dans ces recommandations, c'est avant tout les possibilités motrices des enfants qui doivent guider les soins proposés. En effet, les propositions diffèrent que l'enfant ait acquis la station assise ou non. Chaque prise en soins visera une meilleure fonctionnalité et l'adéquation entre l'enfant, ses possibilités et son environnement. Les thérapies motrices sont essentielles, notamment en kinésithérapie/ergothérapie/psychomotricité, pour améliorer à la fois les aspects de mobilité fonctionnelle et confort articulaire, musculaire et squelettique. Une autre approche sera celle de l'adaptation de l'environnement, et la réalisation d'orthèses visant le confort et la stabilisation des déficits musculosquelettiques (scoliose notamment). Des soins de kinésithérapie respiratoire sont également fortement préconisés.

Cependant, ces ressources de recommandations de soins pour les patient.e.s ASI T1 ont été mises au point avant l'arrivée des traitements innovants sur le marché. Finkel et al. (2018) rappellent l'importance de l'actualisation de ces recommandations, en fonction des nouvelles présentations cliniques induites par les thérapies innovantes. Ils mettent également en exergue qu'en l'absence de consensus fondé sur de solides preuves scientifiques concernant ces soins, une part importante des décisions relève de la clinique et que ces soins nécessitent donc l'implication de clinicien.ne.s spécialistes de leurs domaines, avec une approche pluridisciplinaire et adaptée à la situation de chaque patient.e.

### **1.3.2. Orthophonie et ASI T1**

Il existe à notre connaissance très peu d'informations disponibles dans la littérature scientifique concernant la prise en soins orthophonique des enfants ASI T1, à fortiori ceux ayant bénéficié d'une thérapie innovante. Comme décrit précédemment, en l'absence de ces traitements, les enfants concerné.e.s sont sujets à de nombreuses problématiques oro-myo-faciales, qui impactent leurs fonction de déglutition et de parole. Par ailleurs, si les traitements novateurs ont prouvé leur efficacité notamment sur les fonctions motrices, les études sur le Nusinersen de Weststrate et al. (2022) et de Mercuri et al. (2018) mentionnent bien les besoins d'aides à l'alimentation et la ventilation encore présents malgré la thérapie. Plus généralement, l'équipe recherche menée par Van Den Engel-Hoek (2015) a publié une revue de littérature concernant la prévalence et les caractéristiques dysphagiques des enfants atteint.e.s de diverses pathologies neuro-musculaires pédiatriques (pNMD), dont l'ASI T1. Iels notent que la quasi-totalité des pNMD mènent à une dysphagie, et en donnent les caractéristiques marquantes pour chaque pathologie. Enfin, iels recommandent la nécessité d'une évaluation par un.e orthophoniste afin de comprendre les mécanismes de déglutition fonctionnels ou non pour chaque enfant. Kooi-Van Es et ses collaborateur.ice.s (2020) font ce même constat et

recommandent que tous les enfants porteurs d'une pNMD soient évalués et bénéficient d'un suivi orthophonique visant à la fois la déglutition et la parole (dysphagie et dysarthrie).

Dans les recommandations françaises figurant dans le PNDS (HAS, 2020), l'intervention des orthophonistes est mentionnée pour un travail autour de la mobilité faciale (mention des praxies bucco-faciales, page 59). L'accompagnement alimentaire, pour l'alimentation orale comme pour la mise en place de solutions de complément ou remplacement, telles que la gastrostomie ou SNG, ne semble pas inclure de préconisations d'accompagnement orthophonique.

Une étude sur l'approche pluridisciplinaire à mener dans le soin des patient.e.s ASI rapporte que « la kinésithérapie, l'ergothérapie et l'orthophonie doivent être dispensées en ambulatoire et en milieu scolaire [...] selon les besoins du patient et l'organisation locale de l'offre de soins. » (Ropars et al., 2020).

Depuis le développement des thérapies innovantes, il n'y a pas eu à notre connaissance de consortium international mettant en lumière des recommandations concernant le travail orthophonique avec les patient.e.s concerné.e.s.

## **2. Déglutition**

### **2.1. Chez l'individu sain**

#### **2.1.1. Définition**

La déglutition est définie dans le Dictionnaire de l'Académie de Médecine comme les "processus permettant le transfert du contenu buccal dans l'estomac" (« Déglutition », s. d.). Il peut s'agir de salive, ou de contenus alimentaires, solides ou liquides, mais aussi des sécrétions physiologiques de l'organisme.

Au-delà de la fonction de progression des aliments vers l'estomac, la protection des VAS (Voies Aériennes Supérieures) est un aspect fondamental de la déglutition (Puech & Woisard-Bassols, 2011). En effet, ses mécanismes s'effectuent au sein d'une zone anatomique (bouche et pharynx) au carrefour entre déglutition et respiration. Il est donc nécessaire pour l'organisme de contrôler le passage des aliments pour éviter qu'ils n'intègrent le conduit respiratoire et soient aspirés dans les poumons, ce qui pourrait causer des pneumopathies dites d'inhalation.

### 2.1.2. Physiologie de la déglutition mature

Les processus de déglutition sont complexes et interactifs mais peuvent être schématiquement déclinés en 3 phases successives, bien qu'interactives : la phase orale, la phase pharyngolaryngée, et enfin la phase œsophagienne (Puech & Woisard-Bassols, 2011). Une phase pré-orale est ajoutée par certains auteurs en amont de la déglutition en elle-même, dans le cas d'une prise alimentaire ou hydrique (McCarty & Chao, 2021).

- La **phase pré-orale** est une phase d'anticipation de la prise alimentaire : elle implique les sensations transmises par les voies afférentes du SNC (odeur, informations visuelles, sensations de faim, etc.) et a notamment pour but de préparer l'organisme à la prise alimentaire. Elle provoque des changements neurophysiologiques comme la sécrétion salivaire d'enzymes digestives (Girod-Roux et al., 2022). Cette phase pré-orale comprend également le "transport [du bolus alimentaire] jusqu'à la cavité buccale, requérant une bonne coordination des mouvements des yeux, des bras, et des mains, avec ceux du tronc, de la tête et de la mâchoire" (Bicego et al., 2014).

- La **phase orale** regroupe les actions nécessaires à la préparation intra-orale du bolus alimentaire (mastication, insalivation, regroupement) jusqu'à sa propulsion. Ses mécanismes sont sous contrôle volontaire, sollicitant les voies nerveuses afférentes et efférentes des paires crâniennes (Malone, 2022). De nombreux muscles oro-faciaux interviennent lors de cette étape, tels que les masséters (mastication), l'orbiculaire de la bouche (fermeture labiale), muscles linguaux et jugaux (déplacement du bolus dans la cavité buccale). Cette phase implique également les structures articulaires telles que l'articulation temporo-mandibulaire (ATM) nécessaire aux mouvements mandibulaires, et les dents. Après insalivation et mastication, le bolus à déglutir est rassemblé sur le dos de la langue, qui le plaque au centre de la cavité buccale contre le palais osseux puis l'éjecte vers l'arrière. La base de langue bascule vers l'arrière et le bas afin de créer une force qui va propulser le bolus vers le pharynx. Le voile du palais se tend et s'élève afin d'assurer la fermeture du rhinopharynx. Cette phase se termine au moment du franchissement de l'isthme du gosier par le bolus, qui marque l'entrée dans le pharynx (Girod-Roux et al., 2022 ; Puech & Woisard-Bassols, 2011).

- La **phase pharyngo-laryngée** est une phase réflexe, et implique des mécanismes de propulsion du bolus et de protection des VAS. Les muscles pharyngiens propulsent le bolus, le larynx est projeté en avant et vers le haut, associé à une fermeture glottique (mise en apnée, fermeture des cordes vocales). Cette ascension et le recul de la base de langue permettent la bascule de l'épiglotte, protection supplémentaire des VAS. Les muscles pharyngiens permettent l'élargissement du pharynx et agissent par péristaltisme (contraction du haut vers le bas) afin

de faire progresser le bolus vers le sphincter supérieur de l'œsophage (SSO). Ce dernier s'ouvre alors de façon réflexe et la phase œsophagienne commence.

- La **phase œsophagienne** consiste en une progression du bolus à travers l'œsophage, par contractions péristaltiques vers le bas, jusqu'à l'estomac.

### **2.1.3. Contrôle neurologique**

Différentes structures du système nerveux participent au fonctionnement des processus de mastication et déglutition. Le cortex permet l'analyse des informations sensorielles reçues, et procède au contrôle des mouvements volontaires (Girod-Roux et al., 2022 ; Malone, 2022). Le tronc cérébral et le cervelet sont le siège de l'activité automatique, involontaire, et constitue le centre de coordination de ces activités (respiration/phonation/déglutition notamment). Les voies efférentes sont ensuite constituées des 1ers et 2eme motoneurones et paires crâniennes, qui permettent la mise en action des muscles faciaux et oro-pharyngés. Il s'agit notamment des nerfs V (trijumeau), VII (facial), IX (glossopharyngien), et XII (hypoglosse). Les voies afférentes qui transmettent les informations sensorielles et sensibles nécessaires à la déglutition sont constituées des paires crâniennes IX, X et V qui font relais dans le tronc cérébral, puis jusqu'au cortex via les interneurons (« Déglutition », s. d. ; Puech & Woisard-Bassols, 2011).

### **2.1.4. Cas particulier de la déglutition infantile**

Les processus de déglutition décrits plus haut correspondent à la déglutition mature, observable chez les adultes bien portants. Cependant, ce stade est atteint après le développement de la déglutition, fœtale puis infantile. En effet, les processus de développement de la déglutition débutent avec la mise en place de réflexes oraux, qui poussent le fœtus à opérer des suctions in utero, observables dès la dixième semaine d'aménorrhée (Abadie, 1999, p. 269). Quelques semaines plus tard, la déglutition sera également mise en place et ces activités seront coordonnées. Ce schéma succion-déglutition sera perfectionné jusqu'au terme de la grossesse (Senez, 2015 ; Abadie, 1999, p. 269). A la naissance, le nouveau-né dispose donc d'une succion-déglutition efficace et coordonnée. Ce sont alors des processus involontaires, dépendants des paires de nerfs crâniens afférentes et efférentes et de leur relais dans le tronc cérébral. Après quelques semaines de vie et jusqu'aux 6 mois de l'enfant, la corticalisation des processus de succion-déglutition intervient. La phase orale devient volontaire et contrôlée. En parallèle, les changements anatomiques des structures oro-pharyngo-laryngées permettent l'apparition de la mastication, induisant les possibilités de passage de l'alimentation uniquement lactée à une alimentation à la cuillère, diversifiée. L'apparition des dents autour de

l'âge de 2 ans signe les débuts des capacités de « morsure », de découpe des aliments et de mastication de morceaux plus fermes (Abadie, 1999, p. 270). Les processus dits « matures » vont continuer à se mettre en place et être entraînés, coordonnés, jusqu'à correspondre à la description faite précédemment d'une déglutition adulte (Senez, 2015).

### **2.1.5. Sensibilité, rôle dans l'oralité**

La déglutition est hautement dépendante des informations sensorielles transmises par les voies afférentes. Ce sont les informations des propriétés thermiques, chimiques, mécaniques et douloureuses qui, remontées au SNC via le SNP, sont à l'origine des premières suctions-déglutition (Senez, 2015), puis continuent à initier et guider les actions à mener afin de préparer adéquatement le bolus alimentaire lors de la phase préparatoire (Puech & Woisard-Bassols, 2011). La douleur, mécanisme physiologique prévenant d'un danger, est souvent due à une hyperactivité des récepteurs sensoriels mécaniques, thermiques et/ou chimique. Un dérèglement du ressenti de ces stimuli, par exemple par hypersensibilité à la température ou à la pression, transmet donc une information très importante au SNC qui réagira en conséquence, c'est-à-dire par le rejet du bolus (Costa, 2018). Les enfants atteints.e.s d'ASI T1 présentent plusieurs facteurs pouvant provoquer un trouble de l'oralité alimentaire et/ou une dysphagie : les troubles moteurs intervenant tôt dans le développement et impactant les fonctions oro-myo-faciales, les fausses-routes pouvant avoir eu lieu, et le recours à une aide à l'alimentation (SNG ou gastrostomie) (Bellis et al., 2009 ; Dodrill & Gosa, 2015).

Par ailleurs, les récentes recherches sur les troubles alimentaires pédiatriques mettent en exergue la part émotionnelle mise en jeu lors de l'alimentation. Nous n'aborderons que succinctement cet aspect tant il est un sujet de recherche à part entière. On notera que le port d'une sonde naso-gastrique, étant associé à des sensations désagréables vécues (appelées dysstimulations), peut perturber les ressentis et émotions associées à la zone oro-faciale, et ainsi faire obstacle à l'alimentation orale, lorsque le dispositif est en place mais aussi après le retrait de celui-ci (Bellis et al., 2009). Plus généralement, on sait désormais que le port d'une aide à l'alimentation, et l'absence de stimulations orales peut causer un rejet de l'alimentation orale même chez de jeunes enfants et doit faire l'objet d'un accompagnement à la fois curatif et préventif (Abadie, 2004 ; Bellis et al., 2009).

## **2.2. Troubles dysphagiques**

### **2.2.1. Définition dysphagie, classifications et causes possibles**

Selon Brabant et collègues (2013), la dysphagie chez l'enfant peut être définie comme « un trouble de la déglutition caractérisé par une difficulté à avaler des solides, des liquides ou de la salive, d'étiologies diverses, liées à des problématiques développementales ou encore à un trouble acquis » (p. 155). Ces mêmes auteurs classent les dysphagies en plusieurs types, selon que l'atteinte soit d'ordre sensorielle ou motrice.

Dodrill et Gosa (2015) définissent la dysphagie comme étant toute difficulté dans la séquence de déglutition qui compromet la sécurité, l'efficacité ou une prise nutritionnelle suffisante. Elles écrivent que la dysphagie peut s'exprimer notamment à 4 niveaux, lors des diverses phases de la déglutition (mastication/transport du bolus, déclenchement du réflexe de déglutition, transport du bolus dans le pharynx, ouverture des sphincters et péristaltisme).

### **2.2.2. Sémiologie dans l'ASI T1**

McGrattan et ses collaborateurs (2021) ont procédé à une revue de littérature visant à établir un guide d'évaluation et de prise en soin de la dysphagie dans l'ASI. Ils rappellent en premier lieu que des déficits de déglutition continuent d'être observés malgré les améliorations majeures d'autres fonctions avec l'arrivée des traitements innovants. En effet, dans toutes les études analysées par l'équipe de chercheurs, 100 % des enfants ont eu recours à une nutrition entérale avant leur deuxième année de vie, et des défauts de mastication et déglutition étaient systématiquement notés.

Les déficits relatés par divers auteurs sont les suivants :

- Phase pré-orale : les déficits moteurs, la posture corporelle globale et les déformations crânio-faciales limitent l'autonomie alimentaire (HAS, 2020). L'aperture buccale insuffisante réduit également les possibilités d'alimentation orale (McGrattan et al., 2021).
- Phase orale : les atteintes des nerfs crâniens sont « les plus graves dans les noyaux moteurs des nerfs trijumeau, facial et hypoglosse, ainsi que dans le noyau ambigu - certains des principaux régulateurs oropharyngés » (Byers et Bankers, 1961 ; cités par McGrattan et al., 2021). Elles entraînent une réduction de la force et l'amplitude des mouvements masticatoires, faciaux (permettant la contention labio-jugale), et de la langue, ainsi que des parois musculaires oro-pharyngées. Pour la déglutition infantile, Van Den Engel-Hoek et al. (2015) notent une succion faible et incoordonnée, ainsi que des difficultés de gestion des sécrétions (y compris en dehors des repas).

- Phase pharyngée : Van Den Engel-Hoek et al. (2015) et McGrattan et al. (2021) relèvent un défaut de protection des VAS et une faible propulsion qui provoquent une vidange incomplète, des stases pharyngées. Ces atteintes combinées signent un risque important de fausses-routes (y compris à distance des repas) par hypotonie pharyngo-laryngée.
- Phase oesophagienne : Van Den Engel-Hoek et al. (2015) notent une haute incidence de Reflux-Gastroœsophagien (RGO), et Brabant et al. (2013) attirent l'attention des professionnel.le.s sur la différenciation entre RGO et régurgitations qui peuvent être présentes dues à la nutrition entérale (SNG/Gastrostomie).

Comme évoqué précédemment, les repas sont sources de difficultés et de fatigue, s'ajoutant au risque vital de fausses-routes et de pneumopathies aggravées par les faibles capacités respiratoires des enfants touché.e.s par l'ASI T1.

### **2.2.3. Rôle de l'orthophoniste auprès des patient.e.s dysphagiques**

Le référentiel d'activités paru au bulletin officiel n°32 du 5 septembre 2013 définit l'orthophonie comme la profession de santé qui « consiste à prévenir, à évaluer et à traiter les difficultés ou troubles [...] des fonctions oro-myo-faciales, des autres activités cognitives dont celles liés à la phonation, à la parole [...]. Elle consiste également à maintenir les fonctions de communication et de l'oralité dans les pathologies dégénératives et neuro-dégénératives [...] L'orthophonie s'intéresse également à toutes les altérations de la sphère oro-faciale sur les plans moteur, sensitif et physiologique, ce qui recouvre les altérations de phonèmes, les dysfonctions linguales, les troubles des modes respiratoires, la dysphagie, [...] et les dysfonctionnements de l'appareil manducateur.».

Les orthophonistes peuvent donc intervenir auprès des personnes qui présentent un dysfonctionnement oro-myo-facial, dans le cadre de pathologies neurodégénératives ou dégénératives, en ce qui concerne la parole mais aussi les fonctions d'alimentation, déglutition et/ou oralité.

Pour la prise en soin de la dysphagie chez l'enfant et le nourrisson, plusieurs approches thérapeutiques sont évoquées par Brabant et ses collaborateur.ice.s (2013) : les thérapies manuelles (approches motrices), la prise en compte et le travail des réflexes archaïques, et le travail de stimulations visant la sensibilité et sensorialité. Classiquement, les soins concernant une dysphagie auront deux axes : stimulation des phases orales et pharyngées (sensitive, sensorielle, neuro-cognitive) dans le but d'améliorer les phases volontaires, et adaptation (postures, textures, températures, matériel) dans le but de sécuriser au maximum la prise alimentaire (Brabant et al., 2013 ; Puech & Woisard-Bassols, 2011). Chaque suivi doit être

modulé pour correspondre à l'enfant, ses capacités et ses difficultés. Il est également rappelé l'importance de la proposition d'une nutrition entérale, qui peut être salvatrice mais aussi freiner les possibilités de reprise alimentaire orale.

Nous l'avons vu, la présence d'une dysphagie peut être liée à différents phénomènes sous-jacents. Il s'agit notamment de : défaut du contrôle neurologique, défaut de motricité des organes oro-myo-faciaux, trouble sensitif ou sensoriel, etc.

Ainsi, selon l'étiologie de la dysphagie, la prise en soin sera adaptée et pensée autour de chaque signe présenté par la personne, et sous les angles à la fois rééducatifs et adaptatifs/compensatoires. Enfin, comme rappelé par Brabant et ses collaborateurs, l'âge et le développement psychomoteur du sujet sera pris en compte, certaines thérapies nécessitant un niveau important de cognition, de motricité volontaire, ou de participation de la personne atteinte.

## **II. Méthodologie**

### **1. Problématique et objectifs**

#### **1.1. Intérêt vis-à-vis d'un sujet en évolution**

Comme exposé précédemment, nous pouvons constater une évolution majeure récente dans la prise en soins des patient.e.s atteint.e.s d'ASI T1. Pour rappel, les enfants concerné.e.s décédaient très précocement de cette pathologie avant l'apparition des soins de ventilation et d'alimentation. Cette prise en soins ne permettait cependant pas une survie au-delà de la deuxième année de vie. La mise en place des traitements innovants a permis de freiner la progression de la maladie et l'augmentation considérable (encore inconnue) de l'espérance de vie de ces patient.e.s. Ce bouleversement a été source de nombreuses publications scientifiques. Elles avaient pour but de mettre au point et d'étudier le fonctionnement des thérapies innovantes, puis de prouver leur efficacité et innocuité.

En revanche, la littérature scientifique reste lacunaire quant aux descriptions cliniques de l'état de santé des patient.e.s traité.e.s. Les fonctions motrices après thérapies innovantes sont plutôt bien renseignées car elles sont souvent l'indicateur principal utilisé dans les essais cliniques. En revanche, peu de publications traitent des fonctions de déglutition que présentent les patient.e.s après ces traitements (McGrattan et al., 2021). La récente émergence de ces possibilités de traitements en est en grande partie responsable.

C'est de ce constat que ce projet est né : nous souhaitons mieux connaître cette population de patient.e.s, leurs symptômes après traitement, et leurs besoins ou non de

bénéficier d'un suivi orthophonique. Il s'agit d'augmenter les connaissances concernant leurs fonctions de déglutition. Cela permettra aux orthophonistes recevant ces patient.e.s de penser leurs prises en soins en fonction de ces nouvelles informations.

## **1.2. Problématique**

Nous avons donc choisi de poser et de chercher à répondre à la question suivante :  
Les personnes atteintes d'ASI T1 et ayant bénéficié d'un traitement par thérapie innovante ont-elles des besoins orthophoniques liés à des difficultés oro-myo-faciales impactant leur alimentation, et bénéficient-elles de soins orthophoniques si besoin ?

Pour cela, il était nécessaire de connaître un certain nombre d'éléments : quelles évolutions des fonctions oro-myo-faciales les thérapies innovantes ont-elles apportées aux enfants traité.e.s ? Présentent-ils des symptômes de dysphagie semblables à ceux observables sans ces traitements ? Si oui, des solutions sont-elles apportées à ces difficultés d'alimentation orale ? Ces solutions nécessitent-elles un accompagnement orthophonique ? Ces enfants bénéficient-ils d'un accompagnement orthophonique si cela est nécessaire ?

## **1.3. Objectifs**

Les objectifs de ce mémoire seront les suivants :

- Etudier les caractéristiques fonctionnelles de la déglutition des enfants traités par thérapie innovante
- Faire l'état des lieux du risque de dysphagie de ces enfants, ainsi que le niveau de préoccupation des répondant.e.s concernant l'alimentation de leur enfant
- Mieux connaître ainsi les besoins de soins orthophoniques de cette population
- Evaluer l'accès à une prise en soin orthophonique si cela était pertinent
- Repérer les éventuels freins à une prise en soin orthophonique alors que cela aurait été pertinent

## **1.4. Hypothèses**

Nos hypothèses sont les suivantes :

1. Les enfants atteint.e.s d'ASI T1 traité.e.s par thérapie innovante présentent pour la plupart des symptômes de dysphagie.

Comme explicité dans la littérature, la dysphagie fait partie intégrante des symptômes de l'ASI T1 en dehors des traitements par thérapie innovante. Nous faisons l'hypothèse que ces thérapies

ne permettent actuellement pas d'empêcher la survenue de la dysphagie chez les enfants qui en ont bénéficié.

2. Ces symptômes ont une incidence sur leur alimentation et justifient une prise en soins orthophonique.

Nous faisons l'hypothèse que les troubles de la déglutition ont un impact conséquent sur l'alimentation des enfants, et qu'un accompagnement orthophonique serait pertinent.

3. Parmi les enfants pour qui des soins orthophoniques seraient pertinents, une partie n'en ont pas bénéficié.

Nous faisons l'hypothèse que parmi les enfants qui présentent des troubles de la déglutition, certain.e.s ne bénéficient pas d'un accompagnement orthophonique.

4. L'alimentation des enfants est un sujet de préoccupation pour les care-givers.

Notre dernière hypothèse est que les responsables.e.s des enfants présentant des troubles de la déglutition sont préoccupé.e.s par l'alimentation de leur enfant et souhaitent être aidé.e.s.

## **2. Le questionnaire, outil d'enquête**

### **2.1. Choix de l'outil**

Afin de mener cet état des lieux, il nous fallait recueillir des données actualisées concernant les enfants ayant reçu un traitement innovant pour l'ASI T1. Aucune ressource nationale ou internationale ne recensant de façon exhaustive et accessible les informations nécessaires, nous avons besoin d'un outil permettant de collecter certaines données concernant l'état de santé des enfants, afin de procéder ensuite à leur analyse.

Nous avons donc choisi de créer un questionnaire spécifique, adapté à cette population (voir annexe 2). Le but de ce questionnaire en ligne était de pouvoir interroger les parents ou personnes responsables des enfants concerné.e.s, étant les personnes les plus à même de répondre à des questions précises concernant le parcours médical et le quotidien de l'enfant. La diffusion en ligne du questionnaire a permis de toucher un plus grand nombre de répondant.e.s. En effet, la population ciblée ne comptant que peu d'individus, il aurait été impossible de rencontrer les familles pour leur faire parvenir le questionnaire. Ce mode de diffusion permet en outre l'anonymat des répondant.e.s, et d'être facilement relayé sur de grandes distances.

## 2.2. Population

Le questionnaire s'adresse à toute personne francophone en charge d'un enfant ASI T1 qui a bénéficié d'un traitement par thérapie innovante. Cela peut-être un parent ou une personne qui s'occupe régulièrement de l'enfant et en a la responsabilité. Ces personnes sont désignées comme "care-givers" dans la littérature anglo-saxonne (*The American Heritage Medical Dictionary*, s. d.).

Les critères d'inclusion pour répondre au questionnaire étaient donc les suivants :

- Être la personne responsable d'un enfant atteint.e d'ASI T1
- Que cet enfant ait bénéficié d'un traitement par thérapie innovante (Spiranza® (Nusinersen), EVRYSDI® (Risdiplam) et/ou ZOLGENSMA® (Onasemnogene abeparvovec-xioi))
- Maîtriser la langue française

L'étude ne possédait pas de critères d'exclusion.

## 2.3. Mode de diffusion et collecte des données

Les données ont été récoltées grâce aux réponses obtenues sur ce questionnaire. Il a été diffusé en ligne, sur la plateforme de l'université de Nantes, LimeSurvey. Cet outil a permis l'anonymisation des réponses et la conservation des données sur un serveur sécurisé. Par ailleurs, seules les responsables de l'étude ont eu accès à ses données.

Le questionnaire a été rendu accessible de janvier à mai 2023.

Le lien pour répondre au questionnaire a été transmis via les réseaux sociaux, sur un groupe fermé réservé aux familles concernées par l'ASI. C'est grâce à l'association ECLAS (Ensemble Contre L'Amyotrophie Spinale type 1) que ce questionnaire a pu être diffusé à un nombre conséquent de personnes susceptibles de faire partie de la population ciblée. ECLAS est une association loi 1901, qui a pour vocation de mettre en lien les familles touchées par l'ASI T1, afin de promouvoir l'information, la recherche pour la lutte contre la maladie, et d'offrir un lieu de soutien et de partage d'expérience pour les familles. Une plaquette d'information est disponible sur le site internet de l'association (*Nos docs, nos news, 2022*). Fin 2020, l'association comptait 87 parents adhérents et une vingtaine de sympathisant.e.s, en plus des membres du conseil d'administration (*ECLAS, s. d.*).

## 2.4. Structure du questionnaire

Le questionnaire a été structuré en parties thématiques. Ces parties se succèdent dans un ordre du plus général au plus spécifique. Des liens sont faits entre certaines questions, grâce à

l'usage de conditionnelles, afin qu'un.e répondant.e ne soit confronté.e qu'aux questions pertinentes pour sa situation. La version imprimée du questionnaire semble donc redondante, par rapport à la version en ligne où les questions ne sont proposées que si les réponses précédentes le justifient.

Les parties sont au nombre de 6 : renseignements généraux, renseignements médicaux, développement moteur, alimentation, parole, expérience orthophonique. En plus des données demandées dans le questionnaire, le site LimeSurvey indique pour chaque répondant.e la date de réponse au questionnaire.

Les réponses sont anonymes, et les participant.e.s ont dû cocher une case indiquant qu'ils consentaient librement à participer à l'enquête et qu'ils répondent aux critères d'admissibilité. Il leur était proposé avant cela de lire la politique de confidentialité (engagement éthique et notice d'informations sur les droits des répondant.e.s) disponibles en annexes 3 et 4.

## **2.5. Contenu du questionnaire**

Le contenu du questionnaire a été pensé afin de répondre à la fois à nos objectifs de recherches (obtenir les données pertinentes pour répondre à nos problématiques) et à la fois au niveau de connaissances des répondant.e.s. En effet, le vocabulaire employé et la tournure des questions ont été réfléchis afin d'éviter une incompréhension pour les répondant.e.s. Certains termes spécifiques au vocabulaire orthophonique ont été évincés au profit de termes plus courants, et la section « aides » a été utilisée pour certaines questions nécessitant un exemple ou une clarification. Chaque partie du questionnaire était précédée d'une ou deux phrases indiquant le type de données attendues et à quelles situations se référer pour répondre. Le temps de réponse au questionnaire a été estimé après tests à environ 15 minutes (entre 10 et 30 minutes en fonction du nombre de questions présentées). Il comprenait au maximum 53 questions, selon la situation.

Plusieurs types de mesures ont été utilisés :

- Mesures binaires, questions à choix unique avec des réponses de type oui/non
- Mesures nominales, questions à choix unique ou multiples pour lesquelles plusieurs options textuelles sont proposées
- Mesures ordinales, sous forme de questions de type échelle de Likert permettant d'obtenir des données cotées selon un ordre de gradation défini (Likert, 1932)
- Saisie manuelle de dates et de commentaires

Les questions étaient majoritairement à choix uniques (16 questions) ou multiples (20 questions), ou encore des échelles d'accords ou de fréquences s'apparentant donc à un choix

unique (11 questions). Quatre questions portaient sur des dates à saisir à l'aide d'un menu déroulant, et les deux questions finales étaient des zones d'expression libres. Enfin, chaque fois que cela était possible et pertinent, nous avons fait le choix de laisser la possibilité d'une réponse « autre » ou « je ne sais pas/ne suis pas concerné.e », associée à un espace commentaire la plupart du temps facultatif.

Au-delà des informations fournies dans la littérature scientifique et plus spécifiquement orthophonique, qui nous ont permis de mettre au point le questionnaire, nous avons parfois pu adapter certains outils existants. Ces adaptations ont été nécessaires en raison des contraintes de longueur et de mise en ligne du questionnaire, mais aussi parce qu'ils étaient majoritairement destinés à un usage professionnel. Nous avons donc pour la plupart de ces outils procédé à une sélection des items qui nous semblaient les plus pertinents pour la situation des enfants atteint.e.s d'ASI T1 et qui pouvaient être compris et complétés par leurs représentant.e.s. Certains items ont aussi été adaptés en terme de contenu ou de vocabulaire.

### **2.5.1. Renseignements généraux**

Cette partie très courte permet de récolter les données démographiques nécessaires à l'analyse des résultats. Ces données sont en effet essentielles afin de vérifier les critères d'inclusion dans l'étude, et de connaître la situation générale de l'enfant. Sont donc ici demandés la date de naissance de l'enfant, le sous-type d'ASI T1 (a/bis/c), ainsi que l'âge de l'enfant au diagnostic. Les informations concernant le diagnostic figurent ici et non dans la partie médicale à des fins pratiques : faisant partie essentielle des critères d'inclusion dans l'étude, cela permet de ne pas poursuivre si cette donnée ne correspond pas à la situation du/de la répondant.e.

### **2.5.2. Renseignements médicaux**

Cette partie a pour objectif de recueillir les données médicales utiles et pertinentes pour l'analyse des résultats. Il s'agit :

- du type de suivi dont bénéficie l'enfant (RCP, prises en soins au sein d'une structure sanitaire et/ou médico-sociale, et différent.e.s professionnel.le.s participant ou ayant participé au suivi de l'enfant)
- des aides techniques et médicales dont iel bénéficie (aides à la posture comme les corsets et orthèses, aides aux déplacements comme les fauteuils roulants, aides à la ventilation comme la VNI, et aide à l'alimentation comme une SNG ou gastrostomie par exemple)

- des informations sur le traitement innovant reçu (molécule, date de début, éventuel arrêt).

Parmi ces réponses, celles concernant la présence ou non d'un suivi orthophonique conditionnait la présentation de questions concernant l'expérience orthophonique (dernière partie).

Ces données permettent une analyse des résultats en fonction de la situation générale de l'enfant, et de resituer les données obtenues dans les autres parties dans un contexte global de l'état de santé. Enfin, ces données pourront être confrontées à celles de la littérature scientifique.

### **2.5.3. Développement moteur**

Cette partie visait à recueillir quelques informations concernant le développement psychomoteur des enfants, afin de pouvoir les comparer aux informations notamment de la partie alimentation, ainsi qu'aux données de la littérature. Les 5 questions composant cette partie sont des items extraits et adaptés du CHOP INTEND (Glanzman et al., 2010). Cet examen est le plus couramment utilisé en clinique comme en recherche afin d'évaluer le développement moteur des enfants atteints d'ASI T1. Le CHOP INTEND se compose de 16 items, avec pour chacun 3 ou 5 possibilités de notation selon les capacités de l'enfant (4 points sont cotés pour une acquisition complète de l'item testé, 2 points pour une acquisition partielle, 0 en cas de non-acquisition). Cet examen est conçu pour être proposé par un médecin, et requiert la mobilisation de l'enfant.

Nous avons choisi de sélectionner des items pertinents et adaptés à un questionnaire en ligne. Pour cela, les questions et options de réponses ont été adaptées en vocabulaire, et devaient correspondre à des attitudes que des parents pourraient connaître chez leurs enfants. Les items correspondent donc à des activités motrices quotidiennes de l'enfant.

Les 5 questions finalement obtenues étaient des questions à choix multiple, les répondants sélectionnant l'item correspondant le mieux à l'enfant pour chaque situation. Les capacités de tenue de la tête et de la position assise, de déplacements au sol, de marche et de préhension d'objets ont été interrogées ici.

### **2.5.4. Alimentation**

Il s'agissait logiquement de la partie la plus longue du questionnaire. Elle vise à recueillir les informations essentielles concernant l'alimentation des enfants, afin de pouvoir estimer la présence de troubles de la déglutition ou non, leurs manifestations, et leurs retentissements. Elle comprenait entre 8 et 15 questions, parmi lesquelles de nombreuses sur le

modèle des échelles de Lickert (Likert, 1932). Cela impliquait pour les répondant.e.s de choisir parmi 5 options allant de « toujours » à « jamais » ou de « oui, tout à fait » à « non, pas du tout » ce qui correspondait le mieux à l'enfant. Ce format de question a permis d'obtenir des données plus précises que des questions fermées de type « oui/non ».

Dans cette partie, divers indicateurs ont été explorés, en rapport avec les signes de dysphagie chez l'enfant rapportés dans la littérature (Brabant et al., 2013, p.155 ; McGrattan et al., 2021 ; Van Den Engel-Hoek et al., 2015 ; Puech & Woisard-Bassols, 2011 ; HAS, 2020) :

- Dysphagie diagnostiquée ou non, mode d'alimentation oral, entéral, ou mixte (à la fois oral et entéral), et niveaux des apports oraux et artificiels le cas échéant)
- Habitudes alimentaires : textures, températures et diversité des aliments consommés, niveau d'autonomie lors des repas et durée de ceux-ci
- Profil sensoriel : exploration de l'environnement, réactions aux stimuli tactiles
- Présence ou non d'une hypersialorrhée, et d'un traitement le cas échéant
- Présence ou non d'étouffements, de toux, de stases, de retard de déclenchement de la déglutition, de déglutitions itératives, de reflux nasal, de RGO. La présence ou non de ces signes était interrogée lors des repas et à distance de ceux-ci.

En plus de ces données, cette partie a été pensée autour de multiples outils issus de la clinique orthophonique, dont nous avons extrait des items pertinents et adaptés à notre enquête. Parmi ceux-ci, le questionnaire général du bilan de l'oralité (Levavasseur, s. d.). Il s'agit d'une trame d'entretien/questionnaire d'anamnèse élaborée par Elisa Levavasseur et destinée aux orthophonistes recevant en bilan des enfants pour une problématique d'oralité alimentaire. Diverses catégories d'informations y figurent, reprenant le développement de l'oralité, le comportement, les habitudes alimentaires et l'installation de l'enfant. Ce questionnaire très fourni a inspiré diverses questions de notre questionnaire, sur la durée, l'aspect émotionnel, la texture et température des repas, mais aussi la sensibilité de l'enfant et l'environnement dans lequel les repas sont pris. La grille d'évaluation orthophonique des troubles de déglutition et d'alimentation d'origine neurologique élaborée par Dominique Crunelle (s. d.), plus spécifique et adaptée aux enfants porteurs de pathologies neurologiques nous a permis d'élaborer d'autres questions et préciser les items de la partie « alimentation » du questionnaire. Les divers indicateurs permettant de décrire les difficultés de déglutition y sont repris (mode d'alimentation, bavage, reflux nasal, stases, toux, RGO, encombrement, etc.).

Enfin, la question 12 a été notamment inspirée du Profil Sensoriel mis au point par Dunn (2010). Nous avons choisi d'élaborer quelques items permettant d'observer les émotions et réactions comportementales des enfants associées à des expériences sensorielles du quotidien

(lavage des mains, appréciation de la toilette, acceptation des salissures sur les mains, exploration de l'environnement avec la bouche, avec les mains, et appréciation des temps de repas).

Cette partie était extrêmement modulée par le mode d'alimentation des sujets. En effet, les sujets dont l'alimentation est exclusivement entérale étaient donc concerné.e.s par un plus petit nombre de questions que les sujets ayant une alimentation orale. A fortiori les sujets ayant une alimentation mixte cumulaient le plus de questions pertinentes.

#### **2.5.5. Parole et communication**

Cette partie du questionnaire comportait 4 questions à choix multiples, qui interrogeaient les modes de communication des enfants (utilisation de mots/phrases, de sons/onomatopées/pleurs/cris, d'expressions du visage, de gestes/pointage) dans diverses situations. La question suivante portait sur le stade de développement du langage oral.

Une dernière question consistait en une échelle d'intelligibilité adaptée. Cette échelle n'était proposée que si l'enfant avait acquis l'utilisation de mots isolés au moins. Elle se fonde sur l'Échelle d'intelligibilité en contexte, créée en version française par McLeod et al. (2012). Elle a pour objectif de mieux connaître les capacités de communication verbale de l'enfant, en contexte et de façon écologique. Cette échelle a été adaptée pour correspondre aux différents cercles sociaux dont l'enfant est susceptible de faire partie : noyaux parental, famille proche, professionnel.le.s de la santé/de l'éducation rencontré.e.s régulièrement, connaissances rencontrées plus rarement, inconnu.e.s. Le système de cotation sur le modèle des échelles de Lickert a été conservé, avec pour chaque item une cotation allant de "les personnes ne comprennent jamais l'enfant" (1 point) à "les personnes comprennent toujours l'enfant" (5 points). Ainsi, le score global est de minimum 5 et maximum 25 points.

#### **2.5.6. Expérience en orthophonie**

L'objectif de cette partie était de recueillir les informations concernant l'éventuel suivi orthophonique des enfants, ses axes thérapeutiques, ainsi que ses modalités (fréquence, durée, etc.). Cette partie différait selon que l'enfant bénéficiait ou non d'un suivi orthophonique et que celui-ci avait été arrêté ou non.

Dans le cas d'un enfant suivi (actuellement ou dans le passé) en orthophonie, cette partie reprenait les données concernant la personne par laquelle les familles avaient été orientées, le lieu des soins (libéral ou structure), leurs durées et fréquences, la présence ou non des parents en séances, et les axes travaillés (déglutition, parole). Dans le cas d'un enfant n'ayant pas

bénéficié d'un suivi, il était demandé si une proposition de suivi orthophonique avait été évoquée, et le cas échéant les raisons qui avaient menées à l'absence de suivi.

### **2.5.7. Ressentis, remarques, commentaires**

Deux questions conçues sur le modèle des échelles de Lickert (Likert, 1932) cotées de 0 à 5 ont été ajoutées concernant le niveau de préoccupation des parents vis-à-vis de l'alimentation de l'enfant, et de son langage et sa parole. Ces questions avaient pour but de connaître leur taux d'inquiétude vis-à-vis du développement de leur enfant sur ces deux aspects.

Enfin, deux espaces de commentaires ont été ajoutés, un concernant les soins et l'orthophonie, et un plus général, de thème libre. Ces espaces avaient pour but de permettre aux répondant.e.s qui le souhaitaient de préciser certains points ou de s'exprimer sur un sujet soulevé par le questionnaire si cela n'avait pas pu être le cas auparavant.

## **2.6. Analyse des réponses**

Les données récoltées grâce aux réponses au questionnaire ont été récupérées sous forme de tableaux, avec les réponses pour chaque sujet. Elles étaient de plusieurs types en fonction des questions (dates, réponses pré-enregistrées pour les questions à choix et à échelles, et textes pour les commentaires et questions libres). Ces entrées textuelles ont pour la plupart été transformées en valeurs numériques, cotées pour obtenir des données chiffrées, comparables entre elles. Des scores ont ainsi été créés, permettant une analyse descriptive. L'analyse quantitative a été effectuée par le biais du logiciel Excel permettant le traitement des données sur tableur. Ces analyses ont été conduites sous deux angles : d'un point de vue individuel, c'est-à-dire l'analyse des réponses pour chacun des sujets, et du point de vue du groupe. Pour cela, nous avons procédé à la cotation des entrées textuelles en scores, à des calculs d'effectifs de sujets concerné.e.s pour certains items, à des calculs de pourcentages, de moyennes et d'écart à la moyenne.

## **2.7. Biais et limites du questionnaire**

Nous avons pu identifier plusieurs biais relatifs à notre enquête par questionnaire. Tout d'abord, comme toute passation en ligne, elle suppose que les répondant.e.s disposent du matériel et des connaissances nécessaires à la maîtrise des outils numériques. Deuxièmement, le temps nécessaire pour compléter le questionnaire a été une donnée importante à prendre en compte. En effet, le temps final pouvait varier de 10 à 30 minutes, pour une moyenne de 15 minutes. Des choix ont dû être faits afin de ne pas allonger ce temps de réponse, au risque de voir de nombreux abandons en cours.

Nous signalons avoir reçu au total 31 réponses, dont 10 incomplètes. Nous avons choisi d'analyser uniquement les réponses complètes, afin de fonder l'analyse sur des profils pour lesquels nous disposions de toutes les informations demandées.

Par ailleurs, comme évoqué précédemment, l'interrogation des responsables des enfants concerné.e.s ne permettait pas, comparativement à un examen réel par un.e orthophoniste et un.e médecin, d'obtenir des informations aussi précises et détaillées. Ce mode de recueil des données engendre donc une perte d'informations par rapport à un bilan proposé en direct par un.e professionnel.le.

Enfin, un biais d'interprétation peut être présent dans cette enquête, que nous avons essayé de minimiser. En effet, certaines réponses présentaient des incongruités entre elles (par exemple, un.e répondant.e a indiqué une date de diagnostic 10 ans avant la naissance de l'enfant). Nous avons donc choisi d'interpréter certains résultats, en lien avec les connaissances de la littérature scientifique et en concertation entre étudiante et directrices de mémoire. Les données ne pouvant faire l'objet d'une interprétation raisonnable n'ont en revanche pas été prises en compte.

### III. Résultats

Comme évoqué précédemment, deux modes de présentation de nos résultats sont proposés. Nous avons choisi de scinder les résultats individuels en deux tableaux, pour des questions de lisibilités. Ces deux tableaux sont présentés en annexe 1.

Le tableau 1 reprend les résultats des parties générales, médicales, développement moteur, parole et communication, orthophonie et ressentis/commentaires.

Le tableau 2 reprend les résultats de la partie alimentation. Dans ce tableau, les lignes n'ont pas été triées par numéro d'identifiant des sujets, mais par le fait qu'une dysphagie ait été diagnostiquée ou non, puis par type d'alimentation (colonnes 4 et 5). Cela était plus pertinent pour plusieurs raisons. En effet, les questions posées différaient selon que l'enfant relève d'une nutrition orale, entérale ou mixte. De plus, l'analyse des résultats sera menée différemment selon le mode d'alimentation des enfants. Enfin, le fait qu'une dysphagie soit diagnostiquée est centrale pour notre enquête.

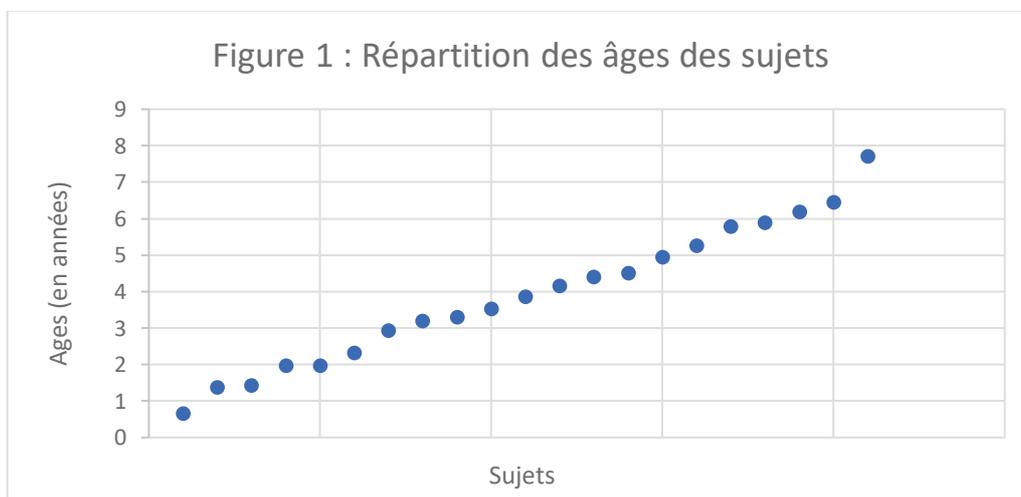
Pour chaque domaine d'enquête, nous précisons les résultats à l'échelle du groupe, accompagnés d'un graphique si cela était pertinent. Sont également repris les commentaires et données qualitatives qui ont pu être recueillis et semblent pertinents pour l'analyse du sujet.

Le groupe est constitué de 21 sujets.

#### 1. Données générales et médicales

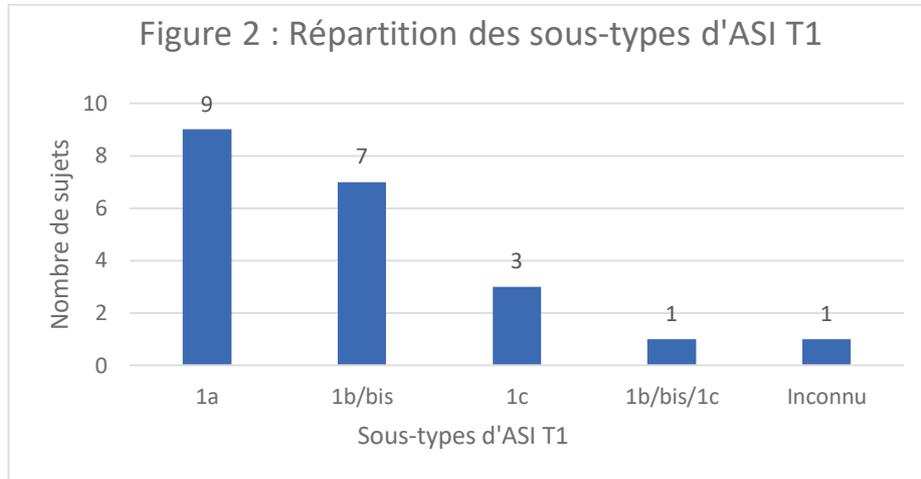
##### 1.1. Ages

Concernant l'âge des sujets, les statistiques effectuées indiquent une moyenne de 3,89, soit environ 3 ans 10 mois (écart-type : 1,90). La répartition des âges dans le groupe est représentée dans la figure 1 ci-dessous.



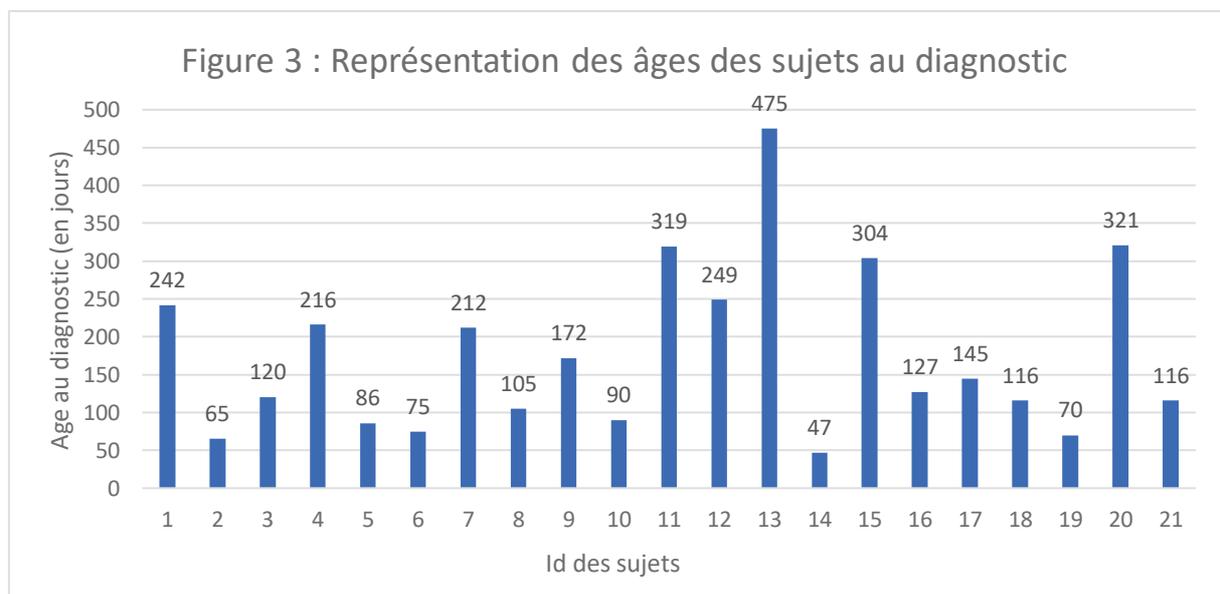
### 1.2. Sous-type d'ASI T1

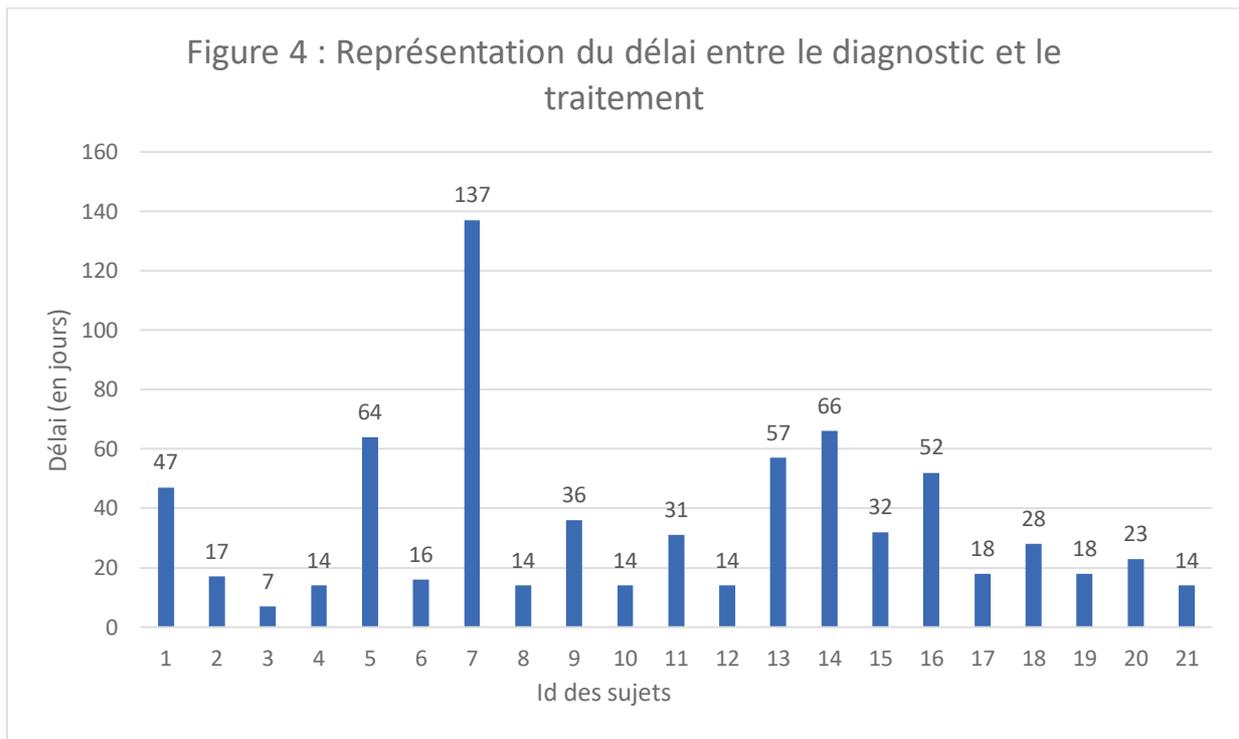
La figure 2 ci-après représente la répartition des sous-type d'ASI dans le groupe. Le sous-type d'ASI était inconnu concernant le sujet n°4, et incertain pour le n°20 (1b/c).



### 1.3. Age au diagnostic, à la mise en place du traitement, et délai entre diagnostic et traitement

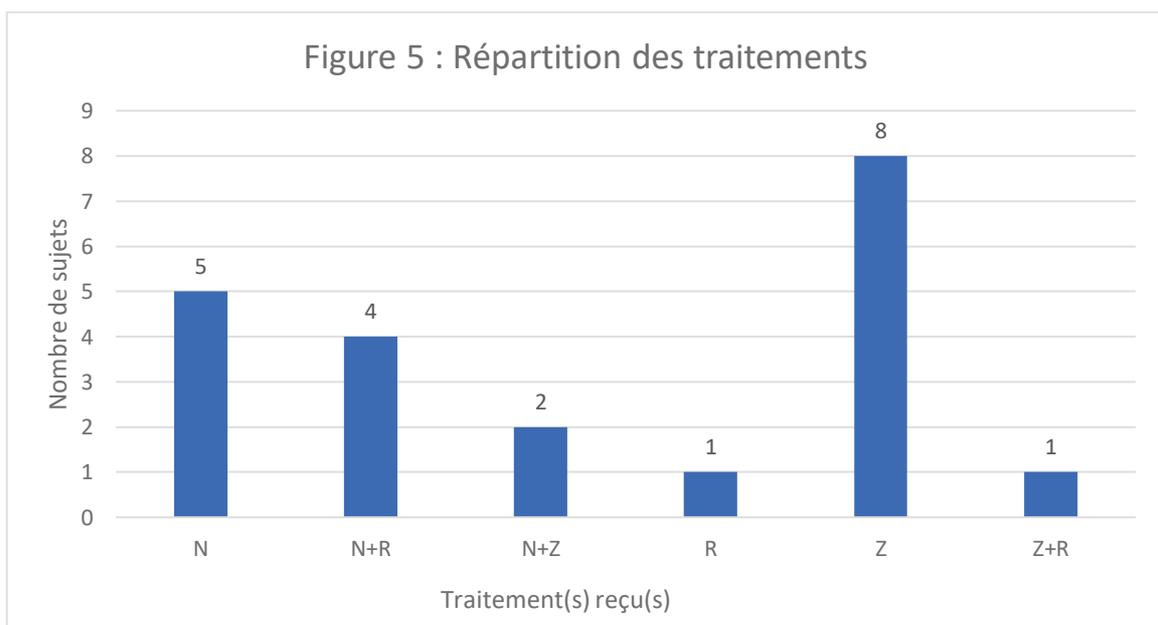
Les enfants avaient en moyenne 175 jours au diagnostic (écart-type : 110,56), et 209 jours au traitement (écart-type : 119,30). Ces données, couplées à l'âge des enfants, nous ont permis de calculer le délai entre le diagnostic et la mise en place du traitement. La moyenne pour le groupe est de 34 jours, avec un écart-type de 29,65. La figure 3 représente les âges des sujets au moment du diagnostic, et la figure 4 le délai entre le diagnostic et la mise en place du traitement.





#### 1.4. Type de traitement reçu

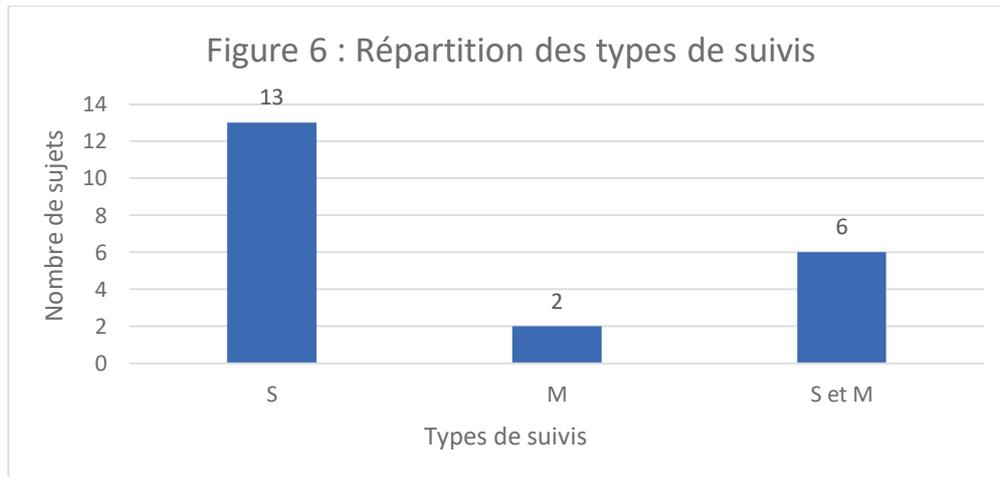
Les différents traitements sont représentés par leurs initiales : « Z » pour ZOLGENSMA® (Onasemnogene abeparvovec-xioi), « N » pour Nusinersen (Spiranza®), et « R » pour Risdiplam (EVRYSDI®). La figure 5 ci-après reprend la répartition des différents traitements reçus au sein du groupe.



## 2. Données de suivis thérapeutiques et aides mises en place

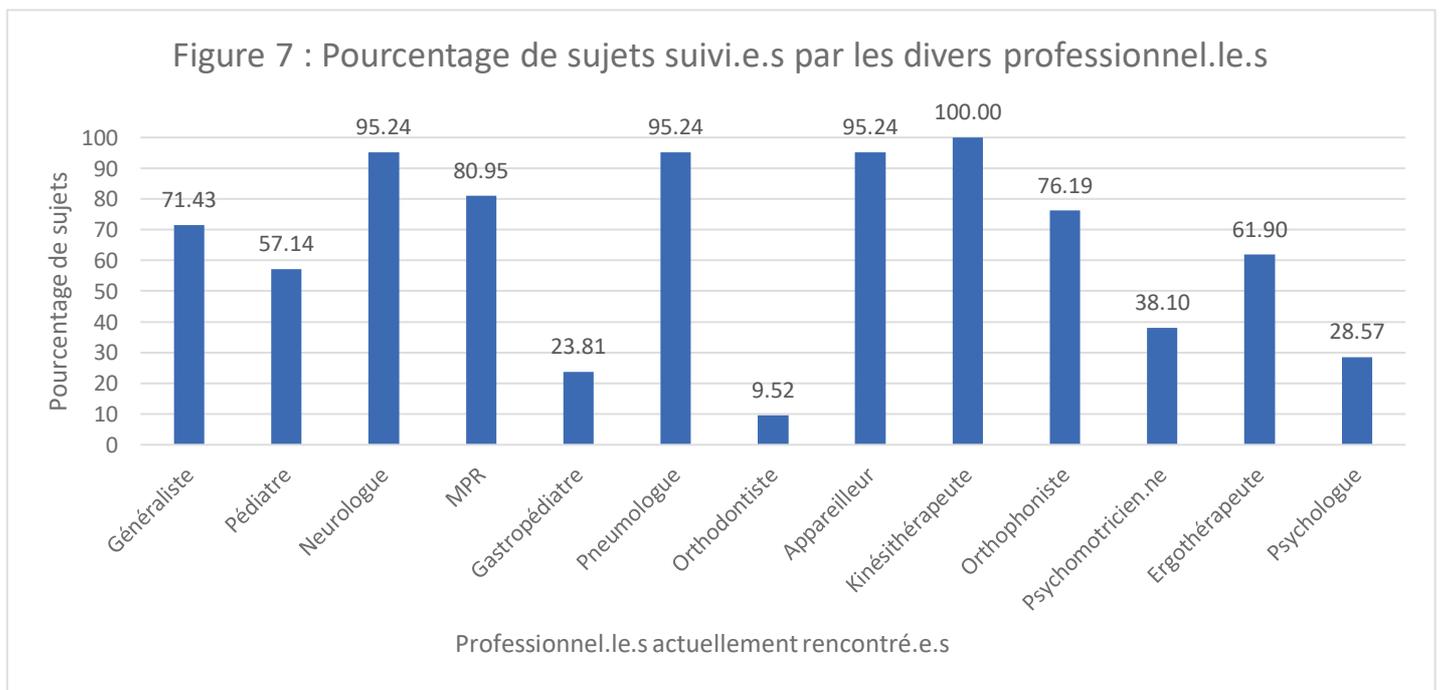
### 2.1. Mode de suivi des enfants :

Ici encore, des initiales sont utilisées : « M » pour médico-social (CAMSP, SESSAD, etc.), « S » pour sanitaire (hôpital, clinique)<sup>2</sup>. Les résultats du groupe sont repris dans le graphique ci-après (figure 6).

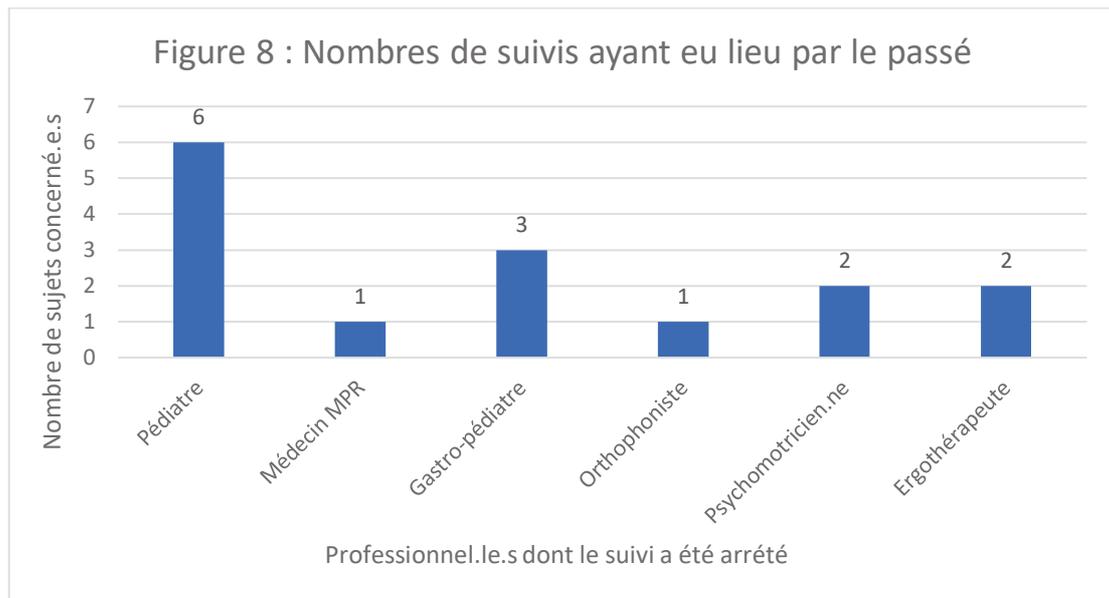


### 2.2. Thérapeutes impliqués dans le suivi

La figure 7 reprend le pourcentage des enfants du groupe actuellement suivis par les différents professionnels mentionnés dans le questionnaire. La figure 8 reprend les suivis ayant eu lieu par le passé, achevés au moment du questionnaire.



<sup>2</sup> Nous signalons qu'une erreur avait été commise dans le questionnaire, un SSR était indiqué parmi les structures médico-sociales, or il fait partie du sanitaire.



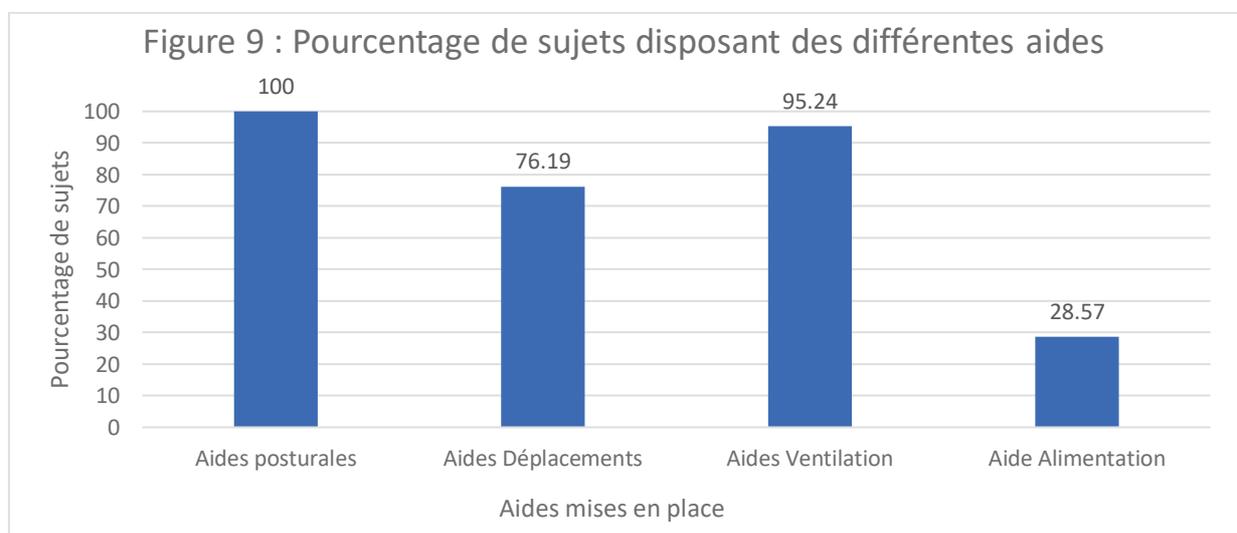
### 2.3. Aides médicales et techniques

Les aides mentionnées dans le questionnaire étaient de différents types :

- aides à la posture (corset, corset siège, orthèses des membres supérieurs, inférieurs, de tête et cou)
- aides aux déplacements (fauteuil roulant électrique ou manuel, déambulateur, béquilles)
- aides à la ventilation (appareils d'aide à la toux, VNI durant le sommeil/la journée, trachéotomie)
- aides à l'alimentation (SNG, sonde de gastrostomie, sonde de jéjunostomie)

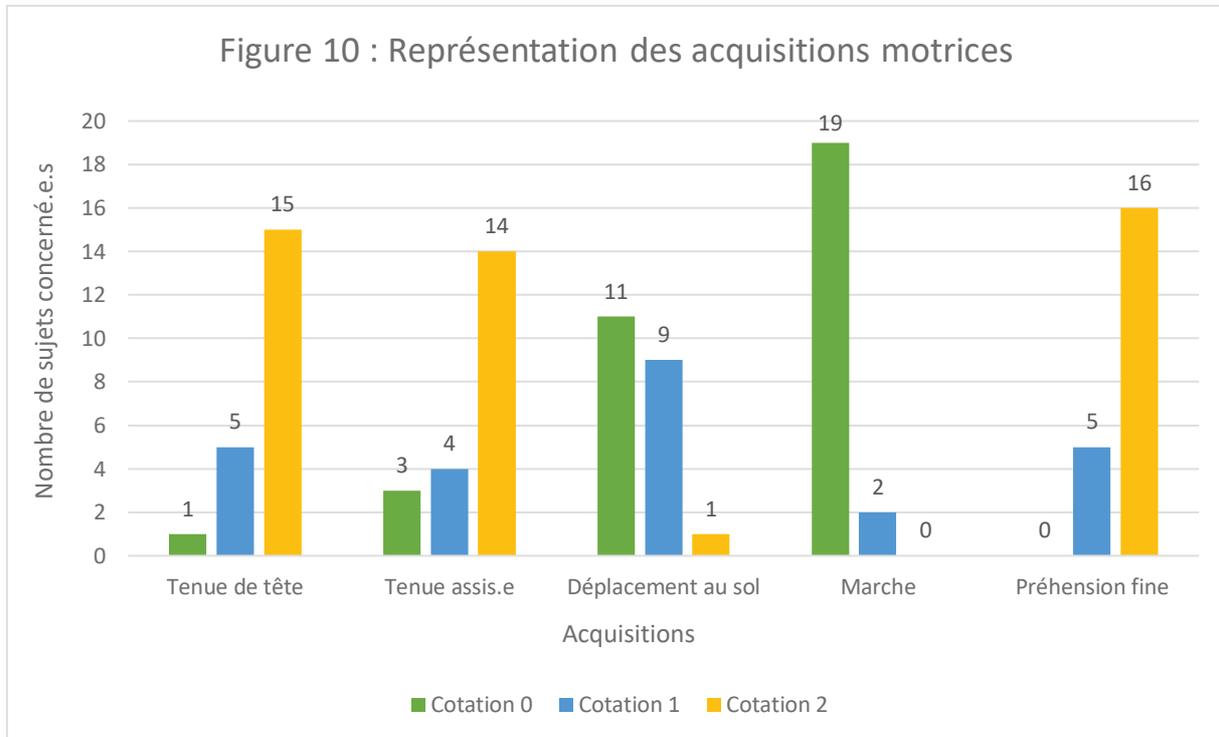
Les enfants du groupe disposent en moyenne de 5,86 aides (écart-type : 1,68).

Le pourcentage d'enfants ayant recours à au moins une aide de chaque type est représenté dans la figure 9 ci-dessous.



### 3. Développement moteur

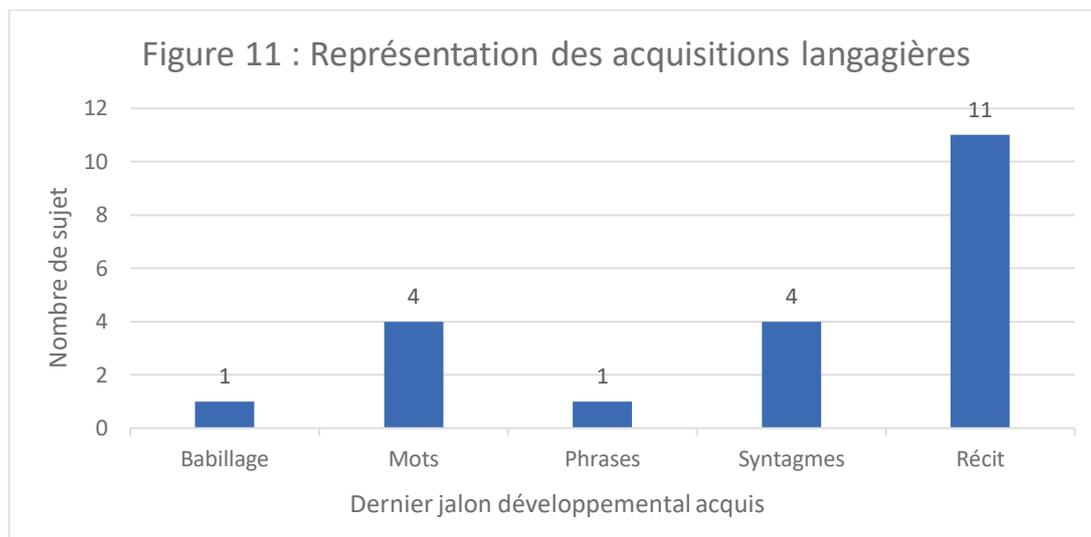
La moyenne du score total de développement moteur est de 5,6 (écart-type : 1,57). La figure 10 ci-dessous reprend la répartition des cotations (0, 1 ou 2) pour chacune des capacités motrices interrogées.



### 4. Développement langagier

#### 4.1. Acquisition langagière

Ces résultats sont fondés sur les réponses à la question 5 de la partie parole, corrélées à celles des 4 questions précédentes sur les moyens de communications dans diverses situations. Aucune différence n'a été notée entre l'acquisition théorique (« mon enfant est capable de produire du babillage/des mots/des groupes de mots/des phrases/des récits ») et l'utilisation en contexte (expression des besoins, des émotions, des envies, de la douleur). On note cependant que la douleur et les émotions sont plus souvent exprimées par des pleurs et cris que les autres actes de communications (besoins et envies). La figure 11 ci-après reprend la répartition des acquisitions langagières des enfants du groupe.



#### 4.2. Score d'intelligibilité

Le score d'intelligibilité a été calculé en fonction des réponses à la question 6 de la partie « parole et communication ». Le score des sujets n°3 et 20 a été calculé sur 4 items au lieu de 5. En effet, un cercle social n'était pas pertinent pour lae répondant.e (réponse « je ne sais pas »). Par ailleurs, le sujet n°19 n'ayant pas acquis la parole (babillage), la question ne lui a pas été présentée, la case correspondante est donc vide.

La moyenne du groupe est de 18,45 (écart-type : 5,18).

### 5. Orthophonie

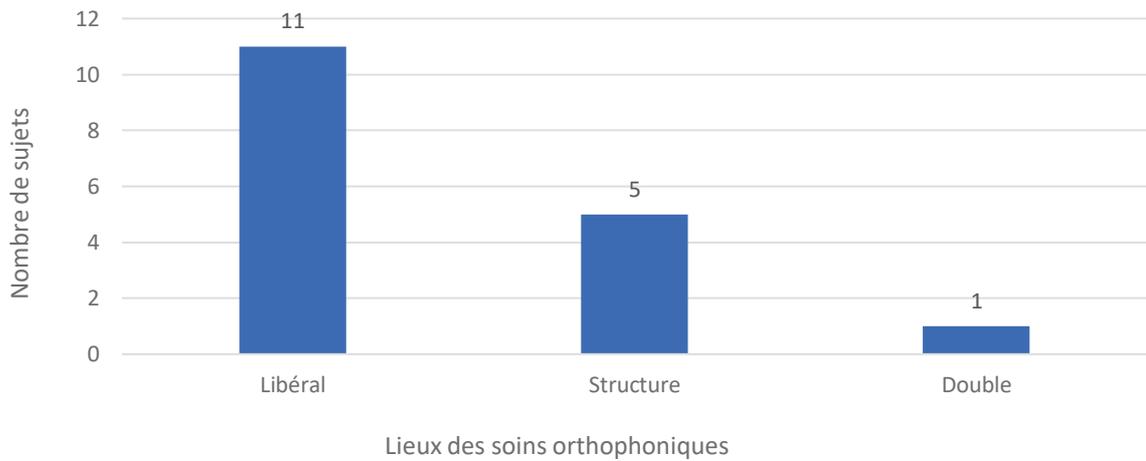
Deux cas de figure étaient ici possibles : que l'enfant soit suivi.e en orthophonie, ou qu'il ne le soit pas. Parmi les 21 sujets, 17 ont déjà rencontré un.e orthophoniste (soit 80,95 % du groupe), et 4 n'ont jamais bénéficié de bilan ou de suivi orthophonique (soit 19,05 % du groupe).

#### 5.1. Dans le cas des enfants suivi.e.s en orthophonie

##### 5.1.1. Lieu de suivi orthophonique (libéral, structure ou les deux)

La répartition des enfants en fonction du type de suivi orthophonique en cours est présentée dans la figure 12 ci-après. Il est à noter que le sujet n°1 bénéficie d'un suivi au sein d'un CAMSP, ainsi qu'en libéral. Lae répondant.e indique également que l'enfant a suivi un stage autour de l'oralité alimentaire.

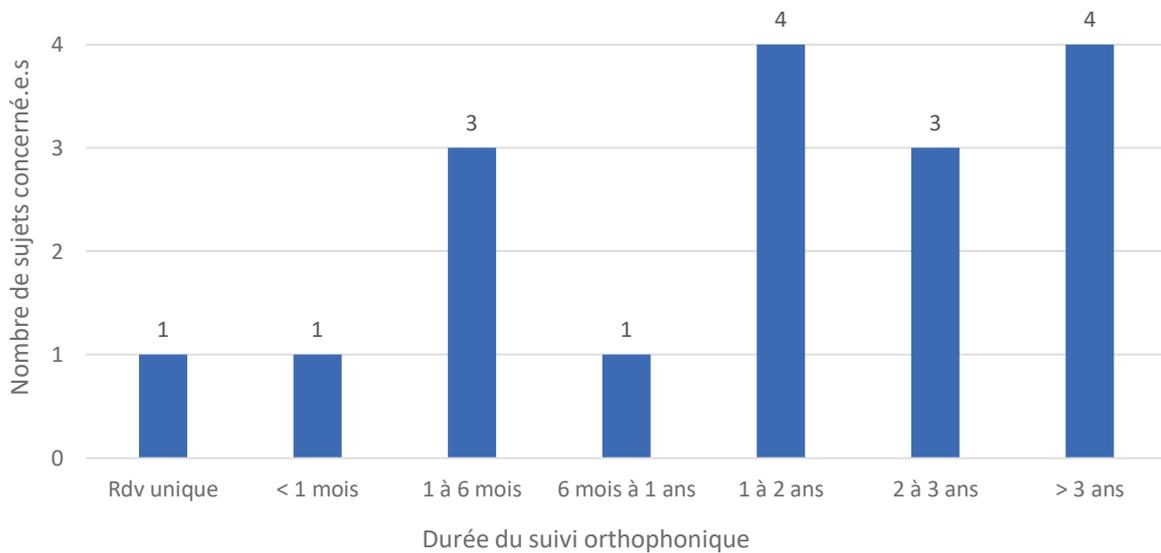
Figure 12 : Répartition des lieux de prises en soins orthophonique



### 5.1.2. Durée du suivi

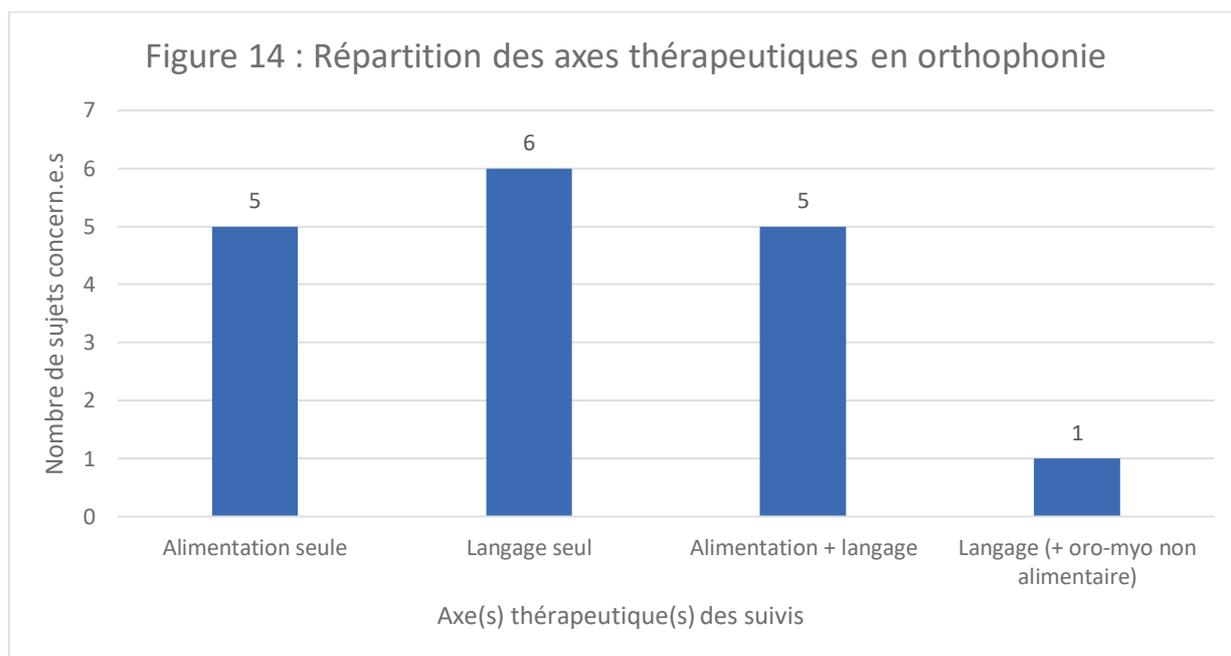
Les durées des suivis orthophonique des enfants allaient d'un unique rendez-vous à plus de 3 ans de suivi. La répartition des durées de suivis au sein du groupe est représentée dans la figure 13 ci-dessous.

Figure 13 : Répartition des durées de suivis orthophoniques



### 5.1.3. Axes thérapeutiques

Les axes thérapeutiques entrepris pour les suivis orthophoniques sont repris dans la figure 14 ci-après. En commentaire, la répondant.e pour le sujet n° 14 précise que la famille habite désormais aux Etats-Unis et indique donc des modalités de suivi orthophonique particulières : l'enfant est suivi en libéral de façon intensive et courte, à raison de 2 à 3 fois par semaine pendant un mois, réitéré chaque année.



### 5.2. Dans le cas des enfants n'ayant jamais été suivi.e.s en orthophonie

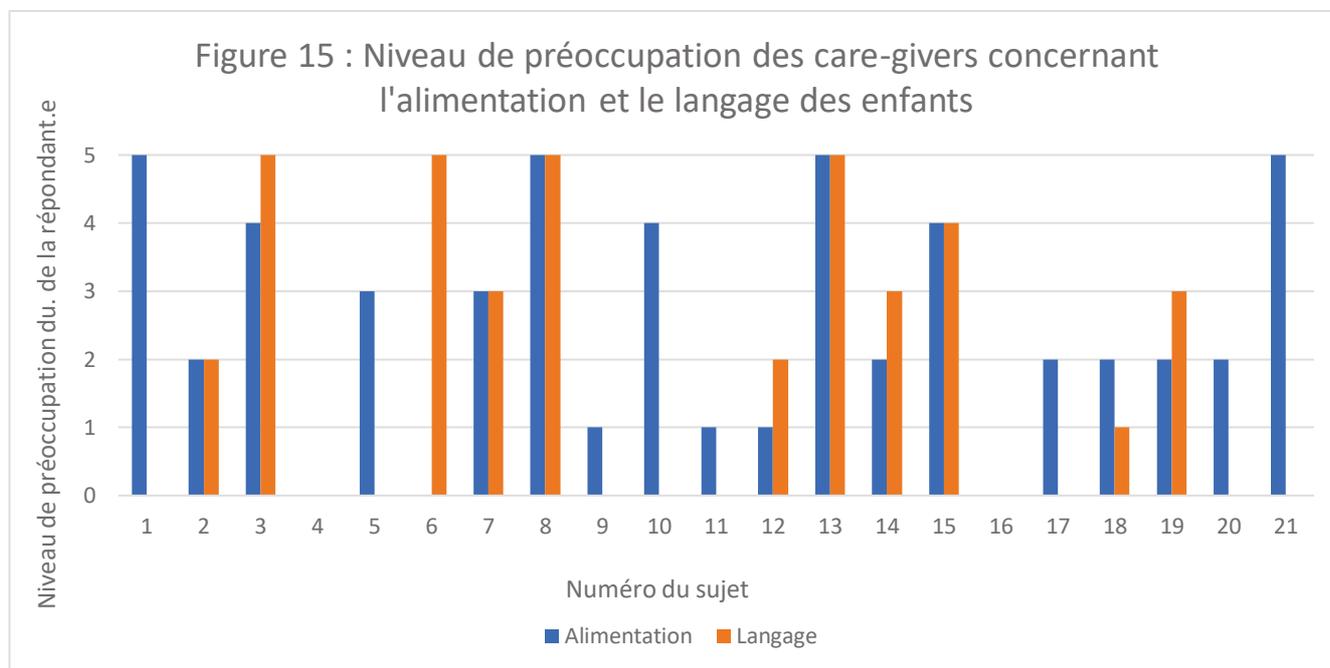
Les sujets n° 11, 12, 19 et 21 n'ayant jamais rencontré d'orthophoniste, les questions précédentes ne les concernaient pas. En revanche, il leur a été demandé si une orientation vers un bilan/suivi orthophonique leur avait été proposée. Les 4 répondant.e.s concerné.e.s ont indiqué ne jamais avoir été orienté.e.s vers un accompagnement en orthophonie.

Par ailleurs, on note qu'aucun suivi orthophonique entamé n'a pris fin (résultats de la question 3 de la partie renseignements médicaux). Le sujet n° 20 a bénéficié d'un bilan qui n'a pas donné lieu à une prise en soins, car les résultats du bilan n'en montraient pas la nécessité (précision apportée par la répondant.e dans la section commentaire).

## 6. Préoccupation des care-givers

Les scores de préoccupation des care-givers varient de 0 (« pas du tout préoccupé.e ») à 5 (« extrêmement préoccupé.e »). La figure 15 ci-après représente les niveaux de préoccupation de chaque répondant.e concernant l'alimentation et le langage de l'enfant.

L'absence de barre indique une réponse correspondant à « 0, pas du tout préoccupé.e ». A l'échelle du groupe, la moyenne de préoccupation concernant l'alimentation est de 2,52 (écart-type : 1,72), et celle concernant la parole/le langage est de 1,81 (écart-type : 2,04).



## 7. Alimentation

Les principaux résultats individuels sont donc repris dans le tableau 2, en annexe 1.

### 7.1. Diagnostic de dysphagie et mode d'alimentation

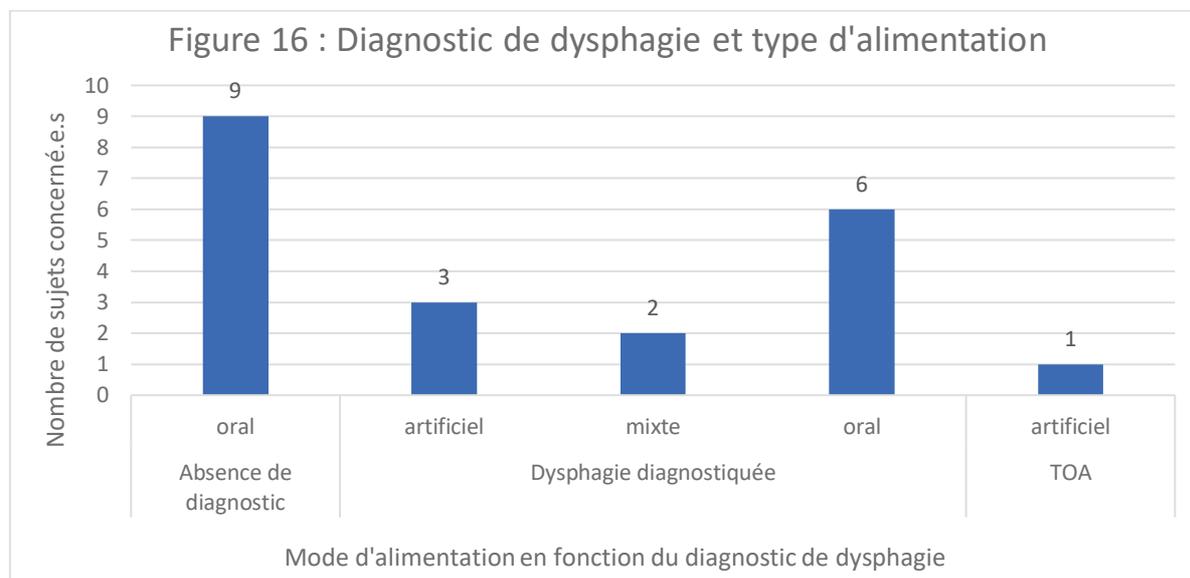
La figure 16 ci-après reprend la répartition des sujets en fonction de leur mode d'alimentation et de l'éventuel diagnostic de dysphagie reçu.

Un diagnostic de dysphagie a été posé pour 11 des 21 enfants du groupe, soit 52,38 %. Par ailleurs, la répondant.e indique que le sujet n°1 a reçu un diagnostic de troubles de l'oralité alimentaire (TOA) et refuse l'alimentation orale.

Le mode d'alimentation (« artificiel », « mixte » ou « oral ») est également renseigné.

Parmi les enfants alimenté.e.s exclusivement par voie entérale, toutes disposent d'une sonde de gastrostomie (selon les réponses à la question 4 des renseignements médicaux portant sur les aides techniques et médicales en place), à l'exception du sujet n° 21 dont la répondant.e a déclaré le port d'une gastrostomie en parallèle d'une SNG. Deux enfants ont une alimentation qualifiée de « mixte » par les répondant.e.s, c'est-à-dire à la fois par voie orale et à la fois par voie entérale. Le sujet n° 14 obtient les apports nutritionnels majoritairement par voie entérale,

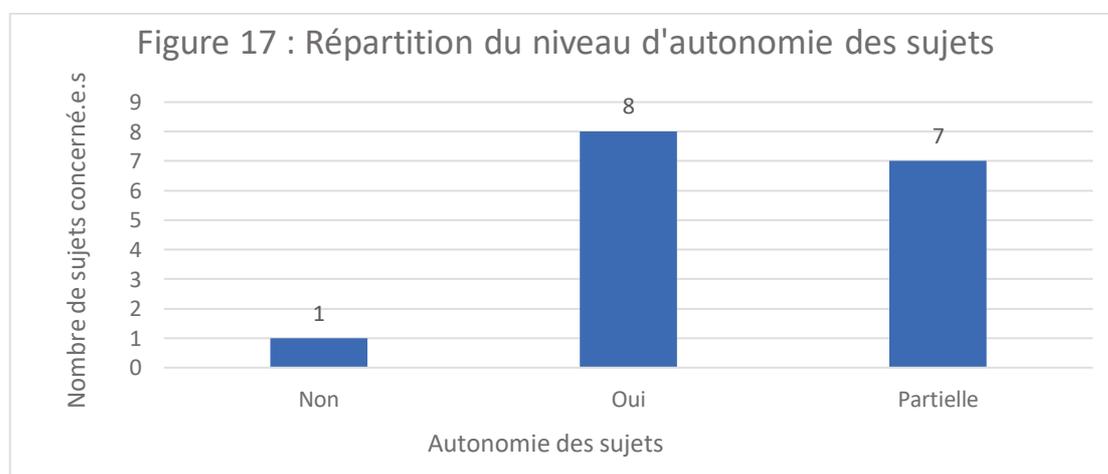
contrairement au sujet n° 21, qui est alimenté principalement par voie orale et dispose d'un complément entéral.



## 7.2. Niveau d'autonomie lors des repas

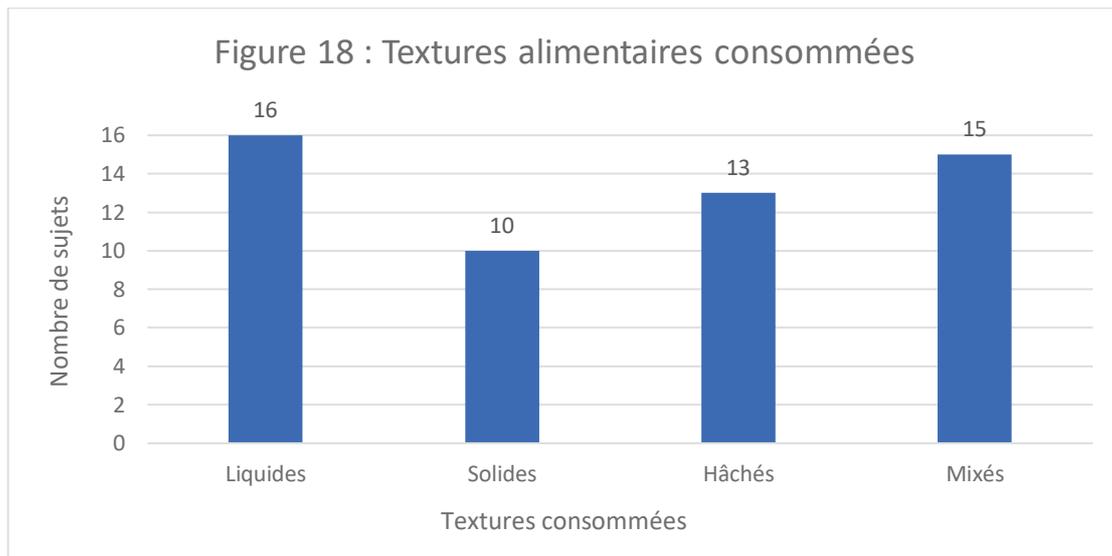
La répartition des enfants selon leur niveau d'autonomie lors des repas est reprise dans la figure 17 ci-après.

Les résultats portent sur 17 sujets, les enfants alimenté.e.s exclusivement par sonde ne prenant pas de repas et n'étant par conséquent pas concerné.e.s par la question. La mention « oui » signifie que l'enfant est déclaré autonome pour toutes les prises de repas, la mention « non » signifie que l'enfant est déclaré comme toujours aidé dans sa prise alimentaire, et la mention « partielle » signifie que l'enfant est partiellement autonome mais peut être aidé selon les situations. Dans les commentaires relatifs à cette question, un.e répondant.e indique que l'enfant est aidé le plus souvent selon son état de fatigue (sujet n° 17).



### 7.3. Textures consommées

Le nombre de textures consommées est étudié pour chacun des 17 enfants ayant (au moins partiellement) une alimentation orale. La question 5 de la partie alimentaire reprenait la consommation d'aliments de 4 textures différentes : liquide, solide, hachés, mixés. La figure 18 ci-après reprend le nombre de sujets consommant des aliments correspondant aux différentes textures.



### 7.4. Températures consommées

Les résultats concernant la température des aliments consommés sont les suivants :

- 88,24 % des enfants consomment des aliments froids
- 94,12 % des enfants consomment des aliments tièdes
- 76,47 % des enfants consomment des aliments chauds
- Le nombre moyen de températures acceptées par les enfants est de 2,58.

Lae répondant.e pour le sujet n° 10 indique en commentaire « Difficile de passer du chaud au froid : signes de dégoût, nausées [...] »

### 7.5. Score de sensibilité

Le score de sensibilité total est calculé grâce aux réponses à la question 12 de la partie alimentation. En raison de plusieurs répondant.e.s ayant indiqué « je ne sais pas » pour certains items, le résultat pour chaque sujet a été rapporté au nombre d'items répondus. Cela permet de minimiser l'impact des items n'ayant pas entraîné de réponses, et ainsi de pouvoir comparer les scores des enfants entre eux. Plus le score est élevé, plus l'enfant concerné.e présente des signes

de réactivité sensorielle. La moyenne du score par item pour le groupe est de 1,15 (écart-type : 0,61).

### 7.6. Hypersialorrhée et traitement

Cinq répondant.e.s ont déclaré que leur enfant bénéficiait (ou avait bénéficié pour le sujet n° 14) d'un traitement contre l'hypersialorrhée. Deux ont indiqué qu'il s'agissait de gélules d'atropine (sujet n° 7 et 8), un enfant bénéficie d'injection de toxines botuliques (sujet n° 21), et un de patchs cutanés (sujet n° 16).

### 7.7. Présence et intensité de signes de troubles de la déglutition

Ces résultats se fondent sur les réponses aux questions 15 (a et b), 16, 17, 18, 21, 22 et 23 de la partie alimentation, qui sont des questions sur le modèle de l'échelle de Lickert permettant de connaître la présence et l'intensité de divers signes de dysphagie. Les résultats individuels ont permis d'établir le tableau présenté ci-après (figure 19). Il reprend l'effectif concerné (c'est-à-dire le nombre d'enfant sur lequel le score est calculé, soit l'effectif total auquel est soustrait le nombre de réponses « je ne sais pas » et éventuellement les enfants non concerné.e.s car alimenté.e.s par voie entérale seulement) ; le score cumulé (addition des scores individuels) ; ainsi que le nombre d'enfants concerné.e.s par le symptôme, c'est-à-dire dont le score est supérieur ou égal à 1.

	Bavage durant repas	Bavage hors repas	Etouffement durant repas	Etouffement hors repas	Toux durant repas	Toux hors repas	Stases	Reflux nasal	Déclenchement retardé	Déglutition itérative
Effectif total concerné par la question	17	21	17	21	17	20	17	17	16	18
Score cumulé	5	8	11	1	17	10	22	2	34	22
Effectif d'enfants touchés	5	5	9	1	14	8	9	2	13	11

Figure 19 : Données de groupes concernant la présence et l'intensité des signes de dysphagie

A l'échelle du groupe, on observe une moyenne de 6,29 (écart-type : 5,18) pour le score total de signes de dysphagie.

Nous avons par ailleurs constitué des sous-groupes au sein de notre population, selon le mode d'alimentation de l'enfant et la présence ou non d'un diagnostic de dysphagie. Les sous-groupes étaient donc les suivants :

- Dysphagie et alimentation entérale exclusive
- Dysphagie et alimentation mixte
- Dysphagie et alimentation orale exclusive
- Absence de diagnostic de dysphagie (alimentation orale exclusive)

Pour chacun des sous-groupes, nous avons calculé la moyenne des scores totaux de signes de dysphagie de l'effectif concerné. Les résultats sont repris dans le tableau ci-après (figure 20).

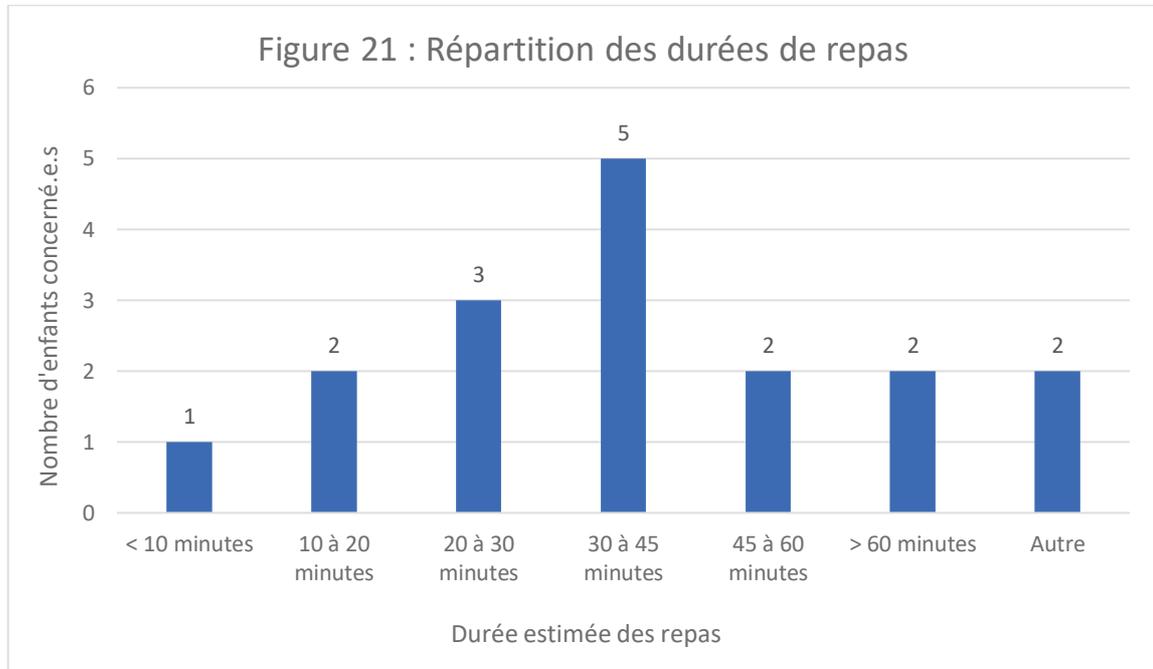
	Dysphagie			Absence de diagnostic
	Alimentation entérale	Alimentation mixte	Alimentation orale	Alimentation orale
Nombre d'enfants concerné.e.s	4	2	6	9
Moyenne des scores	2	10	11	4,2

Figure 20 : moyenne des scores totaux de signes de dysphagie selon le mode d'alimentation et la présence ou non d'un diagnostic de dysphagie

### 7.8. Durée des repas

La figure 21 ci-après montre la répartition des durées de repas dans le groupe.

Nous notons que cette information n'a pas pu être connue pour deux sujets de l'enquête (réponse « je ne sais pas » et « autre » avec commentaire non interprétable).



### 7.9. Présence et traitement d'un RGO

Sur les 21 répondant.e.s, 3 ont indiqué que l'enfant présentait un RGO diagnostiqué et traité. Un.e autre répondant.e déclare que son enfant a présenté un RGO qui a été traité et n'est plus présent aujourd'hui. Pour deux autres enfants, il existe une suspicion de RGO, les répondant.e.s ayant coché la case « autre » complétée des commentaires suivants :

- Sujet n°2 : « Nous pensons que oui notamment la nuit avec la vni »
- Sujet n°16 : « Lorsqu'elle vomit »

Enfin, un.e autre répondant.e a indiqué la case « autre », sans y associer de commentaire, ce qui ne permet pas de conclure à la présence ou l'absence d'un RGO.

## **IV. Discussion**

De nombreuses données ont donc été recueillies lors de cette enquête. Nous avons cherché à confronter ces résultats à nos hypothèses précédemment formulées, dans le but de les valider ou non. Ces résultats sont également mis en lien avec les connaissances de la littérature scientifique évoquées dans la première partie de ce travail.

### **1. Mise en perspective des hypothèses**

#### **1.1. Existence de troubles de la déglutition après thérapie innovante**

Hypothèse 1 : Les enfants atteints d'ASI T1 traités par thérapie innovante présentent pour la plupart des symptômes de dysphagie.

Nous avons tout d'abord fait l'hypothèse que les enfants atteints d'ASI T1 étaient majoritairement susceptibles de présenter des troubles de la déglutition, malgré les thérapies innovantes mises en place.

Dans notre enquête, 52,38 % des enfants ont reçu un diagnostic de dysphagie de la part d'un.e professionnel.le (figure 16). Cela signifie donc que malgré les thérapies innovantes, plus de la moitié des enfants du groupe présentent des troubles de la déglutition. Pour 4 d'entre eux, ces troubles sont suffisamment importants pour qu'une alimentation entérale exclusive soit mise en place (figure 16).

Nous avons choisi de nous intéresser aux enfants n'ayant pas reçu de diagnostic de dysphagie. L'objectif était d'observer si des difficultés alimentaires, et plus particulièrement de déglutition sont tout de même repérées. Nous avons ainsi pu identifier au moins 5 enfants à risque de présenter des troubles de déglutition selon nos observations. Il s'agit des sujets suivants :

- Sujet n° 18 (âgé de 4,14 ans) : lae répondant.e indique un retard de déclenchement de la déglutition coté à 4, le maximum. L'enfant présente en outre des signes d'étouffements, de toux et de déglutition itérative pendant le repas (cotés à 1). En commentaire, lae répondante indique : « Force de la Mastication assez faible, petite bouchée portée à sa bouche ». Son score total de signes de difficultés alimentaires est de 7, soit le plus élevé parmi les enfants sans diagnostic de dysphagie, et se rapprochant de la moyenne du groupe d'enfants ayant reçu un diagnostic de dysphagie (figure 20).
- Sujet n° 11 (âgé de 3,86 ans) : cet.te enfant présente le deuxième score de réactivité

sensorielle le plus élevé parmi tous les sujets, et le plus élevé parmi les enfants n'ayant pas reçu de diagnostic de dysphagie. Par ailleurs, lae répondant.e a indiqué un score de 3 concernant le délai de déclenchement de la déglutition et la présence d'une déglutition itérative. On note également la présence d'une toux lors des repas (cotée à 1). Son score total concernant les signes de difficultés de déglutition est également de 7.

- Sujet n°17 (âgé de 2,31 ans) : on note une réactivité sensorielle moyenne élevée, ainsi que l'absence de la texture solide dans les textures consommées. L'enfant est suivi.e en orthophonie concernant l'alimentation. Lae répondant.e indique que l'enfant peut être sujet.te à des étouffements, toux et déglutitions itératives lors des repas (cotés à 1). Son score total concernant les signes de difficultés de déglutition est de 6.

Les deux sujets suivants semblent éprouver des difficultés de déglutition qui apparaissent moins marquées.

- Sujet n° 3 (âgé de 1,97 ans) : cet.te enfant est suivi.e par un.e orthophoniste concernant son alimentation. On observe qu'iel ne mange pas d'aliments solides, et que son score moyen de réactivité sensorielle est plutôt élevé (1,14). La présence d'un délai avant déglutition est cotée à 2 par lae répondant.e. La présence d'une fuite salivaire (bavage) hors repas et d'étouffements lors des repas sont cotés à 1. Son score total concernant les signes de difficultés de déglutition est de 4.

- Sujet n° 20 (âgé de 1,42 ans) : quatre indicateurs ont été cotés à 1 par lae répondant.e : étouffements et toux pendant les repas, délais avant déglutition et présence de stases. Cet.te enfant a bénéficié d'un bilan des fonctions alimentaires, qui n'a pas été suivi d'une prise en soins. Son score total concernant les signes de difficultés de déglutition est de 5.

- Sujet n° 9 (âgé de 6,1 ans) : Le score moyen de sensibilité de cet.te l'enfant est également élevé (1,83). Lae répondant.e indique la présence de stases, d'une toux (pendant et après le repas) et d'étouffements (pendant le repas), tous cotés à 1. Par ailleurs, les repas de cet enfant ont une durée très courte, moins d'une dizaine de minutes. Son score total concernant les signes de difficultés de déglutition est de 4.

Par ailleurs, nous notons que seulement 6 enfants de notre enquête sont porteur.euse.s d'une aide à l'alimentation (sonde de gastrostomie majoritairement). Onze enfants de plus de 2 ans (soit plus de 52 % du total du groupe) s'alimentent exclusivement par voie orale (figure 16). Ces résultats sont en contradiction avec les données relevées par Finkel et al. (2014) et McGrattan et al. (2021), qui relatent que dans les recherches passées en revue, 100 % des

enfants avaient recours à la nutrition entérale avant leur deuxième année. Cela pourrait s'expliquer par les avancées faites récemment dans les prises en soins, et la mise en place de plus en plus précoce du diagnostic et des traitements innovants.

Concernant les capacités motrices, nous observons que la tenue de tête, la tenue assise ainsi que les capacités de préhension fine sont plutôt bien maîtrisées, comparativement aux capacités de déplacement (marche/au sol) (figure10). Cela signifie que les enfants du panel ne semblent pas être majoritairement en difficultés concernant les habiletés nécessaires au temps pré-oral de l'alimentation.

En conclusion, nous pouvons valider cette première hypothèse selon laquelle la plupart des enfants atteints.e.s d'ASI T1 et ayant bénéficié d'une thérapie innovante présentent des signes de dysphagie.

En effet, plus de la moitié des sujets de l'étude ont reçu ce diagnostic. En l'absence de celui-ci, certains.e.s présentent des signes plus ou moins importants de difficultés de déglutition. Ces atteintes semblent en revanche moins sévères que ne l'indiquaient les données de littérature. Les enfants du groupe ont moins souvent recours à une aide à l'alimentation, et certains.e.s ne semblent présenter que quelques difficultés isolées et peu fréquentes. A ce propos, McGrattan et al. (2021) indiquent que les fonctions de déglutition connaissent souvent une dégradation très rapide et qui peut passer inaperçue jusqu'à engendrer une pneumopathie d'inhalation des suites de fausses-routes.

## **1.2. Pertinence d'une proposition de soins orthophoniques pour ces patient.e.s**

Hypothèse 2 : Ces symptômes ont une incidence sur leur alimentation et justifient une prise en soins orthophonique.

Notre deuxième hypothèse était que des soins orthophoniques seraient pertinents pour les enfants présentant des signes de troubles de la déglutition, car cela impacte leur alimentation.

Comme discuté précédemment, la plupart des enfants de l'enquête présentent des difficultés liées aux processus de déglutition. Comme rappelé en introduction, les orthophonistes sont des professionnel.le.s de la santé à même d'accompagner les personnes touchées par ces problématiques alimentaires à plusieurs niveaux.

- En cas d'alimentation entérale, un accompagnement orthophonique peut être axé sur la mise en place de stimulations oro-faciales. Parmi les 4 sujets ayant une

alimentation exclusivement entérale, 3 bénéficient d'un suivi orthophonique axé sur l'alimentation. Ces thérapies ont pour effet de contribuer à lutter contre l'atrophie de la sphère oro-pharyngée, guider le développement des structures anatomiques, et continuer à offrir des stimulations sensorielles et proprioceptives en l'absence d'alimentation orale. Comme relevé dans la littérature, les enfants atteints d'ASI T1 sont susceptibles de présenter une limitation de l'aperture buccale, des fasciculations linguales, une atrophie bucco-laryngo-pharyngée (Van Den Engel-Hoek et al., 2015 ; McGrattan et al., 2021). Les thérapies orthophoniques peuvent permettre de stimuler les capacités bucco-faciales des enfants, luttant contre les symptômes de la dégénérescence des motoneurones. Par ailleurs, des possibilités d'alimentation plaisir, tout en étant sécuritaires pour l'enfant peuvent être évoquées si cela correspond au projet familial.

- En cas d'alimentation mixte, l'orthophoniste peut avoir un rôle d'information et de prévention concernant l'alimentation orale, notamment du point de vue de la sécurité de celle-ci. En outre, comme évoqué précédemment, un travail autour de la stimulation oro-faciale pourra être proposé. Nous observons c'est ce qui est mis en place pour le sujet n°17 (l'un des deux enfants en alimentation mixte) qui est suivi en orthophonie, avec un travail autour du langage et des fonctions oro-myo-faciales. Dans ce cas de figure, l'orthophoniste pourra adopter un angle de prise en soins à la fois rééducatif et adaptatif/compensatoire.

- Dans notre enquête, 7 des 15 enfants ayant une alimentation exclusivement orale bénéficient d'un suivi orthophonique qui concerne l'alimentation. En cas d'alimentation orale lorsqu'une dysphagie est diagnostiquée, une prise en soins orthophonique peut être proposée afin d'optimiser les prises alimentaires. L'aspect sécuritaire de celles-ci seront envisagées. Une approche à la fois adaptative et rééducatrice pourra là encore être proposée. Elle peut avoir pour objectif de stimuler les fonctions de déglutition sources de difficultés, et de proposer aux familles un accompagnement concernant les choix alimentaires pertinents pour l'enfant.

- En l'absence de signes patents de troubles de la déglutition, et au vu de la dégradation rapide de ces fonctions notée par McGrattan et al. (2021), une évaluation régulière peut être proposée aux enfants concernés.

La seconde hypothèse est donc validée, les troubles de la déglutition présentés par la

plupart des enfants atteint.e.s d'ASI T1 et traité.e.s par thérapie innovante justifient des soins orthophoniques. Ils permettraient de concourir à une amélioration des fonctions oro-myo-faciales et ainsi des processus d'alimentation, et également à une plus grande sécurité lors des prises alimentaires, en accompagnant la patient.e et son entourage.

### **1.3. Eventuels défauts et freins d'accès aux soins orthophoniques**

Hypothèse 3 : Parmi les enfants pour qui des soins orthophoniques seraient pertinents, une partie n'en ont pas bénéficié.

Notre troisième hypothèse était que, parmi les enfants susceptibles de bénéficier de soins orthophoniques, certains n'y ont pas eu accès.

Seul.e.s 4 des 21 répondant.e.s ont indiqué que leur enfant n'avait pas été pris en soins par un.e orthophoniste, soit 19,05 % (figure 7 et 12). Il s'agissait des sujets n° 11, 12, 19 et 21. En outre, le sujet n° 20 a été reçu pour un bilan des fonctions oro-myo-faciales et de l'oralité, bilan qui n'a pas débouché sur un suivi. Cela porte le pourcentage d'enfants non suivi.e.s en orthophonie actuellement à 23,81 %.

Parmi ces enfants, nous notons que le sujet n° 21 dispose d'une sonde de gastrostomie et d'une SNG, a reçu un diagnostic de dysphagie, et a une alimentation à la fois entérale et orale. Concernant ses repas, la répondant.e indique qu'ils sont sources de stases (cotées à 4), ainsi que d'écoulements salivaires et/ou alimentaires, et de toux pendant et en dehors des repas (cotés à 1). Des soins orthophoniques pourraient donc, comme évoqué ci-avant, permettre d'accompagner cet.te enfant et son entourage, en visant un maintien et/ou une amélioration de ses compétences alimentaires, avec une alimentation orale sécuritaire et source de plaisir.

Nous avons identifié le sujet n° 11 comme à risque de présenter des difficultés de déglutition importantes (cf partie 4.1.1). Or cet.te enfant n'a jamais rencontré d'orthophoniste. La répondant.e a indiqué ne jamais avoir été orienté.e vers un.e orthophoniste. Une évaluation de ses capacités alimentaires et de déglutition nous semblerait pertinente afin de s'assurer que les prises alimentaires orales sont sécuritaires et adaptées pour cet.te enfant. Nous ne pouvons cependant pas écarter qu'un examen de la déglutition ait été proposé en dehors d'un bilan orthophonique, notamment par la médecin qui suit l'enfant. La passation d'exams radioscopiques est d'ailleurs préconisée, comme une vidéo-fluoroscopie (radiocinéma) afin d'observer les processus de déglutition et de s'assurer de l'absence de fausses-routes (McGrattan et al., 2021).

Le sujet n° 12, faisant partie des enfants n'ayant pas rencontré d'orthophonie, est âgé de 5,88 ans, et s'alimente par voie orale, de façon autonome. Toutes les textures alimentaires sont consommées par cet.te enfant, et lae répondant.e cote à 1 la présence d'une toux pendant et après les repas ainsi que d'un délai dans le déclenchement de la déglutition. Il est donc difficile de conclure à la pertinence ou non d'un bilan des capacités de déglutition pour l'enfant avec ces seules informations.

Enfin, le sujet n° 19 est âgé de 0,65 ans, et n'est pas encore arrivé au stade de la diversification alimentaire (texture liquide au biberon seulement, ou parfois à la cuillère s'iel est aidé.e par une personne tierce). A nouveau, le peu d'information dont nous disposons ne permet pas de juger de la pertinence d'un bilan orthophonique. Lae répondant.e indique une préoccupation alimentaire cotée à 2, et à 3 concernant le langage. Il est à noter que lae répondant.e pose une question en commentaire de la rubrique remarque concernant l'orthophonie : « À quel âge on peut voir un orthophoniste ? ». Cette personne semble donc s'interroger sur la possibilité de rencontrer un.e orthophoniste, ce qui pourrait traduire son besoin de conseil et d'évaluation des capacités de son enfant.

En conclusion, la troisième hypothèse n'est pas validée. En effet, il existe dans notre panel peu d'enfants n'ayant pas bénéficié d'un suivi en orthophonie. Parmi ceux-ci, il est difficile d'affirmer ou non la pertinence d'une évaluation et/ou prise en soin dans leur situation. Nous ne pouvons donc pas conclure que certain.e.s enfants n'ont pas bénéficié de suivis orthophoniques alors que cela aurait été pertinent.

#### **1.4. Préoccupation des care-givers concernant l'alimentation de leur enfant**

Hypothèse 4 : Les "care-givers" sont en demande d'aide concernant l'alimentation de leur enfant.

Notre dernière hypothèse était que l'alimentation des enfants suscite un taux de préoccupation important chez leurs care-givers, et qu'iels souhaitent être aidé.e.s.

Afin de vérifier cette hypothèse, nous avons analysé les scores de préoccupation des care-givers (cf III. 6., figure 15), ainsi que les commentaires optionnels recueillis dans les deux dernières questions du questionnaire.

Nous observons que la moyenne des scores de préoccupation concernant l'alimentation est de 2,52, le maximum étant de 5. Cela indique que les répondant.e.s sont assez fortement préoccupé.e.s pour l'alimentation de leur enfant. Cette moyenne est d'ailleurs bien plus élevée que celle concernant le langage, qui est de 1,81.

Nous remarquons cependant de fortes disparités des scores au sein du panel de répondant.e.s. En effet, l'écart-type des scores de préoccupation alimentaire est de 1,72, ce qui est relativement proche de la moyenne du score. Cela note un grand écart entre les valeurs de réponses.

On observe également que la répartition des scores semble différente selon que les enfants aient reçu un diagnostic de dysphagie/TOA ou non. En effet, parmi les 12 répondant.e.s correspondant à des enfants ayant reçu ce diagnostic, 8 ont un score de préoccupation alimentaire compris entre 3 et 5, et 4 entre 0 et 2. A l'inverse, parmi les répondant.e.s correspondant à des enfants n'ayant pas reçu ce diagnostic, 8 ont un score compris entre 0 et 2, et 1 seul.e a un score entre 3 et 5. Il semble donc que les care-givers dont l'enfant a reçu un diagnostic de dysphagie soient globalement plus préoccupé.e.s par l'alimentation qu'en l'absence de ce diagnostic. Bien que nous n'ayons pas d'informations sur les raisons qui expliquent ce phénomène, nous pouvons évoquer le fait que la pose d'un diagnostic mette en lumière les difficultés de l'enfant. Par ailleurs, il s'agit ici des enfants les plus gravement atteint.e.s ce qui peut également expliquer les inquiétudes des care-givers. Nous rappelons toutefois qu'il existe une grande disparité entre les valeurs selon les répondant.e.s, ce qui fait probablement appel aux réactions psycho-émotionnelles individuelles.

Enfin, plusieurs commentaires, laissés par les répondant.e.s aux deux dernières questions, évoquent les inquiétudes et besoins des care-givers concernant l'alimentation des enfants. Nous présentons ici les extraits de commentaires pertinents pour cette hypothèse, associés au numéro du sujet concerné et anonymisés si besoin.

- Sujet n° 6 : « Les soins doivent être plus axés sur le travail concernant la déglutition, trop de professionnels [ne] se concentrent que sur la parole... »
- Sujet n° 21 : « Je veux un moyen de faire manger ma fille seule comme n'importe quel enfant (...) »
- Sujet n° 15 : « Concernant la déglutition, ça a été un problème majeur ses 2 premières années de sa vie car il ne tenait pas sa tête. Il a eu plusieurs étouffements [dont] quelques-uns très importants car il s'est réellement étouffé (...) »

- Sujet n° 8 : « [...] doutes et craintes pour l'avenir. [...] La neurologue et le centre de référence qui suit notre fille ne savent jamais nous guider dans les stimulations ou méthode qu'on pourrait mettre en place pour [prénom de l'enfant]. »
- Sujet n° 14 : « [...] Le suivi orthophonique de la parole n'est pas suffisant, le plus important c'est de travailler les muscles avec des massages et des équipements de vibrations, ultrasounds etc [...] »

Dans plusieurs de ces témoignages (sujets n° 6 et 14 notamment), les care-givers indiquent qu'il est pour elleux déterminant d'axer davantage les soins sur l'alimentation plutôt que la parole et le langage. Cette observation rejoint les scores de préoccupations plus importants pour l'aspect alimentaire que langagier (cf partie III 6, figure 15). Les autres commentaires évoquent uniquement l'alimentation, et les stimulations possibles, comme le sujet majeur d'interrogation voire de détresse (sujet n° 21).

A contrario, lae répondant.e correspondant au sujet n° 2 indique : « Dans le cas de mon enfant la demande de suivi orthophonique était essentiellement basée sur le bégaiement. » Les autres commentaires n'étaient pas spécifiques à un domaine (alimentation ou langage), donnaient des précisions sur les progrès ou les prises en soins de l'enfant, sans traduire de préoccupations majeures.

En conclusion, nous pouvons partiellement valider cette hypothèse. En effet, les care-givers semblent plutôt être préoccupé.e.s et en demande d'aide concernant l'alimentation de leur enfant. Cependant, cela semble dépendant des atteintes présentées par l'enfant, et le taux de préoccupation semble beaucoup varier d'un.e répondant.e à l'autre.

## **2. Biais et limites**

Les biais et limites de ce travail sont en grande partie dus à ceux du questionnaire. Ainsi, le mode d'enquête choisi a entraîné une perte d'informations par rapport à un examen réel des enfants. Cependant, une enquête par questionnaire en ligne a permis de toucher un plus grand nombre de participant.e.s, et ainsi augmenter l'effectif de répondant.e.s. L'effectif total de réponses reste toutefois faible, et n'a pas permis une analyse inférentielle pour généraliser les résultats de notre étude à toute la population cible. Par ailleurs, les données sur lesquelles sont fondées nos analyses sont hautement dépendantes de l'implication des répondant.e.s. Bien que l'observation de chaque profil individuel ait permis d'exclure des données incohérentes, la précision des données obtenues est conditionnée à la véracité des informations portées par les répondant.e.s. Ce mémoire ne constitue donc pas une source d'informations généralisées et

statistiquement valables pour l'ensemble des enfants atteint.e.s d'ASI T1 et traité.e.s par thérapie innovante. Il s'agit plutôt d'un recueil d'observations concernant les évolutions possibles de leurs fonctions de déglutition après la mise en place de ces traitements novateurs.

## V. Conclusion et perspectives

En conclusion, notre enquête a permis de montrer que malgré la mise en place de thérapies innovantes, les enfants atteint.e.s d'ASI T1 présentent pour la plupart des signes de difficultés de déglutition. Plus de la moitié des enfants de l'étude ont reçu un diagnostic de dysphagie. Pour rappel, en l'absence de ces thérapies innovantes, ces enfants n'auraient pas pu atteindre de telles durées de vie et seraient décédé.e.s avant leur 3<sup>ème</sup> année. Nous constatons aujourd'hui une survie grandement améliorée, mais ces enfants subissent tout de même des atteintes liées à la pathologie. Comme nous l'avons constaté dans la littérature, le moment où la thérapie est mise en place est décisif : un traitement après l'apparition des symptômes ne permettra pas de régénérer les motoneurons perdus, et des atteintes seront donc inévitables. Dans notre panel, les enfants, qui ont reçu un traitement innovant à distance des premiers symptômes, sont majoritairement atteint.e.s de troubles de la déglutition. Les atteintes semblent en revanche moins marquées dans notre panel que dans la littérature scientifique. Nous comptons par exemple moins d'enfant bénéficiant d'une alimentation entérale. Leurs caregivers semblent préoccupé.e.s par cet aspect du développement de leur enfant, particulièrement dans le cas où iel a reçu un diagnostic de dysphagie. En ce qui concerne les soins orthophoniques, nous observons que la grande majorité de ces enfants sont suivi.e.s en orthophonie. Notre étude ne permet pas de mettre en évidence un défaut d'accès aux soins orthophoniques pour ces patient.e.s.

Les récents changements apportés dans le domaine du traitement de l'ASI par l'arrivée des thérapies innovantes ont contribué à faire progresser la durée mais aussi les conditions de vie des personnes atteintes. Désormais, plusieurs régions de France et de Belgique testent la mise en place du dépistage néonatal de cette pathologie (« *Le dépistage néonatal génétique de l'amyotrophie spinale lancé dans deux régions pilotes* », 2022). Si ce dépistage était mis en place à grande échelle et de façon systématique, cela révolutionnerait probablement encore la prise en charge de cette pathologie. Ainsi, le traitement serait possible dès les premiers jours de vie, en phase présymptomatique. Cette précocité du traitement est indiquée dans les diverses

études comme le moyen le plus efficace d'enrayer la progression de la maladie avant la survenue des symptômes (Braun, 2020 ; De Vivo et al., 2019).

En l'état actuel des connaissances et des recommandations concernant la prise en soins des personnes atteintes d'ASI T1, il serait intéressant que de nouvelles études se concentrent sur la caractérisation et la description des troubles de la déglutition retrouvés. L'étude des corrélations entre les fonctions de déglutition et les autres fonctions de l'organisme permettrait de mieux prédire et appréhender les troubles de la déglutition. La littérature permet de faire le lien entre capacités motrices, précocité du traitement et capacités de déglutition (Braun, 2020 ; De Vivo et al., 2019 ; Chen et al., 2012 ; McGrattan et al., 2021). Mais de nombreux domaines sont susceptibles d'être encore étudiés, comme le lien avec les capacités respiratoires, ou la phonation, par exemple. En outre, nous avons constaté dans notre étude une grande disparité du niveau d'inquiétude des care-givers quant au développement de leurs enfants. Une meilleure compréhension des facteurs externes et internes qui influencent ces taux de préoccupation et leurs conséquences pourraient permettre un meilleur accompagnement familial, avec une meilleure prise en compte de l'impact de cette position d'aidant.e naturel.le.

Enfin, il est à espérer qu'une meilleure connaissance des mécanismes pathologiques de la déglutition des enfants atteint.e.s d'ASI T1 traité.e.s par thérapie innovante soit permise par des études précises, de grande envergure. La recherche des signes cliniques de dysphagie que présentent ces enfants permettrait l'amélioration des processus de diagnostic et de soins apportés pour cette population. Ceci permettrait la publication de nouvelles recommandations de soins, actualisées et adaptées.

## BIBLIOGRAPHIE

- Abadie, V. (1999). Examen de l'enfant atteint de troubles de la déglutition. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, 12(5), 269-276. [https://doi.org/10.1016/s0987-7983\(99\)80148-0](https://doi.org/10.1016/s0987-7983(99)80148-0)
- Abadie, V. (2004). Troubles de l'oralité du jeune enfant. Dans Fédération Nationale des Orthophonistes (Éd.), *Rééducation orthophonique : les troubles de l'oralité alimentaire chez l'enfant* (Vol. 220, p. 57-70). Fédération Nationale des Orthophonistes.
- Arnold, W. D., Kassar, D., & Kissel, J. T. (2014). Spinal muscular atrophy : Diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle & Nerve*, 51(2), 157-167. <https://doi.org/10.1002/mus.24497>
- Audic, F., de la Banda, M. G. G., Bernoux, D., Ramirez-Garcia, P., Durigneux, J., Barnerias, C., Isapof, A., Cuisset, J. M., Cances, C., Richelme, C., Vuillerot, C., Laugel, V., Ropars, J., Altuzarra, C., Espil-Taris, C., Walther-Louvier, U., Sabouraud, P., Chouchane, M., Vanhulle, C., . . . Desguerre, I. (2020). Effects of nusinersen after one year of treatment in 123 children with SMA type 1 or 2 : a French real-life observational study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01414-8>
- Barois, A., Mayer, M., Desguerre, I., Chabrol, B., Berard, C., Cuisset, J., Leclair-Richard, D., Visconti-Lougovoy, J., Hatton, F., & Estournet-Mathiaud, B. (2005). Amyotrophie spinale infantile Étude multicentrique prospective et longitudinale de 168 cas suivis 4 ans. *Bulletin De L Academie Nationale De Medecine*. [https://doi.org/10.1016/s0001-4079\(19\)33482-x](https://doi.org/10.1016/s0001-4079(19)33482-x)
- Bellis, F., Buchs-Renner, I., & Vernet, M. (2009). De l'oralité heureuse à l'oralité difficile. Prévention et prise en charge dans un pôle de pédiatrie. *Spirale*, n° 51(3), 55. <https://doi.org/10.3917/spi.051.0055>

- Bicego, A., Lejoly, K., Maudoux, A., Lefebvre, P., Laureys, S., Schweizer, V., Diserens, K., Faymonville, M., & Vanhauzenhuyse, A. (2014). Déglutition et états de conscience altérée. *Revue Neurologique*, *170*(10), 630-641. <https://doi.org/10.1016/j.neurol.2014.04.004>
- Bourke, S. C. (2014). Respiratory involvement in neuromuscular disease. *Clinical Medicine*, *14*(1), 7275. <https://doi.org/10.7861/clinmedicine.14-1-72>
- Brabant, A., Bruel, M., Poulain, J.-C., Ruglio, V., Sauvignet Poulain, A., Tessier, C., & Truquet, I. (2013). Rééducation des dysphagies chez l'adulte et chez l'enfant. Dans *Approches thérapeutiques en orthophonie : Vol. Tome 3 Prise en charge orthophonique des pathologies oto-rhino-laryngologiques* (3<sup>e</sup> éd., p. 153-213). Ortho Edition.
- Braun, S. (2020). Thérapies géniques de l'amyotrophie spinale infantile. *médecine/sciences*, *36*(2), 141-146. <https://doi.org/10.1051/medsci/2020011>
- Certificat de capacité d'orthophoniste - Référentiel d'activités – bulletin officiel n°32 du 5 septembre 2013 (J.O. 5 septembre 2013)
- Chen, T. H. (2020). New and Developing Therapies in Spinal Muscular Atrophy : From Genotype to Phenotype to Treatment and Where Do We Stand ? *International Journal of Molecular Sciences*, *21*(9), 3297. <https://doi.org/10.3390/ijms21093297>
- Chen, Y. S., Shih, H. H., Chen, T. H., Kuo, C. H., & Jong, Y. J. (2012). Prevalence and Risk Factors for Feeding and Swallowing Difficulties in Spinal Muscular Atrophy Types II and III. *The Journal of Pediatrics*, *160*(3), 447-451.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2011.08.016>
- Costa, M. M. B. (2018). NEURAL CONTROL OF SWALLOWING. *Arquivos De Gastroenterologia*, *55*(suppl 1), 6175. <https://doi.org/10.1590/s0004-2803.201800000-45>

- Crunelle, D. (s. d.). Grille d'évaluation orthophonique des troubles de déglutition et d'alimentation d'origine neurologique. Dans *Studylib*. Consulté le 23 août 2022, à l'adresse <https://studylibfr.com/doc/851155/>
- D'Amico, A., Mercuri, E., Tiziano, F. D., & Bertini, E. (2011). Spinal muscular atrophy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6(1). <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-71>
- Dangouloff, T., & Servais, L. (2019). < ; p> ; Clinical Evidence Supporting Early Treatment Of Patients With Spinal Muscular Atrophy : Current Perspectives< ; /p> ; *Therapeutics and Clinical Risk Management*, Volume 15, 1153-1161. <https://doi.org/10.2147/tcrm.s172291>
- Darras, B. T., Masson, R., Mazurkiewicz-Beldzińska, M., Rose, K., Xiong, H., Zanolini, E., Baranello, G., Bruno, C., Vlodayets, D., Wang, Y., El-Khairi, M., Gerber, M., Gorni, K., Khwaja, O., Kletzl, H., Scalco, R. S., Fontoura, P., & Servais, L. (2021). Risdiplam-Treated Infants with Type 1 Spinal Muscular Atrophy versus Historical Controls. *New England Journal of Medicine*, 385(5), 427-435. <https://doi.org/10.1056/nejmoa2102047>
- De Vivo, D. C., Bertini, E., Swoboda, K. J., Hwu, W. L., Crawford, T. O., Finkel, R. S., Kirschner, J., Kuntz, N. L., Parsons, J. A., Ryan, M. M., Butterfield, R. J., Topaloglu, H., Ben-Omran, T., Sansone, V. A., Jong, Y. J., Shu, F., Staropoli, J. F., Kerr, D., Sandrock, A. W., . . . Farwell, W. (2019). Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy : Interim efficacy and safety results from the Phase 2 NURTURE study. *Neuromuscular Disorders*, 29(11), 842-856. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.09.007>
- Déglutition. (s. d.). Dans *Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine*. Consulté le 23 mars 2023, à l'adresse <http://51.68.80.15/search/results?titre=d%C3%A9glutition>

- Dodrill, P., & Gosa, M. M. (2015). Pediatric Dysphagia : Physiology, Assessment, and Management. *Annals of Nutrition and Metabolism*, 66(Suppl. 5), 24-31. <https://doi.org/10.1159/000381372>
- Dunn, W. (2010). Profil sensoriel : Évaluer l'impact des troubles sensoriels de l'enfant sur sa vie quotidienne. Dans ECPA (Éd.), *Pearson Clinical & Talent Assessment*. Consulté le 4 mars 2023, à l'adresse <https://www.pearsonclinical.fr/profil-sensoriel-mesurer-limpact-des-troubles-sensoriels-de-lenfant-sur-sa-vie-quotidienne>
- ECLAS. (s. d.). ECLAS. <https://eclas.fr/>
- Finkel, R. S., McDermott, M. P., Kaufmann, P., Darras, B. T., Chung, W. K., Sproule, D. M., Kang, P. B., Foley, A. R., Yang, M. L., Martens, W. B., Oskoui, M., Glanzman, A. M., Flickinger, J., Montes, J., Dunaway, S., O'Hagen, J., Quigley, J., Riley, S., Benton, M., . . . De Vivo, D. C. (2014). Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology*, 83(9), 810817. <https://doi.org/10.1212/wnl.0000000000000741>
- Finkel, R. S., Mercuri, E., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. M., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., Woods, S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M. G., Snyder, B. D., Quijano-Roy, S., Bertini, E., . . . Sejersen, T. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy : Part 2 : Pulmonary and acute care ; medications, supplements and immunizations ; other organ systems ; and ethics. *Neuromuscular Disorders*, 28(3), 197-207. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.004>
- Girod-Roux, M., Trauchessec, M., Sainson, C., & Bolloré, C. (2022). Chapitre 12 : Déglutition. Dans *Neurologie et orthophonie : Théorie et évaluation* (1<sup>re</sup> éd., Vol. 1, p. 306). De Boeck Supérieur.

- Glanzman, A. M., Mazzone, E., Main, M., Pelliccioni, M., Wood, J. N., Swoboda, K. J., Scott, C. R., Pane, M., Messina, S., Bertini, E., Mercuri, E., & Finkel, R. C. (2010). The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND) : Test development and reliability. *Neuromuscular Disorders*, 20(3), 155-161. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2009.11.014>
- Haute Autorité de Santé (2020). Amyotrophie Spinale Infantile : Protocole National de Diagnostic et de Soins. Consulté le 20 mars 2022, à l'adresse [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-03/amyotrophie\\_spinale\\_infantile\\_-\\_pnds.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-03/amyotrophie_spinale_infantile_-_pnds.pdf)
- Kooi-Van Es, M., Erasmus, C. E., De Swart, B. J. M., Voet, N. B. M., Van Der Wees, P. J., De Groot, I. J. M., & Van Den Engel-Hoek, L. (2020). Dysphagia and Dysarthria in Children with Neuromuscular Diseases, a Prevalence Study. *Journal of neuromuscular diseases*, 7(3), 287-295. <https://doi.org/10.3233/jnd-190436>
- Le dépistage néonatal génétique de l'amyotrophie spinale lancé dans deux régions pilotes. (2022, 15 juin). *AFM Téléthon*. Consulté le 22 novembre 2022, à l'adresse <https://www.afm-telethon.fr/fr/actualites/le-depistage-neonatal-genetique-de-lamyotrophie-spinale-lance-dans-deux-regions-pilotes>
- Levavasseur, E. (s. d.). *Bilan de l'oralité : Questionnaire général*.
- Likert, R. (1932). *A Technique for the Measurement of Attitudes* (Vol. 22) [Archives en ligne]. Archives of psychology. Consulté le 20 avril 2023, à l'adresse <https://archive.org/details/likert-1932>
- Malone, J. C. (2022, août 8). *Anatomy, Head and Neck, Swallowing*. StatPearls - NCBI Bookshelf. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554405/>
- McCarty, E. B., & Chao, T. E. (2021). Dysphagia and Swallowing Disorders. *Medical Clinics of North America*, 105(5), 939-954. <https://doi.org/10.1016/j.mcna.2021.05.013>

- McGrattan, K., Graham, R. M., DiDonato, C. J., & Darras, B. T. (2021). Dysphagia Phenotypes in Spinal Muscular Atrophy : The Past, Present, and Promise for the Future. *American Journal of Speech-language Pathology*, 30(3), 1008-1022. [https://doi.org/10.1044/2021\\_ajslp-20-00217](https://doi.org/10.1044/2021_ajslp-20-00217)
- McLeod, S., Harrison, L. J., & McCormack, J. (2012). *Échelle d'intelligibilité en contexte : Français : Intelligibility in Context Scale (ICS) : French* (A. N. MacLeod, Trad.). Charles Sturt University. Consulté le 3 octobre 2022, à l'adresse [https://cdn.csu.edu.au/\\_data/assets/pdf\\_file/0012/399972/ICS-French-2014.pdf](https://cdn.csu.edu.au/_data/assets/pdf_file/0012/399972/ICS-French-2014.pdf)
- Mendell, J. R., Al-Zaidy, S. A., Lehman, K. J., McColly, M., Lowes, L. P., Alfano, L. N., Reash, N. F., Iammarino, M. A., Church, K. R., Kleyn, A., Meriggioli, M. N., & Shell, R. (2021). Five-Year Extension Results of the Phase 1 START Trial of Onasemnogene Apeparvovec in Spinal Muscular Atrophy. *JAMA Neurology*, 78(7), 834841. <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2021.1272>
- Mendell, J. R., Al-Zaidy, S. A., Shell, R., Arnold, W. D., Rodino-Klapac, L. R., Prior, T. W., Lowes, L., Alfano, L. N., Berry, K., Church, K., Kissel, J. T., Nagendran, S., L'Italien, J., Sproule, D. M., Wells, C., Cardenas, J. C., Heitzer, M. D., Kaspar, A. A., Corcoran, S. E., . . . Kaspar, B. K. (2017). Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. *The New England Journal of Medicine*, 377(18), 1713-1722. <https://doi.org/10.1056/nejmoa1706198>
- Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Davis, R. H., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., . . . Szlagatys-Sidorkiewicz, A. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and

nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103115.

<https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>

*Nos docs, nos news*. (2022, 26 février). ECLAS. Consulté le 1 avril 2023, à l'adresse

<https://eclas.fr/nos-docs-cles/>

Oskoui, M., Levy, G., Garland, C. J., Gray, J. M., O'Hagen, J., De Vivo, D. C., & Kaufmann, P. (2007). The changing natural history of spinal muscular atrophy type 1. *Neurology*, 69(20), 1931-1936. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000290830.40544.b9>

Puech, M., & Woisard-Bassols, V. (2011). *La réhabilitation de la déglutition chez l'adulte : Le point sur la prise en charge fonctionnelle*. De Boeck Supérieur.

Ropars, J., Peudener, S., Genot, A., Barnerias, C., & Espil, C. (2020). Multidisciplinary approach and psychosocial management of spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie*, 27(7), 7S45-7S49. [https://doi.org/10.1016/s0929-693x\(20\)30277-3](https://doi.org/10.1016/s0929-693x(20)30277-3)

Schorling, D., Pechmann, A., & Kirschner, J. (2020). Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy – New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. *Journal of neuromuscular diseases*, 7(1), 1-13. <https://doi.org/10.3233/jnd-190424>

Senez, C. (2015). Chapitre 1 Développement et physiologie de la déglutition. Dans *Rééducation des troubles de l'oralité et de la déglutition* (2<sup>e</sup> éd.). De Boeck-Solal.

Strauss, K. A. (2020, 14 avril). *Onasemnogene Apeparvovec-xioi Gene-Replacement Therapy in Presymptomatic Spinal Muscular Atrophy : SPRINT Study Update (2384)*. *Neurology*. [https://n.neurology.org/content/94/15\\_Supplement/2384](https://n.neurology.org/content/94/15_Supplement/2384)

Strauss, K. A., Farrar, M. A., Muntoni, F., Saito, K., Mendell, J. R., Servais, L., McMillan, H. J., Finkel, R. S., Swoboda, K. J., Kwon, J. M., Zaidman, C. M., Chiriboga, C. A., Iannaccone, S. T., Krueger, J. M., Parsons, J. A., Shieh, P. B., Kavanagh, S. S., Tauscher-Wisniewski, S., McGill, B. E., & Macek, T. A. (2022). Onasemnogene abeparvovec for presymptomatic infants with two copies of SMN2 at risk for spinal

- muscular atrophy type 1 : the Phase III SPR1NT trial. *Nature Medicine*, 28(7), 1381-1389. <https://doi.org/10.1038/s41591-022-01866-4>
- The American Heritage Medical Dictionary. (s. d.). Caregiver. Dans *TheFreeDictionary.com*. Consulté le 23 avril 2023, à l'adresse <https://medical-dictionary.thefreedictionary.com/caregiver>
- Urtizbera, J. (2022). Bouleversement des traitements innovants dans la SMA. *Perfectionnement en Pédiatrie*, 5(1), S7S10. [https://doi.org/10.1016/s2588-932x\(22\)00028-6](https://doi.org/10.1016/s2588-932x(22)00028-6)
- Urtizbera, J., Daidj, F., & Réseau Filmemus. (2018). Combien de patients atteints de SMA en France ? *médecine/sciences*, 34(2), 32-34. <https://doi.org/10.1051/medsci/201834s209>
- Van Den Engel-Hoek, L., De Groot, I. J. M., De Swart, B. J. M., & Erasmus, C. E. (2015). Feeding and Swallowing Disorders in Pediatric Neuromuscular Diseases : An Overview. *Journal of neuromuscular diseases*, 2(4), 357-369. <https://doi.org/10.3233/jnd-150122>
- Wang, C. H., Finkel, R. S., Bertini, E. S., Schroth, M., Simonds, A., Wong, B., Aloysius, A., Morrison, L., Main, M., Crawford, T. O., & Trela, A. (2007). Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology*, 22(8), 1027-1049. <https://doi.org/10.1177/0883073807305788>
- Weststrate, H., Stimpson, G., Thomas, L., Scoto, M., Johnson, E., Stewart, A., Muntoni, F., Baranello, G., Conway, E., Manzur, A., Munot, P., Main, M., & Au-Yeung, C. K. (2022). Evolution of bulbar function in spinal muscular atrophy type 1 treated with nusinersen. *Developmental Medicine & Child Neurology*. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15171>

Yang, D.-L. (2022). Recent research on the treatment of spinal muscular atrophy. *Chinese Journal of Contemporary Pediatrics*, 24(2), 204-209.  
<https://doi.org/10.7499/j.issn.1008-8830.2110041>

Zappa, G., LoMauro, A., Baranello, G., Cavallo, E., Corti, P., Mastella, C., & Costantino, M. A. (2021). Intellectual abilities, language comprehension, speech, and motor function in children with spinal muscular atrophy type 1. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 13(1). <https://doi.org/10.1186/s11689-021-09355-4>

## **TABLE DES ANNEXES :**

**Annexe 1 :** Tableaux des principaux résultats individuels

**Annexe 2 :** Version imprimable du questionnaire de l'enquête

**Annexe 3 :** Engagement éthique

**Annexe 4 :** Notice d'information

## Annexe 1 : Tableaux des principaux résultats individuels

Figure 1 : Principaux résultats individuels des données générales, médicales, développementales et orthophoniques

id	Données générales et pathologiques					Suivis et aides							Motricité et langage			Orthophonie						
	Age en année	Sous-type d'ASI / T1	Age au diagnostic (en jours)	Age au traitement (en jours)	Traitement	Mode de suivi	Nombre de suivis en cours	Nombre de suivis terminés	Nombre d'aides posturales	Nombre d'aides au déplacement	Nombre d'aides à la ventilation	Nombre d'aides à l'alimentation	NOMBRE TOTAL D'AIDES	Score développement moteur	Jalon expressivité	Score d'intelligibilité	Suivi orthophonique	Durée estimée	Axes de soins		Préoccupation Alimentaire	Préoccupation langagière
1	4,39	1b/bis	242	289	Z+R	S + MS	10	2	2	1	2	1	6	6	Récit	20	Libéral + Structure	> 3ans	Alimentation		5	0
2	4,49	1b/bis	65	82	N	S	9		3	3	2	0	8	8	Récit	23	Libéral	1 à 6 mois	Langage		2	2
3	1,97	1b/bis	120	127	N+Z	S	10		1	2	1	0	4	5	Mots	15*	Libéral	1 à 6 mois	Alimentation + langage		4	5
4	1,96	Inconnu	216	230	Z	S + MS	8		2	0	2	0	4	6	Syntagmes	20	Libéral	1 à 6 mois	Langage		0	0
5	2,93	1a	86	150	R	S + MS	9		3	1	3	0	7	3	Récit	23	Structure	2 à 3 ans	Alimentation		3	0
6	4,93	1a	75	91	N+R	S	7	2	3	1	3	1	8	5	Syntagmes	14	Structure	> 3 ans	Langage		0	5
7	6,44	1b/bis	212	349	N	S	7	1	4	2	1	0	7	8	Récit	19	Libéral	2 à 3 ans	Langage		3	3
8	3,29	1a	105	119	N+R	S	8	1	3	0	2	1	6	6	Mots	7	Libéral	2 à 3 ans	Alimentation + langage		5	5
9	6,18	1b/bis	172	208	N+R	S + MS	7	1	1	2	2	0	5	6	Récit	22	Libéral	> 3 ans	Langage		1	0
10	5,26	1a	90	104	N	S	7	2	3	2	2	0	7	7	Récit	25	Libéral	1 à 2 ans	Alimentation		4	0
11	3,86	1c	319	350	Z	S	6	1	3	1	1	0	5	7	Récit	25					1	0
12	5,88	1c	249	263	N	S + MS	10		1	2	0	0	3	7	Récit	25					1	2
13	3,19	1c	475	532	Z	S + MS	11	1	2	2	1	0	5	6	Phrases	22	Structure	1 à 2 ans	Alimentation + langage		5	5
14	7,71	1a	47	113	N+R	S	7	2	2	3	2	1	8	5	Récit	20	Libéral	> 3 ans	Langage (+ oro-myo non alimentaire)		2	3
15	3,51	1b/bis	304	336	Z	MS	12		2	2	2	0	6	4	Syntagmes	9	Libéral	1 à 2 ans	Alimentation + langage		4	4
16	5,78	1a	127	179	N	S	12		3	1	2	1	7	7	Récit	15	Libéral	1 à 2 ans	Alimentation + langage		0	0
17	2,31	1a	145	163	Z	S	9		4	1	2	0	7	4	Syntagmes	16	Structure	6 mois à 1 ans	Alimentation		2	0
18	4,14	1a	116	144	Z	MS	9	1	3	2	2	0	7	5	Récit	20	Libéral	< 1 mois	Langage		2	1
19	0,65	1b/bis	70	88	Z	S	6		2	0	1	0	3	2	Babillage						2	3
20	1,42	1b/bis/1c	321	344	N+Z	S	5	1	1	0	2	0	3	6	Mots	13*	Structure (Bilan)	Rdv unique	Alimentation		2	0
21	1,36	1a	116	130	Z	S	6		3	0	2	2	7	4	Mots	16					5	0

Légende :

Z = Zolgensma / R = Risdiplam / N = nusinersen

S = Sanitaire / MS = Médico-Social

\* = score calculé sur 4 items et non 5

Figure 2 : Principaux résultats individuels des données alimentaires

id	Age (en année)	Sous-type d'ASI T1	Diagnostic dysphagie	Mode d'alimentation	Autonomie alimentaire	Nombre de textures consommées	Score sensibilité	Moyenne sensibilité	Traitement hypersialorhée	Bavage pendant repas	Bavage hors repas	Etouffement pendant repas	Etouffements hors repas	Toux pendant repas	Toux après repas	Stases	Reflux nasal	Retard de déclenchement déglutition	Déglutition itérative	TOTAL SIGNES	Durée repas	RGO	
1	4,39	1b/bis	TOA	entéral			10	1,43												0			
16	5,78	1a	Oui	entéral			5	0,71	Oui		1								3	4		Suspecté	
8	3,29	1a	Oui	entéral			10**	2,00	Oui										X	0		Traité	
6	4,93	1a	Oui	entéral			11	1,57			4								X	4			
14	7,71	1a	Oui	mixte	Oui	3	7	1,00	Arrêté				1		4	1	3	3	12	30 à 45 minutes		Ancien	
21	1,36	1a	Oui	mixte	Non	2	7	1,00	Oui	1	1			1	1	4			8	20 à 30 minutes			
5	2,93	1a	Oui	oral	Oui	2	10	1,43		1					1		3	1	6	45 à 60 minutes		Traité	
13	3,19	1c	Oui	oral	Partielle	4	7	1,00			1		1	3			4	1	10	30 à 45 minutes			
10	5,26	1a	Oui	oral	Partielle	3	9	1,29		1	1	3	1	4	1	4		4	4	23	> 60 minutes		Traité
15	3,51	1b/bis	Oui	oral	Partielle	4	8	1,14			1		1	1	1	1	4	3	12	> 60 minutes			
7	6,44	1b/bis	Oui	oral	Oui	4	15	2,14	Oui		1		1	1	3		1	1	8	30 à 45 minutes			
2	4,49	1b/bis	Oui	oral	Oui	4	7	1,00					1	1	3		1	1	7	45 à 60 minutes		Suspecté	
18	4,14	1a		oral	Oui	4	2	0,29			1		1				4	1	7	Inconnu			
20	1,42	1b/bis/1c		oral	Partielle	4	0	0,00			1		1		1		1		5	20 à 30 minutes			
19	0,65	1b/bis		oral	Partielle	1	2**	0,40		1			1	X			X	X	2	X			
12	5,88	1c		oral	Oui	4	7	1,00					1	1			1		3	10 à 20 minutes		Inconnu	
3	1,97	1b/bis		oral	Partielle	3	8	1,14			1	1					2		4	10 à 20 minutes			
9	6,18	1b/bis		oral	Oui	4	11*	1,83			1		1	1	1				4	< 10 minutes			
17	2,31	1a		oral	Partielle	3	12	1,71			1		1				3	1	6	30 à 45 minutes			
11	3,86	1c		oral	Oui	4	14	2,00					1				3	3	7	30 à 45 minutes			
4	1,96	Inconnu		oral	Oui	1	1	0,14											0	20 à 30 minutes			

Légende :

\*= score calculé sur 6 items et non 7

\*\*= score calculé sur 5 items et non 7

X= réponse « je ne sais pas »

## Annexe 2 : version imprimable du questionnaire de l'enquête

### L'amyotrophie Spinale Infantile de Type 1 et l'orthophonie

Bienvenue sur notre questionnaire !

Il s'agit d'une enquête portant notamment sur les fonctions de déglutition et l'expérience en orthophonie des enfants touchés par l'Amyotrophie Spinale Infantile de type 1 ayant bénéficié d'un traitement par thérapie génique.

#### Qui peut participer à l'étude ?

Toutes les personnes (parents notamment) qui sont responsables et prennent soin d'un enfant porteurs d'ASI T1 ayant reçu un traitement par thérapie génique sont concernées par ce questionnaire en ligne. **Il s'agit pour vous de nous faire part de vos observations concernant votre enfant et principalement son alimentation, ainsi que votre expérience concernant l'orthophonie.** Ces données seront analysées afin de mieux connaître les fonctions alimentaires des personnes atteintes d'ASI et traitées par thérapie génique, ainsi que la façon dont l'orthophonie leur est actuellement proposée.

#### Qui porte ce projet ?

Je m'appelle **Chloé Loison**, et suis étudiante en Master 2 au sein du Centre Universitaire de Formation en Orthophonie de Nantes. Cette enquête est réalisée dans le cadre de mon mémoire de fin de cursus. Ce projet est encadré par :

**Mme Anne ESNAULT**, orthophoniste en enseignante au CFUO de Nantes (44)

**Dr Capucine DeLatte**, médecin MPR à Nantes (44)

#### Concrètement, comment participer à cette enquête ?

Vous vous apprêtez à nous aider dans nos recherches en remplissant ce questionnaire en ligne, et nous vous en remercions. Voici quelques informations pratiques :

**Durée moyenne du questionnaire** : 15 minutes (durée maximum 30 minutes)

Vos réponses seront recueillies de façon **anonyme**, c'est-à-dire qu'aucun renseignement permettant de vous identifier directement ne sera collecté.

Vous êtes libre d'arrêter ce questionnaire à tout moment et le reprendre plus tard. (Vous trouverez la mention "finir plus tard" en haut à droite de l'écran).

Pour informations, ce questionnaire est entièrement rédigé en écriture inclusive, afin d'inclure toutes les personnes concernées par ce sujet. Vous lirez donc par exemple « professionnel.le.s » à la place de « professionnelles » ou « professionnels ».

Si vous souhaitez consulter la politique d'éthique et de gestion des données, je vous invite à cliquer sur "afficher la politique".

Pour tout renseignement complémentaire, je vous invite à me contacter par mail : [chloe.loison@etu.univ-nantes.fr](mailto:chloe.loison@etu.univ-nantes.fr) (mailto:chloe.loison@etu.univ-nantes.fr)

Je vous remercie du temps que vous vous apprêtez à nous accorder.

Il y a 58 questions dans ce questionnaire.

### Renseignements généraux

Commençons par quelques informations générales concernant votre enfant.

#### Quelle est la date de naissance de votre enfant ? \*

- Veuillez compléter toutes les champs de la date.
  - La réponse doit être supérieure ou égale à 01.01.2000
- Veillez entrer une date :

#### Votre enfant a-t-il reçu un diagnostic ... \*

- Au besoin, veuillez préciser le champ 'Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?'. Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- d'Amyotrophie Spinale Infantile de type 1a
- d'Amyotrophie Spinale Infantile de type 1b/bis
- d'Amyotrophie Spinale Infantile de type 1c
- Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

#### A quelle date le diagnostic a-t-il été posé ? \*

- Veuillez compléter toutes les champs de la date.
  - La réponse doit être supérieure ou égale à 01.01.2000
- Veillez entrer une date :

### Données médicales générales

Nous nous intéressons au suivi médical de votre enfant :

**Votre enfant bénéficie-t-il d'un suivi au sein d'un établissement sanitaire et/ou médico-social ? \***

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui, en sanitaire (hôpital, clinique)  
 Oui, en médico-social (SSR, CAMSP, SESSAD, etc.)  
 Oui, en sanitaire **et** médico-social  
 Non, ni en sanitaire ni en médico-social  
 Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

**Votre enfant bénéficie-t-il d'un suivi en consultation pluridisciplinaire ? \***

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui  
 Non  
 Autre/je ne sais pas

Il s'agit de réunions de concertation de plusieurs professionnels de la santé, dans un centre de référence/compétences en maladies neuromusculaires par exemple.

**Quel.le.s professionnel.le.s de santé accompagnent (ou ont accompagné par le passé) votre enfant ? \***

Choisissez la réponse appropriée pour chaque élément :

	Accompagne actuellement mon enfant	A accompagné mon enfant par le passé	N'a jamais accompagné mon enfant	Je ne sais pas
Médecine généraliste/de famille	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Médecin pédiatre	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Médecin neurologue	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Médecin rééducateur (MPR)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Médecin gastro-pédiatre	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Médecin pneumologue	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Médecin orthodontiste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Professionnel.le de l'appareillage/orthoprothésiste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kinésithérapeute	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Orthophoniste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Psychomotricien.ne	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ergothérapeute	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Psychologue	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

De quelle(s) aide(s) technique(s) et médicale(s) votre enfant bénéficie-t-il ? \*

Choisissez la réponse appropriée pour chaque élément :

	Oui	Non	Je ne sais pas
Corset	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Corset siège	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Orthèses de jambes	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Orthèses de mains	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Orthèses de tête/cou	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fauteuil roulant électrique	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fauteuil roulant manuel	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Déambulateur	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Béquilles	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Appareils d'aide à la toux	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ventilation non-invasive durant le sommeil	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ventilation non-invasive durant la journée	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Trachéotomie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sonde naso-gastrique	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Gastrostomie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

	Oui	Non	Je ne sais pas
Jéjunostomie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

De quel(s) traitement(s) votre enfant bénéficie-t-il (ou a-t-il bénéficié) ? \*

Veuillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Spiranza® (Nusinersen)  
 Zolgensma® (Onasemnogene abeparvovec-xioi)  
 EVRYSDI® (Risdiplam)  
 Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

A quelle date le traitement a-t-il débuté ? \*

Veuillez entrer une date :

Si vous n'êtes pas certain.e, pourriez-vous estimer une date?

Le traitement a-t-il été temporairement suspendu et/ou arrêté ? \*

Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Non, le traitement a été poursuivi  
 Le traitement a été suspendu temporairement  
 Le traitement a été arrêté, pourriez-vous estimer la date de l'arrêt ?

## Développement moteur

Nous allons nous intéresser aux capacités motrices de votre enfant.

### Mon enfant : \*

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Ne peut pas maintenir sa tête droite
- Peut maintenir sa tête droite par moments, mais dodeline parfois
- Peut tenir sa tête droite à tous moments
- Autre/je ne sais pas

### Mon enfant : \*

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Ne peut pas tenir en position assise
- Peut tenir en position assise stable avec un soutien (appuyé.e sur ses bras/avec une ceinture lui retenant le bassin par exemple)
- Peut tenir en position assise stable et sans soutien
- Autre/je ne sais pas

### Mon enfant : \*

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Ne peut pas se déplacer au sol seul.e
- Peut ramper en appui sur ses bras, assis.e sur ses fesses, ou en roulant
- Peut se déplacer à quatre pattes
- Autre/je ne sais pas

### Mon enfant : \*

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Ne marche pas
- Peut marcher avec l'aide d'appui sur les meubles/d'appareillages
- Marche de façon autonome et indépendante de toute aide extérieure
- Autre/je ne sais pas

### Si un objet est à sa portée, mon enfant : \*

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Ne peut pas saisir l'objet avec ses mains
- Peut saisir certains objets avec ses mains (objets "gros", en relief, avec de bonnes prises, etc.)
- Peut saisir tout type d'objets avec ses mains et ses doigts (petits objets, lisses, plats, etc.)
- Autre/je ne sais pas

## Autour de l'alimentation

Nous allons nous intéresser à l'alimentation de votre enfant.

**Un diagnostic de trouble de la déglutition/dysphagie a-t-il été posé concernant votre enfant ? \***

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

Oui

Non

Autre/je ne sais pas

La dysphagie et les troubles de la déglutition désignent les difficultés pour une personne de s'alimenter par la bouche, de mastiquer et/ou avaler les aliments et boissons.

**Actuellement, votre enfant se nourrit : \***

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

Par voie orale uniquement (par la bouche)

Par voie artificielle uniquement (via une sonde naso-gastrique ou gastrostomie ou jéjunostomie)

Par voie orale (par la bouche) **et** artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie) (= alimentation mixte)

Autre/je ne sais pas

**Quel mode d'alimentation correspond le mieux à votre enfant ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Par voie orale (par la bouche) **et** artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie) (= alimentation mixte)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

Mon enfant est **principalement alimenté par voie orale**, avec un **complément apporté par sonde ou gastrostomie**

**Les besoins nutritionnels** de mon enfant **sont comblés par l'alimentation artificielle**, mais il a une **alimentation plaisir par voie orale**

Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

Il s'agit ici de savoir si votre enfant est nourri **principalement** par la bouche (voie orale) ou par l'alimentation artificielle.

Une alimentation plaisir correspond à une situation où l'enfant goûte parfois quelques aliments, mange un gâteau de temps en temps, picore parfois, sans pour autant constituer une base d'alimentation.

### L'aide à l'alimentation (sonde naso-gastrique, gastrostomie ou jéjunostomie) a été mise en place le : \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

----- Scenario 1 -----

La réponse était 'Par voie artificielle uniquement (via une sonde naso-gastrique ou gastrostomie ou jéjunostomie)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

----- ou Scenario 2 -----

La réponse était 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie)' (= alimentation mixte) à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez entrer une date :

Si vous n'êtes pas certain.e, pourriez-vous estimer une date ?

### Votre enfant mange : \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

----- Scenario 1 -----

La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

----- ou Scenario 2 -----

La réponse était 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie)' (= alimentation mixte) à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Des aliments liquides (eau, lait, soupes fluides, etc.)
- Des aliments solides (morceaux "classiques" de viandes, de légumes, pâtes, etc.)
- Des aliments hachés (viandes hachées, légumes rapés, etc.)
- Des aliments mixés (purées, aliments moulinés, etc.)
- Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

### A ce jour, et de façon générale, combien d'aliments différents votre enfant mange-t-il ? \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie)' (= alimentation mixte) à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- 1 aliment
- 2 ou 3 aliments différents
- 4 à 10 aliments différents
- Plus de 10 aliments différents

Autre/je ne sais pas

Il s'agit de connaître l'étendu du répertoire alimentaire de votre enfant, non pas sur un seul repas mais de façon générale.

### Votre enfant mange : \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie)' (= alimentation mixte) à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Des aliments froids
- Des aliments tièdes, à température ambiante
- Des aliments chauds
- Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

### Votre enfant porte-il lui même la nourriture à sa bouche ? \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie)' (= alimentation mixte) à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui
- Non
- Cela dépend des situations, parfois oui, parfois non
- Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

### Pour porter la nourriture et les boissons à sa bouche, votre enfant utilise : \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Oui' ou 'Cela dépend des situations, parfois oui, parfois non' à la question '23 [ALIM8]' (Votre enfant porte-il lui même la nourriture à sa bouche ?)

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Ses mains
- Une fourchette classique
- Une cuillère classique
- Des couverts adaptés (courbés, en silicone, poids et taille adaptés, etc.)
- Un verre classique
- Un verre adapté (avec découpe, avec anses, poids et taille adaptés, etc.)
- Un biberon/verre avec tétine
- Un contenant avec paille
- Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

### Qui aide votre enfant à porter sa nourriture à sa bouche ? \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Non' ou 'Cela dépend des situations, parfois oui, parfois non' à la question '23 [ALIM8]' (Votre enfant porte-il lui même la nourriture à sa bouche ?)

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent et laissez un commentaire :

Parent(s)

Frère(s) et/ou soeur(s)

Autre(s) membre(s) de la famille

Professionnel.le(s) de l'enfance/de la santé

Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

Vous pouvez préciser la ou les personnes concernées dans les commentaires correspondant à vos réponses.

**Lorsqu'une personne aide votre enfant à se nourrir, quels ustensiles utilise-t-elle ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'Non' ou 'Cela dépend des situations, parfois oui, parfois non' à la question '23 [ALIM8]' (Votre enfant porte-il lui même la nourriture à sa bouche ?)

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Une fourchette classique
- Une cuillère classique
- Des couverts adaptés (courbés, en silicone, poids et taille adaptés, etc.)
- Un verre classique
- Un verre adapté (avec découpe, avec anses, poids et taille adaptés, etc.)
- Un biberon/verre avec tétine
- Un contenant avec paille
- Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ? :

**Vous estimez que votre enfant : \***

Choisissez la réponse appropriée pour chaque élément :

	Non, pas du tout	Parfois oui	La moitié du temps	Souvent oui	Toujours	Je ne sais pas/Non concerné.e
<b>Supporte bien le lavage des mains</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Supporte bien d'avoir les mains sales</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Apprécie porter des objets à la bouche</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Explore son environnement avec les mains</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Semble apprécier les temps de repas</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Semble anxieux/stressé lors des temps de repas</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Semble apprécier la toilette/bain/douche</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Votre enfant bénéficie-t-il (ou a-t-il déjà bénéficié) d'un traitement visant à réduire la production de salive ? \***

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

Oui

Non

Autre/je ne sais pas

Il peut s'agir de patch cutanés, d'ampoules de solution buvable, de traitements chirurgicaux ou d'injection de toxines botuliques par exemple.

**De quel type de traitement s'agit-il (ou s'agissait-il) ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Oui' à la question '28 [ALIM13]' (Votre enfant bénéficie-t-il (ou a-t-il déjà bénéficié) d'un traitement visant à réduire la production de salive ? )

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

Patch scopoderm

Ampoule de scopolamine

Injection de toxines botuliques

Chirurgie des glandes salivaires

Autre/je ne sais pas:

**Est-ce que la salive ou les aliments coulent hors de la bouche de votre enfant (bavage/incontinence salivaire) ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie)' (= alimentation mixte) à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Choisissez la réponse appropriée pour chaque élément :

	Jamais	Parfois	La moitié du temps	Souvent	Toujours	Je ne sais pas/Non concerné.
<b>Pendant le repas</b>	<input type="radio"/>					
<b>Hors des repas</b>	<input type="radio"/>					

**Est-ce que la salive coulent hors de la bouche de votre enfant (bavage/incontinence salivaire) ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Par voie artificielle uniquement (via une sonde naso-gastrique ou gastrostomie ou jéjunostomie)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

Jamais

Parfois

La moitié du temps

Souvent

Toujours

Je ne sais pas

**Lors des repas, avez vous l'impression que votre enfant s'étouffe ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie) (= alimentation mixte)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Choisissez la réponse appropriée pour chaque élément :

	Jamais	Parfois	La moitié du temps	Souvent	Toujours	Je ne sais pas
<b>Pendant le repas</b>	<input type="radio"/>					
<b>Après le repas</b>	<input type="radio"/>					

**Lors des repas, votre enfant tousse-t-il ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie) (= alimentation mixte)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Choisissez la réponse appropriée pour chaque élément :

	Jamais	Parfois	La moitié du temps	Souvent	Toujours	Je ne sais pas
<b>Pendant le repas</b>	<input type="radio"/>					
<b>Après le repas</b>	<input type="radio"/>					

**Après un repas, observez-vous des restes de nourriture dans la bouche de votre enfant ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie) (= alimentation mixte)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Jamais
- Parfois
- La moitié du temps
- Souvent
- Toujours
- Je ne sais pas

**Généralement, vous estimez qu'un repas de votre enfant dure :**

\*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie) (= alimentation mixte)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Je ne sais pas
- Moins de 10 minutes
- Entre 10 et 20 minutes
- Entre 20 et 30 minutes
- Entre 30 et 45 minutes
- Plus de 45 minutes. Pourriez-vous en estimer la durée ?

**Votre enfant présente-t-il un Reflux Gastro-Oesophagien (RGO, c'est-à-dire une remontée du liquide de l'estomac dans la gorge/bouche) diagnostiqué ? \***

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui, et il est traité (chirurgicalement ou par traitement médicamenteux)
- Oui, mais il n'est pas traité
- Non
- Je ne sais pas

**Des aliments et/ou liquides ressortent-ils par le nez de votre enfant ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie) (= alimentation mixte)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Jamais
- Parfois
- La moitié du temps
- Souvent
- Toujours
- Je ne sais pas

**Selon vous, votre enfant a-t-il besoin de mâcher longtemps les aliments avant de les avaler ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie) (= alimentation mixte)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Jamais
- Parfois
- La moitié du temps
- Souvent
- Toujours
- Je ne sais pas

**Votre enfant a-t-il besoin de déglutir plusieurs fois avant de parvenir à avaler totalement sa bouchée ou sa salive ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Par voie orale uniquement (par la bouche)' ou 'Par voie orale (par la bouche) et artificielle (par sonde ou gastrostomie ou jéjunostomie) (= alimentation mixte)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Jamais
- Parfois
- La moitié du temps
- Souvent
- Toujours
- Je ne sais pas

**Votre enfant a-t-il besoin de déglutir plusieurs fois avant de parvenir à avaler totalement sa salive ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Par voie artificielle uniquement (via une sonde naso-gastrique ou gastrostomie ou jéjunostomie)' à la question '17 [ALIM2]' (Actuellement, votre enfant se nourrit : )

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Jamais
- Parfois
- La moitié du temps
- Souvent
- Toujours
- Je ne sais pas

## Autour de la communication et de la parole

Nous nous intéressons ici à la façon dont votre enfant communique et/ou parle avec son entourage.

**Par quel(s) moyen(s) votre enfant exprime-t-il ses besoins (dormir, boire, manger, etc.) ? \***

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Avec des gestes, il/elle pointe
- Avec des sons, onomatopées, pleurs, cris
- Avec des expressions du visages
- Avec des mots, des phrases
- Aucune de ces réponses/autre/je ne sais pas

**Par quel(s) moyen(s) votre enfant exprime-t-il ses envies (choix d'un jouet, d'une activité, etc.) ? \***

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Avec des gestes, il/elle pointe
- Avec des sons, onomatopées, pleurs, cris
- Avec des expressions du visages
- Avec des mots, des phrases
- Aucune de ces réponses/autre/je ne sais pas

**Par quel(s) moyen(s) votre enfant exprime-t-il ses émotions et sentiments (joie, colère, peur, etc.) ? \***

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Avec des gestes, il/elle pointe
- Avec des sons, onomatopées, pleurs, cris
- Avec des expressions du visages
- Avec des mots, des phrases
- Aucune de ces réponses/autre/je ne sais pas

**Par quel(s) moyen(s) votre enfant exprime-t-il la douleur ? \***

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Avec des gestes, il/elle pointe
- Avec des sons, onomatopées, pleurs, cris
- Avec des expressions du visages
- Avec des mots, des phrases
- Aucune de ces réponses/autre/je ne sais pas

### Mon enfant produit : \*

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Des pleurs, des cris
- Des sons dits "babillages" (type "areu", "awa", etc.)
- Des mots isolés (même déformé, l'enfant utilise toujours le même mot pour désigner)
- Des groupes de mots (l'enfant associe deux mots pour s'exprimer, par exemple : papa parti, tombé bébé, etc.)
- Des phrases (l'enfant fait une phrase courte, pose des questions construites)
- Des petites histoires (peut raconter une activité de la journée par exemple)
- Autre/je ne sais pas:

### Lorsque votre enfant parle, en utilisant des mots : \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

----- Scenario 1 -----

La réponse était à la question '45 [PAROLE5]' (Mon enfant produit : )

----- ou Scenario 2 -----

La réponse était à la question '45 [PAROLE5]' (Mon enfant produit : )

----- ou Scenario 3 -----

La réponse était à la question '45 [PAROLE5]' (Mon enfant produit : )

----- ou Scenario 4 -----

La réponse était à la question '45 [PAROLE5]' (Mon enfant produit : )

Choisissez la réponse appropriée pour chaque élément :

	Jamais	Parfois	La moitié du temps	Souvent	Toujours	Je ne sais pas
<b>Vous comprenez ce qu'il/elle dit</b>	<input type="radio"/>					
<b>Les membres de votre famille proche comprennent ce qu'il/elle dit</b>	<input type="radio"/>					
<b>Les enseignant.e.s/professionnel.le.s de l'enfance ou de la santé comprennent ce qu'il/elle dit</b>	<input type="radio"/>					
<b>Vos connaissances (personnes ne voyant que rarement votre enfant) comprennent ce qu'il/elle dit</b>	<input type="radio"/>					
<b>Des personnes rencontrant pour la première fois votre enfant comprennent ce qu'il/elle dit</b>	<input type="radio"/>					

## A propos de l'orthophonie

Nous nous intéressons ici à votre expérience concernant l'orthophonie concernant votre enfant.

### Par qui avez-vous été orienté.e.s vers une prise en soin orthophonique ? \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Accompagne actuellement mon enfant' ou 'A accompagné mon enfant par le passé' à la question '6 [MEDG3]' (Quel.le.s professionnel.le.s de santé accompagnent (ou ont accompagné par le passé) votre enfant ? (Orthophoniste))

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Médecin hospitalier
- Médecin de famille/pédiatre de ville
- Médecin d'une consultation pluridisciplinaire (centre de référence/compétence en maladie neuromusculaire par exemple)
- Autre professionnel.le/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

Il s'agit du médecin qui a rédigé la ou les prescriptions nécessaires au bilan et aux séances d'orthophonie.

### Votre enfant est ou était suivi par un.e orthophoniste : \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Accompagne actuellement mon enfant' ou 'A accompagné mon enfant par le passé' à la question '6 [MEDG3]' (Quel.le.s professionnel.le.s de santé accompagnent (ou ont accompagné par le passé) votre enfant ? (Orthophoniste))

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- En libéral (cabinet de ville)
- Dans une structure de santé (sanitaire ou médico-social)
- En libéral et structure **simultanément**
- En libéral et structure successivement
- Autre/je ne sais pas : pourriez-vous préciser ?

### Les soins orthophoniques ont duré / durent depuis : \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :

La réponse était 'Accompagne actuellement mon enfant' ou 'A accompagné mon enfant par le passé' à la question '6 [MEDG3]' (Quel.le.s professionnel.le.s de santé accompagnent (ou ont accompagné par le passé) votre enfant ? (Orthophoniste))

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Moins d'un mois
- 1 à 6 mois
- 6 mois à 1 an
- 1 à 2 ans
- Je ne sais pas
- Plus de 2 ans : pourriez-vous en préciser la durée ?

**Pendant le suivi orthophonique, votre enfant avait/a rendez-vous : \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'Accompagne actuellement mon enfant' ou 'A accompagné mon enfant par le passé' à la question '6 [MEDG3]' (Quel.le.s professionnel.le.s de santé accompagnent (ou ont accompagné par le passé) votre enfant ? (Orthophoniste))

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Une fois par mois ou moins
- Deux fois par mois
- Une fois par semaine
- Deux fois par semaine
- Plus de deux fois par semaine
- Autre/je ne sais pas

**Etiez-vous/êtes-vous présent.e durant les séances d'orthophonie de votre enfant ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'Accompagne actuellement mon enfant' ou 'A accompagné mon enfant par le passé' à la question '6 [MEDG3]' (Quel.le.s professionnel.le.s de santé accompagnent (ou ont accompagné par le passé) votre enfant ? (Orthophoniste))

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui
- Non
- Parfois/autre : pourriez-vous préciser ?

**Quels étaient/sont les axes de travail du suivi de votre enfant ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'Accompagne actuellement mon enfant' ou 'A accompagné mon enfant par le passé' à la question '6 [MEDG3]' (Quel.le.s professionnel.le.s de santé accompagnent (ou ont accompagné par le passé) votre enfant ? (Orthophoniste))

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Accompagnement de l'alimentation
- Accompagnement de la parole, du langage
- Je ne sais pas
- Autre : pourriez-vous préciser ?

**Avez-vous déjà été orienté.e.s vers un.e orthophoniste ?  
Une proposition de soins orthophoniques a-t-elle déjà été évoquée par l'équipe médicale ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'N'a jamais accompagné mon enfant' à la question '6 [MEDG3]' (Quel.le.s professionnel.le.s de santé accompagnent (ou ont accompagné par le passé) votre enfant ? (Orthophoniste))

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui
- Non
- Je ne sais pas

**Pour quelle(s) raison(s) un suivi orthophonique n'a-t-il pas été réalisé ? \***

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'Oui' à la question '53 [ORTHO7]' (Avez-vous déjà été orienté.e.s vers un.e orthophoniste ? Une proposition de soins orthophoniques a-t-elle déjà été évoquée par l'équipe médicale ?)

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Suite à un bilan, ce n'était pas nécessaire
- Manque d'intérêt/vous ne pensez pas que ces soins étaient pertinents pour votre enfant
- Manque de temps/disponibilités : d'autres soins ou activités étaient prioritaires
- Les délais d'attentes étaient trop longs/le lieu de prise en soin trop éloigné
- Vous n'avez pas trouvé d'orthophoniste à même de prendre en soin votre enfant
- Il n'y avait pas d'orthophoniste dans l'établissement dans lequel est/était suivi votre enfant
- Autre : pourriez-vous préciser ?

**Remarques, ressentis, commentaires**

Les questions suivantes vous permettent de vous exprimer librement si vous le souhaitez, elles ne sont pas obligatoires mais nous aident à mieux comprendre votre situation et vos besoins.

**A quel point estimez-vous être préoccupé.e.s ou en difficultés en ce qui concerne l'alimentation de votre enfant ?**

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- 0 : L'alimentation n'est pas une préoccupation/difficulté concernant mon enfant
- 1
- 2
- 3
- 4
- 5 : l'alimentation est une grande source de préoccupations/difficultés concernant mon enfant

**A quel point estimez-vous être préoccupé.e.s ou en difficultés en ce qui concerne la parole et le langage de votre enfant ?**

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- 0 : La parole/le langage n'est pas une préoccupation/difficulté concernant mon enfant
- 1
- 2
- 3
- 4
- 5 : La parole/le langage est une grande source de préoccupations/difficultés concernant mon enfant

Avez-vous des remarques, observations ou difficultés dont vous voudriez nous faire part **concernant les soins orthophoniques** ?

Veillez écrire votre réponse ici :

**Plus généralement**, avez-vous des remarques, observations ou difficultés dont vous voudriez nous faire part **sur le sujet de votre choix** ?

Veillez écrire votre réponse ici :

Je vous remercie chaleureusement de l'attention et du temps que vous avez consacré à ce questionnaire. Votre participation contribue grandement à la réussite de cette étude.

Pour rappel, pour toute question, vous pouvez me contacter à l'adresse mail suivante :

[chloe.loison@etu.univ-nantes.fr](mailto:chloe.loison@etu.univ-nantes.fr)

Bien cordialement,

Chloé Loison

Envoyer votre questionnaire.  
Merci d'avoir complété ce questionnaire.

### **Annexe 3 : Engagement éthique**

Je soussignée Chloé LOISON, dans le cadre de la rédaction de mon mémoire de fin d'études orthophoniques à l'Université de Nantes, m'engage à respecter les principes de la déclaration d'Helsinki concernant la recherche impliquant la personne humaine.

L'étude proposée vise à établir un état des lieux des fonctions oro-myo faciales de déglutition concernant les personnes atteinte d'Amyotrophie Spinale Infantile de type 1 ayant bénéficié d'un traitement par thérapie innovante ; ainsi que de leurs relations à l'orthophonie.

Conformément à la déclaration d'Helsinki, je m'engage à :

- informer tout participant sur les buts recherchés par cette étude et les méthodes mises en œuvre pour les atteindre,
- obtenir le consentement libre et éclairé de chaque participant à cette étude
- préserver l'intégrité physique et psychologique de tout participant à cette étude,
- informer tout participant à une étude sur les risques éventuels encourus par la participation à cette étude,
- respecter le droit à la vie privée des participants en garantissant l'anonymisation des données recueillies les concernant, à moins que l'information ne soit essentielle à des fins scientifiques et que le participant (ou ses parents ou son tuteur) ne donne son consentement éclairé par écrit pour la publication,
- préserver la confidentialité des données recueillies en réservant leur utilisation au cadre de cette étude.

Fait à : Nantes, le : 22/12/2022

Signature



## **Annexe 4 : Notice d'information**

A Nantes, le 22/12/2022

Madame, Monsieur,

Vous vous apprêtez à remplir notre questionnaire en ligne et nous vous en remercions.  
L'étude proposée vise à établir un état des lieux des fonctions oro-myo faciales de déglutition concernant les personnes atteinte d'Amyotrophie Spinale Infantile de type 1 ayant bénéficié d'un traitement par thérapie génique ; ainsi que de leurs relations à l'orthophonie. Elle est réalisée dans le cadre du mémoire de fin d'étude de Chloé Loison, étudiante en orthophonie au CFUO de Nantes. Ce projet est encadré par Anne Esnault (orthophoniste) et Capucine De Lattre (médecin).

### **Vos droits à la confidentialité**

Les données d'expérimentation seront traitées avec la plus grande confidentialité, aussi la participation à une étude se fait dans le respect de l'anonymat. Aucun renseignement susceptible de révéler votre identité ne sera dévoilé. Un code aléatoire sera attribué aux données de chaque participant. Le document établissant la correspondance entre ce code et l'identité des participants sera conservé dans un lieu sécurisé, et accessible uniquement au responsable scientifique ou à des personnes autorisées. Ce document sera détruit après anonymisation des données pour l'analyse

### **Vos droits de poser des questions à tout moment**

Vous pouvez poser des questions sur la recherche à tout moment (avant, pendant et après la procédure de recherche) en vous adressant au responsable scientifique dont les coordonnées sont rapportées ci-dessous.

### **Vos droits à vous retirer de la recherche à tout moment**

Votre contribution à cette recherche est volontaire. Après avoir lu cette notice d'information, vous signerez un formulaire de consentement éclairé. Vous pourrez retirer ce consentement à tout moment et demander à ce que les données d'expérimentation soient détruites en vous adressant au responsable scientifique.

Si vous avez des questions, n'hésitez pas à vous adresser au(x) responsable(s) scientifique(s), dont les coordonnées figurent ci-dessous.

Nous vous remercions par avance pour votre collaboration.

Chloé Loison, étudiante en M2 au CFUO de Nantes  
chloe.loison@etu.univ-nantes.fr

## **Titre du Mémoire :**

Enquête concernant les besoins et soins orthophoniques centrés sur les fonctions de déglutition pour les patient.e.s atteint.e.s d'Amyotrophie Spinale Infantile de type 1 sous thérapie innovante.

---

### **RESUME**

L'amyotrophie Spinale Infantile est une pathologie neuromusculaire pédiatrique dont les présentations cliniques ont récemment été bouleversées par l'arrivée de thérapies innovantes, permettant une augmentation significative de l'espérance, des conditions de vie et des capacités des malades. L'objectif de cette enquête était de mieux connaître les déficits des fonctions de déglutition que présentent les enfants atteint.e.s du type 1 de cette pathologie ainsi traité.es. Nous avons interrogé par le biais d'un questionnaire en ligne les responsables d'enfants concerné.e.s, afin d'évaluer la présence de signes de troubles de déglutition qu'ils relevaient chez leurs enfants. Nous avons validé l'hypothèse selon laquelle les enfants présentent majoritairement des troubles de la déglutition, malgré les traitements innovants, et qu'il est pertinent de leur proposer des soins orthophoniques. Notre troisième hypothèse, selon laquelle certain.e.s patient.e.s, pour qui des soins orthophoniques auraient été pertinents, n'en bénéficient pas, n'a pas été validée. En effet, la très grande majorité des enfants de notre étude étaient suivi.e.s en orthophonie. Enfin, nous avons noté une préoccupation importante des répondant.e.s concernant l'alimentation de leur enfant. De nouvelles études seraient nécessaires pour mieux connaître les atteintes oro-myo-faciales caractéristiques de cette nouvelle population susceptible de recourir à des soins orthophoniques.

---

### **MOTS-CLES**

Amyotrophie Spinale Infantile type 1, déglutition, dysphagie, orthophonie, pathologie neuromusculaire pédiatrique, thérapie innovante

---

### **ABSTRACT**

Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a pediatric neuromuscular disorder whose clinical presentations have recently been revolutionized by the introduction of new therapies, allowing a significant increase in the life expectancy, living conditions and global capacities of patients. The aim of this survey was to identify the deficits in swallowing functions that children suffering from the type 1 of this pathology present. We interviewed children's care-givers by means of an online questionnaire, in order to assess the signs of swallowing disorders that they noticed about their children. We validated the hypothesis that the majority of children present swallowing disorders, despite innovative treatments, and that it is relevant to offer them speech therapy. Our third hypothesis, that some patients for whom speech therapy would have been appropriate do not receive it, was not validated. Indeed, the vast majority of the children in our study were receiving speech therapy. Finally, we noted a significant concern among respondents about their child's feeding possibilities. Further studies are needed to gain a better understanding of this new population likely to seek speech and language therapy.

---

### **KEY WORDS**

Dysphagia, new therapies, pediatric neuromuscular disease, speech and language therapy, Spinal Muscular Atrophy type 1, swallowing