

Article original

Ré-éducation et pédagogie dans le syndrome de Williams-Beuren. La place de la clinique dans l'accompagnement au long cours d'enfants porteurs du syndrome

Pedagogical guidance in cases of Williams-Beuren Syndrome. The role of clinical methods in the long-term guidance of children

D. Rösch

Institut de pédagogie curative, 20, route de Maisons, 78400 Chatou, France

Reçu le 4 juin 2004

Résumé

L'approche génétique du syndrome de Williams et Beuren fait actuellement l'objet de nombreuses études. Les méthodes cliniques et la connaissance du développement relationnel et cognitif des enfants porteurs du syndrome méritent cependant elles aussi toute notre attention. Elles permettent en effet d'apporter des éléments pour la compréhension des processus conduisant du génotype au phénotype. Elles constituent en outre les bases du travail ré-éducatif, psychothérapeutique et médicopédagogique qui, dans l'état actuel des connaissances, restent les seuls ressorts thérapeutiques. Dix observations conduites sur des périodes de une à douze années permettent de suggérer des orientations ré-éducatives et pédagogiques pour les enfants porteurs du syndrome. La première année, marquée par les troubles digestifs, la deuxième et la troisième année, où s'installe le langage et où apparaissent les difficultés de représentation caractéristiques du syndrome, la fin d'adolescence, où la personne porteuse du syndrome prend pleinement conscience de son handicap, sont les moments clefs pour la mise en place des processus permettant une évolution favorable et les meilleures perspectives d'intégration sociale.

© 2004 Elsevier SAS. Tous droits réservés.

Abstract

The genetic approach to Williams-Beuren syndrome is now being explored in a number of studies. However, examining the clinical methods applied and what we know about the affective and cognitive development of children with the syndrome is also necessary and provides us with keys to understanding genotype/phenotype links. Such a re-evaluation is currently the only way of improving the re-educative, psychotherapeutic and pedagogic treatment of these children. Ten case studies carried out over periods of one to twelve years have provided a means of determining the re-educative and pedagogic treatment for children afflicted with the syndrome. In the first year, the child's somatic and psychological well-being is disturbed by digestive problems. During the second and third years, along with the child's acquisition of language, the representational difficulties characteristic of the syndrome begin to appear. When the individual with the syndrome becomes fully aware of his or her disability at the end of adolescence he or she requires very close social and psychological guidance.

© 2004 Elsevier SAS. Tous droits réservés.

Mots clés : Williams-Beuren ; Troubles digestifs ; Troubles praxico-gnosiques ; Troubles du langage ; Rééducation ; Pédagogie spécialisée ; Insertion sociale

Keywords: Williams-Beuren; Digestive troubles; Praxico-gnosic troubles; Language disability; Re-education; Specialised pedagogy; Social insertion

Décrit d'abord par les cardiologues [1,2] en 1961–1962, puis rattaché en 1993 par Ewart et al. à une anomalie génétique spécifique [3], le syndrome de Williams et Beuren est un

ensemble polymalformatif associé à une morphologie faciale et des troubles cognitifs et psychoaffectifs caractéristiques. Les anomalies génétiques, biochimiques, neuroanatomiques

sont en partie connues mais font également, à l'heure actuelle, l'objet d'études dans plusieurs laboratoires. L'accompagnement et l'éducation des enfants porteurs du syndrome de Williams et Beuren soulève à bien des égards les mêmes questions que celui d'enfants « déficients intellectuels » porteurs d'autres pathologies. Le développement des personnes porteuses de trisomie 21, atteinte relativement fréquente et depuis longtemps identifiée, a fait l'objet de monographies approfondies et riches d'enseignements. Citons en particulier M. Cuilleret et al. [4]. Les études sont moins nombreuses et surtout plus partielles en ce qui concerne le syndrome de Williams et Beuren, affection plus rare et de découverte plus récente. Citons les nombreux travaux de A. Gosch et R. Pankau, en particulier leur article sur la personnalité et le comportement à différents âges de personnes porteuses du syndrome [5] et ceux de C. Meljac [6]. Nous pensons qu'une bonne connaissance des caractères cliniques du syndrome contribue à améliorer nettement le pronostic d'intégration sociale des enfants qui en sont porteurs. Notons toutefois ici qu'il nous a été donné d'observer des troubles cognitifs et relationnels peu différents chez des enfants dont la morphologie rappelle le syndrome de Williams et Beuren mais chez qui, cependant, l'anomalie génétique caractéristique n'est pas décelée.

1. Des observations prolongées

Nous nous proposons dans les paragraphes qui suivent de tenter une synthèse de nos observations cliniques en les plaçant dans la perspective donnée par le développement de l'enfant.

1.1. Dix observations

Nous avons étudié plus particulièrement dix cas d'enfants porteurs du syndrome confiés à un externat médicopédagogique de la banlieue parisienne, l'institut de pédagogie curative à Chatou, auquel l'auteur est attaché depuis 1979 en qualité de médecin psychiatre.

L'établissement reçoit des enfants de 4 à 20 ans souffrant de déficit intellectuel moyen ou léger dont la grande majorité sont atteints de pathologies génétiques et/ou neurologiques.

Tous les enfants ont été accueillis dans le même externat médicopédagogique ; tous ont été suivis plusieurs années et sept d'entre eux le sont encore actuellement.

Le début de la première observation remonte à 1977, les durées d'observation sont d'une à douze années.

Notre réflexion s'appuiera essentiellement sur trois observations poursuivies pendant plus de dix ans au cours du travail médicopédagogique.

Nous nous sommes efforcés d'améliorer peu à peu les modalités d'accompagnement de ces enfants et sans doute, est-il possible de les affiner davantage. Ces accompagnements furent assez divers en raison des symptômes exprimés, mais aussi des dynamiques familiales et surtout de la person-

nalité et de la singularité de chaque enfant. À travers cette diversité nous tenterons de dégager certains aspects spécifiques du syndrome.

1.2. Un accompagnement au long cours

Les observations présentées dans cet article ont été faites dans le cadre d'accompagnements au long cours. Une telle formule permet une grande finesse d'observation. Elle impose cependant de savoir se garder de certains écueils.

Le risque de l'accompagnement au long cours est la routine et l'absence de perspectives évolutives. Une telle attitude peut conduire à une chronicisation des pathologies par la dévalorisation ou tout simplement l'oubli des potentialités créatives du sujet.

Pour être efficace un accompagnement au long cours doit anticiper sur les moments de crise qui rythment l'existence de l'enfant et de sa famille et les aménager afin d'en faciliter les issues positives.

L'accompagnement devient alors une succession de « paris » sur les facultés de l'enfant à surmonter les difficultés induites par le handicap.

Tout l'art consiste à construire un cadre de vie et un projet pédagogique suffisamment cohérent et sécurisant pour limiter les conséquences pathogènes des inévitables conflits à travers lesquels se révèle une personnalité ; pourtant, en même temps, la dynamique pédagogique et thérapeutique doit rester assez souple pour s'adapter aux particularités de chaque enfant et de chaque famille afin de favoriser l'expression de leurs singularités.

Une bonne connaissance et une réflexion constante sur les processus de développement de l'enfant normal donne des points d'appui solide pour mener à bien une telle démarche. La connaissance des pathologies et sa mise à jour est aussi essentielle dans ce type de travail.

Enfin, dans les situations dramatiques auxquelles expose l'éducation d'un enfant handicapé rien n'est possible sans mobiliser sans cesse nos aptitudes à l'optimisme et à l'humour.

L'accompagnement au long cours implique donc des précautions pour ne pas s'exposer à la rigidité. Il offre en retour un incomparable élément de sécurité par la durée et la continuité qu'il apporte. L'atténuation de l'anxiété des familles et la régression des troubles du comportement des enfants se font sentir au bout de quelques mois dès lors que les uns et les autres trouvent à s'installer dans des relations dont la pérennité leur paraît assurée.

Lors de tels accompagnements, nous sommes le plus souvent étonnés des ressources des enfants et de leurs familles, de leurs possibilités étonnantes d'adaptation et de remise en question, de leur « résilience » pour employer un mot à la mode.

Les relations qui s'établissent au fil des années entre l'enfant et ses éducateurs et ré-éducateurs ouvrent la voie à une compréhension approfondie de la pathologie. Cette compréhension devient à son tour un élément déterminant pour installer une relation de confiance avec l'enfant et sa famille.

1.3. Un contexte médicopédagogique

Compte tenu de la nature de l'institution et de l'âge des enfants, l'accompagnement repose avant tout sur le travail pédagogique. Celui-ci est conduit suivant une « pédagogie active » inspirée par l'expérience des écoles Waldorf en Allemagne [7]. Le « plan scolaire » s'appuie :

- pour un tiers du temps environ sur les disciplines scolaires traditionnelles ; lecture, écriture, calcul, histoire, géographie, sciences naturelles et culture générale ;
- pour un autre tiers sur les disciplines artistiques : peinture, modelage, sculpture, dessin, musique, danse, expression corporelle, théâtre ; et des activités sportives : gymnastique, athlétisme, sports collectifs, piscine, équitation.
- pour un tiers enfin, sur des ouvrages artisanaux très divers, de la confection de gâteaux au jardinage en passant par la menuiserie et le tricot.

La pédagogie, au-delà de l'enseignement de savoirs et de savoir-faire, s'inscrit dans un contexte éducatif et thérapeutique sollicitant l'initiative, la responsabilité et la solidarité des enfants. Elle prend également largement en considération les relations affectives qui se tissent entre les enfants et entre enfants et éducateurs. Une attention particulière est portée à l'aménagement et la décoration des locaux et des jardins, l'organisation de la vie quotidienne et la préparation de nombreuses fêtes.

Un travail est également proposé, sur indication médicale, en relation individuelle. Dans ces moments la dimension thérapeutique et ré-éducative est encore renforcée.

Aussi bien en groupe qu'en relation individuelle, travail pédagogique, thérapeutique et éducatif sont toujours abordés simultanément — sauf en ce qui concerne les psychothérapies d'orientation analytiques —. Les échanges sont nombreux et fréquents entre les diverses personnes accompagnant un enfant exception faite, ici aussi, du psychologue des adolescents qui exerce dans une stricte confidentialité. L'ensemble du travail est coordonné par la direction pédagogique de l'établissement et conduit sous supervision médicale.

La plupart des enfants sont parallèlement suivis par leur médecin de famille ainsi que par divers services spécialisés des hôpitaux — neuropédiatrie et génétique en particulier —. Une correspondance est, chaque fois que possible, entretenue avec ces confrères.

Les familles sont, dès leur admission, et au moins une fois l'an, reçues par les médecins psychiatres de l'établissement. Sur rendez-vous, elles rencontrent également aussi souvent qu'elles le souhaitent les personnes qui accompagnent leur enfant.

Pour autant, aucun travail thérapeutique n'est proposé spécifiquement aux familles dans le cadre de l'établissement. Il n'est pas rare cependant que des parents aient recours à un soutien psychothérapeutique. Ils ne nous font pas toujours part de cette démarche, surtout au moment où ils décident de l'entreprendre. Il arrive également qu'ils soient accompagnés dans leur demande d'aide par les médecins de l'établissement,

l'assistante sociale ou des membres de l'association de parents.

Pour l'équipe de l'établissement, l'objectif de l'accompagnement d'un enfant est, de le préparer à une vie adulte dans laquelle, malgré les dépendances induites par sa pathologie, il soit en mesure d'exercer et d'assumer son libre arbitre.

2. Une clinique au plus près du développement de l'enfant

Suivant l'âge et les étapes du développement, tel ou tel aspect symptomatique du syndrome vient au premier plan.

Nous nous efforcerons de rappeler brièvement les différents signes qui conduisent au diagnostic, mais aussi de les mettre en relation les uns avec les autres. Ils ne semblent pas en effet, isolés mais plutôt révélateur d'une défaillance profonde de certaines fonctions sensitivomotrices. L'accompagnement ré-éducatif et psychopédagogique des enfants porteurs du syndrome nous offre, nous le verrons, un point de vue privilégié pour la reconnaissance et la compréhension de leurs difficultés praxico-gnosiques.

2.1. Des nouveaux nés plutôt petits

Les dix enfants sont nés à l'issue d'un accouchement et d'une grossesse sans complication majeure.

Poids de naissance (g) : 2500, 2450, 2700, 3350, 2560, 3050, 2580, 2800, 2500, 3150.

Périmètres crâniens (cm) : 33, 32, 34, 34,5, 32, 34, 31, 34, 32, 34.

Sans être nettement hypotrophiques ce sont, on le voit des nouveau-nés plutôt petits et souvent à petite tête.

Par la suite, plusieurs sujets sont restés petits. Sans être très grands, d'autres ont atteint une taille moyenne.

2.2. Des malformations cardiaques souvent bien supportées

À la naissance ou dans la petite enfance l'aspect du visage et la morphologie des enfants que nous avons par la suite accompagnés ne semble pas avoir par lui-même attiré l'attention en l'absence de manifestations pathologiques.

Toutefois pour quatre d'entre eux le diagnostic sera posé avant l'âge d'un an en raison d'anomalies des bruits du cœur révélatrices de malformations cardiovasculaires sans répercussion fonctionnelle.

Il s'agit de deux sténoses aortiques supra-valvulaires, un rétrécissement mitral et une asymétrie ventriculaire.

2.3. D'autres malformations ont été observées

Une dysplasie rénale multikystique ayant entraîné dès la naissance une insuffisance rénale. L'enfant a été greffé à 13 ans et va bien depuis. Notons que c'est seulement à l'occasion de cette hospitalisation, en 1999, qu'a été porté le

diagnostic de syndrome de Williams et Beuren. Des malformations urogénitales mineures qui ont rendu nécessaires plusieurs interventions chez un autre enfant. Une agénésie partielle du corps calleux chez un troisième.

2.4. Des difficultés d'alimentation qui peuvent aboutir à des pathologies graves

Dans la plupart des cas suivis la mère signale des difficultés d'alimentation dans la première année, même en l'absence d'hypercalcémie. Celles-ci sont variables mais elles entraînent souvent une stagnation du développement staturopondéral. Des reflux gastro-œsophagiens sont aussi fréquemment signalés.

Ces difficultés, d'autant plus que leur origine reste méconnue, génèrent un profond inconfort chez l'enfant et dans la relation parents-enfant.

Elles peuvent en outre s'aggraver brutalement. Chez un enfant est signalé un ulcère gastrique, chez un autre une hernie hiatale, chez un troisième une atrésie de l'œsophage constituée à la suite d'une hernie hiatale.

Dans ce dernier cas l'atrésie de l'œsophage semble s'être installée très rapidement. Elle a conduit à une prise en charge médicochirurgicale longue et douloureuse et ce n'est qu'à l'âge de cinq ans que l'enfant a pu retrouver une alimentation à peu près normale.

De Montgolfier et al. et d'autres auteurs [8,9] signalent, en effet, les troubles digestifs de la petite enfance comme des symptômes qui peuvent conduire à évoquer le diagnostic de syndrome de Williams et Beuren.

Les difficultés d'alimentation et les troubles digestifs décrits ne sont pas sans poser questions, à la fois quant à leurs étiologies, à leurs conséquences sur le développement psychomoteur et la dynamique familiale, enfin et surtout aux traitements susceptibles de les réduire.

Sauf complications graves, les troubles digestifs semblent, au dire des familles que nous avons accompagnées, régresser puis disparaître au cours de la deuxième année. Pour autant, l'importance fondamentale du premier développement de l'enfant pour son évolution ultérieure, et celle de l'enfant handicapé a fortiori, nous amène à espérer que ces troubles seront demain mieux connus, mieux dépistés et mieux pris en charge.

2.5. Un retard psychomoteur inexplicé, une dysmorphie faciale encore trop rarement identifiée, des difficultés motrices souvent sous-estimées

Pour six des enfants que nous avons accompagnés, c'est le retard psychomoteur qui a inquiété les familles et les pédiatres. Le diagnostic génétique a alors été dans l'ensemble assez tardif — 2, 6, 8, 10, 13, et même 23 ans pour notre premier cas qui a été scolarisé dans l'établissement jusqu'en 1992 sans que nous n'ayons eu connaissance du diagnostic.

La dysmorphie faciale bien que très évocatrice pour un regard averti, ne paraît pas avoir été identifiée par les diffé-

rents praticiens qui ont reçu les enfants en consultation ; pas plus que par nous même pour le premier cas que nous avons rencontré.

En effet, pour le plus ancien des enfants que nous avons accompagnés, le diagnostic a été porté après sa sortie lorsqu'il avait 23 ans sur un tableau clinique et morphologique, qui rétrospectivement nous apparaît absolument caractéristique.

Par la suite, c'est la morphologie associée aux difficultés cognitives spécifiques qui, pour trois enfants, nous a conduit au diagnostic, peu de temps après leur arrivée dans l'établissement, à 10, 8 et 6 ans en 1994, 1999 et 2000.

Si les mises en gardes de A. Maurel Ollivier sur les risques de diagnostics trop précoces [10] paraissent d'une manière générale, tout à fait justifiées, il n'en reste pas moins que le syndrome de Williams et Beuren reste probablement encore sous-diagnostiqué actuellement.

Pour deux enfants, parmi ceux qui sont les plus âgés aujourd'hui (dont notre premier cas), les parents n'ont pas souhaité une confirmation biologique du diagnostic. Cette position explique peut-être en partie le retard de diagnostic pour ces deux cas. Elle peut tout à fait se comprendre et nous l'avons respectée, elle ne semble cependant pas dans ces cas précis avoir été un élément positif pour la dynamique évolutive des deux enfants maintenant devenus adultes.

D'après les familles, l'âge approximatif de la marche a été : 20, 24, 30, 20, 30, 15, 22, 15, 36, 36 mois, soit un peu plus de deux ans en moyenne.

Pour n'être pas spectaculaires, surtout dans la petite enfance, les troubles de la motricité nous paraissent cependant une entrave importante au développement de ces enfants.

Bien qu'il n'existe dans aucun des dix cas de troubles neurologiques systématisés, tous les enfants présentent à des degrés variables des troubles diffus de la tonicité conduisant à une attitude enraidie caractéristique. Les voûtes plantaires s'affaissent, les genoux sont en valgum, les membres inférieurs en flexion, le dos tendu et contracturé, les épaules en avant, la tête relevée. Les enfants et surtout les adolescents se plaignent de contractures douloureuses.

Le tremblement semble constant mais très variable d'un sujet à l'autre. Il est majoré dans le geste intentionnel et surtout dès que l'anxiété augmente. Il peut constituer un handicap important en lui-même.

Le strabisme est fréquent et les coordinations oculomotrices difficiles à installer.

La latéralité tarde longtemps à s'établir.

Tous les enfants sont tendus, hypersensibles et anxieux.

Plusieurs types d'anomalies neurologiques ont été évoquées, des anomalies du corps calleux en particulier (Robichon), des troubles musculaires semblent également en cause [11]; il est vraisemblable que la pathologie génétique induise des perturbations multiples. Quoi qu'il en soit, observé attentivement dans sa vie quotidienne, l'enfant semble gêné dans sa vision, dans ses déplacements et dans ses mouvements.

Ces observations amènent à recommander tout particulièrement un soutien psychomoteur précoce pour les enfants

porteur du syndrome. En pratique nous pouvons espérer voir de plus en plus souvent le diagnostic évoqué par l'orthophoniste ou le psychomotricien à qui le bébé ou le tout petit enfant a été confié pour des troubles de l'alimentation ou un retard jusque là inexplicables.

2.6. Des troubles du langage très particuliers

Toujours d'après les familles, le langage est apparu vers : 36, 26, 36, 30, 30, 50, 46, 46, 36, 40 mois, soit un peu plus de trois ans en moyenne.

Le discours des enfants porteurs du syndrome de Williams et Beuren est très caractéristique. Il est décrit de manière détaillée par Gosch, Pankau et al. et par d'autres auteurs [12,13]. Certains de nos collègues anglo-saxons le désignent ironiquement par l'expression de « cocktail party syndrome »...

Il est intéressant d'observer que l'installation du langage est encore plus nettement retardée que celle de la marche ; la plupart des familles ont en outre exprimée leur surprise d'entendre alors un langage d'emblée riche et bien formé, compte tenu de l'âge.

Les enfants semblent en revanche comprendre au moins partiellement ce qui est dit autour d'eux ainsi que les consignes simples qui leur sont données bien avant que ne soient prononcés de manière habituelle les premiers mots.

Lorsque la parole s'installe, elle est souvent abondante mais paraît pauvre en significations. Bien souvent, l'enfant paraît n'écouter que d'une oreille distraite les réponses qui lui sont faites et ne comprendre que partiellement ce qui lui est dit. Tout semble se passer comme si l'enfant prenait plaisir aux sonorités de la langue et sans doute aux possibilités d'attirer sur lui, par son discours, l'attention des adultes, mais qu'il n'accorde au sens des propos qu'un intérêt secondaire.

Ce type de langage peut, si l'on n'y prend garde se constituer en verbalisme tel qu'il est décrit chez les enfants malvoyants. Aussi, il nous semble important que le diagnostic du syndrome soit porté avant trois ans, en particulier lorsqu'une ré-éducation orthophonique est proposée. En l'absence de diagnostic, celle-ci pourrait en effet, si elle était conduite de manière un peu rigide, renforcer l'aspect artificiel du langage chez ces enfants.

2.7. Des difficultés à se représenter l'espace

Souvent, les productions graphiques des enfants porteurs du syndrome apparaissent tardivement et restent pauvres, contrastant par-là avec l'aisance apparente de la parole.

Plus tard l'acquisition de l'écriture sera manifestement gênée par la difficulté à organiser l'espace de la feuille. La lecture en revanche est souvent possible, parfois même d'acquisition spontanée.

Certains travaux, comme le balayage ou des pliages, pourront se révéler particulièrement difficiles. Pourtant nous n'observons pas de désorientation spatiale à proprement par-

ler. Les performances dans les tâches qui mettent en jeu la représentation de l'espace sont variables d'un enfant à l'autre. Il n'est pas évident pour l'éducateur, et même pour les parents, de prévoir les situations où l'enfant sera à l'aise et celles qui le mettront en échec. Une jeune fille, par exemple, jouait assez bien au hand-ball en position d'attaquante, elle pouvait passer et recevoir la balle, se placer sur le terrain et marquer des buts ; elle était en revanche totalement incapable d'assumer la place de goal. Un autre adolescent en grandes difficultés malgré sa bonne volonté face au graphisme et au balayage se révélait un champion de baby-foot...

Conséquence des troubles moteurs et oculomoteurs et peut-être d'une pathologie neurologique spécifique, ces difficultés peuvent plonger l'enfant dans de véritables paniques. Il est essentiel de les prendre en compte dans l'éducation et la ré-éducation ; elles risquent, en effet de renforcer des position d'inhibition ou de repli sur soi qui peuvent placer ces enfants dans de graves impasses sur les plans relationnel et cognitif.

Le dessin et les arts plastique devront faire chez les enfants porteurs du syndrome l'objet d'un véritable apprentissage. Celui-ci demandera beaucoup de compétence et de tact pour éviter de bloquer l'enfant par des échecs répétés. Les progrès dans ce domaine auront des répercussion dans l'apprentissage de l'écriture où des difficultés analogues sont retrouvées, mais surtout, d'une manière plus globale, sur les processus de représentation. Par voie de conséquence ils contribueront à limiter le verbalisme auquel ces enfants sont exposés.

Les enfants porteurs du syndrome parviennent, en revanche, sans difficultés majeures à se repérer dans le temps qu'ils semblent organiser plus aisément que l'espace.

2.8. Une relation privilégiée aux sonorités

Tous les auteurs ont été frappés par l'hypersensibilité de ces enfants aux bruits fort et dysharmonieux. Confrontés à ce type de sons, on les voit, quand ils sont petits, se boucher les oreilles, chercher à être rassurés et même pleurer.

Leur rapport à la musique a été étudié par Hopyan et al. [14]. Ils montrent généralement une étonnante mémoire pour les mélodies et les rythmes. Ils sont le plus souvent capables après un long intervalle de répéter à sa hauteur exacte un son qu'ils ont entendu (« oreille absolue »).

Le goût pour la musique est un point d'appui précieux pour le travail pédagogique et thérapeutique. Il permet d'aider ces enfants anxieux et d'aspect fragile à prendre confiance en eux même et à assumer dans les activités musicales une place de leader dans la classe.

Il nous semble donc important de donner à ces enfants une bonne formation musicale. Toutefois la lecture de la musique ne pourra être abordée que tardivement, et parfois jamais, en raison des difficultés d'organisation de l'espace que nous venons d'évoquer. Enseignée trop précocement la lecture de partitions, on le comprend aisément, risque même d'induire des blocages face à toute activité musicale.

La mémoire et la qualité d'écoute permettent cependant l'accès à un bon niveau dans les musiques traditionnelles et improvisées.

En outre, lorsque les difficultés relationnelles sont importantes, nous verrons que la musique constitue un voie d'approche thérapeutique privilégiée.

Il serait illusoire cependant de voir un Mozart dans chaque enfant porteur du syndrome...

2.9. Des difficultés relationnelles très variables d'un enfant à l'autre

Nous n'avons pas observé dans les familles des enfants porteurs du syndrome que nous avons accueillis de troubles psychiques caractérisés ou de désinsertion sociale massive.

Tous les enfants, cependant ont exprimé des signes de forte anxiété.

Tous, également, en gagnant en maturité, sont parvenus dans une certaine mesure à contenir et dépasser leurs angoisses. Certains cependant ont traversé des crises graves et prolongées marqués par des troubles du comportement et d'importantes difficultés relationnelles.

Deux types d'évolutions défavorables ont été observées :

- trois enfants manifestent ou ont manifesté des troubles de type psychotique avec repli sur soi, attitudes autistiques, mouvements stéréotypés et troubles du comportement. Dans de tels cas, à travers un travail de musique conduit plusieurs années durant en relation individuelle il semble possible de rétablir une relation de bonne qualité. Naturellement ce travail est associé à un accompagnement médico-pédagogique. Il peut utilement être complété à l'adolescence par une psychothérapie d'orientation analytique ;
- trois autres enfants se sont trouvés massivement inhibés devant le jeu et les activités proposées, le plus âgé a longtemps stagné dans des attitudes immatures.

Le verbalisme est alors au premier plan et peut aller jusqu'à un discours sub-délirant. Les troubles du comportement sont discrets mais l'inhibition et les difficultés de dialogue rendent l'approche médicopédagogique particulièrement difficile. Beaucoup de patience est nécessaire pour que ces enfants puissent prendre confiance en eux même et retrouver le goût du jeu et de l'action.

Ici la psychothérapie gagnera sans doute à être proposée tôt et à s'appuyer beaucoup sur le jeu et la motricité.

Pour les quatre autres enfants les difficultés relationnelles sont restées discrètes.

Il nous est apparu que diverses techniques de relaxation étaient d'un grand secours pour étayer le travail médicopédagogique. Elles aident, en effet, à briser le cercle vicieux : anxiété, contractures douloureuses, hypersensibilité qui limite les progrès des enfants sur les plans cognitif et relationnel. Une relaxation analytique telle que la propose J. Bergès peut être une très bonne indication à l'adolescence. Un travail psychothérapique de type analytique est aussi parfois indiqué en fin d'adolescence lorsque le verbalisme a pu être dépassé et que le sujet en soutient la demande.

Les jeux de rôles sont presque toujours une excellente indication. Ils aident considérablement la personne à mettre en harmonie, son discours, ses sentiments et une situation relationnelle représentée dans l'espace.

Convenablement accompagnés dans leur enfance et leur adolescence, et pourvu que soient évités les écueils que nous avons signalés, la plupart des personnes porteuses du syndrome semble pouvoir, à l'âge adulte accéder à un assez bon équilibre relationnel.

Notons que, dans notre expérience, les mesures médico-pédagogiques et psychothérapiques ont permis de faire l'économie de chimiothérapies au long cours ; celles-ci peuvent vraisemblablement s'avérer indispensable dans certains cas, lorsque l'agitation et l'anxiété rendent trop difficile la relation avec l'enfant.

3. Des modalités d'accompagnement spécifiques

À bien des égards l'accompagnement des enfants porteurs du syndrome et de leurs famille est comparable à celui d'autres enfants souffrant de « déficit intellectuel ». Leurs difficultés d'organisation de l'espace peut conduire à adopter des attitudes pédagogiques proches de celles que requièrent les enfants amblyopes. En tout état de cause, la compréhension de la pathologie nous paraît cependant indispensable à certains moments clefs de leur évolution.

3.1. Les apprentissages

Revenons un moment sur les difficultés d'alimentation et le retard psychomoteur. Une ré-éducation de ces troubles précoces nous paraît de nature à améliorer le pronostic évolutif des enfants porteurs du syndrome. Ces ré-éducations seront souvent proposées avant que le diagnostic ne soit posé. C'est parfois le ré-éducateur qui suggèrera au médecin le diagnostic. Aussi une formation des orthophonistes, psychomotriciens, kinésithérapeutes et psychologues dans le domaine des maladies rares semble-t-elle particulièrement utile.

Par la suite les enseignants et les éducateurs de l'enfant verront leur tâche considérablement facilitée s'ils connaissent les difficultés particulières de ces enfants face à l'organisation de l'espace, aux représentations et au langage.

Nous avons vu, en effet, l'importance du travail sur le graphisme et les risques associés au développement du verbalisme.

Les possibilités d'écriture seront étroitement liées aux performances graphiques. Mais même en cas d'échec dans ce domaine, la lecture peut être acquise et développée.

Nous avons vu également combien l'éducation musicale pouvait être pour ces enfants un point d'appui.

L'approche du travail manuel et des gestes de la vie quotidienne, si importante pour l'autonomisation des personnes « déficientes intellectuelles », pourra utilement, chez les enfants porteurs du syndrome, être associée aux

ré-éducations psychomotrices et aux activités sportives si l'on veut éviter de voir apparaître des attitudes d'inhibition devant des tâches apparemment simples qui les placent en situation d'échec.

Le goût de la plupart des enfants porteurs du syndrome pour le théâtre sera mis à profit pour les aider à placer le langage en meilleure adéquation avec les situations et les significations.

La pratique de l'art dramatique est en outre une magnifique école pour la socialisation de ces enfants et adolescents.

3.2. *La prise de conscience de sa singularité*

Le passage à l'âge adulte est une période critique où le jeune adulte handicapé commence à construire sa véritable indépendance et prend ses distances par rapport à ses parents.

Dans cette période, toujours très difficile pour la personne handicapée et sa famille, le jeune adulte se forme lui-même une représentation de sa singularité ; il est important que celle-ci puisse s'appuyer sur des éléments de la réalité. C'est pourquoi, là encore, les professionnels qui l'accompagnent seront d'autant plus efficaces dans l'aide qu'ils peuvent lui apporter qu'ils auront eu le temps de comprendre la pathologie et les rapports que le sujet entretient avec elle.

Les choix de la vocation, des activités de loisir et des ré-éducations qu'il souhaite poursuivre seront, en effet, d'autant mieux adaptés que le jeune adulte lui-même a pris conscience à la fois de ses limites et de ses possibilités de les dépasser.

3.3. *Connaissance de la pathologie et élaboration d'un projet de vie*

Pour les personnes porteuses du syndrome de Williams et Beuren la détermination d'un poste de travail devra tenir compte des difficultés d'organisation de l'espace, de leur fatigabilité et de leur hypersensibilité aux bruits. Certains travaux simples de conditionnement souvent proposés dans les centres d'aide par le travail peuvent être difficiles pour eux, il est bon qu'ils puissent eux-même en avertir le chef d'atelier.

Les loisirs feront souvent une large place à la musique et à l'art dramatique.

Des activités favorisant la détente et la relaxation seront indiquées tout au long de la vie pour limiter les contractures et d'éventuelles douleurs rhumatismales.

Naturellement une pathologie cardiaque entraînera un suivi régulier et éventuellement un traitement.

La question du logement, en famille, puis en foyer et éventuellement en appartement thérapeutique sera elle aussi posée et discutée avec le jeune adulte et sa famille en sachant que les positions des uns et des autres évoluent parfois très rapidement entre 18 et 25 ans.

Une liaison amoureuse apportera elle aussi son lot d'interrogations quant à une éventuelle vie en couple.

Il est naturellement impossible de donner des réponses générales dans les domaines de la vocation professionnelle et

du mode de vie. Bien qu'essentielle pour le thérapeute ou le travailleur social, la compréhension de la pathologie n'est qu'un élément parmi d'autres pour déterminer les choix de la personne handicapée et de ses proches. Il ne paraît toutefois pas du tout souhaitable de laisser aujourd'hui une personne adulte dans l'ignorance de la nature de son handicap.

Le dialogue dans ce domaine est souvent très délicat à soutenir si l'on veut éviter à la fois les « non-dit » et les discours abstraits ou démagogiques. Il me paraît pourtant éminemment thérapeutique de s'y efforcer du mieux possible.

La préparation avec la personne handicapée des dossiers demandés pour l'obtention du statut de personne handicapée et des droits et avantages qui y sont afférents est souvent une bonne occasion pour aborder de manière pragmatique la question du handicap et de ses conséquences.

3.4. *Les connaissances cliniques sont un facteur déterminant d'intégration sociale*

Chacun peut se réjouir lorsqu'il constate que, de nos jours, dans les régions du monde où règne la prospérité tout au moins, le souci d'offrir aux personnes atteintes de « déficit intellectuel » une véritable vie sociale est largement partagée. Cette volonté collective est probablement, en elle-même un très puissant ressort lorsqu'il s'agit d'aider ces personnes dans la construction d'un « projet de vie ».

En retour, lorsqu'elles sont accompagnées dans ce sens, les personnes handicapées dévoilent des ressources et des potentialités qui risqueraient sinon de rester comme étouffées. Elles nous permettent en même temps de reconnaître et d'éviter les impasses auxquelles, en raison de leur pathologie, est exposé leur développement affectif et cognitif.

Nos observations d'enfants porteurs du syndrome de Williams et Beuren montrent qu'ils souffrent souvent de difficultés relationnelles et manifestent parfois des troubles du comportement. Ceux-ci s'expriment sous forme de verbalisme, d'attitudes auto et hétéroagressives et de suggestibilité excessive avec inhibition et parfois de véritables replis autistiques.

Nous avons constaté également qu'un accompagnement psychologique, pédagogique et ré-éducatif est de nature à limiter considérablement des symptômes aussi invalidants. Encore faut-il que le diagnostic soit posé, et qu'un tel accompagnement leur soit proposé et mis en place de manière adaptée à leur pathologie.

Certaines de nos observations suggèrent que, même tardives, des mesures médicopédagogiques adaptées permettent de faire régresser dans une assez large mesure les symptômes psychiques et comportementaux.

Il n'apparaît cependant aucun inconvénient, bien au contraire, à commencer précocement cet accompagnement pourvu qu'il soit conduit avec tact et mesure.

Les ré-éducations précoces peuvent en outre conduire à évoquer le diagnostic si celui-ci n'a pas encore été posé. En retour, dès lors que la clinique du syndrome est bien connue,

le diagnostic facilite grandement, nous l'avons vu, l'optimisation des ré-éducations et de la pédagogie — en particulier au niveau du langage oral —.

Par la suite, les ré-éducations et la pédagogie soutiendront l'enfant et l'adolescent en tenant compte à la fois des spécificités induites par la pathologie et de celles qui, chez lui, comme chez tout enfant, sont liées aux différentes étapes du développement de la motricité, du langage et de la pensée.

La qualité du travail pédagogique nous paraît essentielle, en effet, non seulement pour son développement cognitif mais également pour son épanouissement relationnel. En dépit du handicap, et pour l'aider à conquérir peu à peu une position d'adulte, il semble souhaitable, et c'est tout l'art d'un enseignant ou d'un éducateur spécialisé, d'éviter de proposer à l'enfant des activités qui ne correspondent pas aux intérêts d'un enfant normal de même âge.

Là encore une bonne connaissance de la pathologie et de ses conséquences les plus visibles sur le plan praxico-gnosique est indispensable pour éviter de mettre sans cesse l'enfant en situation d'échec.

À l'adolescence et à l'âge adulte, la prise de conscience du handicap peut, à son tour, se faire dans un dynamique positive lorsque la pathologie est suffisamment clairement définie et correctement ré-éduquée.

Il est permis d'espérer, dans les années qui viennent, que les progrès conjoints de la génétique, de la neuropédiatrie et surtout des méthodes pédagogiques, psychothérapeutiques et ré-éducatives permettront pour le syndrome de Williams et Beuren, comme pour d'autres maladies rares, d'améliorer la connaissance clinique de la pathologie afin d'offrir aux enfants porteurs de meilleures conditions d'accompagnement et d'éducation.

Ces progrès sont en effet nécessaires pour que se réalisent plus pleinement les légitimes ambitions « d'intégration » qui sont aujourd'hui un état de fait.

Références

- [1] Beuren AJ, Schutze C, Eberle P, Harmjan D, Apitz J. The syndrome of supra-avalvular aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance. *American Journal of Cardiology* 1964;13:471–83.
- [2] Williams JCP, Barratt-Boyes BG, Lowe JB. Supra-avalvular aortic stenosis. *Circulation* 1961;24:1311–8.
- [3] Ewart AK, Morris CA, Atkinson D, Jin W, Steneres K, Spal-lone P, et al. Hemizygoty of the elastine locus in a developmental disorder, Williams syndrome. *National Genetics* 1993;5:11–6.
- [4] p. 151 Cuilleret M. Trisomie 21 : aides et conseils. Paris: Masson; 1992.
- [5] Gosch A, Pankau R. Personality characteristics and behaviour problems in individuals of different ages with Williams syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1997;39:527–33.
- [6] Lemmet G, Bailly L, Meljac C. Attitudes et personnalité d'enfants atteints du syndrome de Williams-Beuren. *Nouvelles perspectives. Neuropsychiatr Enfance Adolesc* 1998;46:607–17.
- [7] Carlgren F. Chatou Les Trois Arches, Éduquer vers la Liberté. 1990.
- [8] de Montgolfier-Aubron J, Burglen L, Charret MS, Tevissen H, Perrot C, Bandon JJ, Gold F. Révélation précoce par des troubles digestifs d'un syndrome de Williams-Beuren. *Archives Pédiatriques* 2000;7:1085–7.
- [9] Sarimski K. Specific eating and sleeping problems in Prader-Willi and Williams-Beuren syndrome. *Child : care, health and development* 1996;22(3):143–50.
- [10] Maurel Ollivier A. Médecin ou devin ? Diagnostic très précoce et anticipation. Exemple du syndrome de Williams. *Archives Pédiatriques* 2000;7:1221–7.
- [11] Voit T, Kramer H, Thomas C, Wechsler W, Reichmann H, Lenard G. Myopathy in Williams-Beuren syndrome. *European Journal of Pediatrics* May 1991;150(7):521–6.
- [12] Gosch A, Ståding G, Pankau R. Linguistic abilities in children with Williams Beuren syndrome. *Am J Med Genet* 1994;52:291–6.
- [13] Morrerey S, Seigneuric A, Zagar D, Robichon F. A linguistic dissociation in Williams syndrome: good at gender agreement but poor at lexical retrieval. *Reading and writing : An Interdisciplinary Journal* 2002;15:589–612.
- [14] Hopyan T, Dennis M, Weksberg R, Cytrynbaum C. Music skills and the expressive interpretation of music of children with Williams-Beuren syndrome: pitch, rhythm, melodic imagery, phrasing and musical affect. *Child Neuropsychology* 2001;7(1):42–53.