

Syndrome de Klippel-Feil: les progrès obtenus grâce à la thérapie

Doct. Maria Regoli*

Le diagnostic

Je vous raconte l'histoire d'un enfant, V., né par césarienne à la 33^e semaine de gestation d'une grossesse gémellaire (jumeaux). Déjà au quatrième mois de grossesse, une échographie avait révélé la fente du plancher occipital c.à.d. l'absence de la soudure des os au niveau de la nuque.

À quelques 24 heures de vie, l'enfant a présenté une détresse respiratoire et a été hospitalisé en Thérapie néonatale de soins intensifs pour 40 jours. En novembre 2006, l'enfant a été soumis à une intervention neurochirurgicale pour modifier le défaut osseux précédemment mentionné qui causait un manque de fermeture du canal spinal, où passe la moelle épinière, ce qui provoquait ensuite un écoulement du liquide céphalo-rachidien.

En mars 2007, le diagnostic de Syndrome de "Klippel-Feil" a été posé. Il s'agit d'une maladie rare, d'un syndrome génétique caractérisé par la segmentation anormale de la région cervicale, qui provoque la fusion congénitale de vertèbres cervicales.

À 4 mois seulement, V. a commencé une thérapie au cabinet de consultation avec un de mes collègues, thérapeute en neuropsychomotricité du développement (TNPEE en Italie), et successivement il a été pris en charge par moi-même à 11 mois.

Les conditions de V. au début de la thérapie

Au niveau moteur, V. présentait une réduction marquée du tonus musculaire; la persistance de quelques réflexes/réponses automatiques que tous les enfants présentent à la naissance mais qui devraient disparaître avant le troisième mois de vie, comme par exemple le réflexe qu'a le nouveau-né ou le nourrisson, quand on lui met un doigt dans la main, de le saisir avec force et de fermer la main à poing.

Dans toutes les positions, la tête se présentait inclinée à gauche et tournée à droite avec réduction de l'amplitude des mouvements d'extension, d'inclinaison à droite et de rotation à gauche.

La position assise était maintenue de façon autonome durant quelques instants, mais avec tête et tronc fléchis en avant et appui sur les membres supérieurs étendus; les réactions antérieures de défense et d'équilibre du tronc étaient présentes, pas encore celles latérales et postérieures.

La saisie d'un objet était caractérisée par un mouvement global de tout le bras à partir de l'épaule. V. saisissait l'objet principalement avec une main seule, plus fréquemment la droite, et avec l'objet il accomplissait des actions simples comme agiter et battre sur une surface. Pour un enfant de 11 mois, ce sont des gestes plutôt limités. Pendant la manipulation avec une main on soulignait, en outre, la présence des mêmes mouvements identiques à l'autre main. (Note de traduction : On appelle cela des mouvements miroirs ou des syncinésies d'imitation; c'est un symptôme touchant environ 20% des patients présentant le syndrome Klippel-Feil).

La thérapie

La thérapie a été caractérisée, avant tout, par le soutien moral et psychologique à la famille. En particulier, pendant chaque séance de thérapie de l'enfant, la maman qui était présente exprimait, quand bien même entre les lignes, une grande difficulté. Celui-ci a été l'aspect le plus difficile de la thérapie. Par des phrases simples, j'étais appelée à convaincre une maman (et moi je ne le suis pas!) que son fils était unique dans son genre simplement parce que chacun de nous l'est, avec nos caractéristiques, nos défauts et nos points forts.

Durant ce processus d'élaboration et de prise de conscience de la situation de la part de la maman, V. grandissait et continuait la thérapie. Le travail auprès de lui visait à faire émerger les compétences neuro-moteurs de base en particulier: rester assis tout seul, se mettre debout, s'accroupir, marcher. En réalité, habituellement ces compétences sont acquises naturellement par un enfant. J'ai effectué avec lui un travail sur le développement des différentes postures. J'ai premièrement travaillé sur la position assise, habilité que l'on acquiert, d'une façon générale, autour des six mois. Ensuite j'ai travaillé sur les réactions d'équilibre et l'implication des membres supérieurs dans le développement moteur. Juste à ce niveau là, V. démontrait une grande difficulté, puisque la fente cervicale qu'il avait (et il a encore) en serait la cause (parce qu'on en n'a pas malheureusement la certitude) de la présence de syncinésie d'imitation aux membres supérieurs (mouvements miroirs). En pratique V. présentait un mouvement miroir des membres supérieurs en raison duquel il lui était impossible de discerner l'usage des membres. Par exemple, si une petite main devait le soutenir pour ne pas tomber, l'autre, comme réflexe, accomplissait le même mouvement identique, même chose pour ce qui concerne les doigts des mains. Imaginez, donc, la difficulté pour cet enfant dans le discernement de l'utilisation des membres supérieurs et des mains.

Les Progrès

Avec le temps V. a développé une bonne position assise, puis une position debout. Au début il était très instable, mais à l'âge de 15 mois V. marchait.

Il restait le problème de l'instabilité qui était présent en particulier quand il y avait des brusques arrêts de la marche ou des changements de direction. Parfois V. tombait aussi sur place parce que pour se retourner, n'ayant pas de rotation valide du cou ni à droite ni à gauche, il se tournait avec tout le corps. Donc, il perdait souvent l'équilibre. L'aspect le plus problématique c'était que, même ayant acquis des compétences correspondantes à son âge (déambulation), d'autres compétences de base lui manquaient comme par exemple les réactions d'équilibre. Comme professionnelle, il m'a été difficile d'affronter le traitement d'un cas de ce genre, car la thérapie a été un essai continu. En effet, bien que j'aie pu me documenter, le Syndrome de Klippel-Feil, reste toujours une maladie rare!

J'ai cherché à stimuler V. pour qu'il exécute des activités de motricité en utilisant les membres supérieurs et les mains. Je lui faisais exclure l'usage d'un des bras alternativement pour l'aider à utiliser un membre à la fois, ou je l'incitais à les utiliser ensemble tous les deux mais pour accomplir des actions différentes. Il devait utiliser une main pour se peigner les cheveux, par exemple, pendant que l'autre devait restée immobilisée en poche.

Avec beaucoup de travail et avec une thérapie constante réalisée quatre fois la semaine, V. a développé une bonne capacité de déambulation et, en général, une bonne autonomie ainsi que diverses compétences motrices. En outre, V. est un enfant qui a développé un bon langage, même si au début il a présenté un retard dans son acquisition. Quand il a commencé à parler,

vers les deux ans, il faisait beaucoup d'écholalie, c'est-à-dire qu'il répétait la plus grande partie des mots ou des phrases qui lui étaient dites. Par une approche thérapeutique axée aussi sur le domaine communicatif linguistique, cet aspect s'est réduit petit à petit jusqu'à disparaître.

Aujourd'hui

V. a presque 4 ans. Il formule des phrases correctes, il pose des questions et il répond même s'il ne fait pas encore de discours véritables. C'est un enfant capable de marcher et de se déplacer tranquillement tout seul dans son milieu. Depuis peu de mois, il a aussi commencé à courir, bien qu'encore avec difficulté, il a commencé à sauter et il a acquis toutes les actions autonomes nécessaires au quotidien: réussir à demander quand il doit aller aux toilettes, manger et boire de manière autonome et se déshabiller tout seul. Cependant il n'est pas encore capable de s'habiller.

La plus grande difficulté qui reste, c'est la persistance (même si elle est maintenant uniquement limitée aux mains et non pas à tous les membres supérieurs globalement), de ces mouvements identiques des membres supérieurs que nous pourrions définir "miroir". En outre, il a une rigidité dans les mouvements du cou due au problème au niveau cervical. Cela évidemment le limite dans ses activités.

En conséquence, l'approche à ce syndrome par rapport à la réadaptation a été de type global. J'ai travaillé sur des stimulations motrices, sur des activités de vie quotidienne, comme réussir à porter à la bouche un verre avec les deux mains, et sur l'aspect communicatif et interactif. L'aspect particulier c'est que l'intervention a été toujours de type transversal en prenant en considération les différents lieux de développement. Ceci, aussi parce que le problème cervical est une anomalie qui reste toujours.

Il est clair, donc, que V. présente encore des difficultés d'équilibre, d'approche et de manipulation d'objets qui, même si un peu moins qu'avant, compromettent la qualité de ses mouvements et de ses actions.

Mes difficultés et mes satisfactions

Commencer à m'occuper de V. a été très difficile. Avant tout parce que je prenais en charge une maladie rare et, donc, un pronostic qui n'est pas encore défini. Les quelques articles sur le syndrome qu'on pouvait trouver venaient de la littérature scientifique étrangère et ils étaient vraiment peu nombreux! En outre, V. était un jumeau d'un enfant né complètement sain. Selon le témoignage de la mère, on aurait dû avoir une interruption volontaire de grossesse qui n'a pas été possible par la présence de l'autre jumeau. Il est donc facile d'imaginer la grande, la longue et difficile période d'acceptation de l'existence de V. dans son être le plus complet.

De toute façon, je peux affirmer, que la thérapie a été un succès jusqu'à maintenant parce qu'on ne savait pas comment ce tableau clinique pourrait évoluer. En premier lieu, sûrement, V. lui-même a manifesté une grande force d'âme! Moi, j'ai cherché et je chercherai à continuer dans cette perspective d'approche transversale.

Le plus beau, aujourd'hui, c'est de voir V. qui court vers moi quand il vient à la thérapie, en appelant mon nom et en m'entourant de ses bras!

* une thérapeute en neuropsychomotricité du développement (en Italie TNPEE)

rmary19@hotmail.it - port. 3498497110

Je suis Maria Regoli et je suis une thérapeute en neuropsychomotricité du développement (en Italie TNPEE). Je pratique ce travail depuis trois ans dans un Centre Médical pour la réadaptation ainsi qu'à domicile. C'est un très beau travail parce que la réadaptation est adaptée à l'enfant en tous les aspects de son développement. Il est fondamental, donc, de se mettre toujours au courant et de conserver en même temps une dose d'humilité. Il est bien, aussi, d'avoir beaucoup d'enthousiasme, de passion et, parfois, de force intérieure, car on se trouve devant des réalités dures. Cependant, le sourire d'un de ces enfants nous enseigne davantage que bien des mots ou des expériences de vie!