

# Des idées pour maintenant

*En participant à la rencontre annuelle destinée aux familles de la BDFA en novembre 2016, les différentes présentations et rencontres informelles ont amené différentes idées, que nous avons regroupées dans différents documents.*

Le présent document propose des idées pour **améliorer le quotidien et préparer l'avenir** d'un jeune atteint de CLN3 pour qui la cécité est quasiment complète, et qui commence à voir apparaître des troubles de l'élocution, ainsi que de la mémoire. Certaines des idées présentées ici sont déjà connues de parents qui auraient commencé à accompagner un enfant porteur de CLN3, mais il est tout de même important de les rappeler.

## Les idées pour préparer l'avenir

En discutant avec les professionnels de santé qui accompagnent au quotidien les enfants et jeunes adultes touchés atteints de CLN3, on a compris combien il était important de préparer l'avenir. Le document intitulé *des idées sur ce qui va arriver* essaye de reprendre les grandes idées ce que qui a été dit sur le sujet pendant le week-end. Cependant, on peut déjà souligner ici quelques points, qui motivent les idées proposées ci-dessous.

En premier lieu, on sait que les jeunes atteints de CLN3 voient leur mémoire à court terme être de moins en moins efficace. Il est donc important de cultiver la mémoire à long terme, et d'aider les événements récents à glisser de la mémoire à court terme à la mémoire à long terme.

D'autre part, la perte progressive de la communication verbale nécessite de mettre en place des outils et habitudes de communication non verbales pour continuer à partager longtemps des choses. La mise en place d'outils pour permettre à de nouvelles personnes de communiquer facilement avec un jeune atteint de CLN3 est aussi importante.

À la fois sur ces aspects de mémoire long terme/court terme, et sur les problématiques liées à la communication, il est nécessaire de mettre en place des outils de mémoire qui serviront plus tard, pour pouvoir dans quelques années continuer à échanger avec le jeune autour d'événements qui ont eu lieu dans son enfance. L'idée est en quelques sorte de construire une *bibliothèque physique de souvenirs*. Il est important d'inclure le jeune dans les décisions autour de ce qui est important de se souvenir ("*qu'est-ce que tu retiens d'aujourd'hui? Est-ce que perdre la chaussure dans le chemin boueux était rigolo? Est-ce qu'on garde ce souvenir?*"). Toujours est-il qu'il faut faire attention à ne pas stimuler de trop le jeune dans ces exercices.

Il faut retenir que les jeunes adultes, dont l'état est assez avancé dans la maladie, gardent pleins de souvenirs et de connaissances, même s'ils ne sont pas capable de le montrer physiquement (par manque d'outils de communications).

### Albums de mémoire

Les albums de famille sont quelque chose de très importants, pour se rappeler des choses. Prendre le temps d'en construire (de manière classique, avec des photos) est quelque chose d'important. L'idée d'avoir des albums de mémoire qui combinent son et image est important. Pendant la conférence, a été évoqué l'idée d'un album photo avec des boutons qui lancent de courts extraits sonores. Toute la famille peut se retrouver autour d'un même objet, au même moment.

On peut imaginer un outil purement numérique (album photo sur tablette), l'utilisation d'enregistrements audio, ou de vidéos. Collecter ces souvenirs et les consulter avec les jeunes atteints de CLN3 est une bonne idée.

### Bâtons de souvenir

Les bâtons de souvenir sont une bonne idée pour représenter des souvenirs le long d'un voyage ou d'une journée : que ce soient des marques sur le bâton, ou des objets accrochés, ils permettent de se rappeler l'ordre des événements.

## Boîtes à mémoire

Lorsqu'on a vécu une journée que l'on imagine mémorable (par exemple une virée à la mer), réaliser une boîte à mémoire, dans laquelle on va réunir des objets à toucher qui évoquent cette journée (sable, cailloux, etc.), des éléments à sentir (une bouteille de la même crème solaire pour se souvenir de l'odeur), des éléments qui évoquent (un petit ventilateur pour se souvenir du vent).

L'idée est de rouvrir ensuite de temps en temps la boîte, en parler ensemble, pour continuer à ancrer dans la mémoire à long terme ces événements, tout en utilisant des moyens autre que la parole (ce qui sera plus durable).

## Massages ludiques

Les massages ludiques sont un des exemples de pratiques développées par l'association SENSE (voir plus bas), qui travaille à construire des liens durables avec les jeunes, qui traverseront les différentes étapes de la progression de la maladie (perte de la parole notamment). L'idée est de proposer un jeu basé sur le toucher et d'encourager la production de l'hormone du bonheur [oxytocine](#).

On dit à l'enfant : "je vais préparer une pizza. Alors, je commence par mettre de la farine", et on touche le dos et les épaules comme si on y étalait de la farine, "puis j'ajoute de l'eau, et je malaxe". On malaxe alors les épaules. "Il faut pétrir sur la table maintenant". On ferme les poings, et on les glisse sur le dos, comme pour pétrir. "Je vais étaler la pâte maintenant". On utilise toute la surface du dos en mimant le fait d'étirer la pâte... "je rajoute du fromage" et on tapote partout avec la pointe des doigts, "je rajoute des olives" et on dessine de petits ronds, "puis de la tomate", et on fait de plus grands ronds... À chacun des ingrédients, on invente un geste qui rappelle la forme ou la spécificité de l'ingrédient. "Puis on le met dans le four, attention ça va chauffer", et on frotte activement le dos du jeune, afin de produire une sensation de chaud.

## Exercices "parler fort"

Les difficultés d'élocution sont bien sûr liées en partie à l'utilisation des muscles de la bouche et du larynx, mais aussi aux poumons. Les capacités respiratoires doivent aussi être constamment stimulées, car une conséquence identifiée de CLN3 est la perte de capacité pulmonaire (qui peut entraîner ensuite de nombreux problèmes chez les jeunes). Il est donc important de faire souvent des exercices de "parler fort", pour entretenir ces muscles. Parler, crier, etc. peut aider à ne pas perdre l'usage des muscles de la cage thoracique.

Voir plus bas un jeu qui allie lumière et "parler fort".

## Exercices physiques

La perte de capacité musculaire est un des aspects notables de la progression de la maladie. Parmi les activités sportives considérées comme importantes et pertinentes par l'équipe médicale anglaise spécialisée dans l'accompagnement des jeunes atteints de CLN3, on peut noter la piscine, le vélo, l'équitation, ou encore la marche. Le point important est aussi "de faire des choses fun".

Des jeux comme "Jacques a dit" qui invitent à toucher ou à solliciter toutes les parties du corps permet de garder une activité musculaire, mais aussi une mémoire du corps dans l'espace.

Il est important de choisir des choses qui les mettent à leur avantage. Ne pas les confronter à des choses impossibles, mais continuer à maintenir les activités qu'ils maîtrisent.

Les exercices de physiothérapie sont très importants pour les jeunes atteints de CLN (ex: hydrothérapie), et à commencer tôt dans la progression de la maladie (pour maintenir l'utilisation des muscles le plus longtemps possible).

## Discuter avec l'école

Afin de continuer à faire travailler le transfert mémoire à court terme/mémoire à long terme, une bonne idée consiste à souvent échanger avec l'école, pour connaître ce que l'enfant y a fait, afin de pouvoir en reparler avec lui.

## Les idées pour la vie quotidienne

On sait également que la maladie entraîne un dysfonctionnement du cerveau, et en particulier des cellules "gendarmes du cerveau", qui de manière très imagée ont pour tâche de nettoyer le cerveau de tous les éléments inutiles. Quand on s'énerve, on s'excite, le cerveau produit nombre de ces éléments devenus inutiles. Dans un cerveau malade, ces agents ne sont efficaces que quand le cerveau redevient calme. Il faut donc éviter les moments de stress, d'anxiété.

Ce besoin, couplé à la difficulté de mémorisation à long terme, nécessite de mettre en place des routines, afin que les enfants soient toujours dans leur zone de confort.

### Rappeler les activités du jour

Pour aider à la mémorisation et à la sérénité de vie, il est important de prendre le temps de dire ce qui va se passer ensuite, et éviter le plus possible les situations imprévues, de changement brutal d'organisation de la journée. Ne pas laisser les enfants dans l'insécurité et le doute.

### Éviter les situations stressantes

Éviter les situations stressantes est un point important. Utiliser la voix pour rassurer, les environnements connus, ou expliquer sereinement si quelque chose de nouveau arrive, en rappelant que ça ressemble à des choses connues.

Parmi les choses citées qui peuvent diminuer le stress, l'équipe médicale souligné qu'un des éléments stressants était l'inconfort lié à la perte d'équilibre, ou d'orientation. En conséquence, elle a listé quelques éléments sur lesquels il faut être attentifs :

- Le choix de paires de chaussures confortables, solides, qui tiennent bien le pied. Les sandales sont une mauvaise idée, car avoir des chaussures ouvertes entraîne une crainte (on n'est pas protégé des choses extérieures qui peuvent arriver sur le pied). Avec l'avancée de la maladie, privilégier des chaussures montantes, qui tiennent bien le pied.
- Les balançoires sont un exemple de jeux qu'il faut éviter (sauf si l'enfant est en demande et ne stresse pas), car ils provoquent habituellement une perte de l'orientation. Sans la vue pour aider à se repérer, cela peut provoquer une situation de stress importante.
- Les supports de pied sur les fauteuils roulants doivent être très stables, car une fois que l'on a perdu l'équilibre, la seule chose qui assure une stabilité, c'est la qualité du support du pied.

### Les fiches de profil

L'idée est de faire réaliser au jeune une fiche profil, sur une seule page A4, permettant à quelqu'un qui le rencontre pour la première fois d'avoir quelques éléments simples, des portes d'entrée de discussion. L'idée est de faciliter les rapports sociaux des jeunes, et plus tard quand la perte de la parole est avancée, de pouvoir continuer à échanger avec de nouvelles personnes, les visiteurs ayant devant les yeux ce que le jeune aimerait partager. Ils peuvent alors lui parler "alors, il paraît que tu aimes les chevaux. Tu en as vu récemment ?"

Ces fiches (appelées "*One-page profile*") sont très simples, avec juste quelques questions, et on laisse le jeune libre de les remplir comme il veut (dans chacune des réponses, une ligne correspond à une idée, pas rédigée, plutôt style télégraphique). Les questions sont : *ce que les gens apprécient chez moi, ce qui est important pour moi, comment prendre soin de moi.*

L'idée est de refaire de temps en temps cette fiche, et de garder les anciennes pour mémoire.

Exemple de fiches: <http://www.helensandersonassociates.co.uk/person-centred-practice/one-page->

## Fuite urinaires

Une discussion avec une infirmière spécialisée dans l'accompagnement des CLN3 depuis de nombreuses années a notamment tourné autour de la question des fuites urinaires. Parmi les différents éléments abordés, il y a :

- Le fait d'être sûr que le jeune va à la selle quotidiennement.
- Le fait qu'il s'essuie correctement (*attention aux infections urinaires*, aux champignons, etc.). Être vigilant au quotidien.
- Dire "va aux toilettes maintenant", sans demander si le jeune a envie (et lui dire "essaye quand même" s'il n'a pas envie). Le faire régulièrement.
- Si ce sont de petites incontinences liées aux situations d'urgence, il peut exister une aide médicamenteuse (utilisée par les personnes âgées par exemple).

## Attitude corporelle

Quand on perd la vue, il devient difficile de se situer dans l'espace. Quand on est assis, se tenir droit n'est pas une question simple. Il faut aider la personne en lui donnant des repères tactiles : "redresse ta tête jusqu'à toucher ma main... encore, encore...", "là tu es penché vers la droite (lui toucher l'épaule), redresse-toi vers l'autre côté". D'autres idées : quand on demande à une personne atteinte de CLN3 de dresser son bras vers le haut, il peut juste le faire à partir du coude (l'avant-bras dressé vers le haut, le bras horizontal). Placer la personne allongée par terre donnera un guide au sol, qui permettra d'étendre le bras au maximum.

## La nuit

Une discussion avec une infirmière spécialisée dans l'accompagnement des CLN3 depuis de nombreuses années a notamment tournée autour de la question des insomnies. C'est quelque chose de commun, lié aux problèmes d'anxiété et d'hallucination. Pour cette personne, tout est bon à essayer (elle a vu plus de 60 patients, et chacun est unique) : laisser de la musique toute la nuit dans la chambre, utiliser des odeurs rassurantes (lavande, etc.). Souvent, ce sont des trucs psychologiques qui marchent, une routine de sommeil (par exemple, une enfant qui pulvérise des huiles essentielles et dit "c'est bon, je peux dormir maintenant").

## Le repas

Le repas est un moment important, il ne faut pas que ça soit trop long, car ça devient ennuyeux, voire pire... Au bout d'un moment, ça devient un véritable calvaire, et il faut trouver des solutions pour ne pas imposer ça aux enfants. Choisir des aliments qu'ils aiment, etc. Sans plaisir, le repas devient une contrainte, c'est la raison première qui mène les jeunes atteints de CLN à ne plus vouloir se nourrir, ce qui impose alors l'utilisation d'une sonde gastrique

## Interaction avec la lumière

L'idée d'avoir une pièce sombre dans laquelle des lumières sont visibles. Permet d'avoir du feedback, par exemple un appareil qui fait plus ou moins de lumière suivant que l'on parle plus ou moins fort (permet de travailler aussi le "parler fort").

## Communication avec les équipes médicales

Même si le système médical anglais n'est pas similaire au système français, un certain nombre d'aspects ont été évoqués qui peuvent faciliter le travail de l'équipe, en particulier quand la personne atteinte de CLN3 quitte l'âge de l'enfance (les adultes ne sont plus suivis par un seul professionnel qui centralise toutes les informations).

## Garder la mémoire

Une bonne pratique consiste à tenir à jour un calendrier où l'on note quotidiennement les prises de médicaments, et les observations de condition médicales. Des modèles de ces calendriers sont proposés par exemple par la société anglaise d'épilepsie. Ce document (par exemple sur les 3

derniers mois) est quelque chose d'utile à présenter à un spécialiste quand on va le voir avec des interrogations médicales.

Cela peut aussi être une bonne idée de régulièrement (tous les 6 mois par exemple) décrire dans un cahier personnel l'état de santé courant de la personne atteinte de CLN3, pour la mémoire personnelle, mais aussi pour échanger avec l'équipe médicale.

## **Filmer pour illustrer des comportements**

Quand la personne atteinte de CLN3 a des comportements spécifiques (possiblement liés à des hallucinations, ou à de l'épilepsie par exemple), une bonne pratique est de filmer la personne pendant ces moments (ou crises), afin de pouvoir ensuite montrer ces vidéos aux professionnels de santé, et les aider dans le diagnostic. Ces vidéos peuvent aussi en servir pour expliquer aux personnes qui accompagnent la personne pendant la journée (à l'école) le sens de ces crises, et le comportement à adopter.

Quand on réalise une telle vidéo (au smartphone, pas besoin de bonne qualité), il est important de *filmer toutes les parties du corps* (tête, mains, pieds, etc.), car plusieurs aspects peuvent être importants pour le professionnel de santé: la position des doigts de pieds (un geste classique chez la personne atteinte de CLN3 est d'écarter vers le haut son gros orteil, ce que les chaussures ne permettent pas de voir - penser à enlever chaussettes et chaussures), les saccades des yeux, les gestes des mains, la position globale du corps.

Ces vidéos peuvent aussi montrer les moments "où ça va bien" en plus des moments "où ça ne va pas bien", toujours dans une optique d'échange avec les autres adultes qui cotoient la personne atteinte de CLN3.

## **Demander à mettre les bonnes personnes en copie des échanges médicaux**

Il peut être pertinent de demander à mettre en copie des échanges entre professionnels médicaux une personne qui connaisse bien CLN3, ou la personne médicale clé citée ci-dessous, afin d'avoir un oeil extérieur et spécialisé dans les échanges qui pourraient avoir lieu. Il semble qu'en Grande-Bretagne, quelqu'un puisse jouer ce rôle au sein de BDFA.

## **De l'importance d'une personne médicale clé**

Pendant les discussions entre familles de personnes atteintes de CLN3, il a été souligné l'importance d'avoir un professionnel de santé qui soit central dans les échanges. Ce peut être le médecin généraliste (et le garder assure que l'on n'ai pas besoin de tout expliquer), ou un spécialiste au fait. Cette personne aura une bonne vision d'ensemble (différents spécialistes qui suivent le jeune), et pourra notamment assurer la cohérence des différents traitements ou accompagnements. En effet, plusieurs parents ont souligné le manque de communication des professionnels, voire l'incapacité à avoir une vue d'ensemble qui permette de faire des choix importants.

En France, qui peut jouer ce rôle ? L'équipe du service des maladies génétiques, du service de neurologie ?

## **Base de données patient**

Il existe depuis 2012 une base de données internationale, constituée à partir de tous les patients porteurs de CLN. Cette base de données a été conçue dès le début avec un grand niveau de sécurité. Dans chaque pays, un médecin est responsable des informations qui y sont portées pour les patients de son pays. Un système d'anonymisation est intégré (les noms des personnes ne sont contenues que sur un registre qui est stocké sur un ordinateur non connecté à internet).

Sur cette base de données, est notamment référencée chaque mutation. Les connaître toutes permet de faire avancer la recherche. Avoir une base de données qui contienne le plus possible de patients est important, notamment parce que c'est un des critères qui pousse les firmes pharmaceutiques à s'intéresser aux maladies (le nombre de patients, la pertinence des informations

incluses).

Cette base de données contient également pour chaque patient des informations métaboliques (taux de différentes molécules dans le sang par exemple), qui peuvent être cruciales dans un travail exploratoire...

**Site internet:** <http://www.ucl.ac.uk/ncl/mutation.shtml>

## **Pour aller plus loin**

**Le site de SENSE**

<https://www.sense.org.uk/>

**Le site de la BDFA**

<http://www.bdfa-uk.org.uk>