

DYSARTHRIE ET MALADIE DE HUNTINGTON

Sonia Fraisse – Service de Génétique Médicale – CHU de Bordeaux

La dysarthrie est généralement définie comme un trouble de la réalisation motrice de la parole secondaire à des lésions du système nerveux (Auzou, 2007). Elle se rencontre dans de nombreuses pathologies, telles que les traumatismes crâniens, les accidents vasculaires cérébraux et les processus dégénératifs comme la maladie de Huntington. La sévérité de la dysarthrie est variable, allant d'une atteinte du caractère naturel de la parole (prosodie) sans altération de l'intelligibilité à une parole complètement inintelligible.

La production de la parole est un phénomène complexe qui nécessite la mise en jeu d'un grand nombre de muscles, de variables physiologiques et nécessite un contrôle nerveux impliquant différentes régions cérébrales (Lévêque, 2016).

On distingue trois groupes d'organes ou « effecteurs » qui participent à la parole :

- l'étage respiratoire (poumons, abdomen, voies aériennes) qui fournit la quantité d'air nécessaire à la production des sons
- le larynx - qui comprend notamment les cordes vocales - organe vibrant qui produit la phonation. Cette dernière est étroitement liée à la fonction respiratoire : la qualité et l'intensité du son peut être perturbée par un trouble de la coordination entre la respiration et la phonation
- les cavités supra-laryngées (pharynx, cavité buccale, cavité nasale) : lors de la parole, ces cavités changent de forme et de volume en fonction du son que l'on désire produire. La bouche est la zone la plus variable par les mouvements de la mandibule et de la langue.

Les réalisations produites sont réparties en deux catégories, les voyelles et les consonnes. La musicalité, la mélodie et le rythme de la parole proviennent des variations de fréquence fondamentale (hauteur de voix), de durée des sons, d'intensité et de qualité vocales : c'est ce que l'on appelle la prosodie de la parole. L'intelligibilité du discours peut être perturbée tant par des distorsions segmentales (respiration, articulation), que par des perturbations prosodiques qui entraînent une « bizarrerie » de la parole par perte du caractère naturel de cette dernière. La parole est un acte volontaire régi par différentes étapes d'activation cérébrale qui permettent successivement l'élaboration, la préparation puis l'exécution des mouvements. Ces mouvements doivent être coordonnés, contrôlés et corrigés. L'innervation motrice transmet l'influx nerveux du système nerveux central vers les muscles effecteurs de la parole. Lorsqu'on a l'intention de parler, il faut que le message verbal soit, dans un premier temps, conceptualisé en mouvements.

Dans les années 1970, Darley et ses collaborateurs ont proposé de classer les différents types de dysarthrie suivant un modèle physiopathologique simple (Darley, 1975). Cette classification, qui sert aujourd'hui encore de référence, est fondée sur une approche perceptive (anomalies de la parole perçues « à l'oreille »). Elle est la plus utilisée par les orthophonistes et les neurologues. Darley et ses collaborateurs ont ainsi défini six types de dysarthries : la dysarthrie peut être flasque, spastique, ataxique, mixte, hypokinétique, hyperkinétique.

Les troubles de la parole dans la maladie de Huntington ont été rattachés au groupe des dysarthries hyperkinétiques. Ces dernières résultent d'un dysfonctionnement des noyaux gris centraux. Elles sont caractérisées par la présence de mouvements anormaux divers (chorée, dystonie) qui interrompent l'exécution normale de la parole. Dans la maladie de Huntington, tous les étages de la parole sont affectés (Özsancak, 2007). Les mouvements choréiques peuvent être présents au repos et lors de la phonation. La particularité essentielle de la dysarthrie choréique est sa variabilité dans le temps, liée à l'imprévisibilité de l'endroit et du moment de survenue des mouvements anormaux. La production d'un même mot, d'une même syllabe ou d'un même son peut être très différente d'un moment à l'autre et sera très dépendante de la présence et du lieu des mouvements involontaires à ce moment précis. Lorsqu'on demande au patient de répéter la même phrase plusieurs fois, les anomalies ne sont pas les mêmes. Les critères déviants les plus spécifiques sont des inspirations ou des expirations soudaines, des variations excessives d'intensité, des arrêts vocaux brutaux et une voix soufflée de façon intermittente. Les autres anomalies fréquentes décrites sont une voix étranglée et forcée, des silences inappropriés ainsi qu'une accentuation excessive ou insuffisante. Les troubles de la prosodie sont majeurs dans la maladie de Huntington et constituent l'anomalie perceptive la plus fréquente. Le débit est variable, parfois lent, luttant contre les mouvements anormaux ; parfois accéléré et il peut s'agir dans ce cas d'une stratégie de compensation pour terminer la phrase le plus vite possible avant les prochains mouvements involontaires. La production de phrases courtes peut également être une stratégie compensatoire en ce sens. La dysarthrie demande au malade de gros efforts pour parler. Elle pénalise son autonomie en détériorant ses capacités de communication. Les troubles de la parole s'aggravent progressivement jusqu'à la fin de vie et constituent un handicap majeur avec retrait social, perte d'estime de soi et isolement toujours vécus très douloureusement par les patients et leur entourage. D'où l'importance d'une prise en charge dès le stade précoce du trouble. La prise en charge de la dysarthrie est assurée par les orthophonistes. La rééducation de ce trouble nécessite de réaliser un bilan complet pour identifier les dimensions de parole déviantes et orienter au mieux les exercices proposés. L'objectif de la prise en charge est de maintenir voire d'améliorer la communication. La rééducation doit s'adapter à l'évolution de la maladie. Le but est de donner au départ des stratégies de compensation pour tenter de maintenir une parole efficace et dans l'économie le plus longtemps possible. Pour les personnes évoluant vers une inintelligibilité, on pourra, lorsque cela est possible, proposer une communication alternative en choisissant des supports adaptés. Toutefois, comme le rapportait Özsancak en 2007 et comme on peut encore l'observer aujourd'hui dans notre pratique clinique, nombre de patients ne bénéficient pas d'une rééducation orthophonique. Certains thérapeutes du langage peuvent se montrer réticents pour la prise en charge de cette pathologie lourde, évolutive et pour laquelle ils disposent de peu de connaissances sur les troubles de la parole et les mécanismes physiologiques impliqués. En effet, bien que les classifications clinico-perceptives de Darley aient permis de poser un contexte important d'un point de vue diagnostique, très peu d'études ont tenté par la suite d'approfondir, d'affiner et de confirmer ces premières descriptions de dysarthrie hyperkinétique chez des malades de Huntington.

Les avancées en phonétique clinique ont permis de cibler les analyses acoustiques sur des critères objectifs et pertinents pour la pathologie. Ces analyses acoustiques ont fait grandement progresser les connaissances de différents types de dysarthrie s'inscrivant dans des maladies neurodégénératives, en particulier celle associée à la maladie de Parkinson.

Récemment, Skodda et al. (2014) ont fait une description objective des troubles de la parole chez des patients anglophones porteurs de la maladie de Huntington bénéficiant ou non de traitements médicamenteux ; les productions des 21 patients de l'étude ont fait l'objet d'analyses acoustiques. Cette étude préliminaire a montré l'applicabilité des analyses acoustiques de la parole de ces patients, mais a également confirmé la complexité de la dysarthrie dans la maladie de Huntington. L'utilisation des analyses acoustiques chez un plus grand nombre de patients permettrait d'identifier et de quantifier les dimensions de parole déviantes dans la dysarthrie associée à la maladie de Huntington.

Cette description objective, quantifiée et détaillée des troubles de l'exécution motrice de la parole constituerait un apport considérable pour la prise en charge orthophonique des patients car elle permettrait d'isoler les dimensions de parole spécifiques à travailler, plutôt que de suivre des protocoles de rééducation généralistes comme c'est actuellement le cas ; cette description permettrait également de juger les effets de la rééducation de façon quantifiée.

Pour le patient, le bénéfice à court terme serait donc l'amélioration de la prise en charge et l'accès à une rééducation ciblée efficace.

Une telle étude permettrait en outre d'établir un relevé typologique des caractéristiques acoustiques déviantes chez les personnes atteintes de la maladie de Huntington. La mise en évidence d'un set de marqueurs acoustiques constituerait une grande avancée et permettrait d'acquérir de nouvelles connaissances sur l'évolution de cette maladie.