

## **Article N°**

### **Vivre avec la maladie de Friedreich : le vécu dysarthrique**

#### **Insight into living with FRDA dysarthria**

**Mots-clés** : maladie de Friedreich, VHI, SHI, handicap, auto-évaluation, dysarthrie, dysphonie

**Key words** : Friedreich's disease, handicap, self-assessment, Voice handicap Index, Speech Handicap Index, dysarthria, dysphonia

**Résumé** : Cette étude porte sur l'auto-évaluation du handicap de la voix et de la parole des personnes atteintes de la maladie de Friedreich, maladie neurodégénérative rare, d'origine génétique de type autosomique récessive. Après avoir été sensibilisés à la différence entre la voix et la parole, 26 participants atteints de la maladie de Friedreich ont rempli les versions françaises de deux questionnaires d'auto-évaluation : le Voice Handicap Index et le Speech Handicap Index. Les moyennes des deux scores aux questionnaires atteignent un niveau pathologique et sont corrélées. Il n'y a pas de différence statistique significative entre les moyennes au SHI et au VHI ce qui signifie que les patients ont évalué au même niveau leur handicap de voix et de parole. Néanmoins, des études statistiques plus approfondies ont mis en évidence deux groupes : l'un avec un ressenti du handicap de la voix plus important, et l'autre avec un ressenti du handicap de la parole plus important. Dans le contexte de cette recherche, l'utilisation du VHI et du SHI est appropriée pour mettre en évidence les différents profils dysarthriques des participants FRDA. Dans le cadre de l'évaluation orthophonique, l'utilisation conjointe de ces deux questionnaires semble inadaptée pour des raisons de longueur de passation et de non-spécificité par rapport à la maladie de Friedreich. D'autres études sont nécessaires pour mieux connaître l'impact de la FRDA sur la qualité de vie des personnes atteintes, mais aussi l'outil le plus adapté pour le mesurer.

**Abstract** : The goal of this study carried out on French speaking participants with Friedreich's ataxia, a rare autosomal recessive disease, was to provide an insight into living with voice and speech impairments. 26 participants with FRDA were made aware of the conceptual differences between voice and speech through a presentation, following which they completed the French versions of the Voice Handicap Index and the Speech Handicap Index. The SHI/VHI difference was statistically not significant suggesting that patients with FRDA self-evaluate their phonation and arthric handicaps at the same pathologic level. VHI and SHI scores were correlated. However, more thorough investigation revealed two groups: one with a more dysphonic profile, and the other with a more dysarthric profile. In this research context, the combined use of VHI and SHI scales provides an effective view of life with dysarthria for all profiles of patients with FRDA. However, in therapeutic settings, the combined use of SHI & VHI by SLPs seems to be inappropriate due to the duration of the tests and to the clinical specificities of FRDA. Further studies should be carried out in order to increase the knowledge of QOL with FRDA dysarthria and to decide about what assessment tool is the most adapted.

## Introduction

La maladie de Friedreich est une maladie neurologique, évolutive et rare (affectant environ 1500 personnes en France) qui se déclenche souvent à l'adolescence mais parfois dans l'enfance ou à l'âge adulte (Pandolfo, 2009). Elle est souvent appelée ataxie de Friedreich en référence d'une part au neurologue allemand éponyme qui, le premier, l'a décrite et d'autre part à l'ataxie qu'elle engendre, c'est-à-dire à l'incoordination des mouvements volontaires dans le temps et dans l'espace par atteinte du cervelet et des voies de la sensibilité profonde.

D'origine génétique et de transmission autosomique récessive, la maladie est causée par une anomalie sur le gène FRDA qui code pour la production de la frataxine, une protéine de la matrice mitochondriale. Son rôle reste encore à préciser mais un déficit en frataxine se traduit par une perturbation de la chaîne respiratoire : des perturbations dans l'assemblage des noyaux Fer-Soufre, des accumulations de fer dans les mitochondries, des libérations de radicaux libres. Ces mécanismes sont délétères pour l'activité mitochondriale, elle-même fondamentale pour le métabolisme cellulaire, surtout pour certaines cellules nerveuses et cellules myocardiques particulièrement atteintes dans la FRDA (Simon, 2004).

La dysarthrie n'est qu'un des multiples signes cliniques de la FRDA (Dürr et coll., 1996 ; Harding, 1981 ; Pandolfo, 2009). Mais la dysarthrie est un élément clef de sa symptomatologie.

Les diverses études de cette dysarthrie mixte ont, jusqu'alors, porté sur les aspects perceptifs et acoustiques de la parole des malades en lien avec les atteintes neurologiques. Tous les auteurs notamment Joannette et Dudley (1980) s'accordent à qualifier cette dysarthrie de mixte en référence à la classification de Darley (1969). A notre connaissance, le ressenti de handicap lié à la dysarthrie FRDA a été jusqu'alors peu étudié alors qu'il est très souvent évoqué par les malades et leurs proches. De ce constat est née l'idée de mener une étude sur

le ressenti de voix et de parole des malades FRDA français avec pour objectif de répondre aux trois questionnements suivants :

**Hypothèse 1 :** A ce jour, et à notre connaissance, aucune étude n'a été publiée sur le ressenti comparé de voix et de parole sur une population de patients Friedreich : quelle est donc l'image du ressenti de voix et de parole des patients Friedreich locuteurs du français ?

**Hypothèse 2 :** Cette population est-elle homogène quant au ressenti de voix et de parole ?

**Hypothèse 3 :** Entre SHI et VHI, quelle est l'échelle la plus pertinente pour les patients dysarthriques atteints de la maladie de Friedreich ?

## **Matériel et méthode**

L'objet de l'étude porte spécifiquement sur le ressenti de handicap de voix et de parole des patients atteints de FRDA. Il est élaboré de la façon suivante :

- Il est envisagé indépendamment des déficits organiques objectivés ou objectivables.
- Aucun critère spécifique d'inclusion ou d'exclusion n'est défini car l'étude, sous forme de questionnaires en ligne, est ouverte à tous les patients atteints de FRDA et locuteurs du français. Du fait du mode de collecte par Internet, les données collectées sont 100% déclaratives et donc subjectives.
- Le protocole est conçu de façon modulaire c'est-à-dire en quatre étapes, avec des tutoriels (séquences vidéo courtes) à chaque étape pour tenir compte des difficultés motrices au niveau des membres supérieurs et de la fatigue (notamment oculaire). Cette conception laisse la possibilité aux répondants, tous volontaires, de faire des pauses entre les étapes.
- L'assistance d'un tiers est possible.

Le protocole de recueil en quatre étapes et les outils utilisés sont les suivants :

### **1. La formation de sensibilisation à la différence voix et parole (étape 1)**

Conçue pour vulgariser et comprendre la différence entre la voix et la parole, la formation, d'une durée de 10 minutes, donne des informations imagées accessibles à tous. Son but est aussi de préparer le participant à l'apparente redondance des deux questionnaires SHI et VHI : libellés proches mais se plaçant d'un point de vue soit de la voix, soit de la parole.

### **2. Le mini-quiz (étape 2)**

Il est composé de dix situations de gêne ou de handicap : le participant doit dire si elles sont liées à une atteinte de la voix et/ou de la parole ou *ne sait pas dire*. Aucun score de réussite n'est réhibitoire pour participer aux questionnaires SHI et VHI.

### **3. Le Voice Handicap Index (VHI) (étape 3)**

Pour l'auto-évaluation du handicap vocal, c'est le Voice Handicap Index (Jacobson et coll., 1997) dans sa version longue avec 30 items qui a été retenu. Le VHI est une échelle d'auto-évaluation adaptée en français qui propose un inventaire psychométrique du handicap vocal pouvant être utilisé pour une grande variété de pathologies (Woisard et coll., 2004). Plus le score est élevé plus le ressenti du handicap est important. Le VHI est coté sur 120 points. Pour chaque question, l'échelle utilisée est une échelle analogique de Likert, variable de fréquence cotée de 0 à 4 (*0=jamais ; 1=presque jamais ; 2=parfois ; 3=presque toujours ; 4=toujours*). Ses trois sous-échelles sont chacune composées de 30 assertions : 1= Sous-score Emotionnel E sur 40 ; 2= Sous-score Physique P sur 40 ; 3= sous-score Fonctionnel F sur 40.

Le VHI est complété par des questions indépendantes sur la conscience du trouble, le jugement de l'évolution de la voix et la prise en charge orthophonique. Un espace libre d'expression sur la voix est également prévu.

### **4. Le Speech Handicap Index (SHI) (étape 4)**

Pour la parole, le Speech Handicap Index (Rinkel et coll., 2008) est retenu. Le SHI est un outil spécifique construit sur le modèle du VHI, traduit et validé en français (Degroote et

Simon, 2012). Il mesure l'impact du handicap de parole. Plus le score est élevé, plus le ressenti de handicap est important. Le SHI est coté sur 120 points. Pour chaque question, l'échelle utilisée est une échelle analogique de Likert, variable de fréquence cotée de 0 à 4 (0=*jamais* ; 1=*presque jamais* ; 2=*parfois* ; 3=*presque toujours* ; 4=*toujours*). Le SHI comporte 30 items répartis en 2 sous-échelles et 2 assertions indépendantes :

1= Speech S (score sur 56)

2= Psychosociale PS (score sur 56)

3= Deux questions indépendantes (score sur 8) 22 et 23.

La question complémentaire du SHI sur l'auto-évaluation de la parole à *l'instant t* est conservée. D'autres questions indépendantes au SHI complètent le ressenti : la conscience du trouble, la prise en charge orthophonique et l'expression libre sur sa parole.

Ce protocole en quatre étapes, est présenté aux participants sur internet dans l'ordre chronologique (1-2-3-4), liées par des vidéos d'explication. Les étapes 1 et 2 ne sont pas bloquantes, le participant peut aller aux étapes 3 et 4 sans valider les étapes 1 et 2.

Le protocole a été testé auprès de 5 malades en février 2015, avant d'être déployé entre le 21 mars et le 20 avril 2015 via le site internet de l'Association Française de l'Ataxie de Friedreich. 26 malades ont répondu conjointement aux deux questionnaires, le VHI et le SHI. Les caractéristiques de ces répondants sont les suivantes :

**-Sexe** : 65% de femmes (n=17) et 35% d'hommes (n=9).

**-Age** : 81% d'adultes jeunes (entre 18 et 49 ans).

**-Origine géographique** : La population provient de toute la France métropolitaine.

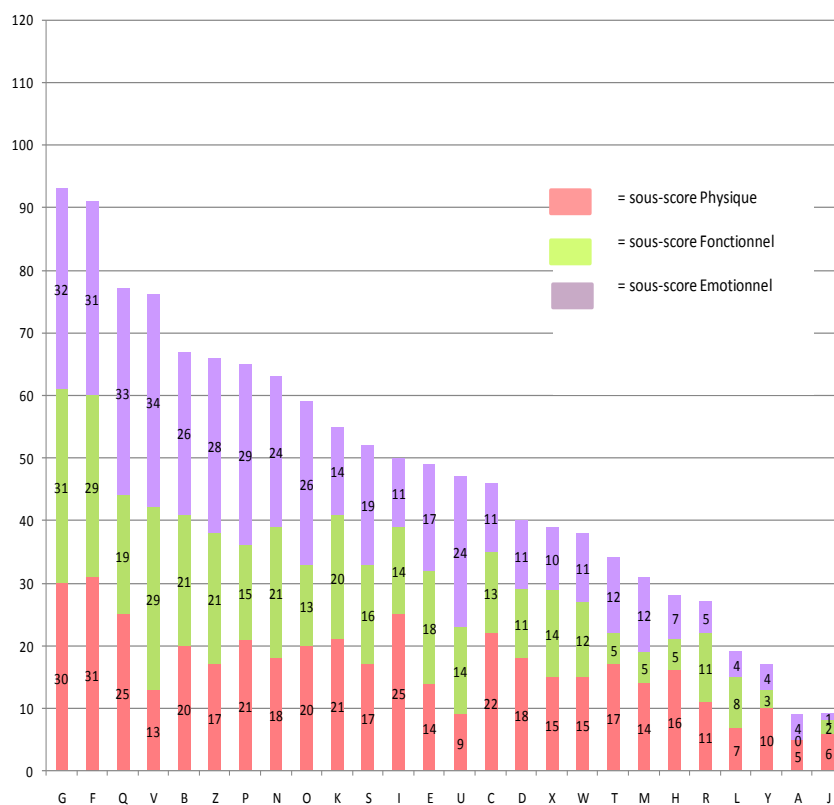
**-Mode d'administration** : 62% des répondants ont rempli les questionnaires seul (e) s et 38% avec l'assistance d'un tiers.

**-Conditions de vie** : 31% vivent seul et 27 % en couple. 23% des répondants (n=6) vivent avec des bébés, enfants ou ados (0 à 18 ans).

## Résultats

Sur la population n=20 des répondants au quizz, le taux moyen de bonnes réponses au mini-quizz de l'étape 2 s'élève à 88 % [50% ; 100%] avec un écart-type de 1.2. Six personnes (30%) donnent 100% des réponses. Cela permet de valider que les questionnaires SHI et VHI sont remplis avec une conscience préalable de la différence entre la voix et la parole.

Dans ce contexte, le ressenti de voix (étape 3) est évalué en moyenne à 48 sur 120 [9 ; 93] avec un écart-type de 23.1. Si on analyse la distribution de la population en quartiles, on relève que 75% des participants ont un score VHI proche de la moitié de l'échelle, c'est-à-dire 60. Les résultats du VHI pour les 26 répondants sont présentés en **illustration 1**.



*Illustration 1 - VHI : score et sous-score pour les 26 participants*

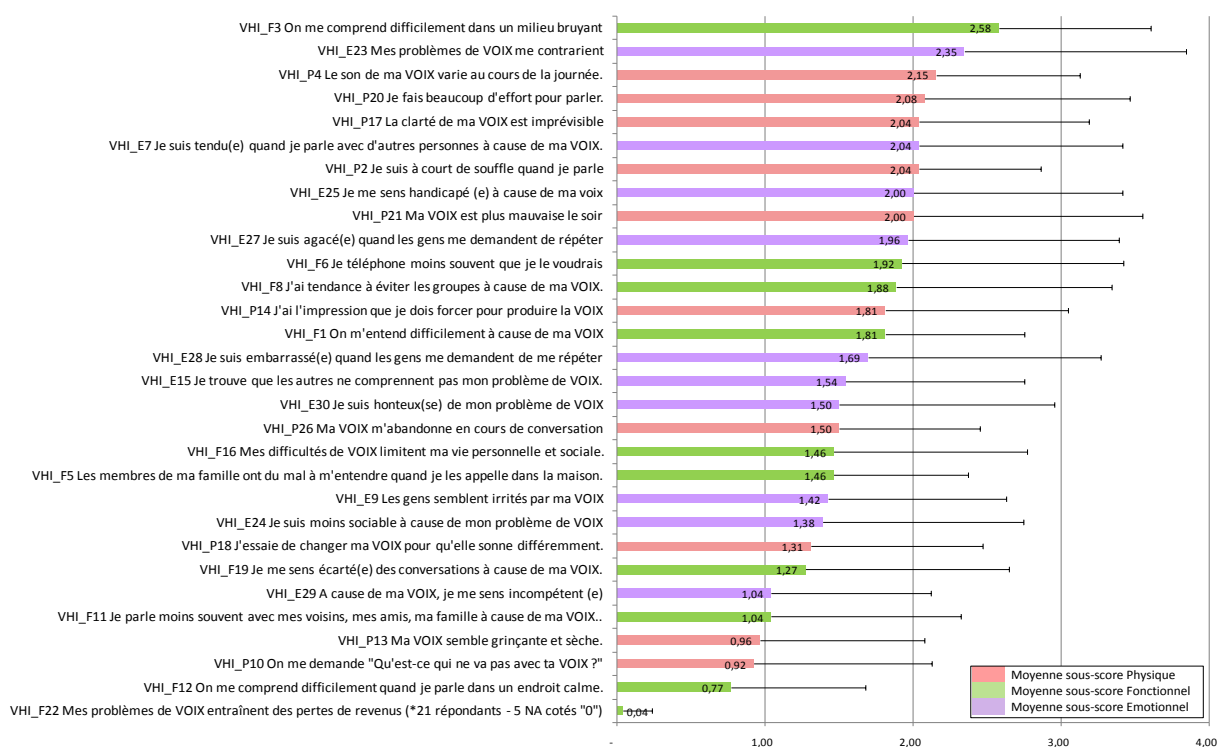
Voici les résultats aux sous-scores du VHI, par ordre décroissant en valeur moyenne :

1= Emotionnel 16.92/40 [1 ; 34] avec écart-type à 10.5

2=Fonctionnel 14.23/40 [0 ; 31] avec écart-type à 8.32

3=Physique 16.81/40 [5 ; 31] avec écart-type à 6.71

Statistiquement, la moyenne du sous-score Fonctionnel F est significativement plus basse que les moyennes des deux autres sous-scores (tests de significativité de Wilcoxon  $p=0.03$  pour P vs F ;  $p=0.04$  pour E vs F). Tous les sous-scores sont corrélés entre eux et particulièrement les sous-scores Emotionnel E et Fonctionnel F (rho de Spearman : 0.84).



**Illustration 2 - VHI : scores moyens et écarts- types pour les 30 items**

L'analyse au niveau des 30 items du VHI (**Illustration 2**) fait ressortir la gêne en milieu bruyant (item fonctionnel F3) comme étant la plus fortement ressentie au niveau du handicap de voix. Les autres items fonctionnels sont cotés à un niveau inférieur à 2 c'est-à-dire à une gêne, en regard de l'échelle de Likert en 5 points du VHI, entre *parfois* et *presque jamais*. Les deux items les plus faiblement cotés sont les questions fonctionnelles F22

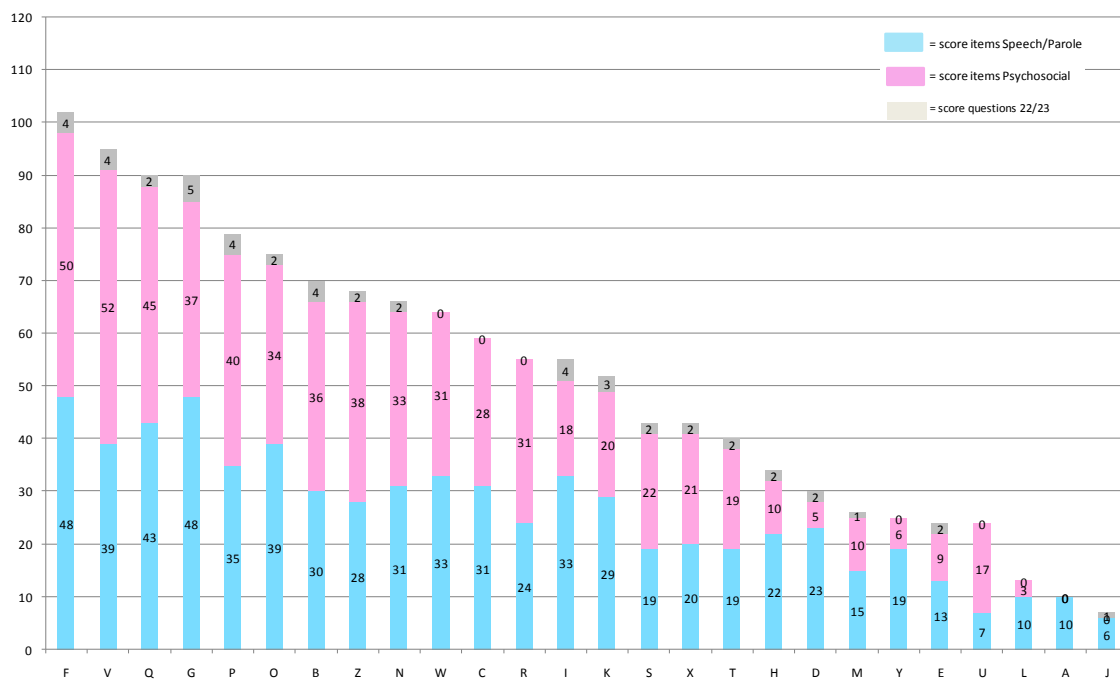


(compréhension en environnement calme) et F23 (perte de revenus en lien avec la déficience vocale), situant les ressentis à un niveau *faible* voire *très faible*.

Dans la dimension émotionnelle du handicap vocal, on relève la contrariété engendrée par les troubles vocaux (E23), la tension dans les situations conversationnelles (E7) et le ressenti de handicap (E25). Ces trois items ont recueilli des scores moyens supérieurs à 2 ce qui correspond à un ressenti de *parfois* à *presque toujours*. Les résultats de ces quatre questions émotionnelles font également apparaître des écarts-types importants (entre 1.37 et 1.50).

Sur le plan Physique (sous-score P), le ressenti du handicap vocal s'exprime surtout à travers les scores aux questions P3 (fluctuation de la qualité vocale au cours de la journée), P4 (production vocale coûteuse en efforts), P17 (imprévisibilité du timbre), P2 (défaut d'accord pneumo-phonatoire, limitations respiratoires) et P21 (fatigue vocale). Les répondants (n=26) ressentent ces déficiences vocales entre *parfois* et *presque toujours*.

Le ressenti de handicap de parole (recueilli à l'étape 4 du protocole) a été évalué en moyenne à 51.5 sur 120 [7 ; 102] avec un écart-type de 27.5. Si on analyse la distribution de la population en quartiles, on relève que 75% des participants ont un score SHI légèrement au-dessus de la moitié de l'échelle soit 60. Les résultats du SHI pour les 26 répondants sont présentés **en illustration 3**.



**Illustration 3- SHI : score et sous-score pour les 26 participants**

Voici les résultats aux sous-scores du SHI, par ordre décroissant en valeur moyenne :

1= Speech/Parole 25.92/56 [6 ; 48] avec écart-type à 12.05

2= Psychosocial 23.65/56 [0 ; 52] avec écart-type à 15.48

3= Autres Items 22 et 23 hors sous-scores 1.92/8 [0; 5] avec écart-type à 1.55

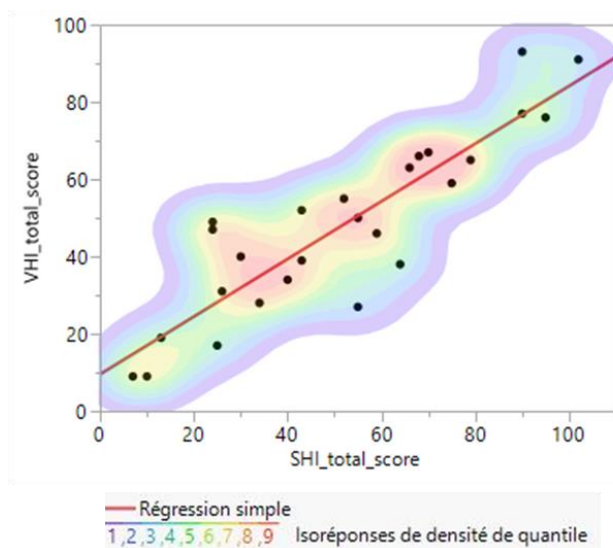
Les sous-scores S et PS du SHI sont très corrélés (Rho de Spearman : 0.85) et leur différence n'est statistiquement pas significative (Test de Wilcoxon  $p=0,20$ ).

Une analyse par item du SHI (**illustration 4**) met en exergue, comme pour la voix, la gêne en milieu bruyant (S10 cotée en moyenne à 2.46). Les ressentis suivants sont supérieurs à la valeur 2 (entre *parfois* et *presque toujours*) : articulation qui n'est pas nette (S9), fluctuation de l'intelligibilité au cours de la journée (S3), imprévisibilité de l'intelligibilité (S18), comportement de forçage pour parler (S15), parole coûteuse en termes d'efforts (S20).



**Illustration 4 - SHI : scores moyens et écarts types pour les 30 items**

Dans la dimension psychosociale (PS), on retrouve -comme pour la voix- une contrariété marquée en lien avec les troubles de la parole (PS24) et une tension en situation conversationnelle (PS8). On trouve aussi à des niveaux supérieurs à la valeur 2, une situation d'évitement au téléphone (PS7) et un comportement plus introverti (PS25).



| Comparaison des moyennes SHI et VHI                               |                     |
|-------------------------------------------------------------------|---------------------|
| Test de Wilcoxon basé sur les rangs<br>P=0,11<br>Non significatif |                     |
| <b>Rho de Spearman</b>                                            | <b>Prob.&gt; ρ </b> |
| 0,8503<br>Forte corrélation                                       | <,0001*             |

**Illustration 5 - SHI et VHI : analyse comparée des scores**

L'analyse comparée des deux ressentis voix et parole (**illustration 5**) montre que les moyennes des scores globaux au SHI et au VHI ne sont pas significativement différentes ( $p=0,11$ ) et que les scores VHI/SHI sont fortement corrélés (rho de Spearman : 0.85).

Tous les sous-scores du VHI et SHI sont moyennement ou fortement corrélés de façon positive. On relève des corrélations très marquées pour le VHI E avec le SHI PS et pour le SHI S avec le VHI P.

Les étapes 3 et 4 de recueil des ressentis de voix et de parole ont été l'occasion de collecter des données en lien avec la conscience du trouble, l'auto-appréciation de la parole, l'appréciation de l'évolution de la voix, la prise en charge orthophonique et le désir d'une prise en charge orthophonique dans le futur. L'analyse de ces variables qualitatives se traduit par les résultats suivants :

La conscience des troubles vocaux et arthriques est la même en contexte de voix ou de parole : environ 80% des patients reconnaissent avoir un problème de parole associé à un problème de voix. Cette variable indépendante influence les scores VHI et SHI : les personnes qui déclarent avoir conscience de leurs troubles ont un ressenti de handicap VHI et SHI plus élevé.

L'appréciation de la qualité de la parole est une question complémentaire du SHI. 46% des 26 répondants ( $n=12$ ) la trouvent *Bonne* et 42% ( $n=11$ ) la trouvent *Moyenne*. Seulement 12% ( $n=3$ ) des répondants ont une mauvaise appréciation de leur parole dans l'instant de l'auto-évaluation. Les répondants qui trouvent leur parole *Bonne*, ont une moyenne de SHI à 32 (soit 19 points en-dessous de la moyenne du groupe).

L'appréciation de l'évolution de la voix est une variable qualitative indépendante qui n'entre dans aucun score du VHI. Dans le contexte de FRDA, la dysarthrie est évolutive donc la question posée utilise une échelle qualitative ordinale pour retranscrire l'évolution (*en dégradation / stable / en amélioration / comme elle est depuis toujours / ne veut pas qualifier*

*sa voix*). Près de la moitié des répondants (n=12) jugent leur voix *en dégradation* tandis que 27% (n=7) la jugent *stable* depuis un certain temps. On note que 15% des répondants (n=4) la jugent *en amélioration* ; ces quatre répondants déclarent bénéficier ou avoir bénéficié d'une prise en charge orthophonique. L'appréciation de l'évolution de la qualité de la voix a une influence significative sur les scores VHI (test ANOVA non paramétrique p=0,02\*), les personnes jugeant leur voix *en dégradation* ont tendance à avoir un score au VHI plus élevé et inversement.

A propos de la prise en charge orthophonique, 73% des 26 répondants (n=19) déclarent en avoir bénéficié ou en bénéficier encore. L'existence d'un suivi (actuel ou passé) n'a pas d'influence significative sur le score VHI (test ANOVA non paramétrique p=0,21) mais a une influence sur le score SHI (test ANOVA non paramétrique p=0,03\*). Les patients qui ont un suivi orthophonique ont tendance à avoir un SHI plus élevé. Près de 50% déclarent avoir l'envie de s'engager dans une prise en charge orthophonique pour travailler leur voix contre 27% (n=7) qui n'en ont pas l'envie et 23% (n=6) qui ne savent pas se prononcer. Les réponses sont les mêmes pour l'envie d'engager une rééducation pour la parole.

Le recueil de ces données quantitatives a été complété par une expression libre des participants sur leur voix et leur parole aux étapes 3 et 4 du protocole qui a permis de nourrir l'interprétation des résultats.

## **Discussion**

Le score moyen atteint aux questionnaires d'auto-évaluation de voix et de parole est considéré comme pathologique. Ainsi, le score moyen du VHI est proche de 48/120, dépassant le seuil pathologique de 12 déterminé dans l'étude de Niebudek-Bogusz et coll., (2011). Quant au score moyen du SHI, celui-ci est de 51/120, ce qui est également plus élevé que le seuil pathologique fixé à 28/120 dans l'étude de Degroote et coll.(2012).

Le niveau moyen du handicap des 26 personnes est statistiquement le même pour la voix et pour la parole. Ce résultat vient appuyer celui obtenu par Degroote et coll. 2012 avec l'administration conjuguée du VHI et du SHI auprès de 57 dysarthriques avec diverses affections neurologiques (dégénératives ou non). Ces auteurs avaient relevé pour leur population (n=57) un SHI à 57.01 et un VHI à 53.42 avec une différence non significative entre les deux. L'ensemble de ces résultats permettrait d'avancer que les personnes atteintes de la maladie de Friedreich se vivraient globalement dysphoniques et dysarthriques. Ils ressentiraient un handicap expressif de façon holistique. En effet, après la formation sur les concepts de voix et de parole, et comme en attestent les résultats au quizz, les répondants étaient bien en mesure de distinguer les deux concepts de voix et de parole et donc de se placer dans deux cadres conceptuels différents avant de répondre au questionnaire.

Au premier plan du ressenti, c'est la difficulté à se faire entendre et comprendre dans un milieu bruyant que l'on retrouve pour la voix comme pour la parole (item F3 du VHI - moyenne à 2.58 [0 ;4] avec un écart-type de 1.03 ; item S10 du SHI - moyenne à 2.46 [0 ;4] avec un écart-type de 1.24). Or, ce ressenti est complexe en termes d'interprétation clinique car il est susceptible de trouver son origine dans plusieurs faits listés ci-après :

- L'intelligibilité des patients FRDA est plus ou moins atteinte (Pierce 2003 ; Folker et coll. 2010), du fait notamment de l'imprécision articulatoire des consonnes (Joanette et Dudley, 1980), de dysdiadocosinésie (Gentil, 1990 ; Brendel 2013) et de la bradylalie (Gentil, 1990). Cette inintelligibilité est logiquement accentuée dans le bruit.
- Une intensité et une fréquence fluctuantes de la voix (Gentil, 1990 ; Brendel et coll., 2013) ne permettent pas de produire une parole efficace. Un accord pneumo-phonique déficitaire (Folker et coll., 2012) ne permet pas d'ajuster l'intensité au milieu bruyant. La fatigue pour produire la parole (Gentil, 1990) est accentuée dans le bruit.
- Les gestes non-verbaux et le regard pour accompagner la communication (Yorkston, 1996) pourraient être des compensations dans un milieu bruyant mais les participants ont parfois

des limitations oculo-motrices et motrices au niveau des membres supérieurs (Harding, 1981 ; Dürr et coll., 1996 ; Pandolfo, 2009 ; Schultz, 2009).

-Les problèmes auditifs de certains patients aggravent l'intelligibilité dans le bruit. En effet, lors d'une intervention aux journées de l'AFAF en 2010, Giraudet a présenté l'atteinte auditive de certains patients FRDA, comme une « neuropathie auditive » caractérisée par une fonction cochléaire préservée mais une physiologie du nerf auditif dégradé. Cette déficience est particulièrement pénalisante dans le bruit (Giraudet, 2010). Donc chez certains malades FRDA, il y a une gêne en réception et en production en milieu bruyant : même si la formulation du SHI et VHI fait référence à la production, les patients peuvent faire un mélange des deux ressentis.

-La bradylalie (Gentil, 1990) n'est pas adaptée au rythme des conversations, surtout dans le bruit. Elle conduit à une mise à l'écart, vécu fréquent chez les dysarthriques (Walshe, 2010).

L'image du ressenti de la voix et de la parole de ces 26 participants présente des limites car le nombre de participants demeure restreint (environ 2% de la population atteinte de la maladie de Friedreich en France), avec une sur-représentation des femmes (65%), et une sous-représentation des moins de 18 ans et des plus de 49 ans. De plus, le mode de collecte sur internet basé sur la spontanéité ne permet pas de toucher tous les profils de malades.

D'un point de vue normatif, les participants sont à la fois dysphoniques ( $VHI \geq 12$ ) et dysarthriques ( $SHI \geq 28$ ). Pour autant, comme développé dans les résultats, on note une grande variation inter-individuelle sur les dimensions Psychosociale et Emotionnelle. De plus, deux groupes se différencient au sein de la population des 26 répondants :

- 35% de la population ( $n=9$ ) ont un score voix (VHI) plus important qu'un score parole (SHI). Ils se caractérisent aussi par un ressenti du handicap voix et parole moins élevé que les autres. Ce groupe pourrait correspondre à celui décrit par Joannette et Dudley (1980) et

Folker (2010) caractérisé par une atteinte du mécanisme laryngé avec un forçage laryngé, une sténose phonatoire, des ruptures et des variations de fréquences.

- 65% de la population (n=17) ont un score parole (SHI) plus important que la voix (VHI). Ils expriment aussi un ressenti du handicap voix et parole plus élevé que les autres. Ce groupe pourrait correspondre à celui mis en avant par les études de Joannette et Dudley (1980) et Folker (2010), qui se caractérise par une atteinte du mécanisme articulaire.

A la lecture d'articles sur la maladie (Pierce, 2003), suite aux observations des malades et aux échanges avec des thérapeutes, on pourrait émettre l'hypothèse que ces deux sous-groupes correspondent à deux phases d'évolution de la maladie : une entrée dans la dysarthrie, avec un groupe caractérisé par un ressenti global de handicap moins important et plus centré sur la voix. Et une phase plus avancée de cette dysarthrie, liée à un ressenti du handicap global plus important et plus centré sur la parole et son intelligibilité.

Cette hypothèse est à relativiser car on a peu de données sur l'évolution naturelle de la maladie FRDA (Schultz, 2009). De plus, Hartelius et coll. (2008) et Wilson et coll. (2009) suggèrent beaucoup de précaution sur les liens entre la clinique et le ressenti du handicap, n'établissant aucun lien systématique entre les deux. Ceci est particulièrement vrai pour le ressenti psychosocial du handicap.

Enfin, le nombre de participants est trop petit pour pouvoir véritablement affirmer l'homogénéité de ces deux sous-populations. Un des moyens de valider ces données serait une étude longitudinale de plus grande ampleur, liant ressenti et évolution de la maladie.

Par ailleurs, cette étude a montré qu'il était utile d'administrer le SHI et le VHI car les deux handicaps sont présents chez le malade en termes de ressentis, même s'ils le sont à des degrés divers. De plus, utiliser des outils reconnus internationalement comme le VHI est un atout majeur pour l'étude de maladies rares car cela permet de mutualiser les résultats sur le plan



international. Néanmoins, le principal inconvénient est la longueur de passation des deux questionnaires. Dans des conditions expérimentales, cette administration a été possible malgré beaucoup d'abandons (20%), un besoin d'étayage important (38%) et des temps passés pour remplir SHI et VHI très supérieurs à ceux évalués dans les études (Woisard et coll., 2004). De plus, sans explication préalable de la différence entre la voix et la parole, la redondance apparente des items des deux questionnaires risquerait de ne pas être comprise. Ainsi, toutes ces contraintes sont rédhibitoires pour une utilisation clinique. Enfin, au-delà de ces contraintes pratiques, les questionnaires SHI et VHI ne semblent pas complètement adaptés aux personnes dysarthriques atteintes de l'ataxie de Friedreich.

Ainsi, il est légitime de poser la question de la pertinence des autres outils existants. Il existe des outils de mesure du handicap spécifique à la dysarthrie, validés notamment auprès de population atteintes de maladies neurodégénératives tel que le Dysarthria Impact Profile, (DIP) (Walshe 2010), traduit en français par Letanneux et coll. (2013). On peut aussi citer le Living with Dysarthria (Hartelius, 2008). Ces outils sont conçus dans l'esprit de la définition du handicap de l'Organisation Mondiale de la Santé, avec la classification ICF 2001 consistant à prendre en compte de façon ciblée et précise, l'impact psychosocial du handicap. Letanneux et coll. (2013), utilisant le DIP auprès de patients ayant une maladie de Parkinson, confirment l'utilité clinique de l'outil même s'ils relèvent des éléments à améliorer sur la durée de passation et la traduction.

Parallèlement, il existe aussi un outil de mesure globale de la qualité de vie spécifique à la maladie de Friedreich : le Friedreich Ataxia Impact Scale, (FAIS). Composée de 126 items, il a été mis au point en 2009 par Cano et coll. auprès de plus de 300 patients. L'échelle ne semble pas avoir été traduite et validée dans d'autres langues que l'anglais. Elle couvre huit aspects de la maladie : la parole en huit items, la posture et l'équilibre, les membres supérieurs, les membres inférieurs, les gestes, l'humeur, la perception de soi et l'isolement incluant des aspects communicationnels. Trois versions dérivées ont été développées : 1=

version pour les patients faiblement atteints en 63 items. 2= version pour les patients plus gravement atteints en 63 items. 3= version pour la recherche clinique en 65 items. Une très récente étude longitudinale sur deux années, publiée en mai 2015 (Tai et coll.) et utilisant une version écourtée à 117 items de la FAIS auprès de 49 patients, relève les limites de l'outil : la longueur du questionnaire, la difficulté à saisir les symptômes non-neurologiques (ex/ *diabète*), l'inadéquation avec des profils atypiques (ex/ *moins de 18 ans*), et surtout son défaut de sensibilité sur deux ans : l'échelle ne reflète pas l'évolution de la maladie, sauf pour la parole.

## **Conclusion**

En résumé, des études complémentaires seraient nécessaires pour trouver l'outil pertinent en pratique clinique, permettant de cerner à la fois le ressenti vocal et arthrique du patient FRDA. Dans le cadre de la recherche, il pourrait être utile de mener des études permettant :

- de mettre en avant l'existence ou l'absence de corrélations entre les indicateurs cliniques et l'auto-évaluation de la voix et de la parole.
- de corrélérer les indicateurs cliniques et d'auto-évaluation avec des données sociales, contextuelles et personnelles du malade. Ceci permettrait d'identifier des leviers thérapeutiques. Cet enjeu est d'autant plus important en l'absence de traitement curatif à ce jour (Simon, 2004).
- d'infirmer ou de confirmer l'hypothèse selon laquelle les deux sous-populations mises en évidence dans cette étude correspondraient à deux phases d'évolution de la dysarthrie FRDA.
- de mener des études centrées sur les profils « atypiques » : déclenchements tardifs ou très précoces.

Sur le plan clinique, cette étude a mis en évidence un ressenti vocal et arthrique sensiblement au-delà de la norme chez les 26 patients FRDA étudiés. Ces résultats montrent l'importance d'évaluer et de prendre en compte le ressenti du handicap dans la clinique orthophonique. L'analyse des indicateurs, notamment sur la gêne psychosociale, orientera la prise en charge vers des recherches de compensations en milieu bruyant, au téléphone, en groupe ou en situation émotionnellement forte.

Néanmoins, l'administration de ces questionnaires d'auto-évaluation de la voix et de la parole n'est pas anodine pour les patients, comme l'a rappelé un participant. Ils sont sources d'émotions, renvoient la personne à son vécu du trouble dans un syndrome complexe et rare de surcroît. Ils font écho à des auto-questionnements du patient et contribuent à faire prendre conscience du trouble, comme cela avait déjà été relevé par Jacobson en 1997 dans sa mise au point de l'échelle VHI. Ils génèrent des attentes, ce qui est légitime mais exigeant en termes de mise en œuvre car la rééducation se doit d'être personnalisée, écologique et en lien direct avec l'amélioration de la qualité de vie du patient.

## Bibliographie

- Brendel, B., Ackermann, H., Berg, D., Lindig, T., Schölderle, T., Schöls, L., Synofzik, M., Ziegler, W., (2013). Friedreich Ataxia: Dysarthria Profile and Clinical Data. *The Cerebellum*, 12(4), 475-484.
- Cano, S.J., Riazi, A., Schapira, A.H.V., Cooper, J.M., Hobart, J.C., (2009). Friedreich's Ataxia Impact Scale: A New Measure Striving to Provide the Flexibility Required by Today's Studies. *Movement Disorders*, Vol. 24, N°7, 984-992.
- Darley, F. L., Aronson, A. E., Brown, J. R. (1969). Differential Diagnostic Patterns of Dysarthria. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 12(2), 246-269.
- Degroote, G., Simon, J., Borel, S., Crevier-Buchman, L. (2012). The French Version of Speech Handicap Index: Validation and Comparison with the Voice Handicap Index. *Folia Phoniatrica et Logopaedica*, 64(1), 20-25.
- Dürr, A., Cossee, M., Agid, Y., Campuziano, V., Mignard, C., Penet, C., Mandel, J.L., Brice, A., Koenig, M., (1996). Clinical and Genetic Abnormalities in Patients with Friedreich's Ataxia — NEJM
- Folker, J. E., Murdoch, B. E., Rosen, K. M., Cahill, L. M., Delatycki, M. B., Corben, L. A., & Vogel, A. P. (2012). Differentiating profiles of speech impairments in Friedreich's ataxia: a perceptual and instrumental approach: Speech profiles in FRDA. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 47(1), 65-76.
- Folker, J., Murdoch, B., Cahill, L., Delatycki, M., Corben, L., Vogel, A. (2010). Dysarthria in Friedreich's Ataxia: A Perceptual Analysis. *Folia Phoniatrica et Logopaedica*, 62(3), 97-103.
- Gentil, M. (1990). Dysarthria in Friedreich disease. *Brain and language*, 38(3), 438-448.
- Giraudet, F., (2010). Evaluation électrophysiologique auditive : une nouvelle fenêtre sur les mécanismes physiopathologiques de l'Ataxie de Friedreich. *Intervention Journées de l'AFAP 2010*.

- Harding, A. E. (1981). Friedreich's Ataxia: A Clinical and Genetic Study of 90 Families With an Analysis of Early Diagnostic Criteria and Intrafamilial Clustering of Clinical Features. *Brain* 104 –589-620.
- Hartelius, L., Elmberg, M., Holm, R., Lovberg, A.-S., Nikolaidis, S. (2008). Living with dysarthria: evaluation of a self-report questionnaire. *Folia phoniatica et logopaedica: official organ of the International Association of Logopedics and Phoniatics (IALP)*, 60(1), 11-19.
- Jacobson, G., Benninger, M.S., Newman, C.W.,(1997). The Voice Handicap Index (VHI): Development and Validation, pages 66-70.
- Joanette, Y., Dudley, J. G. (1980). Dysarthric symptomatology of Friedreich's ataxia. *Brain and language*, 10(1), 39–50.
- Letanneux, A., Walshe, M., Viallet, F., Pinto, S. (2013). The Dysarthria Impact Profile: A Preliminary French Experience with Parkinson's Disease. *Parkinson's Disease*, 2013, 1-6.
- Niebudek-Bogusz, E., Kuzańska, A., Woznicka, E., Sliwinska-Kowalska, M. (2011). Assessment of the Voice Handicap Index as a Screening Tool in Dysphonic Patients. *Folia Phoniatica et Logopaedica*, 63(5), 269-272.
- Pandolfo, M. (2009). Friedreich ataxia: The clinical picture. *Journal of Neurology*, 256(S1), 3-8.
- Pearce, J. (2003). Friedreich's ataxia. Historical Note. <http://jnnp.bmj.com/>
- Rinkel, R.N., Verdonck-de Leeuw, I.M., van Reij, E.J., Aaronson, N.K., Leemans, C.R., Speech Handicap Index in patients with oral and pharyngeal cancer: Better understanding of patients' complaints, Pages 869-874.
- Schulz, J. B., Boesch, S., Bürk, K., Dürr, A., Giunti, P., Mariotti, C., Pousset, F., Schöls, L., Vankan, P., Pandolfo, M., (2009). Diagnosis and treatment of Friedreich ataxia: a European perspective. *Nature Reviews Neurology*, 5(4), 222-234.
- Simon. (2004). Modèles murins pour l'ataxie de Friedreich : De la caractérisation aux essais thérapeutiques. <http://scd-theses.u-strasbg.fr>

- Tai, G., Yiu, E.M., Corben, L.A., Delatycki, M.B (2015). A Longitudinal Study of the Friedreich's Ataxia Impact Scale. *Journal of the Neurological Sciences*, N°352, 53-57.
- Walsche. (2010). Dysarthria Impact Profile: development of a scale to measure psychosocial effects - Walshe - 2010 - International Journal of Language & Communication Disorders -
- Wilson, C. L., Fahey, M. C., Corben, L. A., Collins, V. R., Churchyard, A. J., Lamont, P. J., Delatycki, M. B. (2007). Quality of life in Friedreich ataxia: what clinical, social and demographic factors are important? *European Journal of Neurology*, 14(9), 1040-1047.
- Woisard, V., Bodin, S., Puech, M., (2004). Le « Voice Handicap Index » : impact de la traduction française sur la validation. *Revue Laryngol Otol Rhinol* 125,5, pp.307-312.
- Yorkston, K. M., Strand, E. A., Kennedy, M. R. (1996). Comprehensibility of Dysarthric Speech Implications for Assessment and Treatment Planning. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 5(1), 55–66.