



HAL
open science

Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil chez l'enfant porteur de trisomie 21

Adèle Coëlo, Pauline Vincent

► **To cite this version:**

Adèle Coëlo, Pauline Vincent. Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil chez l'enfant porteur de trisomie 21. Sciences cognitives. 2016. dumas-01357256

HAL Id: dumas-01357256

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01357256>

Submitted on 17 Sep 2019

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

ACADEMIE DE PARIS
UNIVERSITE PARIS VI PIERRE et MARIE CURIE

MEMOIRE POUR LE CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPHONISTE

**LE SYNDROME D'APNÉES OBSTRUCTIVES DU SOMMEIL CHEZ
L'ENFANT PORTEUR DE TRISOMIE 21**

DIRECTEUR DE MEMOIRE : Catherine THIBAULT

Année universitaire : 2015-2016

Adèle COËLO
Née le 14.05.1991

Pauline VINCENT
Née le 04.12.1992

REMERCIEMENTS

Nous tenons tout d'abord à remercier notre directrice de mémoire Catherine Thibault pour son écoute, sa disponibilité et ses nombreux conseils tout au long de l'année. Malgré les difficultés rencontrées lors de notre étude, son soutien et sa sérénité nous ont permis de maintenir le cap.

Nous avons à cœur de remercier la vice-présidente de l'AFRT 21, Madame le professeur Jacqueline London pour son écoute, son grand intérêt pour notre recherche, son aide précieuse et sa bienveillance. Nous nous sommes régalées des bugnes et de ses conseils avisés.

Nos remerciements se tournent également vers le Docteur Marie Goulet de l'Institut Imagine à l'Hôpital Necker-Enfants malades pour son écoute, sa bonne humeur, et le temps qu'elle nous a accordé.

Nous remercions le Docteur Ha Trang de l'Hôpital Robert Debré pour l'intérêt qu'elle a porté à notre étude et pour sa contribution tout au long de notre recherche.

Un immense merci à tous nos petits patients et leurs familles qui ont accepté de nous rencontrer, de nous recevoir et de répondre à nos nombreuses questions.

Nous n'oublions pas non plus de remercier les 150 orthophonistes ayant répondu à notre enquête pour leur participation et leur curiosité qui nous a motivées.

Nous remercions également Julie Ternisien d'avoir accepté d'être notre rapporteur lors de la soutenance du mémoire.

Toute notre gratitude va à la directrice d'Ortho Édition, Madame Corinne Danel pour avoir accepté de nous prêter la batterie d'épreuves d'ÉVALO 2-6 pour toute l'année.

Un très grand merci à nos familles pour leur soutien sans faille, leur enthousiasme et leur humour tout au long de notre mémoire mais aussi depuis le début de nos études. C'est en grande partie grâce à vous que nous nous apprêtons à pratiquer un métier qui nous passionne.

Un merci plein de tendresse à tous nos amis qui ont aussi dû nous supporter, dans tous les sens du terme durant toutes nos études. Mention spéciale pour Charlotte avec qui nous avons passé de nombreuses heures à tenter de rédiger des cas cliniques, à manger, à stresser, à se rassurer et à rire, quand même !

Enfin, nous tenons tout particulièrement à remercier nos compagnons, Louis et Nelson pour leur soutien et pour les nombreuses heures passées à l'escalade pendant que nous travaillions !

ENGAGEMENT DE NON-PLAGIAT

Nous soussignées Adèle COËLO et Pauline VINCENT, déclarons être pleinement conscientes que le plagiat de documents ou d'une partie d'un document publiés sur toutes formes de support, y compris l'Internet, constitue une violation des droits d'auteur ainsi qu'une fraude caractérisée. En conséquence, nous nous engageons à citer toutes les sources que nous avons utilisées pour écrire ce mémoire.

Adèle COËLO

Pauline VINCENT

Tables des matières

INTRODUCTION.....	1
-------------------	---

PARTIE THÉORIQUE

I. DÉVELOPPEMENT DE L'ENFANT, SON ORALITÉ ET SES FONCTIONS ORO-FACIALES	2
1. ORALITES	2
2. LES FONCTIONS ORO-FACIALES : SUPPORTS DE LA CONSTRUCTION DE L'ORALITE	3
2.1 Déglutition et mastication	3
2.2 Ventilation	4
3. LES PARAFONCTIONS	5
4. SPHERE ORO-FACIALE ET POSTURE.....	5
4.1 Evolution fonctionnelle de la sphère oro-faciale et motrice globale	5
4.2 Langue et posture	5
5. LA RELATION MERE-ENFANT LIEE A L'ORALITE.....	6
5.1 L'importance de la relation mère-enfant	6
5.2 Les incidences de l'annonce du handicap.....	6
II. TRISOMIE 21.....	7
1. DONNEES GENERALES	7
1.1 Définition et mécanisme de constitution de la trisomie 21	7
1.2 Facteurs de risque.....	7
1.3 Prévalence	7
1.4 Dépistage anténatal	7

2.	SYMPTOMATOLOGIE MEDICALE.....	8
	2.1 Particularités staturo-pondérales et anatomiques.....	8
	2.2 Troubles immunologiques.....	8
	2.3 Troubles métaboliques et endocriniens	8
	2.4 Malformations internes.....	8
3.	TROUBLES NEUROCENTRAUX ET MOTEURS	9
	3.1 L’hypotonie musculaire	9
	3.2 Le retard psychomoteur et de latéralité	9
	3.3 Atteinte cérébelleuse.....	9
	3.4 Surhandicaps neurologiques.....	9
4.	PROFIL COGNITIF DU SUJET PORTEUR DE TRISOMIE 21	9
5.	TROUBLES DES PERCEPTIONS ET REPERCUSSIONS SUR LA COMMUNICATION	10
	5.1 Troubles auditifs, des écoutes et des rythmes	10
	<i>5.1.1 Troubles auditifs.....</i>	<i>10</i>
	<i>5.1.2 Troubles des écoutes.....</i>	<i>10</i>
	<i>5.1.3 Trouble des rythmes</i>	<i>10</i>
	5.2 Troubles oculaires, visuo-moteurs et de l’attention conjointe.....	10
	<i>5.2.1 Troubles oculaires.....</i>	<i>10</i>
	<i>5.2.2 Troubles visuo-moteurs et attention conjointe</i>	<i>11</i>
	5.3 Troubles proprioceptifs, kinesthésiques et le seuil de douleur.....	11
	5.4 Troubles gustatifs et olfactifs.....	11
6.	MALFORMATIONS ORO-FACIALES.....	11
	6.1 Le syndrome oro-facial	11
	6.2 Conséquence du syndrome oro-facial de la Trisomie 21	12

III. LE SYNDROME D'APNÉES OBSTRUCTIVES DU SOMMEIL CHEZ L'ENFANT	13
1. LE SOMMEIL : GENERALITES.....	13
1.1 Évolution du sommeil de l'enfant	13
1.2 Troubles du sommeil chez l'enfant	13
2. LE SYNDROME D'APNEES OBSTRUCTIVES DU SOMMEIL.....	14
2.1 Définition	14
2.2 Genèse du SAOS.....	14
2.3 Étiologies et facteurs de risque.....	15
<i>2.3.1 Facteurs anatomiques</i>	<i>15</i>
<i>2.3.2 Autres facteurs.....</i>	<i>15</i>
2.4 Trois types de SAOS.....	16
2.5 Le diagnostic et ses limites	16
<i>2.5.1 Signes cliniques</i>	<i>16</i>
<i>2.5.2 Polysomnographie.....</i>	<i>17</i>
<i>2.5.3 Oxymétrie de pouls.....</i>	<i>18</i>
<i>2.5.4 Polygraphie ventilatoire.....</i>	<i>19</i>
<i>2.5.5 Dispositif de détection sans contact des apnées du sommeil</i>	<i>19</i>
2.6 Conséquences du SAOS	19
<i>2.6.1 Staturopondérales.....</i>	<i>19</i>
<i>2.6.2 Métaboliques</i>	<i>20</i>
<i>2.6.3 Neurocognitives.....</i>	<i>20</i>
<i>2.6.4 Cardiovasculaires.....</i>	<i>20</i>
<i>2.6.5 Conséquences sur la qualité de vie</i>	<i>20</i>
<i>2.6.6 Oro-faciales.....</i>	<i>21</i>
2.7 Prise en charge du SAOS.....	21

2.7.1	Chirurgies.....	21
2.7.2	Traitements médicaux.....	22
2.7.3	Ventilation non invasive (VNI).....	22
2.7.4	Orthodontie.....	22
2.7.5	Apport de l'orthophonie	23
3.	SAOS ET TRISOMIE 21	24
3.1	Prévalence	24
3.2	Facteurs prédisposant au SAOS.....	24
3.3	Conséquences	24
3.4	Efficacité des traitements.....	24
4.	CONCLUSION	25
IV.	PROBLÉMATIQUE ET HYPOTHÈSES.....	26

PARTIE PRATIQUE

I.	ENQUÊTE PRÉALABLE (partie rédigée par P. Vincent).....	27
1.	OBJECTIFS.....	27
2.	METHODOLOGIE	27
2.1	Population concernée.....	27
2.2	Moyens de diffusion.....	27
3.	ELABORATION DU FORMULAIRE.....	27
3.1	Modalités des questions	27
4.	ANALYSE DES RESULTATS.....	28
4.1	Informations professionnelles.....	28
4.1.1	Type d'exercice des orthophonistes interrogés	28

4.1.2 Année d'obtention du diplôme des orthophonistes interrogés	29
4.1.3 Institut de formation des orthophonistes interrogés.....	29
4.1.4 Orthophonistes dont l'institut de formation a abordé la notion du SAOS.....	29
4.2 Connaissances théoriques	30
4.2.1 Connaissez-vous le SAOS ?	30
4.2.2 Connaissez-vous les signes cliniques du SAOS chez l'enfant ?	30
4.2.3 Connaissez-vous les conséquences du SAOS chez l'enfant né avec une T21 ?	30
4.2.4 Connaissez-vous les traitements possibles du SAOS ?	31
4.2.5 Connaissez-vous les examens pratiqués par les médecins permettant de diagnostiquer le SAOS ?.....	31
4.2.6 Savez-vous vers quels médecins ou structures orienter des enfants souffrant de SAOS ?	32
4.2.7 Si un questionnaire décisionnel vous permettait de repérer les facteurs de risque du SAOS afin d'envoyer le patient vers un médecin compétent, seriez-vous amené(e) à l'utiliser ou le consulter ?	32
4.3 Prise en charge de la Trisomie 21	32
4.3.1 Prenez-vous en charge des enfants avec une T21 ?	32
4.3.2 Savez-vous si vos patients atteints de T21 ont des troubles du sommeil ?	32
4.3.3 Demandez-vous la qualité du sommeil de vos patients porteurs de T21 ?.....	33
4.3.4 Demandez-vous si vos patients avec une T21 souffrent de troubles du sommeil ?.....	33
4.3.5 Avez-vous déjà pris en charge un enfant avec une T21 souffrant de SAOS ?	33
4.3.6 La prise en charge d'un enfant avec une T21 souffrant de SAOS vous semble- t-elle plus compliquée ?.....	34
4.4 Tris croisés	34
4.4.1 Relation entre la date d'obtention du diplôme et les formations continues ayant abordé le SAOS.....	34

4.4.2	<i>Relation entre les connaissances théoriques sur le SAOS et les anamnèses sur la qualité du sommeil des orthophonistes interrogés</i>	35
4.4.3	<i>Relation entre les connaissances sur le SAOS et la prise en charge d'enfants porteurs d'une T21</i>	35
4.4.4	<i>Relation entre les types de structures, les connaissances théoriques sur le SAOS et la prise en charge d'enfants nés avec une T21</i>	36
5.	CONCLUSION DES RESULTATS	36
II.	TERRAIN EXPÉRIMENTAL	37
1.	POPULATION	37
1.1	Critères d'inclusion et d'exclusion	37
1.3	Recrutements de population	37
2.	DEMARCHE CLINIQUE	37
2.1	Objectifs visés par les outils	37
2.2	Phase d'évaluation préalable	38
2.3	Mise en œuvre du protocole	38
2.3.1	<i>Les passations dans les centres</i>	38
2.3.2	<i>Les passations à domicile</i>	38
2.4	Outils méthodologiques	38
2.4.1	<i>EVALO 2-6</i>	38
2.4.2	<i>Evaluation de la prise alimentaire</i>	39
2.4.3	<i>Questionnaire décisionnel</i>	40
III.	LES ÉTUDES DE CAS	41
1.	GROUPE SANS SAOS	41
1.1	Na. 6 ans	41
1.2	Lu. 8 ans	42

1.3	No. 4 ans 10 mois	43
1.4	Id. 6 ans 7 mois	44
1.5	Ab. 10 ans	45
2.	GROUPE SAOS	46
2.1	Cl. 2 ans 3 mois	46
2.2	Si. 8 ans	47
2.3	Di. 6 ans	48
2.4	At. 3 ans 8 mois	49
IV.	RÉSULTATS (<i>partie rédigée par A. Coëlo</i>).....	50
1.	RESULTATS DES QUESTIONNAIRES DECISIONNELS	50
1.1	Age, sexe et poids	50
1.2	Origine ethnique	51
1.3	Données sur la ventilation	51
1.3.1	<i>Ronflement et ventilation buccale diurnes</i>	51
1.3.2	<i>Perméabilité nasale</i>	52
1.4	Données sur le sommeil	52
1.4.1	<i>Ronflement et ventilation buccale nocturnes</i>	52
1.4.2	<i>Antécédents familiaux de ronflement nocturne</i>	52
1.4.3	<i>Position de sommeil</i>	53
1.4.4	<i>Qualité du sommeil</i>	53
1.5	Parafonctions	53
2.	RESULTATS AUX EPREUVES	53
2.1	Epreuves d'ÉVALO 2-6 de Coquet et coll.	54
2.1.1	<i>Capacités langagières</i>	54
2.1.2	<i>Praxies bucco-faciales et linguales sur imitation</i>	54

2.2 L'oralité alimentaire	56
V. DISCUSSION.....	57
1. CONFRONTATION DES RESULTATS OBTENUS ET DES HYPOTHESES	57
1.1 Regroupement des résultats.....	57
1.2 Validation des hypothèses.....	58
2. BIAIS ET LIMITES.....	58
2.1 Biais et limites relatifs à l'enquête auprès des orthophonistes	58
2.2 Biais et limites relatifs à la population.....	58
2.3 Biais et limites relatifs au questionnaire décisionnel.....	59
2.4 Biais et limites relatifs à l'oralité alimentaire	59
2.5 Biais et limites de la batterie d'épreuves d'EVALO 2-6.....	59
CONCLUSION.....	60
BIBLIOGRAPHIE	61
GLOSSAIRE.....	76
LISTE DES ANNEXES	78

LISTE DES TABLEAUX, FIGURES, GRAPHIQUES ET ABRÉVIATIONS

TABLEAUX :

Tableau 1 : Evolution motrice et fonctionnelle pour l'alimentation, la déglutition, le langage et la motricité entre 0 et 24 mois (d'après Tapin, 2001 ; Puech, 2005 et Thibault, 2007)

Tableau 2 : Troubles du sommeil de l'enfant (Frenkel, 2009 ; Vergnes, 2015)

Tableau 3 : Types de SAOS (Dayyat et coll., 2007 ; Vecchierini et coll., 2013)

Tableau 4 : Symptômes nocturnes et diurnes du SAOS de l'enfant (Aubertin, 2013)

Tableau 5 : Sévérité du SAOS mesurée avec l'IAH (Beydon et coll., 2016)

Tableau 6 : Critères diagnostiques du SAOS de l'enfant proposés par l'American Academy of Sleep Medicine (Vecchierini et coll., 2013)

Tableau 7 : Score de McGill (Vergnes, 2015)

Tableau 8 : Comparaison des pourcentages de population selon le type d'exercices (répertoire ADELI par la FNO (« L'Orthophonie en chiffres », s. d.)

Tableau 9 : Groupe des patients ne souffrant pas de SAOS (groupe sans SAOS)

Tableau 10 : Groupe des patients souffrant du SAOS (groupe SAOS)

Tableau 11 : Résultats en écart-type des enfants Lu., Ab. et Di.

FIGURES :

Figure 1 : Oralité primaire et oralité secondaire (Thibault, 2007)

Figure 2 : Polysomnographie : (1) électrodes d'électroencéphalogramme, d'électro-oculogramme et d'électromyogramme mentonnier maintenues par un filet ; (2) lunette nasale et thermistance nasobuccale ; (3) microphone et capteur de pression sus-sternale ; (4) ceintures thoracique et abdominale ; (5) capteurs de mouvements et position ; (6) capteur de SpO₂. (Aubertin, 2013)

Figure 3 : Masque nasal (Aubertin, 2013)

Figure 4 : (1) dispositif d'expansion rapide du maxillaire (Cohen-Levy, 2011) ; (2) orthèse d'avancées mandibulaires (Ngiam et coll., 2015)

Figure 5 : repousse des adénoïdes chez une jeune fille de 7 ans née avec une T21 souffrant d'un SAOS persistant après une adéno-amygdalectomie (Donnelly et coll., 2004).

GRAPHIQUES ET HISTOGRAMMES :

Graphique 1 : Orthophonistes dont l'institut de formation a abordé la notion du SAOS

Graphique 2 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur l'anamnèse du sommeil de leurs patients porteurs de T21

Graphique 3 : Orthophonistes prenant en charge un enfant avec une T21 souffrant de SAOS

Graphique 4 : Origine ethnique des enfants des groupes SAOS et sans SAOS

Graphique 5 : Comparaison de la position de sommeil adoptée par les enfants des deux groupes

Graphique combiné 1 : Relation entre la date d'obtention du diplôme et les formations continues ayant abordé le SAOS

Graphique combiné 2 : Relation entre les connaissances théoriques sur le SAOS des orthophonistes interrogés et leurs anamnèses sur la qualité du sommeil

Graphique combiné 3 : Relation entre les connaissances sur le SAOS et la prise en charge d'enfants avec une T21

Graphiques combinés 4 et 5 : Relation entre l'âge et l'IMC des enfants des groupes SAOS et sans SAOS (IMC normal = 0 ; IMC anormal = 1)

Histogramme 1 : Types de structures en salariat dans lesquelles exercent les orthophonistes interrogés

Histogramme 2 : Année d'obtention du diplôme des orthophonistes interrogés

Histogramme 3 : Institut de formation des orthophonistes interrogés

Histogramme 4 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur les signes cliniques du SAOS

Histogramme 5 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur les conséquences du SAOS

Histogramme 6 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur les traitements du SAOS

Histogramme 7 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur les examens pratiqués pour diagnostiquer le SAOS

Histogramme 8 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur l'orientation des enfants souffrant de SAOS

Histogramme 9 : Réponses sur les troubles du sommeil des patients avec une T21 des orthophonistes interrogés

Histogramme 10 : Réponse ouvertes des orthophonistes interrogés sur les éventuelles complications entraînées par la prise en charge d'un enfant avec une T21 souffrant de SAOS

Histogramme 11 : Relation entre les types de structures, les connaissances théoriques sur le SAOS et la prise en charge d'enfants nés avec une T21

Histogramme 12 : Comparaison du ronflement et de la ventilation diurnes des enfants des deux groupes

Histogramme 13 : Comparaison de la perméabilité nasale des enfants des deux groupes

Histogramme 14 : Comparaison du ronflement et de la ventilation buccale nocturnes des enfants des deux groupes

Histogramme 15 : Comparaison de la qualité du sommeil des enfants des deux groupes

Histogramme 16 : Comparaison des résultats aux praxies linguales entre les deux groupes

Histogramme 17 : Comparaison des résultats aux praxies labiales entre les deux groupes

Histogramme 18 : Comparaison des résultats aux praxies jugales entre les deux groupes

Histogramme 19 : Comparaison des résultats aux enchaînements consonantiques entre les deux groupes

ABRÉVIATIONS :

SAOS : Syndromes d'Apnées Obstructives du Sommeil

T21 : Trisomie 21

VAS : Voies Aériennes Supérieures

VNI : Ventilation Non Invasive

PPC : Pression Positive Continue

ORL : Oto-Rhino-Laryngologique

DPNI : Dépistage Prénatal Non-Invasif

IMG : Interruption Médicale de Grossesse

SHRVAS : Syndrome de Hautes Résistances des Voies Aériennes Supérieures

TROS : Troubles Respiratoires Obstructifs du Sommeil

RGO : Reflux Gastro-Œsophagien

PSG : Polysomnographie

IAH : Index d'Apnées-Hypopnées

PV : Polygraphie Ventilatoire

HAS : Haute Autorité de Santé

IMC : Indice de Masse Corporelle

TSA : Trouble de Spectre Autistique

INTRODUCTION

« Protéger le sommeil des enfants et des adolescents, prendre en charge les difficultés de sommeil même les plus bénignes est un problème de santé publique. » (Challamel et coll., 2009a)

Tout au long de la vie, les troubles du sommeil peuvent avoir d'importantes répercussions. En effet, le Syndrome d'Apnées Obstructives du Sommeil (SAOS) chez l'enfant entraîne des complications au niveau de son développement, de sa qualité de vie, de son comportement et de ses capacités neurocognitives. Ce syndrome est relativement fréquent chez les enfants nés avec une Trisomie 21 contrairement aux enfants tout-venant. Ce trouble du sommeil n'est pas toujours évident à détecter, notamment chez l'enfant. De plus, le diagnostic est également difficile à poser car il nécessite, chez l'enfant, un examen approfondi du sommeil dans des centres du sommeil peu nombreux et installés uniquement dans les grandes métropoles.

Les orthophonistes prennent en charge des enfants avec une Trisomie 21 (T21) de plus en plus tôt dans leur vie afin de stimuler leur communication et les prérequis nécessaires à la communication et au langage. Ils poursuivent ensuite ce suivi tout au long de leur développement. Ce sont donc des interlocuteurs privilégiés de l'enfant et de son entourage. Ils peuvent répondre aux inquiétudes de la famille mais aussi probablement appréhender au mieux les signes cliniques récurrents d'un SAOS.

Ainsi, dans un premier temps, nous décrirons la sphère oro-faciale et ses fonctions sous-jacentes. Puis, nous aborderons le tableau clinique de la Trisomie 21. Enfin, nous définirons le SAOS, ses conséquences, ses signes cliniques ainsi que les traitements et examens actuels. Dans un second temps, nous analyserons les données de notre enquête auprès des orthophonistes. Ensuite, nous présenterons notre étude ayant pour objectif la mise en évidence de signes cliniques pouvant faire suspecter un éventuel SAOS, à travers une anamnèse approfondie sur le sommeil des enfants avec une T21. Enfin, nous analyserons les résultats que nous avons obtenus.

PARTIE THÉORIQUE

I. DÉVELOPPEMENT DE L'ENFANT, SON ORALITÉ ET SES FONCTIONS ORO-FACIALES

1. Oralités

A la naissance, l'oralité primaire réflexe se manifeste non seulement par les comportements automatiques de succion-déglutition entraînés in-utero, mais également par les émissions vocales du nourrisson.

Entre le 4^{ème} et le 7^{ème} mois, une double stratégie alimentaire se met en place. En effet, l'oralité primaire automatique va coexister avec l'oralité secondaire corticale praxique. Grâce à la maturation neurologique, l'enfant va progressivement acquérir plus de contrôle et de précision dans ses mouvements oro-faciaux lors de la prise alimentaire, du babillage et de la respiration.

A 4 mois et demi, l'enfant apprend à se tenir assis. Il apprend alors à utiliser ses yeux en même temps que ses mains. Vers 6 mois, le passage à la cuillère constitue une nouvelle stratégie motrice orale (Thibault, 2007). Lors du passage à la cuillère et de l'apparition des dents, la langue va devoir gérer la nourriture en la faisant passer entre les dents de gauche à droite et inversement. L'enfant adoptera d'abord une stratégie de malaxage puis passera progressivement à la stratégie de mastication.

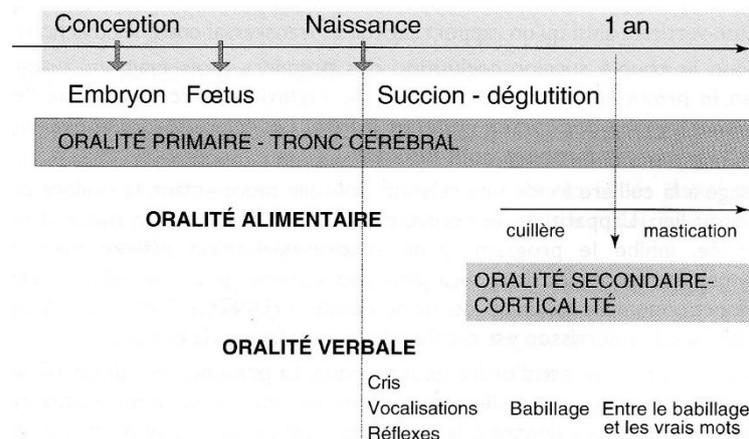


Figure 1 : Oralité primaire et oralité secondaire (Thibault, 2007)

2. Les fonctions oro-faciales : supports de la construction de l'oralité

2.1 Déglutition et mastication

Le développement de la déglutition chez l'enfant se produit en fonction de nombreux changements anatomiques, neurologiques et physiologiques. Selon Senez (2015), l'enfant passe par trois types de déglutition avant d'atteindre la déglutition adulte : la déglutition fœtale, celle du nourrisson et celle de transition vers la déglutition adulte.

La succion-déglutition réflexe est gérée par le tronc cérébral (Senez, 2015). Elle implique le bon fonctionnement de muscles innervés par le trijumeau, le facial, le glossopharyngien, le pneumogastrique et l'hypoglosse logés dans le tronc cérébral (Abadie et coll., 1999). Cette fonction dite automatique et involontaire renforce progressivement, par mémorisation corticale, les fonctions supérieures au niveau des aires motrices et sensorielles. Le nourrisson lors de la prise alimentaire met en place sa future boucle sensori-motrice volontaire (Senez, 2002).

La transition vers une déglutition plus mature va se mettre en place à partir de l'âge de 6-8 mois lors du passage à la cuillère. La succion-déglutition qui était uniquement automatique va progressivement devenir volontaire car l'enfant « va pouvoir déclencher ou arrêter sa succion à volonté » (Senez, 2015). Tout au long du développement de l'enfant, la langue se développe plus rapidement que le maxillaire, elle occupe donc une place importante dans la bouche (Lejoyeux, 2006). Ainsi, lors de la déglutition, la langue de l'enfant adopte des mouvements antéro-postérieurs en partant des lèvres. Lors de ses premiers essais à la cuillère, l'enfant va d'abord vouloir téter cette dernière puis il abandonnera très rapidement cette stratégie pour prendre directement le contenu de la cuillère dans la bouche.

Enfin, entre six et huit ans, l'enfant va parvenir à la déglutition adulte. Les lèvres sont jointes, les dents sont en léger contact et la langue propulse le bolus dans le pharynx en se positionnant contre la voûte palatine et en ondulant suite à la pression intra-orale créée.

« Le passage à la cuillère constitue une sorte d'esquisse de la praxie de mastication » (Couly, 2010). La praxie de mastication se met en place entre 2 et 6 ans. Au début, l'enfant prend les aliments en bouche et les écrase avec un mouvement mandibulaire vertical (Senez, 2015). Progressivement, se mettra en place « l'hélicoïdisation du geste mandibulaire » (Thibault, 2007) qui consiste en des mouvements mandibulaires à la fois verticaux et latéraux, associée à des mouvements sinusoïdaux de la langue.

Âges (mois)	Motricité	Langage	Préhension des aliments	Évolution des schémas de succion-déglutition		Texture
0-4	Asym + flex tête médiane	Production de vocalisation, de syllabes archaïques	Aspiration sein ou biberon	Suckling têter	Succion-déglutition réflexe	Liquide
4-6	Tenu assis Contrôle de la tête	Babillage rudimentaire	Tétine + débuts à la cuillère + apprentissage boisson au verre Malaxage	Suckling têter	Diminution du réflexe de succion-déglutition	Liquide + semi-liquide/lisse
6-9	Rotation 4 pattes debout	Babillage canonique	Tétine + cuillère + verre Malaxage + début de mastication	Suckling + début sucking Mouvements linguaux latéraux	Début de dissociation entre succion et déglutition	Semi-liquide + mixé
9-12	Marche de côté	Babillage mixte	Cuillère + verre Malaxage > mastication	Suckling > sucking	Diduction mandibulaire Mouvements linguaux dans l'espace	Mixé + solide mou
12-18	Marche	Proto-langage entre le babillage et les vrais mots	Cuillère + verre Malaxage < mastication	Suckling < sucking	Dissociation langue-mandibule	Solide mou + solide dur
18-24	Marche +++	Les premières phrases	Cuillère + verre Mastication + sucking	Succion-déglutition indépendantes	Stabilité de la mandibule	Solide dur

Tableau 1 : Evolution motrice et fonctionnelle pour l'alimentation, la déglutition, le langage et la motricité entre 0 et 24 mois (d'après Tapin, 2001 ; Puech, 2005 et Thibault, 2007)

2.2 Ventilation

Chez le nouveau-né, la respiration exclusivement naso-nasale reste très instable et mal coordonnée. Le système nerveux va murir par la synchronisation progressive des séquences succion-déglutition et du cycle respiratoire saccadé et rythmé (Abadie et coll., 1999 ; Fucile et coll., 2012). Ainsi, la succion-déglutition va soutenir la fonction respiratoire et inversement (Mercier, 2004). L'enfant après plusieurs mouvements de succion, s'arrête pour déglutir et respirer (Thibault, 2007)

La ventilation buccale, réflexe acquis lors d'un épisode fortuit d'obstruction nasale, empêche une déglutition fonctionnelle et la maturation des fonctions labiale et linguale (Lejoyeux, 2006).

En effet, la ventilation optimale est naso-nasale car l'apex de la langue se situe au niveau des papilles rétro-incisives, les bords de la langue contre les collets des dents latérales et antéro-supérieures, libérant ainsi les voies aériennes supérieures (VAS) (Leloup, 2006). Le renouvellement de l'air par le nez joue également un rôle dans le refroidissement thermique du système nerveux central. De plus, la ventilation naso-nasale est la plus économique au niveau de l'énergie utilisée (Talmant et coll., 2008).

3. Les parafunctions

Une parafunction est une habitude orale sans but de déglutir ou de communiquer, pouvant se répercuter sur la morphogenèse de la face, l'articulé dentaire ou l'équilibre neuromusculaire (Brin-Henry et coll., 2011) : succion du pouce, tétage de la langue, mordillement de la lèvre ou de l'intérieur des joues, onychophagie et bruxisme (Robin, 2015 ; Thibault, 2013).

Ces mauvaises habitudes font partie avec la déglutition dysfonctionnelle, la ventilation buccale ou mixte, la position linguale basse et l'incompétence labiale, des marqueurs spécifiques de dysfonctions oro-faciales (Leloup, 2006). Le biberon ou la tétine se révèlent aussi des habitudes nocives pour l'articulé dentaire et peuvent entraîner des otites séro-muqueuses (Assathiany, 2013 ; Limme, 2010). Ainsi, ces habitudes nocives maintiennent une déglutition dysfonctionnelle de transition pendant plus longtemps (Thibault et coll., 2013).

4. Sphère oro-faciale et posture

4.1 Evolution fonctionnelle de la sphère oro-faciale et motrice globale

Les oralités verbales et alimentaires sont intimement liées à l'évolution de la posture de l'enfant (tableau 1) (Thibault et coll., 2004). Ainsi, le maxillaire et la mandibule se développent grâce aux tractions des muscles s'y insérant. Cette croissance est essentiellement adaptatrice à la posture de l'enfant (Couly et coll., 2012).

4.2 Langue et posture

La langue fait partie du système temporo-mandibulo-pharyngo-hyo-lingual. Par ses innervations neurologiques, elle est également reliée à la base du crâne et aux cervicales C1/C2. La chaîne linguale ou antéro-médiane est animée par la langue mais aussi par les muscles scalènes, sous claviers, intercostaux et abdominaux droits. Ainsi, la mauvaise position de la langue au repos peut entraîner des répercussions sur ces différentes parties du corps.

Par ses pressions et ses tractions sur le palais osseux et ses différentes articulations, la langue intervient également au niveau du système rythmique crânio-sacré-axial. Équilibré par le système membraneux intracrânien et la dure-mère rachidienne, ce système baigne dans le liquide céphalorachidien. Celui-ci est très sensible aux vibrations que provoque la langue (Leboursier, 2006).

5. La relation mère-enfant liée à l'oralité

5.1 L'importance de la relation mère-enfant

L'attachement entre la mère et l'enfant débute dès la grossesse et s'établit dans les trois premières années de la vie. Il va influencer la façon dont l'enfant établit ses relations sociales pour le reste de sa vie. Le fœtus avant même de naître entend la voix de sa mère, goûte le liquide amniotique. La mère quant à elle, se prépare pendant toute la grossesse à mettre de côté ses propres intérêts pour ceux de son enfant (Golse, 2008). C'est ce que (Winnicott, 1956) appelle la préoccupation maternelle primaire. C'est une relation fusionnelle lors de laquelle l'enfant se voit, à la naissance, au sein, dans le reflet de sa mère. Le processus de détachement commence vers le 4^{ème} mois, quand l'enfant s'assied seul et devient autonome dans la prise alimentaire, comme nous avons pu l'aborder auparavant. C'est la mère qui permet à l'enfant d'évoluer au niveau de ses perceptions et de sa maturation gnoso-praxique orale (Thibault, 2006).

5.2 Les incidences de l'annonce du handicap

L'annonce d'un handicap chez l'enfant provoque une rupture brutale sur le regard que portait la mère sur lui, bouleversant son développement (Céleste et coll., 2001 ; Malmir et coll., 2015).

Ce deuil de l'enfant idéal peut entraîner de graves répercussions affectives et comportementales de la part de la mère. Elle peut surprotéger son enfant ou le rejeter (Cuilleret, 2007a). La relation mère-enfant est alors fortement transformée.

II. TRISOMIE 21

1. Données générales

1.1 Définition et mécanisme de constitution de la trisomie 21

La Trisomie 21 (T21) est une maladie génétique autosomique dominante. Elle est causée par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire au niveau de la 21^{ème} paire de chromosomes ou d'une autre paire. Il en existe trois formes résultant d'origine, de fréquences d'expression et de symptomatologie variables : libre et homogène (94%), en mosaïque (2%), en translocation (4%) (HAS, 2015).

1.2 Facteurs de risque

La prévalence de la T21 augmente avec l'âge maternel : 1/1500 à 20 ans, 1/900 à 30 ans, 1/250 à 38 ans et 1/100 à 40 ans. Les autres principaux facteurs de risque sont la présence d'une anomalie chromosomique chez un des parents ou lors d'une grossesse antérieure. La Haute Autorité de Santé (HAS) évoque la présence des critères suivants dans le calcul des risques de fœtus porteurs d'une T21 : le tabagisme, le diabète, le poids, l'origine géographique (Asie de l'Est, Afro-antillais, Asie du Sud, Asie du Sud-Est) de la mère.

De plus, l'âge du père peut également accroître le risque chez le fœtus de contracter de nombreuses maladies génétiques dont la T21 (Archimède, 2012).

1.3 Prévalence

La T21 est une des maladies génétiques les plus répandues en France. Sa prévalence a augmenté depuis 1980 puis s'est stabilisé dès 2004 aux alentours de 1/1200 à 1/2000 naissances selon les régions (Rives, 2012). Cela est expliqué par l'augmentation de l'âge moyen à la maternité, l'amélioration et la proposition du dépistage prénatal de T21 et l'augmentation de la proposition d'IMG (interruption médicalisée de grossesse) après le diagnostic prénatal (HAS, 2015).

1.4 Dépistage anténatal

Le dépistage prénatal de la T21, proposé à toutes les femmes enceintes, s'effectue, en premier lieu par l'observation de deux marqueurs sériques maternels prélevés et/ou la mesure de la clarté nucale (présence anormale d'œdème sous-cutané au niveau de la nuque du fœtus). Ensuite, il est confirmé ou infirmé par le caryotype par amniocentèse ou biopsie des villosités choriales.

Afin de réduire le nombre de faux positifs et négatifs, le nombre de prélèvements par amniocentèse et choriocentèse et d'IMG de fœtus non trisomiques, le dépistage prénatal se veut le plus fiable possible. Ainsi, la HAS, en 2015 trouve pertinent de discuter de la possible introduction des tests de dépistage prénatal non-invasif (DPNI) de la T21 en France. Lors de résultats positifs aux tests de DPNI, le diagnostic serait ensuite confirmé par une recherche de caryotype fœtal par amniocentèse ou choriocentèse (HAS, 2015).

2. Symptomatologie médicale

Les personnes porteuses de la T21 peuvent être confrontées à un ensemble de troubles (Charleton et coll., 2014).

2.1 Particularités staturo-pondérales et anatomiques

Le corps est souvent de taille normale à la naissance puis la vitesse de croissance staturo-pondérale diminue. La taille des sujets reste donc petite même si elle est influencée, comme dans la population normale, par celle des parents (Zemel et coll., 2015). Les mains, petites et larges, comportent le plus souvent un pli palmaire unique. Les doigts sont courts.

2.2 Troubles immunologiques

Un déficit du système immunitaire est fréquent. Cette faiblesse auto-immunitaire entraîne des pathologies ORL telles que les otites séro-muqueuses ou un SAOS (Paul D. et coll., 2015). Une leucémie aigüe peut également être contractée (Izraeli, 2015).

2.3 Troubles métaboliques et endocriniens

Les individus avec une T21 souffrent fréquemment de déséquilibres de la thyroïde, de troubles de la régulation glycémique, de diabète insulino-dépendant, de dysfonctions de l'absorption de certains oligo-éléments (Mazurek et coll., 2015). De plus, ils sont sujets d'avitaminoses provoquant des maladies de la peau et des muqueuses (De Fréminville, 2008). L'obésité est également accrue donnant alors des troubles orthopédiques, cardiaques et hépato-pancréatiques (Zemel et coll., 2015).

2.4 Malformations internes

40 à 50% des enfants nés avec une T21 sont dotés de malformations cardiaques (Lizama Calvo et coll., 2015). Ces enfants ont un risque accru d'avoir des atrésies duodénales ou œsophagiennes. La maladie de Hirschsprung est fréquente (40 à 50%) et se caractérise par une absence de cellules ganglionnaires au niveau de l'intestin (Stoll et coll., 2015).

3. Troubles neurocentraux et moteurs

3.1 L'hypotonie musculaire

L'hypotonie musculaire toucherait plus particulièrement les muscles dorsaux, abdominaux, bucco-faciaux, périnéaux et de la chaîne scapulaire (Cuilleret, 2007d). L'hyperlaxité ligamentaire, présente chez les enfants porteurs d'une T21, a comme répercussions une difficulté de mobilisation et de maintien de la force ainsi qu'une persistance des syncinésies (De Fréminville, 2008). Leur posture hypotone est caractérisée par une lordose lombaire, une cyphose dorsale et des pieds plats avec bascule du talon (Galli et coll., 2014). Cette statique cause un déficit de croissance au niveau de la cage thoracique et un trouble du geste respiratoire et vocal (Rives, 2012).

3.2 Le retard psychomoteur et de latéralité

Toutes les étapes du développement psychomoteur sont respectées mais retardées. Toutefois, par l'atteinte cérébelleuse, l'acquisition des équilibres est difficile. L'éducation précoce est primordiale afin d'accompagner au mieux l'enfant dans son développement (Cuilleret, 2007b).

3.3 Atteinte cérébelleuse

Le cervelet joue un rôle au niveau des commandes motrices, des appuis et équilibres de la colonne vertébrale, de la marche et des rythmes de la parole. Son atteinte entraîne des troubles à tous ces niveaux et une dysfonction de la contractibilité des muscles longs (Cuilleret, 2007c ; Delavarian et coll., 2013).

3.4 Surhandicaps neurologiques

Les enfants atteints de T21 peuvent être sujets de complications neurologiques telles que les accidents ischémiques cérébraux provoquant des hémiplésies, des paralysies faciales ou des compressions médullaires. Beaucoup de nourrissons contractent le syndrome de West, se traduisant par des épilepsies partielles (Barca et coll., 2014).

4. Profil cognitif du sujet porteur de Trisomie 21

La T21 est la première cause de retard mental (Rives, 2012). Cette déficience intellectuelle se trouve entre QI 30-35 et QI 65-70 avec une moyenne à QI 40-45. Les capacités intellectuelles ne sont pas innées mais issues d'interactions avec les autres, des expériences personnelles et des apprentissages effectués (Taupiac, 2008) d'où l'importance d'une éducation précoce et adaptée.

Le profil cognitif est marqué par des particularités. L'attention de l'enfant avec une T21 est beaucoup plus labile que celle de l'enfant tout-venant, il éprouve des difficultés à inhiber les éléments non pertinents (Grieco et coll., 2015). Il présente également une lenteur de traitement et une mémoire auditivo-verbale moins efficace (Sokol et coll., 2013). Les informations doivent être plus souvent répétées que chez l'enfant normal et sont plus facilement comprises et mémorisées si elles passent par le canal visuel. La déduction et l'anticipation d'actions nouvelles sont difficilement acquises (Taupiac, 2008).

5. Troubles des perceptions et répercussions sur la communication

5.1 Troubles auditifs, des écoutes et des rythmes

5.1.1 Troubles auditifs

De par l'hypotonie des muscles élévateurs du voile, le déficit immunitaire et une hypertrophie adéno-amygdalienne, l'enfant contracte très souvent des troubles ORL. La trompe d'Eustache est plus courte, plus horizontale entravant la bonne aération de l'oreille moyenne (Fortnum et coll., 2014). Les conduits auditifs externes sont étroits et la production de cérumen est souvent très importante (Duriez, 2008). Toutes ces anomalies anatomiques provoquent de nombreuses otites séro-muqueuses pouvant s'aggraver en perforation tympanique ou en cholestéatomes (Paul D. et coll., 2015). Les surdités de transmission sont donc très fréquentes.

5.1.2 Troubles des écoutes

Les atteintes sont également causées par des mauvaises perceptions et analyses des sons au niveau cérébral. Ainsi, les sons aigus tels que les phonèmes fricatifs sont mal analysés. (Porter et coll., 2014 ; Forti et coll., 2008).

5.1.3 Trouble des rythmes

Un trouble des rythmes est observable et a un impact sur l'acquisition du langage. En effet, l'enfant avec une T21 éprouve des difficultés à acquérir l'ordre des sons et des syllabes (Næss, 2015). Ainsi, les constructions morpho-syntaxiques et lexicales s'appuyant sur une discrimination fine des mots sont très difficilement acquises (Sokol et coll., 2013).

5.2 Troubles oculaires, visuo-moteurs et de l'attention conjointe

5.2.1 Troubles oculaires

Les pathologies oculaires sont bien plus fréquentes chez les enfants porteurs de la T21 que chez les enfants tout-venant. En plus des malformations palpébrales particulières à la dysmorphie faciale de ce syndrome génétique, nous retrouvons souvent la présence d'un

nystagmus, de strabisme, une atrophie du nerf optique et une conjonctivite congénitale (Watt et coll., 2015).

5.2.2 Troubles visuo-moteurs et attention conjointe

L'hypotonie musculaire atteint également les muscles oculaires et se traduit par une mise en place du contact oculaire tardif. Ainsi, l'exploration visuelle de l'environnement, le balayage visuel et le maintien du regard sont de mauvaise qualité (Kawa et coll., 2010). Ils vont avoir un retard global de l'acquisition du pointage, de l'attention conjointe et donc à long terme de la communication non-verbale et verbale (Adamson et coll., 2012).

5.3 Troubles proprioceptifs, kinesthésiques et le seuil de douleur

La douleur ressentie n'est pas exprimée efficacement. En effet, l'enfant porteur de T21 ne sait pas exprimer sa douleur et ne sait pas localiser l'endroit du corps qui est douloureux (De Knecht et coll., 2015). L'exploration active de petits objets est moins entreprise (De Campos et coll., 2013).

5.4 Troubles gustatifs et olfactifs

La localisation des papilles gustatives peut être anormale (Daneshpazhooh et coll., 2007). Dans certains cas, l'absence de bulbe olfactif (Serratrice et coll., 2013) ou la dysrégulation des stimulations olfactives et gustatives (Ricour, 2015) peuvent être observables.

6. Malformations oro-faciales

La T21 est caractérisée par une dysmorphie faciale très particulière. Elle se traduit par une hypoplasie du nez, des sinus frontaux, des os ethmoïdes et maxillaires, des petites oreilles, des fentes palpébrales obliques et des yeux écartés.

6.1 Le syndrome oro-facial

L'hypotonie linguale et l'hyperlaxité des ligaments maxillaires ne permettent pas la bonne croissance du maxillaire supérieur. Les pressions normalement produites par la succion-déglutition puis la mastication ne sont pas suffisantes pour le bon développement du tiers moyen du massif facial (Fallet et coll., 2009).

De plus, nous remarquons également une béance dentaire chez deux enfants sur trois. Les dents sont courtes et davantage sujettes aux caries. La parodontite est également très fréquente (Deps et coll., 2015).

Depuis longtemps, nous avons cru que la protrusion de la langue était causée par une macroglossie. Henderson (2004) conclut que c'est l'ensemble des signes cliniques suivants qui entraîne la glossoptose : une cavité orale plus restreinte que la normale, un tonus musculaire lingual inférieur, une mauvaise coordination des muscles linguaux, un déficit de l'intégration des informations sensorielles, un manque d'indépendance entre la cavité orale et le maxillaire et une ventilation exclusivement buccale.

6.2 Conséquence du syndrome oro-facial de la Trisomie 21

Le syndrome oro-facial entraîne des conséquences indirectes sur les différentes fonctions oro-faciales motrices et sensorielles. Ainsi, nous pouvons retrouver une ingestion d'aliments non mastiqués, des fausses routes lors du passage des liquides et des textures semi-liquides, des difficultés importantes de synchronisation dans l'articulation de la parole, la présence de parafonctions et une ventilation buccale (Rives, 2012).

De plus, l'hypotonie des muscles oro-faciaux entraîne des conséquences sur le bon déroulement des praxies bucco-faciales nécessaires à la parole (Kumin, 2012). Ainsi, des omissions, des substitutions, des ajouts de phonèmes ou de syllabes sont présentes et peuvent persister à l'âge adulte. L'articulation peut rester floue (Andreou et coll., 2013).

En outre, la ventilation buccale engendre des infections des VAS et des otites séro-muqueuses à répétition. Les amygdales et les végétations adénoïdes sont souvent hypertrophiées et un SAOS est présent chez beaucoup d'enfants porteurs de T21 (Rodman et coll., 2012).

III. LE SYNDROME D'APNÉES OBSTRUCTIVES DU SOMMEIL CHEZ L'ENFANT

1. Le sommeil : généralités

1.1 Évolution du sommeil de l'enfant

Tout au long de la croissance de l'enfant, le sommeil va évoluer à la fois dans sa structure mais aussi dans son organisation pour finir par se rapprocher de celui de l'adulte à partir de 3 ans (Valleteau de Moulliac et coll., 2012). Les troubles transitoires du sommeil tels que les éveils nocturnes font partie du développement normal de l'enfant puis disparaissent progressivement après l'âge de 3 ans.

Le sommeil de l'enfant est constitué des mêmes phases de sommeil que celles de l'adulte : le sommeil lent et le sommeil paradoxal (Frenkel, 2009). Au cours des phases de sommeil lent, l'activité cérébrale diminue, le système immunitaire se renforce et l'hormone de croissance est sécrétée. Le sommeil paradoxal a un rôle primordial dans la maturation cérébrale et participe à la mise en place des processus de mémorisation et à l'intégration des apprentissages. Il intervient également dans la régulation de la température corporelle et de la tension artérielle. Par conséquent, la bonne qualité du sommeil de l'enfant est essentielle car elle a un impact direct sur son développement physique et cognitif.

1.2 Troubles du sommeil chez l'enfant

Les difficultés de sommeil chez l'enfant sont fréquentes. En effet, 20 à 30 % des jeunes enfants, près de 10 % des enfants d'âge scolaire (6 à 12 ans) et 15 à 20 % des adolescents y sont confrontés (Challamel et coll., 2009b).

L'étiologie de ces troubles du sommeil peut être endogène : prédisposition génétique, pathologie cérébrale, affection médicale ou psychiatrique. Elle peut également être environnementale avec une mauvaise hygiène de sommeil (mauvaises conditions de coucher, horaires irréguliers) ou organique avec des troubles respiratoires.

Ces difficultés de sommeil peuvent devenir pathologiques si l'évolution du sommeil et l'apprentissage du rythme veille-sommeil ne s'effectuent pas correctement.

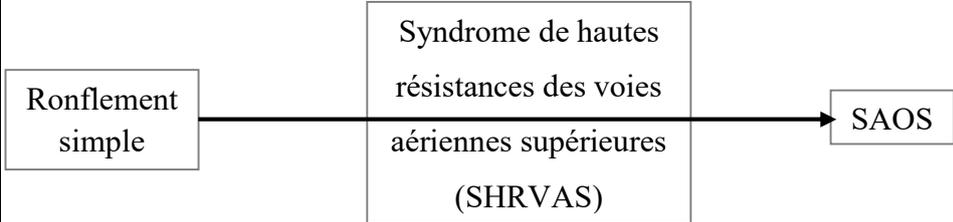
Parasomnies	Terreurs nocturnes, éveils nocturnes, cauchemars, somnambulisme, énurésie, hallucinations, insomnie.
Troubles respiratoires	Pathologies du contrôle respiratoire (apnées centrales du sommeil)
	Pathologies bronchiques chroniques
	Troubles respiratoires obstructifs du sommeil (TROS) sur un continuum :  <pre> graph LR A[Ronflement simple] --> B[Syndrome de hautes résistances des voies aériennes supérieures (SHRVAS)] B --> C[SAOS] </pre>

Tableau 2 : Troubles du sommeil de l'enfant (Frenkel, 2009 ; Vergnes, 2015)

2. Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil

2.1 Définition

Le SAOS est un trouble du sommeil survenant par épisodes intermittents d'obstruction partielle ou totale des VAS. Ce syndrome a donc un impact sur la ventilation puisqu'il entraîne des hypopnées ou des apnées (Huet et coll., 2015). Les rythmes diurnes et nocturnes sont également perturbés.

Le SAOS est particulièrement fréquent entre 3 et 6 ans (Aubertin, 2013) et touche environ 1 à 4 % des enfants d'âge scolaire (Van Holsbeke et coll., 2013). Il est à différencier du ronflement isolé qui n'entraîne aucune difficulté respiratoire et qui concerne 12 % des enfants (Cohen-Gogo et coll., 2009).

Selon Lumeng et coll. (2008), la prévalence du SAOS est plus élevée chez les garçons, les enfants en surcharge pondérale et d'ethnicité Afro-Américaine. Cependant, Aubertin, en 2013, signale qu'il n'existe pas de sex-ratio en faveur des garçons avant la puberté.

2.2 Genèse du SAOS

Le SAOS est lié à un collapsus des VAS, provoqué par un déséquilibre entre deux forces (Slaats et coll., 2015).

D'une part, la force de fermeture des VAS, représentée par la pression négative exercée par les muscles inspiratoires, notamment le diaphragme. Cette collapsibilité (Dehlink et coll., 2016) est majorée en cas d'étranglement des VAS comme dans les cas d'hypertrophie adéno-amygdalienne, d'infiltration adipeuse des tissus mous ou de malformation des VAS. Ce collapsus est également accentué pendant le sommeil paradoxal car le tonus musculaire est aboli lors de cette phase. Une hypotonie pathologique des VAS aggravera alors d'autant plus ce collapsus.

D'autre part, la force d'ouverture du pharynx, exercée par l'activité des muscles dilatateurs des VAS (Maltrana-García et coll., 2009), empêche le collapsus des parois pharyngées et permet le maintien des VAS ouvertes pendant l'inspiration. L'hypoxémie et l'hypercapnie favorisent l'activité de ces muscles dilatateurs.

2.3 Étiologies et facteurs de risque

2.3.1 Facteurs anatomiques

La cause la plus fréquente du SAOS chez l'enfant est l'hypertrophie amygdalienne et/ou adénoïdienne (Nespoli et coll., 2013). Cette hypertrophie est notamment causée par les infections virales récurrentes chez l'enfant entre 3 et 6 ans.

L'obésité dont la prévalence a augmenté ces dernières années, est un facteur de risque aggravant et contribue à faire évoluer la prévalence du SAOS (Gachelin et coll., 2015 ; Stewart, 2016). Dans ce cas, l'étranglement des VAS va être la conséquence, en majeure partie, d'une infiltration de tissu adipeux dans les tissus mous, notamment pharyngés (Aubertin, 2013).

Enfin, les anomalies cranio-faciales (Huet et coll., 2015) notamment celles comportant une hypoplasie de l'étage moyen de la face, un rétrécissement du nasopharynx, une micro-rétrognathie ou une macroglossie peuvent entraîner un SAOS et l'étranglement des VAS. S'il y a des antécédents familiaux en termes d'anatomie maxillo-faciale, le risque de présenter un SAOS est deux à quatre fois plus élevé.

2.3.2 Autres facteurs

De nombreux autres facteurs peuvent favoriser l'apparition du SAOS chez l'enfant tel que la prématurité (Séailles et coll., 2012). Les antécédents familiaux de SAOS multiplient le risque par 3 à 4,47 chez les enfants (Vergnes, 2015).

Des facteurs médicaux tels que l'asthme, les allergies (François et coll., 2000), le reflux gastro-œsophagien (RGO) nocturne (Shepherd et coll., 2011) et des pathologies neurologiques ou musculaires induisent un risque plus important de SAOS : les VAS nécessitent un certain tonus musculaire pour être maintenues ouvertes pendant le sommeil (Slaats et coll., 2015).

Le facteur environnemental que constitue le tabagisme passif maternel ou familial multiplie par deux le risque de la survenue du SAOS (Cohen-Gogo et coll., 2009).

Un facteur de risque ethnique peut également expliquer la survenue d'un SAOS en raison des différentes morphologies du visage (Cohen-Gogo et coll., 2009). En effet, selon Guilleminault et coll. (2005), les personnes d'origine afro-américaine ainsi que les populations asiatiques d'Extrême-Orient présentent un risque significativement plus élevé

de SAOS que les populations caucasiennes, en considérant l'âge, le sexe et l'indice de masse corporelle (IMC).

2.4 Trois types de SAOS

Dayyat et coll. (2007) ont défini deux types de SAOS en se basant sur le critère pondéral et sur la sévérité de l'hypertrophie adéno-amygdalienne. Ces deux types de SAOS présentent des signes communs tels que les signes respiratoires habituels (cf. partie 2.5.1) et des troubles du sommeil tels que les parasomnies. En 2013, Vecchierini et coll., ont introduit un troisième type de SAOS en prenant en compte les comorbidités éventuelles.

SAOS type I	Enfants tout-venant de poids normal avec une hypertrophie adéno-amygdalienne marquée. Présence fréquente de troubles de l'attention avec hyperactivité.
SAOS type II	Enfants atteints d'une obésité viscérale et tronculaire (atteinte du visage, du cou et de l'abdomen) avec un diamètre du cou augmenté. Hypertrophie adéno-amygdalienne souvent présente mais moins marquée que chez les types I. Enfants sujets à des troubles psychologiques fréquents touchant l'estime de soi et pouvant aller jusqu'à la dépression. Troubles cardio-vasculaires et métaboliques fréquemment retrouvés et dus à la surcharge pondérale.
SAOS type III	Enfants ayant un SAOS associé à des syndromes malformatifs ou à des syndromes génétiques congénitaux divers.

Tableau 3 : Types de SAOS (Dayyat et coll., 2007 ; Vecchierini et coll., 2013)

2.5 Le diagnostic et ses limites

2.5.1 Signes cliniques

La suspicion de SAOS débute par la recherche de signes caractéristiques (cf. tableau 4) associés à ce syndrome via une observation clinique ainsi qu'un interrogatoire des parents sur le sommeil de l'enfant, ses habitudes et rythmes de vie ainsi que ses troubles (Cohen-Gogo et coll., 2009).

Symptômes nocturnes	Symptômes diurnes
Ronflements fréquents ou constants	Réveils matinaux difficiles, irritabilité, asthénie au réveil
Irrégularités respiratoires, apnées, reprises respiratoires bruyantes	Céphalées matinales
Respiration paradoxale	Endormissement facile, envie de sieste, somnolence anormale
Respiration buccale	Respiration buccale
Sommeil agité, réveils nocturnes	Trouble du comportement : hyperactivité, agressivité ou enfant isolé, timide
Hypersudation	Troubles de l'attention, de la mémoire, difficultés scolaires
Position anormale de sommeil : tête en hyperextension, position assise	Troubles de la croissance
Énurésie secondaire	

Tableau 4 : Symptômes nocturnes et diurnes du SAOS de l'enfant (Aubertin, 2013)

Netzer et coll. (1999) ont mis en place et testé le Questionnaire de Berlin évaluant le risque de présenter un SAOS (annexe A). Ce dernier est court et basé sur trois domaines : le ronflement, la somnolence et les facteurs de risque. Les résultats de cette étude sur un échantillon de 744 patients ont montré que ce questionnaire est assez sensible pour identifier les patients susceptibles d'avoir des apnées obstructives du sommeil. En 2014, Beydon et coll. l'ont repris et l'ont proposé aux parents d'enfants dont on suspecte un SAOS. Les résultats de cette recherche chez 54 familles, ont montré qu'un quart des mères et plus d'un tiers des pères de ces enfants ont un Questionnaire de Berlin positif. La prédisposition familiale constitue donc un aspect important du dépistage du SAOS chez l'enfant.

2.5.2 Polysomnographie

Actuellement, la polysomnographie (PSG) est l'examen qui permet le diagnostic de SAOS en présence de signes d'appel (HAS, 2012). Cette évaluation du sommeil nous renseigne de manière précise sur de nombreux paramètres : la durée, les stades, la fragmentation et l'efficacité du sommeil ainsi que les événements cardiorespiratoires (ventilation, efforts respiratoires, échanges gazeux) (Aubertin, 2013).



Figure 2 : Polysomnographie : (1) électrodes d'électroencéphalogramme, d'électro-oculogramme et d'électromyogramme mentonnier maintenues par un filet ; (2) lunette nasale et thermistance nasobuccale ; (3) microphone et capteur de pression sus-sternale ; (4) ceintures thoracique et abdominale ; (5) capteurs de mouvements et position ; (6) capteur de SpO₂. (Aubertin, 2013)

Lors de cette PSG (cf. tableau 6), l'index d'apnées-hypopnées (IAH) mesuré correspond au nombre d'apnées-hypopnées recensé par heure et permet de juger de la sévérité du SAOS (cf. tableau 5).

	SAOS Léger	SAOS Modéré	SAOS Sévère
IAH	Entre 1,5 et 5	Entre 5 et 10	Supérieur à 10

Tableau 5 : Sévérité du SAOS mesurée avec l'IAH (Beydon et coll., 2016)

Le diagnostic repose sur des signes cliniques nocturnes et diurnes (A-B) associés à des critères polysomnographiques (C-D)

A. Les parents ont noté un ronflement et/ou une respiration laborieuse ou des efforts respiratoires pendant le sommeil de l'enfant

B. Les parents ont observé au moins un des signes suivants

- Mouvements paradoxaux de la cage thoracique à l'inspiration
- Mouvements avec réaction d'éveil
- Une transpiration anormale
- Une hyperextension du cou pendant le sommeil
- Une somnolence diurne excessive, une hyperactivité ou un comportement agressif
- Une croissance insuffisante
- Une énurésie secondaire
- Des céphalées matinales

C. L'enregistrement polysomnographique montre la présence de plus d'une apnée ou hypopnée, obstructive, par heure de sommeil

D. L'enregistrement polysomnographique montre la présence de l'un des 2 ensembles de signes :

● **1^{er} ensemble de signes**

- De fréquentes réactions d'éveil associées à une augmentation de l'effort respiratoire ; un index de microéveils > 11/h est considéré pathologique
- Des désaturations en O₂ associées aux épisodes apnéiques
- Une hypercapnie pendant le sommeil
- Des variations importantes de la pression intra-œsophagienne

● **2^e ensemble de signes**

- Des périodes d'hypercapnie et/ou de désaturations durant le sommeil associées à un ronflement, une respiration paradoxale inspiratoire avec soit de fréquents éveils nocturnes, soit des variations marquées de la pression œsophagienne

E. Les signes cliniques ne sont pas expliqués par un autre trouble du sommeil, par une autre affection médicale ou neurologique, par l'utilisation de médicaments ou d'autres substances

Tableau 6 : Critères diagnostiques du SAOS de l'enfant proposés par l'American Academy of Sleep Medicine (Vecchierini et coll., 2013)

Cependant, la PSG connaît des limites. En effet, il est impossible de la réaliser chez tous les enfants suspects de SAOS. Elle n'est obligatoire que chez les enfants de moins de 3 ans, chez ceux dont les parents ou tuteurs ne sont pas interrogeables, chez ceux dont l'histoire clinique ne concorde pas avec l'examen physique, chez les enfants ayant une obésité morbide et enfin chez ceux ayant des anomalies neurologiques, cardiovasculaires et notamment de la coagulation (Vecchierini et coll., 2013). De plus, la PSG est un examen long et coûteux sur les plans financier et humain (Cohen-Gogo et coll., 2009) qui doit obligatoirement être réalisé en milieu hospitalier. Enfin, il n'existe pas encore de consensus quant à l'interprétation des résultats de la PSG chez l'enfant (Vergnes, 2015). Ainsi, d'autres examens, plus accessibles mais moins complets, peuvent être proposés.

2.5.3 Oxymétrie de pouls

L'oxymétrie de pouls (SpO₂) est indiquée en cas de suspicion de SAOS grâce à des signes cliniques. Cette mesure est réalisée pendant le sommeil et permet de quantifier le nombre d'épisodes nocturnes de désaturation. Elle permet également d'évaluer leur sévérité

grâce au score de McGill (cf. tableau 7). Ainsi, un score élevé (exemple : nombre d'épisodes nocturnes de SpO₂ < 80 % supérieur à 3) atteste d'un SAOS sévère (Vergnes, 2015).

Scores	Gravité du SAOS	Nombre d'épisodes de désaturation nocturne			Recommandations
		SpO ₂ < 90 %	SpO ₂ < 85 %	SpO ₂ < 80 %	
1	Normal	< 3	0	0	SAOS à confirmer
2	SAOS léger	≥ 3	≤ 3	0	À opérer sans urgence
3	SAOS modéré	≥ 3	> 3	≤ 3	À opérer dans les 15 j
4	SAOS grave	≥ 3	> 3	> 3	À opérer d'urgence

Tableau 7 : Score de McGill (Vergnes, 2015)

2.5.4 Polygraphie ventilatoire

La polygraphie ventilatoire (PV) est un examen plus accessible et plus simple à réaliser que la PSG (Beydon et coll., 2016). Elle permet d'enregistrer les signaux cardiorespiratoires mais elle est moins précise quant à la mesure des paramètres du sommeil. Ainsi, il y a un risque de sous-estimation de la gravité du SAOS par sous-évaluation du nombre d'événements respiratoires ou sur-évaluation du temps de sommeil total (enfant réveillé mais sans activité motrice). Par conséquent, cet examen n'est pas encore validé chez l'enfant (Beydon et coll., 2016) alors qu'il est déjà utilisé chez l'adulte car son analyse est plus rapide et les délais d'attente sont moins longs pour sa réalisation que pour une PSG (HAS, 2012).

2.5.5 Dispositif de détection sans contact des apnées du sommeil

Arlotto et coll. (2015), à Toulon, ont mis en place un dispositif de détection sans contact des apnées du sommeil. Ce dernier a été breveté et a pour objectif de mesurer l'activité respiratoire du patient grâce à un système d'ultrasons. Des tests cliniques vont être effectués au laboratoire de sommeil de l'hôpital de Toulon. Il serait déjà très approprié pour quantifier l'activité respiratoire de l'enfant et des sujets à risques de détresse respiratoire (Arlotto et coll., 2014). En effet, il permettrait de supprimer les nombreux capteurs et la canule de pression nasale (cf. figure 2) utilisés pour réaliser la PSG qui peuvent perturber le sommeil du patient et biaiser les résultats (sous-estimation des épisodes d'apnées-hypopnées).

2.6 Conséquences du SAOS

2.6.1 Staturopondérales

Le SAOS peut entraîner un retard staturo-pondéral, particulièrement chez les jeunes enfants, dans 20 à 50 % des cas (Tapia et coll., 2013). Dans certains cas l'hypertrophie adéno-amygdalienne induit un trouble de la déglutition pouvant entraîner un apport calorique insuffisant. Dans d'autres cas, l'augmentation des efforts respiratoires favorise un hypercatabolisme (Challamel et coll., 2009c). Enfin, le sommeil étant perturbé, la sécrétion

de l'hormone de croissance le sera également puisque son pic de sécrétion intervient quelques heures après l'endormissement (Aubertin, 2013).

2.6.2 Métaboliques

De nombreuses études ont montré un lien entre le SAOS et les dysfonctionnements métaboliques tels que l'hyperlipidémie, l'insulino-résistance et l'hypertension artérielle (Blechner et coll., 2016). Ces trois troubles associés à l'obésité peuvent entraîner un syndrome métabolique qui va augmenter le risque chez l'enfant obèse (Gozal et coll., 2008).

2.6.3 Neurocognitives

Toute perturbation du sommeil peut entraîner des troubles cognitifs et comportementaux. Selon Vergnes, en 2015, plusieurs études ont montré, grâce à un examen polysomnographique, l'existence d'une prévalence plus élevée de ces troubles chez les enfants souffrant de SAOS (15 à 30 %) que chez les enfants tout-venant (7 à 15 %).

Les jeunes enfants présentent principalement des difficultés mnésiques et attentionnelles tandis que les fonctions exécutives seraient davantage touchées chez les enfants d'âge scolaire (Halbower et coll., 2006). Ces troubles ont un retentissement important sur les apprentissages scolaires (Carrot et coll., 2011) mais ils n'apparaissent pas chez tous les enfants souffrant de SAOS. Enfin, le risque de présenter ces difficultés neurocognitives augmente avec les facteurs pondéraux et génétiques (Vecchierini et coll., 2013).

2.6.4 Cardiovasculaires

La récurrence des épisodes d'hypoxie, d'hypercapnie et de réveils répétés pendant le sommeil entraîne une augmentation de l'activité du système nerveux sympathique et une dérégulation du tonus vasomoteur (Vergnes, 2015).

Les obstructions itératives des VAS lors du SAOS entraîne des variations importantes des pressions intrathoraciques qui ont un impact sur la fonction ventriculaire gauche (Cohen-Gogo et coll., 2009).

2.6.5 Conséquences sur la qualité de vie

Le SAOS entraîne des micro-éveils la nuit qui ont un retentissement sur la phase d'éveil. En effet, l'enfant souffrant de SAOS peut être sujet à une fatigue pouvant aller jusqu'à des somnolences diurnes. Cette asthénie peut alors conduire à une diminution de l'intérêt de l'enfant pour les activités quotidiennes voire à des troubles de l'humeur pouvant aller jusqu'à la dépression (Vecchierini coll., 2013). Une altération des relations sociales avec la famille, l'école et les pairs peut alors être observée (Dayyat et coll., 2007).

2.6.6 Oro-faciales

L'obstruction des VAS favorise la ventilation buccale qui va elle-même entraîner des anomalies faciales. Ainsi, la langue se situe en position basse et une rétro-maxillie ou une rétro-mandibulie associée à une forme de visage oblongue peuvent être observées. Tous ces éléments constituent le faciès adénoïdien (Beydon et coll., 2013). Le fonctionnement des muscles de la face et des muscles dilatateurs est alors modifié par l'anomalie de croissance maxillo-faciale et peut ainsi aggraver le SAOS.

2.7 Prise en charge du SAOS

De par ses diverses étiologies et complications, le SAOS nécessite d'être pris en charge de façon multidisciplinaire.

2.7.1 Chirurgies

L'adéno-amygdalectomie constitue le traitement de référence du SAOS en cas d'hypertrophie, même modérée, des amygdales et des adénoïdes. Cette chirurgie est particulièrement efficace chez les enfants présentant une hypertrophie isolée sans surcharge pondérale ni comorbidités, avec une diminution significative de l'IAH en post-opératoire dans 75 à 80 % des cas (Vergnes, 2015). En revanche, la normalisation complète de la PSG n'est observée que chez 25 % des enfants opérés. Chez l'enfant obèse, cette chirurgie est moins efficace puisque la résection adéno-amygdalienne ne résout pas le problème de l'infiltration du tissu adipeux dans les tissus mous (Friedman et coll., 2009).

La septoplastie et la turbinectomie peuvent également être préconisées chez des enfants plus âgés avec des résistances nasales importantes. Elles permettent d'améliorer le passage de l'air par voie nasale (Vecchierini et coll., 2013).

L'uvulo-palato-pharyngoplastie est peu réalisée chez l'enfant et peut être envisagée chez des enfants dont l'hypotonie pharyngée est marquée comme chez les enfants nés avec une T21 ou les enfants obèses avec un tissu mou pharyngé très abondant (Cielo et coll., 2016).

Enfin, la chirurgie cranio-faciale, comme la distraction ostéogénique dans le cas d'un SAOS syndromique avec déficience maxillo-mandibulaire, est envisagée uniquement dans les cas d'enfants ayant une malformation faciale et ne tolérant pas la VNI (Vecchierini et coll., 2013). La trachéotomie est, quant à elle, réalisée dans des cas extrêmes de malformations cranio-faciales graves et de pathologies neuromusculaires ne pouvant être traitées autrement (Ahn, 2010).

2.7.2 Traitements médicaux

En cas de SAOS léger ou résiduel post-traitement chirurgical, un traitement anti-inflammatoire, d'au moins trois mois, associant une corticothérapie nasale et des antileucotriènes peut être proposé (Aubertin, 2013).

Un traitement du RGO peut être prescrit pour limiter l'inflammation pharyngée ainsi que la croissance des amygdales souvent retrouvée dans le SAOS et l'obésité (Séailles et coll., 2012). Un traitement adapté concernant la perte de poids peut-être mis en place afin d'entraîner une réduction de l'IAH et par conséquent une diminution du SAOS.

2.7.3 Ventilation non invasive (VNI)

La VNI par pression positive continue (PPC) est de plus en plus proposée en cas d'échec des traitements chirurgicaux et médicaux et lorsque le SAOS est persistant ou sévère. Elle est également préconisée dans les cas de SAOS de type III en attendant le traitement chirurgical (Vecchierini et coll., 2013). Ce traitement a permis de diminuer les indications de trachéotomie dans les cas de malformations faciales. Elle permet de délivrer une pression positive constante durant tout le cycle respiratoire et favorise donc l'ouverture des VAS.

Néanmoins, ce traitement peut avoir des limites, surtout chez les enfants, en ce qui concerne l'observance (Tapia et coll., 2013). En effet, le port du masque peut ne pas être toléré ou être refusé par l'enfant car c'est un dispositif peu attractif qui peut gêner les mouvements pendant le sommeil et qui peut entraîner des complications cutanées (érythèmes, nécroses).



Figure 3 : Masque nasal (Aubertin, 2013)

2.7.4 Orthodontie

Plus d'un tiers des enfants apnéiques ont des anomalies maxillo-faciales (hypodéveloppement maxillaire ou mandibulaire, fosses nasales et arcades maxillaires étroites, palais osseux ogival et profond) qui renforcent le risque d'obstruction des VAS (Vecchierini et coll., 2013). Deux techniques d'orthopédie dento-faciale ont montré leur efficacité dans le SAOS pédiatrique.

D'une part, la dysjonction maxillaire rapide permet la rectification des anomalies maxillo-faciales avant la fin de la croissance du massif facial (Aubertin, 2013), et a un impact

sur la ventilation. En effet, cette technique permettrait une réduction de la résistance nasale de 36,2 à 45 % (Cohen-Levy, 2011). En outre, en cas d'hypoplasie du complexe nasomaxillaire, ce dispositif permet dans certains cas, d'obtenir un taux de guérison proche de 90 % (Pirelli et coll., 2010).

D'autre part, les orthèses d'avancées mandibulaires sont indiquées pour les enfants ayant une rétrognathie, une micrognathie ou une malocclusion. L'objectif est donc de corriger la rétrusion mandibulaire afin d'obtenir une fermeture buccale optimale. L'étude randomisée de Villa et coll. (2002) a montré qu'après avoir porté ce dispositif pendant six mois, l'IAH des enfants apnéiques diminuait significativement. Cependant, seulement 50% des enfants traités lors de cette étude ont atteint un IAH normalisé.

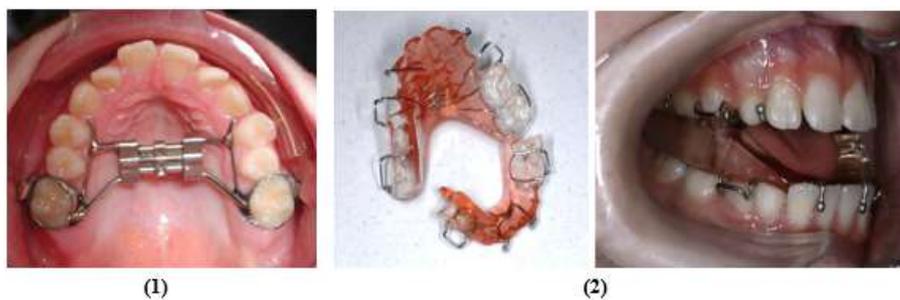


Figure 4 : (1) dispositif d'expansion rapide du maxillaire (Cohen-Levy, 2011) ; (2) orthèse d'avancées mandibulaires (Ngiam et coll., 2015)

2.7.5 Apport de l'orthophonie

Des études récentes se penchent sur l'apport d'un entraînement neuromusculaire chez des individus adultes souffrant de SAOS. Ainsi, Vecchierini et coll. (2013) évoquent un impact positif sur le SAOS après un renforcement musculaire facial et lingual associé à un traitement orthodontique. Les exercices, renforçant les muscles faciaux, vélaire, linguaux et labiaux doivent être faits plusieurs fois par jour pour observer de bons résultats (Guimarães et coll., 2009). En effet, les stimulations permettraient de rendre plus toniques les muscles oro-pharyngés et empêcheraient les VAS de se collapser.

En plus des exercices moteurs, Levrini et coll. (2014) soulignent l'importance du mouchage, du nettoyage du nez à l'eau de mer et des exercices de souffle nasal. Cela permettrait aux enfants souffrant de SAOS de prendre conscience du rôle que leur nez doit prendre dans la respiration.

Avec une éducation gnoso-praxique orale hebdomadaire pendant 3 mois (jeux bucco-faciaux, de souffle, de massages faciaux, un accompagnement parental et une bonne hygiène nasale), Leroux-Couchevellou et coll. (2015) ont montré de bons résultats sur un enfant

souffrant d'un SAOS résiduel post-amygdalectomie et turbinectomie bilatérale partielle. Une meilleure respiration nasale est observée par une PSG et l'enfant a pu arrêter la VNI.

3. SAOS et Trisomie 21

3.1 Prévalence

La prévalence du SAOS chez les enfants avec une T21 est beaucoup plus élevée que chez les enfants tout-venant. En effet, elle se situe entre 31 et 79 % selon les différentes études (Lin et coll., 2014).

3.2 Facteurs prédisposant au SAOS

Les étiologies du SAOS chez l'enfant né avec une T21 sont hétérogènes, à l'instar de l'enfant tout-venant. Les plus fréquentes sont l'hypertrophie adéno-amygdalienne, l'effondrement hypopharyngé ainsi que la glossoptose et la macroglossie (Donnelly et coll., 2004).

La prévalence élevée du SAOS chez l'enfant avec une T21 peut s'expliquer notamment par les caractéristiques oro-cranio-faciales spécifiques à ce syndrome ainsi que l'hypotonie musculaire pharyngée, linguale et intercostale, l'étranglement des VAS et l'obésité (Lin et coll., 2014). De plus, selon l'étude de Goffinski et coll. (2015), la présence d'une dysphagie et d'une pathologie cardiaque congénitale chez les nourrissons porteurs d'une T21 prédirait l'apparition du SAOS dans 36 % des cas.

3.3 Conséquences

Les conséquences du SAOS chez l'enfant né avec une T21 sont les mêmes que celles qui ont été décrites pour la population ordinaire mais à un degré de sévérité plus important. Une étude sur des enfants porteurs de T21 avec ou sans SAOS a permis de démontrer que le SAOS a effectivement des répercussions sur le fonctionnement cognitivo-comportemental (Akkari et coll., 2016). En effet, les résultats du groupe « SAOS » étaient significativement moins bons aux tests effectués (Raven, items comportementaux).

3.4 Efficacité des traitements

Selon Donnelly et coll., en 2004, l'adéno-amygdalectomie échoue chez 30 à 50 % des patients atteints de T21 avec une persistance ou une réapparition du SAOS. En effet, suite à l'intervention chirurgicale, des tissus adénoïdes étaient présents chez la plupart des patients de cette étude. Les résultats suggèrent que ces patients ont une prédisposition au

développement des adénoïdes et des amygdales hypertrophiées mais également à la repousse de ces tissus après une opération.

La VNI est alors souvent nécessaire en traitement de seconde intention pour favoriser l'ouverture des VAS. Selon l'étude de Konstantinopoulou et coll. (2016), ce traitement améliorerait la fonction ventriculaire gauche.

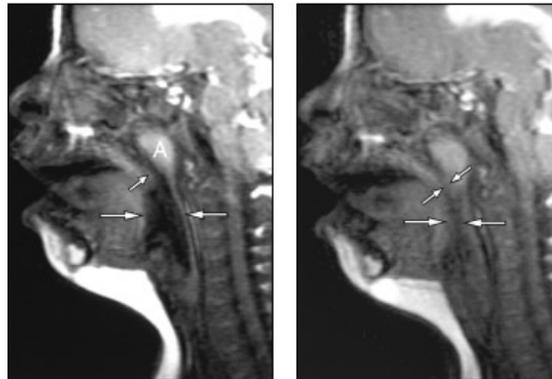


Figure 5 : repousse des adénoïdes chez une jeune fille de 7 ans née avec une T21 souffrant d'un SAOS persistant après une adéno-amygdalectomie (Donnelly et coll., 2004).

4. Conclusion

Le SAOS a donc un impact très important sur de nombreux domaines concernant la vie quotidienne de l'enfant. Les traitements sont multidisciplinaires et permettent une adaptation à chaque patient. L'éducation gnoso-praxique orale précoce pourrait également être envisagée comme un traitement complémentaire afin de pallier l'hypotonie de la sphère oro-faciale des enfants avec une T21, et de favoriser l'ouverture des VAS.

IV. PROBLÉMATIQUE ET HYPOTHÈSES

Aujourd'hui, la prise en charge orthophonique de l'enfant né avec une T21 doit être le plus précoce possible (Chambounaud et coll., 2015). Ce suivi permet d'accompagner les parents et l'entourage mais aussi de solliciter et d'améliorer les capacités gnoso-praxiques, langagières et cognitives de l'enfant. L'orthophoniste constitue donc un interlocuteur privilégié pour ces familles car elles sont amenées à le voir régulièrement. Ce professionnel pourrait donc détecter des signes d'alerte en faveur d'un SAOS.

Cependant, le nombre d'orthophonistes diminue au sein des établissements accueillant les enfants nés avec une T21 (Kremer et coll., 2016) dans lesquels les médecins pédiatres peuvent détecter les signes d'alerte du SAOS et y répondre. Les familles se dirigent alors de plus en plus vers des orthophonistes et autres professionnels de santé en libéral. Il nous a donc paru important d'élaborer un bilan orthophonique constitué d'une anamnèse approfondie sur le sommeil de l'enfant, d'une observation clinique et d'un bilan des capacités praxiques, articulatoires, alimentaires et langagières. Cette évaluation permettrait de se questionner à propos d'un éventuel SAOS et d'orienter les familles vers le médecin prescripteur afin de diagnostiquer et de traiter ce syndrome. En effet, l'étude de Malt et coll. (2013) sur la santé des adultes avec une T21 a montré que 50 % de cette population présentait un SAOS.

Une observation clinique des enfants nés avec une T21, des épreuves sur leurs capacités praxiques, masticatrices, articulatoires et langagières ainsi qu'un questionnaire sur leur sommeil permettraient aux orthophonistes d'alerter le médecin prescripteur sur un éventuel SAOS.

Ainsi, nous avons émis les hypothèses suivantes :

- Hypothèse 1 : Les enfants avec une T21 présentant des ronflements diurnes et nocturnes souffrent de SAOS.
- Hypothèse 2 : Les enfants avec une T21 et un SAOS présentent des troubles plus sévères de la sphère oro-faciale.
- Hypothèse 3 : Les enfants avec une T21 souffrant de SAOS ont une perméabilité nasale diminuée.

PARTIE PRATIQUE

I. ENQUÊTE PRÉALABLE (partie rédigée par P. Vincent)

1. Objectifs

Notre objectif était de cerner les connaissances des orthophonistes sur le SAOS chez l'enfant porteur d'une T21.

2. Méthodologie

2.1 Population concernée

Nous avons décidé de cibler tous les orthophonistes travaillant ou non avec des enfants nés avec une T21. Il n'y a donc aucun critère d'inclusion ou d'exclusion hormis l'obligation d'être orthophoniste.

2.2 Moyens de diffusion

Nous avons diffusé notre enquête par le biais d'Internet via des groupes de réseaux sociaux exclusivement ouverts aux orthophonistes. Nous avons ciblé des groupes aux thèmes variés, même ceux qui ne traitaient pas de la T21.

Nous avons également transmis notre formulaire par courriel à l'ensemble des syndicats d'orthophonistes régionaux de la France métropolitaine et des Dom-Tom ainsi qu'aux syndicats nationaux (FNO, FOF).

Dans les deux cas, nous avons inclus le lien du formulaire dans une lettre d'accompagnement précisant notre projet et nos objectifs (annexe B). Nous avons aussi demandé à nos anciens maîtres de stage de transmettre à leurs réseaux de collègues.

Nous avons fait le choix de passer par Internet afin que les orthophonistes puissent répondre sans contrainte financière, temporelle et afin d'obtenir le maximum de réponses.

3. Elaboration du formulaire

Notre enquête portant sur le SAOS chez les enfants porteurs d'une T21, nous avons décidé de la scinder en deux parties : une sur les connaissances du SAOS et une axée davantage sur l'enfant avec une T21 souffrant du SAOS (annexe C).

3.1 Modalités des questions

Nous avons élaboré notre questionnaire autour de trois types de questions :

- Des questions fermées : elles favorisent une rapidité de réponse et nous permettent d'analyser quantitativement et rapidement les réponses.

- Des questions à choix multiples : nous avons décidé de limiter ce type de questions afin de ne pas orienter les réponses des orthophonistes.
- Des questions ouvertes : elles permettent aux orthophonistes de s'exprimer plus librement et favorisent l'analyse qualitative des réponses. Ces dernières peuvent traduire l'imprécision des connaissances de certains ou encore nous aider dans l'élaboration de notre questionnaire décisionnel.

4. Analyse des résultats

Au total, nous avons recueilli 150 réponses.

4.1 Informations professionnelles

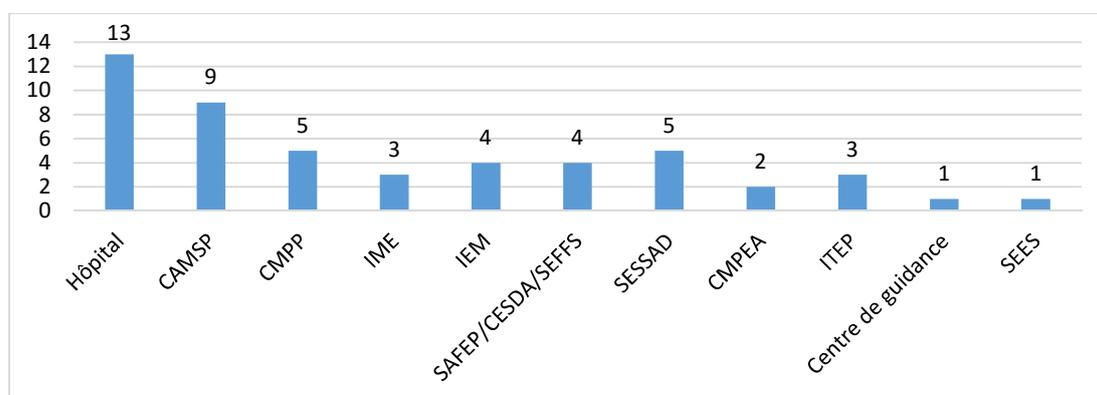
4.1.1 Type d'exercice des orthophonistes interrogés

- Exercice libéral : 107/150
- Exercice mixte : 24/150
- Exercice en salariat : 19/150

Selon le répertoire ADELI, 88% des orthophonistes travaillent en exercice libéral ou mixte. Nous pouvons observer que 87% des orthophonistes ayant répondu à notre enquête exercent en libéral ou mixte et 13% pratiquent en salariat. Par rapport à notre population cible, la tendance majoritaire est donc respectée.

	Population cible	Population contrôle
Exercice libéral ou mixte	88%	87%
Exercice en salariat	12%	13%

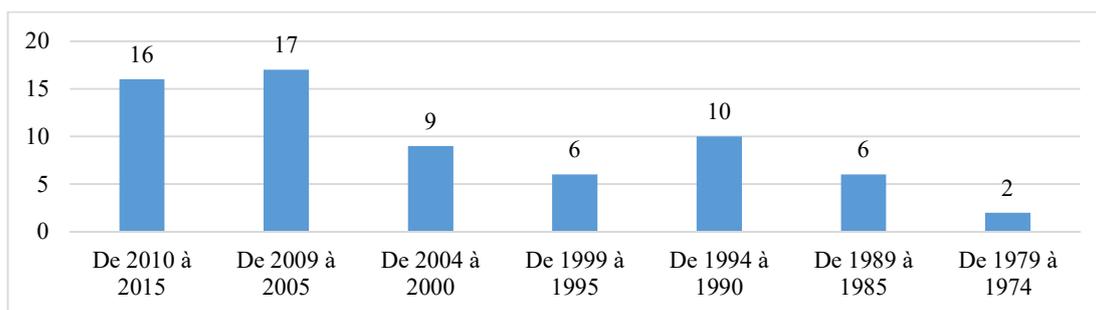
Tableau 8 : Comparaison des pourcentages de population selon le type d'exercices (répertoire ADELI par la FNO (« L'Orthophonie en chiffres », s. d.)



Histogramme 1 : Types de structures en salariat dans lesquelles exercent les orthophonistes interrogés

Nous avons décidé de demander les types de structures où exercent les orthophonistes interrogés afin de démontrer des relations entre plusieurs données.

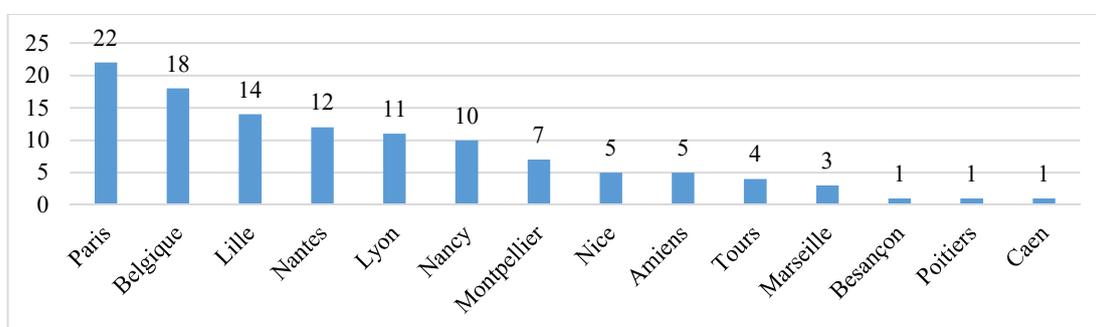
4.1.2 Année d'obtention du diplôme des orthophonistes interrogés



Histogramme 2 : Année d'obtention du diplôme des orthophonistes interrogés

Nous souhaitons connaître l'année d'obtention du certificat de capacité d'orthophonie pour effectuer des tris croisés avec d'autres questions.

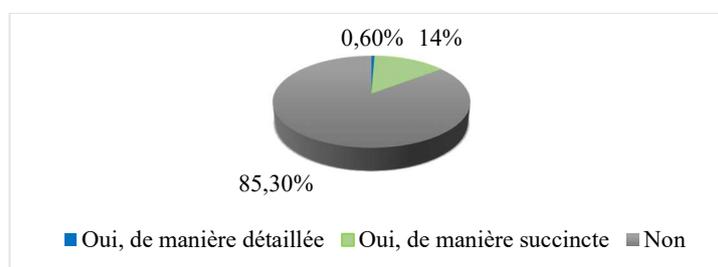
4.1.3 Institut de formation des orthophonistes interrogés



Histogramme 3 : Institut de formation des orthophonistes interrogés

Cette question a pour but d'observer si nous avons une population représentative. Toutefois, les *numeri clausi* ayant changé plusieurs fois au fil des années et l'introduction de nouvelles écoles telles que celles de Caen et de Poitiers ne nous permettent pas d'apprécier ce critère. De plus, beaucoup d'orthophonistes interrogés ont été formés en Belgique. Nous ne connaissons pas le nombre de français allant se former en Belgique, nous ne pouvons donc analyser cette question.

4.1.4 Orthophonistes dont l'institut de formation a abordé la notion du SAOS



Graphique 1 : Orthophonistes dont l'institut de formation a abordé la notion du SAOS

La majorité des orthophonistes interrogés ont répondu que leur formation n'avait pas abordé le SAOS.

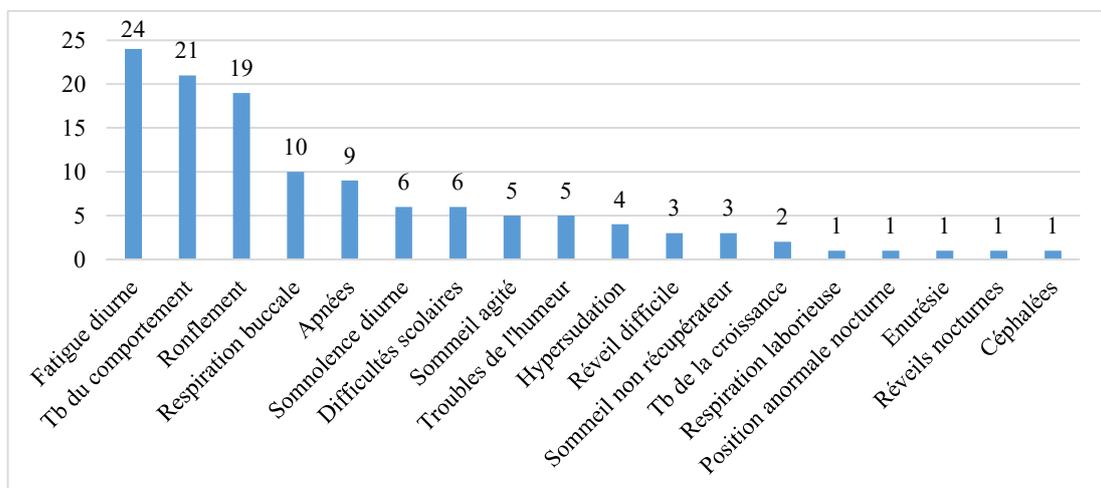
4.2 Connaissances théoriques

4.2.1 Connaissez-vous le SAOS ?

Cette question assez subjective montre qu'un peu plus de la moitié des orthophonistes interrogés (54,7%) ne pense pas connaître le SAOS.

4.2.2 Connaissez-vous les signes cliniques du SAOS chez l'enfant ?

Parmi les orthophonistes interrogés, 73,3% affirment ne pas connaître les signes cliniques du SAOS. Les signes cliniques du SAOS les plus cités par les orthophonistes prétendant les connaître (26,7%) sont la fatigue diurne, les troubles du comportement et le ronflement. D'autres signes évocateurs du SAOS ont également été mentionnés.

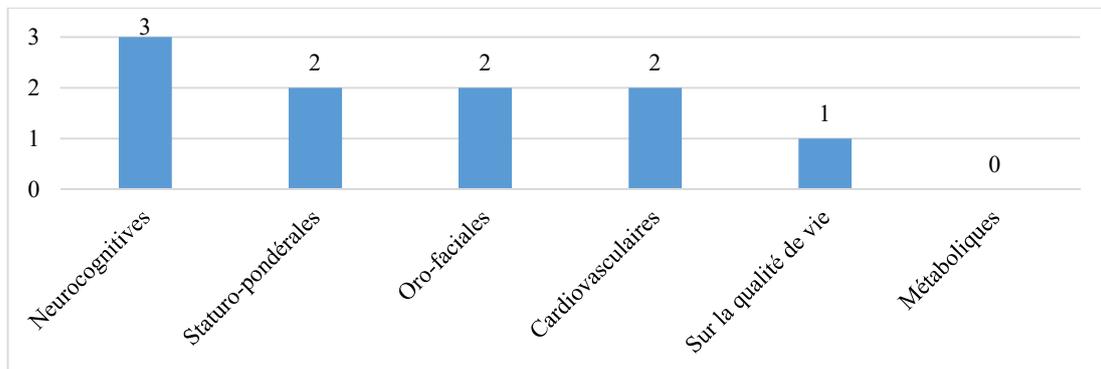


Histogramme 4 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur les signes cliniques du SAOS

En revanche, certains ont cité d'autres signes cliniques non spécifiques au SAOS mais répondant à une logique consécutive à un trouble du sommeil : cernes (11), langue basse (4), bavage (3), hypotonie faciale (3), teint pâle (2), hypomaxillie (2), refus de s'alimenter (2). Autres réponses : épilepsie, ballonnements, plancher buccal hypertonique.

4.2.3 Connaissez-vous les conséquences du SAOS chez l'enfant né avec une T21 ?

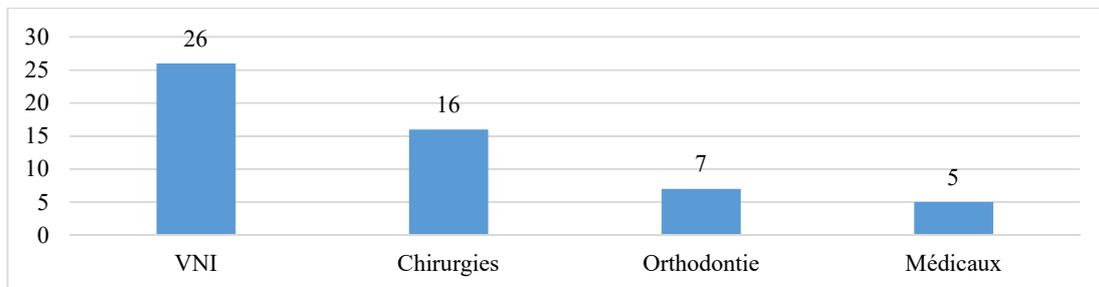
92% des orthophonistes interrogés ont répondu par la négative et ceci montre que les conséquences du SAOS chez l'enfant, qu'il soit handicapé ou non, ne sont pas bien connues. Les orthophonistes ayant répondu par l'affirmative (8%) ont cité la plupart des conséquences du SAOS. Les conséquences métaboliques n'ont pas été évoquées, probablement car elles relèvent davantage du corps médical.



Histogramme 5 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur les conséquences du SAOS

4.2.4 Connaissez-vous les traitements possibles du SAOS ?

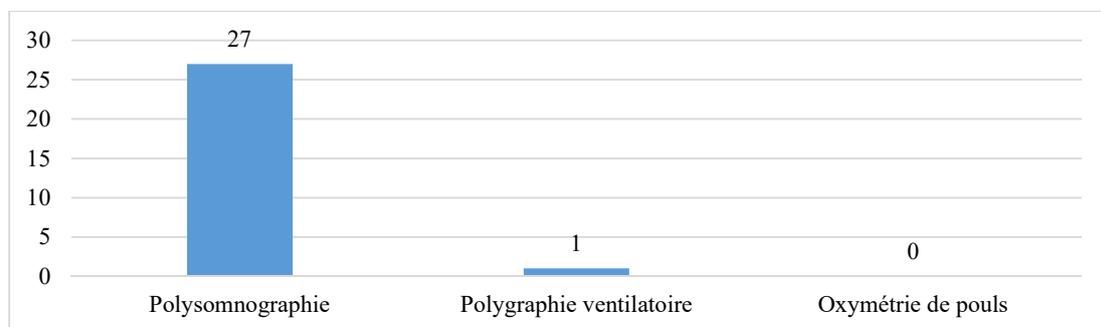
71,3% des orthophonistes interrogés ne connaissent pas les traitements possibles du SAOS. En revanche, les orthophonistes prétendant les connaître (28,7%) ont pu citer les différentes approches thérapeutiques existant à l'heure actuelle en s'appuyant notamment sur les traitements du SAOS chez l'adulte (VNI).



Histogramme 6 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur les traitements du SAOS

4.2.5 Connaissez-vous les examens pratiqués par les médecins permettant de diagnostiquer le SAOS ?

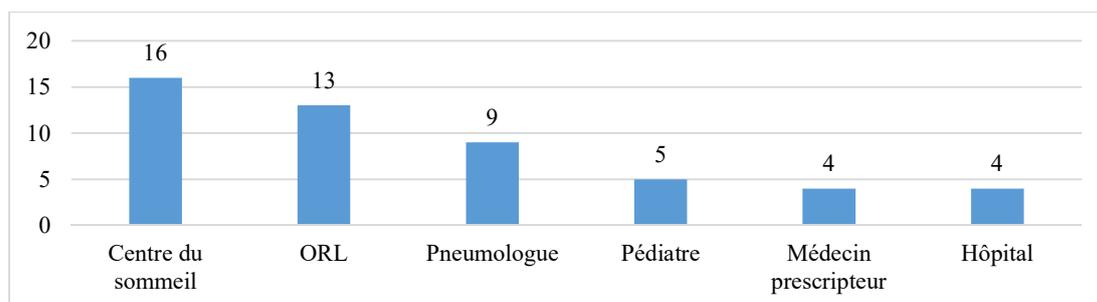
Parmi les orthophonistes interrogés, 76% ont répondu « non ». Les orthophonistes affirmant connaître les examens pratiqués (24%) ont cité l'examen le plus courant aujourd'hui : la polysomnographie.



Histogramme 7 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur les examens pratiqués pour diagnostiquer le SAOS

4.2.6 Savez-vous vers quels médecins ou structures orienter des enfants souffrant de SAOS ?

75,3% des orthophonistes interrogés ne pensent pas connaître les médecins ou structures pouvant prendre en charge les enfants souffrant de SAOS. Les professionnels ayant répondu par l'affirmative (24,7%) ont majoritairement pensé au centre du sommeil ou aux médecins ORL ou au pneumologue. Autres réponses : phoniatre, cardiologue, neurologue et orthodontiste.



Histogramme 8 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur l'orientation des enfants souffrant de SAOS

4.2.7 Si un questionnaire décisionnel vous permettait de repérer les facteurs de risque du SAOS afin d'envoyer le patient vers un médecin compétent, seriez-vous amené(e) à l'utiliser ou le consulter ?

94,7% des orthophonistes interrogés ont répondu « oui ». Les 5,3% ayant répondu par la négative justifient leur réponse par le fait qu'ils ne prennent pas en charge des enfants avec une T21.

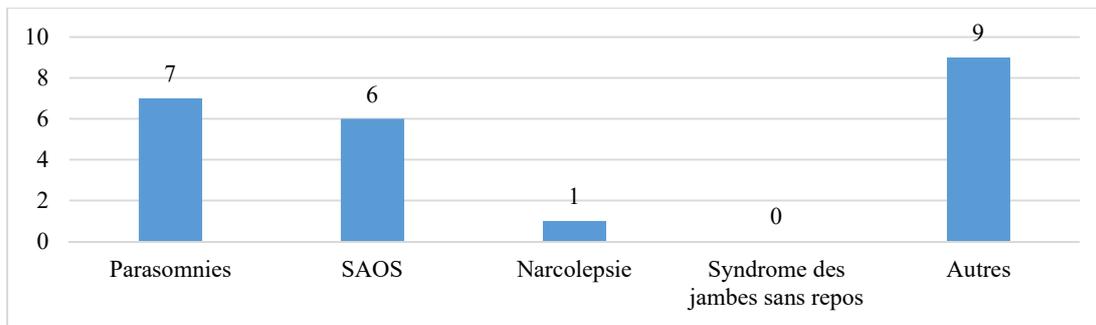
4.3 Prise en charge de la Trisomie 21

4.3.1 Prenez-vous en charge des enfants avec une T21 ?

Parmi les orthophonistes interrogés, 40,7% prennent en charge des enfants porteurs de T21 alors que 59,3% n'en reçoivent pas.

4.3.2 Savez-vous si vos patients atteints de T21 ont des troubles du sommeil ?

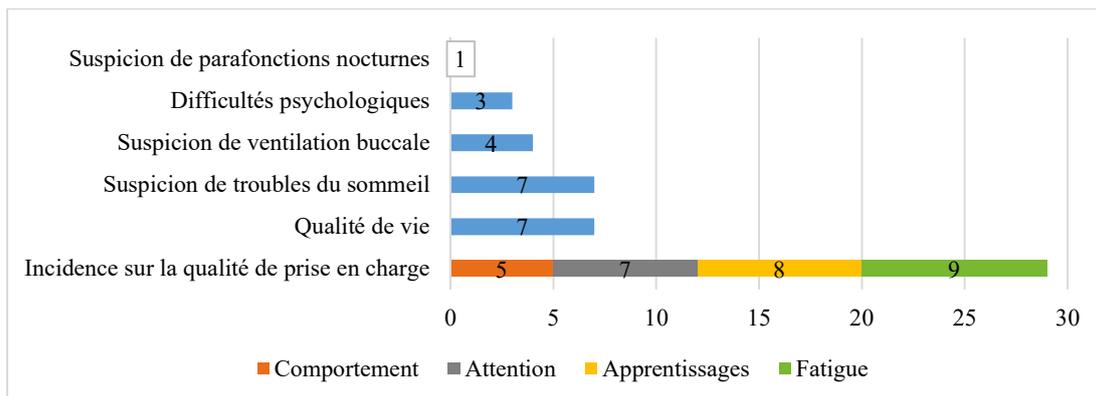
82,1% des orthophonistes interrogés ne savent pas si leurs patients nés avec une T21 ont des troubles du sommeil. En revanche, 17,9% des professionnels interrogés ont connaissance d'un trouble du sommeil chez leurs patients porteurs d'une T21.



Histogramme 9 : Réponses sur les troubles du sommeil des patients avec une T21 des orthophonistes interrogés

4.3.3 Demandez-vous la qualité du sommeil de vos patients porteurs de T21 ?

Parmi les orthophonistes interrogés, 61,3% ne posent pas la question de la qualité du sommeil de leurs patients avec une T21. Ceux qui s’y intéressent (38,7%) s’inquiètent principalement de l’incidence des troubles du sommeil sur la qualité de la prise en charge. Nous notons que certains sont amenés à se poser la question dans le cadre d’une suspicion de troubles du sommeil. De plus, 21 orthophonistes interrogés nous ont notifié que cette question faisait partie de leur anamnèse sans en préciser les raisons.



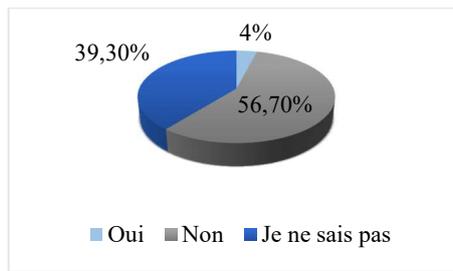
Graphique 2 : Réponses ouvertes des orthophonistes interrogés sur l’anamnèse du sommeil de leurs patients porteurs de T21

4.3.4 Demandez-vous si vos patients avec une T21 souffrent de troubles du sommeil ?

Plus de deux tiers (69,3%) des orthophonistes interrogés ne demandent pas à la famille de leurs patients atteints d’une T21 s’ils souffrent de troubles du sommeil alors que 30,7% le font.

4.3.5 Avez-vous déjà pris en charge un enfant avec une T21 souffrant de SAOS ?

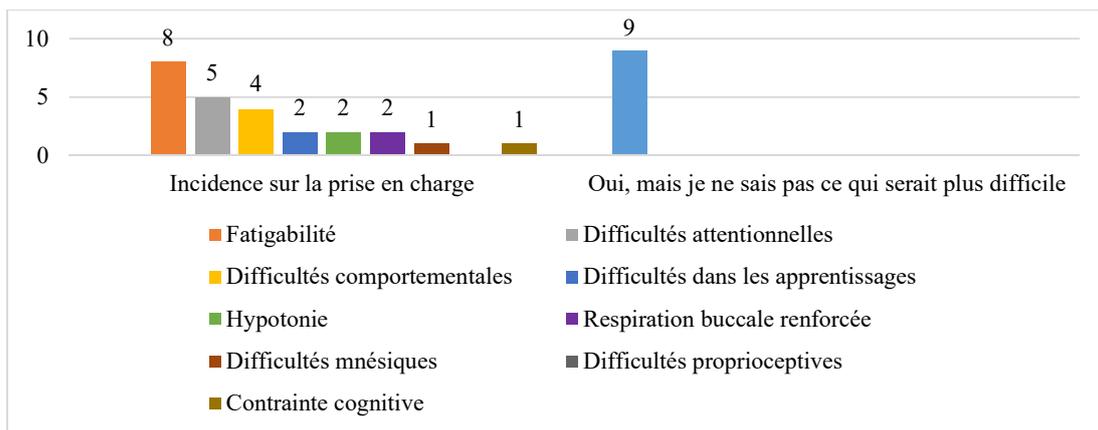
Parmi les orthophonistes interrogés, 39,3% ne savent pas s’ils ont déjà pris en charge un enfant porteur d’une T21 souffrant d’un SAOS.



Graphique 3 : Orthonphonistes prenant en charge un enfant avec une T21 souffrant de SAOS

4.3.6 La prise en charge d'un enfant avec une T21 souffrant de SAOS vous semble-t-elle plus compliquée ?

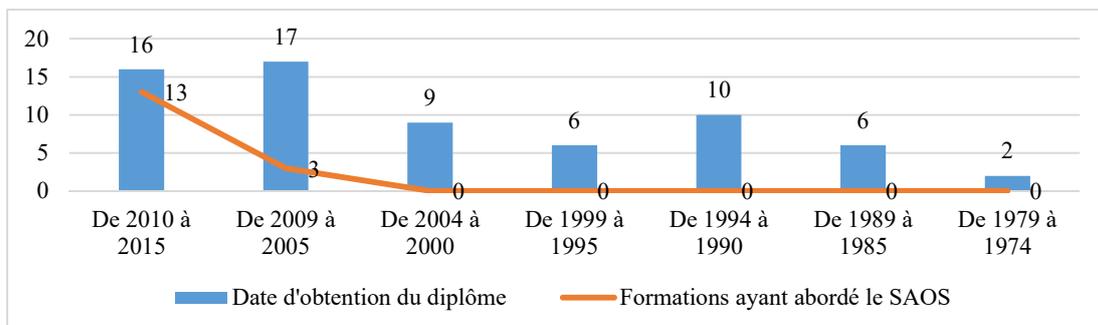
75,3% des orthophonistes interrogés ont répondu par la négative. 24,7% ont répondu « oui ». La majorité s'inquiète du bon déroulement de la prise en charge. Certains pensent que cette prise en charge est plus compliquée sans pouvoir le justifier. De plus, ils ignorent quelles actions ils pourraient proposer pour pallier les difficultés engendrées par le SAOS chez un enfant avec une T21.



Histogramme 10 : Réponse ouvertes des orthophonistes interrogés sur les éventuelles complications entraînées par la prise en charge d'un enfant avec une T21 souffrant de SAOS

4.4 Tris croisés

4.4.1 Relation entre la date d'obtention du diplôme et les formations continues ayant abordé le SAOS

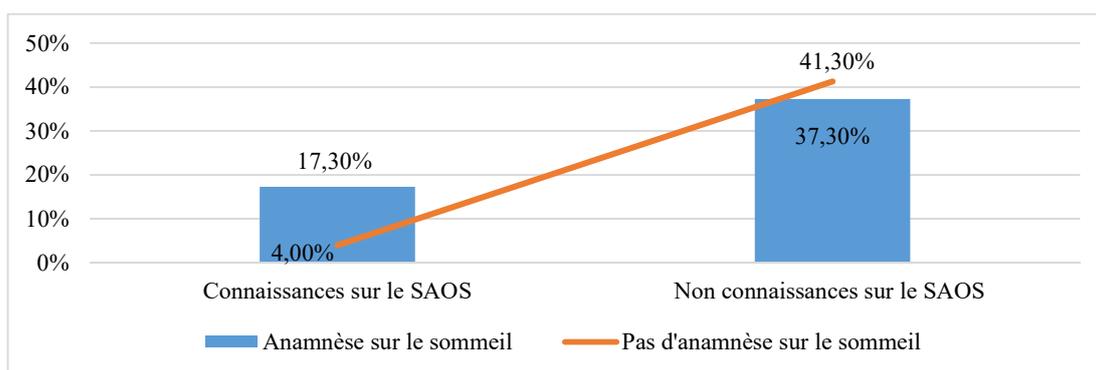


Graphique combiné 1 : Relation entre la date d'obtention du diplôme et les formations continues ayant abordé le SAOS

Nous avons seulement pris en compte les réponses positives à la question 4.1.4. Nous remarquons que le SAOS est de plus en plus abordé dans les formations continues les plus récentes, depuis 2007.

4.4.2 Relation entre les connaissances théoriques sur le SAOS et les anamnèses sur la qualité du sommeil des orthophonistes interrogés

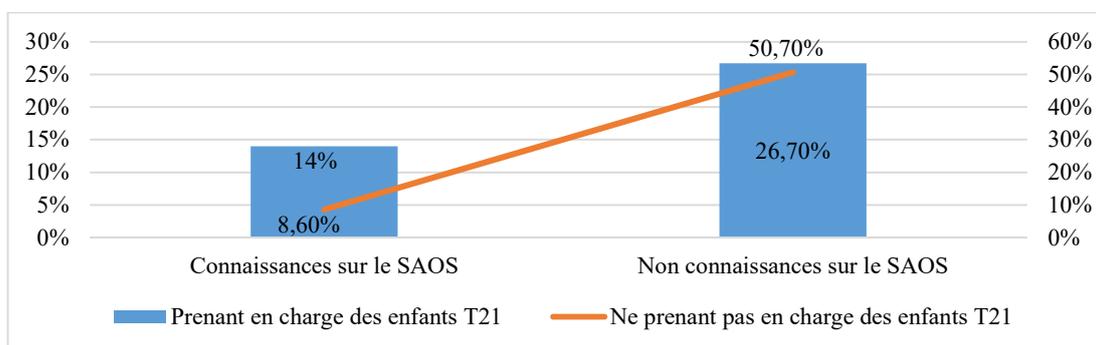
Nous avons mis en relation les 32 personnes connaissant le SAOS (ayant au moins trois bonnes réponses aux questions sur les connaissances théoriques sur le SAOS) et celles ne connaissant pas le SAOS (118 orthophonistes).



Graphique combiné 2 : Relation entre les connaissances théoriques sur le SAOS des orthophonistes interrogés et leurs anamnèses sur la qualité du sommeil

Nous constatons que la majorité des orthophonistes ayant des connaissances sur le SAOS intègrent des questions sur le sommeil dans leur anamnèse (17,3%). En revanche, les orthophonistes n'ayant pas de connaissances sur le SAOS sont plus nombreux à ne pas poser de questions sur le sommeil (37,3%).

4.4.3 Relation entre les connaissances sur le SAOS et la prise en charge d'enfants porteurs d'une T21

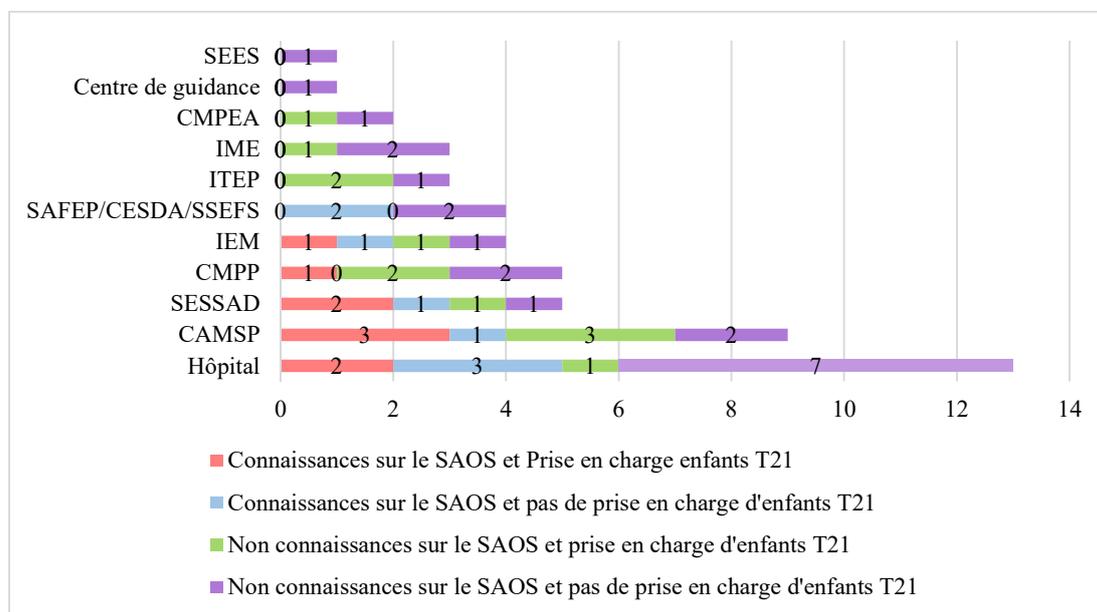


Graphique combiné 3 : Relation entre les connaissances sur le SAOS et la prise en charge d'enfants avec une T21

50,7% des orthophonistes interrogés n'ayant pas de connaissances sur le SAOS ne prennent pas en charge les enfants avec une T21. Nous remarquons également que 26,7% de

ces orthophonistes prennent en charge des enfants avec une T21 mais n'ont pas de connaissances suffisantes sur le SAOS. Il serait donc intéressant de les sensibiliser afin qu'ils puissent alerter le patient et son entourage sur un éventuel SAOS.

4.4.4 Relation entre les types de structures, les connaissances théoriques sur le SAOS et la prise en charge d'enfants nés avec une T21



Histogramme 11 : Relation entre les types de structures, les connaissances théoriques sur le SAOS et la prise en charge d'enfants nés avec une T21

Nous remarquons que, sur les 43 personnes exerçant en salariat ou en exercice mixte, les orthophonistes interrogés exerçant en CAMSP connaissent davantage le SAOS et prennent en charge les enfants porteurs d'une T21. Toutefois, nous constatons que 12 orthophonistes prenant en charge les enfants avec une T21 sont peu informés.

5. Conclusion des résultats

Cette enquête nous a permis de constater que la majorité des orthophonistes interrogés (78,6%) n'ont pas de connaissances suffisantes sur le SAOS.

Ainsi, 94,7% des orthophonistes interrogés sont intéressés par l'utilisation d'un questionnaire décisionnel avec une anamnèse investiguant le sommeil afin de pouvoir suspecter un SAOS.

II. TERRAIN EXPÉRIMENTAL

1. Population

1.1 Critères d'inclusion et d'exclusion

Nous avons décidé d'inclure tous les enfants porteurs d'une T21, entre 2 et 10 ans. L'enfant peut souffrir ou non du SAOS ou peut avoir été traité pour le SAOS ou non. La tranche d'âge a été décidée afin que les enfants puissent être en situation d'évaluation et qu'ils puissent répondre aux épreuves normées que nous avons à notre disposition.

Notre seul critère d'exclusion est que l'enfant ne soit pas porteur d'une T21.

1.3 Recrutements de population

Notre projet de départ reposait sur une analyse statistique d'un nombre important de patients mais il a été difficile de rencontrer des enfants porteurs d'une T21 répondant aux critères de sélection de l'étude. De plus, nous avons remarqué une grande variabilité de potentialités dans notre cohorte.

Afin de recruter nos patients, nous avons fait appel au centre du sommeil de l'Hôpital Robert Debré par l'intermédiaire du Docteur Ha Trang et à l'institut Imagine de l'Hôpital Necker-Enfants Malades lors de la consultation pédiatrique du Docteur Goulet. Nous avons également contacté l'Institut Jérôme Lejeune mais cela n'a pas pu donner suite. La vice-présidente de l'AFRT 21, Madame le professeur London nous a beaucoup aidées et a transmis notre demande de recrutement lors de la journée mondiale sur la T21. Le CAMSP de Créteil via le Docteur Lopez a proposé son aide mais malheureusement les patients de son établissement étaient trop jeunes pour rentrer dans notre population.

Face à l'échantillon réduit de patients que nous avons pu recruter, nous avons décidé de créer deux groupes de patients afin de pouvoir les comparer : ceux souffrant du SAOS et ceux n'en souffrant pas.

2. Démarche clinique

Afin de vérifier nos hypothèses, nous avons élaboré un bilan en nous inspirant d'ouvrages de référence (Aubertin, 2013 ; Cohen-Gogo et coll., 2009 ; Netzer et coll., 1999).

2.1 Objectifs visés par les outils

Nous cherchions à évaluer les différentes fonctions de la sphère oro-faciale (articulatoire, phonologique, pratiques et alimentaires) ainsi que les fonctions langagières

(sur les versants expressif et réceptif) afin d'observer si l'enfant souffrant du SAOS avait des dysfonctions plus marquées dans ces domaines.

Nous souhaitons également élaborer un questionnaire rapide sur le sommeil inclus dans un entretien anamnestique et une observation clinique précise du patient pouvant alerter l'orthophoniste sur un éventuel SAOS.

2.2 Phase d'évaluation préalable

Avant de débiter les passations de bilan sur les patients recrutés, nous avons décidé d'expérimenter les épreuves normées sur les enfants tout-venant. Ainsi, nous voulions vérifier la durée de passation des épreuves et nous familiariser avec leur contenu afin de proposer des conditions optimales lors de nos expérimentations.

2.3 Mise en œuvre du protocole

2.3.1 Les passations dans les centres

Nous avons décidé d'être toujours deux lors des passations de bilan afin que l'une fasse passer les épreuves pendant que l'autre relevait les émissions du patient. Nous avons ainsi deux versions et donc une correction possible.

2.3.2 Les passations à domicile

Afin de pouvoir évaluer plus d'enfants, nous avons réalisé quelques passations à domicile. Cela nous a permis d'observer l'enfant dans un environnement plus calme et moins anxiogène que l'hôpital. De plus, les enfants nous portaient plus d'attention et étaient moins fatigués qu'au sortir de la consultation pédiatrique.

2.4 Outils méthodologiques

2.4.1 EVALO 2-6

Nous avons décidé d'utiliser la batterie de tests EVALO 2-6 (Coquet-Devred et coll., 2009) car elle permet d'évaluer les capacités qui nous paraissaient importantes dans le dépistage d'un éventuel SAOS et de confirmer nos hypothèses.

En outre, nous avons sélectionné une batterie de tests récente (2009) afin que les normes utilisées soient les plus actuelles possibles. En effet, les capacités langagières des enfants évoluent rapidement (Estienne et coll., 2006). De plus, nous voulions des épreuves normées dans un souci d'objectivité. Ainsi, EVALO 2-6 a été évaluée sur 743 enfants et étalonnée de 6 mois en 6 mois de l'âge de 2 ans 3 mois à 6 ans 3 mois. Etant donné que les enfants nés avec une T21 présentent une déficience mentale, cette batterie nous a paru également adaptée

à nos patients plus âgés. De plus, les images concrètes et colorées de l'EVALO 2-6 nous paraissaient plus accessibles et plus attrayantes pour nos patients.

Nous n'avons pas proposé l'intégralité de la batterie en raison des difficultés attentionnelles retrouvées chez l'enfant porteur d'une T21 (Grieco et coll., 2015). De plus, nous désirions cibler des épreuves presque toujours évaluées lors d'un bilan du langage oral et de la communication par souci écologique auprès des orthophonistes. Ainsi, les orthophonistes n'ont pas de nouvel outil à acquérir auquel il faudrait se familiariser.

Nous avons choisi quatre épreuves. L'épreuve de phonétisme pour évaluer l'articulation isolée des phonèmes ; l'épreuve de dénomination afin de tester le lexique et la phonologie de l'enfant ; l'épreuve de désignation pour estimer ses capacités de compréhension lexicale ; et enfin l'épreuve de praxies bucco-faciales afin de vérifier les capacités praxiques et la tonicité de la sphère oro-faciale. Nous avons également décidé de prendre en compte l'âge développemental (âge correspondant à la moyenne des enfants tout-venant) de nos patients.

2.4.2 Evaluation de la prise alimentaire

Les fonctions de ventilation/respiration, déglutition/mastication et de phonation sont intimement liées. Ainsi, la dysfonction de l'une peut avoir des répercussions sur une autre. De plus, il nous a paru essentiel d'évaluer la prise alimentaire de l'enfant afin de vérifier son geste (pince palmaire, digitale, besoin d'aide) lors de la mastication et de la déglutition (tableau 1).

Nous avons ensuite déterminé sa manière de mastiquer (geste hélicoïdal acquis, en cours d'acquisition ou non), de déglutir (déglutition fonctionnelle ou dysfonctionnelle) et l'état de la bouche après la déglutition (sale ou propre). Enfin, nous avons vérifié sa préhension alimentaire (pince digitale, palmaire) (Lauzon, 1990).

Nous avons utilisé différents aliments variant selon leur texture, le type de préhension mise en œuvre pour leur ingestion et leur aspect dispersif :

- La compote : proposer cet aliment nous permet d'observer la préhension de la cuillère (avec ou sans aide) et la déglutition de l'enfant. Nous l'avons choisie « pour bébé » et sans sucre car beaucoup d'enfants nés avec une T21 souffrent de problèmes métaboliques.
- La banane : afin d'apprécier la préhension alimentaire, l'ouverture de la banane, l'aide nécessaire, la mastication et l'état de la bouche après la déglutition. Nous voulions un élément mou afin de limiter le risque de fausses routes.
- Le gâteau boudoir : nous avons choisi une texture différente afin d'observer les mêmes éléments que pour la banane. De plus, si l'enfant ne sait pas le mastiquer, il

peut également adopter une autre stratégie (mouillage, succion, tétement...) qui pouvait être intéressante.

- L'eau : faire boire un verre d'eau au patient nous a permis d'observer sa déglutition et sa préhension du verre.

2.4.3 Questionnaire décisionnel

Nous avons choisi d'élaborer un questionnaire décisionnel (annexe D) comprenant notamment les facteurs prédisposant au SAOS afin de permettre aux orthophonistes de détecter des signes d'alerte concernant le sommeil de l'enfant.

Ce questionnaire se présente comme une anamnèse et permet de recueillir un maximum d'informations sur l'enfant, depuis sa naissance à aujourd'hui, ainsi que sur son entourage à travers différents domaines : informations civiles et personnelles, suivis et antécédents médicaux, paramédicaux et scolaires, alimentation, signes cliniques au niveau de la sphère oro-faciale et sommeil. Nous avons observé si l'enfant était en obésité grâce à la courbe de poids présente dans le carnet de santé. Ainsi, l'orthophoniste pourra utiliser uniquement cette anamnèse, par souci pratique.

Ce questionnaire ne peut pas être rempli par les parents car il a été conçu de manière à ce que ce soit un orthophoniste qui y réponde. En effet, à chacun de nos bilans, nous avons pris le soin de le remplir en nous référant au dossier médical du patient mais également en interrogeant les parents accompagnant l'enfant lors de la consultation médicale.

L'anamnèse approfondie sur le sommeil est associée à une observation clinique de la sphère oro-faciale de l'enfant. Nous avons également évalué la ventilation en observant l'état du nez (propre, sale ou obstrué) et la perméabilité nasale à l'aide du miroir de Glatzel (François, 2015 et annexe E).

L'objectif de ce questionnaire était d'essayer de mettre en évidence des signes d'alerte en faveur d'un SAOS, pouvant être décelés par un orthophoniste. En effet, l'observation clinique de la sphère oro-faciale associée aux informations recueillies sur le sommeil de l'enfant pourrait permettre à l'orthophoniste d'orienter le patient vers le médecin prescripteur concernant un éventuel trouble du sommeil tel que le SAOS.

III. LES ÉTUDES DE CAS

1. Groupe sans SAOS

1.1 Na. 6 ans

Données anamnestiques :

Origine ethnique	Africaine
Profession des parents	Sans activité professionnelle / père : ancien ouvrier
Accouchement	Sans complications
Prématurité	Oui (34 SA)
Analyse de l'IMC	Normal
Infections ORL	Non (depuis adéno-amygdalectomie)
Surhandicaps	Syndrome de West Trouble du spectre autistique (TSA)
Suivi et scolarité	CAMSP (psychomotricité) et orthophonie en libéral
Alimentation	A été nourri au sein sans difficulté. Solides mous. Difficultés sur solides durs.

Données sur le sommeil :

Antécédents familiaux de ronflement	Non
Fatigue	Non
Irritabilité	Non
Endormissement facile	Non
Comportement	Autistique
Ronflements	Non (disparus depuis adéno-amygdalectomie)
Ventilation buccale	Oui
Qualité du sommeil	Calme
Réveils nocturnes	Non
Hypersudation	Non
RGO nocturnes	Non
Position nocturne	Normale
Enurésie	Primaire (diurne et nocturne)
Dort avec la lumière	Non

Evaluation des fonctions articulatoires, praxiques, langagières et alimentaires :
impossible à réaliser en raison des troubles autistiques de N.

Examen de la sphère oro-faciale :

Lèvres	Jointes
Bavage	Non
Ventilation	Buccale. Perméabilité nasale normale
Langue	Invisible et basse
Parafonctions	Tétage de langue

Na. est un petit garçon qui a souffert du SAOS. L'adéno-amygdalectomie a été un succès. Nous ne pouvons lui faire passer les épreuves normées et alimentaires à cause de son TSA. En spontané, N. ne dit aucun mot, ne babille pas et grogne.

1.2 Lu. 8 ans

Données anamnestiques :

Origine ethnique	Caucasienne
Profession des parents	Père : cadre / Mère : professeur des écoles
Accouchement	Sans complication
Prématurité	Non
Analyse de l'IMC	Obésité
Infections ORL	Oui (OSM, pneumonie, asthme, reflux du grade III)
Surhandicaps	CIA opérée, astigmatisme
Suivi et scolarité	Ergothérapie, psychomotricité, orthophonie (éducation précoce) CP ordinaire avec AVS
Alimentation	A été nourri au sein et biberon sans difficulté. Morceaux durs.

Données sur le sommeil :

Antécédents familiaux de ronflement	Non
Fatigue	Non
Irritabilité	Non
Endormissement facile	Oui
Comportement	Agité
Ronflements	Non
Ventilation buccale	Oui
Qualité du sommeil	Agité
Réveils nocturnes	Non
Hypersudation	Non
RGO nocturnes	Non (traité)
Position nocturne	Normale
Enurésie	Secondaire nocturne
Dort avec la lumière	Non

Evaluation des fonctions articulatoires, praxiques, langagières et alimentaires :

Articulation	Phonétisme complet. Difficultés pour les CCV et les VV
Praxies	8/18 (-3,41 E.T.) Age développemental : 2A6
Compréhension et production	Lexique (-2,29 E.T.) A.D. : 3A6, Phonologie (-4,54 E.T.) A.D. : 2A6, compréhension (-2,77 E.T.) A.D. : 3A6
Préhension alimentaire	Pince digitale
Mastication	Mouvement hélicoïdal en cours d'acquisition
Déglutition	Dysfonctionnelle. Etat de la bouche propre

Examen de la sphère oro-faciale :

Lèvres	Ouvertes
Bavage	Non
Ventilation	Buccale. Perméabilité réduite
Langue	Visible et basse
Parafonctions	Tétage des doigts

Lu. est un petit garçon coopératif. Son articulation est floue et sa bouche ouverte. Certains des critères d'alerte du SAOS sont remplis mais il n'est pas inquiété par le SAOS.

1.3 No. 4 ans 10 mois

Données anamnestiques :

Origine ethnique	Africaine
Profession des parents	Mère : sans activité professionnelle / Père : absent
Accouchement	Sans complications
Prématurité	Non
Analyse de l'IMC	Obésité
Infections ORL	Oui (bronchites, OSM)
Surhandicaps	Strabisme et microcéphalie
Suivi et scolarité	Orthophonie et CAMSP (psychomotricité) IME
Alimentation	A été nourrie au sein et au biberon sans difficulté. Morceaux. Mange sans aide.

Données sur le sommeil :

Antécédents familiaux de ronflement	Non
Fatigue	Non
Irritabilité	Non
Endormissement facile	Non
Comportement	Très agité
Ronflements	Oui occasionnels (lors d'infections ORL)
Ventilation buccale	Oui
Qualité du sommeil	Calme
Réveils nocturnes	Non
Hypersudation	Non
RGO nocturnes	Non
Position nocturne	Normale
Enurésie	Non
Dort avec la lumière	Non

Evaluation des fonctions articulatoires, praxiques, langagières et alimentaires :

Articulation	Impossible à réaliser
Praxies	7/18 hypotonie des lèvres. A.D. : < 2A6
Compréhension et production	Impossible à réaliser
Préhension alimentaire	Pince palmaire
Mastication	Mouvement hélicoïdal non acquis. Morceaux mous.
Déglutition	Dysfonctionnelle. Etat de la bouche sale

Examen de la sphère oro-faciale :

Lèvres	Ouvertes
Bavage	Non
Ventilation	Buccale. Perméabilité nasale réduite
Langue	Basse et entre les lèvres
Parafonctions	Non

No. est une petite fille qui refuse tout ce que nous lui proposons excepté les praxies bucco-faciales. Toutefois, elle est dans la communication (attention conjointe, pointage), elle jargonne et peut répéter les mots « gâteau », « owar » (pour au revoir).

1.4 Id. 6 ans 7 mois

Données anamnestiques :

Origine ethnique	Africaine
Profession des parents	Mère : profession intermédiaire / Père : employé
Accouchement	Sans complications
Prématurité	37 semaines d'aménorrhées
Analyse de l'IMC	Normal
Infections ORL	Oui (rhinopharyngites).
Surhandicaps	Astigmatie et strabisme
Suivi et scolarité	Orthophonie et psychomotricité Demande d'orientation en ULIS école
Alimentation	A été nourri au biberon car difficulté à prendre le sein. Mange tout seul.

Données sur le sommeil :

Antécédents familiaux de ronflement	Oui (mère)
Fatigue	Non
Irritabilité	Non
Endormissement facile	Non
Comportement	Calme
Ronflements	Oui occasionnels (lors d'infections ORL)
Ventilation buccale	Oui
Qualité du sommeil	Calme
Réveils nocturnes	Non
Hypersudation	Non
RGO nocturnes	Non
Position nocturne	Normale
Enurésie	Enurésie primaire nocturne
Dort avec la lumière	Non

Evaluation des fonctions articulatoires, praxiques, langagières et alimentaires :

Articulation	Nombreuses erreurs de voisement
Praxies	10/18 A.D. : 3A6
Compréhension et production	Les résultats ne sont pas interprétables (I. était peu coopératif)
Préhension alimentaire	Pince digitale
Mastication	Mouvement hélicoïdal non acquis. Morceaux mous
Déglutition	Dysfonctionnelle. Etat de la bouche propre

Examen de la sphère oro-faciale :

Lèvres	Ouvertes et desquamées
Bavage	Non
Ventilation	Buccale. Perméabilité nasale réduite
Langue	Basse et entre les dents
Parafonctions	Non

Id. est un garçon calme. Toutefois, il est inattentif et opposant lors de l'épreuve de production et de compréhension verbale. Nous ne pouvons pas lui proposer l'épreuve de compréhension.

1.5 Ab. 10 ans

Données anamnestiques :

Origine ethnique	Africaine
Profession des parents	Mère : sans activité professionnelle / Père : employé
Accouchement	Sans complications
Prématurité	Grande prématurité
Poids	Obésité
Infections ORL	Oui (rhumes)
Surhandicaps	Myopie, bégaiement Pathologie cardiaque congénitale
Suivi et scolarité	Orthophonie Scolarisé à la maison
Alimentation	A été nourri au sein et au biberon sans difficulté. Morceaux mous, tout seul.

Données sur le sommeil :

Antécédents familiaux de ronflement	Oui (mère et frère)
Fatigue	Non
Irritabilité	Non
Endormissement facile	Non
Comportement	Calme
Ronflements	Oui, fréquent quand il dort sur le dos.
Ventilation buccale	Oui
Qualité du sommeil	Agité
Réveils nocturnes	Non
Hypersudation	Non
RGO nocturnes	Non
Position nocturne	Assis ou sur le dos
Enurésie	Propre
Dort avec la lumière	Non

Evaluation des fonctions articulatoires, praxiques, langagières et alimentaires :

Articulation	Erreurs sur la répétition des voyelles. Bonne articulation.
Praxies	13/18 -0,97 ET (par rapport aux enfants de 6 ans)
Compréhension et production	Lexique (-3,02) A.D. : 3A Phonologie (-6,69) A.D. : <2A6 Réception (-9,22) A.D. : <2A6
Préhension alimentaire	Pince digitale
Mastication	Mastication acquise, dissociation mandibule-langue presque acquise
Déglutition	Bouche fermée, état de la bouche propre, déglutition fonctionnelle.

Examen de la sphère oro-faciale :

Lèvres	Ouvertes
Bavage	Non
Ventilation	Buccale. Perméabilité nasale réduite
Langue	Basse et entre les dents
Parafonctions	Non

Ab. est un grand garçon plutôt calme. Il présente une posture très hypotone (enroulement des épaules).

2. Groupe SAOS

2.1 Cl. 2 ans 3 mois

Données anamnestiques :

Origine ethnique	Africaine
Profession des parents	Mère : employée / Père : sans activité professionnelle
Accouchement	Sans complications
Prématurité	Non
Poids	Normal
Infections ORL	Oui (rhumes, OSM)
Surhandicaps	Pathologie cardiaque congénitale
Suivi et scolarité	CAMSP (orthophonie et éducatrice), assistante maternelle depuis 2 mois.
Alimentation	Nourri par SNG pendant 7 mois puis alimentation à la cuillère.

Données sur le sommeil :

Antécédents familiaux de ronflement	Non
Fatigue	Non
Irritabilité	Non
Endormissement facile	Oui
Comportement	Calme, passive
Ronflements	Oui (ne ronfle pas lors du port du masque)
Ventilation buccale	Oui
Qualité du sommeil	Très agité. La mère doit remettre le masque pendant la nuit.
Réveils nocturnes	Non
Hypersudation	Non
RGO nocturnes	Non
Position nocturne	Normale
Enurésie	Enurésie primaire nocturne et diurne
Dort avec la lumière	Non

Evaluation des fonctions articulatoires, praxiques, langagières et alimentaires :

Articulation	C. ne babille pas et est peu active, elle ne peut donc pas réaliser ces différentes épreuves.
Praxies	
Compréhension et production	
Préhension alimentaire	Pince palmaire
Mastication	Mouvement hélicoïdal non acquis. Mouvement de succion.
Déglutition	Dysfonctionnelle. Etat de la bouche sale.

Examen de la sphère oro-faciale :

Lèvres	Ouvertes
Bavage	Non
Ventilation	Buccale. Perméabilité nasale réduite. Ronflement diurne bruyant.
Langue	Basse et entre les lèvres
Parafonctions	Non

Cl. est une toute petite fille. Elle souffre d'un SAOS sévère. Après une adéno-amygdalectomie, elle bénéficie d'une VNI. Elle reste passive lors de la consultation, malgré nos stimulations.

2.2 Si. 8 ans

Données anamnestiques :

Origine ethnique	Africaine
Profession des parents	Mère : ouvrière / Père : sans activité professionnelle
Accouchement	Avec complications
Prématurité	29 semaines d'aménorrhées
Poids	Obésité
Infections ORL	Oui (OSM, rhumes)
Surhandicaps	Pathologie cardiaque congénitale Traumatisme crânien récent (séquelles importantes)
Suivi et scolarité	IME (orthophonie, psychomotricien, éducateur spécialisé)
Alimentation	A été nourri au biberon avec difficultés. Mange des morceaux mous.

Données sur le sommeil :

Antécédents familiaux de ronflement	Oui (père, frère et mère)
Fatigue	Oui
Irritabilité	Non
Endormissement facile	Oui
Comportement	Passive
Ronflements	Oui, fréquents et bruyants
Ventilation buccale	Oui
Qualité du sommeil	Agité
Réveils nocturnes	Oui
Hypersudation	Non
RGO nocturnes	Non
Position nocturne	Assise
Enurésie	Primaire nocturne
Dort avec la lumière	Oui

Evaluation des fonctions articulatoires, praxiques, langagières et alimentaires :

Articulation	N'a pas pu faire l'examen à cause du traumatisme crânien
Praxies	7/18
Compréhension et production	N'a pas pu faire l'examen à cause du traumatisme crânien
Préhension alimentaire	Pince digitale
Mastication	Mouvement hélicoïdal non acquis, temps buccal très long, état de la bouche sale.
Déglutition	Dysfonctionnelle.

Examen de la sphère oro-faciale :

Lèvres	Ouvertes
Bavage	Non
Ventilation	Buccale. Perméabilité nasale réduite
Langue	Basse et entre les dents
Parafonctions	Bruxisme

Si. est une petite fille qui a subi un traumatisme crânien récent, elle n'est pas en mesure de répondre à nos tests langagiers. Nous percevons un ronflement diurne. Si. a bien un SAOS et va être opérée d'ici peu des végétations et des amygdales.

2.3 Di. 6 ans

Données anamnestiques :

Origine ethnique	Africaine
Profession des parents	Parents : sans activités professionnelles
Accouchement	Avec complications
Prématurité	Non
Poids	Normal
Infections ORL	Oui (OSM, rhumes)
Surhandicaps	Pathologie cardiaque congénitale
Suivi et scolarité	SESSAD (orthophonie, psychomotricité, éducation spécialisée), GSM
Alimentation	A été nourri au biberon sans difficultés. Mange des morceaux mous et durs.

Données sur le sommeil :

Antécédents familiaux de ronflement	Oui (père)
Fatigue	Oui
Irritabilité	Oui
Endormissement facile	Non
Comportement	Agité
Ronflements	Non depuis la VNI. Oui sans.
Ventilation buccale	Oui
Qualité du sommeil	Calme
Réveils nocturnes	Non
Hypersudation	Non
RGO nocturnes	Non
Position nocturne	Normal
Enurésie	Non
Dort avec la lumière	Non

Evaluation des fonctions articulatoires, praxiques, langagières et alimentaires :

Articulation	Assourdissements des phonèmes fricatifs.
Praxies	10/18 -2,43 ET A.D. : 3A6
Compréhension et production	Lexique (-3,77ET) A.D. : <2A6, Phonologie : (-5,7ET) A.D. : <2A6 Compréhension : (-9,22ET) A.D. : 2A6
Préhension alimentaire	Pince digitale
Mastication	Mouvement hélicoïdal en cours d'acquisition. Etat de la bouche propre.
Déglutition	Dysfonctionnelle. La langue est sortie et sous le verre.

Examen de la sphère oro-faciale :

Lèvres	Ouvertes
Bavage	Non
Ventilation	Buccale. Perméabilité nasale réduite.
Langue	Basse et entre les dents
Parafonctions	Non

Di. est une petite fille qui a été opérée d'une adénoïdectomie mais elle a toujours besoin de la VNI. Son sommeil est de plus en plus calme et elle supporte le masque. Di. a une T21 en mosaïque.

2.4 At. 3 ans 8 mois

Données anamnestiques :

Origine ethnique	Caucasienne
Profession des parents	Mère : cadre / Père : employé
Accouchement	Sans complications
Prématurité	Non
Poids	Normal
Infections ORL	Oui (rhinopharyngites)
Surhandicaps	Pathologie cardiaque congénitale, Maladie de Hirschsprung Asthme, Hypermétropie et strabisme
Suivi et scolarité	CAMSP (orthophonie et psychomotricité), PSM
Alimentation	A été nourrie au biberon sans difficultés. Mange des morceaux mous et durs.

Données sur le sommeil :

Antécédents familiaux de ronflement	Oui (père et mère)
Fatigue	Non
Irritabilité	Non
Endormissement facile	Non
Comportement	Très agité
Ronflements	Oui
Ventilation buccale	Oui
Qualité du sommeil	Agité
Réveils nocturnes	Non
Hypersudation	Non
RGO nocturnes	Non
Position nocturne	Anormale
Enurésie	Primaire diurne et nocturne
Dort avec la lumière	Non

Evaluation des fonctions articulatoires, praxiques, langagières et alimentaires :

Articulation	Impossible à réaliser
Praxies	2/18 -2,42 ET A.D. : <2A6
Compréhension et production	Impossible à réaliser
Préhension alimentaire	Pince palmaire
Mastication	Mouvement hélicoïdal non acquis. Etat de la bouche sale.
Déglutition	Dysfonctionnelle. La langue est sortie et sous le verre

Examen de la sphère oro-faciale :

Lèvres	Ouvertes
Bavage	Non
Ventilation	Buccale. Perméabilité nasale réduite.
Langue	Basse et entre les lèvres
Parafonctions	Bruxisme.

At. a un SAOS et nous l'avons vue avant son adéno-amygdalectomie. Elle est concernée par le tabagisme passif (mère fumeuse). Elle est très agitée et n'est pas en mesure de répondre aux épreuves sur les capacités langagières.

IV. RÉSULTATS (partie rédigée par A. Coëlo)

1. Résultats des questionnaires décisionnels

Devant le peu de patients que nous avons pour notre étude, nous avons décidé de ne pas faire de statistiques de groupe. Nous avons donc comparé nos deux groupes avec des chiffres bruts et des pourcentages afin de les représenter au mieux.

1.1 Age, sexe et poids

Nous avons scindé notre patientèle en deux groupes : l'un constitué de patients souffrant du SAOS et l'autre composé de patients ne souffrant pas ou plus de ce syndrome.

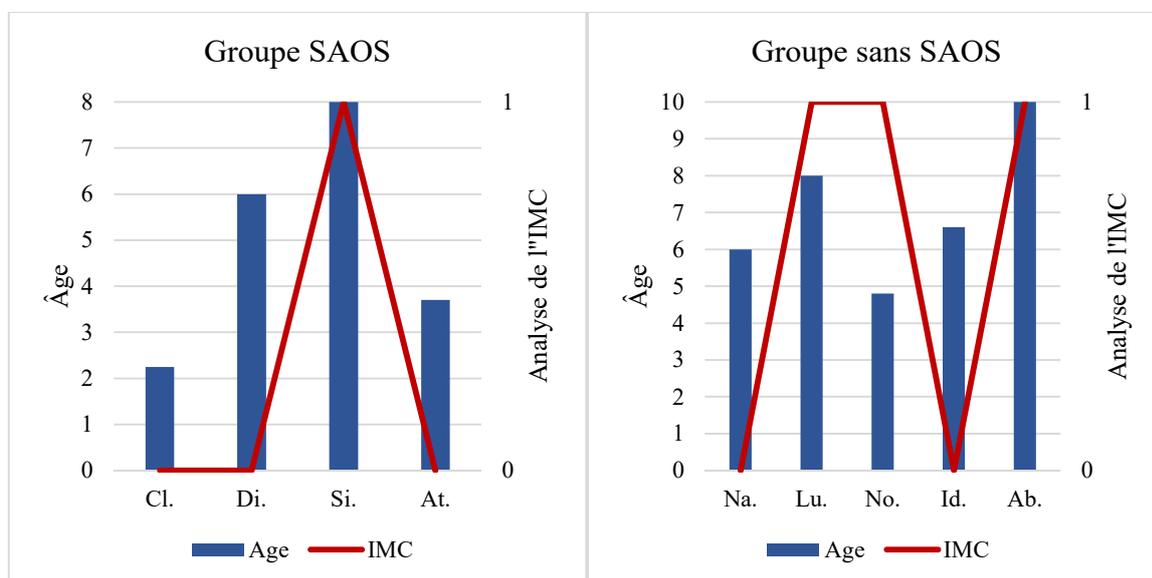
Prénoms	Na.	Lu.	No.	Id.	Ab.
Sexe	Masculin	Masculin	Féminin	Masculin	Masculin
Age	6	8	4A10	6A6	10

Tableau 9 : Groupe des patients ne souffrant pas de SAOS (groupe sans SAOS)

Prénoms	Cl.	Di.	Si.	At.
Sexe	Féminin	Féminin	Féminin	Féminin
Age	2A3	6	8	3A8

Tableau 10 : Groupe des patients souffrant du SAOS (groupe SAOS)

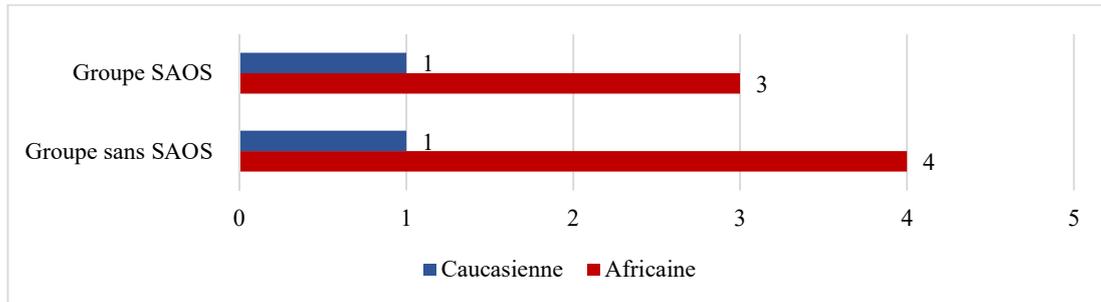
Nous ne prenons pas en compte le sexe, étant donné que ce n'est pas un facteur de risque du SAOS chez l'enfant (Aubertin, 2013).



Graphiques combinés 4 et 5 : Relation entre l'âge et l'IMC des enfants des groupes SAOS et sans SAOS (IMC normal = 0 ; Obésité = IMC à 1)

Ces graphiques nous permettent de constater que l'obésité augmente selon l'âge dans les deux groupes. L'obésité est un facteur de risque du SAOS et est très répandue chez les enfants porteurs de T21 (Kang et coll., 2013 ; Ng et coll., 2004).

1.2 Origine ethnique

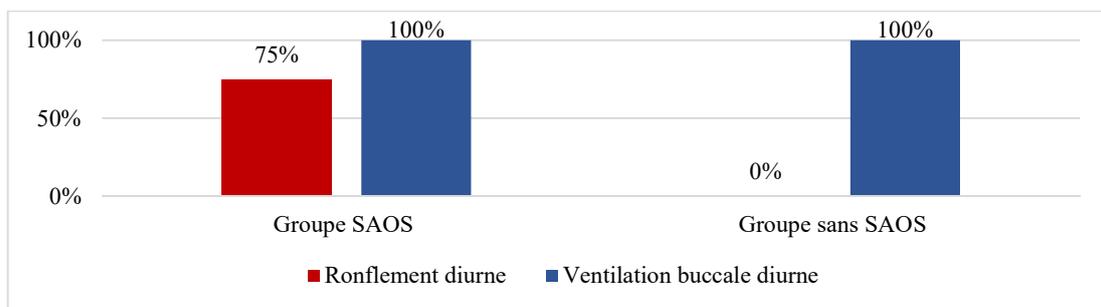


Graphique 4 : Origine ethnique des enfants des groupes SAOS et sans SAOS

Nous remarquons que la majorité de nos patients (77,8%) est d'origine africaine. C'est un facteur de risque du SAOS (Cohen-Gogo et coll., 2009) et un critère dans le calcul des risques de la T21 (HAS, 2015).

1.3 Données sur la ventilation

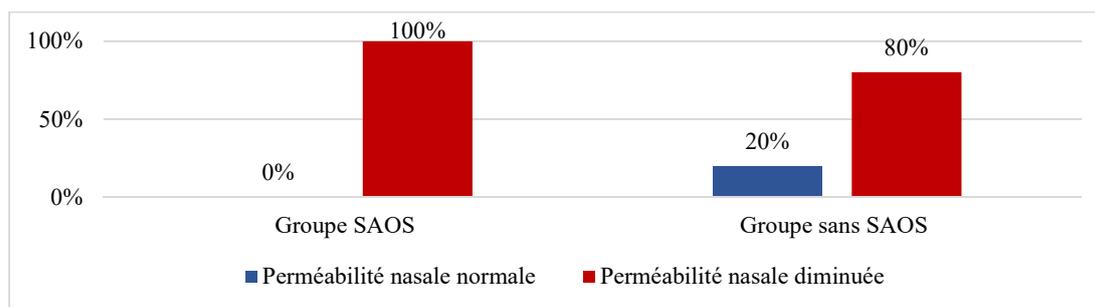
1.3.1 Ronflement et ventilation buccale diurnes



Histogramme 12 : Comparaison du ronflement et de la ventilation diurnes des enfants des deux groupes

Nous observons que le ronflement diurne est commun à 75% du groupe SAOS, ce qui n'est pas retrouvé dans le groupe sans SAOS. La ventilation buccale diurne est un signe clinique du SAOS (Aubertin, 2013) mais nous notons qu'elle est présente dans les deux groupes car elle fait aussi partie du syndrome oro-facial de la Trisomie 21 (Rives, 2012).

1.3.2 Perméabilité nasale

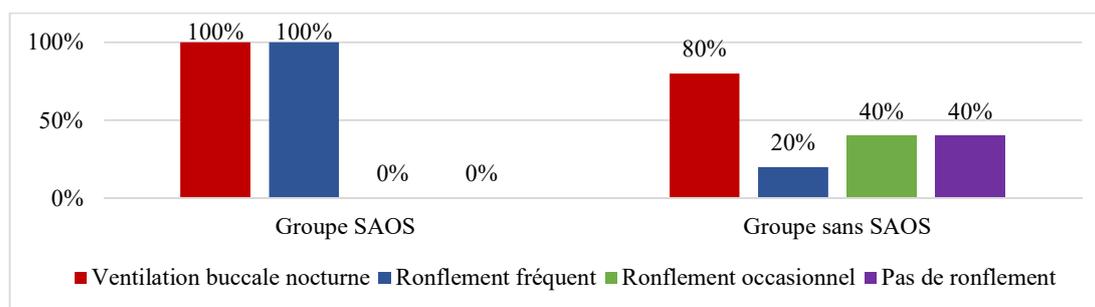


Histogramme 13 : Comparaison de la perméabilité nasale des enfants des deux groupes

L'examen au miroir de Glatzel, nous indique que 100% des enfants du groupe SAOS ont une perméabilité nasale diminuée alors que cela concerne 80% des enfants du groupe sans SAOS.

1.4 Données sur le sommeil

1.4.1 Ronflement et ventilation buccale nocturnes



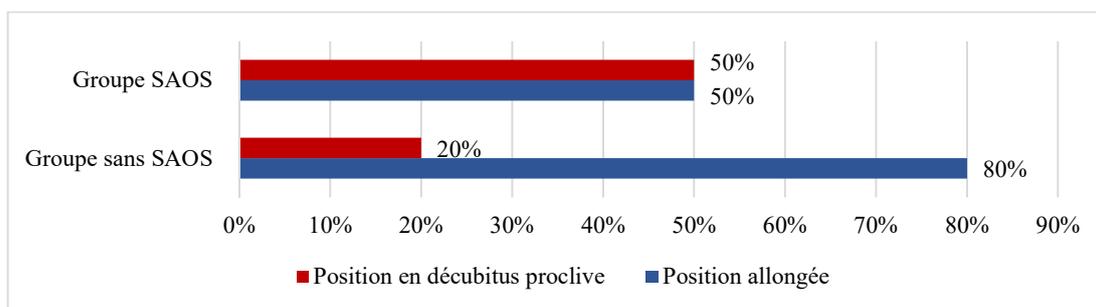
Histogramme 14 : Comparaison du ronflement et de la ventilation buccale nocturnes des enfants des deux groupes

Les quatre enfants du groupe SAOS présentent un ronflement nocturne fréquent. Remarquons que les deux patientes bénéficiant d'une ventilation non-invasive (VNI) ne présentent pas de ronflement nocturne lorsqu'elles portent ce dispositif. En revanche, nous constatons que les enfants du groupe sans SAOS peuvent présenter un ronflement occasionnel lors d'infections ORL. La ventilation buccale nocturne est un signe clinique du SAOS (Aubertin, 2013) : elle est présente dans les deux groupes mais plus marquée dans le groupe SAOS (100% contre 80% dans le groupe sans SAOS).

1.4.2 Antécédents familiaux de ronflement nocturne

Nous avons fréquemment constaté que l'entourage familial (parents proches) des enfants des deux groupes présentait un ronflement nocturne : 60% dans le groupe sans SAOS et 75% dans le groupe SAOS. Soulignons que les antécédents familiaux sont également un facteur de risque du SAOS à prendre en compte (Vergnes, 2015).

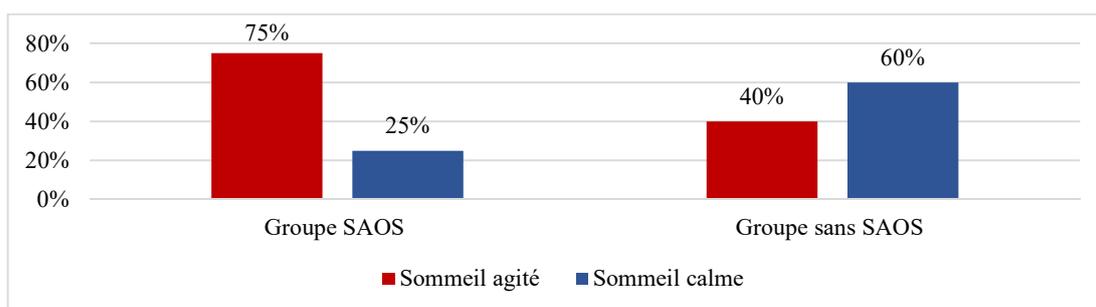
1.4.3 Position de sommeil



Graphique 5 : Comparaison de la position de sommeil adoptée par les enfants des deux groupes

La position de sommeil en décubitus proclive (légèrement assis) est plus fréquente dans le groupe SAOS et paraît cohérente avec le tableau des signes cliniques du SAOS (tableau 4). Dans le groupe SAOS, nous observons que les deux patientes qui n'ont pas de VNI dorment en décubitus proclive. Dans le groupe sans SAOS, un enfant dort en position assise, cela nous alerte sur un éventuel SAOS.

1.4.4 Qualité du sommeil



Histogramme 15 : Comparaison de la qualité du sommeil des enfants des deux groupes

75% des enfants du groupe SAOS ont un sommeil agité. C'est un signe clinique du SAOS (Aubertin, 2013).

1.5 Parafonctions

Nous remarquons que la moitié des enfants du groupe SAOS souffrent d'un bruxisme alors que le groupe sans SAOS n'en présente pas. Nous observons des tics de succion de la langue et des doigts chez deux enfants du groupe sans SAOS. Aucun enfant n'utilise le biberon ou la tétine.

2. Résultats aux épreuves

Nous n'avons pas pu faire passer les épreuves à tous nos patients en raison de leur jeune âge (communication non-verbale) ou de certains troubles associés (TSA, séquelle de traumatisme crânien). Pour chaque épreuve, nous précisons donc le nombre de patients ayant pu la réaliser.

2.1 Epreuves d'ÉVALO 2-6 de Coquet et coll.

2.1.1 Capacités langagières

Trois de nos patients ont été en mesure de passer les épreuves de phonétisme, de compréhension et de production de l'ÉVALO 2-6 de Coquet et coll. Ces enfants sont tous suivis en orthophonie.

Groupe	Groupe sans SAOS		Groupe SAOS
Prénoms	Lu.	Ab.	Di.
Age	8 ans	10 ans	6 ans
Lexique	- 2, 29 ET	- 3,02 ET	- 3,77 ET
Phonologie	- 4,54 ET	- 6,69 ET	- 5,7 ET
Compréhension	- 2,77 ET	- 9,22 ET	- 9,22 ET

Tableau 11 : Résultats en écart-type des enfants Lu., Ab. et Di.

Les enfants ont tous été évalués par rapport à la population des enfants de 6 ans de l'ÉVALO 2-6. Les enfants des deux groupes se situent en-dessous de la moyenne des enfants de 2 ans et 6 mois en phonologie. L'épreuve de compréhension est en-dessous de la moyenne des enfants de 2 ans 6 mois pour Ab. et Di. et se situe dans la moyenne des enfants de 3 ans 6 mois pour Lu. En effet, les enfants porteurs d'une T21 présentent un retard de langage et de parole (Fraisie, 2008).

Ces trois enfants présentent un trouble phonologique. Leurs altérations se traduisent par beaucoup de simplifications au niveau des groupes consonantiques et des omissions de phonèmes ou de syllabes en positions initiales. Néanmoins, à l'épreuve phonétique, nous notons que deux enfants ont réussi à répéter les groupes consonantiques (« tra », « pra ») en isolé.

Du point de vue lexical, ils présentent tous les trois des paraphasies sémantiques et peuvent recourir aux gestes ou à la périphrase. L'ébauche orale est inefficace.

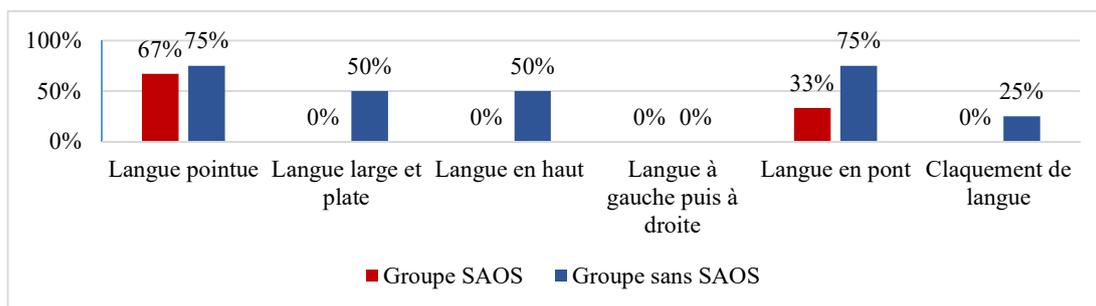
2.1.2 Praxies bucco-faciales et linguales sur imitation

Les capacités praxiques de nos jeunes patients démontrent une hypotonie générale de la sphère oro-faciale mais elles semblent s'affiner avec l'âge et la prise en charge orthophonique (Ab., 10 ans, est presque dans la moyenne des enfants de 6 ans). L'âge développemental de nos patients se situe entre 2 ans 6 mois et 3 ans 6 mois excepté pour At. (inférieur à 2 ans 6 mois).

Sept patients ont pu réaliser certaines praxies de l'épreuve. A 2 ans 3 mois, Cl. n'a pas été en mesure d'effectuer les praxies sous imitation. Nous n'avons pas pu évaluer les capacités praxiques de Na., en raison de son TSA.

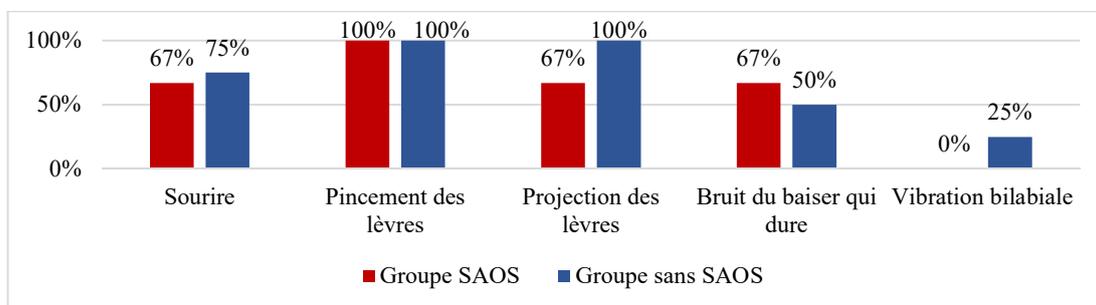
Les résultats aux praxies linguales démontrent une hypotonie ainsi qu'une absence de dissociation linguo-mandibulaire. Cette hypotonie linguale est plus marquée chez les enfants

du groupe SAOS (score moyen du groupe SAOS = 1/6 ; score moyen du groupe sans SAOS = 2,5/6).



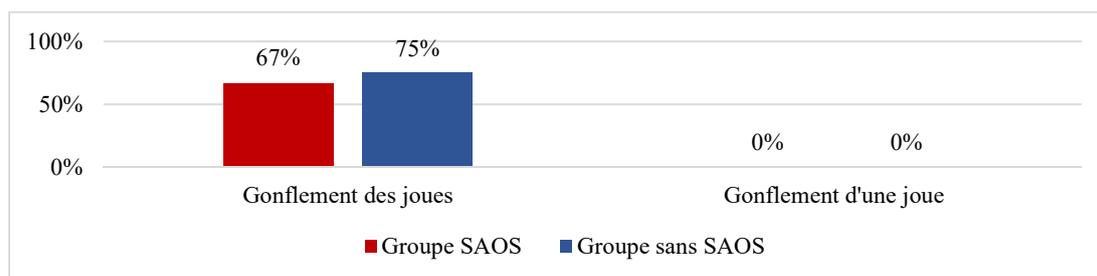
Histogramme 16 : Comparaison des résultats aux praxies linguales entre les deux groupes

Cinq patients ont réussi la majorité des praxies labiales. Cependant, celles nécessitant un maintien plus long de la force mobilisée sont plus difficiles.



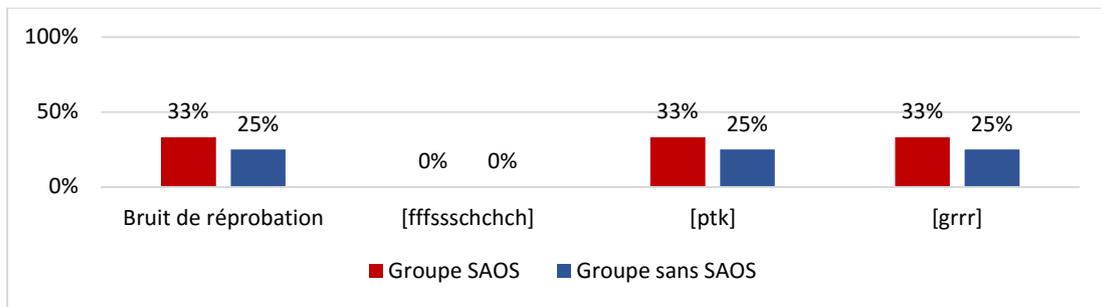
Histogramme 17 : Comparaison des résultats aux praxies labiales entre les deux groupes

Les scores aux praxies jugales traduisent une difficulté au niveau de la commande motrice concernant des gestes plus fins (gonfler alternativement une joue puis l'autre). En revanche, le gonflement des deux joues est mieux réussi.



Histogramme 18 : Comparaison des résultats aux praxies jugales entre les deux groupes

Les séquences de phonèmes consonantiques ont été majoritairement échouées car cela demande un enchaînement de plusieurs praxies (répétitions de [ptk], [fffssschch]).



Histogramme 19 : Comparaison des résultats aux enchaînements consonantiques entre les deux groupes
 Enfin, l'épreuve de souffle est réussie par la totalité des patients.

2.2 L'oralité alimentaire

La prise alimentaire démontre l'évolution des capacités pratiques avec l'âge. Huit de nos patients ont une mastication inefficace (malaxage) et une déglutition dysfonctionnelle. Le temps buccal est allongé. L'incompétence labiale associée à un bavage est retrouvée chez deux de nos patients.

V. DISCUSSION

1. Confrontation des résultats obtenus et des hypothèses

1.1 Regroupement des résultats

La majorité des patients des deux groupes sont d'origine africaine. C'est un facteur de risque de la T21 et du SAOS. Notons que l'obésité augmente selon l'âge. Le bilan orthophonique que nous avons effectué auprès des deux groupes de patients nous a permis de relever un dysfonctionnement de la sphère oro-faciale. Tous les patients présentent une langue basse, une incompétence labiale ainsi qu'une ventilation buccale. Ces signes cliniques font partie du syndrome oro-facial particulier à la T21 (Cuilleret, 2007d). De plus, huit de nos patients ont une perméabilité nasale réduite et ne savent pas se moucher correctement. Cela confirme la ventilation buccale observée chez tous les enfants. Les capacités de déglutition et de mastication lors de la prise alimentaire semblent s'affiner avec l'âge coïncidant avec les capacités praxiques relevées.

L'épreuve de praxies bucco-faciales nous a permis d'objectiver des difficultés praxiques linguales, jugales et labiales chez tous les patients pouvant réaliser l'épreuve. Dans le groupe SAOS, l'hypotonie linguale est nettement plus marquée que dans le groupe sans SAOS. Cette hypotonie pourrait expliquer une ventilation buccale nocturne difficile. Quant aux parafonctions relevées, les deux enfants du groupe SAOS souffrant de bruxisme présentent une malocclusion dentaire.

Concernant les données sur le sommeil, dans le groupe SAOS, nous relevons une position de sommeil en décubitus proclive pour les deux patientes qui ne bénéficient pas de la VNI. Cette position particulière serait adoptée afin d'améliorer la respiration. En comparaison, dans le groupe sans SAOS, quatre des cinq patients dorment en position allongée. Dans le groupe SAOS, 75% des enfants ont un sommeil très agité alors que cela ne concerne que 40% des patients du groupe sans SAOS. La totalité des enfants du groupe SAOS présente un ronflement nocturne fréquent alors que 80% des enfants du groupe sans SAOS n'ont pas de ronflement nocturne fréquent. La position de sommeil en décubitus proclive, le sommeil agité ainsi que le ronflement nocturne constituent des signes cliniques du SAOS et sont prégnants chez les patients du groupe SAOS de notre étude. Ce sont donc des marqueurs que les orthophonistes peuvent noter dans leur anamnèse.

De plus, 75% des enfants du groupe SAOS présentent un ronflement diurne. Aucun enfant du groupe sans SAOS n'en est inquiété. Ce signe clinique peut être observable par les orthophonistes et les interpeler sur une respiration difficile au niveau des VAS.

1.2 Validation des hypothèses

Les résultats nous permettent d'affirmer que :

L'hypothèse 1 « Les enfants avec une T21 présentant des ronflements diurne et nocturne souffrent de SAOS. », est validée.

L'hypothèse 2 « Les enfants avec une T21 et un SAOS présentent des troubles plus sévères de la sphère oro-faciale », est partiellement validée. Nous notons plus particulièrement que l'hypotonie linguale est plus marquée chez les patients du groupe SAOS.

L'hypothèse 3 « Les enfants avec une T21 souffrant de SAOS ont une perméabilité nasale diminuée », est partiellement validée. Néanmoins, elle est également observable dans le groupe sans SAOS.

2. Biais et limites

2.1 Biais et limites relatifs à l'enquête auprès des orthophonistes

Nous avons recueilli 150 réponses lors de notre enquête préalable. Ce chiffre nous donne une vision d'ensemble, mais il est néanmoins insuffisant pour permettre de réelles conclusions sur les résultats (23 521 orthophonistes exercent en France). Lors de l'analyse des réponses ouvertes, nous avons mesuré que la frontière entre les signes cliniques du SAOS et ses conséquences étaient ténues pour les orthophonistes.

2.2 Biais et limites relatifs à la population

Au fil des entretiens, l'attention a été difficilement maintenue avec tous les patients. Par conséquent, certains patients n'étaient pas en mesure de passer certaines épreuves, les résultats sont donc difficilement interprétables. Les capacités de nos patients sont très hétérogènes et difficilement comparables.

En outre, tous nos patients souffrent de comorbidités : troubles visuels (5), TSA (1), séquelle de traumatisme crânien (1), bégaiement (1), microcéphalie (1). De plus, sept de nos jeunes patients vivent dans une famille ayant un faible niveau socio-culturel. Leurs parents étant souvent bilingues allophones (Bennabi-Bensekhar et coll., 2016), il nous a paru important de prendre en compte cette information dans notre analyse des capacités langagières de nos patients.

Nous avons également été confrontées à l'opposition de nos petits patients lors des épreuves que nous souhaitions leur faire passer. Nous avons notamment rencontré cette difficulté lors des passations à l'hôpital car le contexte n'était pas idéal pour les enfants.

Enfin, notre échantillon réduit de patients est dû à des critères d'inclusion très restrictifs et ne nous permet pas de produire des statistiques objectivables.

2.3 Biais et limites relatifs au questionnaire décisionnel

Nous remplissions le questionnaire décisionnel en posant des questions aux parents. Toutefois, nous avons constaté que certaines questions à propos des antécédents médicaux (épilepsies, pathologies cardiaques congénitales) ou sur le sommeil (RGO nocturnes) étaient complexes pour les parents. La plupart des parents de nos patients étaient allophones et avaient un faible niveau de français. Certaines questions et réponses ont donc dû être reformulées et répétées afin de garder une bonne compréhension.

Pour une utilisation plus écologique et pratique, nous avons essayé d'optimiser notre questionnaire décisionnel et améliorer la progression des questions. Il nous a paru évident que le questionnaire doit s'inscrire dans une conversation avec les parents et non comme une suite de questions. Cependant, nous n'avons pas toujours eu le temps de rebondir sur les réponses des parents pour poser les questions qui ne suivaient pas la progression du questionnaire.

2.4 Biais et limites relatifs à l'oralité alimentaire

Les différents aliments retenus (compote, banane, gâteau boudoir) n'ont pas toujours convenu aux goûts de nos petits patients. Ainsi, lors des passations à domicile (2 patients), nous avons pu demander aux parents de leur donner ce qu'ils aimaient manger, ce qui était plus simple par rapports aux consultations à l'hôpital (7 patients). Nous avons rencontré une autre difficulté : les horaires auxquels nous recevions nos patients ne correspondaient pas obligatoirement aux heures habituelles de repas.

2.5 Biais et limites de la batterie d'épreuves d'EVALO 2-6

Les nombreux mémoires d'orthophonie ayant pour sujet la Trisomie 21 ont très peu révélé une validité des résultats quant aux épreuves langagières normées (Geroudet et coll., 2015). Ce problème nous a interpellées sur le manque d'épreuves normées pour des enfants déficients et nous avons donc décidé d'inclure l'âge développemental.

Les épreuves ont été longues et coûteuses en attention. De plus, nous avons observé que l'ébauche orale n'était pas efficace et ralentissait le déroulement des épreuves. De plus, rappelons que la plupart de nos patients provenait de familles ayant un niveau socio-culturel modeste : certaines réponses attendues aux épreuves étaient trop complexes. Ainsi, les termes ne déclenchaient pas de réponse ou amenaient des paraphrasies sémantiques /église/ → « château », /village/, /cerisier/, /forêt/.

CONCLUSION

Notre enquête préalable nous a permis d'établir un état des lieux des connaissances des orthophonistes sur le SAOS. Nous pouvons donc affirmer que la majorité des orthophonistes interrogés sont peu informés sur le SAOS. C'est pourquoi il semble plus pertinent d'affiner l'observation clinique au niveau de la sphère oro-faciale et l'anamnèse au niveau du sommeil. Ce bilan permet de mettre en évidence certains signes cliniques pouvant amener l'orthophoniste à mieux appréhender un SAOS.

Une observation clinique (sphère oro-faciale et oralité alimentaire) des enfants nés avec une T21, des épreuves sur leurs capacités pré-linguistiques et langagières ainsi qu'un questionnaire sur leur sommeil permettraient aux orthophonistes d'alerter le médecin prescripteur sur un éventuel SAOS. En effet, la présence de plusieurs signes cliniques et de facteurs de risque ainsi que la présence d'une hypotonie linguale marquée et d'un ronflement diurne peuvent inquiéter les orthophonistes sur un probable SAOS. L'éducation gnosopraxique orale précoce pourrait permettre, en prévention, de limiter le SAOS chez les patients nés avec une T21.

Nous souhaiterions rappeler l'importance d'un dépistage précoce du SAOS chez l'enfant avec une T21 afin de réduire les conséquences neurocognitives, cardiovasculaires et d'améliorer la qualité de vie et l'évolution dans les apprentissages de nos jeunes patients.

Comme nous l'avons déjà mentionné, nous avons rencontré un grand intérêt pour notre étude de la part du Dr Ha Trang, du Dr Goulet, de Madame le professeur London et du Dr Lopez ainsi que de la part des orthophonistes ayant répondu à notre enquête préalable. Il serait donc intéressant de poursuivre notre étude sur une cohorte plus nombreuse, de patients appariés en termes d'âge afin de confirmer les résultats de notre recherche.

BIBLIOGRAPHIE

- Abadie, V., Champagnat, J., Fortin, G., & Couly, G. (1999). Succion-déglutition-ventilation et gènes du développement du tronc cérébral. *Archives de Pédiatrie*, 6(10), 1043-1047. [http://doi.org/10.1016/S0929-693X\(00\)86976-6](http://doi.org/10.1016/S0929-693X(00)86976-6)
- Adamson, L. B., Bakeman, R., Deckner, D. F., & Nelson, P. B. (2012). Rating parent-child interactions: joint engagement, communication dynamics, and shared topics in autism, Down syndrome, and typical development. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(12), 2622-2635. <http://doi.org/10.1007/s10803-012-1520-1>
- Ahn, Y. M. (2010). Treatment of obstructive sleep apnea in children. *Korean Journal of Pediatrics*, 53(10), 872-879. <http://doi.org/10.3345/kjp.2010.53.10.872>
- Akkari, M., Weick, D., Sevin, F., De Freminville, B., Sanlaville, D., & Franco, P. (2016). Impact d'un syndrome d'apnées obstructives du sommeil sur le plan cognitivo-comportemental chez l'enfant porteur de Trisomie 21 et évaluation de l'amélioration des performances après traitement. *Médecine du Sommeil*, 13(1), 2. <http://doi.org/10.1016/j.msom.2016.01.002>
- Andreou, G., & Katsarou, D. (2013). Language Learning in Children with Down Syndrome (DS): Receptive and Expressive Morphosyntactic Abilities. *Procedia - Social and Behavioral Sciences*, 93, 921-924. <http://doi.org/10.1016/j.sbspro.2013.09.304>
- Archimède, L. (2012, août 23). Risque pour le nouveau-né : l'âge du père compte aussi. *Le quotidien du médecin*.
- Arlotto, P., Grimaldi, M., Naeck, R., & Ginoux, J. M. (2014). An ultrasonic contactless sensor for breathing monitoring. *Revue des Maladies Respiratoires*, 32, A210.

- Arlotto, P., Grimaldi, M., Naeck, R., & Ginoux, J. M. (2015). Dispositif de détection sans contact des apnées du sommeil. *Revue des Maladies Respiratoires*, 32, Supplement, A210. <http://doi.org/10.1016/j.rmr.2014.10.306>
- Assathiany, R. (2013). Le pédiatre et la sucette : tétine et tais-toi. *Archives de Pédiatrie*, 20(5), H9-H10. [http://doi.org/10.1016/S0929-693X\(13\)71295-8](http://doi.org/10.1016/S0929-693X(13)71295-8)
- Aubertin, G. (2013). Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil chez l'enfant. *Revue de Pneumologie Clinique*, 69(4), 229-236. <http://doi.org/10.1016/j.pneumo.2013.05.004>
- Barca, D., Tarta-Arsene, O., Dica, A., Iliescu, C., Budisteanu, M., Motoescu, C., Craiu, D. et coll. (2014). Intellectual Disability and Epilepsy in Down Syndrome. *Mædica*, 9(4), 344-350.
- Bennabi-Bensekhar, M., Sanson, C., Rezzoug, D., & Moro, M. R. (2016). Valoriser le bilinguisme des enfants de migrants.
- Beydon, N., & Aubertin, G. (2013). Explorer : de la prescription à l'interprétation : exploration du syndrome d'apnée du sommeil de l'enfant. *Archives de Pédiatrie*, 20(5), 570-574. <http://doi.org/10.1016/j.arcped.2013.01.054>
- Beydon, N., & Aubertin, G. (2016). Critères diagnostiques du syndrome d'apnées obstructives du sommeil. *Archives de Pédiatrie*. <http://doi.org/10.1016/j.arcped.2016.01.002>
- Beydon, N., Guillo, H., Maingot, L., Medjahdi, N., La Rocca, M.-C., Nguyen, X.-L., Fleury, B. et coll. (2014). Dépistage par questionnaire de Berlin des parents d'enfants consultant pour suspicion de Syndrome d'Apnées Obstructives du Sommeil. *Médecine du Sommeil*, 11(1), 43. <http://doi.org/10.1016/j.msom.2014.01.105>
- Blechner, M., & Williamson, A. A. (2016). Consequences of Obstructive Sleep Apnea in Children. *Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care*, 46(1), 19-26. <http://doi.org/10.1016/j.cppeds.2015.10.007>

- Brin-Henry, F., Courrier, C., Lederlé, E., & Masy, V. (2011). Parafonction. In *Dictionnaire d'orthophonie* (Ortho édition, p. 204).
- Carrot, B., & Lecendreux, M. (2011). Évaluation d'une somnolence diurne excessive en psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent. *Archives de Pédiatrie*, 18(8), 891-901. <http://doi.org/10.1016/j.arcped.2011.05.012>
- Céleste, B., & Lauras, B. (1997). *Le jeune enfant porteur de trisomie 21* (Nathan).
- Céleste, B., & Lauras, B. (2001). *Le jeune enfant porteur de trisomie 21*. Paris: Nathan.
- Challamel, M.-J., Franco, P., & Hardy, M. (2009a). Conclusion. In M.-J. C. la collaboration de Patricia Franco & M. Hardy (éd.), *Le sommeil et l'enfant* (p. 171-172). Paris: Elsevier Masson.
- Challamel, M.-J., Franco, P., & Hardy, M. (2009b). Introduction. In M.-J. C. la collaboration de Patricia Franco & M. Hardy (éd.), *Le sommeil et l'enfant* (p. 1). Paris: Elsevier Masson.
- Challamel, M.-J., Franco, P., & Hardy, M. (2009c). Syndrome d'apnées obstructives du sommeil. In M.-J. C. la collaboration de Patricia Franco & M. Hardy (éd.), *Le sommeil et l'enfant* (p. 99-108). Paris: Elsevier Masson.
- Chambounaud, M.-C., & Ternisien, J. (2015). *L'incidence des modalités d'éducation précoce en orthophonie sur le développement langagier de l'enfant trisomique 21*. France.
- Charleton, P. M., Dennis, J., & Marder, E. (2014). Medical management of children with Down syndrome. *Paediatrics and Child Health*, 24(8), 362-369. <http://doi.org/10.1016/j.paed.2013.12.004>
- Cielo, C. M., & Gungor, A. (2016). Treatment Options for Pediatric Obstructive Sleep Apnea. *Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care*, 46(1), 27-33. <http://doi.org/10.1016/j.cppeds.2015.10.006>

- Cohen-Gogo, S., Do Ngoc Thanh, C., Levy, D., Métreau, J., Mornand, P., Parisot, P., & Fauroux, B. (2009). Les troubles respiratoires du sommeil chez l'enfant. *Archives de Pédiatrie*, 16(2), 123-131. <http://doi.org/10.1016/j.arcped.2008.11.016>
- Cohen-Levy, J. (2011). Traitements orthodontiques dans le syndrome d'apnées obstructives du sommeil pédiatrique. *Médecine du Sommeil*, 8(2), 61-68. <http://doi.org/10.1016/j.msom.2011.03.001>
- Coquet-Devred, F., Ferrand, P., & Roustit, J. (2009). *EVALO 2-6 : évaluation du développement du langage chez l'enfant de 2 ans 3 mois à 6 ans 3 mois notes théoriques, méthodologiques et statistiques*. Isbergues (Pas-de-Calais): Ortho édition.
- Couly, G. (2010). *Oralités humaines. Avaler et crier : le geste et son sens*.
- Couly, G., & Gitton, Y. (2012). *Développement céphalique: embryologie, génétique, croissance et pathologie*. Rueil-Malmaison; Doin: Éditions CdP ; Arnette.
- Cuilleret, M. (2007a). Annonces du diagnostic et conséquences. In *Trisomie et handicaps génétiques associés* (5ème édition, p. 43-57). Issy-les-Moulineaux: Elsevier-Masson.
- Cuilleret, M. (2007b). Petite Enfance et Enfance. Prise en Charge Précoce. In *Trisomie et handicaps génétiques associés (5e édition)* (5ème édition, p. 87-134). Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson.
- Cuilleret, M. (2007c). Symptomatologie de la trisomie et conséquences concrètes. In *Trisomie et handicaps génétiques associés (5e édition)* (5ème édition, p. 18-42). Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson.
- Cuilleret, M. (2007d). Troubles oro-praxiques de la Trisomie. In *Trisomie et handicaps génétiques associés* (5e édition, p. 361-382). Issy-les-Moulineaux: Elsevier-Masson.
- Daneshpazhooh, M., Nazemi, T. M.-J., Bigdeloo, L., & Yoosefi, M. (2007). Mucocutaneous findings in 100 children with Down syndrome. *Pediatric Dermatology*, 24(3), 317-320. <http://doi.org/10.1111/j.1525-1470.2007.00412.x>

- Dayyat, E., Kheirandish-Gozal, L., & Gozal, D. (2007). Childhood Obstructive Sleep Apnea: One or Two Distinct Disease Entities? *Sleep Medicine Clinics*, 2(3), 433-444. <http://doi.org/10.1016/j.jsmc.2007.05.004>
- De Campos, A. C., Da Costa, C. S. N., Savelsbergh, G. J. P., & Rocha, N. A. C. F. (2013). Infants with Down syndrome and their interactions with objects: development of exploratory actions after reaching onset. *Research in Developmental Disabilities*, 34(6), 1906-1916. <http://doi.org/10.1016/j.ridd.2013.03.001>
- De Fréminville, B. (2008). 9 - Le suivi médical des personnes porteuses de trisomie 21 tout au long de la vie. In D. L. Brun (éd.), *Trisomie 21, communication et insertion* (p. 81-90). Paris: Elsevier Masson.
- Dehlink, E., & Tan, H.-L. (2016). Update on paediatric obstructive sleep apnoea. *Journal of Thoracic Disease*, 8(2), 224-235. <http://doi.org/10.3978/j.issn.2072-1439.2015.12.04>
- De Knecht, N., Defrin, R., Schuengel, C., Lobbezoo, F., Evenhuis, H., & Scherder, E. (2015). Quantitative sensory testing of temperature, pain, and touch in adults with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 47, 306-317. <http://doi.org/10.1016/j.ridd.2015.08.016>
- Delavarian, M., Gharibzadeh, S., Afrooz, G. A., Towhidkhah, F., & Delavarian, M. (2013). Improving motor functions in children with Down syndrome. *Medical Hypotheses*, 81(4), 746. <http://doi.org/10.1016/j.mehy.2013.07.015>
- Deps, T. D., Angelo, G. L., Martins, C. C., Paiva, S. M., Pordeus, I. A., & Borges-Oliveira, A. C. (2015). Association between Dental Caries and Down Syndrome: A Systematic Review and Meta-Analysis. *PLoS ONE*, 10(6). <http://doi.org/10.1371/journal.pone.0127484>
- Donnelly, L. F., Shott, S. R., LaRose, C. R., Chini, B. A., & Amin, R. S. (2004). Causes of persistent obstructive sleep apnea despite previous tonsillectomy and adenoidectomy

- in children with Down syndrome as depicted on static and dynamic cine MRI. *American Journal of Roentgenology*, 183(1), 175–181.
- Duriez, F. (2008). 5 - Les troubles auditifs de l'enfant trisomique 21. In D. L. Brun (éd.), *Trisomie 21, communication et insertion* (p. 39-54). Paris: Elsevier Masson.
- Estienne, F., & Piérart, B. (2006). *Les bilans de langage et de voix: fondements théoriques et pratiques*. Paris: Masson.
- Fallet, J., Tosi, S., & Crunelle, D. (2009). *www.pecpo-t21.fr: l'éducation précoce en orthophonie de l'enfant porteur de trisomie 21*. Lille, France.
- Forti, S., Amadeo, C., Fagnani, E., Filipponi, E., Pignataro, L., Cesarani, A., & Ambrosetti, U. (2008). Auditory brainstem responses (ABR) in normal hearing adult subjects with Down's syndrome. *Brain Research*, 1233, 58-62. <http://doi.org/10.1016/j.brainres.2008.07.078>
- Fortnum, H., Leighton, P., Smith, M. D., Brown, L., Jones, M., Benton, C., Sutton, K. et coll. (2014). Assessment of the feasibility and clinical value of further research to evaluate the management options for children with Down syndrome and otitis media with effusion: a feasibility study. *Health Technology Assessment*, 18(60), 1-148. <http://doi.org/10.3310/hta18600>
- Fraisse, S. (2008). 1 - La communication chez l'enfant porteur de trisomie 21. In D. L. Brun (éd.), *Trisomie 21, communication et insertion* (p. 1-12). Paris: Elsevier Masson.
- François. (2015). L'enfant qui respire bouche ouverte. *Revue Française d'Allergologie*, 55(4), 317-321. <http://doi.org/10.1016/j.reval.2015.01.044>
- François, G., & Culée, C. (2000). Le syndrome d'apnées obstructives liées au sommeil chez le nourrisson et l'enfant. *Archives de Pédiatrie*, 7(10), 1088-1102. [http://doi.org/10.1016/S0929-693X\(00\)00319-5](http://doi.org/10.1016/S0929-693X(00)00319-5)
- Frenkel, A.-L. (2009). Les troubles du sommeil de l'enfant. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, 22(1), 1-4. <http://doi.org/10.1016/j.jpp.2008.11.006>

- Friedman, M., Wilson, M., Lin, H.-C., & Chang, H.-W. (2009). Updated systematic review of tonsillectomy and adenoidectomy for treatment of pediatric obstructive sleep apnea/hypopnea syndrome. *Otolaryngology--Head and Neck Surgery: Official Journal of American Academy of Otolaryngology-Head and Neck Surgery*, 140(6), 800-808. <http://doi.org/10.1016/j.otohns.2009.01.043>
- Fucile, S., McFarland, D. H., Gisel, E. G., & Lau, C. (2012). Oral and nonoral sensorimotor interventions facilitate suck-swallow-respiration functions and their coordination in preterm infants. *Early Human Development*, 88(6), 345-350. <http://doi.org/10.1016/j.earlhumdev.2011.09.007>
- Gachelin, E., Reynaud, R., Dubus, J.-C., & Stremmer-Le Bel, N. (2015). Dépistage et prise en charge des anomalies respiratoires de l'enfant obèse : syndrome d'apnée obstructive du sommeil et syndrome d'obésité hypoventilation. *Archives de Pédiatrie*, 22(9), 908-915. <http://doi.org/10.1016/j.arcped.2015.06.012>
- Galli, M., Cimolin, V., Rigoldi, C., Pau, M., Costici, P., & Albertini, G. (2014). The effects of low arched feet on foot rotation during gait in children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 58(8), 758-764. <http://doi.org/10.1111/jir.12087>
- Geroudet, B., & Ronssin, B. (2015). *Le rôle de la gestualité dans l'acquisition de nouveaux mots chez les enfants porteurs d'une Trisomie 21: étude de groupe*. Lyon, France.
- Goffinski, A., Stanley, M. A., Shepherd, N., Duvall, N., Jenkinson, S. B., Davis, C., Roper, R. J. et coll. (2015). Obstructive sleep apnea in young infants with Down Syndrome evaluated in a Down Syndrome specialty clinic. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167(2), 324-330. <http://doi.org/10.1002/ajmg.a.36903>
- Golse, B. (Éd.). (2008). 1 - développement affectif. In *Le développement affectif et intellectuel de l'enfant (4e édition)* (p. 9-165). Paris: Elsevier Masson.

- Gozal, D., Capdevila, O. S., & Kheirandish-Gozal, L. (2008). Metabolic Alterations and Systemic Inflammation in Obstructive Sleep Apnea among Nonobese and Obese Prepubertal Children. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, *177*(10), 1142-1149. <http://doi.org/10.1164/rccm.200711-1670OC>
- Grieco, J., Pulsifer, M., Seligsohn, K., Skotko, B., & Schwartz, A. (2015). Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, *169*(2), 135-149. <http://doi.org/10.1002/ajmg.c.31439>
- Guilleminault C, Lee J, & Chan A. (2005). Pediatric obstructive sleep apnea syndrome. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, *159*(8), 775-785. <http://doi.org/10.1001/archpedi.159.8.775>
- Guimarães, K. C., Drager, L. F., Genta, P. R., Marcondes, B. F., & Lorenzi-Filho, G. (2009). Effects of Oropharyngeal Exercises on Patients with Moderate Obstructive Sleep Apnea Syndrome. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, *179*(10), 962-966. <http://doi.org/10.1164/rccm.200806-981OC>
- Halbower, A. C., Degaonkar, M., Barker, P. B., Earley, C. J., Marcus, C. L., Smith, P. L., Mahone, E. M. et coll. (2006). Childhood Obstructive Sleep Apnea Associates with Neuropsychological Deficits and Neuronal Brain Injury. *PLoS Med*, *3*(8), e301. <http://doi.org/10.1371/journal.pmed.0030301>
- HAS. (2012, mai). Place et conditions de réalisation de la polysomnographie et de la polygraphie respiratoire dans les troubles du sommeil - Rapport d'évaluation.
- HAS. (2015, septembre). Les performances des tests de dépistage de la trisomie 21 foetale par analyse de l'ADN libre circulant.
- Henderson, K. (2004). Education précoce - protrusion linguale. *Journal de la Trisomie 21*, p. 5-6.

- Huet, A. P., & Paulus, C. (2015). Traitement orthodontique chez l'enfant porteur d'un syndrome d'apnées obstructives du sommeil. *Revue de Stomatologie, de Chirurgie Maxillo-faciale et de Chirurgie Orale*, 116(4), 221-228. <http://doi.org/10.1016/j.revsto.2015.06.005>
- Izraeli, S. (2015). The acute lymphoblastic leukemia of Down Syndrome - Genetics and pathogenesis. *European Journal of Medical Genetics*. <http://doi.org/10.1016/j.ejmg.2015.11.010>
- Kang, K.-T., Chou, C.-H., Weng, W.-C., Lee, P.-L., & Hsu, W.-C. (2013). Associations between adenotonsillar hypertrophy, age, and obesity in children with obstructive sleep apnea. *PloS One*, 8(10), e78666. <http://doi.org/10.1371/journal.pone.0078666>
- Kawa, R., & Pisula, E. (2010). Locomotor activity, object exploration and space preference in children with autism and Down syndrome. *Acta Neurobiologiae Experimentalis*, 70(2), 131-140.
- Konstantinopoulou, S., Tapia, I. E., Kim, J. Y., Xanthopoulos, M. S., Radcliffe, J., Cohen, M. S., Marcus, C. L. et coll. (2016). Relationship between obstructive sleep apnea cardiac complications and sleepiness in children with Down syndrome. *Sleep Medicine*, 17, 18-24. <http://doi.org/10.1016/j.sleep.2015.09.014>
- Kremer, J.-M., & Lederlé, E. (2016). *L'orthophonie en France: « Que sais-je ? » n° 2571*. Presses Universitaires de France.
- Kumin, L. (2012). *Early Communication Skills for Children with Down Syndrome: A Guide for Parents and Professionals*. Woodbine House.
- Lauzon, F. (1990). *L'éducation Psychomotrice: Source D'Autonomie et de Dynamisme*. PUQ.
- Leboursier, T. (2006). La langue dans le concept ostéopathique. In *La déglutition dysfonctionnelle*. Fédération Nationale des Orthophonistes.

- Lejoyeux, E. (2006). La déglutition dysfonctionnelle, quoi de neuf? In *La déglutition dysfonctionnelle* (p. 15-28). Fédération Nationale des Orthophonistes.
- Leloup, G. (2006). Sémiologie de la déglutition dysfonctionnelle et des dysfonctions oro-faciales. In *La déglutition dysfonctionnelle* (p. 29-38). Fédération Nationale des Orthophonistes.
- Leroux-Couchevellou, R., Bedard, L., & Thibault, C. (2015). *Intérêt d'une éducation gnoso-praxique orale dans le syndrome d'apnées obstructives du sommeil de l'enfant* (Mémoire pour le certificat de capacité d'orthophonie). Université Paris VI Pierre et Marie Curie.
- Levrini, L., Lorusso, P., Caprioglio, A., Magnani, A., Diaféria, G., Bittencourt, L., & Bommarito, S. (2014). Model of oronasal rehabilitation in children with obstructive sleep apnea syndrome undergoing rapid maxillary expansion: Research review. *Sleep Science*, 7(4), 225-233. <http://doi.org/10.1016/j.slsci.2014.11.002>
- Limme, M. (2010). Diversification alimentaire et développement dentaire : importance des habitudes alimentaires des jeunes enfants pour la prévention de dysmorphoses orthodontiques. *Archives de Pédiatrie*, 17, S213-S219. [http://doi.org/10.1016/S0929-693X\(10\)70930-1](http://doi.org/10.1016/S0929-693X(10)70930-1)
- Lin, S. C., Davey, M. J., Horne, R. S. C., & Nixon, G. M. (2014). Screening for Obstructive Sleep Apnea in Children with Down Syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 165(1), 117-122. <http://doi.org/10.1016/j.jpeds.2014.02.032>
- Lizama Calvo, M., Cerda Lorca, J., Monge Iriarte, M., Carrillo Mayanquer, I., Clavería Rodríguez, C., & Castillo Moya, A. (2015). Hospital morbidity and mortality in children with Down's syndrome: Experience in a university hospital in Chile. *Revista Chilena De Pediatría*. <http://doi.org/10.1016/j.rchipe.2015.06.026>

- L'Orthophonie en chiffres: Fédération Nationale des Orthophonistes (FNO). (s. d.).
Consulté 2 mai 2016, à l'adresse <http://www.fno.fr/non-classe/lorthophonie-en-chiffres/>
- Lumeng, J. C., & Chervin, R. D. (2008). Epidemiology of Pediatric Obstructive Sleep Apnea. *Proceedings of the American Thoracic Society*, 5(2), 242-252.
<http://doi.org/10.1513/pats.200708-135MG>
- Malmir, M., Seifenaraghi, M., Farhud, D. D., Afrooz, G. A., & Khanahmadi, M. (2015). Mother's Happiness with Cognitive - Executive Functions and Facial Emotional Recognition in School Children with Down Syndrome. *Iranian Journal of Public Health*, 44(5), 646-653.
- Malt, E. A., Dahl, R. C., Haugsand, T. M., Ulvestad, I. H., Emilsen, N. M., Hansen, B., Davidsen, E. M. M. et coll. (2013). Health and disease in adults with Down syndrome. *Tidsskrift for Den Norske Lægeforening: Tidsskrift for Praktisk Medicin, Ny Række*, 133(3), 290-294. <http://doi.org/10.4045/tidsskr.12.0390>
- Maltrana-García, J. A., Uali-Abeida, M. E., Pérez-Delgado, L., Adiego-Leza, I., Vicente-González, E. A., & Ortiz-García, A. (2009). Obstructive sleep apnoea syndrome in children. *Acta Otorrinolaringologica (English Edition)*, 60(3), 202-207.
[http://doi.org/10.1016/S2173-5735\(09\)70130-9](http://doi.org/10.1016/S2173-5735(09)70130-9)
- Mazurek, D., & Wyka, J. (2015). Down syndrome - genetic and nutritional aspects of accompanying disorders. *Roczniki Państwowego Zakładu Higieny*, p. 189-194.
- Mercier, A. (2004). La nutrition entérale ou l'oralité troublée. In *Les troubles de l'oralité alimentaire chez l'enfant* (p. 31-46). Fédération Nationale des Orthophonistes.
- Næss, K.-A. B. (2015). Development of Phonological Awareness in Down Syndrome: A Meta-Analysis and Empirical Study. *Developmental Psychology*.
<http://doi.org/10.1037/a0039840>

- Nespoli, L., Caprioglio, A., Brunetti, L., & Nosetti, L. (2013). Obstructive sleep apnea syndrome in childhood. *Early Human Development, 89, Supplement 3*, S33-S37.
<http://doi.org/10.1016/j.earlhumdev.2013.07.020>
- Netzer, N. C., Stoohs, R. A., Netzer, C. M., Clark, K., & Strohl, K. P. (1999). Using the Berlin Questionnaire To Identify Patients at Risk for the Sleep Apnea Syndrome. *Annals of Internal Medicine, 131(7)*, 485-491. <http://doi.org/10.7326/0003-4819-131-7-199910050-00002>
- Ng, D. K., & Chan, C.-H. (2004). Obesity is an important risk factor for sleep disordered breathing in children with Down syndrome. *Sleep, 27(5)*, 1023-1024; author reply 1025.
- Ngiam, J., & Cistulli, P. A. (2015). Dental Treatment for Paediatric Obstructive Sleep Apnea. *Paediatric Respiratory Reviews, 16(3)*, 174-181.
<http://doi.org/10.1016/j.prrv.2014.11.002>
- Paul D., M. A., Bravo V., A., Beltrán M., C., Cerda L., J., Angulo M., D., & Lizama C., M. (2015). Perfil de morbilidad otorrinolaringológica en niños con síndrome de Down. *Revista Chilena de Pediatría, 86(5)*, 318-324.
<http://doi.org/10.1016/j.rchipe.2015.07.008>
- Pirelli, P., Saponara, M., De Rosa, C., & Fanucci, E. (2010). Orthodontics and Obstructive Sleep Apnea in Children. *Medical Clinics of North America, 94(3)*, 517-529.
<http://doi.org/10.1016/j.mcna.2010.02.004>
- Porter, H. L., Grantham, D. W., Ashmead, D. H., & Tharpe, A. M. (2014). Binaural Masking Release in Children With Down Syndrome: *Ear and Hearing, 35(4)*, e134-e142.
<http://doi.org/10.1097/AUD.0000000000000026>
- Ricour, C. (2015). Obésité et handicap mental chez l'enfant : un enjeu éthique. *Ethics, Medicine and Public Health, 1(4)*, 503-511.
<http://doi.org/10.1016/j.jemep.2015.09.003>

- Rives, C. (2012). Les enjeux de la régulation du tonus dans la prise en charge des troubles spécifiques de l'oralité de la personne porteuse de Trisomie 21. In *Le tonus* (p. 37-50). Fédération Nationale des Orthophonistes.
- Robin, O. (2015). Éléments de diagnostic des algies de l'appareil manducateur. *Douleurs : Evaluation - Diagnostic - Traitement*, 16(5), 253-259.
<http://doi.org/10.1016/j.douler.2015.07.007>
- Rodman, R., & Pine, H. S. (2012). The Otolaryngologist's Approach to the Patient with Down Syndrome. *Otolaryngologic Clinics of North America*, 45(3), 599-629.
<http://doi.org/10.1016/j.otc.2012.03.010>
- Séailles, T., & Vecchierini, M.-F. (2012). Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) : particularités chez l'adolescent. *Médecine du Sommeil*, 9(3), 110-118.
<http://doi.org/10.1016/j.msom.2012.06.003>
- Senez, C. (2002). *Rééducation des troubles de l'alimentation et de la déglutition dans les pathologies d'origine congénitale et les encéphalopathies acquises*. Paris: Solal.
- Senez, C. (2015). *Rééducation des troubles de l'oralité et de la déglutition*. Paris: De boeck-Solal.
- Serratrice, J., & Serratrice, G. (2013). Olfaction et gustation. *EMC - Neurologie*, 10(1), 1-11.
[http://doi.org/10.1016/S0246-0378\(12\)60762-3](http://doi.org/10.1016/S0246-0378(12)60762-3)
- Shepherd, K. L., James, A. L., Musk, A. W., Hunter, M. L., Hillman, D. R., & Eastwood, P. R. (2011). Gastro-oesophageal reflux symptoms are related to the presence and severity of obstructive sleep apnoea. *Journal of Sleep Research*, 20(1pt2), 241-249.
<http://doi.org/10.1111/j.1365-2869.2010.00843.x>
- Slaats, M. A., Van Hoorenbeeck, K., Van Eyck, A., Vos, W. G., De Backer, J. W., Boudewyns, A., Verhulst, S. L. et coll. (2015). Upper airway imaging in pediatric obstructive sleep apnea syndrome. *Sleep Medicine Reviews*, 21, 59-71.
<http://doi.org/10.1016/j.smr.2014.08.001>

- Sokol, S. B., & Fey, M. E. (2013). Consonant and syllable complexity of toddlers with Down syndrome and mixed-aetiology developmental delays. *International journal of speech-language pathology*, 15(6), 575-585. <http://doi.org/10.3109/17549507.2013.781676>
- Stewart, M. W. (2016). Research News: Obstructive Sleep Apnea in Children. *Journal of PeriAnesthesia Nursing*, 31(1), 103-105. <http://doi.org/10.1016/j.jopan.2015.11.007>
- Stoll, C., Dott, B., Alembik, Y., & Roth, M.-P. (2015). Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 58(12), 674-680. <http://doi.org/10.1016/j.ejmg.2015.11.003>
- Talmant, J., & Deniaud, J. (2008). Ventilation nasale optimale : définition physiologique. *Archives de Pédiatrie*, 15(5), 873-874. [http://doi.org/10.1016/S0929-693X\(08\)71947-X](http://doi.org/10.1016/S0929-693X(08)71947-X)
- Tapia, I. E., & Marcus, C. L. (2013). Newer treatment modalities for pediatric obstructive sleep apnea. *Paediatric Respiratory Reviews*, 14(3), 199-203. <http://doi.org/10.1016/j.prrv.2012.05.006>
- Taupiac, E. (2008). L'évaluation psychologique chez l'enfant trisomique 21 : une étape pour l'insertion. In *Trisomie 21, communication et insertion* (Elsevier Masson, p. 13-19).
- Thibault, C. (2006). La langue, organe clé des oralités. In *La déglutition dysfonctionnelle* (p. 115-124). Fédération Nationale des Orthophonistes.
- Thibault, C. (2007). *Orthophonie et oralité: la sphère oro-faciale de l'enfant*. Issy-les-Moulineaux [France]: Elsevier Masson.
- Thibault, C. (2013). La langue clé de voûte de l'équilibre. *Orthomagazine*, p. 21-29.
- Thibault, C., & Fournier, M. (2004). Les maux à la bouche. *Orthomagazine*, p. 16-19.
- Thibault, C., Hily, A.-C., Terrones, M., Le Meur, G., Gademer, A., Vautrin, A., & Correia, E. (2013). Évaluation gnoso-praxique linguale des enfants de 4 ans et demi à 9 ans

- et demi. *Motricité Cérébrale : Réadaptation, Neurologie du Développement*, 34(4), 128-136. <http://doi.org/10.1016/j.motcer.2013.10.002>
- Valleteau de Moulliac, J., & Gallet, J.-P. (2012). 23 - Troubles du sommeil. In *Guide Pratique De la Consultation en Pédiatrie (10e édition)* (p. 381-392). Paris: Elsevier Masson.
- Van Holsbeke, C., Vos, W., Van Hoorenbeeck, K., Boudewyns, A., Salgado, R., Verdonck, P. R., Verhulst, S. L. et coll. (2013). Functional respiratory imaging as a tool to assess upper airway patency in children with obstructive sleep apnea. *Sleep Medicine*, 14(5), 433-439. <http://doi.org/10.1016/j.sleep.2012.12.005>
- Vecchierini, M.-F., & Monteyrol, P.-J. (2013). Syndrome d'apnées obstructives de l'enfant: nouvelles approches thérapeutiques. *Médecine thérapeutique / Pédiatrie*, 16(2), 108-117. <http://doi.org/10.1684/mtp.2013.0476>
- Vergnes, F. (2015). Apnées obstructives du sommeil chez l'enfant. Diagnostic et prise en charge. *Anesthésie & Réanimation*. <http://doi.org/10.1016/j.anrea.2015.10.001>
- Villa, M. P., Bernkopf, E., Pagani, J., Broia, V., Montesano, M., & Ronchetti, R. (2002). Randomized Controlled Study of an Oral Jaw-Positioning Appliance for the Treatment of Obstructive Sleep Apnea in Children with Malocclusion. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 165(1), 123-127. <http://doi.org/10.1164/ajrccm.165.1.2011031>
- Watt, T., Robertson, K., & Jacobs, R. J. (2015). Refractive error, binocular vision and accommodation of children with Down syndrome. *Clinical and Experimental Optometry*, 98(1), 3-11. <http://doi.org/10.1111/cxo.12232>
- Winnicott, D. W. (1956). *La relation parent-nourrisson*.
- Zemel, B. S., Pipan, M., Stallings, V. A., Hall, W., Schadt, K., Freedman, D. S., & Thorpe, P. (2015). Growth Charts for Children With Down Syndrome in the United States. *Pediatrics*, 136(5), e1204-1211. <http://doi.org/10.1542/peds.2015-1652>

GLOSSAIRE

Cholestéatome (p.10)	Tumeur bénigne provenant de la chute des cellules épidermiques (provenant de la couche superficielle de la peau) infiltrées de cholestérol et située dans l'oreille moyenne (située derrière le tympan).
Nystagmus (p.11)	Mouvement involontaire des deux yeux, d'oscillation de faible amplitude, et de rotation du globe oculaire.
Hypoplasie (pp.11, 15, 23)	Croissance insuffisante d'un organe, ou d'un tissu.
Parodontite (p.11)	La parodontite est une inflammation des tissus qui entourent et qui soutiennent les dents : le parodonte. Ces tissus comprennent la gencive, des fibres de soutien, appelé le desmodonte et l'os dans lequel sont ancrées les dents.
Rétrognathie (pp.15, 23)	Maxillaire inférieur en retrait par rapport au supérieur.
Macroglossie (p.12, 15, 24)	Augmentation très importante du volume de la langue qui peut être congénitale ou symptomatique.
Glossoptose (pp.12, 24)	Chute de la langue vers le pharynx.
Hypoxémie (p.15)	Diminution du volume d'oxygène dans le sang.
Hypercapnie (pp.15, 20)	Augmentation du gaz carbonique dans le plasma sanguin.
Asthénie (pp. 16, 20)	Terme médical souvent utilisé pour exprimer une fatigue physique. Dégradation de l'état général entraînant une faiblesse généralisée de l'organisme. État d'épuisement survenant avant l'effort et ne disparaissant pas au repos.
Hypercatabolisme (p.19)	Dégradation des composés organiques en trop grande quantité dans l'organisme.
Hyperlipidémie (p.20)	Excès de cholestérol.
Hypoxie (p.20)	Diminution de la quantité d'oxygène apportée aux organes par le sang. Conséquence de l'hypoxémie.

Septoplastie (p.21)	Opération chirurgicale visant à rectifier une cloison nasale déviée et ayant pour but d'équilibrer l'entrée et la sortie d'air au sein des cavités nasales.
Turbinectomie (pp.21, 24)	Intervention chirurgicale des fosses nasales qui consiste à retirer une partie ou la totalité des cornets (lames osseuses enroulées sur elles-mêmes) du nez.
Uvulo-palato-pharyngoplastie (p.21)	Intervention chirurgicale consistant à extraire certains tissus mous (luette,...) localisés à proximité de la gorge, susceptibles d'altérer le flux respiratoire.
Antileucotriènes (p.22)	Médicaments utilisés dans le traitement de l'asthme destinés à limiter l'inflammation bronchique et à réduire les difficultés respiratoires, notamment dans le cadre d'un asthme d'effort.
Décubitus proclive (pp.53, 56)	Le plan horizontal est incliné, la tête est plus haute que les membres inférieurs.
Allophones (pp.58, 59)	Personnes qui, dans un territoire donné, a pour langue première une autre langue que la ou les langues officielles, et qui réside habituellement dans ce territoire.

LISTE DES ANNEXES

ANNEXE A : Questionnaire de Berlin

ANNEXE B : lettre accompagnant le lien du formulaire adressé aux orthophonistes et aux syndicats

ANNEXE C : Formulaire de l'enquête réalisée auprès des orthophonistes

ANNEXE D : Questionnaire décisionnel

ANNEXE E : Miroir de Glatzel (François, 2015)

Questionnaire de Berlin

Questionnaire d'évaluation du risque d'avoir un syndrome d'apnées du sommeil

D'après Netzer NC, Stoohs RA, Netzer CM, Clark K, Strohl KP. Using the Berlin Questionnaire to identify patients at risk for the sleep apnea syndrome. Ann Intern Med 1999;131:485-91

Questionnaire à remplir par le médecin

Nom Prénom Sexe Masculin Féminin
 Âge Taille Poids IMC
 Son poids a-t-il changé ? Il a augmenté Il a diminué Il est stable

Catégorie 1 : RONFLEMENT

Ronflez-vous ?

Oui Non Je ne sais pas

Intensité du ronflement

Fort comme la respiration Fort comme la parole Plus fort que la parole Très fort

Fréquence du ronflement

Presque tous les jours 3-4 fois/semaine 1-2 fois/semaine Jamais ou presque jamais

Votre ronflement gêne-t-il les autres ?

Oui Non

Avec quelle fréquence vos pauses respiratoires ont-elles été remarquées ?

Presque tous les jours 3-4 fois/semaine 1-2 fois/semaine 1-2 fois/mois Jamais ou presque jamais

SCORE :

Catégorie 2 : SOMNOLENCE

Êtes-vous fatigué après avoir dormi ?

Presque tous les jours 3-4 fois/semaine 1-2 fois/semaine 1-2 fois/mois Jamais ou presque jamais

Êtes-vous fatigué durant la journée ?

Presque tous les jours 3-4 fois/semaine 1-2 fois/semaine 1-2 fois/mois Jamais ou presque jamais

Vous êtes-vous déjà endormi en conduisant ?

Oui Non Je ne sais pas

Si oui, avec quelle fréquence cela se produit-il ?

Presque tous les jours 3-4 fois/semaine 1-2 fois/semaine 1-2 fois/mois Jamais ou presque jamais

SCORE :

Catégorie 3 : FACTEURS DE RISQUE

Êtes-vous hypertendu ?

Oui Non Je ne sais pas

SCORE :

CALCUL DU SCORE

1 point
 2 points

INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS

Une catégorie est considérée positive si son score est supérieur ou égal à 2

Sujet à haut risque : 2 ou 3 catégories positives

Sujet à faible risque : 0 ou 1 catégorie positive

ANNEXE B : lettre accompagnant le lien du formulaire adressé aux orthophonistes et aux syndicats

Bonjour,

En vue d'obtenir notre certificat de capacité d'Orthophonie, nous réalisons un mémoire sur le Syndrome d'Apnées Obstructives du Sommeil (SAOS) chez l'enfant porteur d'une Trisomie 21.

Nous aimerions en savoir plus sur vos connaissances sur le SAOS chez l'enfant avec une Trisomie 21. Nous avons donc réalisé un questionnaire adressé à tous les orthophonistes.

Voici le lien : <https://docs.google.com/.../1CYphrqy44pBQs-LeF111gYckSkG.../edit#>

Il vous prendra seulement quelques minutes et nous vous remercions par avance pour votre temps et votre aide.

Nous serons ravies, ensuite, de vous donner davantage d'informations sur le sujet ou sur notre mémoire si cela vous intéresse.

Nous vous remercions par avance pour votre contribution et pour votre temps.

Cordialement,

Adèle Coëlo & Pauline Vincent

Etudiantes de 4ème année en orthophonie à l'UPMC - Paris VI

Enquête sur les connaissances des orthophonistes sur le Syndrome d'Apnées Obstructives du Sommeil (SAOS) chez l'enfant porteur d'une Trisomie 21

En vue d'obtenir notre certificat de capacité d'Orthophonie, nous réalisons, dans le cadre de notre mémoire, un questionnaire décisionnel concernant la prévention du SAOS chez des enfants avec une Trisomie 21.

Ce questionnaire s'adresse aux orthophonistes. Afin de mieux cerner leurs connaissances sur le SAOS et de montrer l'importance de ce travail, nous voudrions réaliser une enquête sur la profession.

Nous vous remercions par avance de votre contribution,

Adèle Coëlo et Pauline Vincent

Informations professionnelles

Année d'obtention du certificat de Capacité d'Orthophonie

Votre réponse _____

Type d'exercice (en cas d'exercice mixte : cochez les 2 cases)

Libéral

Salariat

Si vous êtes en salariat, dans quelle structure travaillez-vous ?

Votre réponse _____

Institut de formation

Votre réponse

Votre formation a-t-elle abordé la notion du SAOS ?

- Oui, de manière détaillée
- Oui, de manière succincte
- Non

Connaissances théoriques :

Connaissez-vous le SAOS ?

- Oui
- Non

Connaissez-vous les signes cliniques du SAOS chez l'enfant ?

- Oui
- Non

Si oui, lesquels ?

Votre réponse

Connaissez-vous les conséquences du SAOS chez l'enfant né avec une Trisomie 21 ?

- Oui
- Non

Si oui, lesquelles ?

Votre réponse

Connaissez-vous les traitements possibles du SAOS ?

- Oui
- Non

Si oui, lesquels ?

Votre réponse

Connaissez-vous les examens pratiqués par les médecins permettant de diagnostiquer le SAOS ?

- Oui
- Non

Si oui, lesquels ?

Votre réponse

Savez-vous vers quels médecins ou structures orienter des enfants souffrant de SAOS ?

- Oui
- Non

Si un questionnaire décisionnel vous permettait de repérer les facteurs de risque du SAOS afin d'envoyer le patient vers un médecin compétent, seriez-vous amené(e) à l'utiliser ou le consulter ?

- Oui
- Non

Si non, pourquoi ?

Votre réponse

Prise en charge des enfants avec une Trisomie 21

Prenez-vous en charge des enfants avec une Trisomie 21 ?

- Oui.
- Non.

Savez-vous si vos patients atteints de Trisomie 21 ont des troubles du sommeil ?

- Oui
- Non

Si oui, lesquels ?

- Parasomnies
- SAOS
- Narcolepsie
- Syndrome des jambes sans repos
- Autre : _____

Demandez-vous la qualité du sommeil de vos patients porteurs de Trisomie 21 ?

- Oui
- Non

Si oui, pourquoi ?

Votre réponse _____

Demandez-vous si vos patients avec une Trisomie 21 souffrent de troubles du sommeil ?

- Oui
- Non

Avez-vous déjà pris en charge un enfant avec une Trisomie 21 souffrant de SAOS ?

- Oui
- Non
- Je ne sais pas.

La prise en charge d'un enfant avec une Trisomie 21 souffrant de SAOS vous semble-t-elle plus compliquée ?

- OUI
- NON

Si oui, pourquoi ?

Votre réponse

Merci beaucoup pour votre contribution et votre temps !

ENVOYER

N'envoyez jamais de mots de passe via Google Forms.

ANNEXE D : Questionnaire décisionnel

Légende : gris : facteurs de risque

<u>INFORMATIONS PERSONNELLES :</u>			
<u>NOM :</u>			
<u>Prénom :</u>			
Sexe :	F	M	Age :
Origine ethnique :	Africaine	Asiatique	Caucasienne
Fratrie :			
Catégorie socioprofessionnelle des parents (Source : INSEE)		Mère	Père
	1. Agriculteurs exploitants	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	2. Artisans, commerçants et chefs d'entreprise	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	3. Cadres et professions intellectuelles supérieures	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	4. Professions intermédiaires (professeur des écoles, orthophonistes...)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	5. Employés	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	6. Ouvriers	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	7. Retraités	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	8. Sans activité professionnelle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Accouchement :	Sans complication	Difficile	
Prématurité :	OUI	NON	
	Très grande (avt 28 SA)	Grande (entre 28 et 33 SA)	Prématurité (entre 33 et 37 SA)
Poids :	Normal	Surcharge pondérale	Obésité
Age de la position assise :			

Age de la marche :

Babillage :

Premiers mots :

Suivi et scolarité :

Suivi paramédical :

Suivi médical :

Socialisation et scolarité :

Antécédents familiaux :

Ronflements	OUI	NON	Qui ?
SAOS	OUI	NON	Qui ?
Tabagisme dans l'entourage	OUI	NON	

ALIMENTATION :

<u>A la naissance :</u>			
Nourri(e) au sein :	OUI	NON	Durée :
	Sans difficulté	Avec difficultés :	
Nourri(e) au biberon :	OUI	NON	Durée :
	Sans difficulté	Avec difficultés :	
S'endort pendant :	OUI	NON	
<u>Aujourd'hui :</u>			
Texture :			
Préhension des aliments :			
Sonde naso-gastrique :	OUI	NON	Durée :
Gastrostomie :	OUI	NON	Durée :
TCA :			
Parafonctions :	OUI	NON	
	Tétine	Pouce	Bruxisme
	Autres :		

INFORMATIONS MEDICALES :

Antécédents médicaux :

Infections ORL : (rhume, OSM, cholestéatomes...)	OUI	NON
Lunettes	OUI	NON	
	Myopie <input type="checkbox"/>		
	Astigmatie <input type="checkbox"/>		
	Hypermétropie <input type="checkbox"/>		
	Orthoptie :		
	OUI NON		
RGO	OUI	NON	
Allergies :	OUI	NON	A quoi ? Lesquelles ?
Asthme :	OUI	NON	
Pathologies cardiaques congénitales :	OUI	NON
Epilepsie (Sd de West)	OUI	NON	

Autres :

Opérations chirurgicales :

	Adénoïdectomie <input type="checkbox"/>		
	Amygdalectomie <input type="checkbox"/>		
	Adéno- amygdalectomie <input type="checkbox"/>		

Autres :

Traitements :

VNI :	OUI	NON	
-------	-----	-----	--

Autres :

SIGNES CLINIQUES :

<u>Lèvres :</u>			
	Ouvertes	Jointes	
	Desquamées		
Incompétence labiale :	OUI	NON	
Bavage diurne :	OUI	NON	
Bavage nocturne :	OUI	NON	
<u>Ventilation :</u>	Naso-nasale	Bucco-nasale	Buccale
Etat du nez :	Propre	Sale	Obstrué
<u>Joues :</u>	Atones	Normales	Hypertoniques
Hypertrophie amygdalienne :	OUI NON	Après chirurgie ?	
<u>Langue :</u>			
Position de la langue :	Normale	Basse	
	Entre les lèvres	Entre les dents	Invisible
<u>Sommeil :</u>			
<i>Signes diurnes :</i>			
Réveils matinaux :	Sans difficulté	Avec difficulté	
- Fatigue	OUI	NON	
- Irritabilité	OUI	NON	
Endormissement facile :	OUI	NON	
- Envies de sieste	OUI	NON	
- Somnolences anormales	OUI	NON	

Comportement :			
- Très agité :	OUI	NON	
- Agressif :	OUI	NON	
- Enfant isolé, timide :	OUI	NON	
- Inattentif :	OUI	NON	
Signes nocturnes :			
Ronflements :	OUI	NON	
Si oui :	Fréquents	Constants	
	Peu bruyant	Bruyant	Très bruyant
Ventilation buccale :	OUI	NON	
			Remarque :
Qualité du sommeil :	Calme	Agité	
Réveils nocturnes :	OUI	NON	
Hypersudation :	OUI	NON	
RGO nocturnes	OUI	NON	
Position :	Assise	Normal	Tête en hyperextension
	Autres :		
Enurésie primaire (n'a jamais été propre) :	OUI	NON	
- Si oui :	Diurne	Nocturne	
Enurésie secondaire (a été propre pendant au moins 6 mois) :	OUI	NON	
	Diurne	Nocturne	
Dort avec la lumière :	OUI	NON	

ANNEXE E : Miroir de Glatzel (François, 2015)



Le Syndrome d'Apnées Obstructives du Sommeil (SAOS) chez l'enfant porteur de Trisomie 21.

Selon les études, la prévalence du SAOS chez les enfants nés avec une Trisomie 21 se situe entre 31 et 75 %. Les orthophonistes sont amenés à prendre en charge les enfants atteints de Trisomie 21 dès leur plus jeune âge afin d'accompagner l'enfant et ses parents tout au long de son développement. Nous avons alors effectué une enquête concernant les connaissances des orthophonistes sur le SAOS. Celle-ci a montré que ce syndrome et ses conséquences étaient très peu connus par ces professionnels de santé. Notre objectif était d'élaborer un questionnaire décisionnel, destiné aux orthophonistes, qui permette une orientation moins tardive de l'enfant vers les médecins et les centres du sommeil ainsi qu'un traitement plus précoce du SAOS. Notre étude a porté sur 9 enfants nés avec une Trisomie 21 répartis en deux groupes : 4 enfants ayant un SAOS diagnostiqué et 5 enfants n'en ayant pas ou plus. Les résultats montrent qu'une anamnèse approfondie sur le sommeil, une observation clinique au niveau de la sphère oro-faciale ainsi que l'éducation gnoso-praxique orale précoce qui en découle permettrait de mieux appréhender un SAOS. Cependant, ces résultats sont à nuancer devant les profils hétérogènes de nos patients et l'échantillon réduit de patients de notre étude.

Mots clés : SAOS, Trisomie 21, sphère oro-faciale, ronflement, éducation gnoso-praxique orale

Obstructive Sleep Apnea Syndrome (OSAS) in infants with Down Syndrome.

According to studies, prevalence of OSAS in infants born with Down Syndrome is between 31 and 75%. Speech pathologists are required to support children with Down Syndrome from a young age to accompany them as well as their parents throughout their development. A survey was performed about the knowledge of speech therapists on OSAS. This investigation showed that the syndrome and its consequences were not very well known by these healthcare professionals. Our objective was to design a decision-making questionnaire for speech therapists to enable them to refer their patients earlier to doctors and sleep centers and propose them earlier treatment of OSAS. Our study included 9 children born with Down Syndrome divided into two groups: 4 children with diagnosed OSAS and 5 children without OSAS or having recovered from OSAS. Results show that in-depth sleep anamnesis, clinical orofacial observation and subsequent early oral motricity rehabilitation are strongly needed to manage OSAS. However, owing to the heterogeneity of profiles and sample size, these findings should be cautiously interpreted.

Keywords: OSAS, Down Syndrome, orofacial disorders, snoring, oral motricity rehabilitation

60 pages (+ 14 pages d'annexes), 128 références bibliographiques