



**HAL**  
open science

# Évaluation de la prise en charge des dysfonctions orales chez les personnes atteintes de trisomie 21 en France

Guillemette Giraud

► **To cite this version:**

Guillemette Giraud. Évaluation de la prise en charge des dysfonctions orales chez les personnes atteintes de trisomie 21 en France. Sciences du Vivant [q-bio]. 2019. dumas-02267559

**HAL Id: dumas-02267559**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02267559>**

Submitted on 19 Aug 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.

Université de Bordeaux  
Collège des Sciences de la Santé  
U.F.R des Sciences Odontologiques

Année : 2019

Thèse n°55

Thèse pour l'obtention du  
DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE

Par Guillemette Giraud

Née le 18/01/1994 à Bordeaux (33)

Présentée et soutenue publiquement

Le 04/07/2019

**Evaluation de la prise en charge des dysfonctions orales chez les  
personnes atteintes de trisomie 21 en France.**

Directeur de thèse :

Docteur Camille Boulé-Montpezat

Membres du jury :

Président	Mme Marie-Josée Boileau	Professeur des Universités
Directeur	Mme Camille Boulé-Montpezat	Assistante Hospitalo-Universitaire
Rapporteur	M Etienne Bardinnet	Maître de conférences des Universités
Assesseur	M Yves Delbos	Maître de conférences des Universités

# UNIVERSITE DE BORDEAUX

MAJ 01/03/2019

*Président* M. TUNON DE LARA Manuel

*Directeur de Collège des Sciences de la Santé* M. PELLEGRIN Jean-Luc

## **COLLEGE DES SCIENCES DE LA SANTE UNITE DE FORMATION ET DE RECHERCHE DES SCIENCES ODONTOLOGIQUES**

<i>Directrice</i>	Mme BERTRAND Caroline	58-01
<i>Directeur Adjoint à la Pédagogie</i>	Mr DELBOS Yves	56-01
<i>Directeur Adjoint – Chargé de la Recherche</i>	M. CATROS Sylvain	57-01
<i>Directeur Adjoint – Chargé des Relations Internationales</i>	M. LASSERRE Jean-François	58-01

### **ENSEIGNANTS DE L'UFR**

#### **PROFESSEURS DES UNIVERSITES**

Mme	Caroline	BERTRAND	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Marie-José	BOILEAU	Orthopédie dento-faciale	56-01
M	Sylvain	CATROS	Chirurgie orale	57-01
M	Raphaël	DEVILLARD	Odontologie restauratrice et endodontie	58-01
Mme	Véronique	DUPUIS	Prothèse dentaire	58-01
M.	Bruno	ELLA NGUEMA	Sciences anatomiques et physiologiques - Biomatériaux	58-01
M.	Jean-Christophe	FRICAIN	Chirurgie buccale – Pathologie et thérapeutique	57-01

#### **MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES**

Mme	Elise	ARRIVÉ	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02
Mme	Cécile	BADET	Biologie Orale	57-01
M.	Etienne	BARDINET	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	Michel	BARTALA	Prothèse dentaire	58-01
M.	Cédric	BAZERT	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	Christophe	BOU	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02
Mme	Sylvie	BRUNET	Chirurgie buccale – Pathologie et thérapeutique	57-01
M.	Jacques	COLAT PARROS	Sciences anatomiques et physiologiques	58-01
M,	Jean-Christophe	COUTANT	Sciences anatomiques et physiologiques	58-01
M.	François	DARQUE	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	François	DE BRONDEAU	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	Yves	DELBOS	Odontologie pédiatrique	56-01
M,	Emmanuel	D'INCAU	Prothèse dentaire	58-01
M.	Dominique	GILLET	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
M.	Jean-François	LASSERRE	Prothèse dentaire	58-01
M.	Yves	LAUVERJAT	Parodontologie	57-01
Mme	Odile	LAVIOLE	Prothèse dentaire	58-01
M.	Jean-Marie	MARTEAU	Chirurgie buccale – Pathologie et thérapeutique	57-01
Mme	Javotte	NANCY	Odontologie pédiatrique	56-01
M.	Adrien	NAVEAU	Prothèse dentaire	58-01
M.	Jean-François	PELI	Odontologie restauratrice – Endodontie	58-01
M.	Philippe	POISSON	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02

M.	Patrick	ROUAS	Odontologie pédiatrique	56-01
M.	Johan	SAMOT	Biologie Orale	57-01
Mme	Maud	SAMPEUR	Orthopédie dento-faciale	56-01
M.	Cyril	SEDARAT	Parodontologie	57-01
Mme	Noélie	THEBAUD	Biologie Orale	57-01
M.	Eric	VACHEY	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01

### **AUTRES ENSEIGNANTS**

Mme	Audrey	AUSSEL	Sciences anatomiques et physiologiques	58-01
Mme	Elsa	GAROT	Odontologie pédiatrique	56-01

### **ASSISTANTS**

Mme	Mathilde	BOUDEAU	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
M.	Wallid	BOUJEMAA AZZI	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
Melle	Camille	BOULÉ-MONTPEZAT	Odontologie pédiatrique	56-01
Mlle	Anaïs	CAVARE	Orthopédie dento-faciale	56-01
M	Hubert	CHAUVEAU	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
M,	Jean-Baptiste	CULOT	Fonctions/dysfonctions, imagerie, biomatériaux	58-01
M	Pierre-Hadrien	DECAUP	Fonctions/dysfonctions, imagerie, biomatériaux	58-01
Mme	Severine	DESCAZEUX	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
Mme	Julia	ESTIVALS	Odontologie pédiatrique	56-01
M.	Cédric	FALLA	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02
Mme	Mathilde	FENELON	Chirurgie Orale	57-01
Mme	Agathe	GREMARE	Biologie orale	57-01
M	Mickaël	HYVERNAUD	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Clémence	JAECK	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Mathilde	JACQUEMONT	Parodontologie	57-01
Mme	Olivia	KEROUREDAN	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01
Mme	Claudine	KHOURY	Prévention épidémiologie – Economie de la santé – Odontologie légale	56-02
Mr	Antoine	LAFITTE	Orthopédie dento-faciale	56-01
M	Adrien	LASTRADE	Prothèse dentaire	58-01
M.	Emmanuel	MASSON REGNAULT	Chirurgie Orale	57-01
Mme	Marie	MÉDIO	Orthopédie dento-faciale	56-01
Mme	Aude	MENARD	Prothèse dentaire	58-01
M	Antoine	POPELUT	Parodontologie	57-01
M	Florian	PITEU	Prothèse dentaire	58-01
Mr	Thibaut	ROULLAND	Prothèse dentaire	58-01
M.	François	ROUZÉ L'ALZIT	Prothèse dentaire	58-01
Mme	Rawen	SMIRANI	Parodontologie	57-01
Mme	Sophia	ZIANE	Odontologie conservatrice – Endodontie	58-01

### **A notre présidente**

Madame le professeur Marie-Josée Boileau,  
Professeur des Universités – Praticien Hospitalier,  
Sous-section Orthodontie Dento-Faciale 56-01

*Merci de l'honneur que vous me faites en acceptant de présider ce jury, ainsi que pour votre enseignement de qualité et votre implication dans le bon déroulement de nos études*

*Veillez trouver l'expression de mes remerciements les plus sincères.*

### **A notre directrice de thèse**

Madame le Docteur Camille Boulé-Montpezat,  
Assistante Hospitalo-Universitaire,  
Sous-section Odontologie Pédiatrique 56-01

*Merci d'avoir accepté de diriger cette thèse et de m'avoir aidée avec tant de patience et de disponibilité. Merci également pour votre gentillesse pendant ces années d'hôpital qui m'a permis d'apprécier et de m'intéresser à l'odontologie pédiatrique.*

*Je vous prie de trouver dans ce travail toute l'expression de ma sincère gratitude.*

### **A notre rapporteur de thèse,**

Monsieur le Docteur Etienne Bardinnet,  
Maitre de conférences des Universités,  
Sous-section Orthodontie Dento-Faciale 56-01

*Merci d'avoir accepté de siéger dans ce jury. Merci pour votre pédagogie et votre implication dans notre formation clinique.*

*Veillez trouver ici l'assurance de ma sincère estime.*

**A notre assesseur,**

Le Docteur Yves Delbos,

Maître de conférences des Universités,

Sous-section Odontologie Pédiatrique 56-01,

*Merci d'avoir accepté de collaborer à ce travail et d'être mon assesseur. Je vous remercie pour votre disponibilité, votre gentillesse, votre patience ainsi que votre soutien.*

*Je vous prie de trouver ici le témoignage de ma sincère reconnaissance.*

Aux parents et praticiens qui ont accepté de répondre à ces questionnaires,

*Merci pour votre implication.*

# Table des matières

<b>Introduction.....</b>	<b>9</b>
<b>Chapitre 1 : La trisomie 21.....</b>	<b>10</b>
<b>I. Définition.....</b>	<b>10</b>
I.1. Généralités.....	10
I.2. Historique.....	11
<b>II. Origine .....</b>	<b>11</b>
II.1. Trisomie 21 libre et homogène.....	11
II.2. Trisomie 21 par translocation.....	12
II.3. Trisomie 21 en mosaïque.....	13
<b>III. Epidémiologie et dépistage.....</b>	<b>14</b>
III.1. Fréquence.....	14
III.2. Facteurs de risque.....	15
III.3. Dépistage.....	16
III.3.1. Par échographie.....	16
III.3.2. Par marqueurs sériques.....	17
III.3.3. Invasif.....	18
<b>IV. Symptômes.....</b>	<b>18</b>
IV.1. Généraux.....	18
IV.2. Pathologies.....	22
IV.2.1. Troubles cardiaques.....	22
IV.2.2. Troubles endocriniens.....	22
IV.2.3. Troubles du système digestif.....	23
IV.2.4. Troubles immunologiques.....	24
IV.2.5. Troubles hématologiques.....	24
IV.2.6. Troubles neurologiques.....	25
IV.3. Troubles de la sphère oro-faciale.....	26
IV.3.1. Le maxillaire.....	26
IV.3.2. La mandibule.....	27
IV.3.3. Les amygdales et les végétations adénoïdes.....	28

IV.3.4. La langue.....	28
IV.3.5. Les dents.....	30
IV.4. Symptômes oro-faciaux.....	33
IV.4.1. Déglutition.....	33
IV.4.2. Alimentation.....	33
IV.4.3. Ventilation.....	34
IV.4.4. Phonation.....	35
IV.5. Symptômes buccaux.....	36
IV.5.1. Les dyskinésies.....	36
IV.5.2. Le bruxisme.....	37
IV.5.3. La parodontite.....	38
IV.5.4. Les lésions carieuses.....	39
<b>Chapitre 2 : Les moyens thérapeutiques.....</b>	<b>41</b>
<b>I. Méthode Padovan.....</b>	<b>41</b>
I.1. Origine.....	41
I.2. Bénéficiaires.....	41
I.3. Moyens.....	41
I.4. Les limites.....	43
<b>II. Méthode de Castillo-Morales.....</b>	<b>43</b>
<b>III. Appareillages oraux.....</b>	<b>45</b>
III.1. Plaque de myostimulation.....	45
III.2. Plaque à vérin.....	48
III.3. Plaque à pistes de Planas.....	50
III.4. Ecran labial vestibulaire.....	52
<b>Chapitre 3 : Matériel et méthodes.....</b>	<b>53</b>
<b>I. Objectif.....</b>	<b>53</b>
<b>II. Echantillon.....</b>	<b>53</b>
<b>III. Méthode.....</b>	<b>53</b>
<b>IV. Questionnaire.....</b>	<b>54</b>
IV.1. Questionnaire destiné aux parents.....	54

IV.2. Questionnaire destiné aux praticiens.....	57
<b>V. Résultats.....</b>	<b>60</b>
V.1. Analyse descriptive.....	60
V.1.1. Chez les parents.....	60
V.1.2. Chez les dentistes.....	67
V.2 . Analyse comparative.....	72
V.2.1. Chez les parents.....	72
V.2.2. Chez les dentistes.....	74
<b>VI. Discussion.....</b>	<b>77</b>
<b>Conclusion.....</b>	<b>79</b>
<b>Bibliographie.....</b>	<b>80</b>
<b>Tableau des figures.....</b>	<b>86</b>

## **Introduction**

La trisomie 21 est une anomalie d'origine chromosomique. De nombreux dysfonctionnements caractérisent cette pathologie, dont des malformations cardiaques, endocriniennes, digestives entravant la qualité de vie des personnes porteuses de trisomie 21.

La sphère oro-faciale est également touchée, ce qui va avoir des répercussions sur la prise en charge par les chirurgiens-dentistes de ces patients.

Ils vont donc avoir un rôle à jouer afin de contrer les malformations orales qui entraînent un véritable handicap. Celles-ci sont dues à une hypotonie généralisée, c'est pourquoi des appareillages visant à la corriger se développent.

En France, environ 50 000 personnes sont porteuses de trisomie 21, ainsi de nombreux dentistes sont confrontés à leur prise en charge.

Dans un premier temps, les différentes caractéristiques de la trisomie 21 seront évoquées, ainsi que les répercussions fonctionnelles. Ceci permettra de comprendre pourquoi le traitement par les appareillages est nécessaire.

Ensuite, les moyens thérapeutiques visant à corriger et à prendre en charge ces anomalies fonctionnelles seront détaillés.

Enfin, l'évaluation des connaissances et de la prise en charge par les parents d'enfants porteurs de trisomie 21 mais aussi par leur praticien sera réalisée dans la dernière partie.

# Chapitre 1 : La trisomie 21

## I. Définition

### I.1. Généralités

La trisomie 21, appelée aussi syndrome de Down, correspond à l'aberration chromosomique la plus fréquente chez les nouveaux nés. Elle est due à la présence d'un chromosome surnuméraire au niveau de la 21ème paire, soit 3 copies au lieu de 2, d'une partie ou de la totalité du chromosome 21. Le caryotype contient alors 47 chromosomes.

Il existe donc une triplification d'une série de gènes, causant une surproduction de protéines particulières qui provoque des effets pathologiques au niveau du phénotype des personnes porteuses de trisomie 21. La trisomie 21 n'est pas une maladie en soi, mais elle est à l'origine d'infections et d'atteintes organiques.

La trisomie 21 n'est pas la forme la plus commune d'aneuploïdie, car on considère que 15% des conceptions sont naturellement avortées, et pour la moitié d'entre elles à cause d'une anomalie chromosomique létale. (2)

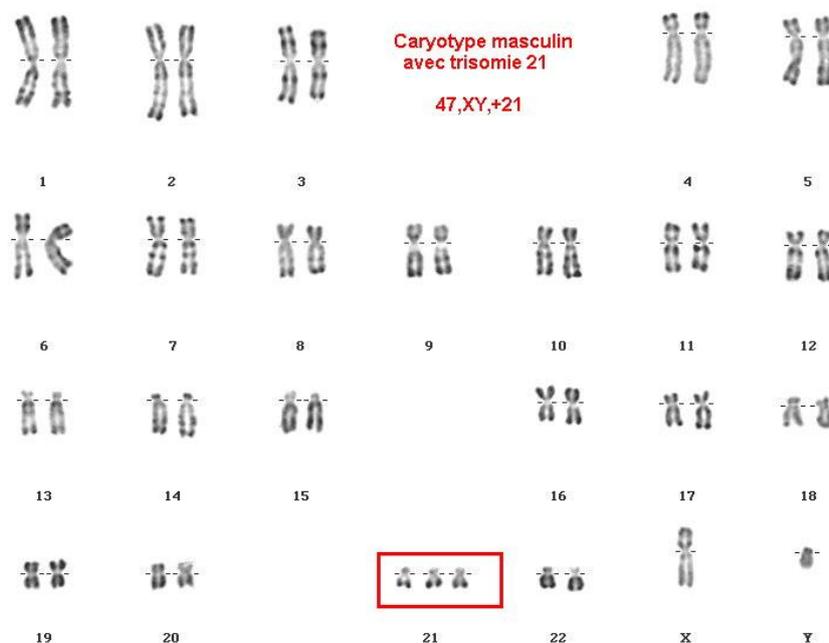


Figure 1 : Caryotype masculin avec trisomie 21. (1)

La trisomie n'est pas spécifique au genre humain, des cas ont été retrouvés chez les chimpanzés et chez d'autres singes supérieurs (2).

## I.2. Historique

C'est 1846 que la première description détaillée des individus porteurs de trisomie 21 est réalisée. L'auteur, le docteur Edouard Séguin, intitule l'ensemble des caractéristiques morphologiques « idiotie furfuracée ».

En 1866, le Docteur John Langdon Down, anglais, directeur d'un asile pour enfants, décrit de manière précise les lésions. Le docteur Down associe les caractères de la trisomie aux traits mongols, et ainsi, le terme de « mongolisme » apparaît. Down fait ainsi de la trisomie 21 une entité médicale spécifique. (3)

Au début des années 1950, le Professeur français Turpin entreprend avec Jérôme Lejeune l'étude d'enfants atteints, et commencent à chercher une piste génétique. En juillet 1958, ils mettent en évidence chez une jeune fille un caryotype  $47XX + 21$ , et l'indication étiologique de trisomie 21 est confirmée par d'autres observations concordantes. L'origine chromosomique du syndrome de Down est ainsi découverte.

## II. Origine

Il existe trois formes de trisomie : la trisomie libre et homogène (90 à 95% des cas), la trisomie par translocation (5% des cas) et la trisomie en mosaïque (2 à 3% des cas).

### II.1. Trisomie 21 libre et homogène

La non-disjonction de la paire de chromosomes 21 apparaissant au niveau de la méiose conditionne la trisomie 21 standard. On obtient après cette non-disjonction une cellule à 24 chromosomes et une cellule à 22 chromosomes, qui elle n'est pas viable. La cellule à 24 chromosomes issue du père ou de la mère s'unit la cellule à 23 chromosomes de l'autre partenaire. C'est le plus souvent la mère (à 90%) qui est à l'origine de la non-disjonction, et celle-ci se produit généralement au cours de la première méiose.

Celle-ci aboutit à la formation d'un zygote, puis d'un embryon, avec des cellules à 47 chromosomes avec trois chromosomes 21 distincts.

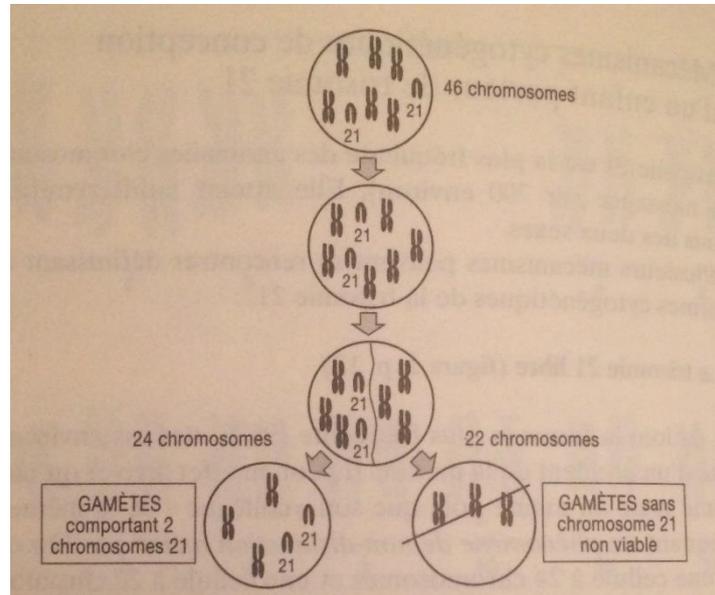


Figure 2 : phénomène de non disjonction méiotique expliquant la constitution de la trisomie 21 libre. (4)

## II.2. Trisomie 21 par translocation

La trisomie 21 par translocation est complexe car difficile à détecter. Tous les signes de la trisomie 21 se retrouvent chez l'enfant, mais le caryotype ne semble contenir que 46 chromosomes. En effet, le troisième chromosome 21 est fixé à un bras d'un autre chromosome. Le plus souvent, il s'agit du chromosome 13, 14 ou 15, qui eux aussi possèdent un bras court quasiment inexistant.

Il est nécessaire alors de regarder le caryotype des parents du patient. On s'aperçoit que dans la moitié des cas, un des parents ne possède que 45 chromosomes. En effet, lui aussi a un chromosome 21 lié à un autre chromosome. Le chromosome 21 peut être transloqué avec lui-même, on parle alors de translocation robertsonienne. Néanmoins, il n'y a pas de surplus de matériel chromosomique, donc aucun effet pathologique. Seule la répartition

des chromosomes est modifiée, mais pas le nombre, on appelle cela une translocation équilibrée. Chez les patients porteurs de trisomie 21, cela porte le nom de translocation déséquilibrée.

Cette forme de trisomie 21 doit être dépistée, car il peut y avoir une récurrence de trisomie 21 dans une famille si l'un des parents est porteur d'une translocation équilibrée. Ce risque est de 1/10 si la mère est porteuse de l'anomalie chromosomique, et de 1/20 si c'est le père. (4)

Dans le cas de translocation robertsonienne chez un des parents, le risque est de 100/100.

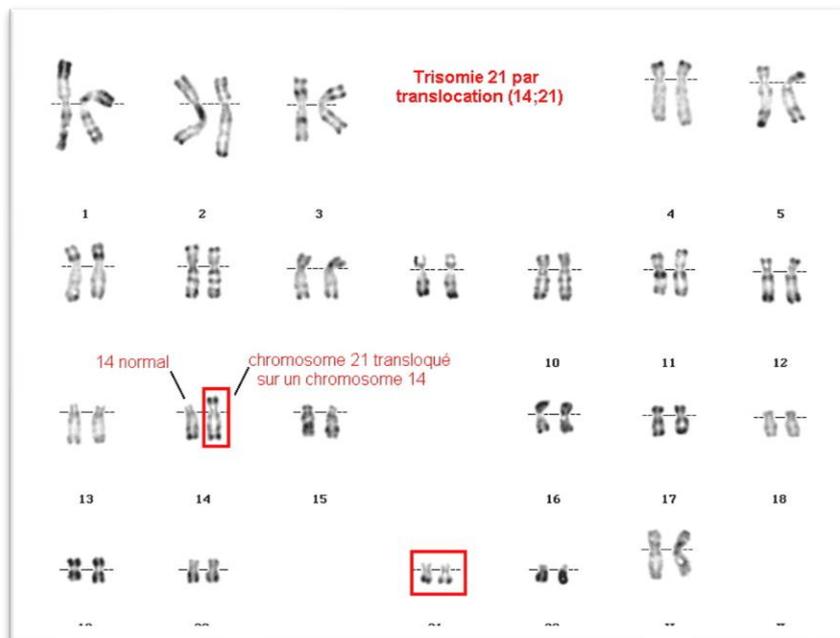


Figure 3 : caryotype d'un enfant atteint de trisomie 21 par translocation. (1)

### II.3. Trisomie 21 en mosaïque

Deux à trois pour cent des sujets atteints de trisomie 21 présentent une trisomie en mosaïque. Cela signifie que, chez un même individu, certaines cellules sont normales, et d'autres présentent une trisomie 21. Cela résulte soit d'une erreur de ségrégation après la méiose, soit d'une correction partielle d'une trisomie, par la perte d'un chromosome 21 dans certaines lignées cellulaires.

La proportion de cellules normales et de cellules trisomiques dépend du moment où la triplication ou la translocation a eu lieu. Les patients atteints par ce type de trisomie ont un phénotype très variable, allant d'une trisomie 21 homogène à un phénotype normal, selon la proportion de cellules trisomiques dans les différents organes. (5)

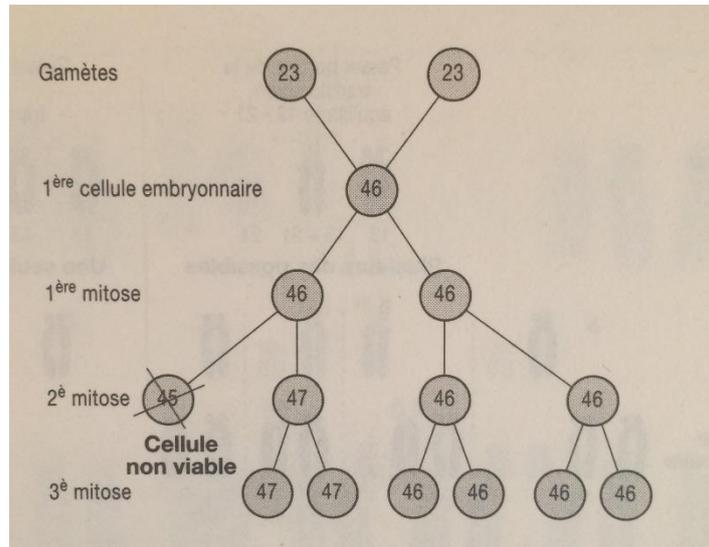


Figure 4 : Constitution d'une trisomie 21 en mosaïque. (4)

### III. Epidémiologie et dépistage

#### III.1. Fréquence

En France, il y aurait environ 50 000 personnes atteintes de trisomie 21. (11)

Généralement, on considère l'incidence de la trisomie 21 en Europe de l'ouest à 1/800 naissances. Actuellement en France, au vu de l'âge maternel plus tardif qu'auparavant, on considère que la fréquence serait plutôt de 1/500 naissances s'il n'y avait pas de diagnostic prénatal. (6)

Entre la 16<sup>ème</sup> et la 28<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée, le taux de décès spontané de fœtus trisomiques est évalué à 1 sur 3. C'est pourquoi si on compatibilise les trisomiques dépistés avant la naissance, l'incidence apparente augmente.

L'espérance de vie des personnes atteintes de trisomie 21 parvient à environ 60 ans aujourd'hui en France. Elle a augmenté de manière considérable, puisqu'elle est passée de 9 ans en 1926 et de 12 ans en 1946 à 60ans aujourd'hui.

### III.2. Facteurs de risque

L'âge maternel est le facteur de risque le plus important dans l'apparition de la trisomie 21 alors que celui du père ne semble pas rentrer en compte.

Ainsi le risque d'avoir un enfant porteur du syndrome de Down augmente avec l'âge.

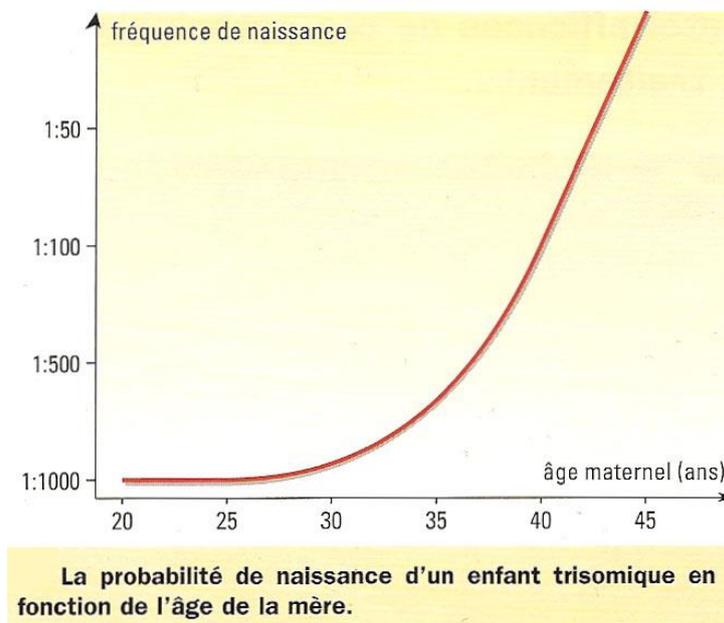


Figure 5 : Probabilité de naissance d'enfant trisomique en fonction de l'âge de la mère (10)

Beaucoup d'autres facteurs génétiques ou facteurs de l'environnement ont également été mis en cause dans les aneuploïdies.

Parmi tous ces facteurs, on peut noter :

- Une irradiation parentale
- La prise de contraceptifs oraux
- Les anticorps antithyroïdiens
- Les saisons

- La parité
- Le diabète maternel
- La consanguinité
- Certains polymorphismes génétiques ou chromosomiques. (7)

Dans une récente étude cas-témoins, il a été démontré un lien entre une erreur de deuxième division méiotique et un tabagisme actif.

Etonnamment, ce lien n'a été prouvé que chez les femmes de moins de 35 ans. Enfin, la tabagisme actif associé à une prise de contraceptif oral vient augmenter de façon importante cette erreur de division. (8)

### III.3. Dépistage

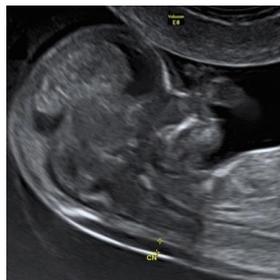
#### III.3.1. Dépistage par échographie

De nombreuses innovations ont été mises au point depuis le milieu du XXème siècle, afin de prévenir des risques pour la mère ou le fœtus. (13)

Etant donné que l'examen échographique ne provoque aucun dommage sur les fœtus, celui-ci est proposé dans tous les cas aux patientes, sans idée préalable de ce qui doit être recherché. Lors de l'échographie, plusieurs paramètres sont recherchés pour détecter une trisomie 21. Certaines malformations, comme une atrésie duodénale ou un canal atroventriculaire (CAT), sont des signes évidents suggérant une trisomie 21. (12)

La mesure de la clarté nucale permet de dépister environ 75% des fœtus porteurs de trisomie 21. La clarté nucale correspond à une image liquidienne rétro-nucale

Une clarté nucale supérieure à 3 millimètres justifie que l'on propose une amniocentèse à la patiente. (14)



*Figure 6 : Mesure de la clarté nucale (15)*

### III.3.2. Dépistage par les marqueurs sériques

Les marqueurs sériques sont des substances dont les taux sont connus dans le sang durant la grossesse. Lorsque le fœtus est trisomique, ces taux sont souvent anormaux.

Il s'agit de l'alpha foeto protéine (AFP), l'oestriol et l'hormone gonadotrophine chorionique totale (hCG) et sa fraction libre (beta hCG).

Marqueurs sériques	AFP	hCG	Œstriol non conjugué (u - E3)	β - hCG
Différentes caractéristiques				
Origine physiologique	Foie et intestin du fœtus	Tissu endocrine placentaire	Ensemble fœtus/placenta	Syncytiotrophoblaste
Variation du taux dans le cas d'une grossesse d'enfant T21	Inférieur à la normale	Supérieur à la normale	Inférieur à la normale	Supérieur à la normale
Période d'utilisation au cours de la grossesse	2 <sup>ème</sup> trimestre	2 <sup>ème</sup> trimestre	2 <sup>ème</sup> trimestre	1 <sup>er</sup> trimestre

Figure 7 : Les marqueurs sériques et leurs variations dans le cas de trisomie 21. (16)

### III.3.3. Dépistage invasif

Le diagnostic invasif nécessite d'accéder à un tissu fœtal. Il existe plusieurs techniques, telles que :

- L'amniocentèse, qui consiste à prélever du liquide ou des cellules amniotiques
- La choriocentèse
- La cordocentèse

Le but est d'établir le caryotype fœtal, une mise en culture cellulaire in vitro est pour cela nécessaire.

Toutes ces techniques ont un risque de fausse couche, qui est différent selon la procédure choisie.

Lorsque les situations sont plutôt particulières, par exemple lorsqu'il y a une forte suspicion échographique ou que le diagnostic a été tardif, la technique FISH peut être utilisée. Elle ne nécessite pas de mise en culture cellulaire, et une faible quantité de liquide amniotique suffit. (19)

Bien plus récemment, la QF-PCR (Quantitative Fluorescent-Polymerase Chain Reaction) a été introduite, et est déjà en train de supplanter le FISH-I. L'amplification en chaîne par polymérase fluorescente quantitative (QF-PCR) permet de déterminer le nombre de copies d'une séquence d'ADN. (21)

## IV. Symptomes

### IV.1. Généraux

La trisomie 21 entraîne beaucoup de troubles et de complications, mais d'importantes différences interindividuelles existent chez les personnes porteuses de trisomie 21.

L'hypotonie et la déficience intellectuelle apparaissent comme les troubles les plus fréquents chez les patients atteints. (6)

L'hypotonie explique les retards d'acquisition, que ce soit pour la tenue de la tête, la station assise ou l'apprentissage de la marche. Cela induit des anomalies de croissance, ainsi que des risques de subluxation et de dislocations articulaires.

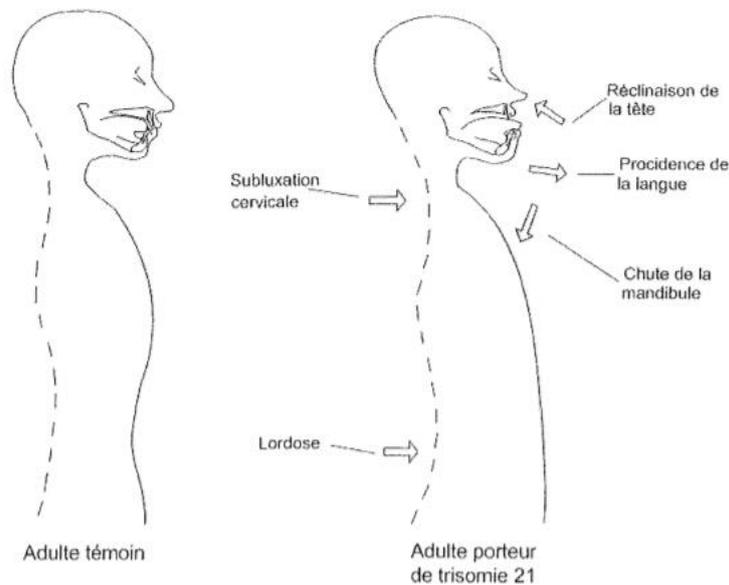


Figure 8 : Incidence de l'hypotonie musculaire (34)

Une hyperlaxité ligamentaire est également notable, ce qui entraîne une souplesse trop importante des articulations, et ainsi un retard des acquisitions motrices.

Des caractéristiques cliniques communes se retrouvent le plus fréquemment :

- Au niveau des yeux :

Ils sont fréquemment bridés et revêtus d'une fine couche de peau aux angles internes, cela s'appelle l'épicanthus.

Des taches, appelées de Brushfield, peuvent légèrement colorer la partie extérieure de l'iris oculaire.

- Au niveau du crâne :

le périmètre crânien est souvent plus petit que la normale, avec un occiput moins proéminent. Les fontanelles restent plus larges et se ferment plus tard que chez un enfant dont le développement est normal.

- Au niveau de la bouche :

Elle est souvent exigüe avec parfois une langue de taille supérieure à la normale. La protusion linguale s'explique essentiellement par l'hypotonie musculaire, sauf dans

certains cas où elle est due à une langue très volumineuse. Cette protusion peut se traiter par des appareillages réalisés par le chirurgien-dentiste.

- Au niveau du nez :

Il est le plus souvent court, avec une racine élargie entre les deux yeux et les narines sont étroites. Les os propres du nez se développent anormalement dans la plupart des cas.

- Au niveau de la main :

La paume présente un seul pli palmaire au lieu de deux.

L'auriculaire peut être plus court et ne présenter que deux segments, avec un segment supérieur orienté vers les autres doigts (clinodactylie). (2)

- Les pieds peuvent comporter un espace entre le premier et le second doigt, et une plante plissée.
- Le cou est généralement court avec un excès de peau, le profil est plat et la taille est généralement plus petite que dans la population générale. L'abdomen est volumineux en raison de l'hypotonie des muscles abdominaux, ceci explique aussi une fréquence élevée d'hernies ombilicales.

<b>Caractéristiques</b>	<b>Fréquence (%)</b>
Brachycéphalie	63 à 98
Fentes palpébrales obliques	70 à 98
Espace entre le 1 <sup>er</sup> et le 2 <sup>ème</sup> orteil	44 à 97
Peau lâche sur la nuque	17 à 94
Hyperlaxité	47 à 92
Protusion de la langue	32 à 89
Os nasal plat	57 à 87
Hypotonie musculaire	21 à 85
Epicanthus	28 à 79
Taches de Brushfield	35 à 78
Cinquième doigt court	51 à 77
Cinquième doigt incurvé	43 à 77
Mains courtes et trapues	38 à 75
Pli palmaire unique	42 à 64
Palais ogival	59 à 74
Anomalie cardiaque congénitale	40 à 50
Atrésie duodénale	5 à 8

*Figure 9 : caractéristiques et fréquence des anomalies de la trisomie 21 (22)*

## IV.2. Pathologies

### IV.2.1. Troubles cardiaques

La trisomie 21 est associée chez environ 40 % des nouveau-nés à une pathologie cardiaque congénitale alors que ce trouble ne se retrouve que chez 0,5 à 1 % dans la population générale.

La persistance du canal auriculo-ventriculaire est l'une des altérations cardiaques les plus répandues (50%). (23)

Chez les adolescents et les adultes porteurs de trisomie, on relève une fréquence plus élevée d'insuffisance valvulaire mitrale et de régurgitation aortique que dans la population normale.

La prise en charge d'une malformation cardiaque complexe associée à une trisomie 21 est actuellement similaire à celle effectuée en l'absence de trisomie, et la survie post-opératoire des patients trisomiques est superposable à celle des patients sans trisomie. On conseille d'intervenir entre 4 et 6 mois d'âge.

Les malformations cardiaques sont la principale cause de mortalité dans les 2 premières années de vie.

Plus du tiers des patients trisomiques 21 présentant une anomalie cardiaque sont asymptomatiques (36%).

### IV.2.2. Troubles endocriniens

La trisomie 21 est à l'origine de troubles endocriniens très fréquents. La prévalence des pathologies thyroïdiennes est bien plus élevée chez les enfants et les adultes porteurs d'une trisomie 21 que dans la population générale. Une dysfonction de la thyroïde serait présente chez environ 40% des patients atteints, dans la plupart des cas une hypothyroïdie. (24)

Le diagnostic de ces troubles se révèle difficile, à cause de signes cliniques peu spécifiques. Il est important de réaliser des dosages biologiques de manière régulière afin de détecter ces anomalies.

Trois troubles sont particulièrement liés à la trisomie :

- Les pathologies thyroïdiennes
- Le diabète
- L'hypogonadisme masculin

Les dysthyroïdies rencontrées au cours de la trisomie 21 sont :

- l'hypothyroïdie congénitale
- l'hypothyroïdie auto-immune
- l'hypothyroïdie infra-clinique
- et, plus rarement, l'hyperthyroïdie. (25)

Pour ce qui est du diabète, on considère qu'entre 1 et 2 % des personnes porteuses d'une trisomie 21 souffrent d'une forme de diabète (principalement de type 1 chez les enfants) alors que dans la population générale, ce serait 1 personne sur 3000. (26)

L'hypogonadisme est une insuffisance de production d'hormones sexuelles par les gonades (testicule et ovaire) associée à des troubles de la gamétogénèse. Il atteint principalement les hommes porteurs du syndrome de Down.

#### IV.2.3. Troubles du système digestif

Pour certains auteurs, 10% des enfants porteurs de trisomie 21 présenteraient des anomalies à ce niveau.

Une atrésie au niveau de l'œsophage est un phénomène fréquent. Une atrésie est une interruption, c'est-à-dire que soit l'œsophage se termine en cul de sac, soit il est raccordé à la trachée par une fistule. Cette anomalie doit être diagnostiquée rapidement après la naissance afin d'y remédier par une intervention chirurgicale.

Un autre phénomène retrouvé chez les patients porteurs de trisomie est une sténose de l'orifice inférieur de l'estomac. Cela nécessite également un geste chirurgical, car c'est à l'origine de vomissements et de difficultés de passage des aliments vers l'intestin. Cette complication est souvent découverte après quelques semaines de vie.

L'atrésie duodénale est une malformation est particulièrement fréquente. On la trouve dans environ 2,5 % des cas. Il s'agit d'une agénésie d'un segment proximal de l'intestin grêle 21. Le risque de développer cette malformation est 300 fois plus important que dans la population générale et le traitement est chirurgical lui aussi.

#### IV.2.4. Troubles immunologiques

Une diminution des facteurs de défense immunitaire est présente chez les patients porteurs de trisomie 21. Cela amène à une sensibilité accrue aux infections, sensibilité exacerbée d'autre part par l'hypotonie musculaire qui favorise notamment les infections respiratoires.

Ce déficit peut être dû à des dysfonctionnements cellulaires des lymphocytes B et T, et également à une taille inférieure du thymus par rapport à la population générale. (27)

Des facteurs non immunologiques, notamment des structures anatomiques anormales (petit conduit auditif) et le reflux gastro-oesophagien, peuvent jouer un rôle dans l'augmentation de la fréquence des infections des voies respiratoires. Cela provoque une respiration buccale.

Il en découle des infections ORL telles que des otites et rhino-pharyngites, mais aussi des atteintes pulmonaires telles que des pneumonies.

Afin de lutter contre ces infections, il est essentiel de procéder à la vaccination des enfants et d'observer une hygiène stricte.

#### IV.2.5. Troubles hématologiques

La trisomie 21 est fréquemment associée à des troubles hématologiques. On observe chez environ 10 % des nouveau-nés une préleucémie clonale, maladie myéloproliférative transitoire, souvent régressive, mais qui évolue dans près de 30 % des cas vers une leucémie aiguë. (28)

Ce risque est multiplié par 8 par rapport à la population générale. Des lésions persistantes et des saignements gingivaux doivent évoquer une leucémie chez les patients.

Cela suggère un rôle de la trisomie 21 dans la transformation des cellules hématopoïétiques fœtales. (29)

#### IV.2.6. Troubles neurologiques

La modification chromosomique va avoir des impacts sur le développement en général, donc également sur le développement mental.

Le QI varie entre 20 et 80, avec une moyenne de 50 à l'âge adulte, contre 85 à 120 dans la population « normale ».

La manière dont la trisomie influe sur le retard intellectuel et sensoriel n'est pas encore résolue. Le retard de développement mental chez les trisomiques est certainement dû à l'hypodéveloppement céphalique, appelé microcéphalie.

En moyenne, à 15 ans, le périmètre crânien d'un patient atteint de trisomie égale celui d'un enfant de 3 ans.

Les études montrent que 50 % des patients atteints de trisomie 21 présentent une anomalie morphologique du cerveau avec une fréquence accrue d'images d'infarctus cérébraux, de microcéphalies, d'atrophie cérébrale diffuse, d'hypoplasie du cervelet ou encore des retards dans les processus de myélinisation. (30)

Les patients trisomiques ont également plus de chances d'avoir de l'épilepsie. La plupart des auteurs évoquent toutefois une prévalence allant de 13 à 17 % soit 10 à 11 fois plus que dans la population générale. (32)

Le cerveau peut présenter des malformations pouvant être à l'origine de déclin cognitif précoce. La maladie d'Alzheimer peut être une manifestation de ces démences. Ainsi 40% des porteurs de trisomie 21 développeraient cette maladie au-delà de 40 ans. (31)

Il existe également des troubles neurosensoriels. Chez les patients, la perception de la douleur est modifiée. En effet, selon les tests effectués, le temps de latence est plus important pour qu'ils ressentent la douleur, et ils ont de la difficulté pour localiser d'où vient cette douleur. (33)

L'intensité et la discrimination des stimuli sont modifiées, et leur seuil de sensibilité apparaît augmenté.

Les hypothèses présentées pour l'expliquer sont un déficit neuromoteur ou cognitif.

Les professionnels de santé doivent donc être particulièrement vigilants, puisque la zone et l'intensité de la douleur sont difficile à juger. Il faudra penser à systématiquement anesthésier avant d'effectuer un geste potentiellement douloureux et à fournir une couverture antalgique.

Le comportement et l'humeur peuvent être altérés si ceux-ci ne sont pas correctement pris en charge. Le déroulement des séances devra être expliqué simplement pouvant faire intervenir la technique du « Tell-Show-Do ». Une prémédication sédatrice pourra être prescrite pour diminuer l'anxiété liée à la visite et aux soins éventuels.

### IV.3. Troubles de la sphère oro-faciale

#### IV.3.1. Le maxillaire

On peut noter trois impacts de la trisomie 21 sur le maxillaire :

- Un hypodéveloppement de l'étage moyen,
- un défaut de croissance des maxillaires
- une diminution de la dimension verticale d'occlusion.

D'après une étude de Fischer Brandies, dans un groupe de 130 bébés de 0 à 3 mois porteurs de trisomie 21, la région médiane du visage et de la base crânienne sont sous-développés. Le déficit augmente jusqu'à 14 ans de vie.

Dans la trisomie 21, l'anomalie chromosomique provoque des malformations analogues chez une grande majorité des patients. Cela laisse à penser qu'il existe un modèle de croissance caractéristique de la trisomie 21. (36)

Une malformation assez courante chez les patients porteurs de trisomie 21 est l'absence de sinus frontal. L'absence peut être unilatérale ou bilatérale et le sexe ne semble pas avoir d'incidence sur cette anomalie.

Le sinus frontal n'est pas le seul sinus à être concerné par une anomalie. En effet, tous les sinus ont tendance à avoir une pneumatisation défailante.

Le potentiel de croissance du maxillaire chez les enfants porteurs du syndrome de Down est réduit. Il existe donc un défaut de croissance qui provoque une endognathie maxillaire chez

pratiquement tous ces enfants. Cependant, le maxillaire présente un schéma de croissance normal vers l'avant et vers le bas, et il n'y a pas de rotation antérieure ou postérieure. (36)



*Figure 10 : Endognathie sagittale et transversale du maxillaire supérieure (34)*

L'endognathie maxillaire ne se retrouve pas au niveau de la mandibule. En effet, la mandibule a une taille identique à celle de la population générale. Il en découle une prognathie mandibulaire relative avec une pseudo classe III. De ce fait, on retrouve la plupart du temps un articulé inversé.

De plus, le développement et la forme du maxillaire dépendent des pressions exercées par les muscles de la langue au niveau du palais.

Chez les enfants porteurs de trisomie 21, il persiste les crêtes palatines latérales présentes à la naissance. Normalement, ces crêtes disparaissent après la première année de vie.

Ces crêtes sont associées à un palais étroit, et forment un « U », voire un « W » si le torus palatin est marqué. C'est pourquoi la voûte palatine a une forme particulière chez les patients trisomiques, on dit que la forme est ogivale.

#### IV.3.2. La mandibule

Au niveau de l'étage inférieur de la face, la mandibule se retrouve projetée en avant en raison de l'hyperlaxité ligamentaire des articulations temporo-mandibulaires et de la poussée linguale.

D'après une étude réalisée par Fischer-Brandies, la longueur totale de la mandibule chez des enfants de 0 à 14 ans est plus petite de 3 à 4mm.

#### IV.3.3. Les amygdales et les végétations adénoïdes

Les amygdales et les végétations sont volumineuses. De part l'étroitesse du pharynx, les amygdales paraissent hypertrophiées, et les végétations sont également augmentées.

L'association du maxillaire hypodéveloppé et des tailles des tonsilles et végétations entraîne une obstruction des voies aériennes supérieures. Cette obstruction engendre de nombreuses apnées du sommeil et une malposition de la langue. En effet, celle-ci va se placer très antérieurement dans la cavité orale afin de libérer les voies aériennes.

Les apnées du sommeil engendrent une hypertension artérielle pulmonaire et une baisse des capacités cognitives. (35)

Afin de remédier à cela, une adénoïdectomie et une tonsillectomie sont généralement pratiquées.

#### IV.3.4. La langue

La langue des sujets trisomiques présente aussi des particularités, comparé à la population générale.

La langue apparaît souvent fissurée et plicaturée, et se caractérise par la présence d'un sillon médian antéropostérieur sur la face dorsale. De nombreuses fissures latérales peuvent se ramifier au sillon médian. (38)



*Figure 11 : langue fissurée avec sillon médian (38)*

On la décrit généralement comme étalée entre les arcades, elle présente ainsi les marques des dents contre lesquelles elle s'appuie et qu'elle pousse. Ces empreintes sont dues aux diastèmes, à la pulsion linguale, et résultent de la disproportion entre la taille de la langue et la taille de la cavité buccale. Cette pulsion linguale fragilise le parodonte, et tend à mobiliser les dents mandibulaires antérieures.

L'interposition de la langue entre les arcades permet aussi de stabiliser la mandibule.



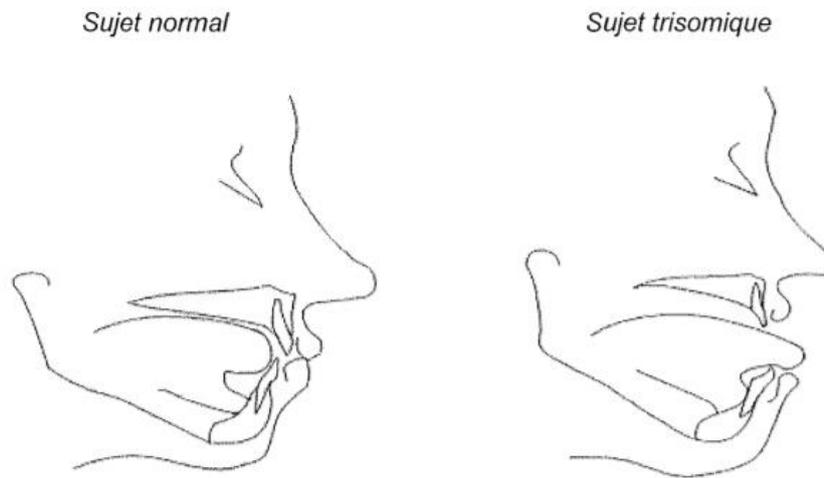
*Figure 12 : interposition linguale permettant la stabilisation de la mandibule (34)*

La procidence de la langue constitue un autre état fréquent chez les patients trisomiques. La procidence de la langue au repos favorise son interposition entre les arcades.

Du fait qu'ils sont souvent sollicités par l'entourage pour rentrer leur langue, on rencontre de plus en plus fréquemment des enfants qui interposent leur langue uniquement sur les secteurs latéraux, sans procidence linguale visible. (39)

Les tendances actuelles sont de corriger le positionnement lingual en intervenant précocement sur la fonction.

Au niveau de la taille de la langue, celle-ci apparaît augmentée chez les patients atteints de trisomie 21 à cause de l'étroitesse de la cavité buccale. En réalité, la vraie macroglossie est rare. Selon une étude de Hoyer et Limbrock, sur 400 enfants, seulement 5 auraient une macroglossie.



*Figure 13 : Comparaison des structures orales au repos chez un sujet non trisomique et chez un sujet trisomique (34)*

#### IV.3.5. Les dents

Les dents présentent des anomalies de nombre, d'éruption, de structure, de forme et de position.

##### - Les anomalies de nombre

Les agénésies dentaires sont 10 fois plus fréquentes que dans la population générale. Elles sont retrouvées chez 69.8% des femmes et 90.7% des hommes atteints du syndrome de Down dans une population danoise. (40)

D'après une étude d'Acerbi, il a été démontré la prévalence élevée de l'hypodontie chez les patients atteints du syndrome de Down (60%), la plupart du temps avec une expression légère.

Des dents surnuméraires ont été observées chez 6% des sujets de l'étude. Dans la population générale, les dents surnuméraires atteignent 0,1 à 3,8% des sujets. (41)

#### - Les anomalies d'éruption

L'éruption est souvent modifiée, que ce soit au niveau des dents temporaires comme des dents permanentes.

Au niveau de la dentition temporaire, l'éruption est retardée. Ce retard pourrait être liée au problème d'hypothyroïdie fréquent chez les patients trisomiques.

L'ordre d'éruption est également modifié, avec les molaires temporaires qui sortent souvent avant les incisives.

Le blocage des dents dans l'os maxillaire et les inversions de position des dents permanentes sur l'arcade sont fréquents, cette transposition étant particulièrement marquée entre la canine et la première prémolaire. (42)

Les incisives mandibulaires et les premières molaires permanentes font souvent leur éruption vers l'âge de 8-9 ans.

#### - Les anomalies de structure

L'émail et la dentine des dents permanentes et des molaires temporaires sont moins épais.

En effet, l'hypoplasie est assez courante chez les patients trisomiques. Un émail hypominéralisé s'use très facilement, par exemple uniquement par les forces masticatoires. Etant donné que l'émail a un rôle de protection des dents, cela entraîne des douleurs importantes, que ce soit à la mastication, aux changements de températures ou au brossage.

La dysplasie peut toucher tout ou une partie de la dent. (43)

La prise en charge thérapeutique de ces défauts peut passer par de la reminéralisation, du blanchiment, de l'érosion-infiltration, voire par les résines composites ou par des techniques prothétiques lorsque les atteintes sont plus sévères. Le traitement sera adapté en fonction du gradient thérapeutique.



*Figure 14 : Hypoplasie de l'émail (44)*

- Les anomalies de forme

La forme des dents chez les personnes porteuses de trisomie 21 présente également des particularités par rapport aux dents de la population générale. Les dents permanentes sont plus petites que dans la population générale (microdontie).

La microdontie touche 35 à 50 % des individus porteurs d'une trisomie 21, elle est présente aussi bien sur la denture temporaire que permanente. Les couronnes apparaissent globuleuses, coniques, plus courtes et plus petites que dans la population générale. (45)

Il existe une plus grande variabilité de taille au niveau des dents temporaires, où microdontie et macrodontie peuvent être rencontrées. Des cas de macrodontie des incisives centrales ont été rapportés.

Les racines de ces dents sont également courtes.

Le taurodontisme est fréquent : c'est une anomalie morphologique caractérisée par une chambre pulpaire volumineuse, qui s'étend bien au-delà du collet. La dent est d'apparence rectangulaire, et il n'existe pas de constriction au niveau de la jonction amélo-cémentaire. (46)

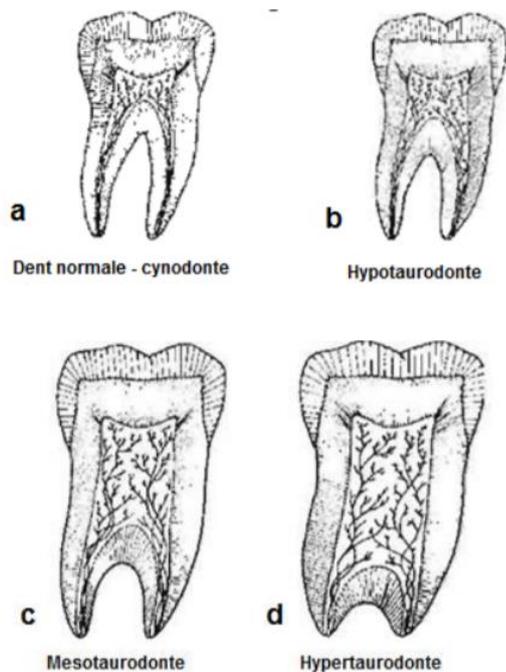


Figure 15 : classification de Shaw (46)



Figure 16 : Coupe d'une 46 (46)

## - Les anomalies de position

Le retard de la chute des dents temporaires peut occasionner des anomalies de position des dents définitives.

### IV.4. Symptômes oro-faciaux

Toutes ces anomalies qui viennent d'être énoncées vont avoir un lien sur les différentes fonctions (alimentation, ventilation, phonation, déglutition). C'est l'hypotonie musculaire qui est responsable des dysfonctions. L'hypotonie qui s'exerce sur des structures initialement anormales limite le développement oro-facial et n'autorise pas la mise en place des fonctions orales.

#### IV.4.1. Déglutition

La trisomie 21 est responsable de dysfonctionnements dès la naissance. En effet, à cause de l'hypotonie des muscles des joues et des lèvres, le joint labial est défaillant et cela entraîne une difficulté au niveau de la tétée. Celle-ci se montre peu efficace, particulièrement chez les nourrissons atteints de cardiopathie.

L'hypotonie musculaire empêche la mise en place d'une position dento-dentaire appropriée, c'est pourquoi dans une grande majorité des cas, l'enfant garde une déglutition infantile.

Enfin, la synchronisation succion-déglutition et respiration s'avère défectueuse.

#### IV.4.2. Alimentation

L'alimentation correspond à une alternance de mouvements d'ouverture/fermeture de la bouche. Lors de ces mouvements, la mandibule se déporte de manière latérale et antéro postérieure. Il est nécessaire que les muscles acteurs de la mastication soient synchronisés, ainsi que les muscles des lèvres, des joues et de la langue.

Chez les sujets sains, il faut entre 0,7 et 1 seconde pour que la mastication soit terminée, c'est à dire que le bol alimentaire en bouche soit avalé.

Chez les sujets porteurs de trisomie 21, il faut compter 25 % de temps supplémentaire. Ceci est en partie dû au manque de stimulation antérieur, lors de la phase orale (comme porter ses mains ou des objets à la bouche).

Comme dit précédemment, la position dento-dentaire est défectueuse chez les patients porteurs de trisomie 21, c'est pourquoi un mouvement linguo-palatin vient le remplacer.

Ainsi, les aliments sont amenés vers l'oesophage par des mouvements de la langue qui va d'avant en arrière et fait glisser le bol alimentaire contre le palais. Ces mouvements accentuent la forme ogivale du palais.

En résumé, certains comportements atypiques sont fréquents chez les patients porteurs de trisomie 21, tels que :

- des refus de certains types d'aliments, comme les aliments durs
- le maintien des aliments en bouche sans les avaler afin de les ramollir avec la salive
- l'apparition de fausses-routes
- l'absorption de nourriture non mâchée.

#### IV.4.3. La ventilation

La respiration buccale est fréquente chez les patients atteints de trisomie 21. Celle-ci résulte d'une ouverture buccale. Cette ouverture buccale est permise par l'inocclusion labiale et la position basse de la mandibule.

Ainsi, la ventilation buccale est liée à différents facteurs :

- Le défaut de développement du massif facial moyen
- L'hypertrophie des amygdales et des végétations
- Une langue basse et antérieure
- Une malposition des lèvres et de la mandibule

Ainsi, l'hypertrophie des amygdales engendre une respiration buccale. Cependant, l'inverse se vérifie également. La ventilation orale ne permet pas la filtration de l'air inspiré,

contrairement à la respiration nasale où l'air est nettoyé dans les fosses. Cet air « souillé » entraîne un risque de prolifération microbienne, qui peut engendrer une réaction inflammatoire et une hypertrophie des amygdales. Un cercle vicieux s'installe. (48)

Les amygdales peuvent également tomber en arrière pendant le sommeil, ce qui engendrera un encombrement de l'oropharynx, et ainsi des périodes d'hypoventilation et d'apnée.

Pour dégager l'oropharynx, la langue vient s'établir dans une position antérieure, ce qui favorise la croissance de la mandibule, et donc une prognathie. De plus, on note une hyperextension de la tête, qui sert aussi à dégager le carrefour aérien. (50)

L'apnée du sommeil se caractérise par une interruption de la ventilation pendant le sommeil d'au moins 10 secondes, au moins cinq fois par heure. On note une décontraction des muscles du pharynx et l'obstruction partielle ou totale de la trachée.

Cela augmente le risque cardiovasculaire : HTA, insuffisance coronaire et accident vasculaire cérébral. (51)

Il existe un collapsus des voies aériennes supérieures qui augmente la respiration buccale, ceci à cause de l'hypotonie musculaire. Cette respiration buccale est responsable de l'assèchement des muqueuses, et par la suite d'une augmentation des affections dentaires et parodontales.

La position basse de la langue associée à la respiration buccale empêche la maturation de la déglutition. (49)

#### IV.4.4. La phonation

Il existe également des différences entre le langage chez l'enfant normal et celui chez l'enfant porteur de trisomie 21.

En effet, l'évolution du langage apparaît retardée et insuffisante. (52)

L'hypotonie des muscles respiratoires altère la puissance et le temps de l'expiration et un trouble pneumo-phonique se fait ressentir.

Il existe également une hypotonie au niveau des cordes vocales et du voile du palais. Le timbre de voix apparaît donc grave, et un nasilleme prononcé se distingue.

La morphologie buccale avec un positionnement anormal des dents, une forme du palais atypique et l'hypotonie musculaire, entraîne un défaut d'articulation des patients. Ce défaut est extrêmement récurrent, et s'allie le plus souvent à une hypersalivation.

Par ailleurs, le trouble auditif fréquent chez les patients porteurs de trisomie 21 rend difficile la perception des sons aigus. Or ce qui n'est pas bien perçu ne peut être bien prononcé.

Enfin, plus de 60 % des trisomiques seraient atteints de bégaiement. (66)

#### IV.5. Les symptômes buccaux

##### IV.5.1. Les dyskinésies

Les dyskinésies se définissent par des mouvements involontaires du visage, de la bouche, de la langue et de la mâchoire.

Elles s'expliquent par la volonté du patient de supprimer l'inconfort et les contractures musculaires due à l'instabilité buccale.

Leurs apparitions coïncident avec la recherche de stabilité de la mandibule et varient au cours du développement, et d'un individu à l'autre.

En effet, chez certains enfants, les troubles arrivent précocement, lors de l'apparition des incisives lactéales. Celles-ci sont en bout à bout dès l'éruption, engendrant une propulsion de la mandibule et donc des conséquences sur la posture. La mandibule peut propulser unilatéralement ou bilatéralement.

L'hyperlaxité des ligaments facilite la propulsion mandibulaire.

Avec l'apparition des molaires, le patient va tenter de stabiliser sa mandibule lors de la déglutition. Il est nécessaire que l'enfant soit suffisamment tonique et que l'endognatie transversale ne soit pas trop importante. Afin de stabiliser sa mandibule, l'enfant aura le choix de bruxer pour trouver un nouveau schéma occlusal. (67)



*Figure 17 : Apparition de dyskinésie de type propulsion avec contraction de l'orbiculaire. (34)*

#### IV.5.2. Le bruxisme

Le bruxisme se caractérise par un grincement ou un serrement des dents de manière répétée dû à l'activité des muscles masticateurs. Ce sont des mouvements involontaires, inconscients et qui n'ont pas de but fonctionnel. Il en découle une usure des dents, et des douleurs au niveau des muscles de la mâchoire. De plus, une diminution de la dimension verticale d'occlusion et un dysfonctionnement au niveau de l'articulation temporo-mandibulaire sont également à noter. (68)

Le bruxisme serait en relation avec des troubles au niveau parodontale, articulaires et faciales, c'est pourquoi son étude éveille un vif intérêt. (53)

Ce sont le système nerveux central et le système nerveux autonome qui déclenchent des mécanismes centraux dont le bruxisme est le résultat. Les troubles de la respiration et de posture de sommeil favorisent cette parafonction.

67,4% des personnes porteuses de trisomie 21 seraient touchés par le bruxisme, alors que ce chiffre atteint 34,7% pour la population générale.

Les personnes porteuses de trisomie 21 ont un risque augmenté d'usure prématurée des dents et d'ébrèchements, au vu de l'hypoplasie de l'émail.

Étant donné les conséquences potentielles de fortes usures des dents, associées au grincement des dents et à un environnement buccal acide chez les enfants atteints du syndrome de Down, des programmes éducatifs visant à sensibiliser davantage les soignants et les professionnels de la santé sont nécessaires. (55)

#### IV.5.3. La parodontite

La parodontite chez les patients trisomiques peut concerner les enfants mais se retrouve surtout à partir de l'adolescence et 90 à 96% des adultes sont concernés. Les premières lésions peuvent se voir radiographiquement dès l'âge de 11 ans, avec des lésions au niveau des incisives mandibulaires. (69)

Pour une quantité de plaque identique, un enfant atteint de trisomie 21 développait plus précocement et plus sévèrement une gingivite.

De nombreuses raisons sont à l'origine de son apparition, telles que :

- L'immunodéficience, qui provoque un déséquilibre biologique buccal
- Les bactéries. *Actinomycetemcomitans*, *Porphyromonas gingivalis*, *Capnocytophaga*, *Tannerella forsythia* ont été retrouvées chez plus de 30% des patients. (69) Il a été montré que des bactéries pathogènes intervenant dans l'apparition des parodontites étaient présentes à des taux plus importants que la normale chez les enfants atteints de trisomie 21.
- L'hypotonie musculaire qui empêche les mouvements spontanés de la langue d'auto-nettoyage. Une stase alimentaire s'installe, qui augmente le développement des bactéries.
- Les troubles moteurs vont à l'encontre d'une bonne hygiène, car le patient n'a pas l'agilité nécessaire.
- La ventilation buccale favorise le développement d'une gingivite chronique
- L'anatomie radiculaire avec des racines dentaires qui sont souvent plus courtes. L'attache est donc diminuée.
- La pulsion linguale contre les incisives et les canines irrite la gencive et provoque la mobilité des dents. (70)
- Les malpositions dentaires favorisent l'accumulation de plaque.
- Le bruxisme et les malocclusions sont des facteurs aggravants de la maladie parodontale qui vont provoquer des mobilités dentaires. (70)
- Les médicaments

Ainsi, beaucoup d'éléments participent à une disposition aux problèmes parodontaux. Cependant, il faut être vigilant car les conséquences peuvent devenir graves, avec un risque d'endocardite augmenté lorsque le patient est porteur d'une cardiopathie.

La parodontite aigüe juvénile est une forme de parodontite qui se rapproche de celle de la trisomie 21. Sa progression est rapide, irrégulière et engendre une perte osseuse très importante.

Des phases inflammatoires, infectieuses et douloureuses constituent l'évolution de la maladie. Le comportement du patient peut alors changer, avec un refus de se mettre à table ou de manger certains aliments. (34)

La famille joue un rôle très important dans le traitement, que ce soit dans la prévention avec le brossage ou dans la restauration à l'aide de solutions prothétiques.

#### IV.5.4. Les lésions carieuses

La prévalence des caries chez les enfants porteurs de trisomie 21 est plus faible que chez les sujets sains.

Plusieurs raisons expliquent cette différence :

Tout d'abord, le régime alimentaire conseillé pour les trisomiques est un régime pauvre en sucre. En effet, les aliments sont contrôlés afin d'éviter l'excès pondéral puisqu'ils ont tendance à être en surpoids.

De ce fait, les aliments peu cariogènes sont prépondérants dans leur alimentation. (71)

Ensuite, les agénésies et retards d'éruption fréquents dans la trisomie 21 ne permettent pas un calcul du CAO<sub>d</sub> qui puisse être confronté avec les valeurs de référence.

Néanmoins, tous les enfants ne sont pas exemptés de caries. En effet, si les enfants ont des troubles comportementaux ou alimentaires, un biberon est souvent laissé, ce qui entraîne un syndrome du biberon. Les avulsions qui en découlent compromettent l'acquisition du langage et la stimulation qui leur est nécessaire.

Au moment de l'adolescence, certains préfèrent naturellement une alimentation molle et sucrée qui va engendrer de nombreuses caries.

Chez l'adulte, l'alimentation est bien moins surveillée, soit à cause des repas en collectivité, ou alors par l'autonomie dont le patient fait preuve. La stase d'aliments cariogènes établit un environnement propice au développement bactérien.

La prépondérance à la stase alimentaire, découle du déficit neuro-moteur complété par les troubles sensoriels qui ne permettent pas les mouvements linguaux d'auto-nettoyage. Les mobilités dentaires consécutives au développement de la parodontite favorisent la rétention de résidus alimentaires dans les espaces interdentaires. Ces caries évoluent lentement et ne sont souvent ni déclarées par le patient, ni détectées par son entourage.



Figure 18 : enfant polycarié (34)

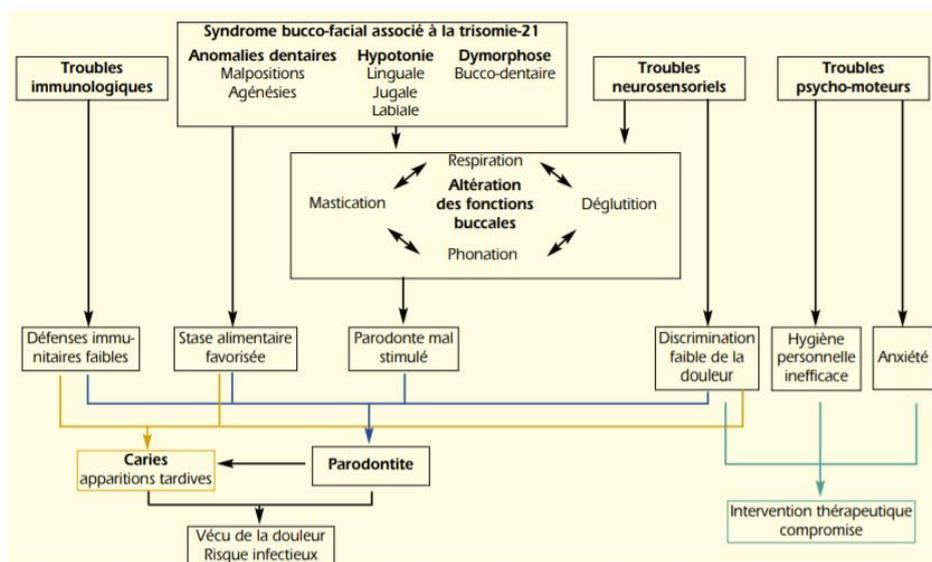


Figure 19 : tableau des troubles liés à la trisomie 21 (34)

## **Chapitre 2 : Moyens thérapeutiques**

### **I. La méthode Padovan**

#### **I.1. Origine**

La méthode Padovan, ou « Réorganisation Neuro Fonctionnelle », a été élaborée au Brésil dans les années 1970 par l'orthophoniste du même nom, Beatriz Padovan.

Il a été montré que le système nerveux est capable de se régénérer grâce à la plasticité neurale et grâce à la fonction motrice.

En effet, la répétition de mouvements passifs de la part de l'enfant permet de recréer des connexions neuronales inexistantes. Le but est rétablir les étapes de développement du patient. (56)

#### **I.2. Les bénéficiaires**

La méthode Padovan peut s'exercer chez tous les patients quel que soit leur âge. Néanmoins, elle apparaît plus efficace chez les enfants du fait de la plasticité neuronale qui leur est propre.

Ainsi, il est judicieux de débiter le plus précocement possible.

La pratique de cette méthode se fait surtout par les orthophonistes, mais rien n'empêche les chirurgiens dentistes de l'utiliser.

#### **I.3. Les moyens**

Une séance classique de Réorganisation Neuro-Fonctionnelle comprend :

- Les mouvements neuro-évolutifs du système de locomotion de l'être humain
- Les mouvements neuro-évolutifs du système lié à l'utilisation des mains et des articulations
- Les mouvements neuro-évolutifs du système oculaire
- Les mouvements neuro-évolutifs du système oral qui mènent à la parole

Ces mouvements comprennent également différents exercices :

- La respiration

Il y a également plusieurs types d'exercices pour stimuler la respiration.

Le premier consiste à faire respirer l'enfant pendant maximum 50 secondes dans un sac rempli d'air.

Cela permet d'augmenter la tension et l'effort respiratoire par une augmentation d'amplitude des mouvements du diaphragme.

L'exercice du sifflet apito permet au patient de comprendre la ventilation buccale. En effet, le but est de maintenir les lèvres autour du sifflet en bouchant le nez de l'enfant. Lors de l'expiration, le sifflement se fait entendre, et le patient comprend que ce bruit s'exécute par l'intermédiaire de sa bouche.

- La succion

Les exercices mettant en œuvre la succion font appel à une tétine. Ces exercices permettent de travailler les muscles intrinsèques et extrinsèques de la bouche. Ils préparent la musculature pour la future mastication et les mouvements fins de la parole, grâce à une stimulation des nerfs. L'enfant va d'abord effectuer le mouvement de succion, puis d'aspiration d'eau à l'aide d'un cathéter lié à une seringue. La pression facilitera la succion.

- La mastication

Il s'agit de mouvements de fermeture et d'ouverture buccale à l'aide d'un tube en caoutchouc placé entre les arcades. Le but est de stimuler les muscles masticateurs, buccinateurs et linguaux.

- La déglutition

Le thérapeute stimule les muscles extra-oraux et intraoraux à l'aide de spatules, d'un vibreur, puis d'un élastique maintenu par deux pailles.

Cela stimule les muscles intrinsèques de la langue, sa proprioception et les capteurs biochimiques des papilles gustatives.

En grandissant, des exercices s'ajoutent par des praxies de la langue, un travail de déglutition réflexe et des exercices articulatoires. Ils préviennent également des défauts de jonction labiale et renforcent la tonicité musculaire.

Dans les méthodes de rééducation traditionnelles orthophoniques, les respirateurs buccaux, tels que les trisomiques 21, apprennent à positionner leur langue en position haute, cependant le contrôle de l'organe lingual doit être conscient et constant au cours de la séance pour que des résultats opèrent. Dès que le patient perd son attention, le symptôme reprend le dessus.

#### I.4. Les limites de la méthode

Lors des rééducations Padovan, trente minutes sont accordées en amont au travail du corps, et seules les quinze dernières minutes sont consacrées au travail bucco-facial. Or, l'enfant porteur de trisomie 21 peut se montrer fatigable en fin de séance. Pour des enfants qui ont besoin d'un travail intensif de la sphère oro-faciale, cela peut sembler insuffisant.

De plus, la méthode Padovan ne travaille pas spécifiquement le langage oral.

Par ailleurs, les mouvements travaillés peuvent parfois être vécus difficilement par les enfants trisomiques du fait de leurs difficultés motrices, de coordination et d'équilibre.

## II. Méthode de Castillo Morales

La trisomie 21 entraîne des problèmes de succion, de déglutition, de bave et de dentition. La méthode manuelle de Castillo-Morales améliore la fonction orofaciale et l'aspect du visage. (57)

La thérapie orofaciale est fondée sur une manipulation thérapeutique passant par le massage de certaines zones musculaires. (58) Les processus physiologiques de succion, de mastication et de déglutition sont influencés par un processus d'intégration multisensoriel. Le but de ces techniques de massages est d'initier des schémas de mouvement normaux.

Le contrôle de la posture de la tête et du corps apparaît comme un pré-requis nécessaire.

Les processus physiologiques de succion, de morsure, de mastication et de déglutition sont stimulés par le massage des gencives et du palais ou l'utilisation d'aides techniques. (59)

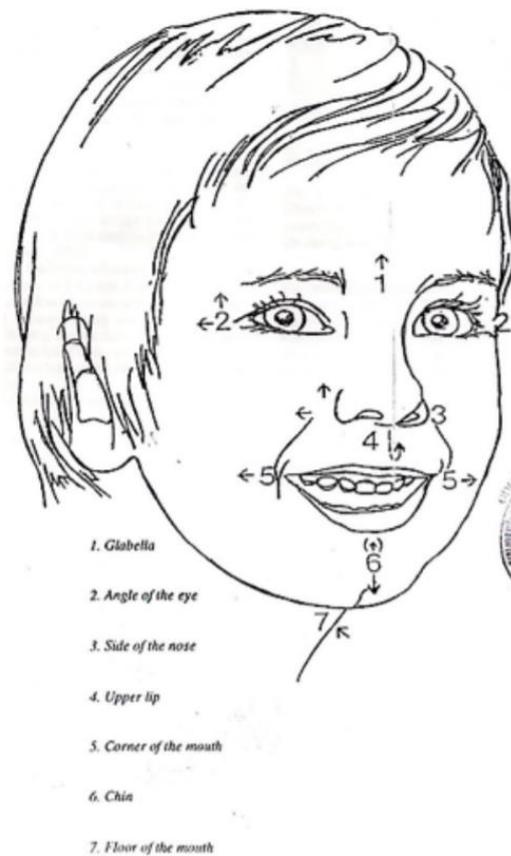


Figure 20 : Points neuromoteurs du visage dans la méthode de Castillo Morales (60)

### **III. Appareillages oraux**

#### III.1. Plaque de myostimulation

##### - Description

Les plaques de myostimulation apparaissent comme un élément central de la stimulation buccale. Ce sont des plaques en résine, amovibles.

Il s'agit d'une plaque palatine avec deux systèmes de stimulation :

- Un système de stimulation lingual à l'aide d'une perle
- Un système de stimulation des muscles orbiculaires des lèvres à l'aide d'un bandeau vestibulaire de résine.

Au début de l'utilisation, la plaque est mise en bouche seulement 5 minutes trois fois par jour. Progressivement, cette durée augmente jusqu'à porter la plaque 3 à 9 heures par jour.

Il est nécessaire de suivre la croissance du patient, c'est pourquoi un renouvellement régulier de la plaque, environ tous les trois mois, est adapté.

Elle peut être utilisée dès les premières semaines de vie. En effet, lorsque l'enfant est édenté, la plaque tient par effet ventouse.

Lorsque les dents commencent à apparaître, il y a une diminution de la rétention. Un rebasage ou un renouvellement apparaît donc nécessaire.

Lorsque les molaires temporaires sont apparues, il est possible de placer des crochets sur la plaque ou de procéder à un recouvrement des molaires temporaires.

##### - Fonctionnement

La langue vient en contact du bouton ou de la perle, et ainsi elle se place en bonne position en exerçant des forces dans la bonne direction. Ce concept est basé sur le réflexe de Weiffenbach, qui stipule que toutes irrégularités au sein de la cavité buccale amèneront un jeu de la langue sur celles-ci.

Selon l'âge du patient, on voit différentes plaques :

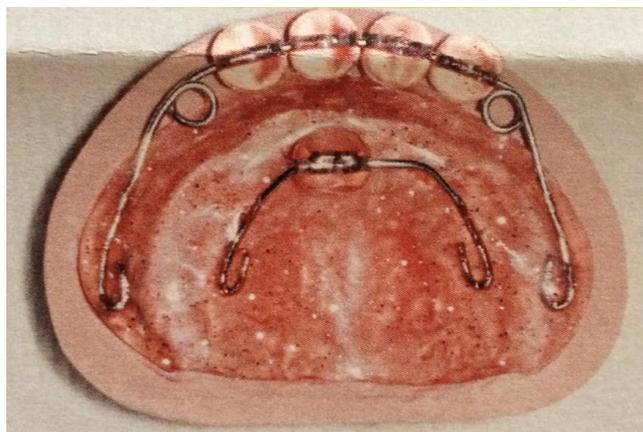
- Dès 3 mois, il est possible de réaliser une plaque chez le nourrisson. Celle-ci comprend un stimulateur lingual postérieur pour le dos de la langue sous forme de bouton, et des plots de résine vestibulaires.

Il existe d'autres formes de stimulateurs de la lèvre supérieure, tels que des perles, des encoches sur la plaque ou un bandeau vestibulaire.



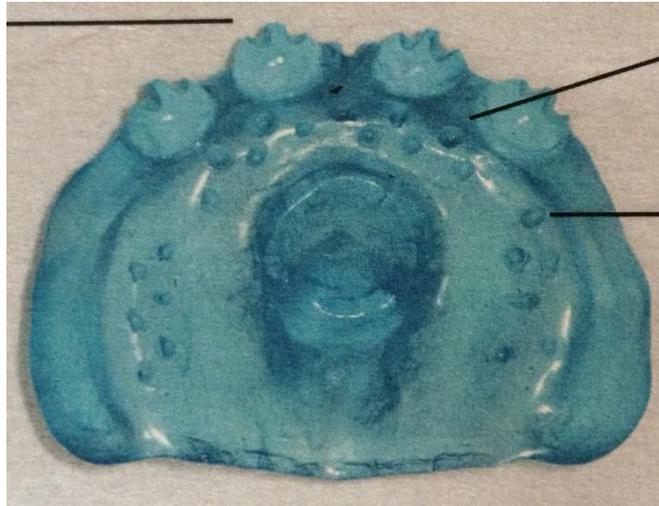
*Figure 21: Stimulateur lingual postérieur pour le dos de la langue à 3 mois (61)*

- Dès 6 mois, on applique une perle qui joue le rôle de stimulateur antérieur pour la pointe de la langue.



*Figure 22 : Stimulateur lingual antérieur pour activer la pointe de la langue (61)*

- Dès 9 mois, il existe la possibilité de rajouter des granités antérieurs et latéraux pour compléter la stimulation.



*Figure 23 : plaque à 9 mois (61)*

- But

Cette plaque apparaît bénéfique pour acquérir les fonctions motrices orales en développant la musculature.

Elle permet de diminuer l'hypotonie des lèvres et de la langue. En effet, la langue adopte une position physiologique, et cela permet une meilleure expansion du maxillaire. Ainsi, le pseudopognathisme s'en retrouve amoindri. (62)

A terme, cela permet une meilleure insertion sociale des patients porteurs de trisomie 21.

Les objectifs sont donc divers :

- Arrêt de la ventilation buccale
- Occlusion labiale
- Position physiologique de la langue

Lorsque ces objectifs sont atteints, le patient peut interrompre le port de la plaque.

Certaines difficultés peuvent mettre en péril le bon fonctionnement de la plaque. Parmi elles, on peut notifier une mauvaise compliance du patient, une mauvaise hygiène et des casses de l'appareil si le patient n'en prend pas soin.

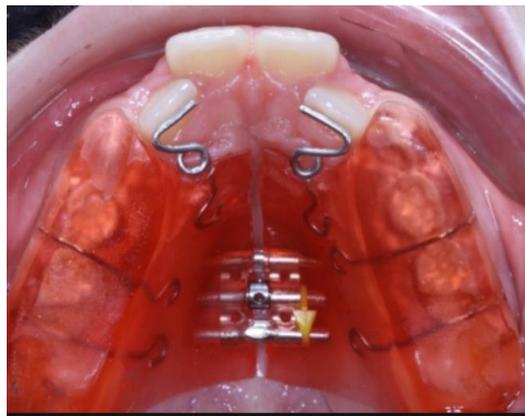
### III.2. Plaque à vérin

#### - Description

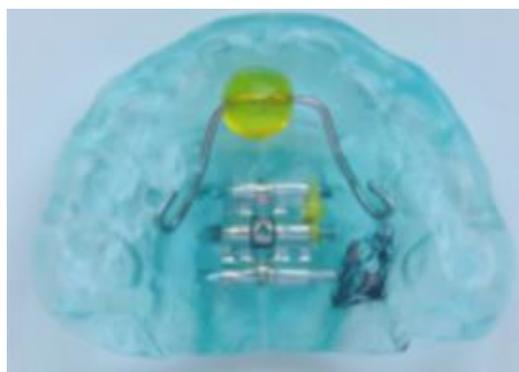
La plaque à vérin est une plaque avec une base en résine, amovible. Elle peut recouvrir les dents temporaires mais également être munie de crochets pour favoriser la rétention.

Le vérin se situe au niveau de la suture palatine, il est nécessaire de l'activer afin de réaliser l'expansion sur la suture intermaxillaire par l'application de forces.

Il est possible de mettre une perle ou des rainures vestibulaires sur le dispositif afin de compléter l'expansion par une stimulation musculaire.



*Figure 24 : plaque à vérin (63)*



*Figure 25 : plaque à vérin avec ajout d'une perle pour la stimulation(63)*

### - Fonctionnement

L'activation du vérin peut avoir deux fonctions :

- Suivre la croissance du maxillaire que l'on vient stimuler
- Générer de l'expansion en appliquant des forces sur la suture intermaxillaire et les procès alvéolaires par l'intermédiaire des plaques en résine.

La plaque à vérin est destinée à être portée plus intensivement que la plaque de myostimulation palatine. En effet, le but est que le port augmente progressivement. La plaque à vérin se porte toute la journée sauf lors des repas.

S'il existe peu de coopération de la part du patient, la plaque peut être collée.

Les parents sont acteurs du traitement, puisque ce sont eux qui viennent actionner le vérin.

Lorsque le déficit transversal est jugé important, le vérin devra être fréquemment activé afin de stimuler la croissance. L'activation peut aller de deux par semaine à une toutes les deux semaines suivant le besoin et l'expansion souhaitée. Elle s'exécute en tournant d'un quart de tour à chaque fois, soit environ 0,16 mm (0,08 mm de chaque côté).

### - But

La plaque à vérin peut être utilisée de deux façons. Si le déficit transversal est jugé important le vérin devra être activé plus fréquemment afin de stimuler la croissance transversale en appliquant des forces. Si le vérin est mis en place pour seulement suivre la croissance, l'activation sera moindre.

### III.3. Plaque à pistes de Planas

#### - Description

Les plaques à pistes de Planas sont aussi des plaques en résine amovibles.

Les pistes consistent en des bourrelets de résine d'une largeur d'environ 5 mm au maxillaire et de 2 mm à la mandibule. Ces bourrelets sont placés sur les faces palatines des dents postérieures au maxillaire, et sur les faces linguales des dents postérieures à la mandibule.

Ce sont des surfaces planes, qui forment des zones de glissement. La présence des pistes induit une surélévation. Un réglage est nécessaire pour que seules les pistes rentrent en contact.

Afin d'obtenir de la rétention et de la sustentation, ces plaques nécessitent des attaches tels que des appuis occlusaux dans les fosses des molaires. Quant à la stabilisation, elle est assurée par des crochets-boules et des bandeaux vestibulaires.



Figure 26 : Plaque à pistes de Planas avec vérin (65)

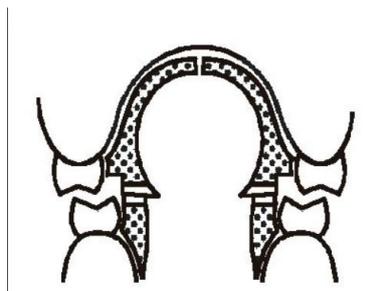


Figure 27 : Plaque à pistes de Planas en vue frontale (64)

Elles peuvent être mises en place sur les dents temporaires comme sur les dents définitives.

- Fonctionnement

Il est possible de donner différentes inclinaisons aux pistes.

Il en existe trois :

- Une position neutre où les pistes sont parallèles au plan de Camper
- Une inclinaison où les pistes forment un angle ouvert vers l'arrière avec le plan de Camper visant à corriger une classe II d'Angle
- Une inclinaison où les pistes forment un angle ouvert vers l'avant avec le plan de Camper visant à corriger une classe III d'Angle. Cela permet de corriger la propulsion mandibulaire spontanée causée par une instabilité.

Le but des différentes inclinaisons est de retrouver une occlusion neutre dans le sens sagittal.

Il est nécessaire d'activer au moins une fois par semaine la plaque, mais cette activation peut être différente au maxillaire et à la mandibule. Une fois que l'objectif est atteint, il est nécessaire de garder la plaque encore trois à quatre mois sans activation, afin de maintenir l'effet obtenu et éviter les récurrences.

Il faut également noter que des modifications régulières sont nécessaires au niveau de l'appareil. Lors du traitement, un changement d'occlusion survient, engendrant des égressions et un dérèglement de la plaque. Cela occasionne des meulages sélectifs au niveau des pistes afin de réadapter l'appareil.

- But

L'objectif des plaques est de créer une surélévation. Un réglage est nécessaire pour que seules les pistes rentrent en contact. Les interférences occlusales sont supprimées, ainsi que les prématurités, afin de libérer les mouvements mandibulaires et de parvenir à une occlusion équilibrée.

C'est pourquoi il est primordial que seules les pistes rentrent en contact les unes avec les autres. Ce contact doit être présent en occlusion centrée mais aussi en latéralité.

### III.4. Ecran labial vestibulaire

Le moment où les dents temporaires apparaissent sur l'arcade nécessite un choix pour le praticien, entre l'arrêt provisoire des plaques ou leur rebasage afin de les maintenir.

C'est pourquoi le praticien peut s'orienter vers des méthodes différentes, comme les écrans vestibulaires, qui permettent de lutter contre l'hypotonie labiale et linguale. L'écran vestibulaire se place entre les lèvres et les dents antérieures.

Il existe différents types d'écrans. L'écran classique permet de lutter contre la protusion, l'hypotonie des lèvres et les mauvaises habitudes de succion.

L'écran avec butée est conseillé lorsque la mandibule est en position postérieure, car il permet de la repositionner antérieurement, en créant un contact des dents avec la butée.

Enfin, l'écran avec la grille anti-langue est adapté dans les cas de béance, ou lorsque la langue vient se placer entre les arcades. On place la grille de manière à ce que la langue soit attirée par celle-ci, ce qui permet de tonifier la langue et de participer à son bon positionnement.



Figure 28 : Ecrans labiaux divers(71)

## **CHAPITRE 3 : Matériel et Méthodes**

### **I. Objectif**

L'objectif de cette étude est d'évaluer la prise en charge des dysfonctions orales des patients porteurs de trisomie 21. Pour cela, l'objectif est d'estimer les connaissances des parents et des dentistes à propos des techniques existantes pour remédier aux anomalies de la trisomie 21.

### **II. Echantillon**

Notre échantillon est composé de 180 chirurgiens-dentistes et de 59 parents d'enfants porteurs de trisomie 21 de France.

### **III. Méthode**

Pour réaliser cette étude, nous avons élaboré deux questionnaires : un premier destiné aux chirurgiens-dentistes puis un second destiné aux parents d'enfants porteurs de trisomie 21.

Ces deux questionnaires ont été réalisés à partir du site internet Google Forms, disponible aux adresses suivantes :

[https://docs.google.com/forms/d/1msRjuUPB\\_lym7VD5IVwzdud31t001ei3KtMY04h\\_aJI/edit](https://docs.google.com/forms/d/1msRjuUPB_lym7VD5IVwzdud31t001ei3KtMY04h_aJI/edit) pour les chirurgiens-dentistes, et

[https://docs.google.com/forms/d/1msRjuUPB\\_lym7VD5IVwzdud31t001ei3KtMY04h\\_aJI/edit](https://docs.google.com/forms/d/1msRjuUPB_lym7VD5IVwzdud31t001ei3KtMY04h_aJI/edit) pour les parents.

Ils ont été conçus de manière à ce qu'ils puissent être remplis rapidement, et favoriser ainsi un maximum de réponses. Les questionnaires ont été élaborés avec l'aide du Docteur Camille Boulé-Montpezat.

Le lien du questionnaire pour les chirurgiens-dentistes a été transmis par mail par certains conseils de l'ordre de Nouvelle-Aquitaine, de Bretagne, et par l'intermédiaire de groupes sur les réseaux sociaux. Pour ce qui est du questionnaire pour les parents, il a été transmis par l'intermédiaire de groupes et de pages leur étant destinés sur les réseaux sociaux.

L'analyse statistique des résultats comprend une analyse comparative à l'aide du logiciel Excel (Microsoft®, USA).

## IV. Questionnaires

### III.1. Questionnaire destiné aux parents

- 1) Quel âge a votre enfant porteur de trisomie 21 ?
- 2) Vous a-t-on conseillé sur une prise en charge bucco-dentaire de votre enfant lors de la grossesse/après l'accouchement ?
  - Oui
  - Non
- 3) Si oui, vous a-t-on conseillé de débiter une prise en charge bucco-dentaire le plus tôt possible ?
  - Oui
  - Non
- 4) A quel âge votre enfant est-il allé pour la première fois chez le dentiste ?
- 5) Pourquoi est-il allé chez le dentiste la première fois ?
  - Par prévention
  - Pour un soin carieux
  - En urgence
  - Autre
- 6) Le dentiste vous a-t-il conseillé à propos de la prise en charge bucco-dentaire de votre enfant ?
  - Oui
  - Non
- 7) Avez-vous entendu parler de la méthode Padovan ?
  - Oui
  - Non

8) Avez-vous entendu parler des plaques de myostimulation ?

- Oui
- Non



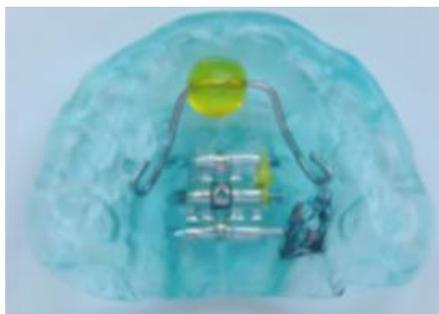
9) Avez-vous entendu parler des plaques à pistes de Planas ?

- Oui
- Non



10) Avez-vous entendu parler des plaques à vérin ?

- Oui
- Non



11) Avez-vous entendu parler des écrans vestibulaires ?

- Oui
- Non



12) Si oui, est-ce votre dentiste qui vous en a parlé ?

- Oui
- Non

13) Si non, qui est-ce ?

14) Votre enfant porte t-il/a-t-il porté l'un de ces appareillages ?

- Oui
- Non

15) Si oui, depuis quel âge ?

16) Votre enfant supporte t-il/a-t-il bien supporté l'appareillage ?

- Oui
- Non

17) Avez-vous remarqué une amélioration depuis le port ?

18) Quelle est/a été la fréquence de contrôle de l'appareillage ?

- 0
- 1/an
- 2/an

19) Quels sont les avantages de ces appareillages ?

20) Quels sont les inconvénients de ces appareillages ?

### III.2. Questionnaire destiné aux praticiens

1) Depuis combien d'années exercez-vous ?

- Moins de 5 ans
- Entre 5 et 10 ans
- Entre 10 et 20 ans
- Plus de 20 ans

2) Soignez-vous des patients atteints de trisomie 21 ?

- Oui
- Non

3) Si oui, de quelle tranche d'âge ?

- 0-1 an
- 1-6 ans
- 6-15 ans
- Plus de 15 ans

4) Quel type de soins réalisez-vous ?

- Préventif
- Conservateur
- Prothétique
- Autre

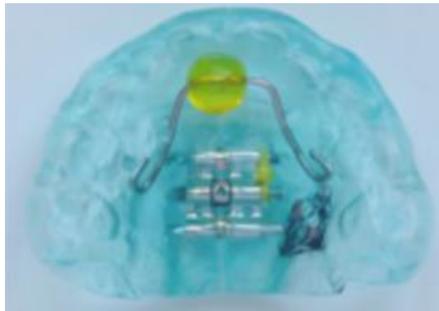
5) Connaissez-vous les plaques de myostimulation ?

- Oui
- Non



6) Connaissez-vous les plaques à vérin ?

- Oui
- Non



7) Connaissez-vous les plaques à pistes de Planas ?

- Oui
- Non



8) Connaissez-vous les écrans vestibulaires ?

- Oui
- Non



9) Comment avez-vous connu ces appareillages ?

10) Avez-vous déjà réalisé ces appareillages ?

- Oui
- Non

11) Si oui, avez-vous remarqué une amélioration de l'état du patient grâce à l'appareillage ?

- Oui
- Non

12) Quelle est la fréquence des contrôles ?

- 0
- 1/an
- 2/an

13) Selon vous, quels sont les avantages de ces dispositifs ?

14) Et les inconvénients/limites ?

15) Si vous ne connaissez pas ces dispositifs, seriez-vous intéressé par une formation à ce sujet ?

- Oui
- Non

## V. Résultats

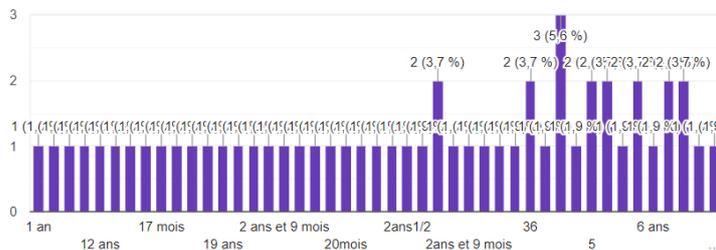
### V.1. Analyse descriptive

#### V.1.1. Chez les parents

- Age de leur enfant

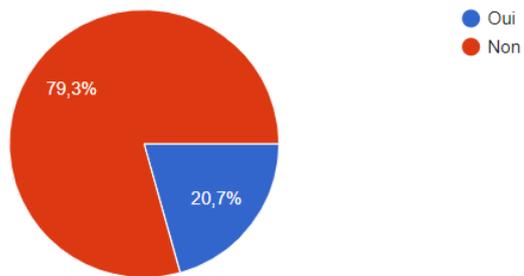
Quel âge a votre enfant porteur de trisomie 21?

54 réponses



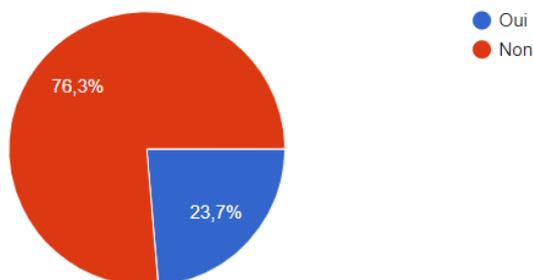
Sur les 59 parents, seuls 54 ont répondu à cette question. Cinq enfants sont âgés d'un an ou moins, six enfants sont âgés de 2 ans, 3 de 3 ans, 4 de 4ans, 5 de 5ans, 3 de 6 ans, 2 de 7 ans, 3 de 8ans, 2 de 9 ans, 2 de 10 ans, 1 de 11 ans, 1 de 12 ans, 1 de 14 ans, et les autres sont âgés de plus de 15 ans.

- Conseils lors de la grossesse/ après l'accouchement



79,3% des femmes n'ont pas eu de conseils à propos de la prise en charge bucco-dentaire de leur enfant, contre 20,7% de réponse positive.

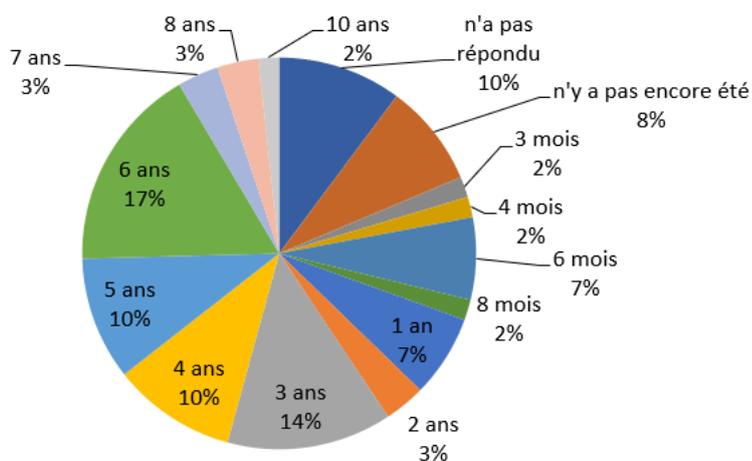
- Conseils pour débiter la prise en charge le plus tôt possible



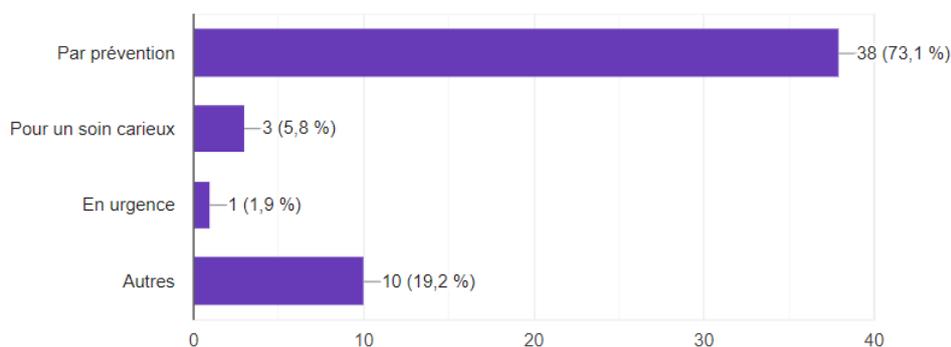
Seuls 23,7% des parents ont été avertis de la nécessité de débiter une prise en charge bucco-dentaire le plus rapidement possible.

- Age de la première visite chez le dentiste

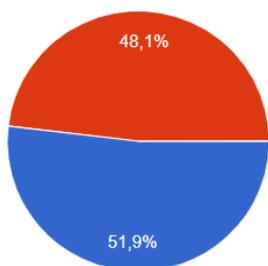
Six questionnaires n'ont pas de réponse à cette question. 5 patients ne sont jamais allés chez le dentiste encore, 1 y est allé à 3mois, 1 à 4 mois, 4 à 6 mois, 1 à 8 mois, 4 à 1 an, 2 à 2 ans, 8 à 3ans, 6 à 4 ans, 6 à 5 ans, 10 à 6 ans, 2 à 7 ans, 2 à 8ans, et un à 10 ans.



- Cause de la visite



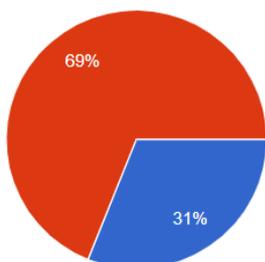
La majorité des enfants sont allés pour la première fois chez le dentiste par prévention (à 73,1%), 5,8% y sont allés pour un soin carieux, 1,9% y est allés en urgence, et les 19,2% restants y sont allés pour une autre raison.



● Oui  
● Non

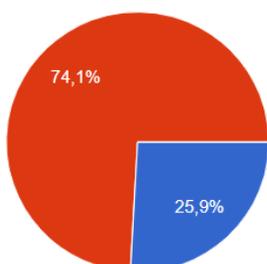
Lors de cette visite, 51,9% des parents ont été informés de la nécessité d'une prise en charge bucco-dentaire pour leur enfant trisomique.

- Connaissances des parents à propos des moyens thérapeutiques



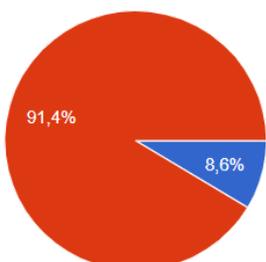
● Oui  
● Non

Seuls 31% des parents connaissent la méthode Padovan.



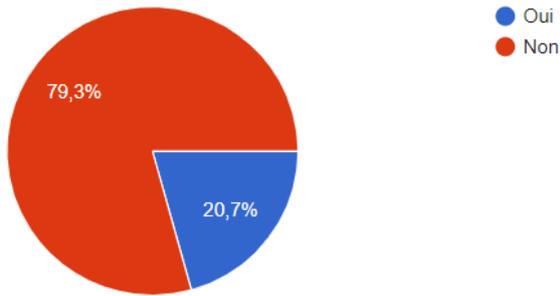
● Oui  
● Non

Seuls 25,9% des parents connaissent les plaques de myostimulation

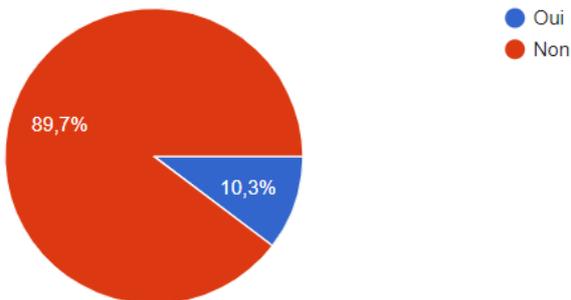


● Oui  
● Non

Seuls 8,6% des parents connaissent les plaques de Planas.

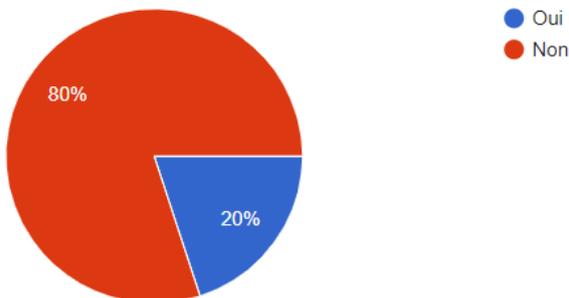


On voit que les plaques à vérin sont davantage connues, puisque 20,7% des parents les connaissent.



10,3% des parents ont connaissance des écrans vestibulaires.

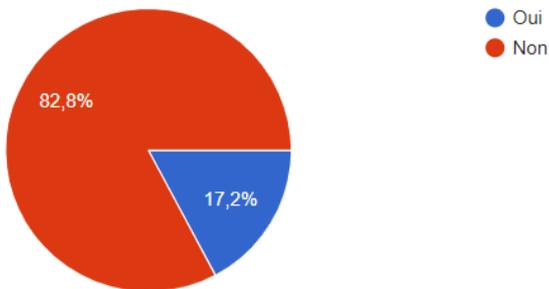
- Par quels moyens ont-ils été informés ?



20% des parents qui connaissent les moyens thérapeutiques ont été informés par leur dentiste.

Sinon, lorsque ce n'est pas leur dentiste qui leur en a parlé, les parents ont été informés à 28,6% par d'autres parents d'enfant trisomique, à 28,6% par des recherches personnelles, à 21,4% par un orthodontiste, à 14,3% par des formations Trisomie 21 dans les CHU, et à 7,2% par des associations.

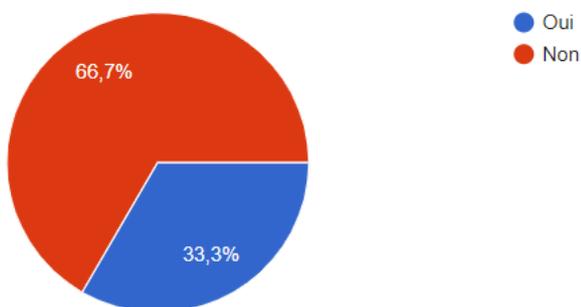
- Port d'un appareillage



17,2% des patients (soit 10 patients) portent ou ont porté un de ces appareillages.

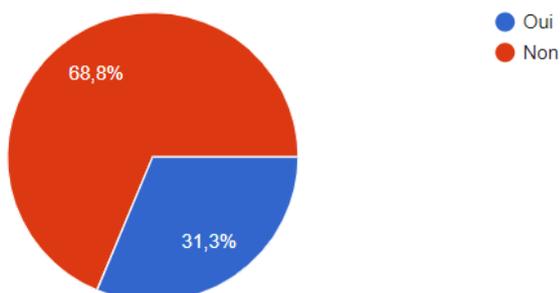
Sur ces 10 patients, un patient a commencé le port à 3 mois, 4 ont commencé à 6 mois, 3 ont commencé à un an, 1 à 5 ans et 1 à 11 ans.

- Acceptation de l'appareillage



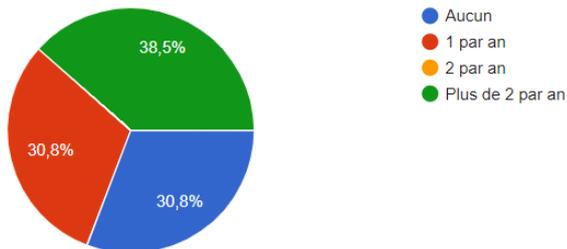
33,3% des parents estiment que leur enfant a bien accepté le port de l'appareillage.

- Amélioration visible



31,3% des parents ont remarqué une amélioration depuis le port de l'appareillage au niveau bucco-dentaire chez leur enfant.

- Contrôles effectués



l'appareillage de leur enfant.

Chez 30,8% des enfants porteurs de l'appareillage, aucun contrôle n'est effectué après la mise en place de l'appareillage.

30,8% des parents respectent un contrôle par an de l'appareillage de leur enfant, tandis que 38,5% des parents font contrôler deux fois par an

- Avantages des appareillages

Les avantages cités par les parents sont :

- Stimulation oro-faciale
- Lutte contre l'hypotonie linguale
- Amélioration de l'alimentation

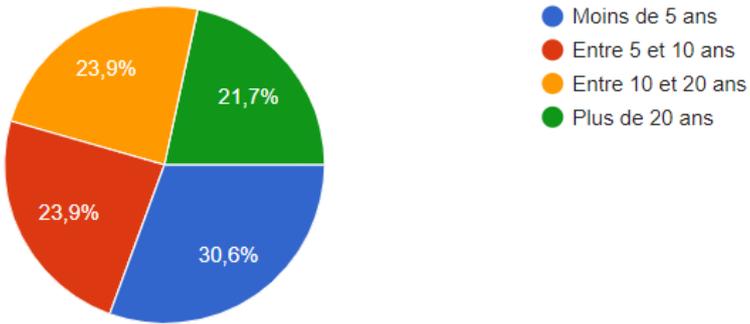
- Inconvénients des appareillages

Les inconvénients énoncés par les parents sont :

- Un manque de recul de ces appareils
- Un rejet du port des appareils
- Une fréquence élevée de rendez-vous pour réaliser l'appareil, puis pour le faire modifier
- Réflexe nauséux

### V.1.2. Chez les dentistes

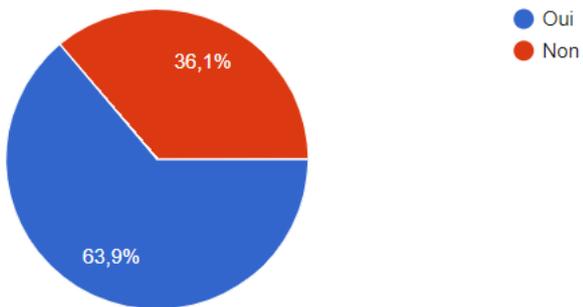
- Nombre d'années d'exercices



Sur les 180 praticiens qui ont répondu au questionnaire,

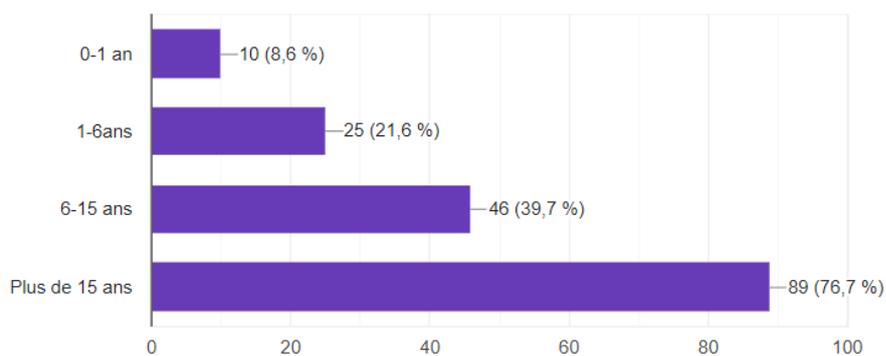
30,6% exercent depuis moins de 5 ans, 23,9% ont entre 5 et 10 années d'exercice, 23,9% ont entre 10 et 20 années d'exercice, et 21,7% ont plus de 20 ans d'exercice.

- Patientèle porteuse de trisomie 21



63,9% des praticiens ont des patients trisomiques dans leur patientèle.

- Tranche d'âge de la patientèle

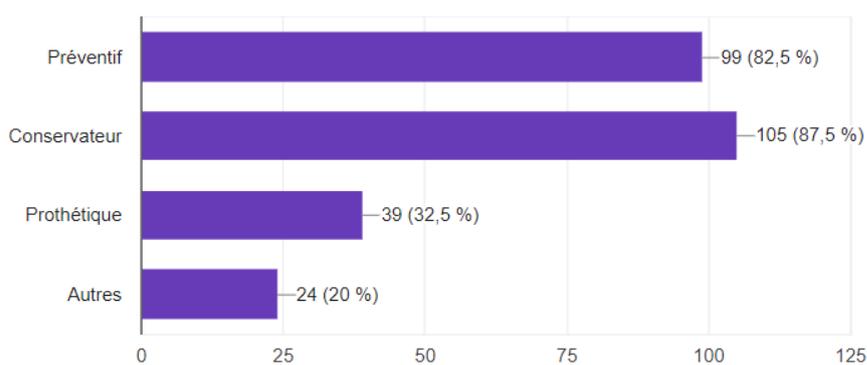


Les patients porteurs de trisomie 21 sont souvent âgés de plus de 6 ans. Seuls 10 praticiens soignent ou ont soigné des trisomiques âgés de moins de 1 an, et 25

praticiens soignent ou ont soigné des patients

trisomiques âgés entre 1 et 6 ans.

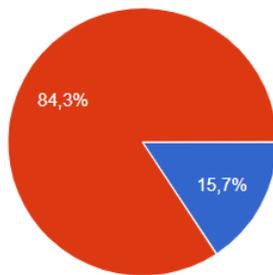
- Type de soins réalisés



La plupart des praticiens interrogés (105 praticiens) réalisent des soins conservateurs chez leurs patients porteurs de trisomie 21. 99 praticiens se

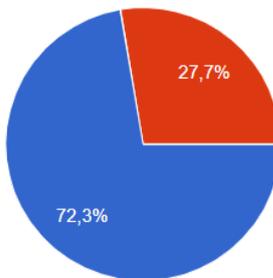
chargent aussi de prévention, tandis que seulement 39 réalisent des soins prothétiques.

- Connaissances des praticiens



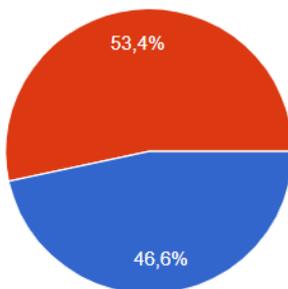
● Oui  
● Non

Seulement 15,7% des praticiens connaissent les plaques de myostimulation.



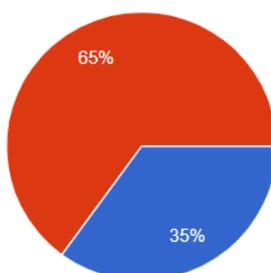
● Oui  
● Non

En revanche, on remarque que les plaques à vérin sont bien mieux connus, puisque 72,3% des praticiens en ont entendu parler.



● Oui  
● Non

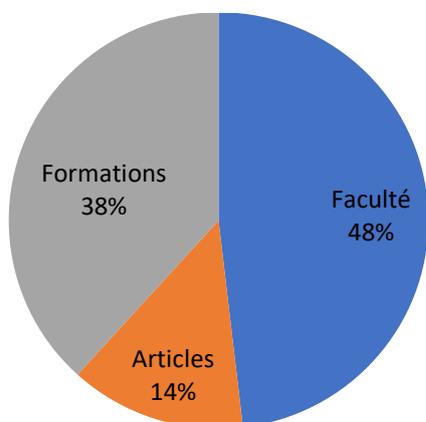
46,6% des praticiens connaissent les plaques à pistes de Planas.



● Oui  
● Non

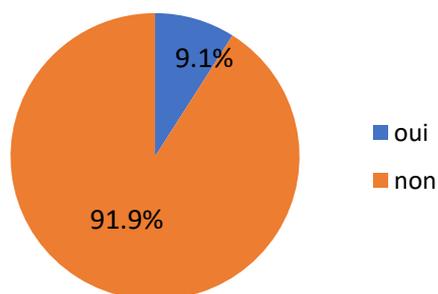
35 % des praticiens connaissent les écrans vestibulaires.

- Par quels moyens avez-vous entendu parlé de ces appareillages ?



48% des praticiens qui ont répondu à la question ont entendu parler des appareillages par leur formation à la faculté. 38% en ont entendu parler grâce à des formations supplémentaires, tels que DU, ou des formations continues. Enfin, 14% des praticiens se sont renseignés par des articles.

- Réalisation de ces appareillages



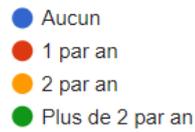
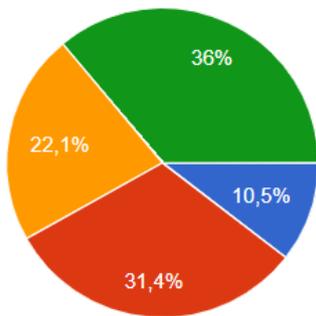
9.1% des praticiens répondant au questionnaire ont déjà réalisé un de ces appareillages.

- Amélioration visible

Tous les praticiens ayant réalisé l'appareillage ont constaté une amélioration.

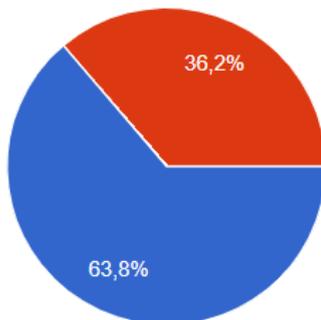


- Fréquence des contrôles



10,5% des praticiens ne réalisent aucun contrôle de leur appareillage, 31,4% en font un par an, 22,1% en font 2 par an, et 36% en font plus de 2 par an.

- Intérêt pour une formation à propos des appareillages



63,8% des praticiens ayant répondu seraient intéressés par une formation à propos des dispositifs destinés aux patients porteurs de trisomie 21.

## V.2. Analyse comparative

### V.2.1 Chez les parents

- Lien entre l'âge de l'enfant et le fait que le parent connaisse au moins un des appareillages.

Connaissance d'au moins un appareillage	Enfant âgé de 5 ans ou moins de 5 ans	Enfant entre 5 et 10 ans	Enfant entre 10 et 20 ans	Enfant de plus de 20 ans
Oui	61.9%	30.8%	30%	0%
Non	38.1%	69.2%	70%	100%

On s'aperçoit que les statistiques de connaissance diminuent selon l'âge de l'enfant. En effet, 100% des parents qui ont un enfant âgé de plus de 20 ans ignorent l'existence des appareillages, alors que pour les parents d'enfant âgé de 5 ans ou moins, ce chiffre est de 38.1%.

- Conseils précoces aux parents

Parents conseillés précocément	Age moyen de la première visite chez le dentiste
Oui	1.7 ans
Non	4.5 ans

Plus les parents sont conseillés tôt à propos d'une prise en charge bucco-dentaire pour leur enfant, plus la visite chez le dentiste s'effectue précocément. En effet, l'âge moyen est de 1,7 ans dans le groupe des parents conseillés tôt, contre 4,5 ans dans l'autre groupe.

- Lien entre le motif de la première consultation et l'âge lors de celle-ci.

Motif de consultation	Age de l'enfant
Autre	1,8
Prévention	4,2
Soin carieux	7
Urgence	7

Lorsque la première consultation est une consultation de prévention, on s'aperçoit que l'âge moyen de l'enfant est de 4,2 ans.

L'âge moyen de l'enfant quand la première visite chez le dentiste est faite en urgence, ou pour un soin carieux, est considérablement augmenté puisqu'il est de 7 ans.

Enfin, lorsque l'enfant va chez le dentiste pour la première fois pour une raison autre, l'âge est seulement de 1,8ans.

- Lien entre l'âge moyen de début de port et l'acceptation

Acceptation de l'appareillage	Age moyen de début du port
Oui	1,55 ans
Non	2,83 ans

L'appareillage est davantage accepté lorsque le début du port est précoce. En effet, les enfants ayant un appareillage depuis en moyenne 1,55 ans l'acceptent, tandis que ceux l'ayant depuis un âge moyen de 2,83 ans ont plus de mal à le supporter.

- Lien entre l'acceptation et la fréquence des contrôles

Acceptation de l'appareillage	2 contrôles/an	1 contrôle/an	0 contrôle/an
Oui	60%	40%	0%
Non	40%	60%	100%

La fréquence des contrôles augmente les chances que le patient accepte et supporte le dispositif. En effet, lorsqu'il y a deux contrôles par an, 60% des patients acceptent l'appareillage, alors que ce pourcentage est de 40% quand il n'y a qu'un contrôle dans l'année. En revanche, aucun patient ne supporte l'appareil quand celui-ci n'est jamais suivi dans l'année.

#### V.2.2. Chez les dentistes

- Lien entre la durée d'activité et la connaissance des appareillages

Connaissance d'au moins un appareillage (en pourcentage)	Exercice depuis moins de 5 ans	Exercice entre 5 et 10 ans	Exercice entre 10 et 20 ans	Exercice depuis plus de 20 ans
Oui	79,6%	75%	74%	64,86%
Non	20,4%	25%	26%	35,14%

Le tableau nous montre que les praticiens exerçant depuis moins de cinq ans connaissent à 79,6% au moins un appareillage, et que ce chiffre décroît avec les années d'exercice, arrivant à 64,86% lorsque le praticien exerce depuis plus de 20ans.

- Lien entre la durée d'activité et le soin de patients porteurs de trisomie 21

Praticiens soignant des patients porteurs de T21(en pourcentage)	Exercice depuis moins de 5 ans	Exercice entre 5 et 10 ans	Exercice entre 10 et 20 ans	Exercice depuis plus de 20 ans
Oui	48.1%	68.2%	74.4%	69.2%
Non	51.9%	31.8%	25.6%	30.8%

Le fait d'avoir des patients trisomiques parmi sa patientèle ne semble pas être influencé par la durée d'exercice. En effet, même si les praticiens exerçant depuis moins de 5 ans paraissent moins concernés, puisque 48,1% soignent des personnes trisomiques, le pourcentage n'est pas croissant chez les dentistes travaillant depuis plus de 5ans.

- Lien entre les connaissances des dentistes soignant des personnes porteuses de trisomie 21 et leur durée d'exercice.

Connaissance d'au moins un appareillage chez les dentistes ayant des patients trisomiques	Exercice depuis moins de 5 ans	Exercice entre 5 et 10 ans	Exercice entre 10 et 20 ans	Exercice depuis plus de 20 ans
Oui	84.62%	76.67%	84.37%	76.92%
Non	15.38%	23.33%	15.63%	23.08%

Les dentistes travaillant depuis moins de 5 ans et soignant des personnes atteintes de trisomie 21 sont ceux qui connaissent le plus les appareillages, puisque 84,62% d'entre eux ont connaissance d'au moins un des dispositifs.

Cependant, ce pourcentage descend à 76,92% chez les praticiens travaillant depuis plus de 20 ans. On s'aperçoit que ceux pratiquant entre 5 et 10 ans connaissent à 76,67% au moins un appareillage, ce qui s'approche de ceux ayant un exercice de plus de 20 ans.

- Lien entre les dentistes soignant des personnes porteuses de trisomie 21 et la réalisation des appareillages

Réalisation d'appareillages chez les patients atteints de trisomie 21	-5 ans	Entre 5 et 10 ans	Entre 10 et 20 ans	+ 20ans
Oui	15.4%	10%	15.6%	14.8%

Les dentistes exerçant depuis moins de 5 ans réalisent environ autant d'appareillages que ceux qui travaillent depuis une durée de 10 à 20ans. Les praticiens travaillant depuis une durée de 5 à 10 ans sont ceux qui réalisent le moins d'appareillages.

- Lien entre les dentistes connaissant les appareillages et les réalisant, et la durée de leur exercice

Réalisation d'appareillages chez les patients trisomiques par les dentistes en ayant connaissance	-5ans	Entre 5 et 10 ans	Entre 10 et 20 ans	+ de 20 ans
Oui	18.18%	13.04%	18.52%	21.05%

63,4% des dentistes ont dans leur patientèle des personnes porteuses de trisomie 21, et seulement entre 13,04 et 21,05% (selon les années d'expérience) réalisent un appareillage. Ce pourcentage doit prendre en compte un biais possible, qui est que les dentistes ayant répondu positivement à la question 10 ont peut être réalisé l'appareillage chez une personne sans handicap.

## **VI. Discussion**

Les calculs effectués précédemment permettent de tirer certaines conclusions.

Tout d'abord, 79,3% des parents disent n'avoir pas eu de conseils lors de la grossesse ou après l'accouchement. Néanmoins, une visite chez leur chirurgien-dentiste est proposée par l'assurance maladie à partir du 4<sup>ème</sup> mois de grossesse, et ce avec une prise en charge à 100%.

Cela met en évidence que ce bilan, qui permet de réaliser un examen bucco-dentaire chez la future maman et de communiquer sur la prise en charge bucco-dentaire de leur enfant, n'est pas optimisé par les praticiens.

L'âge de la première visite chez le dentiste passe de 1,7ans à 4,5ans lorsqu'il y a des conseils ou non. Ainsi, on remarque que les parents renseignés prennent au sérieux les informations entendus, et cela influe sur une prise en charge bucco-dentaire plus ou moins précoce.

Il paraît important que le chirurgien-dentiste souligne la nécessité d'une bonne hygiène et prévention dès les premiers mois du bébé. Pour rappel, la plaque de myostimulation peut être réalisée dès 3 mois. Les dentistes ayant des patients trisomiques dans leur patientèle connaissent mieux les appareillages que ceux qui n'ont pas de patient trisomique, et ce de manière indifférenciée selon les années de pratique. Ainsi, on peut penser que les dentistes ayant des patients trisomiques cherchent à se former pour soigner de la meilleure manière possible leurs patients. Etre confronté au soin de la personne handicapée permet de s'informer.

Lorsque les parents ont un enfant de plus de 20 ans, le taux de connaissance d'au moins un appareillage est de 0%, contre 61,9% chez les parents d'un enfant de moins de 5ans. On peut en conclure que les informations sont davantage transmises depuis 5 ans, et depuis 20 ans en général, puisque les taux de connaissances augmentent plus l'enfant est jeune.

Pour conclure, on peut dire que la prise en charge des patients porteurs de trisomie 21 nécessite des améliorations. En effet, malgré le fait que la majorité des praticiens soignent des personnes trisomiques et connaissent les appareillages leur étant nécessaires, seulement peu les réalisent.

63,8% des praticiens seraient intéressés par une formation à propos des différents appareillages. L'attention portée à la prise en charge des dysfonctions orales existe donc, et devrait susciter des formations à ce sujet.

De plus, lorsque la réalisation des plaques est effectuée, la surveillance, l'hygiène et le temps de port de la plaque dépendent des parents. Ainsi, ils jouent un rôle dominant dans la réussite du plan de traitement. Avec un contrôle par an, 40% des patients supportent l'appareillage, et cela passe à 60% lorsque le dispositif est vérifié deux fois par an. Ainsi, il est nécessaire d'insister auprès des parents afin qu'ils reviennent régulièrement pour surveiller l'adaptation de l'appareil. Il faut bien prévenir les parents que ces appareillages nécessitent des rebasages et des modifications pour qu'ils restent bénéfiques.

D'après le tableau sur l'acceptation, on voit que lorsqu'il n'existe pas de rendez-vous de contrôle, il n'y a aucune chance que l'appareillage soit supporté.

L'évaluation de la coopération du patient paraît primordiale. En effet, il est important de créer un plan de traitement qui soit réaliste. Il faut aussi savoir renoncer à un idéal pour que le traitement envisagé soit en accord avec la compliance du patient. L'étude d'Outumuro sur l'expansion maxillaire chez des patients porteurs de trisomie 21 reflète ce concept. (73)

En effet, lors de traitements pour réaliser l'expansion, des ulcères buccaux sont apparus chez certains patients trisomiques, nécessitant un arrêt de la thérapeutique. Une expansion plus lente permettrait de lutter contre ces ulcères, mais ces derniers nécessitent un réajustement du traitement.

## **Conclusion**

Nous avons vu que la trisomie 21 engendre de grands dysfonctionnements systémiques. Une des grandes caractéristiques de la trisomie 21 est l'hypotonie musculaire présente chez la plupart des patients. Celle-ci entraîne des atteintes de la sphère oro-faciale, particulièrement au niveau de la langue et du maxillaire.

Cette pathologie représente un défi pour les chirurgiens-dentistes, qui sont amenés à lutter contre ces atteintes. Des moyens existent, mais malheureusement, même si la plupart des praticiens les connaissent, peu les réalisent. Pourtant, ces dispositifs peuvent être réalisés dès 3 mois, et s'adaptent aux différents stades de la dentition. Il semble primordial d'améliorer les connaissances des praticiens afin de faciliter l'élaboration des appareillages.

Les parents représentent aussi des acteurs clés du traitement. En effet, leur implication est une condition pouvant mener à la réussite ou non de la prise en charge. Ils peuvent ne pas insérer ou activer assez fréquemment l'appareil, ne stimulant pas assez l'environnement musculaire et osseux. C'est pourquoi les informations données par le dentiste aux parents sont fondamentales dans la réussite du traitement.

Enfin, la coopération du patient doit être prise en compte. En effet, le patient reste libre d'enlever l'appareillage vu son caractère amovible, mettant en péril le succès de la thérapeutique.

Un échange entre le praticien, le parent et le patient apparaît donc être la clé d'un bon résultat.

## **BIBLIOGRAPHIE**

1. <http://www.trisomie21alsace.fr/trisomie21/les-differentes-formes-de-trisomie-21/>
2. Rondal J.A.  
La réhabilitation des personnes porteuses d'une trisomie 21 : suivi médical, neuropsychologie, pharmacothérapie et thérapie génétique.  
Condé-sur-Noireau, L'Harmattan, coll. Ethique et pratique médicale, 2013, 193 pages
3. Rondal J.A.  
La trisomie 21 : perspective historique sur son diagnostic et sa compréhension.  
Mardaga Pierre, coll. Psy - Evaluation, Mesure, Diagnostic, 2010, 94 pages
4. Celeste B., Lauras B.  
Le jeune enfant porteur de trisomie 21, Paris, Nathan, 1997, 156 pages
5. Rotten D., Decroix H., Levailant J.M.  
Trisomie 21 : prise en charge du diagnostic anténatal à l'adolescence. Condé-sur-Noireau, EDK, coll. Médecine et Société, 2005, 236 pages
6. Tourraine R., de Freminville B., Sanlaville D.,  
La trisomie 21, support de cours, Collège national des enseignants et praticiens de génétique médicale, 2010  
<http://campus.cerimes.fr/genetique-medicale/enseignement/genetique29/site/html/cours.pdf>
7. Vekemans M.  
Âge maternel et autres facteurs de risque de la trisomie 21, Ann Biol Clin, vol 61, n°4, juillet-août 2003, pages 497-499
8. Yang Q., Sherman SL., Hassold TJ., et al.  
Risk factors for trisomy 21: maternal cigarette smoking and oral contraceptive use in a population based case-control study. Genet Med, 1999 ; 1 : 80-8
9. Cuckle HS., Wald NJ., Thompson SG.,  
Estimating a woman's risk of having a pregnancy associated with Down's syndrome using her age and serum alpha-fetoprotein level, Br J Obstet Gynaecol. 1987 May, 387-402.
10. <http://tp-svt.pagesperso-orange.fr/pcr.htm>

11. [https://www.fondationlejeune.org/wp-content/uploads/2017/03/Dossier\\_de\\_presse\\_Parlement.pdf](https://www.fondationlejeune.org/wp-content/uploads/2017/03/Dossier_de_presse_Parlement.pdf)
  
12. Aldebert P.  
 Canal atrioventriculaire, Société française de cardiologie,  
[https://sfc cardio.fr/sites/default/files/pdf/CAV\\_1.pdf](https://sfc cardio.fr/sites/default/files/pdf/CAV_1.pdf)
  
13. Vassy C. De  
 l'innovation biomédicale à la pratique de masse : le dépistage prénatal de la trisomie 21 en Angleterre et en France, Sciences sociales et santé, 2011/3, vol. 29, pages 5-32.
  
14. Broussin B., Sarramon MF. La clarté  
 nucale : techniques de mesure et signification, Journal de radiologie, Vol 83, n°2, décembre 2002, pages 1891-1898
  
15. <https://www.dianecho.ch/fr/la-mesure-de-la-clart%C3%A9-nucale>
  
16. [http://acces.ens-lyon.fr/acces/thematiques/sante/epidemiologie/depistage\\_trisomie21/Points/points\\_marqueurs\\_seriques](http://acces.ens-lyon.fr/acces/thematiques/sante/epidemiologie/depistage_trisomie21/Points/points_marqueurs_seriques)
  
17. Jouannic J.M., Rosenblatt J., Benifla J. Amniocentèse : le revers de la médaille des tests génétiques, mt Médecine de la reproduction, Gynécologie endocrinologie, Volume 12, n°1, janvier-février-mars 2010
  
18. Boupajit K., Wanapirak C. Effect of placenta  
 penetration during cordocentesis at mid-pregnancy on fetal outcomes, Prenatal Diagnosis, Vol. 32, Issue 1, January 2012, pages 83-87
  
19. Conrad B., Bena F., Dahou Hadorn S. Le diagnostic prénatal rapide des  
 anomalies chromosomiques : du FISH à la QF-PCR, Revue médicale suisse, Volume 1, 2005
  
20. Lamzouri A., Natiq A., Natiq M., Le diagnostic anténatal de la trisomie 21 par l'hybridation in situ en fluorescence (FISH): à propos des premiers tests réalisés au Maroc, Pan Afr Med J. 2012, volume 13
  
21. Toth T., Findlay I., Papp C.,  
 Prenatal detection of trisomy 21 and 18 from amniotic fluid by quantitative fluorescent polymerase chain reaction, J Med Genet. 1998 Feb, Vol. 35, pages 126–129.

22. Saenz R.B.  
Primary care of infants and young children with Down syndrome ,Am Fam Physician. 1999, Jan15;59(2), pages 381-390.
23. Bouchardy J., Sekarski N., Delabays A. ,  
Trisomie 21 et malformation cardiaque, *Kardiovaskuläre Medizin* 2006;9:402–403
24. Prasher V.,  
Down Syndrome and Thyroid Disorders: A Review. *Down Syndrome Research and Practice*, 1999, 25-42
25. Carret Rebillat A.S., Mircher C., Ravel A.,  
Trisomie 21 et endocrinopathies, *Correspondances en Métabolismes Hormones Diabètes et Nutrition - Vol. XVIII - n° 7 - septembre 2014*
26. Amani M.E.A., Miraoui S., Derradji M.  
Trisomie 21 et diabète sucré type 1 : difficultés de prise en charge, Elsevier, *Annales d'Endocrinologie*, Volume 75, Issues 5–6, October 2014, Page 377
27. Levin S., Nir E., Mogliner B.M.,  
T-system immune-deficiency in Down Syndrome. (1975) *Pediatrics* 56:123-126.
28. Labie D.,  
Trisomie 21 et troubles de l'hématopoïèse, *Brève, Hématologie*, Volume 19, n°1, janvier-février 2013
29. Roberts I., O'Connor D., Roy A., Cowan G., Vyas P.,  
The impact of trisomy 21 on foetal haematopoiesis, *Blood Cells Mol Dis*. 2013 Dec; 51(4): 277–281.
30. Menendez M.  
Down syndrome, Alzheimer's disease and seizures. *Brain and Developpement* 2005;27:246- 252
31. Byard R.W.  
Forensic issues in Down syndrome fatalities. *J Forensic Leg Med* 2007;14:475-81.
32. Vaessen S., Daron A., Dubru JM., Ebetiuc I., Leroy P., Misson JP.,  
Aspects neurologiques associés au syndrome de Down, *Journal du pédiatre belge*, 2012, Volume 14, n°2
33. Vincent B., Zabali A.,  
Spécificités de la prise en charge de la douleur chez l'enfant handicapé, *mt pédiatrie*, vol. 12, n° 5, septembre-octobre 2009

34. H M, Faulks D, Veyrune JL  
Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une trisomie 21, Information dentaire, Volume n°26, 28 juin 2000
35. De Freminville B.  
Trisomie 21 et apnées du sommeil, Journée mondiale de la trisomie 21, Lyon, mars 2014
36. Fischer Brandies H.  
Cephalometric comparison between children with and without Down's syndrome, European Journal of Orthodontics 10 (1988) 255-263
37. Frostad WA., Cleall JF., Melosky LC.  
CRANIOFACIAL COMPLEX IN THE TRISOMY 21 SYNDROME (DOWN'S SYNDROME), Archs oral Biol. Vol. 16, pp. 707-722, 1971.
38. <http://www.em-consulte.com/en/article/1009372>
39. Gasparini G., Saltarel A., Carboni A., Maggiulli F., Becelli R.,  
Surgical management of macroglossia: Discussion of 7 cases, ORAL SURGERY ORAL MEDICINE ORAL PATHOLOGY Gasparini et al, Volume 94, Number 5
40. Russel G., Kjaer I.  
Tooth agenesis in down syndrome, AJMG, Volume55, Issue4, 13 February 1995, Pages 466-471
41. Acerbi AG., De Freitas C, De Magalhaes MH.,  
Prevalence of numeric anomalies in the permanent dentition of patients with Down syndrome, Spec Care Dentist. 2001 Mar-Apr;21(2):75-8.
42. Sixou J-L,  
Aspects bucco-dentaires de la trisomie 21 chez l'enfant, Elsevier Masson, Archives de pédiatrie 2008, 15, p 852-854
43. Molla M. Naulin C. Berdal A.  
Anomalies de minéralisation de l'émail : fréquence, étiologie, signes d'alerte et prise en charge, Elsevier Masson, Archives de Pédiatrie 2010;17:758-759
44. <https://pozemedicale.org/France/Les-maladies-dentaires/Hypoplasie-de-email-photos.html>
45. Kisling E  
The growth of the skull and its importance for the occlusal conditions in Down's disease, Stomatol DDR, 1976, 26(12), 785-92

46. Thèse d'Anne-Sophie LE MEE,  
Taurodontisme : attitude thérapeutique, présentée le 06/05/2015
47. Rodrigues F.A.  
LA MASTICATION SANS SE CASSER LES DENTS : Les stimulations sensorielles dans le travail de la mastication chez les enfants porteurs de trisomie 21, 2014
48. Samba Dioufa J. Diallob B. Diop Baa K. Badianea A. Ngoma P. Sonkoa O. Diagnea F.  
Relationships between the obstructive character of the tonsils and the type of ventilation and lip posture, *International Orthodontics* 2018 ; 16 : 349-360
49. Francois M.  
L'enfant qui respire bouche ouverte, Elsevier Masson, *Revue française d'allergologie* 55 (2015) 317–321
50. El Aouame A., Daoui A., El Quars F.,  
Nasal breathing and the vertical dimension: A cephalometric study, Elsevier Masson, *International Orthodontics* 2016 ; 14 : 491-502
51. Battu V.,  
L'apnée du sommeil, *Actualités pharmaceutiques*, n° 522, janvier 2013
52. [http://perso.ovh.net/~pecpo/pdf/Trisomie\\_21\\_et\\_langage.pdf](http://perso.ovh.net/~pecpo/pdf/Trisomie_21_et_langage.pdf)
53. Attard A.,  
Le diagnostic du bruxisme du sommeil, Thèse d'exercice - chirurgie dentaire - Bordeaux – 2017
54. Camoin A., Tardieu C., Blanchet I., Orthlieb JD.,  
Le bruxisme du sommeil chez l'enfant, *Archives de Pédiatrie*, Volume 24, Issue 7, July 2017, Pages 659-666
55. Bell EJ., Kaidonis J., Townsend GC.  
Tooth wear in children with Down syndrome, *Aust Dent J.* 2002 Mar; 47(1): 30-5
56. Centre de Ressources Multihandicap, La méthode PADOVAN, 2010, Paris
57. Limbrock G.J., Fischer Brandies H., Castillo Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with down syndrome, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1991, 33, 296-303
58. <http://regnerlogopedia.pl/methods/>

59. Limbrock GJ., Castillo Morales R., Hoyer H., Stover B., Onufer CN., The Castillo-Morales approach to orofacial pathology in Down syndrome. *Int J Orofacial Myology*. 1993 Nov;19:30-7.
60. Sixou JL., Hennequin M. Prise en charge précoce de la trisomie 21 : les clés de la réussite pour tous, Conférence congrès ADF 2017
61. Marin L., Riallin M., Palmada E. Sixou JL., Trisomie 21 et thérapie fonctionnelle précoce par plaque palatine, *Le fil dentaire*, mai 2013
62. <http://www.straubweiss-orthodontie.fr/la-plaque-palatine>
63. <https://www.dentisfuturis.com/planas-et-la-rhabilitation-neuro-occlusale/>
64. <http://www.orthodontie-toulon.com/Les-soins/4-a-12-ans>
65. Castellino G., Manouvrier P., CREATION D'UN SITE INTERNET CONCERNANT LE BEGAIEMENT A L'INTENTION DES ORTHOPHONISTES: reprise et adaptation d'outils pratiques de rééducation, *Mémoire d'Orthophonie*, Lille, 2013
66. Chaffai R., Etude de la mastication chez l'enfant porteur de trisomie 21, Thèse pour le diplôme d'état de chirurgien dentiste, Nancy, Décembre 2003
67. Chapotat B., Lin JS., Robin O., Juvet M. Bruxisme du sommeil: aspects cliniques et fondamentaux, *Journal de parodontologie & d'implantologie orale* Vol. 18 N°3/99 - pp. 277 à 289
68. Frydman A., Nowzari H., Down syndrome – associated periodontitis : a critical review of the literature, *Compendium*, May 2012, Vol 33, Number 5
69. Shapira J., Stabholz A., A comprehensive 30-month preventive dental health program in a pre-adolescent population with Down's syndrome: a longitudinal study, *Spec Care Dentist*. 1996 Jan-Feb;16(1):33-7
70. [https://www.google.com/search?q=%C3%A9crans+labiaux+vestibulaires&rlz=1C1GCEA\\_enFR833FR833&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=0ahUKEwjCy5f5IOPhAhUEExoKHaJP\\_AWYQ\\_AUIDigB&biw=1536&bih=754#imgrc=WjBQxbb2oZMckM:](https://www.google.com/search?q=%C3%A9crans+labiaux+vestibulaires&rlz=1C1GCEA_enFR833FR833&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=0ahUKEwjCy5f5IOPhAhUEExoKHaJP_AWYQ_AUIDigB&biw=1536&bih=754#imgrc=WjBQxbb2oZMckM:)
71. Cuilleret M., Les trisomiques parmi nous, *Simep*, décembre 1995

72. Outumuro M., Abeleira MT., Caamano F., Limeres J., Suarez D., Maxillary expansion therapy in children with Down syndrome. *Pediatr Dent.* 2010 Nov-Dec ; vol 32, num. 7 ; 499-504.

## **TABLEAU DES FIGURES**

<i>Figure 1 : Caryotype masculin avec trisomie 21. (1) .....</i>	<i>10</i>
<i>Figure 2 : phénomène de non disjonction méiotique expliquant la constitution de la trisomie 21 libre.(4).....</i>	<i>12</i>
<i>Figure 3 : caryotype d'un enfant atteint de trisomie 21 par translocation. (1).....</i>	<i>13</i>
<i>Figure 4 : Constitution d'une trisomie 21 en mosaïque. (4) .....</i>	<i>14</i>
<i>Figure 5 : Probabilité de naissance d'enfant trisomique en fonction de l'âge de la mère (10).....</i>	<i>15</i>
<i>Figure 6 : Mesure de la clarté nucale (15).....</i>	<i>16</i>
<i>Figure 7 : Les marqueurs sériques et leurs variations dans le cas de trisomie 21. (16).....</i>	<i>17</i>
<i>Figure 8 : Incidence de l'hypotonie musculaire (34).....</i>	<i>19</i>
<i>Figure 9 : caractéristiques et fréquence des anomalies de la trisomie 21 (22).....</i>	<i>21</i>
<i>Figure 10 : Endognathie sagittale et transversale du maxillaire supérieure (34) .....</i>	<i>27</i>
<i>Figure 11 : langue fissurée avec sillon médian (38).....</i>	<i>28</i>
<i>Figure 12 : interposition linguale permettant la stabilisation de la mandibule (34) ....</i>	<i>29</i>
<i>Figure 13 : Comparaison des structures orales au repos chez un sujet non trisomique et chez un sujet trisomique (34).....</i>	<i>30</i>
<i>Figure 14 : Hypoplasie de l'émail (44) .....</i>	<i>31</i>
<i>Figure 15 : classification de Shaw (46).....</i>	<i>32</i>
<i>Figure 16 : Coupe d'une 46 (46).....</i>	<i>32</i>
<i>Figure 17 : Apparition de dyskinésie de type propulsion avec contraction de l'orbiculaire. (34).....</i>	<i>37</i>
<i>Figure 18 : enfant polycarié (34).....</i>	<i>40</i>
<i>Figure 19 : tableau des troubles liés à la trisomie 21 (34).....</i>	<i>40</i>
<i>Figure 20 : Points neuromoteurs du visage dans la méthode de Castillo Morales (60).....</i>	<i>44</i>
<i>Figure 21: Stimulateur lingual postérieur pour le dos de la langue à 3 mois (61) .....</i>	<i>46</i>
<i>Figure 22 : Stimulateur lingual antérieur pour activer la pointe de la langue (61).....</i>	<i>46</i>
<i>Figure 23 : plaque à 9 mois (61).....</i>	<i>47</i>
<i>Figure 24 : plaque à vérin (63).....</i>	<i>48</i>
<i>Figure 25 : plaque à vérin avec ajout d'une perle pour la stimulation(63).....</i>	<i>48</i>
<i>Figure 26 : Plaque à pistes de Planas avec vérin (65).....</i>	<i>50</i>
<i>Figure 27 : Plaque à pistes de Planas en vue frontale (64).....</i>	<i>50</i>
<i>Figure 28 : Ecrans labiaux divers(71).....</i>	<i>52</i>

Vu, Le Président du Jury,

Date, Signature :

Vu, la Directrice de l'UFR des Sciences Odontologiques,

Date, Signature :

Vu, le Président de l'Université de Bordeaux,

Date, Signature :

## Collège des Sciences de la Santé

### UFR des Sciences Odontologiques

# Serment

En présence de mes Maîtres et de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de l'art dentaire.

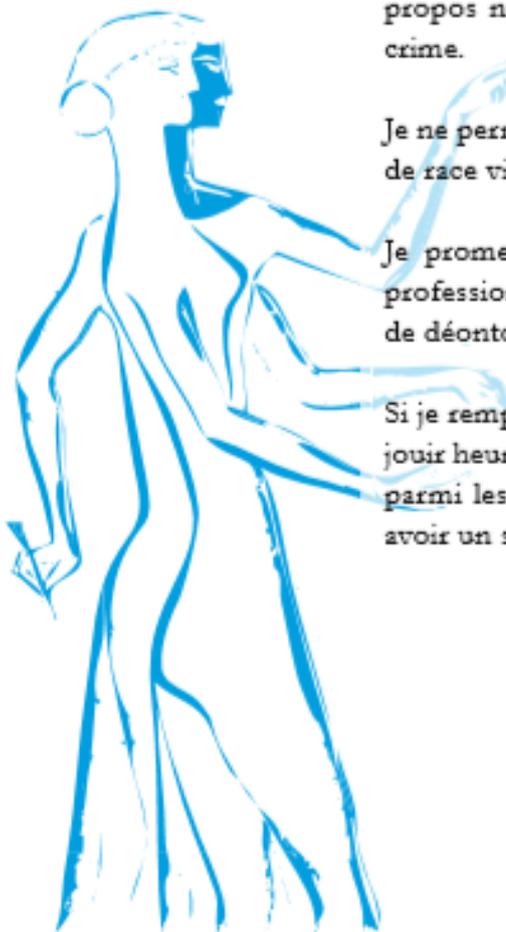
Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un honoraire au-dessus de mon travail. Ma langue taira les secrets qui me seront confiés. Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe.

Mes connaissances et mon état ne serviront ni à diffuser des propos non avérés, ni à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des conditions de croyance, de nation et de race viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Je promets et je jure de conformer strictement ma conduite professionnelle aux principes et aux règles prescrites par le code de déontologie.

Si je remplis ce serment sans l'enfreindre, qu'il me soit donné de jouir heureusement de la vie et de ma profession, honoré à jamais parmi les hommes. Si je le viole et que je me parjure, puissé-je avoir un sort contraire.



**Titre :** Evaluation de la prise en charge des dysfonctions orales chez les personnes atteintes de trisomie 21 en France.

**Résumé :**

La trisomie 21 est une anomalie d'origine chromosomique qui a été mise en évidence en 1958 par les professeurs Turpin et Lejeune. Aujourd'hui, en France, environ 50 000 personnes sont porteuses de ce syndrome. La sphère oro-buccale n'échappe pas aux malformations et aux dysfonctionnements dus à la trisomie 21. Les chirurgiens-dentistes ont donc une place dans la prise en charge des patients porteurs de trisomie 21. De nombreux appareillages oraux ont été créés afin de stimuler les muscles oro-faciaux, et ainsi améliorer les fonctions telles que la mastication, la respiration, la déglutition et la phonation. L'objectif de cette thèse est d'évaluer la prise en charge des dysfonctions orales des patients porteurs de trisomie 21 en France. L'étude a été réalisée par l'intermédiaire de questionnaires distribués à des parents d'enfants atteints et à des chirurgiens-dentistes. Nous avons obtenu 59 réponses de parents et 180 réponses de dentistes. Suite aux réponses, force est de constater que plus les parents ont un enfant jeune, plus ils connaissent les appareillages. Il existe donc une réelle amélioration de l'information fournie aux parents. Quant aux dentistes, beaucoup ont connaissance des appareillages, mais peu en réalisent. Pourtant, il existe un intérêt pour ces derniers, puisque 63.8% des praticiens seraient prêts à se former à propos de ces dispositifs.

**Mots clés :** Trisomie 21 – Appareillages - Connaissances

---

**Title :** Evaluation of the medical care of oral dysfunctions for patients with Down syndrome in France.

**Abstract :**

Down syndrome is a chromosomal anomaly discovered in 1958 by Professors Turpin and Lejeune. Today, in France, about 50.000 people carry this syndrome. Down syndrome also impacts the orofacial sphere with malformations and dysfunctions. Therefore, dentists can participate in the care of patients with Down syndrome. Many dental appliances have been created to stimulate orofacial muscles, and thus improve functions such as chewing, breathing, swallowing and phonation. The goal of this dissertation is to assess the medical care of oral dysfunctions for patients with Down syndrome in France. The survey is based on questionnaires collected from 59 parents of children with Down syndrome and 180 dentists. The analysis of their answers reveals a significant correlation between children's age and their parents's level of knowledge concerning medical equipments. In fact, we observe that the parents of young children are better informed than those of elder ones, what permits to conclude on an improvement of the medical information conveyed to parents over time. We also observe that while many dentists are familiar with such equipments, few of them actually use it. This does however does not reflect a lack of interest on their side, as 63.8% of them declare they would be ready to attend trainings in order to be more familiar with them.

**Keywords :** Down syndrome – Equipments - Knowledge