



HAL
open science

Syndromes d'Ehlers-Danlos et dysphagie : suspicion de troubles phagiques

Élise Hautbois

► **To cite this version:**

Élise Hautbois. Syndromes d'Ehlers-Danlos et dysphagie : suspicion de troubles phagiques. Sciences cognitives. 2019. dumas-02279137

HAL Id: dumas-02279137

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02279137v1>

Submitted on 5 Sep 2019

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

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



UNIVERSITÉ
CAEN
NORMANDIE

Université Caen Normandie

UFR Santé

Département d'Orthophonie de CAEN

Mémoire pour l'obtention du

Certificat de Capacité d'Orthophonie

SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS ET DYSPHAGIE

Suspicion de troubles phagiques

Présenté par : **Elise Hautbois**
(née le 19.02.1993)

Sous la direction de : **Claire Sainson**, orthophoniste, PhD
Anne-Sophie Mouton, orthophoniste

Année universitaire 2018 – 2019

REMERCIEMENTS

J'adresse des remerciements chaleureux :

À mes directrices de mémoire, Claire Sainson et Anne-Sophie Mouton, pour leur disponibilité et leur soutien tout au long de ce travail.

Aux membres du jury pour avoir accepté d'évaluer mon travail.

À toutes les personnes qui ont participé à mon étude et aux associations de patients qui ont relayé mon questionnaire. Un merci particulier à SED'in France et au GERSSED.

À toute l'équipe pédagogique pour l'organisation de ces 5 années et la qualité de la formation.

À l'ensemble de mes maîtres de stage pour leurs précieux conseils et leurs partages d'expérience. Je tiens à remercier en particulier Christelle Bolloré, Marine Khayat et Sophie Dossal qui m'ont accompagnée cette année pour être l'orthophoniste que je souhaitais devenir.

À Anaïs, maman et Manon pour leurs relectures avisées.

Aux ex-5A pour la complicité que nous avons partagée. Un remerciement spécial à Anaïs, mon « modèle associatif » et bien plus désormais.

Aux schtroumpfs et aux fleurs : Baptiste, Laura, Marion et Romane. Ces années inoubliables passées à vos côtés ne marquent que le début d'une longue amitié.

À ma coloc' du love. Je n'oublierai pas nos longues discussions post-stage, nos interminables réflexions sur ce mémoire, nos soirées révisions prolongées. Tous nos moments partagés vont terriblement me manquer.

À mes parents et ma famille pour leur soutien inconditionnel, leur présence à toute épreuve et la confiance qu'ils m'ont accordée depuis le début de mes études.

À mes copains mayennais et leurs moitiés devenues plus que des rapportés. Merci d'être vous : bienveillants, épatants, motivants, infatigables, spontanés, tolérants, extraordinaires. Je ne pouvais rêver mieux comme bande de fous.

À toi, Clément, pour toutes les années passées et toutes celles à venir. Merci pour ta patience, ton réconfort, ton indulgence, tes encouragements. Merci d'être celui qui fait de moi celle que je suis.

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION	1
PARTIE THÉORIQUE	2
1. Les syndromes d'Ehlers-Danlos	2
1.1 HISTORIQUE ET DÉFINITION.....	2
1.2 DIAGNOSTIC	2
1.3 SYMPTOMATOLOGIE.....	3
1.3.1 <i>Symptômes communs</i>	3
1.3.2 <i>Symptômes mineurs</i>	4
1.3.2.1 Troubles de la posture et de la proprioception.....	4
1.3.2.2 Troubles des articulations temporo-mandibulaires (ATM)	4
1.3.2.3 Manifestations gastro-intestinales supérieures.....	5
1.3.2.4 Altération du goût et de l'odorat.....	5
1.3.2.5 Problèmes respiratoires et dysphonie.....	5
1.3.2.6 Manifestations bucco-dentaires	5
1.3.2.7 Troubles cognitifs	6
1.4 PRISE EN CHARGE	6
2. Suspicion de troubles de la déglutition dans les syndromes d'Ehlers-Danlos	7
2.1 LES TROUBLES DE LA DÉGLUTITION	7
2.1.1 <i>Les mécanismes physiopathologiques</i>	7
2.1.2 <i>Évaluation clinique de la déglutition</i>	8
2.2 UN SYMPTÔME SOUS-ESTIMÉ.....	9
MÉTHODOLOGIE EXPÉRIMENTALE	13
1. Populations d'étude	13
1.1 CRITÈRES DE RECRUTEMENT	13
1.2 CARACTÉRISTIQUES DES SUJETS	13
2. Matériel et méthode	15
2.1 ÉLABORATION DU QUESTIONNAIRE	15
2.2 LE DÉGLUTITION HANDICAP INDEX.....	16
2.3 LES QUESTIONS SUPPLÉMENTAIRES	16
3. Procédure	17
4. Analyses statistiques	18
4.1 VARIABLES.....	18
4.2 HYPOTHÈSES OPÉRATIONNELLES	19
RÉSULTATS	21
1. Hypothèse 1 : dysphagie dans les syndromes d'Ehlers-Danlos	21

1.1	ANALYSE QUANTITATIVE DU DHI.....	21
1.2	ANALYSES COMPLÉMENTAIRES	24
2.	Hypothèse 2 : prescription de bilan de déglutition	25
2.1	PRESCRIPTION DE BILAN ORTHOPHONIQUE.....	25
2.2	PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE	26
2.3	ANALYSES COMPLÉMENTAIRES	26
	DISCUSSION.....	27
1.	Cadre théorique et objectif de l'étude.....	27
2.	Interprétation des résultats	28
2.1	HYPOTHÈSE 1 - SUSPICION DE DYSPHAGIE DANS LES SYNDROMES D'EHLERS- DANLOS	28
2.2	HYPOTHÈSE 2 - INSUFFISANCE DE PRESCRIPTION DE BILAN : UN FREIN A LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE	30
3.	Intérêts et limites.....	32
4.	Perspectives.....	33
	CONCLUSION	35
	BIBLIOGRAPHIE	36
	TABLE DES ANNEXES.....	41

INTRODUCTION

Les Syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont un groupe hétérogène de maladies génétiques du tissu conjonctif touchant principalement le collagène (Bénistan, 2018). Considérée à tort comme rare, la prévalence de la maladie est de 1 cas pour 5000 naissances (Hermanns-Le, Pierard, et Pierard-Franchimont, 2015). Les sujets sont principalement des femmes avec un ratio de 21 femmes pour 4 hommes (Rodgers, Gui, Dinulos et Chou, 2017). Il s'agit de pathologies complexes du fait de l'hétérogénéité des tableaux cliniques, du caractère « invisible » de la maladie et de la multiplicité des manifestations cliniques (Daens, 2018). Une hypermobilité articulaire, des troubles de la posture et de la proprioception, des troubles des articulations temporo-mandibulaires (ATM), des problèmes respiratoires sont par exemple retrouvés (Diep *et al.*, 2016 ; Hamonet *et al.*, 2014). Ces symptômes et bien d'autres nous laissent penser qu'une dysphagie pourrait être présente dans les SED. Très peu d'études ont pourtant été réalisées à ce sujet. Les rares recherches qui la mentionnent ont été effectuées sur de faibles cohortes et peu de détails sont fournis quant aux items utilisés. Elles évoquent notamment des plaintes concernant des difficultés de mastication et de déglutition des liquides, des fausses routes, des reflux naso-gastriques, une gêne pendant la déglutition, une peur de s'étouffer ainsi qu'une nécessité d'adapter l'alimentation (Arulanandam, Tang, Sandhu et Birchall, 2016 ; Fikree, Aziz et Sifrim, 2016 ; Hunter, Morgan et Bird, 1998 ; Zeitoun *et al.*, 2013). Toutes ces manifestations relèvent du champ de compétences des orthophonistes, profession peu citée dans la littérature. Une prise en charge pluriprofessionnelle est primordiale pour soulager les patients et améliorer leur quotidien (Germain, 2017).

Au travers de ce mémoire, nous cherchons à mettre en évidence, à une grande échelle, des plaintes phagiques chez les sujets porteurs d'un SED, qui ne bénéficient pas d'une prescription de bilan orthophonique. Les sujets ayant cette prescription sont pourtant suivis en orthophonie.

Dans la première partie de ce mémoire, nous nous intéresserons aux aspects théoriques concernant les particularités des syndromes d'Ehlers-Danlos et leurs conséquences phagiques suspectées. Dans un deuxième temps, nous exposerons la démarche expérimentale mise en place pour répondre aux hypothèses formulées, puis nous présenterons les résultats obtenus avant de les discuter.

PARTIE THÉORIQUE

1. LES SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS

1.1 Historique et définition

Les SED, maladies du tissu conjonctif, résultent d'une anomalie de synthèse du collagène. Cette protéine, constituant les deux tiers du volume total du corps humain, assure l'élasticité, la résistance et la souplesse des tissus. L'altération du collagène affecte donc la quasi-totalité de l'organisme, rendant complexe la symptomatologie des syndromes (Malfait *et al.*, 2017).

Les premières descriptions de cette pathologie ont été effectuées par des dermatologues, naturellement attirés par les manifestations apparentes : les signes cutanés. Ils introduiront deux signes cliniques qui réduiront le SED à ces deux symptômes pendant longtemps : l'hyper-élasticité et la fragilité de la peau d'une part et l'hypermobilité des articulations d'autre part. Le Dr Tschernogobow a été le premier, en 1892, à évoquer ces manifestations chez deux patients. En 1900, Edvard Ehlers, dermatologue danois, s'appuie sur ses propres observations auprès d'un étudiant pour établir un tableau plus complet du SED. Il y ajoute les hémorragies, les luxations et la dysautonomie¹ (Hamonet, Ducret, Baeza-Velasco et Layadi, 2016). En 1908, le dermatologue français Henri Danlos confirmera ces manifestations à travers l'étude d'un cas unique. En 1933, Miget a réuni dans le même syndrome éponyme Ehlers et Danlos (Daens, 2018).

1.2 Diagnostic

Les SED sont des pathologies peu connues du fait de leur complexité symptomatologique et phénotypique. Isolément, les symptômes sont fréquents et d'apparence banale (douleurs, fatigue, ecchymose, constipation...). Ils peuvent être rattachés à d'autres pathologies (syndrome de Marfan², syndrome d'hypermobilité articulaire, fibromyalgie, maladie de Morquio³), ce qui explique l'errance diagnostique d'en moyenne 20 ans pour le SED (Hamonet *et al.*, 2017). Une souffrance psychologique, liée à une non-reconnaissance des troubles, s'ajoute aux souffrances physiques des patients. Un diagnostic différentiel est primordial afin d'éviter les traitements inappropriés

¹ Ensemble des troubles lié à un dysfonctionnement du système nerveux autonome : malaise diffus, sueurs abondantes, hypotensions, frilosité, crise de tachycardie (Gazit, Nahir, Grahame et Jacob, 2003)

² « Maladie héréditaire du tissu conjonctif caractérisée par des manifestations oculaires, cardiovasculaires et squelettiques. » Meester *et al.*, 2017.

³ « Maladie qui associe des anomalies osseuses, à une hyperlaxité extrême, une insuffisance respiratoire, une altération des valves cardiaques, des déficits visuels et auditifs » Germain, 2017.

(Daens, 2018). Identifier le plus précocement possible ce syndrome permettrait une prise en charge optimale et une prévention adaptée (Germain, 2017).

Devant l'hétérogénéité des tableaux cliniques, des classifications ont vu le jour. La classification simplifiée de Villefranche (1997), regroupant 6 principaux types de SED, a longtemps servi de référence. Malfait *et al.* (2017) lors du Consortium international des SED, ont établi une nouvelle nosologie internationale basée sur les manifestations caractéristiques des phénotypes. Ils reconnaissent 13 sous-types de syndromes : classique, vasculaire, cardio-vasculaire, hypermobile, arthrocholasique, dermatosparaxis, cyphoscoliotique, syndrome cornée fragile, pondylodisplasique, musculo-contractural, myopathique, parodontal. Chaque sous-type de SED comprend des critères diagnostiques, des complications et un pronostic différents. Bénistan (2018) souligne l'apport des nouvelles technologies en génétique permettant d'identifier des gènes pour 12 formes de SED. Les explorations génétiques associées à l'observation clinique des multiples manifestations sont nécessaires pour poser le diagnostic.

Des caractéristiques communes ont été retrouvées dans toutes les formes de SED, bien qu'il existe de nombreux autres critères contribuant au diagnostic.

1.3 Symptomatologie

1.3.1 Symptômes communs

L'hypermobilité articulaire fait partie des symptômes précurseurs de la pathologie. Elle figure parmi les critères diagnostiques les plus connus par le corps médical et la population. Son intensité varie en fonction des patients et des formes de SED, bien qu'elle soit souvent généralisée (Callewaert, Malfait, Loeys et de Paepe, 2008). Sa sévérité se mesure grâce au score de Beighton (Daens, 2018). L'hypermobilité articulaire se caractérise par une amplitude excessive des articulations. Elle est responsable de luxations partielles ou totales, de craquements, de blocages, d'entorses (Bénistan, 2018).

Une fragilité cutanée, s'exprimant par la minceur de la peau, des difficultés de cicatrisation et des hématomes, s'observe chez tous les patients (Hamonet *et al.*, 2014).

Hamonet, au premier Symposium international sur le SED en 2012 (cité par Ouellette, 2013), évoque des douleurs articulaires et musculaires. L'intensité des douleurs est variable, leur manifestation imprévisible et leur localisation diffuse. Les douleurs chroniques peuvent entraîner une asthénie importante (Germain, 2017). Trabelsi et Hamonet (2012) relève la fatigue chez 96 % des sujets de son étude. Douleurs et asthénie retentissent sur la qualité de vie des sujets et constituent un motif de consultation fréquent.

Limités dans leurs capacités physiques, les sujets atteints d'un SED évitent certaines situations à risque, allant parfois jusqu'à la kinésiophobie⁴. Le retentissement fonctionnel peut conduire à des syndromes anxiodépressifs (Castori, 2016).

Au-delà de ces signes communs, une multitude de manifestations mineures peut être observée, très variables d'un patient à l'autre.

1.3.2 Symptômes mineurs

1.3.2.1 Troubles de la posture et de la proprioception

Les troubles de la posture et de la proprioception⁵ sont fréquents dans les SED (86% d'après Hamonet, 2012, cité par Ouellette, 2013). Selon Deparcy (2016), la douleur et la dystonie perturbent les performances gestuelles chez les sujets porteurs d'un SED et induisent des chutes fréquentes. Les exercices de proprioception et le port de vêtements compressifs, servant de repères proprioceptifs, apportent une aide efficace et un soulagement pour les patients.

1.3.2.2 Troubles des articulations temporo-mandibulaires (ATM)

Les ATM sont deux structures mobiles et coordonnées composées de ligaments et d'un disque articulaire cartilagineux reliant l'os temporal et la fosse mandibulaire (McFarland, 2009). Très sollicitées au cours de la journée, elles contribuent à la phonation, la déglutition, la mastication et le bâillement. L'altération du collagène entrave les tendons et les tissus qui maintiennent les structures maxillo-faciales en place ainsi que les muscles impliqués dans la mastication, nécessaires à la mobilité des ATM. Les patients rapportent fréquemment des douleurs oro-faciales articulaires et musculaires, une mobilité réduite avec des difficultés à ouvrir la bouche et à mâcher, des bruits articulaires, des blocages et des dislocations. Mitakides et Tinkle (2017) regroupent toutes ces manifestations sous le terme de dysfonctionnement temporo-mandibulaire. Il serait présent chez 47 % des patients de l'étude de Delarue (2016) et à l'origine de luxations fréquentes des ATM (Abel et Carrasco, 2006). Diep *et al.* (2016) objectivent la présence d'une dysfonction de l'appareil manducateur (DAM) chez la quasi-totalité des sujets atteints d'un SED de type hypermobile (92,9 % contre 4 % dans la population témoin). L'atteinte proprioceptive, liée à une mauvaise perception de l'occlusion, pourrait également être à l'origine d'une DAM.

⁴ Processus qui engage l'individu dans un comportement d'évitement des activités par crainte d'aggraver la douleur.

⁵ Capacité à « connaître la position de notre corps dans l'espace, ou de chacun de nos membres les uns par rapport aux autres » Sherrington, 1900.

1.3.2.3 Manifestations gastro-intestinales supérieures

Les troubles gastro-intestinaux supérieurs, retrouvés fréquemment dans les plaintes des patients (Zeitoun *et al.*, 2013), recouvrent les laryngites, les régurgitations, les nausées, les éructations, la toux chronique et le reflux gastro-œsophagien (RGO). Ce dernier se définit par une remontée du contenu gastrique dans l'œsophage qui provoque des irritations des voies aériennes supérieures et des bronches. Il concerne deux tiers des patients (Zeitoun et Lefèvre, 2015). Toutes ces manifestations affectent la qualité de vie des patients et favorisent leurs intolérances aux thérapeutiques orales.

1.3.2.4 Altération du goût et de l'odorat

Parmi les manifestations oto-rhino-laryngologiques, Hamonet *et al.* (2014) relèvent l'hyperosmie (69 %), définie par l'exacerbation des odeurs, et la dysgueusie, trouble de la perception du goût. Ces signes cliniques sont liés aux perturbations proprioceptives qui empêchent une régulation adéquate des capteurs sensoriels. Ils constituent des éléments diagnostiques primordiaux. Des retentissements nutritionnels, tels la perte de poids, peuvent apparaître chez ces patients en raison d'une diminution de l'acceptation sensorielle des aliments (Baeza-Velasco, Van den Bossche, Grossin et Hamonet, 2015).

1.3.2.5 Problèmes respiratoires et dysphonie

La dysphonie est plurifactorielle. Elle peut s'expliquer par une incoordination ou une hypomobilité des cordes vocales. L'altération du collagène provoque effectivement une perte de vibration des cordes vocales. L'hypomobilité et les luxations de l'articulation crico-aryténoïdienne participent à l'étiologie des troubles vocaux chez les personnes porteuses d'un SED (Arulanandam *et al.*, 2016). Ce trouble s'observe chez 28 % des patients. La dysphonie est corrélée aux difficultés respiratoires fréquemment rencontrées. Elles se traduisent par des douleurs au niveau du sternum, des blocages inspiratoires avec sensation de suffocation, des bronchites. Selon Hamonet *et al.* (2015), la dyspnée est le symptôme dominant parmi les affections respiratoires (79 % des 2450 cas de l'étude). Elle entraîne des perturbations vocales chez 82 % des 455 patients inclus dans l'étude de Trabelsi et Hamonet (2012).

1.3.2.6 Manifestations bucco-dentaires

Les principaux désordres bucco-dentaires s'expliquent, eux aussi, par l'altération du collagène. Mitakides et Tinkle (2017) incriminent un défaut du système immunitaire pouvant « augmenter la vulnérabilité à la dégradation par des agents pathogènes bactériens » chez les patients porteurs du SED de type parodontal. Les troubles bucco-

dentaires se manifestent par des racines courtes et mal formées, des calcifications dans la pulpe, des anomalies de forme, une microdontie, une sécheresse des gencives et des anomalies de l'émail. La fragilité des muqueuses buccales et les problèmes dentaires, observés chez 75 % des patients, favorisent les hémorragies et diminuent la tolérance à certaines textures et températures (Delarue, 2016). Dans leur étude, Hagberg, Korpe et Berglund (2004) justifient la nécessité d'un traitement dentaire pour les patients présentant un SED. Le syndrome est pourtant méconnu des dentistes et orthodontistes.

1.3.2.7 *Troubles cognitifs*

Des difficultés attentionnelles, majorées par la fatigue, s'observent chez certains patients (Baeza-Velasco *et al.*, 2017). Il s'agit plus précisément de troubles d'attention divisée, de double tâche, de vigilance et de concentration (Bourdon, De Jouvencel, Baeza-Velasco et Hamonet, 2016). Une plainte mnésique, notamment de mémoire de travail, se retrouve chez 69% des patients (Hamonet, 2012, cité par Ouellette, 2013). Les auteurs rapportent également des troubles spatio-temporels (Bourdon *et al.*, 2016 ; Hamonet *et al.*, 2014). Dans l'étude de Baeza-Velasco, Bulbena, Pailhez, Bourdon et de Jouvencel (2016), les patients atteints d'un SED de type hypermobile se plaignent de difficultés pour s'orienter dans l'espace, pouvant engendrer des troubles de représentation du schéma corporel.

Une prise en charge pluriprofessionnelle spécialisée est primordiale au vu de l'hétérogénéité des tableaux cliniques et des multiples symptômes.

1.4 Prise en charge

Selon Germain (2017), chaque patient doit bénéficier d'un accompagnement personnalisé adapté à ses troubles. Même si de nouvelles approches thérapeutiques voient le jour grâce aux recherches moléculaires, le traitement est avant tout symptomatologique. Une rééducation fonctionnelle et un traitement médicamenteux associés à des aides matérielles et techniques (fauteuil, orthèses, vêtements compressifs...) sont préconisés. Les douleurs chroniques nécessitent de développer des stratégies d'adaptation. Baeza-Velasco *et al.* (2016) proposent des interventions psychosociales (thérapies cognitivo-comportementales, programmes d'éducation thérapeutique) pour pallier la faible efficacité des traitements médicamenteux antalgiques. La chirurgie orthopédique doit, quant à elle, être prescrite avec prudence et envisagée au cas par cas puisqu'elle comporte des risques accrus (Bénistan, 2018). Les prises en charge paramédicales telles que la kinésithérapie,

l'ergothérapie et l'orthophonie participent également à l'amélioration de la qualité de vie des patients porteurs d'un SED. Il s'agit notamment de soulager les douleurs et d'apporter des conseils et des compensations pour mieux vivre avec la maladie (Hamonet *et al.*, 2014).

Si de multiples manifestations cliniques sont observées chez les personnes porteuses d'un SED, très peu d'études évoquent les troubles de la déglutition dans ce syndrome. Les signes cliniques relevés font pourtant suspecter des difficultés. Une prise en charge permettrait d'améliorer le quotidien en évitant les complications (Baeza-Velasco *et al.*, 2015).

2. SUSPICION DE TROUBLES DE LA DÉGLUTITION DANS LES SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS

2.1 Les troubles de la déglutition

La dysphagie désigne « la difficulté d'accomplir l'action de manger, d'avalier avec une sensation de gêne ou d'arrêt du transit, douloureuse ou non, avec éventuellement des fausses routes. » (Guatterie et Lozano, 2005).

2.1.1 Les mécanismes physiopathologiques

Les troubles de la déglutition peuvent toucher l'une des trois phases de la déglutition nutritive : la préparation orale, le passage à travers le pharynx puis dans l'œsophage. Woisard (2011) distingue un défaut de transport, un défaut de protection des voies aériennes et un défaut de protection pulmonaire.

Le défaut de transport s'observe à toutes les phases de la déglutition. Des difficultés de propulsion linguale ou un défaut d'initiation du temps oral peuvent entraîner des stases résiduelles alimentaires orales. Un bolus alimentaire mal contrôlé provoquerait une fuite labiale, des pénétrations laryngées ou des déglutitions multiples. Des stases et des blocages pharyngés ou des fausses routes peuvent apparaître en cas d'anomalies d'initiation, de déclenchement ou de propulsion pharyngés. Un trouble de fermeture du rhinopharynx, par diminution de la force de fermeture vélo-pharyngée, peut engendrer un reflux nasal, des stases, voire des régurgitations. Un risque de fausses routes secondaires est retrouvé en cas de défaut d'ouverture du sphincter supérieur de l'œsophage, le dernier temps de la déglutition.

Le défaut de protection des voies aériennes se caractérise à la fois par une incompétence de fermeture postérieure de la cavité buccale et par un déficit de fermeture

laryngée. D'une part, le défaut de fermeture vélo-linguale provoque des fausses routes trachéales en laissant pénétrer des particules alimentaires dans le larynx avant le déclenchement du temps pharyngé. D'autre part, les pénétrations laryngées peuvent aussi se produire en cas d'insuffisance ou de retard de fermeture du larynx. Ordinairement, le larynx se ferme dès l'arrivée du bolus sur la base de langue grâce à l'accolement des cordes vocales et des aryténoïdes, à l'élévation du larynx et à la bascule de l'épiglotte.

Le défaut de protection pulmonaire s'observe lors d'une atteinte des mécanismes d'expulsion. Il s'agit d'un retard ou d'une absence des réflexes de hémage ou de toux lors d'une fausse route. Ainsi, le passage accidentel d'aliments dans les voies aériennes ne provoque pas de toux réflexe et immédiate qui permet l'expectoration du corps étranger (Guatterie et Lozano, 2005). La toux volontaire, suppléant la toux réflexe défaillante, peut aussi être inefficace. L'absence de toux n'est donc pas un signe probant d'absence de fausses routes. Woisard parle de fausses routes silencieuses (2011). Un hémage, de longues apnées, une voix mouillée après la déglutition participent au signalement d'une fausse route. À distance des repas, les bruits d'encombrement et les pneumopathies à répétition doivent alerter.

2.1.2 Évaluation clinique de la déglutition

Par un interrogatoire, un examen clinique et des examens paracliniques (nasofibroscopie, vidéoradioscopie), le professionnel de santé peut évaluer l'état anatomique et les capacités fonctionnelles du patient. Le bilan orthophonique consiste en l'exploration des unités fonctionnelles sensori-motrices (lèvres, langue, voile du palais, paroi pharyngée, larynx, sensibilité, réflexes) et en l'observation de la prise alimentaire (Woisard et Puech, 2011). L'orthophoniste recueille des informations sur la nature et le degré de tolérance du trouble ainsi que sur le contexte alimentaire. L'auto-évaluation du handicap de la dysphagie de Woisard, Andrieux et Puech, nommé « Déglutition Handicap Index » (2006) complète l'analyse. Il s'agit d'apprécier la gêne ressentie par les patients et les retentissements de la dysphagie au quotidien. Le questionnaire quantifie le handicap qui résulte des difficultés de déglutition grâce à 30 items répartis en trois domaines. Il se consacre aux symptômes spécifiques (domaine S), aux retentissements alimentaires, pulmonaires et nutritionnels (domaine F ; fonctionnel) et aux conséquences psychosociales de la dysphagie (domaine E ; émotionnel). L'auto-questionnaire SWAL-Quality of Life, validé seulement en anglais par McHorney *et al.* (2000) aborde également l'impact des troubles de la déglutition sur la qualité de vie des patients dysphagiques.

Bien que l'évaluation soit une pratique courante en orthophonie, l'exploration des troubles de la déglutition chez les patients porteurs d'un SED reste peu fréquente.

2.2 Un symptôme sous-estimé

Le manque d'exploration dans le domaine de l'alimentation chez les sujets atteints d'un SED peut s'expliquer par le fait que les patients avec des difficultés oro-mandibulaires et gastro-intestinales sont souvent réticents à les mentionner spontanément (Baeza-Velasco *et al.*, 2015). Les fausses routes sont parfois mal identifiées par les patients qui les considèrent comme normales (Hamonet *et al.*, 2015).

Hunter *et al.* sont les premiers, en 1998, à évoquer des difficultés de déglutition. Ils retrouvent 39 % de dysphagie chez leurs 206 sujets atteints d'un SED. Grâce à leur questionnaire d'auto-évaluation des troubles des fonctions digestives, Zeitoun *et al.* (2013) relèvent 62 % de dysphagie parmi 134 sujets. L'étude de Fikree *et al.* (2016) a, quant à elle, montré des troubles phagiques chez 83 % des 30 patients porteurs d'un SED hypermobile, contre 37 % des sujets témoins. L'auto-questionnaire de dysphagie-odynophagie a d'ailleurs révélé 27 % de dysphagiques sévères, grâce aux 10 items reflétant la fréquence des symptômes, l'impact alimentaire et la gravité de l'inconfort (Fareeduddin *et al.*, 2009). Toutes les études présentées ci-dessus, portant sur de faibles cohortes, ont été réalisées par le biais de questionnaires et très peu de détails sont fournis quant aux items utilisés, par ailleurs peu nombreux. Enfin, des auteurs ont effectué une revue rétrospective de dossiers de patients en service de laryngologie (Arulanandam *et al.*, 2016). Sur les 9 patients de cette recherche portant sur les atteintes laryngées, 5 patients ont une plainte majeure de dysphagie.

Des plaintes diverses, rarement détaillées dans les études, sont rapportées par les patients porteurs d'un SED. Ils mentionnent des difficultés de mastication, une gêne pendant la déglutition avec des sensations d'oppression et des difficultés à se racler la gorge (Hunter *et al.*, 1998). Ces auteurs constatent également des déglutitions multiples. Certains sont gênés pour avaler leur salive (Baeza-Velasco *et al.*, 2016). Les fausses routes sont d'ailleurs décrites chez plus d'un tiers des patients. Le hoquet et les toux persistantes peuvent parfois s'observer (Hamonet *et al.*, 2015). La dysphagie se manifeste également par des douleurs, des blocages, des reflux nasaux et des régurgitations d'aliments (Arulanandam *et al.*, 2016).

Au-delà des symptômes spécifiques relevés, des symptômes aspécifiques concernant l'alimentation et l'état nutritionnel sont fréquemment rencontrés dans les SED. Les symptômes nutritionnels renseignent sur le retentissement du trouble de la déglutition (Woisard et Puech, 2011). Baeza-Velasco *et al.* (2015) présentent le cas d'une patiente atteinte d'un SED de type hypermobile qui évitait certains aliments à cause de ses douleurs lors de la déglutition. Les nausées causées par certaines odeurs alimentaires avaient aussi un effet délétère sur son alimentation. Manger était devenu pour elle une expérience douloureuse. En raison de leurs difficultés de mastication, certains patients évitent les aliments durs et ceux demandant une grande ouverture de bouche. L'adaptation de l'alimentation devient nécessaire pour beaucoup d'entre eux, qui favorisent alors les aliments mous. La peur des prises alimentaires par crainte d'étouffement et la perte du plaisir de passer à table sont autant de conséquences psychologiques (Hunter *et al.*, 1998). Toutes les manifestations peuvent altérer l'état nutritionnel général des patients (perte de poids, fatigue générale) et engendrer une baisse de leur qualité de vie (Baeza-Velasco *et al.*, 2015).

Les difficultés de déglutition peuvent être corrélées à différentes manifestations cliniques des SED. L'instabilité des ATM, associée à la modification des muscles de la langue, perturbe le premier temps de la déglutition (Baeza-Velasco *et al.*, 2015). Les troubles proprioceptifs du carrefour aérodigestif peuvent aussi expliquer les fausses routes fréquentes (Hamonet *et al.*, 2015). Les muscles abdominaux déficients rendent d'ailleurs les toux peu efficaces. Pour Fikree *et al.* (2016), la dysphagie dans les SED peut aussi s'expliquer par des troubles de la motilité œsophagienne. Les examens anatomiques et fonctionnels ont montré une hypotonie des muscles du pharynx et de l'œsophage et des signes d'un reflux laryngo-pharyngé (Arulanandam *et al.*, 2016). Dans cette étude, les auteurs établissent des liens morphologiques et fonctionnels entre les difficultés vocales et la dysphagie. Les fonctions de respiration et de phonation impliquent les mêmes structures que la fonction de déglutition (Woisard et Puech, 2011).

Des stratégies d'adaptation, comme la modification des textures et des températures, la suppression d'aliments, l'adaptation des ustensiles et/ou de l'installation du patient, permettraient une compensation des déficits (Puech, 2011). Woisard et Puech (2011) estiment que la rééducation orthophonique spécifique, au moyen d'exercices analytiques et fonctionnels, peut agir sur les composantes physiologiques et neurologiques de la déglutition. Hamonet *et al.* (2015) recommandent le port d'une gouttière palatine

pour renforcer les capacités proprioceptives et réduire les difficultés de mastication et les douleurs des ATM. Une évaluation minutieuse des troubles phagiques et de leurs répercussions sociales et psychologiques par les professionnels de santé améliorerait la qualité de vie des patients (Davis, 2008). Identifier le plus précocement possible les patients présentant des risques phagiques est donc primordial pour proposer des aménagements, un programme de rééducation orthophonique adapté et/ou des traitements médicaux (Giusti et Giambuzzi, 2008) et pour optimiser l'efficacité de la prise en charge (Calcagno, Ruoppolo, Grasso, De Vincentiis et Paolucci, 2002).

Les personnes porteuses d'un SED souffrent d'une symptomatologie très variée invalidante au quotidien. Les troubles de la déglutition sont rarement cités dans les études alors qu'ils auraient, eux-aussi, des répercussions sur la qualité de vie des patients. Un questionnaire d'auto-évaluation semble être le moyen le plus adapté pour rendre compte, à une grande échelle, des risques phagiques dans cette population.

PROBLÉMATIQUE & HYPOTHÈSES

Les recherches se multipliant, les connaissances sur la physiopathologie des syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) et leurs traitements progressent. Très peu d'études rendent cependant compte des troubles de la déglutition dans les SED alors qu'ils seraient présents dans 39 % à 83 % des cas (Arulanandam *et al.*, 2016 ; Fikree *et al.*, 2016 ; Hunter *et al.*, 1998 ; Zeitoun *et al.*, 2013). Certaines manifestations cliniques relevées dans la littérature nous laissent penser qu'elles pourraient conduire à des troubles de la déglutition et viendraient confirmer les études citées ci-dessus : douleurs et fatigue excessive, troubles de la posture et de la proprioception, troubles des articulations temporo-mandibulaires, manifestations gastro-intestinales supérieures, altération du goût et de l'odorat, problèmes respiratoires et dysphonie, manifestations bucco-dentaires, troubles cognitifs (Diep *et al.*, 2016 ; Hamonet *et al.*, 2014). Ces signes cliniques nous feraient suspecter une fréquence élevée des dysphagies dans les SED.

Une détection précoce des patients susceptibles de présenter une dysphagie est nécessaire pour éviter les complications respiratoires, nutritionnelles, sociales et psychologiques présentes chez de nombreux patients (Baeza-Velasco *et al.*, 2015). La prise en charge orthophonique, grâce à la mise en place d'exercices spécifiques, d'une surveillance et de mesures compensatoires telles des stratégies d'adaptation, pourrait réduire les difficultés phagiques et améliorer le quotidien des personnes porteuses d'un SED (Germain, 2017 ; Puech, 2011). La majorité des patients sont pourtant insuffisamment pris en charge (Daens, 2018).

Ce mémoire s'inscrit dans la poursuite d'une étude de faisabilité, dans le cadre d'un DIU (Sainson et Cavelier, 2019), à laquelle j'ai été associée pour participer à l'élaboration d'un premier questionnaire. L'objectif de ce mémoire est de mettre en évidence que les personnes atteintes d'un SED rapportent des signes laissant suspecter des troubles de la déglutition sans pour autant bénéficier d'une prescription médicale ni d'une prise en charge orthophonique. Cet objectif nous a conduits à trois hypothèses. Nous postulons donc que les sujets porteurs d'un SED interrogés présentent davantage de signes laissant suspecter des troubles de la déglutition que la population générale. La majorité des sujets ayant une plainte phagique n'a pourtant pas de prescriptions de bilan alors que celles-ci induisent généralement une prise en charge orthophonique.

Un auto-questionnaire sera élaboré pour répondre à l'ensemble de nos hypothèses.

MÉTHODOLOGIE EXPÉRIMENTALE

1. POPULATIONS D'ÉTUDE

1.1 Critères de recrutement

Les critères d'inclusion et d'exclusion pour les groupes SED et contrôle sont détaillés dans le tableau 1. Seul le critère « diagnostic » diffère pour les sujets contrôles, qui n'ont pas à avoir cette condition.

Tableau 1 : Critères d'inclusion et d'exclusion.

Critères d'inclusion	Critères d'exclusion
Adulte âgé de plus de 18 ans.	Sujets de plus de 70 ans (possiblement à risque de presbyphagie).
Diagnostiqué porteur d'un syndrome d'Ehlers-Danlos (SED), toutes formes confondues.	Sujets ayant subi une intervention chirurgicale avec intubation trachéale et/ou chirurgies des voies aéro-digestives supérieures.
	Sujets ayant des pathologies associées pouvant engendrer des troubles de la déglutition : <ul style="list-style-type: none">- maladie de Parkinson- sclérose en plaques- traumatisme crânien- cancer des VADS- accident vasculaire cérébrale- malformation de Chiari- sclérose latérale amyotrophique- thyroïdite de Hashimoto- syndrome de Gougerot-Sjögren...

1.2 Caractéristiques des sujets

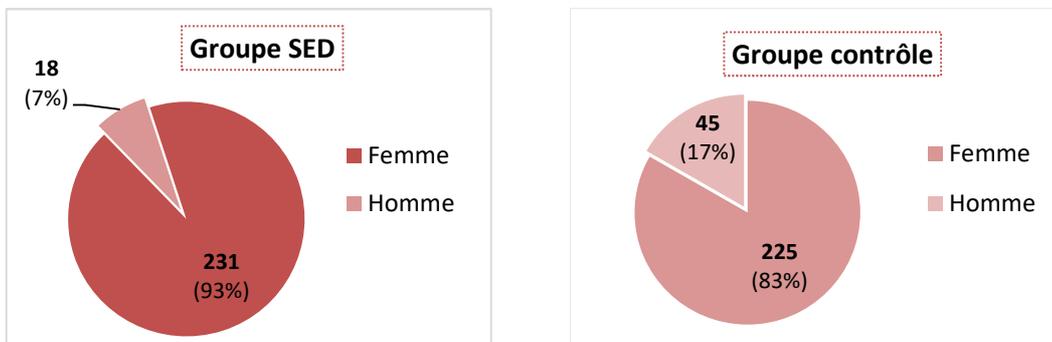
Nous retenons dans notre échantillon final 249 sujets porteurs d'un SED dont les caractéristiques générales sont détaillées ci-après. Afin de répondre à certaines hypothèses et d'analyser plus finement certains résultats, nous nous intéresserons uniquement aux sujets du groupe SED suspectés dysphagiques. Nous fixerons un seuil, correspondant à la valeur du 95^{ème} percentile du score total au DHI de notre population contrôle, pour scinder notre population en deux groupes. Nous les nommerons comme suit : groupe SED suspecté dysphagique (SED-S) et groupe SED non suspecté dysphagique (SED-NS).

Nous avons constitué un groupe contrôle de 270 sujets adultes. L'analyse des données nous a permis de repérer le sujet 16 comme étant un outlier, correspondant statistiquement à une donnée extrême. Il s'agit de valeurs s'écartant anormalement des

autres données et pouvant impacter significativement les résultats. Nous avons donc choisi de supprimer ce sujet de notre échantillon contrôle.

Pour que nos populations soient comparables descriptivement, nous avons contrôlé méthodologiquement les appariements en âge et en sexe. Chaque classe d'âge a été maîtrisée afin d'obtenir un faible écart d'effectif entre nos deux groupes. Les femmes sont malgré tout plus nombreuses dans le groupe SED que dans le groupe contrôle, la population SED étant une population très féminine. La variable « sexe » sera donc contrôlée statistiquement lors de nos analyses.

Les caractéristiques générales des sujets du groupe SED et des sujets du groupe contrôle sont détaillées dans les figures ci-dessous. La répartition des sujets en fonction du type de SED est présentée en Annexe 1.



Figures 1 et 2 : Répartition des sujets en fonction du sexe et du groupe (SED/contrôle), (en n et %).

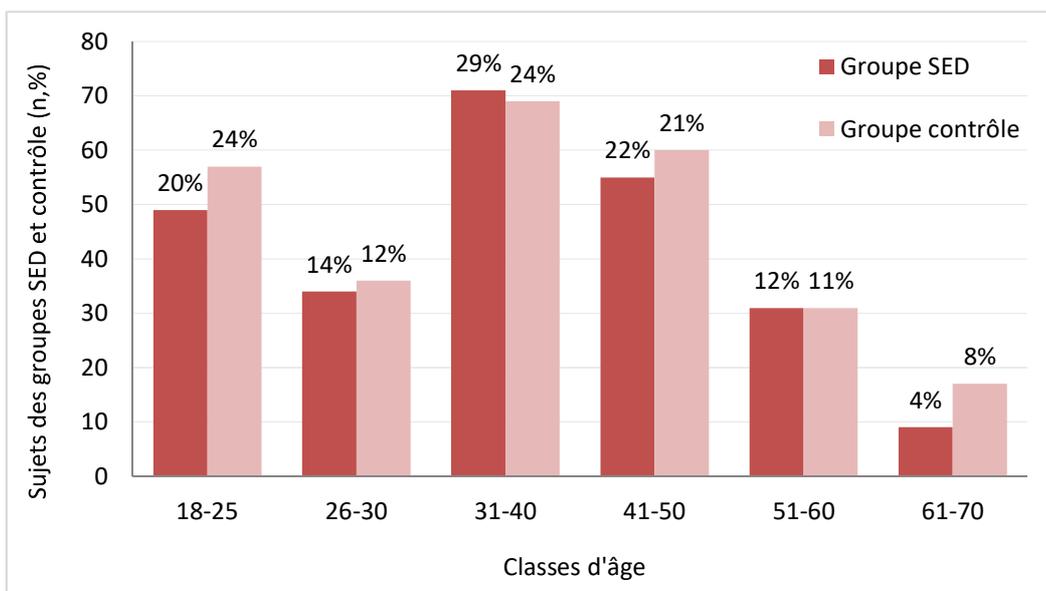


Figure 3 : Répartition des sujets en fonction de l'âge et du groupe (SED/contrôle), (en n et %).

2. MATÉRIEL ET MÉTHODE

2.1 Élaboration du questionnaire

L'enquête par questionnaire nous a paru le moyen le plus adapté pour répondre à nos hypothèses. Notre préférence s'est, en effet, portée sur l'utilisation d'un questionnaire en ligne simple et rapide pouvant être rempli seul par le sujet. Nous avons choisi l'administration indirecte afin d'obtenir un échantillon le plus large possible.

Puisqu'il n'existe pas de questionnaire de dépistage de la dysphagie, notre outil se compose d'un questionnaire d'auto-évaluation (Déglutition Handicap Index) et de questions supplémentaires. Il s'articule autour de 21 questions divisées en sous-thèmes :

- les informations personnelles (sexe et âge),
- le diagnostic, afin d'inclure des sujets porteurs d'un SED (concerne uniquement le groupe expérimental),
- les troubles associés, pour exclure tout autre risque de dysphagie,
- le Déglutition Handicap Index (DHI) et des questions supplémentaires, pour appréhender l'existence d'une éventuelle plainte phagique,
- d'autres questions supplémentaires pour déterminer l'existence d'une éventuelle prise en charge orthophonique.

Certaines questions sont filtrées afin de ne poser une série de questions qu'aux participants qui remplissent les conditions du filtre. Ce questionnaire d'auto-évaluation a été soumis à un pré-test dans le cadre d'une étude de faisabilité auprès de sujets porteurs d'un SED (Sainson et Cavelier, 2018). Le recueil des réponses nous a permis de réajuster le questionnaire dans la formulation des questions et leur mode de réponse. Nous nous sommes donc assurés de respecter certains principes méthodologiques pour élaborer les questions supplémentaires. Pour la simplicité de traitement des données et la rapidité d'administration, nous avons privilégié les questions fermées à choix unique. Seule la partie « commentaire » en fin de questionnaire se présente sous forme de question ouverte pour permettre aux participants, s'ils le souhaitent, de s'exprimer. Nous avons veillé à utiliser des formulations syntaxiquement et lexicalement simples, concises et précises. Tout terme technique a été défini en notes de bas de page. Nous avons de fait précisé à plusieurs reprises la définition de la dysphagie en ajoutant la mention « sans lien avec une éventuelle mauvaise position de la langue » pour éviter toute confusion avec une déglutition atypique. Les questions suivent une organisation en entonnoir : du plus général

au plus particulier. Un court texte introductif précise au sujet le cadre de la recherche et son objectif, le temps de passation et le respect de l'anonymat.

2.2 Le Déglutition Handicap Index

Afin de mettre en relief les plaintes phagiques des sujets et de répondre à notre première hypothèse principale, nous avons utilisé les items du DHI (Annexe 2). Notre choix s'est porté sur cet outil puisqu'il s'agit d'un questionnaire d'auto-évaluation, validé en français en 2006, évaluant le handicap de déglutition chez l'adulte (Woisard *et al.*, 2006). Sa conception s'est calquée sur celle du « Voice Handicap Index » (Jacobson *et al.*, 1997). Il comporte 30 items répartis en trois domaines :

- Symptômes spécifiques ayant trait à la déglutition (domaine S),
- Symptômes aspécifiques (fonctionnels, domaine F) se rapportant à l'alimentation, l'état nutritionnel, le retentissement pulmonaire,
- Conséquences psychosociales du handicap de la dysphagie (émotionnel, domaine E).

Le mode de réponse est à choix unique. Les propositions de réponses représentent une fréquence (jamais, presque jamais, parfois, presque toujours, toujours) où chaque valeur verbale est associée à une valeur numérique allant de 0 à 4. Le handicap maximum est représenté par un score total de 120 points. Lors de sa validation (Woisard *et al.*, 2006), ce questionnaire a été rempli par 53 témoins qui ont passé seulement la partie S, les deux autres parties portant sur les retentissements fonctionnels et sociaux des troubles. La note maximale obtenue avait été 11/30. Les 96 patients de l'étude ont, quant à eux, rempli l'ensemble du questionnaire.

2.3 Les questions supplémentaires

Nous avons conçu deux questions fermées en vue de comptabiliser le nombre de sujets du groupe SED-S ayant une prescription de bilan orthophonique et une prise en charge orthophonique pour dysphagie (Questions 10 et 11, Annexe 3). Ces questions permettent donc de répondre à nos deux autres hypothèses concernant l'insuffisance de prescription de bilan et le lien entre prescription et prise en charge orthophonique. Les propositions de réponses sont des mesures nominales qualitatives de type oui/non. La question sur la prise en charge orthophonique précise de façon qualitative les raisons de l'absence de prise en charge et permettra d'étayer nos analyses principales.

Afin d'illustrer notre hypothèse sur la suspicion de troubles phagiques dans la population SED, nous avons ajouté trois questions (Questions 7, 8 et 9, Annexe 3). Elles concernent les adaptations alimentaires éventuelles des sujets à leurs difficultés phagiques. La question 8 « Avez-vous supprimé des aliments de votre alimentation en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire ? » proposait 4 catégories d'aliments :

- Des aliments liquides
- Des aliments trop durs à mâcher (steak, croûtons, pomme...)
- Des aliments dispersibles (riz, semoule, lentilles, biscottes, petits pois, pâtes type coquillettes...)
- Des aliments filandreux (poireau, salsifis, céleri, carottes râpées, fenouil, bas morceaux de bœuf ou de veau...)

Nous avons ajouté la modalité « autre » puisque les items proposés pouvaient ne pas convenir au sujet. L'ensemble de ces réponses a été analysé et intégré dans les différentes catégories proposées. Après le dépouillement des données, certaines réponses récurrentes à la modalité « autre » nous ont obligé à ajouter une catégorie : des aliments à texture hétérogène (tomate, yaourts avec des morceaux...). Les réponses type oui/non ont été transformées en valeur numérique 1/0. Le score total de chaque sujet correspond au nombre de catégories d'aliments supprimés. Plus le score est élevé, plus le sujet a supprimé des catégories d'aliments. Nous avons procédé de la même façon pour la question concernant la priorisation d'aliments.

Pour étayer l'hypothèse concernant la prescription de bilan et la prise en charge orthophonique, nous avons ajouté la question suivante : « Souhaiteriez-vous être suivi en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition ? Pourquoi ? ». Il s'agit d'une question fermée filtrée proposant 4 possibilités de réponses (question 12, Annexe 2). Seuls les sujets n'ayant pas entrepris de démarches de prise en charge orthophonique ont pu répondre à cette question. Nous analyserons les données de façon qualitative pour illustrer notre hypothèse et soulever de nouvelles réflexions.

3. PROCÉDURE

La première étape de notre étude a consisté en l'élaboration du questionnaire comportant le D.H.I et les questions complémentaires. Le questionnaire d'auto-évaluation a ensuite fait l'objet d'un pré-test dans le cadre d'une étude de faisabilité (Sainson et Cavelier, 2018). Après remaniement de certaines questions, nous l'avons diffusé pendant cinq mois afin de constituer nos deux populations d'étude. Les sujets du groupe

expérimental ont été recrutés via le Groupe d'Etudes et de Recherches du Syndrome d'Ehlers-Danlos (GERSED) et les associations de patients, en particulier SED'in France. Nous avons diffusé le questionnaire pour la population contrôle via les réseaux sociaux et les mails. Des relances ont été effectuées tout au long de cette période jusqu'à ce que l'ensemble des réponses soit recueilli. Dans un dernier temps, nous avons procédé à l'analyse et au traitement statistique des données.

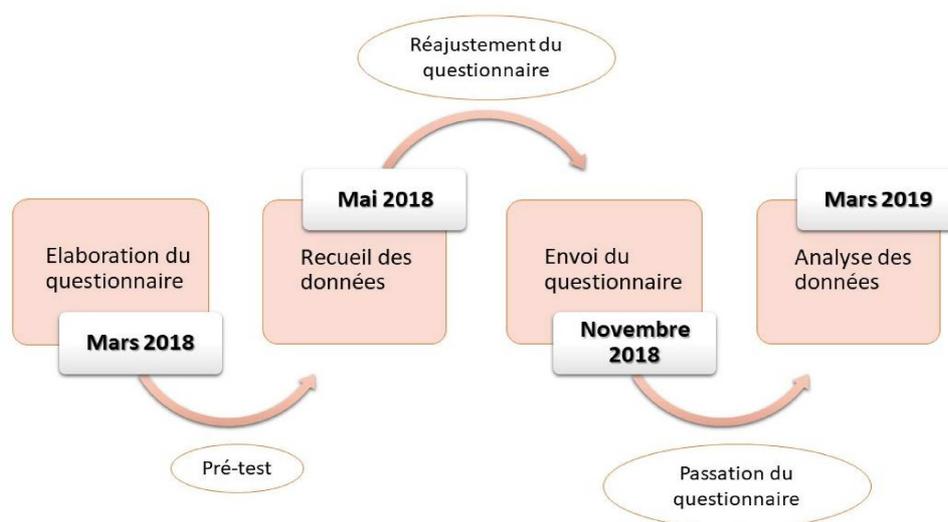


Figure 4 : Déroulement de l'étude

4. ANALYSES STATISTIQUES

4.1 Variables

Les variables indépendantes (VI) et dépendantes (VD) utilisées diffèrent en fonction des hypothèses. Elles sont décrites dans le tableau ci-dessous.

Tableau 2 : Tableau présentant les variables indépendantes et dépendantes et leur unité de mesure correspondante, en fonction des trois hypothèses (H1, H2a et H2b).

	Variables indépendantes	Variables dépendantes	Unité
H1	Variable inter-sujet : - groupe SED - groupe contrôle Variable inter-sujet : - homme / femme	Score total obtenu au DHI (/120)	Scores bruts
H2 a	Variable inter-sujet : - groupe SED-NS - groupe SED-S	Réponse à la question fermée sur la prescription de bilan : <i>Oui / Non</i>	Scores bruts (%)
H2 b	Variable inter-sujet : - groupe SED-S ayant eu une prescription de bilan - groupe SED-S n'ayant pas eu de prescription de bilan	Réponse à la question fermée sur la PEC orthophonique : <i>Oui / Non</i>	Scores bruts (%)

4.2 Hypothèses opérationnelles

Hypothèse 1 : *Les sujets porteurs d'un SED interrogés présentent plus de signes laissant suspecter des troubles de la déglutition que les sujets de la population générale.*

Pour répondre à cette hypothèse générale, nous avons réalisé une comparaison entre deux groupes indépendants : groupe contrôle et groupe SED. L'hypothèse opérationnelle et l'analyse correspondante sont les suivantes :

- Les sujets du groupe SED ont un score au DHI significativement plus élevé que les sujets du groupe contrôle.

Afin de tester cette hypothèse, des statistiques inférentielles ont été effectuées grâce au test d'ANOVA à régression multiple. Les résultats sont considérés comme significatifs en-deçà du seuil p de 0,05. Les résultats au DHI du groupe SED ont été approfondis qualitativement pour apprécier l'intensité des troubles suspectés, les domaines du DHI concernés par la plainte et les items fortement représentés. Nous nous sommes également appuyés sur les réponses aux questions concernant l'adaptation alimentaire (questions 7, 8 et 9 du questionnaire d'auto-évaluation, Annexe 3) pour compléter notre analyse.

Hypothèse 2 : *La majorité des sujets du groupe SED suspecté dysphagique (SED-S) n'a pas de prescriptions de bilan alors que celles-ci induisent majoritairement une prise en charge orthophonique.*

Pour répondre à cette hypothèse générale, nous avons séparé notre population SED : groupe SED suspecté dysphagique (SED-S) et groupe SED non suspecté dysphagique (SED-NS). Les hypothèses opérationnelles et leurs analyses correspondantes sont présentées ci-dessous.

- a. Plus de 50 % des sujets du groupe SED-S répondent « Non » à la question : « Vous a-t-on déjà prescrit de l'orthophonie pour dysphagie ? »
- b. Plus de 50 % des sujets du groupe SED-S ayant une prescription de bilan répondent « Oui, j'ai ou j'ai eu une prise en charge orthophonique » à la question : « Avez-vous entrepris une démarche de prise en charge orthophonique pour dysphagie ? »

Des statistiques descriptives nous ont permis de tester nos hypothèses sur la prescription de bilan et la prise en charge orthophonique. Pour illustrer ces hypothèses, nous avons analysé qualitativement les réponses du groupe SED-S à la question « Souhaiteriez-vous être suivi

en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition ? Pourquoi ? » (question 12, annexe 3).

La figure 5 ci-dessous rappelle les différentes populations de l'étude en fonction de nos hypothèses.

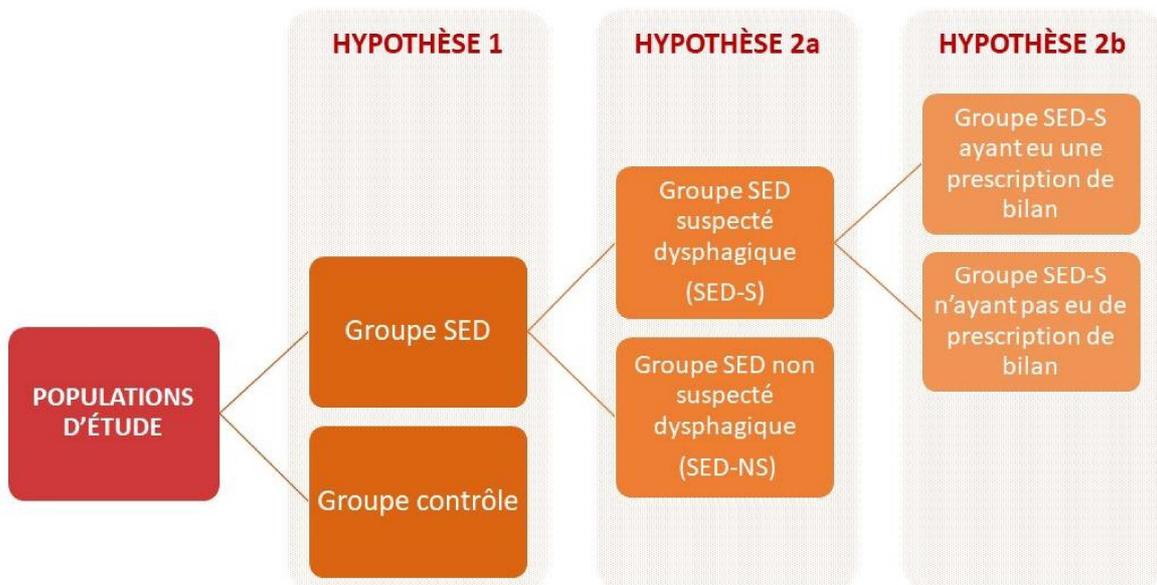


Figure 5 : Populations d'étude selon les hypothèses

RÉSULTATS

Cette partie expose les résultats que nous avons obtenus grâce à la passation de notre questionnaire. Ils seront présentés suivant l'ordre de nos hypothèses. Les statistiques descriptives sont présentées sous la forme *Médiane [quartile 1 ; quartile 3]*.

1. HYPOTHÈSE 1 : DYSPHAGIE DANS LES SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS

1.1 Analyse quantitative du DHI

Le test d'ANOVA à régression multiple révèle une différence significative entre les deux groupes concernant le score total au DHI ($F(1,515) = 144,36, p < 0,001 ; \eta^2p = 0,219$). Les sujets du groupe SED ont un score au DHI significativement plus élevé (36 [20 ; 51]) que les sujets du groupe contrôle (3 [0 ; 6]). La valeur de la taille de l'effet (η^2p) indique que le groupe influe largement nos résultats (d'après l'ANOVA, la taille de l'effet est grande à partir de $\eta^2p > 0,14$). Les médianes et les écarts interquartiles des scores des sujets du groupe SED et des sujets du groupe contrôle sont représentés par les diagrammes en boîte sur la figure 6 ci-dessous.

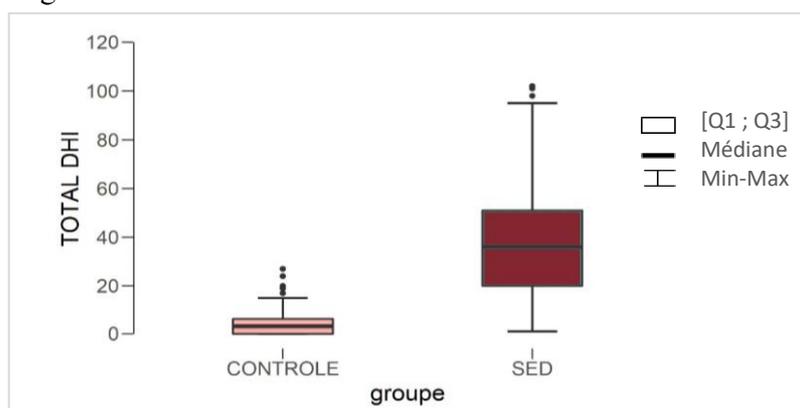


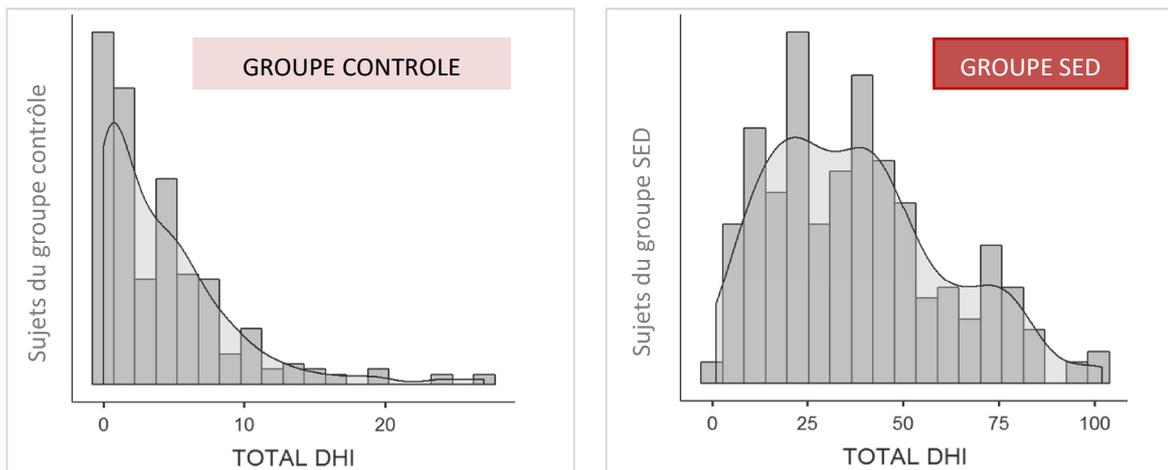
Figure 6 : Comparaison des scores totaux au DHI (/120) (médiane/quartiles/min-max) entre les sujets du groupe SED et les sujets du groupe contrôle.

D'après le test d'ANOVA à régression multiple, il existe une différence significative entre les hommes et les femmes concernant le score total au DHI ($F(1,515) = 6,11, p = 0,014 ; \eta^2p = 0,012$). Les femmes ont un score significativement plus élevé que les hommes, avec un petit effet de la variable « sexe » (d'après l'ANOVA, la taille de l'effet est petite à partir de $\eta^2p = 0,01$). L'analyse de l'interaction des variables « sexe » et « groupe » par rapport au score total au DHI montre également une différence significative ($F(1,515) = 6,78, p = 0,01 ; \eta^2p = 0,013$). Ainsi, l'effet du groupe est significatif, bien qu'il soit modéré par le sexe (petite taille de l'effet : $\eta^2p = 0,01$). La figure 7 illustre cette conclusion.



Figure 7 : Distribution des sujets du groupe SED et du groupe contrôle selon le sexe et le score total au DHI sur 120 (barres d'erreurs avec une erreur-type ou SE).

La distribution des sujets des deux groupes selon le score total au DHI est détaillée dans les figures 7 et 8 ci-dessous. Le tableau 3 ci-dessous décrit les deux populations en fonction de leur score total au DHI et de leur score par domaine (S, F et E).



Figures 7 et 8 : Distribution des sujets du groupe contrôle et du groupe SED selon le score total au DHI

Tableau 3 : Description des scores des sujets des groupes contrôle et expérimental selon le score total au DHI et par domaine.

	SCORE TOTAL AU DHI (/120)					
	Groupe contrôle (N = 270)			Groupe SED (N = 249)		
Moyenne (\pm ET)	4.1 (\pm 4.8)			38.0 (\pm 23)		
Médiane [Q1 ; Q3]	3.0 [0 ; 6]			36.0 [20 ; 51]		
Valeurs extrêmes (min – max)	0 – 27			1 – 102		
P95	13			80.5		
	SCORE PAR DOMAINE (/30)					
	S	F	E	S	F	E
P95	10	4	1	28	28	30

Le 95^{ème} percentile de la population contrôle permet de fixer un score seuil à 13/120 : 95 % de notre groupe témoin a un score inférieur à 13/120. Tout sujet SED ayant un score supérieur ou égal à 13 est considéré « suspecté dysphagique ». Nous obtenons alors 218 (88 %) sujets dans le groupe SED-S. Toutes les analyses présentées ci-dessous ont été effectuées à partir de ce groupe. La figure 9 précise la répartition des sujets dans chaque classe de score total au DHI ([13-40[; [40-80[; [80-120]). Les distributions des sujets du groupe SED-S selon le score total au DHI et le score par domaine sont présentées en Annexe 5.

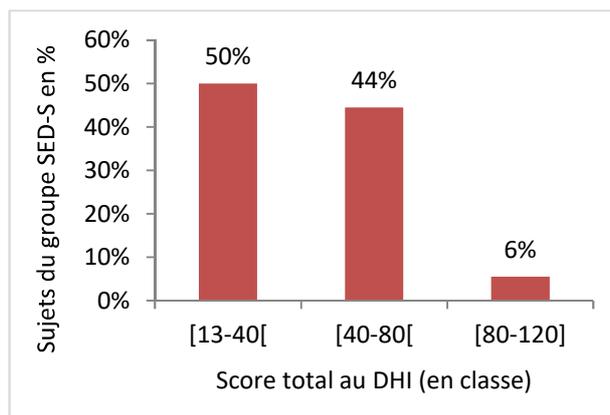


Figure 9 : Répartition des sujets du groupe SED-S (en %) en fonction du score total au DHI divisé en classes

Pour calculer l'effectif des sujets du groupe SED suspecté dysphagique (SED-S) dans chaque domaine, nous avons utilisé la valeur du 95^{ème} percentile du groupe contrôle pour les domaines S, F et E (respectivement 10, 4 et 1). L'ensemble des données est répertorié dans le tableau 4 ci-dessous.

Tableau 4 : Description des scores des sujets du groupe SED-S par domaine au DHI (n =218) et répartition des sujets selon leur score (en %).

	Médiane [Q1 ; Q3]	Nombre de sujets (en %) ayant un score \geq P95
Domaine S (/30)	18 [15 ; 22]	95 %
Domaine F (/30)	13 [7 ; 18]	89 %
Domaine E (/30)	7 [2 ; 16]	82 %

Les items du DHI suivants donnés par le groupe SED-S ont obtenu des réponses « parfois » (valeur 2) et « presque toujours » (valeur 3) à une fréquence élevée (mode⁶ = valeur 2 ou 3) :

- S1 / [Je sens une gêne quand j'avale]
- S2 / [Les aliments restent collés ou bloqués dans ma gorge]

⁶ Renvoie à la valeur la plus fréquente d'une série de données

- S3 / [J'ai des difficultés à déglutir les liquides]
- S4 / [Je tousse ou racle ma gorge pendant ou après les repas]
- S5 / [Je m'étouffe en mangeant ou en buvant]
- S6 / [Je sens des remontées de liquides ou d'aliments après le repas]
- S7 / [J'ai du mal à mâcher]
- S9 / [Je bave]
- S10 / [J'ai mal à la gorge quand j'avale]
- F2 / [J'ai besoin de modifier la consistance des aliments pour pouvoir les avaler]
- F5 / [J'ai faim ou j'ai soif après le repas]
- E5 / [Mes difficultés pour avaler me contrarient].

La description de chaque réponse au DHI pour le groupe SED-S est détaillée en Annexe 3.

1.2 Analyses complémentaires

L'analyse descriptive met en évidence que 53 % des sujets SED interrogés adaptent spontanément leur alimentation (question 7, annexe 2). Cette adaptation concerne la suppression et la priorisation d'aliments. Les figures 10 et 11 présentent les catégories d'aliments supprimées et privilégiées par les sujets du groupe SED.

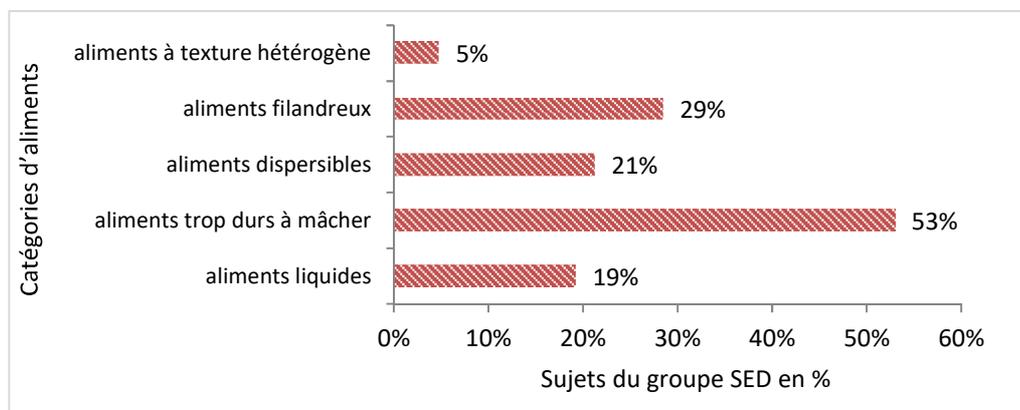


Figure 10 : Catégories d'aliments supprimées par les sujets du groupe SED (en %).

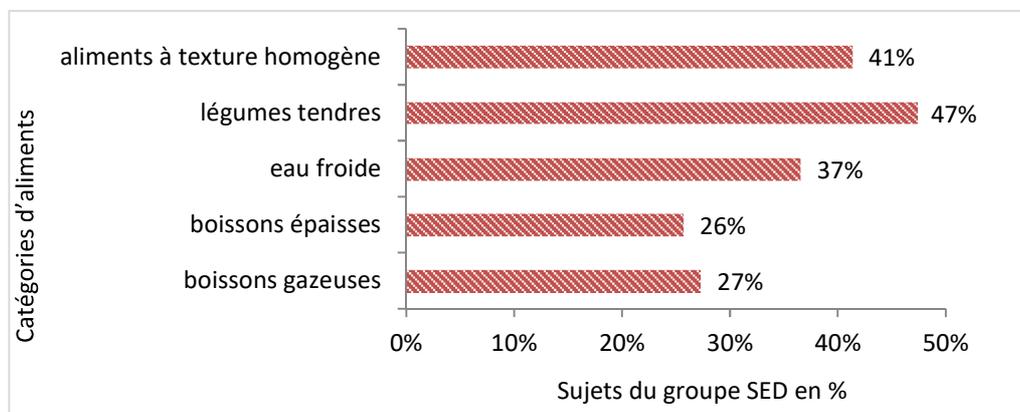


Figure 11 : Catégories d'aliments privilégiées par les sujets du groupe SED (en %).

Les figures 12 et 13 reflètent la répartition des sujets SED selon le nombre de catégories d'aliments supprimées et le nombre de catégories d'aliments privilégiées (questions 8 et 9, Annexe 3). 35 % des sujets SED ont supprimé au moins deux catégories d'aliments et 55 % en privilégient au moins deux en raison de difficultés phagiques (d'après la somme des colonnes 2 à 5 pour chaque figure).

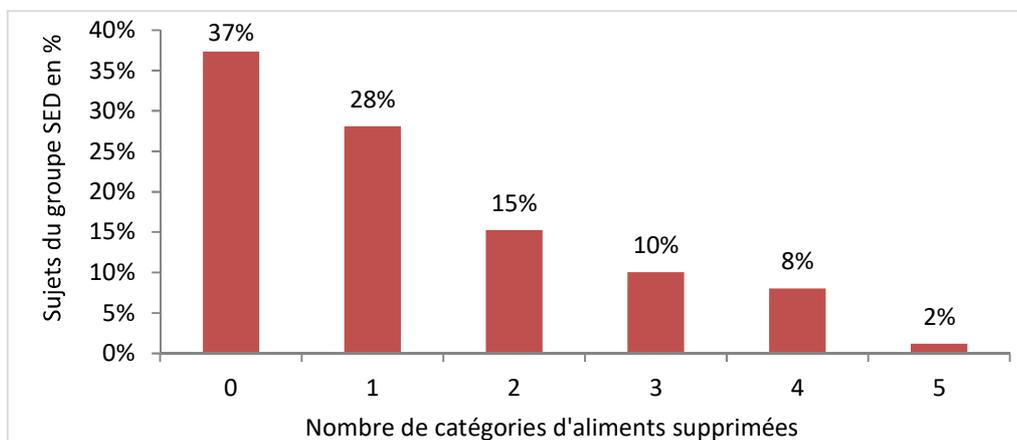


Figure 12 : Répartition des sujets du groupe SED (en %) en fonction du nombre de catégories d'aliments supprimées.

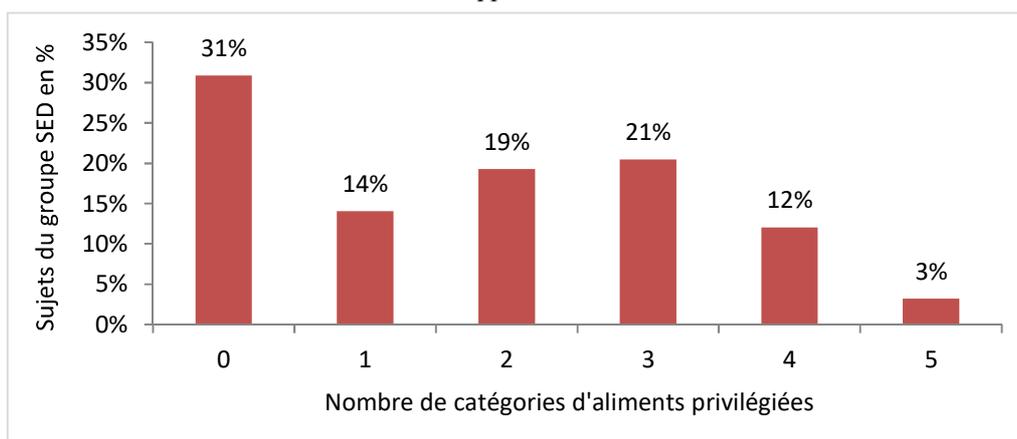


Figure 13 : Répartition des sujets du groupe SED en fonction du nombre de catégories d'aliments privilégiées (en %).

2. HYPOTHÈSE 2 : PRESCRIPTION DE BILAN DE DÉGLUTITION

2.1 Prescription de bilan orthophonique

90 % des sujets ayant une plainte de dysphagie (SED-S) disent ne jamais avoir eu de prescription de bilan orthophonique pour dysphagie (figure 14, question 10, annexe 3).

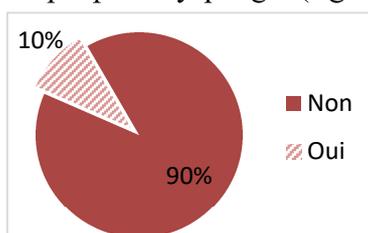


Figure 14 : Répartition des 249 sujets du groupe SED-S selon leur réponse à la question « Vous a-t-on déjà prescrit de l'orthophonie pour dysphagie ? » (en %).

2.2 Prise en charge orthophonique

Sur les 10 % des sujets SED ayant une plainte de dysphagie et ayant reçu une prescription de bilan, 77 % ont entrepris une démarche de prise en charge orthophonique pour dysphagie (question 11, annexe 3). La figure 15 précise de façon qualitative les réponses données par ces sujets.

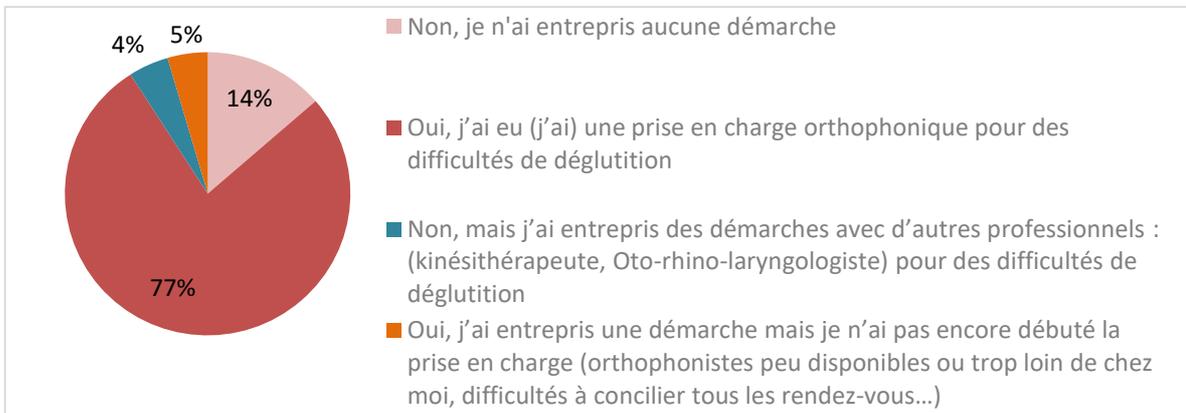


Figure 15 : Répartition des 249 sujets du groupe SED-S (en %) ayant eu une prescription de bilan selon leur réponse à la question 11.

2.3 Analyses complémentaires

Les réponses à la question « Souhaiteriez-vous être suivi en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition ? Pourquoi ? » permettent d'illustrer notre deuxième hypothèse (question 12, annexe 3). S'agissant d'une question filtrée, seuls les sujets du groupe SED-S n'ayant pas entrepris de démarche de prise en charge orthophonique pour dysphagie ont répondu. 188 réponses sont comptabilisées. La répartition des 188 sujets en fonction de leur réponse à cette question est présentée dans la figure 16 ci-dessous.

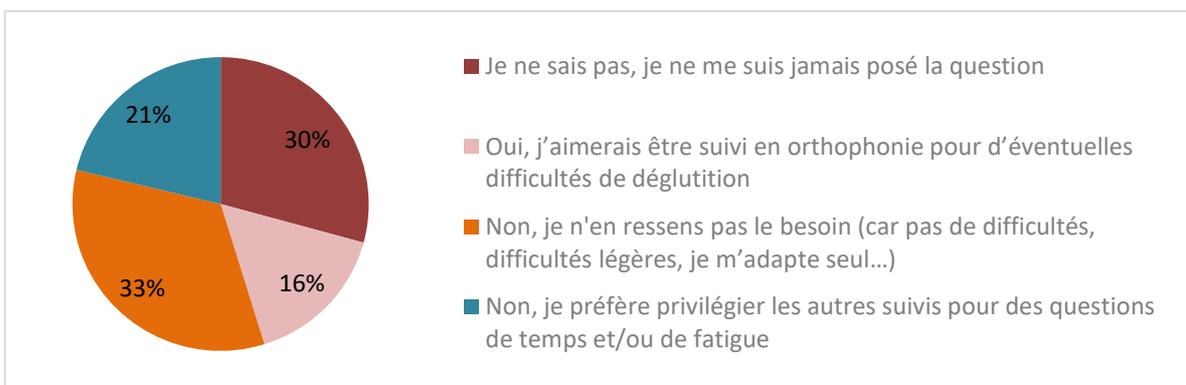


Figure 16 : Répartition des 188 sujets SED-S (en %) selon leur réponse à la question « Souhaiteriez-vous être suivi en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition ? Pourquoi ? ».

DISCUSSION

1. CADRE THÉORIQUE ET OBJECTIF DE L'ÉTUDE

Les SED sont des maladies héréditaires du tissu conjonctif résultant d'une anomalie de synthèse du collagène. Cette protéine est responsable de la complexité du syndrome puisqu'elle touche la quasi-totalité du corps humain (Malfait *et al.*, 2017). De multiples signes cliniques contribuent au diagnostic comprenant la triade commune à toutes les formes de SED : hypermobilité articulaire, fragilité cutanée, douleurs et fatigue excessive. Des symptômes mineurs, variables d'un patient à un autre, sont relevés dans les études tels que les troubles de la posture et de la proprioception, les troubles des ATM, les manifestations gastro-intestinales supérieures, l'altération du goût et de l'odorat (Diep *et al.*, 2016 ; Hamonet *et al.*, 2014). Les troubles de la déglutition sont, quant à eux, peu cités dans les études alors que les manifestations cliniques citées ci-dessus nous font suspecter des dysphagies dans les SED. Les quelques rares recherches qui les mentionnent évoquent pourtant des répercussions sur la qualité de vie des patients. Les personnes porteuses d'un SED souffrent donc d'une symptomatologie très variée, invalidante au quotidien. La détection de possibles difficultés phagiques permettrait, par une prise en charge pluriprofessionnelle, d'améliorer leur qualité de vie en évitant les complications physiques, psychiques et sociales du trouble (Baeza-Velasco *et al.*, 2015).

L'objectif de ce mémoire était donc de mettre en évidence, grâce à un questionnaire d'auto-évaluation, d'éventuelles plaintes phagiques chez les sujets porteurs d'un SED ainsi qu'une insuffisance de prescription médicale et le cas échéant, de prise en charge orthophonique.

Nous avons posé les hypothèses suivantes :

- Les sujets porteurs d'un SED interrogés présentent davantage de signes laissant suspecter des troubles de la déglutition que les sujets de la population générale.
- Le groupe SED suspecté dysphagique (SED-S) n'a majoritairement pas de prescription de bilan.
- Le groupe SED suspecté dysphagique (SED-S) ayant une prescription médicale est pourtant majoritairement suivi en orthophonie.

2. INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS

Tous les résultats sont à interpréter avec prudence puisqu'ils ne reflètent que des ressentis, inhérents aux enquêtes par questionnaire d'auto-évaluation.

2.1 Hypothèse 1 - Suspicion de dysphagie dans les syndromes d'Ehlers-Danlos

Notre première hypothèse suggère que les sujets SED ont un score au DHI significativement plus élevé que les sujets contrôles. Les résultats de notre travail comparant les scores au DHI des sujets du groupe SED à ceux des sujets contrôles montrent une différence significative ($F(1,515) = 144,36, p < 0,001$) avec un effet important de la variable « groupe » ($\eta^2p = 0,219$). Cette différence est d'autant plus notable chez les femmes puisqu'un effet du sexe est observé ($F(1,515) = , p = 0,014 ; \eta^2p = 0,012$). Cet effet ne sera pas étudié dans ce mémoire, aucune hypothèse n'ayant été faite à ce propos. Ces résultats valident notre hypothèse et vont dans le sens d'une suspicion de troubles de la déglutition chez les sujets porteurs d'un SED. La médiane des scores du groupe contrôle est de 3/120 contre 36/120 pour le groupe SED. La population témoin a d'ailleurs permis de situer un score seuil à 13/120 au DHI. 88 % des sujets porteurs d'un SED interrogés ont un score supérieur ou égal à ce seuil, soulignant une fréquence élevée de sujets SED à risque de troubles de la déglutition. Parmi ces sujets suspectés dysphagiques, 50 % ont un score total au DHI entre 13 et 39, 44 % entre 40 et 79 et 6 % entre 80 et 120. Cela suggère que la moitié des sujets SED de notre étude présente une plainte phagique qu'on pourrait qualifier de « modérée à sévère ».

Notre travail aura montré que les difficultés de déglutition constituent une gêne pour 218 personnes des 249 sujets SED de notre étude. La comparaison des scores entre les domaines a mis en évidence davantage de plaintes pour le domaine physique (S), ayant trait aux symptômes spécifiques de la dysphagie. La médiane des scores des sujets SED suspectés dysphagiques est de 18/30 pour ce domaine contre 13/30 pour le domaine fonctionnel et 7/30 pour le domaine émotionnel. Parmi les personnes ayant une plainte de dysphagie, 95 % ont des difficultés relevant du domaine physique telles qu'un bavage, des blocages buccaux et/ou pharyngés, des fausses routes, des douleurs à la déglutition, des difficultés de mastication. Ce sont d'ailleurs les items cotant pour ces troubles qui sont le plus représentés dans notre population (items S1, S2, S3, S4, S5, S6, S7, S9, S10, voir Annexe 5). Une part non négligeable de réponses « parfois » et « presque toujours » est obtenue pour ces items du DHI. Les commentaires en fin de questionnaires illustrent les

scores obtenus : « *Je m'étouffe au quotidien avec ma salive.* », « *Les aliments passent fréquemment dans le nez.* », « *Je tousse pendant un long moment.* ». De nombreux patients indiquent faire des fausses routes et des reflux pendant les repas. 89 % de sujets SED ayant une plainte de dysphagie mentionnent également des difficultés fonctionnelles : allongement des temps de repas, douleurs au niveau des ATM lors de la mastication, bruit anormal pendant la déglutition, réduction des quantités. Une personne explique être empêchée d'avaler à cause du dégoût rapide de l'aliment dont certains lui provoquent des hauts de cœur et des vomissements. Un autre sujet note « *J'aimerais ne plus avoir peur d'avaler* ». Les troubles de la déglutition engendrent également des conséquences émotionnelles et sociales pour 82 % des sujets SED suspectés dysphagiques interrogés. Ils sont nombreux à coter la réponse « parfois » pour l'item E5 / [Mes difficultés pour avaler me contrarient] (mode⁷ = 2). Nous retrouvons dans les plaintes des sujets des répercussions émotionnelles et sociales : « *Mes amies sont au fait que je ne peux pas tout manger, donc cela ne me pose socialement des problèmes que lorsque je suis invitée à des repas formels.* », « *Ce qui me gêne le plus, c'est que je fais beaucoup de bruit quand je déglutis du liquide et c'est gênant en société dans les environnements calmes.* », « *J'ai appris à gérer seule les problèmes de déglutition, n'ayant jamais été pris au sérieux par mon entourage ou les médecins.* »

53 % des sujets porteurs d'un SED de notre étude adaptent spontanément leur alimentation. Ils sont 35 % à avoir supprimé au moins deux catégories d'aliments en raison de difficultés phagiques. Les aliments trop durs à mâcher et les aliments filandreux sont les catégories les plus mentionnées. 55 % des sujets atteints d'un SED privilégient au moins deux catégories d'aliments pour des difficultés de déglutition, en particulier les aliments à texture homogène et les légumes tendres. Cela corrobore le mode 3 (réponse « presque toujours ») retrouvé pour l'item F2/ [J'ai besoin de modifier la consistance des aliments pour pouvoir les avaler]. Les adaptations alimentaires évoquées peuvent être liées à certaines manifestations cliniques des SED telles que les dysfonctionnements temporo-mandibulaires (Mitakides et Tinkle, 2017). Ces auteurs ont rapporté des douleurs et des blocages lors de la mastication, nécessitant l'évitement des aliments durs au profit des aliments tendres. La moitié des sujets de notre population SED adaptent spontanément leur alimentation. Ils ont donc de probables troubles de la déglutition qui les gênent au quotidien puisqu'ils cherchent à les contourner.

⁷ Renvoie à la valeur la plus fréquente d'une série de données

Sur les 249 sujets atteints d'un SED de notre étude, 88 % sont suspectés dysphagiques avec des plaintes légères à sévères. Des études antérieures, portant sur de plus faibles cohortes, ont également mis en évidence des plaintes phagiques : 5 patients sur 9 pour l'étude d'Arulanandam *et al.* (2016), 83 % des 30 sujets de l'étude de Fikree *et al.* (2016), 39 % des 206 sujets de l'étude d'Hunter *et al.* (1998) et 62 % des 134 sujets de l'étude de Zeitoun *et al.* (2013). Notre recherche, portant sur un grand échantillon, nous permet désormais de suspecter fortement la présence de troubles de la déglutition pour une partie de la population SED ; sachant qu'au-delà du questionnaire, les facteurs de risque sont très nombreux (troubles bucco-dentaires, respiratoires, vocaux, luxations des ATM...).

2.2 Hypothèse 2 - Insuffisance de prescription de bilan : un frein à la prise en charge orthophonique

L'analyse descriptive des résultats pour notre deuxième hypothèse nous indique que 90 % des sujets suspectés dysphagiques n'ont pas reçu de prescription de bilan. Les résultats suggèrent pourtant que 77 % des sujets SED suspectés dysphagiques ayant une prescription de bilan sont pris en charge en orthophonie pour des difficultés de déglutition. Notre deuxième hypothèse est donc largement vérifiée.

Les résultats montrent que les médecins prescrivent peu de bilans orthophoniques pour des difficultés de déglutition et, de fait, très peu de patients sont suivis en orthophonie. Ce constat peut s'expliquer de plusieurs façons.

La gêne que la dysphagie entraîne demeure variable d'un individu à l'autre et fait rarement l'objet de plaintes. Nous nous sommes aperçu, grâce aux commentaires en fin de questionnaires, que de nombreux sujets de notre étude n'avaient pas conscience de leurs troubles phagiques. Les plaintes suivantes sont relevées : « *Je n'ai pas de problème de déglutition mais je suis incapable de manger une soupe dans laquelle il y a des morceaux.* » ou encore « *Je n'éprouve aucune difficulté à ce niveau, par contre j'avale souvent de travers et c'est effectivement très gênant.* ». Hamonet *et al.* (2015) soulignent aussi que les fausses routes sont parfois mal identifiées par les patients qui les considèrent comme normales. La multiplicité des symptômes et leur intensité sont telles que les personnes porteuses d'un SED ne remarquent pas toujours leurs difficultés phagiques, probablement moins invalidantes. La citation d'un sujet de notre étude illustre ce constat : « *Jusqu'à présent je ne savais pas que mes soucis de déglutition pouvaient être pris en charge. Ayant de très nombreux symptômes, je ne m'étais pas concentrée sur celui-ci.* ». Il

semblerait également que les patients méconnaissent et manquent d'informations sur la possibilité d'être pris en charge par un orthophoniste pour la déglutition. 4 % des sujets de notre population SED suspectés dysphagiques ayant une prescription de bilan orthophonique ont entrepris des démarches avec d'autres professionnels pour leurs difficultés. Quelques patients ignorent certainement la possibilité de recourir à un professionnel pour remédier à leurs difficultés phagiques dans la mesure où on les sensibilise peu à ces troubles. 30 % des sujets SED pourtant suspectés dysphagiques ne se sont jamais posé la question d'une prise en charge orthophonique pour pallier leurs difficultés phagiques. L'orthophonie reste effectivement encore trop peu citée dans la littérature sur les SED. Son rôle dans ces syndromes n'est pas encore évident pour tous les professionnels de santé. La jeunesse de la profession et la spécificité de ces interventions participent à sa relative méconnaissance par les autres professions médicales (Cash, Cash et Potocka, 2011). Dans ce contexte, la prescription de bilan orthophonique pour dysphagie s'avère compliquée.

L'insuffisance de prescriptions médicales peut s'expliquer par le manque d'intérêt que représente l'orthophonie pour les patients. Leurs difficultés phagiques n'apparaissent pas comme une priorité compte tenu de la multiplicité des prises en charge en cours (Hamonet *et al.*, 2014). Les sujets SED suspectés dysphagiques de notre étude sont d'ailleurs 21 % à préférer privilégier les autres suivis pour des questions de temps et/ou de fatigue. 5 % de ceux ayant une prescription médicale ont entrepris une démarche de prise en charge orthophonique mais n'ont pas encore débuté le suivi en raison de difficultés à avoir accès à un orthophoniste ou de difficultés à concilier tous les rendez-vous. Un sujet précise en commentaire que la surcharge de rendez-vous devient compliquée étant donné qu'il a déjà une prise en charge en kinésithérapie et en orthoptie pour d'autres troubles.

Peu reconnues et sous-diagnostiquées, les personnes porteuses d'un SED souffrent d'une errance thérapeutique induite par la méconnaissance de la part des professionnels de santé de ces syndromes (Daens, 2018). Graciès et Hamonet (2015) suggèrent que cette ignorance est en partie liée aux descriptions inexactes et incomplètes du syndrome. Ce contexte conduit les médecins à négliger un grand nombre de manifestations cliniques du SED au profit d'une origine psychosomatique (Hamonet *et al.*, 2016). La prise en charge orthophonique n'est de fait pas proposée pour les sujets avec des plaintes phagiques. Dans notre étude, 16 % des sujets SED suspectés dysphagiques n'ayant pas entrepris de

démarche de prise en charge aimeraient pourtant être suivis en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition.

3. INTÉRÊTS ET LIMITES

Notre objectif clinique était de faire un état des lieux général sur la plainte phagique dans la population porteuse d'un SED. Compte tenu du polymorphisme de la maladie et du peu d'études existantes, il semblait nécessaire d'obtenir une cohorte la plus importante possible. Nous ne pouvions donc chercher à dépister les patients présentant un SED lors d'entretiens voire de bilans orthophoniques individuels. Aussi, à ce jour, il n'existe pas à notre connaissance de questionnaire de dépistage des troubles de la déglutition. Notre préférence s'est donc portée sur l'utilisation d'un questionnaire d'auto-évaluation du handicap, que l'on a étayé de questions supplémentaires, pouvant être rempli seul par le patient bien que cette situation comporte de nombreuses limites.

Le fait que les troubles phagiques ne puissent qu'être suspectés et non avérés en est le principal inconvénient. Les questionnaires d'auto-évaluation renvoient des réponses très subjectives puisque les personnes peuvent minimiser leurs difficultés, les amplifier ou bien être incapables de les estimer, sans que l'on puisse le voir apparaître dans le questionnaire.

Bien que nous ayons ajusté la formulation des questions sur le plan lexical et syntaxique, il est difficile, dans le cadre d'un questionnaire en ligne, de contrôler les mauvaises interprétations. Des questions ont pu être mal saisies par les sujets alors qu'elles nous paraissaient simples et suffisamment explicites. D'autant plus que les sujets atteints d'un SED peuvent souffrir de troubles cognitifs tels que des difficultés de concentration ou de double tâche (Baeza-Velasco *et al.*, 2017).

Il semblerait que notre travail ait permis l'émergence d'une réflexion, voire parfois d'une prise de conscience des patients concernant leurs troubles de la déglutition et leurs répercussions dans la vie quotidienne. Certains participants ont pu faire le lien entre leurs difficultés et le SED. Nombreux sont les commentaires en fin de questionnaire nous le signalant : « *Je n'avais jamais associé certaines difficultés à avaler, parfois, angoissantes, au SED, avant la lecture du questionnaire. Merci pour cette prise de conscience.* » Plus encourageant encore, des personnes précisent même leur volonté d'en faire part à leur médecin ou à leur ORL. Lors de l'envoi du questionnaire, nous avons indiqué la possibilité pour les sujets de nous transmettre leurs adresses mails afin de recevoir un retour de l'étude. Ce sera également l'occasion de définir la dysphagie, la place de l'orthophonie dans cette pathologie et les démarches à suivre pour les personnes qui le

souhaitent. Le mail d'information envoyé aux sujets porteurs d'un SED ayant demandé un retour est présenté en Annexe 6.

Plus globalement, ce mémoire a permis de faire avancer la recherche dans le cadre des SED. Il s'agit effectivement d'une maladie peu connue et peu investiguée malgré la multiplication des recherches ces dernières années. Considérée à tort comme rare, les personnes qui en sont porteuses souffrent d'une errance thérapeutique et diagnostique, impactant leur état physique, cognitif et psychologique (Hamonet *et al.*, 2016). La méconnaissance des SED par les professionnels de santé explique en partie ces errances et erreurs de diagnostic et de prise en charge (Graciès et Hamonet, 2015), impliquant des conséquences le plus souvent néfastes pour le patient et son entourage (Hamonet *et al.* 2017). La multiplicité des manifestations cliniques, le caractère invisible de la maladie et l'ignorance médicale orientent trop souvent vers une sous-estimation des symptômes, voire une cause psychosomatique (Hamonet *et al.*, 2016). Ceci nous permet de mieux comprendre l'engouement dont ont fait preuve, par mails ou commentaires, les sujets de notre étude. Ils ont loué l'intérêt que nous portons à leur maladie, incomprise au quotidien.

4. PERSPECTIVES

Nos résultats révèlent que les médecins prescrivent très peu d'orthophonie pour des troubles phagiques (10 %) alors que 77 % des patients ayant une prescription de bilan sont suivis en orthophonie. Dans un futur proche, il serait donc très intéressant d'informer les médecins sur la présence possible de troubles de la déglutition chez les patients porteurs d'un SED et de l'utilité de prescrire un bilan orthophonique de déglutition en vue d'investiguer davantage ces troubles polymorphes. La sensibilisation du personnel médical et paramédical à la possibilité de troubles phagiques chez la personne atteinte de SED apparaît primordiale afin de pouvoir limiter les complications éventuelles et d'orienter en ORL et en orthophonie. Une plaquette d'information présentant les signes d'appel pourrait, par exemple, être élaborée. Nous pourrions également intervenir dans le cadre de colloques et congrès consacrés au SED pour présenter les résultats de notre étude aux différents professionnels et renseigner sur la place de l'orthophonie dans ces syndromes. D'une manière générale, Hamonet *et al.* (2017) souligne l'importance de l'information afin d'éviter les comportements thérapeutiques inappropriés qui pourraient aggraver leurs symptômes. Les orthophonistes peuvent jouer ce rôle en renseignant les médecins sur cette éventualité de soin, d'autant plus qu'ils sont les premiers interlocuteurs des patients. Un

travail de pluridisciplinarité doit se mettre en place afin de favoriser au mieux une prise en charge globale des personnes porteuses d'un SED.

Le peu d'études qui évoquent les troubles de la déglutition dans la symptomatologie des SED ont été réalisées par le biais de questionnaires d'auto-évaluation. Comme notre étude, elles sont donc basées sur du handicap ressenti. Les difficultés que nous tirons des résultats ne peuvent qu'être suspectées. Il est désormais important de pouvoir avérer ces troubles afin de pouvoir davantage prendre en charge ces patients. Une future recherche pourrait confirmer la présence de dysphagie en effectuant des bilans de déglutition via des entretiens individuels, voire des examens ORL. Ce serait également l'occasion d'informer les patients porteurs d'un SED sur l'intérêt d'une prise en charge orthophonique dans le cadre de troubles de la déglutition. Nous avons recueilli par exemple le commentaire suivant : « *Concernant un suivi par un orthophoniste, je ne comprends pas ce que cela peut m'apporter et comment cela peut m'aider.* » Les entretiens individuels permettraient ainsi de répondre directement à leurs interrogations. Ils éviteraient de laisser des questions et réflexions en suspens, que l'anonymat des réponses a imposé. Dans le cas d'une dysphagie diagnostiquée, la rééducation orthophonique pourrait porter sur une information concernant la déglutition pour mieux en comprendre les mécanismes. Des précautions d'usage liées à l'alimentation et aux postures pourraient être communiquées. Un travail autour de la détente maxillo-faciale et de la mobilité des ATM pourrait être effectué afin de soulager les douleurs et faciliter la mastication notamment. Mes observations cliniques lors d'un stage ont, de surcroît, montré qu'un bilan et une prise en charge orthophonique courte amélioreraient la qualité de vie des sujets. Les patients disent effectivement en ressentir les bienfaits au quotidien.

CONCLUSION

Ce mémoire de recherche avait pour objectif de mettre en évidence d'éventuelles plaintes phagiques dans la population atteinte d'un SED ne bénéficiant pourtant ni d'une prescription médicale ni d'une prise en charge orthophonique. Nous avons donc élaboré un questionnaire d'auto-évaluation, comportant le Déglutition Handicap Index de Woisard *et al.* (2006) et des questions supplémentaires sur la suspicion de troubles phagiques et sur la prise en charge orthophonique. Nous l'avons diffusé à une population contrôle et une population diagnostiquée porteuse d'un SED, toutes formes confondues.

Par la comparaison des deux groupes, nous avons constaté que les sujets SED interrogés présentent davantage de signes laissant suspecter des troubles de la déglutition que les sujets contrôles, avec des plaintes modérées à sévères pour la moitié d'entre eux. 88 % des sujets SED interrogés ont des plaintes phagiques. Notre étude nous permet donc de généraliser la suspicion de troubles phagiques à une partie de la population porteuse d'un SED. Les résultats révèlent également que 90 % de sujets SED ayant une plainte phagique n'ont pas de prescription de bilan orthophonique. 77 % de ces sujets ayant une prescription de bilan ont pourtant une prise en charge orthophonique.

Ces résultats encouragent la poursuite du travail engagé. Une étude de cas proposant des entretiens individuels pourrait être envisagée pour avérer les troubles de la déglutition dans les SED. De futures recherches sur les liens entre orthophonie et SED doivent se multiplier. De nombreux troubles relevés dans la symptomatologie de ces syndromes font effectivement partie du champ de compétences des orthophonistes, pourtant peu cités dans la littérature. Les orthophonistes ont donc un rôle à jouer dans l'information auprès des médecins et du personnel soignant pour favoriser la prise en charge globale des personnes porteuses d'un SED et diminuer les thérapeutiques inappropriées.

Le polymorphisme de la maladie et la multiplicité des signes cliniques font de ces syndromes une maladie complexe, difficile à appréhender. Etre à l'écoute des patients est une clé pour mieux percevoir ce qu'ils vivent et interroger nos pratiques en vue d'améliorer leurs suivis.

BIBLIOGRAPHIE

- Abel, Mark D. et Lee R. Carrasco (2006). Ehlers-Danlos Syndrome: Classifications, Oral Manifestations, and Dental Considerations. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology* 102(5), 582-90. <https://doi.org/10.1016/j.tripleo.2006.03.018>
- Arulanandam, S., Tang, J., Sandhu, G. et Birchall, M. (2016). Laryngological presentations of Ehlers–Danlos syndrome: case series of nine patients from two London tertiary referral centres. *Clinical otolaryngology*, 42, 860-863. DOI: 10.1111/coa.12708
- Baeza-Velasco, C., Bulbena, A., Pailhez, G., Bourdon, C. et De Jouvencel, M. (2016). Syndrome d’Ehlers-Danlos hypermobile: considérations psychologiques. *Journal de Réadaptation Médicale: Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 36(1), 78-84.
- Baeza-Velasco, C., Van den Bossche, T., Grossin, D. et Hamonet, C. (2015). Difficulty eating and significant weight loss in joint hypermobility syndrome/Ehlers–Danlos syndrome, hypermobility type. *Eating and Weight Disorders-Studies on Anorexia, Bulimia and Obesity*, 21(2), 175–183.
- Baeza-Velasco, C., Bourdon, C., Polanco-Carrasco, R., De Jouvencel, M., Gely-Nargeot, MC., Gompel, A et Hamonet, C. (2017). Cognitive impairment in women with joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. *Rheumatology international*, 37, 937-939. Doi: 10.1007/s00296-017-3659-8
- Bénistan, K. (2018). Les syndromes d’Ehlers–Danlos : classification, diagnostics différentiels et traitements. *Douleurs : Évaluation - Diagnostic - Traitement* 19(4), 161-65. <https://doi.org/10.1016/j.douler.2018.07.010>
- Bourdon, C., De Jouvencel, M., Baeza-Velasco, C. et Hamonet, C. (2016). Trastornos cognitivos en el síndrome de Ehlers-Danlos. *Cuadernos de Neuropsicología*, 10, 72-77. Doi : 10.7714/CNPS/10.4.205
- Calcagno, P., Ruoppolo, G., Grasso, M.G., De Vincentiis, M. et Paolucci, S. (2002). Dysphagia, multiple sclerosis – prevalence and prognostic factors. *Acta Neurologica Scandinavica* 105(1), 40-43. Doi: 10.1034/j.1600-0404.2002.10062

- Callewaert B., Malfait F., Loeys B. et De Paepe A., (2008). Ehlers Danlos Syndrome and Marfan Syndrome. *Best Practice and Research Clinical Rheumatology*, 22(1), 165-189.
- Cash, E., Cash, R. et Potocka, AC. (2011). *Étude sur les champs d'interventions des orthophonistes. Les spécificités et les coopérations avec d'autres professions*. Les Asclépiades, ONDPS, 95. Récupéré du site du Ministère des Solidarités et de la Santé: https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Etudesur_le_metier_d_orthophoniste.pdf
- Castori, M. (2016). Pain in Ehlers-Danlos syndromes: manifestations, therapeutic strategies and future perspectives. *Expert Opinion on Orphan Drugs*, 1145-1158. Doi: 10.1080/21678707.2016.1238302
- Daens, S. (2018). Syndrome d'Ehlers-Danlos de type Hypermobile : mise au point des signes, symptômes et traitements après une histoire contrariée. À propos d'une expérience de plus de 1200 patients. *Louvain Med*, 137(9), 528-534.
- Davis, L. (2008) Dysphagia and Quality of life. *Convention Handouts*, 19.
- Delarue, M. (2016). Syndrome d'Ehlers-Danlos et odontologie. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 36(1), 85-88. <https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.10.006>.
- Deparcy, D. (2016). Proprioception et posture dans le syndrome d'Ehlers-Danlos. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation* 36(1), 38-42. <https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.08.001>
- Diep, D., Fau, V., Wdowik, S., Bienvenu, B., Bénateau, H. et Veyssière, A. (2016). Temporomandibular disorders and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: A case-control study. *Revue de Stomatologie, de Chirurgie Maxillo-Faciale et de chirurgie orale*, 117(4), 228-233. <https://doi.org/10.1016/j.revsto.2016.07.009>
- Fareeduddin, A., Kahrilas, P. J., Luger, D., Kwiatek, M. A., Ho, K. H., Hirano, I. et Pandolfino, J. E. (2009). T1244 constructing and validating a questionnaire for dysphagia: the hospital odynophagia dysphagia questionnaire (HODQ). *Gastroenterology*, 136(5), A-530.

- Fikree, A., Aziz, Q. et Sifrim, D. (2017). Mechanisms underlying reflux symptoms and dysphagia in patients with joint hypermobility syndrome, with and without postural tachycardia syndrome. *Neurogastroenterology & Motility*, 29(6), e13029. <https://doi.org/10.1111/nmo.13029>
- Guatterie, M. et Lozano, V. (2005). Quelques éléments de physiologie de la déglutition. *Kinéréa*, 42, 2-9.
- Gazit, Y., Nahir, A., Grahame, R. et Jacob, G. (2003). Dysautonomia in the Joint Hypermobility Syndrome. *The American Journal of Medicine*, 115(1), 33-40. [https://doi.org/10.1016/S0002-9343\(03\)00235-3](https://doi.org/10.1016/S0002-9343(03)00235-3)
- Germain, D. P. (2017). Les syndromes d'Ehlers-Danlos. *Annales de Dermatologie et de Vénérologie*, 144(12), 744-758.
- Giusti, A. et Giambuzzi, M. (2008). Management of dysphagia in patients affected by multiple sclerosis: state of art. *Neurology Sciences*, 29(4), 364-366. <https://doi.org/10.1007/s10072-008-1045-8>
- Graciès, J.M. et Hamonet, C. (2015). Le certificat universitaire syndrome d'Ehlers-Danlos. *Journal de réadaptation médicale*, 35(3), 179-180.
- Hagberg C, Korpe L et Berglund B. (2004). Temporomandibular joint problems and selfregistration of mandibular opening capacity among adults with Ehlers-Danlos syndrome. A questionnaire study. *Orthod Craniofacial Res*, 7, 40–46.
- Hamonet, C., Gompel A., Raffray Y., Zeitoun, J.D., Delarue M., Vlamynck E., Haidar R. et Mazaltarine G. (2014). Les multiples douleurs du syndrome d'Ehlers-Danlos. Description et proposition d'un protocole thérapeutique. *Doleurs : Evaluation - Diagnostic – Traitement*, 15(6), 264-277. [https://doi : 10.1016/j.douler.2014.09.003](https://doi.org/10.1016/j.douler.2014.09.003)
- Hamonet, C., Vienne, M., Leroux, C., Letinaud, M.P., Paumier, J., Dehecq, B., Metlaine, A., Brock, I. et Bird, F.M. (2015). Manifestations respiratoires dans le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). Nouveaux apports thérapeutiques. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 36(1), 56-61. <https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.11.002>

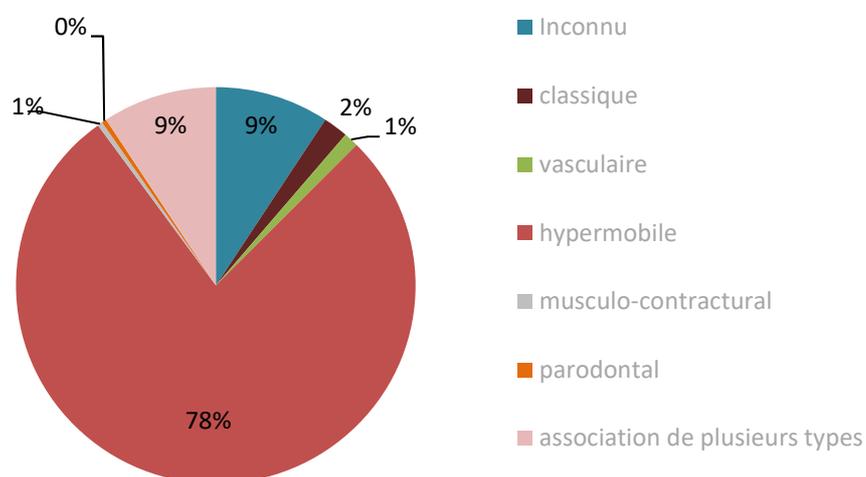
- Hamonet, C., Ducret, L., Baeza-Velasco, C. et Layadi K. (2016). Syndrome d'Ehlers-Danlos, une longue errance médicale du cutis laxa à l'ouverture thérapeutique novatrice récente. *Histoire des Sciences médicales*, *L(1)*, 29-44.
- Hamonet, C., Brock, I., Pommeret, S., Pommeret, S., Amoretti, R., Baeza-Velasco, C., et Metlaine, A. (2017). Ehlers-Danlos Syndrome type III (hypermobile): clinical somatosensory scale (SSCS-62) validation, about 626 patients. *Bulletin de l'académie nationale de médecine*, *201(1-3)*, 405–415.
- Hermanns-Le, T., Pierard, G. E., et Pierard-Franchimont, C. (2015). Ehlers-Danlos syndrome of the hypermobile type: a multisystemic disorder. Contribution of skin ultrastructure to individual management. *Revue médicale de Liège*, *70(5-6)*, 325–330.
- Hunter, A., Morgan, A. W. et Bird, H. A. (1998). A survey of Ehlers-Danlos syndrome: hearing, voice, speech and swallowing difficulties. Is there an underlying relationship? *Rheumatology*, *37(7)*, 803-804.
- Malfait, F., Francomano, C., Byers, P., Belmont, J., Berglund, B., Black, J., ... et Castori, M. (2017). The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, *175(1)*, 8-26.
- McFarland, D. H. (2009). *L'anatomie en orthophonie : parole, déglutition et audition*. Elsevier Masson.
- McHorney, C. A., Bricker, D. E., Kramer, A. E., Rosenbek, J. C., Robbins, J., Chignell, K. A., ... et Clarke, C. (2000). The SWAL-QOL outcomes tool for oropharyngeal dysphagia in adults: I. Conceptual foundation and item development. *Dysphagia*, *15(3)*, 115-121.
- Meester, J. A. N., Verstraeten, A., Schepers, D., Alaerts, M., Van Laer, L. et Loeys, B. L. (2017). Differences in Manifestations of Marfan Syndrome, Ehlers-Danlos Syndrome, and Loeys-Dietz Syndrome. *Annals of Cardiothoracic Surgery*, *6(6)*, 582-94. <https://doi.org/10.21037/acs.2017.11.03>
- Mitakides, J. et Tinkle, B. T. (2017). Oral and mandibular manifestations in the Ehlers-Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, *175(1)*, 220-225. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31541>

- Ouellette, G. (2013). Compte-rendu du premier Symposium international sur le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 33(1), 3-6.
<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2013.01.004>
- Rodgers, K. R., Gui, J., Dinulos, M. B. P. et Chou, R. C. (2017). Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type is associated with rheumatic diseases. *Scientific Reports*, 7.
<https://doi.org/10.1038/srep39636>
- Sainson, C. et Cavelier, L. (2018, mai). *Syndromes d'Ehlers-Danlos et dysphagie*. Communication orale présentée dans le cadre d'un diplôme inter-universitaire, Toulouse et Montpellier.
- Trabelsi, N. et Hamonet, C. (2012). Contribution à l'épidémiologie du syndrome d'Ehlers-Danlos. *Journal de Réadaptation Médicale: Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 32(2), 51–55.
- Woisard, V., Andrieux, M. P. et Puech, M. (2006). Validation d'un questionnaire d'auto-évaluation du handicap pour les troubles de la déglutition oropharyngée (Déglutition Handicap Index). *Revue de laryngologie, d'otologie et de rhinologie*, 127(5), 315–325.
- Woisard, V. et Puech, M. (2011). *La réhabilitation de la déglutition chez l'adulte: le point sur la prise en charge fonctionnelle*. Groupe de Boeck.
- Zeitoun, J.-D. et Lefèvre, J. (2015). Les manifestations digestives au cours des syndromes d'Ehlers-Danlos. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 36(1), 67-68.
<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.09.012>
- Zeitoun, J.-D., Lefèvre, J. H., de Parades, V., Séjourné, C., Sobhani, I., Coffin, B. et Hamonet, C. (2013). Functional digestive symptoms and quality of life in patients with Ehlers-Danlos syndromes: results of a national cohort study on 134 patients. *PloS one*, 8(11), e80321.

TABLE DES ANNEXES

ANNEXE 1 – Répartition des sujets du groupe SED en fonction du type de SED diagnostiqué (en %).	42
ANNEXE 2 – Questionnaire d’auto-évaluation : Déglutition Handicap Index.	43
ANNEXE 3 – Extrait du questionnaire d’auto-évaluation : questions supplémentaires.	44
ANNEXE 4 – Distributions des sujets du groupe SED-S (en n) selon le score total au DHI et le score par domaine.	46
ANNEXE 5 – Description des réponses au DHI pour la population SED-S.	47
ANNEXE 6 - Mail d’information sur l’étude envoyé aux personnes porteuses d’un SED ayant demandé un retour.	48

ANNEXE 1 : Répartition des sujets du groupe SED (en %) en fonction du type de SED diagnostiqué



Annexe 1a : Répartition des sujets du groupe SED (en %) en fonction du type de SED

ANNEXE 2 - Questionnaire d'auto-évaluation : Déglutition Handicap Index

Woisard, Andrieux et Puech, 2006

J= Jamais, PJ = Presque jamais, P= Parfois, PT= Presque toujours, T=Toujours

		J	PJ	P	PT	T
DOMAINE S	Je sens une gêne quand j'avale					
	Les aliments restent collés ou bloqués dans ma gorge					
	J'ai des difficultés à déglutir les liquides					
	Je tousse ou racle ma gorge pendant ou après le repas					
	Je m'étouffe en mangeant ou en buvant					
	Je sens des remontées de liquides ou d'aliments après le repas					
	J'ai du mal à mâcher					
	Des aliments passent dans mon nez quand je bois ou quand je mange					
	Je bave					
	J'ai mal à la gorge quand j'avale					
DOMAINE F	Mes difficultés pour avaler me rendent incapable de manger certains aliments					
	J'ai besoin de modifier la consistance des aliments pour pouvoir les avaler (morceaux coupés petits, mixer, avec beaucoup de sauce, épaissir les liquides...)					
	La durée des repas est allongée à cause de mes difficultés pour avaler					
	Je mange moins à cause de mes problèmes de déglutition					
	J'ai faim ou soif après le repas					
	Je suis fatigué(e) à cause de mes difficultés pour avaler					
	Je perds du poids à cause de mes difficultés pour avaler					
	J'ai peur de manger					
	Je fais plus souvent des bronchites ou des infections pulmonaires depuis mes problèmes de déglutition					
Je suis plus gêné(e) pour respirer depuis mes problèmes de déglutition						
DOMAINE E	J'évite de manger avec les autres à cause de mes difficultés pour avaler					
	Mes problèmes de déglutition limitent ma vie personnelle et sociale					
	Je suis ennuyé(e) par la manière dont je mange au moment des repas					
	Manger devient un moment désagréable à cause de mes difficultés pour avaler					
	Mes difficultés pour avaler me contrarient					
	Je trouve que les autres ne comprennent pas mes problèmes de déglutition					
	Les gens semblent irrités par mon problème de déglutition					
	Je suis tendu(e) quand je mange avec d'autres à cause de ma déglutition					
	Je suis honteux(se) de mon problème de déglutition					
	Je me sens handicapé(e) à cause de mes difficultés pour avaler					

ANNEXE 3 – Extrait du questionnaire d’auto-évaluation : questions supplémentaires

7

Adaptez-vous votre alimentation en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire ?

- Non, je n’adapte pas mon alimentation
- Oui, j’adapte spontanément mon alimentation car je sens que certains aliments ou textures sont difficiles pour moi
- Oui, j’adapte mon alimentation d’après les conseils de mon orthophoniste

8

Avez-vous supprimé des aliments de votre alimentation en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire ?

	OUI	NON
Des aliments liquides	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Des aliments trop durs à mâcher <i>steak, croûton, pomme...</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Des aliments dispersibles <i>riz, semoule, lentilles, biscottes, petits pois, pâtes type coquillettes...</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Des aliments filandreux <i>poireau, salsifis, céleri, carottes râpées, fenouil, bas morceaux de bœuf...</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Des aliments à texture hétérogène <i>tomate, yaourts avec des morceaux...</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Avez-vous supprimé d’autres aliments de votre alimentation en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire ? Si oui, lesquels ?

9

Privilégiez-vous certains aliments en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire ?

	OUI	NON
Les boissons gazeuses	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Les boissons épaisses <i>Type nectar de fruits</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
L’eau froide	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Les légumes tendres <i>courgette, chou-fleur...</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Les aliments à texture homogène <i>flan, mousse, soufflés....</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Privilégiez-vous d'autres aliments en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire ? Si oui, lesquels ?

10

Vous a-t-on déjà prescrit de l'orthophonie pour dysphagie* ?

OUI

NON

*Dysphagie = difficultés à avaler et/ou mastiquer sans lien avec une éventuelle mauvaise position de la langue

11

Avez-vous entrepris une démarche de prise en charge orthophonique pour dysphagie* ?

- Non, je n'ai entrepris aucune démarche
- Non, mais j'ai entrepris des démarches avec d'autres professionnels (kinésithérapeute, Oto-rhino-laryngologiste) pour des difficultés de déglutition
- Oui, j'ai entrepris une démarche mais je n'ai pas encore débuté la prise en charge (orthophonistes peu disponibles ou trop loin de chez moi, difficultés à concilier tous les rendez-vous...)
- Oui, j'ai eu (j'ai) une prise en charge orthophonique

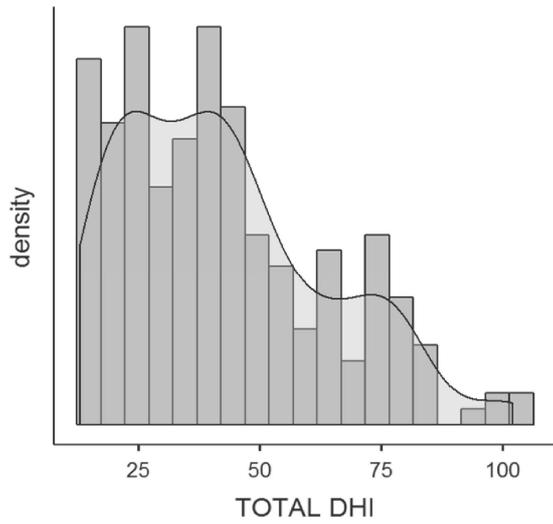
*Dysphagie = difficultés à avaler et/ou mastiquer sans lien avec une éventuelle mauvaise position de la langue

12

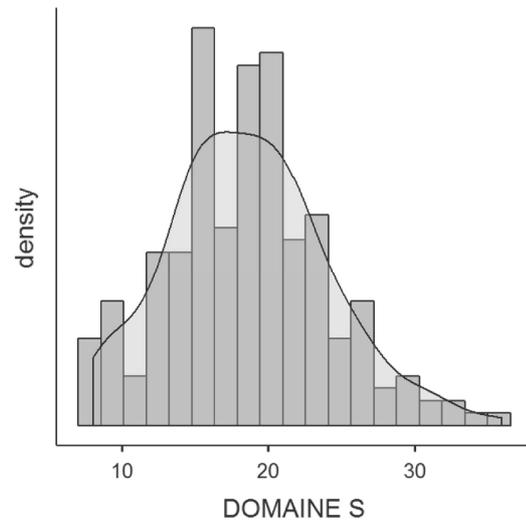
Souhaiteriez-vous être suivi en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition ? Pourquoi ?

- Oui, j'aimerais être suivi en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition
- Non, je n'en ressens pas le besoin (car pas de difficultés, difficultés légères, je m'adapte seul...)
- Non, je préfère privilégier les autres suivis pour des questions de temps et/ou de fatigue
- Je ne sais pas, je ne me suis jamais posé la question

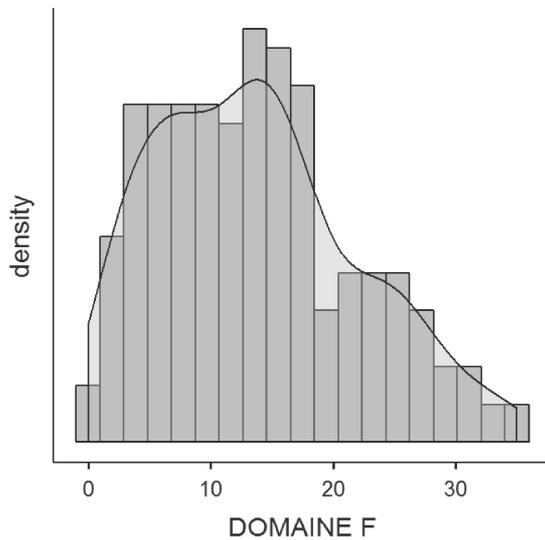
ANNEXE 4 – Distribution des sujets du groupe SED-S selon le score total au DHI et le score par domaine



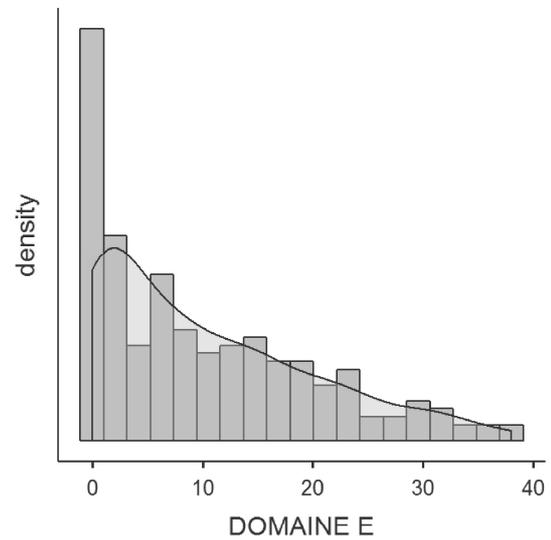
Annexe 4a : Distribution des sujets du groupe SED-S en fonction du score total au DHI sur 120 (en nombre).



Annexe 4b : Distribution des sujets du groupe SED-S en fonction du score au domaine S sur 40 (en nombre).



Annexe 4c : Distribution des sujets du groupe SED-S en fonction du score au domaine F sur 40 (en nombre).



Annexe 4d : Distribution des sujets du groupe SED-S en fonction du score au domaine E sur 40 (en nombre).

ANNEXE 5 - Description des réponses au DHI pour la population SED-S

Domaine S	Catégories score	Effectif S	Domaine F	Catégories score	Effectif F	Domaine E	Catégories score	Effectif E
S1	0	10	F1	0	66	E1	0	144
	1	26		1	54		1	27
	2	117		2	61		2	27
	3	54		3	22		3	10
	4	11		4	15		4	10
S2	0	14	F2	0	59	E2	0	129
	1	36		1	40		1	41
	2	135		2	70		2	30
	3	28		3	34		3	11
	4	5		4	15		4	7
S3	0	27	F3	0	70	E3	0	93
	1	41		1	36		1	42
	2	108		2	60		2	48
	3	35		3	30		3	21
	4	7		4	22		4	14
S4	0	15	F4	0	73	E4	0	99
	1	33		1	59		1	46
	2	89		2	52		2	48
	3	52		3	22		3	20
	4	29		4	12		4	5
S5	0	4	F5	0	27	E5	0	60
	1	28		1	20		1	46
	2	132		2	57		2	66
	3	47		3	75		3	25
	4	7		4	39		4	21
S6	0	6	F6	0	70	E6	0	89
	1	27		1	49		1	37
	2	83		2	50		2	41
	3	71		3	32		3	27
	4	31		4	17		4	24
S7	0	19	F7	0	134	E7	0	122
	1	37		1	37		1	35
	2	74		2	34		2	44
	3	60		3	10		3	14
	4	28		4	3		4	3
S8	0	82	F8	0	109	E8	0	120
	1	67		1	32		1	35
	2	63		2	54		2	33
	3	5		3	9		3	20
	4	1		4	14		4	10
S9	0	63	F9	0	111	E9	0	138
	1	58		1	35		1	27
	2	72		2	47		2	31
	3	18		3	17		3	15
	4	7		4	8		4	7
S10	0	37	F10	0	61	E10	0	100
	1	64		1	55		1	42
	2	85		2	58		2	49
	3	26		3	33		3	16
	4	6		4	11		4	11

Le mode de chaque item est signalé par l'effectif en gras.

ANNEXE 6 – Mail d’information sur l’étude envoyé aux personnes porteuses d’un SED ayant demandé un retour

De mars 2018 à mai 2019, une étude sur **les plaintes de déglutition dans les syndromes d’Ehlers-Danlos** a été menée dans le cadre du mémoire en orthophonie d’Elise Hautbois, encadré par Claire Sainson et Anne-Sophie Mouton, orthophonistes. Vous avez contribué à cette recherche grâce au questionnaire anonyme que vous avez rempli et nous vous en remercions vivement ! Nous avons récolté 249 réponses de personnes porteuses d’un SED.

Pour comprendre les résultats de notre étude qui vont suivre, une définition de la dysphagie s’impose :

➡ La **dysphagie** (ou troubles de la déglutition) renvoie à des difficultés à déglutir, pouvant occasionner des douleurs, des fausses routes (le fait qu’un aliment liquide ou solide passe par la trachée, et non par l’œsophage, provoquant généralement une toux), des reflux mais aussi un allongement des temps de repas, un évitement d’aliments ou des bruits anormaux. La dysphagie peut parfois entraîner un isolement social et des conséquences psychologiques importantes.

D’après notre recherche, **les plaintes sur la déglutition touchent 88 % des sujets interrogés**. Nous avons observé une grande différence de scores entre la population de personnes atteintes d’un SED et la population contrôle (constituée de 270 personnes de la population générale). Nous pouvons désormais suspecter fortement la présence de troubles de la déglutition dans les SED. Parmi les sujets porteurs d’un SED ayant une plainte de dysphagie, **seulement 10 % ont une prescription de bilan orthophonique**. Une sensibilisation auprès des médecins et du personnel soignant semble nécessaire pour repérer les signes d’appel de la dysphagie et orienter en orthophonie.

Si vous ressentez une gêne à la déglutition, la démarche à suivre est la suivante :

1

Parlez-en à votre médecin traitant.

Il pourra évaluer les signes dont vous souffrez et vous orienter en orthophonie si besoin.

2

Contactez un orthophoniste pour effectuer un bilan de déglutition.

! \ Vous aurez nécessairement besoin d’une prescription médicale.

3

L’orthophoniste, après le bilan, décidera s’il y a lieu d’avoir une prise en charge au vu de vos aptitudes et vos difficultés.

Il pourra vous donner de nombreux conseils utiles à votre quotidien et préconiser des examens complémentaires avec d’autres professionnels si nécessaire.

En vous remerciant,

Elise HAUTBOIS

Étudiante en 5^{ème} année d’orthophonie au centre de formation de Caen

Claire Sainson et Anne-Sophie Mouton

Orthophonistes

RÉSUMÉ

Titre : SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS ET DYSPHAGIE – Suspicion de troubles phagiques

Title : ELHERS-DANLOS SYNDROMES AND DYSPHAGIA – Suspicion of swallowing disorders

Peu d'études évoquent les troubles de la déglutition dans les SED. L'objectif de ce mémoire est de mettre en évidence, à grande échelle, d'éventuelles plaintes phagiques dans la population atteinte d'un SED ne bénéficiant pas d'une prescription de bilan orthophonique. Une enquête via un questionnaire d'auto-évaluation a été menée sur 249 personnes porteuses d'un SED, toutes formes confondues. Les résultats montrent que les sujets SED présentent davantage de signes laissant suspecter des troubles phagiques que la population contrôle. 90 % d'entre eux n'ont pourtant pas de prescription médicale pour une prise en charge orthophonique.

MOTS-CLÉS : Syndrome d'Ehlers-Danlos, troubles de la déglutition, suspicion, questionnaire

KEYWORDS : Ehlers-Danlos syndrome, swallowing disorders, suspicion, survey