

Étiologie des troubles de l'oralité alimentaire dans le syndrome de Barth

Sandrine Condamy Aliotti, Florence Mercier Mannes

► **To cite this version:**

Sandrine Condamy Aliotti, Florence Mercier Mannes. Étiologie des troubles de l'oralité alimentaire dans le syndrome de Barth. Sciences cognitives. 2020. dumas-02954452

HAL Id: dumas-02954452

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02954452>

Submitted on 1 Oct 2020

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.

ACADÉMIE DE PARIS
FACULTÉ SORBONNE UNIVERSITÉ
MÉMOIRE POUR LE CERTIFICAT DE CAPACITÉ D'ORTHOPHONISTE

Étiologie des troubles de l'oralité alimentaire dans le syndrome de Barth

SOUS LA DIRECTION DE : Catherine THIBAUT

ANNÉE UNIVERSITAIRE 2019-2020

CONDAMY

ALIOTTI

Sandrine

MERCIER

MANNES

Florence

REMERCIEMENTS

Bienveillance, écoute, encouragements, étayage, identification de la zone proximale de développement : autant de qualités nécessaires à l'exercice de notre futur métier et que Catherine Thibault, notre directrice de mémoire, n'a eu de cesse de montrer à notre égard. Merci à elle pour nous avoir guidées tout au long de ce projet et partagé avec nous son expertise avec une disponibilité et une bonne humeur constantes.

Merci également à Frédéric Martin qui a accepté d'être notre rapporteur.

Nous sommes très reconnaissants à la Barth Syndrome Foundation pour avoir rendu ce projet possible ; merci aux enfants et adultes atteints du syndrome de Barth ainsi qu'à leurs familles pour leur participation enthousiaste, merci à Matt Toth, Shelley et Alanna Bowen, et l'ensemble des bénévoles, pour leur aide précieuse.

Merci à Christine Dosquet, pour ses conseils avisés et son soutien de la première heure, ainsi qu'à Caro pour son œil expert.

Merci à nos conjoints Philippe et Jean-François pour nous avoir soutenues (et s'être soutenus) dans notre projet de reconversion, à nos enfants Romain, Victor, Raphaël et Aurélien, Elsa, Nathan, pour avoir cru en nous et supporté notre manque de disponibilité, parfois (et pour s'être faits discrets les veilles de partiels).

Merci à tous ceux, amis et famille, qui nous ont permis de garder le cap lorsque nous avions l'impression de « vider la mer à la petite cuiller ».

ENGAGEMENT DE NON-PLAGIAT

Je soussignée Sandrine Condamy, épouse Aliotti, déclare être pleinement consciente que le plagiat de documents ou d'une partie d'un document publiés sur toutes formes de support, y compris l'Internet, constitue une violation des droits d'auteur ainsi qu'une fraude caractérisée. En conséquence, je m'engage à citer toutes les sources que j'ai utilisées pour écrire ce mémoire.

Je soussignée Florence Mercier, épouse Mannes, déclare être pleinement consciente que le plagiat de documents ou d'une partie d'un document publiés sur toutes formes de support, y compris l'Internet, constitue une violation des droits d'auteur ainsi qu'une fraude caractérisée. En conséquence, je m'engage à citer toutes les sources que j'ai utilisées pour écrire ce mémoire.

LISTE DES TABLEAUX, FIGURES ABRÉVIATIONS UTILISÉES

Liste des tableaux et figures

- Figure 1. Distribution des scores à l'indice de TOA.
- Figure 2. Nombre de symptômes par individu selon les classes d'âge.
- Figure 3. Répartition des scores à l'OMES-E par tranches d'âge.
- Tableau 1. Questions du questionnaire d'anamnèse utilisées pour l'indice de TOA.
- Tableau 2. Ajustements bivariés des scores OMES-E vs. MBLF-E.
- Tableau 3. Relations ($p>0,05$) entre l'indice de TOA et les scores de fonctions oro-myo-faciales de la MBLF-E et de l'OMES-E.
- ANNEXE A : Analyse des relations entre l'indice de TOA et les composantes de la MBLF-E et de l'OMES-E.
- ANNEXE B : Cotation de Friedman

Liste des abréviations utilisées

BHTS :	syndrome de Barth
FEVG :	fraction d'éjection du ventricule gauche
IRB :	<i>institutional review board</i>
MBLF-E :	évaluation de la motricité bucco-linguo-faciale chez l'enfant
PNN :	polynucléaire neutrophile
OMES-E :	<i>expanded protocol of orofacial myofunctional evaluation with scores</i>
TOA :	troubles de l'oralité alimentaire

RÉSUMÉ

Le syndrome de Barth (BHTS) est une maladie génétique rare (250 patients dans le monde) mitochondriale, pluri-symptomatique. Si les implications cardiaques et hématologiques figurent au premier plan du tableau clinique, les plaintes relatives à l'alimentation sont courantes. Cette étude vise à déterminer le rôle d'éventuels troubles des fonctions oro-myo-faciales dans les troubles de l'oralité alimentaire chez les sujets atteints du BHTS.

Les trente-huit sujets ayant participé à l'étude ont répondu à un questionnaire spécifiquement élaboré et ont été examinés au cours d'entretiens filmés. L'analyse de ces données permet d'objectiver la présence de troubles de l'oralité alimentaire et laissent penser que les troubles des fonctions oro-myo-faciales sont un des facteurs en jeu dans ces difficultés. Une prise en charge précoce de la sphère oro-faciale, notamment gnoso-praxique, semble nécessaire pour cette population, de manière à soutenir le développement de l'oralité alimentaire. Cependant, les dysfonctions oro-myo-faciales ne rendent pas compte à elles seules des troubles de l'oralité alimentaire identifiés dans cette population, au regard de l'origine multifactorielle de ces troubles. Des investigations complémentaires seront dès lors nécessaires afin d'en préciser l'étiologie.

Mots-clés : syndrome de Barth, troubles de l'oralité alimentaire, fonctions oro-myo-faciales.

ABSTRACT

Barth syndrome (BHTS) is a rare mitochondrial, multisymptomatic genetic disease (250 patients worldwide). While the cardiac and hematological implications are at the forefront of the clinical picture, complaints about feeding are common. This study aims to determine the role of possible disorders of oro-myo-facial functions in eating disorders in BHTS.

The thirty-eight subjects who participated in the study completed a specifically designed questionnaire and were examined during filmed interviews. The analysis of these data allows the presence of eating disorders to be objectified and suggests that disorders of oro-myo-facial functions are one of the factors at play in these difficulties. Early management of the orofacial sphere, particularly gnoso-practical, seems necessary for this population in order to support the development of oral feeding abilities. However, oro-myo-facial dysfunctions alone do not account for the eating disorders identified in this population, given the multifactorial origin of these disorders. Further investigations will therefore be necessary in order to clarify their etiology.

Key-words: Barth Syndrome, eating disorders, orofacial myofunctional abilities.

INTRODUCTION (Florence Mercier)

Le syndrome de Barth (BHTS) est une pathologie mitochondriale récessive liée au chromosome X qui touche essentiellement les garçons. Elle se manifeste par un ou plusieurs des symptômes suivants, à des degrés différents : la neutropénie (déficit en polynucléaires neutrophiles (PNN), impliqués dans la résistance aux infections), la cardiomyopathie, une faiblesse musculaire et une fatigue générale, un retard de croissance. Le signe d'appel de la maladie est le plus souvent la cardiopathie. Il s'agit d'une maladie rare, quoique probablement sous-diagnostiquée, dont l'incidence est estimée entre 1/300 000 et 1/500 000 naissances. On recense actuellement 250 sujets vivants dans le monde. La prise en charge de cette maladie chronique est multidisciplinaire (cardiologie et hématologie au premier plan). Il n'existe à ce jour aucun traitement spécifique. Des troubles de l'alimentation ont été relevés dans cette pathologie, par plusieurs équipes (Clarke *et al.*, (2013) ; Donadiou *et al.*, (2014)). Reynolds, Kreider et Bendixen (2012) ainsi que Reynolds, Kreider, Meeley et Bendixen (2015) ont fait l'hypothèse que l'origine de ces troubles pouvait être sensorielle, sans toutefois être en mesure de conclure. Dibattista, Lobasso, Stramaglia et Corcelli en 2017 se sont quant à eux penchés sur l'incidence de l'olfaction sur les troubles de l'alimentation chez ces sujets, sans pouvoir établir de corrélation. Aucune autre hypothèse n'a été évaluée quant à l'étiologie des troubles de l'alimentation chez les sujets atteints du BHTS.

Pourtant, les troubles de l'oralité alimentaire ont une origine le plus souvent multifactorielle : organique, développementale, sensorielle mais aussi environnementale et relationnelle (Levasseur, 2018). En particulier, les fonctions orales (succion, ventilation, mastication, déglutition) sous-tendent la capacité à s'alimenter par voie orale. Dans la mesure où le déficit musculaire est au premier plan de la symptomatologie du BHTS, l'hypothèse d'un déficit de ces fonctions chez les sujets atteints du BHTS mérite d'être examinée quant à leur rôle dans les troubles de l'oralité alimentaire.

L'objectif est ainsi d'avoir une meilleure compréhension du développement et du fonctionnement de la sphère oro-faciale des sujets atteints du BHTS, pour évaluer l'impact d'un éventuel dysfonctionnement sur les troubles de l'alimentation mentionnés dans cette population. Pour ce faire, les questions étudiées seront les suivantes :

1. Les sujets atteints du BHTS présentent-ils des troubles de l'oralité alimentaire ?
2. Les sujets atteints du BHTS présentent-ils des troubles de la sphère oro-faciale ?
3. Peut-on mettre en évidence un lien entre les troubles de l'oralité alimentaire et des troubles de la sphère oro-faciale chez les sujets atteints du BHTS ?

1. MATÉRIEL ET MÉTHODES (Florence Mercier)

Cette étude observationnelle transversale à visée exploratoire, non interventionnelle, porte uniquement sur des sujets atteints du BHTS. Elle a pu être menée à l'occasion de la conférence médicale et familiale organisée en juillet 2018 par la Barth Syndrome Foundation.

1.1. Participants (personnes atteintes du BHTS)

1.1.1. Critères d'inclusion et d'exclusion

Le critère d'inclusion à l'étude est le fait d'être atteint du BHTS avec diagnostic biologique (augmentation du ratio de monolysocardioline) ou génétique (détection d'une mutation pathogène du gène TAZ), quel que soit l'âge du sujet.

Sont exclus les sujets présentant des comorbidités indépendantes du BHTS (troubles du spectre autistique, lésions cérébrales) ainsi que les sujets BHTS ayant bénéficié d'une prise en charge orthophonique spécifique des troubles de l'oralité alimentaire. Les scores des sujets sont comparés entre eux ou comparés à des données normées quand des tests étalonnés sont utilisés.

1.1.2. Recrutement de la population

Quarante-cinq familles ont initialement accepté de participer à l'étude. Quatre familles ont été perdues de vue. Un participant a été vu en entretien mais n'a pas rempli le questionnaire en ligne. Un participant a rempli le questionnaire en ligne mais ne s'est pas présenté à l'entretien. Un participant présentait les séquelles d'un accident vasculaire cérébral et entrainait donc dans les critères d'exclusion. Les participants sont ainsi des sujets masculins atteints du BHTS, âgés de 7 mois à 36 ans. La cohorte se compose de trente-huit participants, soit 18% des 213 malades diagnostiqués dans le monde en 2018.

1.1.3. Caractéristiques de la population

- Les participants et leurs *caregivers* (parents biologiques ou personnes responsables) sont tous de nationalité américaine.
- Âge des participants

L'âge médian est de 13 ans-10 mois, l'âge minimum de 7 mois et l'âge maximum de 36 ans-8 mois.

- Niveaux socio-économiques

Dans 28% des cas, les parents ou *caregivers* des participants ont étudié jusqu'au niveau *Bachelor* (correspondant à un niveau de licence/L3), 25% jusqu'au niveau Master, 19% jusqu'au baccalauréat. Parmi les participants de plus de vingt ans (N=9), quatre ont fait des études supérieures (deux avec un cursus interrompu avant la licence, un jusqu'au niveau licence et un ayant obtenu un doctorat).

- Âge et nature du diagnostic – premiers symptômes du syndrome

Le diagnostic a été posé par une analyse génétique pour 86% des sujets, par une analyse biologique (ratio de monolysocardioline) pour 14% des sujets. L'âge moyen du diagnostic est de 33 mois (intervalle de la confiance de la moyenne à 95% = [20,4-47,3]). Les premiers symptômes ont été des troubles cardiaques dans 63% des cas, un retard de croissance dans 18% des cas, une neutropénie dans 8% des cas.

- Sévérité de l'expression du syndrome dans la population étudiée

Les sujets de la cohorte présentent des sévérités d'atteinte différentes, d'un point de vue cardiaque et immunitaire. Parmi les vingt-trois individus ayant communiqué leur FEVG (fraction d'éjection du ventricule gauche, quantifiant la fonction cardiaque), cinq avaient une FEVG supérieure à 60% (normale), quatorze entre 41% et 60% (insuffisante), et quatre entre 20% et 40% (très insuffisante). La présence dans l'historique médical d'une transplantation cardiaque était mentionnée pour 5 des 38 sujets, soit 13% de la cohorte (14% dans la population BHTS (Clarke *et al.*, 2013)). La qualification du système immunitaire, soit le nombre de polynucléaires neutrophiles (PNN) par mm³ de sang, était de type neutropénique (PNN<1500/mm³) pour 23 sujets sur 38, dont 12 présentaient une neutropénie sévère (PNN <500/mm³).

1.2. Protocole de l'étude

L'étude s'appuie sur deux sources principales d'information :

- Un questionnaire en ligne rempli par les participants ou leurs *caregivers*,
- Un examen clinique et un bilan des fonctions oro-myo-faciales au cours d'un entretien filmé.

1.2.1. Questionnaire en ligne

Un mois avant la tenue de la conférence, la Barth Syndrome Foundation a adressé à l'ensemble des participants un lien vers un questionnaire en langue anglaise, créé spécifiquement pour cette étude, en l'absence de questionnaire d'anamnèse normé pour les sujets atteints du BHTS et/ou présentant des troubles de l'oralité alimentaire. Le questionnaire était hébergé sur la plateforme Eval&Go.

1.2.1.1. Composition du questionnaire

Le questionnaire, comportant 159 questions, est divisé en cinq sections :

- Anonymat, confidentialité et recueil du consentement
- Informations générales, données socio-économiques
- Histoire médicale (diagnostic du BHTS, informations d'ordre général, sommeil, gastroentérologie, ORL, cardiologie, hématologie, neurologie)

- Oralité alimentaire (oralité primaire, oralité secondaire, comportement alimentaire, succion non nutritive, appétit)
- Parole et langage.

Sur 40 questionnaires intégralement complétés (entre le 15/06/2018 et le 30/09/2018), 71% des répondants étaient les *caregivers*, 29% étaient les sujets atteints du BHTS eux-mêmes (9 ayant plus de 20 ans, 3 ayant entre 15 et 20 ans).

Le format des données est un tableur Excel extrait de la plateforme Eval&Go, comportant, pour chaque participant à l'étude, représenté par son numéro d'anonymat, l'ensemble des réponses au questionnaire.

1.2.1.2. Conception de l'indice de troubles de l'oralité alimentaire (TOA)

En l'absence d'outil étalonné dédié, un indice permettant d'évaluer le degré de troubles de l'oralité alimentaire de chaque sujet participant à l'étude a été créé en prenant appui sur les données de la littérature.

Plusieurs auteurs (Kerzner *et al.*, 2015, Rybak, 2015, Harada, Amariglio, Wills et Koolwijk, 2019) proposent de multiples marqueurs des troubles de l'oralité alimentaire (médicaux, nutritionnels, comportementaux, psychosociaux), prenant en compte leur aspect multifactoriel. Parmi les 16 critères retrouvés dans la littérature précitée, ont été exclus les critères n'apparaissant qu'une seule fois (apport insuffisant, tempérament de l'enfant, événements traumatiques, nutrition artificielle). Les causes et signes organiques (fausses-routes, dysphagie, signes pulmonaires) n'ont pas non plus été retenus, dans la mesure où il n'en est pas fait état dans le tableau clinique du BHTS (Donadieu *et al.*, 2014). Les signes cardio-respiratoires, les critères de nausées et de retard de croissance n'ont pas été choisis car difficilement exploitables au regard de leur fréquence dans le BHTS et de leur lien étroit avec la pathologie cardiaque propre au BHTS. Enfin, le style de nourrissage parental (plus ou moins autoritaire, adapté...) nécessairement teinté de composantes culturelles, a également été exclu.

Ainsi, cinq critères ont été retenus, cotés de manière binaire, en fonction des réponses obtenues au questionnaire d'anamnèse.

Tableau 1. Questions du questionnaire d'anamnèse utilisées pour le critère TOA.

Symptômes	Question posée (traduite de l'anglais)	Cotation des réponses	
Pénibilité des repas	Selon vous, les repas du participant sont-ils pénibles (" <i>painful</i> ") pour le <i>caregiver</i> ?	1 = pénible ou très pénible	0 = non pénible
Restriction de l'appétit	L'appétit du participant est :	1 = petit ou très petit appétit	0 = moyen, bon ou très bon

Difficultés à accepter certaines textures	Qualifiez le comportement du participant vis-à-vis de ces différentes textures (...) :	1 = a accepté difficilement ou n'accepte pas	0 = a accepté facilement / texture non proposée
Refus de nouveaux aliments	Le participant accepte-t-il de goûter de nouveaux aliments ?	1 = non	0 = oui
Rétention des aliments dans la bouche	Le participant garde-t-il les aliments longtemps en bouche avant de les avaler ?	1 = oui	0 = non

La somme des scores obtenus à chaque item a permis d'obtenir un score de troubles de l'oralité alimentaire pour chacun des sujets, entre 0 et 5, « 0 » correspondant à un sujet ne présentant aucun marqueur de trouble de l'oralité alimentaire, « 5 » correspondant à un sujet présentant tous les marqueurs de troubles de l'oralité alimentaire sélectionnés.

1.2.2. Évaluation clinique

Lors de la conférence médicale et familiale organisée par la Barth Syndrome Foundation, un entretien de 30 minutes a été inclus dans le planning des familles ou des participants en faisant la demande. 38 sujets ont ainsi été rencontrés, seuls ou avec leurs *caregivers* dans le cas des personnes mineures. L'entretien comportait quatre étapes principales :

- Questions et précisions complémentaires soulevées par les questionnaires remplis préalablement par les participants ou leurs *caregivers* (durée : 5 minutes)
- Examen des structures anatomiques (durée : 5 minutes)
- Examen des enchaînements neuromusculaires : lèvres, mandibule, langue, voile du palais (durée : 15 minutes)
- Examen des capacités fonctionnelles : respiration, mastication, déglutition, phonation (durée : 10 minutes).

Les entretiens ont été filmés avec un caméscope standard, installé sur un trépied, face aux sujets. Ils étaient conduits, en anglais, alternativement par chacune des investigatrices, la seconde procédant en particulier à la cotation des deux protocoles d'évaluation, avec l'appui d'une orthophoniste expérimentée et directrice de mémoire, également présente lors de chaque entretien. La cotation était ensuite soumise à la revue de l'investigatrice ayant fait passer l'entretien, dans un but d'homogénéité inter-examinatrice.

L'objectif de ces entretiens était en priorité de permettre la cotation de deux outils d'évaluation des fonctions oro-myo-fonctionnelles, l'OMES-E (de Felício, Folha, Ferreira et Medeiros, 2010) et la MBLF-E (Gatignol, Robert-Jahier, Troadec et Martel, 2013).

1.2.2.1. Fonctions oro-myo-faciales

L'ensemble des évaluations réalisées lors des entretiens a permis, pour chacun des sujets de plus de 4 ans (N=31), de coter les différentes épreuves de l'OMES-E et de la MBLF-E.

* L'OMES-E est un protocole étendu d'évaluation des fonctions oro-myo-faciales, ne requérant pas d'instrument et coté sur la base d'informations visuelles.

Initialement, l'OMES-E a été étalonné sur une population de 50 enfants de 6 à 12 ans, puis étendu et validé pour une population adulte (Folha, Cardoso Pereira Valera, Borges et de Felício, 2013). Il a été fait le choix d'utiliser cet outil pour tous les sujets de la cohorte de plus de 4 ans (N=31), pour disposer de données équivalentes et comparables pour tous les sujets.

Ce test présente une haute sensibilité pour le diagnostic des troubles des fonctions oro-myo-faciales, une bonne spécificité, des bonnes valeurs prédictives, ainsi qu'une fiabilité inter-examineurs. Elle permet l'évaluation de l'apparence du visage (globalité, joues, relation maxillaire-mandibule, lèvres, muscle mentonnier, langue, voile du palais), de la mobilité des différents segments (joues, mandibules, lèvres, langue, voile du palais), ainsi que des capacités fonctionnelles que sont la respiration, la déglutition et la mastication. À chaque item est attribué un nombre de points, suivant que l'apparence ou le fonctionnement sont normaux ou altérés (altération légère, moyenne, sévère).

Les scores maximum, minimum, moyen ainsi que l'écart type des résultats des 50 enfants inclus dans l'étalonnage sont disponibles pour chacune des cinq grandes catégories d'analyse (apparence, mobilité, respiration, déglutition, mastication), ainsi que pour le score global.

L'étalonnage proposé est le même pour l'ensemble de la classe d'âge.

* La MBLF-E, en complément de l'OMES-E

Par souci d'exhaustivité, il a été choisi d'également coter la MBLF-E. Étalonée sur 200 enfants tout-venant de 4 à 8 ans, elle présente les qualités de fiabilité, validité et sensibilité requises pour ce type d'outil. Cette évaluation a concerné l'ensemble des sujets de plus de 4 ans participant à l'étude (N=31), de manière à disposer d'une cohorte plus large que les seuls sujets appartenant à la tranche d'âge de référence (N=5).

L'exhaustivité des points d'articulation, le mode d'occlusion ainsi que la résonance ont été appréciés d'après la parole conversationnelle.

* Score de Friedman langue et amygdales : ce test a permis d'évaluer la conformation de la langue et des amygdales à l'intérieur de la cavité buccale (Friedman, Salapatras et Bonzelaar, 2017).

1.2.2.2. Entretien : le cas des sujets jeunes

L'entretien a été adapté aux capacités de compréhension et de participation des enfants pour les sujets de moins de 4 ans (N=7). Il a été notamment proposé aux parents des enfants de moins de 7 ans (N=11) le questionnaire parental Pediatric Eating Assessment Tool (Pedi-EAT). Celui-ci a été complété par 8 familles.

Le Pedi-EAT (Thoyre *et al.*, 2014) a été étalonné sur une population de 1110 enfants ne présentant pas de spécificité développementale connue afin de caractériser et quantifier les

comportements alimentaires problématiques. Le Pedi-EAT comporte 65 questions, dont les réponses sont cotées de 0 à 5, couvrant 4 domaines (symptômes physiologiques, comportements problématiques au moment des repas, alimentation restrictive, gestion de la phase orale (*oral processing*)). Les sous-scores ainsi que le score total peuvent être comparés à la population de référence, en fonction des tranches d'âge, pour lesquelles sont communiqués les nombres de points correspondant à des percentiles seuils :

- <p90 : le comportement alimentaire ne suscite pas d'inquiétude (« *no concern* »)
- p90-p95 : le comportement alimentaire de l'enfant suscite une inquiétude (« *concern* »)
- >p95 : le comportement alimentaire suscite une inquiétude importante (« *high concern* »).

1.3. Obtention des autorisations et des consentements

L'étude a été menée conformément à la méthodologie de référence n°3 de la CNIL, avec l'approbation du comité d'évaluation éthique de l'INSERM (CEEI) (avril 2018 - avis N° 18-477), ayant un statut d'IRB habilité à autoriser des recherches sur le territoire des États-Unis. Le *Scientific and Medical Advisory Board* de la Barth Syndrome Foundation a donné son accord pour que cette étude soit menée lors de la conférence biennale organisée par la fondation du 13 au 21 juillet 2018 à Clearwater, Floride, USA.

Les consentements éclairés et les autorisations de filmer ont été obtenus avant l'accès aux questionnaires en ligne, lors de la conférence et en début d'entretien.

1.4. Analyse des données

L'analyse des données a consisté en l'agrégation des données de questionnaire, le visionnage des vidéos pour finaliser les cotations des tests étalonnés, la prise en compte des données qualitatives et les analyses statistiques quantitatives relatives aux troubles de l'oralité alimentaire et aux troubles des fonctions oro-myo-faciales.

Les données de chacun des 38 sujets inclus dans l'étude ont été regroupées dans un tableau de synthèse autour des principales variables permettant de répondre aux trois hypothèses initialement posées.

Un traitement statistique à l'aide du logiciel JMP Trial version 15.1 a ensuite pu être effectué pour chacune des trois hypothèses :

- Hypothèse 1 : les sujets atteints du BHTS présentent des troubles de l'oralité alimentaire.

En l'absence d'outil normé pour affirmer qu'un sujet présente un trouble de l'oralité alimentaire, une analyse qualitative des données de la littérature a été utilisée en soutien de l'analyse de la distribution statistique de l'indice TOA.

- Hypothèse 2 : les sujets atteints du BHTS présentent des troubles des fonctions oro-myo-faciales

Cette deuxième hypothèse a été analysée au regard des résultats des sujets à l'OMES-E, en comparaison aux données d'étalonnage publiées. La MBLF-E a également été administrée pour l'ensemble de la cohorte, les normes n'étant appliquées qu'aux tranches d'âge correspondant à la population d'étalonnage. Les résultats aux deux tests ont fait l'objet d'une analyse de distribution, et d'un test-z pour comparer la moyenne des scores de la cohorte aux scores moyens de référence (test-t pour le score de respiration). L'intervalle de confiance retenu est de 0,95.

- Hypothèse 3 : il existe un lien entre les troubles de l'oralité alimentaire chez les sujets atteints du BHTS et les troubles des fonctions oro-myo-faciales.

L'analyse de cette dernière hypothèse a été effectuée par des ajustements bivariés (réalisés avec le logiciel JMP) entre les scores de TOA d'une part et les scores de différents items de la MBLF-E et de l'OMES-E d'autre part, avec un intérêt particulier apporté aux chiffres de régression simple et de corrélation. L'intervalle de confiance retenu est de 0,95.

2. RÉSULTATS (Sandrine Condamy)

2.1. Les sujets atteints du BHTS présentent-ils des troubles de l'oralité alimentaire ?

2.1.1. Indice de TOA

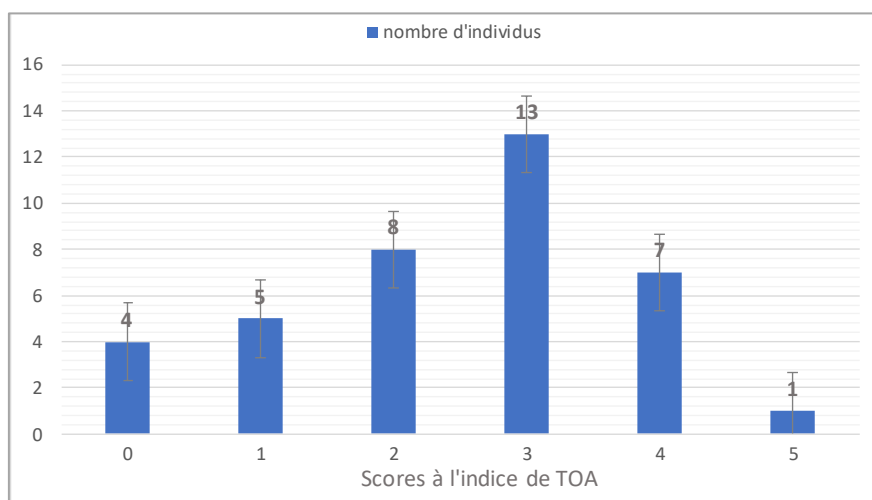


Figure 3. Distribution des scores à l'indice de TOA.

Comme décrit ci-avant, l'indice de troubles de l'oralité alimentaire est défini par le nombre de symptômes présents chez un sujet, parmi les cinq symptômes suivants : pénibilité des repas, restriction de l'appétit, difficultés à accepter certaines textures, refus de nouveaux aliments, rétention des aliments dans la bouche. En moyenne, les sujets présentent 2,45 symptômes (N = 38, écart-type = 1,31, avec un intervalle de confiance à 0,95 de [2,02-2,88]). Seuls 10% des sujets n'ont aucun symptôme et ont tous plus de quinze ans. 77% des sujets présentent au moins deux symptômes et 34% des sujets présentent trois symptômes. Il s'agit

dans 61,5% des cas, de la combinaison : « pénibilité des repas »/« difficulté à accepter certaines textures »/« rétention des aliments dans la bouche ».

Par classe d'âge, les individus présentant trois symptômes et plus représentent 71% des 0-4 ans, 50% des 5-10 ans, 63% des 11-15 ans, 20% des 16-20 ans, 63% des plus de 20 ans.

Tous âges confondus, 79% de la cohorte a eu des difficultés d'acceptation d'au moins une texture alimentaire (100% des 0-4 ans et 90% des 5-10 ans). Le symptôme « pénibilité des repas » concerne 60,5% de la cohorte (71% des 0-4 ans) et le symptôme « rétention des aliments dans la bouche » 55,3% de la cohorte (70% des 5-10 ans).

Pour les sept sujets présentant quatre symptômes sur cinq, c'est le symptôme « refus des nouveaux aliments » qui est absent pour 57% d'entre eux.

Une analyse multivariée incluant ces cinq symptômes a montré l'existence d'une seule relation, entre le niveau d'appétit et la pénibilité des repas ($p < 0,001$; $r = 0,43$).

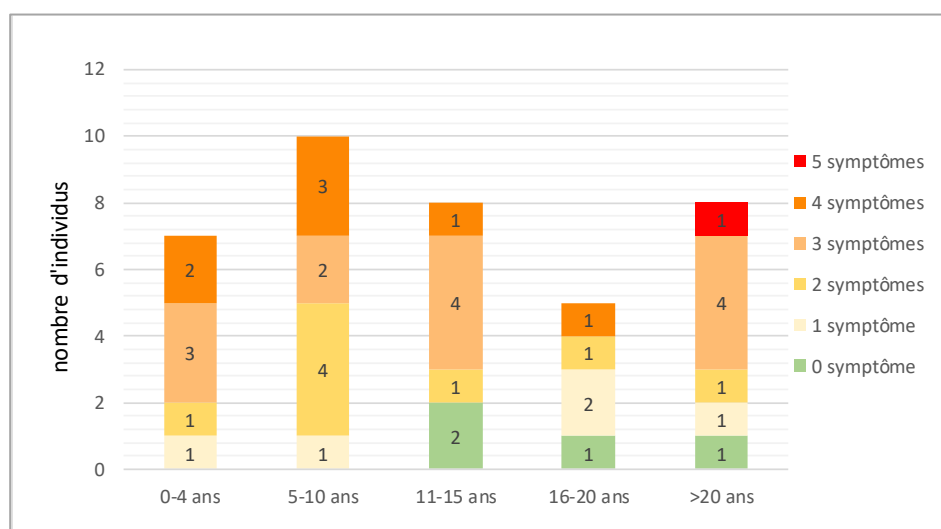


Figure 4. Nombre de symptômes par individu selon les classes d'âge.

2.1.2. Indice de TOA et comportement ou ressenti du caregiver

Les *caregivers* devaient indiquer dans le questionnaire quel était leur degré d'inquiétude par rapport à l'alimentation, et déclarer quelle était leur attitude face à un enfant refusant de manger, parmi quatre possibilités non exclusives l'une de l'autre : apporter des distractions (jeu, télévision...), négocier quelques bouchées de plus, abandonner, ressentir des émotions négatives (colère, stress...). Une analyse de régression linéaire laisse supposer qu'une relation existe entre le caractère pénible des repas et le degré d'inquiétude du parent vis-à-vis de l'alimentation ($p = 0,0013$; $r = 0,54$), le ressenti d'émotions négatives ($p = 0,0065$; $r = 0,50$), le fait d'apporter des distractions au cours du repas ($p = 0,0023$; $r = 0,54$). Aucune relation n'est mise en évidence entre la pénibilité des repas et la « négociation » de quelques bouchées supplémentaires ou avec le fait d'abandonner.

2.1.3. Questionnaire parental *Pedi-EAT*

* Score total (N=8) : deux enfants sont en percentile 95 (« *high concern* ») et présentent respectivement un score de 4 et 3 à l'indice de TOA. Trois sont en percentile 90 (« *concern* ») (indice de TOA : 4, 3 et 2). Trois ne sont pas considérés comme pathologiques (<p90, « *no concern* ») et présentent des scores de 1, 1 et 2 à l'indice de TOA.

* Sous-score « symptômes physiologiques » : quatre enfants apparaissent en percentile 95 (« *high concern* ») et deux en percentile 90 (« *concern* »). La présence de haut-le-cœur (*gag*) voire de vomissements durant le repas (pour 50% des enfants ces symptômes sont présents parfois, souvent, presque toujours ou toujours), de gaz (présents souvent, presque toujours ou toujours pour 75% des enfants), de signes neurovégétatifs et de fatigue au cours ou au décours de l'alimentation (respiration accélérée et/ou nécessité de reprendre son souffle présents parfois, souvent, presque toujours ou toujours pour 50% des enfants) rendent compte en majorité de ces scores pathologiques.

* Sous-score « comportements problématiques durant le repas » : en comparaison, ce score paraît moins pathologique (deux enfants en percentiles 90, aucun en percentile 95). Cependant la longueur anormale des repas - plus de 30 minutes - est fréquemment reportée (63% ayant répondu souvent, presque toujours ou toujours).

* Sous-score « sélectivité alimentaire » : cinq enfants figurent en p95 et deux en p90. Les comportements suivants sont présents souvent, presque toujours ou toujours :

- l'enfant ne garde pas les aliments liquides dans la bouche (63%), ou les aliments solides (38%),
- l'enfant recrache la nourriture (25%),
- l'enfant ne manifeste pas de signe de faim (50%),
- l'enfant sent (« *sniffes* ») la nourriture avant de la manger (63%).

* Sous-score « *oral processing* » : quatre enfants sont en percentile 95. Les signes les plus significatifs chez ces enfants sont une préférence pour les saveurs fortes (88% répondent souvent, presque toujours ou toujours), la longueur de la mastication (63%), une prise d'une trop grande quantité de nourriture dans la bouche (63%), une préférence pour les textures fluides, un stockage de la nourriture au palais ou dans les joues (38%).

2.1.4. *Oralité primaire*

Seize sujets sur trente-huit ont été allaités, pour des durées très variables, allant de moins d'un mois à plus d'un an. Pour trois d'entre eux, leur mère a dû tirer son lait car le nourrisson n'arrivait pas à téter le sein.

2.1.5. Nutrition artificielle

Quatorze participants (37%) ont ou ont eu une sonde naso-gastrique, dont 43% pour une durée supérieure à six mois. Six sujets (16%) ont ou ont eu une gastrostomie. Parmi eux, quatre avaient eu également une sonde naso-gastrique. Ainsi, 42% des sujets ont eu au cours de leur vie une sonde naso-gastrique ou une gastrostomie, et parmi eux 57% des 0-4 ans, 60% des 5-10 ans et 25% des sujets de plus de 20 ans.

Lors de l'étude, un participant avait une sonde naso-gastrique (âgé de 2 ans et 1 mois) et quatre avaient une gastrostomie (trois sujets âgés de moins de 2 ans et un adulte). 13% des sujets étaient donc sous nutrition entérale lors de l'étude.

2.1.6. TOA et présence de haut-le-cœur

Une relation entre l'indice de TOA et le fait d'avoir été sujet aux haut-le-cœur (*gag*) pendant la petite enfance est mise en évidence ($p = 0,008$; $r = 0,42$).

2.2. Les sujets atteints du BHTS présentent-ils des troubles de la sphère oro-faciale ? Il convenait ici d'analyser plus spécifiquement la sphère oro-faciale des sujets atteints du BHTS, quant à leur apparence, leur habilité à réaliser des enchaînements musculaires ainsi que leurs capacités fonctionnelles. Les tests de l'OMES-E et de la MBLF-E ont ainsi été proposés à 31 sujets. Parmi les 38 sujets de ce protocole, sept enfants de moins de 4 ans n'ont pu être inclus dans cette partie de l'étude, n'étant en particulier pas en mesure d'effectuer les praxies demandées. Une évaluation qualitative a dès lors été réalisée pour ces sujets.

Il a été possible de retrouver des liens forts entre les résultats obtenus par la cohorte à la MBLF-E et à l'OMES-E, en scores totaux ou dans les sous-scores :

Tableau 2. Ajustements bivariés des scores OMES-E vs MBLF-E.

	p	r
Scores totaux	<0,0001	0,84
Mobilité linguale	<0,0001	0,64
Mobilité labiale	0,0001	0,78
Mobilité jugale et mandibulaire	<0,0001	0,74
Respiration	0,0001	0,63
Déglutition	0,0013	0,6

2.2.1. Apparence

Chez les sujets de moins de 4 ans (N=7), on relève un cas de laryngomalacie, un enfant avec une position prognathe, une langue très basse, une lèvre supérieure et des masséters très serrés.

Pour 68% des sujets de plus de 4 ans (N=31), une altération des proportions ou de la symétrie du visage, ou une présence particulièrement marquée du sillon naso-labial a été relevée.

Dans 55% des cas, les joues, si elles ne présentent pas d'asymétrie, présentent une configuration particulière : elles paraissent avoir soit un volume accru (42% des cas) soit au contraire être flasques ou tombantes (58% des cas).

Les relations entre la mandibule et le maxillaire, sagittales, latérales ou verticales, présentent des altérations dans 35% des cas ; une malposition dentaire est également relevée pour ces mêmes sujets. S'agissant de l'apparence des lèvres, une occlusion labiale insuffisante est constatée dans 48% des cas. Le muscle mentonnier présente une contraction excessive dans 55% des cas. Si le volume de la langue est compatible avec la taille de cavité buccale dans 93% des cas, en position de repos, elle est en position palatale chez 23% des sujets, en position interdentale chez 19% des sujets et en position basse dans 58% des cas.

Une réduction de l'espace du carrefour oropharyngé (cotation de Friedman ≥ 2) est présente dans 43% des cas. Une relation semble par ailleurs exister entre la cotation de Friedman et la présence de haut-le-cœur (*gag*), déclaré par 66% des sujets dans le questionnaire ($p = 0,0169$, $r = 0,43$). Enfin, le palais dur présente une configuration normale dans 83% des cas.

Ainsi, au regard de ces différents éléments, la moyenne du score « apparence » de l'OMES- E est de 49,8 points sur un total de 56 points (écart type : 3,21, intervalle de confiance à 0,95 de [48,7-51,0]) ; les scores de 21 des 31 sujets (68%) sont situés dans une zone dite pathologique (sous -1,65 ds de la moyenne de l'étalonnage du test).

2.2.2. *Enchainements neuromusculaires – mobilité*

Les deux tests proposés, l'OMES-E et la MBLF-E, ont permis d'évaluer la mobilité des lèvres, des joues, de la mandibule, de la langue et du voile du palais chez 30 sujets (un enfant jeune ayant refusé d'effectuer les enchaînements demandés). Les enfants de moins de 4 ans n'ont pas été évalués pour ces aspects.

S'agissant de la mobilité des lèvres, 47% des sujets ne peuvent réaliser intégralement, et sans mouvement parasite, au moins un des quatre mouvements (protrusion, rétractation, mouvements latéraux) demandés par le test de l'OMES-E. Au test de la MBLF-E, qui met en jeu un plus grand nombre de groupes musculaires, 63% des sujets ne peuvent réaliser l'ensemble des mouvements demandés. Une corrélation paraît exister entre les résultats de l'OMES-E et de la MBLF-E (cf. tableau 2.). Par ailleurs, les sujets pouvant être inclus dans l'étalonnage de la MBLF-E (N = 6, de 4 à 8 ans) obtiennent un écart type moyen de - 2,01 ds. Concernant la mobilité des joues et de la mandibule, les tests de la MBLF-E et de l'OMES-E sont sensiblement identiques quant aux praxies requises, mais présentent des modalités de cotation légèrement différentes. Une corrélation semble néanmoins identifiable pour cet item entre les deux tests (cf tableau 2.). 67% des sujets ne peuvent réaliser l'ensemble des praxies

évaluées par l'OMES-E, tandis que les praxies évaluées par la MBLF-E sont échouées par 55% des sujets. Les sujets relevant de l'étalonnage de la MBLF-E obtiennent un écart type moyen de -3,47 ds.

La mobilité de la langue a également été évaluée par l'OMES-E et la MBLF-E. A l'OMES-E, 47% des sujets ne peuvent réaliser intégralement et sans mouvement parasite les praxies demandées, tandis que ce pourcentage s'élève à 60% pour la MBLF-E, ce dernier test évaluant 15 mouvements différents, contre 6 pour l'OMES-E. Il paraît néanmoins possible de mettre en évidence une corrélation entre les deux tests (cf tableau 2.). Les sujets relevant de l'étalonnage de la MBLF-E obtiennent un écart type moyen de -3,08 ds.

La tonicité du voile du palais est correcte pour 90% des sujets.

En synthèse, la moyenne du score de l'ensemble de l'indice « mobilité » de l'OMES-E, regroupant les lèvres, les joues, la mandibule et la langue, est de 105 points sur un score total de 114 points (écart type : 10,2 ; intervalle de confiance à 0,95 de [101,2-108,8]) ; les scores de 23% des sujets sont situés dans une zone dite pathologique (sous -1,65 ds de la moyenne de l'étalonnage du test).

2.2.3. Capacités fonctionnelles

2.2.3.1. Sujets de moins de 4 ans

S'agissant de la respiration, les parents de trois des sept sujets de moins de 4 ans reportent que ceux-ci dorment la bouche ouverte, avec un phénomène de bavage. Deux des sept enfants présentent une mastication compétente, tandis que trois ont une stratégie de malaxage plutôt que de mastication, sans utilisation efficace de la langue, qui peut être très postérieure. S'agissant de la déglutition, un seul des enfants présente une déglutition efficace, deux autres enfants n'ont pas de déglutition automatique ni volontaire, et stockent la nourriture dans leurs joues, ou la recrachent. Des fausses routes aux liquides ont été constatées pendant l'entretien d'un enfant.

2.2.3.2. Sujets de plus de 4 ans

Pour les participants à l'étude ayant plus de 4 ans (N=31), les capacités fonctionnelles de la sphère oro-faciale que sont la respiration, la mastication et la déglutition ont été évaluées à l'aide des items dédiés de l'OMES-E.

90% des sujets ont une respiration buccale ou mixte et 42% déclarent dormir bouche ouverte. S'agissant de la mastication, suite à la proposition d'un encas, une évaluation a pu être effectuée chez 68% des sujets. Sur un plan fonctionnel, la mastication est efficace pour l'ensemble des sujets, 77% des sujets présentant par ailleurs une utilisation adaptée des incisives pour couper l'aliment. Il convient cependant de noter que la mastication est réalisée dans 65% des cas lèvres ouvertes, qu'elle est asymétrique dans 55% des cas ; aucun

mouvement parasite n'a cependant été relevé. De ce fait, la moyenne du score composite de la mastication de l'OMES-E est de 20,4 points sur un score total de 22 points (écart type : 2,28 ; intervalle de confiance à 0,95 de [19,2-21,3]) ; les scores de 43% des sujets sont situés dans une zone dite pathologique (sous -1,65 ds de la moyenne de l'étalonnage du test).

Enfin, en ce qui concerne le mode de déglutition, il est dysfonctionnel pour 63% des cas, avec une langue en position addentale ou interdentale dans 77% des cas, une occlusion labiale demandant un effort dans un tiers des cas, ainsi que des mouvements parasites dans 30% des cas. La moyenne des scores de déglutition d'un solide à l'OMES-E est de 25,76 points sur un score total de 28 points (écart type : 2,02 ; intervalle de confiance à 0,95 de [24,9-26,6]) ; les scores de 20% des sujets sont situés dans une zone dite pathologique.

En synthèse, et pour les 20 sujets ayant pu réaliser l'ensemble des éléments composant le test de l'OMES-E (en particulier l'ensemble des praxies ainsi que la déglutition d'un solide), le score moyen est de 200,95 points sur un score total de 224 points (écart type : 13,5 ; intervalle de confiance à 0,95 de [194,6-207,3]) ; il apparaît ainsi que les scores de 40% des sujets sont situés dans une zone dite pathologique, définie par un écart supérieur à - 1,65ds à la moyenne.

S'agissant de la phonation, aucune déperdition nasale évidente n'a été relevée. Par ailleurs, aucun sujet ne présentait de trouble massif de l'articulation.

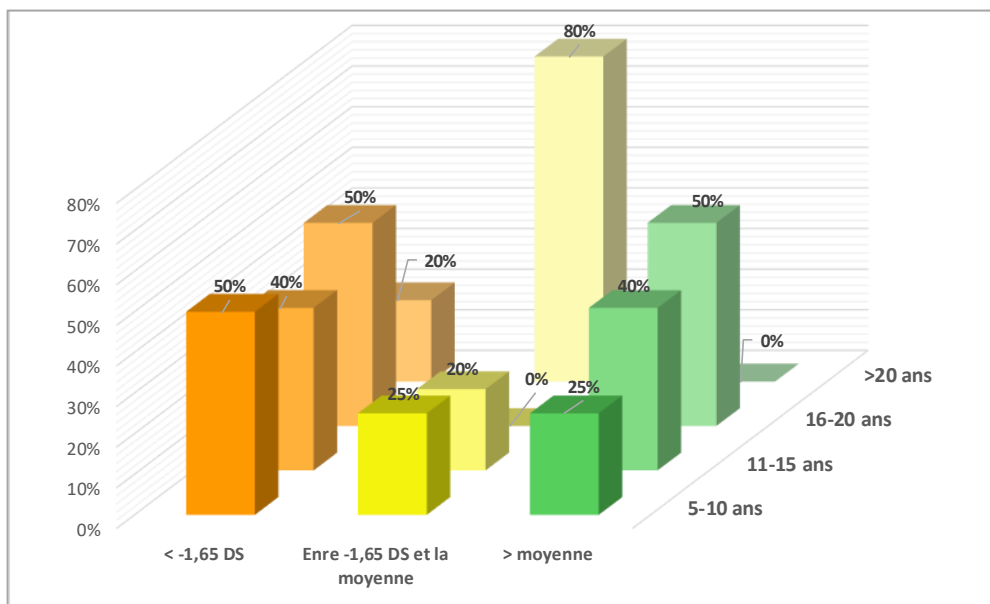


Figure 3. Répartition des scores à l'OMES-E par tranches d'âge.

2.3. Peut-on mettre en évidence un lien entre les troubles de l'oralité alimentaire et des troubles de la sphère oro-faciale chez les sujets atteints du BHTS ?

Tableau 3. Relations ($p < 0,05$) entre l'indice de TOA et les scores de fonctions oro-myo-faciales de la MBLF-E et de l'OMES-E.

	p	r	N
OMES-E - score total	0,007	-0,58	20
MBLF-E score total	0,009	-0,55	22
Apparence			
OMES-E - score d'apparence total	0,001	-0,57	31
OMES-E Score Apparence des lèvres	0,007	-0,47	31
OMES-E Score Apparence du muscle mentonnier	0,013	-0,44	31
OMES-E - Score Apparence de la mandibule (relations mandibule/maxillaire)	0,033	-0,38	31
Cotation de Friedman - langue	0,016	0,44	30
Enchaînement neuromusculaire			
MBLF-E - score de mobilité des lèvres	0,039	-0,38	30
MBLF-E - score de mobilité des joues	0,044	-0,37	30
MBLF-E - score de mobilité de la langue	0,043	-0,37	30
Capacités fonctionnelles			
OMES-E - Score de la fonction de mastication	0,026	-0,48	21
OMES-E - fonction de mastication - prise entre les dents	0,010	-0,55	21
OMES-E Score de la fonction de déglutition - autres mouvements	0,013	-0,45	30

Une analyse multivariée a montré les relations détaillées dans le tableau 3. entre les scores et sous-scores de la MBLF-E et de l'OMES-E et l'indice de TOA. Pour l'OMES-E et la MBLF-E, plus les scores sont élevés et moins la composante testée est pathologique. Pour l'indice de TOA au contraire, plus le score est élevé et plus le trouble de l'alimentation est important. Le signe négatif de r indique donc bien une relation de même sens.

Une relation semble exister entre les scores totaux de l'OMES-E et de la MBLF-E et l'indice de TOA.

2.3.1. Apparence et indice de TOA

Les relations détaillées dans le tableau 3. ont pu être mises en évidence. En revanche, aucune autre relation n'apparaît entre l'indice de TOA et les autres scores d'observation des structures au repos, qu'ils soient issus de la MBLF-E ou de l'OMES-E.

2.3.2. Enchaînements neuromusculaires – mobilité et indice TOA

Il paraît exister une relation entre l'indice TOA et les scores de mobilité des lèvres, des joues et de la langue de la MBLF-E, mais pas avec les scores de mobilité des mêmes groupes musculaires de l'OMES-E. Aucune relation n'est identifiable entre les scores de mobilité des autres structures (mâchoire, voile) de la MBLF-E ou de l'OMES-E et l'indice de TOA.

2.3.3. Capacités fonctionnelles et TOA

Le score de l'OMES-E correspondant aux mouvements anormaux observés au cours de la déglutition semble lié à l'indice de TOA, et plus particulièrement ses sous-composantes

« Mouvement de la tête et des autres parties du corps » ($p = 0,027$; $r = -0,40$) et « Tension des muscles de la face » ($p = 0,014$; $r = -0,44$).

3. DISCUSSION (Sandrine Condamy)

L'objectif de cette étude était de répondre aux trois hypothèses suivantes : les sujets atteints du BHTS présentent des TOA, les sujets atteints du BHTS présentent des troubles des fonctions oro-myo-faciales et il existe un lien entre les TOA et les troubles des fonctions oro-myo-faciales chez les sujets atteints du BHTS.

La première hypothèse paraît être validée par la présente étude. En effet, 55% des individus présentent trois symptômes ou plus de troubles de l'alimentation. Les difficultés d'acceptation d'au moins une texture alimentaire représentent le symptôme le plus présent puisqu'il concerne 79% de la cohorte. Ces troubles concernent toutes les classes d'âge et ne seraient donc pas liés à un aspect développemental (cinq individus sur huit de plus de vingt ans présentent trois symptômes ou plus). Le refus des nouveaux aliments concerne moins d'individus qu'attendu (7 sujets sur 38, dont 2 ayant plus de vingt ans), une étude ayant évoqué un taux de 50% de refus alimentaire (Reynolds *et al.*, 2015). Cependant, contrairement à l'étude de Reynolds, l'item correspondant du questionnaire n'impliquait que le refus de goûter de nouveaux aliments et pas des comportements plus larges de refus alimentaires. Le Pedi-EAT atteste également de l'existence de troubles de l'alimentation parmi les sujets atteints du BHTS de moins de sept ans, puisque cinq sur huit ont un comportement alimentaire qualifié d'inquiétant (« *concern* ») voire de très inquiétant (« *high concern* »).

Ces résultats confirment les données de la littérature sur l'existence des troubles de l'oralité parmi les individus BHTS, notamment en termes de transition vers la nourriture solide, de durée allongée des repas, de restriction de l'appétit (Clarke *et al.*, 2013).

Selon Clarke *et al.*, un tiers des sujets atteints du BHTS a eu recours à une sonde nasogastrique ou à une gastrostomie. Or, ce sont 42% des individus de la cohorte qui ont eu besoin de nutrition entérale, avec une proportion plus importante chez les sujets de moins de 10 ans. Néanmoins, l'existence d'un lien entre la sévérité d'un trouble de l'oralité alimentaire et le recours à la nutrition artificielle n'a pas été mise en évidence par cette étude.

Comme il apparaît dans la littérature, il a été possible d'appréhender que la boucle d'interaction entre l'enfant et le *caregiver* entrainé dans le tableau multifactoriel du trouble de l'oralité, par l'existence probable de relations entre l'inquiétude du *caregiver*, ses ressentis négatifs et ses réponses au comportement alimentaire problématique. Comme l'indique Rybak (2015), la non prise en compte ou l'absence de signes de faim chez l'enfant influence

le style de nourrissage et peut contribuer au trouble ; or 50% des enfants de la cohorte situés en percentile 90 et 95 au Pedi-EAT ne manifestent pas de signes de faim, ce qui est susceptible d'influencer le comportement du *caregiver* et ainsi avoir un effet délétère sur l'alimentation du sujet.

Si cette étude a confirmé la nécessité d'explorer le sujet des TOA chez les sujets atteints du BHTS, la conception d'un outil de dépistage normé et adapté à cette population à des fins de prise en charge et d'information précoces semble particulièrement recommandée.

La deuxième hypothèse est également vérifiée, dans la mesure où les sujets atteints du BHTS présentent des particularités de la sphère oro-faciale, caractérisées notamment par une position anormalement basse de la langue, ayant diverses implications, décrites dans la littérature (Thibault, 2017) et toutes constatées dans cette étude :

- la respiration est buccale chez une très grande proportion des sujets,
- la mandibule et le maxillaire présentent des rapports altérés à type de rétrognathie dans le cas de langues postérieures ou de prognathie dans le cas de langues antérieures,
- la déglutition est moins efficace (en déglutition fonctionnelle, la langue en position haute applique une force antérieure sur les alvéoles qui accompagne le déplacement postérieur),
- la réduction du carrefour oro-pharyngé est majorée, ce qui a un effet négatif sur l'efficacité de la déglutition.

La littérature (Hourset, Esclassan, Destruhaut, Dufour-Machuret et Hennequin, 2019) souligne l'existence de liens étroits et bidirectionnels entre les fonctions oro-faciales (ventilation, phonation, mastication et déglutition), la position linguale, le système postural et les rapports maxillo-mandibulaires.

Au cours du développement, une ventilation buccale associée à une position de langue basse peut être à l'origine d'une posture adaptative destinée à libérer les voies aériennes supérieures (notamment une hyper extension céphalique). Une posture linguale anormale peut également être une cause fréquente d'altération des rapports maxillo-mandibulaires.

D'autre part, l'équilibre vertical du corps, étroitement lié à la position de la tête, a une incidence sur le développement du massif cranio-facial ainsi que sur les rapports maxillo-mandibulaires.

Ainsi, chez des sujets présentant une myopathie proximale comme décrite dans le BHTS (Clarke *et al.*, 2013), il serait possible que des troubles posturaux expliquent des altérations des rapports mandibule / maxillaire, ces altérations entretenant à leur tour un déficit postural. Une éventuelle étude complémentaire pourrait analyser les liens existants entre d'une part

des troubles posturaux dans cette population et d'autre part les altérations des rapports mandibule/maxillaire et des fonctions oro-myo-faciales.

Clarke *et al.* (2013) décrivent des traits caractéristiques de la face chez les sujets atteints du BHTS, particulièrement avant la puberté : front haut et large, visage rond aux joues pleines, oreilles proéminentes et yeux enfoncés. Les outils utilisés dans la présente étude ne permettent pas de valider ou d'infirmer cette observation, cependant un volume atypique des joues a pu être constaté chez 55% des sujets.

Le caractère marqué du sillon naso-labial relevé chez de nombreux sujets signerait quant à lui, chez l'enfant, un retard de croissance du maxillaire supérieur (le retard de croissance osseuse étant également une caractéristique du BHTS (Clarke *et al.*, 2013)), majoré par une langue basse entraînant une ventilation buccale privilégiée.

La fonction de mastication n'a pas pu être évaluée de façon homogène et standardisée (tous les sujets n'ont notamment pas accepté de manger un aliment solide) ; ceci pourrait faire l'objet d'une prochaine étude, dans laquelle le facteur durée du repas pourrait être introduit afin de mesurer l'effet de la fatigabilité.

La troisième et dernière hypothèse de cette étude est partiellement validée, dans la mesure où les tests statistiques réalisés mettent en évidence une relation entre l'indice TOA et les scores obtenus par les sujets de la cohorte aux épreuves de la MBLF-E et de l'OMES-E ($0,001 < p < 0,05$). Des liens entre l'indice TOA et les résultats des sujets aux tests évaluant des éléments essentiels de la fonction d'alimentation sont en particulier relevés : les praxies des lèvres, des joues et de la langue, ainsi que les fonctions de mastication, mais surtout de déglutition. Néanmoins, ces résultats statistiques ne permettent pas de qualifier ce lien de corrélation (r , le coefficient de corrélation étant en particulier faible sur l'ensemble des tests et les valeurs de p suggestives sans être significatives) et laissent supposer que d'autres facteurs interviennent dans les TOA. Ceci est cohérent avec la littérature (Levavasseur, 2018 ; Rybak, 2015), qui souligne que si le bon développement des fonctions orales sous-tend la capacité à s'alimenter, les troubles de l'oralité alimentaire ne peuvent être seulement imputés à des troubles des fonctions oro-myo-fonctionnelles mais ont une origine multifactorielle.

Les résultats de cette étude suggèrent également que le carrefour oro-pharyngé joue un rôle central dans les difficultés alimentaires rencontrées par les sujets atteints du BHTS. Il est possible de relever un faisceau d'indices permettant de supposer qu'un dysfonctionnement, même modéré, de cet espace aurait une incidence sur le comportement alimentaire des personnes atteintes du BHTS : une réduction du carrefour oro-pharyngé ainsi que les liens

statistiques identifiés entre la présence de haut-le-cœur (*gag*) et l'indice TOA comme entre la présence de haut-le-cœur (*gag*) et la cotation de Friedman sont des indices laissant suspecter une certaine immaturité linguale et un recul trop important de la base de langue rendant plus difficile l'alimentation, et en particulier le déclenchement de la déglutition. Les fonctions linguales et le fonctionnement du carrefour oro-pharyngé mériteraient dès lors des investigations approfondies, tant sur le plan structurel que fonctionnel.

Il convient de préciser que si la mise en évidence d'un lien entre trouble de l'oralité alimentaire et trouble des fonctions oro-myo-faciales permet d'avoir une meilleure compréhension des difficultés rencontrées par les sujets atteints du BHTS lors de leur alimentation, cette étude ne permet pas de qualifier un éventuel lien de causalité entre TOA et fonctions oro-myo-faciales : en effet, est-il possible d'estimer que l'impact des troubles de l'oralité alimentaire est suffisamment important pour entraver la mise en place d'une alimentation de qualité, et dès lors, ne pas permettre le développement optimal, musculaire comme fonctionnel, de la sphère oro-faciale ? À l'inverse, faudrait-il considérer que la myopathie décrite dans le BHTS touche non seulement le muscle cardiaque mais également la sphère oro-faciale (muscles masticateurs, linguaux, pharyngés, laryngés, et du tiers supérieur de l'œsophage) ne permettant pas un bon développement des structures musculaires, les troubles myo-fonctionnels venant alors nuire au développement de l'oralité primaire puis secondaire ? Il serait légitime de penser que la myopathie mitochondriale empêche la mise en place des fonctions de succion déglutition nutritive de l'oralité primaire, entraînant parfois la mise en place de nutrition entérale (sonde naso-gastrique suivie ou non de gastrostomie) ; de même si les fonctions de mastication et déglutition ne semblent pas atteintes dans leur schème moteur central (conformément à la description du BHTS), l'aspect musculaire semble en jeu dans la mise en place de l'oralité secondaire.

Il convient de préciser qu'il existe des limitations à cette étude en lien avec les outils utilisés :

- Indice TOA : cet indice est constitué à partir du questionnaire spécialement élaboré pour cette étude. La subjectivité des réponses au questionnaire et l'interprétation des questions par le répondant peuvent influencer les résultats. Par ailleurs, certaines réponses aux questions portant sur le passé peuvent avoir subi l'érosion de la mémoire des répondants
- MBLF-E : la version enfant de la MBLF a été retenue, quel que soit l'âge des sujets, de manière à pouvoir comparer les résultats obtenus sur l'ensemble de la cohorte.
- La structure de l'étude et la différence linguistique ont conduit à limiter l'analyse de la phonation et de la parole au discours conversationnel.

Au-delà des biais d'instrumentation limitant la validité interne de l'étude, il convient de signaler, s'agissant de la validité externe, un biais de sélection :

- La grande étendue d'âge des sujets ne permet pas de comparaison inter-individus ni d'évaluation par tranches d'âge.
- Les circonstances inhérentes au recrutement des sujets inclus dans l'étude posent la question de la représentativité de l'échantillon, au regard notamment de la sévérité de la pathologie.

CONCLUSION (Sandrine Condamy)

Il apparaît que les fonctions oro-myo-faciales peuvent avoir une incidence sur les troubles de l'oralité alimentaire des sujets atteints du BHTS. Ainsi, une prise en charge fonctionnelle précoce, visant en particulier à renforcer et à affiner les capacités gnoso-praxiques de la sphère oro-faciale (motricité des lèvres, des joues et surtout de la langue) comme les enchaînements neuromusculaires, serait indiquée afin d'améliorer les capacités oro-motrices des sujets atteints du BHTS. Ainsi, l'acquisition des compétences d'alimentation, à savoir les fonctions de déglutition et de mastication, serait favorisée, permettant d'introduire plus facilement et le plus tôt possible de nouvelles textures d'une part et d'augmenter les quantités de nourriture prise à chaque repas d'autre part.

Par ailleurs, au regard des différents éléments mis en évidence par cette étude, des informations pourraient être fournies aux sujets ou à leurs *caregivers* sur l'importance et les conséquences bénéfiques d'un travail autour de la langue, de sa position dite de repos et du rétablissement de la ventilation naso-nasale. La rééducation linguale doit également être abordée globalement, dans la mesure où la langue et la mandibule jouent un rôle postural compensateur. L'occlusion inter-arcade, à travers les rapports maxillo-mandibulaires, semble fondamentale en particulier en préluant la déglutition.

Cependant, les troubles des fonctions oro-myo-faciales ne peuvent à eux seuls rendre compte des troubles de l'oralité alimentaire dans cette population. La composante multifactorielle des troubles de l'oralité alimentaire reste essentielle et mériterait des investigations complémentaires pour améliorer la prise en charge des sujets atteints du BHTS. Si les aspects sensoriels et olfactifs ont déjà fait l'objet d'études dédiées s'agissant de leur impact dans l'alimentation de cette population, il pourrait être intéressant de poursuivre les investigations étiologiques, de manière à compléter la compréhension qu'il est possible d'avoir des troubles de l'oralité alimentaire chez les sujets atteints du BHTS et identifier d'autres éléments en cause (histoire médicale, mode de nourrissage, troubles du sommeil...).

RÉFÉRENCES (selon les normes de l'APA 6^{ème} édition)

- Clarke, S. L. N., Bowron, A., Gonzalez, I. L., Groves, S. J., Newbury-Ecob, R., Clayton, N., ...Steward, C. G. (2013). Barth syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8, 23.
- de Felício, C. M., Folha, G. A., Ferreira, C. L. P. et Medeiros, A. P. M. (2010). OMES-E : expanded protocol of orofacial myofunctional evaluation with scores : validity and reliability. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 74(11), 1230-1239.
- Dibattista, M., Lobasso, S., Stramaglia, S. et Corcelli, A. (2017). Assessing olfactory functions in patients with Barth syndrome. *PloS one*, 12(11), e0187619.
- Donadiou, J., Rigaud, C., Lebre, A. S., Touraine, R., Ottolenghi, C., Chabli, A., ...Bonnet, D. (2014). Syndrome de Barth : le reconnaître, le traiter. Recommandations pour la prise en charge. *Revue d'oncologie hématologie pédiatrique*, 2(3), 154-160.
- Friedman, M., Salapatras, A. M. et Bonzelaar, L. B. (2017). Updated Friedman staging system for obstructive sleep apnea. *Sleep-Related Breathing Disorders*, 80, 41-48.
- Gatignol, P., Robert-Jahier, A.-M., Troadec, J. et Martel, C. (2013). MBLF Enfants (version 13) [logiciel]. Magny-en-Vexin, France : Adeprio diffusion.
- Harada, M., Amariglio, N., Wills, H. et Koolwijk, I. (2019). Feeding issues in young children. *Advances in Pediatrics*, 66, 123-145.
- Folha, G. A., Cardoso Pereira Valera, F., Borges, C. G. et de Felício, C. M. (2013). Analysis of validity in adults of the expanded protocol of orofacial myofunctional evaluation with scores. *Sleep Medicine*, 14, e127.
- Hourset, M., Esclassan, R., Destruhaut, F., Dufour-Machuret, J. et Hennequin, A. (2019). Odontologie et kinésithérapie : Postures crano-cervicales, DTM et cervicalgies posturales. *Kinésithérapie, la revue*, 19(214), 3-11.
- Kerzner, B., Milano, K., MacLean, W. C., Berall, G., Stuart, S. et Chatoor, I. (2015). A practical approach to classifying and managing feeding difficulties. *Pediatrics*, 135(2), 344-353.
- Levavasseur, É. (2018). Les livrets de guidance oralité, outils de remédiation en orthophonie. *Ortho magazine*, 24(134), 21-23.
- Reynolds, S., Kreider, C. M., et Bendixen, R. M. (2012). A mixed-methods investigation of sensory response patterns in Barth syndrome : a clinical phenotype ? *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158A(7), 1647-1653.
- Reynolds, S., Kreider, C. M., Meeley, L. E. et Bendixen, R. M. (2015). Taste perception and sensory sensitivity : relationship to feeding problems in boys with Barth syndrome. *The Journal of Rare Disorders*, 3(1), 1-9.

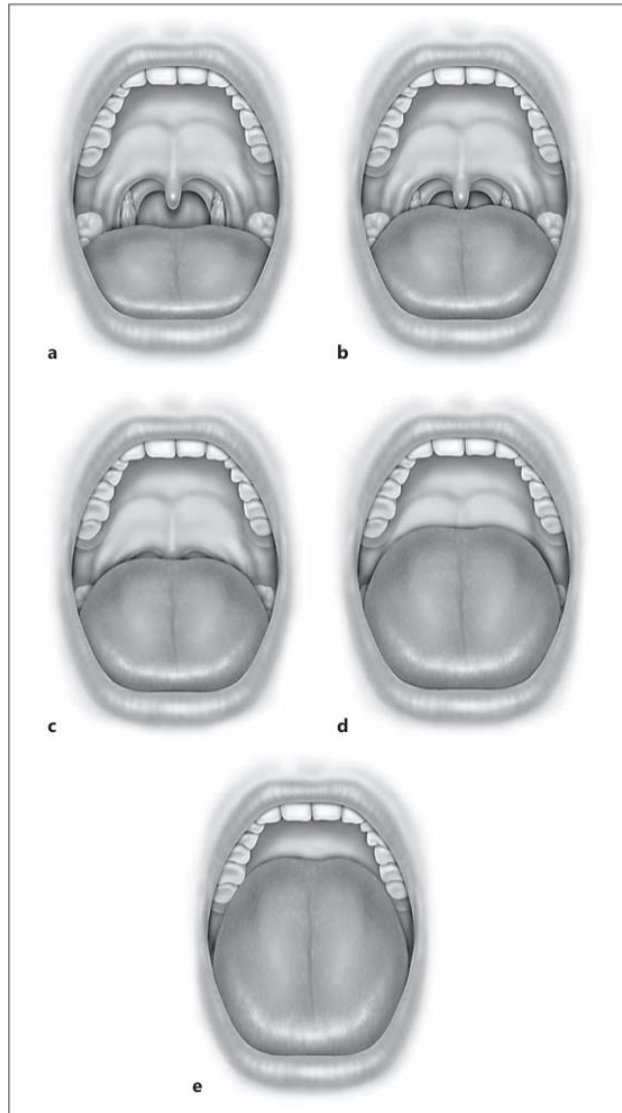
- Rybak, A. (2015). Organic and nonorganic feeding disorders. *Annals of Nutrition and Metabolism*, 66, 16.
- Thibault, C. (2017). *Orthophonie et oralité : la sphère oro-faciale de l'enfant* (2^e éd.). Issy-les-Moulineaux, France : Elsevier Masson
- Thoyre, S. M., Pados, B. F., Park, J., Estrem, H., Hodges, E. A., McComish, C., ... Murdoch, K. (2014). Development and content validation of the pediatric eating assessment tool (Pedi-EAT). *American Journal of Speech-Language Pathology*, 23(1), 46-59.

ANNEXES

ANNEXE A : Analyse des relations entre l'indice de TOA et les composantes de la MBLF-E et de l'OMES-E.

	p	r	N
OMES-E - score total	0,007	-0,58	20
MBLF-E score total	0,009	-0,55	22
<u>Apparence</u>			
OMES-E - score d'apparence total	0,001	-0,57	31
<i>OMES-E Score Apparence des lèvres</i>	0,007	-0,47	31
<i>OMES-E Score Apparence des joues</i>	0,392	-0,16	31
<i>OMES-E Score Apparence de la langue</i>	0,958	0,01	31
<i>OMES-E Score Apparence du visage</i>	0,334	-0,18	31
<i>OMES-E Score Apparence du palais</i>	0,960	0,01	30
<i>OMES-E Score Apparence du muscle mentonnier</i>	0,013	-0,44	31
<i>OMES-E - Score Apparence de la mandibule (relations mandibule/maxillaire)</i>	0,033	-0,38	31
MBLF-E Tonicité	0,230	-0,22	31
MBLF-E Malposition dentaire	0,199	-0,24	31
MBLF-E Position de la langue au repos	0,864	-0,03	31
MBLF-E Occlusion des molaires	0,664	0,08	31
Cotation de Friedman - amygdales	0,948	0,01	30
Cotation de Friedman - langue	0,016	0,44	30
<u>Enchaînement neuromusculaire</u>			
OMES-E score de mobilité total	0,072	-0,33	30
<i>OMES-E Score Mobilité des lèvres</i>	0,116	-0,29	30
<i>OMES-E Score Mobilité des joues</i>	0,304	-0,19	30
<i>OMES-E Score Mobilité de la langue</i>	0,094	-0,31	30
<i>OMES-E Score Mobilité de la mâchoire</i>	0,134	-0,28	30
MBLF-E - score de mobilité des lèvres	0,039	-0,38	30
MBLF-E - score de mobilité des joues	0,044	-0,37	30
MBLF-E - score de mobilité du voile	0,214	-0,23	30
MBLF-E - score de mobilité de la langue	0,043	-0,37	30
<u>Capacités fonctionnelles</u>			
OMES-E - Score de la fonction de respiration	0,342	-0,18	31
OMES-E - Score de la fonction de déglutition	0,789	0,06	25
<i>OMES-E - Score de la fonction de déglutition - lèvres</i>	0,710	0,07	30
<i>OMES-E - Score de la fonction de déglutition - efficacité</i>	0,393	0,18	25
<i>OMES-E - Score de la fonction de déglutition - langue</i>	0,585	0,10	30
<i>OMES-E - Score de la fonction de déglutition - autres mouvements</i>	0,013	-0,45	30
OMES-E - Score de la fonction de mastication	0,026	-0,48	21
<i>OMES-E - fonction de mastication - prise entre les dents</i>	0,010	-0,55	21
<i>OMES-E - fonction de mastication - type</i>	0,099	-0,37	21
<i>OMES-E - fonction de mastication - autres mouvements</i>	0,307	-0,23	21
MBLF-E - score de respiration	0,070	-0,33	31
MBLF-E - succion	0,092	-0,31	31
MBLF-E - score de position de langue lors de la déglutition	0,637	0,09	31
MBLF-E - score de contraction des lèvres lors de la déglutition	0,494	-0,13	30
MBLF-E - score de contraction du masseter lors de la déglutition	0,101	-0,31	30
MBLF-E - score de mode de déglutition	0,828	-0,04	30
MBLF-E - score de mastication - fermeture des lèvres	0,424	-0,18	23

ANNEXE B : COTATION DE FRIEDMAN.



(Friedman *et al.*, 2017)

La cotation de Friedman est utilisée pour évaluer la position de la langue dans la bouche et attribuer une valeur à chaque position, en fonction du degré d'obstruction des voies aériennes.

- a) La luette et les amygdales / piliers sont intégralement visibles.
- b) La luette est visible en grande partie, mais pas les amygdales / piliers.
- c) Le palais mou est visible dans son intégralité, mais pas la base des amygdales.
- d) Seule la partie antérieure du palais mou est visible.
- e) Seul le palais dur est visible.

Étiologie des troubles de l'oralité alimentaire dans le syndrome de Barth

24 pages – 16 références bibliographiques

RÉSUMÉ

Le syndrome de Barth (BHTS) est une maladie génétique rare (250 patients dans le monde) mitochondriale, pluri-symptomatique. Si les implications cardiaques et hématologiques figurent au premier plan du tableau clinique, les plaintes relatives à l'alimentation sont courantes. Cette étude vise à déterminer le rôle d'éventuels troubles des fonctions oro-myo-faciales dans les troubles de l'oralité alimentaire chez les sujets atteints du BHTS.

Les trente-huit sujets ayant participé à l'étude ont répondu à un questionnaire spécifiquement élaboré et ont été examinés au cours d'entretiens filmés. L'analyse de ces données permet d'objectiver la présence de troubles de l'oralité alimentaire et laissent penser que les troubles des fonctions oro-myo-faciales sont un des facteurs en jeu dans ces difficultés. Une prise en charge précoce de la sphère oro-faciale, notamment gnoso-praxique, semble nécessaire pour cette population, de manière à soutenir le développement de l'oralité alimentaire. Cependant, les dysfonctions oro-myo-faciales ne rendent pas compte à elles seules des troubles de l'oralité alimentaire identifiés dans cette population, au regard de l'origine multifactorielle de ces troubles. Des investigations complémentaires seront dès lors nécessaires afin d'en préciser l'étiologie.

Mots-clés : syndrome de Barth, troubles de l'oralité alimentaire, fonctions oro-myo-faciales.

ABSTRACT

Barth syndrome (BHTS) is a rare mitochondrial, multisymptomatic genetic disease (250 patients worldwide). While the cardiac and hematological implications are at the forefront of the clinical picture, complaints about feeding are common. This study aims to determine the role of possible disorders of oro-myo-facial functions in eating disorders in BHTS.

The thirty-eight subjects who participated in the study completed a specifically designed questionnaire and were examined during filmed interviews. The analysis of these data allows the presence of eating disorders to be objectified and suggests that disorders of oro-myo-facial functions are one of the factors at play in these difficulties. Early management of the orofacial sphere, particularly gnoso-practical, seems necessary for this population in order to support the development of oral feeding abilities. However, oro-myo-facial dysfunctions alone do not account for the eating disorders identified in this population, given the multifactorial origin of these disorders. Further investigations will therefore be necessary in order to clarify their etiology.

Key-words : Barth Syndrome, eating disorders, orofacial myofunctional abilities.