



HAL
open science

Place de la rééducation fonctionnelle précoce à l'aide de plaques palatines chez les enfants porteurs de Trisomie 21 dans leur prise en charge globale

Lindsay Malitowski

► To cite this version:

Lindsay Malitowski. Place de la rééducation fonctionnelle précoce à l'aide de plaques palatines chez les enfants porteurs de Trisomie 21 dans leur prise en charge globale. Sciences du Vivant [q-bio]. 2020. dumas-03272880

HAL Id: dumas-03272880

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03272880v1>

Submitted on 28 Jun 2021

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.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0 International License

AVERTISSEMENT

Cette thèse d'exercice est le fruit d'un travail approuvé par le jury de soutenance et réalisé dans le but d'obtenir le diplôme d'État de docteur en chirurgie dentaire. Ce document est mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt toute poursuite pénale.



UNIVERSITÉ DE PARIS

UFR D'ODONTOLOGIE - MONTROUGE

Année 2020

N° M075

THÈSE

POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE

Présentée et soutenue publiquement le : 13 octobre 2020

Par

Lindsay MALITOWSKI

**Place de la rééducation fonctionnelle précoce à l'aide de plaques
palatines chez les enfants porteurs de Trisomie 21 dans leur prise en
charge globale**

Dirigée par Mme le Docteur Anne-Laure Bonnet

JURY

Mme le Professeur Élisabeth Dursun

Président

Mme le Docteur Alice Germa

Assesseur

Mme le Docteur Anne-Laure Bonnet

Assesseur

Mme le Docteur Lia Yacoub

Assesseur

M. le Docteur Thibault Drouhet

Invité



Tableau des enseignants de l'UFR

DÉPARTEMENTS	DISCIPLINES	PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS	MÂÎTRES DE CONFÉRENCES
1. DÉVELOPPEMENT, CROISSANCE ET PRÉVENTION	ODONTOLOGIE PÉDIATRIQUE	Mme DAVIT-BÉAL Mme DURSUN Mme VITAL	M. COURSON Mme JEGAT Mme SMAIL-FAUGERON Mme VANDERZWALM
	ORTHOPÉDIE DENTO-FACIALE		Mme BENAHMED M. DUNGLAS Mme KAMOUN Mme LE NORCY
	PRÉVENTION, ÉPIDÉMIOLOGIE, ÉCONOMIE DE LA SANTÉ ET ODONTOLOGIE LÉGALE	Mme FOLLIGUET M. PIRNAY	Mme GERMA M. TAVERNIER
2. CHIRURGIE ORALE, PARODONTOLOGIE, BIOLOGIE ORALE	PARODONTOLOGIE	Mme COLOMBIER Mme GOSSET	M. BIOSSE DUPLAN M. GUEZ
	CHIRURGIE ORALE	M. MAMAN Mme RADOI	Mme EJEIL M. GAULTIER M. HADIDA M. MOREAU M. NGUYEN Mme TAÏHI
	BIOLOGIE ORALE	Mme CHAUSSAIN M. GOGLY Mme SÉGUIER Mme POLIARD	M. ARRETO Mme BARDET (MCF) Mme CHARDIN M. FERRE M. LE MAY
3. RÉHABILITATION ORALE	DENTISTERIE RESTAURATRICE ENDODONTIE	Mme BOUKPESSI Mme CHEMLA	Mme BERÈS Mme BESNAULT M. BONTE Mme COLLIGNON M. DECUP Mme GAUCHER
	PROTHÈSES	Mme WULFMAN	M. CHEYLAN M. DAAS M. DOT M. EID Mme FOUILLOUX-PATEY Mme GORIN M. RENAULT M. RIGNON-BRET M. TRAMBA
	FONCTION-DYSFONCTION, IMAGERIE, BIOMATÉRIAUX	M. SALMON	M. ATTAL Mme BENBELAID Mme BENOÎT A LA GUILLAUME (MCF) M. BOUTER M. CHARRIER M. CHERRUAU M. FLEITER Mme FRON CHABOUIS Mme MANGIONE Mme TILOTTA
	PROFESSEURS ÉMÉRITES	M. BÉRENHOLC Mme BRION M. LASFARGUES M. LAUTROU M. LEVY	M. PELLAT M. PIERRISNARD M. SAFFAR Mme WOLIKOW

Liste mise à jour le 04 novembre 2019

Remerciements

À Mme le Professeur Élisabeth Dursun

Docteur en Chirurgie dentaire

Ancien Interne des Hôpitaux

Docteur de l'Université Paris 13

Habilitée à Diriger des Recherches

Professeur des Universités, UFR d'Odontologie - Montrouge

Praticien Hospitalier, Assistance Publique-Hopitaux de Paris

Pour m'avoir fait l'honneur d'accepter de présider ce jury. Merci pour votre enthousiasme, votre disponibilité et votre gentillesse. Veuillez trouver ici l'expression de ma reconnaissance et de mon sincère respect.

À Mme le Docteur Alice Germa

Docteur en Chirurgie dentaire

Docteur de l'Université Paris-Sud

Maître de Conférences des Universités, UFR d'Odontologie - Montrouge

Praticien Hospitalier, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris

Pour m'avoir fait l'honneur de faire partie de ce jury. Ainsi que pour les connaissances que vous m'avez transmises au cours de mes années cliniques à Ivry-sur-Seine. Veuillez trouver ici l'expression de mon respect le plus sincère.

À Mme le Docteur Anne-Laure Bonnet

Docteur en Chirurgie dentaire

Spécialiste qualifiée en Médecine bucco-dentaire

Ancien Interne des Hôpitaux

Docteur de l'Université Paris Descartes

Maître de Conférences des Universités, UFR d'Odontologie - Montrouge

Praticien Hospitalier, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris

Qui me faites le plaisir et l'honneur de diriger cette thèse d'exercice. Merci pour votre enseignement rigoureux et passionné tout au long de mes années de clinique à Ivry-sur-Seine ainsi qu'en soins MEOPA le jeudi matin. Merci de m'avoir ouvert la porte des consultations « T21 » qui m'ont donné l'envie de réaliser ce travail. Merci pour votre gentillesse et votre écoute tout au long de ces années. Et un grand merci pour votre précieuse contribution à l'aboutissement de cette thèse. Veuillez trouver ici l'expression de toute ma gratitude et de mon sincère respect.

À Mme le Docteur Lia Yacoub

Docteur en Chirurgie dentaire

Praticien Hospitalier, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris

Pour avoir accepté de faire partie de ce jury. Pour vos conseils et votre soutien de mes années de cliniques à Ivry-sur-Seine jusqu'au choix de mon sujet de thèse à sa rédaction. Merci d'avoir partagé votre passion pour la pédodontie avec toute votre gentillesse et votre patience. Avec toute ma gratitude et mon respect.

À M. le Docteur Thibault Drouhet

Docteur en Chirurgie dentaire

Assistant Hospitalo-Universitaire, UFR d'Odontologie - Montrouge

Pour avoir accepté de participer à ce jury. Pour tous les conseils et le soutien que tu m'as apporté et que tu m'apportes encore aujourd'hui. Merci pour ces vendredis passés à ton cabinet où j'ai appris énormément de choses qui me servent aujourd'hui et qui me poussent à faire des soins aussi rigoureux et parfaits que les tiens. Trouve ici l'expression de ma gratitude et mon sincère respect.

À mes parents,

Pour votre soutien sans faille, votre investissement sans limite et votre amour inconditionnel sans qui rien n'aurait été possible. Pour les fois où j'ai voulu abandonner en première année de médecine, pour votre motivation et votre détermination à ne rien lâcher. L'envie de vous rendre fiers m'a permise d'arriver jusqu'ici. Ce travail c'est l'accomplissement de dures années mais on y est grâce à vous ! Je vous aime.

À mon frère,

Pour ton soutien, pour les sorties à deux le week-end, pour me sortir la tête des bouquins, et désolée pour les concerts où je ne suis pas venue pour réviser mes partiels. On se rattrapera avec une coupe America ! Je t'aime fréro.

À mon chéri,

Pour ton soutien depuis le premier jour dans les bons comme dans les mauvais moments. Merci de toujours m'encourager, me supporter et me faire rire. Merci d'avoir sauté le pas et d'être venu à Paris pour moi. Je t'aime.

Table des matières

INTRODUCTION	3
1 : LA TRISOMIE 21	5
1.1 <i>Caractéristiques générales</i>	5
1.2 <i>Les pathologies associées aux patients porteurs de T21</i>	8
1.3 <i>Les diversités de la Trisomie 21</i>	9
1.4 <i>L'évolution des patients au cours de leur vie</i>	9
2.1 LES CARACTERISTIQUES CRANIO-FACIALES	10
2.2 LES CARACTERISTIQUES DENTAIRES	13
2.3 LES DYSFONCTIONS.....	14
2.3.1 <i>Mastication</i>	14
2.3.2 <i>Déglutition</i>	16
2.3.3 <i>Ventilation</i>	16
2.3.4 <i>Phonation</i>	18
2 : LA PRISE EN CHARGE FONCTIONNELLE GLOBALE DE CES PATIENTS	20
2.1 QU'EST-CE QUE L'EDUCATION PRECOCE ?	20
2.2 PRISE EN CHARGE DE LA MOTRICITE GLOBALE ET LUTTE CONTRE L'HYPOTONIE.....	24
2.3 PRISE EN CHARGE DES TROUBLES DE L'ORALITE	25
2.3.1 <i>Perturbation de l'oralité dans le cadre de la trisomie 21</i>	25
2.3.2 <i>Prise en charge des troubles de l'oralité alimentaire</i>	26
2.3.3 <i>Prise en charge des troubles de l'oralité verbale</i>	27
2.4 PRISE EN CHARGE DES TROUBLES DE LA VENTILATION	29
3 : LA THERAPIE MYOFONCTIONNELLE DE STIMULATION OROFACIALE EXTERNE ET INTERNE	31
3.1 LES PRINCIPES DE CASTILLOS-MORALES	31
4 : LA CONSULTATION DE THERAPIE PRECOCE PAR PLAQUE PALATINE : L'ORGANISATION DU SERVICE ET DE LA CONSULTATION	34
4.1 LA CONSULTATION.....	34
4.2 DESCRIPTION DE LA POPULATION TRAITEE	34
4.2.1 <i>Ratio hommes/femmes</i>	35
4.2.2 <i>Age des patients lors de la première consultation T21</i>	35
4.2.3 <i>Lieu de résidence des patients</i>	36
4.2.4 <i>Prise en charge de l'hypotonicité</i>	37

4.2.5 <i>Prise en charge de l'oralité</i>	37
4.3 LES PLAQUES PALATINES ET LEURS OBJECTIFS	38
4.3.1 <i>Les différentes plaques palatines</i>	38
4.3.2 <i>Une étape clé : l'empreinte du maxillaire</i>	40
4.4 DISCUSSION	41
4.4.1 <i>La consultation</i>	41
4.4.2 <i>Efficacité de la prise en charge myofonctionnelle</i>	44
CONCLUSION	49
BIBLIOGRAPHIE	50
TABLE DES FIGURES	56
TABLE DES TABLEAUX	57
ANNEXES	58

Introduction

La trisomie 21 (T21) appelée aussi syndrome de Down (SD) est une anomalie chromosomique définie par la présence d'un troisième exemplaire, en totalité ou en partie du chromosome 21. Elle est la 1^{ère} cause diagnostiquée de déficit intellectuel d'origine génétique : son incidence à la naissance a diminué significativement dans plusieurs pays après la mise en place du dépistage prénatal avec une prévalence de l'ordre de 1/2000 naissances en France. Grâce aux progrès de la médecine et en grande partie à la prise en charge des malformations, notamment cardiaques, et à l'utilisation des antibiotiques dans les pathologies infectieuses leur espérance de vie actuelle tend à être équivalente à celle de la population générale et l'espérance de vie était estimée à 60 ans en 2019. ¹

De nos jours, l'amélioration de la qualité de vie de ces patients est l'une des priorités de prise en charge. Les attentes d'amélioration fonctionnelles et esthétiques sont importantes notamment au niveau facial. La macroglossie, l'hypotonie musculaire générale, la malocclusion et la laxité articulaire ne sont pas des caractéristiques exclusives aux patients trisomiques, ces nombreuses dysfonctions et para-fonctions associées à un retard du développement psychomoteur compliquent la prise en charge et le traitement de ces patients. De plus, plusieurs signes dysmorphiques crâniens et oro-faciaux ont été décrits parmi lesquels : une brachycéphalie avec un occiput plat, une langue volumineuse et étalée, des amygdales et des végétations adénoïdes hypertrophiques associées à des fosses nasales dystrophiées. Ces particularités physiologiques conduisent généralement le patient à une ventilation buccale et non nasale. L'enfant rentre alors dans un cercle dysmorpho-fonctionnel conduisant à un hypodéveloppement de l'étage moyen de la face et un prognathisme mandibulaire souvent associé à une malocclusion de classe III.² Ces caractéristiques morphologiques sont amplifiées par les troubles généraux de la posture induits par l'hypotonie musculaire générale et l'hyperlaxité ligamentaire.^{3 4}

Le traitement inter disciplinaire dès les premiers mois de vie de ces patients atteints de trisomie leur permet un meilleur développement global et ainsi de limiter la mise en place des dysfonctions liées à la T21. C'est d'ailleurs l'enjeu de la consultation trisomie 21 présente au sein du service de médecine bucco-dentaire de l'hôpital Charles-Foix.

¹ Centre hospitalier universitaire de Lyon et Centre hospitalier universitaire de Saint-Etienne, « Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) Trisomie 21 ».

² Sixou, « Aspects bucco-dentaires de la Trisomie 21 chez l'enfant ».

³ Hennequin et al., « Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une Trisomie 21 ».

⁴ Hennequin et al., « Significance of oral health in persons with Down syndrome : a literature review ».

La thérapie fonctionnelle oro-faciale s'inscrit dans cet accompagnement de l'enfant à l'aide de plaques palatines destinées à activer et stimuler ses fonctions. Le but est d'introduire la notion d'éducation musculaire oro-faciale en stimulant la langue et les muscles péri-oraux afin de lutter contre l'hypotonie musculaire globale. Cette éducation musculaire a pour but de favoriser une occlusion labiale, de réduire la protrusion linguale en ayant une position intra-orale de celle-ci et en réduisant l'apparition des malocclusions de classe III tout en amenant l'enfant à prendre conscience de sa cavité orale.⁵

Les parents de patients trisomiques sont de plus en plus demandeurs de cette prise en charge oro-faciale afin d'améliorer l'intégration sociale de leurs enfants. L'effet de ces traitements est ainsi musculaire et répond à une demande croissante d'information et de suivi de la part des familles.

L'objectif de ce travail est en premier lieu de comprendre les différents paramètres psychomoteurs et fonctionnels conduisant à un trouble de l'oralité chez les T21, d'identifier les prises en charges pluridisciplinaires proposées pour lutter contre ces troubles, en particulier la prise en charge précoce. Dans la deuxième partie, nous montrons comment la thérapie précoce de stimulation orofaciale par plaque palatine s'inscrit dans cette approche globale. Pour cela, nous nous appuyons sur la description de la consultation T21 au sein de l'Hôpital Charles-Foix et de ses patients.

⁵ Sixou et al., « Orofacial therapy in infants with Down syndrome ».

1 : La trisomie 21

Chaque personne porteuse de Trisomie 21 est unique. L'expression de la maladie entraîne des signes communs à tous les patients mais avec une grande variabilité d'une personne à l'autre.

La caractéristique principale la plus importante est la **déficience intellectuelle**, d'intensité variable, souvent légère associée à une **hypotonie musculaire** et à une **laxité articulaire**. Ce déficit mental est associé à des signes physiques particuliers.

De lourdes malformations cardiaques, digestives, oculaires et thyroïdiennes peuvent être dépistées dès la naissance et nécessiter une prise en charge très lourde. De plus, les troubles de l'audition, de la vision et les problèmes de sommeil retrouvés chez ces patients peuvent également participer à la déficience intellectuelle. Au niveau moteur, les enfants atteints de T21 présentent une hypotonie musculaire généralisée associée à une l'hyperlaxité ligamentaire.^{6 7}

Nous verrons qu'il peut s'y ajouter des atteintes d'autres systèmes tels que le système endocrinien, cardiaque, digestif ou encore la sphère ORL. Nous les détaillerons par la suite afin de comprendre la complexité du diagnostic et de la prise en charge.^{8 9}

Le dépistage prénatal permet de poser un diagnostic d'anomalie chromosomique notamment la T21. Ainsi, les problématiques de la prise en charge de ces enfants peuvent être discutées et planifiées avant la naissance.

1.1 Caractéristiques générales

La T21 est principalement caractérisée par une **déficience intellectuelle** généralement légère à modérée avec un retard du développement cognitif, des difficultés linguistiques et motrices et un QI plus bas que la population générale du même âge.¹⁰

Dès la naissance, tous les enfants atteints de T21 sont examinés à la recherche d'une malformation interne ou externe :

⁶ Centre hospitalier universitaire de Lyon et Centre hospitalier universitaire de Saint-Etienne, « Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) Trisomie 21 ».

⁷ Sixou, « Aspects bucco-dentaires de la Trisomie 21 chez l'enfant ».

⁸ Roizen et Patterson, « Down's syndrome ».

⁹ Sixou, « Aspects bucco-dentaires de la Trisomie 21 chez l'enfant ».

¹⁰ Yamauchi et al., « Motor and cognitive development of children with Down syndrome : the effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities ».

- L'**hypotonie axiale** c'est-à-dire un faible tonus musculaire est observé dès la naissance et entraîne des difficultés de succion, d'alimentation ainsi qu'un développement moteur retardé. Les enfants atteints de T21 ont un retard de développement en comparaison avec des enfants non atteints notamment dans les étapes de préhension, de position assise et debout ainsi que pour l'acquisition de la marche.¹¹
- Une **maladie cardiaque congénitale** est retrouvée dans 40 à 60 % des cas de trisomie 21 à la naissance.¹² La cardiopathie la plus caractéristique de la T21 est le Canal Atrio-Ventriculaire (ou CAV) retrouvé dans 45 % des cas de cardiopathies néonatales. On retrouve également des malformations du septum ventriculaire (35 %) ou auriculaire (8 %), un canal artériel persistant (7 %) ou encore une Tétralogie de Fallot (4 %).^{13 14} Le traitement des malformations cardiaques dépend du type de la cardiopathie, de sa sévérité, de l'état général de l'enfant et des retentissements sur sa qualité de vie. En effet, l'existence d'une dyspnée à l'effort pourra par exemple entraîner des difficultés d'alimentation et provoquer une stagnation pondérale voire une perte de poids. L'hypotonie et le développement psychomoteur seront également impactés. Une surveillance médicale régulière sera impérative. Dans certains cas un traitement médicamenteux ou chirurgical sera nécessaire.
- Des **malformations congénitales du tractus digestif** existent dans 12 à 20 % des cas avec par exemple une atrésie duodénale ou œsophagienne et plus rarement une imperforation anale ou encore la maladie de Hirschsprung (HSCR). La constipation et les reflux gastro-œsophagiens (RGO) sont également très fréquents.^{15 16}
- La **sphère ORL** est souvent impliquée. Les enfants ont fréquemment des otites séreuses asymptomatiques favorisées par des conduits auditifs étroits. Elles doivent être surveillées afin d'éviter toute répercussion sur l'audition. L'identification et le traitement de la perte auditive voire de la surdité est une part importante de la prise en charge des patients trisomiques car elle en concerne 38 à 78 %. Cela peut être une surdité de transmission, neuro-sensorielle (de perception) ou mixte. L'audition doit être régulièrement évaluée en raison de l'incidence des surdités de transmission et de perception qui sont de 5 % contre 1/1000 dans la population générale.^{17 18}

¹¹ Boutot et DiGangi, « Effects of activation of preferred stimulus on tummy time behavior of an infant with Down syndrome and associated hypotonia ».

¹² Freeman et al., « Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome ».

¹³ Freminville et al., « L'accompagnement des enfants porteurs de Trisomie 21 ».

¹⁴ Richards et Garg, « Genetics of congenital heart disease ».

¹⁵ Freminville et al., « L'accompagnement des enfants porteurs de Trisomie 21 ».

¹⁶ Bermudez et al., « Gastrointestinal disorders in Down syndrome ».

¹⁷ Kreicher et al., « Characteristics and progression of hearing loss in children with Down syndrome ».

¹⁸ Freminville et al., « L'accompagnement des enfants porteurs de Trisomie 21 ».

- Environ 38 % des enfants de moins de 12 mois et 80 % de ceux âgés de 5 à 12 ans ont des **anomalies oculaires congénitales** nécessitant une surveillance ou une intervention.¹⁹ On retrouve notamment le strabisme (30 à 40 % des patients), la sténose des voies lacrymales (20 % des cas), le nystagmus (20 %), la cataracte congénitale (1-2 % des cas) ou le glaucome congénital. Ces anomalies peuvent compromettre l'avenir visuel et psychomoteur de l'enfant. De plus, les troubles oculaires augmentent avec l'âge. Les contrôles ophtalmiques doivent être réguliers afin de ne pas passer à côté de troubles fréquents et qui aggraveraient le handicap.²⁰
- Les **pathologies thyroïdiennes** principalement auto-immunes ont une prévalence au cours de la vie du patient trisomique de 13 à 63 %. L'hypothyroïdie congénitale est environ 28 fois plus importante que dans la population générale. Il convient de doser tous les 1 ou 2 ans la TSH (Thyroid Stimulating Hormone) et une supplémentation en hormone thyroïdienne est à envisager au cas par cas.²¹
- Des **anomalies hématopoïétiques** peuvent être associées au syndrome de Down. Il peut s'agir d'un déficit immunitaire, d'un taux de plaquette diminué, d'un risque accru de leucémie aigüe (20 fois plus fréquente que dans la population générale) ainsi qu'une prévalence d'hépatite B augmentée associées à un risque augmenté d'infections.²²
- Dans de plus rares cas, des **anomalies urinaires** sont constatées, la plus fréquente étant la malformation du rein en fer à cheval.²³
- La **peau** est souvent sèche et fragile. On peut retrouver des folliculites et des mycoses dans les régions des plis par un manque de séchage. De plus à l'âge adulte on retrouvera fréquemment des alopecies, qui rejoignent les problèmes de pathologies auto-immunes.²⁴

¹⁹ Purpura et al., « Visual assessment in Down syndrome : the relevance of early visual functions ».

²⁰ Desai, « Down syndrome : a review of the literature ».

²¹ Hardy et al., « Hypothyroidism in Down syndrome ».

²² Desai, « Down syndrome : a review of the literature ».

²³ Desai.

²⁴ Limbrock, Fischer-Brandies, et Avalle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

1.2 Les pathologies associées aux patients porteurs de T21

- Les **apnées du sommeil SAOS** (Syndrome d'Apnées Obstructives du Sommeil) sont des obstructions respiratoires complètes (apnées) ou partielles (hypopnées) qui peuvent se produire plusieurs centaines de fois par nuit. Elles sont très fréquentes chez le patient T21 même dès le plus jeune âge en raison de l'hypotonie linguale, l'absence ou l'insuffisance de respiration nasale et la forme particulièrement étroite du palais qui participent à l'apparition du SAOS. On estime qu'entre 30 jusqu'à 80 % des patients trisomiques souffrent d'apnée du sommeil.^{25 26 27}
- Les patients T21 souffrent également d'**épilepsie**, en particulier chez le nourrisson avec le syndrome de West aussi connu sous le nom de spasmes infantiles qui est une forme rare d'épilepsie du nourrisson.²⁸
- La **constipation et le reflux gastro-œsophagien** sont également souvent retrouvés.^{29 30}
- L'**obésité** varie de 23 à 70 % chez les adolescents et de 60 à 70 % chez les adultes.³¹ Les taux combinés de surpoids et d'obésité sont plus élevés chez les patients trisomiques que chez les patients non atteints. Cela peut s'expliquer par une certaine insulino-résistance, la diminution des dépenses énergétiques et de l'activité physique associés à un régime alimentaire défavorable corrélé à des difficultés de mastication. De plus l'obésité est positivement associée au SAOS et aux troubles de la marche.³²

De nombreux patients nécessitent ainsi des prises en charge très lourdes au début de leur vie. Il est ainsi aisé de comprendre qu'en fonction de l'état de santé du jeune patient, une prise en charge et une éducation précoce seront plus ou moins facilitées et possible selon les cas.

²⁵ Breslin et al., « Obstructive sleep apnea syndrome and cognition in Down syndrome ».

²⁶ Fondation Jérôme Lejeune, « Apnées obstructives du sommeil et trisomie 21 : tout un programme ! »

²⁷ Attal et Chanson, « Endocrine aspects of obstructive sleep apnea ».

²⁸ Beatty, Wrede, et Blume, « Diagnosis, treatment, and outcomes of infantile spasms in the Trisomy 21 population ».

²⁹ Freminville et al., « L'accompagnement des enfants porteurs de Trisomie 21 ».

³⁰ Bermudez et al., « Gastrointestinal disorders in Down syndrome ».

³¹ Bertapelli et al., « Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions : a literature review ».

³² Shires et al., « Body mass index as an indicator of obstructive sleep apnea in pediatric Down syndrome ».

1.3 Les diversités de la Trisomie 21 ^{33 34}

- La forme la plus fréquemment retrouvée et la plus connue est la trisomie 21 de forme **libre, complète et homogène** qui représente environ 92 à 94 % des cas. Les patients ont des traits morphologiques communs qui permettent de reconnaître qu'ils sont trisomiques mais sont cependant tous très différents les uns des autres. Les autres caractéristiques du patient proviennent de son patrimoine génétique familial. La qualité de l'environnement du patient est primordiale pour son développement, que ce soit affectif, éducatif, social ou encore culturel.
- Chez le patient porteur d'une trisomie 21 **en mosaïque** (2 à 2,7 % des cas) la situation est plus délicate et plus difficile à prédire car la proportion de cellules anormales est variable d'un patient à l'autre et également chez une même personne d'un organe à l'autre. Les conséquences médicales sont donc impossibles à prévoir.
- La trisomie **par translocation** (4 à 4,8 % des cas) engendre des traits physiques et intellectuels très variables selon le fragment du chromosome qui est en cause.

C'est donc en fonction du patrimoine génétique du patient que l'affection sera plus ou moins sévère. Mais il est important de rappeler que l'environnement social, l'éducation et la stimulation de l'enfant influencent beaucoup sa personnalité et son développement. ³⁵

1.4 L'évolution des patients au cours de leur vie

Les personnes trisomiques apprennent continuellement et développent leurs connaissances. Cependant, la vitesse d'apprentissage est souvent plus lente. ³⁶

On constate une progression rapide entre 1 an et 15 ans (mais toujours plus lente que dans la population générale). Puis, entre 15 et 30 ans la vitesse de progression diminue et s'achève par un plateau. Après 30 ans, on observe des périodes de régressions s'accompagnant généralement de traumatismes physiques ou psychiques assez comparable à la période de régression des personnes âgées. ³⁷

La sévérité de la déficience intellectuelle va dépendre en très grande partie des **facteurs génétiques** (patrimoine génétique de la famille) mais également des **facteurs environnementaux externes** : l'éducation précoce et la qualité de la prise en charge initiale dès le plus jeune âge de l'enfant et tout

³³ Papavassiliou et al., « Mosaicism for Trisomy 21 : a review ».

³⁴ Vičić et al., « Prenatal diagnosis of Down syndrome : a 13-year retrospective study ».

³⁵ Abbara, « Trisomie 21 : description, signes échographiques ».

³⁶ Yamauchi et al., « Motor and cognitive development of children with Down syndrome : the effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities ».

³⁷ Mircher et al., « Acute regression in young people with Down syndrome ».

au long de sa vie, le type d'éducation transmis à l'enfant, de nombreuses stimulations éducatives, une pratique du sport, si l'enfant a eu de lourdes pathologies associées et/ ou un traitement médicamenteux spécial, prise en charge par des kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes...). Tout cela va tendre à réduire les retards d'acquisition de l'enfant.³⁸

2.1 Les caractéristiques cranio-faciales

Plusieurs signes dysmorphiques crâniens et oro-faciaux ont été décrits notamment l'hypotonie axiale à la naissance couplée à l'hypotonie des muscles masticateurs et de l'expression faciale, l'hyperlaxité ligamentaire, les yeux en amande avec des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors, la brachycéphalie avec un occiput aplati, un visage plat, un nez court avec une large racine nasale.³⁹ Les sinus frontaux et para-nasaux sont hypoplasiques, l'os ethmoïde est retracté, les tonsilles et les végétations adénoïdes sont hypertrophiques engendrant une obstruction des fosses nasales supérieures et des difficultés voire une impossibilité pour l'enfant à respirer par le nez. Il va ainsi avoir une ventilation buccale qui ne stimulera plus les sinus ni le développement sagittal et transversal du maxillaire.⁴⁰

Un hypo-développement du tiers moyen de la face et du maxillaire est fréquemment retrouvé associé à un palais ogival (profond et étroit). Dans les cas les plus sévères, une endognathie maxillaire associée à un palais profond s'installe et tend à s'atténuer au fil des années.⁴¹ On retrouve également une incompétence labiale avec une inocclusion labiale afin que l'air passe dans la cavité orale et une protrusion linguale conséquence d'un déficit du tonus musculaire orbiculaire. A cela s'ajoute la position basse de la langue associée à une macroglossie relative en raison de la petite cavité buccale. La position basse de la langue ne participe pas au développement du maxillaire mais engendre au contraire une hyper croissance mandibulaire provoquant une latérodeviation ou prognathie de celle-ci fréquemment retrouvée en association avec une malocclusion de classe III.^{42 43} De plus, la prognathie mandibulaire est facilitée en raison de l'hyperlaxité des ligaments articulaires de l'articulation temporo mandibulaire (ATM). Une béance antérieure peut également être retrouvée en

³⁸ Noack, « Éléments de réflexion sur le développement et les caractéristiques psychomotrices du sujet porteur d'une Trisomie 21 ».

³⁹ Hennequin et al., « Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une Trisomie 21 ».

⁴⁰ Hennequin et al., « Significance of oral health in persons with Down syndrome : a literature review ».

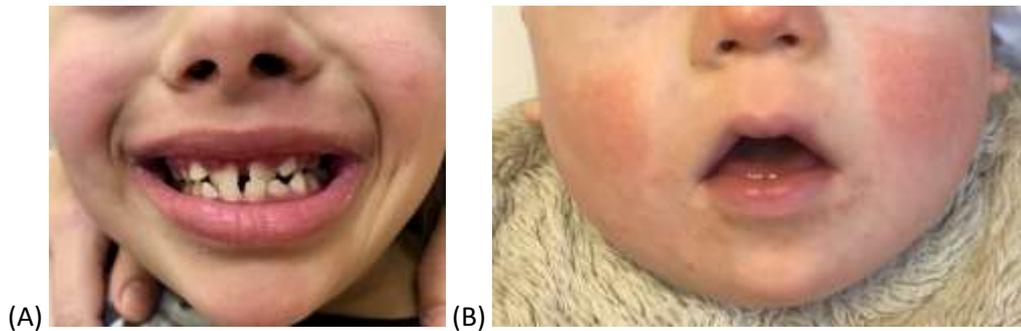
⁴¹ Hennequin et al.

⁴² Roizen et Patterson, « Down's syndrome ».

⁴³ Desai, « Down syndrome : a review of the literature ».

raison de la position anormale de la langue. C'est ce que l'on appelle en orthodontie le cercle vicieux dysmorpho-fonctionnel.^{44 45}

Figure 1 : Respiration buccale et proglissement mandibulaire chez deux enfants T21



(A) : un enfant de 6 ans porteur de T21, en classe III d'Angle associée à des anomalies dentaires et squelettiques. (B) : nourrisson en inoclusion labiale et protrusion linguale, signe caractéristique des patients trisomiques.

Source : Hennequin et al., « Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une trisomie 21 », 2000.

Nous observons également sur la photo B (cf. Figure 2) une langue est basse, protrusive et volumineuse en comparaison avec le maxillaire et le palais étroit, on parle de macroglossie relative. Elle présente une absence de sillon médian, des fissures ainsi que des zones inflammatoires de dépapillation. On note très fréquemment chez les patients trisomiques une proéminence de la ligne médiane de la langue lors de sa contraction nommée une diastasis linguale causée par l'insuffisance du nombre de fibres transverses du muscle génioglosse qui est le muscle extrinsèque de la langue ainsi qu'une insuffisance de fibres du septum lingual.⁴⁶ On retrouve également la langue en position basse, souvent étalée entre les arcades dentaires et en protrusion. Cette situation est favorisée par une hypotonie des muscles orbiculaires et peut alors créer une béance dentaire antérieure à l'origine de désordres occlusales et d'incontinence salivaire, favorisant les perlèches. Dans les cas assez fréquents de protrusion linguale on retrouve également une biproalveolie incisive compliquant la dysmorphose et l'alimentation ainsi qu'un hypo-développement du maxillaire (cf. Figure 2) et un palais profond dans les premières années de vie et qui s'atténue progressivement lorsque le palais augmente de largeur

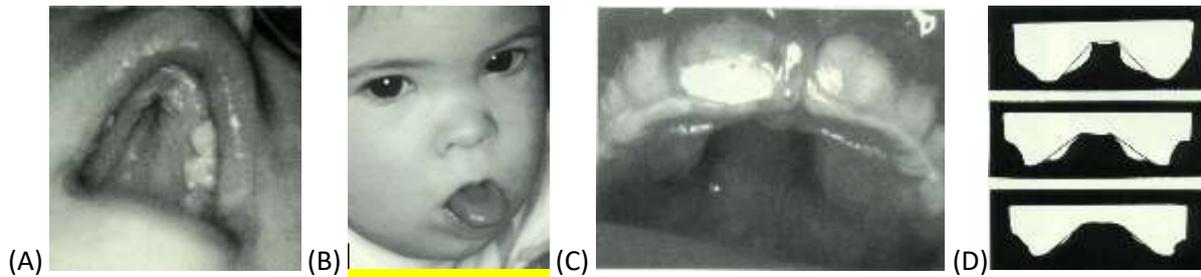
⁴⁴ Hennequin et al., « Régulation de la motricité orofaciale chez les personnes porteuses de Trisomie 21 ».

⁴⁵ Hennequin et al., « Significance of oral health in persons with Down syndrome : a literature review ».

⁴⁶ Limbrock, Fischer-Brandies, et Avalle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

au cours de la croissance. De plus, la position anormale de la langue et l'absence de stimulation intra-orale sont à l'origine des réflexes nauséux très présents chez ces patients compliquant l'examen dentaire, l'hygiène orale et l'alimentation.⁴⁷

Figure 2 : Hypodéveloppement maxillaire, diastasis et protrusion linguale chez un enfant trisomique



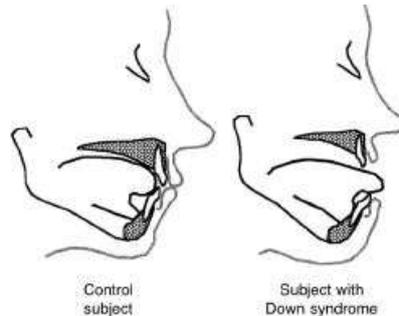
Source : Limbrock, Fischer-Brandies, et Avasle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome », 2008.

La ventilation orale et l'hypotonie musculaire altèrent la posture mandibulaire de repos associée généralement à des malocclusions dentaires. L'enfant trisomique présente dans la plupart des cas une inoclusion labiale associée à une protrusion linguale entre les deux arcades dentaires, débordant entre les secteurs incisifs mais également latéraux. Il tente de trouver une occlusion confortable et va effectuer un proglissement mandibulaire facilité par le laxisme des ligaments articulaires. Une ou plusieurs positions de repos peuvent s'établir, bloquant davantage la croissance maxillaire et engendrant une classe III (cf. Figure 3).⁴⁸

⁴⁷ Hennequin et al., « Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une Trisomie 21 ».

⁴⁸ Hennequin et al.

Figure 3 : Comparaison de la position de repos des structures orales chez un patient normal et un patient trisomique 21



Source : Hennequin et al., « Significance of oral health in persons with Down syndrome », 2007.

Ainsi, chez le patient trisomique la mandibule est abaissée, on retrouve une inoclusion labiale, une langue avec une position basse et antérieure qui vient prendre appui sur la lèvre inférieure généralement éversée.⁴⁹

Il a également été rapporté que les personnes souffrant d'un handicap intellectuel ne répondent pas de manière habituelle aux stimuli douloureux, ils semblent même parfois indifférents à la douleur. Cela pourrait être dû à un seuil sensoriel plus élevé, un retard de transmission sensoriel de la douleur, une déficience cognitive, une réponse motrice retardée dû à un déficit neuro moteur ou un mélange de tous ces facteurs. Les patients trisomiques ont des temps de latence plus longs que la population générale pour exprimer leur douleur et ils sont moins précis dans leur capacité à localiser le stimulus.⁵⁰ La thérapie fonctionnelle oro-faciale de Castillo-Morales va ainsi permettre à l'aide du port par intermittence d'une plaque palatine de stimuler la langue et les lèvres de notre patient et ainsi tenter de normaliser les fonctions oro-faciales par stimulation neuro-fonctionnelle.⁵¹

2.2 Les caractéristiques dentaires

Au niveau dentaire on retrouve notamment des anomalies d'éruption dentaire avec souvent un retard d'exfoliation des dents temporaires et d'éruption des dents permanentes avec perturbation des

⁴⁹ Hennequin et al., « Significance of oral health in persons with Down syndrome : a literature review ».

⁵⁰ Hennequin, Morin, et Feine, « Pain expression and stimulus localisation in individuals with Down's syndrome ».

⁵¹ Matthews-Brzozowska et al., « Rehabilitation of the orofacial complex by means of a stimulating plate in children with Down syndrome ».

séquences d'éruption, des anomalies de nombre : hypodontie ou anodontie partielle touchant fréquemment les 7 et les 8, des anomalies de structures et de forme dentaires : taurodontisme (diminution du rapport entre la racine et la couronne), diminution de la taille des dents (microdontie), altération de la couronne dentaire et des agénésies dans les deux dentures. Par ailleurs, les complications immunologiques dont souffrent les patients trisomiques se traduisent dans la sphère orale par des maladies parodontales (gingivites et parodontites) précoces aggravées par une mastication inefficace, des malpositions dentaires et l'absence ou l'insuffisance d'hygiène bucco-dentaire. Ce sont également des patients à risque de développer des lésions muqueuses telles que des perlèches ou des aphtes et plus généralement des troubles des fonctions orales : téter, déglutir, mastiquer.^{52 53}

2.3 Les dysfonctions

L'ensemble de ces caractéristiques peuvent mener à l'apparition de dysfonctions. Les traitements fonctionnels précoces auront pour but d'éviter ou de limiter l'apparition de ces dysfonctions. Le suivi bucco-dentaire de ces patients enfants comme adultes doit prendre en compte les caractéristiques étiologiques de la T21 que nous venons d'évoquer afin d'adapter la prise en charge.^{54 55}

2.3.1 Mastication

Dans la T21, le développement normal des structures et des fonctions orales est modifié, entraînant des dysfonctions lors de l'allaitement, la déglutition, la mastication et le langage. L'intensité de ces dysfonctions varie d'un patient trisomique à un autre mais est principalement due à l'hypotonie des muscles de la mastication et de l'expression du visage, en particulier la langue et les lèvres.

Dans la T21, les troubles de l'oralité sont présents dès la naissance. Chez le nouveau-né, la tétée au sein ou au biberon s'avère difficile et peu efficace. En effet, l'hypotonie des sangles labio-jugales rend le joint labial peu efficace et il existe une difficulté de coordination entre la succion-déglutition et la respiration.⁵⁶

Plusieurs études ont caractérisé la dysfonction masticatoire chez l'enfant porteur de T21.

⁵² Hennequin et al., « Régulation de la motricité orofaciale chez les personnes porteuses de Trisomie 21 ».

⁵³ Hennequin et al., « Significance of oral health in persons with Down syndrome : a literature review ».

⁵⁴ Hennequin et al., « Régulation de la motricité orofaciale chez les personnes porteuses de Trisomie 21 ».

⁵⁵ Hennequin et al., « Significance of oral health in persons with Down syndrome : a literature review ».

⁵⁶ Hennequin et al.

Globalement les résultats ont montré que :

- La prise alimentaire s'accompagne d'une protrusion linguale hors de la cavité orale, d'autant plus sévère pour les aliments semi-liquides comparés aux aliments durs.
- Les patients trisomiques gardent les aliments en bouche sans les mastiquer d'autant plus longtemps qu'ils sont durs ou friables afin de les imprégner de salive, de les ramollir et d'en faciliter leur mastication.
- La mastication a lieu le plus souvent sur les prémolaires et canines plutôt que sur les molaires et s'effectue en majorité la bouche ouverte.
- La fonction masticatoire a été examinée chez un groupe d'adolescents porteurs de trisomie comparativement à un groupe du même âge non trisomique en train de manger 10 aliments de textures différentes. Certaines fonctions orales, comme mordre dans une pomme étaient très difficiles, voire impossibles pour le groupe de patients porteurs de T21. Ce qui a entraîné le refus de certains aliments.⁵⁷
- Des cycles masticatoires inefficaces et l'ingestion de gros morceaux insuffisamment mâchés qui peuvent entraîner directement des éructations, de la toux ainsi que de nombreux soupires et signes de fatigue lors du repas.⁵⁸
- Des enregistrements vidéo d'enfants de 4 à 5 ans porteurs de T21 lors d'un repas, montrent une protrusion linguale marquée. La nourriture est maintenue plus longtemps en bouche comparé aux sujets témoins que ce soit une nourriture solide, semi-solide ou en purée. Ainsi, la durée des cycles masticatoires est augmentée.^{59 60}
- Des cycles de mastication anormaux peuvent être induits par la nécessité de trouver un contact dentaire malgré une malocclusion marquée.⁶¹

Il est suggéré que l'efficacité masticatoire diminuée entraîne une perte d'apport sensoriel et peut diminuer le plaisir de manger. Les patients qui avalent leur nourriture entière peuvent avoir tendance à manger davantage afin de réduire ce déficit gustatif. Cela pourrait participer au développement de la boulimie et de l'obésité chez certains patients trisomiques.^{62 63}

⁵⁷ Hennequin et al., « Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une Trisomie 21 ».

⁵⁸ Gisel et Niman, « Chewing cycles in 4- and 5-year-old Down's syndrome children : a comparison of eating efficacy with normals ».

⁵⁹ Gisel et Niman.

⁶⁰ Gisel et Niman, « Tongue movements in 4- and 5-year-old Down's syndrome children during eating : a comparison with normal children ».

⁶¹ Glatz-Noll et Berg, « Oral dysfunction in children with Downs' syndrome : an evaluation of treatment effects by means of videoregistration ».

⁶² Glatz-Noll et Berg.

⁶³ Bertapelli et al., « Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions : a literature review ».

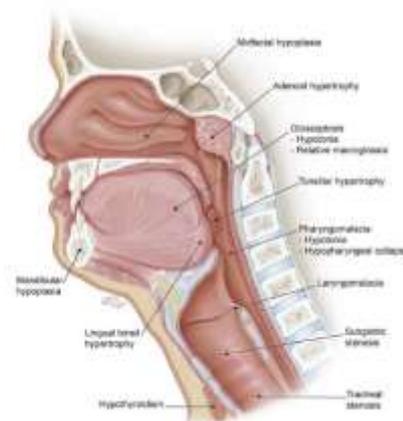
2.3.2 Déglutition ^{64 65}

La fonction de déglutition chez les patients trisomiques a été étudiée au moyen de la vidéofluoroscopie conjointement à des aliments de différentes consistances. L'étude montre que ces patients ont des difficultés avec les aliments liquides et semi-liquides source de fausses routes. Chez ces patients, l'hypotonie musculaire diminue la puissance de l'onde péristaltique. Ainsi, le déplacement du bol alimentaire vers l'œsophage est réalisé par des mouvements antéro-postérieurs de la langue qui vient faire glisser le bol contre le palais. Les enfants porteurs de T21 ont également tendance à glotonner les aliments en les bourrant dans la cavité buccale sans les déglutir tout de suite, comme si introduire une nouvelle bouchée allait permettre de faire passer le bol alimentaire vers l'oropharynx.

2.3.3 Ventilation ⁶⁶

Il existe trois types de ventilation : orale, nasale ou oro-nasale que l'on qualifie de mixte. On considère qu'au repos une ventilation orale ou oro-nasale est pathologique. L'enfant porteur de T21 présente souvent une ventilation orale au repos accentuée par l'hypertrophie des tonsilles et végétations adénoïdes, l'hypo développement maxillaire, une langue volumineuse et hypotonique ainsi que les sinus frontaux et paranasaux hypoplasiques (cf. Figure 4). Les fausses routes, les infections respiratoires à répétition et les sécrétions muqueuses accrues participant également à l'obstruction des voies aériennes supérieures.

Figure 4 : Schéma des voies aériennes supérieures du patient trisomique le prédisposant au SAOS



Source : Lal et al., « Sleep-disordered breathing in Down syndrome », 2015.

⁶⁴ Frazier et Friedman, « Swallow function in children with Down syndrome : a retrospective study ».

⁶⁵ Hennequin et al., « Significance of oral health in persons with Down syndrome : a literature review ».

⁶⁶ Lal et al., « Sleep-disordered breathing in Down syndrome ».

On retrouve également un SAOS dont la prévalence chez l'enfant porteur de T21 est de 30 à 50 % contre 2 à 4 % dans la population générale.⁶⁷ Ce taux augmente avec l'âge pour arriver jusqu'à 80 % chez les adultes porteurs d'une T21.⁶⁸ Le SAOS se produit lorsque les voies aériennes supérieures deviennent obstruées pendant le sommeil, ce qui entraîne des difficultés de respiration, des irrégularités d'oxygénation du sang et une fragmentation du sommeil pouvant entraîner des effets néfastes sur le développement cognitif de l'enfant. L'information donnée aux parents est primordiale afin de détecter rapidement une fatigue ou des endormissements diurnes, des troubles du comportement ou du sommeil ou encore une cassure dans la croissance staturo-pondérale de l'enfant.^{69 70 71} L'institut Jérôme Lejeune (premier centre médical européen spécialisé dans le suivi de patients porteurs de trisomie 21 ou d'autres déficiences intellectuelles d'origine génétique) a lancé en collaboration avec l'Unité de Ventilation Non Invasive et du Sommeil de l'hôpital Necker-Enfants malades. L'étude intitulée « Respire 21 » vise justement à dépister et traiter précocement ces syndromes d'apnées obstructives du sommeil chez les nourrissons porteurs de T21.

L'hypothèse de cette étude est qu'un dépistage systématique et une correction optimale du SAOS pendant les trois premières années de vie d'enfant porteurs de T21 sont associés à une amélioration du développement neurocognitif et du comportement à l'âge de 3 ans. Les enfants de l'étude bénéficient à l'âge de 3 ans d'une évaluation neuropsychologique pour mesurer leur développement intellectuel et comportemental car le SAOS a des conséquences sur le sommeil qui est troublé, le cerveau mal oxygéné, le développement intellectuel et comportemental des enfants s'en trouve perturbé.^{72 73}

De plus des études ont montré un lien entre l'obésité et le syndrome d'apnée du sommeil chez les patients trisomiques. Dans un échantillon néerlandais, les enfants trisomiques étaient près de deux fois plus susceptibles d'être en surpoids ou obèse par rapport aux autres enfants.^{74 75}

Les dépôts adipeux dans la paroi latérale du pharynx réduisent le calibre des voies aériennes supérieures et augmente le collapsus des voies respiratoires.

⁶⁷ Ong et al., « Down syndrome and pediatric obstructive sleep apnea surgery : a national cohort ».

⁶⁸ Breslin et al., « Obstructive sleep apnea syndrome and cognition in Down syndrome ».

⁶⁹ Breslin et al.

⁷⁰ Fondation Jérôme Lejeune, « Apnées obstructives du sommeil et trisomie 21 : tout un programme ! »

⁷¹ Attal et Chanson, « Endocrine aspects of obstructive sleep apnea ».

⁷² Ong et al., « Down syndrome and pediatric obstructive sleep apnea surgery : a national cohort ».

⁷³ Breslin et al., « Obstructive sleep apnea syndrome and cognition in Down syndrome ».

⁷⁴ Bertapelli et al., « Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions : a literature review ».

⁷⁵ Shires et al., « Body mass index as an indicator of obstructive sleep apnea in pediatric Down syndrome ».

Une augmentation de la prévalence du SAOS de 25 à 35 % a été observée dans la population générale chez les patients atteints d'hypothyroïdie.^{76 77}

La cause pourrait être dû au rétrécissement du pharynx par l'infiltration des tissus mous par les mucopolysaccharides et les protéines. Le traitement de l'hypothyroïdie peut améliorer et parfois guérir le SAOS. Il est à noter que la maladie thyroïdienne survient plus souvent chez les patients trisomiques (4 à 18 %), le risque augmentant avec l'âge.⁷⁸ Ainsi, chez tous les patients trisomiques, des contrôles de thyroïde sont recommandés tous les 6 mois jusqu'à l'âge d'un an puis tous les ans.

Des taux plus élevés de reflux gastro-œsophagien sont également observés chez les patients trisomiques, ce qui peut entraîner une inflammation et une obstruction des voies aériennes supérieures augmentant le risque de développer le SAOS.^{79 80}

L'obésité est un facteur de risque prédominant pour le SAOS et est plus répandu chez les patients trisomiques, ainsi il a été suggéré que la sévérité des apnées du sommeil chez les patients trisomiques peut être en corrélation avec l'obésité et son degré. Par conséquent, l'obésité en tant que facteur de risque de SAOS devrait être discuté avec tous les patients T21.^{81 82}

2.3.4 Phonation

De nombreux auteurs notamment Rondal et al. ont étudié le développement de la phonation chez les patients trisomiques.⁸³ Ils expliquent que le développement de la phonation chez ces patients est structurellement identique à celui des enfants normaux, il est simplement retardé dans le temps.⁸⁴

En effet, les pathologies auditives dont souffrent les enfants trisomiques sont en partie responsable. L'apprentissage du langage et de ses aspects phonologiques va largement dépendre des capacités de l'enfant à extraire l'information acoustique qu'il reçoit.

Aussi, le développement des vocalisations chez le patient trisomique est différent. L'apparition du babillage est retardée de 2 mois par rapport à l'enfant normal et le développement lexical retardé de

⁷⁶ Attal et Chanson, « Endocrine aspects of obstructive sleep apnea ».

⁷⁷ Lin, Tsan, et Chen, « The relationship between sleep apnea syndrome and hypothyroidism ».

⁷⁸ Bull et The committee on genetics, « Health supervision for children with Down syndrome ».

⁷⁹ Macchini et al., « Treating acid reflux disease in patients with Down syndrome : pharmacological and physiological approaches ».

⁸⁰ May et al., « Systematic review of endoscopic airway findings in children with gastroesophageal reflux disease ».

⁸¹ Breslin et al., « Obstructive sleep apnea syndrome and cognition in Down syndrome ».

⁸² Shires et al., « Body mass index as an indicator of obstructive sleep apnea in pediatric Down syndrome ».

⁸³ Rondal, Lambert, et Sohier, « L'imitation verbale et non verbale chez l'enfant retardé mental mongolien et non mongolien ».

⁸⁴ Kaczorowska et al., « Down syndrome as a cause of abnormalities in the craniofacial region : a systematic literature review ».

6 à 18 mois. Les premiers mots n'apparaissent que vers 2-3 ans et les mots significatifs restent discrets jusqu'à 4-5 ans. ^{85 86}

On observe une prévalence du bégaiement plus importante chez les patients trisomiques que dans le reste de la population. Selon les études, 30 à 45 % des personnes porteuses souffriraient de bégaiement allant du bredouillement au bégaiement sévère. ⁸⁷

Il est important d'accompagner le plus précocement possible l'enfant trisomique et ses parents car un enfant privé de communication conduit souvent à des troubles comportementaux. Ces prises en charges avec les parents et l'orthophoniste sont longues et complexes mais mènent à d'importants progrès.

⁸⁵ Fallet, « Langage et communication : développement de la naissance à l'âge adulte ».

⁸⁶ Rondal, Lambert, et Sohier, « L'imitation verbale et non verbale chez l'enfant retardé mental mongolien et non mongolien ».

⁸⁷ Kaczorowska et al., « Down syndrome as a cause of abnormalities in the craniofacial region : a systematic literature review ».

2 : La prise en charge fonctionnelle globale de ces patients

La prise en charge fonctionnelle s'inscrit dans une démarche globale de potentialisation des fonctions chez les enfants porteurs de trisomie 21, ainsi l'accompagnement tout au long de la vie de ces personnes doit leur permettre de développer leurs capacités et de trouver leur place. Parmi elles :

- Le suivi médical : il permet de prévenir et traiter les différentes pathologies rencontrées au cours de la vie, ces troubles pouvant venir ralentir et perturber le développement cognitif.
- La rééducation spécialisée : elle permet de stimuler ces personnes et de potentialiser leurs fonctions au quotidien afin de les aider à s'épanouir et à acquérir la plus grande autonomie possible : orthophonie, kinésithérapie, psychologie, psychomotricité, médecine bucco-dentaire, ergothérapie, scolarité adaptée aux besoins de l'élève, pratique d'une activité physique régulière...

Cet environnement médical doit être instauré dès la naissance et tout au long de la vie du patient. Il est important de continuer à favoriser les acquisitions et à entretenir les acquis.

Il est admis qu'il existe trois acteurs principaux dans la vie de ces patients : l'individu lui-même, ses parents et le personnel médical et paramédical qui l'entourent agissant tous ensemble afin d'obtenir un équilibre.

2.1 Qu'est-ce que l'éducation précoce ?

La World Association for Psychosocial Rehabilitation (WAPR) a défini en 1991 l'éducation précoce comme étant « la prise en charge de l'enfant de sa naissance à son entrée en maternelle » (traduit en français), c'est d'ailleurs une période dite « sensible ». Le but étant d'aider l'enfant à construire des bases solides pour son développement et éviter toute accumulation de retard, d'accéder rapidement à des réussites qui susciteront la gratification de l'entourage et en parallèle l'éducation précoce travaille également aux côtés des parents dans le but de les accompagner et les aider à surmonter leur désarroi après l'annonce du diagnostic.

L'éducation précoce consiste en un éveil sensori-moteur qui respecte la maturation et les différentes étapes du développement avec pour objectif de prévenir au maximum les déficits, de limiter les troubles qui pourraient survenir si l'enfant n'avait aucune prise en charge et tout cela en développant

les potentialités de l'enfant trisomique qui ne se développent pas de manière spontanée comme chez l'enfant normal.^{88 89 90 91}

D'après Monique Cuilleret, orthophoniste spécialisée dans la prise en charge des patients atteints de T21, il est primordial de commencer avant l'âge de six mois avec une prise en charge orthophonique optimale entre deux et quatre mois. La présence du père ou de la mère est très importante car le professionnel de santé n'est qu'un outil, un intermédiaire entre le parent et son enfant. Les parents sont au cœur de l'éducation précoce, le partenariat avec eux est une condition indispensable à la réussite de la prise en charge. Le professionnel de santé est un intervenant qui vient accompagner et guider les parents dans cette rééducation et non se substituer à eux.

Des études longitudinales menées par différentes équipes sur les enfants ayant bénéficié d'éducation précoce avec Monique Cuilleret dès 1972 ont mis en évidence des résultats très positifs :⁹²

- A court terme on observe une limitation des troubles perceptifs avec une entrée plus rapide et harmonieuse dans la communication.
- A moyen terme les enfants ont un meilleur accès aux apprentissages comme la lecture. Chez les enfants pris en charge avant 6 mois, il a été observé à l'âge de dix ans une augmentation de leur Q.I de trente points comparativement à des enfants non pris en charge. Ce sont également des enfants qui ont été scolarisés de manière standard en maternelle, 50 % ont été scolarisés en primaire contre 10 % chez les enfants non suivis. Les auteurs notent également une meilleure intégration sociale avec une meilleure compréhension de l'environnement et une meilleure communication.
- A long terme on retrouve de bonnes capacités communicationnelles chez les enfants suivis avec aujourd'hui une intégration sociale et psychosociale permettant à 20 % d'entre eux de travailler ce qui contribue fortement à l'amélioration de leur qualité de vie.^{93 94}

⁸⁸ Saccomanno et al., « Validity of a specific myofunctional therapy protocol in children with Down syndrome ».

⁸⁹ Yamauchi et al., « Motor and cognitive development of children with Down syndrome : the effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities ».

⁹⁰ Cuilleret, « Monique Cuilleret, pionnière de la prise en charge dès le berceau ».

⁹¹ Ternisien, « La prise en charge précoce en orthophonie de l'enfant atteint de Trisomie 21 ».

⁹² Cuilleret, « Monique Cuilleret, pionnière de la prise en charge dès le berceau ».

⁹³ Saccomanno et al., « Validity of a specific myofunctional therapy protocol in children with Down syndrome ».

⁹⁴ Yamauchi et al., « Motor and cognitive development of children with Down syndrome : the effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities ».

Il a été mis en évidence des résultats considérablement meilleurs chez les enfants suivis en orthophonie dès leur plus jeune âge comparé à des enfants suivis à plus de trois ans notamment : ^{95 96}

- La prononciation
- La parole
- Le vocabulaire actif et passif
- La syntaxe
- Le récit
- La compréhension
- Une langue tonique et bien positionnée au repos
- Des lèvres toniques et une occlusion labiale conjointes à une ventilation nasale
- Une déglutition normalisée pour 1/3 d'entre eux

La majorité des enfants pris en charge tardivement présentent une langue hypotonique, une protrusion linguale interposée entre les deux arcades, une inoclusion labiale et une déglutition atypique. ⁹⁷

La précocité de la prise en charge s'appuie sur des fondements scientifiques comme :

- La notion de « stabilisation sélective des synapses » ⁹⁸

Au cours du développement du nouveau-né, les synapses réalisent au fur et à mesure une sélection des connexions importantes en fonction de l'environnement de l'enfant. Les synapses non stimulées seront éliminées. Ainsi, les stimulations et l'environnement de la toute petite enfance jouent un rôle essentiel dans le bon développement de l'enfant.

- La notion de « périodes sensibles » d'après la pédagogie Montessori ⁹⁹

Pour chaque grande fonction il existe une période « sensible » pendant laquelle l'apprentissage se fait de façon bien plus efficace. Par exemple, la période sensible du langage se situe entre six mois et trois ans. En intervenant durant la période sensible, on pourra aider l'enfant à développer cette fonction de façon optimale : on parlera d'éducation. Passé cette période sensible, on pourra seulement chercher à améliorer des mécanismes déjà mis en place, de façon déficitaire : on parlera de rééducation.

⁹⁵ Saccomanno et al., « Validity of a specific myofunctional therapy protocol in children with Down syndrome ».

⁹⁶ Yamauchi et al., « Motor and cognitive development of children with Down syndrome : the effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities ».

⁹⁷ Ternisien, « La prise en charge précoce en orthophonie de l'enfant atteint de Trisomie 21 ».

⁹⁸ Hadji, « Neurobiologie et pédagogie ».

⁹⁹ Röhrs, « Maria Montessori ».

- La notion de « plasticité cérébrale »¹⁰⁰

La plasticité cérébrale de l'enfant, notamment lors de périodes critiques permet au cerveau de s'adapter et lui donne la capacité de modifier ses connexions neuronales en fonction des apprentissages de l'enfant.

De plus le rôle de l'éducation précoce et d'informer les parents et les patients le plus tôt possible et d'insister sur la prévention bucco-dentaire avec l'apport de fluor, de détartrages réguliers, un enseignement à l'hygiène orale adapté avec notamment l'utilisation d'une brosse à dent triface.

Depuis quelques années des consultations spécialisées ont vu le jour en France afin d'accueillir au mieux ces patients. L'éducation thérapeutique de ces enfants dès les premiers mois est devenue une préoccupation afin de permettre un meilleur développement global et ainsi limiter la mise en place des dysfonctions spécifiques liées à cette pathologie.

La prise en charge de ces patients est multidisciplinaire : médecins, kinésithérapeutes, orthophonistes, psychomotriciens, chirurgiens-dentistes...

Il est donc primordial d'informer les parents, dès la naissance, des démarches administratives à réaliser, et vers quelles structures s'orienter afin d'avoir une prise en charge la plus adaptée possible aux besoins de l'enfant. En effet, il est important de mettre en place précocement une prise en charge adaptée afin d'éviter une perte de temps et de chance, en permettant un diagnostic précoce des complications de l'enfant et l'amélioration du pronostic. La plupart des familles sont confrontées à des difficultés de prise en charge : pour trouver un centre spécialisé qui ne soit pas saturé et si possible à proximité du domicile, pour trouver une école adaptée, pour organiser les nombreux rendez-vous médicaux de l'enfant avec leur emploi du temps professionnel... Pour les parents, il peut s'agir d'un véritable parcours du combattant.

Des structures spécialisées dans la prise en charge de ces patients sont mises en place. Un dossier doit dès la naissance être créé auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (**MDPH**) afin de bénéficier d'une Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé (**AEEH**).

Parmi ces structures spécialisées on retrouve les équipes pluridisciplinaires d'un Centre d'Action Médico-Social Précoce (**CAMSP**) pour une rééducation entre 0 et 6 ans puis un Centre Médico Psycho Pédagogique (**CMPP**) de 6 à 20 ans, le Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile (**SESSAD**) ou par des praticiens libéraux.¹⁰¹

¹⁰⁰ Vidal, « La plasticité cérébrale : une révolution en neurobiologie ».

¹⁰¹ « Trisomie21sarthé ».

En France, **Rhapsod'if** basé en Ile-de-France, **Santé Orale et Soins Spécifiques** (SOSS) ou encore **Handident** s'adresse aux adultes et aux enfants en situation de handicap mental et/ou physique et dont les troubles rendent difficiles une prise en charge bucco-dentaire dans des structures de soins ordinaires.

2.2 Prise en charge de la motricité globale et lutte contre l'hypotonie

L'objectif principal est d'accompagner l'enfant dans son développement neuro-moteur, l'aider à prendre conscience de son corps précocement afin d'éviter les déficits et les anomalies de postures qui apparaissent en lien avec l'hypotonie musculaire et l'hyperlaxité ligamentaire.¹⁰² Mais le kinésithérapeute accompagne également l'enfant dans son développement vers l'autonomie puis la marche. Il joue un rôle essentiel dans la prévention des troubles moteurs, orthopédiques, vertébraux et articulaires. Il travaille le tonus, la proprioception, la statique, la coordination et en collaboration avec l'orthophoniste et le psychomotricien la tonification de la sphère orofaciale. Notamment à l'aide de massages, d'exercices et de jeux afin d'améliorer la respiration, la maîtrise du souffle, la déglutition et d'obtenir la fermeture buccale. Le renforcement de la mastication et de la déglutition est une caractéristique très importante étant donné l'incidence de l'hypotonie bucco-faciale sur les fonctions orales et leurs conséquences : troubles digestifs, boulimie, fausses routes et infections bronchiques.

¹⁰³ ¹⁰⁴

Le rôle du psychomotricien est d'aider le jeune patient à percevoir son corps et à le connaître pour ses conduites motrices et expressives et ainsi à optimiser ses potentialités instrumentales (construction du schéma corporel, contrôle moteur, force, équilibre, endurance musculaire, rapports spatio-temporels, coordination) et à améliorer ses relations à l'autre par le langage corporel. Le but étant de favoriser une plus grande autonomie du patient et son intégration sociale au quotidien. L'éducation précoce commence vers 4-5 mois lorsque le bébé possède déjà une motricité volontaire et est suffisamment éveillé. Les séances se déroulent également en présence des parents. Lorsque l'enfant commence son intégration scolaire l'attention du praticien se portera sur l'adaptation de l'enfant au sein de la collectivité, sa compréhension du monde qui l'entoure, des situations sociales, des jeux et sa capacité à s'intégrer. L'accompagnement psychomoteur tout au long de la vie est bénéfique, même à l'âge adulte afin de prévenir des troubles psychomoteurs, poursuivre un développement harmonieux avec un maintien des acquis et prévenir tout vieillissement précoce.¹⁰⁵ ¹⁰⁶

¹⁰² Noack, « Éléments de réflexion sur le développement et les caractéristiques psychomotrices du sujet porteur d'une Trisomie 21 ».

¹⁰³ Yamauchi et al., « Motor and cognitive development of children with Down syndrome : the effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities ».

¹⁰⁴ Sixou et al., « Orofacial therapy in infants with Down syndrome ».

¹⁰⁵ Freminville et al., « L'accompagnement des enfants porteurs de Trisomie 21 ».

¹⁰⁶ Touraine, Fréminville, et Sanlaville, « La Trisomie 21 ».

2.3 Prise en charge des troubles de l'oralité

2.3.1 Perturbation de l'oralité dans le cadre de la trisomie 21

La zone anatomique concernée par les troubles de l'oralité est la sphère orale qui se compose des 2/3 inférieurs de la face et de la cavité buccale. La langue y joue un rôle majeur.

L'oralité désigne l'ensemble des fonctions orales comme la nutrition, l'expression (par le langage, le cri et l'expression corporelle), la ventilation, l'exploration tactile et gustative. Elle débute dès le 3ème mois de l'embryogenèse avec le réflexe de Hooker qui est la première manifestation de l'oralité débutante : la main touche les lèvres, la bouche s'ouvre et la langue sort pour explorer la main et les doigts.¹⁰⁷

Dès la 37ème semaine de grossesse le couple succion-déglutition est mature et indispensable pour la tétée. En grandissant l'enfant va commencer à se nourrir à la cuillère avec une alimentation de plus en plus solide et variée et la mastication se met en place aux alentours de 2 ans avec en parallèle les premiers mots et petites phrases.

Le syndrome oro-facial de la T21 a des répercussions sur l'oralité, dont voici plusieurs exemples :

Tableau 1 : Syndrome oro-facial et ses conséquences sur l'oralité chez l'enfant trisomique 21

SYNDROME ORO-FACIAL	CONSÉQUENCES SUR L'ORALITÉ
Hypotonie de la sangle jugo-labiale	<ul style="list-style-type: none">- Insuffisance du sphincter labial nécessaire à la tétée et difficulté de succion- Incontinence salivaire
Hypotonie linguale et hypo développement de la cavité orale	<ul style="list-style-type: none">- Protrusion linguale
Protrusion linguale	<ul style="list-style-type: none">- Incidence sur l'occlusion dentaire- Troubles de la phonation- Hypo développement du maxillaire
Hypotonie linguale, palais étroit et profond, malpositions dentaires, instabilité occlusale des arcades dentaires	<ul style="list-style-type: none">- Dysfonctionnement du temps buccal de la déglutition : soit le bol alimentaire est collé au palais soit il est envoyé directement en arrière de la langue sans mastication

¹⁰⁷ Sixou et al., « Orofacial therapy in infants with Down syndrome ».

Position antérieure et basse de la langue	- Hypo développement du maxillaire et hyper développement de la mandibule avec prognathisme voire prognathie mandibulaire et classe III d'Angle
Hypotonie de la sphère orale	- Effets sur la croissance maxillo-faciale
Hypo développement de la face associé à des végétations adénoïdes et amygdaliennes hypertrophiques	- Encombrement des voies aériennes supérieures, ventilation buccale, mauvais placement de la langue, des lèvres et de la mandibule : cercle dysmorpho-fonctionnel
Localisation différente des papilles gustatives	- Perturbation des sensations gustatives
Agénésie, dents surnuméraires, implantation anarchique, anomalie de structures	- Défaut de mastication entraînant le refus de certains aliments, notamment les aliments durs
Hypotonie des muscles masticateurs associée à une hyperlaxité ligamentaire	- Instabilité de l'occlusion dentaire avec prognathie mandibulaire et perturbation et dysharmonie des rapports intermaxillaires

Source : Auteur, d'après Ternisien, « La prise en charge précoce en orthophonie de l'enfant atteint de T21 », 2017.

2.3.2 Prise en charge des troubles de l'oralité alimentaire

L'oralité alimentaire débute dès la naissance lorsque l'alimentation devient buccale notamment avec la succion, la déglutition et la mastication. Des troubles psychomoteurs, langagiers, une hypersensibilité buccale ou un trouble de la proprioception peuvent être à l'origine d'un trouble de l'oralité alimentaire. Le but de notre consultation est de stimuler toutes les parties de la bouche de l'enfant, de développer sa proprioception et de limiter la protrusion linguale.^{108 109} Les stratégies d'adaptation sont à personnaliser pour chaque enfant en fonction de sa gêne motrice et sensorielle. Parmi les adaptations possibles on retrouve :

La planification du repas : il est possible de proposer des repas fractionnés. Il faut toujours veiller à ce que l'enfant ne garde pas d'aliments en bouche sans les mâcher, en les collant au palais ou que l'enfant avale les aliments sans mastication préalable.

Une adaptation de la posture : avec maintien de la tête du nourrisson d'une main et de l'autre l'introduction du mamelon ou de la tétine dans la bouche tout en maintenant jointes les lèvres afin de

¹⁰⁸ Hennequin et al., « Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une Trisomie 21 ».

¹⁰⁹ Hennequin, Morin, et Feine, « Pain expression and stimulus localisation in individuals with Down's syndrome ».

créer une occlusion labiale compétente à la tétée permettant d'améliorer l'alimentation. Lors de l'alimentation à la cuillère l'enfant devra être positionné le plus verticalement possible.

Une adaptation des équipements : comme les biberons et les cuillères adaptés à la physiologie de l'enfant et à l'hypotonie avec une tétine allongée ou une cuillère dont le creux est peu marqué et les bords arrondis. ¹¹⁰

Le tapping : exercice réalisé par l'orthophoniste qui a pour objectif de réduire l'hypotonie faciale et de faire prendre conscience à l'enfant de la béance buccale afin d'obtenir une fermeture labiale et éviter ainsi une protrusion linguale et l'incontinence salivaire. Le tapping consiste en un tapotement rapide et ferme (sans brutalité) à l'aide de deux doigts sur les lèvres, les joues et sous le plancher buccal du bébé afin d'augmenter le tonus musculaire. L'orthophoniste masse également le plancher buccal sous la mandibule en effectuant des pressions et des lissages d'avant en arrière, de la même façon il stimule les gencives, les lèvres, l'intérieur des joues, le palais et différents endroits de la langue afin de faire progressivement prendre conscience à l'enfant de cette partie de son corps, tonifier la sphère orofaciale et travailler sur la sensibilité. Les exercices peuvent également se réaliser à l'aide de brosses à dents premier âge en caoutchouc avec différentes formes et aspects, des objets vibrants pour les joues ou que l'on peut mettre au réfrigérateur pour stimuler l'enfant par le froid. Durant tout l'exercice l'orthophoniste emploie un ton doux et rassurant notamment à l'aide de comptines. L'idée est d'allier les stimulations aux paroles et de créer un échange relationnel avec l'enfant. ^{111 112}

2.3.3 Prise en charge des troubles de l'oralité verbale

L'enfant porteur de T21 rencontre des troubles de la communication et des difficultés de langage. L'intervention orthophonique fait partie intégrante de la prise en charge pluri disciplinaire du patient. Le praticien étaye la communication non-verbale de l'enfant par la gestuelle qui attire le regard et facilite sa compréhension afin d'aider à l'émergence du langage. L'implication familiale est primordiale dans ce processus qui comprend des stimulations auditives, visuelles, tactiles, gustatives et olfactives. ¹¹³

L'orthophoniste a pour mission d'aider le patient trisomique à s'éveiller, à accentuer son envie de communiquer et l'aider à trouver les moyens de le faire. Il agit sur la mise en place du pré-langage, du langage et dans la prise en charge du syndrome oro-facial caractéristique de ces patients. La prise en charge se fera dès le plus jeune âge avec de l'orthophonie précoce et tout au long de l'enfance, adolescence et même à l'âge adulte afin de maintenir ou renforcer les compétences acquises et l'envie

¹¹⁰ Ternisien, « La prise en charge précoce en orthophonie de l'enfant atteint de Trisomie 21 ».

¹¹¹ Ternisien.

¹¹² « La prise en charge oro-faciale ».

¹¹³ Eggers et Van Eerdenbrugh, « Speech disfluencies in children with Down syndrome ».

de communiquer. L'orthophoniste utilise plusieurs outils basés sur la gestuelle, l'imitation, les pictogrammes afin de rééduquer la déglutition, la postule linguale, la ventilation et permettre l'acquisition du langage. Nous évoquerons quelques méthodes : ^{114 115 116}

La méthode Padovan : ¹¹⁷

De plus en plus de thérapeutes se forment à la méthode Padovan également appelée « Réorganisation neuro-fonctionnelle ». Cette méthode se base sur l'interrelation des trois activités humaines : **marcher, parler, penser** et récapitule ses processus d'acquisition d'une manière dynamique, en stimulant la maturation du système nerveux avec l'intention que le patient puisse acquérir toutes ses capacités : la locomotion, le langage et la pensée. Cette méthode respecte donc la séquence du développement humain et stimule de manière naturelle et physiologique le potentiel génétique du système nerveux central grâce à **la règle des 3R** : la répétition, le rythme et la régularité des mouvements qui ont pour effet de stimuler le phénomène de plasticité neurale.

La méthode Padovan est valable pour tous les âges, chez des personnes ayant des problèmes de langage, de dyspraxie, des troubles d'apprentissage, des déficits de l'attention, d'autisme et donc des patients porteurs de T21, ainsi que d'autres forment d'immaturation neurologique qui ont pour point commun une problématique de l'organisation ou du développement du système nerveux central.

La méthode stimule l'individu en suivant les étapes neuro-évolutives présentes dans le développement neuro-psychomoteur de l'humain. Ces étapes comprennent les mouvements du corps, des mains, du système visuel, la respiration, la succion, la mastication et la déglutition. Durant chaque exercice la thérapeute récite un poème au patient afin de garder le rythme, l'attention, l'audition, l'imagination et la synchronisation des mouvements.

La méthode Makaton : ^{118 119}

Elle consiste en un programme d'aide à la communication et au langage pour toute personne ayant des difficultés de compréhension, des difficultés à communiquer ou des troubles du langage oral associés à des handicaps divers : retard mental, dysphasie, autisme, polyhandicap... Le Makaton se base sur un mode de communication multimodale qui associe le **geste** (signes de La langue des Signes Française ou LSF), le **visuel** (pictogrammes) et le **langage oral**. Elle encourage les enfants et les adultes

¹¹⁴ Eggers et Van Eerdenbrugh.

¹¹⁵ Ternisien, « La prise en charge précoce en orthophonie de l'enfant atteint de Trisomie 21 ».

¹¹⁶ « La prise en charge oro-faciale ».

¹¹⁷ Association québécoise pour la méthode Padovan, « La méthode Padovan ».

¹¹⁸ Montoya et Bodart, « Le programme Makaton auprès d'un enfant porteur d'autisme : le cas de Julien ».

¹¹⁹ AAD Makaton, « Le programme Makaton ».

à lire, écrire et facilite leur expression notamment pour les personnes ayant des troubles de l'oralité qui peuvent alors s'exprimer par un autre moyen corporel. Cette méthode s'adresse également à l'entourage de la personne handicapée, que ce soient les parents ou le réseau de soins dont l'enfant bénéficie : kinésithérapeutes, médecins, éducateurs, psychomotriciens etc., afin d'utiliser le même moyen de communication, faciliter son apprentissage et permettre de meilleurs échanges au quotidien tout en participant à l'intégration sociale du patient.

La méthode Système de Communication par Echange d'Images (PECS) : ^{120 121}

Proposée pour des enfants ou des adultes ayant des difficultés de langage oral qui ne leur permettent pas de communiquer et de se faire comprendre : dysphasie, autisme, retard mental... Elle ne nécessite pas de niveau cognitif minimum et permet au patient d'entrer en communication afin d'exprimer un souhait, une envie, un choix, demander de l'aide, accepter ou refuser une proposition. Pour cela le patient disposera de plusieurs images (pictogrammes) à sa portée qu'il pourra prendre et donner à l'adulte, il aura même la possibilité de constituer une phrase à l'aide des images. L'adulte répondra alors à la demande en langage oral et récompensera le patient en lui donnant ce qu'il attend, en répondant à sa question etc. En récompensant l'enfant et en le félicitant cela l'incite à communiquer davantage et petit à petit à exprimer ses demandes de manière plus spontanée et autonome.

2.4 Prise en charge des troubles de la ventilation

Des études montrent un lien entre les troubles respiratoires du sommeil et un moins bon développement neurocognitif et comportemental des enfants porteurs de T21 : hypotonie, troubles du comportement, variabilité du QI, anomalies du langage, de la mémoire et des fonctions exécutives. ^{122 123}

Le SAOS se traite en première intention par un traitement non chirurgical à l'aide de mesures simples et d'adaptations du milieu de vie, comme éviter la pollution de l'air, le tabac dans l'environnement de l'enfant, et traiter les allergies avec des antihistaminiques... Il existe également des programmes diététiques afin de perdre du poids et des programmes d'éducation thérapeutique pouvant aider à diminuer la sévérité des apnées. ^{124 125} La fonction thyroïdienne doit également être vérifiée et

¹²⁰ « Mieux connaître le PECS ».

¹²¹ « Réseau lucioles ».

¹²² Breslin et al., « Obstructive sleep apnea syndrome and cognition in Down syndrome ».

¹²³ Lal et al., « Sleep-disordered breathing in Down syndrome ».

¹²⁴ Shires et al., « Body mass index as an indicator of obstructive sleep apnea in pediatric Down syndrome ».

¹²⁵ Bertapelli et al., « Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions : a literature review ».

l'hypothyroïdie doit être traitée.¹²⁶ Le patient peut également avoir recours à une assistance respiratoire nocturne qu'on appelle traitement par Pression Positive Continue ou PPC qui permet de maintenir les voies aériennes ouvertes durant le sommeil.

De plus, dans la population générale, les appareils dentaires, en particulier les orthèses d'avancée mandibulaire sont bénéfiques dans le traitement des troubles légers à modérés. En effet, ces appareils retiennent la langue en position antérieure et évitent ainsi que celle-ci ne tombe en arrière et obstrue les voies aériennes supérieures. Cependant leurs indications sur les enfants en situation de handicap sont réduites. Et ils peuvent être difficilement tolérés chez les patients trisomiques.

Dans certains cas, les traitements chirurgicaux ORL sont nécessaires, ils permettent d'ouvrir le plus possible les voies aériennes (amygdalectomie et/ou l'adénoïdectomie).

¹²⁶ Lin, Tsan, et Chen, « The relationship between sleep apnea syndrome and hypothyroidism ».

3 : La thérapie myofonctionnelle de stimulation orofaciale externe et interne

La thérapie fonctionnelle précoce orofaciale basée sur la stimulation de la cavité orale grâce à une plaque palatine dès les premiers mois de vie de l'enfant s'inscrit dans la démarche d'accompagnement et de stimulation de l'enfant.¹²⁷

Ces interventions visent à éduquer la musculature oro-faciale afin de diminuer l'hypotonie faciale, réduire la protrusion linguale, obtenir une occlusion labiale, une position intra-orale et haute de la langue, optimiser l'alimentation notamment chez les enfants qui ont été nourris par sonde nasogastrique pendant une période et limiter l'apparition de malocclusions de classe III. Ce traitement permet également de faire prendre conscience à l'enfant de sa cavité buccale en développant sa proprioception et en facilitant la coordination main-bouche.^{128 129 130}

3.1 Les principes de Castillos-Morales

La thérapie myo-fonctionnelle de stimulation orofaciale externe et interne a été décrite par Rodolfo Castillo-Morales (1945-2011), neuropédiatre argentin au milieu des années 1970.^{131 132} Il a également travaillé sur la réhabilitation neuro-motrice des enfants hypotoniques. Elle a pour but de stimuler la mobilité labiale en recherchant une contraction des muscles de la lèvre supérieure et linguale en favorisant la position haute de la langue.

Elle se compose d'une stimulation externe des muscles du cou et du visage effectuée par les parents, le kinésithérapeute, le psychomotricien, l'orthophoniste ou le chirurgien-dentiste par une stimulation de points anatomiques spécifiques afin d'augmenter la tonicité musculaire du cou et du visage (cf. Figure 5). Lors de la première consultation, une fiche détaillée explicative accompagnée d'un schéma est donnée aux parents afin qu'ils effectuent les stimulations correctement. C'est pourquoi une implication parentale est importante et leur non-coopération est une source d'échec.¹³³

¹²⁷ Matthews-Brzozowska et al., « Rehabilitation of the orofacial complex by means of a stimulating plate in children with Down syndrome ».

¹²⁸ Freminville et al., « L'accompagnement des enfants porteurs de Trisomie 21 ».

¹²⁹ Sixou et al., « Orofacial therapy in infants with Down syndrome ».

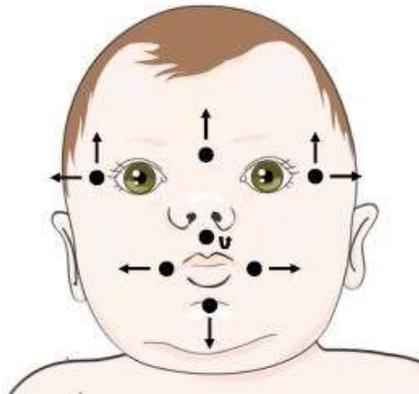
¹³⁰ Kaczorowska et al., « Down syndrome as a cause of abnormalities in the craniofacial region : a systematic literature review ».

¹³¹ Kaczorowska et al.

¹³² Saccomanno et al., « Validity of a specific myofunctional therapy protocol in children with Down syndrome ».

¹³³ Glatz-Noll et Berg, « Oral dysfunction in children with Downs' syndrome : an evaluation of treatment effects by means of videoregistration ».

Figure 5 : Schéma expliquant la stimulation des points anatomiques du visage avec leur sens de stimulation



Source : Bonnet, Germa, et Sixou, « Approche fonctionnelle des dysfonctions orales chez l'enfant porteur de trisomie 21 : la plaque palatine », 2019.

La stimulation interne s'effectue de manière mécanique par le biais d'une plaque palatine conçue par le chirurgien-dentiste et un prothésiste dentaire (cf. Figure 7).

Figure 7 : Photographie d'une plaque palatine composée de plots de résines en antérieur et d'un cratère perforé en postérieur



Source : Bonnet, Germa, et Sixou, « Approche fonctionnelle des dysfonctions orales chez l'enfant porteur de trisomie 21 : la plaque palatine », 2019.

Les objectifs de la plaque palatine sont : ^{134 135}

- D'augmenter la tonicité musculaire labiale et linguale
- Permettre un repositionnement lingual en haut et en arrière afin de stimuler la croissance du maxillaire et éviter le prognathisme mandibulaire
- Retrouver une occlusion labiale
- Favoriser l'acquisition du langage, le développement des mimiques faciales et l'insertion sociale
- Améliorer les fonctions orales (ventilation, succion, mastication, déglutition) et ainsi améliorer la diversité alimentaire

Cette plaque doit être portée par l'enfant seulement quelques minutes par jour. Il ne doit pas s'y habituer, au risque de rester passif et de ne plus travailler. Le moment de port de la plaque est crucial : l'enfant doit être éveillé et non distrait.

La plaque se porte dès les premiers mois de vie de l'enfant (en général à partir de 3 mois) et doit être changée tous les trois mois pour s'adapter à la croissance du maxillaire, que la rétention reste la plus optimale possible et que l'enfant ne s'habitue pas aux éléments actifs présents à sa surface. ¹³⁶

Dans un premier temps les stimulateurs linguaux sont situés en postérieur afin de provoquer une rétrusion linguale. Sur les plaques suivantes, des éléments palatins seront situés au niveau de la papille rétro-incisive et dans les zones latérales afin d'entraîner la langue à se mettre en position fonctionnelle dès le plus jeune âge. Un bandeau vestibulaire composé de plots de résine ou de perles sur un arc est toujours associé aux éléments palatins afin de stimuler les muscles orbiculaires. ^{137 138}

La plaque palatine est possible jusqu'au début des processus d'éruption dentaire qui interviennent chez le patient trisomique souvent au-delà d'un an mais il faut être vigilant car chez ces patients la séquence d'éruption est modifiée, il faut penser à surveiller au niveau des molaires. ^{139 140}

¹³⁴ Hennequin et al., « Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une Trisomie 21 ».

¹³⁵ Korbmacher, Limbrock, et Kahl-Nieke, « Long-term evaluation of orofacial function in children with Down syndrome after treatment with a stimulating plate according to Castillo Morales ».

¹³⁶ Limbrock, Fischer-Brandies, et Avasle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

¹³⁷ Bäckman et al., « Children with Down syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 18 months of age ».

¹³⁸ Limbrock, Fischer-Brandies, et Avasle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

¹³⁹ Marin et al., « Trisomie 21 et thérapie fonctionnelle précoce par plaque palatine ».

¹⁴⁰ Bäckman et al., « Children with Down syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 18 months of age ».

4 : La consultation de thérapie précoce par plaque palatine : l'organisation du service et de la consultation

4.1 La consultation

La consultation T21 a lieu au sein du service de médecine bucco-dentaire de l'hôpital Charles-Foix. C'est un service hospitalo-universitaire de formation et de recherche en odontologie, où la prise en charge globale des patients est réalisée par des étudiants avancés encadrés par des praticiens hospitaliers. Il y est également réalisé la prise en charge de patients spécifiques : population gériatrique, maladies rares, handicaps, etc.

La consultation T21 est née d'une collaboration avec le service odontologique de Rennes et le Professeur Jean-Louis Sixou. Elle a débuté en septembre 2017 à raison de deux demi-journées par semaine et se déroule dans deux box dédiés aux soins pédiatriques. Elle a lieu tous les jeudis après-midi et vendredi matin une semaine sur deux et est réalisée par deux enseignantes responsables rattachées à cette consultation. Les rendez-vous pris par les parents font l'objet de plusieurs restrictions : l'enfant doit être atteint de T21, être âgé de moins de 6 ans et ne pas avoir de pathologies carieuses dans quel cas le patient sera redirigé vers un autre service.

Chaque consultation est suivie d'un compte rendu dans le dossier du patient afin de suivre sa progression et son évolution au fil des rendez-vous.

L'étude regroupe les consultations T21 entre septembre 2017 et juin 2019.

4.2 Description de la population traitée

Durant cette période nous avons réalisé la collecte des données de 42 patients de manière rétrospective à partir de leurs dossiers médicaux.

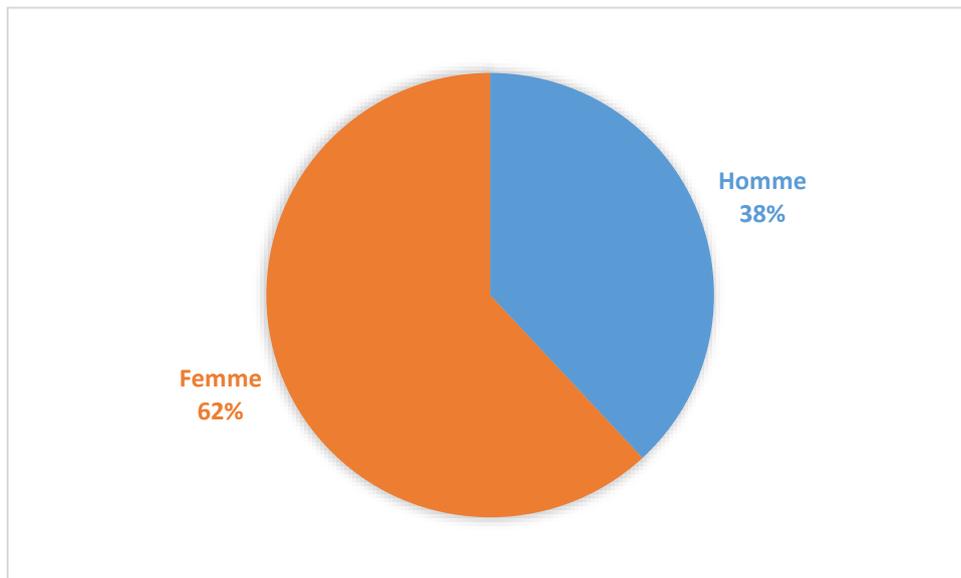
Les critères évalués dans leur dossier :

- Sexe de l'enfant
- Age de l'enfant lors de l'entrée dans la consultation Charles-Foix
- Prise en charge de l'hypotonicité (kinésithérapie, psychomotricité)
- Prise en charge de l'oralité (orthophonie)
- Département de résidence

Tous les résultats de cette étude ont été obtenus à l'aide de l'outil Microsoft Excel et des tableaux croisés dynamiques.

4.2.1 Ratio hommes/femmes

Figure 8 : Répartition en pourcentage des hommes et femmes



Source : Auteur, 2019.

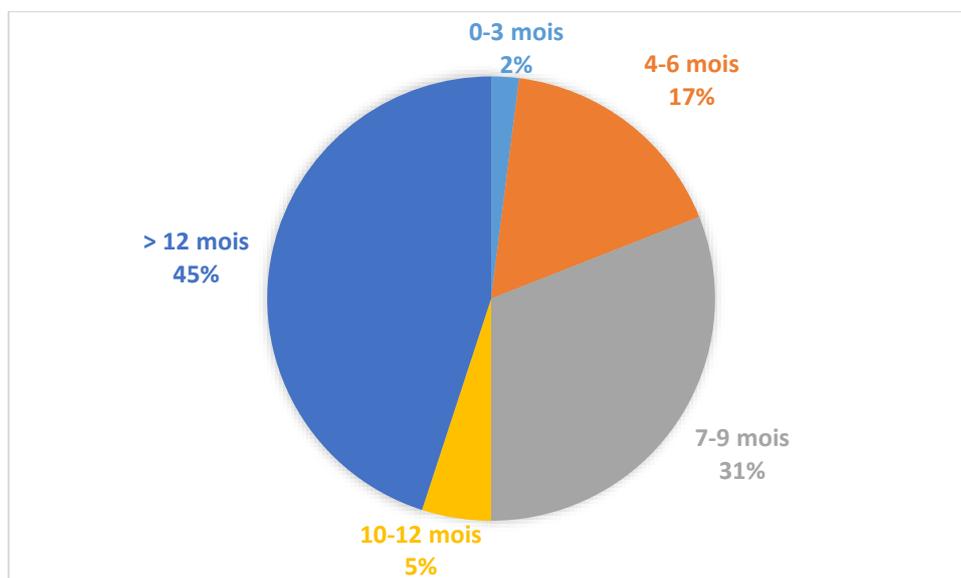
Nous observons que 62 % des enfants sont des filles et 38 % sont des garçons.

4.2.2 Age des patients lors de la première consultation T21

Pour faciliter l'interprétation des données relatives à l'âge, nous avons décidé de créer différents groupes par tranche d'âge. Ainsi 5 groupes ont été créés :

- Les patients entre 0 et 3 mois
- Les patients entre 4 et 6 mois
- Les patients entre 7 et 9 mois
- Les patients entre 10 et 12 mois
- Les patients de plus de 12 mois

Figure 9 : Répartition en pourcentage des patients par tranche d'âges

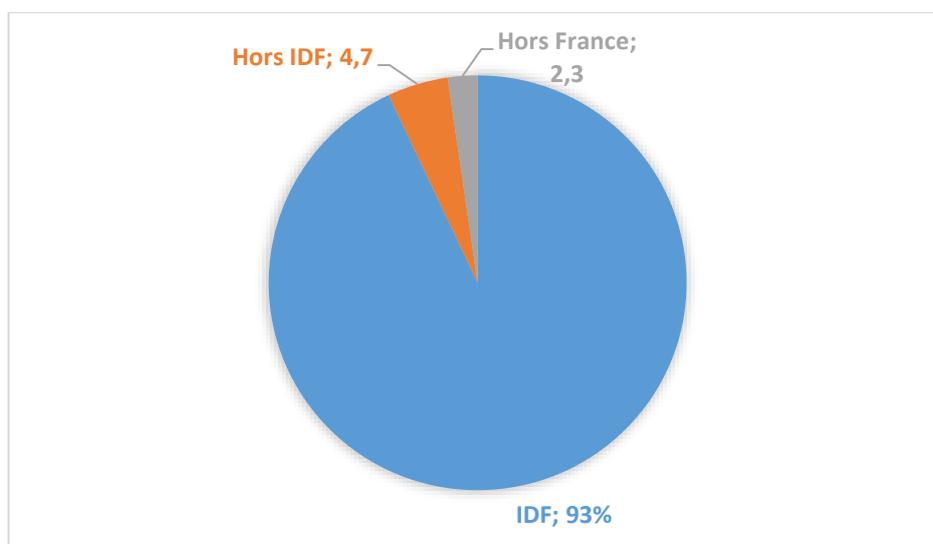


Source : Auteur, 2019.

Nous pouvons noter qu'il y a une majorité d'enfants âgés de plus de 12 mois (45 %), une prépondérance d'enfants de 7 à 9 mois (31 %), suivi de 17 % d'enfants de 4 à 6 mois, puis 5 % d'enfants de 10 à 12 mois et seulement 2 % d'enfants de 0 à 3 mois.

4.2.3 Lieu de résidence des patients

Figure 10 : Répartition en pourcentage du lieu de résidence des patients

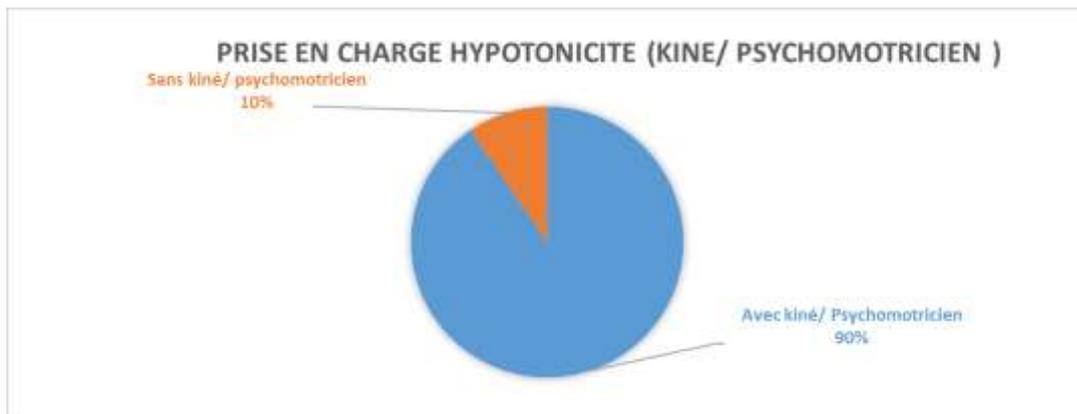


Source : Auteur, 2019.

La majorité des patients (97 %) vivent en Ile-de-France contre seulement 4,7 % vivants ailleurs en France et 2,3 % vivants à l'étranger. Ces deux dernières catégories viennent spécialement à Charles-Foix car il n'y a pas de consultation odontologique spécialisée T21 plus proche de leur lieu de résidence.

4.2.4 Prise en charge de l'hypotonie

Figure 11 : Répartition en pourcentage des patients ayant une prise en charge de l'hypotonie

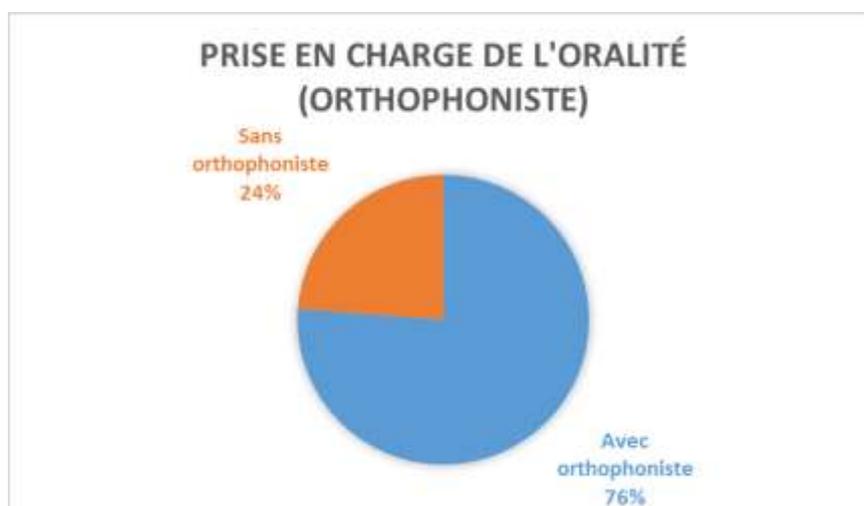


Source : Auteur, 2019.

Dans notre consultation T21 le pourcentage d'enfants suivi par un kinésithérapeute ou psychomotricien est de 90 %.

4.2.5 Prise en charge de l'oralité

Figure 12 : Répartition en pourcentage des patients ayant une prise en charge de l'oralité par un orthophoniste



Source : Auteur, 2019.

Dans notre consultation T21 le pourcentage d'enfants suivi par un orthophoniste est de 76 %.

4.3 Les plaques palatines et leurs objectifs

4.3.1 Les différentes plaques palatines

La 1^{ère} **plaque palatine** portée de 3 à 6 mois doit favoriser :

- Une **position postérieure de la langue** grâce à un cratère postérieur
- Une **contraction des muscles de la lèvre supérieure** grâce à des plots de résine en vestibulaire

L'épaisseur des éléments est variable en fonction des besoins de stimulations de l'enfant et de sa musculature. Sur la figure 15 nous pouvons observer une plaque palatine pour un nourrisson d'environ 3 mois composé d'un stimulateur labial et d'un activateur lingual composé de quatre tampons de résine striés au niveau du vestibule antérieur ainsi que d'un cratère postérieur. ^{141 142}

Figure 13 : Photographie d'une plaque palatine possédant un cratère postérieur et des plots de résine en vestibulaire



Source: Sixou et al., « Orofacial therapy in infants with Down syndrome », 2017.

La 2^{ème} **plaque palatine** portée de 6 à 9 mois doit favoriser : ^{143 144}

- Le **positionnement lingual dans une position physiologique** derrière les incisives grâce à une perle de Tucat au niveau de la papille rétro-incisive
- Une **contraction des muscles de la lèvre supérieure** grâce à une série de perles sur un arc antérieur

¹⁴¹ Carlstedt, Henningsson, et Dahllöf, « A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome : effects on oral motor function, articulation and communication preferences ».

¹⁴² Limbrock, Fischer-Brandies, et Avasle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

¹⁴³ Carlstedt, Henningsson, et Dahllöf, « A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome : effects on oral motor function, articulation and communication preferences ».

¹⁴⁴ Limbrock, Fischer-Brandies, et Avasle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

Sur la figure 16, une plaque palatine composée d'une série de perles positionnées sur un arc métallique antérieur et équipés de boucles latérales afin d'ajuster sa position. Ainsi qu'une perle palatine placée derrière la papille buccoïde.

Figure 14 : Photographie d'une plaque palatine possédant une perle de Tucat et une série de perles sur l'arc antérieur



Source : Sixou et al., « Orofacial therapy in infants with Down syndrome », 2017.

La 3^{ème} plaque palatine portée de 9 à 13 mois doit favoriser :

- Le **positionnement lingual dans une position physiologique** et la **proprioception** grâce à un cratère antérieur/ trou
- La **mobilisation de la langue** grâce à des petits plots (bosses) au niveau du palais situés plutôt sur les cotés
- La **contraction des muscles de la lèvre supérieure** grâce à des plots de résine en vestibulaire

Sur la figure 15, nous pouvons remarquer que la plaque palatine est plus épaisse que celle précédemment observée figure 13 car destinée à des nourrissons plus âgés, ici entre 9 et 13 mois.

Figure 15 : Photographie d'une plaque palatine possédant un cratère postérieur et des plots de résine en vestibulaire



Source: Sixou et al., « Orofacial therapy in infants with Down syndrome », 2017.

L'alternance des différents types d'activateur permet à l'enfant de continuer à progresser en évitant qu'il ne s'habitue ce qui rendrait le traitement totalement inefficace. ¹⁴⁵

4.3.2 Une étape clé : l'empreinte du maxillaire

C'est l'étape la plus délicate et pourtant l'étape clé du traitement. En effet, l'enfant est en bas âge, il présente une ventilation majoritairement buccale et le praticien doit se montrer rassurant envers des parents qui peuvent parfois être impressionnés. Le chirurgien-dentiste réalise une empreinte palatine à l'alginate ou au silicone à l'aide de portes empreintes spécifiques « fait main » adaptés aux très jeunes enfants et d'un alginate à prise rapide (cf. Figure 14). L'empreinte est garante d'une plaque palatine de qualité et bien adaptée. Durant la prise du matériau, le praticien mobilise la lèvre supérieure du patient afin d'optimiser la répartition de l'alginate et ainsi avoir une meilleure adaptation. ^{146 147}

Figure 16 : Photographie d'un porte-empreinte en résine perforé, réalisé sur le modèle maxillaire d'un enfant de 3 mois



Source : Bonnet, Germa, et Sixou, « Approche fonctionnelle des dysfonctions orales chez l'enfant porteur de trisomie 21 : la plaque palatine », 2019.

L'empreinte doit répondre aux mêmes principes que pour la prothèse amovible complète : un enregistrement des bords vestibulaires et du joint vélo palatin garant d'une bonne rétention. La tenue de la plaque sera ainsi assurée par un « effet ventouse ». La plaque palatine doit s'adapter à la croissance de l'enfant et nécessite un rebasage au bout de 1-2 mois. La plaque sera changée tous les

¹⁴⁵ Marin et al., « Trisomie 21 et thérapie fonctionnelle précoce par plaque palatine ».

¹⁴⁶ Limbrock, Fischer-Brandies, et Avasle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

¹⁴⁷ Bonnet, Germa, et Sixou, « Approche fonctionnelle des dysfonctions orales chez l'enfant porteur de trisomie 21 : la plaque palatine ».

3 ou 4 mois environ en raison de la croissance rapide du maxillaire et avec conjointement le changement des stimuli et de leurs positions sur la plaque afin que l'enfant ne s'y habitue pas : cratères, billes, trous, bosses...¹⁴⁸

L'association de la stimulation externe et interne potentialisent les effets sur l'hypotonie musculaire tout en permettant à l'enfant une meilleure acquisition des fonctions orales pour permettre des fonctions réflexo-végétatives comme la succion, la mastication et la déglutition et ainsi limiter les troubles de l'oralité.

La plaque palatine s'adapte à la croissance de l'enfant et sera portée jusqu'à atteinte des objectifs : ventilation nasale, occlusion labiale, position haute de la langue.

Cependant, lors de l'apparition des premières dents maxillaires, souvent tardive chez les enfants porteurs de T21, il faut arrêter le port de la plaque. Un traitement en denture temporaire stable pourra être indiqué en évaluant le développement du maxillaire.^{149 150}

Nous pourrions alors soit :

- réaliser une plaque de myostimulation simple
- réaliser une plaque de stimulation linguale avec une perle antérieure et un vérin médian afin de suivre et/ou accélérer la croissance.

La prise en charge de ces jeunes patients peut être réalisée dans une pratique de ville, à condition de disposer du matériel nécessaire (porte-empreintes adaptés) et de travailler avec un prothésiste formé à la réalisation de ce type de plaque.

4.4 Discussion

4.4.1 La consultation

Notre consultation compte 50 patients suivis (ouverture en septembre 2017), principalement des enfants non dentés et des enfants suivis par l'Institut Lejeune. Nous avons noté que la majorité des

¹⁴⁸ Marin et al., « Trisomie 21 et thérapie fonctionnelle précoce par plaque palatine ».

¹⁴⁹ Limbrock, Fischer-Brandies, et Avasle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

¹⁵⁰ Marin et al., « Trisomie 21 et thérapie fonctionnelle précoce par plaque palatine ».

patients se présentant à notre consultation avait plus de 12 mois alors que l'éducation précoce est conseillée dès le plus jeune âge, si possible dès trois mois.^{151 152}

Une majorité de filles sont prises en charge dans notre consultation. Cette observation est en contradiction avec la tendance générale établie par Bouizegarène et al. qui estime que la trisomie 21 affecte plus fréquemment les garçons que les filles (sex ratio de 3/2). Nous pouvons supposer que les filles présentent plus de déficiences oro-faciales que les garçons avec une protrusion linguale plus sévère et que la société prête davantage attention au faciès d'une petite fille.¹⁵³

Nous pouvons supposer qu'il y a eu un nomadisme médical durant les premiers mois de vie de l'enfant, une difficulté d'information et d'orientation qui peut être liée à un retard de diagnostic ou à des difficultés de compréhension des parents. On remarque que généralement les enfants trisomiques qui ont été diagnostiqués durant la grossesse ont une prise en charge plus précoce car les parents ont eu plus de temps pour s'informer, comprendre et se préparer à la prise en charge médicale complexe de leur enfant.

Il y a encore un trop grand manque d'information des parents qui pour beaucoup découvrent à la naissance que leur enfant est trisomique et ont beaucoup de difficultés à trouver les organismes nécessaires pour les informer, les aider dans les démarches nécessaires et prendre en charge leur enfant. De nombreuses associations partout en France ont d'ailleurs vu le jour afin de remédier à tous ces problèmes, notamment l'UNAPEI (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis), TRISOMIE 21 France, Fondation Jérôme Lejeune, Regards sur la Trisomie 21 et bien d'autres que nous citerons à la fin de ce travail.

En France, très peu de centres sont spécialisés dans la prise en charge orofaciale des patients trisomiques (cf. Annexes). En dehors de la France il y a peu de spécialistes qualifiés pour prendre en charge ces patients ce qui explique les 2,3 % de parents venant de l'étranger.

Abordée dès 1991 la notion de « réseaux ville hôpital » est ici fondamentale car elle permet aux professionnels de santé d'assurer une meilleure orientation, coordination, continuité des soins et une meilleure qualité de prestations pour les patients.¹⁵⁴

¹⁵¹ Bonnet, Germa, et Sixou, « Approche fonctionnelle des dysfonctions orales chez l'enfant porteur de trisomie 21 : la plaque palatine ».

¹⁵² Limbrock, Fischer-Brandies, et Avasle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

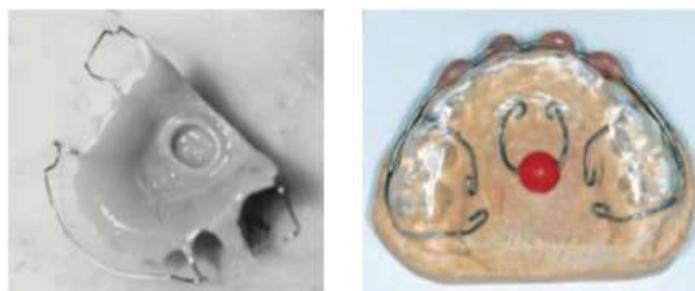
¹⁵³ Bouizegarène et al., « Détection de la trisomie 21 par l'étude de l'ADN ».

¹⁵⁴ Larcher et Polomeni, *La santé en réseaux : objectifs et stratégie dans une collaboration ville-hôpital*.

Lors de la consultation et du traitement nous faisons face à certaines difficultés :

- Le port de la plaque commence lorsque l'enfant est édenté. La croissance se poursuit progressivement avec l'éruption des dents temporaires et la perte de rétention de la plaque. Des rebasages ou le renouvellement de la plaque sont nécessaires dès l'apparition des premières dents. Ainsi, 3 plaques sont en général proposées entre l'âge de 3 mois et 1 an. Lorsque les molaires temporaires sont positionnées sur l'arcade on peut utiliser des moyens complémentaires pour améliorer la rétention comme des crochets (cf. Figure 17), recouvrir les dents postérieures ou encore réaliser une plaque avec un vérin médian d'expansion si le patient présente un hypodéveloppement maxillaire.
- Le succès de cette thérapeutique est corrélé à l'observance du patient et des parents. La prise en charge peut être un échec en cas de refus du port de la plaque, l'enfant étant jeune il peut refuser l'intrusion d'un corps étranger au sein de sa cavité buccale, on peut également avoir des casses répétées si l'enfant joue avec celle-ci ou un échec en cas de mauvaise hygiène bucco-dentaire.
- Cette prise en charge est de longue durée et s'intègre dans une prise en charge globale ce qui est un facteur supplémentaire de non-observance. Les parents doivent stimuler l'enfant lors du port de la plaque et non la mettre à l'enfant pendant une promenade ou les courses par exemple. ^{155 156 157}

Figure 17 : Photographies de plaques palatines avec crochets postérieurs à gauche et avec recouvrement des dents postérieures à droite



Source : Marin et al., « Trisomie 21 et thérapie fonctionnelle précoce par plaque palatine », 2013.

¹⁵⁵ Marin et al., « Trisomie 21 et thérapie fonctionnelle précoce par plaque palatine ».

¹⁵⁶ Limbrock, Fischer-Brandies, et Avalle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

¹⁵⁷ Bonnet, Germa, et Sixou, « Approche fonctionnelle des dysfonctions orales chez l'enfant porteur de trisomie 21 : la plaque palatine ».

- Il existe une grande disparité au sein des enfants atteints de T21. La présence de complications et de leurs retentissements aura un impact important sur les priorités de prise en charge et sur le rythme familial.
- La thérapie palatine seule semble être insuffisante et nécessite un traitement annexe telle qu'une stimulation motrice ou une physiothérapie orale et donc une implication parentale importante. Le travail doit être régulier et sur le long terme, la non-observance et la non-adhésion des parents aux principes de traitement sont des facteurs d'échecs fréquents.

L'évaluation visuelle par photographie ou vidéo est l'une des méthodes les plus utilisées pour mesurer les progrès de la rééducation orofaciale et l'amélioration de la tonicité musculaire, de la position de la langue et de l'occlusion labiale, pendant et après le traitement par plaque palatine. Les études réalisées suggèrent que cette thérapie, associée à un traitement de physiothérapie et/ou de kinésithérapie orofaciale selon Castillo-Morales sur une période suffisamment longue, améliore les troubles oro-faciaux notamment la position de la langue et la tonicité labiale et faciale chez ces enfants par rapport à une population témoin et que la thérapie précoce par plaque palatine devrait faire partie intégrante de la prise en charge multidisciplinaire des patients atteints de T21. ^{158 159}

La demande de prise en charge orofaciale de la part des parents est devenue importante et tend à améliorer l'intégration sociale de ces patients. ^{160 161}

4.4.2 Efficacité de la prise en charge myofonctionnelle

¹⁵⁸ Kaczorowska et al., « Down syndrome as a cause of abnormalities in the craniofacial region : a systematic literature review ».

¹⁵⁹ Saccomanno et al., « Validity of a specific myofunctional therapy protocol in children with Down syndrome ».

¹⁶⁰ Matthews-Brzozowska et al., « Rehabilitation of the orofacial complex by means of a stimulating plate in children with Down syndrome ».

¹⁶¹ Korbmacher, Limbrock, et Kahl-Nieke, « Long-term evaluation of orofacial function in children with Down syndrome after treatment with a stimulating plate according to Castillo Morales ».

Il n'existe que peu d'études évaluant l'efficacité de cette prise en charge. Javed et al. ont recensé 8 études prospectives longitudinales qui convergent toutes vers une efficacité de cette thérapie.^{162 163}

164 165 166 167 168 169

Ces études ont montré que la thérapie par plaque palatine pouvait apporter une amélioration significative de la fonction motrice orofaciale avec une fermeture de la bouche, une absence de protrusion linguale et également une amélioration significative de la position linguale.^{170 171} Cependant elles présentaient de nombreux biais.

Au total, cinq études présentaient un risque de biais modéré car des méthodes non standardisées ont été utilisées et les groupes présentaient de grandes variations individuelles.^{172 173 174 175 176}

Trois études présentaient un risque de biais élevé avec une absence d'information sur les pertues de vue et de grandes variations dans les tailles d'échantillons (de 9 à 42 par étude).^{177 178 179}

¹⁶² Bäckman et al., « Children with Down syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 48 months of age ».

¹⁶³ Carlstedt, Henningson, et Dahllöf, « A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome : effects on oral motor function, articulation and communication preferences ».

¹⁶⁴ Carlstedt et al., « Effect of palatal plate therapy in children with Down syndrome : a 1-year study ».

¹⁶⁵ Carlstedt et al., « Long-term effects of palatal plate therapy on oral motor function in children with Down syndrome evaluated by video registration ».

¹⁶⁶ Zavaglia, Nori, et Mansour, « Long term effects of the palatal plate therapy for the orofacial regulation in children with Down syndrome ».

¹⁶⁷ Carlstedt, Henningson, et Dahllof, « A longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome : effects on oral motor function ».

¹⁶⁸ Glatz-Noll et Berg, « Oral dysfunction in children with Downs' syndrome : an evaluation of treatment effects by means of videoregistration ».

¹⁶⁹ Bäckman et al., « Children with Down syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 48 months of age ».

¹⁷⁰ Hohoff et Ehmer, « Short-term and long-term results after early treatment with the Castillo Morales stimulating plate : a longitudinal study ».

¹⁷¹ Matthews-Brzozowska, Walasz, et Matthews-Kozanecka, « The role of the orthodontist in the early simulating plate rehabilitation of children with Down syndrome ».

¹⁷² Bäckman et al., « Children with Down syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 48 months of age ».

¹⁷³ Carlstedt, Henningson, et Dahllöf, « A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome : effects on oral motor function, articulation and communication preferences ».

¹⁷⁴ Carlstedt et al., « Effect of palatal plate therapy in children with Down syndrome : a 1-year study ».

¹⁷⁵ Carlstedt et al., « Long-term effects of palatal plate therapy on oral motor function in children with Down syndrome evaluated by video registration ».

¹⁷⁶ Carlstedt, Henningson, et Dahllof, « A longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome : effects on oral motor function ».

¹⁷⁷ Zavaglia, Nori, et Mansour, « Long term effects of the palatal plate therapy for the orofacial regulation in children with Down syndrome ».

¹⁷⁸ Glatz-Noll et Berg, « Oral dysfunction in children with Downs' syndrome : an evaluation of treatment effects by means of videoregistration ».

¹⁷⁹ Bäckman et al., « Children with Down syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 18 months of age ».

- **Des populations hétérogènes.**

L'âge moyen au début des différentes études varient entre 2 mois et 12 ans.¹⁸⁰

Il existait une hétérogénéité significative de l'âge moyen des enfants au début du traitement par plaque palatine alors qu'il est bien connu que l'approche de Castillo-Morales met l'accent sur le traitement précoce dès les premières semaines de vie de l'enfant pour retrouver une motricité orale normale chez les enfants atteints de trisomie 21. A cette période le système nerveux central est le plus apte à se former et les enfants de cet âge s'adaptent bien aux appareils. De plus, la rétention et l'adaptation de la plaque sont optimales chez le patient non denté, l'éruption des dents de lait entraînant des difficultés d'adaptation de la plaque.^{181 182}

- **Critères d'évaluation multiples**

Les critères d'évaluation étaient multiples : fermeture buccale, position de la langue, absence de protrusion linguale, activité labiale, la parole, une hypotonie musculaire ou non, tonicité de la lèvre supérieure, mode de ventilation ainsi que des paramètres oraux/ fonction motrice.

Il n'y avait pas de consensus sur les méthodes d'évaluation du traitement par plaque palatine ou les critères oro-faciaux à évaluer.

De plus, dans les études de Carlstedt et al. l'évaluation des effets a été réalisée par un orthophoniste.^{183 184 185 186} Alors que dans les études de Bäckman et al. et Zavaglia et al. les effets du traitement ont été évalués par la parole à l'aide d'un orthophoniste, un physiothérapeute, un ORL et un psychologue respectivement.^{187 188 189}

Les méthodes utilisées pour évaluer l'effet du traitement dans les études consistaient en un examen clinique, un enregistrement vidéo et un questionnaire parental. Il est intéressant de noter qu'aucune

¹⁸⁰ Javed et al., « Outcome of orthodontic palatal plate therapy for orofacial dysfunction in children with Down syndrome : a systematic review ».

¹⁸¹ Limbrock, Fischer-Brandies, et Avalle, « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ».

¹⁸² Hohoff et Ehmer, « Short-term and long-term results after early treatment with the Castillo Morales stimulating plate : a longitudinal study ».

¹⁸³ Carlstedt, Henningsson, et Dahllöf, « A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome : effects on oral motor function, articulation and communication preferences ».

¹⁸⁴ Carlstedt et al., « Effect of palatal plate therapy in children with Down syndrome : a 1-year study ».

¹⁸⁵ Carlstedt et al., « Long-term effects of palatal plate therapy on oral motor function in children with Down syndrome evaluated by video registration ».

¹⁸⁶ Carlstedt, Henningsson, et Dahllöf, « A longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome : effects on oral motor function ».

¹⁸⁷ Bäckman et al., « Children with Down syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 48 months of age ».

¹⁸⁸ Bäckman et al., « Children with Down syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 18 months of age ».

¹⁸⁹ Zavaglia, Nori, et Mansour, « Long term effects of the palatal plate therapy for the orofacial regulation in children with Down syndrome ».

de ces méthodes n'est normalisée. L'examen clinique et l'enregistrement vidéo semblent être des méthodes plus fiables pour évaluer le progrès thérapeutique contrairement à l'entretien parental qui repose sur une évaluation subjective des parents. Ces méthodes seraient considérablement plus fiables si les examinateurs étaient formés et calibrés. De plus, un protocole standardisé pour les entretiens parentaux pourrait être développé car les parents ont souvent tendance à exagérer les améliorations de leur propre enfant. Par conséquent, il est essentiel de développer une technique précise, reproductible et fiable afin d'éviter les biais d'évaluation.¹⁹⁰

- **Les techniques utilisées**

La fréquence et la durée du port de la plaque allait de 1 à 3 fois par jour pendant 5 minutes à 120 minutes. A ce jour aucun consensus n'a été trouvé. L'essentiel étant de s'adapter à chaque enfant et à son rythme : l'importance de la T21 et des pathologies associées, son temps de concentration afin que les périodes de stimulation soient efficaces et ses besoins.

Différents modèles de plaques palatines ont été utilisés, notamment avec des perles mobiles et d'autres avec des boutons fixes, ce qui peut conduire à un biais supplémentaire.

Les enfants du groupe témoin n'ont pas eu de plaque palatine, ce qui pourrait avoir introduit un biais. Il aurait été judicieux d'administrer le traitement par plaque palatine sans activation afin d'évaluer ses effets.

- **Période de traitement et suivi.**

La durée du traitement par plaque variait de 4 à 48 mois avec une période de suivi comprise entre 12 et 58 mois.

Les résultats des études incluses proviennent d'un suivi à court terme ce qui n'est pas optimal. Il serait judicieux d'avoir des études ultérieures avec de longues périodes de suivi pour évaluer l'effet du traitement par plaque palatine dans le temps et si les résultats obtenus persistent.

Ces études suggèrent ainsi que la thérapie fonctionnelle par plaque palatine est une possible stratégie de traitement pour améliorer les troubles oro-faciaux chez les enfants trisomiques. Cependant, des études de plus haut niveau de preuve sont nécessaires. Notamment car nous notons une amélioration dans les groupes contrôles, qui n'ont pas bénéficiés de la thérapie myo-fonctionnelle par plaque

¹⁹⁰ Javed et al., « Outcome of orthodontic palatal plate therapy for orofacial dysfunction in children with Down syndrome : a systematic review ».

palatine. Il est ainsi difficile de distinguer la part de progrès réalisés grâce à la thérapie par plaque palatine de celle obtenue grâce à la prise en charge par les orthophonistes et psychomotriciens.

Pour une nouvelle étude il conviendrait de ne pas prendre en compte seulement les études rédigées en anglais et de réaliser des échantillons plus grands afin d'améliorer la puissance statistique. Il faudrait également réaliser un suivi à long terme pour évaluer si les effets de la plaque persistent chez les enfants porteurs de T21. Il serait en outre judicieux de réaliser des études longitudinales avec des méthodes d'évaluation standardisées (praticiens formés, qualifiés, à l'aveugle), de normaliser l'âge des enfants au début du traitement afin de vérifier le moment optimal pour initier la thérapie, d'établir une durée de traitement optimale, et des critères d'évaluation pour les troubles oro-faciaux avec des variables précises à examiner.

Conclusion

Ainsi, à travers ce travail nous avons décrit les différentes manifestations générales, oro-faciales et les dysfonctions des patients trisomiques 21 et l'intérêt de les orienter rapidement vers des spécialistes : orthophonistes, kinésithérapeutes, chirurgiens-dentistes, etc. Cela permet en effet d'agir le plus précocement possible sur l'hypotonie musculaire globale, la déficience intellectuelle, les troubles de l'oralité et les dysmorphoses alvéolo-squelettiques notamment grâce à la thérapie myo-fonctionnelle précoce de stimulation oro-faciale externe et interne de Castillo-Morales. Une des principales limites de ce nouveau protocole reste le recul, puisqu'aucune étude ne montre à ce jour les effets sur le long terme.

La prise en charge de la Trisomie 21 est devenue un axe majeur de santé publique. Les habitudes socioculturelles et l'absence d'un cadre administratif adapté représentent actuellement les premiers obstacles au développement des techniques de prévention bucco-dentaire adaptées aux personnes handicapées en France.

Pour conclure, citons le Dr. Castillo-Morales, à l'origine de cette thérapeutique :

« La réhabilitation neurologique est l'art de découvrir au travers du contact et de l'observation la personne derrière l'étiquette d'un diagnostic », (traduit de l'espagnol).

Bibliographie

- AAD Makaton. « Le programme Makaton ». Consulté le 1 mai 2020. <https://www.makaton.fr/decouvrir-le-makaton>.
- Abbara, A. « Trisomie 21 : description, signes échographiques », 2017. http://www.aly-abbara.com/livre_gyn_obs/Medecine_foetale/trisomie_21.html.
- Association québécoise pour la méthode Padovan. « La méthode Padovan ». Consulté le 1 mai 2020. <http://padovan.ca/>.
- Attal, P., et P. Chanson. « Endocrine aspects of obstructive sleep apnea ». *The journal of clinical endocrinology & metabolism* 95, n° 2 (2010): 483-95. <https://doi.org/10.1210/jc.2009-1912>.
- Bäckman, B., A.-C. Grevér-Sjölander, K. Bengtsson, J. Persson, et I. Johansson. « Children with Down syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 48 months of age ». *International journal of paediatric dentistry* 17, n° 1 (2007): 19-28. <https://doi.org/10.1111/j.1365-263X.2006.00781.x>.
- Bäckman, B., A.-C. Grevér-Sjölander, A.-K. Holm, et I. Johansson. « Children with Down syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 18 months of age ». *International journal of paediatric dentistry* 13, n° 5 (2003): 327-35. <https://doi.org/10.1046/j.1365-263X.2003.00485.x>.
- Beatty, C. W., J. E. Wrede, et H. K. Blume. « Diagnosis, treatment, and outcomes of infantile spasms in the Trisomy 21 population ». *Seizure* 45 (2017): 184-88. <https://doi.org/10.1016/j.seizure.2016.12.016>.
- Bermudez, B. E. B. V, C. M. Oliveira, M. N. Lima Cat, N. I. R. Magdalena, et A. Celli. « Gastrointestinal disorders in Down syndrome ». *American journal of medical genetics Part A* 179, n° 8 (2019): ajmg.a.61258. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61258>.
- Bertapelli, F., K. Pitetti, S. Agiovlasis, et G. Guerra-Junior. « Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions : a literature review ». *Research in developmental disabilities* 57 (2016): 181-92. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2016.06.018>.
- Bonnet, A.-L., A. Germa, et J.-L. Sixou. « Approche fonctionnelle des dysfonctions orales chez l'enfant porteur de trisomie 21 : la plaque palatine ». *L'orthodontiste* 8, n° 1 (2019): 16-21.
- Bouizegarène, P., N. Ameziane, M. Bogard, J.-C. Deybach, et J. Lamoril. « Détection de la trisomie 21 par l'étude de l'ADN ». *Immuno-analyse & biologie spécialisée* 23, n° 1 (2008): 1-10. <https://doi.org/10.1016/j.immbio.2007.11.002>.

Boutot, E. A., et S. A. DiGangi. « Effects of activation of preferred stimulus on tummy time behavior of an infant with Down syndrome and associated hypotonia ». *Behavior analysis in practice* 11, n° 2 (2018): 144-47. <https://doi.org/10.1007/s40617-018-0212-5>.

Breslin, J., G. Spanò, R. Bootzin, P. Anand, L. Nadel, et J. Edgin. « Obstructive sleep apnea syndrome and cognition in Down syndrome ». *Developmental medicine & child neurology* 56, n° 7 (2014): 657-64. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12376>.

Bull, M. J., et The committee on genetics. « Health supervision for children with Down syndrome ». *Pediatrics* 128, n° 2 (2011): 393-406. <https://doi.org/10.1542/peds.2011-1605>.

Carlstedt, K., G. Dahllöf, B. Nilsson, et T. Modéer. « Effect of palatal plate therapy in children with Down syndrome : a 1-year study ». *Acta odontologica scandinavica* 54, n° 2 (1996): 122-25. <https://doi.org/10.3109/00016359609006017>.

Carlstedt, K., G. Henningsson, et G. Dahllöf. « A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome : effects on oral motor function, articulation and communication preferences ». *Acta odontologica scandinavica* 61, n° 1 (2003): 39-46. <https://doi.org/10.1080/ode.61.1.39.46>.

Carlstedt, K., G. Henningsson, et G. Dahllöf. « A longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome : effects on oral motor function ». *Journal of disability and oral health* 8, n° 1 (2007): 13-19.

Carlstedt, K., G. Henningsson, A. McAllister, et G. Dahllöf. « Long-term effects of palatal plate therapy on oral motor function in children with Down syndrome evaluated by video registration ». *Acta odontologica scandinavica* 59, n° 2 (2001): 63-68. <https://doi.org/10.1080/000163501750157117>.

Centre hospitalier universitaire de Lyon, et Centre hospitalier universitaire de Saint-Etienne. « Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) Trisomie 21 », 2020. https://www.orpha.net/data/patho/PNDS/Trisomie_21_FR_fr_PNDS.pdf.

Cuilleret, M. « Monique Cuilleret, pionnière de la prise en charge dès le berceau ». Consulté le 1 mai 2020. <https://www.t21.ch/conseils-et-ressources/stimulations-et-therapies/articles-et-interviews/monique-cuilleret-pionniere-de-la-prise-en-charge-des-le-berceau/>.

Desai, S. S. « Down syndrome : a review of the literature ». *Oral surgery, oral medicine, oral pathology, oral radiology, and endodontics* 84, n° 3 (1997): 279-85. [https://doi.org/10.1016/s1079-2104\(97\)90343-7](https://doi.org/10.1016/s1079-2104(97)90343-7).

Eggers, K., et S. Van Eerdenbrugh. « Speech disfluencies in children with Down syndrome ». *Journal of communication disorders* 71 (2018): 72-84. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2017.11.001>.

Fallet, J. « Langage et communication : développement de la naissance à l'âge adulte ». Consulté le 30 avril 2020. <http://www.pecpo-t21.fr/trisomie-21-et-langage/developpement/>.

Fondation Jérôme Lejeune. « Apnées obstructives du sommeil et trisomie 21 : tout un programme ! », 2016. <https://www.fondationlejeune.org/apnee-du-sommeil-trisomie21-tout-un-programme/>.

Frazier, J. B., et B. Friedman. « Swallow function in children with Down syndrome : a retrospective study ». *Developmental medicine & child neurology* 38, n° 8 (2008): 695-703. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1996.tb12139.x>.

Freeman, S. B., L. F. Taft, K. J. Dooley, K. Allran, S. L. Sherman, T. J. Hassold, M. J. Khoury, et D. M. Saker. « Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome ». *American journal of medical genetics* 80, n° 3 (1998): 5. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19981116\)80:3<213::AID-AJMG6>3.0.CO;2-8](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19981116)80:3<213::AID-AJMG6>3.0.CO;2-8).

Fremerville, B. d., J. Bessuges, B. Céleste, M. Hennequin, N. Noack, J. Pennaneach, R. Vanthiegem, et R. Touraine. « L'accompagnement des enfants porteurs de Trisomie 21 ». *Médecine thérapeutique pédiatrie* 10, n° 4 (2007): 272-80. <https://doi.org/10.1684/mtp.2007.0119>.

Gisel, E. G., et C. W. Niman. « Tongue movements in 4- and 5-year-old Down's syndrome children during eating : a comparison with normal children ». *The American journal of occupational therapy* 38, n° 10 (1984): 6. <https://doi.org/10.5014/ajot.38.10.660>.

Gisel, E., et C. Niman. « Chewing cycles in 4- and 5-year-old Down's syndrome children : a comparison of eating efficacy with normals ». *The American journal of occupational therapy* 38, n° 10 (1984): 5. <https://doi.org/10.5014/ajot.38.10.666>.

Glatz-Noll, E., et R. Berg. « Oral dysfunction in children with Downs' syndrome : an evaluation of treatment effects by means of videoregistration ». *The European journal of orthodontics* 13, n° 6 (1991): 446-51. <https://doi.org/10.1093/ejo/13.6.446>.

Hadji, C. « Neurobiologie et pédagogie ». *Revue française de pédagogie* 67, n° 1 (1984): 37-44. <https://doi.org/10.3406/rfp.1984.1573>.

Hardy, O., G. Worley, M.M. Lee, S. Chaing, J. Mackey, B. Crissman, et P. S. Kishnani. « Hypothyroidism in Down syndrome : screening guidelines and testing methodology ». *American journal of medical genetics Part A* 124A, n° 4 (2004): 436-37. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.20356>.

Hennequin, M., D. Faulks, V. Collado, M.-N. Mazille, et J.-L. Veyrune. « Régulation de la motricité orofaciale chez les personnes porteuses de Trisomie 21 ». In *Trisomie 21, communication et insertion*, 55-57. Issy-les-Moulineaux : Elsevier Masson, 2008. <https://doi.org/10.1016/B978-2-294-70376-8.50006-7>.

Hennequin, M., D. Faulks, J. L. Veyrune, et M. Faye. « Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une Trisomie 21 ». *I.D. L'information dentaire* 82, n° 26 (2000): 1951-64.

Hennequin, M., D. Faulks, J.-L. Veyrune, et P. Bourdiol. « Significance of oral health in persons with Down syndrome : a literature review ». *Developmental medicine & child neurology* 41, n° 4 (2007): 275-83. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1999.tb00599.x>.

Hennequin, M., C. Morin, et Js. Feine. « Pain expression and stimulus localisation in individuals with Down's syndrome ». *The Lancet* 356, n° 9245 (2000): 1882-87. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(00\)03259-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(00)03259-1).

Hohoff, A., et U. Ehmer. « Short-term and long-term results after early treatment with the Castillo Morales stimulating plate : a longitudinal study ». *Journal of orofacial orthopedics* 60, n° 1 (1999): 2-12. <https://doi.org/10.1007/BF01358711>.

Javed, F., Z. Akram, A. P. Barillas, S. V. Kellesarian, H. B. Ahmed, J. Khan, et K. Almas. « Outcome of orthodontic palatal plate therapy for orofacial dysfunction in children with Down syndrome : a systematic review ». *Orthodontics & craniofacial research* 21, n° 1 (2018): 20-26. <https://doi.org/10.1111/ocr.12211>.

Kaczorowska, N., K. Kaczorowski, J. Laskowska, et M. Mikulewicz. « Down syndrome as a cause of abnormalities in the craniofacial region : a systematic literature review ». *Advances in clinical and experimental medicine* 28, n° 11 (2019): 1587-92. <https://doi.org/10.17219/acem/112785>.

Korbmacher, H., J. Limbrock, et B. Kahl-Nieke. « Long-term evaluation of orofacial function in children with Down syndrome after treatment with a stimulating plate according to Castillo Morales ». *Journal of clinical pediatric dentistry* 30, n° 4 (2006): 325-28. <https://doi.org/10.17796/jcpd.30.4.60q6841412763771>.

Kreicher, K. L., F. W. Weir, S. A. Nguyen, et T. A. Meyer. « Characteristics and progression of hearing loss in children with Down syndrome ». *The journal of pediatrics* 193 (2018): 27-33. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2017.09.053>.

PECPO-T21. « La prise en charge oro-faciale ». Consulté le 26 novembre 2019. <http://www.pecpo-t21.fr/education-precoce/aspects-pratique/prise-en-charge-enfant/prise-en-charge-oro-faciale/>.

Lal, C., D. R. White, J. E. Joseph, K. v. Bakergem, et A. LaRosa. « Sleep-disordered breathing in Down syndrome ». *Chest journal* 147, n° 2 (2015): 570-79. <https://doi.org/10.1378/chest.14-0266>.

Larcher, P., et P. Polomeni. *La santé en réseaux : objectifs et stratégie dans une collaboration ville-hôpital*. Paris : Masson, 2001.

Limbrock, G. J., H. Fischer-Brandies, et C. Avalle. « Castillo-Morales orofacial therapy : treatment of 67 children with Down syndrome ». *Developmental medicine & child neurology* 33, n° 4 (2008): 296-303. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1991.tb14880.x>.

Lin, C.-C., K.-W. Tsan, et P.-J. Chen. « The relationship between sleep apnea syndrome and hypothyroidism ». *Chest journal* 102, n° 6 (1992): 1663-67. <https://doi.org/10.1378/chest.102.6.1663>.

Macchini, F., E. Leva, M. Torricelli, et A. Valadè. « Treating acid reflux disease in patients with Down syndrome : pharmacological and physiological approaches ». *Clinical and experimental gastroenterology* 2011, n° 4 (2011): 19-22. <https://doi.org/10.2147/CEG.S15872>.

Marin, L., M. Riallin, E. Palmada, et J.-L. Sixou. « Trisomie 21 et thérapie fonctionnelle précoce par plaque palatine ». *Le fil dentaire*, n° 82 (2013): 40-41.

Matthews-Brzozowska, T., D. Cudziło, J. Walasz, et B. Kawala. « Rehabilitation of the orofacial complex by means of a stimulating plate in children with Down syndrome ». *Advances in clinical and experimental medicine* 24, n° 2 (2015): 301-5. <https://doi.org/10.17219/acem/40451>.

Matthews-Brzozowska, T., J. Walasz, et M. Matthews-Kozanecka. « The role of the orthodontist in the early simulating plate rehabilitation of children with Down syndrome ». *Journal of medical science* 2, n° 145-151 (2014): 7.

May, J.G., P. Shah, L. Lemonnier, G. Bhatti, J. Koscica, et J.M. Coticchia. « Systematic review of endoscopic airway findings in children with gastroesophageal reflux disease ». *Annals of otology, rhinology & laryngology* 120, n° 2 (2011): 116-22. <https://doi.org/10.1177/000348941112000208>.

Enfant Différent | enfance & handicap informations & ressources. « Mieux connaître le PECS », 2020. <http://www.enfant-different.org/communiquer-avec-son-enfant/pecs>.

Mircher, C., C. Cieuta-Walti, I. Marey, A.-S. Rebillat, L. Cretu, E. Milenko, M. Conte, F. Sturtz, M.-O. Rethore, et A. Ravel. « Acute regression in young people with Down syndrome ». *Brain sciences* 7, n° 12 (2017): 57. <https://doi.org/10.3390/brainsci7060057>.

Montoya, D., et S. Bodart. « Le programme Makaton auprès d'un enfant porteur d'autisme : le cas de Julien ». *Developpements* 3, n° 3 (2009): 15-26. <https://doi.org/10.3917/devel.003.0015>.

Noack, N. « Éléments de réflexion sur le développement et les caractéristiques psychomotrices du sujet porteur d'une Trisomie 21 ». *Evolutions psychomotrices* 9, n° 36 (1997): 59-81.

Ong, A. A., C. M. Atwood, S. A. Nguyen, R. J. Teufel, C. Lal, A. C. LaRosa, et D. R. White. « Down syndrome and pediatric obstructive sleep apnea surgery : a national cohort ». *The laryngoscope* 128, n° 8 (2018): 1963-69. <https://doi.org/10.1002/lary.27063>.

Papavassiliou, P., C. Charalsawadi, K. Rafferty, et C. Jackson-Cook. « Mosaicism for Trisomy 21 : a review ». *American journal of medical genetics Part A* 167, n° 1 (2015): 26-39. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36861>.

Purpura, G., G. M. Bacci, S. Bargagna, G. Cioni, R. Caputo, et F. Tinelli. « Visual assessment in Down syndrome : the relevance of early visual functions ». *Early human development* 131 (2019): 21-28. <https://doi.org/10.1016/j.earlhumdev.2019.01.020>.

Réseau Lucioles. « Réseau Lucioles », 2020. <https://www.reseau-lucioles.org/faire-face-de-maniere-precoce-aux-troubles-du-langage-et-de-la-communication-comment/>.

Richards, A. A., et V. Garg. « Genetics of congenital heart disease ». *Current opinion in cardiology* 31, n° 3 (2016): 235-41. <https://doi.org/10.1097/HCO.0000000000000274>.

Röhrs, H. « Maria Montessori ». *Perspectives* 24, n° 1-2 (1994): 173-88. <https://doi.org/10.1007/BF02199014>.

Roizen, N., et D. Patterson. « Down's syndrome ». *The Lancet* 361, n° 9365 (2003): 1281-89. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(03\)12987-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(03)12987-X).

Rondal, J., J.-L. Lambert, et C. Sohier. « L'imitation verbale et non verbale chez l'enfant retardé mental mongolien et non mongolien ». *Enfance* 33, n° 3 (1980): 107-22. <https://doi.org/10.3406/enfan.1980.2724>.

Saccomanno, S., C. Martini, L. D'Alatri, S. Farina, et C. Grippaudo. « Validity of a specific myofunctional therapy protocol in children with Down syndrome ». *European journal of paediatric dentistry* 19, n° 3 (2018): 243-46. <https://doi.org/10.23804/ejpd.2018.19.03.14>.

Shires, C. B., S. L. Anold, R. A. Schoumacher, G. W. Dehoff, S. K. Donepudi, et R. M Stocks. « Body mass index as an indicator of obstructive sleep apnea in pediatric Down syndrome ». *International journal of pediatric otorhinolaryngology* 74, n° 7 (2010): 768-72. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2010.03.050>.

Sixou, J.-L. « Aspects bucco-dentaires de la Trisomie 21 chez l'enfant ». *Archives de pédiatrie* 15, n° 5 (2008): 852-54. [https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(08\)71939-0](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(08)71939-0).

Sixou, J.-L., N. Vernusset, A. Daigneau, D. Watine, et L. Marin. « Orofacial therapy in infants with Down syndrome ». *Journal of dentofacial anomalies and orthodontics* 20, n° 1 (2017): 108. <https://doi.org/10.1051/odfen/2016038>.

Ternisien, J. « La prise en charge précoce en orthophonie de l'enfant atteint de Trisomie 21 ». *Contraste* N° 39, n° 1 (2014): 289-305. <https://doi.org/10.3917/cont.039.0289>.

Touraine, R., B. d. Fréminville, et D. Sanlaville. « La Trisomie 21 », 2010. <http://campus.cerimes.fr/genetique-medicale/enseignement/genetique29/site/html/cours.pdf>. « Trisomie21sarthe ». Consulté le 26 novembre 2019. <http://www.trisomie21sarthe.org/ressources/la-trisomie>.

Vičić, A., T. Hafner, I. Bekavac Vlatković, P. Korać, D. Habek, et F. Stipoljev. « Prenatal diagnosis of Down syndrome : a 13-year retrospective study ». *Taiwanese journal of obstetrics and gynecology* 56, n° 6 (2017): 731-35. <https://doi.org/10.1016/j.tjog.2017.10.004>.

Vidal, C. « La plasticité cérébrale : une révolution en neurobiologie ». *Spirale* 3, n° 63 (2012): 17-22. <https://doi.org/10.3917/spi.063.0017>.

Yamauchi, Y., S. Aoki, J. Koike, N. Hanzawa, et K. Hashimoto. « Motor and cognitive development of children with Down syndrome : the effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities ». *Brain and development* 41, n° 4 (2019): 320-26. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2018.11.008>.

Zavaglia, V., A. Nori, et N. Mansour. « Long term effects of the palatal plate therapy for the orofacial regulation in children with Down syndrome ». *Journal of clinical pediatric dentistry* 28, n° 1 (2004): 89-93. <https://doi.org/10.17796/jcpd.28.1.buq243j955771h48>.

Table des figures

Figure 1 : Respiration buccale et proglissement mandibulaire chez deux enfants T21.....	11
Figure 2 : Hypodéveloppement maxillaire, diastasis et protrusion linguale chez un enfant trisomique	12
Figure 3 : Comparaison de la position de repos des structures orales chez un patient normal et un patient trisomique 21.....	13
Figure 4 : Schéma des voies aériennes supérieures du patient trisomique le prédisposant au SAOS .	16
Figure 5 : Schéma expliquant la stimulation des points anatomiques du visage avec leur sens de stimulation.....	32
Figure 7 : Photographie d'une plaque palatine composée de plots de résines en antérieur et d'un cratère perforé en postérieur	32
Figure 8 : Répartition en pourcentage des hommes et femmes.....	35
Figure 9 : Répartition en pourcentage des patients par tranche d'âges.....	36
Figure 10 : Répartition en pourcentage du lieu de résidence des patients	36
Figure 11 : Répartition en pourcentage des patients ayant une prise en charge de l'hypotonicité.....	37
Figure 12 : Répartition en pourcentage des patients ayant une prise en charge de l'oralité par un orthophoniste.....	37
Figure 13 : Photographie d'une plaque palatine possédant un cratère postérieur et des plots de résine en vestibulaire	38
Figure 14 : Photographie d'une plaque palatine possédant une perle de Tucat et une série de perles sur l'arc antérieur	39
Figure 15 : Photographie d'une plaque palatine possédant un cratère postérieur et des plots de résine en vestibulaire	39
Figure 16 : Photographie d'un porte-empreinte en résine perforé, réalisé sur le modèle maxillaire d'un enfant de 3 mois.....	40
Figure 17 : Photographies de plaques palatines avec crochets postérieurs à gauche et avec recouvrement des dents postérieures à droite.....	43

Table des tableaux

Tableau 1 : Syndrome oro-facial et ses conséquences sur l'oralité chez l'enfant trisomique 21	25
---	----

Annexes

Site de l'Institut Jérôme Lejeune

<https://www.institulejeune.org/>

Site de Trisomie 21-France et liste des associations

<https://trisomie21-france.org/pres-de-chez-vous/>

Les principaux réseaux de soins et d'informations en France (T21) :

- ❖ AOSIS - Association Odontologique de Suivi Itinérant de Soins Poitiers
- ❖ SOSS - Santé Orale et Soins Spécifiques
- ❖ Réseau Santé Handi-Acces Nancy
- ❖ Réseau « Santé Bucco-Dentaire & Handicap » Rhône-Alpes
- ❖ Réseau Handident Nord
- ❖ Réseau Bus Dentaire UFSBD Paris
- ❖ Acsodent Pays De La Loire
- ❖ Réseau Santé Sud Yvelines (RESSY)
- ❖ Réseau Accès aux Soins, Accès aux Droits et Education à la Santé (ASDES)
- ❖ Réseau Groupe Innovation Prévention Santé (GIPS)
- ❖ Réseau Santé Orale et Autonomie
- ❖ Réseau Handident Provence Alpes Côte d'Azur (PACA)
- ❖ Réseau Domident 31
- ❖ Réseau Dromardiab Valence
- ❖ Association soins dentaires à Domicile Clermont-Ferrand
- ❖ Association Dentistes à domicile Orcet
- ❖ Réseau Rhapsod'if (Ile de France) auquel participe le centre hospitalo-universitaire Albert Chenevier (Créteil)
- ❖ Réseau Appolline Ballainvilliers
- ❖ Réseau EHPADENT Limoges
- ❖ Réseau Handident Alsace
- ❖ Réseau de Services pour une Vie Autonome
- ❖ Réseau SDS (Soins Dentaires Spécifiques) Bretagne

Vu, le Directeur de thèse

Vu, le Doyen de l'UFR d'Odontologie - Montrouge

Docteur Anne-Laure BONNET

Professeur Louis MAMAN

Vu, le Président d'Université de Paris

Professeur Christine CLERICI

Pour le Président et par délégation,

Le Doyen Louis MAMAN

Place de la rééducation fonctionnelle précoce à l'aide de plaques palatines chez les enfants porteurs de Trisomie 21 dans leur prise en charge globale

Résumé :

La Trisomie 21 ou Syndrome de Down est une pathologie génétique congénitale liée à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Avec une prévalence de l'ordre de 1/2000 naissances en France, elle représente l'affection chromosomique la plus fréquente. Les pathologies associées sont nombreuses et leur expression variée, ayant souvent des répercussions au niveau de la cavité buccale. Afin de permettre un meilleur développement global de l'enfant porteur de Trisomie 21 et limiter l'apparition de dysfonctions spécifiques à ce handicap, une rééducation fonctionnelle précoce à l'aide de plaque palatine permet d'activer des points neuro-moteurs et stimuler la cavité orale. Cette intervention bucco-dentaire, en collaboration avec les autres professions de santé peut être menée dès le 3ème mois de vie et jusqu'à l'éruption des dents. Cette dernière, souvent retardée, bouleverse les caractéristiques de la cavité buccale et empêche l'utilisation de la plaque palatine. L'objectif de ce travail est d'établir une étude rétrospective descriptive de la consultation Trisomie 21 au sein de l'Hôpital Charles-Foix à Ivry-sur-Seine.

Discipline :

Odontologie pédiatrique

Mots clés français (fMeSH et Rameau) :

Thérapie myofonctionnelle -- Dissertation universitaire ; Appareils orthodontiques fonctionnels -- Dissertation universitaire ; Trisomie 21 -- Thèses et écrits académiques ; Enfants handicapés -- Soins dentaires -- Thèses et écrits académiques

English keywords (MeSH) :

Myofunctional Therapy -- Academic Dissertation ; Orthodontic Appliances, Functional -- Academic Dissertation

Université de Paris
UFR d'Odontologie - Montrouge
1, rue Maurice Arnoux
92120 Montrouge