

DEPARTEMENT ORTHOPHONIE  
FACULTE DE MEDECINE  
Pôle Formation  
59045 LILLE CEDEX  
Tél : 03 20 62 76 18  
*departement-orthophonie@univ-lille.fr*



# MEMOIRE

En vue de l'obtention du  
Certificat de Capacité d'Orthophoniste  
présenté par

**Margaux MOSTOWYJ**

soutenu publiquement en juin 2024

**Troubles alimentaires pédiatriques dans  
l'amyotrophie spinale infantile**  
**Étude auprès de patients suivis au SMR Marc Sautelet de Villeneuve  
d'Ascq**

MÉMOIRE dirigé par

**Gery MEERSCHMAN**, Orthophoniste, SMR Pédiatrique Marc Sautelet, Villeneuve d'Ascq

**Clélia VANSTEENE**, Orthophoniste, SMR Pédiatrique Marc Sautelet, Villeneuve d'Ascq

# Remerciements

Mes premiers et sincères remerciements vont à mes directeurs de mémoire, Clélia Vansteene et Géry Meerschman. Merci de m'avoir accordé votre confiance et de m'avoir accompagnée avec toute la bienveillance nécessaire. Merci à Clélia d'avoir partagé tous ces jeudis avec passion.

Je remercie toute l'équipe et les patients du SMR Marc Sautelet de Villeneuve d'Ascq qui ont permis la réalisation de cette étude. Un merci tout particulier à l'équipe d'orthophonistes pour leur accueil et leurs mots encourageants.

Merci à toutes les maîtres de stage qui m'ont accueillie chaleureusement durant ce cursus, merci de m'avoir transmis votre savoir et vos conseils avec patience.

Merci à mes amies (futures) orthophonistes, pour l'entraide sans faille, les moments partagés durant ces cinq années, et ceux à venir. Merci aux marraines pour leurs conseils et leur accompagnement dans les études mais avant tout pour leur positivité et leur amitié.

Je remercie ma famille, plus particulièrement mes parents et ma soeur, pour leur soutien et réconfort précieux et indispensables. Merci à mes grands-parents pour leurs encouragements et leur investissement pendant les concours.

Merci à ma deuxième famille, Ju, Flo et Sao, qui n'ont cessé de croire en moi depuis les concours jusqu'à maintenant. Merci à Greg pour sa patience, son écoute et ses conseils durant la réalisation de ce mémoire, mais également ces années d'étude.

## **Résumé :**

L'amyotrophie spinale infantile (ASI) est une maladie neurodégénérative rare, qui entraîne fréquemment des troubles alimentaires pédiatriques (TAP). Leur prise en soin précoce est primordiale pour améliorer l'alimentation et prévenir tous retentissements sur l'état respiratoire, nutritionnel et psychosocial. Néanmoins, la littérature scientifique sur ce sujet est limitée, ne reflétant pas pleinement la réalité clinique. Face à ce constat, nous avons souhaité réaliser un état des lieux actuel des TAP dans l'ASI. Pour cela, nous avons procédé à une étude à partir des comptes rendus médicaux et paramédicaux de 33 patients atteints d'ASI, suivis au SMR pédiatrique Marc Sautelet de Villeneuve d'Ascq. Les résultats ont conclu à un impact significatif de l'ASI sur les compétences alimentaires des enfants touchés, avec une grande diversité de TAP. Également, il a été mis en évidence grâce à cette étude, des troubles notamment sensoriels ou des retentissements psychosociaux, non documentés par les auteurs. En combinant les données de la littérature scientifique récente avec l'étude réalisée, nous avons élaboré un répertoire des TAP associés à l'ASI. Cet outil vise une connaissance approfondie des difficultés alimentaires, permettant aux orthophonistes de proposer une évaluation complète et précise ainsi qu'une thérapie adaptée à chaque patient. Toutefois, une mise à jour régulière de ces données est essentielle dans un contexte thérapeutique et de recherche en plein essor.

## **Mots-clés :**

Amyotrophie spinale infantile, troubles alimentaires pédiatriques, orthophonie.

## **Abstract :**

Infantile spinal muscular atrophy (SMA) is a rare neurodegenerative disease that frequently leads to pediatric feeding disorders (PFD). Early treatment is essential to improve nutrition and prevent any adverse effects on respiratory, nutritional and psychosocial status. Nevertheless, the scientific literature on this subject is limited, and does not fully reflect clinical reality. In this context, we decided to take stock of the current state of PFD in SMA. To this end, we carried out a study based on the medical and paramedical reports of 33 patients with SMA, followed at the Marc Sautelet pediatric medical and rehabilitation center in Villeneuve d'Ascq. The results concluded that SMA had a significant impact on the eating skills of affected children, with a wide range of PFD. In addition, the study identified disorders not documented by the authors, such as sensory disorders and psychosocial repercussions. By combining data from recent scientific literature with the study carried out, we have drawn up a repertory of PFD associated with SMA. The aim of this tool is to provide an in-depth understanding of eating difficulties, enabling speech therapists to propose a complete and precise assessment and therapy tailored to each patient. However, regular updating of these data is essential in a rapidly expanding therapeutic and research context.

## **Keywords :**

Spinal muscular atrophy, pediatric feeding disorders, speech therapy.

# Table des matières

<b>Introduction.....</b>	<b>1</b>
<b>Contexte théorique, buts et hypothèses.....</b>	<b>2</b>
1. Présentation générale de l'ASI.....	2
1.1. Définition.....	2
1.2. Épidémiologie.....	2
1.3. Physiopathologie.....	3
2. Diagnostic et traitements.....	4
2.1. Diagnostic.....	4
2.2. Traitements.....	4
2.3. Prises en soin.....	5
2.3.1. Prise en soin musculaire.....	5
2.3.2. Prise en soin orthopédique.....	6
2.3.3. Prise en soin respiratoire.....	6
2.3.4. Prise en soin digestive et nutritionnelle.....	7
3. Troubles alimentaires pédiatriques.....	7
3.1. Définition et signes cliniques.....	7
3.2. Conséquences sur le développement.....	8
4. Troubles alimentaires pédiatriques dans l'ASI.....	8
4.1. Troubles liés au développement de la face.....	9
4.2. Troubles de déglutition.....	9
4.3. Troubles de la mastication.....	10
4.4. Troubles liés au RGO.....	10
4.5. Troubles liés à l'installation.....	10
4.6. Troubles liés aux appareillages respiratoires et nutritionnels.....	11
5. But et hypothèses de l'étude.....	11
<b>Méthode.....</b>	<b>12</b>
1. Population.....	12
2. Matériel.....	13
3. Procédure.....	13
3.1. Recueil des données.....	13
3.2. Traitement des données.....	13
<b>Résultats.....</b>	<b>14</b>
1. Description des troubles liés au développement de la face.....	14
2. Anomalies anatomiques.....	15
3. Description des troubles de déglutition.....	15
3.1. Mécanismes de déglutition.....	15

3.2. Bavage.....	15
3.3. Fausses routes.....	15
3.4. Stases.....	16
3.5. Adaptation des textures.....	17
4. Description des troubles de mastication.....	17
5. Description des troubles liés à l'installation.....	18
5.1. Acquisition motrice.....	18
5.2. Appareillages orthopédiques.....	18
6. Description des troubles liés aux appareillages respiratoires et nutritionnels.....	18
5.1. Nutrition artificielle.....	18
5.2. Ventilation artificielle.....	19
7. Troubles digestifs et nutritionnels.....	20
8. Troubles oro-myo-fonctionnels.....	21
9. Troubles psycho-comportementaux.....	21
10. Troubles sensoriels.....	22
11. Actes médicaux ORL.....	22
<b>Discussion.....</b>	<b>23</b>
1. Hypothèses de l'étude.....	23
2. Répertoire des troubles alimentaires pédiatriques actualisé.....	24
3. Limites de l'étude.....	26
3.1. Une prise en considération moindre des troubles alimentaires.....	26
3.2. Une mise à jour nécessaire dans un contexte évolutif.....	26
3.3. Limites liées à l'échantillon de l'étude.....	27
3.4. Limites liées à la récolte des données.....	27
4. Perspective pour la recherche, l'orthophonie, les patients.....	27
<b>Conclusion.....</b>	<b>28</b>
<b>Bibliographie.....</b>	<b>29</b>
<b>Liste des annexes.....</b>	<b>32</b>
Annexe n°1 : Illustration de la transmission autosomique récessive	
Annexe n°2 : Illustration du trajet du motoneurone	
Annexe n°3 : Corset garchois	
Annexe n°4 : Illustration des appareils respiratoires	
Annexe n°5 : Attestation de déclaration au DPO	
Annexe n°6 : Note d'information	

# Introduction

L'amyotrophie Spinale Infantile (ASI) est une maladie rare, qui se caractérise par la dégénérescence des motoneurones périphériques, c'est-à-dire les neurones transportant le message nerveux de la moelle épinière aux muscles. L'absence d'innervation engendre une faiblesse et une atrophie musculaire progressives (PNDS, 2020). L'ASI peut se manifester à tout âge mais survient plus fréquemment dans l'enfance, elle se divise en quatre sous-types selon l'âge de début et la sévérité des signes. Bien que la précocité des symptômes soit généralement liée à une évolution sévère de la maladie, la progression varie considérablement selon la forme de la pathologie et les personnes, rendant difficile toute prédiction sur son évolution (Duguet & Myoinfo, 2019).

Considérée comme incurable depuis plus d'un siècle, les nouvelles thérapies développées et la perspective d'un dépistage néonatal changent considérablement et rapidement l'histoire naturelle de la maladie. Trois traitements sont actuellement administrés à ces patients : la thérapie intrathécale approuvée en 2016, suivie de la thérapie génique intraveineuse en 2019 puis de la thérapie orale en 2020 (Aragon-Gawinska, 2023). Cette médication induit une profonde modification du scénario clinique, où les patients non traités atteints de la forme la plus grave de la maladie ne survivaient généralement pas au-delà de l'âge de deux ans. Par conséquent, cela a conduit à un changement de perspective chez les soignants et les familles, désormais plus proactifs dans la gestion de la maladie (Finkel et al., 2018).

En complément des traitements récemment approuvés, l'accompagnement pluridisciplinaire précoce et adapté permet d'améliorer le pronostic. Cette prise en soin multiple consiste à prévenir et améliorer les conséquences de la maladie aux niveaux respiratoire, musculaire, orthopédique et nutritionnel (Duguet & Myoinfo, 2019). Également, il existe de multiples facteurs de risque de troubles alimentaires pédiatriques (TAP) chez les enfants atteints d'ASI qui demandent une prise en soin orthophonique précoce. Les troubles de déglutition et de mastication sont les plus décrits dans la littérature, néanmoins, la pauvreté des données et la rareté des études fondées à ce jour ne permettent pas aux orthophonistes de proposer des soins précis et optimaux. Qui plus est, ce besoin est croissant au vu des progrès thérapeutiques et de soin améliorant la survie de ces enfants. En effet, alors qu'ils étaient jusqu'alors principalement suivis dans les centres spécialisés, la prise en soin tend à se faire en libéral.

Ce mémoire a donc pour but d'établir un répertoire plus exhaustif des troubles alimentaires pédiatriques retrouvés dans l'ASI. Pour ce faire, une première description des troubles retrouvés dans la littérature scientifique actuelle sera réalisée dans la partie théorique. Celle-ci sera complétée grâce à l'étude accomplie auprès de 33 patients du SMR Marc Sautelet de Villeneuve-d'Ascq, permettant de récolter les difficultés alimentaires décrites au sein des dossiers médicaux. La mise en relation des données scientifiques et des informations issues des dossiers permettra de proposer un descriptif plus complet des TAP pouvant être observés en clinique chez ces patients.

# Contexte théorique, buts et hypothèses

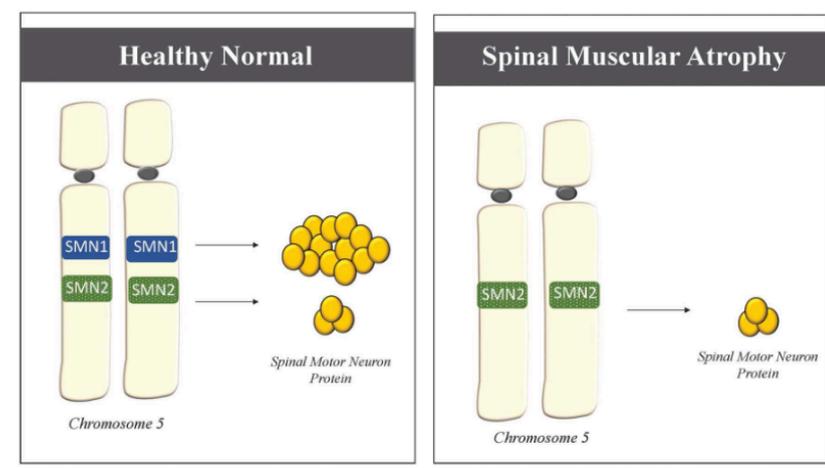
## 1. Présentation générale de l'ASI

### 1.1. Définition

L'amyotrophie spinale infantile (ASI) est une maladie neurodégénérative rare d'origine génétique. Son mode de transmission est autosomique récessif (cf. Annexe A1), c'est-à-dire que chacun des deux parents doit présenter la délétion ou mutation sur le gène et le transmettre (McGrattan et al., 2021). Également appelée Spinal Muscular Atrophy (SMA) en anglais ou amyotrophie spinale proximale, elle est décrite pour la première fois en 1890 par Werdnig et Hoffman (PNDS, 2020 ; D'amico, 2011).

L'ASI est caractérisée par la dégénérescence des motoneurons dans la partie avant, appelée "corne antérieure", de la moelle épinière (Daron et al., 2019). Cela entraîne une paralysie puis une atrophie progressive et symétrique des muscles, plus marquée au niveau des muscles proximaux et inférieurs que distaux et supérieurs (Prior et al., 2000/2020). La faiblesse musculaire touche également les muscles qui supportent la déglutition et la respiration (McGrattan et al., 2021).

En 1995, l'équipe de Judith Melki a mis en évidence la cause de cette dégénérescence : une délétion (95 % des cas) ou une mutation (5% des cas) du gène SMN1 (Survival of Motor Neuron) est retrouvée sur le chromosome 5 (Arnold et al., 2015 ; PNDS, 2020). Cela impacte la synthèse de la protéine SMN, essentielle à la survie des neurones moteurs (Daron et al., 2019) (cf. Figure 1).



**Figure 1. Schéma du chromosome 5 et de la production de protéine SMN chez un individu sain et un individu atteint d'ASI (McGrattan et al, 2021).**

### 1.2. Épidémiologie

L'incidence de l'ASI varie de 1/6000 à 1/10 000 naissances par an selon les études, ce qui classe l'ASI dans les maladies rares, le consensus fixant cette appellation quand elle touche moins d'une personne sur deux mille. Aucun registre national exhaustif n'existe pour le moment, cependant en 2018 une estimation évaluait à 1200 le nombre de personnes atteintes d'ASI en France (PNDS, 2020 ; Duguet & Myoinfo, 2019).

La pathologie est recensée dans toutes les régions du monde et toutes les populations. Néanmoins, une augmentation de la prévalence dans les zones de forte endogamie est observée. En effet, la consanguinité augmente le risque d'anomalie sur le gène SMN1 et donc d'apparition de la maladie (Duguet & Myoinfo, 2019).

### 1.3. Physiopathologie

Le consensus international actuel classe les patients en quatre sous-types cliniques, en fonction de l'âge de début d'affection et de la dernière acquisition motrice (Wang et al., 2007). Cette classification reste utile pour le pronostic et la prise en charge, cependant il existe un continuum entre les différents sous-types, particulièrement depuis les découvertes thérapeutiques récentes qui ont modifié les phénotypes de l'ASI (Prior et al., 2000/2020).

Phénotype	Âge d'apparition	Étape de la motricité maximale atteinte
ASI I	< 6 mois	Pas de tenue assise
ASI II	6-18 mois	Tenue assise
ASI III	> 18 mois	Marche
ASI IV	Adulte	Marche

**Tableau 1. Classification de l'ASI (d'après Prior et al., 2000/2020).**

L'ASI de type I, appelée aussi maladie de Werdnig-Hoffman, est la forme la plus grave et la plus fréquente. Elle se manifeste par une faiblesse musculaire marquée et une hypotonie associée à un mauvais contrôle de la tête. D'autres manifestations physiques sont relevées telles qu'une respiration paradoxale, aussi appelée "ventrale", et une insuffisance respiratoire.

L'ASI de type II, également maladie de Dubowitz, se manifeste à partir des six mois de l'enfant qui connaît jusque-là un développement normal. Elle est marquée par une faiblesse musculaire des membres inférieurs et une scoliose qui s'installent progressivement. Nous retrouvons également une altération de la respiration dans ce type.

L'ASI de type III, ou maladie de Kugelberg-Welander-Wohlfart, survient après dix-huit mois. L'affection musculaire se porte principalement sur les jambes entraînant des chutes ou des difficultés à prendre l'escalier. Les enfants atteints de ce type ne présentent pas ou peu de faiblesse des muscles respiratoires.

L'ASI de type IV représente la forme la plus bénigne de la maladie, et constitue moins de 5% des cas d'ASI. Les signes sont semblables au type III mais se déclarent à l'âge adulte (Prior et al., 2000/2020 ; Kolb & Kissel, 2015).

D'Amico et al. (2011) déclarent que la principale cause de mortalité de l'ASI de type I et II est la maladie pulmonaire, elle survient plus rarement chez les types III. La faiblesse des muscles respiratoires entraîne une insuffisance respiratoire qui peut causer des déformations du thorax comme un thorax en forme de cloche, une atteinte de la force de toux qui empêche l'élimination des agents pathogènes des poumons et entraîne sur le long terme une maladie pulmonaire (McGrattan et al., 2021). Les principales complications de la maladie sont l'insuffisance respiratoire, les troubles de déglutition et un reflux gastro-œsophagien (D'Amico et al., 2011). En revanche, la cognition est intacte et ce, peu importe le type d'ASI (Kolb & Kissel, 2015).

Kolb & Kissel (2015) rapportent une diversité des degrés d'atteinte au sein d'un même type. De plus, 25% des patients ne correspondent à aucune classification. Cet éventail de phénotypes est expliqué par le gène SMN2, copie du gène SMN1. Il est présent sur le même chromosome et produit une plus faible part, 10 à 20 %, de la protéine SMN (Verhaart et al., 2017) (cf. Figure 1). Son nombre de copies, variant de zéro à cinq, va influencer sur la gravité de l'atteinte : plus le nombre de copies est important, plus la production de la protéine SMN sera élevée et donc moins le phénotype sera sévère. Ainsi, il existe une corrélation entre le gène SMN2 et le phénotype de l'ASI (Arnold et al., 2015).

Cette grande variabilité phénotypique des sous-types souligne la nécessité d'une classification qui reflète l'état réel du patient et la progression de la maladie. De plus, l'arrivée des traitements change radicalement le scénario clinique bouleversant la classification établie sur l'histoire naturelle de la maladie. Il serait plus juste de prendre en considération des indicateurs tels que l'état fonctionnel : non-assis, assis, debout (non-sitter, sitter, walker), l'âge au début du traitement et le nombre de copies de SMN2 (Cattinari et al., 2024).

## **2. Diagnostic et traitements**

### **2.1. Diagnostic**

Indépendamment de cas d'antécédents familiaux, le diagnostic est déclenché par des signes cliniques : une faiblesse musculaire, majoritairement proximale indiquant une atteinte motrice périphérique, une réduction/absence des réflexes ostéo-tendineux, des fasciculations de la langue, un balancement thoraco-abdominal ou encore une démarche dandinante (Prior et al., 2000 ; PNDS, 2020).

Suite à ces observations, l'hypothèse peut être confirmée par un électroneuromyogramme (PNDS, 2021). Un test génétique moléculaire est ensuite effectué afin de confirmer ou infirmer le diagnostic d'ASI. Il permet de mettre en évidence les anomalies du gène SMN1 ainsi que le nombre de copies du gène SMN2 (Arnold et al., 2015). L'absence des deux copies complètes du gène SMN1 ou la présence de mutations permet de diagnostiquer l'ASI. Notons que la présence d'au moins un gène SMN1 pleinement fonctionnel est suffisante pour compenser et protéger l'individu de la maladie.

Dans le cas d'antécédents familiaux, il est possible d'effectuer des tests prénataux voire des tests génétiques préimplantatoires (Prior et al., 2000/2020).

Des bilans de suivi sont ensuite proposés tout au long de la prise en soin comprenant au minimum un bilan fonctionnel des capacités motrices, orthopédiques, musculaires et une mesure de la capacité vitale (Duguet & Myoinfo, 2019).

### **2.2. Traitements**

Jusqu'en 2017 aucun traitement n'était disponible et la maladie était donc considérée comme incurable. Depuis, plusieurs stratégies thérapeutiques ont émergé dont la principale est la thérapie génique (Daron et al., 2019). Ces thérapies ciblent principalement l'augmentation de la production de la protéine SMN en agissant sur le gène SMN1 ou SMN2 (PNDS, 2020). Daron et al. (2019) soulignent que l'évolution des thérapies ces dernières années a considérablement révolutionné l'ASI et qu'un traitement précoce modifie la progression de la maladie.

Nous comptabilisons actuellement trois traitements, disponibles en France, qui font actuellement l'objet de plusieurs essais :

Le nusinersen (Spinraza®), premier traitement autorisé dans l'ASI, est un oligonucléotide antisens augmentant la production de la protéine SMN fonctionnelle à partir du gène SMN2. Il est administré par voie intrathécale, c'est-à-dire par injections régulières dans le liquide céphalo-rachidien entre deux lombaires. Les bénéfices du traitement sont variables : Braun (2020) décrit une stabilisation ou une amélioration des fonctions motrices, particulièrement quand le traitement est administré tôt. Cependant, quelques effets secondaires sont rapportés par Yang et Ruan (2022) ainsi que le PNDS (2020) tels que : des céphalées, des vomissements, une hydrocéphalie, des infections des voies respiratoires et une constipation.

Le risdiplam (Evrysdi®) modifie le gène SMN2 à l'instar du nusinersen. L'administration se fait par voie orale, ou par sonde d'alimentation le cas échéant, une fois par jour. La plupart des essais sont actuellement en cours : deux études ont montré une bonne tolérance ainsi qu'une efficacité du traitement avec des améliorations motrices significatives chez les patients atteints d'ASI de type I, II et III (PNDS, 2020 ; Masingue & Myoinfo, 2022).

L'onasemnogene abeparvovec (Zolgensma®) quant à lui modifie le gène SMN1, il est administré par une injection unique par perfusion intraveineuse. Il consiste à apporter le gène SMN1 correct dans les cellules neuronales par l'intermédiaire d'un vecteur. Les études récentes ont prouvé l'amélioration de l'espérance de vie ainsi que la motricité, notamment s'il est administré avant six mois. Les effets indésirables les plus fréquents du traitement sont des anomalies de la fonction hépatique et des vomissements (Yang & Ruan, 2022).

Ces dernières données sont à mettre à jour régulièrement compte tenu de l'évolution innovatrice que connaît le traitement de l'ASI. Les nombreux essais cliniques en cours ainsi que la perspective d'un dépistage néonatal permettant de diagnostiquer l'ASI dès la phase présymptomatique promettent encore de nombreux bénéfices et donc des modifications dans le tableau clinique classique (Braun et al., 2020 ; Angilletta et al., 2023). Les associations, mais aussi les groupes de parents ont largement contribué à ces avancées grâce à leur engagement. Notamment l'AFM-Téléthon, association qui soutient la recherche, participe aux recueils des connaissances sur cette maladie et accompagne les familles dans les démarches. Les bénévoles sont pleinement engagés, investis et participent donc à cette révolution thérapeutique (Duguet & Myoinfo, 2019).

Ces nouveaux traitements, qui plus est lorsqu'ils sont administrés tôt, modifient amplement les phénotypes de la maladie, leur progression et permettent d'améliorer le pronostic. Par conséquent cela amène à reconsidérer la prise en soin (Daron et al., 2019 ; PNDS, 2020).

### **2.3. Prises en soin**

Les traitements présentés ci-dessus ont pour cible la causalité de la maladie. Afin de traiter les symptômes et les conséquences de l'ASI, le patient bénéficie d'une prise en soin pluridisciplinaire coordonnée généralement par le neurologue référent (Duguet & Myoinfo, 2019 ; PNDS, 2020).

La Haute Autorité de Santé (HAS) recommande un accompagnement pluridisciplinaire adapté, débutant le plus précocement possible. L'équipe doit déterminer un projet thérapeutique personnalisé au patient et contribuer au suivi régulier afin de repérer et prévenir les complications (PNDS, 2020).

### **2.3.1. Prise en soin musculaire**

Cette prise en soin, assurée par le kinésithérapeute, a pour principaux objectifs la prévention des contractures et de la scoliose, le maintien ou la restauration de la fonction et de la mobilité (Mercuri et al., 2018). Elle comprend des massages afin de diminuer les rétractions et d'améliorer l'état circulatoire ainsi que celui du transit intestinal. Ils sont associés à de la balnéothérapie, des mobilisations (actives et passives) et des étirements dans le but de prévenir les attitudes vicieuses, réduire les douleurs et maintenir un schéma moteur correct (PNDS, 2020).

Une activité physique régulière est encouragée pour renforcer les muscles mais également agir sur la force, l'amplitude des mouvements, l'équilibre et l'endurance (PNDS, 2020 ; Mercuri et al., 2018).

### **2.3.2. Prise en soin orthopédique**

Les déformations orthopédiques sont la conséquence de la faiblesse musculaire : un muscle immobilisé va s'atrophier, perdre de son élasticité et se raccourcir (Duguet & Myoinfo, 2019). La prise en soin orthopédique est complémentaire à la kinésithérapie (Mercuri et al., 2018).

Les attelles des membres inférieurs et le corset constituent les appareillages orthopédiques fréquemment proposés aux patients atteints d'ASI. Ils permettent de stabiliser la posture, améliorer le confort, favoriser la fonction et corriger les déformations (PNDS, 2020 ; Mercuri et al., 2018). La scoliose est un problème fréquent : il s'agit d'une déformation de la colonne vertébrale qui altère la fonction pulmonaire et peut entraîner une diminution du débit cardiaque quand elle est sévère. C'est pourquoi la pose d'un corset de manière précoce est indispensable pour limiter les déformations. En France, les recommandations préconisent pour l'ASI le port d'un corset garchois (cf. Annexe A3), comprenant une têtère et une mentonnière (PNDS, 2020 ; Duguet & Myoinfo, 2019 ; Prior et al., 2000/2020).

La prise en soin orthopédique comprend également les aides techniques telles que le fauteuil roulant manuel et électrique pour les patients qui ne marchent pas. La cale sous le coude, les couverts adaptés, les assiettes avec rebord ou la paille sont d'autres aides proposées pour les prises de repas. Pour certains patients, il est aussi nécessaire d'aménager le domicile et le véhicule selon les difficultés (PNDS, 2020).

### **2.3.3. Prise en soin respiratoire**

La prise en soin respiratoire est également assurée par le kinésithérapeute qui travaille l'ouverture thoracique et la mobilité du système respiratoire. Le but est de développer les poumons et les muscles respiratoires ainsi que de corriger la cyphose. Afin de maintenir les voies aériennes dégagées, le thérapeute peut être aussi amené à réaliser un désencombrement respiratoire ou mettre en place une aide à la toux grâce à un appareil "cough assist" (cf. Annexe A4). Cette machine est proposée à partir d'un an et les manœuvres peuvent être effectuées par les parents, au domicile, après avoir été formés (PNDS, 2020).

Également, un appareil de ventilation peut être mis en place, lorsque l'atteinte des muscles empêche une fonction respiratoire efficace. Il peut s'agir de techniques non invasives, principalement une ventilation nocturne, ou de techniques invasives comme la trachéotomie, parfois requise pour rétablir la ventilation et la clairance pulmonaire (Duguet & Myoinfo, 2019 ; McGrattan et al., 2021). Arnold et al. (2015) précisent qu'une mise en place anticipée est beaucoup plus satisfaisante et efficace qu'un traitement donné au cours d'un épisode d'insuffisance respiratoire.

Chez les nourrissons de type I, la ventilation non invasive (VNI) peut prévenir les déformations de la cage thoracique et favoriser le développement des poumons (Kolb & Kissel, 2015).

### **2.3.4. Prise en soin digestive et nutritionnelle**

La prise en soin digestive et nutritionnelle comprend le travail de la déglutition et la mastication, le traitement de la constipation et du reflux gastro-œsophagien ainsi que le contrôle du poids et de la croissance (Mercuri et al., 2018).

Une rééducation de la dysphagie et des troubles de mastication, réalisée par l'orthophoniste, est parfois nécessaire afin de prévenir les fausses routes. Le thérapeute peut aussi adapter les textures (PNDS, 2020).

Le traitement de la constipation est une priorité, grâce à une alimentation riche en fibres, une hydratation suffisante, une mise aux toilettes régulière ainsi que des massages abdominaux. Si cela n'est pas suffisant, ces soins sont complétés par un traitement médicamenteux (PNDS, 2020).

Une médication anti-sécrétoire est administrée en cas de reflux gastro-œsophagien pouvant être associée à des pansements digestifs (PNDS, 2020).

Concernant le contrôle du poids et de la croissance, Mercuri et al. (2018) évoquent une vigilance quant à l'utilisation des courbes de croissance standards en raison du manque de masse musculaire qui fausse les résultats. Les personnes atteintes d'ASI connaissent soit un amaigrissement couplé parfois à des carences, dû à la perte d'appétit, soit une prise de poids importante causée par la réduction d'activité physique et la composition de la masse corporelle déséquilibrée (PNDS, 2020 ; Mercuri et al., 2018). McGrattan et al. (2021) relèvent également des anomalies métaboliques notamment au niveau du glucose et un problème dans le développement du pancréas. De plus, le travail respiratoire effectué augmente la dépense énergétique et les besoins caloriques, renforçant le risque de dénutrition. Il est donc important qu'un nutritionniste effectue des contrôles réguliers du statut pondéral et adapte le régime alimentaire. Pour les patients les plus sévèrement touchés, une pose de sonde naso-gastrique est préconisée en première intention (PNDS, 2020), qui peut être suivie d'une pose de gastrostomie (Mercuri et al., 2018).

## **3. Troubles alimentaires pédiatriques**

### **3.1. Définition et signes cliniques**

L'organisation mondiale de la santé (OMS) propose en 2019 une définition internationale des troubles alimentaires pédiatriques (TAP). Il s'agit d'une altération de la prise orale des aliments par rapport à ce qui est attendu pour l'âge de l'enfant, qui dure au moins deux semaines, associée à une problématique médicale, nutritionnelle, sensori-motrice alimentaire et/ou psychosociale. Un TAP est déterminé par deux critères : d'une part une difficulté à consommer une quantité et/ou une variété d'aliments adaptés, ainsi qu'un refus ou une incapacité à consommer des quantités suffisantes pour maintenir les apports nutritionnels nécessaires et assurer la croissance de l'enfant, et d'autre part, l'exclusion des troubles du comportement alimentaire psychopathologique, un manque de nourriture et les pratiques culturelles. On distingue les TAP selon leur durée : les TAP aigus (< trois mois) et chroniques (> trois mois) (Lesecq et Lecoufle, 2021).

Goday et al. (2019) soulignent l'interaction entre les quatre facteurs du TAP : c'est pourquoi un dysfonctionnement de l'un d'eux peut entraîner celui d'un autre.

Concernant les facteurs médicaux, des troubles du système gastro-intestinal, cardio-respiratoire et neurologique peuvent être associés à des troubles de déglutition et donc être à

l'origine d'un TAP.

La problématique nutritionnelle est liée à l'altération de la quantité ou du panel alimentaire qui peuvent avoir des conséquences négatives telles que la malnutrition, la surnutrition, les carences ou encore la déshydratation.

Les troubles des compétences sensori-motrices alimentaires peuvent être dus à des expériences orales altérées par des blessures physiques, des déficits du fonctionnement neurologique, une structure ou une fonction orale anormale, une expérience d'alimentation défavorable et/ou un dysfonctionnement sensoriel.

Enfin, nous retrouvons dans la problématique psychosociale les retards du développement avec un déséquilibre entre les attentes du parent et les compétences de l'enfant, des problèmes de santé mentale et comportementale de l'enfant ou du parent, des facteurs socioculturels comme une atteinte des interactions sociales entre l'enfant et son parent, et des facteurs environnementaux tels qu'un environnement distrayant. Ces différents facteurs sont susceptibles d'impacter le temps du repas et de favoriser l'installation de comportements alimentaires néfastes (Goday et al., 2019).

### **3.2. Conséquences sur le développement**

Les troubles de l'alimentation peuvent avoir pour conséquences des problèmes de croissance, des carences nutritionnelles et des troubles du fonctionnement immunitaire nécessitant des hospitalisations ainsi que le recours à une alimentation artificielle. Les auteurs rapportent également que le TAP génère une perturbation dans le développement cognitif et émotionnel de l'enfant et une anxiété voire une dépression chez les parents (Sharp et al., 2017).

Manno et al. (2005) évoquent quant à eux l'impact sur la motricité orale. Afin d'achever la maturation de celle-ci, l'enfant suit une succession d'étapes de plus en plus complexes. Le nouveau-né est d'abord doté d'une déglutition réflexe qui devient volontaire à partir de quatre mois. Les capacités de malaxage se développent suivies des compétences de morsure et de mastication pour enfin aboutir à une motricité orale mature (Grevesse et al., 2020). La perturbation de la pratique peut donc bouleverser le cours du développement et limiter l'acquisition des étapes motrices supérieures (Manno et al., 2005).

Cette perturbation dans la prise de repas impacte l'enfant à différents niveaux : sensoriel, développemental, physiologique et social (Sharp et al., 2017).

## **4. Troubles alimentaires pédiatriques dans l'ASI**

La littérature scientifique rapporte des TAP chez les personnes atteintes d'ASI. Ils ont pour origine une atteinte bulbaire, et bien que plus fréquents dans les ASI de type I et II, ils sont retrouvés dans tous les types (Deguise et al., 2021). McGrattan et al. (2021) relèvent notamment des troubles de la déglutition oro-pharyngée et des mouvements mandibulaires. Les TAP dans l'ASI ont pour conséquences un risque d'aspiration, d'infection pulmonaire et d'étouffement, des carences en micronutriments, en vitamines, en calcium et en magnésium, une dénutrition due à l'apport calorique et alimentaire insuffisants, des repas prolongés et une nécessité d'adapter les textures (Mercuri et al., 2018 ; Deguise et al., 2021).

Globalement, les auteurs décrivent des TAP persistants, malgré les nouveaux traitements et contrairement à l'amélioration des autres fonctions motrices. Wetraste et al. (2022) rapportent une stagnation voire une aggravation de la fonction bulbaire et donc de la déglutition chez les nourrissons symptomatiques atteints d'ASI de type I et traités par Nusinersen. Cependant, certaines

études décrivent une préservation des capacités de déglutition ainsi qu'une alimentation orale complète lorsque le traitement est administré au stade présymptomatique.

Les patients atteints d'ASI sont donc particulièrement à risque de développer des TAP, en raison du déficit musculaire et de ses diverses conséquences.

#### **4.1. Troubles liés au développement de la face**

Nous retrouvons tout d'abord des troubles intrinsèquement liés à la faiblesse musculaire qui touche également les muscles de la face. La croissance oro-faciale est donc altérée et ne permet pas un développement harmonieux et fonctionnel. Les patients atteints d'ASI possèdent généralement des caractéristiques cranio-faciales regroupées sous l'appellation "faciès myopathique". Un développement vertical excessif de la face inférieure et réduit de la face supérieure provoquant des mâchoires longues et étroites, une croissance maxillaire supérieure à celle de la mandibule, un palais haut et étroit sont autant de particularités morphologiques causées par la faiblesse des muscles faciaux, labiaux et linguaux qui ne permet pas un développement optimal (McGrattan et al., 2021). Granger et al. (1999) détaillent les malocclusions fréquentes chez ces patients : ils citent une distocclusion molaire, un surplomb antérieur, une béance, une rotation et un déplacement des dents postérieures ainsi que des occlusions croisées linguales maxillaires.

Ces anomalies structurelles altèrent la prise alimentaire et sont donc liées aux troubles de la déglutition et de la mastication (McGrattan et al., 2021).

#### **4.2. Troubles de déglutition**

Les troubles de déglutition touchent particulièrement les enfants atteints d'ASI de type I, et se manifestent généralement aux alentours de six mois mais nous les retrouvons également dans les autres formes : ils touchent 62 % des patients de type II et 23 % des patients de type III. Les déficits entraînent des altérations de l'alimentation et de la nutrition avec une prise de poids ralentie voire interrompue. Il est également rapporté une atteinte de la respiration par pneumonies d'inhalation (McGrattan et al., 2021).

La dysphagie dans l'ASI semble être la conséquence de la faiblesse des muscles bulbaires (langue, pharynx et larynx) et des extenseurs du cou (Wadman et al., 2014). Des atteintes pathologiques dans les noyaux moteurs des nerfs crâniens trijumeau, facial et hypoglosse sont également observées (McGrattan et al., 2021).

Concernant l'ASI de type I, les enfants présentent un déficit général de la physiologie de la succion et la déglutition. Les études rapportent comme cause explicative de la dysphagie une faible force linguale accompagnée de fasciculations, une succion inefficace, une rétraction de la base de langue. De plus, une inefficacité de l'onde péristaltique pharyngée, du mouvement hyo-laryngé et de l'ouverture de l'œsophage supérieur est à l'origine du maintien du bolus alimentaire dans le pharynx et donc d'inhalations post-déglutition. Chez les personnes atteintes d'ASI de type II et III, les principales manifestations de la dysphagie concernent les phases oro-pharyngées de la déglutition, se traduisant par des résidus valléculaires et dans le sinus piriforme dégagés par des actes de déglutition répétés (Dunaway Young et al., 2023). Les personnes atteintes d'ASI de type III présentent une clairance du bolus buccal et pharyngé moins efficace, ainsi qu'un défaut d'inversion épiglottique et de fermeture laryngée (McGrattan et al., 2021). Dunaway Young et al. (2023) soulignent un déficit de propulsion du bolus chez les patients atteints de cette maladie.

Nous notons que la dysphagie peut être entraînée ou majorée par les troubles respiratoires ou la fatigue (Dunaway Young et al., 2023). McGrattan et al. (2021) mentionnent également une perturbation de la coordination respiration-déglutition dans les troubles respiratoires, aggravant les troubles de déglutition.

### **4.3. Troubles de la mastication**

Les troubles de déglutition sont souvent associés et liés à un déficit d'ouverture de bouche, de morsure, de mastication et une grande fatigabilité (McGrattan et al., 2021 ; Granger et al., 1999). La réduction de l'ouverture maximale de la bouche, causée par la contracture musculaire de l'articulation temporo-mandibulaire est présente dans tous les types d'ASI, bien que plus fréquente chez les patients de type I (100 % des patients) et II (79 % des patients) (McGrattan et al., 2021). Elle est associée à un déficit de l'amplitude et de la force des mouvements mandibulaires ainsi qu'à une atteinte de la force de morsure, nécessaires à une mastication efficace (Dunaway Young et al., 2023 ; Trucco et al., 2023).

Pour les patients non ambulants atteints d'ASI de type II et III, l'étude de van der Heul et al. (2022) a montré qu'ils ont besoin de plus de cycles masticatoires et d'un temps plus long avant d'avaler. Il est également observé une réduction de l'endurance de la mastication et une inefficacité masticatoire qui sont majorées par une altération de l'anatomie buccale telle qu'une malocclusion dentaire. En outre, l'échographie des muscles masticatoires a révélé des anomalies de la structure musculaire chez la majorité des patients ambulants et non ambulants. En revanche, les patients ambulants montraient une bonne efficacité masticatoire et une fatigue moindre.

Ces troubles masticatoires ont des conséquences sur l'alimentation et peuvent augmenter le risque de passage inefficace des aliments et d'obstruction des voies respiratoires. Il peut en résulter un évitement de certains aliments, voire des repas, conduire à la malnutrition et provoquer une stagnation ou même une perte de poids. Également, certains auteurs soulignent l'impact de ces difficultés sur la fonction sociale de l'alimentation, la qualité de vie mais aussi les soins bucco-dentaires (Wadman et al., 2014 ; van der Heul et al., 2022).

### **4.4. Troubles liés au RGO**

Le reflux gastro-œsophagien (RGO) est une pathologie courante dans l'ASI causée par la faiblesse de la musculature œsophagienne. Cette faiblesse entrave l'efficacité du péristaltisme et engendre des stases œsophagiennes après déglutition pouvant remonter dans le pharynx. Cela peut provoquer un risque de fausse route secondaire, par inhalation (van den Engel-Hoek et al., 2015). Vidal et al. (2015) alertent sur les conséquences délétères sur la respiration, qui sont fréquentes en cas de reflux.

L'impuissance musculaire est donc à l'origine de l'altération des fonctions de l'alimentation telles que la mastication ou la déglutition. Cependant d'autres causes externes peuvent venir majorer le TAP.

### **4.5. Troubles liés à l'installation**

L'installation constitue un facteur important dans l'apparition ou l'aggravation de troubles alimentaires pédiatriques. La faiblesse musculaire dans l'ASI peut engendrer des malformations squelettiques qui nécessitent un équipement et une installation adaptés qui ne sont pas toujours optimales pour l'alimentation orale et peuvent aggraver la faiblesse de déglutition. Bien que le port

du corset avec têtère permet de faciliter la prise alimentaire chez ces patients en évitant l'hyperextension du cou, la présence d'une mentonnière peut quant à elle la compliquer (Duguet & Myoinfo, 2019). La liberté des mouvements mandibulaires est contrainte par cet appareillage orthopédique : Ginisty et al. (2016) retrouvent chez les enfants atteints de maladie neuromusculaire une limitation de l'ouverture buccale et des postures de défense (promandibulie ou rétromandibulie) causées par le corset avec mentonnière.

Les auteurs soulignent que le facteur de prédiction de troubles de déglutition le plus fiable est le niveau de fonction motrice (assis, non-assis et debout) et non le type d'ASI. 11 % des enfants parvenant à atteindre le stade de la marche sont atteints de dysphagie contre 54 % pour ceux qui ne dépassent pas le stade de la station assise (McGrattan et al., 2021).

#### **4.6. Troubles liés aux appareillages respiratoires et nutritionnels**

L'insuffisance d'apports alimentaires ou le trop grand risque de fausses routes peuvent amener l'équipe médicale à poser une nutrition artificielle chez l'enfant porteur d'ASI. Nous pouvons donc supposer que les TAP liés à la pose d'une sonde naso-gastrique (SNG) ou d'une gastrostomie sont applicables à ces enfants.

La SNG peut provoquer des lésions laryngées favorables aux fausses routes. Elle retarderait aussi le déclenchement du réflexe de déglutition, limiterait la mobilité des cordes vocales et favoriserait les RGO en impactant la fermeture des sphincters supérieur et inférieur de l'œsophage. De plus, une pose de SNG prolongée ou de gastrostomie réduit l'alimentation par voie orale et donc les expériences sensori-motrices, sources de découverte de plaisir, mais aussi le rythme faim/satiété. Nous notons également une possible persistance des réflexes oro-buccaux et une sensibilité buccale importante par manque d'expériences orales (Vidal, 2015). Jaen Guillaume (2014) caractérise les enfants nourris par alimentation artificielle de "population à risque de développer un TAP" en raison de la privation d'expériences orales alimentaires et non alimentaires qui causent une hypersensibilité, pouvant aller jusqu'à un refus de s'alimenter. La sonde naso-gastrique peut s'avérer gênante et amener l'enfant à refuser toute sollicitation orale, vécue comme désagréable.

Également, en cas d'atteinte trop sévère de la respiration, une trachéotomie peut être posée. Cet appareillage respiratoire a pour conséquence une réduction de l'élévation du larynx et donc une moins bonne protection des voies aériennes, et une limitation de l'ouverture du sphincter supérieur de l'œsophage, suscitant un risque plus élevé de fausses routes (Vidal, 2015).

De manière générale, les appareillages respiratoires et nutritionnels ont un véritable impact sur l'alimentation. De la même manière que la SNG ou la trachéotomie peuvent être associées à un vécu traumatisant, nous pouvons nous poser la question pour l'utilisation des machines d'aide respiratoire : cough assist, alpha, VNI.

### **5. But et hypothèses de l'étude**

À l'aide des apports théoriques nous avons rapporté que l'ASI est largement associée aux troubles alimentaires pédiatriques. Cependant, les études et données restent pauvres et incomplètes.

L'objectif principal de ce mémoire est donc de réaliser un recueil de données descriptif des troubles alimentaires des enfants atteints de cette pathologie. Le répertoire sera réalisé à l'aide des troubles recensés dans la littérature scientifique ainsi que dans les dossiers médicaux de patients. À

terme, les résultats de cette étude clinique permettront une meilleure compréhension du trouble qui contribuera à une prévention et une prise en soin adaptée des enfants porteurs d'ASI le plus précocément possible.

Nous pouvons émettre les hypothèses suivantes :

Hypothèse 1 : Comme attendu selon les données de la littérature, l'ASI a un impact fonctionnel négatif sur les compétences alimentaires des enfants.

Hypothèse 2 : Il est retrouvé en clinique des troubles alimentaires non répertoriés dans la littérature.

## Méthode

### 1. Population

Cette étude est monocentrique, elle concerne uniquement les patients suivis au SMR pédiatrique Marc Sautet de Villeneuve-d'Ascq (59).

Les critères d'inclusion sont les suivants :

- Enfants porteurs d'ASI de type I ; II ou III.
- Enfants suivis ou ayant été suivis au SMR pédiatrique Marc Sautet de Villeneuve d'Ascq.

La cohorte de cette étude est constituée de 33 enfants, âgés de 1 à 19;9 ans. Pour les patients de plus de dix-huit ans, les données ont été récoltées jusqu'à leur majorité afin de respecter la forme infantile de l'amyotrophie spinale.

Le tableau ci-dessous présente les caractéristiques générales des 33 patients de la cohorte au moment de l'inclusion.

Variable	Effectif
<b>Âge à l'inclusion</b>	Médiane : 8 ans Q1-Q3 : 5;8 ans - 14;7 ans
<b>Sexe (n=33)</b> Homme Femme	14 (42,4 %) 19 (57,6 %)
<b>Type d'ASI (n=33)</b> Type I Type II Type III	8 (24,2 %) 22 (66,7 %) 3 (9,1 %)
<b>Gène SMN1 (n=33)</b> Délétion Mutation	33 (100 %) 0 (0 %)
<b>Nombre de copies SMN2 (n=29)</b> 2 3 4	4 (3,4 %) 24 (82,8 %) 1 (3,4 %)
<b>Niveau de fonction motrice (n=32)</b> "Non assis"	5 (15,6 %)

“Assis” “Debout”	19 (59,4 %) 8 (25 %)
<b>Traitement à l’inclusion (n=33)</b> Risdiplam Nusinersen Zolgensma Pas de traitement	17 (51,5 %) 9 (27,3%) 5 (15,2%) 2 (6,1%)
<b>Âge de début de traitement (n=24)</b>	Médiane : 1;8 ans Q1-Q3 : 1 an - 5;7 ans Âge minimal : 2 mois Âge maximal : 17;11 ans

**Tableau 2. Caractéristiques générales des participants de l’étude.**

## 2. Matériel

L’étude exigeait l’utilisation des ordinateurs du SMR afin d’accéder aux dossiers numérisés grâce au logiciel Osiris.

La consultation des dossiers papiers, archivés ou non, contenant les comptes rendus et bilans médicaux a également été nécessaire. Ils ont été récupérés au secrétariat pour les patients présents au SMR au moment de la récolte, ou remontés des archives pour les autres. Ils ont été lus uniquement sur place.

Les dossiers étaient constitués des données personnelles, des courriers médicaux, des comptes rendus, des bilans paramédicaux et des notes de suivi.

## 3. Procédure

### 3.1. Recueil des données

Afin de recueillir les données, cette étude nécessitait des déclarations réglementaires, effectuées auprès des délégués à la protection des données (DPO) (cf. Annexe A5). Suite à cela, nous avons diffusé une lettre d’information et de recueil de non opposition aux patients et/ou aux parents par courrier postal (cf. Annexe A6). Elle consistait à les informer des objectifs de l’étude, des modalités de récolte et de leur confidentialité. Un accord tacite a été fixé à un mois après la réception du courrier, aucun participant ne s’est opposé à l’étude.

Les données ont été encodées dans un tableau, enregistré sur un disque dur externe. Une sauvegarde de secours était également disponible sur une clé USB entreposée dans un lieu sécurisé. Afin de respecter la législation sur la protection des données, l’ensemble des données a été anonymisé puis protégé à l’aide du logiciel Zed!

Le recueil des données a été stoppé le 22 février 2024. Les analyses qualitative et quantitative ont été réalisées a posteriori.

### 3.2. Traitement des données

Toutes les données recueillies ont été exportées dans un tableur Google Sheets. Une grille d’analyse a été créée afin d’étudier les différentes variables à l’aide de statistiques. Il s’agit d’une

étude quantitative (prévalence des troubles alimentaires pédiatriques dans la population cible) et qualitative (état des lieux descriptif des difficultés alimentaires dans la population cible). Ainsi, des calculs de pourcentages et des graphiques (en bâtons et circulaires) ont été utilisés.

## Résultats

Les résultats des analyses descriptives effectuées dans le but de vérifier nos hypothèses, sont exposés dans cette partie.

### 1. Description des troubles liés au développement de la face

Parmi les 33 patients de l'étude, 20,6% (n=7) présentent une malocclusion, la figure 3 détaille leur nature.

Également, il est observé un palais ogival chez 3% (n=1) des sujets et une glossoptose chez 6,1% (n=2) d'entre eux. Cette glossoptose est directement liée à la malformation mandibulaire qui entraîne la chute de la langue en arrière et bloque les voies respiratoires.

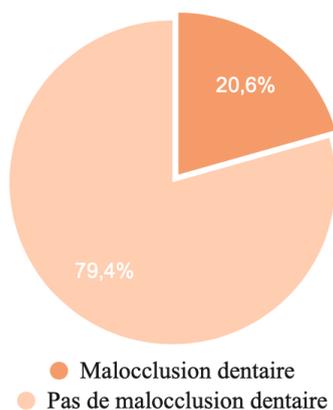


Figure 2. Représentation des patients présentant une malocclusion dentaire.

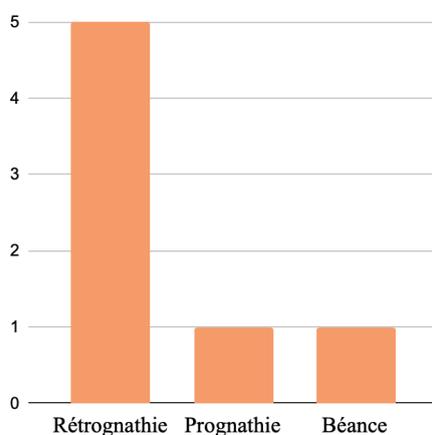


Figure 3. Représentation des différentes malocclusions décrites.

## 2. Anomalies anatomiques

Au niveau anatomique, nous retrouvons une étroitesse de l'oropharynx chez 9,1% (n=3) des participants et du rhinopharynx dans 3% (n=1) des cas. Également, 6,1% (n=2) d'entre eux présentent une macroglossie.

## 3. Description des troubles de déglutition

### 3.1. Mécanismes de déglutition

Le tableau ci-dessous regroupe les mécanismes de déglutition atteints ainsi que leur proportion dans la population étudiée. Chez un même patient, plusieurs mécanismes de déglutition pouvaient être touchés.

	Effectif	Proportion
Allongement de la phase orale	6	18,2%
Difficultés de propulsion	6	18,2%
Insuffisance vélo-pharyngée	6	18,2%
Retard de déclenchement de la déglutition	2	6,1%
Hypotonie pharyngée	2	6,1%
Retard du réflexe pharyngé	2	6,1%
Ralentissement de l'ascension laryngée	1	3%
Faiblesse de l'ascension laryngée	1	3%
Retard du réflexe laryngé	1	3%

Tableau 2. Mécanismes de déglutition atteints.

### 3.2. Bavage

Sur les 33 participants de l'étude, 15,2% (n=5) présentent un bavage.

### 3.3. Fausses routes

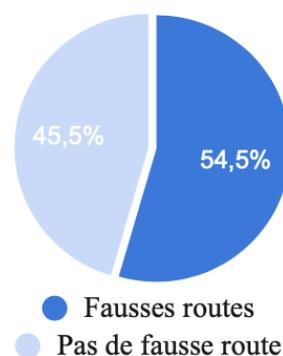
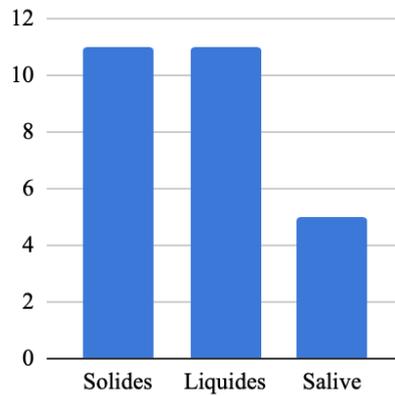


Figure 4. Représentation des patients présentant des fausses routes.



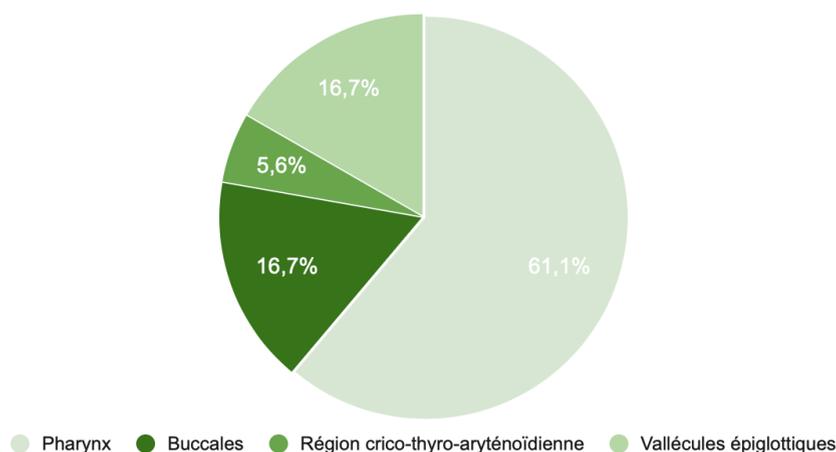
**Figure 5. Représentation des fausses routes selon la texture**

Chez les 18 patients, 40,7% (n=11) présentent des fausses routes aux liquides, 40,7% (n=11) aux solides et 18,5% (n=5) à la salive. Ces fausses routes étaient décrites comme fréquentes dans 33,3% (n=6) des cas et rares dans 22,2% (n=4).

En relation avec ces épisodes de fausses routes, l'analyse rapporte des inhalations chez 21,2% (n=7) des patients et des épisodes d'encombrement dans 48,5% (n=16) des cas. Pour cause, 24,2% (n=8) des sujets présentent une toux inefficace.

### 3.4. Stases

Nous retrouvons dans les dossiers la présence de stases chez 42,4 % (n=14) des enfants atteints d'ASI. Parmi ces stases, 50% (n=7) d'entre elles sont salivaires et 35,7% (n=5) sont alimentaires. Leurs localisations sont spécifiées dans la figure 6.



**Figure 6. Représentation de la localisation des stases.**

Un défaut de vidange est décrit dans 24,2% (n=8). Il est nécessaire pour 21,9% (n=7) des patients d'avoir recours à une déglutition multiple et une déglutition à vide pour 6,3% (n=2) d'entre eux. De plus, 6,1% (n=2) des participants de l'étude ont une voix mouillée.

### 3.5. Adaptation des textures

Dans le cadre de leur prise en soin, 45,5% (n=15) des patients ont bénéficié d'une adaptation de texture. La figure 7 précise les différentes adaptations proposées aux patients, la texture mixée étant la plus fréquemment préconisée.

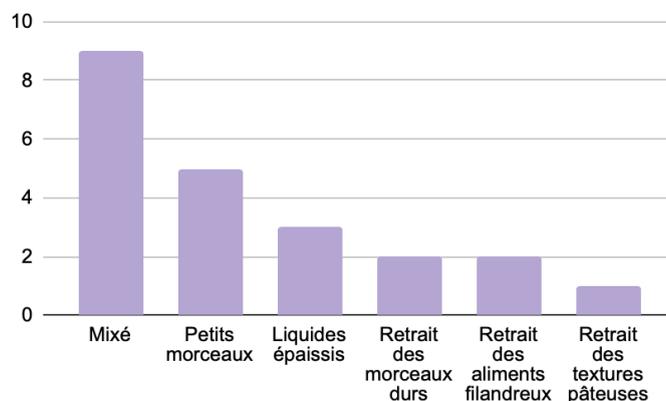


Figure 7. Proportion des différentes textures proposées aux patients.

## 4. Description des troubles de mastication

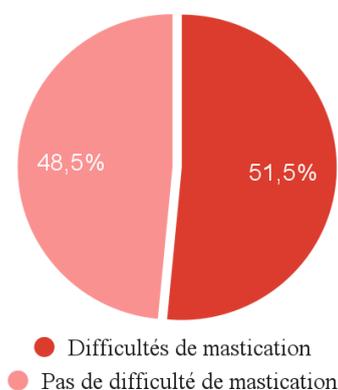


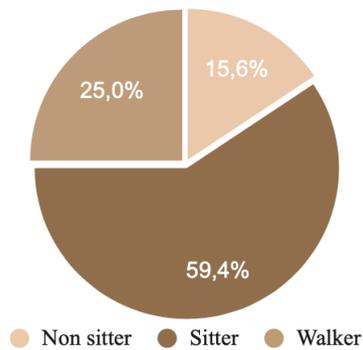
Figure 8. Représentation des difficultés de mastication.

La figure 8 représente le pourcentage de sujets de notre population présentant des difficultés de mastication : elle est décrite comme lente chez 18,2% (n=6) des patients, et hypotone chez 9,1% (n=3).

En lien avec ces difficultés masticatoires, nous relevons une limitation de l'ouverture buccale chez 15,2% (n=5) des enfants de l'étude. Chez 48,5% (n=16) des patients, il est rapporté une durée de repas allongée et chez 36,4% (n=12) une fatigabilité au repas. Ces troubles de mastication entraînent l'évitement de certains aliments chez 18,2% (n=6) des patients, principalement la viande (15,2%) mais aussi les gros morceaux et le pain.

## 5. Description des troubles liés à l'installation

### 5.1. Acquisition motrice



**Figure 9. Représentation des patients selon la dernière acquisition motrice.**

La figure 9 classe les patients selon leur niveau de fonction motrice. Rappelons que McGrattan et al. (2021) soulignent que le niveau de fonction motrice est le prédicteur des troubles de déglutition le plus fiable. Dans ce sens, nous notons qu'aucun patient "walker" ne présente de fausse route.

### 5.2. Appareillages orthopédiques

81,8% (n=27) des 33 patients portent un corset. Parmi ces personnes, 9,1% (n=2) ont rapporté un impact négatif sur l'alimentation. Nous notons des fausses routes liées à une mauvaise position de tête avec un retard de changement de corset et un refus de porter le corset en raison d'un appui abdominal et d'une gêne fonctionnelle.

## 6. Description des troubles liés aux appareillages respiratoires et nutritionnels

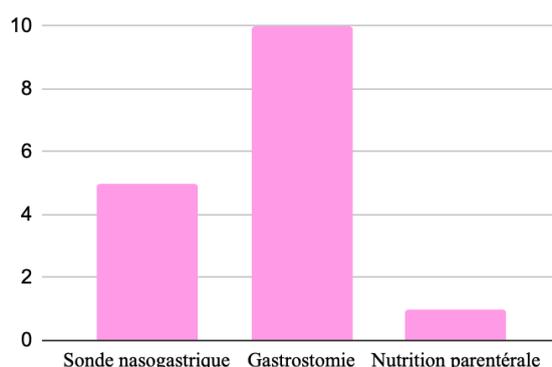
### 5.1. Nutrition artificielle

Les figures 10 et 11 modélisent la proportion de nutrition artificielle dans notre population, ainsi que leur nature.

Pour ces 13 patients, l'âge minimal de mise en place de la nutrition est 1;1 an et l'âge maximal est 13 ans. La médiane se situe à 4;5 ans.



**Figure 10. Représentation des patients ayant bénéficié d'une nutrition artificielle.**

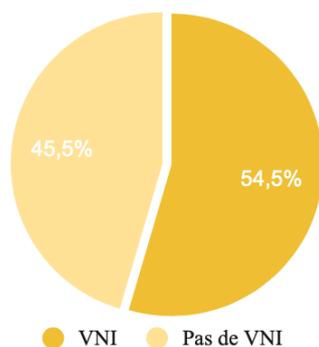


**Figure 11. Proportion des différentes nutriments artificielles utilisées.**

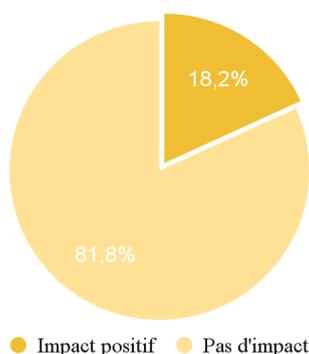
## 5.2. Ventilation artificielle

54,5% des patients portent une ventilation non invasive (VNI) la nuit et/ou pendant la sieste. Dans 18,2% (n=6) des cas, il est mentionné un effet positif du port de la VNI sur l'alimentation. Nous retrouvons une amélioration de l'appétit, des prises alimentaires et de la prise pondérale. En outre, nous notons un refus de s'alimenter ainsi qu'une plus grande fatigabilité lorsque la ventilation est moins tolérée et donc moins portée.

Pour un enfant de l'étude, il a été nécessaire de remédier à l'hypersensibilité oro-faciale afin d'améliorer la tolérance de la VNI.



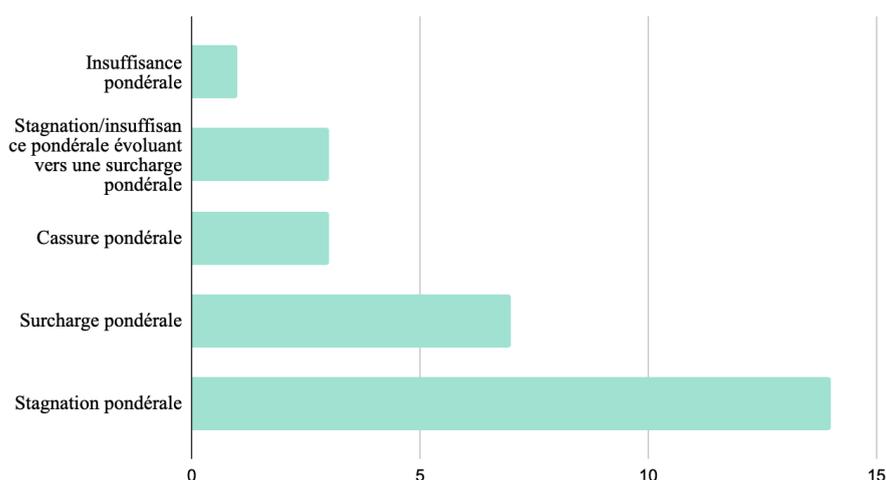
**Figure 12. Représentation des patients portant une VNI.**



**Figure 13. Représentation des conséquences positives de la VNI sur l'alimentation.**

## 7. Troubles digestifs et nutritionnels

La figure 14 représente les différentes problématiques pondérales retrouvées chez les participants de l'étude. La préoccupation la plus fréquente est la stagnation pondérale, retrouvée chez 42,4% (n=14) des patients.



**Figure 14. Proportion des différentes problématiques pondérales.**

Pour remédier à ces problématiques, 41,2% (n=14) des patients bénéficient d'un enrichissement de l'alimentation. 15,2% (n=5) d'entre eux enrichissent les repas avec de la dextrine maltose et 24,2% (n=8) avec des aliments caloriques (fromage, huile, beurre, crème fraîche, lait concentré sucré et lait entier). De plus, 27,3% (n=9) des enfants prennent des compléments alimentaires.

Concernant le système digestif, la lecture des dossiers révèle une constipation dans 75,8% (n=25) des cas. Nous retrouvons également une gastroparésie chez 9,1% (n=3) des participants de l'étude.

Également dans les troubles digestifs, 26,5% des patients présentent un RGO. Conjointement une hypotonie du sphincter inférieur de l'œsophage (SIO) est décrite dans 9,1% (n=2) des cas. Nous retrouvons un tableau d'achalasia ainsi qu'une onde pharyngée faible chez 9,1% (n=2) des patients. Une hypertonie du sphincter supérieur de l'œsophage (SSO) est rapportée

dans 23,5% (n=8) des cas, 3 d'entre eux portent une sonde naso-gastrique (SNG).

Parmi les 33 patients, 42,9% (n=15) présentent des problèmes d'appétit, parmi eux, 18,2% (n=6) ont un appétit fluctuant en fonction de l'encombrement, de la constipation ou du port de la VNI. Les autres troubles de l'appétit retrouvés dans les dossiers des patients sont représentés dans la figure 15.

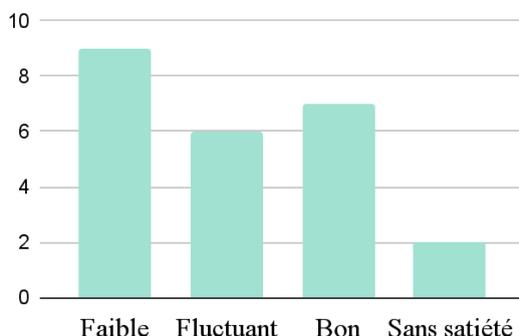


Figure 15. Représentation de la proportion des troubles de l'appétit.

## 8. Troubles oro-myo-fonctionnels

L'atteinte oro-myo-fonctionnelle se manifeste par une faiblesse de souffle pour 5,6% (n=5) des patients et des fasciculations linguales pour 57,6% (n=19) d'entre eux.

Il est également recensé une hypotonie des effecteurs bucco-faciaux chez 24,2% (n=8) des participants.

## 9. Troubles psycho-comportementaux

L'analyse des données a révélé que les patients sont sélectifs à 15,2% (n=5). De plus, pour 18,2% (n=6) des enfants, il est noté un besoin de distraction pendant les repas pour faciliter la prise alimentaire.

Sur les 33 patients, 21,2% (n=7) rapportent ressentir du plaisir lors de l'alimentation. En revanche, 15,2% (n=5) ne ressentent pas de plaisir à s'alimenter. En outre 15,2% (n=5) des patients sont décrits comme anxieux durant les repas.

## 10. Troubles sensoriels

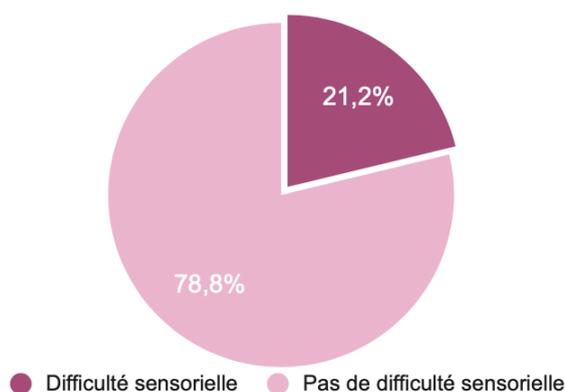


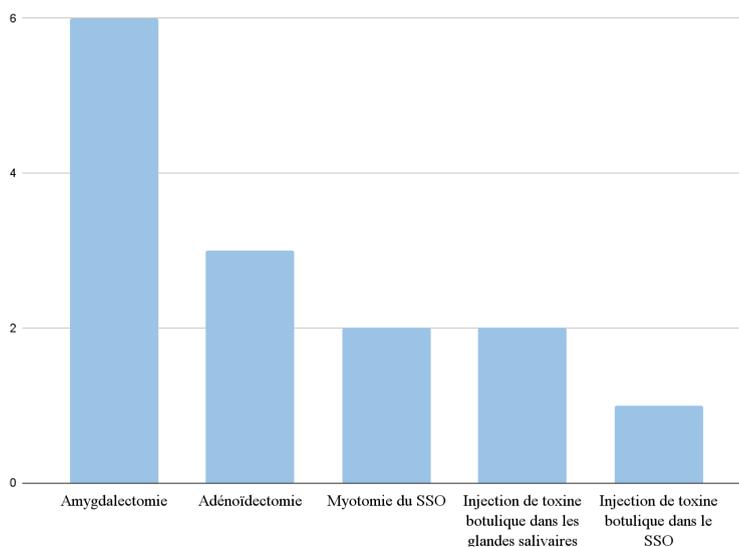
Figure 16. Représentation des patients présentant des difficultés sensorielles.

Parmi ces difficultés sensorielles, nous notons des défenses tactiles et des difficultés à accepter les textures dans 15,2% (n=5) des cas. La présence d'un réflexe nauséux exacerbé est observée chez 6,1% (n=2) des patients.

## 11. Actes médicaux ORL

Les dossiers médicaux ont révélé une hypertrophie amygdalienne chez 15,2% (n=5) des patients et une hypertrophie adénoïdienne chez 3% (n=1) d'entre eux.

Il a été rapporté que 24,2% (n=8) des patients de l'étude ont subi au moins un geste chirurgical ORL. Les différents actes exécutés ont été représentés dans la figure 17.



**Figure 17. Représentation de la proportion des gestes chirurgicaux ORL pratiqués.**

Concernant les conséquences opératoires, l'amygdalectomie a amélioré l'alimentation notamment grâce à l'augmentation des quantités prises et une normalisation du réflexe nauséux. La myotomie du SSO n'a pas permis d'amélioration chez un patient. Il a été noté une aggravation des troubles liés aux fonctions bulbaires chez les deux patients ayant bénéficié d'injection de toxine botulique dans les glandes salivaires.

## Discussion

Il s'agit dans cette partie de mettre en relation les données issues de la littérature scientifique et les résultats de notre étude. Cela nous permet de tirer des conclusions quant aux troubles alimentaires présents dans l'ASI.

### 1. Hypothèses de l'étude

Dans un premier temps, nous avons postulé que l'étude des dossiers médicaux refléterait les conclusions de la littérature scientifique concernant l'impact négatif de l'ASI sur les compétences alimentaires. L'analyse statistique semble largement confirmer cette hypothèse, avec une correspondance entre les troubles répertoriés dans les articles et ceux observés chez les patients de notre étude. En regroupant les atteintes selon les facteurs de TAP, nous retrouvons tout d'abord des

TAP associés à une problématique médicale dans les deux sources. Les études récentes ainsi que l'analyse des dossiers concluent à des troubles gastro-intestinaux (RGO, hypertonie du SSO, constipation), de déglutition (fausse route, inhalation, fasciculations linguales, stases, atteinte des mécanismes de déglutition) et liés à l'installation. Puis, concernant le facteur nutritionnel des TAP, les résultats de l'étude mentionnent une mauvaise courbe pondérale, la nécessité d'enrichissement et/ou compléments alimentaires et le recours à une alimentation artificielle, cités aussi dans la littérature scientifique. Enfin, à l'instar des auteurs, l'investigation des dossiers médicaux conclut à des troubles des compétences sensori-motrices : des troubles liés au développement de la face (malocclusion, palais ogival) et des troubles oro-moteurs (limitation d'ouverture buccale, fatigabilité, succion inefficace, éviction d'aliments).

Nous observons donc un consensus entre la littérature et l'étude. Cependant, certains troubles décrits par les auteurs n'ont pas été retrouvés dans l'analyse des dossiers, c'est le cas des problèmes associés aux appareillages respiratoires et nutritionnels. Bien que nous ayons détecté des troubles du SSO chez trois patients équipés d'une sonde nasogastrique (SNG), le nombre restreint de cas ne permet pas d'établir une corrélation fiable entre ces deux variables. De plus, l'hypertonie du SSO a également été constatée chez des patients ayant une gastrostomie ou n'ayant pas de nutrition artificielle. En outre, le défaut d'inversion épiglottique ainsi que la régurgitation nasale décrits chez les patients atteints de type III n'ont pas été rapportés dans la population étudiée.

Dans un second temps, nous avons supposé que l'analyse des données des patients du SMR décrirait des troubles alimentaires non documentés dans la littérature. Cette seconde hypothèse a également été validée. Parmi les TAP liés à des facteurs médicaux, nous recensons des anomalies anatomiques telles qu'une étroitesse de l'oropharynx et du rhinopharynx ainsi qu'une macroglossie, qui ne sont pas décrites dans les articles scientifiques. Mais, nous faisons avant tout le constat de TAP associés à une composante psychosociale rarement abordés par les auteurs alors qu'il est fréquemment observé en pratique clinique des troubles du comportement pendant le repas. Nous notons une sélectivité, un besoin de distraction, une anxiété et peu de plaisir à s'alimenter. Enfin, parmi les TAP d'origine sensori-motrice, les professionnels de santé répertorient des troubles sensoriels, notamment des défenses tactiles, des difficultés à accepter certaines textures et la présence d'un nauséux. La littérature scientifique ne fait pas mention de ces particularités sensorielles chez les enfants atteints d'ASI. Quant à l'hypertrophie amygdalienne et adénoïdienne recensée dans les troubles ORL, il est difficile de la corréler avec certitude à l'ASI, au vu du faible échantillon et de la présence de ces troubles chez les enfants tout-venants.

En revanche, comme évoqué précédemment les troubles associés aux appareillages respiratoires et nutritionnels n'ont pas été retrouvés dans l'analyse des dossiers. Cependant les comptes rendus médicaux rapportent un impact positif du port de la VNI sur l'alimentation, avec un gain des prises alimentaires et de la prise pondérale.

## **2. Répertoire des troubles alimentaires pédiatriques actualisé**

Il s'agit ici d'établir un répertoire des troubles alimentaires pédiatriques des enfants ASI, composé des données de la littérature scientifique récente et des éléments recensés dans les dossiers médicaux des patients du SMR pédiatrique Marc Sautelet.

Nous avons ici classé les troubles selon les quatre facteurs de troubles alimentaires pédiatriques : les pathologies d'ordre médicale, les troubles nutritionnels, les troubles des compétences sensori-motrices et le retentissement psychosocial.

Facteurs de TAP	Troubles	
<i>Médical</i>	<b>Troubles gastro-intestinaux</b>	<i>Constipation</i>
		<i>RGO</i>
		<i>Hypertonie du SSO</i>
		<i>Hypotonie du SIO</i>
		<i>Achalasie</i>
		<i>Gastroparésie</i>
		<i>Anomalies métaboliques (glucose, pancréas)</i>
	<b>Troubles malformatifs</b>	<i>Étroitesse de l'oropharynx</i>
		<i>Étroitesse du rhinopharynx</i>
		<i>Macroglossie</i>
	<b>Troubles liés au développement de la face</b>	<i>Faciès de type "myopathique"</i>
		<i>Malocclusion : rétrognathie, prognathie, béance, distocclusion molaire, rotation et déplacement des dents postérieures, occlusions croisées linguales maxillaires</i>
		<i>Palais ogival / palais haut et étroit</i>
		<i>Glossoptose</i>
	<b>Troubles de déglutition</b>	<i>Bavage</i>
		<i>Fausses routes : primaire et secondaire ; aux liquides ; à la salive ; aux solides</i>
		<i>Inhalations</i>
		<i>Voix mouillée</i>
		<i>Blocage alimentaire</i>
		<i>Défaut de vidange</i>
		<i>Stases : salivaires et alimentaires</i>
		<i>Défaut d'inversion épiglottique</i>
		<i>Régurgitation nasale</i>
<i>Atteinte des mécanismes de déglutition : allongement de la phase orale, difficultés de propulsion, insuffisance vélo-pharyngée, retard de déclenchement, hypotonie pharyngée, retard du réflexe pharyngé et laryngé, faiblesse et ralentissement de l'ascension laryngée</i>		
<i>Perturbation de la coordination respiration-déglutition</i>		

		<i>Onde pharyngée faible</i>
	<b>Troubles liés à l'installation</b>	<i>Limitation des mouvements mandibulaires</i>
		<i>Posture de défense causée par le corset avec mentonnière</i>
		<i>Fausse route liée à une mauvaise position</i>
		<i>Gêne fonctionnelle et/ou douleur</i>
	<b>Troubles liés aux appareillages respiratoires et nutritionnels</b>	<i>TAP liés à la pose d'une SNG ou gastrostomie</i>
<i>Défenses tactiles</i>		
<b>Nutritionnel</b>	<i>Dénutrition</i>	
	<i>Carences</i>	
	<i>Mauvaise courbe pondérale : stagnation, insuffisance ou surcharge pondérale</i>	
	<i>Nécessité d'enrichissement et/ou compléments alimentaires</i>	
	<i>Alimentation artificielle</i>	
<b>Sensori-moteur</b>	<b>Sensoriels</b>	<i>Défenses tactiles</i>
		<i>Difficultés sur les textures</i>
		<i>Nauséeux</i>
	<b>Oro-moteurs</b>	<i>Limitation d'ouverture buccale</i>
		<i>Atteinte de la force de la morsure</i>
		<i>Lenteur</i>
		<i>Hypotonie masticatoire</i>
		<i>Durée de repas allongée</i>
		<i>Fatigabilité</i>
		<i>Succion inefficace</i>
		<i>Souffle faible, toux inefficace</i>
		<i>Hypotonie des effecteurs buccaux (langue, joue, lèvres)</i>
		<i>Modification de textures</i>
		<i>Fasciculations linguales</i>
		<b>Psychosocial</b>
<i>Sélectivité</i>		
<i>Besoin de distraction</i>		
<i>Peu de plaisir à s'alimenter</i>		

	<i>Anxiété</i>
	<i>Éviction d'aliments / de textures</i>

**Tableau 3. Répertoire des TAP dans l'ASI.**

### **3. Limites de l'étude**

Si la réalisation de ce mémoire a permis la mise en évidence des différents troubles alimentaires présents dans l'ASI, certaines limites sont toutefois à souligner.

#### **3.1. Une prise en considération moindre des troubles alimentaires**

Il ressort de la littérature ainsi que des données issues de la pratique clinique que les troubles alimentaires sont peu pris en compte. Bien que les recherches sur ce sujet semblent s'intensifier ces derniers temps, un déséquilibre persiste entre la quantité de données disponibles sur les compétences motrices et celles sur les compétences alimentaires. Le nombre limité de publications scientifiques explique donc que les troubles décrits dans la partie théorique de ce mémoire sont incomplets et ne rendent pas intégralement compte des observations cliniques.

#### **3.2. Une mise à jour nécessaire dans un contexte évolutif**

Ce travail a permis d'établir un état des lieux des compétences alimentaires des enfants porteurs d'ASI à un instant précis. Néanmoins, la nouvelle ère thérapeutique avec la possibilité d'une administration précoce du traitement, conduit à un profond changement de l'expression clinique de la maladie. À mesure que la médecine et les traitements progresseront, les troubles continueront d'évoluer, rendant cette étude obsolète. En outre, nous avons également remarqué que la littérature scientifique sur le sujet s'actualise très régulièrement, avec de nouveaux articles et études publiés chaque mois, ce qui témoigne de l'essor et du dynamisme dans ce domaine de recherche. La recherche documentaire pour ce mémoire s'est achevée le 03 avril 2024. Il est essentiel de mettre à jour ces connaissances qui évoluent parallèlement aux troubles.

#### **3.3. Limites liées à l'échantillon de l'étude**

Comme décrit précédemment, la cohorte se compose de 33 enfants. Cela représente un échantillon relativement restreint par rapport au nombre total d'enfants porteurs d'ASI en France. Ainsi, nous conseillons d'être prudent quant à la généralisation de ces données. De plus, nous notons une grande disparité entre les patients "non assis" (n=5), "assis" (n=19) et "debout" (n=8). La taille limitée de l'échantillon ainsi que ce déséquilibre entre les groupes ne nous ont pas permis de calculer les corrélations entre les troubles et le niveau de fonction motrice.

Au sein même de la cohorte, le suivi au SMR différait. En effet, certains patients bénéficient de consultations ponctuelles, tandis que d'autres sont admis en hospitalisation de jour ou en hospitalisation complète. La quantité de données disponibles dans le dossier médical dépendait en partie de ce paramètre. Par ailleurs, parmi les 33 enfants inclus dans l'étude, les transmissions des professionnels variaient considérablement. La quantité et la précision des informations étaient très variables, et ne reflétaient donc pas toujours les compétences du patient. Notamment, un suivi orthophonique, ORL ou gastro-pédiatrique permettait une récolte substantielle de données concernant les troubles alimentaires. En l'absence de ce suivi, les données étaient souvent limitées.

### **3.4. Limites liées à la récolte des données**

Parmi les données recueillies, certaines sont subjectives, telles que le rapport des parents ou du patient, tandis que d'autres sont objectives, comme les résultats des examens ORL par exemple. Cette distinction a eu une incidence sur la précision des données recueillies.

Également, nous avons rencontré quelques difficultés pour rassembler l'ensemble des données médicales des patients. Certains dossiers papiers étaient manquants au secrétariat du SMR, nous n'avons pas pu les consulter. De plus, certains comptes rendus de médecins extérieurs au SMR étaient absents des dossiers, ce qui a compromis la récolte.

Les différents obstacles décrits dans ce chapitre ont potentiellement eu un impact sur la qualité globale des données recueillies et peuvent avoir influencé les résultats de l'analyse. Il est donc important de prendre en compte ces limitations lors de la lecture de ce travail, tout en reconnaissant qu'il est nécessaire d'y remédier dans les futures recherches.

## **4. Perspective pour la recherche, l'orthophonie, les patients**

Ce mémoire ouvre de nombreuses perspectives, tant sur le plan de la recherche et de l'orthophonie, que pour les patients et leurs familles.

Pour la recherche, d'autres mémoires pourraient envisager de corréler les troubles observés chez les patients porteurs d'ASI à diverses variables telles que le type d'ASI, la dernière acquisition motrice, le nombre de copies du gène SMN2 ou l'âge de début de traitement. Cette étude pourrait contribuer à la prédiction des troubles alimentaires et à l'explication de la grande variabilité retrouvée chez ces patients. Il serait également intéressant de réaliser une étude basée sur une même évaluation orthophonique proposée à ces patients. Cette démarche permettrait de recueillir des données standardisées, et donc d'augmenter la fiabilité de l'étude.

Pour l'orthophonie, ce mémoire permet de rendre compte des troubles alimentaires rencontrés par les enfants atteints d'ASI, soulignant ainsi l'importance de leur prise en soin précoce pour limiter leur retentissement sur le développement oro-facial, l'articulation et l'état respiratoire et pulmonaire. Également, la grande variabilité dans la quantité et la qualité des données sur les troubles alimentaires chez ces 33 patients nous pousse à encourager la systématisation d'un bilan orthophonique. Il pourrait être proposé suite au diagnostic et/ou à l'entrée au SMR : cela permettrait de dépister précocement les difficultés d'alimentation.

Concernant les patients, une meilleure information concernant les risques de TAP leur permettrait, ainsi qu'à leurs parents, de réagir de manière adaptée dès les premiers signes, en bénéficiant d'un suivi orthophonique. Également, une meilleure connaissance de leurs troubles alimentaires pourrait conduire à une gestion plus efficace de leurs difficultés pendant les repas. Les comptes rendus médicaux ont d'ailleurs révélé que ces patients, dont le fonctionnement cognitif est dans la norme, mettent en place spontanément ou par apprentissage des stratégies pour pallier les difficultés. Nous notons par exemple l'utilisation des doigts pour déplacer le morceau et pallier la faiblesse linguale ou le fait de recracher le bolus s'il est trop difficile à mâcher ou déglutir. La pleine conscience des troubles pourrait donc permettre aux patients d'explorer des stratégies adaptatives pour les surmonter. À terme, la connaissance des TAP dans l'ASI et donc leur prise en soin optimale amélioreraient leur bien-être et leur participation sociale, affectés selon Dunaway Young (2023).

## Conclusion

L'ASI est une maladie génétique rare induisant une faiblesse musculaire progressive, de gravité variable. Parmi les conséquences de cette pathologie, il est classiquement rapporté dans la littérature scientifique un impact sur l'alimentation. Il est alors essentiel pour un orthophoniste de bien comprendre les mécanismes et les conséquences de cette maladie et les TAP associés, afin de pouvoir évaluer et traiter efficacement les troubles rencontrés. Toutefois, la littérature scientifique, notamment francophone, reste limitée sur le sujet.

Ce mémoire avait pour objectif de réaliser un répertoire plus complet des TAP dans l'ASI. Pour ce faire, une étude a été réalisée grâce à l'analyse des dossiers médicaux de 33 patients atteints d'ASI, complétant les données disponibles dans les articles scientifiques.

Les résultats ont mis en évidence une diversité des troubles alimentaires, qui ont été synthétisés sous la forme d'un tableau organisé selon les quatre facteurs de TAP. À terme, cette liste sera profitable aux orthophonistes, qui ont un rôle majeur dans le parcours de soin, en améliorant les fonctions alimentaires, le développement oro-facial et la qualité de vie des patients mais aussi de leur entourage. Nous soulignons qu'une mise à jour est indispensable au vu de l'évolution majeure des recherches et des traitements innovants. De plus, un bilan orthophonique systématique des compétences alimentaires est à encourager à la suite du diagnostic, afin de prendre en soin précocement les troubles potentiels et prévenir leur retentissement. Un protocole évaluatif adapté aux enfants atteints d'ASI pourrait être profitable pour la profession. Également, une telle évaluation ouvrirait la voie à des études plus fiables, reposant sur des données uniformes et standardisées.

## Bibliographie

- Angilletta, I., Ferrante, R., Giansante, R., Lombardi, L., Babore, A., Dell'Elice, A., Alessandrelli, E., Notarangelo, S., Ranaudo, M., Palmarini, C., De Laurenzi, V., Stuppia, L., Rossi, C. (2023). Spinal Muscular Atrophy: An Evolving Scenario through New Perspectives in Diagnosis and Advances in Therapies. *International Journal of Molecular Sciences*, 24(19), 14873.
- Aragon-Gawinska, K., Moureaux, C., Dangouloff, T., & Servais, L. (2023). Spinal Muscular Atrophy Treatment in Patients Identified by Newborn Screening-A Systematic Review. *Genes*, 14(7), 1377.
- Arnold, W. D., Kassar, K., & Kissel, J. T. (2015). Spinal Muscular Atrophy : Diagnosis and Management in a New Therapeutic Era. *Muscle Nerve*, 51(2), 157-167.
- Association Française contre les Myopathies. (2011). Fiche technique : Prescrire un corset gachois. Récupéré sur [https://www.myobase.org/index.php?lvl=notice\\_display&id=12027](https://www.myobase.org/index.php?lvl=notice_display&id=12027)
- Braun, S. (2020). Thérapies géniques de l'amyotrophie spinale infantile : Un morceau d'histoire de la médecine. *Médecine Sciences*, 36(2), 141-146.
- Cattinari, M-G., de Lemus, M., & Tizzano, E. (2024). RegistrAME: the Spanish self-reported patient registry of spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*, 76(19).
- Chatwin, M. (2008). How to use a mechanical insufflator–exsufflator "cough assist machine". *Breathe*, 4(4), 321-329.
- Daron, A., Delstanche, S., Dangouloff, T., & Servais, L. (2019). Amyotrophie spinale infantile, (r)évolution thérapeutique. *Revue Médicale de Liège*, 74(2), 82-85.
- Deguisse, M-O., Chehade, L., & Kothary, R. (2021). Metabolic Dysfunction in Spinal Muscular Atrophy. *International Journal of Molecular Sciences*, 22(11), 5913.
- Duguet, C., & Myoinfo (2019). L'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1. *Savoir & comprendre, Zoom sur....*  
[https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/legacy/z\\_asp\\_smn1\\_20191024\\_bat\\_0.pdf](https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/legacy/z_asp_smn1_20191024_bat_0.pdf)
- Dunaway Young, S., Pasternak, A., Duong, T., McGrattan, K. E., Stranberg, S., Maczek, E., Dias, C., Tang, W., Parker, D., Levine, A., Rohan, A., Wolford, C., Martens, W., McDermott, M. P., Darras, B. T., & Day, J. W. (2023). Assessing Bulbar Function in Spinal Muscular Atrophy Using Patient-Reported Outcomes. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 10(2), 199-209.
- D'Amico, A., Mercuri, E., Tiziano, F. D., & Bertini, E. (2011). Spinal muscular atrophy. *Orphanet journal of rare diseases*, 6(1), 71.

- ECLAS. (2023). *Mieux comprendre l'amyotrophie spinale*.  
<https://www.calameo.com/read/007311025c2cad58e1833>
- Finkel, R. S., Mercuri, E., Meyer, O. S., Simonds, A.K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., Woods, S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Hurst Davis, R., Sejersen, T. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders*, 28(3), 197-207.
- Ginisty, D., Rak-Merkin, H., Kaddour-Brahim, A. (2016). Les troubles de l'oralité alimentaire dans les maladies neuromusculaires : Analyse et prise en charge. *Les Cahiers de Myologie*, 13, 25-27.
- Goday, P. S., Huh, S. Y., Silverman, A., Lukens, C. T., Dodrill, P., Cohen, S. S., Delaney, A. L., Feuling, M. B., Noël, R. J., Gisel, E., Kenzer, A., Kessler, D. B., Kraus de Camargo, O., Browne, J. et Phalen, J. A. (2019). Pediatric Feeding Disorder : Consensus Definition and Conceptual Framework. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 68(1), 124-129.
- Granger, M. W., Buschang, P. H., Throckmorton, G. S., & Iannaccone, S. T. (1999). Masticatory muscle function in patients with spinal muscular atrophy. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics*, 115(6), 697-702.
- Grevesse, P., Van Wingham, J., Franck, L., Dassy, M., Cormann, N., Charlier, D., Hermans, D. (2020). *Le trouble alimentaire pédiatrique*. *Percentil*, 25(2).
- Haute Autorité de Santé. (2020). Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) : Amyotrophie Spinale Infantile.  
[https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-03/amyotrophie\\_spinale\\_infantile\\_-\\_pnnds.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-03/amyotrophie_spinale_infantile_-_pnnds.pdf)
- Jean Guillerme, C. (2014). L'oralité troublée : regard orthophonique. *Spirale*, 72(4), 25-38.
- Kim, S. M., Choi, W. A., Won, Y. H. (2016). A Comparison of Cough Assistance Techniques in Patients with Respiratory Muscle Weakness. *Yonsei Medical Journal*, 57(6), 1488.
- Kolb, S. J., & Kissel, J. T. (2015). Spinal Muscular Atrophy. *Neurologic Clinics*, 33(4), 831-846.
- Lecoufle, A. et Lesecq-Lambre, E. (2021). Troubles alimentaires du nourrisson et du jeune enfant: évaluation et axes de prises en soins en orthophonie. Dans C. Chapuis- Vandenbogaerde et P. Gatignol (dir.), *Troubles oro-myofonctionnels chez l'enfant et l'adulte*. Deboeck.
- Manno, C. J., Fox, C., Eicher, P. S., & Kerwin, M. E. (2005). Early Oral-Motor Interventions for Pediatric Feeding Problems: What, When and How. *Journal of Early and Intensive Behavior Intervention*, 2(3), 145-159.

- Masingue, M., & Myoinfo. (2022). Avancées dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1. *Savoir & Comprendre, Avancées dans la recherche*.  
[https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/media/documents/AV22\\_SMA\\_BAT\\_20220617.pdf](https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/media/documents/AV22_SMA_BAT_20220617.pdf)
- McGrattan, K.-E., Graham, R. J., DiDonato, C. J., & Darras, B. T. (2021). Dysphagia Phenotypes in Spinal Muscular Atrophy : The Past, Present, and Promise for the Future. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 1008-1022.
- Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E.S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Hurst Davis, R., Meyer, O. H., Simonds A. K., Schroth, M. K., Graham, R.J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O. ... Sejersen, T. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103-115.
- Prior, T. W., Leach, M. E., & Finanger, E. (2000/2020). Spinal Muscular Atrophy. *GeneReviews*.  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>
- Sharp, W. G., Volkert, V. M., Scahill L., McCracken, C. E., & McElhanon, B. (2017). A Systematic Review and Meta-Analysis of Intensive Multidisciplinary Intervention for Pediatric Feeding Disorders: How Standard Is the Standard of Care ?. *The Journal of Pediatrics*, 180, 116-124.
- van den Engel-Hoek, L., J.M de Groot, I., J.M. de Swart, B., & Erasmus, C. E. (2015). Feeding and Swallowing Disorders in Pediatric Neuromuscular Diseases: An Overview. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2(4), 357-369.
- van der Heul, A.M.B., van Eijk, R.P.A., Wadman, R.I., Asselman, F., Cuppen, I., Nieveelstein, R.A.J., Gerrits, E., van der Pol, W.L., van den Engel-Hoek. (2022). Mastication in Patients with Spinal Muscular Atrophy Types 2 and 3 is Characterized by Abnormal Efficiency, Reduced Endurance, and Fatigue. *Dysphagia*, 37(4), 715-723.
- Verhaart, I., Robertson, A., Leary, R., McMacken, G., König, K., Kirschner, J., Jones, C. C., Cook, S., & Lochmüller H. (2017). A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. *J Neurol*, 264(7), 1465-1473.
- Vidal, A. (2015). Prévention et lutte contre les troubles de l'oralité chez le petit enfant trachéotomisé sous nutrition entérale. *Kinésithérapie, la Revue*, 15(164-165), 70-75.
- Wadman, R. I., van Bruggen, H. W., Witkamp, T. D., Sparreboom-Kalaykova, S. I., Stam, M., van den Berg, L. J., Steenks, N. H., van der Pol, W. L. (2014). Bulbar muscle MRI changes in patients with SMA with reduced mouth opening and dysphagia. *Neurology*, 83(12), 1060-1066.
- Walter, K. (2021). Mechanical Ventilation. *JAMA*, 326(14), 1452.

Wang, C., Finkel, R., Bertini, E., Schroth, M., Simonds, A., Wong, B., Aloysius, A., Morrison, L.A., Main, M., Crawford, T., & Trela, A. (2007). Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of child neurology*, 22(1).

Weststrate, H., Stimpson, G., Thomas, L., Scoto, M., Johnson, E., Stewart, A., Muntoni, F., Baranello, G., & Conway, E. (2022). Evolution of bulbar function in spinal muscular atrophy type 1 treated with nusinersen. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 64(7), 907-914.

Yang, D-L., Ruan, Y-y. (2022). Recent research on the treatment of spinal muscular atrophy. *Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi*, 24(2), 204-209.

## **Liste des annexes**

**Annexe n°1 : Illustration de la transmission autosomique récessive**

**Annexe n°2 : Illustration du trajet du motoneurone**

**Annexe n°3 : Corset garchois**

**Annexe n°4 : Illustrations des appareils respiratoires**

**Annexe n°5 : Attestation de déclaration au DPO**

**Annexe n°6 : Note d'information**

DEPARTEMENT ORTHOPHONIE  
FACULTE DE MEDECINE  
Pôle Formation  
59045 LILLE CEDEX  
Tél : 03 20 62 76 18  
[departement-orthophonie@univ-lille.fr](mailto:departement-orthophonie@univ-lille.fr)



# ANNEXES

## DU PROJET MEMOIRE

En vue de l'obtention du  
Certificat de Capacité d'Orthophoniste  
présenté par

**Margaux MOSTOWYJ**

**Troubles alimentaires pédiatriques dans  
l'amyotrophie spinale infantile**  
**Étude auprès de patients suivis au SMR Marc Sautelet de Villeneuve  
d'Ascq**

MEMOIRE dirigé par

**Gery MEERSCHMAN**, Orthophoniste, SSR Pédiatrique Marc Sautelet, Villeneuve d'Ascq

**Clélia VANSTEENE**, Orthophoniste, SSR Pédiatrique Marc Sautelet, Villeneuve d'Ascq

Lille – 2024

## Annexe 1 : Transmission autosomique récessive

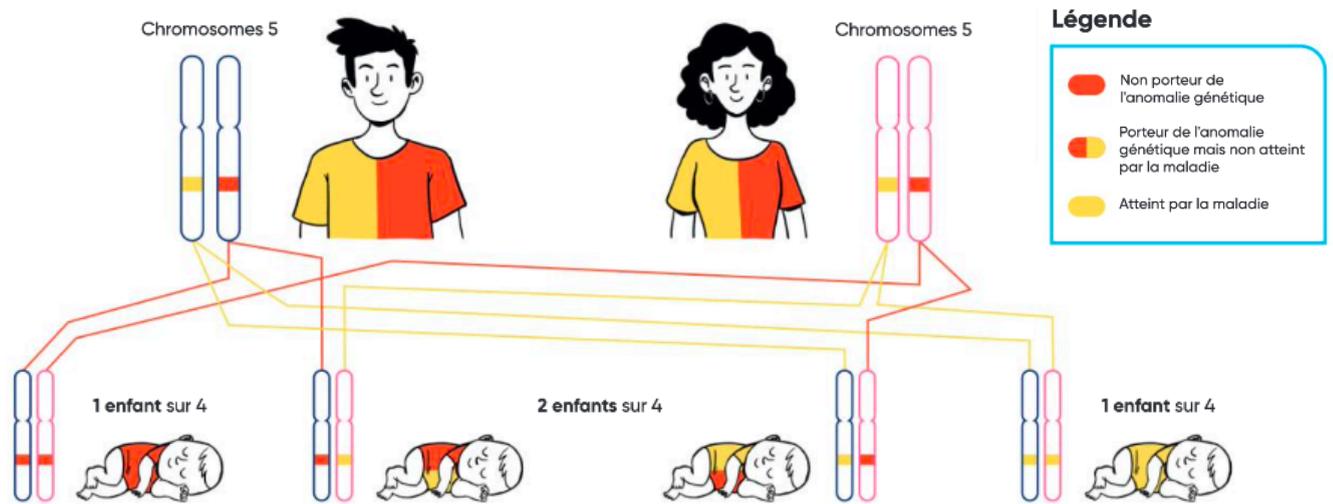
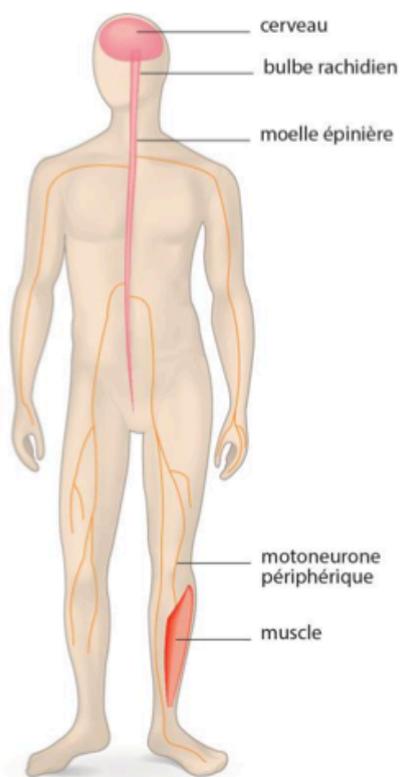


Figure 1 : Illustration du mode de transmission de l'amyotrophie Spinale Infantile (ECLAS, 2023).

## Annexe 2 : Trajet du motoneurone

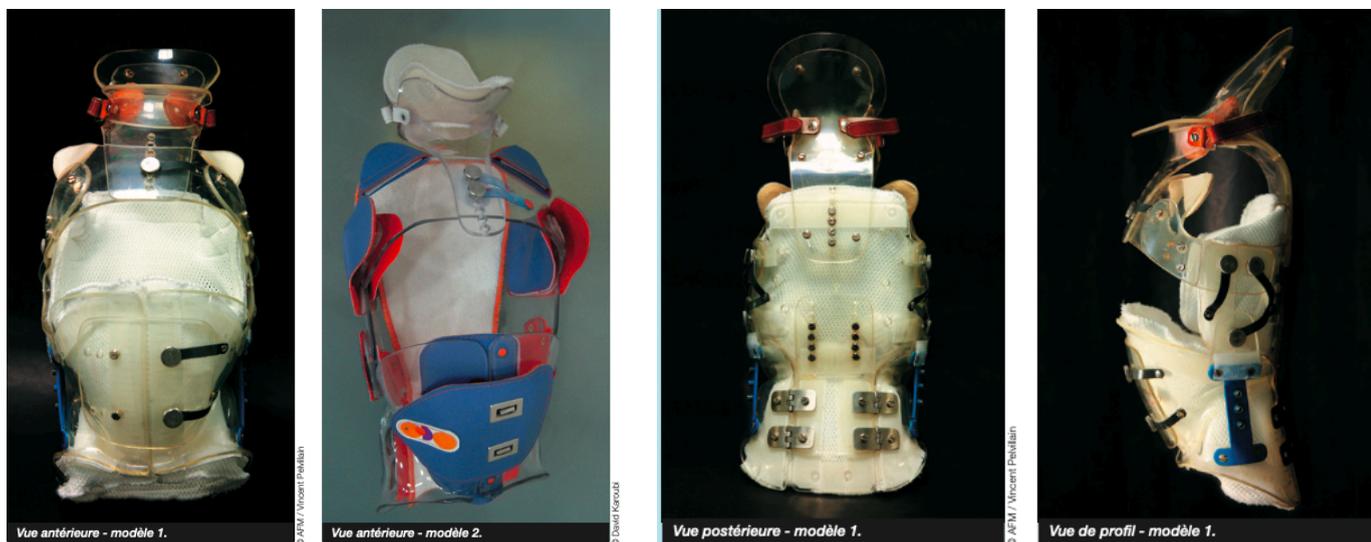


*Figure 1 : Motoneurone reliant le système nerveux central aux muscles (Duguet & Myoinfo, 2019).*

## Annexe 3 : Corset Garchois

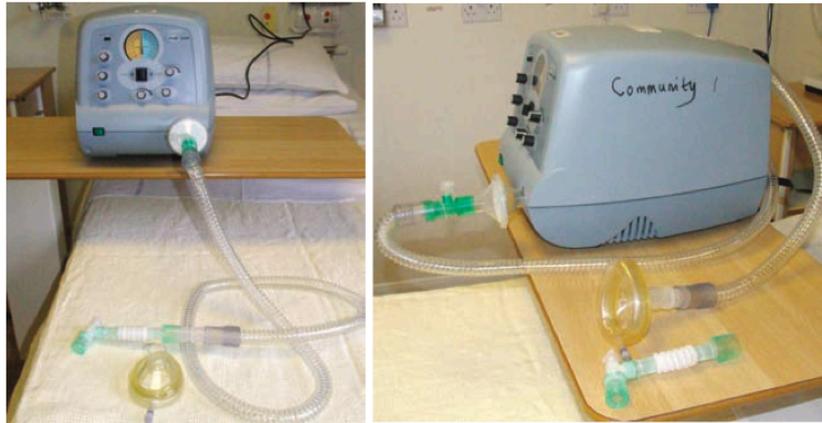


*Figure 1 : corset garchois A : corset de type garchois avec pince taille, tèteière et mentonnière. B : Mentonnière. C : Tèteière (Selon Catterucia et al., 2015 cité par PNDS, 2020).*

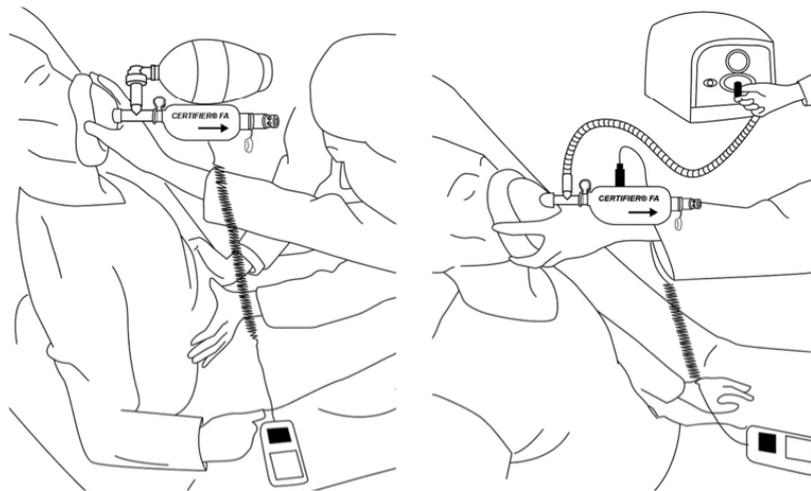


*Figure 2 : corset garchois vue antérieure, postérieure et de profil (AFM, 2011).*

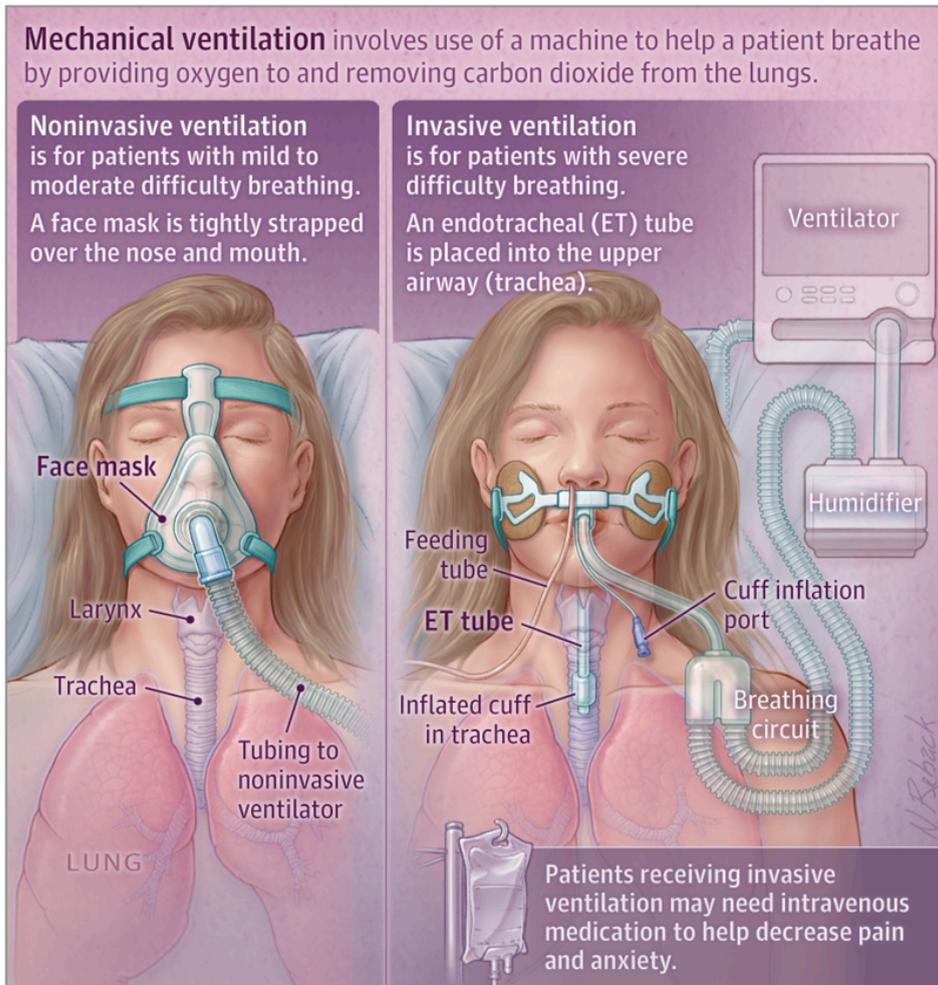
## Annexe 4 : Appareils respiratoires



*Figure 1 : “Cough assist” (toux assistée) ou “insufflateur/exsufflateur mécanique” (Chatwin, 2008).*



*Figure 2 : Cough assist (toux assistée) manuel (gauche) et mécanique (Droite) (Kim et al., 2016).*



*Figure 3 : Ventilation mécanique, non-invasive à gauche et invasive à droite (Walter, 2021).*

## Annexe 5 : Attestation de déclaration au DPO



### RÉCÉPISSÉ ATTESTATION DE DÉCLARATION

Délégué à la protection des données (DPO) Jean-Luc TESSIER

Responsable administrative Yasmine GUEMRA

La délivrance de ce récépissé atteste que vous avez transmis au délégué à la protection des données un dossier de déclaration formellement complet. Vous pouvez désormais mettre en œuvre votre traitement dans le strict respect des mesures qui ont été élaborées avec le DPO et qui figurent sur votre déclaration.

Toute modification doit être signalée dans les plus brefs délais: [dpo@univ-lille.fr](mailto:dpo@univ-lille.fr)

#### Responsable du traitement

<b>Nom</b> : Université de Lille	<b>SIREN</b> : 130 029 754 00012
<b>Adresse</b> : 42 Rue Paul Duez 590000 - LILLE	<b>Code NAF</b> : 8542Z <b>Tél.</b> : +33 (0) 3 62 26 90 00

#### Traitement déclaré

<b>Intitulé</b> : Troubles alimentaires dans l'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI)
<b>Référence Registre DPO</b> : 2023-148
<b>Responsables chargés de la mise en œuvre</b> : Mme Clélia VANSTEENE – M. Gery MEERSCHMAN <b>Interlocuteurs</b> : Mme Margaux MOSTOWYJ

Fait à Lille,

Le 21 septembre 2023

Jean-Luc TESSIER

Délégué à la Protection des Données

# Annexe 6 : Note d'information

## NOTE D'INFORMATION - RECHERCHE N'IMPLIQUANT PAS LA PERSONNE HUMAINE

### « LES TROUBLES ALIMENTAIRES PÉDIATRIQUES DANS L'AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE »

Promoteur de l'étude – Université de Lille

Investigateur coordonnateur - Margaux Mostowyj

*Cette note d'information a pour objectif de vous expliquer le but de cette étude afin que vous puissiez décider d'y participer ou non. Votre participation à cette étude doit être entièrement volontaire. Prenez le temps de lire cette note d'information et n'hésitez pas à poser vos questions à cette adresse mail : [margaux.mostowyj.etu@univ-lille.fr](mailto:margaux.mostowyj.etu@univ-lille.fr)*

#### I. **Le but de la recherche**

Dans le cadre de mon mémoire de fin d'étude, je réalise un travail dont l'objectif est de répertorier les troubles alimentaires fréquemment associés à l'amyotrophie spinale infantile (ASI).

Ce mémoire s'articule en 2 axes : Premièrement une revue de la littérature scientifique internationale actuelle, afin de mettre en évidence un premier répertoire des troubles alimentaires présents. Deuxièmement, une analyse des dossiers de patients afin de recenser les troubles alimentaires relevés par les professionnels de santé. Nous actualiserons alors le répertoire théorique avec les données cliniques récoltées dans ces dossiers.

Étant donné que les recherches et savoirs sur ce sujet sont peu nombreux, que les traitements et donc la maladie évoluent considérablement, il est nécessaire pour vous et les professionnels d'avoir des données récentes concrètes afin d'améliorer le suivi et la prise en charge.

#### II. **Quelles données sont recueillies, pourquoi et comment ?**

Vous êtes sollicité en raison de votre prise en soin / la prise en soin de votre enfant au sein du SSR pédiatrique Marc Sautelet. Cette recherche portera sur l'analyse de données recueillies sur toute la période de votre hospitalisation / l'hospitalisation de votre enfant dans le cadre de l'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI). Le recueil de données se fera à partir des informations présentes dans votre dossier médical informatique ou papier du SSR pédiatrique Marc Sautelet.

Les données nécessaires pour la conduite de la recherche comprennent notamment : âge, sexe, type d'ASI, traitements, troubles alimentaires pédiatriques, troubles oro-myo-fonctionnels, type d'alimentation, installation, ventilation, troubles respiratoires, troubles de la sensibilité, troubles musculaires, évolution des troubles.

#### III. **Confidentialité des données**

Les données médicales recueillies dans le cadre de cette étude seront traitées par l'Université de Lille, représenté par son représentant légal en exercice, en tant que responsable de traitement. Elles sont réunies sur un fichier informatique permettant leur traitement par le centre hospitalier sur le fondement de l'intérêt public. Les données vous concernant seront pseudonymisées, c'est-à-dire identifiées par un numéro de code et par vos initiales. Elles seront ensuite transmises aux investigateurs de la recherche et aux coordinateurs agissant pour le compte de l'Université.

La base de données ainsi créée sera conservée pendant la durée de réalisation de l'étude et jusqu'à deux ans après la dernière publication des résultats de l'étude. Puis, la base de données sera archivée pendant la durée légale

autorisée. Passé ce délai, la base de données ainsi que tous les documents relatifs à la recherche seront définitivement détruits.

Conformément à la loi « informatique et libertés » du 6 janvier 1978 et au règlement (UE) 2016/679 du 27 avril 2016 relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données, vous disposez à leur égard d'un droit d'accès, de rectification, d'effacement, de limitation du traitement et du droit de vous opposer au traitement. Certains droits peuvent ne pas s'appliquer, si cela était susceptible de rendre impossible ou de compromettre gravement la réalisation des objectifs de la recherche.

Si vous souhaitez exercer vos droits et obtenir communication des informations vous concernant, veuillez-vous adresser à votre praticien ou au délégué à la protection des données de l'Université de Lille à l'adresse suivante : [dpo@univ-lille.fr](mailto:dpo@univ-lille.fr).

Si vous considérez que vos droits n'ont pas été respectés, vous avez également la possibilité de saisir la Commission Nationale de l'Informatique des Libertés (CNIL) directement via son site internet : [www.cnil.fr](http://www.cnil.fr).

Vous pouvez accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de vos données médicales en application des dispositions de l'article L1111-7 du Code de la Santé Publique. Ces droits s'exercent auprès du médecin qui vous suit dans le cadre de la recherche et qui connaît votre identité.

#### **IV. Acceptation et interruption de votre participation**

Vous êtes libre d'accepter ou de refuser de participer à cette recherche. Dans le cas où vous répondriez par la positive, vous disposez de la possibilité d'interrompre votre participation à tout moment sans aucun préjudice et sans engager votre responsabilité. Cela n'affectera évidemment pas votre prise en charge.

*En l'absence d'opposition / refus de votre part sous un délai de 4 semaines après réception de la présente note nous considérerons que vous acceptez de participer à cette recherche*

#### **V. Comment cette recherche est-elle encadrée ?**

Le responsable de la recherche, a pris toutes les mesures pour mener cette recherche conformément à la loi française aux dispositions de la Loi Informatique et Liberté applicables aux recherches n'impliquant pas la personne humaine (CNIL loi 78-17 du 6 janvier 1978 modifiée) et européenne (Règlement européen n° 2016/679 relatif à la protection des données - RGPD).

#### **CADRE RÉSERVÉ À L'EXPRESSION DE L'OPPOSITION**

NOM/Prénom du patient : .....

Je m'oppose à l'utilisation de mes données dans le cadre de cette recherche "Les troubles alimentaires pédiatriques dans l'Amyotrophie Spinale infantile" réalisée par Margaux Mostowyj et encadrée par Clélia Vansteene et Géry Meerschman.

Signature (précédée de la mention « lu et approuvé ») :