

**UNIVERSITE DU DROIT ET DE LA SANTE DE LILLE 2**

**FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE**

[Année de soutenance : 2018]

N°:

THESE POUR LE

**DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE**

Présentée et soutenue publiquement le 29 JUIN 2018

Par Violaine SIMONOT

Née le 02 DECEMBRE 1992 à Neuilly-sur-Seine

**Caractéristiques générales et oro-faciales de l'enfant porteur de trisomie 21 :  
élaboration d'une fiche de recueil de données**

**JURY**

Président :	Pr Thomas COLARD
Assesseurs :	<u>Dr Caroline DELFOSSE</u>
	Dr Céline CATTEAU
	Dr Mathilde LAUMAILLE

Président de l'Université	:	Pr. J-C. CAMART
Directeur Général des Services de l'Université	:	P-M. ROBERT
Doyen	:	Pr. E. DEVEAUX
Vice-Doyens	:	Dr. E. BOCQUET, Dr. L. NAWROCKI et Pr. G. PENEL
Responsable des Services	:	S. NEDELEC
Responsable de la Scolarité	:	M.DROPSIT

## **PERSONNEL ENSEIGNANT DE L'U.F.R.**

### **PROFESSEURS DES UNIVERSITES :**

P. BEHIN	Prothèses
T. COLARD	Fonction-Dysfonction, Imagerie, Biomatériaux
E. DELCOURT-DEBRUYNE	Professeur Emérite Parodontologie
E. DEVEAUX	Dentisterie Restauratrice Endodontie <b>Doyen de la Faculté</b>
G. PENEL	Responsable du Département de <b>Biologie Orale</b>

## **MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES**

<b>T. BECAVIN</b>	Responsable du Département de <b>Dentisterie Restauratrice Endodontie</b>
A. BLAIZOT	Prévention, Epidémiologie, Economie de la Santé, Odontologie Légale.
<b>F. BOSCHIN</b>	Responsable du Département de <b>Parodontologie</b>
<b>E. BOCQUET</b>	Responsable du Département d' <b>Orthopédie Dento-Faciale</b>
<b>C. CATTEAU</b>	Responsable du Département de <b>Prévention, Epidémiologie, Economie de la Santé, Odontologie Légale.</b>
A. de BROUCKER	Fonction-Dysfonction, Imagerie, Biomatériaux
T. DELCAMBRE	Prothèses
<b>C. DELFOSSE</b>	Responsable du Département d' <b>Odontologie Pédiatrique</b>
F. DESCAMP	Prothèses
A. GAMBIEZ	Dentisterie Restauratrice Endodontie
F. GRAUX	Prothèses
P. HILDELBERT	Dentisterie Restauratrice Endodontie
<b>J.M. LANGLOIS</b>	Responsable du Département de <b>Chirurgie Orale</b>
C. LEFEVRE	Prothèses
J.L. LEGER	Orthopédie Dento-Faciale
M. LINEZ	Dentisterie Restauratrice Endodontie
G. MAYER	Prothèses
L. NAWROCKI	Chirurgie Orale Chef du Service d'Odontologie A. Caumartin - CHRU Lille
C. OLEJNIK	<b>Biologie Orale</b>
P. ROCHER	Fonction-Dysfonction, Imagerie, Biomatériaux
L.ROBBERECHT	Dentisterie Restauratrice Endodontie
<b>M. SAVIGNAT</b>	Responsable du Département des <b>Fonction-Dysfonction, Imagerie, Biomatériaux</b>
T. TRENTESAUX	Odontologie Pédiatrique
<b>J. VANDOMME</b>	Responsable du Département de <b>Prothèses</b>

### ***Réglementation de présentation du mémoire de Thèse***

Par délibération en date du 29 octobre 1998, le Conseil de la Faculté de Chirurgie Dentaire de l'Université de Lille 2 a décidé que les opinions émises dans le contenu et les dédicaces des mémoires soutenus devant jury doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, et qu'ainsi aucune approbation, ni improbation ne leur est donnée.

# **Remerciements**

**Aux membres du jury,**

**Monsieur le Professeur Thomas COLARD**

**Professeur des Universités-Praticien Hospitalier des CSERD**

*Section Réhabilitation Orale  
Département Sciences Anatomiques*

Docteur en Chirurgie-Dentaire

Docteur au Muséum National d'Histoire Naturelle en Anthropologie

Biologique

Vous me faites l'honneur de présider ce jury et je vous en suis reconnaissante. Je vous remercie grandement pour votre enseignement, plus particulièrement lors des TP d'anatomie, ainsi que pour votre investissement.

Veillez trouver ici l'expression de mon profond respect et de ma sincère gratitude.

**Madame le Docteur Caroline DELFOSSE**

**Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier des CSERD**

*Section Développement, Croissance et Prévention*

*Département Odontologie Pédiatrique*

Docteur en Chirurgie-Dentaire

Doctorat de l'Université de Lille 2 (mention Odontologie)

Diplôme d'Etudes Approfondies Génie Biologie & Médical-option Biomatériaux

Maîtrise de Sciences Biologiques et Médicales

Diplôme d'Université «Sédation consciente pour les soins bucco-dentaires»

(Strasbourg I)

Responsable du Département d'Odontologie Pédiatrique

Je vous remercie de m'avoir fait confiance en dirigeant cette thèse qui me tenait à cœur. Ce fut un réel plaisir de travailler avec vous. Votre disponibilité à toute épreuve, vos conseils ont rendu possible l'aboutissement de cet ouvrage. J'espère que vous y trouverez un travail à la hauteur de vos attentes.

Je vous remercie aussi pour la qualité de votre enseignement au sein de votre dynamique équipe d'odontologie pédiatrique : vous m'avez donné les clefs pour soigner les enfants le plus sereinement possible.

**Madame le Docteur Céline CATTEAU**

**Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier des CSERD**

*Section Développement, Croissance et Prévention*

*Département Prévention, Epidémiologie, Economie de la Santé, Odontologie Légale*

Docteur en Chirurgie-Dentaire

Docteur en Odontologie de l'Université d'Auvergne

Master II Recherche «Santé et Population»-Spécialité Evaluation en Santé &

Recherche Clinique-Université Claude Bernard (Lyon I)

Maîtrise des Sciences Biologiques et Médicales (Lille 2)

Formation à la sédation consciente par administration de MEOPA pour les soins dentaires (Clermont-Ferrand)

Formation certifiante «concevoir et évaluer un programme éducatif adapté au contexte de vie d'un patient» (CERFEP Lille)

Responsable du Département Prévention, Epidémiologie, Economie de la Santé et Odontologie Légale

Coordinateur inter-régional du Diplôme d'Etudes Spécialisées de Médecine Bucco-Dentaire

Je vous remercie d'avoir accepté de siéger dans ce jury. Pour vos qualités d'enseignante et votre investissement au sein de la faculté, veuillez trouver ici l'expression de mes sincères remerciements et de mon profond respect.



**Madame le Docteur Mathilde LAUMAILLE**

**Assistante Hospitalo-Universitaire des CSERD**

*Section Développement, Croissance et Prévention*

*Département Odontologie Pédiatrique*

Docteur en Chirurgie Dentaire

Diplômée de l'attestation de formation aux soins dentaires sous inhalation d'un

MEOPA

Merci d'avoir spontanément accepté de siéger  
au sein de ce jury.

Par vos encouragements, vous m'avez donné  
le souci de bien faire. J'espère que la lecture de  
mon travail éveillera votre intérêt.



# Table des matières

<b>Table des abréviations</b> .....	<b>13</b>
<b>1 Introduction</b> .....	<b>14</b>
<b>2 Les caractéristiques générales de l'enfant porteur de trisomie 21</b> .....	<b>15</b>
2.1 Généralités .....	15
2.1.1 Définition de la trisomie 21 .....	15
2.1.2 Les différentes formes de la trisomie 21 .....	15
2.1.2.1 La trisomie libre et complète et homogène .....	15
2.1.2.2 La trisomie libre et en mosaïque.....	16
2.1.2.3 La trisomie par translocation (non libre) .....	16
2.2 Les troubles musculaires et orthopédiques .....	17
2.2.1 L'hypotonie musculaire .....	17
2.2.2 L'hyperlaxité ligamentaire .....	20
2.3 Les troubles de la perception.....	21
2.3.1 Les troubles visuels.....	21
2.3.2 Les troubles auditifs .....	22
2.3.3 Les troubles de la sensibilité .....	24
2.3.4 Les troubles gustatifs et olfactifs .....	25
2.4 Les troubles immunologiques .....	25
2.4.1 Les pathologies oto-rhino-laryngées (ORL).....	26
2.4.2 Les leucémies et autres cancers .....	29
2.4.1 Les pathologies dermatologiques et allergies .....	30
2.5 Les troubles endocriniens et métaboliques.....	30
2.5.1 Les troubles endocriniens .....	30
2.5.1.1 Les troubles thyroïdiens .....	31
2.5.1.2 Le diabète.....	31
2.5.2 Les troubles métaboliques .....	32
2.5.2.1 Les troubles nutritionnels.....	32
2.5.2.2 Les troubles digestifs.....	33
2.6 Les troubles de la croissance .....	34
2.7 Les troubles neurologiques.....	35
2.8 Les troubles cardiovasculaires .....	36
2.9 Les troubles mentaux .....	37
2.9.1 Les troubles cognitifs.....	37
2.9.2 Les troubles psychologiques .....	38
2.10 Le suivi médical.....	39
<b>3 Les caractéristiques oro-faciales de l'enfant porteur de trisomie 21</b> .....	<b>41</b>
3.1 L'anamnèse .....	41
3.2 L'étude au repos .....	43
3.2.1 La posture .....	43
3.2.2 L'examen exo-buccal.....	44
3.2.2.1 L'examen de la face.....	44
3.2.2.2 L'examen des yeux.....	45
3.2.2.3 L'examen du nez .....	46
3.2.2.4 L'examen des lèvres .....	46
3.2.3 L'examen endo-buccal .....	47
3.2.3.1 L'hygiène bucco-dentaire.....	47
3.2.3.2 Les muqueuses, les tissus mous, la langue .....	48

3.2.3.3	Le parodonte .....	49
3.2.3.4	Les dents.....	50
3.2.3.4.1	Les anomalies de nombre .....	50
3.2.3.4.2	Les anomalies de morphologie .....	51
3.2.3.4.3	Les anomalies de structure .....	51
3.2.3.4.4	Les anomalies d'éruption .....	52
3.2.3.4.5	Le risque carieux.....	52
3.2.3.4.6	L'usure dentaire.....	53
3.2.3.5	La forme des mâchoires .....	53
3.2.3.6	L'occlusion .....	54
3.2.3.7	La salive .....	55
3.3	Les troubles de la sensorialité .....	56
3.3.1	L'oralité.....	56
3.3.2	Le syndrome de dysoralité sensorielle .....	56
3.3.2.1	Les origines du syndrome de dysoralité sensorielle .....	57
3.3.2.2	Les signes de l'hypersensibilité orale .....	58
3.3.2.3	Les troubles associés.....	59
3.3.2.4	Prise en charge du syndrome de dysoralité sensorielle .....	59
3.3.2.5	Conséquences du syndrome de dysoralité sensorielle.....	60
3.4	Les troubles de la fonction oro-faciale .....	61
3.4.1	Les différentes théories expliquant les rapports entre la forme et la fonction61	
3.4.2	La ventilation .....	63
3.4.3	La déglutition.....	66
3.4.4	La mastication .....	69
3.4.5	La phonation .....	71
3.5	L'étude des parafonctions.....	73
<b>4</b>	<b>Fiche de recueil de données à destination des chirurgiens-dentistes .....</b>	<b>77</b>
4.1	Intérêt de la fiche de recueil de données .....	77
4.2	Conception de la fiche de recueil de données .....	78
<b>5</b>	<b>Conclusion .....</b>	<b>82</b>
	<b>Table des illustrations.....</b>	<b>84</b>
	<b>Références bibliographiques .....</b>	<b>85</b>
	<b>Annexes .....</b>	<b>101</b>
	Annexe 1 : Le questionnaire médical pour les enfants du service d'odontologie pédiatrique du CHRU de Lille.....	101
	Annexe 2 : Schéma des massages pour l'éducation fonctionnelle de l'enfant porteur de trisomie 21 distribué au sein du service d'odontologie pédiatrique de Lille (226) .....	103

## Table des abréviations

- **RGO** : reflux gastro-œsophagien
- **OVAS** : obstruction des voies aériennes supérieures

# 1 Introduction

La trisomie 21 est une des maladies génétiques les plus courantes résultant de la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Cet excès de gènes entraîne des manifestations morphologiques, fonctionnelles et pathologiques au niveau général et oro-facial. Ces manifestations interagissent de façon spécifique et engendrent des sur-complications et des sur-handicaps. Il est donc important d'accompagner les enfants porteurs de trisomie 21 et leurs parents, afin de favoriser le meilleur développement possible pour l'enfant et d'améliorer leur qualité de vie. Le suivi médical et paramédical débute dès la naissance et se poursuit tout au long de la vie. Le chirurgien-dentiste fait partie intégrante de l'équipe pluridisciplinaire, notamment pour la prise en charge de l'hypotonie qui est une caractéristique majeure de la trisomie 21 et dont les conséquences sont multiples. Ainsi, le service d'odontologie pédiatrique du CHRU de Lille accueille des enfants porteurs de trisomie 21, afin de mettre en place des thérapeutiques d'éducation et de rééducation fonctionnelles précoces.

Cependant, la réussite de la prise en charge repose sur un bilan adapté, détaillé et précis lors de la première consultation. Actuellement, le dossier du patient n'en contient pas. Cela suscite des manques dans le recueil des données : les parents omettent des informations importantes par ignorance des liens entre pathologies générales et prise en charge en odontologie. De plus, les praticiens souffrent d'une absence de guide qui conduit à des oublis par manque de temps et/ou de connaissances au cours de la première consultation réalisée dans un temps imparti.

L'objectif est donc de recenser les caractéristiques générales et orofaciales les plus souvent rencontrées, de mettre en évidence leurs interactions et leurs conséquences au niveau de la sphère oro-faciale. Ce recueil de données a pour but d'aboutir à l'élaboration d'une fiche de synthèse qui servira lors de la première consultation avec les enfants porteurs de trisomie 21 afin d'adapter la prise en charge.

## **2 Les caractéristiques générales de l'enfant porteur de trisomie 21**

### **2.1 Généralités**

Historiquement, la trisomie 21 a été décrite par Esquirol J. dès 1838 puis en 1846 par E. Seguin. La description de la trisomie 21 était faite selon des critères physiques uniquement. Puis à partir de 1959, elle est identifiée par Lejeune et al. comme maladie issue d'une anomalie génétique (1). La présence du chromosome supplémentaire entraîne un certain nombre de signes physiques, biologiques et fonctionnels caractéristiques.

La fréquence de la trisomie 21 se situe autour 1/700 cas de grossesses, mais elle est actuellement estimée à 1/2000 naissances en France depuis l'apparition des tests de dépistages prénataux (1-3).

#### **2.1.1 Définition de la trisomie 21**

Le patrimoine génétique de chaque individu est constitué de 23 paires de chromosomes, soit 46 chromosomes, qui comprennent l'ensemble des caractères génétiques de chacun et dont découlent les caractères phénotypiques.

Il existe 44 chromosomes s'organisant en 22 paires de chromosomes. Ils sont dits autosomaux. Ces paires se classent de la plus grande paire à la plus petite paire dans le caryotype. Le chromosome 21 correspond donc à la 21<sup>ème</sup> paire. Enfin, il existe deux chromosomes sexuels.

La trisomie 21 se définit donc par la présence de trois chromosomes 21. Cet excès de gènes s'exprime par un bouleversement de l'organisme (4-5).

#### **2.1.2 Les différentes formes de la trisomie 21**

Il existe plusieurs formes de trisomie 21.

##### **2.1.2.1 La trisomie libre et complète et homogène**

La trisomie libre est la forme la plus fréquente. Elle est présente dans plus de 95% des cas. Elle s'explique par une non-disjonction lors des divisions cellulaires,

le plus souvent lors de la méiose. L'ovule ou le spermatozoïde contient alors deux chromosomes au lieu d'un seul.

En effet, au moment de la méiose, qui correspond à la division cellulaire réductionnelle préalable à la fécondation, le gamète femelle et le gamète mâle se divisent respectivement en deux. C'est à ce moment-là qu'apparaît l'anomalie. En effet, un des deux gamètes ne se divise pas correctement et conserve ses deux chromosomes 21. Ainsi, lors de la fécondation, l'œuf contient trois chromosomes 21 distincts.

Ensuite, lors de la mitose, qui correspond à la division cellulaire post fécondation où une cellule mère donne naissance à deux cellules filles identiques entre elles et à la cellule mère, les trois chromosomes se trouvent dans chaque cellule à chaque division. Ainsi, toutes les cellules du corps contiennent trois chromosomes 21.

Un tiers des cas provient d'un défaut de division des gamètes mâles et deux tiers des cas proviennent d'un défaut de division des gamètes femelles (1, 3-6).

### **2.1.2.2 La trisomie libre et en mosaïque**

La trisomie 21 en mosaïque représente 2% des cas.

Le terme mosaïque signifie que certaines cellules contiennent 46 chromosomes et sont dites « normales », tandis que d'autres cellules contiennent 47 chromosomes. Cette anomalie génétique trouve son origine lors de la deuxième voire la troisième division de la cellule fécondée (1, 3-6).

### **2.1.2.3 La trisomie par translocation (non libre)**

Elle correspond à environ 3% à 4% des cas.

L'anomalie de division cellulaire survient au moment de la formation des gamètes ou lors des premières divisions cellulaires de l'œuf fécondé.

Il existe deux chromosomes 21 libres et un troisième transloqué (petite partie du chromosome 21) attaché à un autre chromosome (le 14, le plus fréquemment). Ce type d'anomalie peut survenir *de novo* ou provient de l'un des parents porteur



sain du chromosome résultant de la translocation. Dans ce dernier cas, les risques de transmission à la descendance sont augmentés (1, 3-6).

Cette anomalie génétique a des répercussions au niveau du développement physique et mental de la personne porteuse de trisomie 21. Cela entraîne un certain nombre de complications médicales qu'il convient de prendre en charge (7). Un suivi médical approprié, global et pluridisciplinaire à chaque étape du développement de l'enfant est nécessaire afin d'améliorer son quotidien et celui de sa famille pour éviter les sur-handicaps. Il faut garder à l'esprit que chaque enfant reste unique et qu'il faut prendre en compte les variabilités de chacun pour une prise en charge optimale (4, 6, 8).

## **2.2 Les troubles musculaires et orthopédiques**

### **2.2.1 L'hypotonie musculaire**

L'hypotonie musculaire est une caractéristique reconnue et majeure de l'enfant porteur de trisomie 21. Elle influence de nombreux autres systèmes généraux, puisque le tonus contribue à toutes les fonctions motrices de base (3, 9). En effet, la plupart des complications médicales de l'enfant porteur de trisomie 21 découlent de leur hypotonie.

L'hypotonie musculaire dans le cas de la trisomie 21 est d'origine centrale. Elle est marquée principalement par le tonus actif et plus légèrement par le tonus passif. Elle ne touche pas l'ensemble des muscles, mais atteint plus spécifiquement certains ensembles de muscles (9). Une hypotonie axiale, une hypotonie des extrémités et une hypotonie des réflexes archaïques sont observées (3, 10-13) :

- Les muscles du dos et de l'abdomen sont atteints, ce qui entraîne une instabilité de la statique. Cette instabilité provoque des troubles de la posture avec scoliose et lordose et des troubles digestifs.
- Les muscles de la ceinture pectorale sont touchés, ce qui provoque une diminution de la croissance de la cage thoracique. Cela retentit sur le développement de la respiration et se caractérise aussi par l'attitude projetée en avant des clavicules.

- Les muscles des mains et des pieds sont affectés. Les pieds sont plats et s'accompagnent d'une bascule en valgus du calcanéum. Ces extrémités jouent un rôle important dans l'acquisition motrice de l'enfant, de sa sensibilité tactile et donc de son développement psychomoteur et cognitif. Le port de semelles orthopédiques est indiqué dans la prise en charge de l'hypotonie du pied.
- Les muscles de la face sont également concernés, ce qui nécessite une éducation précoce afin de pallier aux troubles des fonctions oro-faciales (déglutition, phonation, etc.).
- Les muscles périnéaux sont atteints, ce qui provoque des troubles des sphincters.

Afin d'endiguer les sur-complications liées à l'hypotonie musculaire, il est nécessaire de suivre l'enfant porteur de trisomie 21 dès la naissance et d'assurer une éducation fonctionnelle précoce. Cette prise en charge est pluridisciplinaire et chacun des intervenants prend part intégrante à ce processus d'éducation fonctionnelle précoce en fonction de sa spécialité. La prise en charge est complète, propre à chaque enfant et constante. Le lien entre les intervenants est assuré par la famille et plus particulièrement par les parents qui soutiennent leur enfant dans son développement global. Le but étant que l'enfant développe chaque étape de l'acquisition motrice à son rythme et de parvenir à un développement harmonieux sans sur-stimulation (14-15).

Les intervenants agissant sur la stimulation du tonus musculaire sont principalement le kinésithérapeute, l'orthophoniste, le psychomotricien et pour la sphère orale le chirurgien-dentiste et l'orthodontiste.

Le kinésithérapeute débute sa prise en charge vers 5-6 mois pour éduquer à la motricité. Il permet l'acquisition de la marche à l'aide de la stimulation motrice, grâce à des exercices sous forme de jeux. Il développe les expériences sensimotrices, joue sur le développement neuromoteur et celui de la préhension. Ces exercices influent sur l'équilibre, la statique vertébrale, la respiration, la coordination de l'enfant et le tonus musculaire notamment de la main, ce qui agit sur la proprioception.

De 7 ans à la fin de l'adolescence, le kinésithérapeute agit plus spécifiquement en fonction des cas. Il surveille la statique de l'enfant afin d'en limiter les

complications et propose d'autres traitements, si cela s'avère nécessaire. Il est indispensable de faire régulièrement un bilan moteur et statique pour surveiller l'évolution corporelle et les capacités motrices.

La pratique régulière d'activités sportives est recommandée comme relais à la kinésithérapie. Toutefois, le choix de l'activité sportive doit être réfléchi, car il doit rester non violent (14-17).

Le psychomotricien agit sur l'activité psychique et l'éveil à la motricité. Le but est que l'enfant porteur de trisomie 21 acquière un développement moteur identique aux enfants de la population générale, afin d'obtenir un développement psychique satisfaisant. Il joue sur la maturation de la tonicité, sur le développement de la posture et sur la coordination.

Il éveille aussi à la motricité et à l'intégration des informations sensorielles pour améliorer les sensations tactiles de l'enfant et sa discrimination du goût, de la douleur et de ce qui est agréable ou non.

L'objectif est d'aider l'enfant à percevoir et connaître son corps pour ses activités motrices et expressives.

La période de l'éducation précoce débute à des âges variables. Il est possible d'envisager des séances vers l'âge de 4-5 mois ou dès que l'enfant a assimilé une motricité volontaire (14-15, 17-18).

L'orthophoniste intervient dès les premiers mois voire dès les premières semaines de la vie. Le but est que l'enfant acquière, par la suite, la parole et le langage indispensables à tout développement harmonieux tant au niveau psychique, cognitif que social. L'hypotonie a des conséquences importantes dans l'apprentissage de la communication. L'orthophoniste a pour rôle de travailler les capacités articulatoires et phonologiques qui permettent une communication intelligible. Son intervention est basée sur les stimulations sensorielles (le toucher, la vue, l'ouïe, etc.), la gestuelle, les mimiques et l'imitation (3, 14-15, 17).

Le chirurgien-dentiste et l'orthodontiste agissent précocement au niveau de la sphère bucco-faciale, afin de lutter entre autre contre l'hypotonie des muscles bucco-faciaux. Le but est d'éduquer et de rééduquer les fonctions oro-faciales, de permettre la mise en place d'une architecture crânio-faciale convenable afin d'assurer la santé orale. Les thérapies envisagées s'appuient sur la stimulation

tactile passive et sur l'utilisation de plaque de myostimulation. Ces notions seront développées plus en détails dans la deuxième partie (10-11, 14-15, 17).

### **2.2.2 L'hyperlaxité ligamentaire**

L'hyperlaxité en lien avec l'hypotonie augmente le risque de luxation de l'épaule, de la rotule et de la hanche (instabilité coxo-fémorale), ce qui a des conséquences au niveau du développement de la marche et de la posture (13).

La luxation atloïdo-axoïdienne est spécifique de la trisomie 21, elle se situe au niveau de la 1<sup>ère</sup> vertèbre cervicale et de la 2<sup>ème</sup> vertèbre cervicale. Cette instabilité occipito-cervicale, qui touche de façon asymptomatique 10 à 20% des enfants porteurs de trisomie 21, doit être surveillée attentivement. En effet, elle peut induire des lésions médullaires accompagnées de complications neurologiques dans 1 à 2% des cas (5-6, 20).

Un contrôle radiologique de la colonne vertébrale centrée sur la zone cervicale en hyperflexion et hyperextension est effectué à 4 ans, pour mettre en évidence une hyperlaxité. Il faut attendre au moins 3 ans, pour avoir une minéralisation vertébrale adéquate et un développement épiphysaire. Ainsi, une évaluation radiographique précise du rachis cervical est possible. Le signe de cette instabilité est l'espace subarachnoïdal antérieur réduit en position fléchie à l'IRM. Un autre contrôle radiologique est réalisé à 12 ans (5-6, 13, 17, 21-22).

Il est important de surveiller la position occipito-cervicale, lors des interventions sous anesthésie générale, pour éviter les risques d'hyperflexion ou d'hyperextension. Si une compression médullaire est présente, alors des troubles de la marche, des torticolis, une ataxie, des pertes sensorielles et des troubles sphinctériens peuvent être constatés. Des raideurs du cou, une inclinaison de la tête, un torticolis, des signes de faiblesse musculaire doivent être des signaux d'alerte. Il faut faire attention à tous ces signes afin de prévenir leur aggravation (6, 17).

## **2.3 Les troubles de la perception**

Les cinq sens sont touchés, ce qui a des conséquences en particulier au niveau du développement cognitif de l'enfant. Ainsi, une prise en charge précoce de ces troubles neurocentraux, dès la naissance, est indispensable (10-11).

### **2.3.1 Les troubles visuels**

Les enfants porteurs de trisomie présentent les mêmes pathologies oculaires que la population générale, mais leur risque d'apparition est accru. Un diagnostic rapide permet un traitement précoce et augmente la qualité de vie du patient. Les pathologies oculaires les plus courantes comprennent (5-6, 23-27) :

- Les erreurs de réfraction, telles que l'hypermétropie qui survient plus souvent que la myopie et/ou l'astigmatie et atteignent 60% des patients.
- Le strabisme qui touche 20% à 60% des personnes porteuses de trisomie 21 avec différentes formes dont l'ésotropie et l'exotropie.
- Le kératocône, c'est-à-dire une distorsion en forme de cône de la cornée, qui se produit chez 30% des personnes porteuses de trisomie 21. Il est généralement diagnostiqué à la puberté.
- La cataracte congénitale qui touche 15% des nouveau-nés, mais aussi les cataractes acquises. Cette pathologie peut évoluer lentement et nécessite un suivi régulier.
- Le glaucome. Il existe un risque augmenté de glaucome infantile.
- La blépharite, qui est une inflammation de la paupière avec des rougeurs autour de l'œil et des croûtes au niveau des cils, qui provoquent une sensation de sécheresse. Le traitement consiste en la prise d'antibiotique et au maintien d'une bonne hygiène.
- Un larmolement des yeux. Des larmes excessives peuvent se produire, parce que les canaux de drainage sont obstrués ou étroits (obstruction du canal naso-lacrymal).
- Le nystagmus qui se caractérise par des mouvements involontaires de va-et-vient ou de tremblements des yeux. Il peut affecter la vision à des degrés différents.

La prise en charge de ces pathologies oculaires se fait dès la naissance, avec une consultation chez un ophtalmologiste au cours de la première année. Un

examen tous les deux ans et tous les trois ans à partir de la puberté permet de surveiller l'évolution des pathologies.

Les erreurs de réfraction sont corrigées par le port de lunettes. Celui-ci est privilégié également dans le traitement du strabisme, qui nécessite dans certains cas une intervention chirurgicale. De plus, quand la cataracte est à un stade trop avancé, un traitement chirurgical est également effectué (5-6, 12, 23-27).

L'orthoptiste joue aussi un rôle dans la prise en charge du strabisme et de façon plus générale dans le traitement des troubles visuels moteurs, sensoriels et fonctionnels en corrigeant les axes de vision (28).

Les troubles oculomoteurs présentent un autre aspect des troubles visuels. Ceux-ci résultent de l'hypotonie musculaire relative et de l'absence de maturité maculaire. Les troubles oculomoteurs se traduisent par une déformation des images, une difficulté à effectuer les mouvements de balayage et à fixer le regard. L'enfant porteur de trisomie 21 a alors du mal à explorer son environnement, à se repérer dans le temps et l'espace et à communiquer. Cela entraîne un retard de langage, car l'enfant ne développe pas les interactions de la même façon que la population générale (3, 11). En effet, la vision joue un rôle dans les interactions avec les personnes et les objets du monde environnant. Quand l'enfant porteur de trisomie 21 ne voit pas ce qu'il touche, il faut alors qu'il accroisse l'exploration visuelle et la poursuite visuelle qui sont à la base de la communication (29).

### **2.3.2 Les troubles auditifs**

L'audition joue un rôle important dans le développement cognitif de l'enfant porteur de trisomie 21, car elle participe à la mise en place du langage par imitation et à la mise en place du système phonologique (3, 5, 10-11, 29-33). C'est pourquoi, lors des interactions avec l'enfant, il est nécessaire de parler lentement (29).

De plus, l'oreille a un rôle psycho-physiologique d'alerte, puisqu'elle permet d'organiser le temporel et ainsi de structurer l'espace. En effet, l'audition permet de percevoir le sens, la provenance du son et ainsi de créer une perception de l'espace volumétrique (29).

Environ 70 à 75% des enfants porteurs de trisomie 21 présentent une perte significative de l'audition (6). Cette perte d'audition s'explique par deux phénomènes principaux :

- La surdité de transmission, qui résulte d'un fonctionnement réduit de l'oreille moyenne causé par des pathologies ORL, telles que les otites séro-muqueuses. En effet, la susceptibilité des pathologies ORL est plus élevée compte tenu de l'anatomie de l'oreille, de l'hypotonie et de la plus grande sensibilité aux infections (en raison du déficit immunitaire) (4-5, 22).

- La surdité neurosensorielle, dite de perception, qui est issue d'une anomalie de l'oreille interne. Elle inclut la cochlée, le nerf auditif, les relais neurologiques du tronc cérébral et les zones de projection auditives corticales (5). L'oreille interne permet la transformation de la vibration acoustique en influx électrique transmis par le nerf auditif vers les aires auditives (31). Il résulte de cette anomalie de l'oreille interne, une perception réduite des sons selon certaines fréquences ou une perception différente des sons, qui peuvent être transformés en sensation douloureuse (feu d'artifice, sonnerie, etc.) (5, 10-11).

La surdité de transmission est plus fréquente que la surdité de perception (5).

La prise en charge des troubles auditifs commence à la naissance. Il est recommandé que les bébés porteurs de trisomie 21 soient dépistés lors d'un bilan audiolinguistique à la naissance et qu'ils effectuent régulièrement des examens d'audition de suivi, afin de prévenir les complications liées aux troubles de l'audition (5-6, 12).

De un mois à un an, il est important d'évaluer le risque d'otite séreuse moyenne qui entraîne une surdité de transmission. Si le bilan est positif, l'enfant porteur de trisomie 21 est revu à 6 mois pour confirmer ce bilan. A l'inverse, si le bilan est négatif, l'enfant est adressé chez un ORL. Celui-ci effectue éventuellement une tympanométrie et un bilan avec audiogramme, pour le dépistage des anomalies de l'oreille moyenne. Il peut aussi réaliser un dépistage par tomodynamométrie, pour le dépistage des pertes auditives neurosensorielles (6, 10-11, 34).

Il existe différents types d'appareils pour améliorer l'audition, tels que les aérateurs transtympaniques, les appareils d'amplification et les aides auditives à conduction osseuse. Ces derniers sont utiles quand la prothèse auditive n'est pas tolérée (3, 35-36).

### 2.3.3 Les troubles de la sensibilité

Les troubles de la sensibilité se retrouvent invariablement chez les enfants porteurs de trisomie 21. Ces troubles recourent la sensibilité tactile superficielle, autrement dit le toucher, la sensibilité proprioceptive et les troubles de la perception de la douleur (5, 10-11).

Compte-tenu du nombre de pathologies associées à la trisomie 21, l'enfant porteur de trisomie 21 est plus susceptible de vivre des expériences douloureuses. Il faut savoir identifier cette douleur pour assurer les soins de façon adaptée et réduire l'anxiété qui en découle (37-38).

La perception de la douleur chez l'enfant porteur de trisomie 21 est différente de celle perçue par la population générale. En effet, le temps de latence entre les stimuli douloureux et le ressenti de la douleur est plus élevé. L'intensité lors d'une douleur aiguë est également plus élevée. En résumé, la douleur présente un seuil plus élevé chez l'enfant porteur de trisomie 21, son expression est retardée et amplifiée (39).

Les signes de douleurs face aux stimuli nociceptifs sont différents de ceux de la population générale : la localisation de la douleur est moins précise et l'enfant a plus de mal à communiquer son ressenti. En effet, l'hypotonie masque l'expression de sa douleur (5, 12, 27, 39). De plus, il existe un manque de discernement de la douleur. Elle est exprimée par l'enfant pour des troubles visibles comme le sang qui coule etc., mais pas forcément lors d'épisodes de troubles plus intenses comme les fractures (10-11).

Ainsi, la douleur de l'enfant est parfois sous-estimée ou mal interprétée. Il est pourtant nécessaire d'utiliser toutes les méthodes analgésiques indispensables aux soins, comme pour la population générale et de recourir à la sédation afin d'assurer une prise en charge adéquate (12, 40).

La sensibilité tactile et la proprioception sont faibles chez les enfants porteurs de trisomie 21. La paume de la main, l'intérieur des doigts et plus particulièrement leurs extrémités ainsi que la bouche ont un pouvoir de discrimination élevé. C'est en touchant avec sa bouche et ses mains que l'enfant fait connaissance avec les objets. Mais ces zones de perception tactile sont déficientes et l'exploration tactile est moins bien coordonnée. Il n'y a alors pas de reconnaissance de l'objet touché au préalable et l'enfant ne cherche pas à explorer davantage son environnement.



Cela a des conséquences sur l'ensemble de ses perceptions et donc sur les relations qu'il entretient avec son entourage et sa capacité à développer le langage. En conséquence, son développement cognitif en pâtit (3, 29).

### **2.3.4 Les troubles gustatifs et olfactifs**

L'olfaction et la gustation permettent d'appréhender l'environnement, les aliments, les dangers et jouent un rôle social important. Ils ont donc une part décisive dans le développement cognitif de l'enfant (41-42).

Ces deux sens fonctionnent de façon complémentaire, puisque les arômes et les saveurs sont perçus simultanément par des récepteurs naso-buccaux. Le message via l'alimentation est dans un premier temps chimique puis il est transformé en message électrique, ce qui aboutit à une expérience sensorielle qui conduit à l'acceptation ou au rejet de l'aliment (42, 44).

Or, l'odorat est atténué chez l'enfant porteur de trisomie 21. Ce trouble de l'olfaction s'explique par un défaut d'accès des molécules odorantes aux récepteurs lors de rhinites ou de pathologies infectieuses ORL fréquentes chez l'enfant porteur de trisomie 21 ou par l'absence du bulbe olfactif dans certains cas (42).

Les troubles gustatifs se justifient par la répartition différente des papilles gustatives sur la langue. Elles sont situées sur les pourtours et la partie médiane de la langue (10-11). Or les papilles sont le socle de la sensibilité gustative (42).

Ces fonctions sont sévèrement altérées dès le plus jeune âge et les troubles augmentent en vieillissant. C'est pourquoi, l'éducation fonctionnelle précoce est indispensable pour un développement cognitif le plus idéal possible (10-11, 45).

## **2.4 Les troubles immunologiques**

Le système immunitaire a pour rôle de défendre l'organisme contre les attaques extérieures. Cependant, les enfants porteurs de trisomie 21 présentent un désordre immunologique. Celui-ci s'explique en partie par le fonctionnement de l'immunité à médiation cellulaire. En effet, elle correspond à l'immunité acquise où les lymphocytes T, qui sont des leucocytes, jouent un rôle central. Les

lymphocytes T sont activés par différents biais, notamment par les interférons, dans le but de tuer les cellules pathogènes. Les interférons ont une action régulatrice et stimulatrice du système immunitaire. Or le chromosome 21 détient le gène codant pour le récepteur à l'interféron. Ainsi, les lymphocytes des enfants porteurs de trisomie 21 sont plus sensibles à l'interféron que les lymphocytes de la population générale. D'autre part, d'autres phénomènes sont observés, tels que la chimiotaxie des neutrophiles réduite, certaines réponses spécifiques aux anticorps diminuées, etc. Tous les phénomènes ne sont d'ailleurs pas encore connus. C'est pourquoi, les enfants porteurs de trisomie 21 ont un système immunologique défaillant pour lutter contre les bactéries, virus, champignons, parasites et cellules tumorales. Il convient de suivre les programmes de vaccinations recommandés et habituels (46-52).

Cela a des conséquences au niveau de la sphère ORL, augmente la fréquence des leucémies et provoque des allergies et des pathologies dermatologiques.

### **2.4.1 Les pathologies oto-rhino-laryngées (ORL)**

Les pathologies ORL regroupent les pathologies liées aux oreilles, au nez et à la gorge.

Les pathologies ORL chez l'enfant porteur de trisomie 21 sont déclenchées par leur déficit immunitaire, qui entraîne une plus grande sensibilité aux infections, et par leurs particularités anatomiques. En effet, l'enfant porteur de trisomie 21 présente un microcavum, des anomalies des trompes d'Eustache et une sténose des conduits auditifs externes. Ces particularités anatomiques, associées à des infections favorisées, entraînent une augmentation des épanchements chroniques de l'oreille moyenne et des otites. Cela donne une perte auditive conductrice sensineurale ou mixte (53). Il est donc nécessaire de rester vigilant en faisant des examens audiologiques tous les 6 mois à partir de 3 ans. Il faut également adresser au chirurgien ORL si la membrane tympanique reste non visible et si les canaux sont trop sténosés (54).

Les autres structures de la sphère ORL sont aussi touchées par les infections à répétition, ce qui déclenche des rhinopharyngites, laryngites, trachéites et des sinusites chroniques (55).

Afin de prévenir ces infections, l'éducation au mouchage a montré son efficacité. Pour traiter ces infections, il existe les thérapies médicamenteuses classiques qui conjuguent la prise d'antibiotiques et de corticoïdes pour lutter contre l'inflammation. L'adénotonsillectomie est recommandée aussi car les amygdales (= tonsilles) et les végétations (= adénoïdes) sont constituées de tissu lymphoïde, qui est le siège des cellules de l'immunité. Dans le cas d'infections à répétition, les végétations et les amygdales ne remplissent plus leur rôle de protection immunitaire et deviennent le siège d'une prolifération microbienne indésirable au détriment de la flore protectrice. Il convient donc de réaliser leur ablation, puisque le tissu lymphoïde altéré par les inflammations chroniques est source de foyers infectieux chroniques. En outre, l'adénotonsillectomie permet à la trompe d'Eustache de retrouver sa perméabilité et de déboucher le carrefour aéro-pharyngien (56).

En dehors des infections à répétition, il existe un autre type de pathologie de la sphère ORL lié en partie au système immunitaire immature de l'enfant porteur de trisomie 21. Il s'agit de l'obstruction des voies aériennes supérieures (OVAS) qui touche 30 à 50% des enfants porteurs de trisomie 21 (57). En effet, l'inflammation crée des structures hypertrophiques notamment des amygdales.

De plus, les OVAS sont renforcées par des structures anatomiques caractéristiques de l'enfant porteur de trisomie 21, comme une hypoplasie de l'étage moyen de la face, une hypotonie du voile du palais, une macroglossie, une ptose linguale, un nasopharynx étroit, une sténose sous glottique, une sténose de la trachée, une laryngomalacie et une pharyngomalacie (57).

Les OVAS entraînent des troubles du sommeil associés à des troubles respiratoires. Pour mettre en évidence l'OVAS, il faut faire une étude du sommeil (=une polysomnographie), car les parents ne peuvent, seuls, la déceler (56-57). Cette étude permet de mettre en évidence si l'ablation des végétations et des amygdales est nécessaire (60).

Ces apnées du sommeil provoquent des ronflements accompagnés d'une hypoventilation et donc une hypoxémie (61). De plus, un mauvais sommeil joue sur le développement cognitif de l'enfant, son attention à l'école et sur son comportement (62).

Le traitement médicamenteux consiste en la prise d'antihistaminiques ou de *budésonide*<sup>®</sup>, pour réduire la gravité du ronflement.

Dans un premier temps, l'adénotonsillectomie est aussi préconisée dans les cas des OVAS, pour dégager l'obstruction qui gêne à la respiration et entraîne des apnées du sommeil. De plus, cela prévient les anomalies crânio-faciales liées à la ventilation buccale et au défaut d'alimentation provoqués par l'obstruction (54, 61). L'adénotonsillectomie est efficace dans 50% des cas, mais ne doit pas être envisagée en monothérapie (62-63). Il faut faire attention lors de la surveillance post opératoire, car il existe un risque accru chez l'enfant porteur de trisomie 21 d'une deuxième intervention, en raison de signes résiduels (66).

En deuxième intention, une ventilation en pression positive continue des voies nasales et oropharyngées est appliquée, pour éviter le collapsus des parois pharyngées, ce qui équivaut à une attelle pneumatique. Il faut parfois effectuer une intervention chirurgicale secondaire, telle que l'uvulopalato-pharyngoplastie, pour remodeler les structures anatomiques à l'origine de l'obstruction.

En troisième intention, la trachéotomie est envisagée (67).

Si les chirurgies ne suffisent pas, une nouvelle piste a été explorée dans une étude. Il s'agit de la stimulation du nerf hypoglosse jouant sur la protrusion de la langue, pour dégager les voies aériennes (68).

La surveillance après la chirurgie et l'anesthésie doit être rigoureuse, car les conséquences post opératoires sont plus sévères que pour les individus de la population générale, notamment sur le plan pneumocardiaque (67-68).

La prise en charge de l'OVAS passe aussi par le traitement en parallèle des comorbidités, telles que l'hypotonie, l'obésité, l'hypothyroïdie, les reflux gastro-œsophagien (RGO), les problèmes pulmonaires chroniques (71).

- L'obésité génère des dépôts graisseux sur la paroi latérale du pharynx qui réduit le calibre des voies aériennes supérieures et augmente le collapsus des voies respiratoires.
- Les RGO provoquent une inflammation des voies aériennes supérieures et donc une OVAS.
- L'hypothyroïdie augmente l'OVAS car elle entraîne un rétrécissement du pharynx par infiltration des tissus mous.
- L'hypotonie influence les muscles dilatateurs du pharynx qui sont alors déficients.

- La xérostomie accentue l'OVAS, mais le mécanisme qui relie ces deux phénomènes n'est pas vraiment connu.

La prise en charge de l'apnée du sommeil et des troubles respiratoires, qui découlent des OVAS, se fait donc par le médecin généraliste, l'ORL, le kinésithérapeute, l'orthodontiste, le chirurgien-dentiste et l'orthophoniste. Celle-ci passe aussi par la surveillance du régime alimentaire de l'enfant porteur de trisomie 21 et par l'éducation de la langue (72).

### **2.4.2 Les leucémies et autres cancers**

Le risque d'avoir une leucémie pour un enfant porteur de trisomie 21 est 10 à 20 fois plus élevé que pour la population générale (73-74). En revanche, l'incidence des tumeurs solides est plus faible, sauf pour le cancer des testicules (12, 75).

La leucémie équivaut au cancer des cellules responsables de l'hématopoïèse. Ces cellules souches situées dans la moelle épinière sont issues de deux lignées différentes : la lignée myéloïde et la lignée lymphoblastique. La lignée myéloïde donne les globules rouges, certains globules blancs et les plaquettes. La lignée lymphoblastique génère les globules blancs. La majorité des leucémies correspond à un cancer des globules blancs (= cellules de l'immunité).

A la naissance, au moins 10% des enfants porteurs de trisomie 21 présentent un trouble myéloprolifératif transitoire (des blastes précurseurs des plaquettes) qui régresse spontanément en 3 mois. Parmi ces enfants, un tiers développe une forme grave de leucémie aiguë mégacaryoblastique, qui est une forme rare de leucémie myéloïde (5, 12, 76).

La leucémie aiguë myéloïde est le sous type de leucémie aiguë le plus courant (77). Elle entraîne une formation de globules blancs anormaux. L'autre sous type de leucémie aiguë est la leucémie lymphoblastique aiguë qui affecte les lymphocytes.

Les enfants porteurs de trisomie 21 sont prédisposés aux leucémies aiguës en raison de leur bagage génétique. En effet, dans le cas de la trisomie 21, le mécanisme de la leucomogénèse s'expliquerait par la non-disjonction des chromosomes. La mise en évidence d'un lien fort entre les anomalies génétiques

et la leucémie permet d'envisager des stratégies thérapeutiques pour l'avenir (74, 78-79).

La sensibilité à la chimiothérapie pour les enfants porteurs de trisomie 21 est élevée ainsi que le taux de survie (5, 12, 73, 77-78, 80-83).

### **2.4.1 Les pathologies dermatologiques et allergies**

Les enfants porteurs de trisomie 21 sont plus susceptibles aux affections dermatologiques que les enfants de la population générale. Ils présentent plus souvent des troubles dermatologiques rares et des dermatoses courantes, en raison de leur système immunitaire immature et d'un défaut de métabolisation. Des xéroses (dessèchement de la peau) sont principalement retrouvées, suivies de chéilites, de dermatites séborrhéiques et de langues fissurées. Plus rarement, des hyperkératoses palmo-plantaires sont notées, ainsi que des langues géographiques, des livedo-reticularis, des pityriasis capitis simplex, des cutis marmorata, des syringomes, etc. Des vitiligos et des alopecies sont aussi mis en évidence, sans doute en raison de leur origine auto-immune (84-88).

Il est important que les enfants porteurs de trisomie 21 adoptent une bonne hygiène alimentaire et corporelle afin de traiter leur peau sèche, fine et fragile. Une attention particulière doit être portée au niveau du visage. L'usage de crèmes et d'huiles adaptées est préconisé pour prévenir les dermatoses, car tous les produits d'hygiène ne sont pas compatibles avec la peau des enfants porteurs de trisomie 21 (12, 89).

## **2.5 Les troubles endocriniens et métaboliques**

### **2.5.1 Les troubles endocriniens**

Les troubles endocriniens chez l'enfant porteur de trisomie 21 sont le plus souvent d'origine auto-immune. En effet, une altération de l'expression du gène de la régulation auto-immune situé sur le chromosome 21 a été mise en évidence. Les troubles thyroïdiens auto-immuns et le diabète de type 1 sont les troubles les plus fréquemment rencontrés (12, 90-91).

### **2.5.1.1 Les troubles thyroïdiens**

Les enfants porteurs trisomie 21 ont un risque de 4 à 18% de développer des troubles thyroïdiens (6, 92).

La thyroïde joue un rôle dans le développement des tissus, la différenciation et le métabolisme cellulaire. Elle a ainsi un impact sur la croissance, la régulation de la température et de l'énergie (35, 92).

L'hypothyroïdie rencontrée fréquemment chez les enfants porteurs de trisomie 21 entraîne un retard de maturation osseuse et donc un retard de croissance ainsi qu'une hypotonie et un déficit intellectuel. L'hypothyroïdie est parfois mal dépistée, car les signes cliniques de l'hypothyroïdie s'apparentent à ceux de la trisomie 21. Il est donc nécessaire de réaliser des contrôles annuels de la fonction thyroïdienne, en mesurant le taux de thyroïdostimuline (TSH) et de T4 circulants (5, 35).

Il convient de quantifier aussi les anticorps thyroïdiens, afin de mettre en évidence les troubles thyroïdiens auto-immuns. De cette manière, la thyroïdite d'Hashimoto peut donner une hypothyroïdie (93).

Le traitement de l'hypothyroïdie consiste en la prise d'hormones thyroïdiennes par voie orale (6).

L'hypothyroïdie chez l'enfant porteur de trisomie 21 est souvent associée à d'autres maladies auto-immunes, comme le diabète de type 1 (12).

### **2.5.1.2 Le diabète**

Le diabète de type 1 (insulinodépendant) est une maladie auto-immune couramment associée à la trisomie 21. Le diabète de type 1 est consécutif à une production d'insuline insuffisante dans le pancréas, suite à la destruction des cellules pancréatiques par l'organisme de l'hôte. Le glucose ne pénètre plus les cellules et retourne dans la circulation sanguine, ce qui entraîne une hyperglycémie (5, 12).

Les enfants porteurs de trisomie 21 ont des difficultés pour réguler leur glycémie. Ce trouble est constant, mais ne touche pas tous les enfants avec la même

intensité. L'enfant passe par des phases d'hypoglycémie puis d'hyperglycémie successives qui se transforment en diabète de type 1 (10-11).

Cela entraîne aussi un stockage de graisses et une obésité. L'obésité de l'enfant provoque alors dans certains cas un diabète de type 2, dit non insulino-dépendant (94).

Pour prévenir le diabète, une éducation alimentaire dès le plus jeune âge est requise (89).

## **2.5.2 Les troubles métaboliques**

### ***2.5.2.1 Les troubles nutritionnels***

Les enfants porteurs de trisomie 21 souffrent d'une malabsorption des vitamines essentielles et des minéraux (10-11, 89).

Il existe donc des carences en vitamines et en oligo-éléments qui entraînent des complications au niveau systémique, notamment au niveau de la peau (10, 89, 95-96) :

- Des carences en fer sont notées, ce qui provoque des anémies ferriprives. Le risque de leucémie est alors augmenté.
- Une mauvaise absorption d'iode et de zinc est observée. Elle est à l'origine de troubles thyroïdiens et de troubles immunologiques. En effet, le zinc a un rôle important dans l'immunité à médiation cellulaire.
- Une diminution d'absorption du sélénium, qui participe au bon fonctionnement des neuromédiateurs cérébraux, est constatée.
- De plus, la diminution d'absorption des vitamines B6 et D, du calcium, du zinc et du sélénium participerait au déclenchement de l'épilepsie.

En revanche, l'apport excessif de lipides est à surveiller car il augmente le risque d'obésité et d'hypercholestérolémie (97).

Une éducation diététique précoce est indispensable pour assurer la qualité de vie de l'enfant. La mise en place d'une supplémentation alimentaire est souvent nécessaire pour contrer ces carences (97-98).



### **2.5.2.2 Les troubles digestifs**

20% des enfants porteurs de trisomie 21 présentent des troubles digestifs d'origine structurelle et fonctionnelle, dans un contexte de déficit immunitaire (6).

Les pathologies structurelles regroupent en suivant le tractus digestif de la bouche vers l'anus (5, 12, 35, 99) :

- Une atrésie de l'œsophage qui s'abouche à la trachée via une fistule. Cette fistule trachéo-digestive est présente dans 2 à 3% des cas à la naissance. Une chirurgie est donc nécessaire en urgence (5).
- Une sténose du pylore de l'estomac. Le passage de la nourriture vers les intestins est alors compliqué. L'enfant a tendance à déclencher des vomissements. Une chirurgie est parfois envisagée.
- Une atrésie du duodénum (= partie initiale des intestins). Dans cette situation, une chirurgie est mise en place.
- Une imperforation anale qui est un peu plus fréquente que dans la population générale.

Les pathologies de la sphère digestive chez l'enfant porteur de trisomie 21 sont aussi fonctionnelles. En effet, il existe des troubles moteurs fonctionnels de l'œsophage et du côlon, parmi lesquels (99-101):

- Des reflux gastro-oesophagien, en raison de l'hypotonicité et de l'hyperlaxité caractéristiques de la trisomie 21, favorisés par des hernies hiatales (qui touchent 20% des enfants porteurs de trisomie 21) liées à l'hyperlaxité du tissu conjonctif (17).
- Une achalasie, qui est une absence de péristaltisme de l'œsophage.
- Des dysphagies. Il faut prêter attention aux risques de fausses routes qui favorisent les infections broncho-pulmonaires (17).
- Une constipation chronique, augmentée par l'hypothyroïdie, qui majore le risque de fissures anales et d'hémorroïdes (17).
- La maladie de Hirschsprung (HSCR) qui est un trouble congénital de la motilité intestinale, marqué par des signes d'occlusion basse de l'intestin. C'est une maladie rare que l'on retrouve dans moins de 1% des cas chez l'enfant porteur de trisomie 21 (6). Cependant, le risque est augmenté par rapport à la population générale, car le chromosome 21 est le site du gène modificateur pour HSCR (102).

Il existerait aussi une implication de système nerveux entérique, mais son rôle n'est pas encore tout à fait mis en lumière (100).

De plus, 8% à 15% des enfants porteurs de trisomie 21 présentent une maladie cœliaque (103-104). La maladie cœliaque correspond à une hypersensibilité digestive, avec une réponse immunitaire inadaptée. C'est une maladie auto-immune liée à une intolérance au gluten, protéine du blé, de l'orge et du seigle et à une modification pathologique de la surface gastro-intestinale.

Cette maladie est souvent associée à d'autres pathologies auto-immunes, comme le diabète de type 1, l'hypothyroïdie, etc. Ces maladies sont en rapport avec le terrain génétique lié à la trisomie 21 (105-106).

Compte-tenu du risque d'apparition de la maladie cœliaque, un dépistage devrait être systématique à 3 ans. Le dépistage s'effectue à l'aide d'une sérologie du taux d'immunoglobuline A (IgA) et d'anti-transglutaminases (tTG). Mais celui-ci coûte cher, alors il est réalisé si d'autres signes caractéristiques sont observés, comme des diarrhées, une constipation chronique, un trouble staturo-pondéral, des douleurs abdominales répétitives avec ballonnements, un comportement réfractaire et une anémie (6, 17, 103).

Le traitement consiste à surveiller l'alimentation de l'enfant en effectuant un régime sans gluten. Le dépistage et le traitement de la maladie cœliaque sont importants, car il existe des risques d'apparition d'ostéoporose et de lymphome (5).

## **2.6 Les troubles de la croissance**

A l'instar des enfants de la population générale, les enfants porteurs de trisomie 21 présentent une grande variabilité de taille. Cette variabilité s'explique par différents facteurs, tels que l'hérédité, les hormones thyroïdiennes et sexuelles, ainsi que par des facteurs environnementaux en lien avec l'alimentation et le contexte affectif (107).

L'évolution de la croissance des enfants porteurs de trisomie 21 est identique à celle des enfants de la population générale, mais elle présente le plus souvent des valeurs inférieures. L'étude de la croissance selon des courbes de croissance permet de mettre en évidence des accélérations et des ralentissements de la croissance qui peuvent être le reflet de comorbidités. En effet, un trouble de la

croissance peut s'expliquer par la présence de cardiopathies, d'une hypothyroïdie, d'une apnée obstructive du sommeil, d'une maladie coéliqua, etc. Ainsi, une inclinaison atypique de la courbe de croissance peut alerter sur la présence d'autres pathologies (5, 12, 107) .

Pour certains auteurs, des courbes de croissance spécifiques sont nécessaires pour suivre l'évolution des enfants porteurs de trisomie 21. En revanche, d'autres auteurs comme l'OMS (l'Organisation Mondiale de la Santé) encouragent l'utilisation des courbes classiques : tant que les facteurs de croissance sont compris, l'interprétation des courbes est réalisable (108-109).

La courbe de croissance du poids met en évidence une tendance à l'obésité. En effet, l'enfant porteur de trisomie 21 stocke facilement les graisses en raison d'une alimentation peu adaptée, des troubles de la marche qui empêchent la pratique du sport, d'hyperinsulinémie et des apnées obstructives du sommeil. En jouant sur ces paramètres, un contrôle du poids est possible (5, 12, 107, 110-112).

## ***2.7 Les troubles neurologiques***

L'épilepsie touche 1 à 14% des enfants porteurs de trisomie 21 (113). La forme la plus présente est le syndrome de West (ou spasmes infantiles), se déclarant à la naissance. Son diagnostic est réalisé grâce à une électroencéphalographie. En effet, les signes cliniques de l'épilepsie chez l'enfant porteur de trisomie 21 sont difficiles à appréhender, car ils sont masqués par l'hypotonie (12, 114-115).

Par la suite, l'épilepsie est polymorphe. Elle peut aboutir à des crises tonico-cloniques, partielles, totales ou psychomotrices, ou sous la forme du syndrome de Lennox-Gastaut. Une augmentation des épilepsies tardives est observée (116-118). L'usage intempestif de l'ordinateur est notamment mis en cause (8).

La prévalence augmentée à l'épilepsie s'expliquerait par la structure neurologique de l'enfant porteur de trisomie 21, avec une stratification corticale anormale, une perturbation de la morphologie dendritique et un profil synaptique sous développé. Cela provoquerait un déséquilibre de la neurotransmission avec une fonction inhibitrice en excès. Il existerait aussi une explication en lien avec les facteurs nutritionnels. Il existe donc divers mécanismes moléculaires et cellulaires

participant à l'épileptogenèse et expliquant l'augmentation du risque (96, 118-119).

Le traitement par antiépileptiques est efficace surtout lorsqu'il est mis en place précocement. Dans ce cas, le risque de déclencher une épilepsie suite au syndrome de West est moindre (114-115).

Les patients porteurs de trisomie 21 souffrant d'épilepsie ont un développement cognitif, langagier et comportemental plus compliqué. Si les crises sont contrôlées, le neurodéveloppement est facilité et une amélioration des capacités langagières et comportementales est observée.

Dans le suivi des patients porteurs de trisomie 21, l'apparition de l'épilepsie (surtout tardive) est à prendre en compte, car elle augmente le risque de développer la maladie d'Alzheimer de façon significative (120).

Les accidents ischémiques ont également une incidence plus élevée que dans la population générale. Les enfants porteurs de trisomie 21 sont plus à risque de déclencher un AVC (accident vasculaire cérébral) et de développer la maladie de Moyamoya (sténose des vaisseaux à la base du crâne qui provoque la formation d'un réseau collatérale de la zone intracérébrale des carotides internes) qui donnent des troubles neurologiques (121).

L'hyperlaxité ligamentaire au niveau de la base du crâne peut aussi provoquer une compression médullaire qui engendre des troubles neurologiques.

Le risque d'avoir des troubles neurologiques est augmenté en présence de maladie cardiaque congénitale, troubles vasculaires et infections caractéristiques de l'enfant porteur de trisomie 21 (122-124).

## **2.8 Les troubles cardiovasculaires**

Des gènes retrouvés sur le chromosome 21 sont responsables du phénotype de certaines pathologies cardiaques. C'est pourquoi, plus de 50% des enfants porteurs de trisomie 21 présentent une atteinte cardiaque (125-126).

L'existence de cardiopathies congénitales nécessite un dépistage systématique à la naissance, à 1 et 3 ans, puis tous les 5 ans, à l'aide d'échographies cardiaques et d'électrocardiographies. Le dépistage doit également être effectué en cas

d'altération de l'état général, de régression des acquis, de tachypnée, de difficulté d'alimentation, etc. En effet, certaines formes de cardiopathies évoluent et se déclarent à l'âge adulte, expliquant 75% des décès chez les personnes porteuses de trisomie 21 (6, 11-12, 35).

Les formes de cardiopathies congénitales les plus courantes sont les communications atrioventriculaires, les communications interauriculaires et interventriculaires, la tétralogie de Fallot. Moins fréquemment, une sténose voire une atrésie pulmonaire ou aortique est rencontrée, ce qui provoque une hypertension artérielle pulmonaire (5, 127).

Le traitement des cardiopathies est le même que pour la population générale et consiste le plus souvent en une chirurgie cardiaque. Celle-ci est de bon pronostic et a des effets bénéfiques à moyens termes (5, 10, 12, 127-129).

Selon le type de cardiopathie, des mesures de précaution sont indispensables, comme l'antibioprophylaxie avant toute intervention chirurgicale et certaines interventions dentaires (11).

## **2.9 Les troubles mentaux**

Le DSM-5 (Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux- 5) définit un trouble mental comme étant un « syndrome caractérisé par des perturbations cliniquement significatives dans la cognition, la régulation des émotions, ou le comportement d'une personne qui reflètent un dysfonctionnement dans les processus psychologiques, biologiques, ou développementaux sous-jacents au fonctionnement mental (130).

### **2.9.1 Les troubles cognitifs**

Les fonctions cognitives regroupent plusieurs fonctions, telles que la perception, la fonction intellectuelle, la fonction exécutive, l'attention, le langage, la mémoire, les praxies etc. Elles permettent le développement du raisonnement, de la logique, de la mémoire, de la communication, de la pensée, etc. La cognition se développe grâce aux interactions de l'enfant avec son environnement physique et social (131).

Les enfants porteurs de trisomie 21 ont un profil cognitif et comportemental propre, lié à leur excès de gènes. Il existe donc des phénotypes cognitifs et comportementaux associés à la trisomie 21 (132).

Le trouble de la cognition chez l'enfant porteur de trisomie 21 se traduit notamment par une déficience intellectuelle modérée à sévère, une déficience sensori-motrice, un trouble du langage et un apprentissage retardé. L'enfant porteur de trisomie 21 présente ainsi un décalage d'adaptation à l'environnement par rapport à la population générale (132).

Le développement cognitif de l'enfant porteur de trisomie 21 est plus lent que celui des enfants de la population générale et présente une très grande variabilité au sein même des enfants porteurs de trisomie 21. En outre, il faut prêter attention à la stabilisation des acquis, car une régression est parfois observée : le développement cognitif des enfants porteurs de trisomie 21 est non linéaire (12, 133).

Le trouble de la cognition peut être provoqué par des facteurs biologiques et psychologiques, en plus des facteurs intellectuels (134).

Le développement cognitif de l'enfant porteur de trisomie 21 est optimisé par une prise en charge pluridisciplinaire. Cette équipe pluridisciplinaire accompagne la famille et adapte la prise en charge à chaque enfant, en tenant compte de sa singularité, afin qu'il s'épanouisse et gagne en autonomie. Il faut faire attention au sentiment d'échec et au manque de motivation engendrés parfois par des éducations précoces et une sur-stimulation, car cela semble plutôt entretenir un retard d'apprentissage (12, 19).

Toutefois, une nouvelle piste thérapeutique émerge pour agir avant la naissance sur le cerveau immature. Il s'agirait de jouer sur les phénomènes moléculaires et cellulaires, afin d'améliorer le neurodéveloppement et donc le déficit intellectuel de l'enfant. Cette piste est encore au stade d'essai préclinique (135).

### **2.9.2 Les troubles psychologiques**

Généralement, les enfants porteurs de trisomie 21 présenteraient plutôt une personnalité joyeuse, une sociabilité élevée.

L'apparition de problèmes comportementaux et émotionnels est possible au même titre que pour les enfants de la population générale. En revanche, ils sont plus difficiles à diagnostiquer, car ils peuvent être le mode d'expression d'autres pathologies. Les troubles psychologiques ainsi rencontrés sont l'anxiété, la dépression, les troubles déficitaires de l'attention avec hyperactivité et les psychoses.

De plus, 5% des enfants porteurs de trisomie 21 présentent un syndrome autistique. Le syndrome autistique est d'origine génétique et certains gènes mis en cause se trouvent sur le chromosome 21 (136).

Le suivi est effectué par des professionnels des troubles du comportement et de la personnalité comme le psychiatre ou le psychologue (5, 12).

### ***2.10 Le suivi médical***

Les enfants porteurs de trisomie 21 présentent donc des troubles généraux qui affectent leur développement global au niveau physique, biologique et psychique. Chaque enfant porteur de trisomie 21 ne présente pas toutes les pathologies ni au même degré. Cependant, il est important d'avoir conscience du risque augmenté de ces pathologies afin de prévenir les sur-complications.

Il est donc indispensable de les prendre en charge en les dépistant, en les diagnostiquant et en les traitant à bon escient. Une surveillance médicale tout au long de la vie est nécessaire (Tab.1).

**Tableau 1 : Suivi médical préventif et systématique des personnes porteuses de trisomie 21, d'après Cuilleret (11) et de Fréminville (12).**

	Naissance	1mois-1an	1-5ans	5-13ans	13-18ans	Adulte
Clinique neurologique		Tous les 2 mois	2/an	1/an	1/an	1/an
Orthopédie	Oui		A 3 ans	A 8 et 12 ans	A 18 ans	1/5 ans ou si $\Sigma$
Radio cervicale	Oui		A 4 ans	A 12 ans	A 18 ans	$\Sigma$
Ophtalmologie	Oui	A 6 mois et 1 an	1/an	1/an	1/an si $\Sigma$	1/an si $\Sigma$
Audition et ORL	Oui	1/an	1/an	1/an	1/3 ans ou si $\Sigma$	1/3 ans ou si $\Sigma$
Apnée du sommeil		Si $\Sigma$	Si $\Sigma$	Si $\Sigma$	Si $\Sigma$	Si $\Sigma$
Examens sanguins	Oui	A 6 mois et 1 an	1/an	1/an	1/2 ans	1/2 ans
Thyroïde		A 6 mois et 1 an	1/an	1/an	1/an	1/2 ans ou si $\Sigma$
Diabète		Si $\Sigma$	Si $\Sigma$	Si $\Sigma$	1/2 ans	1/3 ans ou si $\Sigma$
Maladie cœliaque		A 6 mois	Si $\Sigma$	Si $\Sigma$	Si $\Sigma$	1/3 ans ou si $\Sigma$
Poids Taille	Oui	Tous les 2 mois	2/an	2/an	2/an	Poids
Cœur	Oui	6 mois et 1an ou si $\Sigma$	A 2 et 3 ans ou si $\Sigma$	A 5, 11 et 13 ans ou si $\Sigma$	Tous les 2 ans ou si $\Sigma$	Tous les 2 ans
Dent			1/an	2/an	3/an	3/an
Oropraxies		Entre 6 mois et un an	1/an si besoin	Vers 4 ans puis si besoin	Vers 12 ans puis si besoin	
Paramédical		Vers 3 mois	Oui	Oui	Oui	Oui par périodes

$\Sigma$  représente « selon la symptomatologie ou si altération de l'état général ou si perte des acquis. »

Ce suivi systématique et préventif est proposé dans la plupart des pays européens et reste évolutif (19).

Le suivi est coordonné par le SESSAD (Service d'Education et de Soins Domicile), le CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) ou en libéral (10-12).

Il est à noter que beaucoup de symptômes découlent directement de l'hypotonie. Il convient donc que chaque intervenant avec ses propres objectifs et ses propres



moyens agisse précocement, afin de lutter contre cette hypotonie. Le chirurgien-dentiste joue un rôle véritable dans cette prise en charge.

### **3 Les caractéristiques oro-faciales de l'enfant porteur de trisomie 21**

#### **3.1 L'anamnèse**

Lors de la première consultation de l'enfant porteur de trisomie 21 accompagné de ses parents, il est important pour le chirurgien-dentiste de recueillir l'ensemble des données susceptibles d'orienter son diagnostic et donc sa prise en charge (137).

La première rencontre entre l'enfant, les parents et le praticien est l'occasion d'instaurer un climat de confiance, d'écouter et de cerner la demande du patient et de son entourage.

Dans un premier temps, il convient de rassembler les informations concernant l'état civil du patient et ses coordonnées.

Dans un deuxième temps, le praticien réalise l'anamnèse : il interroge le patient sur son motif de consultation et son histoire médicale. Il s'agit du récit des antécédents médicaux, chirurgicaux et dentaires, des traitements médicamenteux et des habitudes de vies (alimentation, habitudes d'hygiène dentaire). Une trace écrite, sous forme de questionnaire médical (annexe 1), est conservée dans le dossier médical qui a valeur de preuve médico-légale (138).

Le recensement de ces éléments est important compte tenu des interrelations entre maladies systémiques et maladies buccales. De plus, certaines pathologies générales ont des conséquences sur le mode de prise en charge en odontologie pédiatrique et nécessitent de prendre des précautions particulières lors des soins (Tab.2).

**Tableau 2 : Troubles généraux et conséquences bucco-dentaires (adapté et complété d'après Hennequin et al. (139) et Sixou (140)).**

Système concerné	Troubles observés	Conséquences sur la santé bucco-dentaire
Musculaire	Hypotonie	Position basse et protrusive de la langue Hypotonie labiale Ouverture buccale ⇒ Répercussions fonctionnelles
Ligamentaire	Instabilité entre atlas et axis	Gêne au fauteuil lors de longues séances
Nerveux	Perception  Retard d'acquisition de la motricité et du langage  Epilepsie	Persistance du réflexe nauséeux Persistance déglutition infantile  Fausses routes  Hygiène dentaire inefficace Expression de la douleur modifiée  Risque de fractures dentaires et de morsures
Immunologique	Déficit immunitaire  Risque augmenté de leucémie  Troubles dermatologiques	Développement de foyers infectieux oro-faciaux  Respiration buccale conduisant à un hypodéveloppement du maxillaire  Candidose, chéilite, etc.
Métabolique et Digestif	Reflux gastro-oesophagien Fistule trachéoesophagienne Sténose du pylore Carences vitaminiques	Erosion dentaire Maladie parodontale
Endocrinien	Hypothyroïdie  Diabète	Trouble de la croissance crânio-faciale Trouble de l'éruption dentaire Xérostomie Maladie parodontale
Cardiovasculaire	Malformations cardiaques congénitales	Risque d'endocardite infectieuse pour tous les actes sanglants -> protocole d'antibioprophylaxie
Comportement	Anxiété, déficit cognitif	Prise en charge personnalisée

Le questionnaire médical est donc primordial pour jauger le risque augmenté de pathologies buccales. Ces pathologies buccales regroupent des problèmes anatomiques, dentaires, parodontaux et sensoriels qui ont des conséquences au niveau fonctionnel.

De plus, il est intéressant de connaître l'assiduité du patient quant à son suivi médical et les intervenants médicaux et paramédicaux déjà rencontrés.

L'approche et la prise en charge par le chirurgien-dentiste sont modulées selon ces différents éléments.

## **3.2 L'étude au repos**

Les enfants porteurs de trisomie 21 présentent des caractères physiques propres, issus du patrimoine génétique familial. Mais ils présentent aussi des caractères physiques communs, en raison de la présence du chromosome 21 surnuméraire.

### **3.2.1 La posture**

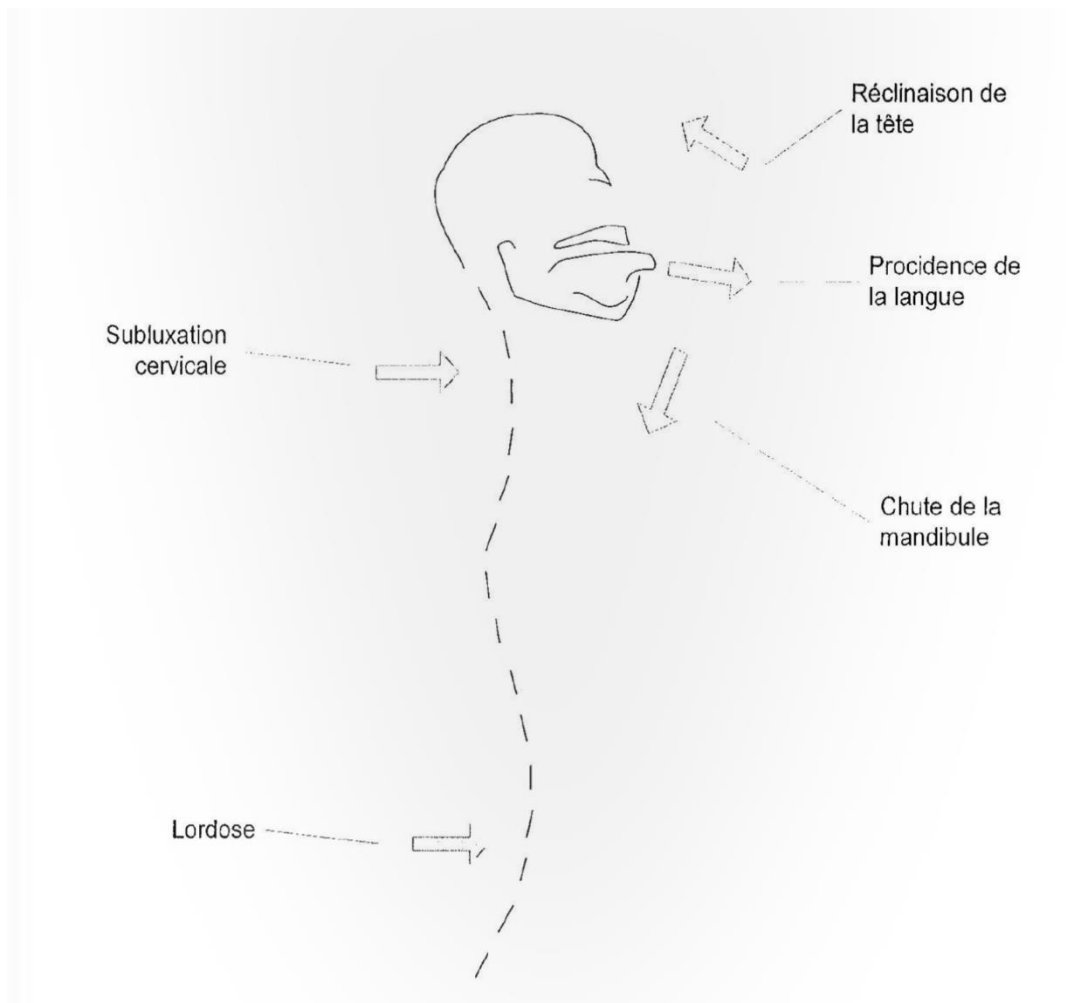
Il est important, lors de l'étude au repos, de repérer la taille, la corpulence et la posture cervicale. En effet, ce sont des indicateurs pouvant être le reflet de certaines pathologies ou de certaines dysfonctions (141).

Le thorax peut subir une déformation antérieure, en raison de la présence d'une cardiopathie congénitale (10-11, 13).

L'abdomen est volumineux et son maintien difficile, car les muscles de la ceinture abdominale sont hypotoniques. Cela explique aussi l'existence accrue d'hernies ombilicales et de constipation (13).

La statique vertébrale est perturbée. L'enfant porteur de trisomie 21 présente plus facilement des scolioses, car la tenue de son dos est compliquée par l'hypotonie musculaire (10-11).

L'hypotonie et l'hyperlaxité ligamentaires caractéristiques de l'enfant porteur de trisomie 21 entraînent donc un trouble de la posture qui se répercute au niveau de son port de tête. L'hyperextension cervicale associée à une subluxation cervicale modifie les rapports anatomiques au niveau de la sphère orale. Le carrefour aéro-digestif n'est plus dégagé, ce qui force l'ouverture de la bouche et perturbe les fonctions (fig.1) (37).



**Figure 1 :** Conséquences de l'hypotonie musculaire et de l'hyperlaxité ligamentaire sur la posture et les structures buccales de l'enfant porteur de trisomie 21 (37).

### 3.2.2 L'examen exo-buccal

#### 3.2.2.1 L'examen de la face

**De face :** le visage est rond. La face semble aplatie et la largeur de la face paraît augmentée. De plus, un hypo-développement de l'étage moyen de la face est constaté (fig.2a-fig.2b) (13, 17, 140, 142-144).

**Du dessus :** L'enfant porteur de trisomie 21 présente une brachycéphalie. Ainsi, le front semble proéminent (140, 142, 144-146).

**De profil :** Le périmètre crânien est réduit. En effet, le diamètre antéro-postérieur est diminué. L'aplatissement au niveau de l'occiput donne un aspect de nuque aplatie et de cou raccourci (5, 13, 140, 142, 144-145).

Une classe III squelettique selon la classification de Ballard est souvent observée (140, 145, 147-148).

Les mesures céphalométriques montrent une rotation vers l'avant du maxillaire et de la mandibule provoquant une surélévation et un angle mandibulaire fermé conduisant à un prognathisme relatif (149).

Un prognathisme postural est aussi évoqué (149). En effet, les rapports entre les deux arcades sont perturbés consécutivement à l'hypoplasie du maxillaire. C'est pourquoi, l'enfant porteur de trisomie 21 cherche à récupérer une stabilité occlusale en propulsant sa mandibule. Cette propulsion est possible, car il existe une protrusion de la langue liée à l'hypotonie et grâce à l'hyperlaxité ligamentaire de l'articulation temporo-mandibulaire. Ce prognathisme relatif s'accompagne généralement d'une latéro-déviaton de la mandibule (37, 150).

La dysmorphose crânio-faciale observée a des conséquences notables sur la ventilation, la déglutition, la mastication et le langage.

### **3.2.2.2 L'examen des yeux**

Les yeux paraissent bridés et sont orientés vers le haut, selon une ligne imaginaire reliant le coin interne au coin externe de l'œil (fig.2a-fig.2b) (5, 13, 142).

Les fentes palpébrales sont obliques vers le haut et l'extérieur (fig.2a-fig.2b), (5, 13, 142, 144)

Dans la partie interne, un repli cutané qui est le pli épicanthique de l'épicanthus interne est observé (5, 13, 143).

Un hypertélorisme, c'est-à-dire une augmentation de la distance entre les deux yeux, est parfois constaté (5, 13, 142, 144).

Des taches de Brushfield, qui sont de petites taches blanchâtres, rondes, un peu irrégulières formant une couronne au niveau de la jonction du tiers moyen et du tiers externe de l'iris, sont souvent visibles (5, 13).

### **3.2.2.3 L'examen du nez**

Le nez est rond, petit et court (fig.2a-fig.2b) (13, 148).

La racine du nez, entre les deux yeux élargis, est aplatie : il s'agit d'une hypoplasie du pont du nez (fig.2a-fig.2b) (13, 140, 142, 148).

En outre, les narines sont étroites à cause d'un mauvais développement des os propres du nez, de sinus frontaux et paranasaux réduits ou quasiment absents, ainsi qu'un os ethmoïde et maxillaire hypoplasiques (fig.2a-fig.2b) (13, 140, 144, 146, 148, 151).



**Figure 2-a :** Visage d'un enfant porteur de trisomie 21 à l'âge de 20 mois



**Figure 2-b :** Visage du même enfant à l'âge de 9 ans

### **3.2.2.4 L'examen des lèvres**

Les lèvres sont étroites, arquées et épaisses (5, 13).

L'hypotonie des muscles de la face conduit à une incompétence labiale (fig.2a) (142, 145-146).

De plus, en raison d'irritations liées au bavage, les lèvres apparaissent sèches et fissurée. Les commissures des lèvres présentent des perlèches ainsi que des chéilites angulaires (145-146, 148, 152-153).

Une perte de la dimension verticale est également constatée, pour différentes raisons, notamment du bruxisme et des édentements précoces (154).

### **3.2.3 L'examen endo-buccal**

#### ***3.2.3.1 L'hygiène bucco-dentaire***

L'hygiène dentaire consiste classiquement en un brossage de dents deux à trois fois par jour pendant deux minutes à l'aide d'une brosse à dents manuelle ou électrique et de dentifrice. Ce geste est parfois suivi d'un rinçage au bain de bouche. Cela permet d'éliminer efficacement la plaque dentaire, afin de garantir une bonne santé orale, grâce à un état parodontal satisfaisant et une absence de caries (155).

L'apprentissage d'une hygiène dentaire adaptée provient, comme pour tout enfant, de la guidance parentale. Des rendez-vous précoces de prévention chez le chirurgien-dentiste sont aussi bénéfiques et permettent d'adapter les objectifs de brossage aux capacités de l'enfant. L'éducation et la prévention sont des solutions pour accompagner l'enfant vers une plus grande autonomie (155-156).

Ainsi, l'enfant jusqu'à 7 ans (l'âge de l'acquisition de l'écriture), qu'il soit porteur de trisomie 21 ou non, manque de dextérité pour effectuer un brossage de dents efficace. Les parents veillent alors à suppléer le geste de l'enfant pour assurer une bonne hygiène dentaire. Cela est valable pour l'enfant porteur de trisomie 21 jusqu'à ses 10-12 ans, bien que ce soit parfois difficile à mettre en place, car l'enfant souhaite se débrouiller aussi par lui-même. La brosse à dents électrique peut être une bonne alternative à une dextérité manuelle limitée (37, 157-158).

L'apprentissage du brossage, du rinçage de la bouche et le fait de cracher nécessitent un apprentissage particulier en psychomotricité pour l'enfant porteur de trisomie 21 (18).

De plus, l'hypotonie linguale empêche un auto-nettoyage de la cavité buccale (37).

C'est pourquoi, la présence de plaque et de tartre peut être abondante.

L'institutionnalisation des enfants complique parfois le contrôle de plaque. Les éducateurs et le personnel soignant négligent l'hygiène orale par manque de formation, de moyens, de temps, etc. (156, 158).

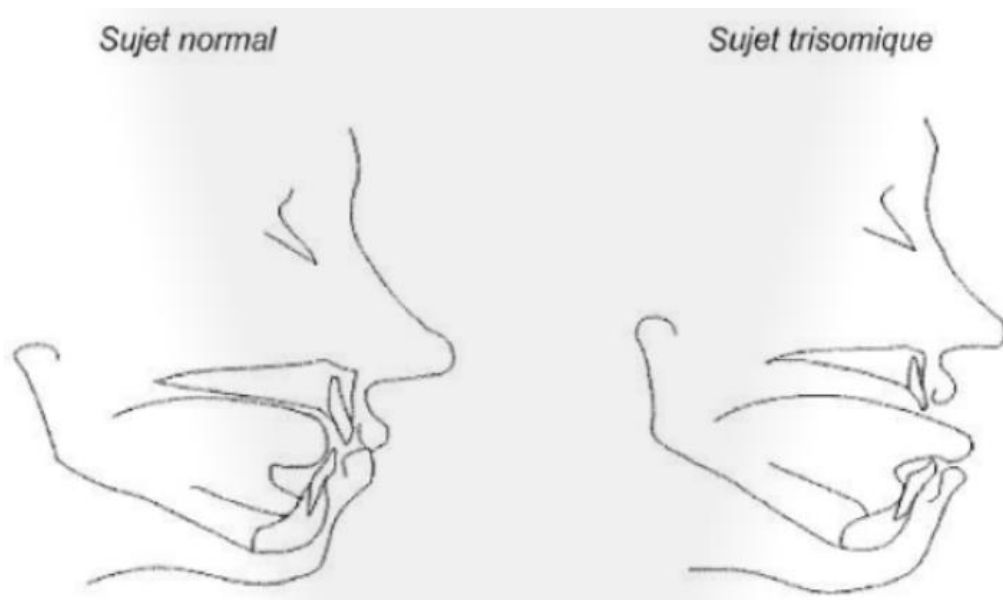
### 3.2.3.2 Les muqueuses, les tissus mous, la langue

Le système immunitaire défaillant de l'enfant porteur de trisomie 21 favorise l'apparition d'aphtes et de candidoses au niveau des muqueuses ainsi que des langues géographiques (148).

La langue est plicaturée, souvent fissurée (148, 153). Les dépôts alimentaires se stockent dans les plis de la langue, ce qui provoque de la rétention de plaque donnant une halitose (142).

L'hypotonie linguale a pour effet une protrusion de la langue avec des bords festonnés, ce qui donne l'impression d'une macroglossie (13). L'impression de macroglossie est renforcée par l'hypoplasie du maxillaire (144). La macroglossie réelle existe mais dans des cas beaucoup plus rares et s'explique, en partie, par un drainage lymphatique inadéquat (145).

La protrusion linguale provoque une ouverture de la bouche avec abaissement de la mandibule. Une absence de stomion et une interposition linguale entre les arcades dentaires avec appui sur la lèvre inférieure sont alors observées (fig.3) (142, 144, 159).



**Figure 3 :** Comparaison du positionnement de la langue au repos entre un sujet de la population générale et un sujet porteur de trisomie 21 (144,159).



Pour lutter contre la protrusion de la langue, la rééducation grâce à des méthodes fonctionnelles et l'entraînement des praxies bucco-faciales sont privilégiés par rapport à la chirurgie (150, 160-161). L'orthophoniste, le kinésithérapeute, le psychomotricien et le chirurgien-dentiste sont impliqués dans cette éducation précoce et rééducation (162). Ces dernières sont cruciales, car la langue joue un rôle moteur dans les fonctions oro-faciales (163).

Une luvette bifide est parfois constatée (146, 148).

Les végétations et amygdales sont souvent volumineuses, car la déficience du système immunitaire de l'enfant porteur de trisomie 21 occasionne des infections à répétitions, à l'origine des hypertrophies. Ces structures hypertrophiques obstruent le carrefour aéro-digestif, provoquant des apnées du sommeil et une ventilation buccale (57, 144, 148).

### **3.2.3.3 Le parodonte**

58 à 96% des individus porteurs de trisomie 21 de moins de 35 ans présentent une parodontite (164).

Les parodontites agressives précoces sont plus fréquentes que dans la population générale. Elles sont marquées par la présence de parodontopathogènes, de pertes osseuses horizontales et angulaires avec suppurations et mobilités. Les indices parodontaux, tels que l'indice de plaque, l'indice gingival, le saignement au sondage et la mesure de la perte d'attache montrent des scores plus élevés chez les personnes porteuses de trisomie 21 (165-166).

Le risque augmenté de parodontite ne s'explique pas uniquement par un contrôle de plaque limité. En effet, les parodontites déclenchées dans un contexte immunologique faible et en présence de comorbidités chez l'enfant porteur de trisomie 21 sont qualifiées de parodontites comme manifestation de maladies systémiques associées à une anomalie génétique, selon la classification adaptée de l'Armitage de 1999 (164, 167).

De plus, d'autres facteurs entrent en jeu, comme l'hyperlaxité ligamentaire qui déstabilise le ligament parodontal et augmente la mobilité des dents. En outre, la

ventilation buccale augmente le risque de gingivite et donc de parodontite. Enfin, il faut aussi prêter attention à la prise de certains médicaments comme les antiépileptiques qui ont tendance à engendrer des hyperplasies gingivales (146, 148).

La parodontite chez l'enfant porteur de trisomie 21 est source de douleur et d'édentements qui aggravent le manque de stabilisation de la mandibule, l'incontinence salivaire, etc. Les fonctions oro-faciales s'en trouvent altérées (145).

Le chirurgien-dentiste réalise donc des débridements, détartrages, surfaçages réguliers accompagnés de motivation à l'hygiène et contrôle de la flore bactérienne (145, 167).

### **3.2.3.4 Les dents**

L'observation des dents met en évidence des anomalies du nombre, de la morphologie (taille et forme), de la structure, des défauts d'éruption, des lésions carieuses et des usures.

#### **3.2.3.4.1 Les anomalies de nombre**

Les anomalies de nombre rencontrées chez l'enfant porteur de trisomie 21 sont des anomalies par défaut. Des hypodonties voire des oligodonties sont retrouvées, à la fois en denture temporaire et en denture permanente (145, 168-170). 92% des enfants porteurs de trisomie 21 ont des dents manquantes, si la troisième molaire est prise en compte avec une moyenne de 4,74 de dents manquantes. 56% des enfants porteurs de trisomie 21 ont des dents manquantes, si la troisième molaire n'est pas prise en compte avec une moyenne de 2,78 de dents manquantes (145).

Les hypodonties bilatérales sont plus courantes que les hypodonties unilatérales (171).

Les dents peuvent aussi être retenues (146, 169).

Les dents les plus souvent concernées sont la troisième molaire, les incisives latérales maxillaires, les prémolaires mandibulaires et maxillaires (146, 172).

Dans de plus rares cas, il existe des dents surnuméraires en denture temporaire (146).

#### **3.2.3.4.2 Les anomalies de morphologie**

Les anomalies de la morphologie des dents chez l'enfant porteur de trisomie 21 concernent leur taille.

En effet, des microdonties sont retrouvées, principalement en denture permanente. Elles sont caractérisées par une distance intercuspidienne réduite au niveau des molaires et par un diamètre diminué pour les incisives. Cette morphologie complique les restaurations prothétiques. Plus exceptionnellement, des macrodonties sont constatées. Dans ces cas-là, les macrodonties concernent plutôt les dents temporaires. Chez un même patient, des tailles variables sont observables (145, 147, 169, 173-177).

La taille des dents permanentes est plus atteinte. Elle dépend des activités cellulaires liées à la croissance ralentie, contrairement aux dents temporaires qui sont formées avant la naissance. (174-176, 178-179).

Les anomalies de la morphologie regroupent aussi des anomalies de formes avec des dents plus globuleuses ou coniques (141, 145, 179).

Plus de la moitié des enfants porteurs de trisomie 21 ont un taurodontisme. Il s'agit d'une malformation des molaires consistant en un allongement de la chambre pulpaire avec division très apicale des racines dentaires. Ainsi la chambre pulpaire est très volumineuse, le plancher pulpaire est très apicalisé (145, 169-170).

Au niveau radiculaire, quelques rhizomicries (racines courtes) peuvent exister (180).

#### **3.2.3.4.3 Les anomalies de structure**

Les dents permanentes ont une épaisseur d'émail et de dentine réduite. En effet, le retard de croissance des enfants porteurs de trisomie 21 réduit à la fois l'épaisseur des couches d'émail et de dentine des dents permanentes. Cependant, ce n'est pas le cas pour les dents temporaires qui se forment plus tôt

*in utero*, ainsi l'épaisseur des couches d'émail et de dentine est similaire à celle des dents des enfants de la population générale (174).

Chez certains patients, une amélogénèse imparfaite d'origine héréditaire est mise en évidence (181).

#### **3.2.3.4.4 Les anomalies d'éruption**

L'éruption des dents chez l'enfant porteur de trisomie 21 est retardée (146). Ce retard n'est pas dû à un ralentissement du développement dentaire, mais aux autres processus intervenants lors de l'éruption, comme la résorption osseuse, en rapport avec l'hypothyroïdie. Ceci est valable pour les dents permanentes et les dents temporaires (145, 177).

Parfois, lors de la denture mixte, les dents temporaires et permanentes sont en double rangée car la rhizalyse des dents temporaires est ralentie (146).

Il existe aussi des transpositions de dents, notamment entre la première prémolaire et la canine maxillaires. Les dents permanentes poussent à un autre endroit qu'à leur place dévolue, car les dents temporaires restent bloquées sur l'arcade (172).

L'ordre classique d'éruption des dents n'est pas forcément respecté (148).

#### **3.2.3.4.5 Le risque carieux**

Suivant les études, le risque carieux apparaît plus ou moins élevé par rapport aux enfants de la population générale et par rapport aux autres enfants porteurs de handicap. Le risque carieux apparaît dans les études les plus récentes comme plus faible (36, 146-147, 149, 159, 182). La controverse provient des paramètres étudiés :

Selon certaines études, il serait plus élevé car l'hygiène dentaire est plus difficile à mettre en place. De plus, une rétention de plaque persiste car l'auto-nettoyage de la cavité buccale est diminué par l'hypotonicité linguale (37, 145, 158).

La quantité de *streptococcus mutans* dans la salive auparavant mise en cause dans l'augmentation du risque carieux ne l'est cependant plus, selon des études plus récentes (183-184).

Selon d'autres études, le risque carieux diminué s'explique par des facteurs locaux (146, 148) :

- Les diastèmes liés aux microdonties en denture permanente permettent une réduction de la stase alimentaire.
- La surveillance de l'alimentation pour limiter l'excès de poids.
- Le bruxisme qui réduit les anfractuosités des dents.

#### **3.2.3.4.6 L'usure dentaire**

L'usure dentaire observée est consécutive à de l'érosion (en raison des reflux gastro-œsophagiens et des vomissements), couplée à du bruxisme (180, 185).

Les formes des dents s'en trouvent modifiées et la stabilisation de l'occlusion perturbée. Cela génère des douleurs musculaires et dentaires, car la zone dentino-pulpaire est atteinte (149, 186).

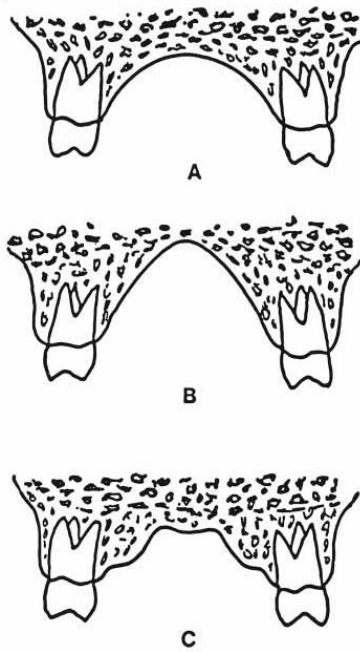
#### **3.2.3.5 La forme des mâchoires**

Le maxillaire est hypoplasique : il est petit, étroit et profond (140, 142, 145-146, 148-149).

De 6 mois à 9 mois, la forme du palais est normale. Il devient ensuite plus profond avec la croissance. En effet, compte tenu des troubles de la fonction oro-faciale, en interrelation avec les défauts anatomiques, le palais change de forme et se verticalise (187).

La voûte palatine en « escalier » ou « à étage » est présente chez quasiment 40% des enfants porteurs de trisomie 21 contre 11% des enfants de la population générale au même âge. La fréquence des voûtes palatines ogivales est identique à celle de la population générale, soit environ 30% et les voûtes palatines normales sont moins fréquemment rencontrées (188).

Certains auteurs nuancent la différence de profondeur du palais par la persistance des crêtes palatines latérales (159). Cette forme de palais retrouvée chez les enfants porteurs de trisomie 21 est aussi décrite comme un « U » ou un « W », si un torus palatin est également présent. Cela donne alors une impression de palais plus profond (fig. 4) (188).



**Figure 4 : Classification de la forme de la voûte palatine selon des coupes transversales : A – Normale, B – Ogivale, C – En « escalier » ou à « étage » (160, 189).**

Le ramus mandibulaire, le corpus mandibulaires ainsi que les dimensions symphysaires mandibulaires sont réduites (149).

De plus, il n'existe pas de forme particulière d'arcade dentaire spécifiquement reliée à la trisomie 21. La hauteur des arcades est réduite par rapport à celle de la population générale. Des différences de hauteurs sont constatées en raison des microdonties, des hypodonties et du bruxisme (146, 148-149, 154, 188).

### **3.2.3.6 L'occlusion**

Des malocclusions sont constatées chez 97% des enfants porteurs de trisomie 21 (145).

Cette fréquence s'explique par les anomalies squelettiques, dentaires et posturales précédemment décrites, comme la dysmorphose crânio-faciale (hypoplasies du maxillaire et de la mandibule associées à une classe III relative), l'hypodontie, la microdontie et l'hypotonie linguale et musculaire (189).

Les malocclusions découlent également de la ventilation buccale et de parafonctions comme l'onychophagie (190).

Ces anomalies induisent des défauts transversaux, antéro postérieurs et verticaux (189):

- Une classe 3 selon la classification d'Angle
- Une béance antérieure avec une interposition linguale et/ou labiale.
- Des articulés inversés postérieurs et antérieurs.
- Une proversion des incisives.

### **3.2.3.7 La salive**

Les propriétés de la salive chez l'enfant porteur de trisomie 21 ont des répercussions au niveau de la sphère orale :

- La salive est plus acide en raison des reflux gastriques et des vomissements. Des attaques chimiques conduisent alors à de l'érosion dentaire (146).
- Le taux de bactéries parodontopathogènes est plus élevé dans la salive (165, 191). Des marqueurs de stress oxydatif sont également retrouvés en plus grande quantité (192). Ce sont des facteurs expliquant l'apparition précoce de parodontites.

La bouche est sèche, à cause de la ventilation buccale et du flux salivaire diminué en raison des médications (145). Dans de plus rares cas, l'enfant porteur de trisomie 21 subit une aplasie des glandes salivaires. Le rôle du chirurgien-dentiste est alors primordial dans son dépistage (146, 193).

Cependant, l'observation de la cavité buccale donne l'impression d'un excès de salive qui est en fait induit par l'hypotonie de la face. Il s'agit d'incontinence salivaire, autrement dit de « bavage ». La protrusion de la langue, l'incompétence labiale, les difficultés de déglutition et la tête penchée vers l'avant favorisent ce bavage. La stase salivaire au niveau des commissures des lèvres provoque alors des irritations, des fissures, perlèches, candidoses (145, 148, 152).

Le bavage crée un véritable inconfort pour l'enfant et renvoie une image négative. Il apparaît dans le regard des autres comme un signe de différence et complique l'intégration sociale. La rééducation spécifique (la méthode de Castillo-Morales, les plaques de stimulation, etc.) pour lutter contre l'hypotonie apporte une réelle solution (150, 160-162).

### **3.3 Les troubles de la sensorialité**

#### **3.3.1 L'oralité**

L'oralité correspond à l'ensemble des activités réalisées par la bouche. Il existe l'oralité alimentaire en lien avec l'oralité verbale. Ces deux oralités se construisent simultanément au cours de l'oralité primaire puis de l'oralité secondaire. L'oralité primaire désigne la période de succion-déglutition, jusqu'à la diversification alimentaire. L'oralité secondaire débute entre 4 et 7 mois à partir de la mise en place de la déglutition adulte et de l'alimentation à la cuillère (194-195).

Des troubles au cours de l'oralité alimentaire impliquent des difficultés à s'alimenter de façon adéquate, afin de permettre une nutrition satisfaisante et un bon développement psychomoteur. Les troubles de l'oralité ou dysoralité auront donc des conséquences sur la mise en place du langage (196).

L'oralité se compose de différents aspects, tels que la psychomotricité, le sensoriel et le relationnel. La dimension sensorielle permet d'amorcer un mouvement : la stimulation des organes des sens provoque l'initiation d'une action motrice. Ainsi une déficience au niveau sensoriel aura des répercussions au niveau des fonctions oro-faciales, même en l'absence de troubles fonctionnels initiaux. Il s'agit de troubles de la sensorialité, autrement dit de dysoralité sensorielle (197).

#### **3.3.2 Le syndrome de dysoralité sensorielle**

Depuis 20 ans, les études mettent en évidence un hyper réflexe nauséeux chez les enfants porteurs de trisomie 21 dont l'origine provient d'une hyperréactivité des organes des sens au niveau de la bouche (17, 36, 195-197). Plus récemment, cette réaction a été nommée syndrome de dysoralité sensorielle. Ce syndrome est décrit plus particulièrement par Catherine Senez orthophoniste spécialisée dans la déglutition (201).

Selon Catherine Senez, le syndrome de dysoralité sensorielle est « une hyperréactivité des organes du goût et de l'odorat touchant 25% des enfants à développement normal et 50 à 80% des enfants à polyhandicap (201). »



### **3.3.2.1 Les origines du syndrome de dysoralité sensorielle**

Les troubles de la sensorialité correspondent à une aversion alimentaire qui déclenche un réflexe nauséeux exagéré (201-203).

Le réflexe nauséeux est un réflexe de défense. Il a pour but de libérer le carrefour aéro-digestif, lorsqu'il y a un risque de fausse route et pour refouler les aliments non comestibles. Ce réflexe nauséeux devient progressivement plus postérieur, pour accepter d'autres aliments que le lait, grâce à un processus de maturation spontanée de la corticalisation de la sphère orale. Cette maturation neurologique est possible grâce à l'exploration de la sphère orale par l'enfant : l'enfant apporte des objets à sa bouche de différents goûts, textures et odeurs (196, 202-204).

Cependant, si la stimulation de la sphère orale est insuffisante, le réflexe nauséeux persiste. Il s'agit alors d'hypernausée : la réponse est disproportionnée face à des aliments pourtant propres à la consommation. L'immaturation neurologique conduit à une hyperréactivité des organes des sens face à certains aliments. La compréhension de ce mécanisme passe par l'étude du fonctionnement du goût et de l'odorat (196, 201-204).

Le goût est induit par des récepteurs gustatifs au sein de cellules gustatives amoncelées en couche dans les bourgeons gustatifs de la langue. Les bourgeons gustatifs se situent au niveau des papilles gustatives, c'est-à-dire les papilles circumvallées, foliées et fongiformes. Ils sont aussi disséminés dans la muqueuse buccale, le palais mou et le pharynx. Les récepteurs gustatifs sont des chimiorécepteurs qui envoient un message au cerveau via les nerfs sensitifs de la sphère oro-faciale (branches sensibles du nerf facial VII, du nerf vague X et du glossopharyngien IX). Ces récepteurs permettent de distinguer les 5 saveurs : le sucré, le salé, l'acide, l'amer et l'umami (201, 205-206).

La langue possède aussi des mécanorécepteurs au sein des papilles filiformes. Les mécanorécepteurs permettent la discrimination de la sensibilité à la pression, de la sensibilité vibratoire, du tact et de la température. La langue permet donc aussi de distinguer le piquant, la texture, la consistance (201, 207).

L'odeur est la perception de substances chimiques volatiles par l'organe de l'olfaction. Il existe deux voies principales de l'olfaction qui rejoignent le bulbe olfactif.

La voie orthonasale : les molécules odorantes passent par les narines pour atteindre la cavité nasale afin de rejoindre le bulbe olfactif situé sous la lame criblée de l'éthmoïde.

La voie rétronasale : les molécules odorantes passent par la cavité buccale, stimulent les récepteurs naso-pharyngiens et gagnent le bulbe olfactif. Cette voie joue aussi un rôle important dans la mise en place du goût, elle permet de donner une saveur aux aliments (201, 206, 208).

Ainsi, le goût et l'odeur se mettent en place dans la cavité buccale, cheminent dans le nez jusqu'au bulbe olfactif (206).

Le dégoût à l'origine des nausées est la conséquence d'une trop grande réactivité des chimiorécepteurs et des mécanorécepteurs de la sphère orale. L'aversion alimentaire est donc bien d'origine sensorielle (201).

Le dysfonctionnement des organes des sens résulte d'un manque d'investissement de la cavité buccale dans les premiers mois de la vie. Les enfants porteurs de trisomie 21 sont touchés par ce manque d'investissement de la cavité buccale pour diverses raisons. Notamment, en raison d'hospitalisations précoces suite à des troubles digestifs ou cardiaques nécessitant une alimentation par voie entérale. De plus, l'hypotonie des muscles de la face et de la langue complique le développement de la sensorialité, puisque les zones de la bouche ne sont pas stimulées. L'enfant porteur de trisomie 21 devient hypersensible, ce qui déclenche une aversion alimentaire et aggrave les troubles de l'alimentation (196, 202-203).

### **3.3.2.2 Les signes de l'hypersensibilité orale**

Les signes de l'hypersensibilité orale apparaissent de façon plus marqués au moment de la diversification alimentaire. Ainsi, il est possible de constater (201, 204, 209-210) :

- Une grande sélectivité dans l'alimentation.
- Un appétit médiocre.
- Le refus d'aliments nouveaux.
- Le refus des morceaux.
- L'ingestion d'aliments non mastiqués.
- Une persistance du bol alimentaire en bouche.

- Des nausées au brossage de dents.
- Des vomissements si l'enfant est forcé.
- Un comportement difficile lors des repas.
- Une lenteur lors des repas.

L'hypersensibilité orale est classée en cinq stades. Le stade 5 étant le stade où l'hypersensibilité est la plus marquée et la plus préjudiciable (211).

L'enfant porteur de trisomie 21 présente la plupart de ces signes (37).

### **3.3.2.3 Les troubles associés**

Il existe des troubles associés à ce syndrome de dysoralité sensorielle, tels que les reflux gastro-œsophagiens et des troubles fonctionnels, comme la mastication et le langage (201, 204).

Les reflux gastro-œsophagiens sont repérables grâce à différents symptômes :

- Les troubles digestifs qui provoquent des régurgitations, des vomissements, des éructations.
- Les troubles ORL.
- Les troubles du sommeil.
- L'usure dentaire.

Les troubles du langage et de la mastication d'origine sensorielle sont repérables suite à la persistance du babillage, malgré des structures anatomiques performantes (201). Ce trouble associé permet le diagnostic d'un trouble de l'oralité d'origine sensorielle chez l'enfant à développement normal plus aisément que chez l'enfant porteur de trisomie 21. En effet, les troubles oro-faciaux de l'enfant porteur de trisomie 21 sont aussi d'origine fonctionnelle et peuvent masquer l'aspect sensoriel du trouble.

### **3.3.2.4 Prise en charge du syndrome de dysoralité sensorielle**

Le but de la prise en charge du syndrome de dysoralité sensorielle est de désensibiliser la cavité buccale, afin que le réflexe nauséux soit canalisé. L'objectif est de normaliser la sensibilité orale, afin que l'alimentation et le langage redeviennent fonctionnels (196, 201-204, 209-211).

Pour cela, la sphère buccale est sollicitée en exo-buccal et en endo-buccal, à l'aide de massages. Les massages doivent être rapides, appuyés et répétés au

moins 8 fois par jour afin de désensibiliser les nerfs sensitifs. Une série de massages est enseignée aux parents par l'orthophoniste, pour qu'ils puissent effectuer les bons gestes à la maison. La guidance parentale est donc primordiale (201).

Le but est d'habituer progressivement l'enfant au contact, au goût et à l'odeur des aliments. Il faut surtout être persévérant, car si les sollicitations ne sont pas régulières et continues, l'enfant aura tendance à se déshabituer. Catherine Senez donne une comparaison avec le parfum pour imaginer ce phénomène : lorsqu'un nouveau parfum est appliqué tous les jours, il est nécessaire d'attendre quelques temps avant de s'y habituer et de ne plus le sentir. Si ce parfum n'est plus porté pendant plusieurs semaines, l'odeur paraîtra à nouveau plus forte à l'application suivante (201).

Les massages se font à partir des zones les moins sensibles vers les plus sensibles. Ils pallient au manque de stimulation initial et permettent à l'enfant de retrouver, à son rythme, une sensibilité en adéquation avec l'alimentation (201, 210-211).

L'exploration de la cavité buccale passe aussi par l'hygiène dentaire. Pour habituer l'enfant, pas à pas, il est possible de prescrire des petites brosses à dents avec des picots pour jouer sur la texture, des brosses à dents « doigts » (sorte de bout de gant avec poils en silicone à enfiler au bout du doigt), des brosses à dents avec vibrations, etc. (212).

La prise en charge peut aussi passer par des ateliers d'éveil aux sens animés par des orthophonistes, où chaque enfant apprend à découvrir de nouvelles saveurs, à tester des aliments qu'il n'avait jamais osé manger (213).

### **3.3.2.5 Conséquences du syndrome de dysoralité sensorielle**

D'un point de vue général, le syndrome de dysoralité sensorielle conduit à un état de dénutrition. Même si l'enfant ne présente pas forcément de sous-poids, des carences en minéraux, nutriments, calcium, fer, etc. sont observés (210).

D'un point de vue oral, le syndrome de dysoralité sensorielle ébranle la mise en place de fonctions oro-faciales performantes. En effet, si l'oralité alimentaire reste

primaire, le développement du langage est compromis. L'autonomie de l'enfant porteur de trisomie 21 est perturbée (196-197).

De plus, la visite chez le chirurgien-dentiste est compliquée, car l'enfant ne laisse pas le praticien entrer dans sa cavité buccale. Pourtant, le contrôle et les traitements de certaines affections découlant de la dysoralité sensorielle sont nécessaires (210, 212) :

- Le manque de stimulation de la cavité buccale déséquilibre la croissance des mâchoires et entraîne des dysmorphoses.
- L'acidité de la salive, en raison des reflux et des vomissements, provoque des lésions d'usure et augmente le risque carieux.
- Les carences vitaminiques et minérales renforcent les maladies parodontales.

Le syndrome de dysoralité sensorielle met donc en évidence l'origine en partie sensorielle des troubles alimentaires chez l'enfant porteur de trisomie 21. Cependant, chez l'enfant porteur de trisomie 21, la dimension motrice dans les troubles des fonctions oro-faciales est considérable. Le travail de la stimulation sensori-motrice est alors double : lutter contre l'hypotonie et explorer la sensorialité. Ainsi, une reprise de l'alimentation orale est possible, accompagnée du développement de la diversité alimentaire, de la motricité bucco-faciale et d'une meilleure compétence phonologique.

En effet, les fonctions oro-faciales (ventilation, déglutition, mastication, phonation), l'hygiène orale et le langage sont développés de façon concomitantes, en utilisant les mêmes organes et les mêmes voies neurologiques (195).

### **3.4 Les troubles de la fonction oro-faciale**

#### **3.4.1 Les différentes théories expliquant les rapports entre la forme et la fonction**

Il existe plusieurs théories qui expliquent les rapports entre la forme et la fonction. Il faut les avoir à l'esprit pour bien comprendre les étiologies des dysmorphoses et des dysfonctions, ainsi que leurs interrelations.

Selon les auteurs du courant synthétique comme Van Limborgh, la croissance crânio-faciale serait tributaire de la génétique, de l'environnement et du jeu musculaire. Ainsi, le cadre squelettique est modelé par l'action des groupes musculaires au cours de la fonction. Et une fonction ne peut être idéale que si le support anatomique est parfait (214-218).

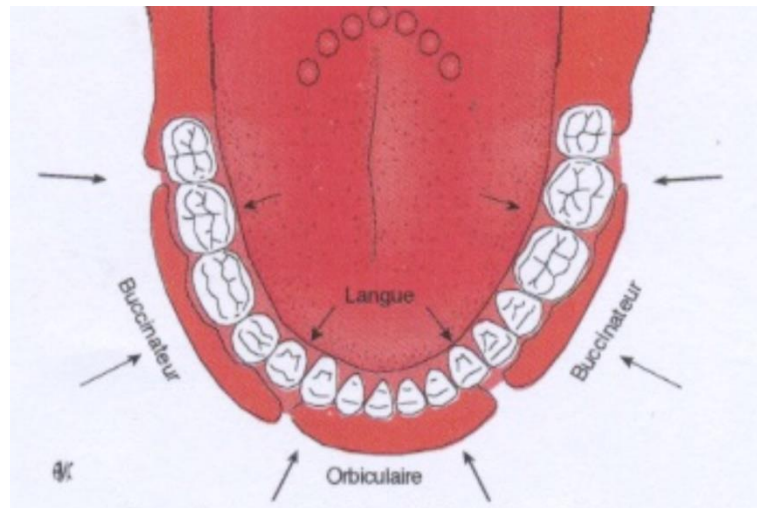
Le support anatomique correspond à l'ensemble des muscles, des voies nerveuses et au cadre squelettique de la face. Ainsi, un groupe musculaire n'est pas spécifique d'une fonction. Il s'agit de la **théorie des effecteurs communs** de Romette. Chaque groupe de muscles est utilisé successivement pour plusieurs fonctions. Donc toute altération d'une fonction aura des conséquences sur les autres fonctions, puisqu'elles sont déterminées par les mêmes ensembles de muscles (219).

Les fonctions sont classées d'après leur importance physiologique. Il s'agit de la **hiérarchie fonctionnelle** de Talmant. A la naissance, la fonction la plus vitale est la ventilation. Ensuite, les fonctions nourricières de déglutition et de mastication sont retrouvées. Enfin, il y a la phonation qui est une fonction relationnelle (219).

Compte tenu de ces deux théories, une ventilation dysfonctionnelle entraîne généralement une déglutition dysfonctionnelle et ainsi de suite.

De plus, selon **la théorie de la cascade dysmorpho-fonctionnelle** de Delaire, une dysmorphose initiale d'origine génétique, héréditaire ou environnementale peut conduire à une dysfonction. Cette dysfonction entretient ou aggrave la dysmorphose et provoque d'autres dysfonctions, etc. (219).

Cela s'explique également par le principe **d'équilibre anatomo-fonctionnel de Cauhépé ou de couloir dentaire de Château ou de zone 0 de Dangy (fig.5)**.



**Figure 5 : Equilibre dentaire de Château (220).**

Les chaînes musculaires déterminent un équilibre postural au repos et sont stimulées lors des fonctions. Ainsi, l'os et la position des dents sont modelés par la fonction. Alors, toute dysmorphose ou toute dysfonction entraîne une rupture de l'équilibre anatomo-fonctionnel. La morphogénèse est perturbée et les dysfonctions sont renforcées (219).

L'analyse de l'altération des fonctions et des éléments anatomiques permet de mettre en lumière l'étiologie des perturbations. Un traitement précoce adéquat est ensuite proposé afin que les défauts ne se fixent pas (221).

### **3.4.2 La ventilation**

A la naissance, la ventilation est la première des fonctions vitales. Elle est uniquement nasale dans un premier temps, car l'oropharynx n'est pas encore mature. En effet, cela permet au nouveau-né de maintenir une ventilation fonctionnelle, lors de son alimentation au sein ou au biberon. La ventilation devient ensuite mixte pour les situations où une oxygénation supplémentaire est nécessaire (nez bouché, course à pied, etc.). La ventilation physiologique reste nasale et permet une croissance crânio-faciale harmonieuse, plus particulièrement de l'étage moyen de la face en développant le maxillaire, les fosses nasales et le sinus maxillaire (215).

Cependant, la ventilation chez l'enfant porteur de trisomie 21 est généralement dysfonctionnelle. En effet, l'enfant porteur de trisomie 21 présente une ventilation buccale (37, 140).

La ventilation buccale de l'enfant porteur de trisomie 21 s'explique principalement par l'obstruction du carrefour aéro-pharyngien (36, 142, 222) :

- Les amygdales et les végétations sont hypertrophiques, ce qui bloque le passage de l'air. L'enfant ouvre alors la bouche, afin que la langue se situe en position basse et dégage la cavité buccale en arrière des amygdales.
- La langue est protrusive en raison de l'hypotonie et provoque une ventilation buccale, car elle obstrue de la même façon le carrefour aéro-supérieur.

La ventilation buccale se justifie aussi par l'hypoplasie de l'étage moyen de la face, associée à des fosses nasales et sinusales réduites qui empêchent une ventilation nasale performante.

En questionnant les parents, des signes subjectifs de ventilation buccale sont recherchés, tels que les ronflements, les insomnies, etc. (141).

La ventilation buccale est aussi mise en évidence à l'aide de tests objectifs. Le test de Glatzel, par exemple, consiste à placer un miroir sous le nez de l'enfant. Si de la buée apparaît, la ventilation est nasale. Il existe également le test des ailes du nez de Gudin : l'enfant se pince les narines quelques secondes. Si les ailes du nez retrouvent leur forme initiale après pincement, cela signifie que de l'air est passé par le nez. Enfin, il y a le test de Rosenthal, où l'accélération du pouls et des signes d'essoufflements sont recherchés après 15 inspirations et expirations par le nez. Si des signes de fatigue sont mis en évidence, la ventilation est plutôt buccale (141, 215).

Les conséquences anatomiques et fonctionnelles de la ventilation buccale chez l'enfant porteur de trisomie 21 sont (219, 223-224) :

- Maintien et/ou aggravation des fosses nasales et des sinus réduits, de l'incompétence labiale, de la langue basse et protrusive.
- Hypodéveloppement du maxillaire par manque de stimulation linguale.



- Propulsion de la mandibule vers l'avant avec ouverture buccale pour libérer le carrefour aéropharyngien.
- Auto entretien des amygdales et des végétations hypertrophiques ainsi que du nez bouché, car la ventilation buccale provoque des infections ORL à répétitions.
- Mauvaise thermorégulation du cerveau entraînant un comportement réfractaire, une irritabilité.
- Augmentation du risque d'apnées du sommeil induisant un développement cognitif diminué.
- Selon les théories précédemment évoquées, augmentation du risque de déglutition, mastication et phonation dysfonctionnelles.

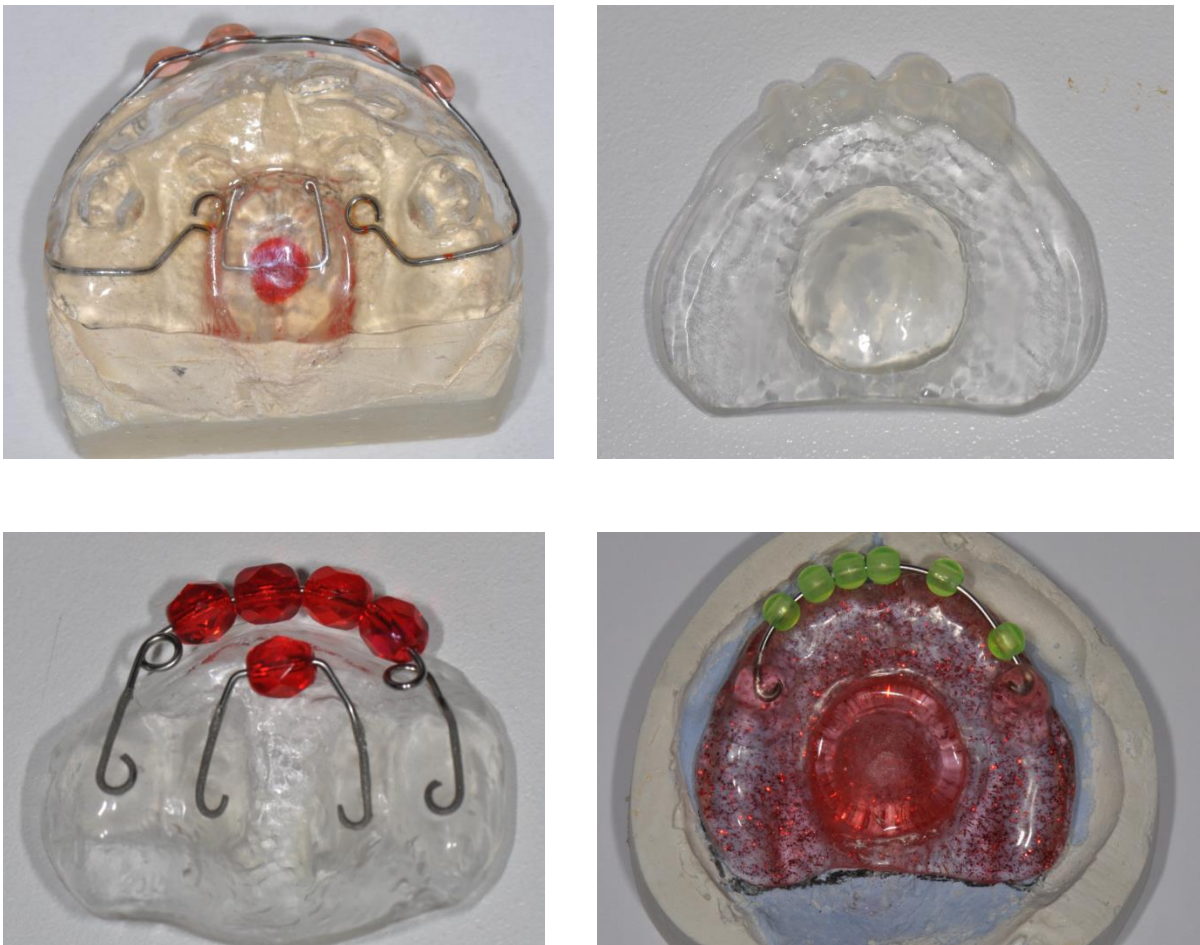
Le traitement consiste, dans un premier temps, à lever les obstacles au passage de l'air. L'ablation des végétations et des amygdales permet de dégager le carrefour aéropharyngien. Une éducation au mouchage est également recommandée pour déboucher les fosses nasales (222).

De plus, la position de la langue et la fermeture buccale entrent en jeu. En effet, le positionnement physiologique de la langue au repos est caractérisé par la pointe de la langue au contact de la papille rétro incisive, le dos de la langue au contact du palais et les bords de la langue le long des collets des dents. Cette position au repos permet la fermeture buccale avec des lèvres jointes et une stimulation du palais. Cela favorise ensuite le développement du maxillaire, des fosses nasales et des sinus (225).

Cette position est envisageable si l'hypotonie de l'enfant porteur de trisomie 21 est prise en charge. Le chirurgien-dentiste peut intervenir en proposant dès 3 mois des massages oro-faciaux et des plaques de myostimulation dont l'efficacité a pu être testée au travers de plusieurs études. Cette rééducation a été proposée initialement par Castillo-Morales dont la technique tire son nom. Il s'agit donc de massages faciaux (annexe 2), pour stimuler les neuro-récepteurs de la face, afin de développer la tonicité et la proprioception de l'enfant porteur de trisomie 21.

La stimulation intra-buccale se fait à l'aide d'une plaque de myostimulation (fig.6) présentant des petites perles ou picots, se logeant entre l'arcade dentaire et la lèvre supérieure, ainsi qu'une sorte de cratère en regard du palais. Les aspérités

de la plaque ont pour but d'interpeler l'enfant, afin qu'il contracte les lèvres et positionne la pointe de la langue au palais. Cette plaque est portée quelques minutes plusieurs fois par jour. Le port prolongé de la plaque serait contre-productif, car l'enfant s'y habituerait et ne solliciterait plus les différents groupes musculaires de la face. Une fermeture buccale et une langue moins protrusive sont constatées suite au port de cette plaque. Ces résultats sont toutefois à nuancer en fonction de la coopération de l'enfant et des dysmorphoses de départ (150, 159-162, 226-232).



**Figure 6** : Exemples de plaques de myostimulation délivrées au sein du service d'odontologie pédiatrique du CHRU de Lille

### 3.4.3 La déglutition

Lors de la vie fœtale, la déglutition est la fonction la plus importante (220, 233).

C'est une fonction nourricière. Elle permet le passage du bol alimentaire, de la cavité orale à l'œsophage. Seul le temps buccal de la déglutition est réalisé

volontairement, le temps pharyngien répondant à un automatisme. Le temps buccal de la déglutition est donc le seul à pouvoir être rééduqué (216, 233).

A la naissance, la déglutition infantile est dite primaire : il s'agit de succion-déglutition. La langue occupe toute la cavité buccale en prenant appui sur les joues et les lèvres. Les muscles se contractent pour stabiliser la mandibule, il y a création de vide dans la cavité buccale et le bol alimentaire est aspiré (220, 225, 233).

A partir, de 4 à 6 mois, l'alimentation à la cuillère est mise en place avec l'introduction à la diversification alimentaire. L'enfant découvre ainsi de nouveaux aliments (nouveaux goûts, nouvelles odeurs, nouvelles textures) et les liquides sont bus au verre. L'enfant passe alors à la déglutition secondaire, autrement dit la déglutition adulte. Cela correspond à l'adaptation de la fonction de déglutition à l'arrivée des dents et à la descente de l'os hyoïde. La langue n'occupe plus la même place dans la cavité buccale et se positionne différemment en fonction des changements environnants. La déglutition adulte s'effectue arcades serrées et lèvres jointes, sans effort musculaire (215, 225, 233).

L'enfant porteur de trisomie 21 présente une déglutition dysfonctionnelle. En raison de l'hypotonie de la langue et des lèvres, il éprouve des difficultés à se nourrir au sein ou au biberon. La déglutition primaire est persistante, la diversification alimentaire est compliquée et se fait tardivement. L'enfant porteur de trisomie 21 effectue un mouvement d'avant en arrière avec la langue, ce qui fait glisser le bol alimentaire contre le palais (37, 140, 234).

L'étiologie de cette déglutition atypique provient d'une hypersensibilité orale comme cela a été vu précédemment, mais aussi de l'hypotonie de la face. La langue est en interposition entre les deux arcades et perturbe le mouvement de la déglutition. La mandibule est projetée vers l'avant, la bouche reste ouverte. Les arcades ne sont pas en contacts et les lèvres sont dysjointes en raison de l'incompétence labiale. Il faut aussi prêter attention à la brièveté du frein lingual (199, 225, 235).

Une déglutition dysfonctionnelle est révélée à l'interrogatoire par (223) :

- Un refus des aliments durs.

- Une conservation de la nourriture dans le fond de son vestibule.
- Un retard d'acquisition dans la manipulation des aliments au doigt, à la cuillère, au verre.
- Des micros fausses routes.
- Une posture inadéquate pendant les repas
- Une ventilation buccale.

Le test de la déglutition se fait en observant l'enfant réaliser une déglutition. La déglutition est dysfonctionnelle quand la langue s'interpose entre les arcades et qu'il y a une contraction de la sangle musculaire périphérique (141, 222, 225, 235).

Les conséquences anatomiques et fonctionnelles de la déglutition dysfonctionnelle sont (219, 225, 233, 235) :

- Une mauvaise position linguale qui entraîne une interposition antérieure et postérieure. Cela provoque des malocclusions, telles qu'une béance antérieure et des articulés inversés postérieurs et/ou antérieurs.
- Un pseudo-prognathisme avec propulsion de la mandibule vers l'avant.
- Un développement des arcades dentaires et des dents compromis.
- Un hypodéveloppement du maxillaire qui devient plus étroit et profond
- Une langue allongée suite à la stimulation privilégiée des fibres longitudinales
- Une acquisition de la motricité et de la coordination oro-motrice compliquées et influant sur les autres fonctions orales.

Les conséquences sont aussi générales, car la déglutition dysfonctionnelle perturbe l'alimentation. Cela entraîne des troubles digestifs (constipation, RGO, occlusion intestinale), des troubles métaboliques (carences en vitamines, sels minéraux). Des troubles respiratoires sont aussi déclenchés suite aux fausses routes et aux aspirations silencieuses qui atteignent les bronches (200, 223, 236).

Le traitement de la déglutition dysfonctionnelle consiste à assurer un cadre anatomique favorable à une fonction opérationnelle. Une freinectomie linguale est alors envisagée, si cela est nécessaire (142, 225).

La rééducation linguale par le chirurgien-dentiste a été décrite dans le paragraphe précédent. Il s'agit de la technique de myostimulation de Castillo-Morales.

Le kinésithérapeute et l'orthophoniste participent à la stimulation sensori-motrice de la sphère orale l'enfant porteur de trisomie 21 en proposant des massages, activités et jeux. L'éducation et la rééducation précoces se concentrent sur la langue qui est reconnue comme organe clé de l'oralité (202, 237).

#### **3.4.4 La mastication**

La mastication fonctionnelle est décrite, comme unilatérale, équilibrée et alternée. Elle s'effectue par contact entre les arcades dentaires. Le but est de réduire les morceaux du bol alimentaire et d'insaliver les aliments, afin de faciliter la déglutition (141, 219).

La mastication chez l'enfant porteur de trisomie 21 est dysfonctionnelle, elle n'est ni équilibrée, ni alternée. Les problèmes d'alimentation touche 80% des enfants porteurs de trisomie 21 (238). L'alimentation solide est retardée, la succion-déglutition persiste. Le complexe alvéolo-dentaire est alors peu engagé dans la mastication. L'alimentation s'effectue par un glissement du bol alimentaire vers l'œsophage, grâce au complexe langue-palais (37).

Anatomiquement, il est retrouvé une position linguale antérieure et/ou latérale, conduisant à une béance antérieure et un articulé inversé, ainsi qu'un hypodéveloppement du maxillaire. Cela entraîne donc une malocclusion provoquée par des anomalies alvéolaires et dentaires. Il existe également une incompetence labiale, des articulations temporo-mandibulaire hyperlaxes, etc. (223).

Fonctionnellement, la mauvaise coordination oro-motrice consécutive à l'hypotonie de l'enfant porteur de trisomie est mise en cause (239). Des troubles de la ventilation et de la déglutition en découlent également. Ils sont les marqueurs d'un syndrome dysfonctionnel (223).

Les parents sont interrogés quant aux habitudes alimentaires de leur enfant, afin de mettre en évidence un trouble de la mastication. Les observations le plus souvent rapportées sont (36, 223, 236) :

- Seule la purée est bien acceptée. L'ingestion des autres aliments, surtout les plus durs, est plus compliquée.
- Les aliments avalés ne sont pas toujours mastiqués et déclenchent des éructations.
- Des débris alimentaires stagnent dans le fond de vestibule, la nourriture est retenue dans la cavité buccale.
- Des éructations (ingestion d'air au cours du repas) et/ou toux (fausses routes) sont présentes.
- L'enfant boit beaucoup au cours des repas, pour faire glisser les aliments.
- Les repas sont plus longs, car l'enfant mastique de façon prolongée et conserve les aliments en bouche sans déglutir.

Afin de tester la capacité masticatoire de l'enfant porteur de trisomie 21, différents paramètres sont étudiés. Ainsi, la fréquence masticatoire est réduite, le cycle masticatoire est anormal à cause de l'instabilité mandibulaire, les contacts inter arcades sont diminués et le temps masticatoire augmente, car la langue n'est pas assez tonique pour effectuer les mouvements de latéralisation et recueillir l'ensemble du bol alimentaire (223, 239).

Le trouble de la mastication chez l'enfant porteur de trisomie 21 empêche un auto-nettoyage performant : des dépôts de plaque et de tartre sont présents. De plus, la stimulation non balancée de la langue sur la mandibule entraîne une latérodéviation. Des usures dentaires sont aussi à noter, car l'enfant bruxe pour que les interférences occlusales disparaissent. Enfin, le manque de mastication réprime la stimulation parodontale (223).

Les troubles de la mastication ont des conséquences au niveau général qui sont identiques à celles induites par les troubles de la déglutition. En effet, la déglutition et la mastication sont les fonctions permettant l'alimentation.

L'alimentation joue un rôle dans l'intégration sociale de l'enfant. En effet, le repas est aussi un moment de partage et de rencontre. Cependant, si l'alimentation est compliquée, l'enfant porteur de trisomie 21 le vit plus comme une souffrance et comme un marqueur de différence. Le moment du repas est aussi une épreuve pour les parents qui se sentent incompris et parfois jugés car leur enfant ne

mange pas comme tout le monde. Les parents se sentent coupables de ne pas pouvoir répondre aux besoins essentiels de leur enfant (223, 240-241).

La prise en charge du trouble de la mastication passe par la rééducation linguale et labiale (technique de Castillo-Morales), la stabilisation de la mandibule et le contrôle de la posture de la tête et du corps lors des repas. Il est aussi possible de donner des aliments croustillants, afin de solliciter sensoriellement l'enfant pour déclencher la motricité. L'alimentation en « bandes » est également recommandée : l'introduction de la cuillère se fait d'un côté puis de l'autre pour stimuler les deux côtés de la mandibule (240, 243-244).

### **3.4.5 La phonation**

La phonation du point de vue du chirurgien-dentiste correspond à l'aspect articulatoire et phonologique du langage, c'est-à-dire, à la capacité de l'enfant à prononcer les sons. Les structures articulatoires et phonologiques de l'enfant porteur de trisomie 21 sont altérées et entraînent des difficultés d'élocution (141, 244).

Le mode de fonctionnement de la phonation ressemble à celui de la déglutition avec des appuis linguaux au niveau de palais. Les sons sont modulés par les mêmes structures que celles impliquées dans les autres fonctions oro-faciales et plus particulièrement la déglutition : lèvres, langue, voile du palais, palais. Chaque phonème est caractérisé par une position de la langue à endroit précis. Ainsi, si le contexte anatomique n'est pas favorable, l'émission des sons est impossible. Il faut que la « boîte à langue » soit adaptée à la fonction (220, 245).

Cette difficulté découle du cadre anatomique non favorable :

- Parfois brièveté du frein lingual.
- Position linguale basse.
- Hypodéveloppement du palais dans le sens transversal et sagittal.
- Incompétence labiale.
- Interposition linguale antérieure et postérieure entre les arcades dentaires, entraînant une béance et un articulé inversé.

Or les phonèmes en français ne s'articulent qu'au niveau du palais et non au contact des dents (245).

De plus, l'enfant porteur de trisomie 21 connaît des difficultés de phonation, quand il présente aussi une ventilation buccale et des troubles de la mastication avec tous les signes qui leur sont associés.

Les troubles de la phonation sont perceptibles à l'audition. Il est possible par exemple d'entendre des « j » transformé en « z ». L'enfant porteur de trisomie 21 éprouve des difficultés à prononcer les consonnes qui sont concernées à 90% par les erreurs articulatoires (220, 246). Afin de visualiser la position de la langue sur le palais pour la prononciation de chaque phonème, il est envisageable de réaliser un palatogramme. Les appuis linguaux des chuintantes, suintantes, palatales, labiales etc. sont ainsi visibles sur un schéma du maxillaire. Si le palatogramme montre des discordances avec les appuis habituels, la prononciation est compromise (245).

La phonation joue un rôle morphogénétique, bien que la prononciation de chaque phonème ne dure que quelques secondes, dans un contexte où les autres fonctions sont perturbées (245). Le trouble de la phonation joue un rôle dans la perpétuation de la dysmorphose et donc sur le maintien des dysfonctions. De plus, lorsque les capacités articulatoires sont compliquées, le langage est compromis (246).

L'apprentissage du langage est pris en charge par l'orthophoniste de façon globale. En effet, il n'y a pas que le développement phonologique qui entre en jeu, mais aussi le développement de la cognition afin de permettre la compréhension (acquisition du lexique, de la grammaire, etc.) : il y a une dimension linguistique. Le but est que la parole devienne intelligible, afin que l'enfant porteur de trisomie 21 puisse communiquer. Le rôle du chirurgien-dentiste est de favoriser un support anatomique et fonctionnel adapté. Cette fonction de relationnel est primordiale pour la construction de l'identité de l'enfant, de l'apprentissage scolaire, etc. : pour l'intégration sociale (132, 246).

Il est possible d'éduquer et de rééduquer la langue par les mêmes méthodes que pour les troubles de la déglutition. Il existe aussi d'autres modèles de plaque utilisés en orthopédie-dento-faciale tels que la perle de Tucut, la grille à langue, etc. (245). Les troubles du langage sont majoritairement pris en charge par l'orthophoniste, qui effectue un bilan et traite les différents aspects langagiers.



Des troubles de la fonction oro-faciale sont donc présents chez l'enfant porteur de trisomie 21. Il est possible de les prendre en charge précocement en proposant une éducation puis une rééducation oro-faciale, suivant le stade d'intervention. Le but étant de stopper l'enracinement et l'aggravation des dysmorphoses et des dysfonctions conduisant à des sur-handicaps. L'enfant porteur de trisomie 21 peut ainsi s'épanouir de façon globale en respirant, mangeant et s'exprimant aisément.

En outre, il faut veiller à lever les parafunctions, qui peuvent entretenir et malmener les fonctions.

### **3.5 L'étude des parafunctions**

La parafunction est un tic ou une manie qui interfère sur les fonctions en entravant son bon déroulement. Elle n'a pas de raison d'exister, car elle n'a aucun rôle physiologique.

Il convient, comme pour tout enfant de la population générale, de faire arrêter la succion du pouce. Elle aggrave les béances antérieures et génère une interposition linguale, ainsi qu'une déformation du palais. Ces anomalies sont alors à l'origine de déformations alvéolo-dentaires (142, 216, 220, 222).

De plus, le bruxisme est retrouvé chez 42 % des enfants porteurs de trisomie 21 (247). Il correspond à la contraction involontaire des muscles de la mastication, en dehors de la fonction physiologique. Le serrement des mâchoires est accompagné de grincements de dents (248).

Le bruxisme n'est pas considéré comme pathologique lors du changement de dentition, ni pendant certaines phases de sommeil (il s'agit de parasomnie). Néanmoins, il revêt un aspect pathologique dans les autres situations de serrements et de grincements diurnes et nocturnes (249).

L'étiologie du bruxisme s'appuie sur plusieurs théories telles que (219, 250) :

- Des perturbations au niveau du système nerveux central en lien avec le déficit cognitif
- L'activité de certains neurotransmetteurs
- Les malocclusions
- Les émotions vives

Les malocclusions sont provoquées par la dysmorphose initiale caractéristique de la trisomie 21 : l'hypoplasie du maxillaire. L'engrènement du maxillaire et de la mandibule n'est donc pas confortable. L'enfant meule les interférences pour retrouver un calage occlusal. La parodontite agressive est aussi source d'édentements précoces qui déstabilisent l'occlusion (249).

Les émotions vives comme l'angoisse, l'anxiété déclenchent le bruxisme. Le bruxisme engendre des usures dentaires attaquant parfois le complexe dentino-pulpaire. Cela peut déclencher des douleurs intenses et augmenter l'anxiété. Il faut alors casser ce cercle vicieux (139).

Le bruxisme est donc une parafonction d'origine multifactorielle.

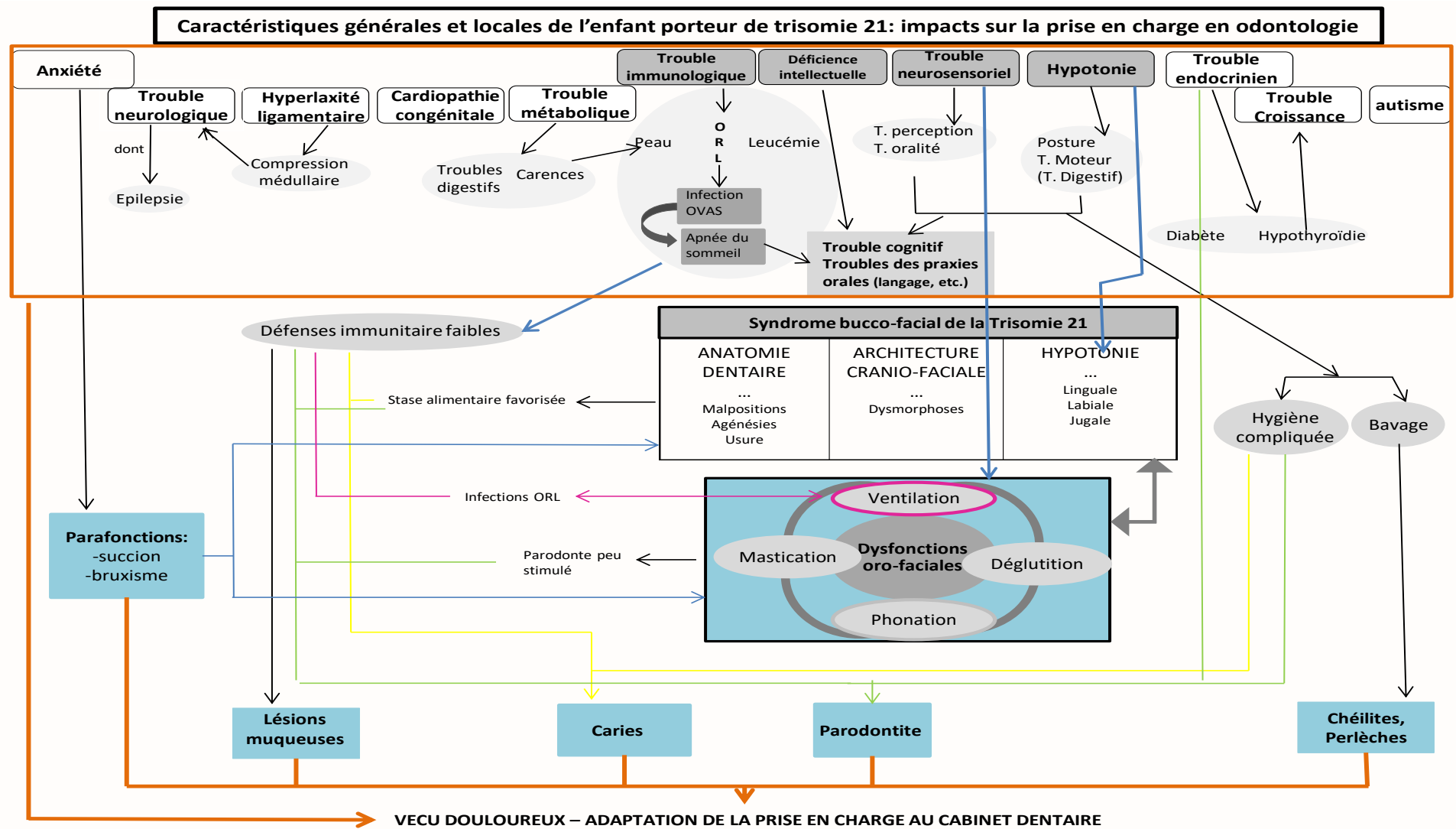
Un des signes du bruxisme est l'usure dentaire qui conduit à une perte de dimension verticale (139). Il est repérable également par les modifications de posture permettant la stabilisation de la mâchoire inférieure : la recherche de la stabilité mandibulaire provoque une propulsion de la mandibule vers l'avant, favorisée par l'hyperlaxité ligamentaire de l'articulation temporo-mandibulaire. Dans certains cas, l'interposition linguale permet aussi le blocage de la mandibule (250).

Afin de prévenir un bruxisme intempestif, il faut traiter la malocclusion. Les plaques à pistes de Planas ont montré leur efficacité, afin de libérer la mandibule des interférences occlusales, jusqu'à ce que la fonction soit équilibrée. Le but des thérapeutiques engagées est de réduire les grincements, d'équilibrer l'occlusion et de repositionner la mandibule. Cependant, si la cause est d'origine centrale, le port d'appareils stabilisateurs n'a que peu d'effets (144).

Il existe donc un ensemble de caractéristiques locales (anatomie dentaire, hypotonie, architectures crânio-faciale) consécutif à la présence du gène supplémentaire chez l'enfant porteur de trisomie 21. L'ensemble de ces caractéristiques est qualifié de « syndrome bucco-facial associé à la trisomie 21 » par Mme le Professeur M. Hennequin (37, 144). Ce syndrome en lien avec les caractéristiques générales inhérentes à la trisomie 21 (hypotonie, troubles neurosensoriels, troubles immunologiques) a des conséquences au niveau local, telles que des troubles fonctionnels, infectieux, etc.

De plus, il existe d'autres caractéristiques générales favorisées par la trisomie 21 qui ont des conséquences au niveau local (cf. Tab. 2).

L'ensemble de ces caractéristiques, en interrelation, augmente le vécu douloureux de l'enfant porteur de trisomie 21 et nécessite une adaptation de la prise en charge en odontologie (fig.7).



**Figure 7** : Schéma synoptique des interactions entre les caractéristiques générales et locales induites ou favorisées par la trisomie 21 et leurs conséquences sur la prise en charge en odontologie, complété d'après Hennequin (37,144).

Cela entraîne alors des complications au niveau du développement global de l'enfant porteur de trisomie 21. L'enjeu pour le chirurgien-dentiste est donc d'intervenir précocement sur ces caractéristiques locales, tout ayant à l'esprit le contexte général qui influe également sur la sphère orale. L'objectif est de prévenir la fixation des troubles locaux et les sur-complications.

## **4 Fiche de recueil de données à destination des chirurgiens-dentistes**

### ***4.1 Intérêt de la fiche de recueil de données***

Le chirurgien-dentiste a un rôle dans la prise en charge de l'enfant porteur de trisomie 21 en stimulant précocement la tonicité et la sensorialité de la sphère orale, à l'aide de massages et grâce à la mise en place de plaques de myostimulation. La prise en charge comprend également le contrôle de l'hygiène bucco-dentaire et la limitation du risque infectieux, grâce à la prévention et aux soins, en tenant compte des particularités générales et locales liées à la trisomie 21. L'ensemble de la prise en charge tient compte des expériences douloureuses de l'enfant et de son anxiété éventuelle. Ainsi, le chirurgien-dentiste favorise la santé orale de l'enfant, pour un développement global harmonieux.

Le succès thérapeutique et la réussite de la prise en charge dépendent de la connaissance des troubles généraux et locaux de l'enfant porteur de trisomie 21, du contexte familial, du degré de prise en charge et du caractère de l'enfant. C'est ainsi que l'idée d'une fiche de recueil de données est née au sein de l'unité fonctionnelle d'odontologie pédiatrique du CHRU de Lille. Suite à l'afflux de demandes de prise en charge d'enfants porteurs de trisomie 21, au cours de ces deux dernières années, le manque d'un outil efficient lors de la première consultation s'est fait ressentir. En effet, le format actuel de la feuille de première consultation du dossier médical n'est pas adapté : l'absence d'un fil conducteur précis permettant de cibler les points essentiels de la trisomie 21 génère des oublis. De plus, cela ne permet pas de mettre en évidence le parcours médical du patient, sa capacité d'adaptation à de nouveaux dispositifs, etc. Le but de cette fiche est donc de recueillir l'ensemble des données susceptibles d'adapter la prise en charge, pour assurer un suivi approprié et obtenir de plus grandes chances de succès.

## **4.2 Conception de la fiche de recueil de données**

L'ensemble des données à récupérer sont réparties sur une feuille A4 recto-verso. Le choix de ce format permet d'être le plus exhaustif possible, tout en complétant assez rapidement la fiche. De plus, la fiche est ainsi aisément insérable dans le dossier médical. Le recto est à remplir par les parents des enfants porteurs de trisomie 21 et le verso est à remplir par le praticien.

L'encadré du titre de la fiche est en violet, car c'est la couleur associée aux chirurgiens-dentistes. Les paragraphes en bleus sont les paragraphes à remplir par les patients. Le choix du bleu s'explique par l'association de cette couleur au monde médical. Enfin les paragraphes en vert sont à remplir par le praticien. Le vert est choisi pour faire le lien avec la feuille verte de première consultation du service d'odontologie du CHRU de Lille.

Le premier paragraphe permet de récupérer l'identité du patient et ses coordonnées. Il permet aussi de mieux appréhender le contexte familial.

Le deuxième paragraphe reprend le parcours médical et paramédical de l'enfant porteur de trisomie 21. Il permet de mettre en évidence plus particulièrement le niveau de prise en charge de l'hypotonie, des besoins de l'enfant en termes d'éducation et de rééducation fonctionnelle. C'est aussi un premier indicateur, pour établir le pronostic de l'éducation fonctionnelle proposée par le praticien.

Le troisième paragraphe recense l'ensemble des pathologies générales les plus couramment rencontrées chez les enfants porteurs de trisomie 21 et ayant un impact sur la prise en charge par le chirurgien-dentiste. L'ajout des pictogrammes permet d'organiser les pathologies selon les spécialités médicales tout en optimisant l'espace sur la fiche. De plus, ils apportent un confort visuel et rendent la fiche plus attrayante.

Les questions sur l'historique douloureux et les antécédents de prise en charge permettent d'adapter les séances afin qu'elles se déroulent le mieux possible.

La question sur les centres d'intérêts de l'enfant permet de créer un lien avec lui et d'explorer son imaginaire, au cours des séances de soins. Cela permet de rendre les consultations plus agréables pour l'enfant.

Les paragraphes à remplir par le praticien suivent l'ordre classique des premières consultations en odontologie. Cependant, les points essentiels et les plus souvent

rencontrés sont répertoriés, afin d'éviter les oublis et de faciliter le remplissage de la fiche.

L'ensemble de ces données permet d'évaluer le suivi médical et paramédical, l'investissement familial, l'état général et oral et la capacité d'adaptation de l'enfant porteur de trisomie 21. En fonction de ces données, à l'issue de la première consultation, un premier pronostic portant sur le succès de l'éducation fonctionnelle pourra être établi. De plus, le traitement et le suivi en odontologie pédiatrique pourra ainsi être optimisé. Le recueil de données permet aussi de mettre en évidence les freins d'ordre général et local à la réussite thérapeutique. Ces freins ne sont pas toujours gérables par le chirurgien-dentiste. Son rôle est alors d'informer et d'adresser aux professionnels de santé compétents.

**La première consultation en odontologie pédiatrique des enfants porteurs de trisomie 21**

**Données administratives:**

Nom : ..... Prénom : ..... Date de naissance : .....  
 Adresse : ..... Numéro de téléphone : .....  
 Nombre de frères et sœurs : ..... Rang dans la fratrie : .....  
 Habite principalement :  Au domicile familial  En institution  Assistance familiale  Autre : .....

**Suivi médical et paramédical :**

Médecin traitant/adresse et numéro de téléphone : .....











Intervenants	Suivi commencé ?	Si oui, à quel âge ?	Fréquence des visites (semaine, mois, etc.)
Orthophoniste	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non		
Psychomotricien	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non		
Kinésithérapeute	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non		

Autres (orthodontiste, ORL, Cardiologue, etc.) : .....

Comment avez-vous eu connaissance de la prise en charge précoce par le chirurgien-dentiste ? .....

Qu'attendez-vous de cette consultation ? .....

**Questionnaire médical :**

	Poids : ..... Taille : ..... Courbe du poids anormale : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Courbe de la taille anormale : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non		Autisme : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Epilepsie : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
	Hyperlaxité ligamentaire (tendance à la luxation, torticolis fréquents?): <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Subluxation cervicale : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non		Pathologie oculaire ? Si oui, Laquelle ? ..... Port de lunettes : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Acceptation du dispositif : <input type="checkbox"/> bonne <input type="checkbox"/> mauvaise
	Hypothyroïdie: <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Diabète: <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> Type 1 <input type="checkbox"/> Type 2 Equilibré : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non		Pathologie cardiaque : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Si oui, laquelle ? .....
	Enfant prématuré : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non		Reflux gastro-œsophagien : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Maladie cœliaque : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Autres troubles digestifs : .....
	Leucémie : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Date du dernier examen sanguin : ..... Anomalies dans les résultats : ..... ..... <input type="checkbox"/> Allergies : ..... Dermatoses (eczéma, peau sèche, irritations) : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Vaccins à jour : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non		Surdité : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Port d'un dispositif auditif : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Acceptation du dispositif : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Otites, pharyngites, sinusites : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> Ronflements <input type="checkbox"/> Réveils nocturnes <input type="checkbox"/> Encombrements ORL <input type="checkbox"/> Drains Ablation des végétations : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Ablation des amygdales : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non

Votre enfant présente-t-il d'autres pathologies ? .....

Est-ce que votre enfant prend des médicaments ? .....

Est-ce que votre enfant a déjà été pris en charge par un chirurgien-dentiste ?  oui  non

Comment s'est passée la séance ? Votre enfant était-il particulièrement anxieux ? .....

A-t-il déjà bénéficié d'une technique de sédation ?  Atarax®  Hypnose  MEOPA  Midazolam

Selon vous, les méthodes utilisées ont-elles été efficaces ?  oui  non

Décrivez quelques centres d'intérêts (activités, jeux, personnages de films ou livres préférés?): .....



### Examen clinique exobuccal :

**Forme du visage:**  crâne aplati  diminution de l'étage moyen de la face  diminution de la dimension verticale  
 antéroposition mandibulaire  latérodéviations mandibulaires

**Nez:**  encombré  irritations au niveau des narines  narines étroites

**Bouche: Stomion :**  constant  inconstant **Lèvres :**  lèvres sèches  chéilite  perlèches

**Langue :**  langue protrusive  Si oui, au-delà de la lèvre inférieure :  oui  non

**Bavage:**  oui  non

**Autre observations:** .....

### Examen clinique endobuccal :

**Hygiène bucco-dentaire:**  plutôt bonne  plutôt mauvaise Matériel de brossage : .....

..... Fréquence: ..... Seul ou aidé d'un tiers : .....

Quelles sont les difficultés rencontrées? .....

**Tissus Mous, langue :**  Aphte  candidose  langue basse  langue crantée  macroglossie vraie  frein lingual court  amygdales volumineuses  végétations volumineuses.

**Parodonte:**  inflammation  saignement  hyperplasie gingivale  suppuration  mobilité dentaire  perte d'attache. (Compléter sur le schéma dentaire)

**Schéma dentaire:** Préciser les dents présentes, les soins éventuels, les particularités de forme (macrodontie ou microdontie), de structures (amélogenèse), de nombre, de position et les signes d'usure.

17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
		55	54	53	52	51	61	62	63	64	65		
		85	84	83	82	81	71	72	73	74	75		
47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37

**Forme du palais:**  normale  ogivale  en escalier

**Occlusion: Articulé :**  inversé antérieur  inversé postérieur  unilatéral droit  unilatéral gauche  bilatéral  
 béance antérieure  proversion des incisives  classe 3 d'Angle

**Autres observations :** .....

### Examen des fonctions

**Ventilation:**  buccale  nasale  mixte

**Alimentation:** Allaitement :  oui  non

Difficultés de succion au sein :  oui  non Difficultés de succion au biberon:  oui  non

Passage à la petite cuillère facile :  oui  non

Prise de liquide :  biberon  verre  paille  autre : .....

repas long  mastication prolongée  grande sélectivité  préférence pour la purée  refus des aliments solides

refus de nouveaux aliments  résidus alimentaires dans la cavité buccale après les repas  fausses routes  boit

beaucoup d'eau pour faire glisser les aliments  mauvaise posture lors des repas

Consommation récurrente de sucres et/ou de lipides:  oui  non

Grignotage:  oui  non

Déglutition atypique:  oui  non

Mastication défailante :  oui  non

**Phonation:**  intelligibilité  dyslalie (zozotement)

### Examen des parafunctions

Bruxisme:  oui  non Onychophagie:  oui  non

Succion du pouce  oui  non Succion tétine :  oui  non Tétine :  sport  classique

⇒ A ce jour, proposition de plaque de myostimulation judicieuse :  oui  non

## 5 Conclusion

Le but de ce travail a été de décrire les caractéristiques communes au niveau général et au niveau local découlant de la trisomie 21 ainsi que leur prise en charge, pour aboutir à une fiche de synthèse à destination des chirurgiens-dentistes.

Il existe des caractéristiques retrouvées systématiquement ou quasi-systématiquement au niveau général, telles que l'hypotonie, l'hyperlaxité ligamentaire, la déficience intellectuelle, les troubles neurosensoriels et les troubles immunologiques.

D'autres malformations congénitales et problèmes médicaux sont également fréquemment rencontrés.

De plus, des signes physiques communs, tels que les yeux en amande, le nez rond, etc. sont des signes caractéristiques.

Au niveau de la sphère oro-faciale, une hypotonie faciale, une anatomie dentaire particulière et une architecture crânio-faciale spécifique peuvent-être notées. L'ensemble de ces caractéristiques est regroupé sous le terme de syndrome bucco-facial de la trisomie 21.

Les interactions entre ces caractéristiques sont spécifiques de la trisomie 21 et entraînent des surcomplications, notamment au niveau de la sphère oro-faciale : aggravation des dysfonctions oro-faciales, pathologies infectieuses, troubles de l'occlusion, douleurs, etc.

Tous les troubles engendrés par la trisomie 21 ne sont pas présents à la naissance. Un suivi médical et paramédical est donc nécessaire tout au long de la vie. L'équipe pluridisciplinaire dont fait partie le chirurgien-dentiste intervient à plusieurs stades : soit avant l'apparition des sur-complications, soit quand les sur-complications sont déjà présentes et qu'il faut empêcher leur aggravation. Les thérapeutiques d'éducation et de rééducation fonctionnelles par massages oro-faciaux et plaques de myostimulations s'inscrivent dans cette démarche.

La fiche de synthèse résultant du recueil de l'ensemble de ces données, ainsi que du recueil d'informations liées à l'environnement de l'enfant porteur de trisomie 21 et à sa singularité, permet au chirurgien-dentiste d'aboutir à une connaissance globale de l'enfant porteur de trisomie 21. Cela permet alors d'adapter de façon optimale la prise en charge en odontologie pédiatrique.

La diffusion de cette fiche en dehors du milieu hospitalier semble également intéressante, afin que les chirurgiens-dentistes libéraux puissent mieux identifier les besoins des enfants porteurs de trisomie 21.

## Table des illustrations

### Figures

- Figure 1 : Conséquences de l'hypotonie musculaire et de l'hyperlaxité ligamentaire sur la posture et les structures buccales de l'enfant porteur de trisomie 21 (37)..... 44
- Figure 2-a: Visage d'un enfant porteur de trisomie 21 à l'âge de 20 mois ..... 46
- Figure 2-b: Visage du même enfant à l'âge de 8 ans ..... 45
- Figure 3: Comparaison du positionnement de la langue au repos entre un sujet de la population générale et un sujet porteur de trisomie 21 (144, 159)..... 48
- Figure 4 : Classification de la forme de la voûte palatine selon des coupes transversales : A – Normale, B – Ogivale, C – En « escalier » ou à « étage » (160, 189)..... 54
- Figure 5 : Equilibre dentaire de Château (220)..... 63
- Figure 6 : Exemples de plaques de myostimulation délivrées au sein du service d'odontologie pédiatrique du CHRU de Lille ..... 66
- Figure 7 : Schéma synoptique des interactions entre les caractéristiques générales et locales induites ou favorisées par la trisomie 21 et leurs conséquences sur la prise en charge en odontologie, complété d'après Hennequin (37, 144)..... 76

### Tableaux

- Tableau 1 : Suivi médical préventif et systématique des personnes porteuses de trisomie 21, d'après Cuilleret (11) et de Fréminville (12). ..... 40
- Tableau 2 : Troubles généraux et conséquences bucco-dentaires (adapté et complété d'après Hennequin et al. (139) et Sixou (140)..... 42

## Références bibliographiques

1. Céleste B, Lauras B. Mécanisme de constitution de la trisomie 21. In: Le jeune enfant porteur de trisomie 21. Nathan; 1997. p. 9-18. (FAC).
2. Orphanet: Trisomie 21 [Internet]. [cité 23 oct 2017]. Disponible sur: <http://www.orpha.net>
3. Ammann I. Trisomie 21, approche orthophonique Repères théoriques et conseils aux aidants. de Boeck solal. 2012. 116 p. (Guidance pour tous).
4. Fondation Jérôme Lejeune - Chercher, Soigner, Défendre [Internet]. [cité 23 oct 2017]. Disponible sur: <https://www.fondationlejeune.org/>
5. Rondal J-A. La réhabilitation des personnes porteuses d'une trisomie 21. l'harmattan; 2013. 198 p. (Ethique et pratiques médicales).
6. Bull MJ, Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. août 2011;128(2):393-406.
7. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet Lond Engl*. 12 avr 2003;361(9365):1281-9.
8. Cuilleret M. Trisomie et handicaps génétiques associés. In: Trisomie et handicaps génétiques associés (5e édition). Elsevier Masson; 2007. p. 13-6.
9. Tasseau A, Kassis M, Rigourd V, Magny JF, Voyer M. Quels diagnostics devant un nouveau-né hypotonique ? *Arch Pédiatrie*. juillet 2003;10(7):670-3.
10. Cuilleret M. Symptomatologie de la trisomie 21. Conséquences concrètes. In: Trisomie 21 aides et conseils. 4ème édition. Elsevier Masson; 2003. p. 6-20. (abrégés).
11. Cuilleret M. Symptomatologie de la trisomie 21 et conséquences concrètes. In: Trisomie et handicaps génétiques associés (5e édition). Elsevier Masson; 2007. p. 18-42.
12. de Fréminville B. Le suivi médical des personnes porteuses de trisomie 21 tout au long de la vie. In: Trisomie 21, communication et insertion. Paris: Elsevier Masson; 2008. p. 81-90.
13. Céleste B, Lauras B. Les signes cliniques chez l'enfant porteur de trisomie 21. In: Le jeune enfant porteur de Trisomie 21. Nathan; 1997. p. 19-22. (FAC).
14. Cuilleret M. Prise en charge précoce. In: Trisomie 21 aides et conseils. 4ème édition. Masson; 2003. p. 44-59.
15. Cuilleret M. Petite enfance et prise en charge précoce. In: Trisomie et handicaps génétiques associés (5e édition). Elsevier Masson; 2007. p. 87-126.
16. Linkous LW, Stutts RM. Passive tactile stimulation effects on the muscle tone of hypotonic, developmentally delayed young children. *Percept Mot Skills*. déc 1990;71(3 Pt 1):951-4.
17. Freminville B de, Bessuges J, Céleste B, Hennequin M, Noack N, Pennaneach J, et al.

L'accompagnement des enfants porteurs de trisomie 21. *Médecine Thérapeutique Pédiatrie*. 1 juill 2007;10(4):272-80.

18. Noack N. Caractéristiques psychomotrices et prise en charge de l'enfant porteur de trisomie 21 de 0 à 3 ans. In: *La prise en charge psychomotrice du nourrisson et du jeune enfant*. De Boeck. solal; 1999. p. 51-104. (Guidance pour tous).
19. Cuilleret M. Suivis et prise en charge. In: *Trisomie et handicaps génétiques associés* (5e édition). Elsevier Masson; 2007. p. 67-83.
20. Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften S2k-Leitlinie: Down-Syndrom im Kindes- und Jugendalter. AWMF.org. juill 2016;027/051:157.
21. Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlanto-axial instability. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 15 août 2006;142C(3):141-8.
22. Romano A, Albertini G, Guida D, Cornia R, Settecase C, Condoluci C, et al. A cervical flexion-extension MRI study in Down syndrome. *Indian J Pediatr*. avr 2015;82(4):349-53.
23. Suttle CM, Turner AM. Transient pattern visual evoked potentials in children with Down's syndrome. *Ophthalmic Physiol Opt J Br Coll Ophthalmic Opt Optom*. mars 2004;24(2):91-9.
24. Berk AT, Saatci AO, Erçal MD, Tunç M, Ergin M. Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. *Ophthalmic Genet*. mars 1996;17(1):15-9.
25. da Cunha RP, Moreira JB. Ocular findings in Down's syndrome. *Am J Ophthalmol*. août 1996;122(2):236-44.
26. Haugen OH, Høvdig G, Riise R. Ocular changes in Down syndrome. *Tidsskr Den Nor Laegeforening Tidsskr Prakt Med Ny Raekke*. 22 janv 2004;124(2):186-8.
27. Stephen E, Dickson J, Kindley AD, Scott CC, Charleton PM. Surveillance of vision and ocular disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol*. juill 2007;49(7):513-5.
28. Miyazaki EA. The orthoptics of Down syndrome. *Am Orthopt J*. 2014;64:12-6.
29. Vinter S. Perceptions sensorielles, premières interactions : cadre pour une éducation précoce. In: *Trisomie 21, communication et insertion*. Elsevier Masson; 2008. p. 21-34. (Rencontres en rééducation).
30. Laws G, Hall A. Early hearing loss and language abilities in children with Down syndrome. *Int J Lang Commun Disord*. juin 2014;49(3):333-42.
31. Duriez F. Troubles auditifs de l'enfant trisomique 21. In: *Trisomie 21, communication et insertion*. Elsevier Masson; 2008. p. 39-54. (Rencontres en rééducation).
32. Balkany TJ, Downs MP, Jafek BW, Krajicek MJ. Hearing loss in Down's syndrome. A treatable handicap more common than generally recognized. *Clin Pediatr (Phila)*. févr 1979;18(2):116-8.

33. Manickam V, Shott GS, Heithaus D, Shott SR. Hearing loss in Down Syndrome revisited - 15 years later. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* sept 2016;88:203-7.
34. Clark CM, Patel HH, Kanekar SG, Isildak H. Enlarged vestibular aqueducts and other inner-ear abnormalities in patients with Down syndrome. *J Laryngol Otol.* avr 2017;131(4):298-302.
35. Céleste B, Lauras B. Les problèmes médicaux spécifiques. In: *Le jeune enfant porteur de Trisomie 21.* Nathan; 1997. p. 23-8. (FAC).
36. Yaneza MMC, Hunter K, Irwin S, Kubba H. Hearing in school-aged children with trisomy 21 - results of a longitudinal cohort study in children identified at birth. *Clin Otolaryngol Off J ENT-UK Off J Neth Soc Oto-Rhino-Laryngol Cervico-Facial Surg.* déc 2016;41(6):711-7.
37. Hennequin M, Faulks D, Veyrune J-L, Faye M. Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses de trisomie 21. *Information dentaire* n°26. 2000;1951-64.
38. de Knecht NC, Pieper MJC, Lobbezoo F, Schuengel C, Evenhuis HM, Passchier J, et al. Behavioral pain indicators in people with intellectual disabilities: a systematic review. *J Pain Off J Am Pain Soc.* sept 2013;14(9):885-96.
39. McGuire BE, Defrin R. Pain perception in people with Down syndrome: a synthesis of clinical and experimental research. *Front Behav Neurosci.* 2015;9:194.
40. Hennequin M, Morin C, Feine J. Pain expression and stimulus localisation in individuals with Down's syndrome. *The Lancet.* 2000;356(9245):1882-7.
41. Zabalia M, Corfec S. Reconnaissance des émotions et évaluation de la douleur chez des enfants et adolescents porteurs de Trisomie 21. *Enfance.* 21 janv 2009;60(4):357-69.
42. Serratrice J. Olfaction et gustation. *EMC - Neurol.* janv 2013;10(1):1-11.
43. Cecchini MP, Viviani D, Sandri M, Hähner A, Hummel T, Zancanaro C. Olfaction in People with Down Syndrome: A Comprehensive Assessment across Four Decades of Age. *PloS One.* 2016;11(1):e0146486.
44. Goulet O, Vidailhet M, Turck D. *Alimentation de l'enfant en situations normale et pathologique.* 2ème édition. Doin; 2012.
45. Nijjar R, Murphy C. Olfactory impairment increases as a function of age in persons with Down syndrome. *Neurobiol Aging.* 2002;23(1):65-73.
46. Touraine J-L. Déficits immunitaires chez l'enfant. *EMC-Pédiatrie-Mal Infect.* 1995;1(4-079-A-10).
47. Martínez E, Castañeda D, Jaramillo S, Iregui A, Quiñonez T, Rodríguez JA, et al. Altered immune parameters correlate with infection-related hospitalizations in children with Down syndrome. *Hum Immunol.* juill 2016;77(7):594-9.
48. Nateghi Rostami M, Douraghi M, Miramin Mohammadi A, Nikmanesh B. Altered serum pro-inflammatory cytokines in children with Down's syndrome. *Eur Cytokine Netw.* juin 2012;23(2):64-7.
49. Roat E, Prada N, Lugli E, Nasi M, Ferraresi R, Troiano L, et al. Homeostatic cytokines

and expansion of regulatory T cells accompany thymic impairment in children with Down syndrome. *Rejuvenation Res.* juin 2008;11(3):573-83.

50. Gally F, Rao DM, Schmitz C, Colvin KL, Yeager ME, Perraud A-L. The TRPM2 ion channel contributes to cytokine hyperproduction in a mouse model of Down Syndrome. *Biochim Biophys Acta.* janv 2018;1864(1):126-32.
51. Sullivan KD, Lewis HC, Hill AA, Pandey A, Jackson LP, Cabral JM, et al. Trisomy 21 consistently activates the interferon response. *eLife.* 29 2016;5.
52. Ram G, Chinen J. Infections and immunodeficiency in Down syndrome. *Clin Exp Immunol.* avr 2011;164(1):9-16.
53. Garabédian É-N, Coiffier T, Chaudré F. Otite séromuqueuse de l'enfant. *EMC-AKOS Traité Médecine.* 1998;10(3):1-6.
54. Rodman R, Pine HS. The otolaryngologist's approach to the patient with Down syndrome. *Otolaryngol Clin North Am.* juin 2012;45(3):599-629, vii-viii.
55. Chin CJ, Khami MM, Husein M. A general review of the otolaryngologic manifestations of Down Syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* juin 2014;78(6):899-904.
56. Mimouni-Benabu O, Nicollas R, Roman S, Triglia J-M. Indications de l'adénoïdectomie, de l'amygdalectomie et de la pose d'aérateurs chez l'enfant. *EMC-AKOS Traité Médecine.* 17 sept 2012;7(4):1-5.
57. Mitchell RB, Call E, Kelly J. Diagnosis and therapy for airway obstruction in children with Down syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* juin 2003;129(6):642-5.
58. Friedman NR, Ruiz AG, Gao D, Ingram DG. Accuracy of Parental Perception of Nighttime Breathing in Children with Down Syndrome. *Otolaryngol--Head Neck Surg Off J Am Acad Otolaryngol-Head Neck Surg.* 1 sept 2017;194599817726286.
59. Lin SC, Davey MJ, Horne RSC, Nixon GM. Screening for Obstructive Sleep Apnea in Children with Down Syndrome. *J Pediatr.* 25 juin 2014;165(1):117-22.
60. Esbensen AJ, Beebe DW, Byars KC, Hoffman EK. Use of Sleep Evaluations and Treatments in Children with Down Syndrome. *J Dev Behav Pediatr JDBP.* oct 2016;37(8):629-36.
61. Marcus C-L, Keens T-G, Bautista D-B, von Pechmann W-S. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *pediatrics.* juill 1991;88(1):132-9(1):132-9.
62. Joyce A, Dimitriou D. Sleep-disordered breathing and cognitive functioning in preschool children with and without Down syndrome. *J Intellect Disabil Res JIDR.* août 2017;61(8):778-91.
63. Thottam PJ, Choi S, Simons JP, Kitsko DJ. Effect of Adenotonsillectomy on Central and Obstructive Sleep Apnea in Children with Down Syndrome. *Otolaryngol--Head Neck Surg Off J Am Acad Otolaryngol-Head Neck Surg.* oct 2015;153(4):644-8.
64. Farhood Z, Isley JW, Ong AA, Nguyen SA, Camilon TJ, LaRosa AC, et al. Adenotonsillectomy outcomes in patients with Down syndrome and obstructive sleep apnea. *The Laryngoscope.* juin 2017;127(6):1465-70.



65. Nation J, Brigger M. The Efficacy of Adenotonsillectomy for Obstructive Sleep Apnea in Children with Down Syndrome: A Systematic Review. *Otolaryngol--Head Neck Surg Off J Am Acad Otolaryngol-Head Neck Surg.* sept 2017;157(3):401-8.
66. Thottam PJ, Trivedi S, Siegel B, Williams K, Mehta D. Comparative outcomes of severe obstructive sleep apnea in pediatric patients with Trisomy 21. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* juill 2015;79(7):1013-6.
67. François G, Culée C. Le syndrome d'apnées obstructives liées au sommeil chez le nourrisson et l'enfant - EM Premium. 20000215;7(10):1088-10102.
68. Diercks GR, Wentland C, Keamy D, Kinane TB, Skotko B, de Guzman V, et al. Hypoglossal Nerve Stimulation in Adolescents With Down Syndrome and Obstructive Sleep Apnea. *JAMA Otolaryngol-- Head Neck Surg.* 2 nov 2017;
69. Mitchell RB, Call E, Kelly J. Ear, nose and throat disorders in children with Down syndrome. *The Laryngoscope.* févr 2003;113(2):259-63.
70. Yumusakhuylu AC, Binnetoglu A, Demir B, Baglam T, Sari M. Is it safe to perform adenotonsillectomy in children with Down syndrome? *Eur Arch Oto-Rhino-Laryngol Off J Eur Fed Oto-Rhino-Laryngol Soc EUFOS Affil Ger Soc Oto-Rhino-Laryngol - Head Neck Surg.* sept 2016;273(9):2819-23.
71. Lal C, White DR, Joseph JE, van Bakergem K, LaRosa A. Sleep-disordered breathing in Down syndrome. *Chest.* févr 2015;147(2):570-9.
72. Vincent P, Coëlo A. Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil chez l'enfant porteur de trisomie 21 [Mémoire pour le certificat de capacité d'orthophoniste]. Paris VI Pierre et Marie Curie; 2016.
73. Saida S. Evolution of myeloid leukemia in children with Down syndrome. *Int J Hematol.* avr 2016;103(4):365-72.
74. Norwood MS, Lupo PJ, Chow EJ, Scheurer ME, Plon SE, Danysh HE, et al. Childhood cancer risk in those with chromosomal and non-chromosomal congenital anomalies in Washington State: 1984-2013. *PloS One.* 2017;12(6):e0179006.
75. Hasle H, Friedman JM, Olsen JH, Rasmussen SA. Low risk of solid tumors in persons with Down syndrome. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet.* nov 2016;18(11):1151-7.
76. Wang L, Peters JM, Fuda F, Li L, Karandikar NJ, Koduru P, et al. Acute megakaryoblastic leukemia associated with trisomy 21 demonstrates a distinct immunophenotype. *Cytometry B Clin Cytom.* août 2015;88(4):244-52.
77. Ran Y-N, Yu J, Xian Y, Wen X-H, Guo Y-X, Guan X-M, et al. Acute leukemia associated with Down syndrome: clinical analysis of 21 cases. *Nan Fang Yi Ke Da Xue Xue Bao.* mars 2016;36(3):433-6.
78. Lam GKS, Leung AWK, Ha SY, Luk CW, Li CH, Ling SC, et al. Acute Leukemia in Down Syndrome Children in Hong Kong: Retrospective Review. *J Pediatr Hematol Oncol.* mars 2016;38(2):102-6.
79. Tomizawa D, Endo A, Kajiwaru M, Sakaguchi H, Matsumoto K, Kaneda M, et al. Acute lymphoblastic leukemia in patients with Down syndrome with a previous history of acute myeloid leukemia. *Pediatr Blood Cancer.* août 2017;64(8).

80. O'Rafferty C, Kelly J, Storey L, Ryan C, O'Marcaigh A, Smith O. Child and adolescent Down syndrome-associated leukaemia: the Irish experience. *Ir J Med Sci.* déc 2015;184(4):877-82.
81. Maloney KW, Taub JW, Ravindranath Y, Roberts I, Vyas P. Down syndrome preleukemia and leukemia. *Pediatr Clin North Am.* févr 2015;62(1):121-37.
82. Saida S. Predispositions to Leukemia in Down Syndrome and Other Hereditary Disorders. *Curr Treat Options Oncol.* juill 2017;18(7):41.
83. Ayed W, Gouas L, Pernault-Llorca F, Amouri A. Trisomie 21 et cancers. Elsevier Masson. décembre 2012;96(314-315):57-66.
84. Barankin B, Guenther L. Dermatological manifestations of Down's syndrome. *J Cutan Med Surg.* août 2001;5(4):289-93.
85. Madan V, Williams J, Lear JT. Dermatological manifestations of Down's syndrome. *Clin Exp Dermatol.* sept 2006;31(5):623-9.
86. Sehgal VN, Sehgal N, Sehgal R. Hidradenitis Suppurativa and Concomitant Down Syndrome: Literature Review of Other Associated Mucocutaneous Manifestations in Adults. *Skinmed.* 2017;15(4):253-8.
87. Bilgili SG, Akdeniz N, Karadag AS, Akbayram S, Calka O, Ozkol HU. Mucocutaneous disorders in children with down syndrome: case-controlled study. *Genet Couns Geneva Switz.* 2011;22(4):385-92.
88. Daneshpazhooh M, Nazemi TM-J, Bigdeloo L, Yoosefi M. Mucocutaneous findings in 100 children with Down syndrome. *Pediatr Dermatol.* juin 2007;24(3):317-20.
89. Cuilleret M. Hygiène de vie : diététique adaptée. La vie au quotidien. In: *Trisomie et handicaps génétiques associés (5e édition).* Elsevier Masson; 2007. p. 387-99.
90. Guaraldi F, Rossetto Giaccherino R, Lanfranco F, Motta G, Gori D, Arvat E, et al. Endocrine Autoimmunity in Down's Syndrome. *Front Horm Res.* 2017;48:133-46.
91. Whooten R, Schmitt J, Schwartz A. Endocrine manifestations of Down syndrome. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes.* 11 nov 2017;
92. Niegawa T, Takitani K, Takaya R, Ishiro M, Kuroyanagi Y, Okasora K, et al. Evaluation of uric acid levels, thyroid function, and anthropometric parameters in Japanese children with Down syndrome. *J Clin Biochem Nutr.* sept 2017;61(2):146-52.
93. Aversa T, Salerno M, Radetti G, Faienza MF, Iughetti L, Corrias A, et al. Peculiarities of presentation and evolution over time of Hashimoto's thyroiditis in children and adolescents with Down's syndrome. *Horm Athens Greece.* sept 2015;14(3):410-6.
94. Zantour B, Sfar MH, Chebbi W, Alaya W, Younes S. P145 Diabète sucré et trisomie 21 : deux observations bien différentes. *Diabetes Metab SFD Alfédiun Posters Oraux.* 21 déc 2010;36(S1):A73.
95. Colombo ML, Givardo E, Ricci BM, Maina D. Blood zinc in patients with Down's syndrome and its relations with their immune status. *Minerva Pediatr.* févr 1989;41(2):71-5.

96. Thiel RJ, Fowkes SW. Down syndrome and epilepsy: a nutritional connection? *Med Hypotheses*. 2004;62(1):35-44.
97. Mazurek D, Wyka J. Down syndrome--genetic and nutritional aspects of accompanying disorders. *Rocz Panstw Zakl Hig*. 2015;66(3):189-94.
98. Reading CM. Down's syndrome: nutritional intervention. *Nutr Health*. 1984;3(1-2):91-111.
99. Buchin PJ, Levy JS, Schullinger JN. Down's syndrome and the gastrointestinal tract. *J Clin Gastroenterol*. avr 1986;8(2):111-4.
100. Macchini F, Leva E, Torricelli M, Valadè A. Treating acid reflux disease in patients with Down syndrome: pharmacological and physiological approaches. *Clin Exp Gastroenterol*. 2011;4:19-22.
101. Zárate N, Mearin F, Hidalgo A, Malagelada JR. Prospective evaluation of esophageal motor dysfunction in Down's syndrome. *Am J Gastroenterol*. juin 2001;96(6):1718-24.
102. Moore SW. Down syndrome and the enteric nervous system. *Pediatr Surg Int*. août 2008;24(8):873-83.
103. Mouterde O, Dumant C, Mallet E. Les manifestations de la maladie cœliaque chez l'enfant. *Pathol Biol*. 14 juin 2013;61(3):53-5.
104. Szaflarska-Popławska A, Soroczyńska-Wrzyszcz A, Barg E, Józefczuk J, Korczowski B, Grzybowska-Chlebowczyk U, et al. Assessment of coeliac disease prevalence in patients with Down syndrome in Poland - a multi-centre study. *Przegląd Gastroenterol*. 2016;11(1):41-6.
105. Saintot M, Flabbee J-A, Ziegler O, Schmutz J-L, Barbaud A. Manifestations digestives des intolérances au blé. *Rev Fr Allergol*. 4 févr 2017;10.
106. Depince-Berger A, Cremilieux C, Rinaudo-Gaujous M, Genin C, de Freminville B, Lambert C, et al. A Difficult and Rare Diagnosis of Autoimmune Enteropathy in a Patient Affected by Down Syndrome. *J Clin Immunol*. juill 2016;36(5):423-8.
107. Céleste B, Lauras B. Evolution de la croissance. In: *Le jeune enfant porteur de Trisomie 21*. Nathan; 1997. p. 29-33. (FAC).
108. Myrelid A, Gustafsson J, Ollars B, Annerén G. Growth charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age. *Arch Dis Child*. août 2002;87(2):97-103.
109. Marcason W. Is There a Special Growth Chart for Children with Down Syndrome? *J Acad Nutr Diet*. janv 2016;116(1):188.
110. Bertapelli F, Machado MR, Roso R do V, Guerra-Júnior G. Body mass index reference charts for individuals with Down syndrome aged 2-18 years. *J Pediatr (Rio J)*. févr 2017;93(1):94-9.
111. Bertapelli F, Pitetti K, Agiovlasis S, Guerra-Junior G. Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions: A literature review. *Res Dev Disabil*. oct 2016;57:181-92.
112. Basil JS, Santoro SL, Martin LJ, Healy KW, Chini BA, Saal HM. Retrospective Study of

Obesity in Children with Down Syndrome. *J Pediatr*. 15 mars 2016;

113. Arya R, Kabra M, Gulati S. Epilepsy in children with Down syndrome. *Epileptic Disord Int Epilepsy J Videotape*. mars 2011;13(1):1-7.
114. Beatty CW, Wrede JE, Blume HK. Diagnosis, treatment, and outcomes of infantile spasms in the Trisomy 21 population. *Seizure*. févr 2017;45:184-8.
115. Meeus M, Kenis S, Wojciechowski M, Ceulemans B. Epilepsy in children with Down syndrome: not so benign as generally accepted. *Acta Neurol Belg*. déc 2015;115(4):569-73.
116. Lefter S, Costello DJ, McNamara B, Sweeney B. Clinical and EEG features of seizures in adults with down syndrome. *J Clin Neurophysiol Off Publ Am Electroencephalogr Soc*. oct 2011;28(5):469-73.
117. Verrotti A, Cusmai R, Nicita F, Pizzolorusso A, Elia M, Zamponi N, et al. Electroclinical features and long-term outcome of cryptogenic epilepsy in children with Down syndrome. *J Pediatr*. déc 2013;163(6):1754-8.
118. Souissi W, Klaa H, Rouissi A, Benrhouma H, Achour NB, Kraoua I, et al. Épilepsie dans les aberrations chromosomiques. *Rev Neurol (Paris)*. 18 mars 2016;172(S1):A21.
119. Araujo BHS, Torres LB, Guilhoto LMFF. Cerebral overinhibition could be the basis for the high prevalence of epilepsy in persons with Down syndrome. *Epilepsy Behav EB*. déc 2015;53:120-5.
120. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. Down syndrome: an insight of the disease. *J Biomed Sci*. 11 juin 2015;22:41.
121. Hwang SW, Jea A. A review of the neurological and neurosurgical implications of Down syndrome in children. *Clin Pediatr (Phila)*. sept 2013;52(9):845-56.
122. Pearson E, Lenn NJ, Cail WS. Moyamoya and other causes of stroke in patients with Down syndrome. *Pediatr Neurol*. juin 1985;1(3):174-9.
123. Chaanine A, Hugonenq C, Lena G, Mancini J. Neurological complications in Down syndrome. *Arch Pediatr Organe Off Soc Francaise Pediatr*. avr 2008;15(4):388-96.
124. Tapp S, Anderson T, Visootsak J. Neurodevelopmental outcomes in children with Down syndrome and infantile spasms. *J Pediatr Neurol JPN*. juin 2015;13(2):74-7.
125. Plaiasu V. Down Syndrome - Genetics and Cardiogenetics. *Maedica*. sept 2017;12(3):208-13.
126. Pelleri MC, Gennari E, Locatelli C, Piovesan A, Caracausi M, Antonaros F, et al. Genotype-phenotype correlation for congenital heart disease in Down syndrome through analysis of partial trisomy 21 cases. *Genomics*. oct 2017;109(5-6):391-400.
127. Morales-Demori R. Congenital heart disease and cardiac procedural outcomes in patients with trisomy 21 and Turner syndrome. *Congenit Heart Dis*. déc 2017;12(6):820-7.
128. Marder L, Tulloh R, Pascall E. Cardiac problems in Down syndrome. *Paediatr Child Health*. 1 janv 2015;25(1):23-9.

129. Lal PS, Chavan B, Devendran VR, Varghese R, Murmu UC, Kumar RS. Surgical outcome of congenital heart disease in Down's syndrome. *Asian Cardiovasc Thorac Ann.* avr 2013;21(2):166-9.
130. Crocq M-A, Guelfi J-D. *DSM-5 Manuel diagnostique et statistiques des troubles mentaux.* Elsevier Masson; 2015.
131. Vinter S. *Langage et cognition chez les personnes porteuses de trisomie 21.* Presses Univ. Franche-Comté; 2002. 176 p.
132. Grieco J, Pulsifer M, Seligsohn K, Skotko B, Schwartz A. Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* juin 2015;169(2):135-49.
133. Tsao R, Celeste B. Étude longitudinale du développement cognitif chez des enfants avec trisomie 21. 1 janv 2006;
134. Enea-Drapeau C, Carlier M, Huguet P. Implicit theories concerning the intelligence of individuals with Down syndrome. *PLoS One.* 2017;12(11):e0188513.
135. Bartesaghi R, Haydar TF, Delabar JM, Dierssen M, Martínez-Cué C, Bianchi DW. New Perspectives for the Rescue of Cognitive Disability in Down Syndrome. *J Neurosci Off J Soc Neurosci.* 14 oct 2015;35(41):13843-52.
136. Krieger A-E, Lancéart E, Nader-Grosbois N, Adrien J-L. Trisomie 21 et autisme : double diagnostic, évaluation et intervention. 17 juin 2014 ; 62(4):235-243.
137. Scheen A. La vignette diagnostique de l'étudiant. L'anamnèse médicale, étape initiale capitale pour l'orientation diagnostique. *Rev Med Liege.* 2013;68(11):599-603.
138. Legens M, Prédine-Hug F. Accueil des patients et consultation au bureau. *EMC-Médecine Buccale.* 2013;8(1):1-3.
139. Hennequin M, Collado V, Faulks D, Veyrune J-L. Spécificité des besoins en santé bucco-dentaire pour les personnes handicapées. *Mot Cérébrale Réadapt Neurol Dév.* 1 mars 2004;25(1):1-11.
140. Sixou JL. Aspects bucco-dentaires de la trisomie 21 chez l'enfant. *Arch Pédiatrie.* 2008;15(5):852-854.
141. Ritleng O, Mascarelli L. Examen clinique de la face en orthopédie dentofaciale. *EMC - Médecine Buccale.* Juin 2017;12(3):1-16.
142. Al-Shawaf R, Al-Faleh W. Craniofacial characteristics in Saudi Down's syndrome. *King Saud Univ J Dent Sci.* 2011;2(1-2):17-22.
143. Macho V, Coelho A, Areias C, Macedo P, Andrade D. Craniofacial features and specific oral characteristics of Down syndrome children. *Oral Health Dent Manag.* juin 2014;13(2):408-11.
144. Hennequin M, Faulks D, Veyrune J-L, Bourdiol P. Significance of oral health in persons with Down syndrome: a literature review. *Dev Med Child Neurol.* 1 avr 1999;41(4):275-83.
145. Shukla D, Bablani D, Chowdhry A, Thapar R, Gupta P, Mishra S. Dentofacial and

Cranial Changes in Down Syndrome. *Osong Public Health Res Perspect.* déc 2014;5(6):339-44.

146. Patients with Down syndrome. *Dent Abstr.* 1 janv 2017;62(1):25-7.
147. Allareddy V, Ching N, Macklin EA, Voelz L, Weintraub G, Davidson E, et al. Craniofacial features as assessed by lateral cephalometric measurements in children with Down syndrome. *Prog Orthod.* déc 2016;17(1):35.
148. Areias C, Macho V, Norton A, Casimiro de Andrade D. Oral Health in Down Syndrome. *INTECH.* 2015;25.
149. Suri S, Tompson BD, Cornfoot L. Cranial base, maxillary and mandibular morphology in Down syndrome. *Angle Orthod.* sept 2010;80(5):861-9.
150. Limbrock GJ, Fischer-Brandies H, Avalle C. Castillo-Morales' orofacial therapy: treatment of 67 children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol.* avr 1991;33(4):296-303.
151. Al-Khatib T, Althubaiti AM, Ahmed DG. The perception of otolaryngology-related diseases among parents of children with Down syndrome in Jeddah, Saudi Arabia. *Saudi Med J.* juill 2014;35(7):761-4.
152. Scully C, van Bruggen W, Diz Dios P, Casal B, Porter S, Davison M-F. Down syndrome: lip lesions (angular stomatitis and fissures) and *Candida albicans*. *Br J Dermatol.* juill 2002;147(1):37-40.
153. Al-Maweri S-A, Tarakji B, Al-Sufyani GA, Al-Shamiri HM, Gazal G. Lip and oral lesions in children with Down syndrome. A controlled study. *J Clin Exp Dent.* avr 2015;7(2):e284-288.
154. van Marrewijk DJF, van Stiphout M a. E, Reuland-Bosma W, Bronkhorst EM, Ongkosuwito EM. The relationship between craniofacial development and hypodontia in patients with Down syndrome. *Eur J Orthod.* avr 2016;38(2):178-83.
155. HAS. Stratégies de prévention de la carie dentaire [Internet]. 2010 [cité 3 mai 2018]. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-10/corriges\\_synthese\\_carie\\_dentaire\\_version\\_postcollege-10sept2010.pdf](https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-10/corriges_synthese_carie_dentaire_version_postcollege-10sept2010.pdf)
156. Ferreira R, Michel RC, Greggi SLA, Resende MLR de, Sant'Ana ACP, Damante CA, et al. Prevention and Periodontal Treatment in Down Syndrome Patients: A Systematic Review. *PloS One.* 2016;11(6):e0158339.
157. Stefanini M, Sangiorgi M, Roncati M, D'Alessandro G, Piana G. Effect on plaque control in children patients with Down syndrome using Digital Brush with or without chlorhexidine: a randomized clinical trial. *Spec Care Dent Off Publ Am Assoc Hosp Dent Acad Dent Handicap Am Soc Geriatr Dent.* avr 2016;36(2):66-70.
158. Pini D de M, Fröhlich PCGR, Rigo L. Oral health evaluation in special needs individuals. *Einstein Sao Paulo Braz.* déc 2016;14(4):501-7.
159. Hoyer H, Limbrock GJ. Orofacial regulation therapy in children with Down syndrome, using the methods and appliances of Castillo-Morales. *ASDC J Dent Child.* déc 1990;57(6):442-4.

160. Javed F, Akram Z, Barillas AP, Kellesarian SV, Ahmed HB, Khan J, et al. Outcome of orthodontic palatal plate therapy for orofacial dysfunction in children with Down syndrome: A systematic review. *Orthod Craniofac Res.* févr 2018;21(1):20-6.
161. Bäckman B, Grevér-Sjölander A-C, Holm A-K, Johansson I. Children with Down Syndrome: oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 18 months of age. *Int J Paediatr Dent.* 1 sept 2003;13(5):327-35.
162. Matthews-Brzozowska T, Cudziło D, Walasz J, Kawala B. Rehabilitation of the orofacial complex by means of a stimulating plate in children with Down syndrome. *Adv Clin Exp Med Off Organ Wroclaw Med Univ.* avr 2015;24(2):301-5.
163. Soulet A. Rôle de la langue au cours des fonctions oro-faciales. *Rev Orthopédie Dento-Faciale.* 1 mars 1989;23(1):31-52.
164. Morgan J. Why is periodontal disease more prevalent and more severe in people with Down syndrome? *Spec Care Dent Off Publ Am Assoc Hosp Dent Acad Dent Handicap Am Soc Geriatr Dent.* oct 2007;27(5):196-201.
165. Frydman A, Nowzari H. Down syndrome-associated periodontitis: a critical review of the literature. *Compend Contin Educ Dent Jamesburg NJ* 1995. mai 2012;33(5):356-61.
166. Khocht A, Janal M, Turner B. Periodontal health in Down syndrome: contributions of mental disability, personal, and professional dental care. *Spec Care Dent Off Publ Am Assoc Hosp Dent Acad Dent Handicap Am Soc Geriatr Dent.* juin 2010;30(3):118-23.
167. Byrd G, Quinonez RB, Offenbacher S, Keels MA, Guthmiller JM. Coordinated Pediatric and Periodontal Dental Care of a Child with Down syndrome. *Pediatr Dent.* août 2015;37(4):381-5.
168. Palaska PK, Antonarakis GS. Prevalence and patterns of permanent tooth agenesis in individuals with Down syndrome: a meta-analysis. *Eur J Oral Sci.* août 2016;124(4):317-28.
169. Cuoghi OA, Topolski F, Perciliano de Faria L, Occhiena CM, Ferreira NDSP, Ferlin CR, et al. Prevalence of Dental Anomalies in Permanent Dentition of Brazilian Individuals with Down Syndrome. *Open Dent J.* 2016;10:469-73.
170. Sekerci AE, Cantekin K, Aydinbelge M, Ucar Fİ. Prevalence of dental anomalies in the permanent dentition of children with Down syndrome. *J Dent Child Chic Ill.* août 2014;81(2):78-83.
171. Andersson E-MM, Axelsson S, Austeng ME, Øverland B, Valen IE, Jensen TA, et al. Bilateral hypodontia is more common than unilateral hypodontia in children with Down syndrome: a prospective population-based study. *Eur J Orthod.* août 2014;36(4):414-8.
172. Mayoral-Trias MA, Llopis-Perez J, Puigdollers Pérez A. Comparative study of dental anomalies assessed with panoramic radiographs of Down syndrome and non-Down syndrome patients. *Eur J Paediatr Dent Off J Eur Acad Paediatr Dent.* mars 2016;17(1):65-9.
173. Townsend GC, Brown RH. Tooth morphology in Down's syndrome: evidence for retardation in growth. *J Ment Defic Res.* sept 1983;27 (Pt 3):159-69.
174. Bell E, Townsend G, Wilson D, Kieser J, Hughes T. Effect of Down syndrome on the

- dimensions of dental crowns and tissues. *Am J Hum Biol Off J Hum Biol Counc.* oct 2001;13(5):690-8.
175. Brown T, Townsend GC. Size and shape of mandibular first molars in Down syndrome. *Ann Hum Biol.* août 1984;11(4):281-90.
  176. Peretz B, Shapira J, Farbstein H, Arieli E, Smith P. Modification of tooth size and shape in Down's syndrome. *J Anat.* févr 1996;188 ( Pt 1):167-72.
  177. Abeleira MT, Outumuro M, Ramos I, Limeres J, Diniz M, Diz P. Dimensions of central incisors, canines, and first molars in subjects with Down syndrome measured on cone-beam computed tomographs. *Am J Orthod Dentofac Orthop Off Publ Am Assoc Orthod Its Const Soc Am Board Orthod.* déc 2014;146(6):765-75.
  178. van der Linden MS, Vucic S, van Marrewijk DJF, Ongkosuwito EM. Dental development in Down syndrome and healthy children: a comparative study using the Demirjian method. *Orthod Craniofac Res.* mai 2017;20(2):65-70.
  179. Peretz B, Katzenel V, Shapira J. Morphometric variables of the primary second molar in children with Down syndrome. *J Clin Pediatr Dent.* 1999;23(4):333-6.
  180. Kieser J, Townsend G, Quick A. The Down syndrome patient in dental practice, part I: Pathogenesis and general and dental features. *N Z Dent J.* mars 2003;99(1):5-9.
  181. Destruhaut F, Fusaro S, Vigaros E, Toulouse E, Pomar P. Syndromes polymalformatifs et réhabilitation maxillofaciale. *EMC - Médecine Buccale.* 2009;4(2):1-12.
  182. Deps TD, Angelo GL, Martins CC, Paiva SM, Pordeus IA, Borges-Oliveira AC. Association between Dental Caries and Down Syndrome: A Systematic Review and Meta-Analysis. *PloS One.* 2015;10(6):e0127484.
  183. Scalioni F, Carrada C, Machado F, Devito K, Ribeiro LC, Cesar D, et al. Salivary density of *Streptococcus mutans* and *Streptococcus sobrinus* and dental caries in children and adolescents with Down syndrome. *J Appl Oral Sci Rev FOB.* juin 2017;25(3):250-7.
  184. de Castilho ARF, Pardi V, Pereira CV. Dental caries experience in relation to salivary findings and molecular identification of *S. mutans* and *S. sobrinus* in subjects with Down syndrome. *Odontology.* juill 2011;99(2):162-7.
  185. Bell EJ, Kaidonis J, Townsend GC. Tooth wear in children with Down syndrome. *Aust Dent J.* mars 2002;47(1):30-5.
  186. Bauer D, Evans CA, BeGole EA, Salzmann L. Severity of Occlusal Disharmonies in Down Syndrome. *Int J Dent.* 2012;2012:6.
  187. Klingel D, Hohoff A, Kwiecien R, Wiechmann D, Stamm T. Growth of the hard palate in infants with Down syndrome compared with healthy infants-A retrospective case control study. *PloS One.* 2017;12(8):e0182728.
  188. Skrinjarić T, Glavina D, Jukić J. Palatal and dental arch morphology in Down syndrome. *Coll Antropol.* déc 2004;28(2):841-7.
  189. Marques LS, Alcântara CEP, Pereira LJ, Ramos-Jorge ML. Down syndrome: a risk factor for malocclusion severity? *Braz Oral Res.* 2015;29:44.



190. Oliveira ACB, Paiva SM, Campos MR, Czeresnia D. Factors associated with malocclusions in children and adolescents with Down syndrome. *Am J Orthod Dentofac Orthop Off Publ Am Assoc Orthod Its Const Soc Am Board Orthod.* avr 2008;133(4):489.e1-8.
191. Faria Carrada C, Almeida Ribeiro Scalioni F, Evangelista Cesar D, Lopes Devito K, Ribeiro LC, Almeida Ribeiro R. Salivary Periodontopathic Bacteria in Children and Adolescents with Down Syndrome. *PloS One.* 2016;11(10):e0162988.
192. de Sousa MC, Vieira RB, Dos Santos DS, Carvalho CAT, Camargo SEA, Mancini MNG, et al. Antioxidants and biomarkers of oxidative damage in the saliva of patients with Down's syndrome. *Arch Oral Biol.* avr 2015;60(4):600-5.
193. Chadi MJ, Saint Georges G, Albert F, Mainville G, Nguyen JM, Kauzman A. Major salivary gland aplasia and hypoplasia in Down syndrome: review of the literature and report of a case. *Clin Case Rep.* juin 2017;5(6):939-44.
194. Thibault C. Oralités alimentaire et verbale. *Ortho Mag.* 24 déc 2008;14(79):15.
195. Thibault C. L'oralité positive. *Dialogue.* 7 août 2015;(209):35-48.
196. Bellis F, Buchs-Renner I, Vernet M. De l'oralité heureuse à l'oralité difficile. Prévention et prise en charge dans un pôle de pédiatrie. *Spirale.* 5 nov 2009;(51):55-61.
197. Leblanc V. Évaluation des troubles de l'oralité alimentaire de l'enfant. *Arch Pédiatrie.* 25 juill 2014;21(5S1):32.
198. Hennequin M, Faulks D, Collado V, Mazille M-N, Veyrune J-L. Régulation de la motricité orofaciale chez les personnes porteuses de trisomie 21. In: Lacombe D, Brun V, éditeurs. *Trisomie 21, communication et insertion.* Paris: Elsevier Masson; 2008. p. 55-7.
199. Frazier JB, Friedman B. Swallow function in children with Down syndrome: a retrospective study. *Dev Med Child Neurol.* août 1996;38(8):695-703.
200. Jackson A, Maybee J, Moran MK, Wolter-Warmerdam K, Hickey F. Clinical Characteristics of Dysphagia in Children with Down Syndrome. *Dysphagia.* 2016;31(5):663-71.
201. Senez C. Rééducation des troubles de l'alimentation et de la déglutition. *De Boeck Supérieur;* 2015. 259 p.
202. Réseau Lucioles. Troubles de l'alimentation et Handicap mental sévère: Pratiques [Internet]. 2015 [cité 6 mars 2018]. Disponible sur: <https://www.reseau-lucioles.org/wp-content/uploads/2015/09/Troubles-alimentation-pratiques.pdf>
203. Réseau Lucioles. Troubles de l'alimentation et Handicap mental sévère: Pratiques et connaissances approfondies [Internet]. 2015 [cité 6 mars 2018]. Disponible sur: <https://www.reseau-lucioles.org/wp-content/uploads/2015/09/Troubles-alimentation-dossier.pdf>
204. Senez C. Autour de la personne autiste: le syndrome de dysoralité sensorielle. In: *Langage et pratiques.* 2015. p. 27-32.
205. Huart C, Mouraux A, Rombaux P. Le goût. *EMC-Oto-Rhino-Laryngol.* 18 mai 2016;11(2):1-7.

206. Martin GN. The Neuropsychology of Smell and Taste. Psychology Press; 2013. 248 p.
207. Devoize L, Dallel R. Examen neurologique orofacial. EMC-Médecine Buccale. 2013;8(5):1-12.
208. Bonfils P. Physiologie, exploration et troubles de l'olfaction. EMC-Oto-Rhino-Laryngol. 12 nov 2007;1-12.
209. Symptomatologie de la trisomie 21 [Internet]. PECPO-T21. [cité 6 mars 2018]. Disponible sur: <http://www.pecpo-t21.fr/symptomatologie/>
210. Prudhon Havard E, Carreau M. Les troubles sensoriels: impacts sur les troubles alimentaires. le bulletin scientifique de l'arapi. 2009;
211. Leblanc V, Ruffier-Bourdet M. Trouble de l'oralité : tous les sens à l'appel. Spirale. 5 nov 2009;(51):47-54.
212. Deprez J. Le syndrome de dysoralité sensorielle et ses conséquences pour le chirurgien-dentiste [Thèse d'exercice]. Lille 2; 2017.
213. Rodrigues F-A. La mastication sans se casser les dents : les stimulations sensorielles dans le travail de la mastication chez les enfants porteurs de trisomie 21 [certificat de capacité d'orthophoniste]. Nice; 2014.
214. Loreille J-P. Croissance craniofaciale. EMC-Orthopédie Dentofaciale. 1996;1-0.
215. Bouyahyaoui N, Benyahia H, Alloussi M, Aalloula E. Anomalies du comportement neuro-musculaire de la sphère oro-faciale et techniques de rééducation. Actual Odonto-Stomatol. 1 déc 2007;(240):359-74.
216. Lautrou A. [Growth and morphogenesis of the craniofacial bones. Applications in orthodontics. The concepts of J. Delaire]. Orthod Francaise. mars 2002;73(1):5-18.
217. Amadó A, Serrat E, Vallès-Majoral E. The Role of Executive Functions in Social Cognition among Children with Down Syndrome: Relationship Patterns. Front Psychol. 2016;7:1363.
218. Beals SP, Joganic EF. Form and function in craniofacial deformities. Semin Pediatr Neurol. déc 2004;11(4):238-42.
219. Caillard-Konigsberg É. Théories et étiologies des anomalies dentomaxillaires. EMC-Orthopédie Dentofaciale. 1997;1-0.
220. UNSOF | Université Numérique des Sciences Odontologiques Francophones [Internet]. [cité 24 avr 2018]. Disponible sur: <http://www.unsof.org/>
221. Soulet A. Éducation neuro-musculaire des fonctions oro-faciales. Rev Orthopédie Dento-Faciale. juin 1989;23(2):135-75.
222. Breton-Torres I, Fournier M. Rééducation du temps buccal de la déglutition salivaire et des dyspraxies orofaciales. Bilan et rééducation. EMC Orthopédie dento-faciale. 2016;11(1):1-14.
223. Faulks D, Collado V, Mazille M-N, Veyrone J-L, Hennequin M. Masticatory dysfunction in persons with Down's syndrome. Part 1: aetiology and incidence. J Oral Rehabil. nov

2008;35(11):854-62.

224. Raberin M. Incidences cliniques des postures de la zone orolabiale. EMC - Médecine Buccale. 2008;3(1):1-25.
225. Landouzy J, Sergent Delattre A, Fenart R, Delattre B, Claire J, Biecq M. La langue : déglutition, fonctions oro-faciales, croissance crânio-faciale. Int Orthod. 2009;7:227-56.
226. Limbrock GJ, Castillo-Morales R, Hoyer H, Stöver B, Onufer CN. The Castillo-Morales approach to orofacial pathology in Down syndrome. Int J Orofac Myol Off Publ Int Assoc Orofac Myol. nov 1993;19:30-7.
227. Carlstedt K, Henningsson G, Dahllöf G. A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome: effects on oral motor function, articulation and communication preferences. Acta Odontol Scand. févr 2003;61(1):39-46.
228. Zavaglia V, Nori A, Mansour NM. Long term effects of the palatal plate therapy for the orofacial regulation in children with Down syndrome. J Clin Pediatr Dent. 2003;28(1):89-93.
229. Sixou J-L, Vernusset N, Daigneau A, Watine D, Marin L. Interception fonctionnelle chez le nourrisson porteur de trisomie 21. Rev Orthopédie Dento-Faciale. 1 oct 2016;50(4):409-17.
230. Korbmacher HM, Limbrock JG, Kahl-Nieke B. Long-term evaluation of orofacial function in children with Down syndrome after treatment with a stimulating plate according to Castillo Morales. J Clin Pediatr Dent. 2006;30(4):325-8.
231. Glatz-Noll E, Berg R. Oral dysfunction in children with Down's syndrome: an evaluation of treatment effects by means of video registration. Eur J Orthod. déc 1991;13(6):446-51.
232. Korbmacher H, Limbrock J, Kahl-Nieke B. Orofacial development in children with Down's syndrome 12 years after early intervention with a stimulating plate. J Orofac Orthop Fortschritte Kieferorthopadie Organ Official J Dtsch Ges Kieferorthopadie. janv 2004;65(1):60-73.
233. Breton I, Nicolas P, Torres J-H. Temps buccal de la déglutition salivaire : physiologie et principes de rééducation. EMC - Médecine Buccale. 2008;3(1):1-8.
234. Al-Sarheed M. Feeding habits of children with Down's syndrome living in Riyadh, Saudi Arabia. J Trop Pediatr. avr 2006;52(2):83-6.
235. Sales AVMN, Giacheti CM, Cola PC, Silva RG da. Qualitative and quantitative analysis of oropharyngeal swallowing in Down syndrome. CoDAS. 23 oct 2017;29(6):e20170005.
236. Hennequin M, Allison PJ, Faulks D, Orliaguet T, Feine J. Chewing Indicators between Adults with Down Syndrome and Controls. J Dent Res. 1 nov 2005;84(11):1057-61.
237. Gouzland T. Intérêt de l'élaboration d'un score anatomo-fonctionnel des dysfonctions oro-maxillo-faciales. Kinésithérapie Rev. avr 2017;17(184):39-40.
238. Pipes PL, Holm VA. Feeding children with Down's syndrome. J Am Diet Assoc. sept 1980;77(3):277-82.

239. Hennequin M, Mazille M-N, Cousson P-Y, Nicolas E. Increasing the number of inter-arch contacts improves mastication in adults with Down syndrome: a prospective controlled trial. *Physiol Behav.* 1 juin 2015;145:14-21.
240. Cooper-Brown L, Copeland S, Dailey S, Downey D, Petersen MC, Stimson C, et al. Feeding and swallowing dysfunction in genetic syndromes. *Dev Disabil Res Rev.* 2008;14(2):147-57.
241. Giaretta A, Ghiorzi A da R. Eating act and people with Down Syndrome. *Rev Bras Enferm.* juin 2009;62(3):480-4.
242. Mazille M-N, Woda A, Nicolas E, Peyron M-A, Hennequin M. Effect of occlusal appliance wear on chewing in persons with Down syndrome. *Physiol Behav.* 18 mars 2008;93(4-5):919-29.
243. Faulks D, Mazille M-N, Collado V, Veyrone J-L, Hennequin M. Masticatory dysfunction in persons with Down's syndrome. Part 2: management. *J Oral Rehabil.* nov 2008;35(11):863-9.
244. Kent RD, Vorperian HK. Speech Impairment in Down Syndrome: A Review. *J Speech Lang Hear Res JSLHR.* févr 2013;56(1):178-210.
245. Benyahio H, Bahije L, Zaoui F, Aalloula E. Prise en charge des troubles d'articulé phonatoire chez l'enfant. *Actual Odonto-Stomatol.* 1 juin 2009;(246):143-56.
246. Rondal J-A, Seron X. *Troubles du langage: bases théoriques, diagnostic et rééducation.* Editions Mardaga; 2000. 844 p.
247. López-Pérez R, López-Morales P, Borges-Yáñez SA, Maupomé G, Parés-Vidrio G. Prevalence of bruxism among Mexican children with Down syndrome. *Syndr Res Pract J Sarah Duffen Cent.* juill 2007;12(1):45-9.
248. Ella B, Ghorayeb I, Burbaud P, Guehl D. Bruxism in Movement Disorders: A Comprehensive Review. *J Prosthodont Off J Am Coll Prosthodont.* oct 2017;26(7):599-605.
249. Behr M, Hahnel S, Faltermeier A, Bürgers R, Kolbeck C, Handel G, et al. The two main theories on dental bruxism. *Ann Anat Anat Anz Off Organ Anat Ges.* 20 mars 2012;194(2):216-9.
250. Faulks D, Veyrone J-L, Hennequin M. Consequences of oral rehabilitation on dyskinesia in adults with Down's syndrome: a clinical report. *J Oral Rehabil.* 1 mars 2002;29(3):209-18.

## Annexes

### Annexe 1 : Le questionnaire médical pour les enfants du service d'odontologie pédiatrique du CHRU de Lille

*Pathologies bucco-dentaires ainsi que les soins et traitements pouvant être entrepris sur votre enfant peuvent interférer avec l'état de santé actuel ou une maladie même ancienne. Ainsi, nous vous demandons de remplir le questionnaire médical le concernant avec précision. Les problèmes médicaux particuliers seront réexaminés en consultation.*

NOM : \_\_\_\_\_ Prénom : \_\_\_\_\_ Scolarisation : \_\_\_\_\_

Date de naissance :    /    /    Sexe : M – F    Poids :    Taille : \_\_\_\_\_

---

› A quand remonte son dernier examen médical ? .....dentaire ?.....

› A-t-il actuellement des problèmes de santé, un handicap ? **NON OUI** Si oui, précisez dans la liste ci-dessous  
Nom du médecin traitant / service hospitalier .....

---

› **Votre enfant** a-t-il / a-t-il eu une/des affections de la liste suivante ?

<input type="checkbox"/> Malformation cardiaque	<input type="checkbox"/> Maladie du foie, hépatite	<input type="checkbox"/> Maladies neurologiques
<input type="checkbox"/> Affection valvulaire	<input type="checkbox"/> VIH	<input type="checkbox"/> Ulcère, gastrite
<input type="checkbox"/> Souffle au cœur	<input type="checkbox"/> Maladie de la thyroïde	<input type="checkbox"/> Maladie des reins
<input type="checkbox"/> Endocardite	<input type="checkbox"/> Asthme	<input type="checkbox"/> Maladie de Crohn
<input type="checkbox"/> Infarctus du myocarde	<input type="checkbox"/> Bronchite chronique	<input type="checkbox"/> Polyarthrite rhumatoïde
<input type="checkbox"/> Trouble du rythme	<input type="checkbox"/> Tuberculose	<input type="checkbox"/> Arthrose/Ostéoporose
<input type="checkbox"/> Hypertension artérielle	<input type="checkbox"/> Epilepsie ou convulsions	<input type="checkbox"/> Glaucome
<input type="checkbox"/> Maladie du sang	<input type="checkbox"/> Perte de connaissance	<input type="checkbox"/> Pathologie ORL
<input type="checkbox"/> Cancer	<input type="checkbox"/> Dépression	<input type="checkbox"/> Maladies de la peau
<input type="checkbox"/> Diabète	<input type="checkbox"/> Troubles psychiatriques	<input type="checkbox"/> Maladies rares/orphelines
<input type="checkbox"/> Autres pathologies ou si vous voulez préciser.....		

---

› Prend-il actuellement des médicaments ? **NON OUI** Si oui, précisez dans le cadre en bas à gauche

› A-t-il été hospitalisé au cours des deux dernières années ? **NON OUI** Motif ?.....

---

› A-t-il ou a-t-il eu un des traitements de la liste suivante ? (cochez la case correspondante)

<input type="checkbox"/> Chirurgie cardiaque	<input type="checkbox"/> Dialyse	<input type="checkbox"/> Greffe	<input type="checkbox"/> Radiothérapie	<input type="checkbox"/> Chimiothérapie
<input type="checkbox"/> Anticoagulants	<input type="checkbox"/> Biphosphonates	<input type="checkbox"/> Thérapies ciblées (biothérapies)		

---

› Est-il allergique  au latex ?  à des médicaments ?.....  autres ?.....

---

› A-t-il eu des complications à la suite d'anesthésies ? **NON OUI** Lesquelles ?.....

› A-t-il eu des saignements prolongés suite à des interventions / blessures / du nez ? **NON OUI**

---

› Pour les filles, est-elle ou supposez-vous qu'elle soit enceinte ? **NON OUI**

---

› A propos de ses habitudes de vie, consomme-t-il  cigarette ?  cannabis ou autres drogues ?

› Est-il susceptible d'être régulièrement exposé au tabac ? **NON OUI**

Médicaments actuellement prescrits : \_\_\_\_\_

**Fournir la dernière ordonnance**

A ma connaissance, j'atteste l'exactitude de ces informations.  
En cas de modification(s) de l'état de santé et/ou des prescriptions médicales de l'enfant, j'en informerai le praticien qui le prendra en charge.

Date :

Signature du représentant légal :

**QUESTIONS COMPLEMENTAIRES**

Si un **recours à la sédation par inhalation de MEOPA** s'avérait nécessaire, votre enfant a-t-il ou a eu une / des affections de la liste suivante ? (cochez la / les cases correspondantes)

- |  |  |  |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Traumatisme crânien (<6 mois)                           | <input type="checkbox"/> Embolie gazeuse           | <input type="checkbox"/> Tuberculose             |
| <input type="checkbox"/> Hypertension intracrânienne                             | <input type="checkbox"/> Occlusion intestinale     | <input type="checkbox"/> Anémie                  |
| <input type="checkbox"/> Pneumothorax  | <input type="checkbox"/> Bronchite chronique       | <input type="checkbox"/> Déficit en vitamine B12 |
| <input type="checkbox"/> Emphysème   | <input type="checkbox"/> Insuffisance respiratoire | <input type="checkbox"/> Otite                   |
| <input type="checkbox"/> Recours au gaz ophtalmique (SF6, C3F8, C2F6) (< 3 mois) |  | <input type="checkbox"/> Sinusite                |
| <input type="checkbox"/> Accident vasculaire cérébral (< 6 mois)                 |  |  |

---

• A-t-il déjà bénéficié du MEOPA pour un geste médical ou des soins dentaires ?  
**NON OUI** : Geste : .....Date : .....

• La sédation a-t-elle été efficace ? **OUI NON** : Préciser pourquoi :  
.....  
.....

---

• A-t-il déjà pris de l'Hydroxyzine (Atarax®) pour un geste médical ou des soins dentaires ?  
**NON OUI** : Geste : .....Date : .....

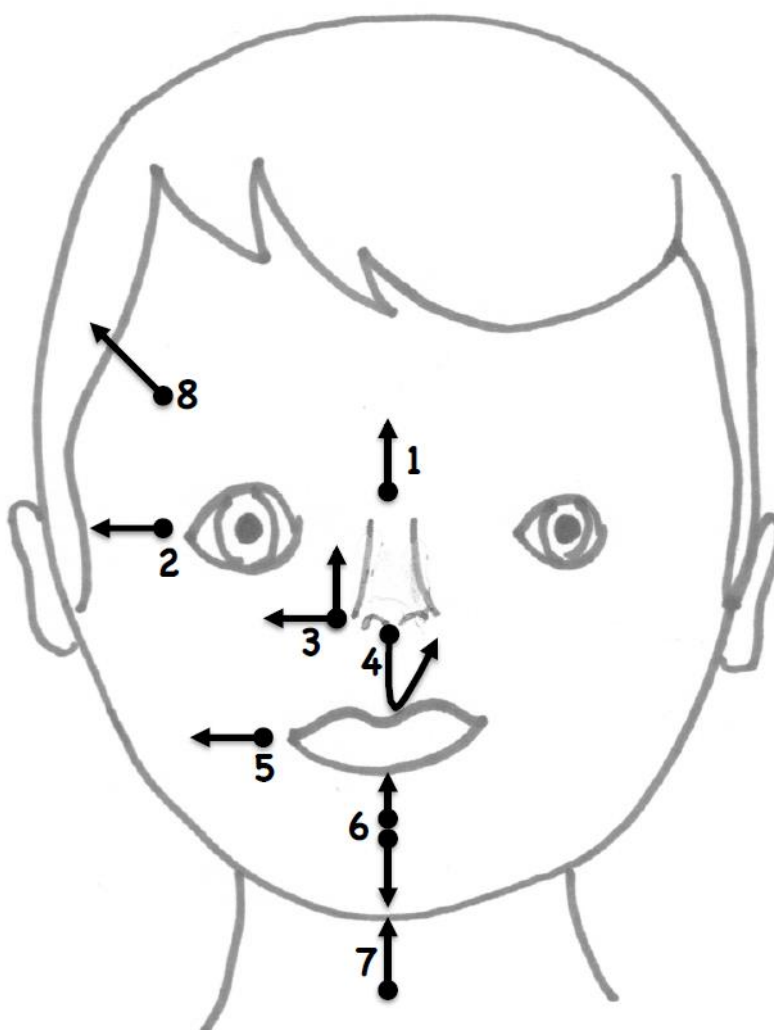
• La prémédication a-t-elle été efficace ? **OUI NON** : Préciser pourquoi :  
.....  
.....

---

• Afin d'optimiser l'efficacité de la sédation pouvez-vous nous communiquer les centres d'intérêts de l'enfant (loisirs pratiqués, héros préférés .....) ? : .....  
.....  
.....

**Annexe 2** : Schéma des massages pour l'éducation fonctionnelle de l'enfant porteur de trisomie 21 distribué au sein du service d'odontologie pédiatrique de Lille (226)

## Points de massage Trisomie 21



- 1: glabelle
- 2: angle externe de l'œil
- 3: côté de la base du nez
- 4: lèvre supérieure
- 5: coin de la bouche
- 6: menton
- 7: plancher de bouche
- 8: tempe
- 9: tourner la tête

**Thèse d'exercice : Chir. Dent. : Lille 2 : Année [2018] – N°:**

Caractéristiques générales et oro-faciales de l'enfant porteur de trisomie 21 : élaboration d'une fiche de recueil de données / **SIMONOT Violaine.**- p. (104) : ill. (9) ; réf. (250).

**Domaines :** Odontologie pédiatrique

**Mots clés Rameaux:** Trisomie 21 ; Trisomiques 21-Maladie ; Face-Malformations ; Fonctions orales ; Troubles du tonus musculaire

**Mots clés FMeSH:** Syndrome de Down ; Trisomie-anatomopathologie ; Trisomie-physiopathologie ; Pédiodontie ; Malformations crâniofaciales ; Hypotonie musculaire

Résumé de la thèse :

La trisomie 21 résulte d'une aberration chromosomique conduisant à un excès de gènes. Cet excès de gènes a des conséquences générales et oro-faciales morphologiques, fonctionnelles et pathologiques. Un suivi médical et paramédical est donc mis en place dès la naissance, afin d'éviter les sur-complications, notamment celles liées à l'hypotonie. Le suivi en odontologie pédiatrique consiste alors à traiter celle-ci, à l'aide de plaques de myostimulation et de massages oro-faciaux, selon la méthode de Castillo-Morales. Il s'agit d'éducation et de rééducation fonctionnelle précoce.

La connaissance des caractéristiques communes de l'enfant porteur de trisomie 21 et de leurs interactions est indispensable pour le chirurgien-dentiste, afin qu'il puisse adapter sa prise en charge.

Il existe des caractéristiques générales majeures, telles que l'hypotonie, l'hyperlaxité ligamentaire, la déficience intellectuelle, les troubles neurosensoriels et les troubles immunologiques. En outre, l'enfant porteur de trisomie 21 développe plus souvent des problèmes médicaux, comme les malformations cardiaques congénitales, les troubles endocriniens, etc.

De plus, l'enfant porteur de trisomie 21 présente un syndrome bucco-facial découlant d'une architecture crânio-faciale spécifique, d'anomalies dentaires caractéristiques et d'une hypotonie des muscles de la face.

Cet ensemble a des conséquences au niveau de la sphère orale et des fonctions oro-faciales.

L'élaboration d'une fiche de synthèse reprenant l'ensemble de ces données permet d'appréhender l'enfant porteur de trisomie 21 dans sa globalité. Grâce à cette fiche, il est alors possible de déterminer les troubles généraux et locaux présents, leurs interactions et le niveau de prise en charge. Ainsi, le chirurgien-dentiste peut évaluer la pertinence de la mise en place de thérapies fonctionnelles en odontologie pédiatrique à l'issue de la première consultation.

**JURY :**

**Président :** Monsieur le Professeur Thomas COLARD

**Assesseurs :** Madame le Docteur Caroline DELFOSSE  
Madame le Docteur Céline CATTEAU  
Madame le Docteur Mathilde LAUMAILLE