

UNIVERSITE DE NANTES
UNITE DE FORMATION ET DE RECHERCHE D'ODONTOLOGIE

Année 2005

Thèse n°5

**PRISE EN CHARGE BUCCO-DENTAIRE DE
L'ENFANT TRISOMIQUE 21**

THESE POUR LE DIPLOME D'ETAT DE
DOCTEUR EN CHIRURGIE DENTAIRE

Présentée et soutenue publiquement par

MARES Alice

Née le 06/04/1977

Le 10 Février 2005 devant le jury ci-dessous

Président : Madame le Professeur Marie-Christine FRAYSSE

Assesseur : Monsieur le Professeur Alain JEAN

Assesseur : Madame le Docteur Sylvie DAJEAN/TRUTAUD

Assesseur : Monsieur le Docteur Stéphane RENAUDIN

Assesseur : Madame le Docteur Michèle BOCENO

Membre invité : Madame Danièle BURGOT

Prise en charge bucco-dentaire de l'enfant trisomique 21

La **trisomie 21** est basée sur une anomalie autosomique résultant de la présence en trois exemplaires au sein du noyau de la cellule du chromosome 21 en entier ou bien même seulement en partie.

C'est la **première cause d'arriération mentale en France**, sa fréquence est d'environ 1/1000 à 1500 naissances et on en compte 50 000 à 60 000 en France, 500 000 en Europe et 8 millions dans le monde (57).

L'impact du diagnostic prénatal est en partie contrebalancé par l'augmentation de l'âge maternel. Et parler d'éradication est inacceptable et inexact car la naissance d'enfants porteurs chez des mères jeunes reste imparable (20% des naissances d'enfants trisomiques ont eu des triples tests normaux et des échographies avec absence de signes évocateurs).

Beaucoup de caractéristiques médicales et physiologiques du syndrome de Down ont des conséquences directes sur la **santé bucco-dentaire** des sujets atteints. Ainsi que de multiples répercussions sur leur **qualité de vie** et leur **insertion** dans notre société.

Après avoir décrit le syndrome de Down, nous étudierons leurs conséquences sur la physiologie de l'enfant et sur les différentes fonctions de la sphère oro-faciale en particulier. Cela nous permettra de mieux appréhender les différentes possibilités de **prévention**, de **traitements**, et surtout de **rééducation** envisageable au niveau bucco-dentaire, afin d'améliorer la vie quotidienne de ces enfants et de leur entourage (42, 4).

C'est une situation qui reste **atypique** en cabinet de ville, mais du temps, de l'attention et des techniques particulières permettent de prendre en charge ces enfants loin des grosses structures qu'ils ne connaissent que trop bien. Il faut apprendre à adapter notre vision de la normalité.

Malgré le bonheur que peut apporter un enfant, la trisomie 21 reste une charge et un souci pour l'avenir. Une **meilleure intégration** passe par une meilleure **connaissance** du syndrome et par une **gestion multidisciplinaire** de ces enfants.

1 Présentation de la Trisomie 21

11 Historiques

Décrite par **SEGUIN** en 1846 sous le nom d' "**Idiotie Furfuracée**", connue dans les pays anglo-saxons sous le nom de **syndrome de Down** car décrite par Langdon **DOWN** en 1886 ; l'idiotie mongolienne a été rattachée en **1959** par **LEJEUNE, GAUTHIER** et **TURPIN** à une anomalie chromosomique : **une trisomie 21** (42, 20, 13).

12 Définition médicale

La trisomie 21 n'est pas une maladie, c'est un état, **un ensemble d'altérations** causées dans le développement physique et mental du sujet par un chromosome en trop.

C'est **une malformation congénitale** provoquée par une aberration chromosomique qui se définit par la présence du chromosome 21 en trois exemplaires. Cet état, aussi appelé syndrome, a pour conséquences de limiter le potentiel de la personne qui le présente (13).

13 Mécanismes Cytogénétiques

Les anomalies chromosomiques touchent 10 à 40 % des conceptions mais elles n'atteignent que 1 nouveau-né sur 500 dont la moitié est une trisomie 21 (7).

C'est une **aneuploïdie** chromosomique concernant le chromosome 21, l'aberration chromosomique se caractérise par la présence de trois exemplaires du ou d'une partie du chromosome 21.

131 Caryotype

Il existe différentes méthodes pour obtenir des **cartes des chromosomes** :

- La **cytogénétique** permet l'étude des trisomies 21 partielles.
- **Biochimiquement** on recherche des effets de dosage génétique avec des marqueurs biochimiques et par électrophorèse.
- On peut étudier les différentes **longueurs des fragments** de chromosomes
- On crée des **sondes d'ADN** et on les hybride lorsqu'elles sont in situ pendant la métaphase.

Ces différents systèmes ont permis de construire des **cartes du génome humain**, puis d'associer ces différents gènes aux protéines qu'ils codent afin de pouvoir les relier à différents phénotypes.

Le **caryotype** est indispensable pour le conseil génétique.

On retrouve **95% de trisomie libre**, et **4.5 % de trisomie par translocation homogène ou en mosaïque**, les **0.5%** des cas restant étant issus de **remaniements plus complexes** (32).

1311 Caryotype : normal et Trisomie 21

Le caryotype permet l'étude de l'équipement chromosomique des cellules d'un individu. Les porteurs de **l'information héréditaire** sont les **chromosomes** et deviennent visibles dans la cellule quand celle-ci se divise.

Ces chromosomes sont le support de l'ADN **ou acide désoxyribonucléique** et contiennent les caractères génétiques de chaque espèce sous forme de **gènes**.

Dans l'espèce humaine, le nombre normal de chromosomes dans chaque cellule est de **46**. On distingue 44 autosomes communs aux deux sexes qui forment 22 paires et une paire de gonosomes ou chromosomes sexuels XX pour la femme ou XY pour l'homme (13).

La division qui se produit pour aboutir aux gamètes (ovule ; spermatozoïde) est la **méiose** : elle comporte une division cellulaire **réductionnelle** (Méiose I) de la cellule germinale et une division équationnelle (Méiose II). Elle permet d'obtenir des gamètes haploïdes ne comportant qu'un seul chromosome de chacune des paires de chromosome, soit 23 chromosomes (32). **Fig.1**

Lors de la **méiose** :

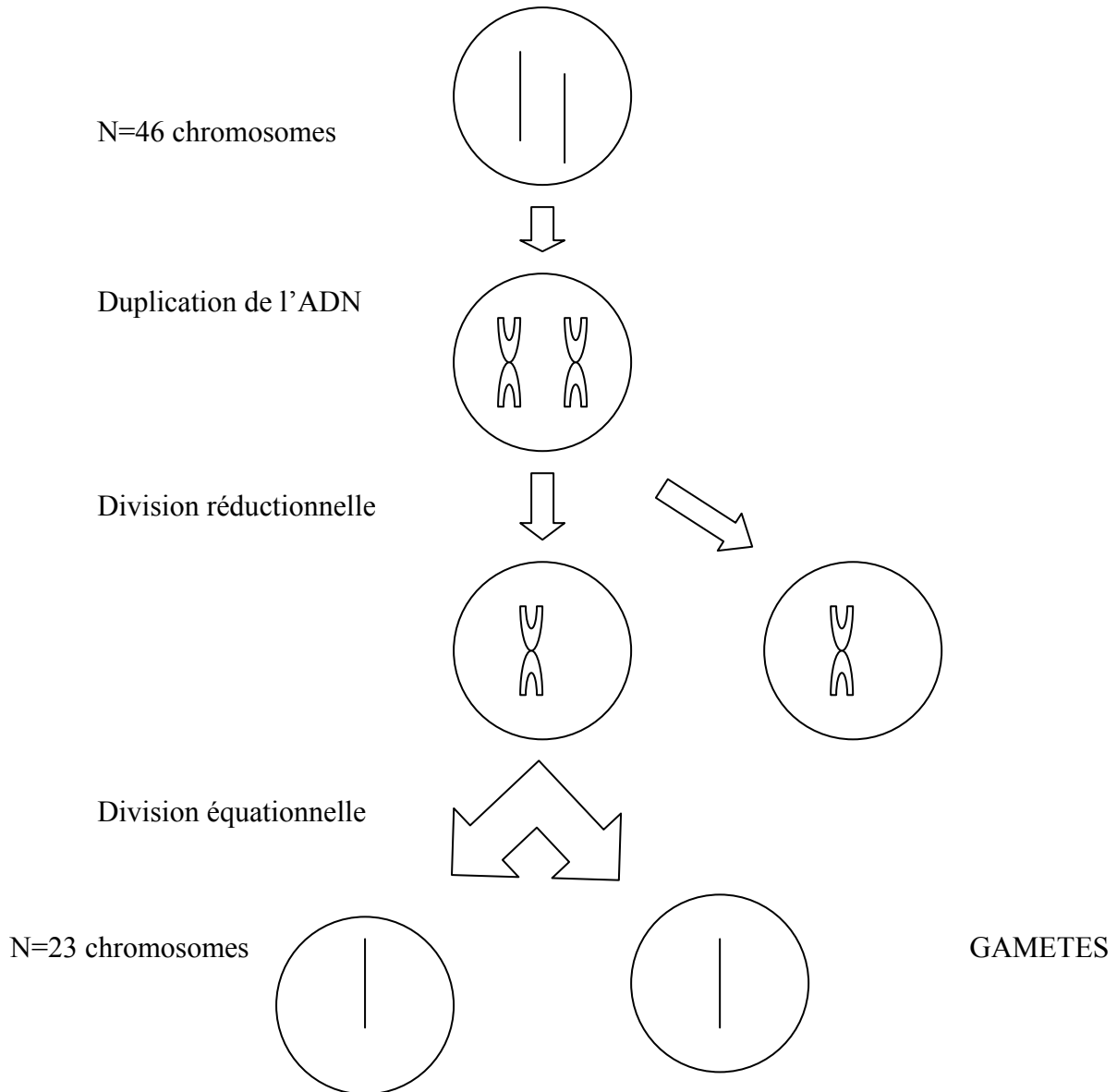
- Non disjonction : anomalie de nombre
- Cassure : anomalie de structure
 - Cassure simple : délétion simple (perte d'un fragment de chromosome)
 - Cassure double : délétion intercalaire (segment distal se recollant au segment restant)
 - Cassure : translocation (fragment libre rejoignant un autre chromosome) (57).

Lors de la **fécondation**, chacun des parents transmet 23 chromosomes : 1 de chaque paires d'autosomes plus 1 X pour la mère ou soit 1 X, soit 1 Y pour le père.

Cette première cellule fœtale ou zygote, va se diviser en deux cellules à 46 chromosomes par **mitose** : c'est la division cellulaire, après duplication de l'ADN à l'identique, conduisant à la formation de deux cellules identiques sur le plan génétique et comportant chacune 46 chromosomes (13). **Fig.2**

Fig. 1

La **méiose** est la division cellulaire de la cellule germinale, **division réductionnelle**, permettant d'obtenir des cellules (gamètes) ne comportant qu'un seul chromosome de chacune des paires de chromosomes parentaux.



Méiose normale

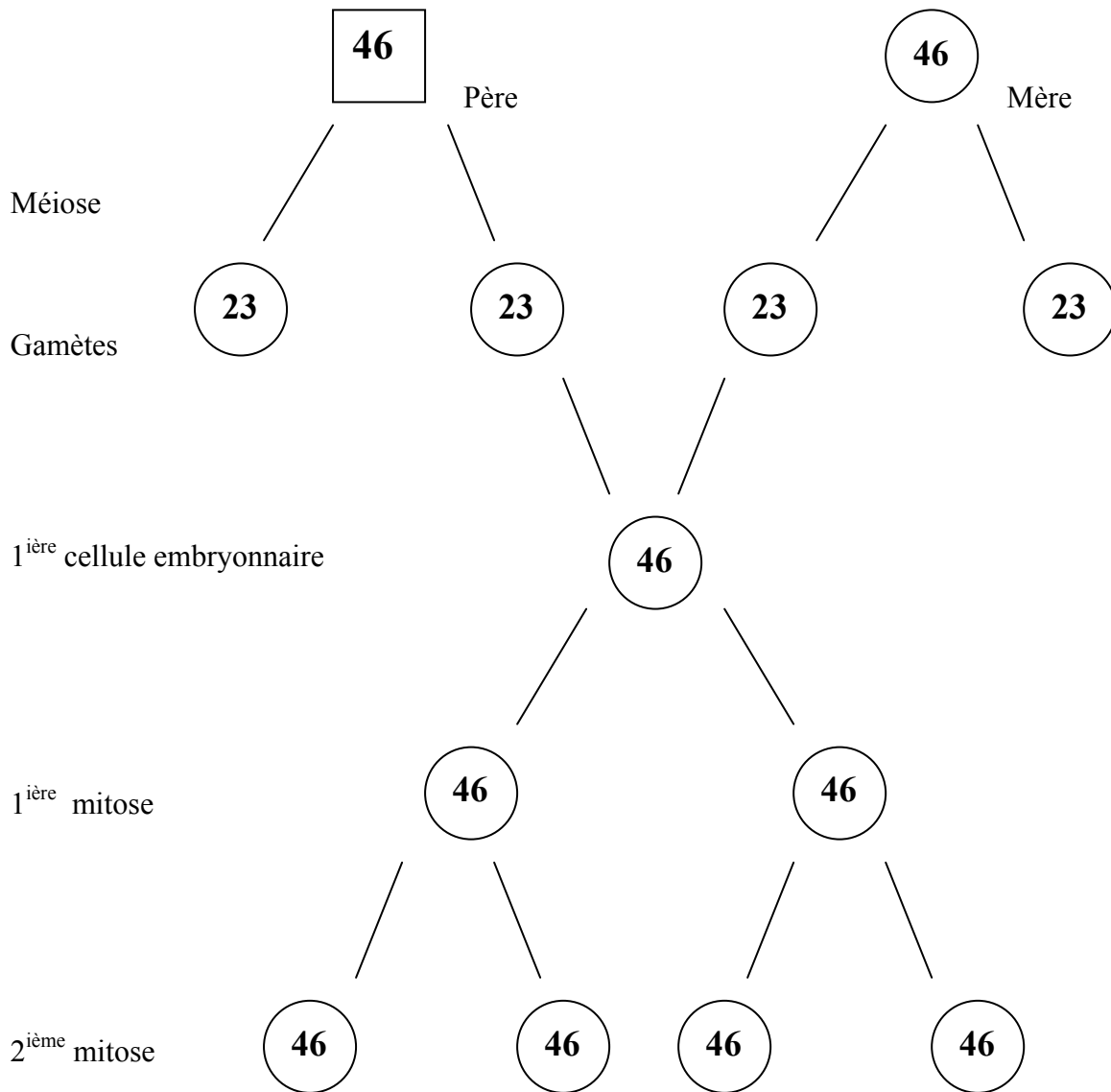
(on n'a représenté que 2 paires dont la paire 21 sur les 23 constituant la garniture chromosomique normale)

D'après EMERY, 1986.

Fig. 2

Constitution des premières cellules embryonnaires

Les cellules fécondantes de la mère (ovule) et du père (spermatozoïde) comportent 23 chromosomes. La première cellule fœtale issue de leur fusion comporte donc 46 chromosomes qui se retrouveront ensuite dans chaque cellule de l'organisme de l'enfant (13).



D'après CELESTE, 1997.

132 Différentes formes de Trisomie 21 du point de vue génétique selon leurs différentes étiologies

1321 Trisomie 21 libre et homogène par non disjonction

Elles représentent 95% des trisomies et est considérée comme un phénomène accidentel de non disjonction méiotique. **Fig.3** et **Fig.4**

Elles sont dues à une **mal disjonction** des deux chromosomes 21 au moment de la **méiose** : un des gamètes garde les deux chromosomes 21 et fusionne avec le gamète du sexe opposé réalisant ainsi une cellule trisomique. **Fig. 5**

Cette mal disjonction est fréquente chez la femme de plus de quarante ans car le vieillissement des ovules est un facteurs de risque important, malgré cela, ce type d'accident méiotique peut aussi apparaître chez la femme jeune et dans quelques cas elle est d'origine paternelle (13, 57).

1322 Trisomie 21 libre et en mosaïque

Dans 2% des cas, toutes les cellules de l'organisme à naître ne sont pas trisomiques. L'accident chromosomique a eut lieu le plus souvent, plus tard lors de **la mitose d'une cellule embryonnaire** et a entraîné un certain nombre de cellules trisomiques sur une branche tandis que les autres cellules poursuivaient leurs divisions normalement. **Fig. 6**

Dans un cas de mosaïque, il est souvent difficile d'envisager un pronostic. On est dans l'impossibilité de prévoir l'incidence du syndrome de Down sur le développement de l'enfant (13, 57).

Cela peut provoquer des **désordres d'ordre psychologique** chez les parents comme dans le cas de la petite C... :

Une amniocentèse a été pratiquée de façon systématique en se basant sur l'âge maternel.

Il a été décelé un taux de 2% de cellules trisomiques chez C...

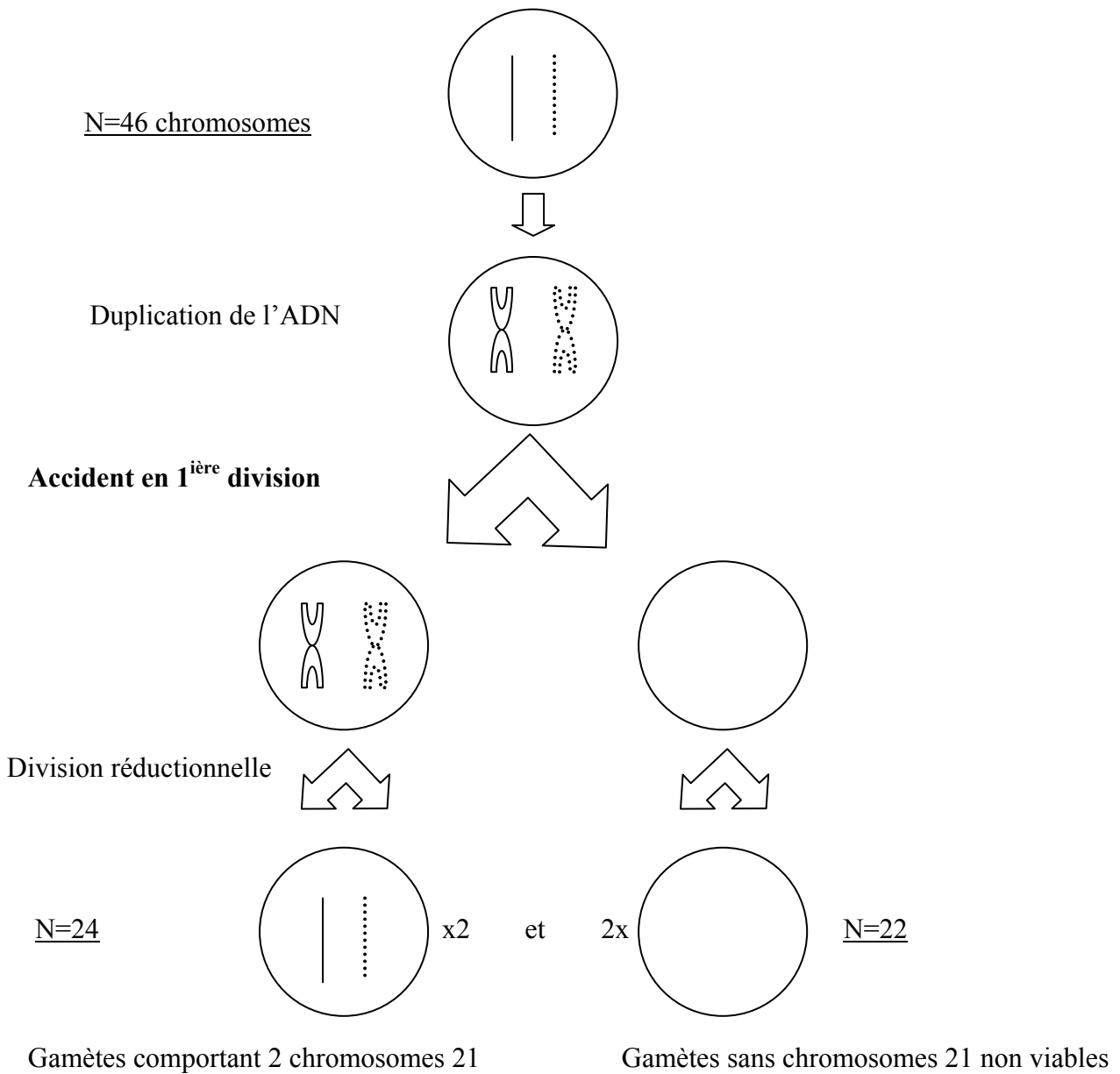
Malgré une croissance psychomotrice tout à fait ordinaire et une absence d'anomalie systémique pouvant être liée à la trisomie, les parents de C... vivent dans l'angoisse de la trisomie 21.

Cela se traduit par une recherche de signes spécifiques du syndrome de Down chez C... âgée de 3 ans maintenant.

Si les parents de C... n'avaient pas fait appel au diagnostic prénatal, elle serait normale dans le regard de son entourage.

Fig. 3

Phénomène de non disjonction en 1^{ière} division méiotique
(On a représenté que 2 paires dont la paire 21 sur les 23 constituant la garniture chromosomique normale)



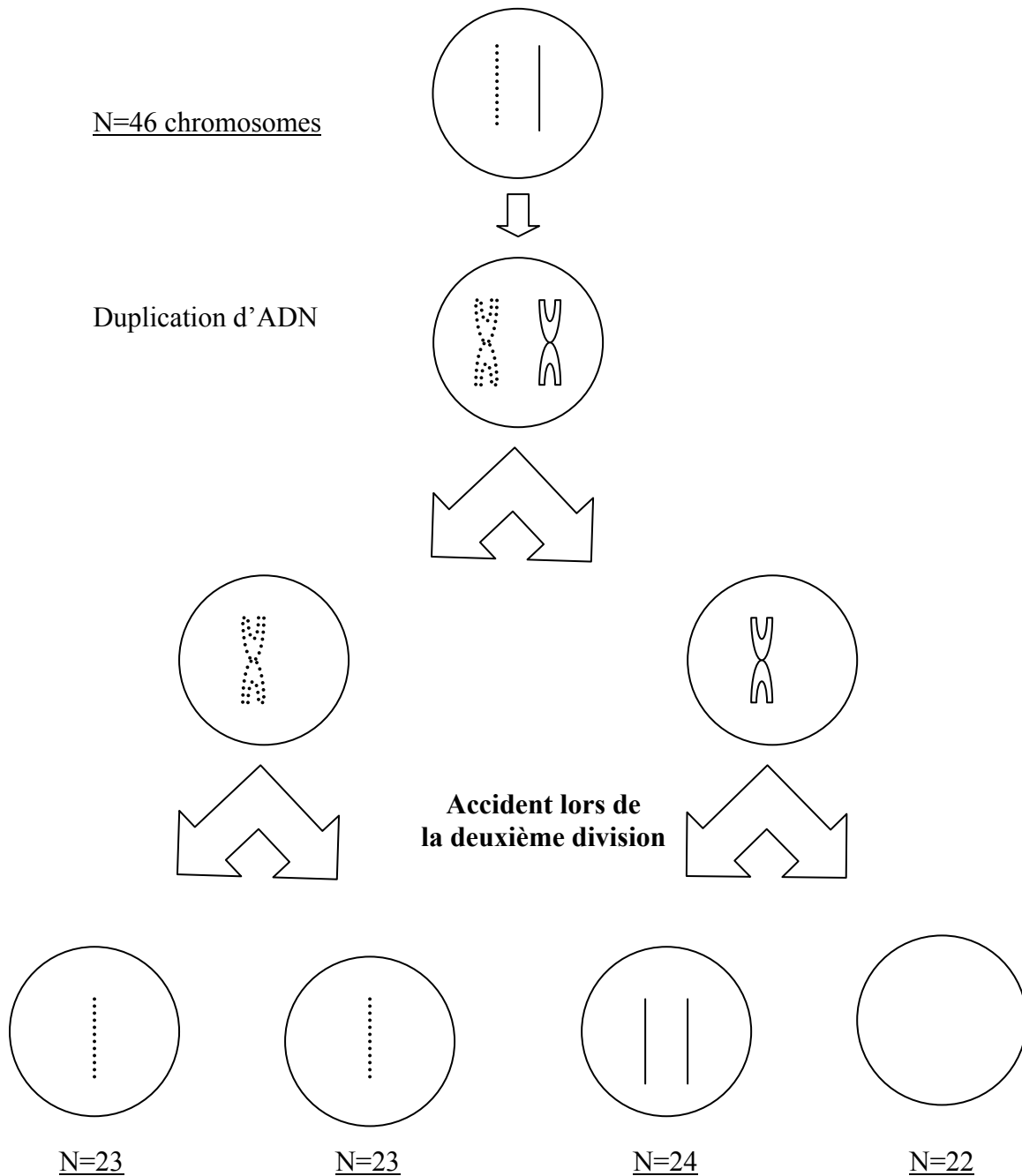
Dans ce cas, les deux chromosomes provenant de l'accident sont **différents**.

D'après EMERY, 1986.

Fig.4

Phénomène de non disjonction en deuxième division méiotique

(On n'a représenté que 2 paires dont la paire 21 sur les 23 constituant la garniture chromosomique normale)



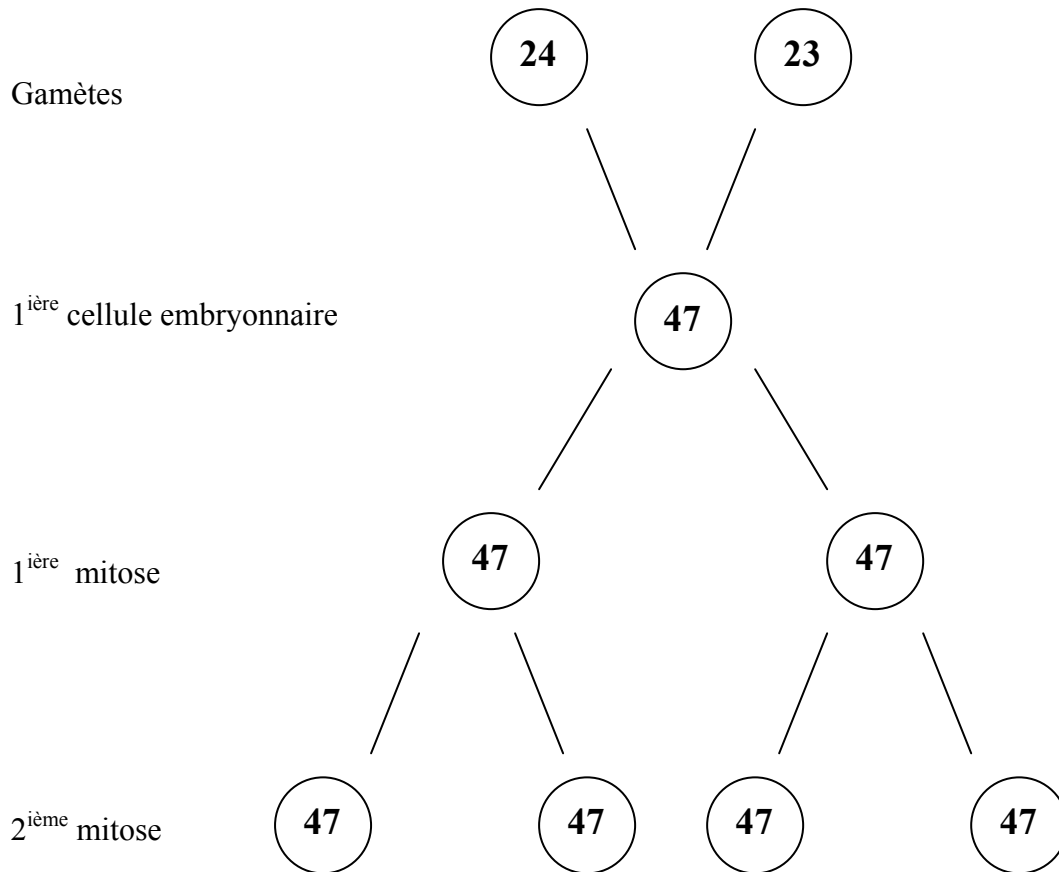
En cas d'accident en deuxième division, ces chromosomes sont identiques.

D'après EMERY, 1986.

Fig.5

Constitution d'une trisomie 21 par non disjonction

Le gamète de l'un des deux parents comporte un chromosome en surplus (53). On obtient après la fécondation une première cellule embryonnaire à 47 chromosomes. Cette cellule va se diviser en donnant 47 chromosomes à toutes ces cellules filles.



D'après CELESTE, 1997.

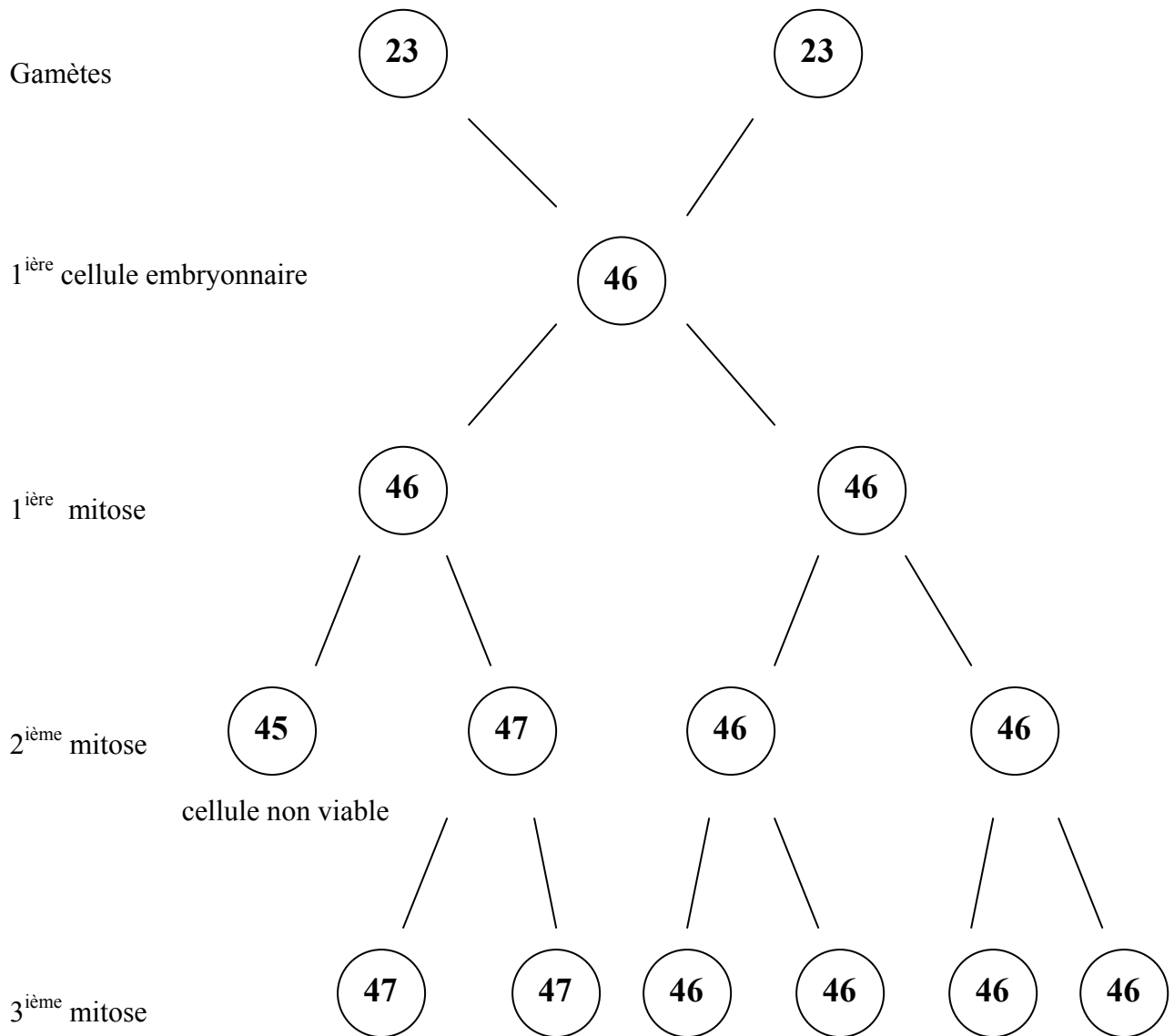
Fig. 6

Constitution d'une trisomie 21 en mosaïque

Si la non-disjonction survient à la 1^{ière} division d'un zygote normal en deux blastomères, on aura deux lignées cellulaires. Une à 45 chromosomes non viable, et une à 47 chromosomes trisomique 21, ce qui rejoint une trisomie 21 issue d'un accident en 2^{ième} division méiotique.

Si la non-disjonction survient plus tard, au stade du blastomère, on aura deux lignées : l'une normale et l'autre trisomique comme schématisé ci-dessous.

Une troisième possibilité est la perte d'un chromosome 21 dit "trainard" suite à deux accidents successifs méiotique et mitotique.



D'après CELESTE, 1997.

1323 Trisomie 21 par translocation

Dans 2.5% des cas, on retrouve deux chromosomes 21 libres et le troisième est transloqué sur un autre chromosome généralement un **acrosome** comme le 14 et plus rarement sur les 21 à 22 (13, 57).

Le phénotype est identique à celui d'une Trisomie 21 libre, mais le conseil génétique est fondamentalement différent.

13231 De novo

Cette translocation peut se produire au moment de la méiose : translocation *de novo*. Les caryotypes des parents sont normaux (13, 57).

13232 Héritée

Ou bien c'est une translocation familiale, le plus fréquemment la mère est porteuse d'une translocation équilibrée : un seul 21 libre et un 21 transloqué. **Fig. 7**

Lors d'un translocation équilibré par fusion centrique, on observe une fréquence du déséquilibre de 2% lorsque le père est porteur et de 20% lorsque la mère est porteuse de l'anomalie chromosomique (13, 57).

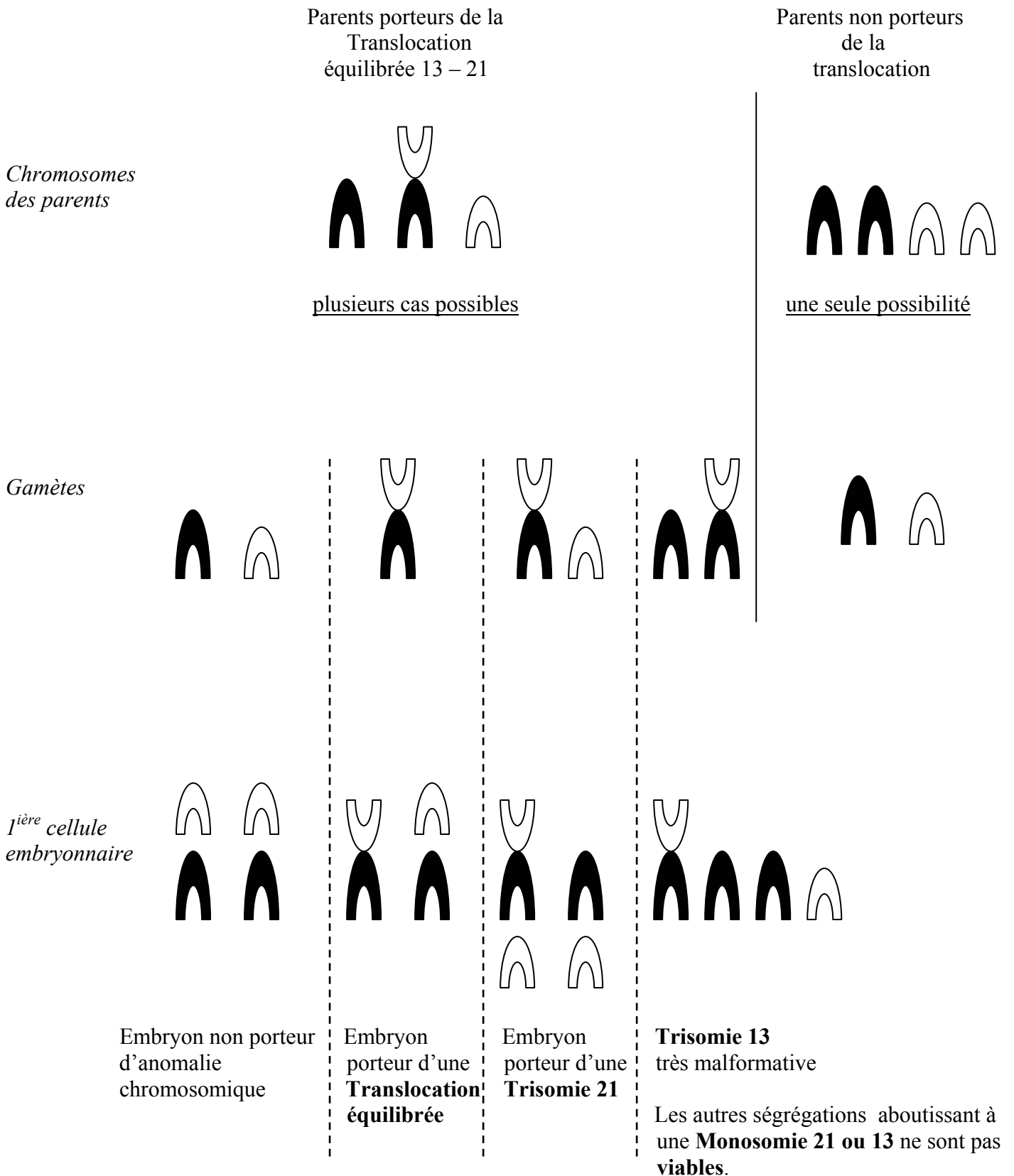
1324 Autres

On retrouve des trisomies partielles dans le cas, par exemple, d'une mal ségrégation d'une translocation réciproque parentale (57).

Fig. 7

Étude des différentes possibilités pour la descendance lorsque l'un des parents est porteur d'une translocation équilibrée ici entre les chromosome 13 et 21

D'après CELESTE, 1997



133 Nomenclatures

Le caryotype indique :

- le nombre total de chromosomes
- les chromosomes sexuels
- les anomalies autosomiques

Ex : *homme normal* 46, XY
homme trisomique 47,XY,+21

Pour les anomalies de structure

- (p) bras court
- (q) bras long

Ex : lors d'une trisomie par translocation du bras long de 21 sur le bras long de 14 on a, chez l'individu à phénotype N

45, XY, t (14 ; 21) (q 10 ; q10)

C'est une translocation **Roberstonienne**, c'est la plus courante lors de ce phénomène, c'est une translocation équilibrée par fusion centrique (13, 57).

134 Les enjeux du séquençages

Le séquençage du 21, terminé le 08/05/2003, nous amène à nous interroger sur le rôle des **séquences non codantes** (8, 42, 57).

En effet, le chromosome 21 est un petit chromosome qui représente **1.5%** du génome humain et il contient un petit nombre de gènes : **225**.

C'est peu par rapport aux 545 gènes répertoriés sur le chromosome 22.

On dénombre sur le chromosome 21 :

- 127 gènes déjà connus
- 98 séquences codantes correspondent à des gènes non répertoriés.
- 59 sont des pseudo gènes soit des séquences d'Acides DesoxyriboNucleïque dérivées de gènes archaïques et incapables d'exprimer un produit protéique (42, 57).

Donc le chromosome 21 est pauvre en séquences codantes :

C'est sûrement pour cela que le syndrome de Down est **viable**.

On trouve dans le chromosome 21 un **désert génomique**, soit de très longues séquences non codantes.

Cette région comporte 7Mb (Mb= Méga base =Million de paires de bases) non codantes. Elles ont par contre un rôle structural important (42).

135 Gènes et pathophysiologie

Les anomalies phénotypiques de l'affection sont, probablement en parties, liées à **un effet de surdosage** des gènes.

1351 Dosages géniques

Comment la présence de trois copies d'un élément fonctionnel du génome peut-elle déboucher sur un phénotype anormal ?

Nous avons désormais les connaissances nécessaires à la compréhension des conséquences d'un **déséquilibre du dosage génique**.

Pour ANTONORAKIS et son équipe (8):

On peut distinguer deux types de phénotypes dans la trisomie 21 :

- ceux que l'on retrouve chez tous les patients
- ceux qui surviennent seulement chez une fraction d'individus affectés par la trisomie 21

Exemple :

- arriération mentale chez tous
- problèmes cardiaques dans 40% des cas avec un canal atrio-ventriculaire dans 16% des cas
- sténose ou atrésie duodénale, maladie de Hirschsprung, leucémie à mégacaryocytes, respectivement 250, 30 et 300 fois plus fréquente que dans la population ordinaire.

De plus, il y a des variations considérables dans la sévérité de l'expression de ces phénotypes pathologiques, comme pour le handicap mental par exemple (8).

L'expression de ces phénotypes et leurs variations d'intensité trouveraient leurs origines dans la **combinaison** de certains **allèles de gènes sensibles au dosage**.

Ainsi, l'effet de ces combinaisons serait à la fois dépendant de la nature de la séquence d'acides aminés, mais aussi d'un **niveau quantitatif d'expression de ces gènes ou d'une seule région fonctionnelle du génome**.

Un caractère est seulement présent si la quantité totale de protéines exprimées par la **combinaison de ces trois allèles atteint un certain seuil**, sinon le phénotype associé ne se manifesterait pas.

A terme, la résolution des conséquences phénotypiques du **déséquilibre du dosage génique** dans le cas de la trisomie 21 devrait ouvrir de nouvelles opportunités thérapeutiques (8).

1352 Chromosome 21 en question

Cette hypothèse d'un effet de surdosage des gènes est partiellement remise en question actuellement en particulier pour la dysmorphose faciale par **Olson** et son équipe (64).

Il a mis en place le concept d'une « **zone critique du syndrome du Down** ».

C'est un segment du chromosome 21 susceptible de contenir les gènes responsables de la plupart des caractères de la trisomie 21.

Hors à partir de la création de souris manipulées génétiquement, Olson et son équipe ont montré que les gènes de cette région étaient **insuffisants et non nécessaires**, à l'apparition du phénotype facial caractéristique de la trisomie 21 (64).

On arrive alors, à une synthèse de ces hypothèses qui s'accordent à dire que la présence en **triple exemplaires** d'un gène peut contribuer à l'apparition d'un phénotype spécifique de trisomie 21, mais cela en **combinaison** avec d'autres gènes (64).

1353 Autres hypothèses

La perte d'hétérozygotie du chromosome 21 dans beaucoup de tumeurs solides suggère l'existence d'un **gène suppresseur de tumeur** sur ce chromosome.

Ainsi on observe :

- Une relative protection des sujets trisomiques 21 face aux tumeurs solides (par un gène suppresseur surnuméraire)
- Au contraire, une fréquence 20 fois plus importante des leucémies chez ces sujets (42).

14 facteurs de risques

On note que 50% des zygotes porteurs de trois chromosomes 21 avortent spontanément et 20% meurent *in utero*.

Quelques soit l'ethnie, le niveau socio-économique ou la latitude, la fréquence reste constante mais elle est **1.5 fois plus importante chez les garçons que chez les filles (3 garçons pour 2 filles)**.

Certains évoquent une possible défaillance de la sélection naturelle, une diminution de l'état de vigilance de la nature, mais les risques apparaissent surtout lors du **vieillessement de l'ovule** qui entravent la bonne disjonction des chromosomes (13, 21, 57).

141 Age maternel

L'incidence est de 1/1000 mais les risques sont variables en fonction de l'âge de la mère.

Fig. 8

En effet, les risques d'**accidents mécaniques** subits par les chromosomes lors de la division cellulaire augmentent avec le **vieillessement du stock d'ovules** (13, 42, 57).

Chez la femme jeune, lors d'une première grossesse porteuse d'une trisomie par translocation de novo, le risque d'un nouvel enfant trisomique est de 1% soit celui d'une femme de 40 ans.

142 Anomalie caryotypique d'un des deux parents

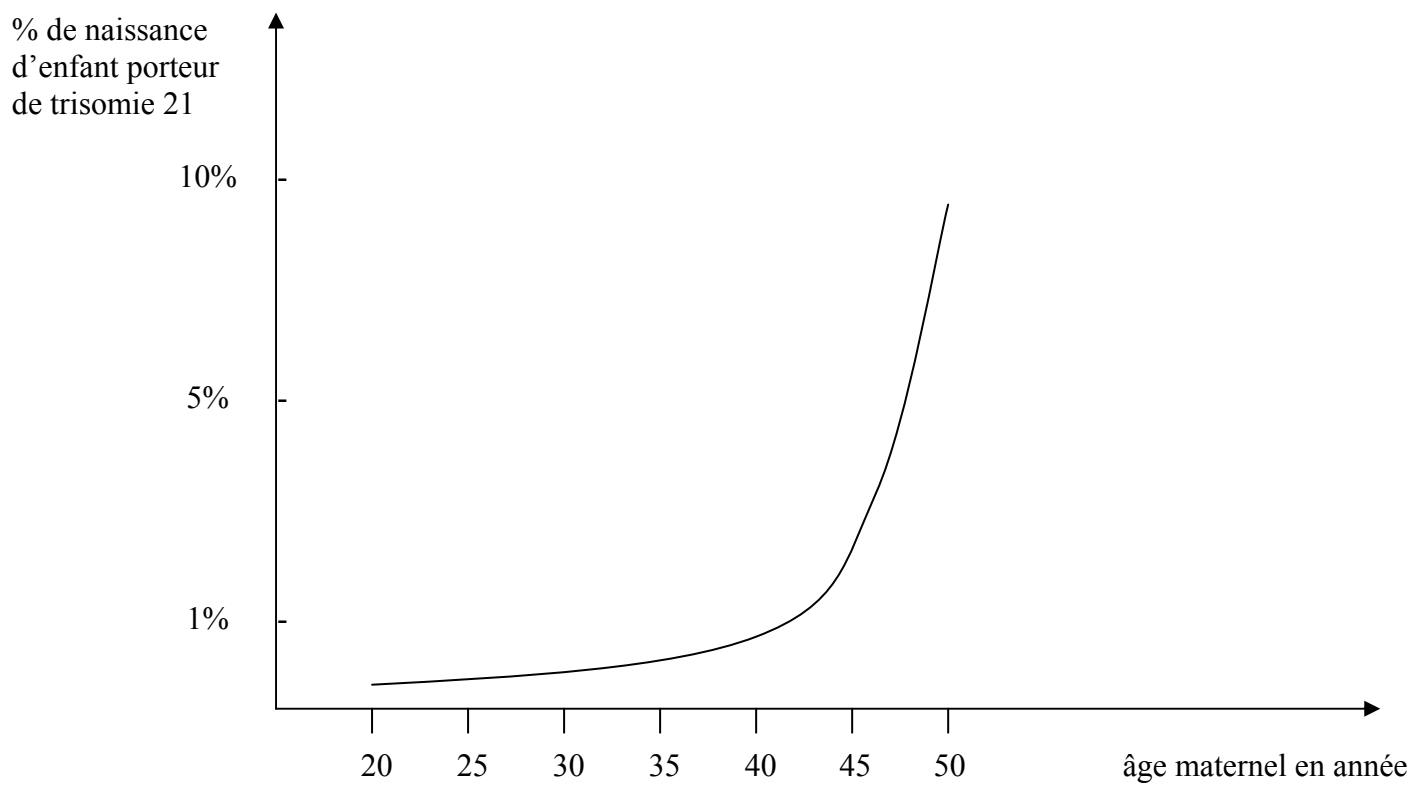
Dans le cas d'une **translocation familiale robertsonienne** (la plus fréquente), le risque théorique pour l'enfant à naître, dépend des chromosomes concernés et du parent porteur.

Ce risque est de une naissance sur trois. Mais il est en réalité plus faible : de **une sur cinq lorsque c'est la mère et de une sur vingt lorsque c'est le père qui est porteur** (57).

Fig.8

Fréquence des grossesses porteuses de trisomie 21 en fonction de l'âge de la mère

Age de la mère	Incidence
20 ans	1/2000
25 ans	1/1500
30 ans	1/900
35 ans	1/380
38 ans	1/200
40 ans	1/100
45 ans	1/50



D'après COHEN, 2002. et CELESTE, 1997.

15 Diagnostic prénatal

A l'heure actuelle, le dépistage d'une population de femmes enceintes à risque se fait grâce à l'association des résultats de **l'échographie, des examens biologiques et de l'âge maternel**.

L'interrogatoire permettra la mise en évidence d'antécédents familiaux, médicaux, obstétricaux chez la femme enceinte.

152 Examens à 12 semaines

1521 Echographie

L'échographie apparaît en France en 1970, c'est l'examen le plus utilisé.

Depuis l'utilisation des **ultrasons** en obstétrique par Iandoval en 1958 à Glasgow, l'évolution et le perfectionnement des techniques et des matériaux d'échographies permettent des diagnostics de plus en plus précis.

Cette méthode est **non invasive** et facilement **reproductible**.

La première échographie peut aussi être pratiquée par **voie endovaginale** permettant une meilleure vision de la clarté nucale.

Elle permet d'établir une **biométrie fœtale précise**, une étude anatomique, un **examen des annexes** et de la **dynamique fœtale**, une évaluation de la **datation** du début de grossesse.

Selon les signes dépistés à l'échographie, on procède à la mise en place d'examens obstétricaux plus invasifs appliqués au diagnostic anténatal (13, 20, 32).

Les malformations spécifiques de la trisomie 21 découvertes à l'échographie justifiant à elles seules la demande d'un caryotype foetal :

- **L'épaisseur de la nuque** : 1^{ière} échographie entre la 11^{ième} et la 14^{ième} semaine, la clarté nucale doit être inférieure à 3mm pour être normale. C'est un signe cardinal de la première échographie de suivi de grossesse (21, 40).
- **Absence des os propres du nez.**

C'est un critère échographique qui augmente la sensibilité du dépistage à 85% avec une chute de faux positifs à 1%.

Il y a une **absence de ces os dans 73% des cas de trisomie 21** (20, 40).

Il faut souligner que affiner la suspicion avec ce critère permet de réduire d'un facteur 5 la fréquence des fausses couches iatrogène lors d'examen invasifs complémentaires.

Lors de la présence des os propres du nez on note tout de même une **ensellure nasale** très peu marquée (4).

- **Ces malformations sont recherchées systématiquement et peuvent conduire à un diagnostic prénatal de par leur seule présence.**

Les autres signes d'appels ultrasoniques non spécifiques à 12 semaines :

La mesure de la **hauteur utérine** permettra de dépister :

- un **retard** de croissance intra-utérin
- une situation d'**oligo-amnios** ou l'insuffisance du liquide amniotique : on note l'existence d'une citerne amniotique inférieure à 1 cm, une mesure dans les deux plans perpendiculaire de la plus grande citerne, inférieure à 2 cm. Cela dénote une anomalie chromosomique dans 36% des cas.
- Ou au contraire un **hydramnios**, soit plus de 2 litre de liquide amniotique. L'hydramnios associé à un retard de croissance intra-utérin est souvent rencontré lors de trisomies 13 ou 18.
Par contre, lors d'un hydramnios associé à une sténose digestive on retrouve une trisomie 21 dans 37% des cas (11).

Cliniquement la palpation du ventre montre un utérus gros, rond, avec un contenu difficile à analyser à cause de la tension pariétale. Le ballotement fœtal est facilement perçu avec le « **signe du flot** » : les sensations de mouvements du liquide sont ressenties par l'examineur de parts et d'autres du ventre lorsqu'il exerce une pression d'un côté vers l'autre.

A l'auscultation : les bruits cardiaques sont assourdis.

Au touché vaginal : le segment inférieur est aminci et le col souvent ouvert et déhiscent (32).

1522 Examens biologiques

- **Le triple test sanguin:**

Une prise de sang maternelle entre la 11^{ième} et la 18^{ième} semaine sert à établir un pourcentage de risque :
s'il s'avère supérieur à un seuil de **1/250** (cela correspond à 5% de résultats positifs), on procède à la réalisation d'un caryotype (13, 20).

- **Analyse de sang :**

Depuis 1984, on mesure le taux de **β HCG totale (hormone gonadotrophine chorionique) et sa fraction libre en hausse**, d' **α foeto protéine en baisse**, cette analyse combinée permet la détection de 65% des cas.

Si on ajoute la mesure sérique de l'**inhibitine A** et d'**estradiol non conjugué en baisse**, ce taux passe à 75% (9, 12).

Il a été établi une estimation de la sensibilité et du taux de faux positifs de différentes méthodes diagnostiques combinées :

Méthodes diagnostiques	Sensibilité	Faux positifs
<i>Age de la mère</i>	49%	13.1%
<i>Age de la mère Epaisseur de la nuque α foeto-proteine β HCG libre</i>	86%	4.2%
<i>Age de la mère α foeto-proteine estradiol non conjugué β HCG totale inhibitine A</i>	82%	6.9%

D'après BENN, 2003.

Ces critères sanguins combinés à l'âge de la mère sont actuellement ceux dont le **rapport coût/efficacité** reste le meilleur, au cour du second trimestre de grossesse (9).

153 Examens échographiques à 22 semaines

L'échographie morphologique détaillée de la 18^{ième} à 24^{ième} semaine, se base plutôt sur les **malformations viscérales et une mauvaise croissance**.

Les malformations spécifiques de la trisomie 21 découvertes à l'échographie justifiant à elles seules la demande d'un caryotype foetal :

- Malformations **cardiaques** : 30 à 40% des trisomies 21
- Malformations **digestives** : 15% des fœtus porteurs de trisomie 21 ont une sténose duodénale et 30% des fœtus ayant une sténose duodénale sont atteints de trisomie 21. Vers la 29^{ième} semaine, les possibilités de résorption du liquide amniotique par le fœtus porteur de malformation digestive sont dépassées. L'hydramnios est présent dans 2/3 des cas, c'est donc un signe d'appel important d'une malformation digestive.

➤ **Ces malformations sont recherchées systématiquement et peuvent conduire à un diagnostic prénatal de part leur seule présence.**

Les autres signes d'appels ultrasoniques non spécifique à 22 semaines sont :

- Un **retard de croissance** fœtale de 10 jours (plus ou moins 4 jours) donne une probabilité d'anomalie chromosomique d'environ 28.5%. Mais cela intéresse plutôt les trisomies 13 et 18.
- Un cordon ombilical avec une **artère ombilicale unique**.
- Une absence de **mouvements actifs fœtaux** comme les mouvements de pédalage ou de marche que l'on voit apparaître vers la 18^{ième} semaine (11,13, 20, 32).
- **Fémur court**, on note aussi deux points d'ossification sternaux, une **absence des sinus frontaux**.
- on peut noter un profil plat avec une **interposition linguale** entre les lèvres.
- Malformations **urinaires** avec des dilatations rénales au niveau du calice, du bassinet, de l'uretère (11).

- **L'hygroma kystique** est une malformation congénitale du système lymphatique. C'est un défaut de communication entre les canaux lymphatiques et la veine jugulaire interne vers le 40^{ième} jour de gestation.

Cela touche 4 grossesses sur 10000, et dans 60% des cas cela révèle une anomalie chromosomique.

A l'échographie on perçoit une **image liquidienne kystique multiloculaire** dans la région cervicale (32).

- **L'anasarque foeto-placentaire** est associé à des **collections liquidiennes** pleurales, péricardiques, et péritonéales (ascite).

On retrouve aussi un œdème cutané et placentaire.

Il existe deux variétés d'anarsaques : immunologiques dans 80% des cas et non immunologiques dans les 20% restants.

14% des cas d'anarsaques non immunologiques sont liés à une anomalie chromosomique (32).

Une troisième échographie sera réalisée à la **32^{ième} semaine**.

- En France **60% des interruptions thérapeutiques** de grossesse sont décidées à la suite d'un examen échographique précis et complet.

154 Etude cytogénétique : caryotype

Le **diagnostic de certitude** ne peut être obtenu que par l'étude du **caryotype des cellules fœtales**.

L'utilisation conjointe du **dépistage échographique et des marqueurs** permet d'augmenter la **sensibilité du dépistage**.

Le choix doit donc être fait grâce à l'évaluation d'un risque combiné intégrant l'ensemble des paramètres suivants (9, 12) :

- l'âge maternel,
- l'échographie entre la 10^{ième} et la 14^{ième} semaine,
- et les marqueurs sériques à la 16^{ième} semaine annoncent le risque d'une anomalie chromosomique.

Il peut être obtenu à partir d'une cellule mise en culture de l'enfant et plusieurs techniques en permettent le prélèvement :

- prélèvement des villosités chorales à partir de la 10^{ième} semaine.
- amniocentèse pour le prélèvement de liquide amniotique contenant des cellules fœtales (dermiques) à partir de la 15^{ième} semaine.
- ponction du cordon ombilical pour le sang fœtal vers la 20^{ième} semaine.

1541 méthodes de prélèvements

Prélèvements de villosités chorales

Cette technique a été introduite en France en 1982 par Gossens.

La biopsie du trophoblaste peut être réalisée plus précocement **10-11^{ième} semaine**. On l'envisage surtout lorsque la patiente a déjà subi une interruption de grossesse pour anomalie chromosomique fœtale, ou bien lorsqu'elle est déjà porteuse d'une translocation.

Le prélèvement s'effectue par **voie transcervicale** sous contrôle échographique.

Cette biopsie permet la réalisation d'un **caryotype fœtal précoce** par examen direct. Mais le risque de **fausses couches est de 4%**.

Amniocentèse

C'est le mode de recueil le plus habituel depuis 1972.

Il peut être mis en place de façon systématique, dès la **15-16^{ième} semaine** d'aménorrhée, lors d'une de ces trois situations :

- Antécédents familiaux avec une naissance antérieure d'enfant trisomique 21.
- Parents dont le caryotype montre l'existence d'une translocation équilibrée
- Age maternel.

Les amniocentèses pratiquées après la 16^{ième} semaine sont prescrites d'après les **signes biologiques combinés aux signes échographiques**.

Mais on peut faire des amniocentèses dites tardives au cours du dernier trimestre de la grossesse.

Cet examen met en évidence des anomalies **chromosomiques et géniques**.

Dans 80% des cas, l'amniocentèse est acceptée par les futurs parents.

Elle présente **0.5% de risque d'avortement iatrogène**. La ponction de liquide amniotique comporte des risques tels que :

- une infection du liquide amniotique
- une fausse couche
- une rupture prématurée des membranes
- une souffrance fœtale

Il faut donc mettre en œuvre cette technique dans des indications limitées et bien pesées. Mais elle dépiste **85%** des trisomies (13, 21, 40).

Elle consiste en un prélèvement, à travers la paroi abdominale de liquide amniotique contenant des cellules du fœtus (dermiques). La vitalité du fœtus sera testée dès le retrait de l'aiguille. Elle est réalisée sous contrôle échographique (32).

Une fois le prélèvement fait il faut 10 à 21 jours de mise en culture des cellules pour établir le caryotype.

Ponctions du cordon ombilical

Cette technique fut introduite en France par Daffos.

Elle consiste en un prélèvement de 1 à 3 ml de **sang fœtal directement dans le cordon ombilical**. On opère sous contrôle échographique continu.

On pratique cette biopsie vers la **20^{ième} semaine** environ.

Mais le risque d'avortement spontané est plus grand que lors d'une amniocentèse, car le risque hémorragique est important.

Le résultat du caryotype fœtal est donné en moins d'une semaine, cette rapidité de diagnostic sera d'autant plus importante que la grossesse est avancée (13, 32).

Le **recueil de sang fœtal** par ponction in utero du cordon est proposé lorsque le diagnostic prénatal se fait **tardivement**.

Mais les risques sont aussi accrus pour le fœtus.

Le prélèvement sanguin pourra aussi tout simplement s'effectuer sur l'enfant après la naissance (13, 32).

155 Recherche de nouveaux tests de dépistage : diagnostic sur les cellules fœtales circulant dans le sang maternel

On étudie par fluorescence du chromosome 21 dans les cellules fœtales circulantes dans le sang maternel. En effet on a démontré la possibilité d'obtenir une petite quantité d'ADN à partir de cellules fœtales intactes dans le sang maternel.

Ces cellules sanguines ont été analysées avec la **technique de FISH** (Hybridation in situ par fluorescence) avec une sonde à séquences ADN spécifiques du chromosome 21.

Cette technique se révélerait **peu invasive**. Mais il reste à valider une procédure de prélèvement simple sans risques et qui ne nécessite pas une amplification cellulaire en culture assez coûteuse. En effet, les cellules fœtales représentent 0.4 à 0.8% des noyaux et la demi-vie de l'ADN fœtal dans le sang maternel est de quelques minutes (59).

156 Intérêts et limites du diagnostic prénatal généralisé

On dénombre 800 000 naissance chaque année en France, dont 1230 naissance d'enfants trisomiques 21. Les trois-quarts des femmes enceintes subissent le triple test sanguin et 11% aboutissent à effectuer une amniocentèse (7, 21).

Il y a donc une grosse politique de dépistage mais un soutien psychologique restreint lors de décisions rapides à prendre en cas de propositions d'interruption thérapeutique de grossesse.

On peut supposer que si la politique en faveur des personnes handicapées était plus performante « un bon équilibre » pourrait s'instaurer avec le dépistage et cela donnerait la possibilité d'une réflexion plus profonde lors de l'annonce d'une grossesse présentant une anomalie (7, 21).

157 Annonce et retombées psychologique

Les diagnostics prénataux positifs aboutissent dans 95% des cas à une interruption thérapeutique volontaire de grossesse (13, 69).

Il faut noter que malgré tous ces examens anténataux, **20% des enfants trisomiques 21** ont eu des résultats de tests prénataux normaux sans détection d'anomalie génétique lors des examens de contrôle usuels.

Le diagnostic est en général facile à poser lors des premiers mois de la vie : caractéristiques morphologiques vues plus loin, myxoedème du nourrisson ou plus rarement avec la maladie des épiphyses ponctuées.

Bien entendu en cas de doute, le **caryotype confirme la trisomie 21** (57).

2 Caractères cliniques généraux

21 Caractères Psychologiques

Les termes récurrents dans la bouche des professionnels qui côtoient ces enfants régulièrement sont dans l'ordre : **attachant, doux** mais avec un **caractère** parfois assez **marqué**.

Il existe une arriération mentale qui doit être prise en compte au même titre qu'un handicap physique.

On parle aussi **d'hétérogénéité dans l'ensemble de leurs comportements**. Il convient de prendre en compte leurs compétences transversales, par exemple, ils ne sont pas en retard sur le plan émotionnel.

211 Le quotient intellectuel ou QI

On parle de débilité mentale constante avec un quotient intellectuel se situant généralement entre **20 et 60** (100 étant un QI moyen dans la population ordinaire). Ce déficit intellectuel augmenterait avec l'âge (35, 67).

Mais cela reste une question de **stimulation intellectuelle**. En effet, avec une intervention précoce et une éducation appropriée, des sujets atteints de trisomie 21 parviennent à des niveaux relativement supérieurs (13, 40).

Le système nerveux central reste immature mais le développement intellectuel est très variable en fonction des facteurs **environnementaux**, des stimulations, du milieu **parental** et de la prise en charge des problèmes **auditifs et visuels**.

Il est très important de noter que cette insuffisance intellectuelle ne s'applique pas aux fonctions supérieures **morales, esthétiques et affectives** qui restent normales.

Une grande caractéristique de ces enfants est leur comportement **affectueux** très exacerbé, ils s'attachent à leur entourage en sachant l'aimer (13, 21, 36).

212 Les limites des systèmes de mesure

Plutôt que de mesurer le QI, on pourra tester la performance en la transformant en **âge mental** ou **âge de développement**.

Un sujet qui obtient à une épreuve le niveau de performance atteint en moyenne par les sujets de la population d'étalonnage d'un âge donné se verra attribuer un niveau de développement correspondant à cet âge.

Chez l'enfant, la mesure de l'arriération mentale se base sur le **développement psychomoteur**. L'encéphalopathie devient plus évidente avec la **croissance**. Le retard de la psychomotricité est constant.

On observe dès la première enfance une **acquisition tardive de la marche**, autour de 2 ans, et du **langage**, après 4 ans.

Au final, un faible pourcentage aura surmonté l'apprentissage de la lecture et de l'écriture (42).

Mais le décalage important entre l'âge réel et l'âge de développement, le retard du langage en particulier, constitue une **limite à l'emploi des instruments habituels de mesure du QI**. Ces mesures restent très **subjectives** même utilisées dans une population ordinaire (13).

De plus, l'obtention d'une **bonne coopération et concentration** de l'enfant par le testeur reste difficile.

Il n'existe pas de test particulier pour l'enfant trisomique. Actuellement, les tests les plus utilisés sont :

Avant 5-6 ans

- Les baby-tests : le Brunet-Lézine pour le niveau de développement global.
- Le Casati-Lézinz et l'Uzgiriz et Hunt, pour le développement de l'intelligence sensori-motrice.
- L' ESCP de Guidetti et Tourrette, évaluation de la communication sociale précoce (13).

Après 6ans

- Les EDEI (échelles différentielles d'efficacité intellectuelle de Perron-Borelli),
- Le WISC-3 (Weschler Intelligence Scale for Children),
- la NEMI (nouvelle échelle métrique de l'intelligence de Zazzo),
- le K-ABC de Kaufman et Kaufman qui évalue le développement intellectuel.
- Les épreuves de langage de Chevrier-Muller et de Borel-Maisonny.
- Les épreuves grapho-perceptives de Bender et deRey.
- Le bilan moteur de Stamback (13).

Mais les performances obtenues le sont au prix d'une **distorsion des instruments**. La qualité métrologique (sensibilité, fidélité, validité) de ces épreuves standardisées rend **impossibles** toutes références à un **étalonnage**, lors de tests d'enfants atypiques.

L'enfant porteur d'une trisomie du chromosome 21 est peu propice au "testing" car son attention est labile. Il **n'adhère pas au projet**. Il faut évoluer sur l'interprétation de la **non-réponse** par l'examineur :

Par exemple, lors du passage d'un NEMI, Gaëtan, 12 ans d'âge réel, avec un très faible niveau de langage, réussira à associer les termes « Ayan », « Yaver », « Osette », à une gravure représentant un vieil homme accompagné d'un enfant et tirant une charrette. Avec beaucoup d'efforts, l'examineur parviendra à comprendre que l'enfant veut parler « des misérables » de Victor Hugo.

Comment classer la réponse de Gaëtan ? Il n'a ni décrit, ni vraiment interprété ce qu'il voyait. Pourtant sa réponse associative de « Valjean, Cosette et Javert » est tout à fait pertinente.

Peut-on en conclure que l'âge mental de Gaëtan est de 6 ans alors qu'aucun enfant ordinaire de 6 ans n'aurait eu cette réponse (13).

Cet exemple témoigne des interrogations et les obstacles auxquels se trouve confronté le testeur. Elles trouvent leurs origines dans **l'hétérochromie comportementale** de l'enfant trisomique 21.

En effet, son retard est non homogène : sa psychomotricité et son adaptation sociale sont en avance sur ses performances de compréhension, de logique et de raisonnement.

On ne peut donc pas juste l'assimiler à un enfant plus jeune (13).

213 Les manifestations émotionnelles

Les manifestations émotionnelles sont primordiales pour faciliter la construction **d'interactions** avec l'entourage.

Les mimiques, les postures, et les vocalises sont autant de signaux mettant en place les premiers éléments de **communication**.

Mais elles ont pour source le **système tonico-moteur** dont on connaît les spécificités : des différences individuelles importantes de la tonicité chez les bébés atteints du syndrome de Down.

Un certain nombre de travaux attestent de la **rareté**, de la **faible intensité** et de la difficulté d'obtention des manifestations émotionnelles positives comme négatives chez ces bébés (13, 16, 70).

Le **contact "œil-œil"** joue un grand rôle dans la construction des liens entre la mère et son bébé (10, 70).

Une étude comparative de BERGER et CUNNINGHAM (1981) porte sur le développement de ce contact pendant les six premiers mois chez le nourrisson trisomique et chez le bébé ordinaire.

Il en résulte que l'apparition de ce contact "œil-œil" se produit vers 6,7 semaines chez l'enfant trisomique 21, alors qu'il apparaît à 4,1 semaines en temps ordinaire.

La durée des temps de fixation reste brève et ce comportement se maintient comme type d'échange privilégié pendant assez longtemps (10, 70).

22 Morphotype de la trisomie 21

221 Dysmorphie faciale

2211 Croissance de la face

La **croissance verticale** est faible pour l'étage moyen (espace respiratoire) et un peu plus importante pour l'étage inférieur.

La croissance faciale dans le **sens antéropostérieur** est plus importante au niveau de la mandibule.

Un **prognathisme facial** existe quelque soit l'angle de la base du crâne : la face est projetée en avant.

Cela est due à :

- une **insuffisance de développement des maxillaires** au niveau palatin et une **rétroposition constante** de ENA et de A par rapport au nasion.
- Un **excès de développement mandibulaire** dans sa longueur par rapport à la base du crâne, avec une croissance normale au niveau des condyles.
- **Pression de la langue** sur la mandibule
- Angle goniale inférieur à la normal
- Os propres du nez sont réduits ou absents
- Position de l'os hyoïde basse

On obtient alors une évolution vers **un type de prognathisme avec un profil concave** (34, 53).

2212 Caractéristiques anatomo-physiologiques bucco-faciales.

Le syndrome bucco-facial qui est associé à la trisomie-21 a été largement décrit sous ses différents aspects anatomiques :

- **les structures osseuses :**

Au niveau crânien, on note une brachycéphalie avec un occiput plat qui semble allonger la ligne postérieure du cou. Le **cou** est très court avec des replis cutanés qui disparaissent avec la croissance

Le **périmètre crânien** est plus petit que la moyenne, inférieur à 32 centimètres dans 40% des cas. Les **fontanelles** sont plus grandes, et leur fermeture plus tardive (13).

Au niveau facial, l'étage moyen de la face est sous-développé, les fosses nasales et le cavum sont dystrophiés.

L'endognathie maxillaire concerne pratiquement tous les enfants, à différents degrés, et elle est en général associée à une **propulsion mandibulaire, avec ou sans prognathisme** (34).

Au niveau cervical, une instabilité atloïdo-axiale est constatée pour 20% des cas (34).

- ***Les végétations adénoïdes et les amygdales :***

Elles sont très volumineuses.

Associées à une **glossoptose postérieure**, cela entraîne des **sécrétions pharyngées abondantes** et mal évacuées.

- ***Les lèvres :***

Elles sont souvent desséchées, les commissures sont tombantes et peuvent présenter des perlèches. L'orbitaire et le zygomatique sont hypotoniques et la bouche est souvent entrouverte (13, 34).

- ***Les yeux et les fentes palpébrales :***

On les trouve obliques en haut et en dehors.

Un **épicanthus** donne un aspect d'écartement exagéré des yeux (impression d'hypertélorisme).

Le **strabisme** est fréquent.

On observe des taches blanches dites de **Brushfield**, à la périphérie de l'iris.

- ***Le nez :***

La **base du nez** est courte donnant une racine élargie et effacée, les **narines** sont étroites.

Il existe hypo développement des os propres du nez.

- ***Les oreilles :***

L'**implantation** des oreilles est basse, elles sont petites, mal ourlées et leur bord supérieur est horizontal.

Le **conduit auditif** externe est étroit.

222 Dymorphies dentaires

D'un point de vue général, la **bouche est petite**, la **langue plicaturée**, en **protrusion**, la **voûte palatine en ogive**.

La première dentition est **tardive** avec une apparition des dents dans un ordre **irrégulier**. Dans la majorité des cas l'**implantation** des dents est mauvaise avec des chevauchements.

On observe des **anomalies électives de l'odontogénèse** lié au syndrome, des anomalies de **retard de croissance** avec une durée de l'organogénèse augmentée.

Cela aboutit à la formation de microdonties, avec une baisse de longueur radiculaire et du diamètre de toutes les dents, et de dysplasies de l'émail dentaire (46, 48).

Ces anomalies morphologiques dentaires sont présentes dans 40% des cas :

Au niveau des dents de lait :

- Absence ou malposition de la cuspide distale des molaires mandibulaires dans 15% des cas.
- Bord incisif arrondi dans 35% des cas
- Modification de la pente cuspidienne dans 30% des cas
- Incisives maxillaires avec un bord fin et incurvé dans 25% des cas
- Dents déformées ou comprimées dans 10% des cas

Au niveau des dents permanentes :

- Modification de la pente cuspidienne canine dans 50% des cas
- Absence ou réduction de la cuspide disto-palatine des molaires supérieures dans 45% des cas
- Absence ou malposition de la cuspide distale des molaires mandibulaires dans 35% des cas
- Bord fin et incurvé des incisives maxillaires dans 30% des cas
- Modification des sillons dans 20% des cas
- Dents comprimées ou déformées dans 15% des cas
- Racines courtes avec un rapport couronne/ racine réduit
- Cingulum réduit dans 15% des cas (86).

L'**éruption des dents dans la population ordinaire** se fait entre le 6^{ème} et le 30^{ème} mois, puis on a une denture mixte entre 6 et 11ans puis une arcade définitive à 12 ans exceptées les dents de sagesse qui feront leur éruption vers 18 ans (47, 48).

6 mois 10 mois 18 mois 14 mois 24 mois
51 **52** **53** **54** **55**

7 ans 8 ans 10 ans 9 ans 11 ans 6 ans 12 ans 18 ans
11 **12** **13** **14** **15** **16** **17** **18**

Lors d'une trisomie 21, on observe un **retard dans la calcification, l'édification radiculaire et l'éruption.**

On a une persistance de la denture de lait.

Les **agénésies** sont **nombreuses**, entre 30 et 40% des cas de trisomies selon les sources, et **bilatérales** dans 75% des cas (13, 40, 42).

Une langue mal positionnée ou même un peu proéminente aggrave les anomalies de l'articulé dentaire (18, 37).

Un **contact précoce avec le chirurgien-dentiste** est très important, afin que l'enfant prenne l'habitude de **soins réguliers** et puisse bénéficier d'un éventuel **traitement orthodontique.**

Les dents de lait persistantes seront alors extraites plus rapidement.

Et on évitera les dents mal implantées qui pourraient devenir la cause d'une mauvaise mastication et qui présentent par ailleurs un aspect inesthétique (47).

223 Membres

Leurs mains et leurs pieds sont **larges et trapus** avec des doigts courts.

- **Les mains :**

Au niveau du cinquième doigt on observe une **brachymésocéphalie.**

C'est-à-dire que la phalange moyenne de l'auriculaire est plus courte. A tel point que ce doigt ne présente qu'un seul pli de flexion.

Cet auriculaire présente une concavité vers le quatrième doigt soit une **clinodactylie.**

On observe parfois l'apparition d'un **sixième pouce** (13).

Un autre signe non constant sont les dermatoglyphes :

Dans 70% des cas les deux plis de la paume sont remplacés par un **pli palmaire transverse unique**, le plus souvent bilatéral. On retrouve ce signe chez 1% de la population ordinaire.

- **Les pieds :**

Les deux premiers orteils sont très espacés.

Les pieds sont **plats et en adduction** au niveau de l'articulation du talus et du calcanéum.

Ce dernier signe s'explique par l'hypotonie musculaire et l'hypertonie ligamentaire(13).

224 Autres

- *La peau :*

La peau est très **sèche et fragile**, sensible aux agressions, surtout au froid, porteuse de « darts » fréquentes accompagnées de crevasses. Il faut la réhydrater souvent. Cet aspect de la peau est en partie dû aux avitaminoses.

Cette peau fragile non traitée de façon adaptée peut ensuite présenter diverses atteintes de type eczémateux (13, 21).

- *Les organes génitaux :*

Chez la jeune femme trisomique, le système génital ne subit pas de malformation, ce qui pose un problème lorsque l'accueil se fait dans des établissements mixtes. Les difficultés que l'on rencontre lors d'une éventuelle **contraception** sont autant d'ordre éthique que matérielles.

Par contre, les **hommes sont stériles**. On ne rapporte qu'une seule paternité reconnue. En effet le phénomène de spermatogenèse est trop fragile pour donner des gamètes viables. De plus on observe une ectopie testiculaire fréquente (13, 21).

- *Thorax et abdomen :*

Le thorax peut présenter une déformation antérieure surtout si l'enfant présente une malformation cardiaque congénitale.

On observe souvent une **hernie ombilicale** due à un diastasis des grands droits et à leur hypotonie (13).

225 Conclusion

Il faut être attentif au fait que tous les enfants porteurs de trisomie 21 ne présentent pas nécessairement toutes ces dysmorphies.

Ces dysmorphoses, dans l'absolu non lourdement handicapantes prises une à une, sont subjectivement très douloureusement vécues par l'enfant. Aussi est-il assez important de s'attacher à ce qui lui est propre plutôt qu'à ce qui le rapproche d'un « **standard** » **trisomique**.

23 Malformations congénitales

Si le **morphotype** de l'enfant dit « trisomique » a été trop souvent décrit, les troubles neuro-moteurs qui le sous-tendent en partie sont souvent méconnus. Ils apparaissent et s'aggravent au cours de la croissance.

L'enfant naît généralement à terme avec un **poids de naissance inférieur à la norme**. Le diagnostic clinique reste difficile chez le nouveau né surtout chez le prématuré.

C'est l'**association de plusieurs signes**, dysmorphiques et hypotoniques, qui va permettre l'évocation clinique du diagnostic.

On parlera des caractéristiques pathognomoniques ou non, permettant le diagnostic sans analyse chromosomique.

Il faut insister sur le fait que certains de ces symptômes représentent une particularité mais ne constituent pas en eux-mêmes un **handicap**.

231 Hypotonie et hyper laxité ligamentaire

L'**encéphalopathie se traduit à la naissance par une hypotonie** contrastant avec l'hypertonie physiologique du nouveau-né normal (13, 34, 40, 48).

De part sa **constance**, c'est un argument diagnostique lorsque la dysmorphie est douteuse.

C'est un signe pathognomonique, explication majeure des retards d'acquisition de la tenue de la tête, de la station assise, de l'acquisition de la marche (42).

Cette hypotonie musculaire est **sélective** en atteignant plus particulièrement certains groupes de muscles :

- muscles de la **ceinture scapulaire** : déficit de croissance de la cage thoracique avec répercussions respiratoires.
- muscles **dorsaux** et **abdominaux** : troubles de la statique, intestinaux, vertébraux
- muscles du **pied** et de la **main** : trouble de la motricité
- muscles **périnéaux** : déficits sphinctériens
- muscles **bucco-faciaux** pour lesquels l'absence d'éducation ou de rééducation entraîne des troubles de la déglutition, de la phonation, et un déficit esthétique (affaissement des joues et protrusion de la langue) (40).

La tension musculaire est réglée par le **système nerveux central qui est immature**.

Cette hypotonie s'accompagne souvent d'une **hyperlaxité ligamentaire**.

Cette trop grande souplesse des articulations joue aussi un grand rôle dans le **retard des acquisitions motrices**.

C'est une des raisons qui nécessitent la **prise en charge précoce de l'enfant** par un psychomotricien et /ou un kinésithérapeute (13, 21, 48).

232 Troubles neurologiques

Les **troubles sensoriels** chez l'enfant porteur de trisomie 21 sont constants.

Ils touchent tous les organes des sens, non pas dans leur périphérie mais dans la **perception** que l'enfant peut avoir des messages reçus, au niveau central.

Tous les organes sont touchés et cela entraîne en particulier le dysfonctionnement de la mise en place du **système cognitif** chez le bébé atteint de trisomie.

Cet aspect à lui seul, explique et exige la **prise en charge précoce**, dès les premiers jours ou mois suivant la naissance, des bébés atteints de trisomie.

Troubles auditifs

On retrouve des **surdités de perception**. Mais elles restent assez rares par rapport aux troubles auditifs liés à un **épisode rhino-pharyngé** ; ceux-la atteignent plus de la moitié des enfants porteurs de trisomie 21.

Les principales conséquences sont des difficultés dans **l'élaboration du langage**.

De plus, des travaux au CNRS ont montré qu'au niveau neurologique central, l'enfant atteint de trisomie ne perçoit pas les sons de la même façon que la population ordinaire surtout dans les aigus.

Ce **rétrécissement du champ auditif au-delà de 4000hertz** transforme rapidement le son en une **sensation douloureuse**.

Cela aura des incidences comportementales devant des bruits tels que le téléphone, de la musique trop intense, ou bien le système de turbine électromagnétique de la turbine du chirurgien-dentiste.

Par ailleurs, les **surdités de transmission** sont plus fréquentes de part l'étroitesse du canal auditif externe (21).

Troubles visuels

Ce sont des troubles **oculomoteurs** qui engendrent des difficultés à mettre en place des points de repérage efficaces du regard. Ceci explique que, en dehors d'une éducation précoce, l'enfant perçoit des images aberrantes, et qu'il ait tant de difficultés dans la mise en place de l'exploration de son **environnement spatial et temporel**.

D'autre part, l'hypotonie des muscles de l'œil, donc le **balayage horizontal**, se fait plus lentement que chez l'enfant ordinaire (16, 21).

Troubles gustatifs

Les papilles gustatives sont différemment **réparties sur la langue** : elles se situent à la périphérie et sur la partie centrale médiane de la langue. L'odorat et donc aussi le goût se trouvent atténués (21).

Troubles de la sensibilité

C'est un signe constant avec une modification du système de perception de la douleur. Ils ont un **seuil de sensibilité élevé**, donc une baisse du ressenti de la douleur. Ils ont tendance à ressentir la douleur avec un **délai de retard et des difficultés de localisation** (13, 47).

Cette baisse est variable d'une personne à l'autre. Mais cela est un problème chez l'enfant qui se plaindra assez tard d'une lésion qui aura eu le temps d'évoluer sérieusement.

Ex : à l'hôpital Debrousse à Lyon, 2/3 des péritonites opérées sur un an l'ont été chez des enfants atteints du syndrome de Down.

L'enfant en grandissant peut prendre des **comportements imitatifs**, il sait se plaindre pour des troubles apparents visuellement qui sont d'une faible intensité. Cela peut dérouter le personnel soignant, les éducateurs et les parents.

La baisse de sensibilité tactile doit être compensée par une **rééducation précoce** pour permettre une motricité aussi normale que possible (54).

233 Troubles des croissances pondérales et staturales

Chez les enfants porteurs d'une trisomie 21, la surveillance de l'**évolution du poids** se fait dès les premiers mois.

Fig. 10

Malgré la mauvaise prise de poids du début due aux anomalies associées (cardiopathies, difficultés de tétée à cause d'une hypotonie), le problème le plus fréquent reste celui d'une prise de poids excessive et trop rapide durant l'enfance.

Les courbes de poids de la population d'enfants trisomiques montrent une tendance au **surpoids**. Ces courbes de poids sont proches de celles d'enfants ordinaires, mais témoignent bien d'un excès puisque, en moyenne, les enfants atteints du syndrome de Down sont de petite taille.

On observe un **retard statural mais non pondéral**, il y a alors un risque de **surcharge** (13, 21, 48).

La poussée de **taille pré-pubère** est plus **précoce** que dans la population ordinaire mais elle reste plus **faible et moins prolongée** : vers 11 ans contre 13 chez les garçons et vers 9.5ans contre 11 chez les filles.

La vitesse de **prise de poids post-pubertaire** reste **élevée** jusqu'à 18/19 ans d'où une apparition d'obésité à l'âge adulte.

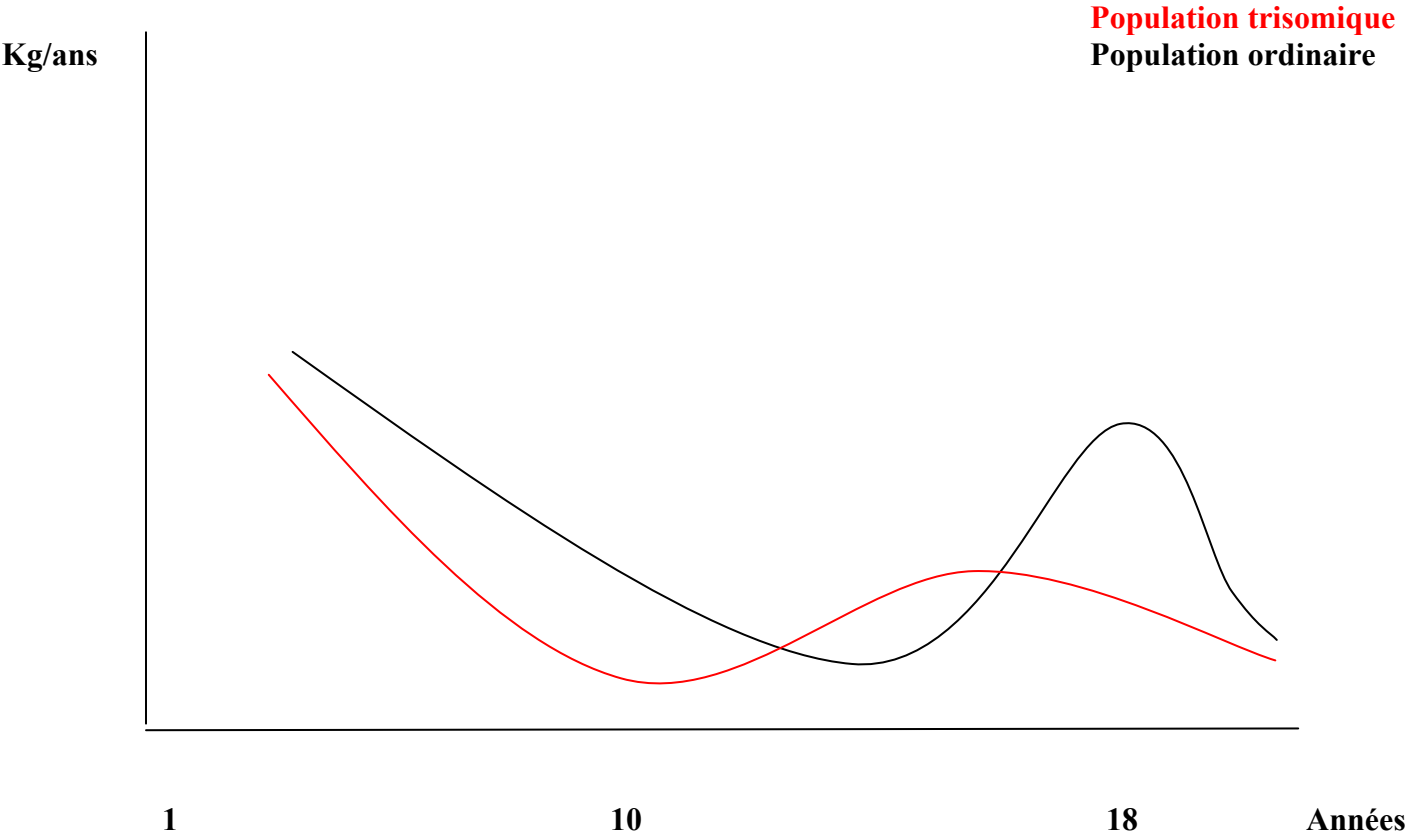
Il existe donc des **barèmes de croissance adaptés** aux enfants atteints du syndrome de Down afin d'apprécier les éventuels retards qui pourraient avoir une origine pathologique (13).

Il faut donc un suivi **diététique** strict afin qu'un surpoids n'entraîne pas de retard dans l'évolution psychomotrice de l'enfant, notamment lors de l'acquisition de la marche déjà ralentie entre autres par des pieds plats en adduction.

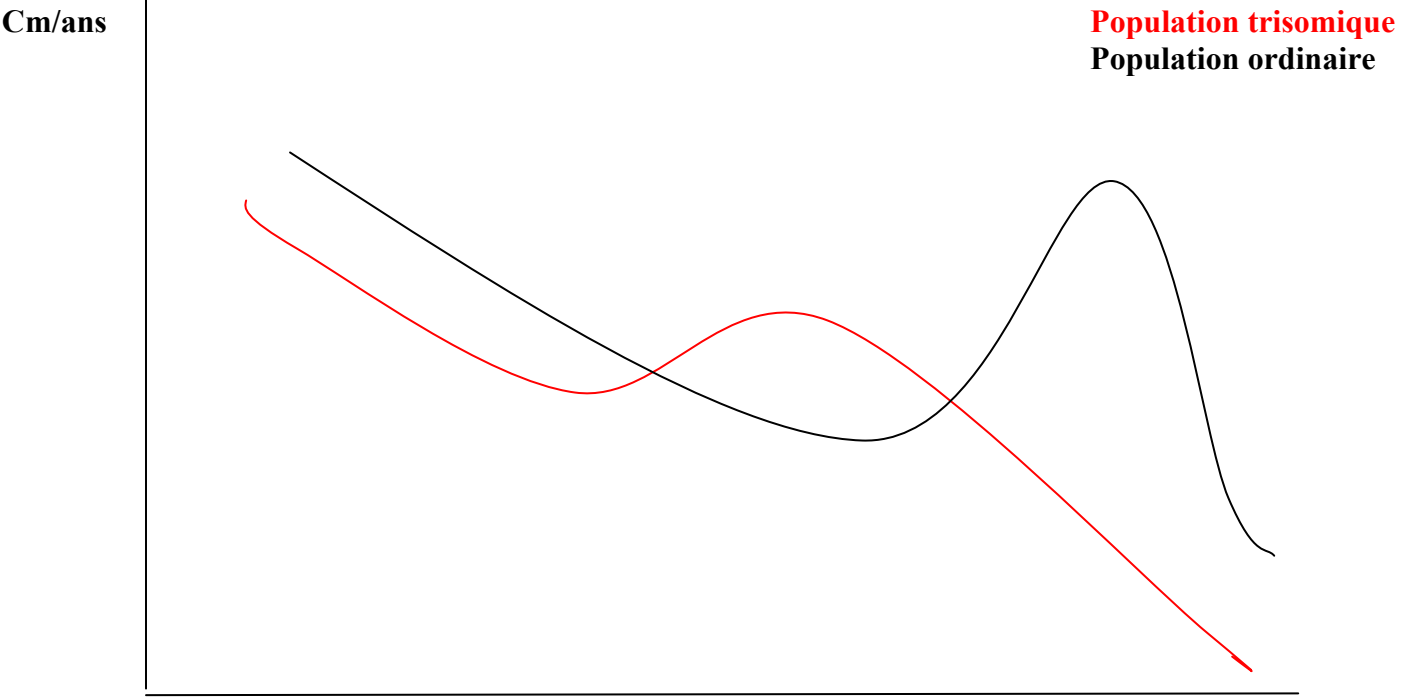
Cette alimentation équilibrée se fait dans l'intérêt de l'enfant, car une surcharge pondérale entraverait son **autonomie** et surtout peut entraîner des **complications de santé sévères notamment cardiovasculaires et orthopédiques**.

De plus, cela peut poser, à terme, des problèmes d'**intégration** liés uniquement à l'esthétisme.

Fig. 10 Courbes de prise de poids comparées. D'après CUILLERET, 2000.



Courbes de prise de taille comparées



234 Complications

2341 Système cardiaque

Ces malformations cardiaques sont assez fréquentes pour pratiquer une échographie de dépistage systématiquement dès les premiers jours.

On observe une malformation cardiaque dans **30 à 40% des cas**.

Avec par ordre de fréquence :

- **Canaux atrio-ventriculaires** dans 75% des cas. C'est une cardiopathie non cyanogène avec souffle, on a un gros cœur à la radiographie et un axe droit à l'électrocardiogramme.
- **Communication inter-ventriculaire**
- **Communication inter-auriculaire**
- **Persistance du canal artériel**
- **Tétralogie de Fallot**

Cette cardiopathie sévère, la **tétralogie de Fallot**, est le plus souvent mortelle dans la première année.

Cette forme comprend les quatre signes : communication inter-ventriculaire, communication inter-atriale, fente mitrale et tricuspide.

Un enfant porteur de trisomie 21 doit être suivi régulièrement même s'il ne présente pas d'anomalie congénitale.

En effet, il pourrait développer tardivement des **fuites valvulaires mitrales ou aortiques** (13).

2342 troubles digestifs

Des malformations digestives se retrouvent dans **15%** des cas :

-Atrésie oesophagienne : traitement chirurgical néonatal en urgence car il y a une obstruction complète.

-Sténose du pylore (rétrécissement au niveau du pylore) : des vomissements peuvent apparaître dans les premières semaines, la solution est aussi chirurgicale.

Atrésie duodénale : c'est la complication la plus souvent relevée, elle nécessite aussi un diagnostic précoce et une intervention chirurgicale. Lors de la grossesse, 45% des cas sont associés à un hydramnios. On observe que 30% des fœtus atteints d'une atrésie duodénale sont porteurs d'une trisomie 21.

On retrouve aussi des pancréas annulaires qui provoquent les mêmes symptômes.

-Maladie de Hirschsprung ou mégacolon congénital : anomalie des fibres nerveuses du colon provoquant un mauvais fonctionnement du gros intestin (intestin sigmoïde trop long).

-Imperforation anale

On retrouve aussi des troubles digestifs importants sous forme d'alternance de diarrhées et de constipation (13, 21, 40).

2343 complications oculaires

Des **troubles de la réfraction** comme la myopie, l'hypermétropie sont présents dans 70% des cas.

Le problème principal est la fréquence d'une **cataracte congénitale**, de 3 à 4 %. Cette opacification du cristallin se corrige précocement par une intervention chirurgicale suivie du port de lunettes.

Ces enfants présentent une **lenteur de maturation de la vision périphérique**, ce qui représente un handicap dans ses premiers rapports de nourrisson avec le monde extérieur.

On observe fréquemment un **strabisme** (33% des cas) ainsi qu'un canal lacrymal bouché.

Des contrôles réguliers permettent d'éviter les conséquences psychologiques et sociales de ces désordres ophtalmologiques (13, 21).

2344 Systèmes immunologiques/hématologiques

Dès la conception, le système de défense du futur bébé présente un déficit dans le rôle de barrière immunitaire du placenta. Cela explique le nombre anormalement important d'enfants porteurs d'une malformation surajoutée.

Leur **sensibilité infectieuse** est très importante ayant pour cause un déficit immunitaire. Cela va entraîner toute une pathologie oto-rhino-laryngologique, des fragilités allergiques et des risques d'eczéma.

On retrouve souvent des pathologies du type herpès, hépatite B, mononucléose.

La formule sanguine est légèrement différente chez la personne atteinte de trisomie 21, avec un **déficit plaquettaire** et une altération de ces plaquettes.

Les risques de leucémies sont **vingt fois** plus importants que dans la population ordinaire.

Encore une fois soulignons l'importance du suivi médical régulier.

*Par exemple, une **anémie ferriprive** chez un enfant porteur de trisomie ne se compensera pas spontanément, contrairement à un enfant ordinaire (13, 19).*

2345 Malformations urinaires

L'enfant présente une **dilatation des calices, bassinets et uretères** liée à un rétrécissement entre bassinets et uretère.

Ces malformations provoquent des stagnations de l'urée à l'origine de fréquentes uropathies (13).

2346 Thyroïde et parathyroïde

Ces enfants présentent un déficit en sécrétions thyroïdiennes dans **2.5% des cas**.

De part leur action sur le système osseux, l'absence des hormones sécrétées par la parathyroïde comme la calcitonine, favorise le retard de croissance.

On observe un retard de maturation osseuse, un retard de taille, une hypotonie et un déficit des capacités intellectuelles.

Il est donc raisonnable de proposer à ces enfants un dosage de ces hormones (t3/t4/TSH), tous les un à deux ans afin de ne pas laisser passer un déficit pouvant aggraver un retard statural ou un retard du développement psychomoteur (13, 21).

2347 Problèmes orthopédiques

L'hypotonie et l'hyper laxité ligamentaire en sont les principales causes. On note des luxations fréquentes de l'épaule, surtout de la rotule, ainsi que des hanches. Ces dernières ont des conséquences sur la statique de la marche (13).

La luxation atloïdo-axoïdienne, c'est-à-dire entre les deux premières vertèbres cervicales, est évoquée si la distance entre l'arc antérieur de l'atlas (C1) et l'apophyse odontoïde de l'axis (C2) est supérieur à 4 mm. On retrouve cette situation dans 15 à 20 % des cas (13, 63).

Les anomalies de l'apophyse odontoïde peuvent prendre deux formes :

-Soit une **hypoplasie du processus odontoïde**.

-Soit on retrouve un **os odontoïde** individualisé avec une union fibreuse ligamentaire au corps de l'axis, ce qui provoque un pincement de canal vertébral avec la tête en extension (63).

Fig.11

2348 Troubles métaboliques

23481 Déficit en zinc

Ce déficit en zinc est en rapport avec le déficit chimiotactique des cellules polynucléaires (13).

23482 Avitaminoses

Elles sont présentes de façons **constantes** mais variables en intensité en fonction du sujet. Les pathologies de la peau en sont leurs principales conséquences.

Il est préférable (sauf dans certain cas d'extrême avitaminose) de proposer aux familles, dès le plus jeune âge, une conduite d'éducation alimentaire, progressive et adaptée.

Les travaux de Piaget ont démontré qu'en matière d'alimentation chacun d'entre nous était « conditionné » par les habitudes prises pendant l'enfance. En cas de difficultés : stress, maladie... ou liberté totale lors de la prise d'autonomie, l'individu revient à ses habitudes prises ultérieurement.

Cela n'exclut pas la prise temporaire d'un traitement médicamenteux, mais il sera alors de courte durée et simple sous forme de cures de trois semaines à un mois renouvelables (21).

23483 Troubles de régulation de la glycémie

La glycémie est le taux de sucre dans le sang. Ce taux est constant et d'environ 1 gramme par litre de sang. Sa régulation est assurée par le foie et le pancréas.

Chez la personne atteinte de trisomie, la **régulation de la glycémie** n'est pas assurée ou l'est de façon non stable ou partielle. Ce trouble est constant ; son importance varie d'une personne à l'autre et semble s'aggraver avec l'âge (21).

Conséquences immédiates :

Cela provoque des variations constantes du taux de glycémie.

Dans le cas d'hypoglycémie, l'enfant ressent un malaise : insatisfaction, vertiges, nausées. Son comportement est modifié : attention labile, instabilité ou somnolence, diminution des contrôles.

En cas d'hyperglycémie, on a des risques secondaires d'obésité par un surstockage des graisses, des troubles digestifs, de la somnolence ou de l'instabilité selon les individus.

Conséquences à long terme :

On trouve une fréquence anormalement élevée de **diabète** chez l'adulte atteint de trisomie qui se révèle généralement entre 25 et 35 ans.

L'apparition de certains signes avec la trisomie 21, qui se révèlent être le témoignage visible de l'appartenance à **un groupe différent**, constitue l'un des éléments du tableau clinique le plus douloureusement ressentie par l'enfant et sa famille.

24 Espérance de vie

241 Longévité

La longévité des personnes atteintes du syndrome de Down augmente rapidement avec les **progrès de leur prise en charge** dans notre société.

Tous les ans, elles gagnent **1.7 année** d'espérance de vie supplémentaire.

1930	1968	1978	1983	1997
9 ans	25 ans	30 ans	40 ans	49 ans

De nos jours, 50% des sujets trisomique 21 atteignent 60 ans. Sa doyenne a fêté ses 70 ans (68).

242 Vieillesse précoce et maladie d'Alzheimer

On observe une **dégénérescence du système nerveux** comparable à celle des sujets atteints de la maladie d'Alzheimer.

Il y a une perte progressive du processus cognitif avec :

- Apparition de **plaques séniles** (amalgame de substance amyeloïde sur les neurones),
- Une **dégénérescence neurofibrillaire** aboutissant à la mort des cellules nerveuses,
- Et une **dégénérescence granulo-vacuolaire** (13, 68).

243 Mortalité

Quant aux diverses causes des décès, il s'agit de celles déjà relevées dans des études antérieures. Mais l'ampleur du travail a permis de chiffrer pour chacun sa fréquence :

- Les **cardiopathies congénitales** dont le ratio de mortalité standardisé (ORMS) est de 29,1.
- La **démence** ORMS=21,2
- L'**hypothyroïdie** ORMS= 20,3
- Les **leucémies** se trouvent loin derrière ORMS=1,6.

Les données sur la mortalité des trisomiques 21 montrent une **prévalence assez basses** des décès par **cancers** autres que les leucémies, cancers du testicule ou de l'ovaire et rétinoblastomes, environ le dixième de celles attendues dans la population ordinaire (68).

Cela s'expliquerait par :

- Une moindre exposition aux **facteurs environnementaux** à risque comme le tabac, l'alcool ou certains cancérigènes professionnels,

- Une **réplication plus lente des cellules** donnant moins de chance de voir l'apparition d'une mutation,

- Les cellules trisomiques semblent plus enclines à l'**apoptose** que celles indemnes de l'anomalie génétique,

- La présence d'importants **gènes suppresseurs de tumeurs sur le chromosome 21** présent en triple exemplaires, toutefois, ces gènes ne semblent pas impliqués dans un nombre suffisamment important de cancers pour expliquer la faible fréquence des tumeurs (68).

Mais c'est surtout grâce à l'amélioration de leur **hygiène de vie**, la sortie des enfants du milieu institutionnel au profit **d'une vie dans le cadre familial**, de **meilleurs traitements** des affections responsables de décès et le changement des pratiques médicales, incluant des possibilités de **chirurgie cardiaque** chez des enfants qui, auparavant, n'auraient pu en bénéficier.

3 Croissance et conséquences fonctionnelles sur la sphère oro-faciale

Facteurs intervenants sur la croissance :

Facteurs génétiques :

-**vieillesse** précoce

Facteurs hormonaux :

- hormones **thyroïdiennes** et **parathyroïdiennes** (action sur le système osseux)
- hormones **sexuelles**, la puberté survient à la même période voir peut être plus précoce.

Facteurs environnementaux :

-contexte **affectif** et **alimentaire**.

31 Hypotonie musculaire et croissance

311 Développement psychomoteur

La croissance des enfants atteints de trisomie 21 est **parallèle** à celle des enfants à 46 chromosomes mais reste sur un canal inférieur au niveau de la taille de l'ordre de deux déviations standard.

Il est important de noter un chevauchement entre les deux courbes.

Cette notion de **zone commune** entre les deux populations ne concerne pas que la taille et le poids mais peut aussi s'appliquer au niveau du développement psychique et physique dans une proportion moindre.

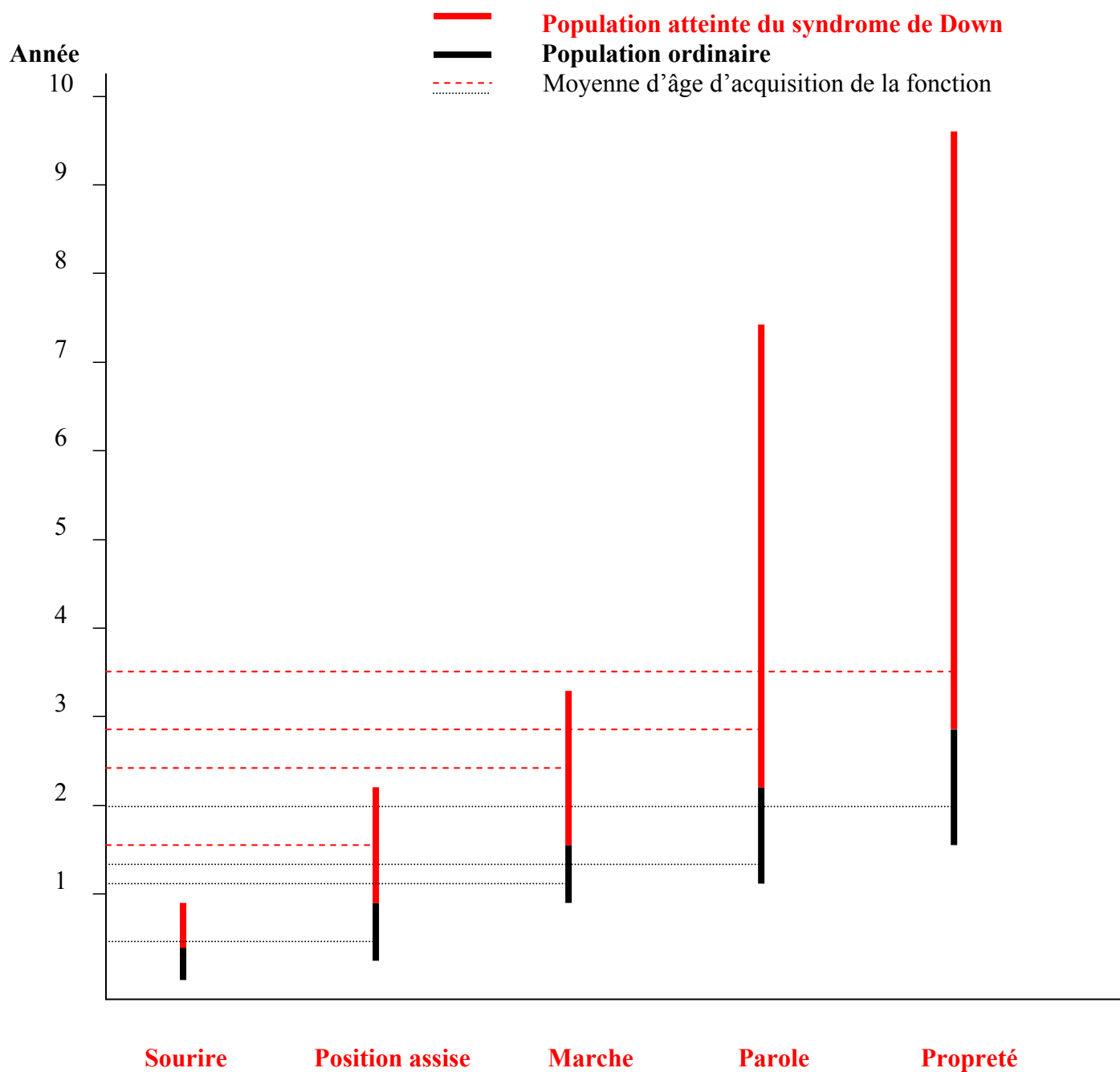
La puberté survient à la même période voir plus précocement (13, 17).

Fig. 12

Fig. 12

Courbes d'évolution de croissance psychomotrice comparées

D'après (thèse 3ieme cycle)



312 Conséquences de la trisomie 21 sur la croissance

3 signes pathognomoniques :

- Hypotonie niveau supérieur
- Diminution de hauteur de l'étage moyen
- Réduction des sinus

Il faudra surveiller au cours de leur croissance leur taux d'hormone thyroïdienne, l'évolution des problèmes viscéraux (surtout cardiaques), et la tendance au surpoids.

3122 Région cervicale

L'**hypotonie musculaire** et une **anomalie anatomique** fréquente sont à l'origine d'une **instabilité atloïdo-axoïdienne**.

Le risque de **luxation atloïdo-axoïdienne**, c'est-à-dire entre les deux premières vertèbres cervicales, survient lorsque l'on peut observer un espace supérieur à **4 mm** entre l'apophyse odontoïde de l'axis et l'arche antérieure de l'atlas.

On retrouve cette situation dans **10 à 15 %** des cas d'enfants porteurs de trisomie 21.

A partir de trois ou quatre ans on peut pratiquer des **radiographies** de la colonne cervicale en hyper flexion et hyper extension qui permettront de mettre en évidence l'existence d'une hyper mobilité à ce niveau.

Si son existence est confirmée, il faudra limiter **les mouvements brusques de la tête**, les sports violents, une hyper-extension trop importante sur le fauteuil du chirurgien-dentiste afin d'éviter des **complications neurologiques** qui peuvent être très graves (13, 17, 63).

Fig. 11 p°36

3123 Dysmorphoses faciales

En l'absence de pathologie, le développement osseux de la partie moyenne du massif facial est sous la dépendance de la fonction linguale.

Au cours du développement *in utero*, les structures buccales s'organisent sous l'effet des **mouvements réflexes de succion-déglutition** que réalise le fœtus ; plus tard ces stimulations seront prolongées jusqu'aux cours des premières années de la vie de bébé.

Il existe donc une relation étroite entre l'anatomie des structures buccales et la fonction linguale, on parle **d'interactions forme-fonction** (18, 21).

Observations cliniques :

- Décalage des bases osseuses
- Dysharmonie dento-maxillaire avec une biproalvéolie
- Malocclusion avec des incisives en protrusion
- Tic de succion accompagné de problèmes neuromusculaires
- Para fonctions comme une respiration buccale
- Classe II 1 avec un palais étroit (34).

Conséquences fonctionnelles:

Ces aspects **morphologiques anormaux** sont les conséquences directes de l'aberration chromosomique.

La ventilation buccale, les difficultés de succion-déglutition, de mastication et de phonation que présentent les personnes trisomiques, en sont les conséquences indirectes.

L'hypotonie musculaire affecte certains groupes musculaires et s'exprime en particulier au niveau de la langue, des lèvres et de certains muscles masticateurs.

Par le jeu des **interactions entre la forme et la fonction**, et en l'absence d'exercices physiothérapeutiques adaptés, l'hypotonie qui s'exerce sur des structures anormales ne permet pas la mise en place correcte des premières fonctions orales comme la succion-déglutition.

Plus tard, l'acquisition de la mastication latéralisée est retardée, et pour dégrader les aliments, l'enfant développe une **stratégie linguo-palatine** qui est en fait un compromis entre la succion-déglutition primaire et la mastication.

Ultérieurement, la phonation peut être qualitativement altérée (34).

3124 Conséquences dentaires

Les dents présentent des anomalies de nombre, de structure, d'éruption et de position avec des diastèmes importants.

- Leur seuil **douloureux** étant plus élevé, ces patients ne formulent pas clairement le degré d'inconfort ou de douleur qu'ils peuvent subir.

Ainsi la survenue de problème bucco-dentaire reste insoupçonnée par l'entourage jusqu'à l'apparition de manifestations spectaculaires, qui caractérisent des **stades graves et irréversibles de la pathologie infectieuse** (13, 21).

- Il semblerait que la **prévalence des caries** dentaires soit faible chez les enfants atteints du syndrome de Down, mais les adultes présentent au moins autant de caries que les adultes de la population ordinaire.

Cette inversion s'explique par le fait que les enfants sont généralement suivis par un **nutritionniste**, afin de contrôler leur tendance à l'excès pondéral, et en effet, les aliments constituant l'essentiel d'une nourriture équilibrée ne sont **pas des aliments cariogènes**.

Les apports quotidiens nutritifs des adultes sont beaucoup moins contrôlés du fait de leur **autonomie** (80, 86).

Il semble aussi que l'existence systématique des **diastèmes** permette un meilleur contrôle des espaces inter-dentaires.

- Le « **syndrome du biberon** » dû à l'administration en permanence de lait ou de jus de fruit dans un biberon laissé à disposition de l'enfant. L'effet d'une activité bactérienne intensive sur les dents en éruption est catastrophique (80).

- Les débris alimentaires stagnent plus longtemps que dans la population ordinaire. Les **mouvements d'auto nettoyage** de la bouche sont moins efficaces, de par l'hypotonie du milieu buccal.

Les **facteurs de rétention** sont augmentés notamment à cause des malpositions dentaires et des mobilités consécutives au développement de la maladie parodontale (34, 80).

- D'autre part, **les fractures d'origines traumatiques** sur les dents antérieures sont fréquentes. Le retard d'acquisition motrice est souvent responsable de chutes au cours desquelles l'enfant se protège mal (34, 80).

3125 Environnement parodontal

On observe que **90%** de la population trisomique est touchée par la **maladie parodontale**.

Le développement de ces maladies infectieuses est aggravé chez la personne trisomique 21 du fait de l'existence de grands troubles systémiques.

La **parodontite** est l'atteinte des tissus de soutien des dents. On observe une dégénérescence précoce de l'os avec une inflammation gingivale chronique et des foyers infectieux localisés (13).

Son apparition est principalement causée par :

- Des **troubles immunologiques** qui provoquent un déséquilibre biologique au niveau buccal. On observe un déficit du chimiotactisme des cellules polynucléaires et une hypergranuloglobulémie.
- La **stase alimentaire** due aux malpositions dentaires et à une faible motricité buccale, est propice au développement bactérien.
- Des troubles fonctionnels : respiration buccale, déséquilibre musculaire, traumatismes due au bruxisme, traitements médicamenteux à l'origine d'une gencive hyperplasique.
- Pouvoir alcalin de la salive élevé avec baisse de la sécrétion salivaire due à la prise fréquente d'anxiolytiques et de neuroleptiques (80).

On rapproche cette pathologie bucco-dentaire de la **parodontite aiguë juvénile** décrite dans la population ordinaire.

On observe des **phases aiguës inflammatoires, infectieuses et douloureuses** pouvant provoquer des **comportements inhabituels** comme des refus plus au moins violents de se mettre à table ou simplement de certains aliments.

L'évolution chronique de cette maladie entraîne la perte d'attache gingivale avec la chute prématurée des dents (21).

3126 Lèvres et langue

31261 Incontinence salivaire

L'incontinence salivaire ne découle pas d'une hyper salivation mais d'**une hypotonie du complexe labio-jugal** : une prochéilie mandibulaire déséquilibre le système d'étanchéité buccale, ainsi que les troubles de la déglutition (18).

Cela provoque des **oxoglossies** (perlèches) mais plus gravement cela participe à la **mise à l'écart sociale** de ces enfants dans le regard des enfants ordinaires (13, 17).

On pourra y remédier par :

-une **rééducation de la déglutition** (appareil de Castillo-Morales, kinésithérapie, orthophonie)

-la **section des voies afférentes du sympathique des voies salivaires** mais conséquences possibles de sécheresse buccale.

-chirurgicalement on procède à une **tunnelisation avec dérivation** des canaux salivaires que l'on fait émerger plus loin dans l'arrière bouche (13, 17, 23).

On observe aussi une altération des sécrétions **de la parotide qui provoque une élévation du pouvoir tampon de la salive**.

En effet, on retrouve une concentration 10 fois supérieure à la norme de **calcium et de bicarbonate**. Ainsi que la présence importante d'**AMP cyclique, d'acide urique, d'urée et de créatinine** (89).

31262 Langue

On note une **procidence linguale** et un **diastasis de la langue** due à l'hypotonie des muscles de la région linguale :

- Les mouvements de succion/déglutition immature de l'enfant provoquent un **surdéveloppement relatif des muscles longitudinaux**. On a, alors une impression de **langue longue** avec l'apex très antérieur.
- Les faisceaux musculaires des génio-gloss ne se rejoignent pas au niveau médian, cela donne une **ligne médiane saillante** qui n'est perceptible que jusqu'à trois ans.

On retrouve un frein lingual court qui limite la mobilité de la langue.
La langue est également plicaturée et parfois fissurée.

Ces malpositions et malformations de la langue entraînent en partie des difficultés dans la gestion du bol alimentaire et sa déglutition (34).

31263 Occlusion dentaire

97% des enfants atteints de trisomie 21 ont une malocclusion dentaire :

- 40% ont une vraie prognathie, alors que la proportion est de 1 % dans la population ordinaire.
- 55% montrent une occlusion dentaire de type III d'angle contre 4%.
- 65% ont un articulé molaire croisé contre 12% dans la population ordinaire.
- Dans 40% des cas, il existe une **béance antérieure** c'est-à-dire l'existence d'un **espace trop important** entre les incisives maxillaires et mandibulaires lorsque les dents sont en intercuspitation maximale, contre 2% en temps ordinaire(87).

32 Déglutition

On distingue trois temps dans le mouvement de déglutition :

- **buccal,**
- **pharyngé,**
- **oesophagien.**

On s'attachera aux conséquences fonctionnelles de la trisomie 21 sur le **temps buccal de la fonction de déglutition.**

La relation existant entre l'anatomie des structures buccales et la fonction linguale, a été mise en évidence par la physiologie.

On a pu voir que **la fonction linguale**, par conséquent la fonction de déglutition, est dépendante du **tonus musculaire** de l'enfant (18, 89).

Chez le **nouveau-né** :

La langue envahit toute la cavité buccale et un certain degré de procidence linguale correspond à l'évolution normale de la déglutition du nouveau-né vers la déglutition adulte.

Au moment de la déglutition la langue **s'interpose entre les incisives et les lèvres se contractent.**

La déglutition **adulte** :

Elle s'acquière vers 4-5ans.

La **langue forme un joint étanche** derrière les dents, créant ainsi une **dépression** qui permet **l'aspiration du bol** alimentaire vers l'oesophage.

Au cours de la croissance de **l'enfant atteint de trisomie 21** :

L'hypotonie linguale conduit au **sous-développement de la partie moyenne du massif facial**. On observe alors un **encombrement des voies aériennes supérieures** qui influence la position des lèvres, de la langue, et de la mandibule.

Cela conduit l'enfant à établir un mode de **respiration buccale** alors plus aisée (5, 10, 21, 23, 39).

Lorsque la respiration buccale interfère avec la déglutition, la dépression nécessaire à l'aspiration du bol alimentaire vers l'œsophage n'est plus possible ; l'enfant ne pouvant pas compenser avec la langue, celle-ci étant peu tonique.

Ainsi l'enfant doit réaliser le transport du bol vers l'œsophage de façon active. Ce déplacement du bol est alors obtenu par des **mouvements d'avant-arrière de la langue** qui fait rouler ou glisser le bol contre le palais (17).

Ce schéma de fonctionnement, répété à chaque déglutition, serait responsable de l'augmentation de la **hauteur du palais** ainsi que de la **forme allongée de la langue** (langue en « cigare ou en dos de baleine ») à cause du développement préférentiel de **ses fibres musculaires longitudinales** (17, 36).

Ces phénomènes sont amplifiés par les **troubles de la posture vertébrale**, également induits par l'hypotonie musculaire (10, 17, 40, 41) :

La lordose et la tendance à la sub-luxation cervicale induisent la **réclinaison de la tête** qui en retour pour dégager **les voies aériennes supérieures**, amplifie **l'ouverture buccale passive et la procidence linguale**.

Par conséquence :

- ✓ Le bol alimentaire ne se forme pas
- ✓ La constriction du voile du palais est déficiente
- ✓ On obtient une incoordination entre déglutition et respiration donnant lieu à **des « fausses-routes »**, avec apparition de complications oto-rhino-laryngologiques.

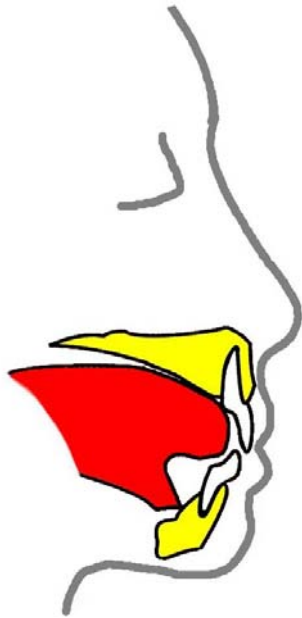
Fig. 13

Fig. 14

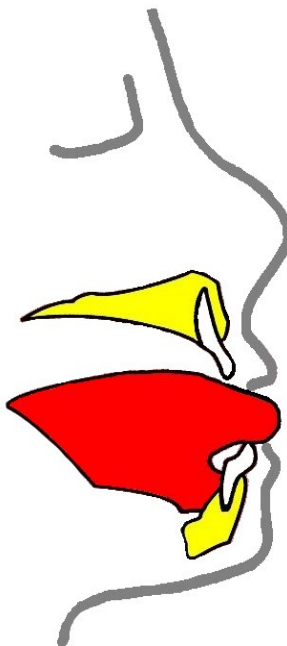
Fig. 13

Comparaison des structures buccales au repos chez l'adulte trisomique 21 et chez l'adulte non trisomique 21

D'après HENNEQUIN, 2002.



a : structures buccales au repos chez l'enfant ordinaire

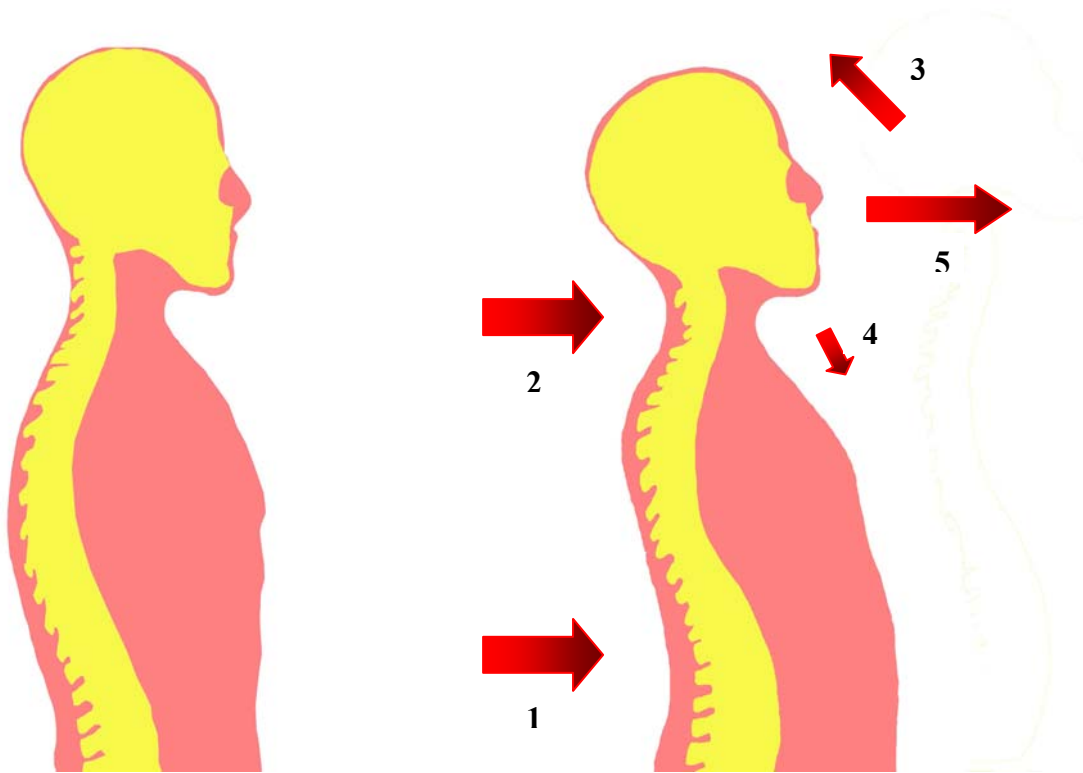


b : structures au repos chez l'enfant porteur de trisomie 21

Fig. 14

Incidence de l'hypotonie musculaire sur la posture et en retour l'effet de la posture sur le positionnement des structures buccales

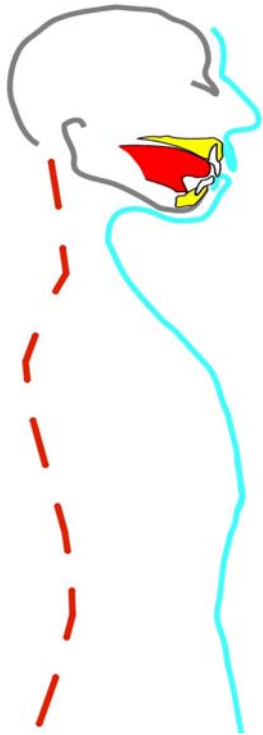
D'après HENNEQUIN, 2002.



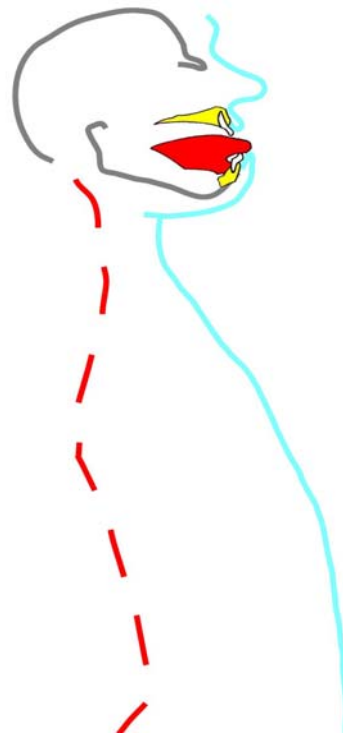
c : Adulte témoin

d : Adulte trisomique 21

- 1 Lordose
- 2 Sub-luxation cervicale
- 3 Réclinaison de la tête
- 4 Chute de la mandibule
- 5 Procidence de la langue
afin de **dégager les voies aériennes supérieures**



Adulte témoin



Adulte trisomique 21

D'après HENNEQUIN, 2002.

33 Mastication

Les problèmes rencontrés lors de la mastication sont liés à leur double particularité :

- Une **macroglOSSie** même si elle reste relative
- une **hypotonie des organes buccaux**
- des problèmes **d'inversé d'articulé** et **d'inefficacité de mouvements masticatoires** programmés s'y ajoutent (17, 40, 42).

Plusieurs études ont montré que l'enfant atteint de trisomie 21 met plus de temps pour acquérir les **capacités motrices nécessaires à sa nutrition**.

Ce **retard** peut même être accentué dans certaines situations :

- Chez les enfants très **hypotoniques**, atteints de **malformations cardiaques** congénitales graves
- les enfants présentant un retard de **maturité sociale**,
- ou bien chez les enfants dont les **parents** se révèlent peu enclins à suivre les programmes éducatifs.

On a comparé la **qualité des mouvements nécessaires** à la mastication de dix aliments de **texture variable** chez un groupe de jeunes adultes trisomiques à celle d'un groupe de jeunes adultes non trisomiques.

On a pu constater qu'au sein du premier groupe de nombreux mouvements **ne peuvent se faire ou se font mal**.

Cela conduit à :

- **des refus d'alimentation**,
- des **faux cycles** de mastication avec une ingestion d'aliments peu ou pas mâchés.

On observe alors l'apparition :

- de rôts, dus à **l'ingestion d'air**,
- de toux, dues aux **fausses routes**,
- de **lassitude** face aux repas,
- de **l'augmentation des prises d'eau** (10, 17, 43).

L'analyse, au moyen d'**enregistrements vidéo**, de la prise de repas par des **enfants de 4-5 ans** montre :

- une **protrusion linguale** beaucoup plus marquée (alors que celle-ci disparaît habituellement vers deux ans),
- un **temps buccal plus long** des aliments solides et semi solides,
- et donc un **cycle de mastication allongé** (élévation et abaissement de la mandibule) (10).

On rencontre des difficultés lors de l'éducation à l'alimentation (43) :

- ✓ L'alimentation a toujours un lien avec **l'affectivité et avec le développement psychique**. C'est un sujet de **stress** mais aussi un moyen d'expression pour l'enfant.
- ✓ Il est difficile de déposer une cuillère sur la langue de l'enfant sans qu'elle se rétracte, cela bloque l'évolution des **fonctions orales**.
- ✓ Le « **forcing** » alimentaire n'est bien évidemment pas efficace.
- ✓ On rencontre un **réflexe nauséux très antérieur** quasiment au niveau des prémolaires.

Ainsi, les enfants porteurs du syndrome de Down adoptent très rapidement avec les aliments en purée, un comportement de succion immature ou **stratégie linguo-palatine**, exagéré et immature (3, 44).

34 Troubles respiratoire et ORL

341 Risques infectieux

L'affaissement de la base du nez, donnant un nez court, ainsi qu'un conduit auditif réduit, provoquent la **stagnation des sécrétions muqueuses**.

→ *Les troubles de la déglutition de 19 enfants atteints de trisomie 21 ont été évalués par vidéo et fluoroscopie au cours de l'absorption d'aliments de texture variable.*

Cette étude montre que les **fausses routes sont très fréquentes** au cours de la déglutition pour les aliments liquides et semi liquides. Il y a donc passage des aliments dans les bronches. Ces fausses routes sont minimales mais quotidiennes. Elles sont donc une des **causes des infections pulmonaires**(45).

Les infections des voies respiratoires sont fréquentes et la **deuxième cause de mortalité** après les problèmes cardiaques.

On retrouve :

➤ **Rhino-pharyngites :**

Anormalement fréquentes jusqu'à la 7^{ème} année, un traitement **médicamenteux** à chaque épisode ainsi que préventif à chaque hiver sera envisagé, ainsi qu'un suivi **kinésithérapique** (10).

➤ **Otites :**

Les otites séro-muqueuses frappent un enfant trisomique sur deux. Elles évoluent **sans douleur et sans température**.

Les signes sont réduits à une gêne auditive, des signes d'inattention, et une modification de la voix.

Chez l'enfant petit, elles ont des conséquences sur le développement du langage, liés aux troubles auditifs, parfois sévères, qu'elles entraînent (10).

➤ **Laryngites :**

Elles sont fréquentes. Bien que spectaculaire cette maladie est sans conséquence sur l'enfant.

L'**amygdalectomie** est parfois nécessaire mais requiert une prudence certaine dans sa réalisation en raison de la fragilité du voile du palais. Les lésions du voile peuvent entraîner des troubles d'intelligibilité de la phonation exigeant une rééducation dont les résultats sont aléatoires.

Il faut souligner la présence fréquente de **grosses amygdales** qui entraînent des troubles maxillo-faciaux, en particulier un **prognathisme progressif** avec préjudice esthétique, troubles de la mastication et de la fonction digestive (10).

342 Apnées du sommeil

On les retrouve dans **89%** des cas, avec des ronflements fréquents. Cela entraîne une **sécheresse buccale** et des **gingivites** importantes.

Ces apnées provoquent aussi des **dysmorphoses** par une baisse des stimulations de la croissance des sinus qui entraîne une hypomaxillie (46).

Une étude récente de l'équipe de **S. Shott** a permis de mettre en évidence les causes de la **persistance des apnées obstructives** du sommeil, malgré des tonsillectomies et des adénoïdectomies, chez les enfants trisomiques 21. Ces chirurgies sont des thérapies de première intention. Malgré cela, environ 30 à 50% des patients trisomiques 21 traités de cette façon développent des apnées du sommeil persistantes.

Ce dépistage a pu être mis en place en étudiant des résultats **d'IRM statiques et dynamique** sous sédation.

L'étude porte sur 27 cas avec une moyenne d'âge de 9.5 ans, qui ont été recensés comme cause d'apnée obstructive :

- 63% de glossoptoses (17 cas)
- 22% de collapsus hypopharynguales (6 cas)
- 63% de tonsilles trop épais (17 cas)
- 30% de tonsilles trop allongés (8 cas)
- 74% de macroglossies (20 cas) : 11 cas ont une absence de sulcus médian et 12 ont des infiltrations graisseuses dans les muscles linguaux (46).

Cette étude permet de conclure que les causes de la persistance de ces apnées sont multiples, les plus communes étant :

- macroglossie
- glossoptose
- élargissement chronique des tonsilles adénoïdes
- élargissement des tonsilles linguaux (46).

35 Phonation

Dès le **second mois** de la vie chez l'enfant ordinaire, les **vocalises prennent le relais des cris**, elles vont évoluer en s'organisant pour laisser place au **babillage** précédant le **langage**.

L'**activité vocalique** de l'enfant a été étudiée sur deux plans différents :

- **plan formel** (acoustique et phonétique)

L'**évolution des productions vocales** chez l'enfant porteur d'une trisomie 21 est **analogue** aux productions vocales chez l'enfant ordinaire(47).

Les sons produits sont, d'abord les voyelles, les consonnes gutturales puis les labiales.

Toutefois l'activité vocale de l'enfant trisomique reste **faible** et le retard est présent. Cette **différence quantitative** est notable entre 0 et 6 mois.

- **plan de la communication**

Un des plus important facteur dynamisant de l'évolution des vocalises est l'importance de la **réaction de l'entourage** aux tentatives de langage (48).

On distingue dans les productions sonores des bébés **trois types de vocalises** (49) :

- babillage ou quasi-langage composé de sons mélodiques variés relativement longs (supérieur à la ½ seconde)
 - vocalises courtes (environs ½ seconde) constituées de voyelles sans tonalité mélodique.
 - vocalises émotionnelles (rire, cri...)
- Le bébé atteint de trisomie 21 ne commence à marquer ces différences qu'autour de **4 mois**.
- Les proportions du babillage social restent faibles, **cinq fois moins** que chez le bébé ordinaire et se fondent alors dans les productions vocales non interprétables (50).

Un autre obstacle à l'évolution du langage tient à la **structuration temporelle des échanges vocaux** :

Entre 8 et 18 mois, l'enfant ordinaire tend à raccourcir et à espacer ses productions vocales laissant une **possibilité de réponse** à leur interlocuteur.

Les bébés trisomiques tendent à **répéter les sons** sans laisser de place à une **interaction**, ce qui rend difficile une intervention adéquate.

- Le langage n'est qu'un outil au service d'une fonction de communication supérieure, mais cette **communication** s'avère indispensable à la **stimulation nécessaire au développement psychomoteur** de l'enfant porteur du syndrome de Down.

36 Bruxisme

Le bruxisme regroupe les mouvements bucco-faciaux diurnes et/ou nocturnes liés aux **grincements** de dents.

Les différentes hypothèses étiologiques sont :

- une **malocclusion** de classe III d'angle chez les patients portant les symptômes de la trisomie 21.
- un état d'**angoisse** chronique du sujet
- les **mécanismes neuronaux** modulant l'activité motrice, le sommeil et le rôle de certains neurotransmetteurs.
- problèmes dentaires associés à l'hyperlaxité ligamentaire qui touche aussi l'articulation temporo-mandibulaire.

Cette habitude a pour conséquences :

- l'usure prématurée et indolore des faces occlusales.
 - douleur du masséter et du temporal
 - traumatisme des tissus mous
 - souffrance de l'articulation temporo-mandibulaire (craquement, déviation, limitation d'ouverture)
- On peut minimiser les effets du bruxisme par le **port de gouttières en résine souple** à conditions qu'elles soient bien assimilées par le patient et faciles à insérer et à nettoyer par les tiers (51).

37 Prévalences des problèmes oraux : OADS (Oral Assessment in Down Syndrome) de Hennequin

Le but de cette étude a été de développer une échelle d'évaluation des problèmes de santé oraux chez l'individu porteur de trisomie 21.

Objectifs :

Le but primaire est la **description de la santé orale** dans le syndrome de Down

Méthode :

Cette échelle a été étudiée pour être utilisée et complétée par les **parents**

Les questions ont été mises au point grâce aux **documents médicaux** préexistant dans la littérature, aux interviews de **professionnels** et surtout **aux parents** d'enfants atteints de ce syndrome.

Suivant le test pilote, les trente et un items du questionnaire ont été répartis en sept domaines :

- **Accessibilité**
- **Fonction**
- **Développement**
- **Signes**
- **Douleur**
- **Handicap**
- **Evaluation globale du statut de la santé buccale**

Ces items ont été soumis à une **évaluation psychomotrice des liens** et de leur **validité discriminante**.

Le domaine théorique des catégories a été empiriquement évalué à travers l'apparition de coefficients de corrélations inter-items.

Derrière le catalogue des problèmes oro-faciaux et leurs effets potentiels sur les enfants porteurs de trisomie 21 et leurs parents, il y a très peu de **compréhension de l'évaluation** et des **interactions** de tous ces problèmes.

Cette étude d'une échelle de mesure des problèmes de santé buccale dans la population atteinte de trisomie 21, est réalisée en français. Elle se veut une **étude de proximité** dans le recueil des informations statistiques sur les propriétés psychométriques des sujets.

L'utilisation d'évaluations du statut de santé bucco-dentaire d'un pool de patients, sur la prise en charge de leur santé par rapport à leur qualité de vie, est de plus en plus reconnue pour être une **importante contribution dans la compréhension des problèmes souvent chroniques et de leur traitement**.

=> Malgré cette nouvelle possibilité d'obtenir une meilleure approche du personnel soignant, il faudra tout de même **éviter de trop médicaliser ces enfants et ne pas toujours tout imputer au chromosome surnuméraire (3)**.

4 Préventions et thérapies bucco-dentaires

L'**absence de connaissance** a pendant trop longtemps réduit la symptomatologie de la trisomie aux seuls aspects de morphotype et du déficit intellectuel.

Cette symptomatologie est bien différente de ces **aspects réducteurs**, complexes et infiniment plus lourds. Les altérations du morphotype ne sont pas d'origine orthopédique mais neuromusculaire. Donc la réponse à certains de ces troubles peut se trouver dans une prise en charge **rééducative précoce**, bien comprise et adaptée.

Pourquoi une meilleure prise en charge bucco-dentaire ?

Depuis cinquante ans, l'incidence des naissances d'enfants porteurs d'un chromosome 21 surnuméraire est **constante** et de quatre naissances par jour en France.

En 1944-1948, 18% mourraient avant l'âge de un mois et 66% n'atteignaient pas leurs deux ans. Aujourd'hui, 50% de ces enfants vivront jusqu'à 60 ans. Il convient donc de prendre en compte leurs **nouveaux besoins** relatifs à cette plus **grande espérance de vie** (5, 14).

41 Thérapies bucco-dentaires spécifiques

Le traitement des pathologies bucco-dentaire repose sur les **mêmes principes thérapeutiques** que pour la population générale. Par contre les caractéristiques **comportementales** des enfants atteints du syndrome de Down conduisent à une **adaptation des modalités** du traitement.

L'incidence des désordres bucco-dentaires sur la qualité de vie des patients atteints de trisomie 21 et de leur entourage justifie la mise en place de programme d'éducation spécialisée :

- ✓ L'**éveil de la proprioception** buccale du bébé pour la mise en place des fonctions buccales
- ✓ L'acquisition de **techniques d'hygiène** bucco-dentaire prenant en compte les capacités motrices de l'enfant, amenant à son autonomie.
- ✓ La **familiarisation** précoce avec l'environnement du **cabinet dentaire** et des conditions d'examen. Cela permet le diagnostic des foyers infectieux dentaires, la mise en place d'actes de prévention, ainsi que l'éducation préalable nécessaire au commencement d'un **traitement d'orthopédie dento-faciale**.
- ✓ Le soutien des patients édentés par la famille et l'équipe médico-pédagogique ainsi que la préparation nécessaire à l'**intégration de prothèses** fonctionnelles.
- ✓ La mise en place d'une **fonction masticatrice** efficace, par le suivi et le choix des aliments et de leur texture (28, 29, 44).

411 Préventions des pathologies bucco-dentaires infectieuses

On a vu que la **diététique** tenait une place importante dans le suivi des enfants porteurs du syndrome de Down. Les aliments avec lesquels ces enfants sont en contact sont donc à priori moins cariogènes que dans la population ordinaire.

De même, on retrouve une **pathologie gingivale** plus ou moins sévère dans 90% des cas.

La plupart des cas peuvent être gérés dans un **cabinet de pratique générale** avec peu ou pas d'adaptation. Mais la **prévention** reste le meilleur moyen de conserver un état bucco-dentaire impeccable et d'éviter l'apparition progressive d'une **infirmité supplémentaire**.

On insistera donc, au cabinet, sur l'éducation à l'**hygiène**, la régularité des **contrôles** au fauteuil, la **diététique**, l'apport de **fluor** et l'**autonomie** face aux soins **quotidiens**.

4111 Brossage manuel

On se heurte à un problème de dextérité. Il faut donc compenser en utilisant des brosses à dent optimisées et individualisées :

- Brosse à dent électrique
- Manche adapté en plaçant une balle en mousse ou bien des bandes de résine auto polymérisable moulées en fonction de la main de l'enfant afin de faciliter la préhension.

De plus, il faut insister sur l'importance de l'apprentissage du brossage de l'enfant comme de l'**entourage** afin que celui-ci aide l'enfant dans l'acquisition d'une autonomie dans son hygiène quotidienne (87).

4112 Fluorures

Application topique de fluor :

- **Dentifrice**

L'application de pâte fluorée par un brossage efficace reste le moyen le plus efficace pour lutter contre les affections carieuses.

Le fluor contenu dans ces dentifrices doit être dosé en fonction de l'âge du patient. Ainsi, pour des enfants de 3 à 6 ans, le fluor sera dosé de 250 à 500 ppm et après 6 ans, de 1100 à 1500 ppm.

On pourra utiliser des dentifrices au **fluorures d'amines** (Elgyfluor®/Elmex®).

- **Bain de bouche.**

- **Gels** fluorés en application à l'aide de gouttières thermoformées individuelles 5 à 10 minutes après le brossage. (difficultés lors de la prise d'empreintes)

- **Vernis** fluorés qui ont une durée de 6 mois de diffusion en bouche.

- **Sealents** : Technique d'obturation préventives des sillons à l'aide de résines fluides fluorées.

- On utilise des **surfactants** pour empêcher les protéines salivaires d'adhérer à la surface de l'émail.

- **Chewing-gum**

Administration par voie générale :

- **Solution** intégrée dans de l'eau ou du lait infantile de croissance

- En comprimé fluoré à sucer de Zymafluor®.

La dose prophylactique optimale est de **0.05mg/kg/24heures** sans dépasser **1mg/24heures**.

Doses :

<i>6 mois à 3 ans</i>	0.25mg/j ou bien 0.05mg/kg/j sans dépasser 1mg/j
<i>3ans à 6 ans</i>	0.5mg/j en deux prises
<i>6 ans et plus</i>	1mg/j en deux prises

(52, 53)

4113 Antiseptiques

On met en place un traitement antiseptique local lors de l'apparition de signes infectieux parodontaux (gingivite, parodontite).

On utilise le **digluconate de chlorhexidine** à 0.2% en traitement d'attaque.

La chlorhexidine a un effet **détergent** in vivo et un pouvoir **antiseptique**.

Elle est associée à de l'alcool afin d'augmenter l'effet de rémanence.

Par son **pouvoir régulateur du métabolisme oxydatif** des cellules neutrophiles et des radicaux oxygénés situés dans la plaque dentaire supra-gingivale, elle limite la réaction inflammatoire du parodonte.

Malgré son goût **astringent**, la chlorhexidine reste la molécule la plus couramment utilisée pour la désinfection buccale sous forme de :

- Bain de bouche, s'il y a des problèmes de déglutition, il faut badigeonner l'intérieur de la bouche avec des compresses. On privilégiera cette technique tant que l'enfant ne sait pas cracher.
- Spray
- Gel
- Dentifrice à 1% de chlorhexidine
- Vernis
- Chewing-gum

On peut utiliser d'autres molécules comme :

- **Hexétidine + acétate de zinc** donne une baisse de l'inflammation gingivale
- Des huiles essentielles comme la **listérine** (composé phénolique)
- **Triclosan** (composé phénolique) + citrate de zinc
- **Sanguinarine**
- **Ammonium quaternaire**
- **Oxydants** tels que l'eau oxygénée ou peroxyde d'urée
- **Vitamine A et D**

(54)

412 Traitements en Chirurgie dentaire

4121 Difficultés d'approches

41211 Difficultés comportementales et angoisses

Les troubles des enfants atteints de trisomie 21 se traduisent souvent par des **refus de coopération** au cours des soins.

On retrouve des angoisses liées à la nouveauté de la situation. Celles-là peuvent entraîner des troubles cognitifs chez l'enfant qui n'aident pas à la bonne intégration de l'environnement par l'enfant.

Mais on peut améliorer ce degré de coopération même auprès de jeunes présentant des comportements quasi-autistiques :

- La **qualité de la relation soignant-soigné** est la base essentielle dans la bonne réalisation des soins. L'enfant atteint du syndrome de Down pourra accepter beaucoup de contrainte du moment que sa confiance n'est pas trahie.
- **La famille** et le passif dentaire des membres qui vont accompagner l'enfant jouent aussi un grand rôle dans l'acceptation des soins par notre petit patient.
- Les interventions doivent être totalement **indolores** toujours dans la recherche de la confiance soignant-soigné.
- Une anesthésie locale est possible avec un abord **psychologique adapté**.

Les soins courants peuvent et doivent se faire avec **patience et douceur**, dans une ambiance **détendue**.

De par ses troubles auditifs, le praticien devra **parler lentement**, s'adapter avec un vocabulaire simple, faire des phrases courtes pour palier au manque d'attention.

La compréhension du soin par notre petit patient va beaucoup aider à instaurer une **complicité** avec le soignant, essentielle pour la bonne marche des soins vigils à suivre.

Les enfants atteints du syndrome de Down sont sensibles à la **musique** qui les calme.

On obtient ainsi une coopération correcte pour beaucoup d'entre eux, mais leurs réactions restent **imprévisibles**.

Matériellement, on pourra avoir recours à un **ouvre bouche** pour compenser la fatigue musculaire à l'ouverture, due à l'hypotonie.

On pourra utiliser :

- Des coins en bois à placer au niveau molaire
- Une grosse canule d'aspiration
- Un ouvre bouche de Doyen-Molte, utilisé lors d'anesthésie générale. Il permet d'avoir les deux mains libres mais reste ressentie comme assez agressive chez l'enfant éveillé (6,10,11,20,28,55).

41212 Réflexe nauséux

La position très antérieure de la langue, et le manque de stimulation intra-buccale est responsable de la persistance du réflexe **nauséux en position antériorisée**.

On le retrouve dès les **premières prémolaires**. Donc l'introduction d'instrument au-delà de la barrière dentaire lors d'examen peut induire un réflexe nauséux.

Ce réflexe n'est pas systématiquement associé à un reflux gastro-oesophagien.

La **respiration** essentiellement **buccale empêche un contrôle** de ce réflexe que pourrait avoir l'enfant en adaptant sa respiration par le nez.

Le déclenchement de ce réflexe incontrôlable provoque généralement un état d'angoisse entraînant un arrêt de la coopération de l'enfant.

On pourra tenter de faire **des massages** ou bien **d'anesthésier avec un spray** la région concernée mais cela sous entend une bonne coopération de l'enfant.

En règle générale, le respect de la réaction de l'enfant et la qualité de la relation établie antérieurement avec le praticien permet souvent d'obtenir la régression de ce réflexe (27, 39).

41214 Equilibre

Une source d'angoisse supplémentaire peut être liée au fauteuil de soins dentaires. En effet la prédisposition aux **troubles de l'équilibre** de ces enfants les conduit à se méfier de l'élévation du siège ainsi que du basculement en arrière du dossier.

Le jeune patient atteint de trisomie 21 devra simplement être averti des modifications de positionnement par **anticipation**.

D'autre part, **l'instabilité atloïdo-axoïdienne** à laquelle il est sujet doit être prise en compte par le praticien lors du réglage de la **position de travail**, afin d'éviter **une hyper extension de la tête** pouvant avoir des conséquences graves (5, 31).

4122 Prémédications antibiotiques

Il faut un interrogatoire portant sur les médications en cours qui sont généralement nombreuses.

Les prémédications avant un acte dentaire en particulier porte sur :

- l'antibioprophylaxie du risque Oslérien présent dans 50% des cas
- l'angoisse de nos patients face aux soins dentaires et à l'inconnu qui en découle (11, 56).

41221 Soins et notion de sujets à risque

La présence de **sur-handicap** peut majorer le risque infectieux chez certains enfants.

Les cardiopathies congénitales sont fréquentes au sein de cette population.

Les **foyers infectieux d'origine dentaire ou parodontale** constituent un risque de bactériémie et donc d'**endocardite infectieuse** chez les patients atteints de cardiopathie (44).

Ce risque, qu'il soit haut ou modéré, implique une **procédure prophylactique complète** qui implique la mise en place **systématique** d'une antibioprophylaxie, après concertation auprès du médecin ou cardiologue traitant.

Risque A : septicémie

- transplantés / greffés (sous cyclosporine seule) / immunodéprimés (congénital / infectieux / immunologique / médicamenteux)
- pathologie chronique non contrôlée (diabète insuffisance rénale hépatique infection chronique infectieuse fongique)
- dénutrition (alité déshydraté précarité sociale toxicomanie éthylique)

Risque B : infection liée à une localisation secondaire de la bactérie ou bactériémie

- prothèse articulaire.
- endocardite infectieuse (57, 58, 59, 60)

Cardiopathies à risques d'endocardites infectieuses :

- Cardiopathie à *hauts risques*
 - prothèse valvulaire
 - antécédent d'endocardite infectieuse
 - cardiopathie congénitale cyanogène
 - dérivation chirurgicale (pulmonaire/systémique)

- Cardiopathie à risques modérés
 - autres cardiopathies congénitales non cyanogènes sauf communication inter auriculaire.
 - valvulopathie : insuffisance, rétrécissement et bicuspidie aortique, insuffisance mitrale.
 - dysfonctions valvulaires acquises
 - prolapsus de la valve mitrale avec insuffisance mitrale et/ou épaissement valvulaire
 - cardiomyopathie hypertrophique obstructive.

Pour les patients atteints du syndrome de Down et trop **peu coopérants** face aux soins, **l'existence concomitante** d'une **parodontite** évoluée et d'une **anomalie cardiaque** peut justifier **l'avulsion de toutes les dents sous anesthésie générale** (57, 58, 59, 60).

41222 Antibioprophylaxie

Le **risque d'Osler** nécessite fréquemment la mise en place d'un protocole d'**antibioprophylaxie** :

Liste des **actes invasifs** chez les sujets à risque dits du groupe B :

- anesthésie locale intra ligamentaire
- soins prothétiques à risques de saignements
- parodontologie non chirurgicale
- soins endodontiques et actes chirurgicaux mais certains sont **totale-ment contre-indiqués** :
 - Traitement endodontique de dents nécrosées (y compris les reprises de traitement),
 - amputation radiculaire,
 - transplantation,
 - réimplantation,
 - chirurgies péri-apicales,
 - chirurgies parodontales,
 - chirurgies implantaire,
 - mise en place de matériaux de comblement.

Une seule prise d'antibiotiques par voie orale une heure avant le geste :

Adulte : 2g amoxicilline

Enfant : 50mg.kg-1 selon l'AFSSAPS ou 75mg.kg-1 selon sa révision de 2002.

En cas d'allergie aux β lactamines :

Adulte : 600mg clindamycine ou 1g pristinamycine

Enfant : 15mg.kg-1 clindamycine ou 25mg.kg-1 pristinamycine

Par voie parentérale :

Adulte : 2g amoxicilline en intraveineuse puis 6 heures après 1g pers os

Enfant : 50mg.kg-1 en intraveineuse puis 6 heures après 25mg.kg-1

En cas d'allergie aux β lactamines :

Adulte : 1g en intraveineuse de glycopeptide soit vancomycine ou 400mg de trichoplanine

Enfant : 20mg.kg-1 en intraveineuse avec une perfusion de 60mn

(57, 58, 59, 60,67)

Pour les **actes non invasifs** il n'y pas besoin de justification.

41223 Choix des antibiotiques en cas d'infection déclarée

Il dépend du risque et des médications en cours.

En cas *d'infection moyenne* :

- Pénicilline A : Amoxicilline®
- 5 nitroimidazolés seuls ou associés avec des macrolides : Rodogyl®

En deuxième intention :

- amoxicilline et acide clavulanique : Ciblor® / Augmentin ®

En cas *d'infection sévère* :

On procédera à la mise en place d'un **antibiogramme** (59).

4123 Prémédications sédatives

Afin de réduire l'**angoisse** découlant des soins dentaires au fauteuil, on peut prescrire différents médicaments qui permettront au patient de subir l'acte de chirurgie dentaire dans de meilleures conditions.

Il faut **une bonne coopération** psychologique et que le patient puisse venir **accompagné** afin de prévenir tout risque lié à un éventuel malaise.

Selon les indications, on pourra prescrire :

- *Hydroxyzine Atarax®* (1mg/kg en cp / 1 prise la veille au soir et 1 prise 1 heure avant ou bien seulement 1 prise 1 heure avant)
 - Sédatif
 - Myorelaxant
 - Baisse de l'anxiété
 - Baisse du réflexe nauséux
 - Antihistaminique

- *Meprobanate*
 - Soulage la spasticité
 - Antihistaminique

- *Benzodiazépine diazépam Valium®* (0.5mg/kg sans dépasser 10 mg/prise, 1 prise la veille au soir et 1 prise 1 heure avant ou bien seulement 1 prise 1 heure avant)
Bromazepan Lexomil®
 - *Indication lors de risque de crise comitiale*
 - *Baisse de l'anxiété*
 - *Baisse de l'angoisse*

(56)

413 Anesthésies

Ils ont un **seuil de sensibilité élevé**. Ils ont tendance à ressentir la douleur avec un délai de **retard** et avec des **difficultés de localisation** (82).

Le geste opératoire est une agression des systèmes : sympathique et parasympathique ; avec la formation d'arcs réflexe nocifs indésirables, c'est une protection neurovégétative qu'il faut alors contrôler par différents moyens :

- Anesthésie locale/régionale
- Sédations conscientes
- Diazanalgésie vigile ambulatoire ou Neuroleptanalgésie
- Anesthésie générale

4131 Anesthésie locale/régionale

Etant donné le **caractère agressif de l'injection locale** d'anesthésique au moyen d'une seringue et d'une aiguille, l'approche **psychologique** du patient reste l'essentiel du travail.

Il faut parler à l'enfant, tenter de saisir son regard afin de lever l'anxiété.

La **communication et une bonne coopération**, acquise lors de séances antérieures, sont indispensables au bon déroulement de l'acte opératoire.

La mise en place d'un **anesthésique de contact** sous forme de gel ou de coton imbibé de liquide permet une meilleure acceptation de l'acte.

Il faut penser à passer les instruments **hors de son champ de vision**, dissimuler les parties agressives, pour ne pas augmenter son angoisse mais sans pour autant le prendre par surprise.

Indications :

- Traitement conservateur de la dent permanente (elle n'est pas toujours indispensable sur la dent temporaire)
- Traitement endodontique de la dent permanente et temporaire vitale
- Extraction

Contre-indication :

- Enfant non coopérant
- Problème de toxicité lié au taux d'anesthésique dans le sang circulant pouvant avoir des conséquences sur la conscience, la ventilation, le rythme et la pression cardiaque.

Chez l'enfant et d'autant plus chez l'enfant porteur de trisomie 21, la possibilité de dégradation des toxiques est moindre que chez l'adulte. Cela est dû à l'immaturation des organes.

Dosage chez l'enfant :

- 4mg/kg sans vasoconstricteur
- 6mg/kg avec vasoconstricteur

Une carpule contient 1.8ml soit 36mg

Ex : pour un enfant de 20kg, il est autorisé d'injecter 2 carpules sans vasoconstricteur et 3.3 carpules avec vasoconstricteur.

(62, 63)

4132 Sédations conscientes

La sédation consciente par inhalation de **protoxyde d'azote** est compatible avec des soins conservateurs.

Elle peut être **répétée** souvent et à de courts intervalles.

On associe l'inhalation avec des techniques de **relaxation**, on abaisse ainsi le seuil douloureux.

Un complément avec une **anesthésie locale** peut être effectué si nécessaire.

Indications :

- anxiété
- manque de coopération modéré
- réflexe nauséeux trop important
- asthme
- épilepsie

Contre-indications :

- *problèmes respiratoires de dépression ventilatoire*
- *handicap profond avec un contact verbal difficile*
- *enfant agressif non coopérant*

(64, 65, 66)

4133 Diazanalgie vigile ambulatoire ou Neuroleptanalgie

C'est une **alternative à l'anesthésie générale** qui permet une sédation analgésique du patient.

Cela permet la réalisation de **soins dentaires dans un état vigile particulier**, mais ce type d'anesthésie nécessite la présence d'un anesthésiste en milieu hospitalier.

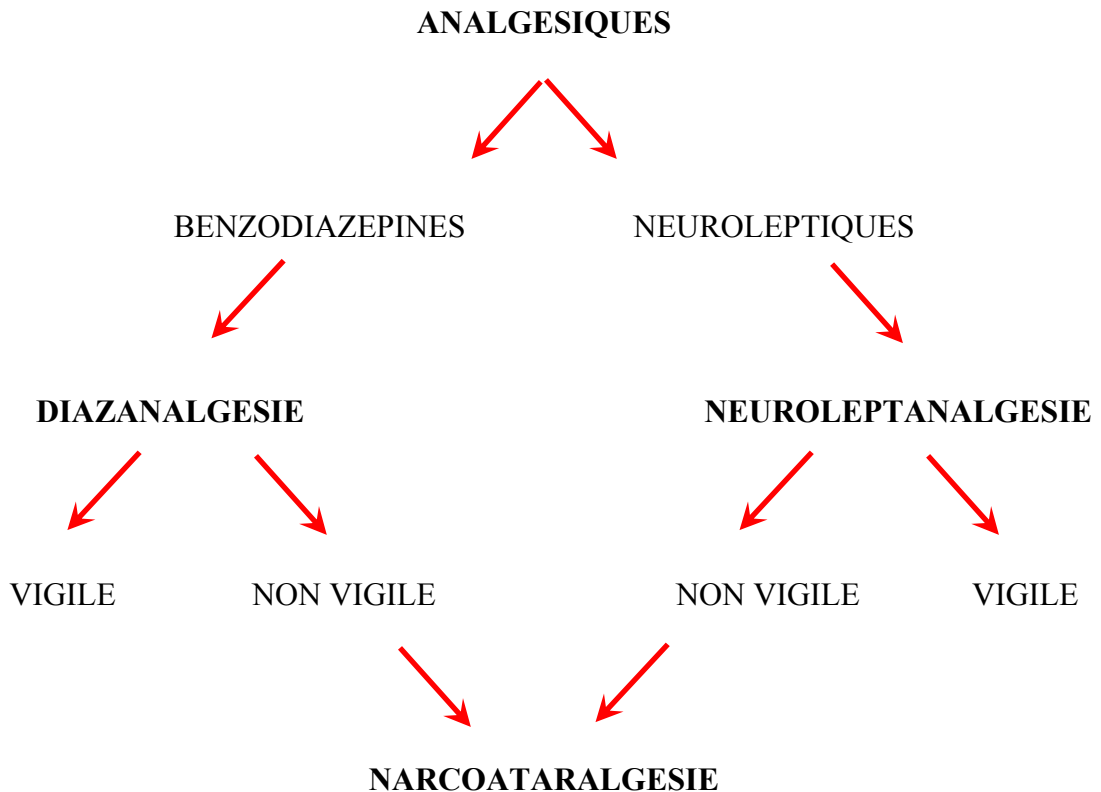
C'est en 1968 que DeCastro et Viars proposent ce terme pour la première fois.

Il se caractérise par :

- une analgésie centrale puissante
- une narcose légère
- une protection neurovégétative limitée (67)

Elle dérive de la **neuroleptanalgie** mais le neuroleptique est remplacé par une **benzodiazépine**.

C'est une des différentes méthodes d'anesthésie générale sans anesthésique regroupées sous le nom de **narcoataralgie**



DIAZANALGESIE = BENZODIAZEPINE + ANALGESIQUE CENTRAL (68/80)
Complétée par une anesthésie locale ou locorégionale

Benzodiazépine :

Hypnovel® (midazolam) pour la sédation

Action et élimination rapide = réveil précoce et lucide

Narcole légère avec indifférence psychique/repos moteur/désintéressement

Analgesique central :

Rapifen® (alfentanil) pour l'analgésie centrale

C'est une substance morpho-mimétique qui permet d'obtenir une insensibilité à la douleur consciente

Il y a peu d'effets cardiaques et une dépression respiratoire limitée, complétée par une hyperoxygénation.

Malgré cela, l'utilisation de morphiniques de synthèse impose une surveillance médicale permanente sous monitoring et assistance respiratoire. Cela implique l'accès à un bloc opératoire.

Les indications de la technique sont les mêmes que l'anesthésie générale :

- Manque de communication
- Sujets psychotiques
- Etat bucco-dentaire avec un délabrement trop avancé
- Echecs successifs de soins vigiles

Les avantages :

- Absence d'induction puissante
- Absence d'intubation
- Hospitalisation ambulatoire d'une journée (arrivée le matin et départ le soir de l'acte) avec une désinsertion réduite de son milieu habituel.
- Réveil rapide.
- Quantité de soins réduite car il y a possibilité de faire des contrôles annuels
- Il y a toujours possibilité de passer à une anesthésie générale (6, 81).

4134 Anesthésie générale

Elle ne sera envisagée lors d'une première consultation que si la **coopération** ne s'avère réellement pas suffisante.

Elle pourra être envisagée plus tard lors de l'abord de **soins plus difficiles et plus longs** (83).

L'anesthésie générale doit rester le **dernier recours** car elle présente toujours un risque.

Les soins dentaires pratiqués sous ce type d'anesthésie sont **moins conservateurs**, car la multiplication des séances est impossible (69).

En effet, les soins sur une dent sous anesthésie générale n'autorise pas de réintervention.

Cela **limite les indications** à des restaurations coronaires lorsque la pulpe dentaire est saine.

Ou bien, lorsque le caractère inflammatoire ou infectieux peut être définitivement traité en un seul geste opératoire (70, 71).

Techniquement, **l'intubation reste difficile** en raison de l'hypertrophie des amygdales et du tonsille de la langue (72).

Elle reste malgré tout nécessaire en cas de cardiopathie majeure pour permettre la remise en état de la cavité buccale en **un seul temps opératoire**.

Cela évite une **antibioprophylaxie** répétitive et une **angoisse** liée à des soins longs et très invasifs au fauteuil (70, 71).

42 Thérapeutiques fonctionnelles : mastication, déglutition, phonation, respiration

Au cours des dix dernières années, l'intérêt pour **les troubles fonctionnels bucco-dentaires** que présentent les enfants porteurs d'une trisomie 21 a augmenté de façon significative.

La mise en place d'une fonction de **nutrition optimale et le souci de socialisation** sont entravés par les conséquences directes de la trisomie 21 :

L'hypotonie, la macroglossie, l'étroitesse de la cavité orale, des retards d'acquisitions motrices.

Par le jeu **des interactions entre la forme et la fonction**, en l'absence d'exercices physiothérapeutiques adaptés, l'hypotonie qui s'exerce sur des structures anormales ne permet pas la mise en place correcte des premières fonctions orales comme la **succion/déglutition**.

L'acquisition de la mastication et de la phonation est ultérieurement **compromise**, et le «bavage» peut s'installer (5, 10, 23, 44).

421 Modification du comportement : rééducation fonctionnelle

Les troubles les plus sérieux pour la **qualité de vie** de ces patients concernent principalement les **fonctions orales de mastication, déglutition et de phonation**.

4211 Technique de stabilisation de la mandibule

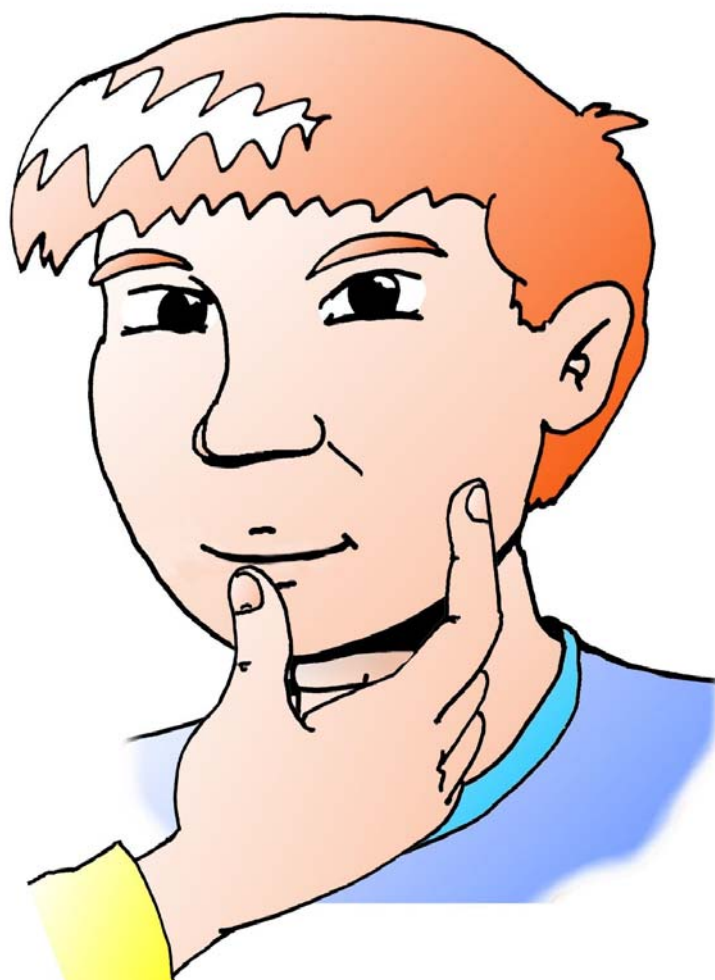
Buts :

- Amélioration de la fonction des lèvres et de la langue
- Contrer la protrusion de la langue
- Accompagner la morsure
- Stabiliser la mandibule lorsque l'enfant boit
- Stabiliser la position bouche ouverte et contrôler l'ouverture de la mâchoire (44).

Moyens :

Pour les enfants ayant le contrôle de la tête, en position semi verticale :

On positionne la main de l'éducateur par devant, majeur placé sous le menton, pouce sous la lèvre inférieure, index placé latéralement, en positionnement bas sur la joue (44).



D'après HENNEQUIN, 2003.

Pour les enfants ayant un faible contrôle de la tête :

Le bras de l'éducateur passe derrière la tête de l'enfant.
Le majeur est placé en jugulaire, repose sur les deux côtés de la mandibule.
L'index est placé sous la lèvre inférieure
Le pouce est situé au niveau de la joue (44).



D'après HENNEQUIN, 2003.

4212 Mastication: guide parentale et professionnelle

Parmis les problèmes de nutrition rencontrés par les parents d'enfants atteints du syndrome de Down, on rencontre fréquemment :

- Des **difficultés de succion** au sein ou au biberon
- Des **retards d'acquisition** dans la manipulation des aliments, l'utilisation du verre
- Des **refus** des aliments trop durs
- Des **comportements d'évitement** comme la conservation du bol en bouche suivi du rejet de la nourriture (10, 44).

Il faut faire **un repas par jour**, toujours le même, avec un **adulte référent**, sous forme de jeu.

Il faut commencer par des **manipulations de cuillère ou des jeux** avec de petites sucettes, toujours dans le but de pouvoir déposer l'aliment ou l'ustensile sur la langue (73, 74).

Alimentation semi solide : 6/7mois

Position de l'enfant :

Le plus près possible de la **verticalité**, avec la tête dans l'axe médian et le menton rentré en légère flexion, le tronc symétrique et les bras en avant.

Nature de l'aliment :

L'**épaississement** favorise les sensations proprioceptives tactiles mais ne doit pas compromettre les mouvements de la langue.

Présentation de l'aliment :

Il faut une cuillère compatible avec la **taille de la bouche** de l'enfant avec un creux peu marqué et des bords arrondis.



L'aliment doit être présenté par **petites quantités, au milieu de la bouche, langue rentrée.**

La cuillère doit se placer **en arrière de la pointe de la langue**, sur la partie médiane en exerçant une pression vers le bas.
On peut renforcer la joue en stabilisant la mandibule (44, 73, 74)



D'après HENNEQUIN, 2003.

Alimentation solide : incisives visibles

On initie les mouvements de morsures et de mastication avec des aliments qui se **dissolvent** facilement (gaufrettes...), toujours en stabilisant la mandibule.

Il est important d'amorcer les mouvements de **latéralité** de la langue pour porter le bol alimentaire sous les arcades.

On pourra donner à l'enfant l'opportunité de « mastiquer » des croûtes de pains que l'on maintiendra entre les arcades (44, 73, 74)

Alimentation autonome : premières molaires en place

L'enfant doit être supporté dans une chaise adaptée en position correcte.

Si la mobilité de la langue n'est pas encore suffisante, **l'adulte peut guider la latéralisation** avec une spatule, une fourchette ou le doigt.

Il faut également contrôler la taille des bouchées de l'enfant.

Il faut éviter la **réapparition de mouvements oraux de moindre maturité** au moment du passage à l'**autonomie**, on pourra éventuellement repousser ce passage.

L'alimentation à la cuillère peut démarrer avec une **assistance totale**, selon l'enchaînement logique **inversé**, c'est-à-dire :

- cuillère à la bouche,
- cuillère dans l'assiette,
- remplissage de la cuillère en écopant.

Une cuillère avec **un manche adapté**, épais et rond peut être utilisée initialement.

Une assiette à **bords surélevés** permettra une meilleure collection des aliments.

Mais il ne faut utiliser des équipements spéciaux que dans le but d'utiliser des couverts banalisés **progressivement**.

A ce stade, les morceaux doivent assez collant pour adhérer à la cuillère et doivent également impliquer une mastication.

Les enfants porteurs d'une trisomie 21 adoptent très facilement, avec les aliments en purée, une **succion immature** (stratégie linguo-palatine) exagérée et répétitive.

Par conséquent, cette texture devra être évitée au profit d'aliments qui nécessitent une mastication (44, 73, 74).

Boire au verre

Il faut mettre en place l'utilisation du **verre assez tôt** en se basant sur les progrès de l'alimentation à la cuillère.

-Si la langue se place correctement avec la cuillère, il n'est pas nécessaire d'arrêter le biberon avant **18 mois**.

-Si la langue conserve un mouvement primaire avec la cuillère, il faut enlever le biberon.

On utilisera un **petit verre** ($\approx 60\text{cm}^3$ en évitant les verres à poignée ou à bec), avec des **liquides épais** (nectar/compote/lait en poudre/yaourt) afin que le contrôle dans la bouche soit plus facile pour l'enfant.

La tête doit être en position **verticale** pour le maintien du menton et le contrôle visuel du liquide par l'enfant.

Il faut que le niveau du liquide effleure la lèvre supérieure pour provoquer **l'aspiration**.

On stabilise la mandibule pour **limiter et contrôler l'ouverture buccale** (44, 73, 74).

Il est important de contrôler la position de la langue :

Schéma de succion déglutition immature



La langue est sous le verre, l'eau est versée plus qu'elle n'est aspirée : **la lèvre supérieure est inactivée par la langue en protrusion.**

D'après HENNEQUIN, 2003.

Schéma de rééducation avec prise de conscience du travail des lèvres lors de l'aspiration
D'après HENNEQUIN, 2003.



Le majeur placé contre la lèvre inférieure avec une pression ferme vers le bas, forme une butée à la langue.

Lorsque l'enfant est prêt à boire tout seul, les deux mains doivent se placer les paumes contre les flancs du verre et les bras s'écartent du corps (44, 73, 74)

Fig.15 Objectifs visant à l'acquisition des praxies orales (temps buccal et mastication)
 D'après HENNEQUIN, 2003.

4213 Rééducation des praxies orales

4213 Rééducation des praxies orales

<p><u>0à3 ans</u></p>	<p>Optimisation de la succion-déglutition primaire</p> <p>Acquisition de la déglutition secondaire -Apprentissage à la cuillère -Apprentissage au verre</p> <p>Apprentissage de la mastication</p> <p>Passage à l'autonomie -Tenir la cuillère -Tenir le verre</p>
<p><u>3à7 ans</u></p>	<p>Atteinte des objectifs précédents</p> <p>Contrôle de la mastication</p> <p>Si nécessaire : correction de la dysmorphose -Orthopédie (implique coopération et éducation spécifique)</p> <p>Hygiène bucco-dentaire réalisée par un adulte</p>
<p><u>7à12 ans</u></p>	<p>Atteinte des objectifs précédents</p> <p>Si nécessaire : correction de la dysmorphose -Orthopédie ou Orthodontie</p> <p>Apprentissage d'une hygiène bucco-dentaire efficace et autonome</p>
<p><u>12à16 ans</u></p>	<p>Atteinte des objectifs précédents</p> <p>Si nécessaire: correction de la dysmorphose –Orthodontie (implique coopération et éducation spécifique)</p> <p>Apprentissage d'une hygiène bucco-dentaire efficace et autonome</p>
<p><u>16 ans&+</u></p>	<p>Atteinte des objectifs précédents</p> <p>Si nécessaire: correction de la dysmorphose –Port d'une orthèse (implique coopération et éducation spécifique)</p>

4213 Rééducation des praxies orales

Il s'agit là de prises en charge variées, **adaptées** à chaque sujet selon ses troubles et ses potentiels.

Pour un renforcement du tonus oro-jugal :

Il faut dans un premier temps découvrir la pince bilabiale. Puis la renforcer par des exercices variés qui sollicitent les faisceaux internes et superficiels de ces muscles :

Alterner les mouvements en revenant toujours à une position correcte :

- souffler sur une plume, éteindre une bougie en faisant un [p] soufflé, explosé...articuler des mots, des comptines, avec des phonèmes bilabiaux ...
- Tenir avec les lèvres des papiers, des crayons, des abaisse-langues avec des objets posés au bout,
- Retenir un bouton entre lèvres et dents que l'on tire et promène sur toute la longueur de la bouche, faire circuler pareillement une perle sous les lèvres, d'une joue à l'autre...

Des exercices similaires existent pour les joues (26, 36, 75)

Pour l'interposition linguale :

Il s'agit de découvrir et de travailler le **point d'appui rétro-alvéolaire**, lors de déglutitions, de l'articulation des phonèmes : t, d, n, l.

On peut là encore mêler le souffle pour rendre les exercices plus ludiques. (25)

Pour la souplesse des mouvements

La souplesse est nécessaire pour passer d'un point d'articulation à l'autre, d'une aperture à l'autre, il faut travailler **des mouvements alternatifs**, de plus en plus différents et de plus en plus rapides; L'enfant s'entraîne à **parler en exagérant** chaque phonème pour limiter l'impression de "bouillie dans la bouche".

Ces exercices **répétitifs**, doivent être repris en dehors des séances pour obtenir des résultats suffisamment rapides pour ne pas décourager.

Les rétractions labiales :

Des massages en étirement de la lèvre supérieure peuvent être associés à la cryothérapie (application pluriquotidienne de glaçons au dessus de la lèvre supérieure) visant à lutter contre la rétraction.

Les résultats obtenus après de longs mois doivent être exploités en séance pour aider l'enfant à découvrir ses nouvelles possibilités de contact bilabial puis de fermeture. (75)

Une autre limitation importante pour pouvoir intervenir est le niveau intellectuel et affectif de l'enfant. Il faut qu'il puisse comprendre les consignes, accepter des exos répétitifs, adhérer au but recherché... (26/36/75)

4214 Kinésithérapie des fonctions linguales et de phonation

Fig. 14

Le but de la rééducation par le kinésithérapeute est d'obtenir une **fonction linguale** permettant un bon **phonation** et à terme une meilleure **intégration sociale**.

Réduction de l'immaturation linguale :

D'abord réduire l'immaturation linguale par des **exercices de base**.

Il est très important de la détecter de façon **précoce**.

Sinon les exercices suivants de rééducation linguale seront inutiles.

Faire le test en faisant le **tour des lèvres**.

Exercices visant à réduire l'immaturation linguale :

- « **Lapage** » de petit suisse ou de glace à l'horizontal
pour développer la **pointe** de la langue et son **repositionnement en arrière** pour déglutir
- **Tirer** la langue
pour toucher le nez et le menton

Exercices de rééducation linguale proprement dite :

Ce sont des exercices

- **Faire le lion "craaa" "creuuu"**
permet de développer l'**élasticité** du voile du palais, de provoquer son **ouverture** et une **postérieurisation** de la langue.
Le voile du palais mou est alors rétracté et la langue en protrusion
- **Claquement** de la langue à l'avant du palais
pour tonifier la langue
- Faire le son **"clo"** en positionnant la pointe de la langue vers le bas et l'arrière du palais
pour tonifier les lèvres
- Monter la langue au palais et faire des **mouvements latéraux**
- Exercer les **PALATAL**
c'est à dire les **sons LA, NA, DA, TA,**
en lecture d'abord 20 fois chacun puis des séries de 3 à la suite répétées 20 fois

Exercices de lecture en 10 étapes, la 9 étant la plus importante car la prononciation du S demande une langue très postérieure :

- 1) LULU – NINI – NU – UNI – LU – NO
- 2) TOTO – NI – NU – NO – LI – LU – LO – LOLO – LINO – LOTO
- 3) TI – TU – LULU – LOTI – TITI – TONI – NINI – TOTO – LINO – LULLI – LIT – LOTO – NU – NO
- 4) nini – line – nine – tenu – tôle – une - anne – annette – lulu – lutte – toto note le loto – le lino utile - lili ôte le tulle
- 5) âne – anatole – late – lilas – aline – anna - lina a une natte – toto lit - nathalie a lu
- 6) dodo – dôme – commode – midi – mode – date – madame – mélodie – panade – dune – étude – dîner – dînette – timide
- 7) le vélo va vite – éva évite le vélo – léonie a lavé le lino – léa a levé évelyne – nini va à la ville – l’avenue a été nivelée – lina a vu une linote – la linote a volé
- 8) Dédé a été malade ; il a vidé un pot de pommade. Nadine a modelé une cocotte. Mado dîne d’une panade. Le vélo de Denis dévale l’avenue ; un pavé cale la pédale du vélo. Denis a du dépit.
Dédé donne une comédie. Il a mis un patelot démodé. Il imite un âne dodeline de la tête et donne la patte a une dame. Il écume et vide un pot de limonade.
- 9) sa se si salade savate tissu tasse silo soda nasse semis cassé sole sève écoscé
- 10) samedi, Sidonie a cassé une tasse et un pot. Lulu a semé de la salade à côté de la palissade démolie. Le semis ne lève pas de sitôt ; lulu ne se lasse pas. Toto dévisse sa locomotive et tape dessus ; la tôle pas solide se casse ; Toto a du dépit, il a été sot, minet lisse sa patte Simone savonne un tissu sali ; papa assis, se délasse, un ami passe et le salue.

Puis une fois ces exercices de lecture acquis, on pourra :

- Faire le **Piston**
Pour travailler les muscles du plancher il faut pousser la pointe de la langue au palais
- Travailler la **langue pointue**
Pour compenser la macroglossie. On pourra poser une substance gustative agréable, comme du nutella par exemple, sur la papille palatine pour augmenter la proprioception du mouvement à faire
- Faire le **singe**
Pour assouplir le sillon mentonnier
- Faire des **bisous**

Les objectifs de ces exercices sont de récupérer l'**immaturité musculaire, une déglutition efficace** de la salive et des liquides, et d'acquérir des possibilités **d'expression orale** efficaces.

Plus l'enfant est pris en charge **tôt** et plus les progrès sont visibles rapidement relativement à leurs possibilités.

Le rythme est généralement **d'une séance tous les mois** et d'environ une **demi-heure** voir plus si l'enfant est coopératif.

Ce travail est réalisable en dehors des structures hospitalières chez un kinésithérapeute dit "de ville".

Mme Burgot, kinésithérapeute à Nantes, a obtenu une déglutition normale chez un adolescent de 16 ans au bout de 20 séances. Hélas des déménagements ont rendu le suivi impossible

Elle suit actuellement une petite fille trisomique 21 de 7 ans, mais chez qui les progrès s'avèrent plus lents.

Le principal facteur de difficulté reste l'**approche et la compréhension** de notre petit patient pour pouvoir obtenir une **motivation quotidienne** au domicile de l'enfant.

Il faut une **coopération parentale** importante un suivi régulier et un complément chez l'orthophoniste

La stabilité de nos résultats des traitements représente l'accomplissement ultime de notre pratique clinique. Nous sommes convaincus que cette stabilité est liée aux activités neuromusculaires, oro-faciales, linguales et posturales.

L'observation attentive, en début et fin de traitement, de la ventilation, de la phonation et de la déglutition de nos patients, nous permet d'espérer réduire les causes de récurrence.

(76, entretien Mme Burgot)

4215 kinésithérapies de la respiration

Ce travail a un double but :

- accroître le **développement de la cage thoracique**
- diminuer la fréquence des atteintes rhino-pharyngées par une **meilleure ventilation**.

On peut repérer les respirateurs buccaux par des tests simples :

- **Test narinaire ou de Rosthental**

Observation de **la dilatation des narines** généralement négative chez l'enfant trisomique qui de par son hypodéveloppement maxillaire garde une respiration essentiellement buccale.

Le patient ferme la bouche et respire par le nez pendant que nous lui prenons le pouls. Le test s'avère négatif si nous n'observons aucun essoufflement et que le pouls n'augmente pas.

- **Test narinaire**

On pince le nez et on observe la respiration.

- **Test du reflex narinaire**

On pince le nez pendant deux seconde puis on relâche. S'il n'existe pas de battement narinaire au niveau des ailes du nez, c'est qu'il existe un collapsus qui confirme le problème.

- **Rhinoscopie postérieure et Rhinomanométrie**

A faire chez un oto-rhino-laryngologiste ou bien chez un orthodontiste agréé.

Quelques exercices de rééducation respiratoire comme :

- Souffler la bouche fermée

Il faut, bouche fermée et langue en position haute au palais, obtenir une respiration co-narinaire.

Ces exercices de respiration se font en se concentrant sur la respiration abdominale puis à l'effort.

Quelques gestes simples améliorent encore la qualité des résultats comme :

- Le mouchage régulier,
- le lavage systématique des mains,
- l'hygiène rigoureuse du linge de lit lavé systématiquement à 90°,

(25)

4216 Réhabilitations occlusales

L'endognatie maxillaire est une des caractéristiques du syndrome bucco-facial associée à la trisomie 21. Les problèmes fonctionnels et morphologiques qui en résultent peuvent être limités dès le jeune âge par une prise en charge **orthopédique précoce**.

En l'absence d'interception, l'obtention d'une occlusion stable est impossible.

Le patient recherche alors une **position occlusale suffisamment stable** pour autoriser la déglutition et la mastication. Selon le degré d'hypotonie et selon l'importance de la dysmorphose, **deux stratégies** peuvent être adoptées et associées pour trouver cette position de stabilité :

- Pour les patients présentant une tonicité musculaire suffisante et un désordre inter maxillaire modéré, le **bruxisme** permet d'éliminer les contacts prématurés qui s'interposent sur le chemin de fermeture. Dans certains cas, une occlusion stable peut ainsi être trouvée.
- Dans les cas de **grande dysmorphose et de grande hypotonie**, la seule **position stable possible est obtenue en propulsant la mandibule** de telle sorte que l'arc dentaire maxillaire se trouve complètement inscrit dans l'arc mandibulaire. **La grande laxité ligamentaire des personnes trisomiques favorise cette position par luxation des ATM (articulation temporo-mandibulaire).**

Ces stratégies de compensation ont des conséquences fonctionnelles et esthétiques importantes :

- perte du guide incisif,
- blocage de la mandibule en protrusion,
- impossibilité de réaliser les mouvements de latéralité,
- perte de la dimension verticale physiologique,
- déficits esthétiques,
- altération de la mastication, de la déglutition mais aussi de la ventilation

Différents types d'orthèses ont été développés :

- Les **gouttières de surélévation amovibles**, peu engrenées qui rétablissent rapidement des rapports inter maxillaires stables, et permettent de tester l'efficacité de la solution proposée au plan fonctionnel, esthétique et hygiénique.
- **Les gouttières de surélévation collées au ciment verre ionomère**. Ce sont des gouttières en résine, situées au niveau des secteurs cuspidés droit et gauche et collées avec un ciment verre ionomère inamovible.
- Les **onlays composite** peuvent dans certaines circonstances prendre le relais des gouttières. Ils sont plus confortables, fixes, et présentent une morphologie occlusale qui assure une intercuspidation plus précise. Ils sont par ailleurs plus esthétiques. Leur indication est particulièrement intéressante lorsque la correction verticale est faible et/ou dans les cas de correction unilatérale (25, 77).

422 Orthopédie et Orthodontie

On ne pourra envisager la mise en place d'un traitement orthopédique puis orthodontique que si certaines conditions sont réunies :

- une **coopération** optimale de l'enfant avec une bonne communication.
- une possibilité d'effectuer des **soins dentaires** dans de bonnes conditions à l'état vigilant.
- Une **hygiène** dentaire maîtrisée et efficace.
- La mise en place précoce de **rééducations fonctionnelles** avec des résultats positifs est indispensable. S'il y a absence de réhabilitation fonctionnelle, la récurrence des para-fonctions reste inéluctable, et de là, l'échec du traitement orthodontique (25, 26, 79).

Afin de définir le **plan de traitement**, on procède à une anamnèse, un examen exobuccal puis endobuccal, et un examen fonctionnel.

L'enfant devra aussi subir des **examens complémentaires** : des photographies, des moulages des deux arcades (difficulté d'acceptation de la prise d'empreinte), des radiographies (panoramique, téléradiographie céphalique de face et de profil, radiographie du poignet).

⇒ Une bonne coopération s'avère donc indispensable (17).

Chez l'enfant porteur de trisomie 21, **plusieurs facteurs** sont réunis pour provoquer des **désordres dento-faciaux** nécessitant un traitement orthopédique puis orthodontique :

- **Hypotonie** musculaire
- Dysplasie, agénésie, désordre d'éruption et malpositions **dentaires**
- Déficit de **croissance**
- Trouble de **ventilation**
- Troubles de la **posture linguale** (26)
- Troubles de **déglutition** avec dyskinésies musculaires (mouvements involontaires, désordonnés et anormaux des muscles faciaux de la mastication)
- Développement structural aberrant in utero
- Edentement précoce
- Délabrements des facteurs guides (caries, suivi des soins conservateurs difficiles, parodontopathies)

En l'absence de pathologie, le **développement osseux** de la partie moyenne du massif facial est sous la dépendance de la **fonction linguale** (25, 26).

Cette fonction étant déficiente, on retrouve une faible croissance verticale de l'étage moyen de la face (fonction respiratoire insuffisante avec respiration buccale) (84).

On observe alors :

- **Hypoplasie maxillaire**
- Réduction de l'**étage moyen** de la face
- Réduction des **sinus**
- Maxillaires réduits dans les trois dimensions, plus petit que la mandibule
- Une **voûte palatine en V** car langue hypotonique donnant une illusion de palais profond
- Une mandibule de taille normale mais qui subit un **proglissement des articulations** temporo-mandibulaires par hyperlaxité ligamentaire (77)
- la **sangle labio-jugale hypotonique** ne compense pas l'effet de la **poussée de la langue** qui se déjette en avant et propulse le bloc incisivo-canin en avant (84).

4221 Buts

Développement des maxillaires :

Les facteurs responsables de la **croissance du maxillaire** sont :

- **L'augmentation de volume des tissus mous.** Quand ces tissus sont situés dans une cavité, ils exercent une force expansive sur les parois.
Au niveau maxillaire on retrouve les **forces expansives** du cerveau, de l'œil, muscles des fosses ptérygoïdiennes, muscles des arcades zygomatiques, la langue et les bourgeons dentaires.
Ces tissus étant soit hypotoniques, soit en retard de croissance chez l'enfant trisomique, les conséquences se répercutent sur les maxillaires.
- **L'action mécanique des muscles** par les tractions et les pressions qu'ils exercent sur les parois osseuses.
- Les effets bioélectriques issus de l'activité musculaire et de la piézoélectricité issue de la déformation des cristaux de collagène lors de la croissance.

⇒ **Le but de l'orthopédie sera de normaliser une croissance considérée comme déficiente.**
Elle agit surtout dans le sens transversal.
C'est au temps de l'orthopédie que l'on gagne les grandes batailles, lors de la denture mixte.
Au temps de l'orthodontie, on ne peut plus jouer sur les bases osseuses mais seulement sur la position des dents.

Position de la langue :

La langue hypotonique est positionnée **plus bas et plus en avant** dans la bouche chez les enfants porteurs du syndrome de Down.

Fig.14

Cette position de la langue contrôle celle de la **mandibule qui est verrouillée** dans le périmètre du maxillaire (26).

Si on a une position antérieure et basse de la langue, la situation évoluera en classe III d'angle. Dans le cas d'une position antérieure et intermédiaire en hauteur de la langue, on obtiendra une biproalvéolie. Ces deux situations se retrouvent dans les cas de trisomie 21.

Des fonctions **occlusales correctes** sont possibles seulement si les mouvements de la mandibule sont libres sans blocage de l'engrènement des dents ou du maxillaire

Cela permet une **efficacité des fonctions de mastication, de déglutition et de phonation** (25, 79)

⇒ **On recherche une occlusion stable quand les dents sont en PIM ou position d'intercuspitation maximale, à la recherche d'une classe I dentaire.**

4222 Moyens techniques

Les problèmes de **dyskinésie oro-faciale** appartiennent souvent à la dysmorphose **des petites faces** chez les enfants porteurs du syndrome de Down.

La dyskinésie oro-faciale sera traitée avec succès par une thérapie établissant une stabilité occlusale. Le diagnostic d'une dyskinésie appartenant à une dysmorphose doit être recherché avant un lien avec le degré de déficit intellectuel ou neurologique supposé (20, 25, 77).

Une approche multidisciplinaire est nécessaire pour diagnostiquer et traiter un patient (25).

Techniquement, deux problèmes se posent principalement lors du traitement de l'enfant porteur d'un troisième chromosome 21 :

- Le déficit de maturité et de compréhension de l'enfant rend la lourdeur (temps et douleur) d'un traitement orthopédique et orthodontique difficile à assimiler.
- Le retard de croissance dans l'édification radiculaire et la faible hauteur des racines rendent les ancrages dentaires fragiles voir insuffisants (78, 79).

Orthopédie dans le sens transversal :

On va lutter contre l'endognathie et augmenter l'expansion transversale de l'étage moyen de la face. Cela va entraîner un déverrouillage de la croissance maxillaire et mandibulaire.

Au cours de cette thérapeutique, on agit sur les **différents systèmes suturaux** du massif facial supérieur. **Fig.16**

On utilise une **barre transpalatine** pour agir sur la dérotation des premières molaires maxillaires :

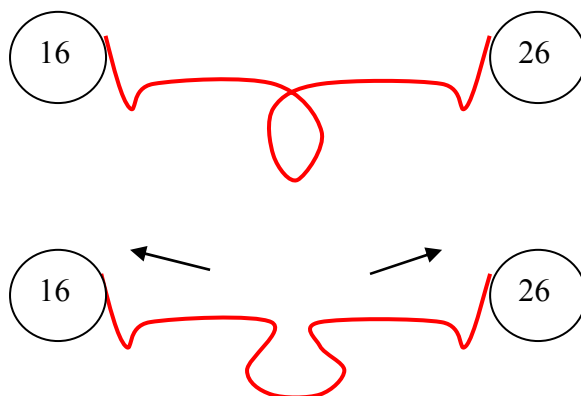
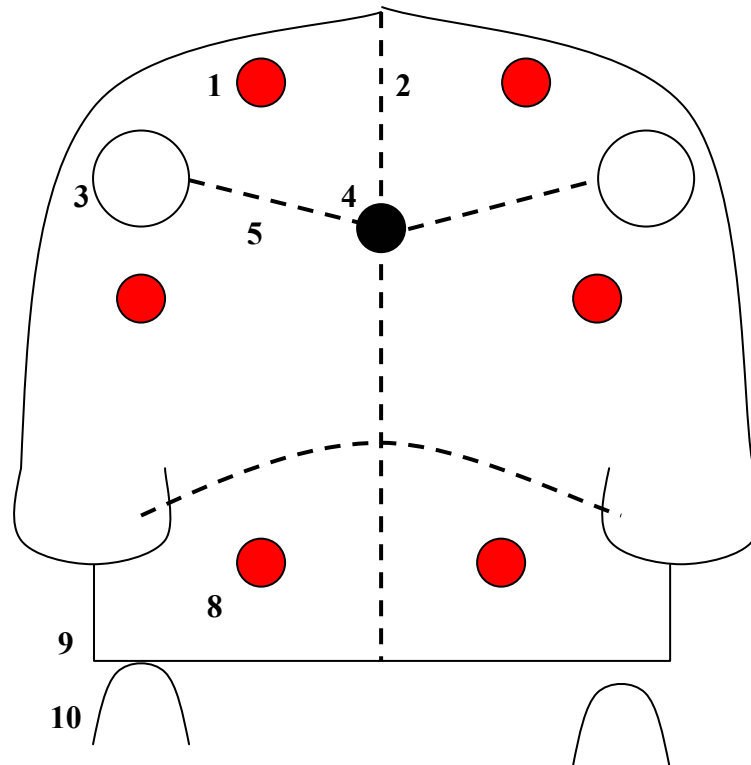


Fig. 16 Les différents systèmes suturaux du massif facial supérieur

D'après ROUVRE, 2001.



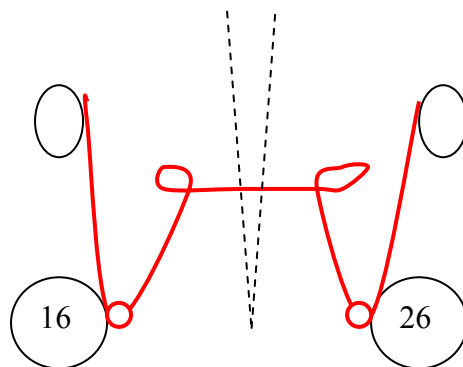
- 1 Centre d'ossification prémaxillaire
- 2 Suture intermaxillaire
- 3 Canine maxillaire
- 4 Canal palatin
- 5 Suture prémaxillo-maxillaire
- 6 Centre maxillaire
- 7 Suture maxillo-palatine transverse
- 8 Centre palatin
- 9 Suture ptérygoïdo-palatine
- 10 Apophyse ptérygoïde

Si les maxillaires ne sont pas assez larges car la fonction linguale est inopérante, on met en place un **quad-helix** pour augmenter l'espace.

Cet appareil posé sur la voûte palatine est formé de deux barres : une barre prend appui sur les secteurs latéraux temporaires, une deuxième barre palatine comporte quatre spires. Ces deux barres sont unies au niveau d'un fourreau sur les molaires de six ans, et sont rentrées en compression.

Progressivement les spires se rouvrent, écartent les procès alvéolaires et redonnent une **dimension transversale au niveau de la suture intermaxillaire**.

Quad-hélix



On obtient une ouverture de la suture maxillaire avec une ossification de compensation

L'arcade supérieure reprend sa forme en U. On obtient une amélioration sensible de la **ventilation nasale par un élargissement des orifices piriformes**.

La **mandibule** revient à sa place et abandonne sa latéro-déviation. D'autres appareillages utilisent le même principe comme le disjoncteur ou l'expander.

Orthopédie dans le sens sagittal ou antéro-postérieur :

- Lors d'une classe III d'Angle par **brachymaxillie**, on pose un **masque de traction faciale antéro-postérieur**.

Ce masque provoque l'ouverture des systèmes suturaux maxillo-palatin et palato-ptérygoïde grâce à un arc entourant toutes les dents de l'arcade supérieure.

- **La fronde** s'utilise quel que soit le type de classe III. C'est une petite mentonnière en tissu qui englobe le menton reliée par des élastiques réglables à un bonnet qui est sur le crâne.

Cela bloque le proglissement mandibulaire mais l'hyperlaxité des ligaments de l'articulation temporo-mandibulaire provoque des récurrences importantes.

- **Le masque orthopédique de DELAIRE** (Nantes 1965) s'utilise en priorité sur les cas de brachymaxillie.

Ce masque a un double effet :

- Il fait basculer le massif facial supérieur en avant autour de la suture fronto-maxillaire
- Il provoque le repositionnement postérieur de la mandibule. (il faut être attentif à ne pas écraser le ménisque.)

Il se fixe sur le front et le menton du patient et sur un double arc vestibulaire en bouche. Le port de l'appareil se fait la nuit et reste très astreignant pour l'enfant.

Les appareillages fonctionnels :

Ils s'adressent surtout à la langue en visant à normaliser sa position.

On les appelle rampe ou toboggan à langue.

Ex : l'enveloppe linguale nocturne (conçue à Nantes)

Ces appareils comprennent des *écrans de résine* qui vont chasser la face interne des buccinateurs et des orbiculaires pour pouvoir augmenter le potentiel de croissance de la mandibule.

4223 Résultats

La dysmorphose dento-faciale peut être corrigée par les techniques orthopédiques ou orthodontiques. Mais l'indication et la possibilité de mise en œuvre de ces techniques restent hautement dépendantes du degré de **coopération de l'enfant pendant plusieurs mois**.

De plus, un appareil orthopédique engendre une **douleur** qui peut être très mal acceptée par l'enfant qui ne perçoit pas encore toutes les raisons du traitement.

Cela justifie un apprentissage précoce à l'**environnement du cabinet de soins dentaires** pour tous les enfants atteints de trisomie 21 (25, 76).

423 Castillo-Morales : thérapies comportementales et fonctionnelles

Les traitements de normalisation oro-faciale par **stimulation neuro-fonctionnelle** consistent en un programme **d'exercices physiothérapeutiques** appliqués au niveau de la sphère orale et associés au port par intermittence d'une plaque palatine comportant des stimulateurs de langue et de lèvres.(42)

4231 Buts

C'est parce que les exercices d'orthophonie ne peuvent pas résoudre tous les problèmes, que Castillo Morales a contribué dans les années 70 et 80 à développer la **thérapie de régulation oro-faciale** pour les enfants atteints de trisomie 21, avec une rééducation de la déglutition (85).

4232 Moyens techniques

On procède au **diagnostic fonctionnel** des dysfonctions orales et à des programmes spéciaux de stimulation manuelle qui ne sont pas spécifiques à Castillo Morales.

Cette thérapie utilise l'orthodontie par des **plaques d'activation palatine amovibles** permettant de corriger des déséquilibres myofonctionnels.

Cette rééducation associe **expérience sensorielle** nouvelle et ces plaques d'activation.

Elles portent un **stimulateur** sous forme de bouton pour inhiber la poussée de la langue et lui donner un mouvement vers le haut et l'arrière.

Ce mouvement est essentiel à la formation du **dôme linguale de déglutition**.

Il faut d'abord **normaliser le tonus musculaire** par des postures stables.

La stimulation doit porter sur un seul élément de la cavité buccale à la fois.

Lors d'une situation hypotonique comme chez les enfants porteurs du syndrome de Down, les appareils orthopédiques visent à stabiliser et orienter les mouvements linguaux par des **tractions et des pressions intermittentes aux niveaux des points faciaux moteurs** (42, 85).

4233 Résultats

L'évaluation des effets reste très **subjective** car basée sur des critères cliniques.

Les résultats des traitements restent variables car liés très fortement à la **coopération de l'enfant**. Ils seront d'autant plus nets que la prise en charge a été **précoce, entre 6 mois et 4 ans**.

Des résultats positifs significatifs sont obtenus sur :

- la position spontanée de la langue,
- la tonicité des lèvres,
- la fermeture de la bouche,
- la succion,
- la déglutition,
- le « bavage » (10, 85).

424 chirurgies

4241 problèmes éthiques

Les méthodes chirurgicales de glossectomie, amygdalectomies et chirurgies plastiques sont généralement basées sur des **impressions subjectives**, sans toutefois faire l'objet d'évaluation sérieuse.

Certaines de ces procédures font l'objet d'importantes questions éthiques, et tendent même à être **déconseillées**, en particulier la glossectomie.

L'impression de « grosse langue » résulte davantage d'un **problème de positionnement**, plutôt que de réelles macroglossies.

Les désordres fonctionnels ne sont pas ou peu corrigés par la chirurgie, alors que **l'acquisition du langage et l'équilibre psychologiques** du patient s'en trouvent **affectés**.

Si toutefois la chirurgie s'avère indispensable, elle se pratique en fin de croissance (10).

4242 Glossoplasties

Il s'agit en fait de **myoplasties linguales**, favorisant l'élévation de dôme lingual, respectant donc les éleveurs de ce dôme dont le stylo-glosse.

Ces glossoplasties **réduisent les fibres de l'hyo-glosse**, abaisseur de la langue, ainsi que **l'apex lingual**.

Cette intervention est très **précoce lors de macroglossies majeures** avec une impossibilité de succion et plus **tardive dans les cas de macroglossies plus discrètes** avec promandibulie associée à une hypoplasie maxillaire.

Le **traitement orthopédique** doit être conduit deux ans au moins avant de recourir à une chirurgie adjuvante, afin de majorer le diamètre transversal de la voûte palatine.

Technique de Deplagne : résection médiane en double losange

-respecte les stylo-glosses, et leurs satellites éleveurs de dôme (palato-gloss et amygdalo-gloss)

-touche surtout l'hyo-glosse

-respecte les artères linguales

Réfection muqueuse pelvi-linguale :

-plastie en Z d'allongement pour éviter une ankyloglossie cicatricielle

-permet la reprise de la tétée deux jours après chez le nourrisson, et une rééducation post-opératoire de la déglutition salivaire, arcades dentaires au contact, dès le deuxième jour chez l'enfant et chez l'adulte.

-on peut l'associer à une résection modelante mandibulaire lorsqu'une promandibulie est associée ainsi qu'à une génioplastie fonctionnelle lorsqu'il y a une béance squelettique (36, 86).

4243 Tonsillectomie

Expérience de **Linder-Aronson** :

Deux groupes de patients :

Groupe n°1 témoin

Groupe n°2 constitué d'individus présentant **une ventilation orale due à une hypertrophie adénoïdienne.**

On observe chez les individus du groupe n°2 une **hyperextension de la tête** permettant de dégager le carrefour aérien, ainsi qu'une **linguo-version et une palato version des incisives et une endoalvéolie.**

Sur le groupe n°2, on réalise des résections adénoïdiennes.

On observe un retour à la **respiration normale dans les deux mois.**

Au bout d'un an, on remarque une vestibulisation des dents et le diamètre inter molaire augmente de nouveau (36, 86).

4244 Chirurgies de Lefort

C'est une chirurgie très lourde qui consiste à **resculpter le massif maxillaire** par des techniques de fractures iatrogènes suivies de cicatrisation avec guidage de l'apposition osseuse cicatriciel en fonction du nouveau profil espéré.

L'importance d'une telle opération reste **disproportionnée** par rapport aux éventuels problèmes posés par le faciès de l'enfant atteints du syndrome de Down.

Les **risques opératoires et postopératoires** restent souvent plus importants que les éventuels progrès des fonctions bucco-faciales et de l'esthétisme du visage de l'enfant.

D'autant plus que ces résultats restent très **subjectifs**, et semblent plus importants aux yeux de l'entourage qu'à ceux de l'enfant, qui doit en plus, assumer un changement d'apparence **brutal et douloureux (36, 86).**

4245 Chirurgies plastiques

Ces chirurgies s'intéressent au rapprochement du faciès type issu de la trisomie à un faciès dit « **normal** ».

Ex : la pratique de génioplastie afin d'effacer l'impression de prognathie due au prognathisme mandibulaire.

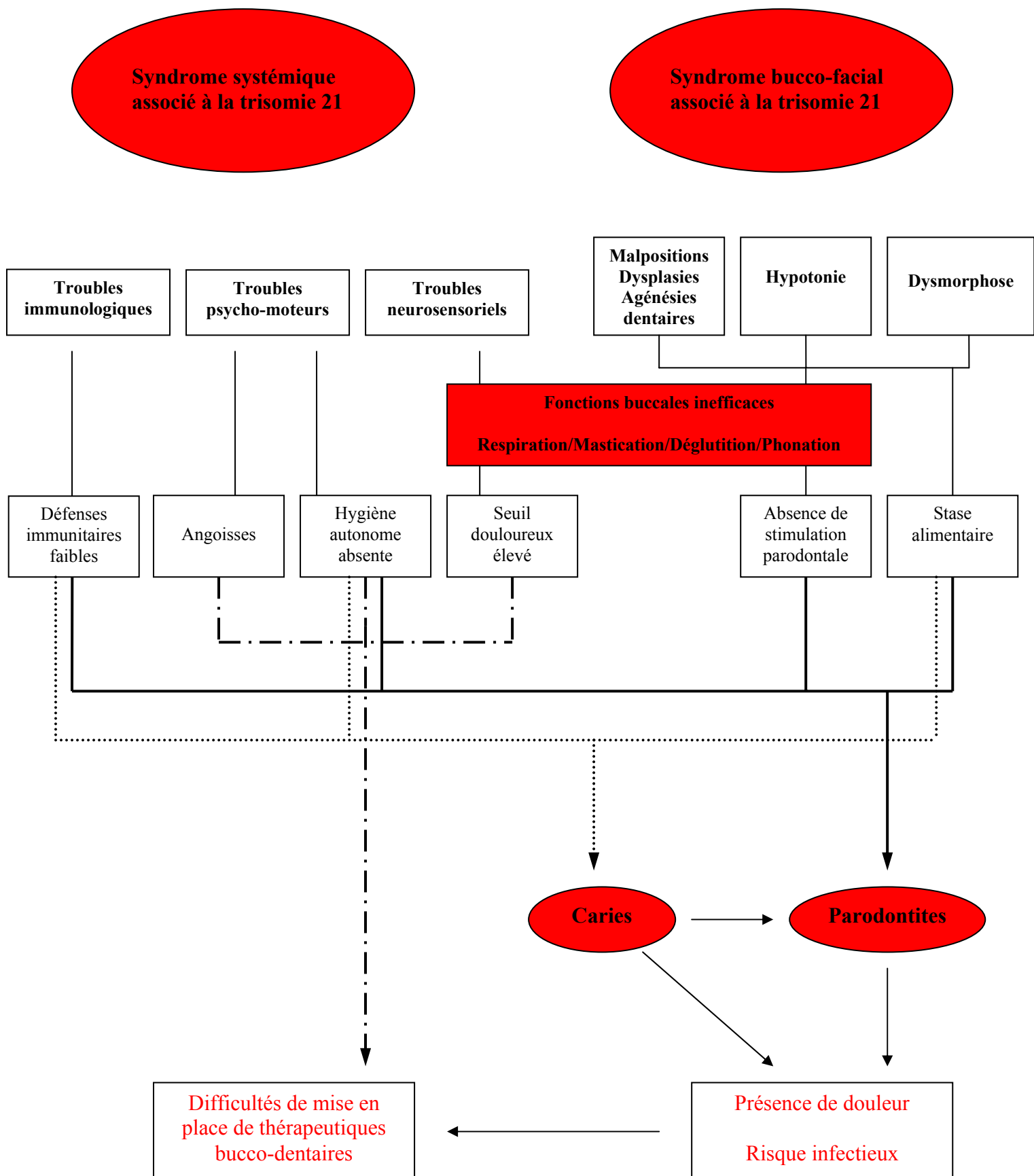
Elles n'ont aucune incidence sur les causes des éventuelles dysmorphies et n'éliminent donc pas le risque de récurrence.

Ethiquement, il reste inadmissible de faire subir des opérations lourdes tant physiquement que psychologiquement à des enfants, sous prétexte de les assimiler à une norme subjective, dont ils ne se rapprocheront jamais, mais dont personne ne se rapproche !

Cela ne fait qu'**accentuer leurs différences** dans leur esprit et dans le regard des autres.

Fig. 17 Tableau d'interactions entre les manifestations oro-faciales et systémiques du syndrome de Down et le développement des problèmes dentaires et fonctionnels

D'après HENNEQUIN 2002.



43 Conclusion

On a pu mettre en évidence **les multiples interactions** des déficits fonctionnels de la trisomie 21 et leur retentissement sur le physique allant ainsi limiter d'autres fonctions corporelles.

La solution pour une prise en charge efficace des enfants porteurs du syndrome de Down reste la mise en place d'une **organisation de centralisation** des soins adaptés, apportés à l'enfant, avec une approche multidisciplinaire.

Une prise en **charge globale et précoce** de ces enfants est indispensable à une **optimisation des fonctions bucco-faciales**, ainsi qu'à une plus grande échelle, à l'acquisition d'une **autonomie physique puis sociale** (27, 55).

La venue au monde d'un enfant porteur d'un troisième chromosome 21 n'est pas un malheur mais une **épreuve de la vie** qui peut être très difficile à certains moments.

Surtout quand on se retrouve confronté **aux regards des autres et à leurs paroles**.

Mais un enfant atteint de trisomie 21 est rempli d'amour, de richesse. Il vit à **son rythme** et c'est à nous de nous mettre à sa portée.

**Se remettre en question face à un enfant différent peut nous apporter beaucoup.
On apprend de tout le monde sur nous même.**

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES:

- 1** **AGENCE FRANCAISE DE SECURITE SANITAIRE DES PRODUITS DE SANTE**
Mise au point sur le fluor et la prévention de la carie. 2002.
<http://agmed.sante.gouv.fr/htm/10/fluor/fluor.pdf>
- 2** **AKAZAWA K, IKEDA D, ISHIKAWA S et coll.**
A case of difficult airway due to lingual tonsillar hypertrophy in a patient with Down's syndrome.
Anesth Analg 2003;**97**:704-705.
- 3** **ALLISON JP, FAULKS D et HENNEQUIN M.**
Dentist-related barriers to treatment in a group of individuals with Down syndrome in France: implications for dental education.
UFR d'Odontologie, Clermont-Ferrand, 2000.
<http://www.odonto.univ-rennes1.fr>
- 4** **ALLISON PJ et HENNEQUIN M.**
The Oral Assessment in Down Syndrome questionnaire (OADS): development of an instrument to evaluate oral health problems in individuals with Down syndrome.
Commun Dent Health 2000;**17**:172-179.
- 5** **ALLISON PJ, HENNEQUIN M et FAULKS D.**
Dental care access among individuals with Down syndrome in France.
Spec Care Dent 2000;**20**(1):28-34.
- 6** **ANASTASIO D.**
Possibilités et limites de la thérapeutique odontologique sous anesthésie générale chez l'enfant handicapé.
Ther Chir Dent 1982;**9**(2):17-23.
- 7** **ANASTASIO D et GIRAUD E.**
Les soins dentaires chez le patient handicapé par diazanalgésie vigile ambulatoire.
Actual Odontostomatol (Paris) 1992;**179**:617-626.
- 8** **ANTONARAKIS STYLIANOS E, LYLE R, DERMITZAKIS et Coll.**
Chromosome 21 and Down syndrome : From genomics to pathophysiology.
Nature reviews Genetics, Vol 5, October 2004:725-738.
<http://www.nature.com/reviews/genetics>
- 9** **BENN P.**
Dépistage de la trisomie 21 : l'intérêt des quatre tests sanguins.
Lancet 2003;**361**:794-795,835-836.
- 10** **BERGER J et CUNNINGHAM CC.**
The development of eye contact between mothers and normal versus Down's syndrome infants.
Dev Psychol 1981;**17**(5):678-689.

- 11 BOOG G, GILLARD P et CHABAUD JJ.**
Les nouveaux signes d'appel échographiques dans le dépistage des anomalies chromosomiques.
Tome III. diagnostic et prise en charge des affections fœtales. Association St Vincent de Paul Prénatal.
Paris : Vigot, 1989:161-189.
- 12 CATALA I.**
Trisomies : un protocole de dépistage au premier trimestre.
New Engl Med 2003; **349**(15):1405-1410.
- 13 CELESTE B et LAURAS B.**
Le jeune enfant porteur de trisomie 21.
Paris : Nathan, 1997:9-52.
- 14 CHIKTE JP, POCHEE E, RUDOLPH MJ et REINACH SG.**
Evaluation of stanous fluoride and chlohexidine sprays on plaque and gingivites in handicaped children.
J Clin Periodontol 1991;**18**(5):281-286.
- 15 C.H.M. de ST-LAURENT de la MER**
[Troubles de la motricite bucco-faciale](http://www.odonto.univ-rennes1.fr/handi-plan.htm). 2000.
<http://www.odonto.univ-rennes1.fr/handi-plan.htm>
- 16 CICCHETI D et SROUFE A.**
The Relationship between Affective and Cognitive Development in Down's Syndrome Infants.
Child Development 1976;**47**:920-929.
- 17 COHEN IW, LYNN N et MYRA EM.**
Visions for the 21st century: Down Syndrome.
New-york: Natural Down Syndrome Society Edition, 2002.
- 18 COULY G.**
La langue, un appareil naturel d'orthopédie dento-faciale : « pour le meilleur et pour le pire ».
Rev Orthop Dento Faciale 1989;**23**:9-17.
- 19 COZON G et REVILLARD J.P.**
Déficit immunitaire et trisomie 21.
Immunol Med 1988;**5**(1):8-16.
- 20 CUCKLE H.**
Trisomie 21 : l'absence des os du nez, critère échographique du dépistage.
Lancet 2001;**358**:1658-1659,1665-1667.
- 21 CUILLERET M.**
Trisomie 21: aides et conseils
Paris : Masson, 2000.

- 22 DAJANI AS, TAUBERTKA, WILSON W et Coll.**
Prevention of bacterial endocarditis: recommendations by the American heart association.
J Am Med Assoc 1997;**277**:1794-1798.
- 23 DEFFEZ JP, FELLUS P et GERARD C.**
Rééducation de la déglutition salivaire. Guide clinique.
Paris :CdP, 2001.
- 24 DELAPLAGNE H.**
Glossectomie partielles ou glossoplasties.
Encycl Med Chir (Paris), Stomatologie-odontologie, 22355 A 10, 1994, **6**.
- 25 DELAY J.**
Pour une nouvelle prophylaxie de l'endocardite infectieuse.
Arch Med Cœur 1984;**77**:1416-1420.
- 26 DELHAYE-THÉPAUT G, FOURNIER M, GODIN R, et coll.**
Savoir regarder pour éviter les récides.
Rev Orthop Dento Faciale 2003;**37**:429-441.
<http://www.odonto.univ-rennes1.fr/handi-plan.htm>
- 27 DEMARS-FREMAULT Ch et FORTPIED A.**
Prise en charge sous anesthésie générale ambulatoire de l'enfant handicapé en odontostomatologie.
Rev Belge Med Dent 1997; **25**:38-43.
- 28 DEVILLE DE PERIER D, GASS M, MAMAN L et Coll**
Comprendre et prendre en charge la douleur en odontologie.
Paris :ADF, 2001.
- 29 DONNELLY LF, SCHOTT S, LAROSE CR et coll.**
Causes of persistent obstructive sleep apnea despite previous tonsillectomy and adenoidectomy in children with Down syndrome as depicted on static and dynamic cine MRI.
Am J Research 2004;**183**:175-181.
- 30 DU CAILAR J et RIOUX J.**
Anesthésie générale sans anesthésique.
Encycl Med Chir (Paris),Anesthésie Réanimation, 36502 A 10, 1974, **5**.
- 31 DUCHATEAUX C et FOURNIER M.**
Rééducation neuro - m u s c u l a i r e.
Rev Orthop Dento Faciale 1969;**3**:347-351.
- 32 EMERY AEH.**
Abrégé de génétique médicale.
Paris : Masson, 1986.

- 33 FAULKS D et HENNEQUIN M.**
Evaluation of a long term oral health program by carers of children and adults with intellectual disabilities.
Spec Care Dent 2000;**20**(4):1-10.
- 34 FAULKS D, HENNEQUIN M et VEYRUNE JL.**
Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une trisomie 21. 2000.
<http://www.odonto.univ-rennes1.fr/handi-plan.htm>
- 35 FAULKS D, VEYRUNE JL et HENNEQUIN M.**
Consequences of oral rehabilitation on dyskinesia in adults with Down's syndrome: a clinical report.
J Rehabil 2002;**29**:209-218.
- 36 FONDATION JEROME LEJEUNE.**
Dernières nouvelles de la fondation. 4 février 2000.
<http://www.fondationlejeune.org>
- 37 FOURNIER M.**
La rééducation fonctionnelle chez l'enfant et son contrôle par l'orthodontiste.
Rev Orthop Dento Faciale 1994;**28**:473-485.
- 38 FOURNIER M et BRULIN F.**
Le moment de la rééducation en Orthodontie.
Rev Orthop Dento Faciale 1975;**9**:37-43.
- 39 FRAZIER JB et FRIEDMAN B.**
Swallow function in children with Down syndrome: a retrospective study.
Dev Med Child Neurol 1996;**38**:695-703.
- 40 GIRARD P, QUEVAUVILLIERS J, JEANDOT J et coll.**
Dictionnaire médical du chirurgien-dentiste.
Paris : Masson, 1997.
- 41 GUERIN, MAMAN et WIERZB A.**
Mise au point sur les anesthésiques locaux injectables en 1997.
Chir Dent Fr 1997;**848**:47-52.
- 42 HATTORI M.**
Les enjeux du séquençage du chromosome 21.
Nature 2000;**405**:311.
- 43 HENNEQUIN M.**
Déglutition et mastication pour l'enfant porteur d'une trisomie 21. Guidance parentale et professionnel. 2003.
<http://www.odonto.univ-rennes1.fr/handi02.htm>

- 44 **HENNEQUIN M.**
Personnes handicapées et soins dentaires : sortir de l'immobilisme.
La Lettre 2003;**14**:26-27.
- 45 **HENNEQUIN M.**
Utilisation du mélange équimolaire O₂/NO₂ pour les personnes handicapées.
31^{ème} réunion annuelle de la société française de la douleur, Paris, 1997 ; 70-71.
- 46 **HENNEQUIN M, ALLISON PJ et VEYRUNE JL.**
Prevalence of oral health problems in a group of individuals with Down syndrome in France.
Dev Med Child Neurol 2000;**42**:300-308.
- 47 **HENNEQUIN M, FAULKS D et ALLISON P.**
Accès aux soins dentaires pour les personnes handicapées en France. 2000
<http://www.odonto.univ-rennes1.fr/handi02.htm>
- 48 **HENNEQUIN M, FAULKS D et BOURDIOL P.**
Significance of oral health in persons with Down syndrome : a literature review.
Dev Med Child Neurol 1999;**41**:275-289.
- 49 **HENNEQUIN M et TUBERT S.**
Prise en charge des personnes handicapées par les chirurgiens dentistes du Puy de Dôme.
Inf Dent 1999; **8**(38):2861-2877.
- 50 **HOYER H et LIMBROCK GJ.**
Oro-facial regulation in children with Down syndrome, using the methods and appliances of Castillo-Morales.
J Dent Child 1990; **6**:442-444.
- 51 **HUSSEIN I, KERSHAWA E, TAMASSEBI JF et Coll.**
The management of drooling in children and patients with mental and physical disabilities: a literature review.
Int J Paediatr Dent 1998;**8**:3-11.
- 52 **JOHNSTONE SC, BARNARD KM et HARRISON VE.**
Recognizing and caring for the medically compromised child: "Children with other chronic medical conditions".
Dent Update 1999;**26**:21-26.
- 53 **KISLING E.**
Cranial morphology in Down's syndrome : a comparative Roentgencephalometric study in adult male.
Copenhagen: Munksgaard, 1966.
- 54 **LAZZAROTRO-LAVIGNE B.**
L'expérience lyonnaise depuis 10 ans.
Deuxième colloque international de Lyon, 1990.

- 55 LEGERSTEE M.**
Changes in the quality of infant sounds as a function of social and non social stimulation.
First Language 1991;11:327-343.
- 56 LEGERSTEE M, BOWMAN TG et FELLS S.**
People and objects affect the quality of vocalizations in infants with Down's Syndrome.
Early Dev Parent, 1992;1(3):149-156.
- 57 LE MAREC B.**
Les aberrations chromosomiques.18/02/2000.
http://www.med.univ-rennes1.fr/etud/pediatrie/aberrations_chromosomiques.htm
- 58 LE METAYER M.**
Rééducation cérébro-motrice du jeune enfant. Education thérapeutique.
Paris : Masson, 1993.
- 59 LEO LM, POON et Coll.**
Trisomie 21 : le diagnostic sur les cellules fœtales du sang maternel.
Lancet 2000;356:1819-1820.
- 60 LIENHART A.**
Recommandations concernant l'anesthésie du patient ambulatoire.
Paris : Société Française d'Anesthésie Réanimation, 1990.
- 61 MARTENS C.**
Soins dentaires pour handicapés : problématique générale.
Rev Belge Med Dent 1997;25:9-26.
- 62 MORIN C, FEINE JS et HENNEQUIN M.**
Pain expression and stimulus localisation in individuals with Down's syndrome.
Lancet 2000; 356:388-398.
- 63 NETTER FRANK H.**
Atlas of human anatomy.
Library of Congress Catalog No: 89-060477
U.S.A : CIBA-GEIGY CORPORATION, 1996.
- 64 OLSON LE, RICHTSMEIER, LESZL J et REEVES RH.**
A chromosome 21 critical region does not cause specific Down syndrome phenotypes.
<http://www.sciencemag.org>
- 65 ORLIAGUET T, HENNEQUIN M, ROUX D et FEINE J.**
An assessment of the chewing ability of handicapped patient-Preliminary results.
International Association of Dentistry for the Handicapped, Congress Edinburgh, 2001.

- 66 PAPOUSEK H et PAPOUSEK M.**
Preverbal vocal communication from zero to one: preparing the ground for language acquisition.
In: M.LAMB H.KELLER, Eds. Infant development: perspectives from German speaking countries.
Hillsdale: Lawrence Erlbaum, 1991:299-328.
- 67 PULSIFER M.**
The neuro psychology of mental retardation.
J Int Neuropsychol Soc 1996;**2**:159.
- 68 QUANHE YANG**
L'espérance de vie des trisomiques augmente rapidement.
Lancet 2002;**359**:1019-1025.
- 69 RETHORE MO.**
Etude pour l'association Arc-en-ciel 21. février 2000
<http://www.médipsyline.org>
- 70 ROBSON KS.**
The role of eye to eye contact in maternal-infant attachment.
J Child Psychol Psychiatr 1967;**8**:13-25.
- 71 ROCHE Y et CAVAILLON JP.**
Utilisation de la sédation consciente par inhalation dans la pratique des soins bucco-dentaires et de la chirurgie buccale.
Chir Dent Fr 1990;**533**:61-65.
- 72 ROUX D, HENNEQUIN M et FAULKS D.**
Accuracy of estimation of dental treatment need in special care patients.
J Dent 2000; **28**:131-136.
- 73 SANS AUTEUR**
Le risque Oslerien
Med Mal Infect 2002;**32**(3):125-160.
- 74 SANS AUTEUR**
Prophylaxie de l'endocardite infectieuse : recommandations 2002.
Révision de la conférence de consensus de mars 1992.
Actual Odontostomatol (Paris) 2003;**221**:59-71.
- 75 SCHNECK H et BERT E.**
Prophylaxie bucco dentaire de l'enfant handicapé.
Pédod Fr 1992;**12**:111-118.

- 76 SLEIGHT D et NIMAN C.**
Gross Motor & Oral Motor Development in Children with Down Syndrome, Birth through three years. A resource guide for early childhood Program Staff.
St Louis Association for retarded Citizens, Inc. Developmental Services Department, St Louis, 1984.
- 77 SMITH BL. et OLLER KD.**
A comparative study of premeaningful vocalizations produced by normally developing and Down's Syndrome infants.
J Speech Hear Dis 1981;**46**:46-51.
- 78 SOCIETE DE PATHOLOGIE INFECTIEUSE DE LANGUE FRANCAISE.**
Prophylaxie de l'endocardite infectieuse. 5^{ème} conférence de consensus en thérapie anti-infectieuse.
Med Mal Infect 1992;**225**:1104-1141.
- 79 SPAETH PE.**
La sédation consciente par inhalation du mélange équimolaire oxygène-protoxyde d'azote : son utilisation en odonto-stomatologie.2003.
<http://www.odonto.univ-rennes1.fr>
- 80 STEFFENS PILCHER E**
Treating the patient with Down syndrome.
Chicago: DMD, 2003.
- 81 TALMANT J, ROUVRE M, THIBULT JL et TURPIN P.**
Contribution à l'étude des rapports de la ventilation avec la morphogenèse cranio faciale. Déductions thérapeutiques concernant l'ODF.
Orthod Fr 1982;**53**:7-181.
- 82 UNION FRANCAISE POUR LA SANTE BUCCO-DENTAIRE**
Le fluor : nouvelles recommandations.
Chir Dent Fr 2000; **996**:20-21.
- 83 VERSTRAETE J.**
La médecine dentaire auprès des handicapés mentaux : expériences personnelles.
Rev Belge Med Dent 1997;**25**:56-68.
- 84 VEYRUNE JL, BOURDIOL P et HENNEQUIN M.**
Santé bucco-dentaire des personnes trisomiques-21 : les limites de l'autonomie.
Dev Med Child Neurol 1998;**37**:252-257.
- 85 VEYRUNE JL, FAULKS D et HENNEQUIN M.**
Réhabilitaion orale fonctionnelle orthétique et prothétique pour les adultes porteurs de trisomie 21.
UFR d'Odontologie, Clermont-Ferrand 2000.
<http://www.odonto.univ-rennes1.fr>

- 86 VIGILD M.**
Dental caries experiences among children with Down's syndrome.
J Ment Defic Res 1986;**30**(2):271-276.
- 87 VIGILD M.**
Prevalence of malocclusion in mentally retarded young adult .
Commun Dent Oral Epidemiol 1985;**13**:183-184.
- 88 VINIK HR.**
Midazolam and Alfentil synergism for aesthesia induction in patients.
Anaesth Analg 1989;**69**(2):213-217.
- 89 WINNER RA, COHEN MM, FELLER RP et CHAUNCEY MM.**
Composition of human salive, parotid gland secretory rate and electrolytes concentration in mentally subnormal personnes.
J Dent Res 1965;**44**:632-634.
- 90 WODA A et FONTENELLE A.**
Physiologie de l'appareil manducateur.
In : CHATEAU M, Orthopédie dento-faciale : Bases scientifiques.
Paris : CdP, 1993.

MARES (Alice) –Prise en charge bucco-dentaire de l'enfant trisomique 21.
- 130 f., ill., graph., 30cm.- (Thèse : Chir. Dent. ; Nantes ; 2005)

Résumé :

La trisomie 21 est une **malformation congénitale** qui se définit par la présence en trois exemplaires du chromosome 21. C'est la première cause d'arriération mentale en France. Beaucoup de caractéristiques médicales et physiologiques du syndrome de Down ont des conséquences directes sur la santé des sujets atteints.

L'étude des **fonctions oro-faciales** de l'**enfant trisomique 21** permet de mieux appréhender sa prise en charge bucco-dentaire.

Dans le but d'optimiser celles-ci, il est nécessaire de mettre en place une gestion **multidisciplinaire** de prévention, de traitements bucco-dentaires et surtout de rééducations fonctionnelles, **adaptée** aux caractéristiques comportementales de cet enfant.

Nous sommes ainsi en mesure de contribuer à améliorer sa vie quotidienne et celle de son entourage.

Rubrique de classement : - Odontologie / Pédiodontie / Pathologie buccale et péri-buccale

Mots-clés :

- Génétique médicale
- Pédiodontie
- Rééducation Dento-Maxillaire
- Santé Publique
- Trisomie

Mots-clés anglais :

- Genetics, medical
- Mouth rehabilitation
- Pedodontics
- Public health
- Trisomy

JURY

- Président : Madame le Professeur Christine FRAYSSE
- Assesseurs : Monsieur le Professeur Alain JEAN
Madame le Docteur Sylvie DAJEAN/TRUTAUD
Monsieur le Docteur Stéphane RENAUDIN
Madame le Docteur Michelle BOCENO
- Membre invité : Madame Dany BURGOT

Adresse de l'auteur : La Guérivière – 44580 BOURGNEUF EN RETZ