



L'importance de la prise en charge logopédique précoce des troubles ventilatoires du sommeil chez le patient porteur de trisomie 21.

Mise en place du Froggymouth chez un enfant de 4 ans porteur de trisomie 21.

Promoteur : Marie-Pierre Bayot

Valentine PAUL

Alice RAFFARD

Travail de fin d'études réalisé en vue d'obtenir le titre de bachelier en logopédie

Année académique 2020 - 2021



Remerciements

Nous tenons à remercier Madame Bayot pour son soutien et sa disponibilité durant la réalisation de ce travail de fin d'études. Merci à elle de nous avoir guidées et apporté des conseils nous permettant d'améliorer notre travail.

Nous exprimons également notre gratitude à l'équipe de la SleepClinic, réseau de professionnels au service des troubles ventilatoires du sommeil de l'enfant et de l'adulte, notamment Madame Doucet, qui nous a fait découvrir ce sujet fascinant et pour ses différents conseils concernant la prise en charge oro-myofonctionnelle. Merci également à Monsieur Wulleman pour sa disponibilité, son aide lors de la prise en charge et pour nous avoir fait profiter de ses relations professionnelles.

Notre reconnaissance s'adresse également au docteur Fellus et à son fils, Guillaume Fellus, pour leur soutien et pour nous avoir fourni gratuitement les Froggymouth nécessaires à la réalisation de notre pratique.

Nous tenons à remercier l'équipe du Gabi SmartCare pour nous avoir prêté gratuitement le dispositif permettant de tester la qualité du sommeil de l'enfant. Merci à eux pour leur réactivité lors de problèmes techniques et pour leur aide à travers nos échanges.

Nous remercions Madame Grusse-Dagneaux d'avoir répondu à toutes nos questions concernant l'utilisation du Froggymouth et pour nous avoir guidées au niveau des prises en charge spécifiques à l'enfant porteur de trisomie 21.

Nos remerciements vont également vers le jury et les élèves présents lors de la journée des posters pour leur écoute et les différentes questions posées qui ont été essentielles dans l'avancée de notre travail.

Pour terminer, nous remercions nos familles et nos amis qui nous ont apporté leur soutien tout au long de nos études.

Table des matières

INTRODUCTION GENERALE.....	7
PARTIE THEORIQUE	9
1. Les troubles ventilatoires du sommeil	10
a. Le sommeil.....	10
b. Les troubles du sommeil	12
c. Le Syndrome d'Apnée Obstructive du Sommeil (SAOS)	16
• <i>Définition</i>	16
• <i>Prévalence</i>	18
• <i>Les signes d'alerte</i>	19
• <i>Les causes</i>	20
• <i>Les conséquences du SAOS</i>	22
d. Le dépistage et les traitements.....	25
• <i>Les différents examens permettant de diagnostiquer les troubles ventilatoires du sommeil</i>	25
• <i>Les traitements possibles pour corriger le SAOS</i>	31
• <i>Le Froggymouth : une autre alternative encourageante</i>	36
2. La trisomie 21	39
a. Rappel théorique.....	39
• <i>L'histoire</i>	39
• <i>Définition</i>	40
• <i>Prévalence</i>	40
b. Les différentes formes de la trisomie.....	41
c. Description des causes, des symptômes et du dépistage	42
• <i>Les causes</i>	42
• <i>Les symptômes</i>	44
• <i>Le dépistage</i>	47
d. Prise en charge de l'enfant porteur de trisomie 21	49
• <i>Les différents intervenants</i>	49
• <i>La prise en charge logopédique</i>	49
3. La trisomie 21 accompagnée d'un SAOS.....	51
a. Conséquences du SAOS sur le développement et la communication de l'enfant porteur de trisomie 21	52

b. Le dépistage des patients SAOS ayant une trisomie 21	54
c. Traitements des patients SAOS ayant une trisomie 21.....	56
4. Conclusion	60
PARTIE PRATIQUE	62
1. Introduction.....	63
2. Méthodologie	63
a. Critères de sélection.....	64
b. Recrutement de la population.....	64
c. Démarche clinique	65
• <i>Objectifs visés</i>	65
• <i>Outils méthodologiques</i>	65
• <i>Prise en charge logopédique</i>	66
3. Etude de cas	67
4. Recueil des données	71
5. Interprétation des résultats.....	86
CONCLUSION GENERALE	87
BIBLIOGRAPHIE	89
Table des annexes	104
RÉSUMÉ	122

Table des illustrations

Illustration 1 : Les différents cycles du sommeil en fonction de l'âge (Challamel & Louis, n.d.).....	10
Illustration 2 : Schéma de la répartition des états de vigilance dans une nuit (Challamel & Thirion, n.d.).....	11
Illustration 3 : Prévalence des apnées obstructives du sommeil (Tongue Lab, n.d.).	18
Illustration 4 : Prévalences de la ronchopathie (Tongue Lab, n.d.).....	19
Illustration 5 : Les conséquences des troubles ventilatoires du sommeil (Wulleman P., 2019).....	22
Illustration 6 : La polysomnographie (Nastent, 2018).	27
Illustration 7 : Le dispositif du Gabi SmartCare et les outils associés (Gabi SmartCare, 2021).....	28

Illustration 8 : Graphique reprenant les données du sommeil du Gabi SmartCare (Gabi SmartCare & Wulleman, 2021).	29
Illustration 9 : Différents types de CPAP (ResMed, 2020).	33
Illustration 10 : Tongue Right Positioner (Source : Tongue Lab, 2020).	35
Illustration 11 : Le Froggymouth sous différents plans.	36
Illustration 12 : Les différentes tailles de Froggymouth (Fellus, n.d.).	37
Illustration 13 : Le port du Froggymouth (Froggymouth, 2020).	37
Illustration 14 : L'évolution des patients grâce au Froggymouth (Froggymouth, 2020).	38
Illustration 15 : Caryotype humain porteur d'une trisomie 21 (Van Rysselberge, 2017).	40
Illustration 16 : Les anomalies de la méiose pouvant provoquer une trisomie 21 (Dard et al., 2018).	43
Illustration 17 : Schéma des dispositifs mis en place concernant la trisomie 21 lors de la grossesse (Haute autorité de santé, 2018).	48
Illustration 18 : Photographies de la première séance.	72
Illustration 19 : Photographies de la troisième séance.	74
Illustration 20 : Photographies de la cinquième séance.	76
Illustration 21 : Photographies de la sixième séance.	77
Illustration 22 : Photographies de la septième séance.	78
Illustration 23 : Photographies de la huitième séance.	79
Illustration 24 : Graphique représentant le SPO ² et le SQI (ppg) durant une nuit de Valentin (12/07/2021).	82
Illustration 25 : Graphique représentant le SPO ² et le SQI (ppg) durant une période de données fiables (12/07/2021).	83
Illustration 26 : Graphique représentant des données non analysables en raison d'un SQI (ppg) très faible (12/07/2021).	83
Illustration 27 : Exemple d'une hypoxie (03 juin 2021).	84
Illustration 28 : Exemple d'une hypoxie (08 juin 2021).	84
Illustration 29 : Exemple d'une hypoxie (10 juin 2021).	84
Illustration 30 : Graphique représentant une désaturation (11/06/2021).	85
Illustration 31 : Graphique représentant une désaturation (13/06/2021).	85
Illustration 32 : Graphique représentant le SPO ² et le SQI (ppg) lors du port du Froggymouth.	85

Table des tableaux

Tableau 1 : Classification des troubles du sommeil (Gruber, n.d.; Coëlo & Vincent, 2015-2016 ; American academy of sleep medecine, 2006 ; Challamel, n.d.).....	14
Tableau 2 : Les différents types de SAOS (Coëlo & Vincent, 2015-2016 ; Amaddeo, n.d. ; Franco et al., 2017 ; Dogneton & Melquiond, 2018).	17
Tableau 3 : Symptômes associés à la trisomie 21 (Sanlaville et al., 2020 ; AViQ, 2020 ; Saccomanno et al., 2018 ; Institut Lejeune, n.d.b).	46
Tableau 4 : Données anamnestiques.....	68
Tableau 5 : Données sur le sommeil.	68
Tableau 6 : Données des fonctions.	69
Tableau 7 : Examen de la sphère oro-faciale.....	70
Tableau 8 : Examen des fonctions.	80
Tableau 9 : Examen de la sphère oro-faciale.....	80

INTRODUCTION GENERALE

La trisomie 21 fait partie de la classification des déficiences intellectuelles qui nécessite une prise en charge pluridisciplinaire. Le logopède rééduque plusieurs fonctions auprès de cette population telles que la parole, le langage, la pragmatique et/ou la déglutition. Il joue un rôle important dans la vie d'un enfant atteint de trisomie 21. Il va l'accompagner en réalisant une prise en charge précoce indispensable à son bon développement. Afin que ce dernier soit optimal, il est nécessaire de tenir compte des besoins fondamentaux : manger, boire, dormir, bouger et communiquer. Le sommeil est souvent négligé alors qu'il détient un rôle crucial. Les troubles ventilatoires du sommeil peuvent avoir un impact majeur sur le développement. La prévalence du syndrome d'apnée obstructive du sommeil (SAOS) chez les enfants avec une trisomie 21 est beaucoup plus élevée que chez les enfants tout-venant. Chez les jeunes enfants porteurs de trisomie 21, la prévalence des apnées du sommeil est dix fois supérieure à la population pédiatrique générale et ce taux augmente jusqu'à 90% chez le sujet adulte (Institut Lejeune, 2016). Le syndrome d'apnée du sommeil est peu détecté et souvent méconnu chez les jeunes enfants porteurs de trisomie 21.

Durant les discussions avec Charlotte Fauville, une étudiante en logopédie à la Haute Ecole Provinciale du Hainaut de Saint-Ghislain, le sujet de son travail de fin d'études concernant l'importance de la respiration nasale dans le cadre de troubles ventilatoires du sommeil a attisé notre curiosité. Elle nous a donc dirigées vers Madame Pascale Doucet, une logopède faisant partie de l'équipe de la SleepClinic, qui nous a parlé des troubles ventilatoires du sommeil chez les enfants atteints de trisomie 21.

La revue de la littérature spécifique met en exergue le lien entre la trisomie 21 et le syndrome d'apnée obstructive du sommeil. Elle propose différentes approches de rééducation débouchant vers plusieurs outils fonctionnels. Nous avons choisi l'un d'entre eux, encore inconnu dans la prise en charge des patients porteurs de trisomie 21 : le Froggymouth. En effet, beaucoup de techniques sont disponibles mais celles-ci ne sont pas forcément les plus adaptées à cette population.

Dans une première partie, nous proposerons une revue de la littérature traitant des troubles ventilatoires du sommeil. Nous ferons ensuite un état des lieux des connaissances en matière de trisomie 21 et aborderons plus spécifiquement la

problématique des difficultés oro-myofonctionnelles caractéristiques de ces patients. Nous verrons en effet que ces troubles de la sphère orale ont un impact sur le sommeil et nous poserons donc la question : « La prise en charge précoce des troubles oro-myofonctionnels, à la suite d'un dépistage systématique, pourrait-elle améliorer le sommeil et optimiser la qualité de vie de l'enfant porteur de trisomie 21 ? »

Dans une seconde partie, nous mettrons en place l'outil Froggymouth dans une prise en charge oro-myofonctionnelle chez un patient atteint de trisomie 21. Nous développerons les démarches élaborées et exposerons les résultats obtenus. Ainsi, nous allons réaliser une critique objective de l'efficacité de cet outil chez un patient porteur de trisomie 21.

PARTIE THEORIQUE

1. Les troubles ventilatoires du sommeil

a. Le sommeil

Le sommeil représente plus d'un tiers du temps de notre existence mais selon Challamel M.J. & Thirion M. (Challamel & Thirion, n.d)¹ : "Personne ne se plaint, en fait, parce que personne ne connaît". En effet, la connaissance sur le sommeil est succincte dans notre société. L'intérêt porté sur le sommeil a débuté tardivement, au début du XXe siècle à partir de descriptions de personnes endormies. C'est en 1924 que Hans Berger réalise la première découverte, l'électroencéphalographie (EEG), qui a permis d'exposer un lien entre les états de vigilance et les variations de notre activité cérébrale. Les recherches scientifiques débuteront progressivement une trentaine d'années plus tard.

Actuellement, nous pouvons analyser le sommeil mais aussi déterminer des événements anormaux durant cette période (Jouvet, 2021)².

Le sommeil se détermine par un cycle récurrent qui évolue en fonction de l'âge et de l'environnement (Holstaine, 2015³ ; PROSOM & ADESSI, n.d.⁴ ; Challamel & Thirion, n.d).

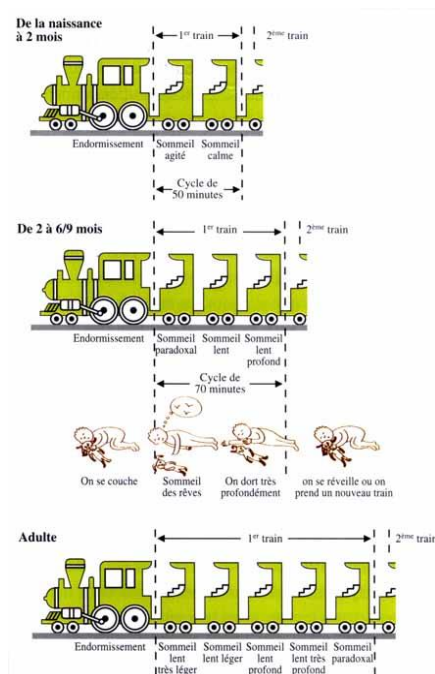


Illustration 1 : Les différents cycles du sommeil en fonction de l'âge (Challamel & Louis, n.d.)⁵.

¹ Challamel M.J. & Thirion M. (n.d). *Le sommeil, le rêve et l'enfant*. Retrieved from : <http://sommeil.univ-lyon1.fr/articles/challamel/sommenf/print.php>

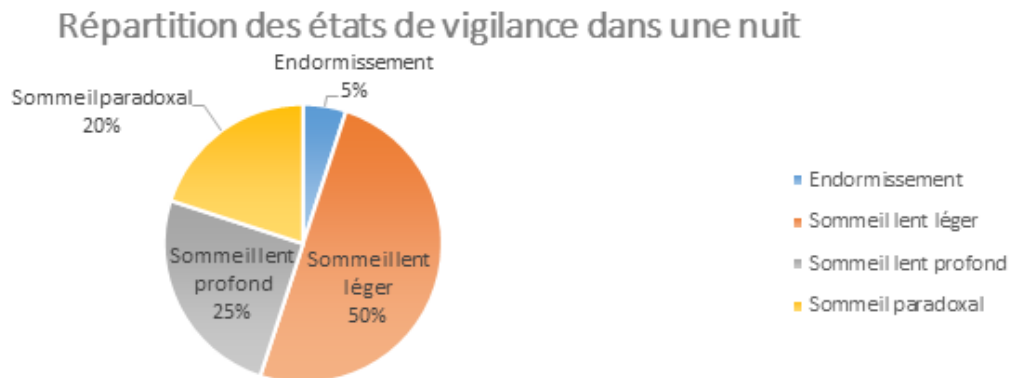
² Jouvet, M. (2021). *L'histoire naturelle du rêve*. Retrieved from : http://sommeil.univ-lyon1.fr/articles/jouvet/histoire_naturelle/print.php

³ Holstaine F. (2015). *Stress et troubles du sommeil chez l'enfant de moins de 15 ans*. [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en pharmacie, Université Toulouse III - Paul Sabatier] thesesante.ups. Retrieved from : <http://thesesante.ups-tlse.fr/1157/1/2015TOU32071.pdf>

⁴ PROSOM & ADESSI. (n.d.). Le sommeil du nourrisson. Retrieved from : <http://sommeil.univ-lyon1.fr/articles/challamel/prosom/train2.php>

⁵ Challamel M.J. & Louis, J. (n.d). *Le sommeil de l'enfant, du nourrisson à l'adolescent*. Retrieved from : <http://sommeil.univ-lyon1.fr/articles/cfes/sante/enfant.php>

Ces cycles répétitifs et évolutifs avec l'âge ont une durée constante d'environ une heure trente à deux heures, ils sont reliés les uns aux autres par une période de sommeil intermédiaire définie comme le sommeil très léger chez les nourrissons et micro-éveil chez les adultes (PROSOM & ADESSI, n.d.). Cette période est identifiable lorsque l'individu change de position sans se réveiller pour débiter un nouveau cycle ou lorsqu'il se réveille (Challamel & Thirion, n.d).



***Illustration 2** : Schéma de la répartition des états de vigilance dans une nuit
(Challamel & Thirion, n.d).*

A partir de l'âge de neuf mois, les états de vigilance suivants sont similaires de l'enfant à l'adulte :

- l'éveil, également nommé l'état de veille, est défini comme la période consciente représentant deux tiers de notre vie. Elle varie entre deux états : l'état de veille actif, où l'endormissement est impossible à cause de l'activité cérébrale élevée et l'état de veille passif, propice à l'endormissement, qui est défini par un temps de réaction ralenti et des muscles relâchés (Challamel & Thirion, n.d) ;
- le sommeil lent (75 à 80% du sommeil total (Challamel & Thirion, n.d)), comparable au sommeil calme chez le nourrisson, est caractérisé par un sommeil dépourvu de mouvements corporels associé à une respiration détendue et régulière (PROSOM & ADESSI, n.d.). C'est lors de cet état que l'enfant va intégrer ses apprentissages. En effet, le sommeil a son importance dans l'apprentissage chez l'enfant. Quatre étapes sont indispensables afin que le cerveau consolide de nouveaux acquis. D'abord, l'information va être perçue ou rappelée, puis traitée par le thalamus qui va réceptionner l'information afin de la conduire au cortex. Ce dernier va créer un échange avec l'hippocampe pour répéter l'information avant qu'elle ne lui soit renvoyée afin d'être stockée

- en mémoire par l'enfant (Mérat, 2021)⁶. Cet état de vigilance est composé de quatre stades (Challamel & Thirion, n.d) : l'endormissement (état de pré-réveil) (stade I), le sommeil léger (stade II) et le sommeil très profond (stades III et IV) ;
- le sommeil paradoxal (20 à 25% du sommeil total (Challamel & Thirion, n.d)), équivalant au sommeil agité chez le nourrisson, correspond à la période de sommeil où une activité cérébrale est présente et où nous pouvons percevoir des petits mouvements et une respiration irrégulière (PROSOM & ADESSI, n.d.).

Ces cycles nous permettent de dormir en moyenne sept heures trente à huit heures dans une nuit mais certaines personnes ont besoin de plus de sommeil (plus de neuf heures), ou inversement, peu de sommeil (environ six heures) pour avoir la sensation d'être reposé ce qui n'est pas un signe de troubles (Holstaine, 2015 ; PROSOM & ADESSI, n.d. ; Challamel & Thirion, n.d). Néanmoins, il existe des troubles du sommeil.

b. Les troubles du sommeil

Les troubles du sommeil correspondent à une perturbation de la qualité ou de la durée du sommeil due à des facteurs endogènes et exogènes. La génétique octroie, à certains enfants, une prédisposition génétique aux éveils partiels, ce qui entrave l'apprentissage du rythme veille-sommeil. De mauvaises habitudes de sommeil peuvent lui porter atteinte, nous retrouvons cela souvent chez des enfants présentant des troubles neurologiques. Des difficultés infantiles comme une période périnatale douloureuse, des maladies chroniques ou un retard neurodéveloppemental vont influencer sur le sommeil. Un environnement avec de mauvaises habitudes au moment du coucher ou encore une mère anxieuse lors de la grossesse vont impacter le sommeil de l'enfant. De plus, l'étiologie peut être organique dans le cas de troubles respiratoires (Petit, 2020⁷ ; Coëlo & Vincent, 2015-2016⁸). Les troubles du sommeil touchent un nombre important de personnes. En effet, un tiers de la société se plaint de troubles

⁶ Mérat MC. (2021). *Il est possible d'apprendre en dormant*. Retrieved from : <https://www.science-et-vie.com/corps-et-sante/il-est-possible-d-apprendre-en-dormant-49153?uid=NDI2ODkw>

⁷ Petit D. (2020) Sommeil. In *Encyclopédie sur le développement des jeunes enfants*. Retrieved from : <https://www.enfant-encyclopedie.com/sites/default/files/dossiers-complets/fr/sommeil.pdf>

⁸ Coëlo, A. & Vincent, P. (2015-2016). *Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil chez l'enfant porteur de trisomie 21*. [Mémoire pour le certificat de capacité d'orthophoniste, Université Paris VI Pierre et Marie Curie]. dumas.ccsd.cnrs. Retrieved from : <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01357256/document>

du sommeil (GTMF, 2019a)⁹. En Belgique, ce taux augmente progressivement chaque année (Weymeels, 2019)¹⁰. Toutes les études viennent à la même conclusion : le nombre de patients ayant des troubles du sommeil ne cesse d'accroître, 30% des enfants en sont touchés (Picard, 2008)¹¹. Ils mettent en évidence des symptômes multiples qui ont mené à une classification des troubles du sommeil.

Parasomnies	- Terreurs nocturnes ; - somnambulisme et somniloquisme ; - énurésie nocturne ; - cauchemars ; - éveils confusionnels ; - bruxisme nocturne ; - insomnies.
Troubles ventilatoires du sommeil	- Syndromes d'apnées centrales du sommeil ; - syndromes d'hypoventilation / hypoxie du sommeil ; - troubles ventilatoires obstructifs du sommeil : - syndrome de résistance des voies aériennes supérieures ; - ronchopathie primaire persistante ; - syndrome d'apnée obstructive du sommeil (SAOS).
Hypersomnies centrales	- Narcolepsie ; - syndrome de Kleine-Levin ; - syndrome d'insuffisance de sommeil comportemental.
Troubles du rythme circadien	- Syndrome de retard de phase de sommeil (SRPS) ; - syndrome d'avance de phase du sommeil (SAPS) ; - syndrome hypernycthéméral ou syndrome du libre cours.

⁹ GTMF. (2019). *Troubles du sommeil*. Retrieved from : <https://www.gtmf.eu/documentation/litterature/trouble-du-sommeil/>

¹⁰ Weymeels, E. (2019) *Les maux qui rongent nos nuits: 4 Belges sur 10 souffrent d'insomnies, les apnées du sommeil en hausse*. D.H. Retrieved from : <https://www.dhnet.be/actu/sante/les-maux-qui-rongent-nos-nuits-4-belges-sur-10-souffrent-d-insomnies-les-apnees-du-sommeil-en-hausse-5c8a78ab7b50a60724c1f733>

¹¹ Picard, A. (2008). Trouble du sommeil chez l'enfant et l'adolescent - Descriptions des troubles, conséquences sur les apprentissages. *La lettre de l'enfance et de l'adolescence*, 71(1), 53-62. <https://doi.org/10.3917/lett.071.0053>

Dyskinésie (Trouble du mouvement)	- Syndrome des jambes sans repos ; - trouble du mouvement involontaire des membres.
Troubles psychiatriques et du sommeil	- Troubles anxieux ; - troubles de l'humeur ; - schizophrénie ; - troubles somatiques.

Tableau 1 : Classification des troubles du sommeil (Gruber, n.d.¹²; Coëlo & Vincent, 2015-2016 ; American academy of sleep medecine, 2006¹³ ; Challamel, n.d.¹⁴).

Les parasomnies et les troubles ventilatoires du sommeil sont les troubles du sommeil principaux, ils seront donc développés brièvement ci-dessous. Selon le manuel MSD (Schwab, 2020a)¹⁵, les parasomnies sont « des comportements indésirables qui surviennent lors de l'endormissement, pendant le sommeil ou pendant la phase d'éveil », telles que les terreurs nocturnes, le somnambulisme et l'énurésie (Challamel, n.d).

Les terreurs nocturnes se caractérisent par un éveil brutal suivi de cris, pleurs et hurlements dont l'enfant ne se souviendra pas, il sera amnésique. Elles sont très fréquentes chez les enfants de moins de deux ans mais peu perceptibles. Du stress, de la fièvre ou des rythmes de sommeil irréguliers peuvent provoquer des terreurs nocturnes. Elles surviennent fréquemment une à trois heures après l'endormissement, c'est-à-dire dans les premiers cycles du sommeil, comme dans le cas du somnambulisme.

Celui-ci apparaît, plus fréquemment chez les garçons, dès l'apprentissage de la marche, et touche 15 à 40% des enfants d'un à quinze ans. Dans 60 à 80% des cas, des antécédents familiaux de somnambulisme sont retrouvés dans l'anamnèse de l'enfant.

L'énurésie, selon Challamel (Challamel, n.d), correspond à une « fuite involontaire

¹² Gruber, R. (n.d.). *Troubles du sommeil chez l'enfant*. Le centre de recherche Douglas. Retrieved from : <https://douglas.research.mcgill.ca/fr/troubles-du-sommeil-chez-lenfant>

¹³ American academy of sleep medecine. (2006). *Classification internationale des troubles du sommeil*. Fondation sommeil. Retrieved from : <https://fondationsommeil.com/troubles-du-sommeil/troubles-du-sommeil-frequents/quel-trouble-du-sommeil/>

¹⁴ Challamel, M.J. (n.d.). *Les parasomnies de l'enfant*. Retrieved from : <http://sommeil.univ-lyon1.fr/articles/challamel/bvs/print.pdf>

¹⁵ Schwab, R.J. (2020). *Parasomnies*. Le manuel MSD. Retrieved from : <https://www.msmanuals.com/fr/professional/troubles-neurologiques/troubles-du-sommeil-et-de-la-vigilance/parasomnies>

d'urine survenant au cours du sommeil ». Il existe deux types d'énurésie : l'énurésie primaire, si la propreté n'est pas acquise et l'énurésie secondaire, si l'enfant est propre depuis au moins six mois. L'énurésie est assez fréquente et souvent héréditaire. Elle survient lors des trois premiers cycles de la nuit, en sommeil lent profond (Réseau Morphée, n.d.¹⁶ ; Schwab, 2020a ; Challamel, n.d.).

Selon ResMed (ResMed, n.d.)¹⁷, les troubles ventilatoires du sommeil « sont caractérisés par des respirations anormales ou des pauses dans la respiration et une ventilation insuffisante pendant le sommeil ». Dans le monde, un tiers des personnes souffre de troubles ventilatoires du sommeil (Tongue Lab, 2020)¹⁸. Ils comprennent les syndromes d'apnées centrales du sommeil, les syndromes d'hypoventilation / hypoxie du sommeil et les troubles ventilatoires obstructifs du sommeil. La personne souffrant d'apnée centrale est souvent asymptomatique. Elle se manifeste lorsque le cerveau stoppe l'envoi de signaux aux muscles ventilatoires la nuit. Les voies respiratoires sont ouvertes mais la respiration s'interrompt. L'apnée centrale est beaucoup moins fréquente que l'apnée obstructive (ResMed, n.d.).

Les syndromes d'hypoventilation / hypoxie du sommeil sont des pathologies respiratoires qui engendrent une augmentation de la pression artérielle en CO₂ et une diminution de la saturation en oxygène lors du sommeil. La personne ne respire pas assez profondément et cela provoque un déséquilibre (Sleep Solutions Sommeil, n.d.)¹⁹.

Les troubles ventilatoires obstructifs du sommeil se subdivisent en trois : le syndrome de résistance des voies aériennes supérieures, la ronchopathie primaire persistante et le syndrome d'apnée obstructive. Le syndrome de résistance des voies aériennes supérieures est une pathologie respiratoire du sommeil qui est très souvent associée à l'apnée du sommeil. En effet, les symptômes sont identiques à l'exception des ronchopathies, également appelées ronflements, qui sont rares dans ce syndrome (Le Bris, n.d.)²⁰. La ronchopathie primaire persistante ou ronflement simple est un bruit

¹⁶ Réseau Morphée. (n.d.). *Le sommeil de 0 à 18 ans*. Retrieved from : <https://sommeilenfant.reseau-morphee.fr/enfant/pathologies-syndromes/#les-parasomnies>

¹⁷ ResMed. (n.d.). *Troubles respiratoires du sommeil (TRS)*. Retrieved from : <https://www.resmed.fr/professionnels-de-sante/apnee-du-sommeil/troubles-respiratoires-du-sommeil/>

¹⁸ Tongue Lab. (n.d.). Retrieved from : <https://www.tonguelab.com/?lang=fr>

¹⁹ Sleep Solutions Sommeil. (n.d.). *Syndrome d'hypoventilation du sommeil*. Retrieved from : <https://www.sleepsolutionsommeil.com/troubles-du-sommeil/syndrome-dhypoventilation-du-sommeil/>

²⁰ Le Bris H. (n.d.). *Syndrome de haute résistance des voies aériennes supérieures*. Retrieved from : <https://ronflements-apnees.fr/troubles-respiratoires-du-sommeil/syndrome-de-haute-resistance-des-voies-aeriennes-superieures/>

rauque pendant le sommeil, qui n'est pas accompagné d'éveils ou de réveils (Schwab, 2020b)²¹. Selon ResMed (ResMed, n.d.), le syndrome d'apnée obstructive du sommeil se définit par « le relâchement des muscles de la gorge, ce qui va provoquer une obstruction des voies aériennes supérieures ».

Nous allons maintenant nous intéresser davantage au syndrome des troubles ventilatoires du sommeil notamment le syndrome d'apnée obstructive du sommeil.

c. Le Syndrome d'Apnée Obstructive du Sommeil (SAOS)

• *Définition*

Selon Hill E.A., (Hill, 2016)²² le SAOS est « un trouble caractérisé par la répétition de cycles d'obstruction des voies respiratoires, entraînant des pauses dans la respiration, la fragmentation du sommeil et intermittente d'hypoxie, qui peut à son tour conduire à des symptômes diurnes comme la somnolence, les troubles de l'humeur et le déclin dans la fonction cognitive ».

Lors de son sommeil, une personne atteinte du SAOS présente un rétrécissement du pharynx. Ce rétrécissement engendre une circulation de l'air plus difficile lors de l'inspiration et une ronchopathie, causée par des vibrations de l'air. De plus, s'il y a fermeture des voies aériennes, alors la personne va s'arrêter temporairement de respirer. Le SAOS se caractérise par la répétition d'obstructions des voies respiratoires qui engendre des symptômes en journée. Le sommeil va être perturbé et la personne souffrant du syndrome n'en aura pas forcément conscience. Elle va subir des micro-réveils qui impactent la qualité de son sommeil, et par conséquent sa qualité de vie (Orkyn, n.d.)²³.

En 2007, Dayyat et al. ont proposé une classification de deux types de SAOS chez l'enfant. Elle repose sur le critère pondéral et la sévérité de l'hypertrophie adéno-

²¹Schwab, R.J. (2020). *Ronflement*. Le manuel MSD. Retrieved from : <https://www.msdmanuals.com/fr/professional/troubles-neurologiques/troubles-du-sommeil-et-de-la-vigilance/ronflement?query=ronflement>

²² Hill, E.A. (2016). Obstructive sleep apnoea/ hypopnoea syndrome in adults with Down syndrome. *Breathe*, 12(4). <http://doi.org/10.1183/20734735.012116>

²³ Orkyn. (n.d.). *Qu'est ce que l'apnée du sommeil ?* Retrieved from : <https://www.orkyn.fr/mon-traitement-suivi-domicile-traitement-lapnee-du-sommeil/quest-ce-que-lapnee-du-sommeil>

amygdalienne. Par la suite, en 2013, Vecchierini et coll. ont ajouté un troisième type en tenant compte des comorbidités possibles (Coëlo & Vincent, 2015-2016).

SAOS	Âge	Poids	Troubles
Type I	< 7 ans tout-venant	Poids normal	- Hypertrophie adénoamygdalienne ; - troubles de l'attention avec hyperactivité (TDAH).
Type II	> de 7 ans ou adolescents	Obésité viscérale et tronculaire (atteinte du visage, du cou et de l'abdomen) avec un diamètre du cou augmenté	- Hypertrophie adéno-amygdalienne (moins prononcée qu'en type I) avec une somnolence diurne ; - troubles psychologiques fréquents ; - troubles cardiovasculaires et métaboliques (fréquents) et dus à la surcharge pondérale.
Type III	Tous âges		- SAOS associé à des syndromes malformatifs ou à des syndromes génétiques congénitaux ; - pathologies neurologiques, malformatives ou génétiques, avec malformations cranio-faciales, atteinte neuromusculaire ou squelettique (trisomie 21, syndrome de Prader-Willi, achondroplasie, craniosténoses...).

Tableau 2 : Les différents types de SAOS (Coëlo & Vincent, 2015-2016 ; Amaddeo, n.d.²⁴ ; Franco et al., 2017²⁵ ; Dogneton & Melquiond, 2018²⁶).

²⁴ Amaddeo, A. (n.d.). SAOS de l'enfant et exploration du sommeil. [Présentation Power Point]. Retrieved from : http://des-pneumo.org/wp-content/uploads/2018/07/2018-06-15_SAOS-de-lenfant_A-Amaddeo.pdf

²⁵ Franco, P., Bourdin, H., Braun F., Briffod, J., Pin, I., Challamel, M. J. (2017). Diagnostic du syndrome d'apnée obstructive du sommeil chez l'enfant (2—18 ans) : place de la polysomnographie et de la polygraphie ventilatoire. *Médecine du sommeil*, 14, 77-88. Retrieved from : <http://blog.reseau-morphee.fr/wp-content/uploads/sites/2/2017/09/3.pdf>

²⁶ Dogneton, M. & Melquiond, A. (2018). Dépistage des troubles respiratoires du sommeil chez les enfants en médecine générale. Etude cas-témoins concernant le syndrome d'apnée obstructive chez les enfants de 6 à 11 ans en Midi-Pyrénées. [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en médecine]

- *Prévalence*

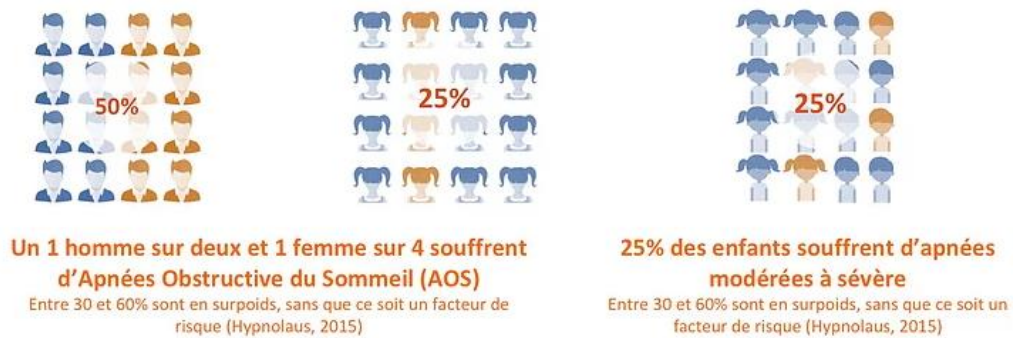


Illustration 3 : Prévalence des apnées obstructives du sommeil (Tongue Lab, n.d.).

Le SAOS touche 6 à 15% de la population (Castro-Grattoni et al., 2016)²⁷ dont, selon des études récentes (Tongue Lab Academy, 2021)²⁸, plus de 20% des enfants. Selon Von Lukowicz et al. (Von Lukowicz et al., 2018)²⁹, le SAOS a une prévalence estimée de 1 à 3% chez les enfants en bonne santé. De plus, 90% des enfants souffrant de SAOS ne seraient ni diagnostiqués ni traités (SleepClinic, 2021), ce qui signifie que le pourcentage d'enfants touchés par le SAOS serait nettement supérieur aux chiffres indiqués précédemment.

Le sexe et l'âge correspondent à des facteurs de risque du SAOS car il semblerait que plus d'hommes soient touchés. Chez le sexe féminin, la prévalence du SAOS augmente avec l'âge notamment à partir de la ménopause à cause de la diminution d'œstrogène (Folha et al., 2015)³⁰. Selon une étude du sommeil complète à domicile d'HypnoLaus en 2018 menée sur 2121 suisses de 40 ans à 85 ans (1024 hommes et 1097 femmes dont 769 ménopausées), 83,8% des personnes de plus de 40 ans souffrent d'apnée du sommeil légère ou plus. Dans ces 83,8% on retrouve 35,1% de

spécialité médecine générale, Université Toulouse III - Paul Sabatier]. thesesante.ups.
<http://thesesante.ups-tlse.fr/2425/1/2018TOU31101-1102.pdf>

²⁷ Castro-Grattoni, A.L., Alvarez-Buvé, R., Torres, M., Farré, R., Montserrat, J.M., Dalmases, M., Almendros, I., Barbé, F. & Sánchez-de-la-Torre, M. (2016, Mars 12). Intermittent Hypoxia-Induced Cardiovascular Remodeling Is Reversed by Normoxia in a Mouse Model of Sleep Apnea. *Chest journal*. Retrieved from : <http://www.sleepclinic.be/wp-content/uploads/early-detection-and-effective-treatment-of-OSA.pdf>

²⁸ Tongue Lab Academy. (2021). Retrieved from : <https://academy.tonguelab.com/fr/apnee-du-sommeil>

²⁹ Von Lukowicz, M., Herzog, N., Ruthardt, S., Quante, M., Iven, G. & Poets, C.F. (2018). Effect of a 1-week intense myofunctional training on obstructive sleep apnoea in children with Down syndrome. *BMJ Journals*, 104(3). <https://doi.org/10.1136/archdischild-2018-315064>

³⁰ Folha, G.A., Valera, F.C.P. & Felicio, C.M. (2015). Validity and reliability of a protocol of orofacial myofunctional evaluation for patients with obstructive sleep apnea. *European Journal of Oral Sciences*, 123(3), 165-172. <https://doi.org/10.1111/eos.12180>

femmes de plus de 40 ans non ménopausées et 71,6% de femmes ménopausées. Ce qui équivaut à trois millions de patients en Belgique (Robinot, 2021)³¹.

- *Les signes d'alerte*

Certains signes comme la ronchopathie, la respiration buccale et les apnées obstructives du sommeil peuvent permettre de détecter un SAOS.

La respiration buccale, observée chez 55% de la population, c'est-à-dire plus de la moitié de la société, est une respiration pathologique utilisant la cavité buccale comme conduit pour le passage de l'air lors de l'inspiration et l'expiration (Tongue Lab Academy, 2021).

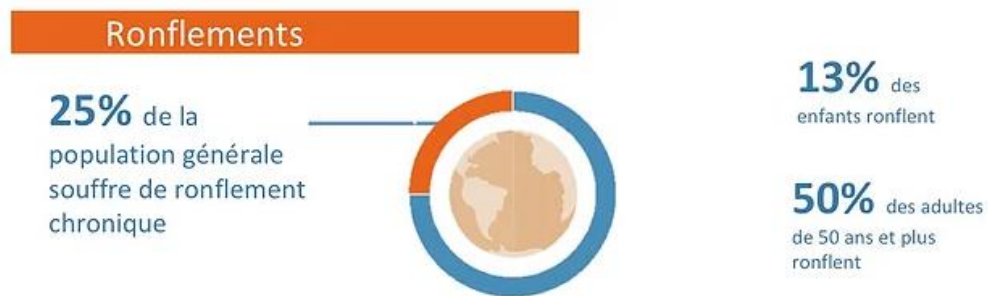


Illustration 4 : Prévalences de la ronchopathie (Tongue Lab, n.d.).

La ronchopathie est liée à la respiration buccale et à l'arrêt de la respiration physiologique, la respiration nasale, durant la phase de sommeil (GTMF, 2019a). Selon l'équipe Tongue Lab (Tongue Lab Academy, 2021), la ronchopathie, présente chez 15% des enfants avec un pic aux alentours de sept ans, est définie par « une vibration des tissus mous de la zone pharyngée (voile du palais, pharynx, langue) au passage de l'air. Le rétrécissement du diamètre du pharynx, dû à la posture basse de la langue, et l'accélération du passage de l'air accentuent ce ronflement ». Ce phénomène est similaire à l'expulsion de l'air du ballon de baudruche lorsque l'on étire son ouverture. La ronchopathie est très fréquente pendant l'enfance car durant cette période l'enfant développe une rhinite allergique qui se caractérise par des

³¹ Robinot A. (2021). *Etude physiologique du syndrome d'apnées à composante centrale de l'adulte, hors insuffisance cardiaque à fraction d'éjection systolique altérée*. HAL. Retrieved from : <https://tel.archives-ouvertes.fr/tel-03140351/document>

éternuements à répétition, des chatouillements dans le nez, une irritation des yeux (Tongue Lab Academy, 2021).

Les apnées obstructives du sommeil correspondent, selon l'équipe Tongue Lab (Tongue Lab Academy, 2021), à « des obstructions du pharynx par la langue qui correspondent à des arrêts respiratoires ». Elles doivent être distinguées des hypopnées qui sont des réductions respiratoires partielles de plus de dix secondes. Elles peuvent être temporaires ou se prolonger en survenant plusieurs fois par nuit et peuvent durer plus de dix secondes. La prévalence de l'apnée obstructive du sommeil est plus élevée chez des personnes souffrant d'hypertension artérielle, de dépression, de fibrillation auriculaire, d'une maladie cardiovasculaire, de microrétrognathie, d'un syndrome métabolique et d'obésité (Heinzer & Aubert, 2007)³². Le SAOS est présent chez trois cents millions de personnes dans les pays de l'OCDE (Organisation de Coopération et de Développement Économiques) (Tongue Lab Academy, 2021). Chez l'enfant, une apnée du sommeil comprend deux degrés de sévérité : une apnée modérée est déterminée par plus d'une apnée par heure et une apnée sévère correspond à plus de cinq apnées par heure (Tongue Lab Academy, 2021). Ces apnées obstructives du sommeil occasionnent des micro-éveils qui nuisent au déroulement de chaque stade. Il existe d'autres signes nocturnes comme une hyperextension du cou, une transpiration anormale mais également des signes diurnes comme une somnolence, une irritabilité, une hyperactivité, des maux de tête (Réfabert, 2018)³³.

- *Les causes*

Le SAOS peut provenir de différentes causes, il est donc essentiel de les cibler afin de traiter efficacement les symptômes associés.

La cause la plus courante du SAOS chez les enfants est la taille des adénoïdes et des amygdales qui sont en effet souvent trop volumineuses et enflées et vont donc venir

³² Heinzer, R. & Aubert, J.D. (2007). Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil. *Forum Med Suisse*, 7, 686-691. Retrieved from : https://www.chuv.ch/fileadmin/sites/cirs/documents/pdf_article_forum.pdf

³³ Réfabert, L. (2018). *Le syndrome d'apnées obstructives de l'enfant (SAOS)*. Retrieved from : <https://www.refabert.fr/maladies-patients/apnees-du-sommeil-page-1/>

bloquer le passage de l'air (Franco & Challamel, n.d.)³⁴. Un visage étroit peut aussi expliquer un SAOS (Boivin, n.d.)³⁵.

Le dysfonctionnement lingual ferait également partie des causes du SAOS. En effet, selon Claude Mauclair (Tongue Lab, n.d.), « la langue joue un rôle essentiel dans l'équation ». Cet organe, localisé au niveau du carrefour aéro-digestif, est dans 80% des cas la cause de la respiration buccale. Son dysfonctionnement provoque une déglutition atypique, un sigmatisme interdental et une position basse au repos, pouvant également être influencé par un frein lingual court. Ceux-ci provoqueraient des modifications anatomiques dues à la force constante pratiquée par la langue dans la cavité buccale (Moeller, 2010)³⁶. Son dysfonctionnement associé à sa position pathologique au repos mène à une dysharmonie de la posture globale et de l'hypotonie des muscles linguaux durant le sommeil (Tongue Lab, n.d.). Ce fait est également à l'origine de la ronchopathie et des apnées obstructives du sommeil en raison du blocage de l'air par la langue épaisse et hypotonique. Les vaisseaux sanguins, principalement l'artère carotide, seront plus épais suite à l'intensité des vibrations sonores. L'artère carotide est l'artère qui alimente le cerveau, si l'on constate une thrombose cela va contribuer à la survenue des accidents vasculaires cérébraux à cause du manque d'apport en oxygène. Les facteurs de la ronchopathie sont également la durée d'allaitement maternel réduite (minimum six mois d'après l'OMS), les troubles mictionnels non-nutritifs (tétine, pouce, doigts, ...) et un environnement inadapté (tabagisme passif, pièces humides, présence de moisissures, allergènes, sources de pollution, ...) (Wulleman, 2019)³⁷.

D'autres études ont également déterminé qu'il y a des facteurs anatomiques et neuromusculaires (le dysmorphisme crânio-facial, l'obésité et la maladie neuromusculaire hypotonique) provoquant un SAOS. On retrouve aussi l'hypertrophie

³⁴ Franco, P. & Challamel, M.J. (n.d.). Alerte ! : L'apnée du sommeil de l'enfant. La nécessité de la prise en charge personnalisée et multidisciplinaire de l'apnée du sommeil chez l'enfant. [Congrès]. Congrès du Sommeil, Marseille. Retrieved from : <https://www.sfrms-sommeil.org/recherche-2/actualite-scientifique/archives-2013/le-saos-de-lenfant-congres-du-sommeil/>

³⁵ Boivin, D. (n.d.). *Syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS). Les différents types d'apnées*. Retrieved from : <https://fondationsommeil.com/troubles-du-sommeil/troubles-du-sommeil-frequents/lapnee-du-sommeil/>

³⁶ Moeller, J. (2010). Orofacial Myofunctional Therapy – The Critical Missing Element to Complete Patient Care. *Dentaltown Magazine*. Retrieved from : <https://assets.cdn.thewebconsole.com/S3WEB8659/images/Orofacial-myofunctional-therapy---the-critical-missing-element-to-complete-patient-care.pdf>

³⁷ Wulleman, P. (2019). *Soigner le ronflement*. GTMF. Retrieved from : <http://www.gtmf.eu/documentation/litterature/soigner-le-ronflement/>

adénotonsillaire (augmentation anormale du volume de l'oropharynx) qui causerait un SAOS pédiatrique (Pia Villa et al., 2017)³⁸.

Il existe aussi des facteurs de risques qui peuvent être communs à l'enfant et l'adulte comme la prématurité, l'asthme, les facteurs génétiques, les infections des voies respiratoires supérieures, les allergies et les anomalies maxillo-faciales (cou court et large) (Franco & Challamel, n.d.).

- *Les conséquences du SAOS*

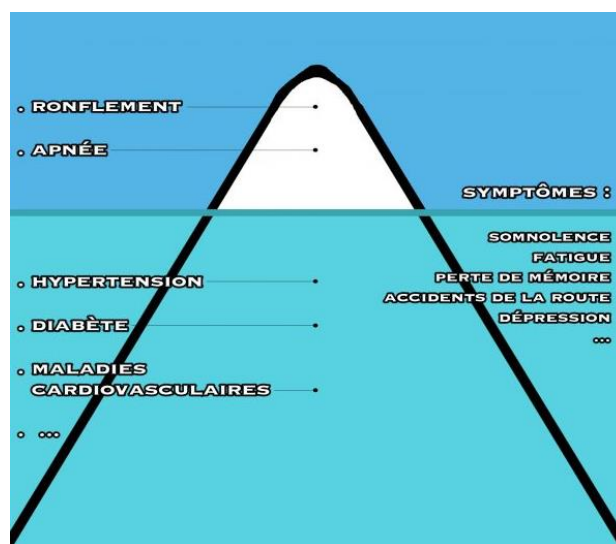


Illustration 5 : Les conséquences des troubles ventilatoires du sommeil (Wulleman P., 2019).

Le sommeil est un facteur prédictif de nombreux troubles, qui se révèlent des années plus tard, car c'est un régulateur de santé (cardiovasculaire, métabolique, mental, hormonal et social) indispensable pour le développement cérébral. Ainsi, pour être en bonne santé et avoir des capacités optimales, il est essentiel d'avoir un sommeil réparateur (Ameli, 2020)³⁹. Les conséquences du SAOS sont diverses et leur degré de sévérité varie en fonction de la durée du syndrome sans traitement (Tongue Lab, n.d.). La nuit n'est pas le seul instant où nous pouvons identifier, chez l'enfant, les

³⁸ Pia Villa, M., Evangelisti, M., Martella, S., Barreto, M. & Del Pozzo, M. (2017). Can myofunctional therapy increase tongue tone and reduce symptoms in children with sleep-disordered breathing ?. *Sleep and breathing*, 21, 1025-1032. <https://doi.org/10.1007/s11325-017-1489-2>

³⁹ Ameli. (2020). *Sommeil de l'enfant : une évolution par étapes, dès la naissance*. Retrieved from : <https://www.ameli.fr/hainaut/assure/sante/themes/troubles-sommeil-enfant/sommeil-enfant-evolution-etapes#>

répercussions du SAOS. Elles sont également visibles la journée, notamment au niveau de la somnolence diurne, du comportement, des céphalées matinales et de l'hyperactivité (TDAH) (SleepClinic, 2021).

La respiration buccale inhibe les avantages de la respiration physiologique, notamment la filtration de l'air qui est une barrière contre les allergènes, les bactéries, les virus et autres particules (Tongue Lab, n.d.). Elle empêche aussi la production dans les sinus paranasaux du monoxyde d'azote (NO) et d'anticorps qui freinent les risques d'infections. Grâce à l'oxygénation du cerveau et d'un effet vasodilatateur (augmentation du débit de sang), le monoxyde d'azote procure des bienfaits également au niveau de notre organisme en préservant notre système cardiovasculaire et neurocognitif (Wulleman, 2019). En effet, la respiration buccale peut avoir un rôle dans les troubles du comportement, de l'attention, de l'apprentissage et des processus mnésiques (GTMF, 2019b)⁴⁰. D'après des études (Tongue Lab, n.d.), les enfants avec une respiration nasale ont des performances d'apprentissage et de mémorisation supérieures à celles des enfants avec une respiration buccale. La littérature s'accorde sur l'idée que selon l'équipe de la GTMF (GTMF, 2019b) : « la respiration buccale est un facteur de précarisation scolaire et socio-familiale ».

La respiration buccale chronique entraîne aussi des répercussions anatomiques (GTMF, 2019b ; Tongue Lab, n.d.) :

- modifications de la croissance maxillo-faciale perturbant son développement et celui de la statique cervico-céphalique et dento-faciale ;
- sécheresse buccale avec impact sur l'hygiène bucco-dentaire (risque de carie dentaire, de gingivite et d'halitose) ;
- risques de diverses pathologies ORL et pulmonaires (maladie asthmatique) ;
- réduction des performances à l'effort ;
- posture linguale pathologique provoquant des troubles de la parole et de la déglutition.

Lorsque l'une des fonctions linguales dysfonctionne (respiration, déglutition, articulation, mastication), un effet domino se produit. Les pathologies sont liées : la respiration buccale influence une posture basse de la langue qui elle-même influence

⁴⁰ GTMF. (2019). *Respiration buccale chez l'enfant*. Retrieved from : <https://www.gtmf.eu/documentation/litterature/respiration-buccale-chez-lenfant/>

une déglutition dite atypique. C'est un cercle vicieux qui entraîne des déformations dentaires, des troubles ventilatoires du sommeil et des troubles de l'élocution (Froggymouth, 2021)⁴¹. La langue a un impact sur la posture de l'ensemble du corps en raison des chaînes musculaires qui traversent le corps de la tête aux pieds. (Tongue Lab, n.d.). Les dysfonctionnements linguaux couplés au stress qui est lié aux réveils brutaux suite à une détresse respiratoire, conduisent fréquemment au bruxisme lors du sommeil (Tongue Lab, n.d.).

La ronchopathie a également des conséquences notamment neurologiques (dépression, troubles de la libido, ...), métaboliques (diabète de type II, syndrome métabolique, dyslipidémie, stéatose hépatique, obésité) et cardiovasculaires (insuffisance coronaire source d'infarctus, l'athéromatose responsable d'accidents vasculaires cérébraux (AVC), insuffisance rénale chronique, hypertension artérielle (HTA), ...) (Wulleman, 2019 ; Tongue Lab, n.d ; Castro-Grattoni et al., 2016 ; Hill, 2016). Le SAOS associé aux maladies cardiovasculaires a pour conséquence des éveils postapnéiques, d'importantes oscillations de la pression intrathoracique et de l'hypoxie intermittente (Castro-Grattoni et al., 2016).

La ronchopathie influence la qualité du sommeil de la personne atteinte et celle de l'entourage qui dort à côté en raison de la nuisance sonore (Tongue Lab, n.d.).

Les conséquences peuvent être aussi dues aux apnées obstructives du sommeil qui impactent les performances à l'école, le comportement et la santé car les arrêts respiratoires vont entraîner des lésions irréversibles sur le cerveau (Tongue Lab, n.d.).

Ainsi, le SAOS impacte la santé, les capacités scolaires, le comportement et les relations sociales de l'enfant (Tongue Lab, n.d.). Son sommeil se détériore et ce manque de sommeil à long terme peut entraîner un épuisement, des lésions tissulaires, un dysfonctionnement du système immunitaire, un stress sévère et même la mort. L'hormone responsable de la croissance du corps du bébé est principalement sécrétée pendant le sommeil profond par l'hypophyse, une glande du cerveau. Par conséquent, des troubles graves du sommeil peuvent entraîner une déficience hormonale et des troubles de la maturation physique. Jusqu'à 50 % du temps de sommeil du bébé est passé en sommeil paradoxal, ce qui est très important pour la

⁴¹ Froggymouth. (2021). *Rééduquer la déglutition et corriger la posture linguale en 15 minutes par jour*. Retrieved from : <https://www.froggymouth.com/e3/wp-content/uploads/sites/6/2021/01/Notice-patient-PDF-web.pdf>

maturation, l'apprentissage et le développement du cerveau. La taille du cerveau du bébé est d'environ 30 % de sa taille maximale à la naissance et son cerveau se développe très rapidement au cours des trois premières années de vie (Tinylove, 2021)⁴². Il est donc primordial de dépister et de traiter précocement le SAOS afin de corriger les dysfonctionnements et d'améliorer la qualité de vie de l'enfant.

d. Le dépistage et les traitements

- *Les différents examens permettant de diagnostiquer les troubles ventilatoires du sommeil*

Selon la GTMF (GTMF, 2019b), « plus tôt sera identifié le trouble, plus tôt sera mise en œuvre la thérapeutique curative et moindres seront les conséquences au long cours ». En effet, le dépistage précoce est nécessaire pour aider le plus rapidement le patient dans sa vie quotidienne. Comme des résultats cliniques le mettent en évidence, le rétablissement de la respiration physiologique jouerait un rôle sur l'hypoxie cyclique et la réoxygénation qui sont des facteurs d'apparition des maladies cardiovasculaires (Hill, 2016). L'objectif serait donc de mettre en place la prise en charge dès que possible afin d'avoir le moins de conséquences apparentes. Dans un premier temps, le logopède, le kinésithérapeute ou le pneumologue rencontre le patient et son entourage. Durant cet instant, il peut observer le patient et être à l'écoute. De cette façon, il récupère des données anamnestiques. Après une analyse de ces informations, le professionnel peut réaliser un profil de la qualité de vie du patient. Il est primordial de poser les bonnes questions pour cibler les facteurs de risque liés aux troubles ventilatoires du sommeil (Fauville, 2019-2020)⁴³. Par la suite, le patient doit réaliser un examen pour dépister les troubles ventilatoires du sommeil. L'analyse du sommeil peut se faire à partir d'une polysomnographie ou d'une polygraphie ventilatoire nocturne (Challamel & Thirion, n.d).

La polysomnographie est un examen standardisé qui permet l'enregistrement de divers paramètres. A partir de ce test, le médecin peut analyser l'hypnogramme et les résultats des différents paramètres. Ceci permet de diagnostiquer les troubles

⁴² Tinylove. (2021). *Le sommeil durant la première année*. Retrieved from : <https://www.tinylove.com/fr/articles/a-look-at-babys-first-year-of-sleep>

⁴³ Fauville, C. (2019-2020). *L'importance de la respiration nasale dans le cadre de troubles ventilatoires du sommeil*. [Unpublished master's thesis]. Haute École Condorcet de Saint-Ghislain.

ventilatoires du sommeil mais également d'en déterminer le type (centrale ou obstructive). Les inconvénients de ce test sont qu'il doit être réalisé dans un laboratoire ou une clinique spécialisée et que l'ensemble de l'appareil est encombrant ce qui peut être dérangement pendant la nuit (ISCA, 2020)⁴⁴. Cependant, des recommandations américaines considèrent qu'il n'est pas souhaitable de réaliser une polysomnographie avant l'âge de 4 ans, le SAOS est donc encore trop peu détecté et ainsi encore méconnu (Fondation Jérôme Lejeune, n.d.c)⁴⁵.

Le patient aura des électrodes placées à différents endroits du corps (tête, visage, poitrine, jambe) afin d'évaluer (ISCA, 2020) :

- la respiration (rythme respiratoire, analyse des sons trachéaux) ;
- la mesure du débit aérien oro-nasal ;
- la mesure du CO₂ expiré ;
- la saturation sanguine en oxygène ;
- la ronchopathie ;
- la fréquence cardiaque (ECG).

Pour analyser correctement le sommeil, il est nécessaire de garder l'appareil au moins six heures durant la nuit. De plus, le patient aura également un oxymètre placé au bout d'un doigt afin d'analyser le taux d'oxygène dans le sang. De cette manière, le médecin pourra observer les problèmes respiratoires mais également les épisodes d'apnées du sommeil lorsqu'une variation du taux d'oxygène apparaîtra. Cependant, dormir dans une chambre d'hôpital avec un appareillage encombrant ne sera pas représentatif d'une nuit chez soi. Notre sommeil sera moins naturel (ISCA, 2020).

⁴⁴ ISCA. (2020). *Test du sommeil - Polysomnographie et polygraphie respiratoire*. Retrieved from : <https://www.infosommeil.ca/psg-polysomnographie-et-polygraphie-respiratoire/>

⁴⁵ Fondation Jérôme Lejeune. (n.d.). *Respire 21*. Retrieved from : <https://www.fondationlejeune.org/missions-de-soin/consultation-medicale/les-avancees-cliniques/respire-21/>



Illustration 6 : La polysomnographie (Nastent, 2018)⁴⁶.

Contrairement à la polysomnographie (Centre du sommeil - Respire, 2020)⁴⁷, la polygraphie ventilatoire nocturne peut être réalisée à domicile. L'appareillage se fait à la clinique puis le patient peut retourner chez lui et revenir simplement le lendemain afin de ramener le matériel au médecin. L'appareillage lors de la polygraphie est plus léger et plus rapide à installer, l'appareil a peu de capteurs. Il comporte une sangle abdominale et thoracique afin d'enregistrer les mouvements de la respiration, un micro pour enregistrer les sons ainsi qu'une éventuelle ronchopathie, un oxymètre, une lunette nasale pour capter le flux d'air et le boîtier électronique afin d'enregistrer chacune des données. Ce n'est pas un test de dépistage et il ne permet pas de distinguer une apnée obstructive d'une apnée centrale du sommeil. La polygraphie va mesurer le nombre d'apnée-hypopnée qui se définit par l'indice d'apnée-hypopnée (IAH) (cf. page 19). Afin d'affirmer un diagnostic d'apnée obstructive du sommeil, il faut obtenir un IAH plus élevé que cinq. Un IAH au-dessus de quinze signifiera un niveau modéré d'apnée du sommeil et un IAH plus élevé que trente révélera un niveau d'apnée sévère. Si cet examen ne suffit pas pour poser un diagnostic, il sera alors proposé au patient de passer une polysomnographie.

Néanmoins, d'autres examens plus souvent recommandés peuvent être une alternative. Il existe certaines applications enregistrant le sommeil telles que "Ironfle", "Isommeil" ou encore "SleepCycle" qui sont partiellement gratuites (SleepClinic, 2021). De plus, d'autres appareils semblables au test de polysomnographie sont moins contraignants : le Brizzy correspond à une ceinture abdominale avec deux patches

⁴⁶ Nastent. (2018). *La polysomnographie : définition, indication et interprétation des résultats*. Retrieved from : <https://www.nastent.fr/blogs/news/polysomnographie-definition-indication-interpretation>

⁴⁷ Centre du sommeil - Respire. (2020). Polygraphie ventilatoire. Retrieved from : <https://centre-sommeil-respire.fr/complementaires/polygraphie-ventilatoire/>

(Nomics - Measure without effort, 2013)⁴⁸, le Sunrise, moins précis que le Brizzy, est un capteur à usage unique qui se positionne sur le menton ou encore le Gabi SmartCare (SleepClinic, 2021). Ces appareils permettent de réaliser le test chez soi dans les conditions habituelles. Les frais de location pour le Brizzy ou d'achat pour le Sunrise sont de l'ordre de 50 à 99€. Ce type de test permet de mieux refléter une nuit type.

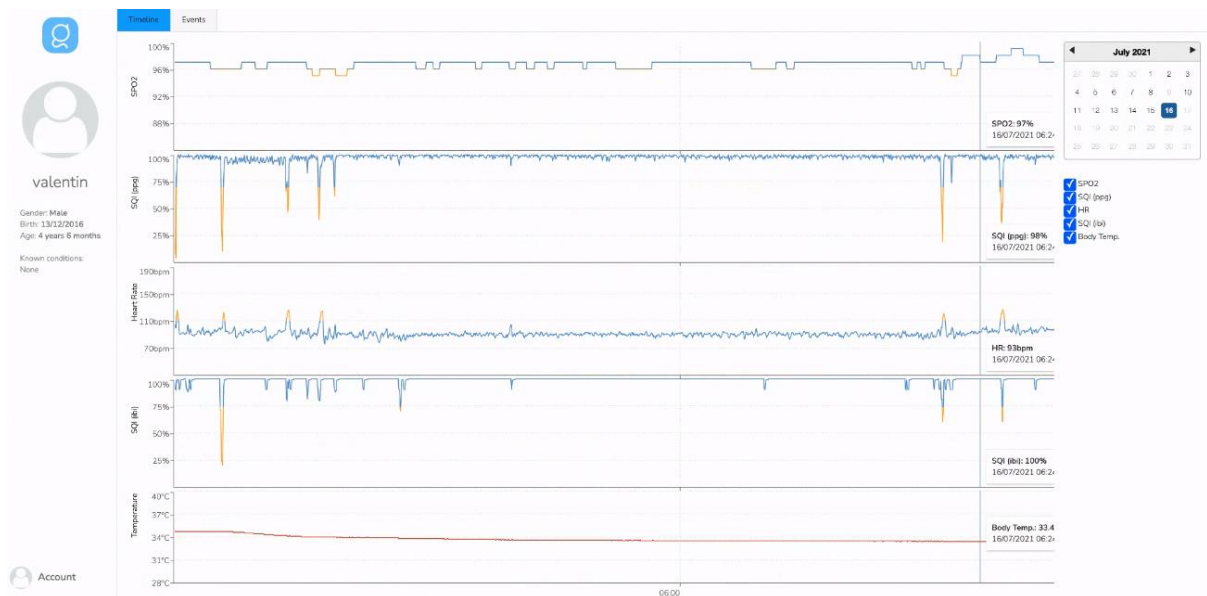


Illustration 7 : Le dispositif du Gabi SmartCare et les outils associés (Gabi SmartCare, 2021)⁴⁹.

Parmi ces tests existant depuis relativement peu de temps, la Gabi SmartCare a retenu particulièrement notre attention. En effet, c'est un appareil portable représenté par une bande que l'on attache en haut du bras. Il est spécialement conçu pour les enfants, notamment pour les enfants asthmatiques atteints de maladies infectieuses ainsi que pour les enfants prématurés. Actuellement, il permet d'évaluer le taux d'oxygène dans le sang, la fréquence cardiaque et sa variabilité, l'intervalle interbeat (l'intervalle entre les battements) et la température de la peau. L'équipe continue de développer cet appareil afin qu'il puisse évaluer le taux respiratoire, l'auto-étalonnage cutané et les phases de sommeil. Cette bande est connectée à distance à une application disponible sur le téléphone ainsi que sur une plateforme Internet permettant d'avoir les données sous la forme de graphiques. Cela permet aux professionnels de santé d'avoir un accès aux rapports d'évaluation en temps réel avec à disposition une interprétation médicale par intelligence artificielle. Nous reparlerons de ce dispositif dans la partie pratique de ce travail puisque c'est celui que nous avons choisi d'utiliser (cf. page 64).

⁴⁸ Nomics - Measure without effort. (2013). *Dépistage de masse (Brizzy)*. Retrieved from : http://www.sleepclinic.be/wp-content/uploads/Brizzy_Leaflet_FR-622.pdf

⁴⁹ Gabi SmartCare. (2021). Retrieved from : <https://gabismartcare.com/>



***Illustration 8 :** Graphique reprenant les données du sommeil du Gabi SmartCare (Gabi SmartCare & Wulleman, 2021)⁵⁰.*

Grâce à cette plateforme (Gabi SmartCare & Wulleman, 2021), nous avons accès aux données de chaque nuit de l'enfant sous forme de graphiques avec quelques informations anamnestiques le concernant. Le « SPO² » équivaut à l'oxygénation du sang (normal : 95%-100%) lorsqu'il est inférieur à 90%, ceci indique une désaturation c'est-à-dire, un problème de distribution d'oxygène dans le sang qui peut être causé par un problème respiratoire tel qu'une apnée. Le « SQI (ppg) », signal quality index, correspond à l'indice de qualité du signal indiquant les différents mouvements de l'enfant comme un changement de position dans le lit, un déplacement du bras ou une contraction musculaire liée à un rêve. Lorsque ce signal fluctue, les données de l'oxygénation du sang peuvent être influencées et donc ininterprétables. Le « Heart Rate » signifie le rythme cardiaque et le « SQI (ibi) » s'identifie à l'indice de qualité du temps entre deux battements qui a le même rôle que le SQI (ppg). Lorsqu'il fluctue, les données du rythme cardiaque peuvent être biaisées et donc ininterprétables. Enfin l'équipe du Gabi SmartCare a également intégré des données concernant la température de la surface du corps qui doit être en moyenne de 32 à 35°C mais les impacts liés à ces données sont encore à l'étude. Lorsque nous entrons dans un sommeil paradoxal, notre aptitude de thermorégulation disparaît. Afin de maintenir une

⁵⁰ Gabi SmartCare & Wulleman, P. (2021). Interprétation des données du Gabi SmartCare. [Réunion].

température corporelle régulière, notre corps doit puiser de l'énergie, ce qui peut perturber le sommeil (Psychomédia, 2019)⁵¹.

Pour finir, il existe également des questionnaires disponibles sur Internet afin d'évaluer les risques des troubles ventilatoires du sommeil (questionnaire de Berlin, questionnaire disponible sur SleepClinic ou l'Epworth Sleepiness Scale). Ces tests sont tout de même à utiliser avec précaution : en effet, on relève de nombreux cas de faux positifs, résultat positif alors que la personne n'est pas porteuse de la maladie. Ce ne sont pas des outils de dépistage de troubles ventilatoires du sommeil mais ils seront utilisés afin de décider d'un éventuel diagnostic. Ils se basent sur des critères diagnostiques qui sont constitués de symptômes diurnes et nocturnes, et d'un enregistrement du sommeil objectivant plus de cinq épisodes d'hypopnées et/ou apnées par heure associés à des symptômes, ou plus de quinze épisodes par heure en l'absence de symptômes. A la symptomatologie clinique nous devons ajouter au moins un des signes suivants :

- somnolence en journée, sommeil non réparateur, fatigue ;
- étouffement, micro-réveils avec difficultés ou impossibilité à respirer normalement ;
- ronchopathies bruyantes, arrêts de la respiration lors du sommeil.

La somnolence diurne n'est pas unique, exclusive à l'apnée obstructive du sommeil. Nous pouvons également la retrouver lors de la prise de certains médicaments, la dépression, la prise de drogues et/ou d'alcool, la narcolepsie et dans d'autres troubles primitifs du sommeil. Une recherche approfondie doit donc être opérée chez les patients âgés de 65 ans ou plus, les patients qui présentent une fatigue diurne, un surpoids, une hypertension artérielle mal contrôlée, un accident vasculaire cérébral ou encore qui présentent du diabète. La somnolence excessive en journée à cet âge augmente le risque de décès mais peut également prévenir des pathologies chroniques en développement (Empana et al., 2009)⁵². Ainsi, les chercheurs s'intéressent fortement aux études qui classent les patients en fonction de leurs

⁵¹ Psychomédia. (2019). *Sommeil : rêver ou réguler sa température, le corps doit choisir*. Retrieved from : <http://www.psychomedias.gc.ca/psychologie/2019-06-22/sommeil-reves-temperature>

⁵² Empana, J.P., Dauvilliers, Y., Dartigues, J.F., Ritchie, K., Gariépy, J., Jouven, X., Tzourio, C., Amouyel, P., Besset, A. & Ducimetière, P. (2009). Excessive daytime sleepiness is an independent risk indicator for cardiovascular mortality in community-dwelling elderly : the three city study. *Stroke*, 40(4), 1219-1224. <https://doi.org/10.1161/strokeaha.108.530824>

symptômes et de leurs comorbidités. En effet, les approches individualisées sont préconisées avec l'apnée obstructive du sommeil. Les troubles ventilatoires du sommeil mettent en évidence de nombreux facteurs. Il est donc essentiel de réaliser une évaluation multidisciplinaire afin de déterminer les origines. Ainsi, la SleepClinic, réseau de professionnels (ORL, chirurgiens-dentistes, orthodontistes, dentistes, médecins généralistes, neuropsychologues, psychologues, logopèdes, kinésithérapeutes) au service des troubles ventilatoires du sommeil de l'enfant et de l'adulte, dirigé par Paul Wulleman, est une des alternatives. Cette structure fournit un questionnaire disponible gratuitement sur son site et propose ses services dans ses différents centres répartis en Belgique et en France.

Un large choix d'examens est donc disponible au public. Les examens cités ci-dessus n'ont pas de contraintes d'âge, les adultes comme les enfants peuvent les utiliser. Cependant, le meilleur examen afin d'assurer le diagnostic d'apnée obstructive du sommeil est la polysomnographie. Après le recueil des données et le diagnostic posé par les professionnels, une prise en charge peut débuter.

- *Les traitements possibles pour corriger le SAOS*

D'après une étude menée par Pauna HF. (Pauna, et al., 2017)⁵³, aucune stratégie n'a été mise en avant afin de rééduquer efficacement les troubles ventilatoires du sommeil chez les enfants. Actuellement, l'alternative la plus efficace correspondrait à une prise en charge pluridisciplinaire. De cette manière, les troubles sont pris en compte dans leur globalité afin d'éviter une prise en charge sans effet.

Si le port d'un appareil intra-oral ou l'utilisation d'un traitement par ventilation n'est pas envisageable ou efficace, il existe des opérations chirurgicales. Nous pouvons citer l'adénotonsillectomie, également nommée adéno-amygdalectomie et souvent pratiquée chez les enfants ayant un SAOS, qui correspond à l'ablation des amygdales et des végétations adénoïdes (Von Lukowicz et al., 2018). Elle est indiquée chez les sujets avec hypertrophie adénotonsillaire accompagnée d'une altération fonctionnelle

⁵³ Pauna, HF., Serrano, TLI., Moreira, APSM., Cabrini, MAM., Cunha, MO., Bartarini, GCS., Bussi, MT., Valerio, CC., Costa, IOM, Faria, AC & Zancanella, E. (2017). Multidisciplinary Approach to the patient with Obstructive Sleep Apnea. *Journal of Otology & Rhinology*, 6(4). <http://dx.doi.org/10.4172/2324-8785.1000321>

ou de la croissance (BMI) (Service évaluation des actes professionnels, 2012a)⁵⁴. La méta-analyse de la littérature démontre l'efficacité de cette chirurgie car elle offre des améliorations de l'indice d'apnées-hypopnées et reste un traitement de première ligne intéressant chez les enfants (Friedman et al., 2009)⁵⁵. Cette chirurgie est le traitement de référence efficace nettement reconnu (Coëlo & Vincent, 2015-2016 ; Amaddeo, n.d.) mais selon le docteur Paul Wulleman (SleepClinic, 2021), elle ne serait pas toujours nécessaire car une prise en charge logopédique peut diminuer les amygdales. De plus, cette chirurgie favoriserait les infections à l'âge adulte.

Un suivi nutritionnel est également important. De nombreuses études affirment son influence sur l'efficacité du traitement. En effet, d'après le docteur Paul Wulleman (SleepClinic, 2021)⁵⁶ : « corriger la ronchopathie associée à une alimentation saine et une activité physique soutenue, c'est se prémunir de nombreuses maladies chroniques du XXe siècle ». Une étude a été réalisée en 2020 par Mahmoud et al. (Mahmoud et al., 2020)⁵⁷ sur l'impact de l'obésité sur la sévérité du syndrome d'apnée du sommeil. Elle a conclu que l'obésité est un facteur de risque du syndrome d'apnée du sommeil mais également un facteur de sévérité. Il est donc important d'élargir au maximum la prise en charge afin d'améliorer la qualité de vie du patient.

Thérapie myofonctionnelle :

L'intervention du logopède ou du kinésithérapeute peut être sollicitée en se basant sur la thérapie myofonctionnelle (TM) comme le privilégie l'équipe de la SleepClinic (SleepClinic, 2021). La TM, une rééducation neuromusculaire intensive, cible les dix-sept muscles de la langue à partir d'exercices afin de rétablir le dysfonctionnement des fonctions linguales (respiration, déglutition, mastication, phonation, ...) (Moeller, 2010).

⁵⁴ Service évaluation des actes professionnels. (2012). *Amygdalectomie avec ou sans adénoïdectomie chez l'enfant ou l'adolescent (moins de 18 ans). Synthèse de données de la littérature*. Haute autorité de santé (HAS). Retrieved from : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2013-05/amygdalectomie_avec_ou_sans_adenoïdectomie_chez_l'enfant_ou_l'adolescent_moins_de_18_ans_-_note_de_problematique.pdf

⁵⁵ Friedman, M., Wilson, M. & Hsin-Ching, L. (2009, Juin 1). Updated systematic review of tonsillectomy and adenoidectomy for treatment of pediatric obstructive sleep apnea/hypopnea syndrome. *Sage journals*. <https://doi.org/10.1016%2Fj.otohns.2009.01.043>

⁵⁶ SleepClinic. (2021). La thérapie myofonctionnelle (TMF) – Approche novatrice curative dans le SAOS. [Symposium]. 5ème symposium de la GTMF. Nivelles.

⁵⁷ Mahmoud, N., Loukil, M., Abid, M., Debiche, S., Ghairi, H. (2020). L'impact de l'obésité sur la sévérité du syndrome d'apnée du sommeil et sur la désaturation nocturne. *Revue des Maladies Respiratoires Actualités*, 12(1), 260. Retrieved from : <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1877120319317173>
<https://doi.org/10.1016/j.rmra.2019.11.587>

Son objectif est d'inhiber les mauvaises habitudes et les parafunctions du patient tout en restaurant les patterns moteurs des muscles afin de récupérer une respiration nasale et ses bienfaits. En effet, elle permet un apport en oxygène et en oxyde nitrique de même qu'une position linguale physiologique avec une fermeture labiale adéquate (Pia Villa, 2017 ; Moeller, 2010 ; Tongue Lab, n.d.). Afin de corriger la fermeture buccale pour instaurer une respiration nasale, des activités stimulant l'olfaction sont possibles. En effet, sentir des odeurs nécessite une fermeture buccale afin d'amener les arômes dans les fosses nasales pour atteindre l'épithélium olfactif.

Certaines études (Tongue Lab, n.d.) montrent une diminution de la ronchopathie grâce à la TM. Elle serait un atout dans la prise en charge d'enfants présentant un SAOS tant par son efficacité que par sa durabilité (Rueda et al., 2020⁵⁸ ; Tongue Lab, n.d.). Cependant, selon des études (Tongue Lab, n.d.), pour que la thérapie myofonctionnelle (TM) soit efficace et durable, il est nécessaire de réaliser des exercices durant vingt minutes, deux fois par jour pendant huit semaines afin que les effets soient identifiables, ce qui est parfois un motif d'abandon pour les patients qui souhaitent voir des effets instantanément (Pia Villa, 2017 ; Tongue Lab, n.d.).

La TM peut être utilisée en parallèle d'autres traitements notamment avec l'utilisation d'une CPAP (Tongue Lab, n.d. ; Pia Villa, 2017).

Autres traitements contre le SAOS :



Illustration 9 : Différents types de CPAP (ResMed, 2020)⁵⁹.

Lorsque le patient présente des troubles ventilatoires du sommeil sévères, l'appareil à pression positive continue (PPC ou CPAP) est le plus souvent recommandé (Tongue

⁵⁸ Rueda, J-R., Mugueta-Aguinaga, I., Vilaró, J. & Rueda-Etxebarria, M. (2020). *Thérapie myofonctionnelle (exercices oropharyngiens - bouche et gorge) pour les personnes souffrant d'apnée obstructive du sommeil*. Cochrane. Retrieved from : https://www.cochrane.org/fr/CD013449/AIRWAYS_thérapie-myofonctionnelle-exercices-oropharyngiens-bouche-et-gorge-pour-les-personnes-souffrant

⁵⁹ ResMed. (2020). *Démarrer avec le bon masque*. Retrieved from : <https://www.resmed.fr/patients/apnee-du-sommeil/traitements-saos-ronflement/choisir-masque-ppc/>

Lab, n.d.). Cet appareil permet la ventilation des voies respiratoires pendant le sommeil en projetant de l'air continuellement sous pression, ce qui empêche l'obstruction des voies. Plusieurs types existent, certains englobent le nez et la bouche et d'autres seulement le nez. Cet appareil doit être utilisé chaque nuit et à chaque sieste pour permettre son efficacité. L'utilisateur doit le garder minimum quatre heures par nuit. Il a de nombreux avantages tels que l'inhibition immédiate des conséquences et des effets négatifs du SAOS (Sommeil Apnée, 2021⁶⁰; Castro-Grattoni, 2016) (cf. page 21). En effet, des études ont certifié l'efficacité de la CPAP sur la réduction de la pression artérielle, l'hyperactivité du nerf sympathique et sur les anomalies de la coagulation (Castro-Grattoni, 2016). Les arrêts respiratoires disparaissent, tout comme les ronchopathies et la fatigue diurne. Le taux de saturation en oxygène augmente et la qualité du sommeil s'améliore (Inspire Sleep Apnea Innovation, n.d.)⁶¹. Ainsi, la CPAP permet de stopper les symptômes du SAOS mais elle ne permet pas d'en guérir (Hill, 2016).

De plus, l'utilisation présente d'autres inconvénients comme des lésions cutanées à cause du point d'appui du masque, des déformations osseuses du visage suite à l'utilisation quotidienne, des compressions au niveau des cervicales, une gêne par le bruit mécanique, une sensation d'étouffement, une sécheresse buccale ou encore des irritations cutanées (Bochaton et al., 2020)⁶². L'entretien annuel et l'aspect financier (achat/location et entretien) en fonction du régime d'assurance sont également à prendre en compte (Sommeil Apnée, 2021). Actuellement, c'est l'appareil le plus efficace dans le cadre d'un traitement pour corriger les troubles ventilatoires du sommeil.

Il existe également d'autres appareils orthodontiques moins fréquents tels que la BiPAP (pression positive bilatérale à deux niveaux), l'Auto-PAP (Autotitrating Continuous Positive Airway Pressure) ou la gouttière de nuit. La gouttière de nuit est une orthèse d'avancée mandibulaire (OAM) qui se porte pendant le sommeil. Ce dispositif de repositionnement mandibulaire aide le passage de l'air, c'est une méthode

⁶⁰ Sommeil Apnée. (2021). *Appareil à pression positive continue (PPC ou CPAP) et apnée du sommeil*. Retrieved from : <https://www.sommeilapnee.fr/ppc/>

⁶¹ Inspire Sleep Apnea Innovation. (n.d.). *Masque de CPAP en cas d'apnée du sommeil, efficace mais pas très apprécié*. Retrieved from : <https://www.inspiresleep.ch/fr/informations-apnee-du-sommeil/traitement/masque-de-cpap/>

⁶² Bochaton, N., Chakrabarti, D., Corbelli, R., Rimensberger, P. *Soins à l'enfant sous ventilation non invasive (en dehors de soins intensifs)*. Hôpitaux Universitaires Genève. Retrieved from : <https://www.hug.ch/procedures-de-soins/soins-enfant-sous-ventilation-non-invasive-dehors>

alternative à la CPAP. Elle est financièrement plus à la portée des individus avec une efficacité similaire mais cet outil est inconfortable et doit être utilisé tous les jours car, comme la CPAP, l'OAM traite seulement les symptômes (Tongue Lab, n.d. ; Sommeil Apnée, 2021). Elle est prescrite pour des patients ayant le profil d'un SAOS léger. La CPAP et la gouttière de nuit sont partiellement remboursées par l'INAMI.



Illustration 10 : Tongue Right Positioner (Source : Tongue Lab, 2020).

L'Academy Tongue Lab propose le Tongue Right Positioner (TRP) (Tongue Lab, n.d.). C'est un dispositif médical qui permet la rééducation du positionnement de la langue ainsi que son tonus durant la nuit. Il restaure la statique des muscles de la langue en corrigeant les dysfonctionnements. Cet appareil est le fruit de nombreuses recherches réalisées par le docteur Claude Mauclair, orthodontiste français (Tongue Lab, n.d.). Les multiples avantages permettent une utilisation facile et confortable. L'utilisation du TRP peut varier de trois à douze mois en fonction de la sévérité du trouble et de la progression du patient. Selon la volonté et la motivation du patient, l'utilisation de cet appareil peut être renouvelée dans le futur.

Selon le docteur Philippe Amat, « un traitement par dispositif orthopédique dento-facial fonctionnel peut augmenter le volume des voies oropharyngées et permettre ainsi d'espérer réduire le risque d'apparition d'un SAOS » (Amat, 2019)⁶³.

⁶³ Amat, P. (2019). Troubles respiratoires obstructifs du sommeil et orthodontie : primum non nocere. *L'Orthodontie française*, 90(3-4), 247-262. Retrieved from : https://www.researchgate.net/publication/339663570_Troubles_respiratoires_obstructifs_du_sommeil_et_orthodontie_primum_non_nocere
<http://dx.doi.org/10.1051/orthodfr/2019039>

- *Le Froggymouth : une autre alternative encourageante*



Illustration 11 : Le Froggymouth sous différents plans.

Il existe également le Froggymouth qui a été conceptualisé par le Dr Fellus au CHU de l'hôpital Robert Debré. C'est le premier appareil de rééducation de la déglutition atypique par voie anoétique c'est-à-dire sans conscience, directement dans l'action. Cet appareil a été conceptualisé pour une population ayant des troubles de la déglutition. Cependant, au fur et à mesure des études faites par cette équipe, le Froggymouth aurait d'autres bénéfices : diminution des épisodes d'otites séreuses, rectification de la posture entraînant un mieux-être (Fellus, 2020)⁶⁴.

La rééducation est axée sur les lèvres en réalisant une déconnexion labio-labiale excessive pour supprimer l'habitude de succion déglutition. Ce qui permet par la suite d'harmoniser l'ensemble des fonctions oro-faciales. En effet, la déglutition, la phonation, la respiration et la mastication s'influencent (cf. page 23). A partir du Froggymouth, une déglutition correcte se met en place. D'après les études qu'ils ont menées, il diminue la durée du traitement, met en évidence des résultats de meilleure qualité et diminue les risques de récurrence. Cet appareil oblige la position haute de la partie postérieure de la langue. Il favorise par la suite la mise en place et l'automatisation de la respiration physiologique. Le Froggymouth corrige les facteurs influençant le syndrome d'apnées du sommeil (cf. page 20).

Cet appareil est conseillé à partir de l'âge de 3 ans lorsque le diagnostic présente une dysfonction des praxies oro-faciales.

⁶⁴ Fellus, P. (2020). Neurosciences et rééducation de la déglutition - Froggymouth : une voie anoétique (2e éd.). Éditions Orthopolis.

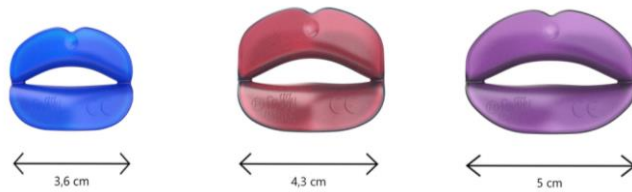


Illustration 12 : Les différentes tailles de Froggymouth (Fellus, n.d.).

Il y a trois tailles disponibles. Il faut faire attention à ne pas prendre un appareil trop grand car il risquerait d'envoyer des informations proprioceptives au niveau des commissures, ce qui n'est pas souhaitable. En effet, l'appareil doit être légèrement moins long que la taille de la bouche du patient horizontalement pour ne pas étirer les lèvres et déclencher une proprioception non physiologique. Nous favorisons donc toujours un appareil plus petit. L'objectif du Froggymouth est d'inhiber l'action sensitive et motrice du nerf facial qui innerve les lèvres. Verticalement, il n'y a pas de contrainte. (Fellus, n.d.)⁶⁵.



Illustration 13 : Le port du Froggymouth (Froggymouth, 2020).

Cet appareil est très simple à utiliser, il y a quatre étapes à suivre. Dans un premier temps, il suffit de mettre le Froggymouth quinze minutes par jour devant la télévision. Cette durée a été établie suite aux travaux sur la mémoire à court terme et à long terme d'Eric Kandel, prix Nobel de Médecine en 2000. Selon ses études, dix minutes sont suffisantes pour obtenir le résultat espéré lors de l'utilisation d'un dispositif passif quotidien (Froggymouth, 2020)⁶⁶. Lors de l'utilisation, il est nécessaire que le patient soit placé à distance de l'écran de la télévision pour que son regard soit horizontal et parallèle au plan lingual, ce qui facilite l'élévation de sa partie postérieure (Fellus, 2020). De cette manière, la position du haut du corps est correcte et le patient est

⁶⁵ Fellus, P. (n.d.). Comment bien choisir la taille de son Froggymouth. Froggymouth. Retrieved from : <https://www.froggymouth.com/e1/guide/>

⁶⁶ Froggymouth. (2020). Retrieved from : <https://www.froggymouth.com/e2/concept/>

récompensé de ses efforts. Ceci serait suffisant pour permettre au patient de découvrir et automatiser le nouveau mode de déglutition sans nuire à la qualité du sommeil. La seconde étape correspond à l'engrammation. Elle consiste à observer lors d'un rendez-vous les automatismes mis en place chez l'enfant après quelques semaines. L'étape suivante fait intervenir l'entourage de l'enfant. Afin de stimuler les boucles cortico-corticales au niveau du cervelet, les parents devront attirer l'attention de l'enfant trois fois par jour lorsqu'il déglutit avec serrage des lèvres et trois fois lorsqu'il déglutit sans serrage des lèvres. Cette étape va amplifier le renforcement synaptique. La dernière étape correspond à la fin du traitement. Nous déterminerons ceci lorsque l'enfant aura une déglutition secondaire. Nous devons également observer la détente de la partie inférieure du visage qui indiquera l'action du nerf trijumeau remplacé par celui du nerf facial. Un test de phonation est réalisé afin de juger de l'automatisation. Si aucun signe d'alerte tel que le passage de la langue sur les lèvres ou l'apparition de la langue hors de l'arcade dentaire n'est présent, alors l'enfant aura fini son traitement. Cependant, il ne faut pas arrêter subitement l'utilisation du Froggymouth. Il faut la diminuer progressivement. Ainsi, à partir du Froggymouth, comme l'explique P.M. Lledo, président du département des neurosciences de l'Institut Pasteur (Froggymouth, 2020) : « C'est la notion de confort qui donnera la priorité au nouveau programme : le plus efficace sera sélectionné, puis consolidé en vue d'une réutilisation », c'est-à-dire que l'enfant va modifier ses dysfonctions naturellement sans être conscient des modifications qui vont apparaître.



Illustration 14 : L'évolution des patients grâce au Froggymouth (Froggymouth, 2020).

D'après l'équipe du Froggymouth, des modifications seraient déjà observables après deux semaines d'utilisation.

2. La trisomie 21

a. Rappel théorique

• *L'histoire*

Les recherches scientifiques sur la trisomie, également nommée le syndrome de Down chez les anglos-saxons, ont progressé tout comme le regard que la société porte sur elle. Elle a été découverte en 1959 par une équipe de médecins français : Marthe Gautier, Jérôme Lejeune et Raymond Turpin (Perce Neige, 2021)⁶⁷. Marthe Gautier a découvert le chromosome surnuméraire chez les enfants à partir d'une mise en culture des cellules dans un laboratoire artisanal qu'elle avait créé. N'ayant pas le matériel requis pour photographier cette découverte, c'est en août 1958, que Marthe Gautier s'associe avec Jérôme Lejeune afin de réaliser une photo montrant l'existence du chromosome surnuméraire dans son laboratoire dirigé par Raymond Turpin.

En janvier 1959, Jérôme Lejeune annonce cette découverte (Fondation Jérôme Lejeune, n.d.a)⁶⁸. D'autres recherches concernant cette maladie ont également avancé en parallèle. En effet, la médecine a progressé notamment au niveau de la chirurgie, du dépistage prénatal ainsi que de l'efficacité de la prise en charge.

L'espérance de vie des personnes porteuses de trisomie 21 a augmenté. En 1960, elle était de neuf ans en France mais actuellement, Rodolphe Dard, médecin généticien, peut affirmer, grâce aux nombreuses études (Dard R. et al., 2018⁶⁹ ; Hill, 2016), qu'elle se situe aux alentours de soixante ans.

⁶⁷ Perce Neige. (2021). *Trisomie 21 - Un accompagnement spécifique tout au long de la vie*. Retrieved from : <https://www.perce-neige.org/infos-handicap/comprendre-le-handicap/la-trisomie-21/>

⁶⁸ Fondation Jérôme Lejeune. (n.d.). *60 ans de la découverte de la trisomie 21*. Retrieved from : <https://www.fondationlejeune.org/60-ans-de-la-decouverte-de-la-trisomie-21/>

⁶⁹ Dard, R., Furelaud, G. & Combemorel, P. (2018). *La trisomie 21 : Origines et quelques chiffres*. Planet-Vie. Retrieved from : <https://planet-vie.ens.fr/thematiques/sante/pathologies/la-trisomie-21-origines-et-quelques-chiffres>

- *Définition*

Actuellement, la trisomie est définie comme une anomalie chromosomique (Institut Jérôme Lejeune, n.d.). De manière générale, nous possédons quarante-six chromosomes répartis en vingt-trois paires. Dans cette anomalie, une des paires comportera trois chromosomes. Le chromosome supplémentaire sera présent en totalité ou partiellement mais ces cas sont plus rares. Ceci altère l'harmonie du fonctionnement du génome et de l'organisme. L'emplacement de cette paire anormale définit le nom de la trisomie. En effet, la trisomie 21 correspond à un troisième chromosome sur la 21^{ème} paire chromosomique.

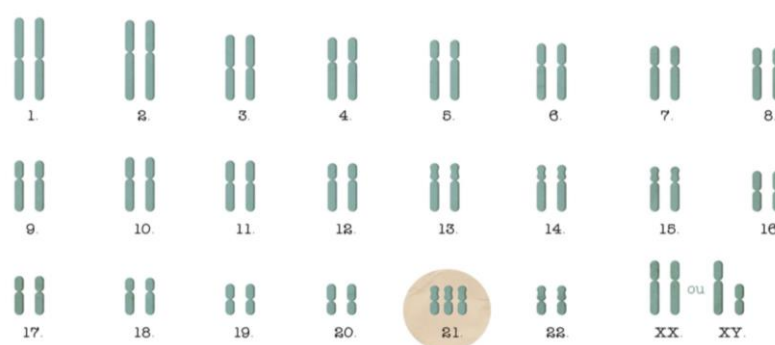


Illustration 15 : Caryotype humain porteur d'une trisomie 21 (Van Rysselberge, 2017)⁷⁰.

- *Prévalence*

Ces recherches se multiplient en raison du nombre d'enfants porteurs de trisomie 21. Dans le monde, 1 bébé conçu sur 700 à 1000 est porteur de trisomie 21 (Fondation Jérôme Lejeune, n.d.b)⁷¹. En Belgique, elle touche plus de 10 000 personnes soit un bébé sur huit cents (Thunus, 2018)⁷². En 2017, elle était la première cause diagnostiquée de déficit mental d'origine génétique. Actuellement, le pourcentage de bébés naissant avec la trisomie 21 diminue en raison du dépistage anténatal qui mène majoritairement les couples à interrompre la grossesse. Son incidence est donc de

⁷⁰ Van Rysselberge, M. (2017). NIPT : dépister la trisomie 21 en toute sécurité. Gyn&Co. Retrieved from : <https://www.gynandco.be/fr/nipt-depister-la-trisomie-21-en-toute-securite/>

⁷¹ Fondation Jérôme Lejeune. (n.d.). Qu'est-ce que la trisomie 21 ? Retrieved from : <https://www.fondationlejeune.org/trisomie-21/>

⁷² Thunus, O. (2018). Journée mondiale de la trisomie: entre évolution et défis pour l'Apem-T21 à Verviers. rtbf.be. Retrieved from : https://www.rtbef.be/info/regions/liege/detail_journee-mondiale-de-la-trisomie-entre-evolution-et-defis-pour-l-apem-t21-a-verviers?id=9867601

1/2000 naissances en France et 1/700 dans le monde (Sanlaville et al., 2020)⁷³. En 2015, une étude a comptabilisé 417 000 personnes porteuses de trisomie 21 en Europe, ce taux aurait atteint les 572 000 sans l'interruption volontaire de grossesse (Génétique, 2021)⁷⁴. En France, il y a 450 naissances de bébés atteints de trisomie 21 par an (Institut Jérôme Lejeune, n.d.a)⁷⁵.

b. Les différentes formes de la trisomie

Comme développé ci-dessus, l'emplacement de cette paire, comportant trois chromosomes, va définir le nom de la trisomie. Plusieurs types de trisomies ont été mises en évidence : la trisomie 21 est la plus courante mais il existe également la trisomie 13 et 18 qui sont plus rares.

La trisomie 13, également nommée syndrome de Patau, a été décrite au même moment que la trisomie 18 en 1960. La trisomie 13 est rare : 1/10 000 naissances, 80% des cas sont des trisomies 13 complètes (Powell Hamilton, 2020a)⁷⁶.

La trisomie 18, le syndrome d'Edward, est moins rare. Elle représente 1/6000 naissances vivantes. Celle-ci présente de nombreuses malformations. De manière générale, plus de 50% d'enfants décèdent la première semaine et seuls 5 à 10% survivent à la première année. Lorsque les enfants porteurs de trisomie 13 ou 18 survivent, le risque de retard mental sévère est très élevé (Powell Hamilton, 2020b)⁷⁷.

Plusieurs types de trisomie 21 sont mises en évidence (Institut Jérôme Lejeune, n.d.a):

- la trisomie 21 libre, complète et homogène représente 93% des cas de trisomie 21. Elle est dite homogène car l'anomalie chromosomique (présence de trois chromosomes 21) porte sur toutes les cellules examinées ;

⁷³ Sanlaville, D., Touraine, R. & De Fréminville, B. (2020). *Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDs) Trisomie 21*. CRMR et CCMR. Retrieved from : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/pnds_trisomie_21.pdf

⁷⁴ Génétique. (2021). *Trisomie 21 : les conséquences du dépistage prénatal en Europe*. Retrieved from : <https://www.genethique.org/trisomie-21-les-consequences-du-diagnostic-prenatal-en-europe/>

⁷⁵ Institut Jérôme Lejeune. (n.d.). *Trisomie 21*. Retrieved from : <https://www.institutlejeune.org/comprendre/la-trisomie-21.html>

⁷⁶ Powell Hamilton, N. (2020). *Trisomie 13*. Le manuel MSD. Retrieved from : <https://www.msmanuals.com/fr/professional/p%C3%A9diatrie/anomalies-chromosomiques-et-g%C3%A9n%C3%A9tiques/trisomie-13>

⁷⁷ Powell Hamilton, N. (2020). *Trisomie 18*. Le manuel MSD. Retrieved from : <https://www.msmanuals.com/fr/professional/p%C3%A9diatrie/anomalies-chromosomiques-et-g%C3%A9n%C3%A9tiques/trisomie-18?query=trisomie%2018>

- la trisomie 21 par translocation qui représente 3% des cas de trisomie 21, signifie que le troisième chromosome est accolé ou transposé aux deux autres chromosomes ;
- la trisomie partielle consiste à la duplication d'une partie du chromosome 21. Ce cas rare met en évidence des signes et une sévérité qui varient en fonction de la zone du chromosome dupliqué ;
- la trisomie en mosaïque représente 3% des cas de trisomie 21, la personne a une double population cellulaire.

Nous venons d'approfondir les différentes formes de trisomie. Nous allons poursuivre sur la description des causes, des symptômes et du dépistage de la trisomie 21.

c. Description des causes, des symptômes et du dépistage

• *Les causes*

Dans le cas d'une trisomie libre, complète et homogène, la cause apparaît avant la conception, plus précisément durant la méiose, c'est-à-dire lorsque la cellule se divise en deux pour former la cellule germinale. A cet instant, le chromosome 21 ne se divise pas. Ainsi, lors de la fécondation, après l'association des gamètes du sexe opposé, on comptabilisera quarante-sept chromosomes. Le résultat est génétiquement semblable lorsque cet événement apparaît lors de la première mitose ou lors des suivantes.

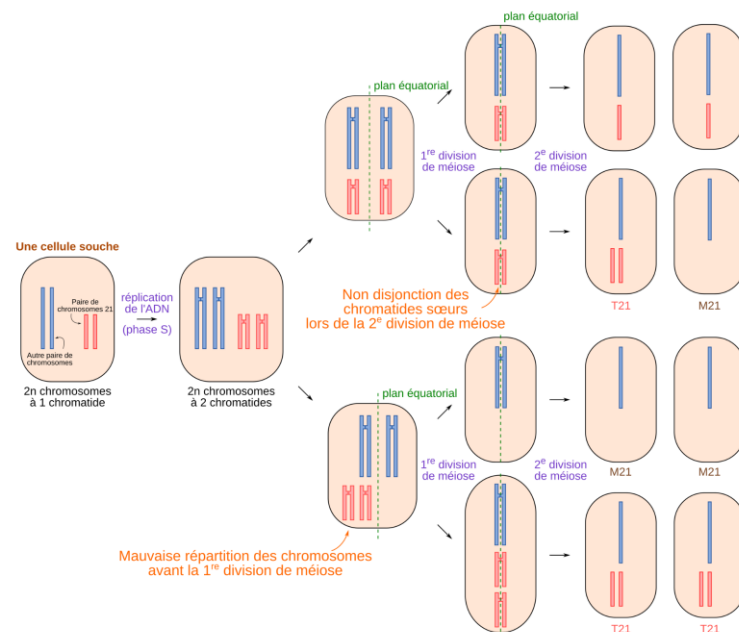


Illustration 16 : Les anomalies de la méiose pouvant provoquer une trisomie 21 (Dard et al., 2018).

Cet accident chromosomique apparaît chez un homme sur trois et deux femmes sur trois.

Lors d'une trisomie 21 par translocation, la cause peut arriver à deux périodes : soit chez un parent avant la conception, soit durant les premières divisions cellulaires de la fécondation. Le phénomène de translocation d'une partie du chromosome 21 survient sur un autre chromosome.

Lors d'une trisomie en mosaïque, la personne possède deux populations de cellules : des cellules avec anomalies et des cellules sans anomalies. La proportion de ces deux populations est liée à la date de l'accident. Cet accident advient après la fécondation et va toucher toutes les cellules issues de la cellule anormale. Les deux proportions de cellules sont donc variables d'un individu à l'autre.

Comme développé ci-dessus, la cause est principalement accidentelle. Cependant, il existe un pourcentage génétique. En effet, le facteur de risque familial peut être présent.

L'accident chromosomique va se produire avec pour seul origine connue le troisième chromosome. Cette anomalie pourrait provenir d'une erreur mécanique lors de la fabrication de l'ovule. Pour beaucoup de cas, ces accidents chromosomiques provoquent des fausses-couches. Un tiers des bébés atteints de trisomie 21 sont nés

d'une mère âgée de plus de 37 ans. Une grossesse tardive augmente le risque d'avoir un enfant porteur de trisomie 21. Ce risque passerait de 1 sur 100 à 40 ans et de 1 sur 28 à 50 ans. Or, le risque de récurrence à la suite d'un enfant porteur de trisomie 21 est seulement de 1% jusqu'au 40 ans de la mère. Passé cet âge, ce risque augmente mais il n'est lié qu'à l'âge maternel. Pour une personne porteuse de trisomie 21, le risque de transmission est de 50%. Si les hommes atteints par le syndrome de Down sont presque tous touchés par l'infertilité, les femmes, elles, ont une fertilité normale (Sanlaville et al., 2020).

- *Les symptômes*

Les anomalies causées par la trisomie 21 sont congénitales, aussi bien physiques que cognitives et ont pour conséquence divers symptômes listés dans le tableau ci-dessous.

A la naissance, les bébés porteurs de trisomie 21 présentent souvent des caractéristiques physiques reconnaissables et une hypotonie musculaire globale. Ces dysmorphoses ont pour conséquences des troubles oro-myofonctionnels tels que des troubles de la ventilation, des fonctions alimentaires (mastication et déglutition), de la phonation, de la croissance de la face mais aussi du sommeil que l'on développera dans le prochain chapitre.

Concernant les anomalies cognitives liées à l'atteinte de l'hippocampe, du cortex préfrontal et du cervelet, la déficience intellectuelle, lorsque le quotient intellectuel (QI) est inférieur à 70, correspond à une caractéristique de la trisomie 21 (Hill, 2016). L'atteinte de ces zones cause des troubles notamment langagiers mais aussi au niveau de la fonction motrice, mnésique, des troubles du comportement et émotionnels (Hill, 2016). Durant la période prélangagière, les bébés porteurs de trisomie 21 ne sont pas sujets au même degré d'exposition prénatale du langage maternel que les bébés avec un développement ordinaire. Le développement langagier des enfants et adolescents porteurs de trisomie 21 est donc souvent retardé ou incomplet selon les recherches (Rondal, 2013)⁷⁸. La déficience intellectuelle engendre également des troubles attentionnels ainsi que des troubles de l'apprentissage (Grusse Dagneaux, 2020)⁷⁹.

⁷⁸ Rondal J-A. (2013). La réhabilitation du langage dans la trisomie 21. OrthoEdition.

⁷⁹ Grusse Dagneaux, G. (2020). *Trisomie 21 - Rappels anatomiques*. [Présentation Power Point]. Colloque SOSS.

Type d'anomalies	Différents symptômes présents chez les patients atteints de trisomie 21
Anomalies cognitives	• Déficience intellectuelle (intensité variable, touche les capacités d'abstraction, associée à des signes physiques particuliers, ...) ; • troubles du langage et/ou de la parole ; • troubles attentionnels ; • troubles de l'apprentissage ; • troubles du comportement ; • troubles ventilatoires du sommeil (SAOS).
Anomalies d'ordre médical	• Troubles alimentaires (suction, déglutition et mastication) ; • cardiopathie ; • infections respiratoires ; • atteinte auditive ; • infections ORL ; • anomalie thyroïdienne : hypothyroïdie ; • épilepsie ; • kératocône ; • lésions cutanées ; • anomalies de l'arbre urinaire.
Anomalies physiques et morphologiques	• Absence de réflexe de Moro ; • retard psychomoteur ; • hypotonie musculaire globale entraînant : bavage fréquent, respiration buccale causant un dessèchement des lèvres, commissures tombantes, bruxisme et limitation du développement facial ; • hypersensibilité globale ou partielle ; • microcéphalie fréquente, cou court et nuque plate ; • instabilité atlanto-axiale (20 % des cas) ; • faciès lunaire : étage moyen sous développé, fosses nasales et cavum dystrophiques, hypertélorisme, yeux en amande, anomalies des paupières (problèmes ophtalmologiques) et épicanthus (qui régresse avec l'âge) ; • fente palpébrale en haut et en dehors ; • macroglossie relative souvent associée à un prognathisme secondaire ; • endognathie qui a pour conséquence un palais étroit et ogival ; • végétations et adénoïdes hypertrophiées ou volumineuses ; • glossite exfoliatrice ;

	• hyperlaxité des ligaments ; • prognathisme mandibulaire (n'incite pas l'utilisation d'une orthèse d'avancement mandibulaire et de traitements optionnels comme la ventilation par pression positive expiratoire, la chirurgie palatine, la trachéotomie, ...) ; • conduits auditifs externes étroits (otites, cholestéatome, sinusites).
Anomalies congénitales	• Malformations cardiaques (40/50% des cas) ; • malformations digestives (10% des cas) : ○ reflux gastro-œsophagien (RGO) (28 à 64% des cas et chez 9% des adultes) : que ce soit en règle générale, dans la société ou chez un enfant porteur de trisomie 21, il y a une corrélation entre la présence d'un RGO et la sévérité d'un SAOS ; ○ maladie coéliqua (6,6% chez les enfants atteints de trisomie 21 et 5,1% chez les adultes) : très souvent sous-diagnostiquée. Souvent repérée grâce aux douleurs abdominales et à la constipation ; • malformations gastro-intestinales (6,7% des cas) : atrésie ou sténose duodénale (3,9% des cas), atrésie ou sténose anale (1% des cas), maladie Hirschsprung (2,76% des cas), atrésie de l'œsophage (0,9% des cas), sténose pylorique (0,3% des cas) ; • malformations rénales (reflux vésico-urétéral, le syndrome de la jonction, ...) ; • malformations cérébrales ; • malformations cochléo-vestibulaires fréquentes causant une surdité de transmission et une presbycusie précoce ; • cataracte congénitale ; • complications hépatiques.

Tableau 3 : Symptômes associés à la trisomie 21 (Sanlaville et al., 2020 ; AViQ, 2020⁸⁰ ; Saccomanno et al., 2018⁸¹ ; Institut Lejeune, n.d.⁸²).

⁸⁰ AViQ. (2020). *Fiche 30 : La trisomie 21 et l'emploi*. Retrieved from : https://www.aviq.be/handicap/pdf/documentation/publications/informations_particulieres/fiches_deficiences_emploi/Fiche-30-Trisomie-21.pdf

⁸¹ Saccomanno, S., Martini, C., D'Alatri, L., Farina, S. & Grippaudo, C. (2018). A specific protocol of myo-functional therapy in children with Down syndrome. A pilot study. *European Journal of Paediatric Dentistry*, 19(3). <https://doi.org/10.23804/ejpd.2018.19.03.14>

⁸² Institut Lejeune. (n.d.). *Nouvelle fiche médicale : les atteintes alimentaires et digestives de la trisomie 21*. Retrieved from : <https://www.institutlejeune.org/nouvelle-fiche-medicaire-les-atteintes-alimentaires-et-digestives-de-la-trisomie-21.html>

- *Le dépistage*

Le dépistage de la trisomie 21 est disponible depuis quelques années pour toutes les femmes enceintes qui le souhaitent. Celui-ci permet de déterminer un risque de trisomie. Un test impliquant une échographie de la clarté nucale et un dosage sanguin de deux hormones placentaires peut être réalisé au premier trimestre (entre la 11^{ème} et 14^{ème} semaine d'aménorrhée). En effet, la clarté nucale, espace situé au niveau de la nuque du fœtus, est augmentée chez 70% à 75% des fœtus atteints de trisomie 21. Si le premier trimestre de grossesse est déjà passé, un autre test qui s'effectue au deuxième trimestre (entre 14^{ème} et 19^{ème} semaine d'aménorrhée) est possible. C'est un dosage par prise de sang de trois hormones placentaires. Les résultats d'un des deux tests seront associés à l'âge de la mère car plus l'âge de la mère est élevé, plus il y a de risque de trisomie. A partir de ces informations, si le risque statistique calculé est élevé, c'est-à-dire compris entre 1/1000 et 1/51, le test ADN LC T21 est proposé. Il permet de trier et doser les divers fragments d'ADN présents dans le sang de la maman. En effet, durant la grossesse, de l'ADN fœtal, libéré par le placenta, est mêlé à celui de la mère. Ainsi, si le test est positif, c'est-à-dire s'il détecte la présence en quantité anormalement élevée de l'ADN provenant du chromosome 21, le fœtus aura une probabilité importante d'avoir une trisomie 21. Lorsque le test est négatif, c'est-à-dire que le diagnostic montre que le fœtus n'est pas atteint de trisomie 21, le suivi habituel de grossesse reprend. Dans le cas contraire, comme pour les mamans ayant un risque supérieur ou égal à 1/50, une choriocentèse ou une amniocentèse, un test « invasif » qui correspond à un prélèvement du liquide amniotique, est conseillée pour certifier le diagnostic (Haute autorité de santé, 2018)⁸³. Cependant, ce dépistage décèle 85% des cas de trisomie 21 et 10% de faux positifs.

Depuis 2013, le « Non-Invasive Prenatal Testing » (NIPT), le dépistage prénatal non invasif, est disponible en Belgique. C'est une prise de sang réalisée à partir de la 12^{ème} semaine d'aménorrhée qui permet par la suite un séquençage de fragments d'ADN. Ce dépistage, sans danger pour la mère et le bébé, décèle 99% des trisomies 21. En cas de résultat anormal, une amniocentèse est réalisée. D'après le docteur M. Van Rysselberge, chef de clinique et gynécologue-obstétricien au CHU Saint-Pierre en France (Van Rysselberge, 2017) : « Le NIPT permet également de dépister certaines

⁸³ Haute autorité de santé. (2018). *Le dépistage de la trisomie 21*. Retrieved from : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-01/depistage_trisomie.pdf

autres anomalies chromosomiques chez le fœtus, comme la trisomie 18 ou 13. Il permet aussi de connaître le sexe du bébé, grâce à la détection du chromosome Y ». C'est donc une véritable avancée dans le dépistage de la trisomie.

A la suite d'un test de dépistage, si le résultat est positif, un processus d'accompagnement est mis en place afin de proposer différentes possibilités. Le couple peut choisir de réaliser une interruption médicale de grossesse (IMG). En effet, en Belgique, une grossesse peut être interrompue jusqu'à son terme pour des raisons médicales (mise en danger de la santé de la mère, bébé atteint d'une affection grave, maladie génétique, ...) (Milagros. M-P., 2018)⁸⁴. Dans le cas contraire, si les parents de l'enfant porteur de trisomie 21 souhaitent le garder, un suivi adapté sera mis en place afin d'accueillir l'enfant dans les meilleures conditions possibles.

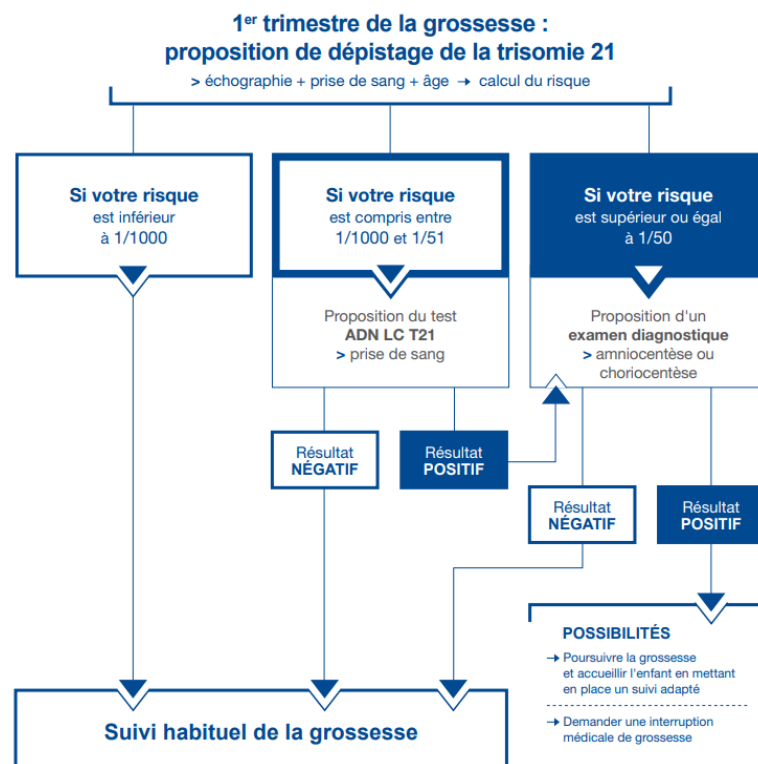


Illustration 17 : Schéma des dispositifs mis en place concernant la trisomie 21 lors de la grossesse (Haute autorité de santé, 2018).

⁸⁴ Milagros, M-P. (2018). *L'interruption médicale de grossesse : y faire face*. Gyn&Co. Retrieved from : <https://www.gynandco.be/fr/linterruption-medicate-de-grossesse-y-faire-face/>

d. Prise en charge de l'enfant porteur de trisomie 21

- *Les différents intervenants*

Les prises en charge d'un enfant porteur de trisomie 21 sont nombreuses compte tenu de la diversité des complications. La prise en charge pluridisciplinaire (kinésithérapie, logopédie) sera spécialisée et régulière afin d'assurer de la meilleure façon un accompagnement global du patient et de sa famille (Sanlaville et al., 2020).

Durant ces dernières années, des recherches sur le chromosome 21 ont permis d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de trisomie 21. Plusieurs approches (approche par le génotype, par le phénotype ou la mise au silence du 3^{ème} chromosome 21) sont à l'étude. Les études, à ce jour, sont centrées sur un traitement pour améliorer les fonctions intellectuelles et cognitives des patients porteurs de trisomie 21. A l'heure actuelle, les complications sont prises en charge grâce à des rééducations efficaces. D'après le docteur Aimé Ravel, pédiatre généticien et directeur des consultations à l'Institut Jérôme Lejeune (Institut Jérôme Lejeune, n.d.a) : « Cette prise en charge doit être pluridisciplinaire et précoce ». En effet, proposer une rééducation de qualité, c'est-à-dire une prise en charge pluridisciplinaire précoce, est primordial pour fournir un environnement stimulant afin de favoriser l'apprentissage dès le plus jeune âge. L'objectif principal est d'acquérir une fois adulte assez d'autonomie pour permettre une intégration dans la société, voire même dans le monde du travail. D'après le docteur Ravel (Jung, 2020)⁸⁵ : « Certains parviennent même à s'intégrer dans une certaine mesure dans le monde du travail : il y a par exemple des restaurants qui intègrent des personnes touchées par le syndrome de Down ».

- *La prise en charge logopédique*

La prise en charge logopédique d'un enfant porteur de trisomie 21 est mise en place le plus précocement possible (Ammann, 2012⁸⁶ ; Rondal, 2013 ; Sanlaville et al., 2020). Elle est axée dans un premier temps sur un accompagnement parental afin de

⁸⁵ Jung, E. (2020). *Trisomie 21 (syndrome de Down) : dépistage, causes, espérance de vie*. Medisite. Retrieved from : <https://www.medisite.fr/maladies-genetiques-congenitales-trisomie-21-syndrome-de-down-depistage-causes-esperance-de-vie.5545683.734033.html>

⁸⁶ Ammann, I. (2010). Trisomie 21, approche orthophonique - Repères théoriques et conseils aux aidants. De Boeck solal.

les aider à maintenir ou à mettre en place un environnement adéquat pour l'enfant. En effet, l'annonce du diagnostic et les nombreuses questions qui se succèdent peuvent déstabiliser les parents qui pourraient réagir différemment avec leur enfant. Certains vont forcer l'enfant à aller voir des thérapeutes, corriger chaque erreur qu'il réalise et d'autres auront un comportement opposé en lui prodiguant un minimum d'attention. Ainsi, l'objectif de l'accompagnement sera d'apprendre aux parents à adapter leurs attentes, sans anticiper, en fonction du potentiel de leur enfant pour qu'il puisse progresser à son rythme. Ils devront apprendre à avoir un comportement adéquat face à l'enfant. Il faut également les aider à voir au-delà du handicap de leur enfant afin qu'ils aient une relation la plus normale possible avec lui. Cet accompagnement parental consistera également à répondre aux questions des parents concernant l'évolution de leur enfant. Il faudra donc en permanence que le logopède actualise ses connaissances en prenant en compte les variables interindividuelles pour pouvoir répondre aux questions en se basant spécifiquement sur les capacités, sur l'évolution personnelle de l'enfant mais aussi sur son handicap dans son quotidien car chaque prise en charge est différente d'un patient à l'autre. Elle doit être précoce et ciblée en fonction du patient, de ses attentes et de ses besoins dans un temps spécifique. En général, la prise en charge d'un patient porteur de trisomie est axée sur l'acquisition du langage oral, liée à la déficience intellectuelle et à des problèmes au niveau de la sphère oro-faciale comme une hypotonie linguale, un palais non formé, des petits conduits, des encombrements ne facilitant pas la respiration nasale et des otites séromuqueuses provoquant une surdité de transmission. Elle est aussi centrée sur la communication et les fonctions de la sphère oro-faciale et de la voix (Rondal, 2013 ; Ammann, 2010 ; Sanlaville et al., 2020). Ainsi, ces conséquences peuvent perturber la communication verbale de l'enfant et donc influencer ses interactions avec son entourage. Les enfants porteurs de trisomie 21 ont également plus de mal à comprendre et intégrer les codes et les règles de vie. L'aspect pragmatique devra également être abordé dans la prise en charge. Les objectifs généraux sont donc d'adapter l'environnement de l'enfant pour favoriser l'appétence à la communication afin de développer au maximum ses capacités, de bénéficier d'une scolarité adaptée, et d'acquérir la plus grande autonomie possible. Les actions thérapeutiques seront également de mettre à disposition des techniques adaptées à l'enfant. La rééducation devra donc être ajustée systématiquement en fonction de l'enfant porteur de la trisomie 21 en se basant sur la théorie psycholinguistique mais également sur les

connaissances du développement chronologique et des difficultés langagières existant chez cette population.

3. La trisomie 21 accompagnée d'un SAOS

Chez l'enfant porteur de trisomie 21, la prévalence du SAOS est de 30 à 90% alors que dans la population générale elle se situe entre 1 et 3% (Von Lukowicz et al., 2018). Le syndrome de Down favorise donc le SAOS chez les personnes qui en sont atteintes en raison du chevauchement entre le phénotype du syndrome et les facteurs de risque du SAOS (Hill, 2016). Les statistiques démontrent, chez les jeunes enfants atteints de trisomie 21, une prévalence dix fois supérieure qui ne cesse d'augmenter, atteignant 90% chez les adultes. En effet, selon Aimé Ravel (Ravel, 2016)⁸⁷, la structure physiologique des personnes atteintes de trisomie 21 contribue aux apnées obstructives du sommeil.

Certaines propriétés se croisent comme une dysmorphie craniofaciale incluant une brachycéphalie et une hypoplasie des os du nez qui vont entraîner une réduction anatomique de l'espace pharyngé. L'hypotonie généralisée accentue le risque d'effondrement des voies respiratoires. Cela est, de plus, amplifié par d'autres dysmorphies comme un cou épais, une macroglossie, une hypertrophie adénoïdienne, des infections rhinopharyngées fréquentes, un reflux gastro-oesophagien (inflammation carrefour aéro-digestif), l'obésité (collapsus, affaissement du pharynx et de l'hypopharynx) et une augmentation des sécrétions des muqueuses (Hill, 2016), ce qui correspond aux symptômes présentés dans le chapitre précédent (cf. page 44). De plus, le risque d'être atteint d'un SAOS augmente de deux à quatre fois si l'on retrouve des anomalies maxillo-faciales dans les antécédents familiaux (Coëlo & Vincent, 2015-2016 ; De Fréminville, 2014⁸⁸ ; Von Lukowicz et al., 2018).

⁸⁷ Ravel, A. (2016). *Apnées obstructives du sommeil et trisomie 21 : tout un programme !* Fondation Lejeune. Retrieved from : <https://www.fondationlejeune.org/apnee-du-sommeil-trisomie21-tout-un-programme/>

⁸⁸ De Fréminville, B. (2014, mars, vendredi 21). Trisomie 21 - Apnées du sommeil. [Colloque]. Journée mondiale de la trisomie 21, Lyon. Retrieved from : <http://www.alliance-trisomie.org/JT21/JT2014/Diaporamas/Freminville.pdf>

a. Conséquences du SAOS sur le développement et la communication de l'enfant porteur de trisomie 21

Comme expliqué dans le chapitre 1 sur le SAOS, ses conséquences sont diverses et leur degré de sévérité varie en fonction de la durée du syndrome sans traitement (cf. page 21). Le SAOS impacte la santé, les capacités scolaires, le comportement et les relations sociales de l'enfant.

On peut établir un lien entre les conséquences du SAOS et certaines propriétés de la trisomie 21. En effet, la respiration buccale, présente chez plus de la moitié de la population, peut permettre de déceler un SAOS et est liée à la ronchopathie (cf. page 18). Elle entraîne des répercussions anatomiques telles que la modification de la croissance maxillo-faciale et une posture linguale pathologique, on sait qu'un effet domino se réalise par la suite (cf. page 23). Les personnes atteintes de trisomie 21 ont une hypotonie musculaire globale et des dysmorphoses qui ont pour conséquences des troubles oro-myofonctionnels conduisant à une respiration buccale (cf. page 43). De plus, la déficience intellectuelle est une caractéristique de la trisomie 21, on perçoit des troubles langagiers et mnésiques (cf. page 43). En parallèle, c'est pendant la nuit, lors du sommeil lent, qu'une intégration et une consolidation des apprentissages vont s'exercer (cf. page 10). Cela sera réduit si la personne souffre de SAOS. La personne atteinte de trisomie 21 aura des troubles cognitifs en raison de sa déficience intellectuelle mais également en raison du SAOS.

Le SAOS, chez les patients atteints de trisomie 21, ne va pas mettre en évidence de nouveaux troubles mais plutôt accentuer les troubles déjà existants de cette pathologie (Hill, 2016) (cf. page 44). Ainsi un SAOS non traité chez les enfants porteurs de trisomie 21 peut intensifier les symptômes de la trisomie ce qui risque de limiter davantage les capacités de ces enfants (Hill, 2016).

En 2017, l'Institut Lejeune et l'hôpital Necker Enfants-malades de Paris ont pu constater les impacts sur le développement de l'enfant. En effet, ils ont collaboré sur un programme de recherche clinique « Respire 21 » qui a pour but de diagnostiquer précocement les apnées du sommeil chez les personnes porteuses de trisomie 21 et leur proposer un traitement adapté. La petite Marie, une enfant atteinte de trisomie née avec une cardiopathie, a joué un rôle dans cette collaboration. A ses huit mois, une opération pour sa cardiopathie a été réalisée sans résultat notable sur son sommeil mais, à la suite d'une polysomnographie, un syndrome d'apnée du sommeil sévère a

été diagnostiqué ce qui indique que les troubles cardiaques n'ont pas de lien direct avec les troubles ventilatoires du sommeil. Marie a donc suivi un traitement par ventilation non-invasive (VNI). L'étude réalisée avec cette enfant affirme que les troubles respiratoires du sommeil ont des répercussions sur le développement cognitif et psychomoteur des personnes atteintes de trisomie 21 à tout âge de leur vie. Les cliniciens ont également démontré qu'une prise en charge précoce apportait un meilleur développement neurocognitif, psychomoteur mais aussi moins de troubles comportementaux. Aimé Ravel ajoutera : « Ce cas illustre une intuition qui était la mienne depuis de nombreuses années, car la structure physiologique des personnes atteintes de trisomie 21 favorise les apnées du sommeil et une mauvaise oxygénation du cerveau la nuit, au moment même où celui-ci se construit et se développe. » (Fondation Jérôme Lejeune, n.d.c). Des chercheurs de Chicago ont décidé de se pencher sur l'hypoxie dont sont atteints les enfants souffrant de SAOS. Une série de tests a donc été réalisée sur seize enfants âgés de sept à onze ans. Les chercheurs ont relevé une baisse de matière grise dans les zones cérébrales du raisonnement, de l'humeur, des mouvements mais également dans l'aire de Broca qui est la zone du langage (L'Indépendant, 2017⁸⁹ ; Fondation Sommeil, n.d.⁹⁰). La sévérité de cette mauvaise oxygénation du cerveau qu'est l'hypoxie paraît être en lien avec une dégénérescence du fonctionnement cognitif global. Les altérations de l'attention et de la vigilance s'avèrent, quant à elles, associées à la fragmentation du sommeil (Marillier, 2018)⁹¹.

Enfin, l'influence des troubles ventilatoires du sommeil sur la qualité de vie des personnes porteuses de trisomie 21 est encore à l'étude comme celle de l'Institut Jérôme Lejeune et l'équipe du professeur Fauroux, qui va débiter sous peu, avec comme thème (VNI&SE, n.d.)⁹² : « l'hypothèse que les troubles ventilatoires du

⁸⁹ L'Indépendant. (2017). *Les apnées du sommeil touchent le cerveau des enfants*. Retrieved from : <https://www.lindependant.fr/2017/03/29/les-apnees-du-sommeil-touchent-le-cerveau-des-enfants,3000854.php>

⁹⁰ Fondation Sommeil. (n.d.). *Conséquences de l'apnée du sommeil de l'enfant non traitée*. Retrieved from : <https://fondationsommeil.com/consequences-lapnee-traite/>

⁹¹ Marillier, M. (2018). *Altérations cérébrales associées à l'hypoxie et au syndrome d'apnées obstructives du sommeil à l'exercice*. [Thèse pour obtenir le grade de docteur, Communauté Université Grenoble Alpes]. hal. Retrieved from : <https://tel.archives-ouvertes.fr/tel-01757963/document>

⁹² Ventilation non invasive et sommeil de l'enfant [VNI&SE]. (n.d.) *La trisomie et les troubles respiratoires du sommeil*. Retrieved from : <http://vnietsommeil.aphp.fr/la-trisomie-21-les-troubles-respiratoires-du-sommeil/>

sommeil peuvent avoir un rôle dans les troubles neurocognitifs et du langage chez le nourrisson avec trisomie 21 ».

Ainsi, les conséquences peuvent donc affecter la qualité de vie des enfants porteurs de trisomie 21, il est alors essentiel de réaliser un dépistage précoce afin de mettre en place par la suite rapidement une prise en charge.

b. Le dépistage des patients SAOS ayant une trisomie 21

Un bilan polysomnographique est le meilleur examen afin d'assurer le diagnostic d'apnée obstructive du sommeil et est effectué (Sanlaville et al., 2020) :

- avant et après une adéno-amygdalectomie ;
- avant et après une expansion rapide du maxillaire ;
- systématiquement avant 4 ans chez l'enfant atteint de trisomie 21 ;
- en cas de suspicion de SAOS chez la personne atteinte de trisomie 21 ;
- si apparition d'une fatigabilité et d'une altération cognitive.

La polysomnographie (cf. page 25) serait donc très intéressante dès le plus jeune âge chez le patient porteur de trisomie. Or, la polygraphie respiratoire et l'oxymétrie ne sont pas recommandées chez l'enfant du fait du risque de faux négatifs. Quand elle est réalisée avec des appareils portables, elle est moins précise. Ainsi, les faux-négatifs peuvent provenir d'une sous-estimation de l'index d'apnées-hypopnées dû à la mauvaise appréciation du temps de sommeil et/ou de la méconnaissance des événements éveillant mais non désaturant, ou à une variabilité inter-nuit. Une étude réalisée par Mohamed Akkari et al. en 2017 (Akkari et al., 2017)⁹³ permettant de déterminer la faisabilité de la polygraphie ventilatoire conclut que la polygraphie est possible en pratique courante, si elle est surveillée, elle doit être acceptée par l'enfant et le signal doit être de bonne qualité. Par contre, ce test n'est pas fiable pour les troubles ventilatoires chez l'enfant (Service évaluation des actes professionnels, 2012b)⁹⁴. La polygraphie (cf. page 26) est plus accessible, moins coûteuse et plus

⁹³ Akkari, M., Blanchet, C., Mondain, M. (2017). Polygraphie ventilatoire nocturne chez l'enfant : faisabilité en pratique courante et valeur de la détection automatique des événements respiratoires. *Médecine du sommeil*, 14(1), 21-22. Retrieved from : <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1769449317300110>

⁹⁴ Service évaluation des actes professionnels. (2012). *Place et conditions de réalisation de la polysomnographie et de la polygraphie respiratoire dans les troubles du sommeil*. Haute autorité de santé (HAS). Retrieved from : <https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2012->

simple à interpréter qu'une polysomnographie. Elle sera utilisée si le patient a une probabilité pré-test élevée de SAOS sans signe d'autres pathologies du sommeil sinon une polysomnographie sera effectuée. Si une discordance avec la clinique est présente, une polysomnographie sera nécessaire (El Khettar, 2018)⁹⁵. L'oxymétrie est le test le plus simple, économique et accessible. Elle permet de dépister facilement un éventuel trouble du sommeil. Elle est souvent réalisée comme une épreuve diagnostique, la polysomnographie étant plus difficile d'accès avec beaucoup d'attente. Cependant, elle ne permet pas de poser un diagnostic, à cause de sa faible sensibilité, c'est un test de dépistage qui précède la polysomnographie (Rieder, J-P et al.⁹⁶, 2009 ; Paradis, B., 2008⁹⁷). Le docteur Ravel insiste donc sur l'importance d'un dépistage précoce, avant l'âge de six mois et pendant les trois premières années de vie afin de permettre un meilleur développement neurocognitif et comportemental (Ravel, 2016).

Au niveau des symptômes, nous pouvons également trouver en complément de ceux évoqués dans les conséquences (cf. page 44) : une transpiration excessive à l'endormissement et pendant le sommeil, une énurésie nocturne, des ronchopathies, des cauchemars ou du somnambulisme. Le diagnostic est très souvent déjà posé par les parents de l'enfant porteur de trisomie. Pour l'enfant atteint de trisomie qui possède une malformation des voies aériennes, un examen ORL est recommandé afin d'examiner ses végétations et amygdales. Chez la personne atteinte de trisomie 21 on note aussi une fragilité des voies respiratoires avec une hypotonie, une petite bouche et des amygdales hypertrophiées.

Il existe un lien entre troubles oro-myofonctionnels et SAOS (cf. page 50), il est donc intéressant de réaliser une évaluation des praxies bucco-faciales. Pour ce faire, les praxies de Hénin peuvent être utilisées. Publiées en 1980 par Nadine Hénin (Hénin,

[06/place et conditions de realisation de la polysomnographie et de la polygraphie respiratoire dans les troubles du sommeil - rapport devaluation 2012-06-01 11-50-8 440.pdf](#)

⁹⁵ El Khettar, R. (2018, septembre, jeudi 20). Diagnostic du SAOS : Polygraphie ou Polysomnographie ? [Assises]. Table ronde SAOS AMCAR, Casablanca. Retrieved from : http://www.amcar.ma/ressources/att/assises/2018/EL%20KHETTAR_20092018.pdf

⁹⁶ Rieder, J-P., Nemitz, N., Courteuse, C. (2009). Oxymétrie nocturne au cabinet du médecin de premier recours. *Médecine ambulatoire*, 218. Retrieved from : <https://www.revmed.ch/revue-medicale-suisse/2009/revue-medicale-suisse-218/oxymetrie-nocturne-au-cabinet-du-medecin-de-premier-recours>

⁹⁷ Paradis, B. (2008). L'apnée du sommeil, de la présomption clinique au laboratoire du sommeil retenez votre souffle ! *Le Médecin du Québec*, 43(5). Retrieved from : <http://fmog-legacy.s3.amazonaws.com/fr/Le%20Medecin%20du%20Quebec/Archives/2000%20-%202009/051-060DrParadis0508.pdf>

n.d.)⁹⁸, elles font suite à l'étude fonctionnelle et anatomo-clinique « La région oro-faciale en phoniatrie » et sont utilisées chez les enfants de deux ans et demi jusqu'à l'âge de douze ans et demi. Il est aussi possible de s'appuyer sur le Gouzland Orofacial Score (GOS12), une échelle anatomo-fonctionnelle, qui va « objectiver, quantifier et évaluer la dysfonction oro-faciale ». Il comporte deux scores : un score structurel sur six et un score fonctionnel sur six également, ce qui permet de faire la différence entre les composants structurels et fonctionnels. Un score de zéro correspond à un critère sain et un score d'un à un critère dysfonctionnel. Ce test a été élaboré par Tongue Lab (Tongue Lab Academy, 2020)⁹⁹.

c. Traitements des patients SAOS ayant une trisomie 21

De nombreux traitements ont été développés afin de corriger le SAOS ou de soutenir l'enfant porteur de trisomie 21. Les différents traitements qui vont suivre ont tous pour but de lever l'obstruction et donc traiter le SAOS chez les enfants porteurs de trisomie (Grusse-Dagneaux G., 2020).

L'adénotonsillectomie est la chirurgie la plus fréquente chez les enfants atteints de SAOS (cf. page 30). L'indication de l'hypertrophie adénotonsillaire tient compte de la sévérité du SAOS, des morbidités cardiovasculaires ou neurologiques associées de la trisomie 21. Efficace chez les enfants tout-venants atteints de SAOS, elle l'est moins chez les enfants avec trisomie 21 puisque le SAOS persévère chez 55% des patients réalisant cette opération (Von Lukowicz et al., 2018). Pourtant, l'adénotonsillectomie reste le premier traitement effectué chez les enfants atteints de trisomie et de SAOS (Coëlo & Vincent, 2015-2016 ; Amaddeo, n.d.).

La ventilation en PPC peut être une autre alternative (cf. page 33), elle correspond au traitement de référence des formes sévères, en cas de SAOS persistant après une adénoïdo-amygdalectomie. Cependant, nous pouvons retrouver des complications : une congestion nasale, rhinorrhée, épistaxis, érythème facial cutané lié au masque, gêne de la croissance de la médio-face par appui du masque et l'hypoplasie du milieu du visage (Sanlaville et al., 2020 ; Von Lukowicz et al., 2018). Malgré ces contraintes,

⁹⁸ Hénin, N. (n.d.). *Grille de Hénin : Etude de la motricité et des praxies oro-faciales*. Studylib. Retrieved from : <https://studylibfr.com/doc/10055868/grille-de-henin>

⁹⁹ Tongue Lab Academy. (2020). *Gouzland Orofacial Score (GOS12)*. Retrieved from : https://academy.tonguelab.com/wp-content/uploads/7_gos-12.pdf

c'est une alternative prometteuse dans le traitement du SAOS chez les enfants porteurs de trisomie 21. En effet, en reprenant le programme de recherche clinique « Respire 21 », Marie, la jeune enfant porteuse de trisomie 21 avec un trouble ventilatoire du sommeil, a bénéficié d'un traitement par VNI en assistant sa respiration chaque nuit, ce qui a permis de mettre en évidence, en 48 heures, des résultats positifs au niveau de sa tonicité. Après l'appareillage, Marie a fait énormément de progrès lors de ses séances d'orthophonie et de kinésithérapie. L'étude réalisée affirme que le traitement par VNI permet un meilleur développement pour les enfants porteurs de trisomie 21.

D'autres traitements existent comme l'expansion maxillaire rapide, les appareils orthodontiques, la thérapie par plaque palatine, la thérapie par stimulation électrique des voies aériennes supérieures ou encore des traitements médicamenteux, comme par exemple, des corticostéroïdes intranasaux pouvant également être prescrits (Coëlo & Vincent, 2015-2016). Or, il n'y a aucune donnée sur ces traitements chez les patients atteints de trisomie 21 (Sanlaville et al., 2020). Selon des études, quelques traitements nommés ci-dessus ne certifient pas d'une efficacité notable (Von Lukowicz et al., 2018).

Une prise en charge pluridisciplinaire est réalisée mais le traitement du SAOS chez les patients porteurs de trisomie 21 est difficile car les connaissances sur cette maladie sont encore trop récentes pour mettre en place un traitement efficace et fonctionnel. En effet, une étude a été menée en 2015-2016 sur les connaissances des orthophonistes et des logopèdes sur le SAOS et celles sur les enfants avec une trisomie 21 souffrant de ce syndrome. Celle-ci a montré que ces sujets sont peu abordés dans les instituts de formation. Cependant, depuis 2007, de plus en plus de formations continues sont disponibles pour les acquérir. Cette étude a également mis en évidence que plus de la moitié des professionnels ne pensait pas connaître le SAOS ni la théorie le concernant. De plus, lorsque l'on met en relation la prise en charge des enfants avec trisomie 21, la moitié des orthophonistes et logopèdes prenant en charge des enfants avec trisomie 21, 82% ne savaient pas si leurs patients avaient des troubles du sommeil. La question de ce trouble ne se posait pas pour la plupart des personnes de cette profession. En prenant en compte ces informations, il est donc primordial de faire connaître davantage le SAOS, notamment chez les enfants

avec trisomie 21 dans cette profession. En effet, la connaissance des parents sur la maladie de leur enfant se base principalement sur les informations des professionnels de santé. Si ces derniers n'ont pas les connaissances adéquates, le SAOS ne sera donc pas assez connu auprès de la société. Comme vous pourrez le voir à la suite de notre étude (cf. page 63), nous avons fait face, l'équipe de la SleepClinic et nous-mêmes, à des familles sceptiques à cause de la méconnaissance du sujet. Il est donc primordial de faire de la prévention dans un premier temps auprès des professionnels de santé pour que, par la suite, les familles de ces enfants en prennent connaissance (Coëlo & Vincent, 2015-2016).

Actuellement, des études auprès d'enfants et d'adultes neurotypiques atteints de SAOS ont mis en évidence une prise en charge permettant le traitement du SAOS : la thérapie myofonctionnelle (TM) (Von Lukowicz et al., 2018). Cela a permis de réaliser des recherches plus spécifiques chez des enfants porteurs de trisomie 21 notamment l'étude sur l'efficacité de la TM avec cette population à partir d'une semaine d'exercices intensifs. Cette semaine de TM s'est basée sur différents exercices progressifs (passifs et actifs) dans le but, dans un premier temps, de tonifier les muscles du corps et d'améliorer la posture globale afin d'observer un effet sur la sphère bucco-linguo-faciale et dans un second temps, de renforcer cette sphère sur la base d'exercices oraux. Les résultats obtenus n'ont pas été satisfaisants en raison d'une amélioration minime constatée. Selon Von Lukowicz, deux pistes ont été mises en évidence pour une recherche plus approfondie comme la TM sur une plus longue durée ou la TM en complément d'un autre traitement.

D'après Gaëlle Grusse Dagneaux (Grusse Dagneaux, 2020), orthophoniste en France qui prend en charge des enfants porteurs de trisomie 21, il est primordial de travailler en priorité la dysoralité chez ces jeunes enfants en supprimant les parafunctions et en mettant en place de bons prérequis réflexo-végétatifs le plus précocement possible. Cela se fait à partir d'un accompagnement parental et de stimulations des fonctions oro-végétatives, telles que la respiration, la succion, la déglutition et la mastication afin de préparer les organes phono-articulatoires. Elle travaille l'ensemble des fonctions car, d'après elle, (Grusse Dagneaux, 2020) : « on parle comme on mange ». En effet, comme l'explique le docteur Fellus, Silvestrini, An et al (Froggymouth, 2021 ; Vernier,

2019¹⁰⁰), ces fonctions interagissent et s'influencent en permanence. A contrario, selon Chaves (Vernier, 2019), il n'existe que trop peu d'études pour soutenir cette hypothèse (cf. page 23). Lorsqu'une d'entre elles dysfonctionne, c'est l'ensemble des fonctions de la sphère oro-faciale qui est touché. Ainsi, Madame Grusse Dagneaux, dans sa rééducation, cible cet objectif à l'aide d'une prise en charge neurofonctionnelle (Méthode Padovan, Castillo Morales et Elena Dyakova, ...). Les fonctions orales se développent selon un processus neuro-évolutif dépendant de la maturation corticale des fonctions affectives et cognitives mais aussi sensorielles, motrices et neuro-intégratives. Cette rééducation neuro-fonctionnelle consiste en différents exercices et stimulations ciblés au niveau de la sphère oro-faciale. Lors de cette prise en charge, il faut prendre en compte l'hypotonie globale qui a un impact sur le développement des structures osseuses et articulaires et par conséquent une incidence sur les fonctions orales telles que les fonctions prélinguistiques (ventilation, succion, mastication, déglutition). De plus, il faut prendre également en compte la posture globale du patient car celle-ci influence la posture linguale en raison de l'interconnexion entre le corps et les fonctions orales (cf. page 20).

Cependant, chez certains enfants porteurs de trisomie 21, avant de mettre en place la rééducation oro-myofonctionnelle, il est nécessaire de désensibiliser la sphère oro-faciale, voire le corps entier pour éviter un refus. Différentes approches sont possibles en fonction du niveau d'hypersensibilité de l'enfant. La progression pieds - mains - bouche a pour objectif de venir au contact de la bouche tout en commençant par toucher d'autres parties du corps, comme les pieds et les mains. Cela permet de monter progressivement à la sphère buccale, en effet la sensibilité de ces membres est liée à celle de la bouche, et éviter d'entrer brusquement dans la zone sensible de l'enfant (Ma palette d'Ortho, 2020a)¹⁰¹. Le tapping, des stimulations définies par des tapotements ou des points de pression avec l'index et le majeur, peut être proposé au niveau des joues, du plancher buccal et des lèvres afin de cibler la sphère oro-faciale (Ma palette d'Ortho, 2020c)¹⁰². Pour finir, la cryothérapie, également nommée la

¹⁰⁰ Vernier, M. (2019). *Occlusion et posture : Où en est la recherche ?* [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en chirurgie dentaire]. Université de Toulouse III - Paul Sabatier Faculté de Chirurgie dentaire. Retrieved from : <http://thesesante.ups-tlse.fr/2587/1/2019TOU33014.pdf>

¹⁰¹ Ma palette d'Ortho. (2020). *La progression pieds - mains - bouche*. [Vidéo]. You Tube. Retrieved from : <https://www.youtube.com/watch?v=Rz1DldYV5lo>

¹⁰² Ma palette d'Ortho. (2020). *Trisomie 21 et Orthophonie : le tapping*. [Vidéo]. You Tube. Retrieved from : <https://www.youtube.com/watch?v=0VzctdFYXiE>

thermothérapie, correspond à des manipulations et des massages rapides par le froid (glaçons) au niveau de la langue et dans les joues afin de stimuler les muscles bucco-linguo-faciaux, la fermeture buccale et diminuer le bavage. Il est primordial de ne pas toucher les lèvres et la face exobuccale des joues car une hypersensibilité peut apparaître. (Ma palette d'Ortho, 2020b)¹⁰³.

Ainsi, corriger les parafunctions chez les enfants porteurs de trisomie 21 pourrait avoir un impact indirect sur les troubles ventilatoires du sommeil.

4. Conclusion

Le sommeil fait partie intégrante de notre vie. Or, la société ne connaît pas réellement cette période complexe bénéfique pour notre bien-être, régulateur de santé indispensable à notre développement cérébral. Un sommeil perturbé peut ainsi nuire au fonctionnement physiologique. A partir des informations tirées de la littérature, nous avons répertorié de nombreux troubles du sommeil, dont le SAOS qui touche un nombre important d'individus mais davantage les personnes atteintes de trisomie 21. En effet, leurs caractéristiques faciales favorisent l'apparition du SAOS mais d'autres facteurs peuvent également y contribuer, ce qui met en avant l'importance d'un dépistage systématique afin de limiter, à la suite d'une prise charge pluridisciplinaire, les répercussions de ce trouble ventilatoire obstructif du sommeil chez les patients atteints de trisomie 21. Durant les premières années de vie, période majeure du développement global de l'enfant, une prise en charge précoce est donc essentielle afin de limiter le risque de porter atteinte aux capacités de l'enfant. D'après plusieurs auteurs, le dysfonctionnement lingual, qui perturbe la statique globale, jouerait un rôle non négligeable dans le SAOS. Nous comprenons ainsi en quoi une prise en charge logopédique serait pertinente afin de proposer une rééducation oro-myofonctionnelle, pour tonifier les muscles de la sphère bucco-linguo-faciale et ainsi rétablir la respiration physiologique. Cette rééducation logopédique, à la suite d'un dépistage systématique, aurait de nombreux effets bénéfiques afin de corriger le SAOS des enfants porteurs de trisomie 21 mais elle demande une régularité à long terme afin que la rééducation soit efficace et durable.

¹⁰³ Ma palette d'Ortho. (2020). *Trisomie 21 et Orthophonie : la vibration, la cryothérapie et le brossage*. [Vidéo]. You Tube. Retrieved from : <https://www.youtube.com/watch?v=bMpKoB-RVQ>

A la suite de nos recherches, nous avons également découvert un nouvel outil, le Froggymouth, qui n'a pas comme objectif principal la rééducation du SAOS. Il influence les muscles hypotoniques jouant sur ce trouble ventilatoire obstructif du sommeil. Cet appareil nous a intéressées pour son incidence sur les muscles touchés par le SAOS et pour son utilisation par voie anoétique qui permet une prise en charge logopédique facilitée et naturelle de l'enfant porteur de trisomie 21.

Nous avons pu constater que les connaissances sur le SAOS sont encore trop récentes pour mettre en place un traitement efficace et fonctionnel chez des patients porteurs de trisomie 21 avec un SAOS (cf. page 48); nous nous sommes donc intéressées à ce sujet. Nous avons réalisé une prise en charge oro-myofonctionnelle en complément de l'utilisation du Froggymouth chez un patient souffrant de troubles du sommeil, en pensant qu'elle pourrait avoir un impact sur son sommeil et, par conséquent, sur sa qualité de vie.

PARTIE PRATIQUE

1. Introduction

A la suite de nos recherches, nous avons été interpellées par le Froggymouth (cf. page 35), un appareil rééduquant la déglutition atypique, qui, d'après la littérature scientifique, aurait d'autres bénéfices. Nous avons donc contacté le docteur Fellus et Guillaume Fellus afin d'en apprendre davantage sur leur appareil. Après quelques échanges, ils se sont vus intéressés par notre sujet et ont souhaité collaborer pour notre travail de fin d'études. Ce partenariat nous a permis d'acquérir le Froggymouth dans l'objectif de certifier son efficacité auprès d'une nouvelle population. De plus, la revue de la littérature scientifique met en exergue que la prise en charge logopédique oro-myofonctionnelle en complément d'un autre traitement améliorerait les résultats de la prise en charge des troubles du sommeil (cf. page 32). En effet, en accord avec Madame Grusse-Dagneaux, orthophoniste, cette théorie pourrait se vérifier chez les enfants porteurs de trisomie 21. Ainsi, nous nous posons la question : « Une prise en charge logopédique oro-myofonctionnelle en complément de l'utilisation du Froggymouth va-t-elle améliorer le sommeil de l'enfant porteur de trisomie 21 ? »

La prise en charge logopédique oro-myofonctionnelle des personnes atteintes de trisomie 21 est complexe (cf. page 55). En effet, peu de logopèdes sont spécialisés dans la prise en charge oro-myofonctionnelle chez les patients porteurs de trisomie 21. De plus, aucune prise en charge logopédique spécifique pour rééduquer le SAOS n'a été mise en évidence avec cette population.

Si le Froggymouth prouvait son efficacité auprès de la population atteinte de trisomie 21, cela pourrait être une avancée non négligeable concernant la prise en charge de patients porteurs de trisomie 21.

Nous avons donc pour objectif de proposer une approche curative rapide et précoce du SAOS chez les enfants porteurs de trisomie 21.

Cette partie est composée de quatre chapitres. Tout d'abord, nous développerons la méthodologie appliquée tout au long de cette étude. Puis, nous présenterons notre étude de cas. Enfin, nous énoncerons nos données recueillies et les interpréterons.

2. Méthodologie

Cette partie a pour objectif de mettre en évidence le cheminement mis en place afin d'atteindre notre objectif.

a. Critères de sélection

Cette étude est réalisée sur un plan séquentiel, c'est-à-dire que nous effectuerons des prises de mesure sur un même groupe à plusieurs périodes différentes afin d'étudier un effet à long terme et la stabilité du traitement.

Les critères d'inclusion sont l'existence d'une trisomie 21 avec des troubles oro-myofonctionnels et des symptômes justifiant d'un SAOS dans la tranche d'âge de trois à cinq ans. La tranche d'âge a été déterminée à partir de différents critères. En effet, la limite de cinq ans est une contrainte de l'appareil de dépistage des troubles ventilatoires du sommeil : le Gabi SmartCare, un appareil en cours d'étude. Concernant le minimum d'âge requis, c'est-à-dire trois ans, il a été décidé avec différents professionnels en raison des capacités de compréhension orale nécessaires d'un enfant porteur de trisomie 21 afin de mettre en place une rééducation logopédique fonctionnelle et efficace le plus précocement possible.

Le critère d'exclusion est un trouble de la compréhension orale. Il faut que l'enfant puisse comprendre les exercices qui lui seront proposés.

L'enfant correspondant aux critères d'inclusion a réalisé un bilan oro-myofonctionnel et une semaine d'utilisation du Gabi SmartCare avant le début de la prise en charge.

b. Recrutement de la population

Notre projet initial reposait sur une analyse statistique de dix patients mais il a été difficile de rencontrer des enfants correspondant aux critères de sélection développés ci-dessus.

Afin de recruter nos patients, nous avons contacté l'institut Jérôme Lejeune, des IME (Institut Médico Educatif), des SESSAD (Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile), des CAMSP (Centre d'Action Médico-Social Précoce) mais aussi des logopèdes et orthophonistes correspondant à chaque région proche de notre domicile et un centre de réadaptation et d'inclusion localisé à Bruxelles. Toutes ces pistes de recrutement n'ont pas donné suite à notre demande. Nous avons également contacté différentes associations d'enfants porteurs de trisomie 21 situées en France et en Belgique avec lesquelles nous avons partagé un poster expliquant notre étude sur les réseaux sociaux. Suite à cette publication de recherche, nous avons rencontré une

mère intéressée par le projet. Les autres retours correspondaient à des parents sceptiques ou des enfants qui n'entraient pas dans la tranche d'âge requise.

Ainsi, nous avons donc le soutien d'une seule maman ouverte et très intéressée par le sujet. L'objectif initial n'ayant pas pu être atteint, une remise en question a été nécessaire afin de mettre en place une étude de cas.

c. Démarche clinique

- *Objectifs visés*

A la suite de notre question : “Une prise en charge logopédique oro-myofonctionnelle en complément de l'utilisation du Froggymouth va-t-elle améliorer le sommeil de l'enfant porteur de trisomie 21 ?”, nous avons comme objectif, la correction précoce du SAOS, des facteurs de dégradation, des capacités neurocognitives ainsi que la sensibilisation et l'encouragement à la participation du processus rééducatif des parents et de l'entourage sur base de leurs observations et leur appréciation clinique.

- *Outils méthodologiques*

Afin de déterminer une évolution des différentes fonctions, nous avons décidé d'utiliser « les praxies de Hénin » [annexe IV] (Hénin, 1980) et le « Gouzland Orofacial Score » [annexe III] (Tongue Lab Academy, 2020) pour objectiver, quantifier et évaluer les dysfonctions oro-faciales de l'enfant.

Nous avons également décidé de travailler à partir du Gabi SmartCare (cf. page 28) pour évaluer la qualité du sommeil de l'enfant pour différentes raisons. Paul Wulleman, pneumologue de la SleepClinic, nous a fortement recommandé cet appareil car il est récent et permet d'évaluer facilement le sommeil. C'est un bracelet léger qui n'est pas contraignant. Nous pouvons avoir accès aux données instantanément à partir du téléphone connecté à l'appareil mais également à partir d'un site sécurisé. De plus, nous pouvons l'utiliser durant toute la période de l'étude.

Ce partenariat permet de nous aider dans la réalisation de notre pratique mais également d'améliorer l'appareil car il n'a jamais été testé sur des enfants porteurs de trisomie 21.

Ainsi, durant notre prise en charge, le patient sera appareillé avec un dispositif chaque nuit. Cela aura pour but d'attester du bien-fondé de cette approche rééducative et d'en mesurer les effets rapidement.

L'enfant est son propre référentiel car une période d'une semaine est nécessaire avant le début de la rééducation afin d'évaluer les paramètres indirects du sommeil (SpO₂, rythme cardiaque, position).

- *Prise en charge logopédique*

L'étude de cas consiste en une prise en charge logopédique réalisée par nos soins au domicile, dans le salon du patient. Elle se basera sur la thérapie myofonctionnelle (TM) (cf. page 31) en parallèle du port de l'appareil Froggymouth (cf. page 35).

La rééducation logopédique dure six semaines, en accord avec l'équipe, à raison d'une séance d'une heure par semaine (le même jour, à la même heure afin de garder une régularité) avec l'utilisation du Froggymouth pendant quinze minutes par jour. Nous avons déterminé cette durée en fonction des études menées par l'équipe du Froggymouth qui démontrent que des résultats sont observables dès deux semaines d'utilisation (cf. page 38). Nous avons également souhaité procéder d'une autre manière que l'étude de Von Lukowicz et al. (Von Lukowicz et al., 2018) en axant la prise en charge sur une plus longue durée avec une fréquence de séances moindre (cf. page 58) afin de concorder avec nos capacités de déplacement au domicile du patient.

La prise en charge logopédique correspond à une rééducation oro-myofonctionnelle en présence de la mère de l'enfant afin de perpétuer les activités dans la semaine. Pour mobiliser les différentes zones oro-faciales de l'enfant, diverses approches et méthodes seront pratiquées, notamment la progression pieds - mains - bouche (cf. page 59) afin de mobiliser les différentes zones oro-faciales de l'enfant pour le désensibiliser. Le tapping (cf. page 58) a le même objectif, qui est d'augmenter le tonus musculaire, de faire prendre conscience à l'enfant de sa béance buccale et également de détendre l'enfant pour, par la suite, essayer de lui proposer le port du Froggymouth ; et la cryothérapie (cf. page 59) afin de stimuler la sphère intra-buccale. Ces méthodes sont essentielles dans la prise en charge oro-myofonctionnelle car les

enfants porteurs de trisomie 21 peuvent présenter une hypersensibilité (cf. page 45) au niveau de la sphère faciale et donc refuser le Froggymouth.

A la suite des approches proprioceptives, des praxies seront réalisées afin de tonifier les muscles bucco-linguo-faciaux à partir d'activités diverses et variées pour rendre la rééducation la plus ludique possible (bulles, chansons) et ainsi attiser la curiosité de l'enfant. Enfin, l'olfaction fera également partie de la prise en charge afin d'aider à la respiration nasale (cf. page 32).

La réalisation du suivi sur base d'une TM en parallèle du port de l'appareil nous semble importante car c'est un traitement qui a prouvé son efficacité à long terme et qui permet d'améliorer le tonus des muscles (cf. page 57). De plus, il est essentiel chez les enfants atteints de trisomie 21 d'avoir une prise en charge oro-myofonctionnelle afin de désensibiliser la sphère bucco-linguo-faciale (cf. page 58).

L'utilisation du Froggymouth sera réalisée quotidiennement en parallèle de la prise en charge myofonctionnelle. La participation de la famille est donc nécessaire pour surveiller le port du Froggymouth chaque jour pendant une durée de quinze minutes (cf. page 36), comme spécifié dans la notice d'utilisation, en journée. Dans le cas d'un refus total du port de l'appareil, il peut être porté lors de la première phase du sommeil afin d'accepter le Froggymouth inconsciemment. A cet instant, il est primordial d'avoir une surveillance parentale pour éviter tous les risques. Nous avons souhaité travailler avec le Froggymouth car c'est un outil récent en pleine expansion qui corrige facilement et rapidement les troubles oro-myofonctionnels d'après de nombreuses études réalisées par l'équipe et grâce aux avis de différents logopèdes (cf. page 35). L'utilisation du Froggymouth en complément d'une thérapie myofonctionnelle aura comme but la diminution des troubles ventilatoires du sommeil et simultanément l'observation d'une amélioration éventuelle des autres fonctions. Ainsi, il pourrait permettre d'améliorer nettement la qualité de vie des enfants porteurs de trisomie 21 mais aussi de développer une prise en charge pour cette population.

3. Etude de cas

Anamnèse de Valentin - 4 ans 5 mois

Sur base des échanges et des observations en séances, nous avons répertorié les informations sous forme de tableaux (Coëlo & Vincent, 2015-2016) adaptés à partir d'une anamnèse réalisée dans le cadre d'un travail de fin d'études [annexe II].

Tableau 4 : Données anamnestiques.

Date de naissance	13 décembre 2016
Profession de parents	Mère : mère au foyer ; père : agent EDF
Accouchement	RAS
Prématurité	Non
Poids	Normal
QI	Pas effectué
Forme de la trisomie	Libre, complète et homogène
Infections ORL	Otites jusqu'à 2 ans et demi (pose de drains transtympaniques)
Opérations	Drains et végétations
Surhandicaps	Maladie de Hirschsprung (dysfonctionnement de l'intestin) ¹⁰⁴
Suivi et scolarité	<u>Scolarité</u> : 1^{ère} maternelle en enseignement ordinaire. <u>Suivis</u> : kinésithérapeute (2 séances/sem), deux logopèdes ciblant le langage (3 séances/sem), psychomotricienne (1 séance/sem). <u>Remarque</u> : prise en charge spécifique oro-myofonctionnelle jusqu'en mars 2020 puis arrêtée en raison de la crise sanitaire et du départ de la logopède.
Motricité	Marche à deux ans et demi, ne mange pas seul et ne s'habille pas seul.
Langage	Ne parle pas, mots très rares. Méthode Sésame et par pictogrammes : difficile.
Alimentation	Allaité jusqu'à ses sept mois au biberon. Mange des morceaux mous et durs
Succion	Plus de tétine depuis ses 2 ans, 5 mois.

Tableau 5 : Données sur le sommeil.

Antécédents familiaux de ronchopathie	<u>Parents</u> : Non <u>Grands-parents paternels</u> : Oui <u>Grands-parents maternels</u> : père (apnées du sommeil dues au surpoids), mère (non)
Fatigue	Oui

¹⁰⁴ CHR Liège. (2020). *Maladie de Hirschsprung*. Retrieved from : <https://www.chrcitadelle.be/CitadelleWebsite/media/Services/Chirurgie%20g%C3%A9n%C3%A9rale/Maladie-de-Hirschsprung.pdf>

Irritabilité	Non
Endormissement facile	Oui
Comportement	Curieux, dynamique
Ronflements	Oui
Ventilation buccale	Oui
Qualité du sommeil	Agité
Réveils nocturnes	Oui
Hypersudation	Non
RGO nocturnes	Pas déterminé
Position nocturne	Généralement sur le ventre, rarement sur le dos.
Énurésie	Oui
Dort avec la lumière	Non
Rituels	Change, histoire, bisou, petite veilleuse.
Horaires	22h00 – 7h00 (neuf heures de sommeil) et siestes d'une heure.
Environnement	Dort dans sa chambre, avec son grand frère dans un lit séparé, avec son doudou, sans couette ni draps car il ne supporte pas le contact.

Bilan de Valentin – 4 ans 5 mois au 4 juin 2021 (cf. page 72)

Tableau 6 : Données des fonctions.

Compréhension et production	Production : absente ; compréhension : correcte
GOUZLAND OROFACIAL SCORE [annexe III] :	
Phonation	Absente (difficulté de langage) (score : 1).
Mastication	Inefficacité de la fonction de mastication voire absence. Étouffement par les solides dû à un manque de mastication efficace (score : 1).
Déglutition	Déglutition atypique (fausses routes) avec interposition linguale, difficulté à boire au biberon et à manger avec sa cuillère. Ne boit pas au verre, seulement à la gourde (score : 1).
Ventilation	Ventilation buccale spontanée (sécheresse labiale chronique) (score : 1).

Parafonctions	Bruxisme avec mouvement latéral même lors des repas (score : 1).
Posture	Posture cervicale équilibrée en spontané (score : 0).
Score fonctions : 5/6 5 fonctions sur les 6 présentent un dysfonctionnement, seule la posture est correcte.	

Tableau 7 : Examen de la sphère oro-faciale.

Lèvres	Ouvertes, hypotoniques
Bavage	Non
Praxies de Hénin [annexe IV] :	<u>Lèvres</u> : 2/14 items (<i>Attendu pour son âge : 10 ou 11 items</i>). <u>Langue</u> : 4/20 (<i>Attendu pour son âge : 16 ou 17 items</i>). <u>Joue-mandibule</u> : 2/7 items (<i>Attendu pour son âge : 5 items</i>). <u>Yeux</u> : 2/15 items (<i>Attendu pour son âge : 11 items</i>).
GOUZLAND OROFACIAL SCORE [annexe III] :	
Peaucier	Hypotonie labiale (score : 1).
Langue	<u>Apex</u> : Interposition entre les arcades dentaires (score : 1). <u>Base</u> : La forme de la langue laisse apparaître le palais dur. La langue est volumineuse. L'enfant a des difficultés à placer l'entière de sa langue dans sa bouche (score : 1). <u>Frein</u> : Frein de la langue normal (score : 0). <u>Tonus</u> : Étalement latéral à l'élévation de l'apex vers le nez et immaturité linguale (défaut de proprioception linguale) (score : 1). <u>Position au repos</u> : Basse.
ATM	Absence de signes cliniques d'une dysfonction temporo-mandibulaire (DTM) (score : 0).
Score structures : 4/6 4 structures sur les 6 présentent un dysfonctionnement, seuls le frein lingual et l'ATM sont sains.	

4. Recueil des données

- Données sur les séances logopédiques :

Comptes-rendus des séances de Valentin :

- 1^{ère} séance (31 mai 2021) :

Cette séance consiste en un premier contact avec Valentin et sa maman. Nous avons échangé avec eux afin d'acquérir des informations anamnestiques concernant Valentin (cf. page 67). L'objectif de la séance était de récupérer un maximum d'informations concernant Valentin et d'avoir un premier contact avec lui.

Lors de notre arrivée, nous avons observé un garçon curieux, vif et sociable avec nous. Valentin est un enfant qui ne peut pas tenir une communication verbale, il communique à travers les gestes, le pointage et ses émotions. Pendant que la maman nous parlait du parcours de son fils, Valentin est resté auprès de nous afin d'écouter les échanges. Puis, Valentin s'est endormi environ une heure, ce qui nous a permis de l'observer. Nous avons constaté que la position adoptée pour dormir est celle habituellement utilisée pour la nuit. Durant son sommeil, une respiration buccale était présente ainsi qu'une ronchopathie (cf. page 19). De plus, Valentin a cherché à reprendre sa respiration durant une courte période dans son sommeil, ce qui fait penser à une apnée.

Lors de cette séance, nous avons également mis en place le dispositif du Gabi SmartCare afin d'évaluer, pendant une semaine, le sommeil de Valentin avant la prise en charge et l'utilisation du Froggymouth.

Afin de commencer prochainement la prise en charge, la prochaine séance consistera à la réalisation du bilan sur base des examens suivants : Gouzland Orofacial Score et les praxies de Hénin (cf. page 69). De plus, nous proposerons le port du Froggymouth afin de commencer la prise en charge et trouver des adaptations éventuelles en cas de refus.



Illustration 18 : Photographies de la première séance.

- **2^{ème} séance (04 juin 2021) :**

Cette séance consiste en l'évaluation des capacités musculaires bucco-linguo-faciales de l'enfant. Elle sera reprise en fin de prise en charge afin de déterminer l'efficacité du suivi.

Le bilan a été réalisé avec difficulté car l'enfant n'était pas attentif. Cependant, nous avons observé assez rapidement les capacités musculaires restreintes de Valentin : les muscles bucco-linguo-faciaux de l'enfant sont hypotoniques (cf. page 68). La maman de Valentin était attristée car Valentin avait des capacités musculaires correctes auparavant, grâce à une prise en charge oro-myofonctionnelle mais celle-ci s'est terminée en mars 2020 en raison de la crise sanitaire et du départ de la logopède. Les capacités musculaires de Valentin ont donc régressé durant l'année 2020 (cf. page 67). Son comportement lors de la séance était correct, il était joyeux et la relation enfant-thérapeute s'améliore au fur et à mesure. A la suite du bilan, afin de récompenser les efforts de Valentin, nous avons joué avec lui aux voitures, la respiration buccale est constamment présente avec une protrusion de la langue proéminente. L'enfant a produit différentes vocalises au cours de cette activité.

Nous observons que sa déglutition est atypique et sa mastication lente et inefficace. Enfin, nous avons proposé le port du Froggymouth sur base des indications de l'équipe du Froggymouth (cf. page 35). Afin de permettre le port de l'appareil quotidiennement, nous avons fait participer la maman de Valentin. La tentative a été un échec car Valentin exprimait un refus catégorique probablement parce qu'il est hypersensible au niveau de la sphère buccale.

En fin de séance, la maman de Valentin nous a expliqué qu'il a des difficultés à accepter le brossage de dents. Elle prend beaucoup de temps à lui brosser, la sphère intra-buccale de l'enfant est donc extrêmement sensible.

De plus, lors de cette période de visionnage pour le port de l'appareil, nous avons remarqué que Valentin avait la tête en arrière.

La maman de Valentin nous a appris qu'il appréciait la cryothérapie et les chansons au cours de cet échange. Ces informations sont essentielles pour aider à mettre en place une prise en charge ciblée, personnalisée et efficace.

Lors de la prochaine séance, nous débuterons la prise en charge oro-myofonctionnelle et nous trouverons une approche pour que Valentin accepte progressivement le port du Froggymouth.

- **3^{ème} séance (11 juin 2021 car Valentin était malade le 7 juin 2021) :**

La prise en charge oro-myofonctionnelle débute et sera donc composée de plusieurs activités avec différents objectifs :

- désensibiliser progressivement les différentes zones hypersensibles du corps (progression pieds – main - bouche (cf. page 59) ; tapping (cf. page 59) ; cryothérapie (cf. page 59)) ;
- effectuer quinze minutes de Froggymouth ;
- stimuler les muscles linguaux (praxies linguales) ;
- favoriser la respiration nasale (mouchage) et mobiliser la fermeture buccale à partir d'une activité olfactive (cf. page 32) ;
- tonifier les muscles de la sphère oro-faciale à partir de la phonation (bruits d'animaux) ;
- muscler le voile du palais (boire des liquides épais avec la paille) ;
- prendre conscience de la respiration et tonifier les muscles labiaux afin d'améliorer l'étanchéité (souffler à partir d'une paille dans de l'eau) ;
- désensibiliser et stimuler la sphère bucco-linguo-faciale afin d'amener le Froggymouth (déglutition de liquide et mastication de biscuit).

La composition de la séance ci-dessus reste identique durant toute la prise en charge ce qui permet de mettre en place une routine pour Valentin afin de rassurer l'enfant, accroître son autonomie et renforcer la relation patient-thérapeute.

Valentin a été beaucoup plus réceptif lors de cette séance. La relation patient-thérapeute s'est améliorée car Valentin, au fur et à mesure des séances, accepte notre présence en gardant un contact physique. Le tapping a été efficace car Valentin a

accepté l'approche et s'est détendu à la suite de celle-ci. Concernant le Froggymouth, nous l'avons installé près de l'enfant afin de le familiariser un maximum. Valentin l'a manipulé, l'a mâchouillé puis l'a placé au niveau des lèvres quelques secondes avant de le rejeter. Le positionnement était incorrect car seule la lèvre inférieure était placée correctement. Une progression à ce niveau est donc présente.

Au niveau du souffle de l'enfant, il n'est pas suffisant pour réaliser des bulles. C'est la première fois que l'enfant utilise une paille, Valentin ne sait pas où positionner sa langue lors du souffle à partir d'une paille. Aspirer à la paille n'a pas été faisable pour l'enfant. La respiration est exclusivement buccale avec une protrusion de la langue très fréquente.

Lors des différentes activités, nous laissons le Froggymouth à portée de Valentin et nous essayons de l'amener en bouche dès que nous pensons que cela est possible en fonction de sa réactivité et de son comportement.

La prise en charge est énormément basée sur la motivation de l'enfant c'est pourquoi la déglutition de liquide et la mastication de biscuit n'ont pas été faites aujourd'hui car Valentin était dans le refus. Si Valentin ne veut pas travailler, il va nous repousser, crier ou encore se cacher et toutes les activités proposées par la suite ne seront plus réalisables. Lors de la prochaine séance, nous essayerons de proposer une nouvelle fois l'ensemble des activités.



Illustration 19 : Photographies de la troisième séance.

- **4^{ème} séance (14 juin 2021)**

Les objectifs ciblés de cette séance sont ceux détaillés dans la séance 3 (cf. page 71).

La séance a été plus compliquée que la précédente pour Valentin car nous avons réveillé Valentin alors qu'il faisait la sieste. Valentin s'endort très souvent et rapidement en journée. Cependant, le tapping s'est très bien passé, il a permis à l'enfant de se

calmer et d'être prêt pour la séance. Malheureusement, il a refusé une nouvelle fois le port du Froggymouth.

Nous avons ensuite essayé la cryothérapie à l'aide d'un glaçon sous forme de tige placé dans un gant. Il a également refusé le contact avec ce glaçon. Nous avons donc essayé avec une glace à l'eau, il n'a pas voulu non plus la mettre en bouche. La seule glace qu'il accepte est la glace à la vanille et à la cuillère. Nous allons donc réaliser des tiges de glaçons à la vanille pour la prochaine séance afin de lui amener plus facilement en bouche.

Valentin était encore fatigué et pas disposé à la réalisation des différents exercices proposés.

Le mouchage n'est pas possible avec lui, en effet à l'approche du mouchoir, il le repousse. Les bruits d'animaux sont quelques fois produits lors de la comptine, mais cela reste rare. Nous avons terminé la séance en faisant des bulles. L'enfant est toujours très réceptif, il aime beaucoup cette activité et réussit même à en faire lui-même.

La respiration est toujours exclusivement buccale avec une protrusion de la langue très fréquente.

Pour la séance suivante, nous maintiendrons cette prise en charge type, nous essaierons la cryothérapie à l'aide de tiges de glace et de vanille et nous essaierons une nouvelle fois d'utiliser le Froggymouth en journée.

- **5^{ème} séance (21 juin 2021)**

Les objectifs ciblés de cette séance sont ceux détaillés dans la séance 3 (cf. page 71). De plus, afin de mettre en place progressivement le Froggymouth, nous avons convenu le 16 juin 2021 avec le docteur Fellus et l'équipe de la SleepClinic d'utiliser l'appareil lors de la première phase de sommeil afin que Valentin porte l'appareil et l'accepte au fur et à mesure inconsciemment.

Valentin vient de terminer sa sieste. Il est dynamique et joyeux. Sa maman nous explique le déroulement de la semaine. Concernant le Froggymouth, il est porté correctement chaque soir pendant quinze minutes lorsque Valentin est dans la première phase de sommeil. Nous pourrions observer les éventuels effets de celui-ci grâce à l'utilisation du Gabi SmartCare (cf. page 28). La maman de Valentin explique qu'il est difficile de le mettre même le soir car l'enfant sent l'appareil sur ses lèvres.

Durant la séance, le tapping a été réalisé. Nous avons pu observer lors de cette activité une langue affinée, longue et bien définie, elle semble plus musclée. Cependant, les bords latéraux de la langue sont encore hypotoniques.

Le Froggymouth n'a pas été utilisé, cependant Valentin le gardait dans ses mains en jouant avec. Il ne l'a pas jeté durant la séance.

La cryothérapie n'a pas fonctionné avec les bâtonnets. Valentin refuse les bâtonnets de glace alors qu'à la cuillère l'enfant aime beaucoup celle-ci. L'enfant n'a ni voulu boire le Yop à la paille ni manger les biscuits. Il a néanmoins bu de l'eau au verre. La déglutition était efficace car il n'y a eu ni réflexe de toux ni voix mouillée suite à la déglutition. Nous avons fait sentir différentes odeurs à Valentin. Il n'était pas réactif, cette activité n'a pas capté son attention. La respiration nasale et la fermeture buccale étaient présentes pendant cette période. Enfin, nous avons fait des bulles avec Valentin pour terminer la séance. Il a réussi plusieurs fois de suite à produire un souffle efficace pour produire celles-ci. Aujourd'hui, la respiration buccale est toujours dominante chez Valentin avec une protrusion de la langue très fréquente.

Pour la séance suivante, nous maintiendrons cette prise en charge type et nous essaierons une nouvelle fois d'utiliser le Froggymouth en journée.



Illustration 20 : Photographies de la cinquième séance.

- **6^{ème} séance (28 juin 2021)**

Les objectifs ciblés de cette séance sont ceux détaillés dans la séance 3 (cf. page 71).

Aujourd'hui, Valentin portait des lunettes, la position de sa tête est revenue à la normale.

Lors de notre arrivée, l'enfant était peu enjoué mais il a tout de même été réceptif durant la séance. Le port du Froggymouth en journée n'est toujours pas accepté par l'enfant mais le port durant la nuit est maintenu. Le tapping s'est déroulé correctement. L'enfant reste passif lors de l'exécution de la méthode.

Lors de la cryothérapie, nous avons observé une langue plus affinée et qui se muscle au fur et à mesure des séances. L'activité qui consiste à souffler avec la paille dans l'eau pour faire bouger les canards a été correctement effectuée. Valentin a été réceptif et a réussi après plusieurs tentatives à souffler dans la paille. Cependant, l'air ne passait pas exclusivement dans la paille et Valentin mordait la paille avec ses dents ce qui bloquait le passage de l'air. Grâce à ces deux activités, nous pouvons confirmer que le jeune garçon a des lèvres plus musclées. Valentin a refusé une nouvelle fois la déglutition à la paille, ainsi que la mastication d'un biscuit. Il devient de plus en plus autonome dans les différentes activités. Il sait maintenant réaliser des bulles sans notre aide.

La respiration est toujours exclusivement buccale avec une protrusion de la langue fréquente.

Pour la séance suivante, nous continuerons cette prise en charge type et nous essayerons une nouvelle fois d'utiliser le Froggymouth en journée.



Illustration 21 : Photographies de la sixième séance.

- **7^{ème} séance (06 juillet 2021)**

Les objectifs ciblés de cette séance sont ceux détaillés dans la séance 3 (cf. page 71). Lors de la séance précédente, la mère de Valentin nous a confié que le garçon imitait beaucoup son grand frère. Nous avons donc fourni un Froggymouth, avec l'accord de l'équipe, au grand frère de Valentin.

La séance s'est bien déroulée dans l'ensemble, même si Valentin a de nouveau refusé le Froggymouth.

Il n'a montré aucun refus lors du tapping, il apprécie ce moment. Ensuite, nous avons essayé de toucher différentes parties du corps de Valentin avec des plumes et des balles sensorielles. Cela était difficile, Valentin refuse tout contact avec des objets au niveau de sa sphère oro-faciale. Il repousse avec sa main les outils sans agressivité mais en criant quelques fois.

Cependant, nous avons observé de nettes améliorations lors de la cryothérapie. Valentin a été très réceptif en acceptant le glaçon dans la cavité buccale (du dos de la langue vers l'apex et les joues). Valentin n'a donc pas de réflexe nauséeux mais il a tendance à mordre le glaçon, lorsque nous essayons de toucher les joues. Il a beaucoup aimé cette activité, nous avons même observé une demande de sa part, il prenait notre main afin de mettre le glaçon en bouche lui-même.

Lors de l'activité suivante, souffler à la paille dans un verre d'eau, nous avons pu remarquer l'efficacité de son souffle, sans fuites latérales mais avec le réflexe de morsure toujours présent. De plus, l'enfant a souhaité boire dans le verre, malgré une aide extérieure pour ne pas aller trop vite, la déglutition de liquide est réalisée correctement, sans fuite. Aujourd'hui, Valentin a accepté de manger un biscuit. Nous avons pu remarquer que la phase buccale de la mastication est toujours inefficace car le bolus alimentaire n'a pas été complètement dégluti. Nous avons terminé la séance par des bulles afin de récompenser l'enfant. Il a été efficace et autonome.

La respiration reste encore exclusivement buccale avec une protrusion de la langue fréquente.

La famille de Valentin partant en vacances pendant un mois, nous le reverrons à son retour afin d'observer une dernière fois l'enfant avec d'éventuelles améliorations. Le port du Froggymouth sera maintenu la nuit et la maman de Valentin essaiera de lui mettre la journée. La maman est très investie dans cette prise en charge, elle essaiera donc de continuer à stimuler la sphère orale de Valentin.



Illustration 22 : Photographies de la septième séance.

- **8^{ème} séance (02 août 2021)**

Les objectifs ciblés de cette séance sont ceux détaillés dans la séance 3 (cf. page 71).

Nous évaluerons les capacités musculaires de Valentin en fin de la prise en charge.

Nous avons échangé avec la maman de Valentin afin de connaître l'évolution de l'enfant durant le mois de juillet. Le Froggymouth n'a pas été porté la journée malgré les alternatives mises en place (cf. pages 75,77). Nous avons aussi remarqué que Valentin refuse également le port de l'appareil, par une autre personne. En effet, lorsque son grand frère porte le Froggymouth, Valentin veut absolument le lui retirer. Nous n'avons pas vu de changements par rapport à la 7^{ème} séance. Lors de cet échange, nous avons remarqué que Valentin s'était endormi au sol sur le ventre. La respiration buccale était présente et la ronchopathie audible.

A la suite de cette discussion, nous avons réalisé avec Valentin le tapping et de la cryothérapie. Le tapping a été réalisé correctement mais la cryothérapie n'a pas été acceptée aujourd'hui. Nous avons également remarqué que Valentin faisait du bruxisme.

Il n'était pas tout à fait réceptif lors de cette séance, ce qui peut être justifié par sa fatigue et la reprise de son quotidien après les vacances.

Concernant la sphère oro-faciale de Valentin, cette séance nous a permis d'observer une langue plus mobile et des lèvres plus toniques lors des différentes activités. La respiration buccale reste toujours la respiration dominante la journée et la nuit. Les fonctions de déglutition et de mastication ne se sont pas améliorées depuis la séance avant les vacances.



Illustration 23 : Photographies de la huitième séance.

Bilan de fin de prise en charge de Valentin - 2 août 2021 - 4 ans 7 mois

Sur base des échanges et des observations en séances, nous avons répertorié les informations sous forme de tableaux (Coëlo & Vincent, 2015-2016).

Examen sur le sommeil : il n'y a pas de changement.

Tableau 8 : Examen des fonctions.

	Bilan 4 juin 2021	Bilan 2 août 2021
Compréhension et production	Production : retardée ; compréhension : correcte.	Production : retardée ; compréhension : correcte.
GOUZLAND OROFACIAL SCORE [annexe III] :		
Phonation	Score : 1	Score : 1 Absente
Mastication	Score : 1	Score : 1 Inefficacité de la fonction de mastication voire absence ; étouffement par les solides dû à un manque de mastication efficace.
Déglutition	Score : 1	Score : 1 Déglutition atypique ; interposition linguale.
Ventilation	Score : 1	Score : 1 Ventilation buccale spontanée (sécheresse labiale chronique).
Parafonctions	Score : 1	Score : 1 Bruxisme présent.
Posture	Score : 0	Score : 0 Posture cervicale équilibrée en spontané.
Score fonctions	5/6	5/6
Quantitativement, les résultats sont identiques. Or, des améliorations sont visibles.		

Tableau 9 : Examen de la sphère oro-faciale.

	Bilan 4 juin 2021	Bilan 2 août 2021
Lèvres	Ouvertes, hypotoniques	Ouvertes, hypotoniques
Bavage	Non	Non
Praxies de Hénin [annexe IV] :	<u>Lèvres</u> : 2/14 items (<i>Attendu pour son âge : 10 ou 11 items</i>).	<u>Lèvres</u> : 5/14 items

	<u>Langue</u> : 4/20 (<i>Attendu pour son âge : 16 ou 17 items</i>). <u>Joue-mandibule</u> : 2/7 items (<i>Attendu pour son âge : 5 items</i>). <u>Yeux</u> : 2/15 items (<i>Attendu pour son âge : 11 items</i>).	<u>Langue</u> : 9/20 <u>Joue-mandibule</u> : 2/7 items <u>Yeux</u> : 3/15 items
GOUZLAND OROFACIAL SCORE [annexe III] :		
Peaucier	Score : 1	Score : 1 Hypotonie labiale toujours présente mais amélioration apparente (6 ^{ème} séance).
Langue	<u>Apex</u> : score : 1 <u>Base</u> : score : 1 <u>Frein</u> : score : 0 <u>Tonus</u> : score : 1 <u>Position au repos</u> : basse	<u>Apex</u> : score : 1 <u>Base</u> : score : 1. Langue plus fine, moins de difficultés à la placer correctement en bouche (6 ^{ème} séance). <u>Frein</u> : score : 0 <u>Tonus</u> : score : 1. En progression. <u>Position au repos</u> : Basse mais amélioration visible (5 ^{ème} séance).
ATM	Score : 0	Score : 0
Score structures	4/6	4/6
Quantitativement, les résultats sont identiques. Or, des améliorations sont visibles.		

- **Données sur le sommeil :**

Valentin est un enfant fatigué qui réalise souvent des siestes afin de récupérer de ses nuits agitées. Lors de notre première visite (cf. page 70), nous avons pu observer, lors d'une sieste, que l'enfant dormait sur le ventre. Une ronchopathie était audible. La position de l'enfant durant la nuit peut influencer les obstructions car, par exemple, la position sur le ventre, contrairement à la position sur le dos, minimise le risque des apnées en raison de la position antérieure de la langue qui libère les voies respiratoires. Ainsi, en dormant sur le ventre, la langue hypotonique et épaisse de

Valentin se place en position basse au repos et la base de la langue n'obstrue pas les voies respiratoires mais peut entraîner une ronchopathie.

Ainsi, afin d'évaluer le sommeil de Valentin, nous avons utilisé chaque nuit durant six semaines l'appareil Gabi SmartCare (cf. page 27). Cet appareil met en exergue cinq éléments sous la forme d'un graphique : le SPO², le SQI (ppg), le « Heart Rate », SQI (ibi) et la température (cf. page 28). Nous avons analysé et interprété chaque donnée à partir des explications fournies par l'équipe et Paul Wulleman. La température, le rythme cardiaque et l'indice de qualité du temps entre deux battements (SQI (ibi)) ne seront pas pris en compte dans l'interprétation car notre objectif est de déterminer l'existence d'apnée obstructive du sommeil qui peut être supposée par la présence d'une désaturation, c'est-à-dire des valeurs inférieures à 90%, au niveau du SPO² avec l'analyse en parallèle du SQI (ppg) afin de vérifier la fiabilité des données. Quant aux valeurs obtenues pour le rythme cardiaque, elles permettent de prévenir ou détecter des maladies cardiovasculaires, mais cela n'est pas l'objectif de cette étude. De plus, d'après le Gabi SmartCare, la température n'est pas encore une donnée complètement fiable en raison du déplacement de l'appareil pendant la nuit et de la pression occasionnée sur celui-ci qui influencent ces données. Pour interpréter correctement ce graphique, seuls les chiffres sont importants, la couleur indiquée au niveau de chaque courbe n'est pas encore fiable, l'appareil étant toujours à l'étude. L'analyse des données se fait en étudiant certaines périodes de la nuit. Il est impossible d'examiner l'entièreté de la nuit, lorsque l'enfant bouge les données ne doivent pas être prises en compte car elles sont biaisées.



Illustration 24 : Graphique représentant le SPO² et le SQI (ppg) durant une nuit de Valentin (12/07/2021)

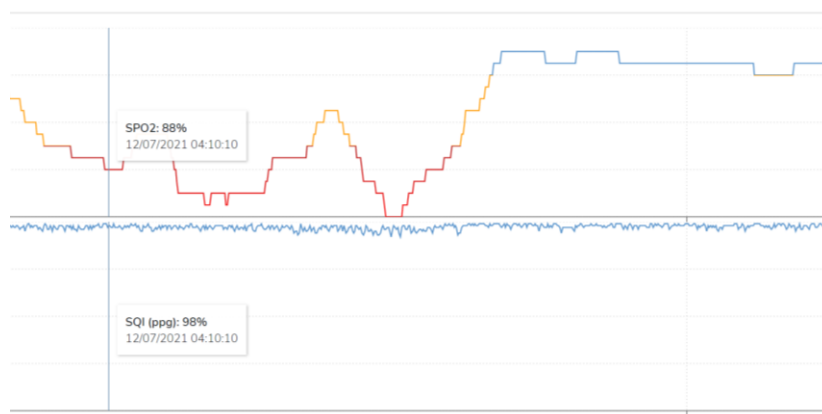


Illustration 25 : Graphique représentant le SPO₂ et le SQI (ppg) durant une période de données fiables (12/07/2021)

Nous avons donc lu chaque donnée afin de mettre en évidence les périodes analysables et exclure les périodes où le SQI (ppg) oscillait.

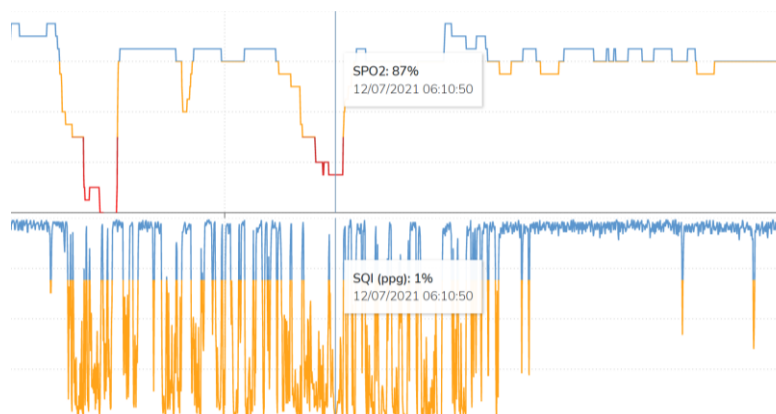


Illustration 26 : Graphique représentant des données non analysables en raison d'un SQI (ppg) très faible (12/07/2021)

Les nuits de Valentin sont extrêmement agitées, il y a donc peu de données analysables. De plus, les mouvements observables vers 3 heures du matin correspondent au moment où sa mère le change ; en effet à cause de sa maladie d'Hirschsprung, Valentin n'est pas propre. Néanmoins, au fur et à mesure de l'étude de cas, nous avons eu plus de données analysables car le SQI (ppg) fluctuait moins.

Le mois de juin, de manière globale, présentait des données non interprétables en raison des multiples mouvements de l'enfant. Malgré cela, la présence d'une diminution d'oxygénation, voire de désaturations révélant peut-être des apnées, ont pu être mises en évidence.

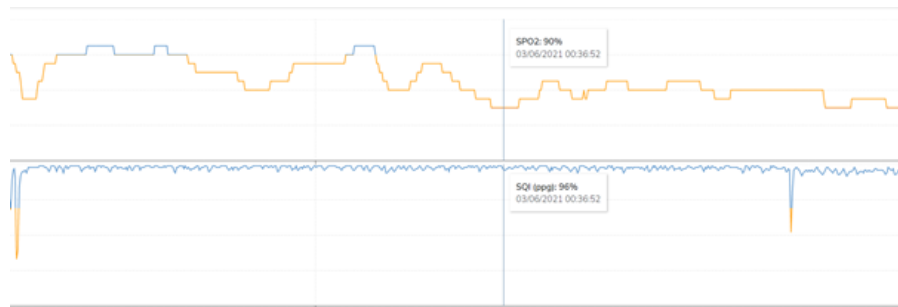


Illustration 27 : Exemple d'une hypoxie (03 juin 2021)

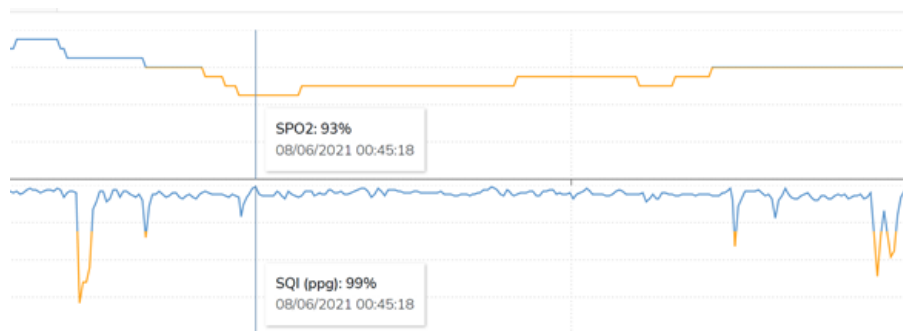


Illustration 28 : Exemple d'une hypoxie (08 juin 2021)

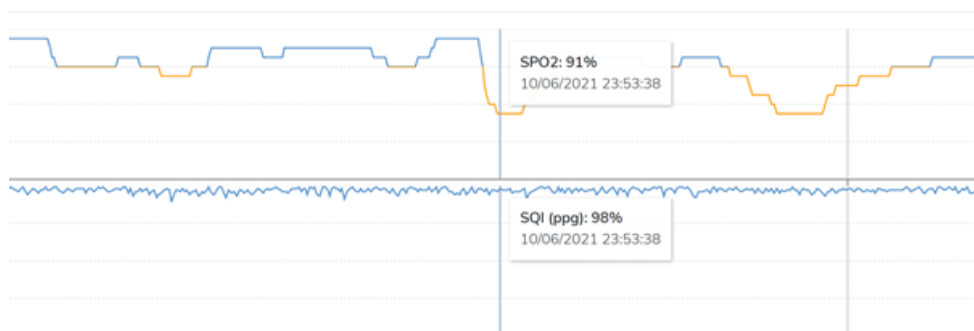
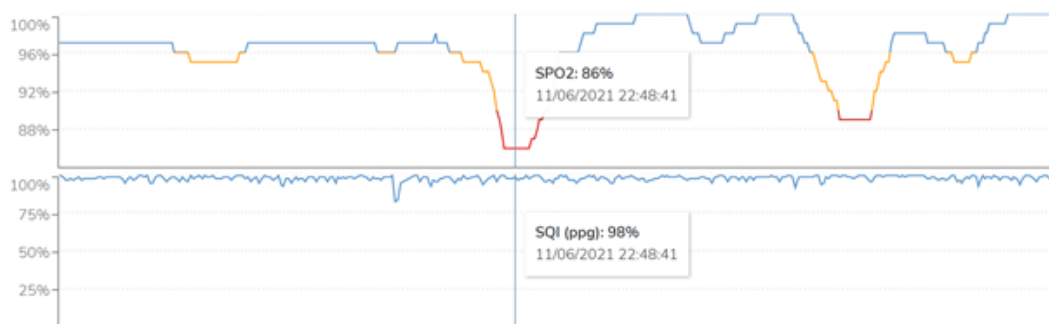


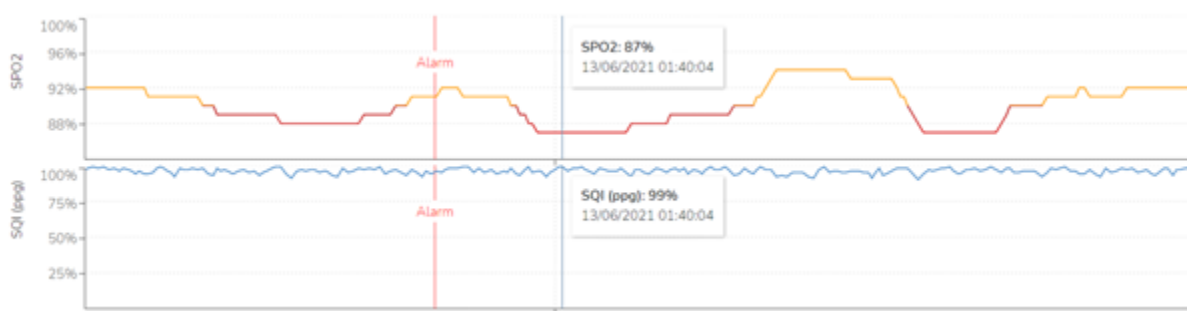
Illustration 29 : Exemple d'une hypoxie (10 juin 2021)

Progressivement, le sommeil de Valentin est devenu plus calme, cependant, des nuits restent plus mouvementées que d'autres.

Le mois de juillet a également été analysé, la plupart des données ne sont pas analysables, le sommeil de Valentin étant très agité ce qui peut être justifié par le changement d'environnement à cause du départ en vacances de la famille.

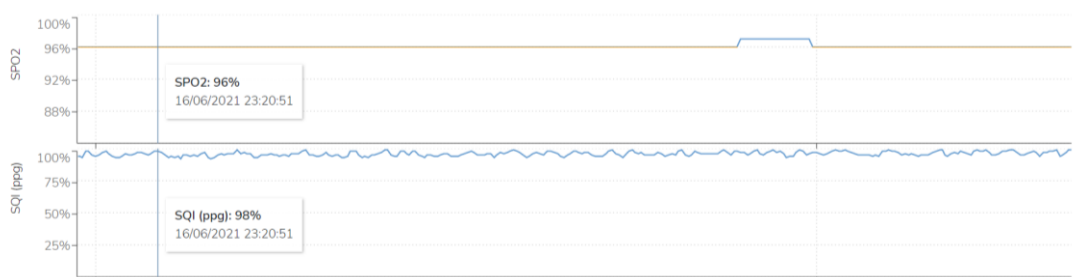


***Illustration 30 :** Graphique représentant une désaturation (11/06/2021)*



***Illustration 31 :** Graphique représentant une désaturation (13/06/2021)*

De plus, durant l'utilisation du Gabi SmartCare, le Froggymouth a été utilisé lors de la première phase de la nuit. Dès lors, les données ont démontré, de manière générale, une agitation moindre et une phase de sommeil de meilleure qualité.



***Illustration 32 :** Graphique représentant le SPO² et le SQI (ppg) lors du port du Froggymouth*

Pour conclure, Valentin, durant la prise en charge, avait besoin d'un temps d'adaptation, tant au niveau de la relation qu'au niveau des exercices, qui correspond à environ deux semaines pour réaliser les exercices correctement et de manière autonome (tapping, cryothérapie, praxies, etc.). Certaines méthodes ont été plus bénéfiques que d'autres chez l'enfant telles que le tapping et la cryothérapie.

Le port du Froggymouth en journée n'a pas été effectué durant notre suivi car Valentin était en refus constant (de juin à mi-août), néanmoins il a été utilisé pendant la première phase de la nuit à partir de mi-juin. Le port du Froggymouth la nuit était dans un but d'acceptation inconsciente du port de l'appareil. Cette alternative semble être bénéfique, d'après les données, à l'oxygénation.

De plus, après une semaine d'utilisation du Froggymouth pendant la nuit et deux semaines de prise en charge logopédique, nous avons pu observer une langue plus musclée et tonifiée. Nous avons également observé des muscles labiaux plus toniques qui permettent une étanchéité efficace lors de la déglutition au verre et lorsque l'enfant souffle à la paille. Enfin, entre notre première et notre dernière visite, nous avons remarqué que Valentin présentait moins de cernes et de poches sous les yeux.

L'analyse du sommeil a été complexe car nous n'avons pas pu mettre en évidence une nette amélioration du sommeil global de Valentin car l'enfant bouge beaucoup la nuit. Les résultats du GOS12 sont les mêmes en début et en fin de prise en charge. Malgré cela, des améliorations sont perceptibles. On relève une hypotonie labiale moins sévère, une langue plus fine et un meilleur tonus. On constate une légère hausse des résultats pour les praxies de Hénin notamment au niveau de la mobilité des lèvres et de la langue.

5. Interprétation des résultats

La prise en charge logopédique avec l'utilisation du Froggymouth peut être une alternative pour les enfants atteints de trisomie 21 associé à un SAOS. Cependant, dans notre étude de cas, il est difficile de prouver l'efficacité du Froggymouth car l'appareil n'a pas été utilisé dans sa fonction première, à savoir un port quotidien en journée devant la télévision (cf. page 36). Afin que le port de l'appareil puisse se faire en journée, il est nécessaire avant tout de travailler les problèmes de sensibilité, fréquents chez les enfants porteurs de trisomie 21. En revanche, les méthodes telles que le tapping et la cryothérapie ont été très efficaces, après un temps d'acceptation, ce qui est en accord avec la littérature scientifique (cf. page 58). La progression pieds - mains - bouche n'a pas été nécessaire pour Valentin car son hypersensibilité est localisée au niveau de la zone intra-buccale et est apparentée aux objets.

Les fonctions de la sphère oro-faciale (cf. page 69) ne se sont pas améliorées mais la musculature linguale est plus tonifiée [annexe IV] grâce aux exercices oro-

myofonctionnels et au port du Froggymouth la nuit. Ces deux dispositifs ont conduit à la rétraction de la langue et donc à obtenir une position physiologique au repos (cf. page 36). Une position linguale pathologique mène à une dysharmonie de la posture globale et une hypotonie linguale qui va entraîner une ronchopathie et un SAOS (cf. page 20), c'est pour cela que l'on observe une amélioration des valeurs obtenues sur le graphique lors du port du Froggymouth la nuit (cf. page 83).

Ainsi, l'hypersensibilité de Valentin a ralenti la qualité de la prise en charge et n'a pas permis de réaliser l'entièreté de celle-ci. Le suivi s'est axé sur la désensibilisation de la sphère oro-faciale. Les résultats sont donc trop minimes pour répondre avec assurance à la question de recherche mais on remarque une légère évolution sur ces six semaines de prise en charge.

CONCLUSION GENERALE

Le sommeil, état fondamental de notre existence, peut nuire à notre santé s'il est perturbé, voire intensifier les symptômes d'une maladie déjà présente, comme la trisomie 21. Pourtant, peu de recherches scientifiques sont menées sur le SAOS en raison des connaissances trop récentes. Les professionnels de santé ne sont pas assez informés sur ce sujet et ne vont pas proposer un dépistage systématique, ce qui complexifie le choix d'un traitement adapté.

A la suite de nos recherches, nous avons pu répondre à notre question en constatant que les troubles oro-myofonctionnels en relation avec les troubles du sommeil ont un impact sur la qualité de vie. Ce lien met en avant le rôle primordial des logopèdes dans la rééducation du SAOS, notamment chez les enfants porteurs de trisomie 21.

Nous avons donc recherché une prise en charge logopédique spécifique, en raison de l'hypersensibilité et l'hypotonie chez les enfants porteurs de trisomie 21 et de SAOS. Le Froggymouth en complément d'une prise en charge oro-myofonctionnelle semble donc être une alternative intéressante.

Sur base de notre étude de cas, nous avons pu mettre en évidence une amélioration de la tonicité de la sphère oro-faciale. Cette évolution peut être intensifiée par une fréquence et une durée de prise en charge augmentées.

De plus, l'enfant n'a pas accepté l'appareil en journée, principalement en raison de son hypersensibilité, ce qui a retardé notre prise en charge. Nous avons donc mis en place

avec l'équipe médicale le port de l'appareil pendant quinze minutes durant la première phase de sommeil. Nous avons instauré cette étape dans le but, par la suite, de faire accepter l'appareil en journée. Il est donc essentiel de réaliser ou d'avoir suivi une prise en charge oro-myofonctionnelle en amont afin de désensibiliser la zone oro-faciale chez les patients porteurs de trisomie 21.

Une progression des résultats a également été enregistrée par le test du sommeil, Gabi SmartCare, lors du port du Froggymouth, ce qui nous pousse à poursuivre les recherches avec des enfants porteurs de trisomie 21. Néanmoins, il serait intéressant de bénéficier d'un autre appareil proposant davantage de données afin d'affirmer avec certitude la présence d'apnées du sommeil car il a été difficile d'interpréter les résultats recueillis par le Gabi SmartCare. Pour assurer les interprétations, un travail avec une équipe spécialisée dans la lecture de données spécifiques à cet appareil serait nécessaire.

Enfin, suite à notre expérience, nous estimons qu'il est indispensable de réaliser de la prévention autour des troubles ventilatoires du sommeil, notamment chez les enfants atteints de trisomie 21 ou d'autres pathologies, afin d'avertir et encourager les parents et professionnels de santé au dépistage précoce systématique.

Cette étude de cas nous a permis d'acquérir et d'approfondir de l'expérience, tant pour l'examen du sommeil que pour la rééducation logopédique oro-myofonctionnelle en portant notre attention sur un enfant atteint de trisomie 21.

A long terme, en déléguant notre travail à l'équipe de la SleepClinic qui souhaite poursuivre cette recherche, l'objectif sera d'envisager une étude à plus grande échelle et un suivi au long cours des paramètres de développement psychomoteur et neurocognitif des enfants porteurs de trisomie 21.

BIBLIOGRAPHIE

Articles de périodiques :

Akkari, M., Blanchet, C., Mondain, M. (2017). Polygraphie ventilatoire nocturne chez l'enfant : faisabilité en pratique courante et valeur de la détection automatique des évènements respiratoires. *Médecine du sommeil*, 14(1), 21-22. Retrieved from :

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1769449317300110>

Amat, P. (2019). Troubles respiratoires obstructifs du sommeil et orthodontie : primum non nocere. *L'Orthodontie française*, 90(3-4), 247-262. Retrieved from :

[https://www.researchgate.net/publication/339663570 Troubles respiratoires obstructifs du sommeil et orthodontie primum non nocere](https://www.researchgate.net/publication/339663570_Troubles_respiratoires_obstructifs_du_sommeil_et_orthodontie_primum_non_nocere)
<http://dx.doi.org/10.1051/orthodfr/2019039>

Empana, J.P., Dauvilliers, Y., Dartigues, J.F., Ritchie, K., Gariépy, J., Jouven, X., Tzourio, C., Amouyel, P., Besset, A. & Ducimetière, P. (2009). Excessive daytime sleepiness is an independent risk indicator for cardiovascular mortality in community-dwelling elderly : the three city study. *Stroke*, 40(4), 1219-1224.

<https://doi.org/10.1161/strokeaha.108.530824>

Folha, G.A., Valera, F.C.P. & Felício, C.M. (2015). Validity and reliability of a protocol of orofacial myofunctional evaluation for patients with obstructive sleep apnea. *European Journal of Oral Sciences*, 123(3), 165-172.

<https://doi.org/10.1111/eos.12180>

Franco, P., Bourdin, H., Braun F., Briffod, J., Pin, I., Challamel, M. J. (2017). Diagnostic du syndrome d'apnée obstructive du sommeil chez l'enfant (2-18 ans) : place de la polysomnographie et de la polygraphie ventilatoire. *Médecine du sommeil*, 14, 77-88. Retrieved from : <http://blog.reseau-morphee.fr/wp->

<content/uploads/sites/2/2017/09/3.pdf>

<https://doi.org/10.1016/j.arcped.2016.09.050>

Heinzer, R. & Aubert, J.D. (2007). Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil.

Forum Med Suisse, 7, 686-691. Retrieved from :

https://www.chuv.ch/fileadmin/sites/cirs/documents/pdf_article_forum.pdf

Hill, E.A. (2016). Obstructive sleep apnoea/ hypopnoea syndrome in adults with Down

syndrome. *Breathe*, 12(4). <http://doi.org/10.1183/20734735.012116>

Mahmoud, N., Loukil, M., Abid, M., Debbiche, S., Ghrairi, H. (2020). L'impact de

l'obésité sur la sévérité du syndrome d'apnée du sommeil et sur la désaturation

nocturne. *Revue des Maladies Respiratoires Actualités*, 12(1), 260. Retrieved

from :

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1877120319317173>

<https://doi.org/10.1016/j.rmra.2019.11.587>

Moeller, J. (2010). Orofacial Myofunctional Therapy – The Critical Missing Element to

Complete Patient Care. *Dentaltown Magazine*. Retrieved from :

<https://assets.cdn.thewebconsole.com/S3WEB8659/images/Orofacial->

[myofunctional-therapy---the-critical-missing-element-to-complete-patient-](https://assets.cdn.thewebconsole.com/S3WEB8659/images/Orofacial-myofunctional-therapy---the-critical-missing-element-to-complete-patient-care.pdf)

[care.pdf](https://assets.cdn.thewebconsole.com/S3WEB8659/images/Orofacial-myofunctional-therapy---the-critical-missing-element-to-complete-patient-care.pdf)

Paradis, B. (2008). L'apnée du sommeil, de la présomption clinique au laboratoire du

sommeil retenez votre souffle ! *Le Médecin du Québec*, 43(5). Retrieved from :

<http://fmoq->

[legacy.s3.amazonaws.com/fr/Le%20Medecin%20du%20Quebec/Archives/200](http://fmoq-legacy.s3.amazonaws.com/fr/Le%20Medecin%20du%20Quebec/Archives/200)

[0%20-%202009/051-060DrParadis0508.pdf](http://fmoq-legacy.s3.amazonaws.com/fr/Le%20Medecin%20du%20Quebec/Archives/2000%20-%202009/051-060DrParadis0508.pdf)

Pauna, HF., Serrano, TLI., Moreira, APSM., Cabrini, MAM., Cunha, MO., Bartarini,

GCS., Bussi, MT., Valerio, CC., Costa, IOM, Faria, AC & Zancanella, E. (2017).

Multidisciplinary Approach to the patient with Obstructive Sleep Apnea. *Journal of Otology & Rhinology*, 6(4). Retrieved from : <http://www.sleepclinic.be/wp-content/uploads/Multidisciplinary-Approach-to-the-Patient-with-Obstructive-Sleep-Apnea.pdf>

Pia Villa, M., Evangelisti, M., Martella, S., Barreto, M. & Del Pozzo, M. (2017). Can myofunctional therapy increase tongue tone and reduce symptoms in children with sleep-disordered breathing ? *Sleep and breathing*, 21, 1025-1032. <https://doi.org/10.1007/s11325-017-1489-2>

Picard A. (2008). Trouble du sommeil chez l'enfant et l'adolescent - Descriptions des troubles, conséquences sur les apprentissages. *La lettre de l'enfance et de l'adolescence*, 71(1), 53-62. <https://doi.org/10.3917/lett.071.0053>

Rieder, J-P., Nemitz, N., Courteheuse, C. (2009). Oxymétrie nocturne au cabinet du médecin de premier recours. *Médecine ambulatoire*, 218. Retrieved from : <https://www.revmed.ch/revue-medicale-suisse/2009/revue-medicale-suisse-218/oxymetrie-nocturne-au-cabinet-du-medecin-de-premier-recours>

Saccomanno, S., Martini, C., D'Alatri, L., Farina, S. & Grippaudo, C. (2018). A specific protocol of myo-functional therapy in children with Down syndrome. A pilot study. *European Journal of Paediatric Dentistry*, 19(3). <https://doi.org/10.23804/ejpd.2018.19.03.14>

Von Lukowicz, M., Herzog, N., Ruthardt, S., Quante, M., Iven, G. & Poets, C.F. (2018). Effect of a 1-week intense myofunctional training on obstructive sleep apnoea in children with Down syndrome. *BMJ Journals*, 104(3). <https://doi.org/10.1136/archdischild-2018-315064>

Articles de quotidiens

Castro-Grattoni, A.L., Alvarez-Buvé, R., Torres, M., Farré, R., Montserrat, J.M., Dalmases, M., Almendros, I., Barbé, F. & Sánchez-de-la-Torre, M., (2016, Mars 12). Intermittent Hypoxia-Induced Cardiovascular Remodeling Is Reversed by Normoxia in a Mouse Model of Sleep Apnea. *Chest journal*. Retrieved from : <http://www.sleepclinic.be/wp-content/uploads/early-detection-and-effective-treatment-of-OSA.pdf>

Friedman, M., Wilson, M. & Hsin-Ching, L. (2009, Juin 1). Updated systematic review of tonsillectomy and adenoidectomy for treatment of pediatric obstructive sleep apnea/hypopnea syndrome. *Sage journals*. <https://doi.org/10.1016%2Fj.otohns.2009.01.043>

Encyclopédie

Petit, D. (2020) Sommeil. In *Encyclopédie sur le développement des jeunes enfants*. Retrieved from : <https://www.enfant-encyclopedie.com/sites/default/files/dossiers-complets/fr/sommeil.pdf>

Rapports :

Haute autorité de santé. (2018). *Le dépistage de la trisomie 21*. Retrieved from : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-01/depistage_trisomie.pdf

Robinot A. (2021). *Etude physiologique du syndrome d'apnées à composante centrale de l'adulte, hors insuffisance cardiaque à fraction d'éjection systolique altérée*. HAL. Retrieved from : <https://tel.archives-ouvertes.fr/tel-03140351/document>

Sanlaville D., Touraine R., De Fréminville B. (2020). *Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) - Trisomie 21*. CRMR et CCMR. Retrieved from :

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/pnds_trisomie_21.pdf

Service évaluation des actes professionnels. (2012). *Amygdalectomie avec ou sans adénoïdectomie chez l'enfant ou l'adolescent (moins de 18 ans). Synthèse de données de la littérature*. Haute autorité de santé (HAS). Retrieved from :

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2013-05/amygdalectomie_avec_ou_sans_adenoïdectomie_chez_l'enfant_ou_l'adolescent_moins_de_18_ans_-_note_de_problematique.pdf

Service évaluation des actes professionnels. (2012). *Place et conditions de réalisation de la polysomnographie et de la polygraphie respiratoire dans les troubles du sommeil*. Haute autorité de santé (HAS). Retrieved from : [https://www.has-](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2012-06/place_et_conditions_de_realisation_de_la_polysomnographie_et_de_la_polygraphie_respiratoire_dans_les_troubles_du_sommeil_-_rapport_devaluation_2012-06-01_11-50-8_440.pdf)

[sante.fr/upload/docs/application/pdf/2012-06/place_et_conditions_de_realisation_de_la_polysomnographie_et_de_la_polygraphie_respiratoire_dans_les_troubles_du_sommeil_-_rapport_devaluation_2012-06-01_11-50-8_440.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2012-06/place_et_conditions_de_realisation_de_la_polysomnographie_et_de_la_polygraphie_respiratoire_dans_les_troubles_du_sommeil_-_rapport_devaluation_2012-06-01_11-50-8_440.pdf)

Livres :

Ammann, I. (2010). *Trisomie 21, approche orthophonique - Repères théoriques et conseils aux aidants*. De Boeck solal.

Fellus, P. (2020). *Neurosciences et rééducation de la déglutition - Froggymouth : une voie anoétiqu*e (2e éd.). Éditions Orthopolis.

Rondal, J-A. (2013). *La réhabilitation du langage dans la trisomie 21*. OrthoEdition.

Conférences et présentations :

De Fréminville, B. (2014, mars, vendredi 21). Trisomie 21 - Apnées du sommeil.

[Colloque]. Journée mondiale de la trisomie 21, Lyon. Retrieved from :

<http://www.alliance-trisomie.org/JT21/JT2014/Diaporamas/Freminville.pdf>

El Khettar, R. (2018, septembre, jeudi 20). Diagnostic du SAOS : Polygraphie ou

Polysomnographie ? [Assises]. Table ronde SAOS AMCAR, Casablanca.

Retrieved from :

http://www.amcar.ma/ressources/att/assises/2018/EL%20KHETTAR_20092018.pdf

Franco, P. & Challamel, M.J. (n.d.). Alerte ! : L'apnée du sommeil de l'enfant. La

nécessité de la prise en charge personnalisée et multidisciplinaire de l'apnée

du sommeil chez l'enfant. [Congrès]. Congrès du Sommeil, Marseille. Retrieved

from : <https://www.sfrms-sommeil.org/recherche-2/actualite-scientifique/archives-2013/le-saos-de-lenfant-congres-du-sommeil/>

Gabi SmartCare & Wulleman, P. (2021). Interprétation des données du Gabi

SmartCare. [Réunion].

SleepClinic. (2021). La thérapie myofonctionnelle (TMF) – Approche novatrice curative

dans le SAOS. [Symposium]. 5ème symposium de la GTMF. Nivelles.

Thèses et mémoires :

Coëlo, A. & Vincent, P. (2015-2016). *Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil*

chez l'enfant porteur de trisomie 21. [Mémoire pour le certificat de capacité

d'orthophoniste, Université Paris VI Pierre et Marie Curie]. dumas.ccsd.cnrs.

Retrieved from : <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01357256/document>

- Dogneton, M. & Melquiond, A. (2018). *Dépistage des troubles respiratoires du sommeil chez les enfants en médecine générale. Etude cas-témoins concernant le syndrome d'apnée obstructive chez les enfants de 6 à 11 ans en Midi-Pyrénées*. [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en médecine spécialité médecine générale, Université Toulouse III - Paul Sabatier]. thesesante.ups. <http://thesesante.ups-tlse.fr/2425/1/2018TOU31101-1102.pdf>
- Fauville, C. (2019-2020). *L'importance de la respiration nasale dans le cadre de troubles ventilatoires du sommeil*. [Unpublished master's thesis]. Haute École Condorcet de Saint-Ghislain.
- Holstaine, F. (2015). *Stress et troubles du sommeil chez l'enfant de moins de 15 ans*. [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en pharmacie, Université Toulouse III - Paul Sabatier]. thesesante.ups. Retrieved from : <http://thesesante.ups-tlse.fr/1157/1/2015TOU32071.pdf>
- Marillier, M. (2018). *Altérations cérébrales associées à l'hypoxie et au syndrome d'apnées obstructives du sommeil à l'exercice*. [Thèse pour obtenir le grade de docteur, Communauté Université Grenoble Alpes]. hal. Retrieved from : <https://tel.archives-ouvertes.fr/tel-01757963/document>
- Vernier, M. (2019). *Occlusion et posture : Où en est la recherche ?* [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en chirurgie dentaire, Université de Toulouse III - Paul Sabatier Faculté de Chirurgie dentaire]. thesesante.ups. Retrieved from : <http://thesesante.ups-tlse.fr/2587/1/2019TOU33014.pdf>

Sites Internet :

Ameli. (2020). *Sommeil de l'enfant : une évolution par étapes, dès la naissance.*

Retrieved from : <https://www.ameli.fr/hainaut/assure/sante/themes/troubles-sommeil-enfant/sommeil-enfant-evolution-etapes#>

American academy of sleep medicine. (2006). *Classification internationale des troubles du sommeil.* Fondation sommeil. Retrieved from :

<https://fondationsommeil.com/troubles-du-sommeil/troubles-du-sommeil-frequents/quel-trouble-du-sommeil/>

AViQ. (2020). *Fiche 30 : La trisomie 21 et l'emploi.* Retrieved from :

https://www.aviq.be/handicap/pdf/documentation/publications/informations_particulieres/fiches_deficiences_emploi/Fiche-30-Trisomie-21.pdf

Bochaton, N., Chakrabarti, D., Corbelli, R., Rimensberger, P. *Soins à l'enfant sous ventilation non invasive (en dehors de soins intensifs).* Hôpitaux Universitaires Genève.

Retrieved from : <https://www.hug.ch/procedures-de-soins/soins-enfant-sous-ventilation-non-invasive-dehors>

Centre du sommeil - *Respire.* (2020). Polygraphie ventilatoire. Retrieved from :

<https://centre-sommeil-respire.fr/complementaires/polygraphie-ventilatoire/>

Challamel, M.J. (n.d.). *Les parasomnies de l'enfant.* Retrieved from :

<http://sommeil.univ-lyon1.fr/articles/challamel/bvs/print.pdf>

Challamel, M.J. & Louis, J. (n.d). *Le sommeil de l'enfant, du nourrisson à l'adolescent.*

Retrieved from : <http://sommeil.univ-lyon1.fr/articles/cfes/sante/enfant.php>

Challamel, M.J. & Thirion, M. (n.d). *Le sommeil, le rêve et l'enfant.* Retrieved from :

<http://sommeil.univ-lyon1.fr/articles/challamel/sommenf/print.php>

- CHR Liège. (2020). *Maladie de Hirschsprung*. Retrieved from : <https://www.chrcitadelle.be/CitadelleWebsite/media/Services/Chirurgie%20g%C3%A9n%C3%A9rale/Maladie-de-Hirschsprung.pdf>
- Dard, R., Furelaud, G. & Combemorel, P. (2018). *La trisomie 21 : Origines et quelques chiffres*. Planet-Vie. Retrieved from : <https://planet-vie.ens.fr/thematiques/sante/pathologies/la-trisomie-21-origines-et-quelques-chiffres>
- Fellus, P. (n.d.) *Comment bien choisir la taille de son Froggymouth*. Froggymouth. Retrieved from : <https://www.froggymouth.com/e1/guide/>
- Fondation Jérôme Lejeune. (n.d.). *60 ans de la découverte de la trisomie 21*. Retrieved from : <https://www.fondationlejeune.org/60-ans-de-la-decouverte-de-la-trisomie-21/>
- Fondation Jérôme Lejeune. (n.d.). *Qu'est-ce que la trisomie 21 ?* Retrieved from : <https://www.fondationlejeune.org/trisomie-21/>
- Fondation Jérôme Lejeune. (n.d.). *Respire 21*. Retrieved from : <https://www.fondationlejeune.org/missions-de-soin/consultation-medicale/les-avancees-cliniques/respire-21/>
- Fondation Sommeil. (n.d.). *Conséquences de l'apnée du sommeil de l'enfant non traitée*. Retrieved from : <https://fondationsommeil.com/consequences-lapnee-traite/>
- Froggymouth. (2020). Retrieved from : <https://www.froggymouth.com/e2/concept/>
- Froggymouth. (2021). *Rééduquer la déglutition et corriger la posture linguale en 15 minutes par jour*. Retrieved from : <https://www.froggymouth.com/e3/wp-content/uploads/sites/6/2021/01/Notice-patient-PDF-web.pdf>
- Gabi SmartCare. (2021). Retrieved from : <https://gabismartcare.com/>

Génétique. (2021). *Trisomie 21 : les conséquences du dépistage prénatal en Europe*.

Retrieved from : <https://www.genethique.org/trisomie-21-les-consequences-du-diagnostic-prenatal-en-europe/>

Gruber, R. (n.d.). *Troubles du sommeil chez l'enfant*. Le centre de recherche Douglas.

Retrieved from : <https://douglas.research.mcgill.ca/fr/troubles-du-sommeil-chez-lenfant>

GTMF. (2019). *Troubles du sommeil*. Retrieved from : <https://www.gtmf.eu/documentation/litterature/trouble-du-sommeil/>

GTMF. (2019). *Respiration buccale chez l'enfant*. Retrieved from : <https://www.gtmf.eu/documentation/litterature/respiration-buccale-chez-lenfant/>

Hénin, N. (n.d.). *Grille de Hénin : Etude de la motricité et des praxies oro-faciales*.

Studylib. Retrieved from : <https://studylibfr.com/doc/10055868/grille-de-henin>

Inspire Sleep Apnea Innovation. (n.d.). *Masque de CPAP en cas d'apnée du sommeil, efficace mais pas très apprécié*. Retrieved from : <https://www.inspiresleep.ch/fr/informations-apnee-du-sommeil/traitement/masque-de-cpap/>

Institut Jérôme Lejeune. (n.d.). *Nouvelle fiche médicale : les atteintes alimentaires et digestives de la trisomie 21*. Retrieved from : <https://www.institutlejeune.org/nouvelle-fiche-medicale-les-atteintes-alimentaires-et-digestives-de-la-trisomie-21.html>

Institut Jérôme Lejeune. (n.d.). *Trisomie 21*. Retrieved from : <https://www.institutlejeune.org/comprendre/la-trisomie-21.html>

ISCA. (2020). *Test du sommeil - Polysomnographie et polygraphie respiratoire*.

Retrieved from : <https://www.infosommeil.ca/psg-polysomnographie-et-polygraphie-respiratoire/>

- Jung, E. (2020). *Trisomie 21 (syndrome de Down) : dépistage, causes, espérance de vie*. Medisite. Retrieved from : <https://www.medisite.fr/maladies-genetiques-congenitales-trisomie-21-syndrome-de-down-depistage-causes-esperance-de-vie.5545683.734033.html>
- Le Bris, H. (n.d.). *Syndrome de haute résistance des voies aériennes supérieures*. Retrieved from : <https://ronflements-apnees.fr/troubles-respiratoires-du-sommeil/syndrome-de-haute-resistance-des-voies-aeriennes-superieures/>
- L'Indépendant. (2017). *Les apnées du sommeil touchent le cerveau des enfants*. Retrieved from : <https://www.lindependant.fr/2017/03/29/les-apnees-du-sommeil-touchent-le-cerveau-des-enfants,3000854.php>
- Mérat, MC. (2021). *Il est possible d'apprendre en dormant*. Retrieved from : <https://www.science-et-vie.com/corps-et-sante/il-est-possible-d-apprendre-en-dormant-49153?uid=NDI2ODkw>
- Milagros, M-P. (2018). *L'interruption médicale de grossesse : y faire face*. Gyn&Co. Retrieved from : <https://www.gynandco.be/fr/linterruption-medicale-de-grossesse-y-faire-face/>
- Nastent. (2018). *La polysomnographie : définition, indication et interprétation des résultats*. Retrieved from : <https://www.nastent.fr/blogs/news/polysomnographie-definition-indication-interpretation>
- Nomics - Measure without effort. (2013). *Dépistage de masse (Brizzy)*. Retrieved from : http://www.sleepclinic.be/wp-content/uploads/Brizzy_Leaflet_FR-622.pdf
- Orkyn. (n.d.). *Qu'est ce que l'apnée du sommeil ?* Retrieved from : <https://www.orkyn.fr/mon-traitement-suivi-domicile-traitement-lapnee-du-sommeil/quest-ce-que-lapnee-du-sommeil>

- Perce Neige. (2021). *Trisomie 21 - Un accompagnement spécifique tout au long de la vie*. Retrieved from : <https://www.perce-neige.org/infos-handicap/comprendre-le-handicap/la-trisomie-21/>
- Powell Hamilton, N. (2020). *Trisomie 13*. Le manuel MSD. Retrieved from : <https://www.msmanuals.com/fr/professional/p%C3%A9diatrie/anomalies-chromosomiques-et-g%C3%A9n%C3%A9tiques/trisomie-13>
- Powell Hamilton, N. (2020). *Trisomie 18*. Le manuel MSD. Retrieved from : <https://www.msmanuals.com/fr/professional/p%C3%A9diatrie/anomalies-chromosomiques-et-g%C3%A9n%C3%A9tiques/trisomie-18?query=trisomie%2018>
- PROSOM & ADESSI. (n.d.). *Le sommeil du nourrisson*. Retrieved from : <http://sommeil.univ-lyon1.fr/articles/challamel/prosom/train2.php>
- Psychomédia. (2019). *Sommeil : rêver ou réguler sa température, le corps doit choisir*. Retrieved from : <http://www.psychomedia.gc.ca/psychologie/2019-06-22/sommeil-reves-temperature>
- Ravel, A. (2016). *Apnées obstructives du sommeil et trisomie 21 : tout un programme* ! Fondation Lejeune. Retrieved from : <https://www.fondationlejeune.org/apnee-du-sommeil-trisomie21-tout-un-programme/>
- Réfabert, L. (2018). *Le syndrome d'apnées obstructives de l'enfant (SAOS)*. Retrieved from : <https://www.refabert.fr/maladies-patients/apnees-du-sommeil-page-1/>
- Réseau Morphée. (n.d.). *Le sommeil de 0 à 18 ans*. Retrieved from : <https://sommeilenfant.reseau-morphee.fr/enfant/pathologies-syndromes/#les-parasomnies>

- ResMed. (2020). *Démarrer avec le bon masque*. Retrieved from :
<https://www.resmed.fr/patients/apnee-du-sommeil/traitements-saos-ronflement/choisir-masque-ppc/>
- ResMed. (n.d.). *Troubles respiratoires du sommeil (TRS)*. Retrieved from :
<https://www.resmed.fr/professionnels-de-sante/apnee-du-sommeil/troubles-respiratoires-du-sommeil/>
- Rueda, J-R., Mugueta-Aguinaga, I., Vilaró, J. & Rueda-Etxebarria, M. (2020). *Thérapie myofonctionnelle (exercices oropharyngiens - bouche et gorge) pour les personnes souffrant d'apnée obstructive du sommeil*. Cochrane. Retrieved from :
https://www.cochrane.org/fr/CD013449/AIRWAYS_therapie-myofonctionnelle-exercices-oropharyngiens-bouche-et-gorge-pour-les-personnes-souffrant
- Schwab, R.J. (2020). *Parasomnies*. Le manuel MSD. Retrieved from :
<https://www.msmanuals.com/fr/professional/troubles-neurologiques/troubles-du-sommeil-et-de-la-vigilance/parasomnies>
- Schwab, R.J. (2020). *Ronflement*. Le manuel MSD. Retrieved from :
<https://www.msmanuals.com/fr/professional/troubles-neurologiques/troubles-du-sommeil-et-de-la-vigilance/ronflement?query=ronflement>
- Sommeil Apnée. (2021). *Appareil à pression positive continue (PPC ou CPAP) et apnée du sommeil*. Retrieved from : <https://www.sommeilapnee.fr/ppc/>
- Sleep Solutions Sommeil. (n.d.). *Syndrome d'hypoventilation du sommeil*. Retrieved from : <https://www.sleepsolutionsommeil.com/troubles-du-sommeil/syndrome-dhypoventilation-du-sommeil/>
- Thunus, O. (2018). *Journée mondiale de la trisomie: entre évolution et défis pour l'Apem-T21 à Verviers*. rtbf.be. Retrieved from :

https://www.rtbf.be/info/regions/liege/detail_journee-mondiale-de-la-trisomie-entre-evolution-et-defis-pour-l-apem-t21-a-verviers?id=9867601

Tinylove. (2021). *Le sommeil durant la première année*. Retrieved from :

<https://www.tinylove.com/fr/articles/a-look-at-babys-first-year-of-sleep>

Tongue Lab. (n.d.). Retrieved from : <https://www.tonguelab.com/?lang=fr>

Tongue Lab Academy. (2020). *Gouzland Orofacial Score (GOS12)*. Retrieved from :

https://academy.tonguelab.com/wp-content/uploads/7_gos-12.pdf

Tongue Lab Academy. (2021). Retrieved from :

<https://academy.tonguelab.com/fr/apnee-du-sommeil>

University of Arizona. (2018). *Naps help some preschoolers learn, but many hinder learning in children with Down syndrome*. Retrieved from :

<https://medicalxpress.com/news/2018-10-naps-preschoolers-hinder-children-syndrome.html>

Jouvet, M. (2021). *L'histoire naturelle du rêve, conférence de Michel Jouvet*. Retrieved

from : http://sommeil.univ-lyon1.fr/articles/jouvet/histoire_naturelle/print.php

Van Rysselberge, M. (2017). *NIPT : dépister la trisomie 21 en toute sécurité*. Gyn&Co.

Retrieved from : <https://www.gynandco.be/fr/nipt-depister-la-trisomie-21-en-toute-securite/>

Ventilation non invasive et sommeil de l'enfant [VNI&SE]. (n.d.) *La trisomie et les*

troubles respiratoires du sommeil. Retrieved from :

<http://vnietsommeil.aphp.fr/la-trisomie-21-les-troubles-respiratoires-du-sommeil/>

Weymeels, E. (2019) *Les maux qui rongent nos nuits: 4 Belges sur 10 souffrent d'insomnies, les apnées du sommeil en hausse*. DH. Retrieved from :

<https://www.dhnet.be/actu/sante/les-maux-qui-rongent-nos-nuits-4-belges-sur->

[10-souffrent-d-insomnies-les-apnees-du-sommeil-en-hausse-5c8a78ab7b50a60724c1f733](https://doi.org/10.5c8a78ab7b50a60724c1f733)

Wulleman, P. (2019). *Soigner le ronflement*. GTMF. Retrieved from : <http://www.gtmf.eu/documentation/litterature/soigner-le-ronflement/>

Présentation Power Point

Amaddeo, A. (n.d.). *SAOS de l'enfant et exploration du sommeil*. [Présentation Power Point]. Retrieved from : http://des-pneumo.org/wp-content/uploads/2018/07/2018-06-15_SAOS-de-lenfant_A-Amaddeo.pdf

Grusse Dagneaux, G. (2020). *Trisomie 21 - Rappels anatomiques*. [Présentation Power Point]. Colloque SOSS.

Matériel audiovisuel

Ma palette d'Ortho. (2020). *La progression pieds - mains - bouche*. [Vidéo]. You Tube. Retrieved from : <https://www.youtube.com/watch?v=Rz1DldYV5lo>

Ma palette d'Ortho. (2020). *Trisomie 21 et Orthophonie : la vibration, la cryothérapie et le brossage*. [Vidéo]. You Tube. Retrieved from : <https://www.youtube.com/watch?v=bMpKoB-RVQ>

Ma palette d'Ortho. (2020). *Trisomie 21 et Orthophonie : le tapping*. [Vidéo]. You Tube. Retrieved from : <https://www.youtube.com/watch?v=0VzctdFYXiE>

Table des annexes

Annexe I : Autorisation d'utilisation d'images.	105
Annexe II : Anamnèse destinée aux patients présentant un trouble oro- myofonctionnel avec un trouble ventilatoire du sommeil associé (Charlotte Fauville, 2019-2020).	106
Annexe III : Gouzland Orofacial Score.	114
Annexe IV : Bilan oro-myofonctionnel sur base des praxies de Hénin.	117

Annexe I : Autorisation d'utilisation d'images.



Travail de fin d'études
Section logopédie
Autorisation d'utilisation d'images

- ☐ Les parents **autorisent** les étudiantes en logopédie de la Haute Ecole à **utiliser et diffuser son image et/ou des vidéos.**
- ☐ Les parents **autorisent** les étudiantes en logopédie de la Haute Ecole à **utiliser son image et/ou des vidéos mais n'autorisent pas à diffuser son image et/ou des vidéos.**
- ☐ Les parents **n'autorisent pas** les étudiantes en logopédie de la Haute Ecole à **utiliser son image et/ou des vidéos.**

Signature :

Annexe II : Anamnèse destinée aux patients présentant un trouble oro-myofonctionnel avec un trouble ventilatoire du sommeil associé (Charlotte Fauville, 2019-2020).

Travail de fin d'étude 2020 Fauville Charlotte

Haute Ecole Provinciale Condorcet Saint Ghislain

ANAMNÈSE
Destinée aux patients présentant un trouble oro-myofonctionnel avec un trouble ventilatoire du sommeil associé

Anamnèse à réaliser dans l'ordre souhaité, adapter en fonction du cas.

DATE :

Date de prescription de bilan :

Bilan :

Données administratives

Nom :

Prénom :

Date de naissance :

Âge :

Adresse :

Téléphone/e-mail :

Coordonnées de la personne de contact :

Mutuelle :

Niveau scolaire/métier :

Motif de la consultation :

Personne à l'origine de la demande :

Origine des difficultés :

Signes d'apparition :

Contexte :

Date d'apparition :

Fréquence :

Etat actuel :

Suivis antérieurs/démarches effectuées :

Polysomnographie réalisée :

Date :

Score :

Haute Ecole Provinciale Condorcet Saint Ghislain

Événement inhabituel/traumatisant pouvant expliquer les difficultés :

.....

Histoire familiale

Contexte de vie :

- ☐ Seul
- ☐ En famille
- ☐ Autre :

Composition familiale (fraternité, scolarité, métiers, relations, adoption, ...) :

.....

Langue(s) parlée(s) :

.....

Antécédents familiaux (troubles/maladies/...) :

.....

Étapes développementales

Déroulement de la grossesse (difficultés/contractions/vécu émotionnel/...) :

.....

Accouchement :

- ☐ A terme
- ☐ Prématuro
- ☐ Anesthésie
- ☐

Difficultés à l'accouchement :

- ☐ Souffrance foetale
- ☐ Réanimation
- ☐ Insuffisance respiratoire
- ☐

Complications après accouchement :

- ☐ Couveuse
- ☐

Allaitement :

- ☐ Maternel
- ☐ Biberon

Durée :

Haute Ecole Provinciale Condorcet Saint Ghislain

Acquisition de la motricité (marche, habillage, autonomie, ...) :

.....

Motricité actuelle :

Latéralité :

- ☐ Droitier
- ☐ Gaucher
- ☐ Ambidextre

Posture [correcte/mauvaise/douleur(s)] :

Debout :

Assis :

Couché :

Apparition des dents :

Propreté diurne et nocturne :

Succion :

- ☐ Tétine
- ☐ Pouce
- ☐ Doigt
- ☐ Peluche

Acquisition du langage :

Mots :

Phrases :

Communication :

Alimentation

Habitudes alimentaires :

Préférences textures :

Difficultés à mastiquer/avalier :

Réflexe nauséux :

Consommation d'alcool :

Nombre de verre(s) par jour :

Nombre de verre(s) par semaine :

Temps du repas :

Moment de plaisir

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Sans avis

Parcours scolaire/professionnel

Année :

Type d'enseignement/études :

Autres informations (doublement/difficultés/réorientation/...) :

.....

Concentration à l'école/motivation :

Activités extrascolaires/loisirs :

Mémorisation :

Histoire médicale

Allergie(s) :

Maladie(s) infantile(s) :

Maladie(s)

- ☐ Hypertension
- ☐ AVC
- ☐ Diabète
- ☐ Maladie cardiovasculaire
- ☐ RGO
- ☐ Céphalées
- ☐

Médication(s) :

Audition :

Vue :

Sphère ORL

- ☐ Rhinite
- ☐ Otite
- ☐ Infection
- ☐

Antécédent(s) :

Opération(s) :

- ☐ Amygdalectomie
- ☐ Turbinoplastie
- ☐ Cloison nasale
- ☐ Adénoïdectomie
- ☐ Trachéotomie

Haute Ecole Provinciale Condorcet Saint Ghislain

- ☐ Frein de langue
- ☐ Dents de sagesse
- ☐

Accident(s) :

.....

Consommation de tabac :

- ☐ Oui
- ☐ Non

Fréquence :

Respiration

Respiration :

Jour :

- ☐ Buccale
- ☐ Nasale
- ☐ Mixte

Nuit :

- ☐ Buccale
- ☐ Nasale
- ☐ Mixte

Reprises respiratoires fréquentes (bruyantes) :

Lèvres sèches/perlèche :

Utilisation d'une CPAP :

- ☐ Oui
 - ☐ Masque nasal
 - ☐ Masque naso-buccal
- ☐ Non

Oro-myofonctionnel

Déglutition :

- ☐ Normale
- ☐ Dysfonctionnelle
 - ☐ Atypique
 - ☐ Fausses routes
 - ☐ Toux
 - ☐ Difficultés :

Frein lingual :

Stade : 1 – 2 – 3 – 4

Haute Ecole Provinciale Condorcet Saint Ghislain

- ☐ Frénatomie
- ☐ Frénectomie

Bevage :

- ☐ Jour
- ☐ Nuit

Position de la langue au repos :

- ☐ Basse
- ☐ Milieu
- ☐ Haute
- ☐ Postérieure
- ☐ Antérieure
- ☐ Latérale

État de la langue :

- ☐ Crênelée
- ☐ Molle
- ☐ Crevascée
- ☐ Autre :

Morsures fréquentes :

- ☐ Lèvres
- ☐ Langue
- ☐ Joues
- ☐

Incompétence labiale :

Tonus :

- ☐ Langue
- ☐ Voile du palais
- ☐ Lèvres
- ☐ Joues

Malocclusion dentaire :

Antécédents suivi orthodontique :

- ☐ Oui, année :
- ☐ Non

Bruxisme :

- ☐ Central
- ☐ Latéral

Craquement mandibulaire (repas/parole/...) :

Douleurs :

- ☐ Face
- ☐ Cervicales

Haute Ecole Provinciale Condorcet Saint Ghislain

☐

Parafonctions :

- ☐ Onychophagie
- ☐ Succion
- ☐ Craquements cou
- ☐ Tics
- ☐

Sommeil

Diurne

Heures :

Coucher :

Réveil :

Réveils matinaux difficiles :

- ☐ Irritabilité
- ☐ Asthénie
- ☐ Céphalées
- ☐

Soif au réveil (bouche sèche) :

Auréole sur l'oreiller au réveil :

Endormissement :

- ☐ Facile
- ☐ Difficile

Rituel :

Somnolence anormale/envie de sieste :

Comportement pendant la journée :

- ☐ Hyperactivité
- ☐ Agressivité
- ☐ Mauvaise humeur
- ☐ Stress
- ☐

Trouble de l'attention/mémoire/concentration :

Difficultés scolaires :

Cernes/apparence fatiguée :

Nocturne

Rythme d'heures de sommeil :

Dort-il seul ? :

Ronflements :

- Fréquents
- Constants
- Absents

Cauchemars :

Qualité du sommeil :

- Léger
- Profond
- Agité

Insomnies :

Nycturie :

Enurésie :

Hypersudation :

Positions du corps durant la nuit :

.....

Réveils pour boire de l'eau :

.....

Maillart, C., & Durieux, N. (2012). Une initiation à la méthodologie « Evidence-Based Practice » : Illustration à partir d'un cas clinique. In C. Maillart & M.-A. Schelstraete (Eds.), *Les dysphasies : De l'évaluation à la rééducation*. Issy-les-Moulineaux : Elsevier-Masson.

<https://orbi.ulbge.be/bitstream/2268/267662/2/CMaillartNDurieux.pdf> / Academy Tongue Lab (2020) / NDT-5 (2005) Retrieved from www.munh-center.at

Annexe III : Gouzland Orofacial Score.

	STRUCTURES	Score	Commentaires
1	Apex		
2	Base		
3	Frein		
4	Tonus		
5	Peaucier		
6	ATM		

	FONCTIONS	Score	Commentaires
7	Déglutition		
8	Phonation		
9	Ventilation		
10	Mastication		
11	Parafonctions		
12	Posture		

SCORE ORO-FACIAL = .

Notice descriptive

Installation :

L'examineur est installé en face et légèrement en contre-bas par rapport au patient. L'éclairage est suffisant. L'apport de lumière ne doit pas éblouir le patient afin de ne pas altérer le comportement facial spontané au cours du bilan.

1 - APEX :

En cas d'occlusion labiale, il faut observer spontanément la position. Sinon entrebâiller les lèvres et les dents du patient en demandant de maintenir la position linguale spontanée.

Score 0 :

- Apex lingual en contact avec les papilles palatines rétro-incisives
- En suspension sans contact.

Score 1 :

- Interposé entre les arcades dentaires
- Contre le bloc incisivo-canin maxillaire
- Contre les incisives mandibulaires
- Planté sur le plancher buccal



0 :



1 :



1 :

2 - BASE :

Evaluation de la bouche grande ouverte, observation de la langue en position spontanée, selon le score FTP (Friedman Tongue Position).

Score 0 :

- FTP 1 : la forme de la langue laisse apparaître les amygdalles
- FTP 2 : la forme de la langue laisse apparaître l'uvule
- FTP 3 : la forme de la langue laisse apparaître le palais mou
- FTP 4 : la forme de la langue laisse apparaître le palais dur

Score 1 :

FTP 1

FTP 2

FTP 3

FTP 4

0 :

1 :

3 – FREIN :

Evaluation par le test de WILDER et GELESKO.

Frein court = l'apex de langue ne peut pas se positionner sur la papille lorsque l'ouverture buccale est supérieure à la moitié de l'ouverture buccale totale.

Score 0 :

Normal

Score 1 :

- Frein court
- Ankyloglossie
- Freinectomie récente

4 – TONUS :

Evaluation bouche ouverte et par tests.

Score 0 :

RAS

Score 1 :

- Empreintes dentaires sur le pourtour de la langue
- Clac : ventouse ou téage
- Etalement latéral à l'élévation de l'apex vers le nez
- Immaturité linguale (défaut de proprioception linguale)

Rq : les résultats du JOP1 (si disponible) peuvent être inscrits dans les commentaires.

S – PEAUCIERS :

Au repos, les lèvres doivent être en contact, sans effort, sans contraction du muscle mentalis.

Score 0 : Compléance labiale = au repos, les lèvres doivent être en contact, sans effort, sans contraction du muscle mentalis.

Score 1 :

- Hypotonie Labiale +/- Antéversion
- Lèvre supérieure en sangle
- Silon mentonnier marqué
- Syncinésie labio-mentonnière

6 - ATM :

L'évaluation se fait à l'interrogatoire et à la palpation.

Score 0 : Absence de signes cliniques d'une DTM (Dysfonction temporo-mandibulaire).

Score 1 :

- Douleur articulaire ou musculaire
- Limitation d'ouverture buccale
- Bruits articulaires
- Latéru-élévation à l'ouverture buccale ...



1

7 - DEGLUTITION :

L'évaluation se fait à l'observation spontanée. Si besoin, refaire déglutir en entrebaillant les lèvres.

Score 0 : Déglutition Fonctionnelle

Score 1 :

- Interposition linguale
- Pulsion antérieure de la langue
- Contraction des peauciers : orbiculaire, mentalis, modiolus...
- Aspiration
- Mouvements en tête d'oiseau

8 - PHONATION :

L'évaluation se fait par l'observation du mouvement lingual spontané lors de la phonation et par des tests de lecture. Seules les palatales : L, N, D, T sont testées, faire prononcer « LA, NA, DA, TA, Dinette, Tartine ».

Score 0 :

- Incisive sans écartement lingual
- L'apex de la langue vient au contact des papilles palatines rétro-

Score 1 :

- Contact avec le bloc incisivo-cannin
- Interposition
- Sifflements et chuintements associés (ex : « DINETTASSE »)

Rq : les sygnatismes, chuintements, bégaiement... seront mis en commentaires mais n'influenceront pas le score.

9 - VENTILATION :

Évaluation par l'observation de la ventilation spontanée, par l'interrogatoire et par des tests spécifiques.

Score 0 : Ventilation naso-nasale diurne et nocturne

Score 1 :

- Buccale spontanée (sécheresse labiale chronique...)
- Test de Rosenthal positif (Le patient est invité à effectuer entre 10 et 15 respirations de grande amplitude, en inspirant et en soufflant par le nez. S'il interromp la série, qu'il existe des modifications du pouls et des phénomènes neurovégétatifs (rougeurs, sueurs, etc.), il est alors considéré comme un respirateur buccal.)

Rq : Le résultat du Brizzy-Jawac de Nomics (si disponible) sera noté en commentaires

- SAHOS diagnostiqué
- Trouble respiratoire du sommeil, à l'interrogatoire : Sécheresse buccale matinale, Besoin impérieux de boire, Bavage nocturne, Ronflements

10 - MASTICATION :

Elle doit normalement être unilatérale, alternée, équilibrée et indolore. Évaluation par l'interrogatoire.

Score 0 : Unilatérale alternée équilibrée et indolore

Score 1 :

- Unilatérale prédominante voire exclusive
- Dououreuse
- Exagérément lente
- Éviction de certains aliments à cause des difficultés de mastication

11 - PARA-FONCTIONS :

Évaluation par l'observation du comportement spontané et par l'interrogatoire. Les para-fonctions peuvent être isolées ou associées.

Score 0 : Absence de para-fonction

Score 1 :

- Onychophagie
- Succion digitale
- Persistance de la suçette
- Tétage de la langue
- Labiophagie
- Jugophagie
- Broussisme centré/excentré
- Mordillage stylo
- Mastication excessive
- Consommation importante de chewing-gum...

Annexe IV : Bilan oro-myofonctionnel sur base des praxies de Hénin.

Praxies de Hénin

Prénom : Valentin

Date de la passation du bilan : **N°1** : 04/06/2021 et **N°2** : 02/08/2021

Âge lors de la passation : 4 ans 6 mois

	Scores N°1 (Début de PEC)	Commentaires	Attendu pour son âge (4 ans et demi)	Scores N°2 (Fin de PEC)
LÈVRES	2/14 items	Passation complexe du bilan car	10 ou 11 items	5/14 items
LANGUE	4/20 items	Valentin était distrait et pas encore	16 ou 17 items	9/20 items
JOUE - MANDIBULE	2/7 items	habitué à notre présence.	5 items	2/7 items
YEUX	2/15 items	Réalisation des praxies sur imitation seulement.	11 items	3/15 items

Consigne :

Décrire chaque mouvement verbalement puis le réaliser devant l'enfant. Celui-ci doit l'exécuter. En cas d'échec laisser l'enfant recommencer une à deux fois.

1. LÈVRES

Difficultés	N°	Mouvement	Cotation (N°1)	Cotation (N°2)
*	1	Écartement des lèvres, dents en occlusion	✓	✓
**	2	Recouvrement de la lèvre inférieure par la lèvre supérieure et massage	✓	✓
***	3	Recouvrement de la lèvre supérieure par la lèvre inférieure et massage	✗	✗
**	4	Projection intérieure des lèvres en ouverture « ou exagérée », dents non joints	✗	✗

**	5	Appel du chat : lèvre en cul de poule, pas d'appui labio-dental, bonne sonorité	X	✓
**	6	Baiser, bonne sonorité	X	✓
**	7	Mouvement d'aspiration avec une paille	X	X
**	8	Lèvres en position de sifflement, pas de sonorité	X	✓
*	9	Mouvements répétés de «m» , pas de sonorité	X	X
***	10	Etirement latéral de la commissure labiale droite, lèvres jointes	X	X
***	11	Etirement latéral de la commissure labiale gauche, lèvres jointes	X	X
***	12	Déplacement latéral vers la droite de la bouche fermée	X	X
***	13	Déplacement latéral vers la gauche de la bouche fermée	X	X
**	14	Rentrer les lèvres, dents en occlusion	X	X

2. LANGUE

*	1	Sortir la langue. Elle doit être tirée au maximum et bien droite	X	✓
*	2	Mettre la langue au dehors et à droite, la langue doit toucher non seulement la commissure labiale mais encore la peau de la joue	✓	✓
*	3	Mettre la langue au dehors et à gauche, la langue doit toucher non seulement la commissure labiale mais encore la peau de la joue	✓	✓
**	4	Mettre la langue en haut : la langue doit toucher la peau au-delà de la muqueuse labiale, sur la fossette philtrale	✓	✓
*	5	Mettre la langue en bas : la langue doit toucher la peau au-delà de la muqueuse labiale, sur la fossette philtrale	✓	✓
*	6	Mordre la pointe de la langue : le sujet doit serrer la pointe de la langue entre ses incisives supérieures et inférieures	X	X
**	7	Mettre la pointe de la langue derrière les incisives supérieures	X	✓
**	8	Mettre la pointe de la langue sur le milieu du palais dur	X	X
**	9	Mettre la pointe de la langue sur le milieu de la jonction du palais dur et du palais mou	X	X

**	10	Mettre la pointe de la langue sur le milieu sur la dernière dent du haut à droite	X	X
**	11	Mettre la pointe de la langue sur le milieu sur la dernière dent du haut à gauche	X	X
**	12	Mettre la pointe de la langue sur le milieu sur la dernière dent du bas à droite	X	X
**	13	Mettre la pointe de la langue sur le milieu sur la dernière dent du bas à gauche	X	X
**	14	Passer la pointe de la langue sur le devant des dents du haut, nécessité de toucher les gencives	X	✓
**	15	Passer la pointe de la langue sur le devant des dents du bas	X	✓
*	16	Mouvement alternatif de la langue de gauche à droite ; la langue doit toucher au moins la peau au niveau des commissures labiales (on ne tient pas compte du critère de rapidité mais le mouvement alternatif doit être respecté)	X	X
***	17	Mouvement alternatif de la langue de haut en bas, derrière les incisives supérieures et inférieures ; la langue doit toucher le palais dur en arrière des incisives supérieures et toucher le plancher de la bouche (on ne tient pas compte du critère de rapidité mais le mouvement alternatif doit être respecté)	X	X
**	18	Prononcer un « K » très énergique, les arcades dentaires étant maintenues écartées par les trois doigts du sujet interposés dans le sens vertical	X	X
**	19	Prononcer un « T » très énergique : vérification du souffle sur le dos de la main	X	X
*	20	Claquer la langue, nécessite de voir le frein de la langue (exiger une certaine intensité)	X	✓

3. JOUE – MANDIBULE

*	1	Gonfler les joues simultanément	✓	✓
***	2	Faire passer l'air d'une joue dans l'autre	X	X
***	3	Rentrer les joues à l'intérieur en exerçant une légère morsure	X	X
**	4	Bouger la mandibule plusieurs fois de droite à gauche, bouche entr'ouverte	X	X

***	5	Bouger la mandibule plusieurs fois d'avant en arrière, bouche entr'ouverte	X	X
**	6	Mouvement de mastication, bouche fermée	X	X
*	7	Mouvement de mastication, bouche ouverte	✓	✓

4. NEZ

	1	Gonfler les narines en inspirant, bouche fermée	X	✓
--	---	---	---	---

5. YEUX - FRONT

*	1	Fermer les yeux	✓	✓
*	2	Ouvrir les yeux	✓	✓
***	3	Fermer l'oeil droit sans bouger la joue	X	X
***	4	Fermer l'oeil gauche sans bouger la joue	X	X
***	5	Cligner de l'oeil droit	X	X
***	6	Cligner de l'oeil gauche	X	X
*	7	Cligner des paupières en regardant droit devant soi	X	X
*	8	Fermer les yeux en regardant droit devant soi	X	X
*	9	Fermer les yeux en plissant	X	X
**	10	Regarder vers le haut sans bouger la tête	X	X
**	11	Regarder vers le bas sans bouger la tête	X	X
**	12	Regarder vers la droite sans bouger la tête	X	X
**	13	Regarder vers la gauche sans bouger la tête	X	X
**	14	Froncer les sourcils	X	✓
**	15	Soulever les sourcils	X	X

RÉSUMÉ

Le SAOS est peu détecté et peu traité car il est souvent méconnu chez les enfants porteurs de trisomie 21. Une prévention auprès des professionnels de santé et des familles est indispensable. Cela nous a donc motivées à réaliser une prise en charge oro-myofonctionnelle en complément d'un appareil de rééducation, le Froggymouth, chez un enfant de 4 ans et demi, dans l'optique d'améliorer son sommeil et donc sa qualité de vie. L'étude de cas encourage la rééducation oro-myofonctionnelle dans le traitement du SAOS chez les enfants porteurs de trisomie 21 et confirme le rôle essentiel du logopède dans cette prise en charge pluridisciplinaire. Les revues scientifiques et nos constatations ont mené à des adaptations particulières de la rééducation oro-myofonctionnelle et du Froggymouth afin de proposer une prise en charge logopédique spécifique et efficace chez ces enfants.

Mots-clés : troubles ventilatoires du sommeil, trisomie 21, Froggymouth.