



HAL
open science

Prise en charge orthodontique des patients porteurs de trisomie 21 : A propose de cas cliniques

Florian Aimé

► **To cite this version:**

Florian Aimé. Prise en charge orthodontique des patients porteurs de trisomie 21 : A propose de cas cliniques. Sciences du Vivant [q-bio]. 2012. hal-01738819

HAL Id: hal-01738819

<https://hal.univ-lorraine.fr/hal-01738819>

Submitted on 20 Mar 2018

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

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

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

Contact : ddoc-thesesexercice-contact@univ-lorraine.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>

PAGE MANQUANTE LORS DU DEPOT DE LA THESE

- Page de titre

UNIVERSITE DE LORRAINE
FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE

Année 2012

THESE

pour le

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR

EN CHIRURGIE DENTAIRE

Prise en charge orthodontique des patients porteurs de
trisomie 21 : à propos de cas cliniques

par

Florian AIME

Présentée et soutenue publiquement le 14 mai 2012

Table des matières

INTRODUCTION.....	3
1. PRÉSENTATION GÉNÉRALE DE LA TRISOMIE 21.....	4
1.1. Historique.....	5
1.2. Épidémiologie.....	5
1.2.1. La prévalence.....	5
1.2.2. Les facteurs de risque.....	6
1.2.3. Le dépistage de la trisomie 21.....	8
1.3. L'aspect génétique de la trisomie 21.....	11
1.4. Les pathologies systémiques dans la trisomie 21.....	15
1.4.1. Les atteintes de l'appareil cardio-vasculaire.....	15
1.4.2. Les atteintes du système hématopoïétique.....	16
1.4.3. Les atteintes endocriniennes.....	18
1.4.4. Les atteintes de l'appareil gastro-intestinal.....	19
1.4.5. Les atteintes du système auditif.....	20
1.4.6. Les atteintes du système visuel.....	21
1.4.7. Les atteintes de l'appareil locomoteur.....	22
1.4.8. Les atteintes du système nerveux.....	24
1.4.8.1. Le vieillissement prématuré des personnes porteuses de trisomie 21.....	24
1.4.8.2. Les caractéristiques du développement cognitif.....	25
1.4.8.3. La perception de la douleur	26
1.5. Incidence des pathologies systémiques sur la prise en charge orthodontique des patients porteurs de trisomie 21.....	27
2. INCIDENCE DE LA TRISOMIE 21 SUR LA SPHÈRE CRÂNIO-CERVICO-FACIALE.....	30
2.1. Les caractéristiques morphologiques du patient porteur de trisomie 21.....	31
2.1.1. L'extrémité céphalique du patient porteur de trisomie 21.....	31
2.1.2. Les bases osseuses maxillo-mandibulaires.....	32
2.1.3. Les dents.....	35
2.1.4. Les tissus mous.....	38
2.2. Les fonctions manducatrices du patient porteur de trisomie 21.....	39
2.2.1. La ventilation.....	40
2.2.2. La posture mandibulaire	42
2.2.3. La fonction masticatrice	43
2.2.4. La déglutition.....	45
2.2.5. La salivation.....	46
2.2.6. La phonation.....	46
2.2.7. Les parafonctions.....	48
2.3. La santé bucco-dentaire du patient porteur de trisomie 21.....	49
2.3.1. La maladie parodontale	49
2.3.2. La maladie carieuse	53
2.4. L'hygiène bucco-dentaire chez le patient porteur de trisomie 21.....	54
2.5. Incidence des facteurs bucco-dentaires sur la prise en charge orthodontique et ses limites	55
3. CROISSANCE CRÂNIO- FACIALE DE L'ENFANT PORTEUR DE TRISOMIE 21.....	58
3.1. La croissance crânio- faciale normale.....	59
3.1.1. Les types d'ossification.....	59
3.1.2. Les mécanismes de la croissance crânio-faciale (Couly, 2002).....	61
3.1.3. La stimulation fonctionnelle dans la croissance de la face	71
3.2. La croissance crânio-faciale dans la trisomie 21.....	73

3.3. Le traitement orthodontique chez le patient porteur de trisomie 21.....	75
3.4. Cas cliniques illustrant les limites du traitement orthodontique.....	91
3.4.1. Cas clinique numéro 1 : Anthony.....	91
3.4.2. Cas clinique numéro 2: Laurence.....	98
CONCLUSION.....	107
BIBLIOGRAPHIE.....	108

INTRODUCTION

La trisomie 21 ou syndrome de Down est une des aberrations chromosomiques viables la plus fréquente et la plus étudiée. Elle est due à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Cette anomalie se traduit par un tableau clinique complexe, des traits morphologiques caractéristiques et est associée à de nombreuses pathologies.

Les personnes porteuses de trisomie 21 sont particulièrement prédisposées au développement des pathologies bucco-dentaires, et pour cette population, la prévalence des anomalies dentaires, des parodontopathies, et à un moindre degré, des caries, est plus importante que dans la population générale.

L'altération de la santé bucco-dentaire est également aggravée par les anomalies structurales et les troubles fonctionnels caractéristiques de la trisomie 21, particulièrement importants au niveau de la sphère oro-faciale. L'hypodéveloppement maxillaire, une langue hypotonique en situation antérieure dans la cavité orale, des agénésies dentaires, sont autant de facteurs susceptibles d'aggraver, lors de la croissance de l'enfant, les dysmorphoses crânio-faciales déjà existantes et de créer des occlusions impropres à assurer une santé bucco-dentaire satisfaisante. L'enfant porteur de trisomie 21 est, par conséquent, un patient orthodontique, du fait de sa dysmorphose primaire.

Une revue de littérature montre que les traitements sont possibles mais se révèlent souvent difficiles et peu stables.

Nous proposons une réflexion sur la prise en charge orthodontique du patient porteur de trisomie 21 en envisageant les possibilités thérapeutiques et leur limites en fonction des différents facteurs généraux et locaux liés à l'aberration chromosomique.

Dans les deux premiers chapitres de l'ouvrage, nous étudierons les pathologies systémiques et les pathologies plus ciblées des régions de la tête et du cou spécifiques au patient porteur de trisomie 21 dans le but de mettre en évidence les altérations morphologiques et fonctionnelles qui interagissent et peuvent limiter la prise en charge orthodontique.

Dans la troisième partie de cet ouvrage, après des rappels sur la croissance normale de la sphère crânio-cervico-faciale, nous étudierons l'évolution de l'architecture osseuse du patient porteur de trisomie 21 au cours de sa croissance, ses dysmorphoses et les possibilités thérapeutiques de celles-ci. Une étude de deux cas cliniques illustrera à la fin de l'ouvrage, les difficultés de traitements orthodontiques chez ces patients.

1. PRÉSENTATION GÉNÉRALE DE LA TRISOMIE 21

1.1. Historique

La trisomie 21 ou syndrome de Down, jadis connue sous le nom de mongolisme, est la première aberration chromosomique décrite chez l'homme. En 1838, le Docteur Esquirol (1772-1840), médecin aliéniste, décrit pour la première fois de façon convaincante le phénotype de la trisomie 21 dans un livre sur les maladies mentales. En 1846, le Docteur Séguin (1812-1880) décrit le visage très caractéristique des personnes porteuses de trisomie 21 et en 1865, le Docteur Langdon Down (1828-1896) parle de mongolisme car il y trouve des similitudes faciales au peuple mongolien (Cooley et Graham, 1991). Ce médecin n'hésite pas à rassembler les troubles cognitifs sous le terme général d'idiotie mongoloïde. En 1959, le Docteur Lejeune (1926-1994) et son équipe identifient l'étiologie génétique de ce syndrome et montrent un lien avec la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. On parle alors de trisomie 21 (Cooley et Graham, 1991; Hennequin et coll., 2000a).

1.2. Épidémiologie

1.2.1. La prévalence

La fréquence de la trisomie 21 est proportionnelle à l'âge de la mère et on retrouve des valeurs variables selon les pays et les techniques de diagnostic. Des incertitudes subsistent sur le rôle de l'âge du père même si on sait que ce paramètre augmente, de manière générale, le risque de malformations congénitales.

Globalement, on note une moyenne de 1 naissance sur 700 à 800 grossesses, soit 5 naissances par jour dans le monde. Aux États-Unis, une prévalence de 9,2 pour 10 000 naissances vivantes est relevée (Hennequin et coll., 2000a).

En France, un rapport de la Cour des Comptes en 2003 fait état d'une augmentation de l'espérance de vie des personnes porteuses de trisomie 21, passant de 25 ans à 49 ans. En 2011, on la situe à 60 ans (genethique.org, 2011).

Cet accroissement de l'espérance de vie s'explique par le développement de nouvelles techniques de dépistage, le traitement des malformations et pathologies les plus fréquentes ainsi que par un accompagnement éducatif et rééducatif dès le plus jeune âge (Yann et coll, 2002, cité par De

Freminville et coll. 2007).

Malgré les progrès sur les techniques de dépistage précoce, il semblerait que la prévalence de la trisomie 21 ne diminue pas dans les prochaines années en raison notamment de l'augmentation de l'âge maternel (Hennequin et coll., 2000a).

De plus, tous les progrès pouvant conduire à tout moment à l'arrêt de la grossesse soulève une série de questions éthiques.

1.2.2. Les facteurs de risque

L'âge maternel:

L'âge de la mère reste incontestablement le seul facteur dont la démonstration ait été faite dans la trisomie 21 comme dans les autres types de trisomie. En effet, jusqu'à 25 ans, environ 2 % des grossesses sont porteuses de la trisomie 21; à 40 ans, le risque augmente de façon importante atteignant 35 % des grossesses. De plus, il a été démontré que le rôle de l'âge maternel est d'autant plus important que le type de trisomie concerne un chromosome de petite taille, ce qui est le cas du chromosome 21 (Turleau et Vekemans, 2005).

En France, le risque est de l'ordre de 1 sur 1500 naissances à 20 ans, 1 sur 900 naissances à 30 ans et de 1 sur 100 naissances à 40 ans (fig.1) (Céleste et Lauras, 2000).

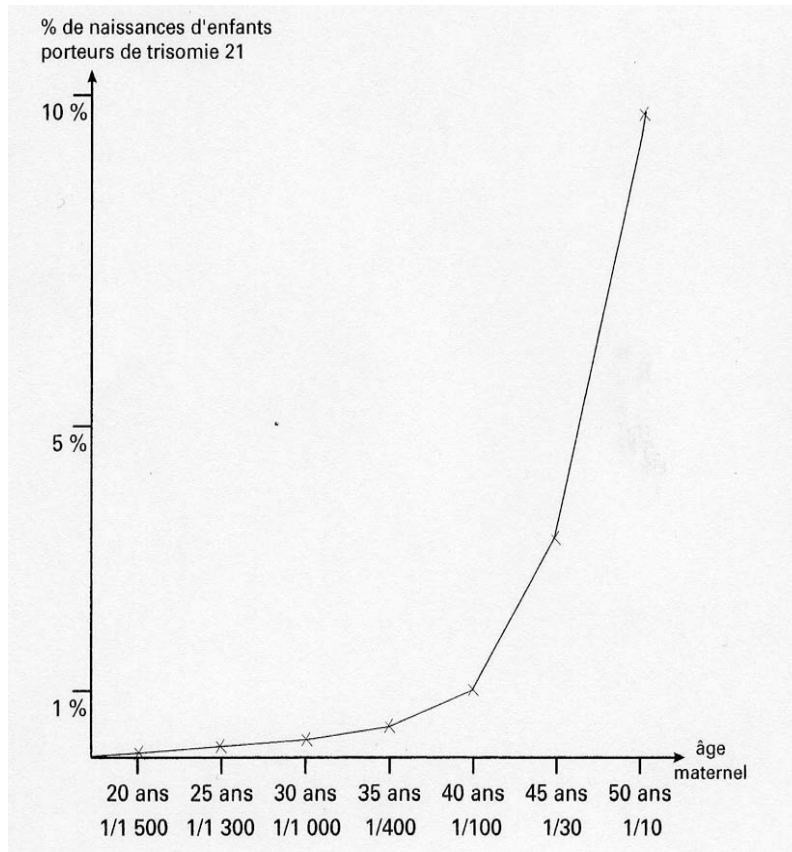


Fig.1. Fréquence de la trisomie 21 en fonction de l'âge maternel (tirée de Céleste et Lauras, 2000)

Les autres facteurs de risque:

Il apparaît clairement que l'existence d'antécédents de trisomie 21, chez une femme, implique un risque de récurrence important; il est de 25 % s'il s'agit d'une trisomie par translocation.

L'hypothèse d'une association entre métabolisme de l'acide folique, tabagisme actif, contraceptifs oraux et trisomie 21 a été mise en évidence (Turleau et Vekemans, 2005). Mais elle n'a pas clairement été démontrée. On peut tout de même noter l'importance de l'acide folique. Ce dernier, appelé aussi vitamine B9 est plus souvent connu sous le nom de folates. Les folates ont un rôle dans la synthèse de l'ADN (acide désoxyribonucléique) et de l'ARN (acide ribonucléique) et, par conséquent, une carence vitaminique entraîne des déficits de réparation et de synthèse de ces protéines. On sait aussi que l'acide folique joue un rôle au niveau du métabolisme cérébral et nerveux dans la synthèse de neuromédiateurs (Potier de Courcy, 2005).

1.2.3. Le dépistage de la trisomie 21

Les modalités du dépistage de la trisomie 21:

On distingue deux catégories de bénéficiaires au diagnostic prénatal:

- ☒ les couples ayant eu un précédent enfant porteur de l'anomalie chromosomique
- ☒ les couples considérés comme ayant un risque accru; en France: à partir de 38 ans, les jeunes femmes se voient proposer un diagnostic anténatal (Céleste et Lauras, 2000).

En France, l'arrêté du 23 juin 2009 du Ministère de la Santé et des Sports fixe les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec l'utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 (Légifrance, 2009).

- ☒ Un dépistage combiné, au premier trimestre, est réalisé en première intention. Ce dépistage combine les mesures de la clarté nucale et de la longueur crânio-caudale (examen échographique) du fœtus avec le dosage des marqueurs sériques du premier trimestre de la grossesse (Article 1, Légifrance, 2009). Si cet examen est positif, un dépistage séquentiel intégré est réalisé au second trimestre.
- ☒ Ce dépistage séquentiel intégré du second trimestre prend en compte les mesures de la clarté nucale et de la longueur crânio-caudale effectuées au premier trimestre avec le dosage des marqueurs sériques du second trimestre de la grossesse (Article 2, Légifrance, 2009).
- ☒ Si les deux précédents examens n'ont pas pu être réalisés, un dépistage ayant uniquement recours aux seuls marqueurs sériques du second trimestre reste possible (Article 3, Légifrance, 2009).

Que mesure-t-on à l'examen échographique?

La clarté nucale (CN) est due à un petit décollement entre la peau et le rachis et correspond à une zone dite anéchogène (c'est à dire qui ne renvoie pas d'écho lors de l'examen). Tous les embryons présentent une clarté nucale au cours du premier trimestre (Clur et coll., 2011). La longueur crânio-caudale (LCC) correspond à la distance située entre le sommet du pôle céphalique de l'embryon et la partie inférieure du coccyx.

Habituellement, l'épaisseur de la clarté nucale augmente régulièrement avec l'âge de l'embryon et sa longueur crânio-caudale entre la 10^{ème} et 14^{ème} semaine d'aménorrhée pour ensuite disparaître au début du 4^{ème} mois de la grossesse soit à la 16^{ème} semaine d'aménorrhée. La valeur médiane de l'épaisseur de CN passe de 1,2 mm pour une LCC de 45 mm, à 1,9 mm pour une LCC de 84 mm. Le 95^{ème} percentile de l'épaisseur de CN est 2,1 mm pour LCC de 45 mm et de 2,7 mm pour une LCC de 84 mm. Une épaisseur de la clarté nucale supérieure à 3,5 mm (supérieure au 99^{ème} percentile) représente un risque de trisomie 21 supérieur à 1 sur 250. La vérification du caryotype foetal est alors toujours proposée. Nicolaidis (cité par Abbara, 2012) a montré en 1992 que l'épaisseur de la clarté nucale mesurée au premier trimestre de grossesse est supérieure au 95^{ème} percentile chez 75 à 80 % des embryons porteurs de trisomie 21.

Dans le cadre du dépistage au premier trimestre de la grossesse, la clarté nucale se mesure chez l'embryon dont la longueur crânio-caudale est comprise entre 45 et 84 mm et doit être réalisée entre la 11^{ème} et 13^{ème} semaine (☒ 6 jours) d'aménorrhée (Abbara,2012).

Pour information, d'autres signes échographiques existent au cours du 1^{er} trimestre de grossesse (Geipel et coll., 2010) :

- ☒ les os propres du nez sont absents chez 60 à 70 % des personnes porteuses de trisomie 21;
- ☒ l'angle facial fronto-maxillaire est augmenté chez 45 % des foetus porteurs de trisomie 21. Cet angle est formé par l'intersection de 2 plans, celui du palais osseux maxillaire et celui allant du bord antéro-postérieur du maxillaire au point le plus antérieur de l'éminence frontale. Il est supérieur au 95^{ème} percentile (soit 92 ° à 45 mm de LCC et 85 ° à 84 mm de LCC / valeurs normales: 84° pour LCC 45 mm et 76° pour LCC 84 mm);
- ☒ le doppler du canal d'Arantius produit une onde correspondant à la contraction auriculaire en télédiastole inversée pour 65 % des foetus porteurs de trisomie 21;
- ☒ le doppler de la valve tricuspide montre une régurgitation tricuspидienne, chez 55 % des foetus porteurs de trisomie 21.

Au cours du deuxième trimestre de grossesse, entre la 15^{ème} et la 21^{ème} semaine d'aménorrhée, une exploration échographique est dite positive si l'on retrouve plus d'un signe mineur dans la liste suivante: une nuque épaisse supérieure à 5 mm à 18 semaines d'aménorrhée, un fémur court, un humérus court, des anses intestinales hyperéchogènes, un foyer hyperéchogène intra-cardiaque, une pyéloctasie, une absence ou une hypoplasie des os propres du nez, une

brachymésophalangie et une clinodactylie du 5^{ème} doigt de la main, un signe dit « de la sandale » (= écartement exagéré entre le gros orteil et le 2^{ème} orteil du pied), un kyste des plexus choroïdes, une ventriculomégalie, une macroglossie.

Les marqueurs sériques maternels sont différents au cours de la grossesse. On distingue:

- ☒ **les marqueurs sériques du 1^{er} trimestre de grossesse:** Entre la 11^{ème} et la 13^{ème} semaine (☒ 6 jours) d'aménorrhée, on dose la protéine plasmatique placentaire A (PAPP-A) et la fraction libre bêta de l'hormone gonadotrophine chorionique (hCG). Un taux supérieur à la moyenne de la fraction libre bêta de hCG et un taux inférieur à la moyenne de la PAPP-A sont associés à une probabilité augmentée que l'embryon soit porteur de trisomie 21.

Le risque de trisomie 21 chez le fœtus est calculé après l'intégration de ces paramètres; un risque calculé supérieur à 1 sur 250 nécessite de proposer aux parents la vérification du caryotype foetal soit par biopsie de trophoblaste (entre 11 et 14 semaines d'aménorrhée) soit par amniocentèse (à partir de 15 semaines d'aménorrhée) (Abbara,2012).

C'est ainsi que:

- ☒ l'âge maternel seul (à partir de 38 ans) permet de reconnaître 40 % des embryons porteurs de trisomie 21
- ☒ la mesure strictement échographique de la nuque reconnaît 60 % des embryons porteurs de trisomie 21
- ☒ les marqueurs sériques du premier trimestre repèrent 60 % des embryons porteurs de trisomie 21
- ☒ la combinaison de ces méthodes permet le dépistage de 90 % des embryons porteurs de trisomie 21
- ☒ **les marqueurs sériques du second trimestre de grossesse:** Ils permettent de doser la fraction libre de hCG , la forme non conjuguée de l'œstriol (UE3) et l'alpha-foeto-protéine (AFP) entre la 14^{ème} et la 17^{ème} semaine (☒ 6 jours) d'aménorrhée. Les taux de UE3 et AFP diminuent en cas de trisomie 21.

Si le risque calculé est supérieur à 1 sur 250, on propose aux parents la vérification du caryotype foetal par amniocentèse mais à partir de la 15^{ème} semaine d'aménorrhée (Abbara, 2012).

1.3. L'aspect génétique de la trisomie 21

Dans le noyau de toute cellule, on trouve des chromosomes constitués par une molécule d'ADN. Des parties plus ou moins longues de l'ADN forment les gènes ; les chromosomes contiennent donc l'ensemble des gènes.

Dans l'espèce humaine, le nombre normal de chromosomes est de 46. Ces chromosomes sont regroupés en paires. On distingue 44 chromosomes communs aux deux sexes (les autosomes) regroupés en 22 paires et 2 chromosomes sexuels (les gonosomes). Chaque paire de chromosomes est constituée par un chromosome d'origine maternelle et un chromosome d'origine paternelle.

Lors de la conception d'un enfant, chacun des parents transmet normalement 23 chromosomes. La division cellulaire au sein du noyau des cellules sexuelles, qui permet cette transmission, est appelée la méiose. La première cellule embryonnaire est ainsi constituée par les 23 chromosomes paternels et les 23 chromosomes maternels. Cette première cellule se divise alors en deux cellules à 46 chromosomes par mitose puis les divisions se poursuivent (Céleste et Lauras, 2000).

Il existe plusieurs formes de trisomie 21:

☒ **la trisomie libre:** C'est la forme la plus fréquente que l'on retrouve dans 96 % des cas. Elle résulte d'un accident de la méiose caractérisé par un phénomène de non-disjonction méiotique (les 2 chromosomes de la même paire restent ensemble au même pôle) (fig.2). On obtient une cellule à 24 chromosomes et une cellule à 22 chromosomes (non viable). La cellule à 24 chromosomes va s'unir avec l'autre cellule à 23 chromosomes formant une cellule à 47 chromosomes (fig.3) (Céleste et Lauras, 2000).

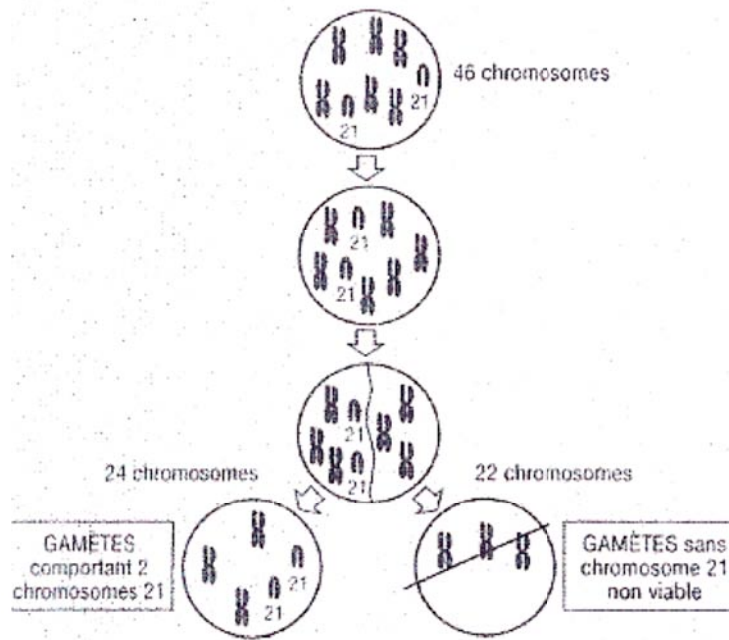


Fig. 2. Phénomène de non-disjonction méiotique expliquant la constitution de la trisomie 21 libre (tirée de Céleste et Lauras, 2000)

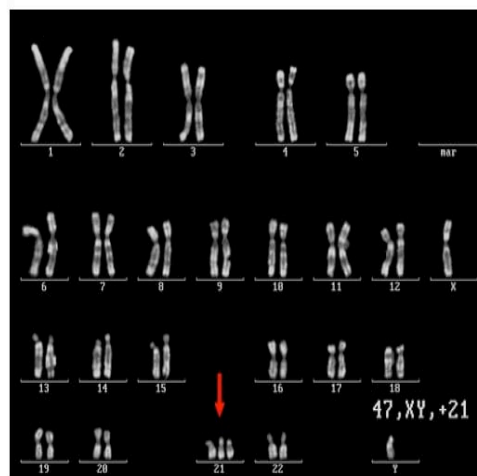


Fig.3. Caryotype d'un enfant porteur de trisomie 21, (tirée de De Freminville, 2012)

- ☒ **la trisomie en mosaïque:** Les cellules fécondantes maternelles et paternelles sont normales, à 23 chromosomes et le problème survient dans la mitose des cellules. La cellule initiale comprend 46 chromosomes et donne par mitose 2 cellules à 46 chromosomes. Mais, après une ou deux divisions, une cellule diverge et donne une cellule à 45 chromosomes (qui

meurt) et une cellule à 47 chromosomes (fig.4). Par la suite, il y aura dans l'organisme un mélange de cellules à 46 et 47 chromosomes s'apparentant à une image de mosaïque (Céleste et Lauras, 2000).

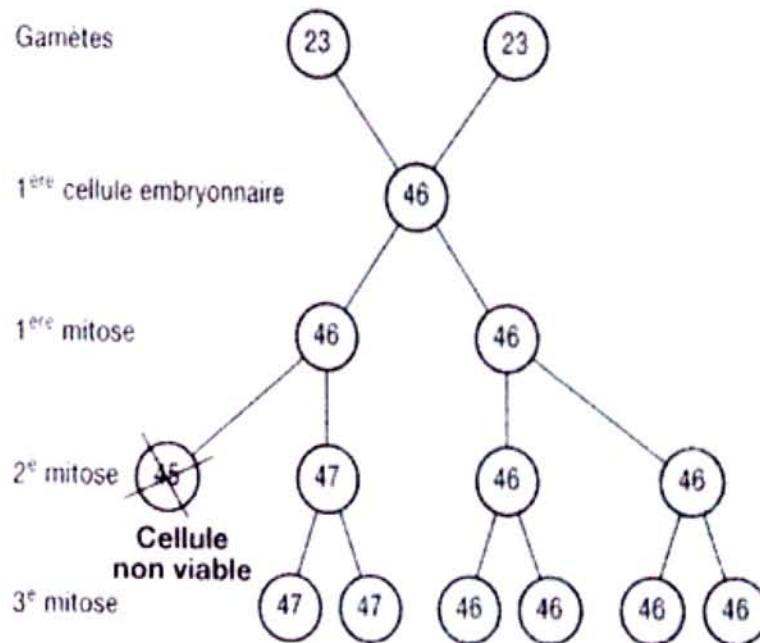


Fig.4. Constitution d'une trisomie en mosaïque (tirée de Céleste et Lauras, 2000)

☒ **la trisomie par translocation**: Ce type de trisomie est difficile à mettre en évidence à cause de la petite taille du chromosome; bien souvent lors de l'étude du caryotype, on ne perçoit que 46 chromosomes alors que les enfants présentent les caractéristiques de la trisomie 21. Un examen plus approfondi révèle l'existence de 3 exemplaires du chromosome 21: 2 sont libres, normaux et le 3^{ème} est fixé à un autre chromosome, en général, sur les chromosomes 13, 14 ou 15 qui ont des bras courts pratiquement inexistantes (Céleste et Lauras, 2000).

On distingue deux types de translocations : la translocation équilibrée et la translocation déséquilibrée. Dans le cas d'une translocation équilibrée, il n'y a aucune conséquence pathologique car il n'y a pas de matériel chromosomique supplémentaire. Dans le cas d'une translocation déséquilibrée, il y a présence de 3 chromosomes 21 (fig.5).

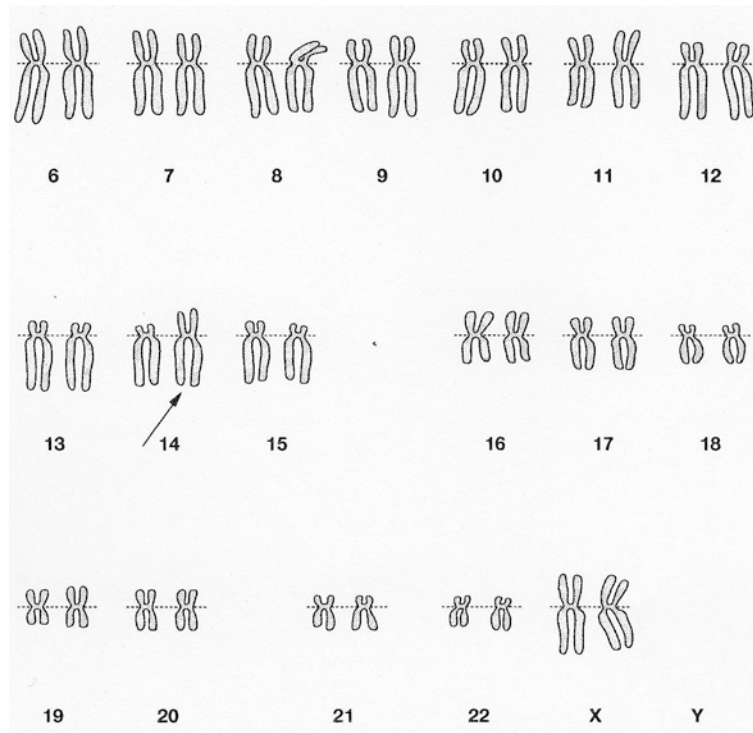


Fig.5. Caryotype d'un enfant porteur d'une trisomie 21 par translocation 14-21
(tirée de Céleste et Lauras, 2000)

Les aspects morphologiques faciaux sont les conséquences directes de l'aberration chromosomique. L'apparition du syndrome doit son existence à une séquence de 50 gènes principalement localisés dans une région appelée « Down Chromosome Region » (DCR) (Hennequin et coll., 2000b).

Deux gènes localisés sur le bras long du chromosome 21 (partie q) (fig.6) seraient en rapport avec un vieillissement prématuré des personnes porteuses de trisomie 21:

- ☒ le gène SOD1 codant pour la superoxyde dismutase, protéine anticoagulante localisée dans la mitochondrie et servant à la détoxification des cellules, est associé à l'effet d'une troisième copie du gène APP (« Amyloïd Protein Precursor »)
- ☒ le gène APP codant pour la protéine précurseur de la bêta amyloïde localisée à la surface des membranes cellulaires, à l'origine de la majorité des démences de type Alzheimer (Zigman et coll., 1996).

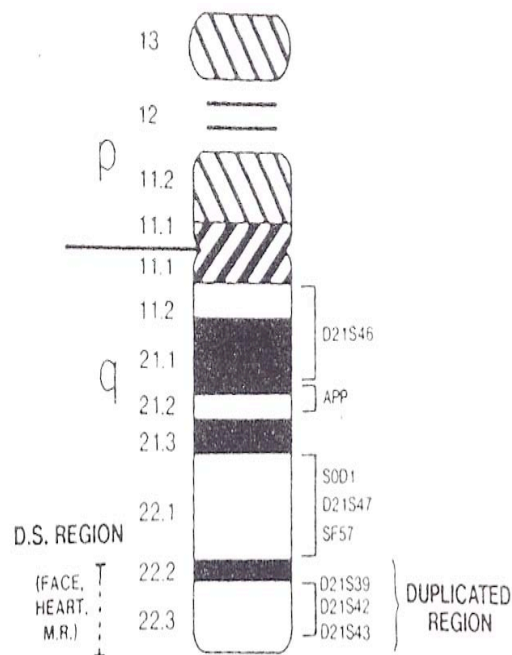


Fig.6. Localisation des gènes APP et SOD1 (tirée de Cooley et Graham, 1991)

1.4. Les pathologies systémiques dans la trisomie 21

1.4.1. Les atteintes de l'appareil cardio-vasculaire

La plupart du temps, il s'agit de malformations cardiaques ou de cardiopathies congénitales. Elles concernent 40 à 60 % des enfants porteurs de trisomie 21 (De Rubens Figuera et coll., 2003). Elles sont le plus souvent diagnostiquées avant la naissance à l'échographie.

On peut observer le plus souvent des phénomènes de shunt gauche-droite, c'est à dire une communication anormale entre les côtés droit et gauche. Ce phénomène donne lieu à des pathologies cardiaques qui sont souvent opérées (Céleste et Lauras, 2000).

Ces cardiopathies se répartissent :

- ☒ **en canal atrioventriculaire (CAV) complet** pour 50 % d'entre elles: cette cardiopathie associe une communication interauriculaire (CIA) et une communication interventriculaire

(CIV) du septum. L'anneau auriculoventriculaire est basculé en arrière, entraînant un rétrécissement de la voie d'entrée et un allongement de la voie de sortie du ventricule gauche, avec orientation et rapprochement latéral des piliers; le CAV peut être isolé ou associé à d'autres anomalies comme la tétralogie de Fallot;

- ☒ **en prolapsus de la valve mitrale:** une étude de 1988 (Barnett et coll.) montre une prévalence de 50 % pour des patients porteurs de trisomie 21 alors que la population générale présente une fréquence de 5 à 15 %;
- ☒ **en communication interventriculaire** pour 25 % d'entre elles: il s'agit d'un défaut de cloisonnement entre les ventricules droit et gauche;
- ☒ **en communication interauriculaire** pour 8 % d'entre elles: cette communication résulte d'un défaut de cloisonnement entre les oreillettes droite et gauche et est souvent associée à des anomalies de la valve mitrale à type de prolapsus;
- ☒ **en tétralogie de Fallot** pour 8 % d'entre elles: cette pathologie résulte de la bascule antérodroite (ou du mauvais alignement) du septum coronal responsable de la sténose pulmonaire, de l'aorte à cheval sur la communication interventriculaire et de l'hypertrophie ventriculaire droite (compensatrice de l'obstacle pulmonaire).

La persistance du canal artériel est plus rare (Eeckeleers, 2003).

L'insuffisance cardiaque est au premier plan de ces pathologies cardiaques. Elle se caractérise par un essoufflement, une polypnée et une hépatomégalie et si elle n'est pas traitée rapidement une cyanose importante de la peau et des muqueuses apparaît. La cyanose correspond à un apport insuffisant d'oxygène au niveau tissulaire. Dans ce dernier cas, on parle de cardiopathies avec hypertension artérielle ou syndrome d'Eisenmenger car elle est associée à des altérations des vaisseaux pulmonaires engendrant une insuffisance pulmonaire aggravée par le massif hypoplasique, des végétations et des tonsilles obstructives ainsi que par l'hypotonie liés à l'aberration chromosomique (Céleste et Lauras, 2000).

1.4.2. Les atteintes du système hématopoïétique

Certains auteurs relèvent une atteinte de l'immunité à médiation cellulaire ainsi qu'une perturbation des immunoglobulines présentes dans le sérum (Desai, 1997). Ils ont mis en évidence

une augmentation de la susceptibilité aux infections dont la cause n'est pas connue. Ils parlent également d'une probabilité 7 fois plus importante d'être porteur du virus de l'hépatite B, par rapport à la population générale, lorsque le patient porteur de trisomie 21 réside dans une institution.

Par ailleurs, les sujets porteurs de trisomie 21 peuvent présenter différents troubles sanguins (Desai, 1997; Choi, 2008):

- ☒ une **neutrophilie** (nombre de polynucléaires neutrophiles inférieur à 30 000 par mL de sang);
- ☒ des **polynucléaires neutrophiles avec une durée de vie raccourcie**;
- ☒ une **thrombocytopenie** (baisse du nombre de plaquettes dans le sang avec un taux inférieur à 150 000 par mm³) légère sans saignement notable;
- ☒ une **polycythémie** (augmentation de la masse des erythrocytes) légère dans la plupart des cas;
- ☒ une **lymphopénie** et une **éosinopénie**.

Les atteintes du système hématopoïétique peuvent s'exprimer également sous la forme de pathologies:

☒ **Un syndrome myéloprolifératif:**

La présence du syndrome myéloprolifératif est retrouvée chez les enfants porteurs de trisomie 21 âgés de moins de 3 mois. On le définit comme un nombre important de cellules sanguines immatures anormales. Ce syndrome est souvent défini comme transitoire car il apparaît durant la première semaine de vie et disparaît spontanément vers l'âge de 3 mois (Choi, 2008).

☒ **Une leucémie:**

Les sujets porteurs de trisomie 21 ont un risque 8 à 10 fois plus élevé de contracter une leucémie qui peut être d'origine lymphoïde ou d'origine myéloïde, le diagnostic différentiel se faisant grâce à la réalisation d'examens du phénotype immunologique des blastes. Environ 10 à 20 % de ces enfants sont affectés par un syndrome myélo-prolifératif. Les leucémies aigües semblent présenter des symptômes proches de ceux mis en évidence dans la cytopénie.

Cliniquement, une leucémie doit être suspectée dès lors que des lésions buccales et des hémorragies gingivales spontanées persistent (Desai, 1997; Hennequin et coll., 2000a; Choi, 2008).

Ainsi, le déficit des facteurs de défense immunitaire chez l'enfant porteur de trisomie 21 induira une sensibilité accrue aux infections et plus particulièrement aux infections respiratoires. La fréquence des infections ORL banales (rhinopharyngites et otites) mais aussi des atteintes pulmonaires (bronchites et pneumopathies) est élevée.

1.4.3. Les atteintes endocriniennes

Les personnes porteuses de trisomie 21 peuvent présenter des troubles thyroïdiens. Pour rappel, la glande thyroïde produit deux hormones appelées T3 (pour tri-iodothyronine) et T4 (pour tétra-iodothyronine ou thyroxine). La quantité d'hormones produites est sous le contrôle de l'hypothalamus et de l'hypophyse. C'est l'hypothalamus qui commande à l'hypophyse de produire l'hormone TSH (pour « thyroid stimulating hormone »), qui à son tour, stimule la thyroïde pour qu'elle produise les hormones T3 et T4.

Le trouble le plus fréquemment décrit dans la littérature est l'**hypothyroïdie**. Elle survient chez 30% des patients porteurs de l'anomalie chromosomique. Fort et coll. (cités par Hardy et coll., 2004) trouvent une fréquence de l'hypothyroïdie 28 fois supérieure chez des enfants porteurs de trisomie 21 par rapport à une population générale d'enfants normaux. L'hypothyroïdie peut être congénitale (absence de thyroïde à la naissance) ou acquise (par attaque de la glande thyroïde par le système immunitaire) (Céleste et Lauras, 2000).

L'hypothyroïdie congénitale a pour cause un faible taux de thyroxine dans le sérum et l'hypothyroïdie acquise, la présence d'anticorps thyroïdiens dirigés contre la thyroïde entraînant une hypothyroïdie biochimique et une détérioration de la fonction thyroïdienne. Il est donc important de réaliser tous les ans ou tous les deux ans un dosage de ces hormones (TSH, T3 et T4) de façon à ne pas laisser passer un déficit (Eeckeers, 2003; Hardy et coll., 2004).

Les enfants porteurs de trisomie 21 présentent une diminution des hormones thyroïdiennes. Le taux de TSH est plus élevé, car l'hypophyse, par un phénomène de rétrocontrôle, tente de stimuler la thyroïde pour qu'elle produise plus d'hormones thyroïdiennes. L'hypothyroïdie entraîne un retard de la maturation osseuse, un retard de croissance corporelle, une hypotonie et un déficit des capacités intellectuelles ce qui rend le diagnostic peu évident à mettre en place car les signes associés sont déjà caractéristiques du tableau clinique du patient (Cooley et Graham, 1991; Céleste et Lauras, 2000).

Les enfants porteurs de trisomie 21 ont généralement une taille inférieure à celle des enfants normaux d'environ 15 %. L'insuffisance en hormones thyroïdiennes peut en être la cause principale. La puberté survient habituellement à la même période que pour les enfants ordinaires du même sexe avec cependant, une fréquence un peu plus élevée de puberté précoce chez l'adolescent porteur de trisomie 21. Les cardiopathies sévères, comme d'autres malformations viscérales graves, peuvent être également à l'origine de retard de croissance.

D'autres troubles endocriniens peuvent également survenir:

- ☒ **L'atteinte pancréatique** se traduit par l'apparition d'un **diabète**. Il s'agit du diabète de type I. Il concerne environ 10 % des enfants porteurs de trisomie 21 (Eeckeleers, 2003).
- ☒ **L'atteinte des organes sexuels** touche les deux sexes:
 - ☒ chez un homme porteur de trisomie 21, la maturation sexuelle et le développement des caractères primaires et secondaires ne sont pas différents d'un homme normal. En revanche, la fécondité chez un homme porteur de l'anomalie chromosomique est rare;
 - ☒ chez une femme porteuse de trisomie 21, les règles sont produites de façon normale et régulière. Les niveaux de gonadotrophine sont semblables aux femmes saines. De plus, les frottis vaginaux ont permis de mettre en évidence une ovulation déterminée chez 40 % des femmes porteuses de trisomie 21. En revanche, il existe un développement folliculaire anormal. Le premier cas de fécondité chez une femme porteuse de trisomie 21 a été identifié en 1917.

Depuis cette date, 26 grossesses ont été rapportées dont la moitié ont donné naissance à des enfants porteurs de l'anomalie chromosomique (Cooley et Graham, 1991).

1.4.4. Les atteintes de l'appareil gastro-intestinal

Chez les personnes porteuses de trisomie 21, le risque d'avoir une anomalie gastro-intestinale est multiplié par 20 (Awan et coll., 2004). Pour certains auteurs, 10 % des enfants porteurs de trisomie 21 présenteraient des anomalies du tube digestif.

En suivant le tube digestif depuis la cavité orale, diverses pathologies peuvent être observées (Cooley et Graham, 1991; Céleste et Lauras, 2000):

- ☒ une **fistule trachéoesophagienne** (= interruption de l'oesophage) détectable pendant la période néonatale,
- ☒ une **sténose de l'orifice pylorique de l'estomac**, entraînant des vomissements,
- ☒ une **atrésie duodénale** concernant 30 % des nouveaux-nés porteurs de trisomie 21,
- ☒ au niveau du côlon ou du gros intestin, des anomalies des fibres nerveuses peuvent provoquer un mauvais fonctionnement de cet organe (**maladie de Hirschprung**),
- ☒ une **imperforation anale** (= occlusion complète anale).

Le phénomène de **constipation** est relativement fréquent, il est en partie lié à l'hypotonie musculaire.

Par ailleurs, on dénombre 10 à 20 % des personnes porteuses de trisomie 21 touchées par la **maladie coeliaque** (intolérance au gluten) (Eeckeleers, 2003).

1.4.5. Les atteintes du système auditif

Ces atteintes agissent à trois niveaux:

- ☒ **au niveau de l'oreille externe:** le pavillon de l'oreille est petit et le conduit auditif externe est étroit et petit avec présence d'une ossification entraînant des bouchons à répétition; le tympan est mal visualisé et est plus vulnérable étant donné la brièveté du conduit auditif externe (Eeckeleers, 2003);
- ☒ **au niveau de l'oreille moyenne:** plus de 75 % des enfants porteurs de trisomie 21 souffrent d'une perte d'acuité auditive, le plus souvent due à une accumulation d'un liquide visqueux dans l'oreille moyenne (Cooley et Graham, 1991; Céleste et Lauras, 2000); par ailleurs, la trompe d'Eustache est plus courte donc l'aération est moins efficace. Chez les patients porteurs de trisomie 21, elle est de plus en plus rétrécie, parfois même fermée, expliquant le taux important d'otites moyennes aiguës et d'otites séro-muqueuses. Concernant l'otite séro-muqueuse, la perte d'audition peut aller jusqu'à 60 décibels (Eeckeleers, 2003);
- ☒ **au niveau de l'oreille interne:** des malformations existent par arrêt du développement; l'oreille interne abrite l'organe sensoriel de l'audition mais également celui de l'équilibration ayant des conséquences dans le maintien de la posture.

1.4.6. Les atteintes du système visuel

Les défauts de convergence oculaire sont fréquents chez l'enfant porteur de trisomie 21 à cause de la modification des rapports musculaires des muscles oculaires.

Les atteintes du système visuel ont une expression différente selon leurs localisations:

- ☒ **au niveau des fentes palpébrales:** la présence d'un pli cutané ou épicanthus au niveau de l'angle interne unissant les deux paupières supérieure et inférieure est fréquent et peut être responsable d'un pseudo-strabisme; l'apparition d'une lagophtalmie (petite paupière ne pouvant pas recouvrir complètement l'oeil) favorisée par la laxité palpébrale peut entraîner des kératites d'exposition; des blépharites (inflammation du bord de la paupière) et des sténoses des voies lacrymales sont également très fréquentes (Eeckelesers, 2003);
- ☒ **au niveau de la cornée:** des kératocônes sont décrits chez 5 à 15 % des enfants porteurs de trisomie 21; ils correspondent à une déformation en cône de la cornée donnant des troubles visuels importants (Eeckelesers, 2003);
- ☒ **au niveau du cristallin:** les opacités sont fréquentes; on retrouve une cataracte chez 3 à 4 % des patients porteurs de trisomie 21 et si elle apparaît avant l'âge de 2 ans, il est nécessaire d'opérer afin d'empêcher l'apparition d'une amblyopie (= diminution du pouvoir de discrimination d'un oeil ou des deux yeux) (Céleste et Lauras, 2000; Eeckelesers, 2003);
- ☒ **au niveau de l'angle iridocornéen:** un glaucome congénital associé à une hypertonie oculaire peuvent entraîner une augmentation des diamètres cornéens et de l'axe antéro-postérieur de l'oeil et une excavation du nerf optique. Le glaucome doit être suspecté devant tout larmolement persistant associé ou non à une photophobie. Le traitement chirurgical doit être envisagé afin d'éviter toute souffrance irréversible du nerf optique (Cooley et Graham, 1991; Eeckelesers, 2003).

Par ailleurs, des **troubles de la réfraction** peuvent aussi toucher les personnes porteuses de trisomie 21. Ils sont représentés par 60 % d'astigmatisme, 26 % d'hypermétropie avec hypoaccommodation et 13 % de myopie. La myopie semble fréquemment associée aux malformations cardiaques. La correction doit être précoce pour éviter l'amblyopie (Eeckelesers, 2003).

1.4.7. Les atteintes de l'appareil locomoteur

La personne porteuse de trisomie 21 est de petite taille et présente une modification de la proportion de la longueur des membres par rapport au tronc. En effet, les membres sont courts, les extrémités petites, renforçant ainsi les troubles de l'équilibre. On observe également une diminution de la longueur des métacarpes et métatarses ainsi que des phalanges avec comme conséquence des difficultés de préhension (Eeckeles, 2003).

Normalement, le squelette est sculpté grâce à la fonction. Le développement moteur dépend de deux facteurs prédominants: l'amplitude du mouvement et l'activité musculaire. Dans la trisomie 21, ces deux facteurs sont altérés. L'enfant souffre donc d'hypotonie musculaire et d'hyperlaxité ligamentaire:

☒ **L'hypotonie musculaire:**

Chez l'enfant porteur de trisomie 21, l'hypotonie est importante et généralisée. Elle explique les retards d'acquisition de la tenue de la tête, de la station assise et de la marche. Ce phénomène affecte tous les muscles du corps et jusque l'âge de 6 mois les muscles du nourrisson sont mous et peu consistants quand on les palpe.

L'hypotonie musculaire a des répercussions sur le développement des structures crânio-faciales notamment au niveau de la langue et des lèvres expliquant notamment une position trop antérieure de la langue et un hypodéveloppement du maxillaire; elle a aussi des conséquences sur les fonctions oro-faciales.

Nous détaillerons dans un chapitre ultérieur, les conséquences engendrées par l'hypotonie sur les structures de la sphère crânio-cervico-faciale et sur leur croissance.

☒ **L'hyperlaxité ligamentaire:**

L'hyperlaxité ligamentaire est importante et la souplesse des personnes porteuses de trisomie 21 est souvent impressionnante. Elle concerne les articulations comme celle du genou pouvant entraîner une luxation et donc des conséquences sérieuses sur la statique du genou. On constate aussi des instabilités des hanches (Céleste et Lauras, 2000).

Les pathologies du pied sont fréquentes. Les pieds sont souvent plats modifiant ainsi l'appui au sol. Ils présentent, en plus, une hyperlaxité qui altère les rapports au niveau de la cheville

modifiant grandement la posture en station bipédique (Perez-Miguel, 2010).

Au niveau des articulations temporo-mandibulaires, cette hyperlaxité va induire un déplacement de la mandibule vers l'avant, aggravée par les poussées linguales et une occlusion souvent altérée par un bruxisme important.

Le système postural repose sur l'existence du système sensitif proprioceptif dont les capteurs sont localisés au niveau de l'oreille interne, des pieds, des yeux, de l'occlusion dentaire et de tous les muscles impliqués dans la posture.

Le maintien de la posture nécessite un équilibre, une tonicité et un schéma corporel suffisamment développés, ce qui implique l'acquisition d'une certaine maturité neurologique. La tonicité musculaire est importante pour le maintien du corps en position érigée. Les muscles du dos et de la sangle abdominale sont nécessaires pour avoir le buste droit.

L'hypotonie musculaire est un élément constant de l'aberration chromosomique. Déjà présente à la naissance, elle sera, en partie, responsable des retards d'acquisition de la tenue de la tête, de la position assise et de la marche.

Plus âgés, les enfants porteurs d'une trisomie 21 présentent une hypotonie axiale et une sangle abdominale faible. Ils se tiennent souvent le dos voûté, les épaules en avant; la lordose cervicale a tendance à disparaître et la lordose lombaire à s'accroître.

De plus, l'hypotonie musculaire requiert un effort physique plus important; ainsi, les problèmes orthopédiques s'ajoutant, ils rebutent l'enfant porteur de trisomie 21 à réaliser un exercice physique et le rendent sédentaire. Cet état augmente la tendance au surpoids et enferme l'enfant dans un cercle vicieux d'isolement qui ne semble pas l'affecter.

Enfin, l'hypotonie des muscles cervicaux, modifiant la posture céphalique, est souvent associée à des problèmes oculaires ce qui oblige l'enfant porteur d'une trisomie 21 à faire plus d'efforts qu'un enfant normal; ce tableau clinique est important et doit compter dans la prise en charge scolaire de l'enfant.

Plusieurs auteurs accordent de l'importance à la **région cervicale de la moelle épinière**. En effet, au niveau de cette région, et plus particulièrement, au niveau des vertèbres C1 (atlas) et C2 (axis), il existe une instabilité atlanto-axiale. Cette caractéristique est présente chez 12 à 20 % des personnes porteuses de trisomie 21 mais seulement 1 à 2 % de ces instabilités sont symptomatiques

et apparaissent comme une compression de la moelle épinière. L'instabilité atlanto-axiale est due principalement à l'hypotonie musculaire et à l'hyperlaxité des ligaments transverses entre C1 et le processus odontoïde de C2. Cette instabilité augmente le risque de dislocation et de subluxation pouvant être à l'origine de torticolis (Cooley et Graham, 1991; Desai, 1997; Eeckeers, 2003; Perez-Miguel, 2010). Il peut en résulter des chutes fréquentes et une fatigue physique.

Enfin, le développement psychomoteur étant ralenti chez le patient porteur de trisomie 21, les acquisitions tardives, ralentissent la maturation structurale. Nous allons y revenir dans le chapitre suivant.

1.4.8. Les atteintes du système nerveux

1.4.8.1. Le vieillissement prématuré des personnes porteuses de trisomie 21

Nous avons vu que le chromosome 21 portait 2 gènes impliqués dans le vieillissement cellulaire:

- ☒ Le gène SOD-1 codant pour une enzyme anti-oxydante mitochondriale. Son altération atteint l'ensemble des cellules incluant des neurones.
- ☒ Le gène APP codant pour la protéine précurseur du peptide bêta-amyloïde, celui-ci étant à l'origine des plaques séniles qui s'accumulent dans la maladie d'Alzheimer.

Ainsi, la personne porteuse de trisomie 21 subit au niveau du système nerveux un vieillissement accéléré et présente un risque important de développer une démence sénile de type Alzheimer à l'âge adulte. Des études ont montré que leur fréquence d'apparition était de 15 à 20 % chez des adultes porteurs de trisomie 21 (Cooley et Graham, 1991).

La cause génétique de ce vieillissement accéléré a été démontrée lors de nombreuses études comparant l'âge biologique à l'âge chronologique. Elles ont montré que les troubles cérébraux sont associés à un vieillissement biologique soulignant ainsi la sénescence prématurée.

Une autre étude a évalué le pouvoir de réparation des molécules d'ADN sur des sujets porteurs de trisomie 21 comparés à des enfants normaux d'origine indienne, répartis en 3 groupes en fonction de l'âge, moins de 12 ans, entre 13 et ayant plus de 25 ans (Raji et Rao, 1997). Les résultats ont montré qu'il existe un parallèle notable entre la réduction de l'espérance de vie, les taux élevés de cassures spontanées des brins de l'ADN et la diminution des protéines de réparation de

l'ADN dans la trisomie 21.

Depuis 1995, les différents gènes localisés sur le chromosome 21 sont étudiés chez l'animal par transgénèse, afin de déterminer leurs rôles et leurs implications spécifiques dans les divers troubles caractéristiques de la trisomie 21 (Raji et Rao, 1997).

1.4.8.2. Les caractéristiques du développement cognitif

La trisomie 21 est rangée dans les handicaps liés à une déficience mentale. Ainsi, toute personne porteuse d'une trisomie 21 présente des troubles cognitifs.

Les personnes porteuses de trisomie 21 présentent un retard de langage (au niveau des deux pôles de la compréhension et de l'expression) et un retard dans l'acquisition de la pensée abstraite, diminuant de façon importante la corrélation entre le développement cognitif et l'âge chronologique. En effet, l'observation du développement sensori-moteur de 0 à 3 ans, à l'aide de l'échelle de Uzgiris-Hunt, montre un écart progressif entre l'âge chronologique et le développement dans tous les domaines du développement cognitif. Il semblerait que les enfants porteurs de trisomie 21 prennent plus de temps pour passer d'un stade à l'autre du développement car la stabilisation et l'assimilation des compétences cognitives sont plus longues (Noack, 1997). Ces troubles de rythme se manifestent dès la période embryonnaire au niveau du développement neurologique.

Des études chez l'animal ont mis en évidence des retards et des anomalies dans le rythme et le développement des synapses, des épines dendritiques et dans la myélinisation des voies longues. On a montré, chez le tout-petit, des corrélations entre le niveau du développement psychomoteur et le degré de retard de myélinisation.

Le déficit de la myélinisation a un impact physiologique car il semble que la vitesse de conduction de l'influx nerveux est plus lente dans la trisomie 21. La lenteur obsessionnelle du sujet porteur de trisomie 21 pourrait être une conséquence de ce déficit (Sutor et coll., 2006).

Parallèlement à ces troubles, il existe des anomalies de maturation du rythme veille-sommeil caractérisées par une déficience dans les aspects toniques de la phase REM (« Rapid Eye Movements ») du sommeil, substrat physiologique du rêve. Il est connu que le rôle du rêve est central dans le maintien du dynamisme psychosomatique et du fonctionnement de l'imaginaire.

Une étude, réalisée en 2009 à Paris par le Docteur Delabar et son équipe, a montré que l'inhibition d'une enzyme excédentaire située sur le chromosome 21 (l'enzyme Dyrk1A) corrigeait chez la souris les symptômes cognitifs de la maladie. Les chercheurs ont découvert qu'un inhibiteur naturel de l'enzyme pouvait être utilisé (l'ECG ou gallate d'épigallocatechine). Il est issu du thé vert et a l'avantage de n'avoir aucun effet secondaire. Un essai clinique, réalisé en Espagne, a démontré un effet positif sur la mémoire et la psychomotricité (genethique.org, 2011).

Le développement cognitif est également sous la dépendance de plusieurs facteurs environnementaux (Noack, 1997):

- ☒ l'environnement familial: le développement est meilleur, lorsque les enfants vivent au domicile des parents par rapport à ceux qui sont institutionnalisés, à tous les âges étudiés (2 ans, 5 ans, 6 ans et 8 ans); le statut socio-économique de la famille rentre aussi en ligne de compte;
- ☒ l'entraînement spécifique: le bénéfice d'un programme spécifique dans les deux premières années de la vie a été observé au moins pour le langage, la permanence de l'objet et la résolution des problèmes;
- ☒ la communication affective très importante pour le développement et la maturation psycho-affective de l'enfant;
- ☒ l'éducation donnée par les parents.

1.4.8.3. La perception de la douleur

Les personnes porteuses d'une trisomie 21 n'ont pas la même perception de la douleur que les personnes normales. En effet, l'enfant porteur de trisomie 21 a besoin d'une intensité de stimulation plus importante pour déclencher des pleurs et le temps de réaction est allongé (Hennequin et coll., 2000c). C'est pourquoi, les cliniciens ont sous-estimé, pendant de nombreuses années, la prise en charge de la douleur chez ces patients.

Le niveau d'anxiété a été évalué pour un groupe de personnes porteuses de trisomie 21 au cours des soins dentaires. L'anxiété augmente pour les individus soignés sans contrôle de la douleur alors qu'elle reste stable pour les personnes soignées sous anesthésie générale (Hennequin et coll.,

2000a). Ainsi, les attitudes thérapeutiques ont changé car le contrôle de la douleur chez ces patients, diminuant le niveau d'anxiété, améliore la coopération (Hennequin et coll., 2000a).

1.5. Incidence des pathologies systémiques sur la prise en charge orthodontique des patients porteurs de trisomie 21

Les troubles cardio-vasculaires, endocriniens (diabète), hématopoïétiques, majorent le risque infectieux. Pour toute intervention chirurgicale pré ou post-orthodontique, il sera nécessaire de prendre des mesures prophylactiques pour éviter un risque infectieux. La mise en place d'une couverture antibiotique est donc obligatoire dès que l'acte effectué au fauteuil est sanglant et représente un risque de dissémination bactérienne.

De plus, un traitement orthodontique est long et les dispositifs mis en place souvent rétentifs augmentent le risque d'accumulation bactérienne. Il sera donc nécessaire d'instaurer des habitudes d'hygiène bucco-dentaires strictes et efficaces.

Concernant les pathologies digestives, l'hypotonie musculaire qui s'exerce auprès des structures oro-faciales ne permet pas une bonne digestion des aliments à cause d'un défaut de mastication et des troubles de la déglutition. Les risques de reflux et de réflexe nauséux sont augmentés. Les appareillages orthodontiques, parfois volumineux, seront donc difficilement acceptés par le patient.

Les troubles endocriniens et plus particulièrement thyroïdiens peuvent être à l'origine de retard de la croissance des bases osseuses maxillaires ou des retards d'éruption dentaires; la prise en charge orthodontique est alors retardée au risque que les dysmorphoses, déjà présentes, s'aggravent.

Les troubles neurologiques et psycho-affectifs vont se traduire par un manque de coopération de la part des personnes porteuses de trisomie 21. Les troubles auditifs, cognitifs, nerveux et l'expression de la douleur interviennent. Le patient porteur de trisomie 21 comprend moins rapidement et communique moins bien qu'un enfant normal, il faut alors adapter le vocabulaire et la prise en charge à l'importance du déficit.

Par ailleurs, nous avons vu que l'enfant porteur de trisomie 21 était anxieux de nature. Obtenir une bonne coopération du patient nécessitera, par conséquent, une prise en charge de l'anxiété.

Le tableau ci-dessous résume les conséquences des problèmes de santé générale sur la prise en charge orthodontique et les limites qu'ils impliquent dans cette prise en charge.

Pathologies générales du patient porteur de trisomie 21 et facteurs limitant la prise en charge orthodontique

<u>Pathologies générales</u>	<u>Principales atteintes</u>	<u>Conséquences sur la prise en charge orthodontique</u>
Appareil cardio-vasculaire	<ul style="list-style-type: none"> - Pathologies cardiaques malformatives avec un risque infectieux de faible à sévère 	<ul style="list-style-type: none"> - mise en place d'une antibioprophylaxie préventive en cas d'actes induisant un risque infectieux - nécessité d'une bonne hygiène bucco-dentaire
Système hématopoïétique	<ul style="list-style-type: none"> - troubles des paramètres sanguins - baisse de l'immunité 	<ul style="list-style-type: none"> - importance d'un bilan médical - réalisation d'INR si problèmes de la coagulation - mise en place des précautions d'hémostase locale - mise en place d'une antibioprophylaxie préventive
Système endocrinien	<ul style="list-style-type: none"> - troubles thyroïdiens (hypothyroïdie) - troubles de la croissance 	<ul style="list-style-type: none"> - intervention orthodontique retardée
Appareil gastro-intestinal	<ul style="list-style-type: none"> - pathologies digestives malformatives 	<ul style="list-style-type: none"> - risques nauséux et de reflux gastro-oesophagien augmentés
Squelette	<ul style="list-style-type: none"> - hypotonie musculaire - hyperlaxité ligamentaire - instabilité atlanto-axiale 	<ul style="list-style-type: none"> - atteinte de la posture au niveau crânio-cervico- facial (perturbations de la fonction linguale et de la posture mandibulaire)
Système nerveux	<ul style="list-style-type: none"> - troubles cognitifs - atteintes du langage - défauts de concentration - hyperactivité - anxiété 	<ul style="list-style-type: none"> - problèmes de compréhension - défaut de coopération et de motivation

**2. INCIDENCE DE LA TRISOMIE 21 SUR LA SPHÈRE
CRÂNIO-CERVICO-FACIALE**

2.1. Les caractéristiques morphologiques du patient porteur de trisomie 21

2.1.1. L'extrémité céphalique du patient porteur de trisomie 21

L'enfant porteur de trisomie 21 présente généralement une tête plus petite que l'enfant ordinaire. Il est brachycéphale et son crâne, en vue de profil, présente un occiput plat ainsi qu'une nuque plate: la nuque semble donc prolonger la ligne postérieure du cou. La base du crâne est aplatie et diminuée dans sa longueur sagittale (Hennequin et coll., 1999b; Hennequin et coll., 2000b; Sureshbabu et coll., 2011).

Nous avons vu précédemment qu'il présente une instabilité atlanto-axiale (dans 15 % des cas dont 13,5 % sont asymptomatiques) (fig.7) ainsi qu'une instabilité atlanto-occipitale (dans 30 % des cas).

Cette instabilité vertébrale est due à l'hypotonie musculaire qui s'exerce au niveau de la région cervicale entraînant une bascule de la tête vers l'arrière. La langue étant procidente et les articulations temporo-mandibulaires présentant une hyperlaxité ligamentaire importante, la mandibule se retrouve projetée vers l'avant entraînant des modifications posturales de la tête (fig.7) (Pueschel, 1990; Hennequin et coll., 1999b).

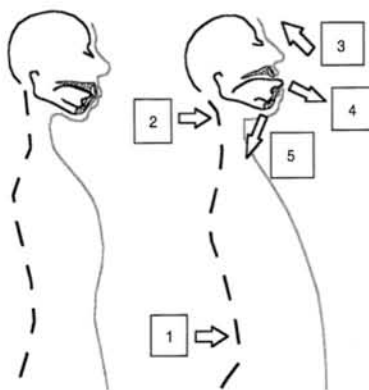


Fig.7. Profils d'un enfant normal (à gauche) et d'un enfant porteur de trisomie 21 (à droite) montrant l'incidence de l'hypotonie musculaire sur la posture (tirée de Hennequin et coll.,2000b)

1: lordose lombaire, 2: sub-luxation cervicale, 3: réclinaison de la tête, 4: procidence de la langue, 5: chute de la mandibule

Le visage est arrondi et semble aplati en raison de l'hypodéveloppement de l'étage supérieur de la face osseuse. Les fosses nasales sont atrophiées et le nez est plat et petit à cause d'une hypoplasie relative des os propres du nez (Hennequin et coll., 1999b; Sureshbabu et coll., 2011).

Les yeux sont en amande conférant au visage un aspect pseudo-asiatique (à l'origine du terme « mongolien » utilisé auparavant). Les fentes palpébrales sont obliques vers l'avant et l'extérieur et elles sont dotées d'un épicanthus également appelé pli épicanthique défini comme étant une peau supplémentaire repliée sur la paupière supérieure dans le coin interne de l'oeil. Ces manifestations structurales sont présentes chez les enfants et les adultes mais leur fréquence est plus élevée chez les enfants (Sureshbabu et coll., 2011).

La lèvre inférieure est décrite comme éversée tandis que la lèvre supérieure subit une élévation passive (Desai, 1997; Ferguson et Ponnambalam, 2005).

Généralement, l'enfant porteur d'une trisomie 21 présente une incompetence labiale s'opposant à la réalisation d'un joint étanche entre les lèvres et favorisant une ventilation orale au repos (Brown et Cunningham cités par Reuland-Bosma et van Dijk, 1986; Miamoto et coll., 2011). L'enfant a alors besoin de réaliser une contraction plus importante des muscles orbiculaires de la cavité orale et mentonniers pour obtenir cette étanchéité labiale (Miamoto et coll., 2011). Les lèvres sont donc souvent desséchées, les commissures sont tombantes et peuvent présenter des perlèches (Hennequin et coll., 2000b).

Le profil concave est typique des malocclusions de classe III. En réalité, nous verrons qu'il s'agit de pseudo-classe III. Le front est généralement vers l'arrière et il est dit « fuyant » alors que le menton est projeté vers l'avant du fait de l'avancement mandibulaire.

2.1.2. Les bases osseuses maxillo-mandibulaires

L'étage supérieur de la face osseuse est centré sur l'os maxillaire soudé à la base du crâne.

Entre 8 et 18 ans, la croissance du maxillaire semble être proche de celle de la population générale mais le début de la croissance débute avec une structure osseuse moins développée et la croissance a tendance à s'arrêter à un âge plus précoce. Ainsi, la personne porteuse d'une trisomie 21 présente un maxillaire plus petit et se caractérise, le plus souvent, par une endognathie maxillaire sagittale et transversale souvent associée à une propulsion de la mandibule. Cette situation constitue une pseudo-classe III et renforce la dysmorphose des maxillaires (Hennequin et coll., 2000b; Aliaoa

et coll., 2011).

De plus, le développement et la forme du maxillaire dépendent des pressions exercées par les muscles de la langue au niveau du palais (Hennequin et coll., 1999b).

Ce défaut de croissance de l'os maxillaire et particulièrement au niveau du palais est accentué par le fait que la langue, le plus souvent, en position basse chez l'enfant porteur d'une trisomie 21, n'exerce pas son rôle morphogénétique.

L'hypodéveloppement transversal de l'os maxillaire semble à l'origine d'un palais ogival. Toutefois, une étude menée par Bojadziev en 1978 sur la trisomie 21 démontre que la voûte du palais n'est pas plus élevée que chez les sujets normaux car ce sont toutes les dimensions du palais (la hauteur, la profondeur et la longueur) qui sont plus petites que celles du groupe témoin à tous les âges. Ces dimensions augmentent jusqu'à 13 ans, tandis que chez le groupe témoin, elles augmentent jusqu'à l'âge de 19 ans. Après cette période, les dimensions diminuent de façon quasiment similaire dans les deux groupes. La dimension la plus touchée est la longueur ce qui donne au palais une apparence de « palais en escalier » (fig. 8) (Desai, 1997; Dellavia et coll., 2007). La petite taille du palais serait en rapport avec le vieillissement prématuré des personnes porteuses de trisomie 21 et pour lesquelles les centres et sites de croissance se fermentaient plus rapidement que dans la population normale.

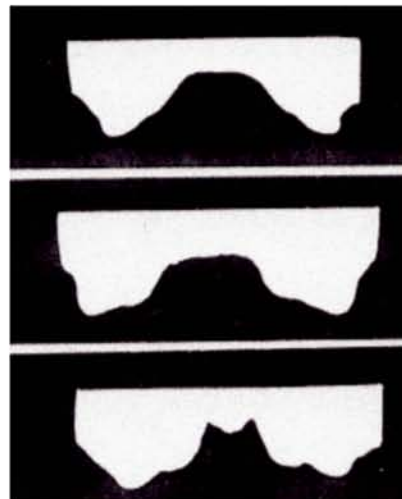


Fig.8. « Palais en escalier » (tirée de Fischer-Brandies et coll., 1987)

Au niveau de l'étage inférieur de la face, la mandibule se retrouve projetée en avant en

raison de l'hyperlaxité ligamentaire des articulations temporo-mandibulaires et de la poussée linguale (Hennequin et coll., 1999b).

Cette hyperlaxité s'exerce également au niveau de la colonne cervicale en créant l'instabilité atlanto-axiale décrite dans le chapitre précédent.

Les étapes de la croissance seront abordées de façon plus détaillée dans le chapitre suivant.

Ainsi, on se trouve en présence d'un petit maxillaire circonscrit par une mandibule qui semble plus développée (fig.9). Nous observons une pseudo-classe III squelettique et des rapports de classe III d'Angle.

Des auteurs ont comparé la fréquence d'être en classe III d'Angle pour des enfants vivant au domicile familial et des enfants vivant dans des institutions. Des fréquences variables ont été relevées pour les enfants institutionnalisés : 61 % pour Swallow (1964), 31 % pour Coher et Winer (1965) et 50 % pour Gullikson (1973) alors qu'elle n'était que de 26 % pour ceux vivant au domicile familial. Ainsi, il semblerait que la prise en charge soit plus précoce et plus adaptée chez les enfants vivant au domicile des parents (Reuland-Bosma et van Dijk, 1986).



Fig.9. Sévère dysmorphose dento-maxillaire chez un jeune homme porteur de trisomie 21 de 20 ans
(tirée de Hennequin et coll., 2000b)

2.1.3. Les dents

Des études ont montré que l'enfant porteur d'une trisomie 21 présente une fréquence 10 fois plus importante d'avoir des problèmes dentaires que l'enfant normal (Hennequin et coll., 1999b; Ferguson et Ponnambalam, 2005; De Moraes et coll., 2007).

Ces problèmes dentaires se répartissent en :

- anomalies d'éruption (retards et perturbations des séquences d'éruption),
- anomalies de forme (microdontie, taurodontisme),
- anomalies de nombre (agénésie, hypodontie et oligodontie),
- anomalies de structure (altération de la couronne dentaire).

Les **anomalies d'éruption** s'observent au niveau des deux dentitions: la formule dentaire normale compte 20 dents. L'éruption normale débute vers l'âge de 6 mois et c'est l'incisive centrale mandibulaire qui apparaît, le plus souvent, en premier. Le rythme annuel d'éruption se fait tous les mois.

Chez l'enfant porteur d'une trisomie 21, la perturbation de la séquence d'éruption des dents temporaires concernent généralement les dents antérieures maxillaires et mandibulaires ainsi que les premières molaires (dents de 6 ans). Le début d'éruption des dents temporaires se situent vers l'âge de 12 à 14 mois au lieu de 6 mois et peut être porté à 24 mois. L'enfant porteur de trisomie 21 se retrouve en denture temporaire stable à l'âge de 4 ans voire même 5 ans (Desai, 1997).

En denture permanente, l'éruption des dents est plus complexe que pour les dents temporaires mais le processus de base est semblable.

Chez un enfant normal, le rythme d'éruption est annuel et s'effectue selon la séquence suivante:

- à 6 ans, éruption des premières molaires (M1)
- vers 7 ans, les incisives centrales (I1)
- vers 8 ans, les incisives latérales (I2)
- vers 9 ans, les premières prémolaires (PM1)

- ☒ vers 10 ans, les canines (C)
- ☒ vers 11 ans, les deuxièmes prémolaires (PM2)
- ☒ vers 12 ans, les deuxièmes molaires (M2)
- ☒ vers 18- 20 ans, les dents de sagesse (M3).

Chez l'enfant porteur d'une trisomie 21, les premières molaires définitives et les incisives mandibulaires définitives font leur éruption vers l'âge de 8-9 ans.

Une étude de Orner (1973), comparant l'éruption des dents permanentes chez des enfants porteurs de trisomie 21 et leurs fratries, montre que les dents maxillaires apparaissent plus tard que les dents mandibulaires, les dents des garçons arrivent plus tardivement que celle des filles.

Les incisives latérales maxillaires, les canines et les secondes prémolaires sont les plus touchées tandis que les incisives centrales inférieures et les premières molaires seront les moins affectées par ce retard.

Parmi les **anomalies de nombre**, on distingue l'agénésie dentaire, l'hypodontie et l'oligodontie.

L'agénésie dentaire se définit comme étant l'absence d'une ou plusieurs unités dentaires.

Les agénésies dentaires sont 10 fois plus fréquentes que dans la population générale. Elles affectent plus les hommes que les femmes, plus les dents mandibulaires que maxillaires et plus le côté gauche que droit (Desai, 1997).

Les dents les plus touchées par les agénésies en denture permanente sont par ordre d'importance: l'incisive latérale maxillaire (31 %), les deuxièmes prémolaires mandibulaires (26 %) et maxillaires (18 %) et les incisives centrales mandibulaires (7 %) (Town-Send et Orner cités par Hennequin et coll., 2000b). Les canines et les premières molaires sont rarement affectées (Desai, 1997).

Par ailleurs, l'hypodontie ou anodontie partielle se définit comme étant l'absence de 6 dents ou moins chez le même sujet. C'est une anomalie congénitale qui frappe plusieurs classes de dents à la fois (incisives, canines, prémolaires ou molaires) et qui semble avoir un lien avec d'autres problèmes ectodermiques au niveau des muqueuses, des cheveux et de la peau. Sa fréquence est de 50 % chez les personnes porteuses de trisomie 21 alors qu'elle n'est que de 2 % dans la population générale (Desai, 1997).

On parle d'oligodontie lorsqu'il y a une absence de plus de 6 dents chez le même individu.

Les dents les plus fréquemment absentes sont par ordre d'importance les troisièmes molaires, les deuxièmes prémolaires, les incisives latérales et les incisives mandibulaires (Desai, 1997).

Les **anomalies de forme** affectent la taille des dents.

La microdontie touche 35 à 50 % des individus porteurs d'une trisomie 21 et affecte les deux dentures (temporaire et permanente) au niveau des couronnes cliniques. Celles-ci sont côniques, plus courtes et plus petites que dans la population générale (Desai, 1997). Kissling (cité par Desai, 1997) a étudié les diamètres des dents et en a conclu que la microdontie pouvait affecter toutes les dents sauf les premières molaires supérieures et les incisives inférieures. Mais la formation radiculaire semble toujours complète. Les variations de forme les plus courantes affectent la face vestibulaire et les bords libres des dents antérieures ainsi que les pentes cuspidiennes des canines.

Le taurodontisme est défini comme la présence d'une chambre pulpaire plus volumineuse avec un déplacement apical de la bifurcation ou trifurcation radiculaire. Le taurodontisme semble augmenter lorsqu'il existe un matériel chromosomique supplémentaire comme dans la trisomie 21 (Alpöz et Eronat, 1997; Desai, 1997; Rajic et Mestrovic, 1998). On distingue, généralement, trois types de taurodontisme:

- ☒ un hypo-taurodontisme: la chambre pulpaire est élargie par rapport aux dents normales,
- ☒ un méso-taurodontisme (fig.10): la chambre pulpaire s'étend jusqu'à la moitié de la racine
- ☒ un hyper-taurodontisme: la chambre pulpaire occupe toute la longueur de la racine, la première molaire mandibulaire est la dent la plus touchée par cette anomalie structurale (Rajic et Mestrovic, 1998).

Les dents peuvent présenter des **anomalies de structure**. En effet, elles peuvent être hypoplasiques au niveau amélaire se traduisant par des dents tachetées ou dépourvues d'émail. Ainsi, une augmentation de l'exposition de la dentine au milieu buccal ainsi qu'une attrition dentaire plus importante potentialisent le risque carieux (Bell et coll., 2002).

Les dents peuvent également être touchées au niveau de leur constitution. On parle alors d'hypocalcification. Le chirurgien-dentiste devra prendre des mesures préventives à type de fluoruration et de scellement de sillons pour protéger ces dents (Desai, 1997).

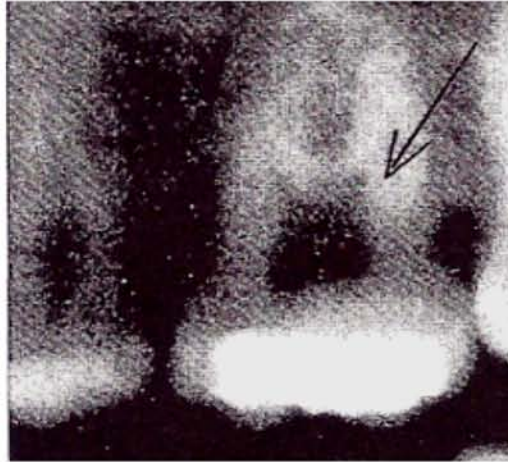


Fig.10. Mésotaurodontisme (tirée de Rajic et Mestrovic, 1998)

2.1.4. Les tissus mous

Les muscles de la cavité orale sont concernés par l'hypotonie. Selon Fisher et Brandies (cités par Hennequin et coll., 2000b), il existe des interactions entre la forme et la fonction. Ainsi, l'hypotonie s'exerçant sur des structures anormales, limite le développement oro-facial, qui en retour, altère la maturation des fonctions orales (Borea et coll., 1990; Hennequin et coll., 2000b).

La réduction du tonus musculaire concerne la musculature périorale entraînant une descente de l'angle de la bouche (Ferguson et Ponnambalam, 2005).

La **langue** est un des éléments caractéristiques de la personne porteuse de trisomie 21. Généralement, elle est décrite comme procidente, souvent étalée entre les arcades; elle est souvent fissurée et plicaturée (fig.11) (Hennequin et coll., 1999b; Hennequin et coll., 2000b; Sureshbabu et coll., 2011). La langue présente en général les empreintes des dents contre lesquelles elle pousse et prend appui (Desai, 1997).

Brown et Cunningham (cités par Reuland-Bosma et van Dijk, 1986) rapportent une fréquence de macroglossie de 52 % chez les personnes porteuses de trisomie 21. Cependant, la macroglossie est relative à cause du faible volume de la cavité orale (Gisel et coll., 1984; Desai, 1997).



Fig.11. Langue plicaturée (tirée de Hennequin et coll., 2000b)

Les personnes porteuses de trisomie 21 présentent des **tonsilles et végétations adénoïdes** volumineuses. En effet, les tonsilles palatines paraissent hypertrophiées car le volume du pharynx est étroit. Les végétations adénoïdes subissent également une augmentation de taille. L'hypertrophie des tonsilles et des végétations adénoïdes combinée à un maxillaire hypodéveloppé entraînent une obstruction des voies aériennes supérieures notamment pendant le sommeil donnant une plus forte augmentation des apnées du sommeil. Ces apnées du sommeil vont avoir pour conséquence de perturber les capacités d'apprentissage de l'enfant porteur de trisomie 21.

L'obstruction résultante de l'oropharynx va contribuer à la position trop antérieure de la langue dans la cavité orale. Pour libérer les voies aériennes pharyngées, on pratique une adénoïdectomie et une tonsillectomie (Hennequin et coll., 1999b; De Freminville et coll., 2007).

2.2. Les fonctions manducatrices du patient porteur de trisomie 21

Les fonctions manducatrices présentent des caractéristiques particulières. Elles utilisent toutes les mêmes structures et, par conséquent, lorsque l'une est altérée, les autres le seront aussi. Inversement, si une structure présente une dysmorphose, celle-ci aura pour conséquence d'altérer l'ensemble des fonctions manducatrices.

La langue est la structure centrale de toutes ces fonctions. Seul élément mobile dans les trois

directions de l'espace, au centre de la cavité orale, elle sert à toutes les fonctions manducatrices. Son intégralité fonctionnelle est donc le garant d'activités manducatrices normales.

Enfin, il faut savoir que les fonctions manducatrices apparaissent progressivement chez l'enfant. Elles répondent à une hiérarchie fonctionnelle: la phonation, par exemple, n'apparaît que si la mastication est en place.

La ventilation et la posture sont à la base de cette hiérarchie et sont capables d'induire les dysmorphoses les plus sévères lorsqu'elles sont altérées. L'enfant porteur d'une trisomie 21 présente un tableau d'hypotonie musculaire qui n'épargne pas les muscles manducateurs ainsi que des altérations structurales touchant les structures oro-faciales. La structure et la fonction se nourrissent mutuellement au cours de leurs maturations; nous observons, dans la trisomie 21, un cercle vicieux dès l'édification structuro-fonctionnelle de la face qu'il sera difficile de prévenir ou de traiter.

Nous allons, dans ce chapitre, traiter successivement les différents troubles des fonctions manducatrices. Nous commencerons par la ventilation qui ne fait pas partie des fonctions manducatrices mais qui est intimement liées à celles-ci.

2.2.1. La ventilation

On distingue habituellement trois types de ventilation: nasale, orale ou oro-nasale qualifiée de mixte. Au repos, la ventilation orale ou oro-nasale est considérée comme pathologique.

Pour déterminer la ventilation d'une personne, différents tests peuvent être utilisés:

- le test du miroir de Glatzel: par la mesure de la surface de buée sur un miroir placé sous le nez pendant l'expiration,
- le test de Rosenthal: 15 cycles d'inspiration/expiration, bouche fermée; le test est positif si l'enfant est essoufflé ou n'y arrive pas,
- le test narinaire: par le pincement du nez pendant 2 secondes, les ailes du nez doivent se dilater après relâchement; si le nez reste pincé, le test est négatif et l'enfant a une ventilation orale,
- l'aérophonoscope: composé d'une sonde d'examen reliée à un ordinateur; cette sonde est

constituée de 3 capteurs pour l'enregistrement des souffles nasal droit, nasal gauche et buccal (Sabouni, 2008).

L'enfant porteur d'une trisomie 21 présente souvent une ventilation orale au repos. Ce type de ventilation est accentué par une hypertrophie des tonsilles et des végétations adénoïdes, une hypoplasie de l'étage supérieur nasal de la face à l'origine de narines étroites et des choanes rétrécis, un maxillaire hypodéveloppé ainsi qu'une langue volumineuse et hypotonique. L'obstruction, résultant des voies aériennes supérieures, est aggravée par des infections respiratoires à répétition et par des sécrétions muqueuses accrues. La ventilation est généralement bruyante et la nuit, des ronflements peuvent favoriser un syndrome d'apnées du sommeil.

Les auteurs décrivent un syndrome obstructif d'apnées du sommeil (Pueschel, 1990; Chaffai, 2003) dont la fréquence importante varie de 30 à 60 % dans la population des enfants porteurs de trisomie 21. Ce syndrome augmente l'hypertrophie des tonsilles palatines, l'hypodéveloppement de l'étage moyen de la face et l'obésité. Donnelly et coll. (2004) étudient les causes d'un syndrome d'apnées du sommeil persistant dans une population menée de 27 enfants porteurs d'une trisomie 21 aux États- Unis. Ils montrent que cette persistance est due à la présence d'une macroglossie, d'une glossoptose, d'un élargissement récurrent des tonsilles palatines et des végétations adénoïdes. Ils préconisent donc une adénoïdectomie et une tonsillectomie.

En France, les indications de tonsillectomie sont les suivantes:

- une hypertrophie des tonsilles
- des angines à répétition
- des phlegmons péri-tonsilliens
- la suspicion de néoplasie
- les troubles de l'articulé dentaire dans le cadre d'une prise en charge orthodontique si la morphologie des tonsilles est un facteur aggravant (Rapin, 2004).

À l'heure actuelle, les médecins O.R.L sont très conservateurs. Les indications d'une ablation des tonsilles ont considérablement diminué. Elles sont essentiellement constituées par les apnées obstructives du sommeil et les angines à répétition.

Les O.R.L estiment que, dans un tableau d'hypotonie musculaire, l'ablation des végétations adénoïdes et des tonsilles palatines aggravent l'hypotonie des muscles de l'isthme du gosier et de la

paroi supérieure du pharynx. Les troubles de l'articulé dentaire ne sont plus une raison valable d'ablation. L'O.R.L supprime ainsi à l'orthodontiste la possibilité d'obtenir naturellement une position plus postérieure de la langue.

2.2.2. La posture mandibulaire

À l'instar de la posture céphalique, l'hypotonie musculaire et la ventilation orale altèrent la posture mandibulaire de repos. L'enfant porteur de trisomie 21 a généralement la bouche ouverte et la langue, en position antérieure, vient s'interposer entre les 2 arcades dentaires, débordant entre les secteurs incisifs mais aussi latéralement entre les secteurs postérieurs (fig.12) (Hennequin et coll., 2000b).

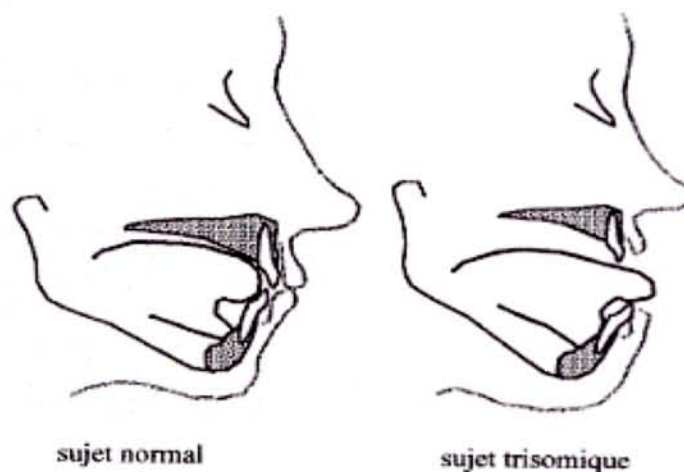


Fig.12. Comparaison des structures orales au repos chez un sujet normal et un sujet porteur de trisomie 21 (tirée de Hennequin et coll., 2000b)

Chez le sujet porteur de trisomie 21, la mandibule est abaissée, les lèvres ne sont pas jointes, la langue a une position antérieure et vient s'appuyer sur la lèvre inférieure.

2.2.3. La fonction masticatrice

La mastication est un acte moteur grâce auquel les aliments sont broyés et modifiés chimiquement par l'imprégnation salivaire. Elle consiste en des mouvements rythmiques d'ouverture et de fermeture de la cavité orale. Elle s'accompagne également de déplacements antéropostérieurs et latéraux de la mandibule. La mastication implique une coordination de l'activité des muscles masticateurs proprement dit, ainsi que ceux des lèvres, des joues et de la langue (Chaffai, 2003).

Selon Murphy, le cycle masticatoire a la forme d'une goutte d'eau, mais sa forme et son amplitude varient selon le type d'aliment à mastiquer, l'état de préparation du bol alimentaire et le sujet examiné (Murphy, 1965).

Chez l'homme, l'ingestion alimentaire physiologique débute dès la période intra-utérine par l'acquisition des réflexes de succion et de déglutition puis, dans la seconde année de la vie néonatale, par la mastication unilatérale alternée qui se met en place avant l'éruption des dents cuspidées et gagne en efficacité pour devenir parfaitement ergonomique vers l'âge de 3 ans. (Chaffai, 2003).

La préparation du bol alimentaire est assurée par des mouvements rythmiques d'apposition et de séparation des arcades, appelés cycles masticatoires. Dans la trisomie 21, les troubles de l'oralité sont présents dès la naissance. Chez le nourrisson, la tétée au sein ou au biberon s'avère difficile et peu efficace; le joint labial est faible du fait de l'hypotonie des sangles labio-jugales et il existe une difficulté de coordination entre la succion-déglutition et la respiration (Frazier et coll. cité par Chaffai, 2003).

Plusieurs études ont caractérisé la dysfonction masticatoire chez l'enfant porteur de trisomie 21 (Gisel et coll., 1984; Hennequin et coll., 2000b, Chaffai, 2003). Globalement les résultats ont montré que:

- ☒ la prise alimentaire s'accompagne d'une protraction de la langue hors de la cavité orale, celle-ci étant plus marquée pour les aliments semi-liquides que pour les aliments durs ,
- ☒ l'initiation des séquences masticatoires est retardée, les sujets porteurs de trisomie 21 gardent les aliments en bouche sans les mastiquer d'autant plus longtemps qu'ils sont durs ou friables dans le but de les imprégner de salive afin de les ramollir et d'en faciliter leur mastication,

- ☒ le rythme masticatoire est variable en fonction de la consistance de l'aliment mais il est plus lent quelque soit l'aliment. Ainsi, la durée des cycles masticatoires est augmentée. Une étude réalisée chez 26 enfants porteurs de trisomie 21 a permis de mettre en évidence une augmentation de la durée de la mastication (considérée comme le temps écoulé entre le moment où l'aliment est placé en bouche et le moment où il est avalé) quelque soit le type d'aliments. Dans cette étude, les aliments étudiés, de dureté différente sont du raisin (visqueux), un biscuit (dur) et une compote de pomme (semi-liquide). associé à une dureté plus ou moins importante. La durée des cycles de mastication est plus importante pour les aliments durs et élastiques tels que les raisins secs ainsi que les aliments pâteux et collants. Ces aliments demandent une efficacité et une puissance masticatoire plus importante au niveau des muscles masticateurs, des lèvres, des joues et de la langue. En revanche, pour ces enfants, le nombre de cycles masticatoires n'augmente pas (Gisel et coll., 1984),
- ☒ la mastication se fait le plus souvent sur les secteurs prémolaires et canins plutôt que sur les secteurs molaires. Cette caractérisation fonctionnelle est causée par la position trop antérieure de la langue dans la cavité orale,
- ☒ la mastication se fait en majorité bouche ouverte et l'enfant effectue des pauses entre les cycles pour les aliments qui requièrent un nombre important de cycles (cas du pain). Elles s'accompagnent alors de soupirs, signes d'essoufflement,
- ☒ des claquements de langue accompagnent les cycles masticatoires et le nettoyage physiologique qui suit la déglutition.

Par ailleurs, les malocclusions sagittales fréquemment rencontrées chez le patient porteur de trisomie 21 ne facilitent pas l'établissement de contacts dentaires stables. Les récepteurs parodontaux sont alors insuffisamment stimulés; le contrôle nerveux de la mastication est moins précis.

Ces troubles engendrent la mise en place d'habitudes alimentaires qui ne favorisent pas la santé bucco-dentaire et ne stimulent pas les activités motrices oro-faciales et, par conséquent, entretiennent l'hypotonie musculaire et les mouvements antéro-postérieurs de la langue. La personne porteuse de trisomie 21 choisit préférentiellement une nourriture molle et peu masticante.

2.2.4. La déglutition

La déglutition se divise en trois temps:

- ☒ le temps buccal est un acte volontaire qui a pour but de chasser le bol alimentaire ou liquidien rassemblé sur le dos de la langue vers le pharynx; le bol est projeté en arrière de la cavité orale grâce à la production d'une onde péristaltique générée par la langue exerçant une pression contre le palais;
- ☒ le temps pharyngien: c'est un acte purement réflexe qui correspond au passage du bol alimentaire au niveau du pharynx; il est possible grâce à la propagation de l'onde péristaltique qui diffuse de muscle en muscle;
- ☒ le temps oesophagien: le sphincter oesophagien supérieur se ferme après le passage du bol alimentaire créant une onde péristaltique permettant aux aliments de descendre le long de l'oesophage et d'atteindre l'estomac après ouverture du cardia (Chaffai, 2003).

Dans la déglutition physiologique, la pointe de la langue vient se positionner sur la papille rétro-incisive derrière les incisives supérieures au niveau du palais dur et la stabilisation mandibulaire est assurée par les contacts dento-dentaires entre les deux arcades.

Dans la trisomie 21, l'hypotonie musculaire diminue la puissance de l'onde péristaltique. Ainsi, le transport du bol vers l'oesophage est réalisé par des mouvements antéro-postérieurs de la langue qui fait rouler ou glisser le bol contre le palais.

Ce schéma de fonctionnement, répété à chaque déglutition, pourrait être responsable de l'augmentation de la hauteur du palais ainsi que la forme allongée de la langue, par développement préférentiel des faisceaux musculaires longitudinaux (Hennequin et coll., 1999b; 2000b). De plus, les enfants porteurs de trisomie 21 ont tendance à « gloutonner », c'est à dire à bourrer les aliments sans déglutir comme si le fait d'introduire une nouvelle bouchée permettait de faire passer le bol mastiqué dans l'oropharynx.

2.2.5. La salivation

La quantité et la composition de la salive influence la santé bucco-dentaire. En effet, un déficit salivaire au niveau de sa quantité et sa composition entraîne, par exemple, une accumulation de plaque dentaire plus importante et participe à l'inflammation gingivale (Ferguson et Ponnambalam, 2005).

Dans la trisomie 21, la composition de la salive provenant des glandes du plancher de la cavité orale est normale. En revanche, chez les personnes porteuses de trisomie 21, le flux salivaire parotidien semble réduit et le métabolisme de la glande parotide altéré (Reuland-Bosma et van Dijk, 1986). En effet, dans la salive parotidienne des personnes porteuses de trisomie 21, on note une concentration plus importante de sodium, de calcium, de bicarbonates et d'urate. Le pouvoir tampon semble aussi plus élevé (Winer et coll., cité par Reuland-Bosma et van Dijk, 1986; Ferguson et Ponnambalam, 2005). Une activité plus importante de l'estérase salivaire existe et a été rapportée.

Par ailleurs, Coburn et coll. (cité par Reuland-Bosma et van Dijk, 1986) ont rapporté un niveau plus élevé d'acide urique et de créatinine dans la salive des enfants porteurs de trisomie 21.

Une étude a montré une diminution du taux de salive stimulée chez les patients porteurs de trisomie 21. Le phénomène de bavage, parfois observé dans la trisomie 21, n'est donc pas le fait d'une hypersalivation, mais de nombreux facteurs comme l'ouverture de la bouche, une grosse langue, une lèvre inférieure éversée et l'hypotonie musculaire périorale (Chaushu et coll. cités par Ferguson et Ponnambalam, 2005).

2.2.6. La phonation

La phonation est l'articulation du langage, c'est à dire l'émission de phonèmes, constitués de sons émis par le larynx et de bruits produits par les articulateurs. Les organes de la phonation mis en jeu sont situés au niveau de la tête, du cou et du thorax. Nous retiendrons ceux qui nous intéressent, à savoir, les articulateurs de la cavité orale, la langue, le palais, les dents, les lèvres et les joues.

La phonation s'organise en trois pôles:

☒ un pôle réceptif,

☒ un pôle expressif,

☒ et un pôle articulatoire.

Chez le patient porteur de trisomie 21, les trois pôles sont présents mais sont altérés. De nombreux auteurs, comme Lambert, Rondal, Sohier (1980) ont étudié le développement de la phonation chez les patients porteurs d'une trisomie 21. Ils indiquent que le développement phonologique des enfants porteurs de trisomie 21 est structurellement identique à celui des enfants normaux mais il est retardé dans le temps (Vinter, 2002; Comblain et Thibaut, 2012).

☒ **Le pôle réceptif** est altéré. Les pathologies auditives de l'enfant porteur de trisomie 21 sont partiellement responsables des atteintes du pôle réceptif. L'apprentissage du langage et de ses aspects phonologiques dépend des habiletés de l'enfant à extraire l'information acoustique à partir du signal de parole (Vinter, 2002).

☒ **Le pôle expressif** est altéré. En effet, l'organisation des vocalisations chez le patient porteur de trisomie 21 est différente. Le jeune enfant vocalise en continu même lorsque sa mère intervient. L'apparition du babillage chez l'enfant porteur de trisomie 21 est retardée de 2 mois par rapport à l'enfant normal et est allongée (5 secondes au lieu de 3 secondes chez l'enfant normal). De plus, le développement lexical est retardé de 6 à 18 mois par rapport à l'enfant normal. Les premiers mots des enfants porteurs de trisomie 21 n'apparaissent que vers 2 à 3 ans et les productions verbales significatives restent timides jusqu'à l'âge de 4-5 ans (Comblain et Théwis, 1999; Comblain et Thibaut, 2012).

☒ **Le pôle articulatoire** est également perturbé chez l'enfant porteur de trisomie 21. Le développement articulatoire est lent et difficile mais la progression générale semble normale même si elle est ralentie (Vinter, 2002; Comblain et Thibaut, 2012). Les voyelles, les semi-voyelles, les consonnes occlusives et nasales sont produites en premier et sont maîtrisées par l'enfant porteur de trisomie 21 (Cohen et Bouchard, 2006). En revanche, les phonèmes complexes (comme les consonnes constrictives et les combinaisons de phonèmes) peuvent ne pas l'être. La clarté articulatoire du discours reste donc inférieure à la normale (Comblain et Thibaut, 2012).

La langue étant le premier articulateur, les troubles structuro-fonctionnels de la trisomie 21 vont perturber l'articulation du langage.

2.2.7. Les parafonctions

La découverte orale chez l'enfant porteur d'une trisomie 21 est peu importante. Par conséquent, les dysmorphoses induites par succion du pouce ou d'éléments externes sont très faiblement représentées.

Le bruxisme est la parafonction nocive de l'enfant porteur de trisomie 21. Il est caractérisé par une crispation ou un grincement des dents survenant en journée et pendant la nuit. Des études ont montré une prévalence plus élevée du bruxisme nocturne chez les personnes ayant une déficience cognitive. Son étiologie n'a pas clairement été identifiée même si on peut noter des facteurs de risques locaux, psychologiques, génétiques, neurologiques et des facteurs systémiques et sociaux. Le bruxisme peut être associé à une réaction de défense contre l'anxiété, à une malocclusion dentaire, à une altération du contrôle nerveux central de la posture orale et à l'action de certains neurotransmetteurs (Hennequin et coll., 1999b).

Le bruxisme entraîne une usure des dents et une diminution de la dimension verticale. Cette dernière favorise, en retour, la parafonction accentuant ainsi la dysmorphose intermaxillaire. Dans un second temps, le bruxisme endommage les articulations temporo-mandibulaires.

Les conséquences les plus fréquentes du bruxisme nocturne sont (Miamoto et coll., 2011):

- l'usure des dents qui peut compromettre la dentition de façon localisée ou généralisée
- des maux de tête
- des troubles temporo-mandibulaires
- des douleurs articulaires
- des douleurs lors de la mastication

Des techniques de rééquilibration occlusale et la mise en place de gouttières de repositionnement mandibulaire ont montré leur efficacité dans l'arrêt du bruxisme car elles permettent une désengrammation du processus de serrement.

2.3. La santé bucco-dentaire du patient porteur de trisomie 21

Les troubles fonctionnels que nous venons de voir ainsi que certains des troubles systémiques comme la déficience immunitaire par exemple ou le diabète sont des facteurs de risque importants et sérieux dans les pathologies de la sphère orale.

Les pathologies sont essentiellement infectieuses et touchent les dents ainsi que le parodonte.

2.3.1. La maladie parodontale

Les pathologies parodontales présentes chez les personnes porteuses de trisomie 21 sont caractérisées, d'une part par leur forte fréquence et leur sévérité et d'autre part par leur rapidité d'évolution (Morinushi et coll., 1997).

Brown et Cunningham (cités par Reuland-Bosma et coll., 1986) rapportent une fréquence de 90 % des maladies parodontales. Leur sévérité augmente avec l'âge de l'enfant porteur d'une trisomie 21. Ces auteurs montrent que plus d'un tiers des enfants présentent des poches parodontales en formation dès l'âge de 6 ans.

Johnson et Young (cités par Reuland-Bosma et van Dijk, 1986) mettent en évidence la présence d'une alvéolyse horizontale avec une perte d'os chez 96 % des enfants porteurs de trisomie 21 dont 40 % ont déjà une lyse osseuse dépassant les deux tiers de la longueur totale de la racine.

Agholme et coll. (1992) observent chez des adolescents suisses porteurs de trisomie 21 une inflammation gingivale, du tarte supra et sous-gingival, des poches parodontales supérieures à 4 mm et une perte d'os alvéolaire.

Plusieurs études ont montré que l'altération des tissus de soutien peut varier d'une perte d'attache (Khocht et coll., 2010) à une perte osseuse de plus de 30 % (Cohen et coll., 1961) et même jusqu'à une perte dentaire dès l'âge de 8 ans (Dow cité par Reuland-Bosma et van Dijk, 1986; Agholme et coll., 1992).

Les causes de la maladie parodontale ont été largement étudiées. Les auteurs ont décrit, des facteurs locaux primaires et secondaires, bactériens, salivaires, systémiques et immunitaires:

☒ **Les facteurs locaux primaires:**

Les facteurs locaux primaires sont le manque d'hygiène bucco-dentaire et la présence de tartre. Brown et Cunningham (cités par Reuland-Bosma et van Dijk, 1986) montrent qu'il n'y a pas de lien entre la maladie parodontale et la présence de plaque dentaire tandis que Cutress en 1971 démontre une corrélation significative entre l'hygiène bucco-dentaire et la maladie parodontale (Reuland-Bosma et van Dijk, 1986). En revanche, la présence de tartre est en lien avec le développement de la maladie parodontale surtout chez les personnes porteuses de trisomie 21 vivant dans des institutions (Cohen et coll., 1960; Johnson et Young, cités par Reuland-Bosma et van Dijk, 1986).

☒ **Les facteurs locaux secondaires:**

Les facteurs locaux secondaires incluent le bruxisme, la malocclusion dentaire et la propulsion linguale qui aggravent les mobilités dentaires, particulièrement au niveau des dents antérieures (Reuland-Bosama et van Dijk, 1986).

☒ **Les bactéries:**

Certaines bactéries ont une place importante dans la pathogénicité des maladies parodontales. En effet, le potentiel pathogénique des bactéries anaérobies noires (comme *Prevotella intermedia* ou *Porphyromonas endodontalis*) a été corrélé avec la maladie parodontale (Meskin et coll., cités par Reuland-Bosma et van Dijk, 1986). D'autres bactéries comme les streptocoques, les lactobacilles, les bacilles fusiformes, et des spirochètes ont été mises en évidence et jouent un rôle majeur dans la fréquence des maladies parodontales (Reuland-Bosma et van Dijk, 1986). Plus tard, des études ont permis de mettre en évidence d'autres bactéries. Il s'agit d'*Actinobacillus actinomycetemcomitans* (Aa), *Porphyromonas gingivalis* (Pg) et *Capnocytophaga* (Cp). Aa est présente dans la plaque sous-gingivale de façon plus importante chez un patient porteur de trisomie 21. En revanche, les taux de Pg et Cp dans la plaque sous-gingivale sont un peu près semblables à ceux d'un enfant normal. Aa et Cp sont des bactéries intervenant dans la parodontite juvénile, tandis que Pg intervient dans les parodontites de l'adulte et participe à la perte d'attache parodontale

(Agholme et coll., 1992; Khocht et coll., 2012).

☒ Les perturbations du système vasculaire:

Le réseau vasculaire des personnes porteuses de trisomie 21 est altéré. En effet, les artérioles et les capillaires périphériques sont rétrécis et, par conséquent, responsables des phénomènes d'anoxie tissulaire. Ce phénomène est particulièrement important dans la région antérieure de la mandibule. Claycomb et coll. (1970) suggèrent que ces altérations vasculaires pourraient être à l'origine d'une diminution de l'activité métabolique cellulaire dans la maturation du collagène. Elles ont également une incidence sur les facteurs de cicatrisation.

☒ L'altération du système immunitaire:

Concernant l'immunité, Kahn et coll. (1975) rapportent une réduction du chémotactisme des polymorphonucléaires (PMN). Le taux des facteurs du complément semblent normaux selon Senger et coll. (1977). La capacité bactéricide des monocytes est normale tout comme les fonctions humorales selon Kretschmer et coll. (1974). En revanche, Rosner et coll. (1973) notent une diminution de la capacité de phagocytose. Seger et coll. (1976) et Costello et coll. (1976) démontrent une diminution de la capacité d'éliminer certaines bactéries comme *Escherichia coli* et *Candida albicans* (Reuland-Bosma et van Dijk, 1986). Au niveau de l'immunité innée, Breg (1977) décrit un niveau sanguin de gamma-globulines à la limite de la normale. De plus, selon ses études sur le taux des immunoglobulines (Ig), le taux des IgA, Ig G et Ig M a tendance à diminuer tandis que le taux des Ig D augmente durant l'enfance. Il existe un défaut de fonctionnement des lymphocytes B même si leur nombre semble normal (Reuland-Bosma et van Dijk, 1986). Au niveau de l'immunité cellulaire, le système immunitaire thymique est en « sur-régime ». Il existe également un défaut de fonctionnement des lymphocytes T. Des auteurs ont démontré qu'après l'âge de 10 ans, il existe une rapide diminution de l'effet de la stimulation lymphocytaire. Des anomalies au niveau du thymus ont été rapportées par Levin et coll. (1979).

☒ La ventilation orale:

Elle favorise le développement d'une gingivite chronique (Hennequin et coll., 2000b).

☒ Le stress et l'environnement:

D'autres facteurs comme le stress et l'environnement de vie jouent également un rôle important dans l'immunité et donc ont une influence sur les maladies parodontales (Reuland-Bosma et van Dijk, 1986).

☒ Les médicaments:

Certains médicaments peuvent potentialiser la maladie parodontale. Des auteurs ont montré qu'il existait des récepteurs sérotoninergiques sur les ostéoclastes et que les inhibiteurs de la sérotonine administrés pour traiter la dépression pourraient activer ces ostéoclastes.

Le cas de Bastien, venu en consultation, accompagné de sa maman, pour des mobilités dentaires soudaines malgré une hygiène bucco-dentaire satisfaisante, pourrait illustrer un tel effet.

À l'examen clinique et sur le moulage (fig.13), Bastien présente une mobilité importante et douloureuse au niveau de la 16 ainsi qu'une mobilité au niveau de la 11 aggravée par une poussée de la pointe de la langue. Après avoir éliminé tous les facteurs étiologiques possibles, nous en avons déduit que la prise de ce nouveau médicament pouvait être à l'origine de cette lyse osseuse récente.



Fig. 13. Photo du moulage maxillaire de Bastien

Les pathologies parodontales ont un impact direct sur la qualité de vie des personnes porteuses de trisomie 21. En effet, une étude menée en 2007 (Amaral Loureiro et coll.) met en évidence les répercussions suivantes par ordre d'importance: des troubles du langage, un inconfort causé par les saignements gingivaux, une halitose, des douleurs, un inconfort causé par l'apparence de la gencive, des gênes lors de l'alimentation, une perte de goût et une altération des fonctions de

mastication et de déglutition.

De plus, les pathologies parodontales sévères vont entraîner une mobilité des dents voire une perte de ces dernières (Hennequin et coll., 1999b).

2.3.2. La maladie carieuse

Beaucoup d'auteurs ont étudié l'incidence de la maladie carieuse dans la trisomie 21. Ils s'accordent généralement sur le fait qu'il existe une faible prévalence des caries chez l'enfant et l'adolescent porteurs d'une trisomie 21 (Vigild, 1986; Stabholz et coll., 1991; Ulseth et coll., 1991; cités par Hennequin et coll., 2000b; Areias et coll., 2011).

Plusieurs facteurs peuvent expliquer cette faible prévalence:

- ☒ **une spécificité des dentures** comme des retards d'éruption dentaire, la réduction du temps d'exposition à un environnement cariogène, l'absence de dents, la présence de diastèmes dus à la microdontie (Desai, 1997),
- ☒ **une flore bactérienne modifiée**: Shapira et coll. (1991) ont mis en évidence un taux moins important de *Streptocoques mutans* chez des individus adultes porteurs de trisomie 21 qui n'avaient pas de caries pendant l'enfance (Desai, 1997),
- ☒ **la composition de la salive**: des études ont mis en évidence un pH salivaire basique grâce à la présence d'un taux important de bicarbonates et d'un taux élevé d'immunoglobulines A salivaires chez les patients porteurs de trisomie 21 (Reuland-Bosma et van Dijk, 1986; Desai, 1997; Davidovich et coll., 2010; Ranadheer et coll., 2011),
- ☒ **la surveillance alimentaire**: l'alimentation de l'enfant est surveillée et contrôlée pour prévenir toute surcharge pondérale. Néanmoins, dans certains cas, un syndrome du biberon peut se développer lorsque l'enfant éprouve des difficultés à s'alimenter (Hennequin et coll., 2000b). De plus, au cours de l'évolution de la vie des adolescents et des adultes porteurs de trisomie 21, le risque carieux a tendance à augmenter avec l'âge car la prise alimentaire est moins contrôlée et les aliments choisis sont de consistance plus molle et collante (Hennequin et coll., 1999b).

Il faut également garder à l'esprit que les résultats peuvent présenter un certain biais: le calcul du CAO_d (indice « Cariée-Absente-Obturée ») pour les dents temporaires pour cette population ne peut pas être comparé aux valeurs de référence établies pour la population générale du fait des agénésies et des retards d'éruption (Hennequin et coll., 2000b).

2.4. L'hygiène bucco-dentaire chez le patient porteur de trisomie 21

L'enfant porteur de trisomie 21 n'a une hygiène bucco-dentaire satisfaisante que s'il bénéficie de l'aide d'une tierce personne. En effet, ses difficultés dans l'exécution de praxies fines limitent ses aptitudes à exécuter des mouvements de brossage correct (Faulks et Hennequin, 2000). Le manque de patience, les troubles du comportement et l'expression de la douleur lors de lésions parodontales ou carieuses peuvent également limiter la fréquence du brossage.

Un entraînement doit être pratiqué régulièrement pour stimuler l'enfant à adopter de bonnes pratiques.

Des techniques d'hygiène bucco-dentaire simples doivent être instaurées. Elles doivent tenir compte des problèmes de motricité et d'autonomie de l'enfant (Hennequin et coll., 2000b). Faulks et Hennequin (2000) recommandent l'utilisation d'une brosse à dents adaptée au handicap de ces patients. La « Superbrush * » (fig.14) permet de brosser toutes les surfaces dentaires en même temps et ne demande qu'une ouverture modérée de la bouche. L'utilisation d'une brosse électrique est également recommandée chez ces patients handicapés.

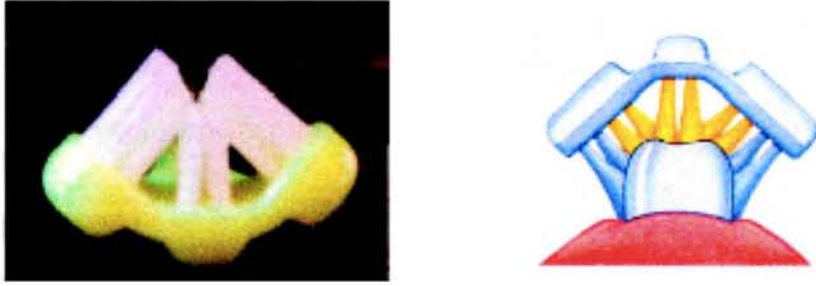


Fig.14. Brosse à dents triface (« superbush ») (tirée de Poinsignon-François, 2003)

La prise en charge de l'hygiène bucco-dentaire est plus difficile si l'enfant vit dans une institution qu'au domicile familial. Diverses études ont montré que les problèmes parodontaux sont fréquents et importants (Shapira et Stabholz, 1996; Faulks et Hennequin, 2000). Une étude révèle que 59 % des soignants brossent leurs dents 2 fois par jour, 35 % 3 fois par jour alors que pour 79 % des résidents, les dents n'étaient brossées qu'une seule fois par jour (Faulks et Hennequin, 2000; Khocht et coll., 2010).

Chez les enfants porteurs de trisomie 21 vivant au domicile familial, le sevrage du biberon se fait vers les 18 mois de l'enfant entraînant un risque plus élevé de développer un « syndrome du biberon » (Randell et coll., 1992).

De plus, ces enfants sont moins aidés pour le brossage que les enfants normaux, la première visite chez un chirurgien-dentiste est plus tardive et une supplémentation fluorée est moins fréquente.

2.5. Incidence des facteurs bucco-dentaires sur la prise en charge orthodontique et ses limites

À l'instar des pathologies systémiques qui caractérisent le patient porteur de trisomie 21, les facteurs locaux bucco-dentaires sont susceptibles de limiter les traitements orthodontiques.

La ventilation orale et une position antérieure de la langue, souvent aggravées par la présence de tonsilles et de végétations adénoïdes volumineuses, limitent le type d'appareillage

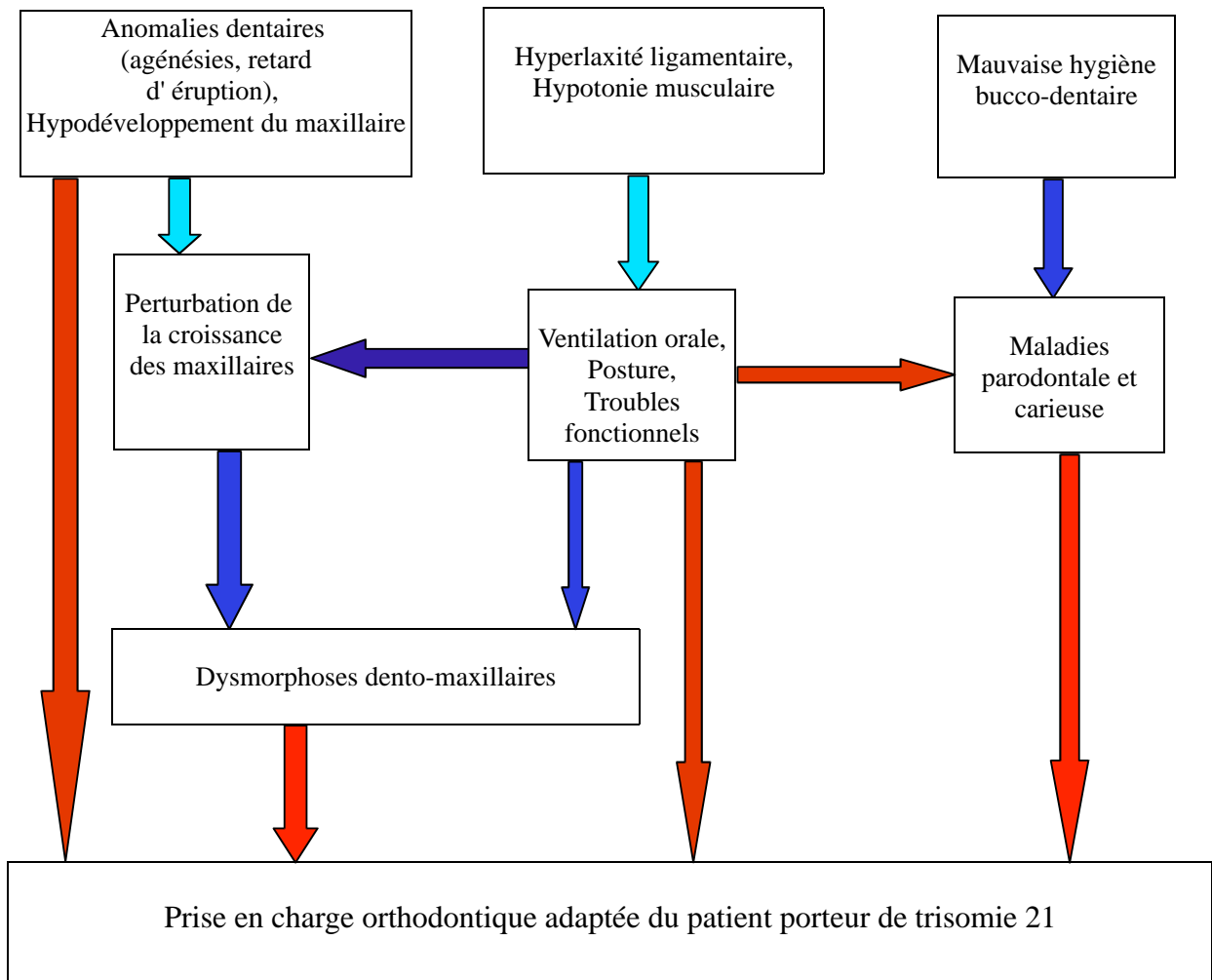
orthodontique. Les appareils volumineux, parfois utilisés, ne seront pas supportés limitant ainsi les traitements orthodopédiques précoces.

Nous avons vu que l'enfant porteur de trisomie 21 présente souvent des agénésies dentaires ainsi qu'un retard d'éruption dentaire compromettant ainsi la mise en place d'un traitement orthodontique.

En effet, les agénésies dentaires jouent un rôle sur la croissance verticale des maxillaires car l'éruption d'une dent permet une apposition osseuse. Un traitement orthodontique fixe nécessite le plus souvent la présence des premières molaires permanentes pour mettre en place des bagues orthodontiques (Arathi et coll., 2006). Si celles-ci sont abrasées ou peu évoluées, l'ancrage de l'appareil orthodontique sera impossible.

La maladie parodontale augmente le risque infectieux. Les parodontites deviennent plus sévères lors d'un traitement orthodontique à cause de la rétention de plaque qui est plus importante et d'une hygiène bucco- dentaire plus difficile à réaliser. Des douleurs dentaires, lors des tractions, peuvent renforcer l'anxiété et le refus de coopération de l'enfant. Les traitements orthodontiques risquent également d'aggraver la maladie parodontale car les forces exercées sur des dents dans le contexte d'une parodontite active augmentent la mobilité dentaire et ainsi la perte précoce de dents.

Le tableau ci-dessous regroupe les différentes interactions entre les troubles morphologiques, fonctionnels et infectieux et les répercussions limitant la prise en charge orthodontique du patient porteur de trisomie 21.



Interactions entre les caractéristiques morphologiques, fonctionnelles et infectieuses et leurs répercussions sur la prise en charge orthodontique du patient porteur de trisomie 21

3. CROISSANCE CRÂNIO- FACIALE DE L'ENFANT PORTEUR DE TRISOMIE 21

3.1. La croissance crânio- faciale normale

L'enfant porteur d'une trisomie 21 naît avec une dysmorphose faciale. Afin de mieux appréhender les effets de la croissance sur cette dysmorphose initiale, nous étudierons, dans un premier temps, la croissance crânio-faciale normale. Nous aborderons les différents types d'ossification, les mécanismes de croissance au niveau du crâne et au niveau de la face ainsi que les facteurs influant sur cette croissance crânio-faciale.

3.1.1. Les types d'ossification

On distingue trois types d'ossification: membraneuse ou dermique, chondrale et périostée.

L'**ossification membraneuse** s'édifie directement à partir d'un tissu conjonctif. Elle aboutit, dans un premier temps, à la formation d'os trabéculaire (fig. 15) renforcé, dans un second temps, par de l'os lamellaire (fig.16). L'os lamellaire est le siège d'apposition et de résorption osseuses favorisées par des facteurs environnants comme par exemple des facteurs orthodontiques (Rakosi et Jonas, 1992).

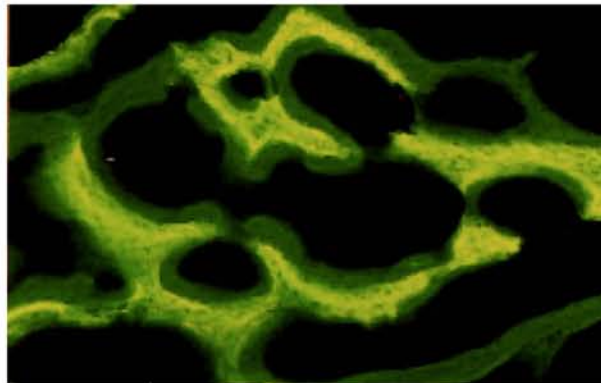


Fig. 15. Dépôt d'apatite au sein de la matrice du tissu conjonctif et la structure trabéculée du réseau.
Tissu minéralisé visible en jaune par microscopie fluorescente

(tirée de Rakosi et Jonas, 1992)

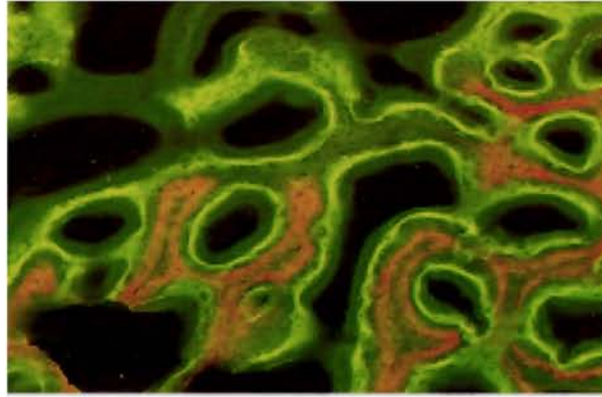


Fig. 16. Apposition lamellaire (jaune) au sein de l'os trabéculaire (orange) permettant ainsi à l'os de devenir compact (Rakosi et Jonas, 1992)

L'**ossification chondrale** s'édifie indirectement par l'intermédiaire d'une maquette cartilagineuse, les chondrocytes étant remplacés par les ostéoblastes. L'os trabéculaire formé se réorganise ensuite en os lamellaire de type haversien. Elle peut être péri-chondrale ou endochondrale (fig.17).

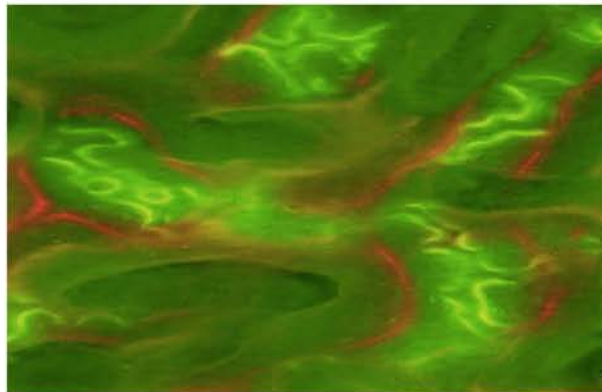


Fig. 17. Ossification endochondrale avec des amas de cartilage calcifié (vert) servant d'assise à l'ossification lamellaire (jaune et orange) (tirée de Rakosi et Jonas, 1992)

Enfin, l'**ossification périostée** est celle qui se fait à partir de la face interne du périoste au niveau de la couche ostéogénique d'Ollier. Elle assure la croissance et la répartition en épaisseur de l'os (fig.18) (Rakosi et Jonas, 1992).

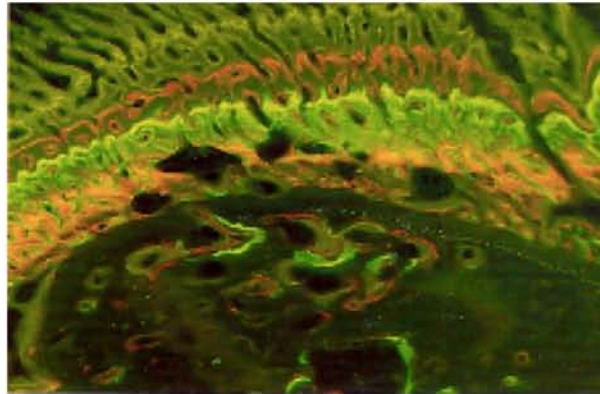


Fig. 18. Ossification corticale périostée située en périphérie (franges en haut de la photo) du réseau trabéculaire (vert foncé en bas de la photo) (Rakosi et Jonas, 1992)

3.1.2. Les mécanismes de la croissance crânio-faciale (Couly, 2002)

L'os, étant une substance minéralisée, elle ne peut pas subir une croissance interstitielle comme cela se passe au niveau des tissus mous. Au niveau de l'os, il se passe un phénomène continu de résorption osseuse - apposition osseuse; la résorption osseuse se faisant au niveau de la corticale interne et l'apposition osseuse au niveau de zones frontières représentées par les sutures, les synchondroses et les cartilages de croissance des condyles (Rakosi et Jonas, 1992).

Les **synchondroses**, également appelées cartilages primaires, sont des centres de croissance et dépendent de la stimulation génétique et hormonale. Elles jouent un rôle déterminant dans la croissance sagittale et transversale de la base du crâne.

Les **sutures** se définissent comme étant des sites de croissance et sont sensibles à la fonction. Elles sont décrites comme n'ayant pas d'activités spontanées de croissance et d'ossification mais comme réagissant à une mise en tension entraînant un étirement de la suture et l'expression de nombreuses mitoses cellulaires.

La **croissance périostée** est assurée par le remodelage de l'os.

Nous verrons que la mandibule croît au niveau des cartilages de croissance condyliens. Ceux-ci présentent une spécificité fonctionnelle car ils se comportent comme des sutures, sensibles à la fonction.

La croissance du crâne

Le crâne est habituellement divisé en deux parties distinctes:

- ☒ la base du crâne d'origine cartilagineuse
- ☒ la voûte du crâne d'origine ostéomembraneuse

La **base du crâne** de l'homme passe successivement par les stades embryonnaires mésenchymateux, foetal cartilagineux puis osseux. Elle est constituée par les os frontal, éthmoïde, sphénoïde et occipital; ces os sont réunis par des synchondroses qui prennent le nom des os qui la composent. Elles se ferment généralement avant l'âge de 6 ans sauf la synchondrose sphéno-occipitale qui reste active jusqu'à l'âge adulte (Couly, 2002; Delaire, 2006a; Jacquelin et coll., 2009). L'augmentation en longueur et en largeur est essentiellement due aux synchondroses mais elle est complétée par une croissance modelante (phénomènes d'apposition-résorption) responsable d'une augmentation en épaisseur et de la sculpture ou de l'adaptation des loges et orifices anatomiques (Jacquelin et coll., 2009). La croissance de la base crânienne a d'importantes répercussions sur l'architecture crânio-faciale (Jacquelin, 2009). Le compas sphénoïdal contribue à donner la direction de croissance de la face.

La **voûte du crâne** se constitue par juxtaposition d'os de membrane à partir d'éléments des os frontal, pariétal, occipital et des grandes ailes de l'os sphénoïde (Jacquelin et coll., 2009). La croissance repose sur des mécanismes d'ossification membraneuse et de phénomène de résorption interne sous l'influence de l'expansion du cerveau qui va doubler de volume entre 0 et 6 ans (Jacquelin et coll., 2009). Les déformations inhabituelles et les craniosténoses prématurées témoignent de l'incidence de cette croissance sur celle de la face.

La croissance de la face

Le squelette facial comporte également deux précurseurs :

- ☒ l'un cartilagineux primaire ou chondrocrâne facial représenté par le méséthmoïde qui persiste et le cartilage de Meckel qui se résorbe,
- ☒ l'autre est ostéomembraneux de topographie superficielle et forme le squelette facial proprement dit. Ce dernier s'accroît à partir d'un système de sutures ou sites de croissance riches en ostéoblastes. Nombreuses de ces sutures sont orientées obliquement selon le même axe imposant à la face sa direction sagittale de croissance vers le bas et vers l'avant.

La croissance faciale regroupe la croissance du complexe naso-maxillaire et celle des bases maxillo-mandibulaires.

Le **complexe naso-maxillaire** comprend 13 os différents (6 pairs et 1 impair). La croissance a comme origine les sutures combinées au remodelage périosté et s'effectue dans les trois plans de l'espace (Chateau et coll., 1993; Jacquelin et coll., 2009):

- ☒ La croissance transversale se fait par résorption-apposition et surtout par les sutures médianes (internasales, intermaxillaires et interpalatines) unissant des os principalement d'origine membraneuse, sans potentiel de croissance propre mais qui se comportent comme des « joints de dilatation à rattrapage automatique » (Delaire cité par Jacquelin et coll., 2009). À 5 ans, les sutures sont fermées pour la plupart, exceptée la suture palatine qui reste active tardivement. Le palais s'écarte en arrière par l'allongement divergent de l'arcade au fur et à mesure que les dents apparaissent.
- ☒ Les croissances verticale et sagittale sont liées entre elles et sont sous l'influence du système adaptatif sutural périmaxillaire et des phénomènes de remodelage.

L'éruption successive des dents temporaires et permanentes s'accompagne d'une apposition importante d'os alvéolaire au niveau des bases maxillaire et mandibulaire contribuant à l'augmentation en hauteur de l'étage inférieur de la face. La denture et la mastication participent à la croissance et au renforcement des os basilaires et des piliers de la face (Gola et coll., 2002). Puis, le complexe naso-maxillaire subit un déplacement secondaire vers le bas et vers l'avant conséquent de la croissance de la fosse cérébrale moyenne et du condyle de l'os temporal.

Pour Enlow, le mécanisme de croissance modelante est synchroné de la croissance suturale et de même nature. Ce mécanisme est continu, successif et simultané, s'effectuant sur toute la surface de l'os tout en gardant les mêmes proportions (Jacquelin et coll., 2009).

La croissance faciale comprend également la **croissance des bases maxillo-mandibulaires**.

On distingue le **prémaxillaire** (fig.19) qui est défini comme la partie antérieure du maxillaire. Le prémaxillaire s'accroît grâce à son enveloppe périostée, sous l'influence de diverses forces qui sollicitent les sutures interincisives et incisivo-canines. Les forces sagittales sont représentées par le septum et le flux aérien en haut, par l'appui lingual et par les bourgeons dentaires en bas. En effet, la largeur transversale du seuil de l'orifice piriforme est corrélée à la présence et à la croissance des quatre incisives supérieures, comme en témoigne le bosselage de la surface osseuse déterminé par les cryptes dentaires (Delaire, 1974 cité par Gola et coll., 2002). D'après Talmant (cité par Gola et coll., 2002), un équipement incisif complet est nécessaire au développement optimal du prémaxillaire. Le prémaxillaire se développe aussi par le déplacement des deux héli-prémaxillaires et par le déplacement antéro-latéral des corticales externes (Delaire, 1997).

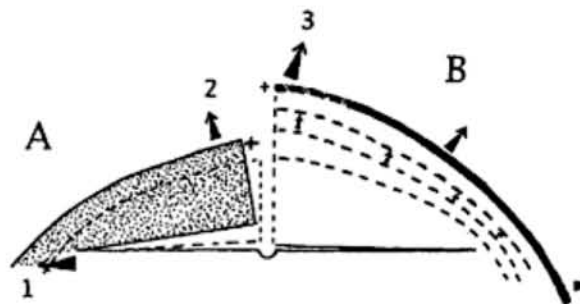


Fig. 19. Croissance du prémaxillaire selon Delaire (tirée de Delaire, 1997)

1: Mouvements latéraux des deux héli-prémaxillaires; 2: Mouvements de rotation des deux héli-prémaxillaires; 3: Déplacement antéro-latéral des corticales externes

Le **maxillaire** est un os d'origine membraneuse, soudé à la base du crâne. La croissance s'effectue, vers le bas, vers l'avant et en largeur (Björk, 1955 cité par Gola et coll., 2002):

☒ **croissance sagittale** (fig.20): les sutures postérieures maxillo-palatine, ptérygo-palatine et palatine transverse vont assurer par l'arrière l'allongement sagittal du maxillaire. Dans la région antérieure, les sutures prémaxillo-maxillaires participent à cette croissance pendant les premières années de la vie (Gola et coll., 2002).

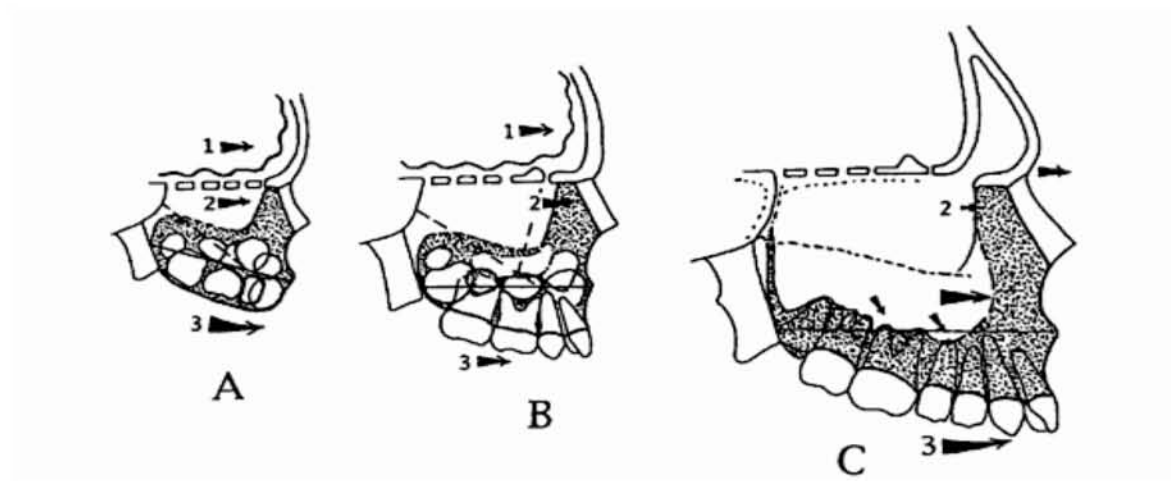


Fig. 20. Croissance sagittale du maxillaire à différentes étapes de la vie post-natale
(tirée de Delaire, 1997)

A: de la naissance à 1 an; B: de 3 à 4 ans; C: âge de 11-12 ans et plus

De la naissance jusque l'âge de 3-4 ans, le maxillaire est déplacé en bloc avec l'os frontal sous l'influence de pressions exercées d'arrière en avant par les lobes frontaux, le cartilage de la partie antérieure de la base crânienne, la capsule nasale et le cartilage septal médian. À partir de l'âge de 4 ans, les pressions des lobes frontaux cessent. Après l'âge de 11-12 ans, les prémolaires et les secondes molaires s'éloignent des sinus maxillaires.

☒ **croissance verticale** (fig.21): la croissance du septum participe à la descente progressive du plan palatin. La croissance du contenu orbitaire s'achève vers 3 ans. Elle entraîne une descente du plancher de l'orbite qui induit une croissance de rattrapage au niveau des sutures fronto-maxillaires et ainsi un allongement vertical des processus frontaux des maxillaires. Par la suite, la croissance de l'orbite s'exprime surtout transversalement par déplacement du processus frontal de l'os zygomatique vers l'extérieur (Gola et coll., 2002).

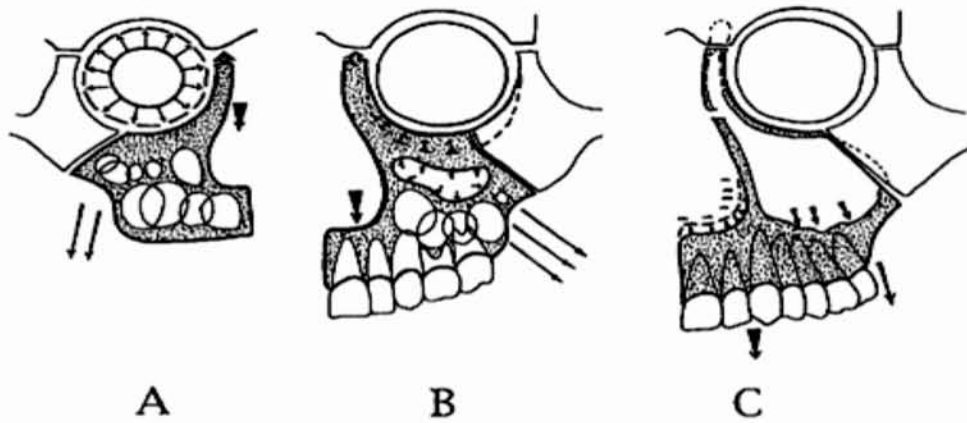


Fig.21. Croissance verticale du maxillaire à différentes étapes de la vie post-natale
(tirée de Delaire, 1997)

A: de la naissance à l'âge de 3 ans; B: de l'âge de 3 ans à 11 ans; C: de l'âge de 11-12 ans et plus

De la naissance à l'âge de 3 ans, le mouvement vers le bas du maxillaire est dû à l'expansion des globes oculaires. De 3 à 11 ans, le mouvement vers le bas du maxillaire est principalement dû à la traction maxillaire. Après l'âge de 11-12 ans, le mouvement vers le bas du maxillaire est surtout dû au remodelage de la voûte palatine et du plancher des sinus.

☒ **croissance transversale** (fig.22): la suture médio-palatine est mise en tension par différents processus expansifs: la croissance transversale de l'ethmoïde, le flux aérien, et surtout l'appui lingual sur la voûte palatine et sur les remparts alvéolo-dentaires supérieurs (Gola et coll., 2002). Les forces de mastication transmises aux dents supérieures stimulent également cette croissance transversale (Delaire, 1997). La suture médio-palatine voit son activité diminuer après l'âge de 7-10 ans (Scott, 1967; cité par Delaire, 1997). Elle se ferme spontanément vers 14 à 15 ans chez les filles et 15 à 16 ans chez les garçons (Gola et coll., 2002).

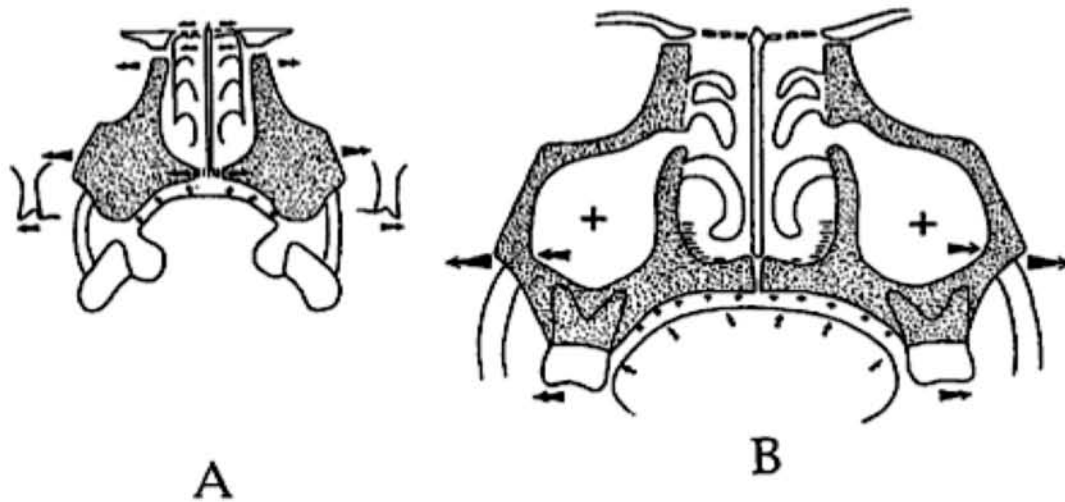


Fig. 22. Croissance transversale du maxillaire à différentes étapes de la vie post-natale
(tirée de Delaire, 1997)

A: de l'âge de 4-5 ans à l'âge de 11-12 ans; B: âge de 11-12 ans et plus

Après l'âge de 4-5 ans, le maxillaire est séparé « en blocs » par la capsule nasale et le processus ptérygoïde. Après l'âge de 11-12 ans, le développement transversal se passe en dehors de la fosse nasale, face aux sinus maxillaires à cause du déplacement de ses parois latérales.

Moss considère que chaque os de l'extrémité céphalique est constitué de plusieurs unités squelettiques et que chacune d'entre elles est associée à une matrice fonctionnelle spécifique (Chateau et coll., 1993; Delaire, 2006a).

Le maxillaire est un véritable carrefour fonctionnel de la face; sa position dans l'espace, sa croissance n'étant pour Moss que des réponses à la croissance primaire de ses matrices fonctionnelles (Jacquelin et coll., 2009).

Selon Moss, le maxillaire comporterait six unités (fig.23): orbitaire, neurale sous-orbitaire, naso-prémaxillaire, sinusienne, alvéolo-dentaire et palatine. Ces unités ont des modes de développement différents sur lesquels on peut agir différemment par des thérapeutiques notamment orthodontiques (Delaire, 2006a).

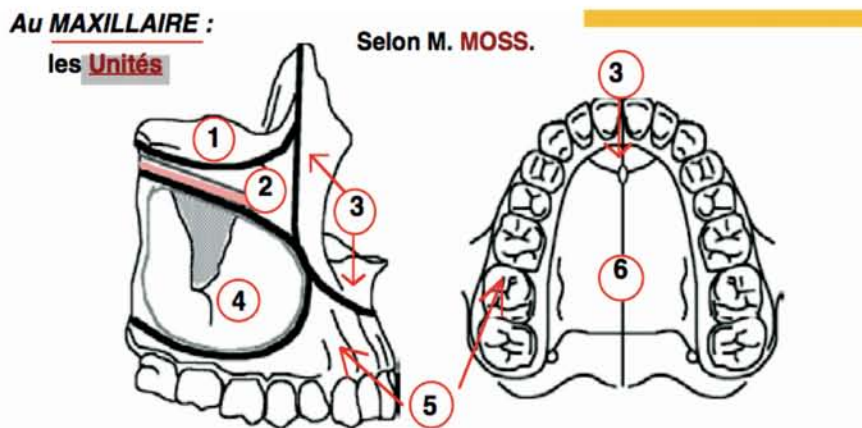


Fig.23. Unités fonctionnelles au maxillaire (tirée de Delaire, 2006a)

1: Unité orbitaire/ 2: Unité neurale/ 3: Unité naso-prémaxillaire/ 4: Unité sinusienne/ 5: Unité alvéolo-dentaire/ 6: Unité palatine

La **mandibule** est un os impair, médian et symétrique, seul os mobile de la face grâce aux deux articulations temporo-mandibulaires qui le relie à la base du crâne (Jacquelin et coll., 2009). La mandibule est un os d'origine membraneuse. L'édification de la mandibule commence au 40^{ème} jour par une plaque réticulaire située dans la région du trou mentonnier entre, en avant la palette cartilagineuse symphysaire et en arrière l'ébauche du cartilage de Meckel (Delaire, 2006b).

Selon Moss et Schudy, chaque hémi-mandibule est la réunion de quatre entités qui s'accroissent individuellement: le corps, les procès alvéolaires antérieurs, les procès alvéolaires postérieurs, les branches montantes (Delaire, 2006b; Jacquelin et coll.,2009).

A la naissance, la mandibule est constituée de deux parties réunies sur la ligne médiane par la synchondrose symphysaire. Peu après la naissance, par disparition du cartilage de la symphyse, les deux hémi-mandibules se solidarisent.

La conception ancienne de la croissance mandibulaire consiste à penser que cette dernière se produit selon le mode du « facial pattern » prédéterminé par la « direction » et la « quantité de croissance » du cartilage condylien (Sicher, Broadbent et Brodie cités par Delaire, 2006b).

Actuellement, on préfère décrire un accroissement en largeur, en longueur et en hauteur (fig.24):

☒ **L'augmentation en largeur** de la mandibule résulte essentiellement de son allongement, associée à la divergence progressive de l'arc mandibulaire dans sa partie postérieure. La résorption modelante contribue un peu à l'élargissement mandibulaire.

☒ **L'accroissement en longueur** s'effectue à 2 niveaux:

☒ au niveau de la branche montante : il se produit une apposition osseuse très importante le long du bord postérieur associée à une résorption du bord antérieur; ce processus se poursuit jusqu'à l'évolution des dents de sagesse; les deux hémicorps mandibulaires étant divergents, il en résulte que les deux ramus s'écartent avec la croissance.

☒ au niveau du corps mandibulaire: l'augmentation de la longueur du corps mandibulaire dépend essentiellement de la résorption du bord antérieur de la branche montante; le menton se modèle autant par résorption sus-symphysaire que par apposition symphysaire (Jacquelin et coll., 2009).

Pour Pétrovic, la croissance en longueur de la mandibule est assujettie à la position du maxillaire afin de maintenir la permanence de l'occlusion des dents durant la période d'éruption de celles-ci. Cette permanence constituerait le déterminant fonctionnel essentiel. Ainsi, la croissance du maxillaire qui porte les dents informe, par le relais musculaire de la langue agissant comme un comparateur, les muscles masticateurs (surtout les muscles ptérygoïdiens) qui modifient la position de la mandibule afin de maintenir de manière optimale la qualité de l'occlusion.

Sarlat (cité par Delaire, 2006b) a montré que la résection du condyle chez un jeune singe rhésus n'empêche pas la croissance de la mandibule. En revanche, Pétrovic a montré que la section de l'insertion du muscle ptérygoïdien latéral sur le col du condyle diminue la croissance de la mandibule.

☒ **L'accroissement en hauteur** de la mandibule est lié à l'activité du cartilage condylien. Pour certains auteurs, le cartilage condylien est un centre de croissance adaptative alors que pour d'autres ce serait un centre de croissance propre guidant la croissance mandibulaire (conception ancienne de la croissance mandibulaire). Un remodelage osseux donne sa forme définitive à la tête et au col du condyle. Cet accroissement va déterminer la dimension verticale en même temps que la longueur totale de la mandibule. La croissance condylienne est appelée à s'équilibrer avec la croissance alvéolaire pour réaliser l'occlusion dentaire (Jacquelin et coll., 2009).

La mandibule se modèle également sous l'influence de l'appareil manducateur par l'intermédiaire des activités des muscles qui s'y insèrent (Gola et coll., 2002; Delaire, 2006b).

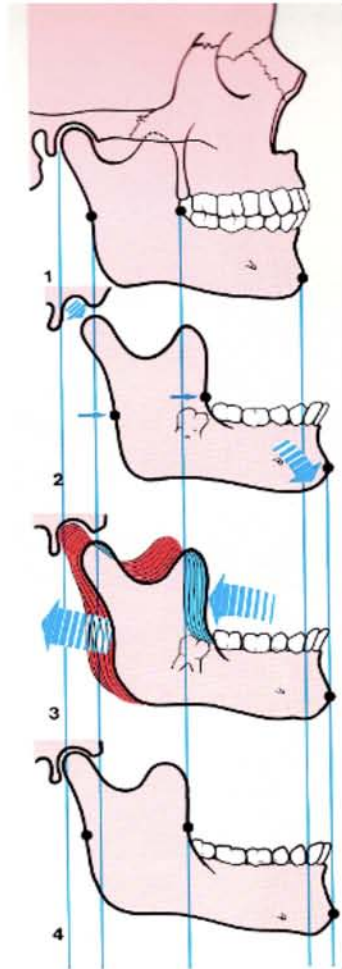


Fig. 24. Développement mandibulaire (tirée de Rakosi et Jonas, 1992)

Légende: le bleu représente l'apposition osseuse et le rouge la résorption osseuse.

Björk (fig.25) a démontré des relations importantes entre la croissance des maxillaires et la croissance staturale.

La croissance du maxillaire se termine deux ans avant celle de la mandibule avec de grandes

variations individuelles. La croissance de la mandibule est synchronisée de la croissance staturale.

Le pic de croissance suturale précède celui de la croissance condylienne et staturale. En fin de croissance, la croissance staturale s'arrête un peu avant celle de la mandibule. Le pic de croissance des arcades dentaires aurait lieu entre 6 et 8 ans au maxillaire et entre 9 et 10 ans à la mandibule.

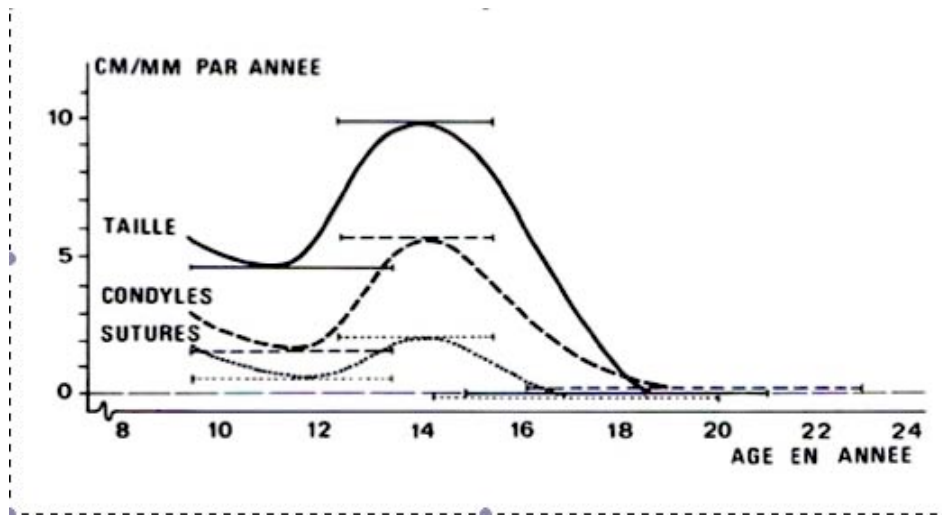


Fig.25. Courbes de croissance condylienne, suturale et staturale
(d'après Björk, 1967 tirée de Jacquelin et coll., 2009)

3.1.3. La stimulation fonctionnelle dans la croissance de la face

Pour de nombreux auteurs, c'est l'exécution mécanique fonctionnelle qui donne sa forme aux os de la face. Les fonctions oro-faciales et la ventilation exercent un rôle morphogénétique important. Moss regroupe l'action de ces fonctions sous le terme de « matrice fonctionnelle ». Respectant la hiérarchie fonctionnelle, ce sont la ventilation et la posture qui auront l'action la plus importante.

La ventilation

Comme nous l'avons vu dans le chapitre précédent, la ventilation participe aux fonctions vitales de l'organisme notamment par son rôle d'oxygénation mais elle a aussi un rôle important dans la croissance faciale. En effet, le passage d'air dans les fosses nasales, dont le plancher est le maxillaire, est en partie responsable de l'expansion des cavités narinaires, naso-sinusiennes et nasopharyngées. Par conséquent, tout trouble de la ventilation nasale ou toute pathologie de la muqueuse s'accompagnera d'une anomalie de la croissance naso-sinusienne (Jacquelin et coll., 2009).

Prates et coll. (cités par Lessa et coll., 2005) ont montré qu'une respiration nasale permet une bonne interaction entre le complexe crânio-facial et les autres fonctions orales comme la mastication et la déglutition.

Une étude (Lessa et coll., 2005) a montré, par analyse céphalométrique, des différences de proportions du visage entre des enfants ventilateurs oraux et des enfants avec une ventilation normale (nasale). Elle a mis en évidence une inclinaison du plan mandibulaire plus élevée chez les enfants ventilateurs oraux favorisant une croissance en rotation postérieure.

La fonction linguale, étant omniprésente dans les fonctions manducatrices, son rôle morphogénétique est primordial mais il ne s'exerce qu'au niveau des éléments osseux constitutifs de la cavité orale considérée comme une boîte à langue. Elle est impliquée dans l'ingestion alimentaire.

La mastication apparaît avec la mise en place de la denture temporaire notamment avec la mise en occlusion des molaires temporaires qui coïncide avec le passage vers une alimentation solide. Cette première relation d'intercuspitation verrouille les relations sagittales et transversales entre les bases osseuses et assure la coordination de la croissance des mâchoires maxillaire et mandibulaire; elle a donc un impact sur la croissance alvéolaire. Pour stimuler la croissance, il est indispensable que l'appareil manducateur soit sollicité dès la naissance.

La langue joue un rôle primordial dans la morphogenèse des arcades et la position des dents, par l'intermédiaire des pressions qu'elle exerce sur les différentes structures environnantes (Jacquelin et coll., 2009). Le rôle morphogénétique de la langue intervient dès la période foetale (Couly, 2002).

Avec la mastication, les réflexes de succion disparaissent normalement au profit d'une déglutition en intercuspédie maximale avec appui de la pointe de la langue au niveau de la papille

rétro-incisive: c'est la déglutition de type adulte. Le passage de la déglutition infantile à celle de l'adulte s'installe progressivement à la suite de l'éruption des dents, de la diminution proportionnelle de la langue par rapport à la cavité orale, de la maturation neuromusculaire, du changement d'alimentation. Cette période de transition dure environ 8 à 16 mois. Au delà, une déglutition infantile persistante est considérée comme pathologique (Jacquelin et coll., 2009).

La phonation agit plus sur l'os alvéolaire que sur l'os basal. Cette fonction fait intervenir les musculatures faciale, vélaire et linguale. Elle est propre à l'espèce humaine. Son rôle morphogénétique est moins important que pour les autres fonctions orales.

Les parafonctions

Les parafonctions affectant le plus la croissance de l'étage supérieur de la face sont toutes les habitudes nocives de succion, du pouce, des doigts ou d'éléments externes.

Le bruxisme est souvent cité dans la littérature. Il apparaît comme une solution de compensation à un inconfort provoqué par une occlusion inadéquate des mâchoires et permet d'éliminer les interférences occlusales. Si aucun traitement n'est mis en place, la parafonction induit un retard de croissance des maxillaires (Hennequin et coll., 1999b).

3.2. La croissance crânio-faciale dans la trisomie 21

Génétiquement, le taux de croissance des os sera plus faible étant donné la fermeture plus précoce des synchondroses. Ce phénomène s'exprimera particulièrement au niveau de la base du crâne.

En revanche, au niveau des os de la face, nous venons de voir que leur croissance est sous la dépendance de facteurs extrinsèques que Moss a appelés «matrices fonctionnelles ». Beaucoup sont perturbées chez l'enfant porteur de trisomie 21, les deux principales étant:

- ☒ les anomalies du nombre de dents et plus particulièrement les agénésies dentaires car nous avons vu que l'éruption dentaire assurait la croissance verticale des bases maxillaire et

mandibulaire,

☒ les troubles fonctionnels et particulièrement la fonction linguale.

Prenons deux exemples:

Les personnes porteuses de trisomie 21 présentent généralement des végétations adénoïdes et des tonsilles volumineuses perturbant la fonction ventilatoire. Des études (Linder-Aronson et coll., 1986; Woodside et coll., 1991; cités par Peltomäki, 2007) rapportent les effets d'une adénoïdectomie (fig.26). Les auteurs ont mis en évidence une diminution de l'inclinaison du plan mandibulaire permettant ainsi une augmentation de la croissance en hauteur de la branche montante et par conséquent, un espace plus important de la cavité orale. On peut penser que cela facilite une ventilation nasale. De plus, une étude (Carlstedt et coll., 2003) a montré que la tonsillectomie réalisée chez des enfants porteurs de trisomie 21 diminue la ventilation orale et les apnées du sommeil.

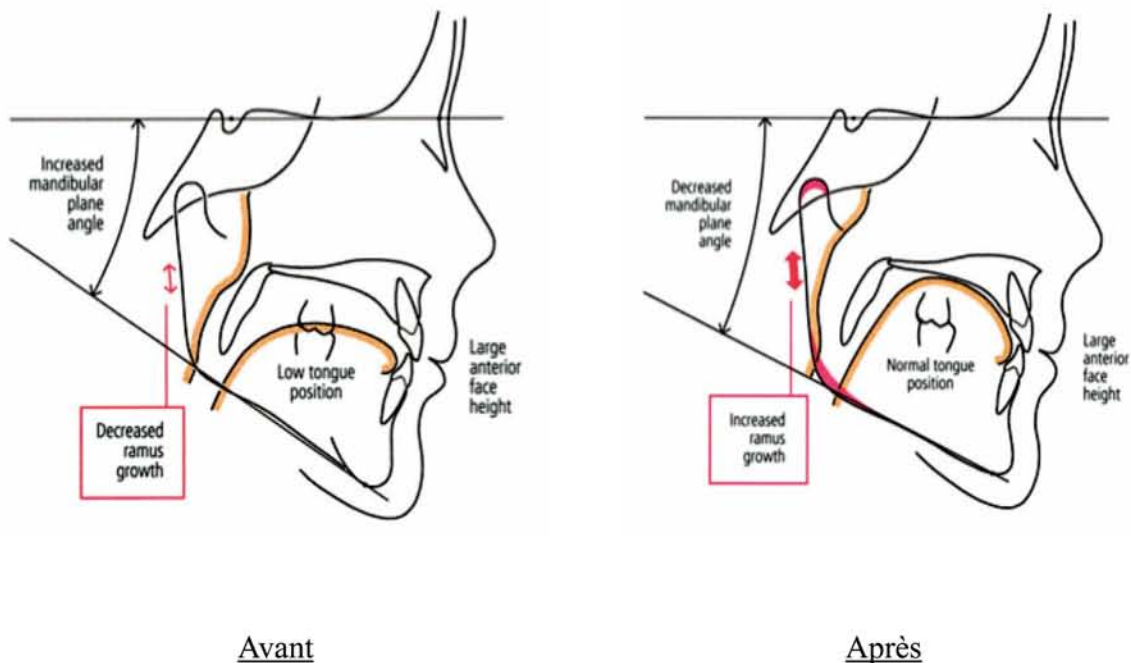


Fig. 26. Tracés de la cavité orale chez un enfant présentant de larges végétations adénoïdes (avant) et chez un enfant ayant subi une adénoïdectomie (après)

(tirées de Peltomäki, 2007)

L'action morphogénétique de la posture linguale sur la croissance sagittale et transversale du maxillaire est admise par tous les auteurs. L'hypotonie linguale, chez l'enfant porteur de trisomie 21,

entraîne un hypodéveloppement de l'étage supérieur de la face (Hennequin et coll., 1999b), la position basse de la langue empêche un bon développement du maxillaire et la protrusion linguale renforce la ventilation orale du patient porteur de trisomie 21. L'enfant porteur de trisomie 21 présente alors une diminution de la croissance du maxillaire augmentant ainsi sa dysmorphose.

3.3. Le traitement orthodontique chez le patient porteur de trisomie 21

Introduction

Les personnes porteuses de trisomie 21 présentent généralement un profil typique concave de classe III d'Angle ou de pseudo-classe III d'Angle avec une occlusion croisée antérieure. La classe III squelettique peut s'exprimer sous la forme d'une rétrusion maxillaire, d'une protrusion mandibulaire ou d'une rétrusion maxillaire associée à une protrusion mandibulaire. Bien souvent, dans deux tiers des cas, c'est le maxillaire qui fait défaut (Showkatbakhsh et coll., 2011). La pseudo-classe III est, elle, caractérisée par une occlusion croisée antérieure avec un déplacement mandibulaire vers l'avant renforcé par l'hyperlaxité ligamentaire des articulations temporo-mandibulaires (Negi et Sharma, 2011).

L'hypotonie linguale est à l'origine d'une dysfonction linguale qui s'exprime dans toutes les fonctions orales si elle n'est pas améliorée. La langue sera à l'origine de nombreux échecs orthodontiques.

Il est important de concevoir un traitement multidisciplinaire: orthopédique, orthodontique et orthophonique et exceptionnellement chirurgical.

Le traitement global doit comprendre, idéalement, une stimulation de la croissance du maxillaire, la stabilisation de la mandibule, la mise en place d'une ventilation nasale et d'une rééducation des fonctions oro-faciales. Plus il interviendra précocement, plus le risque de récurrence sera diminué.

Les traitements préventifs

Les traitements préventifs ont pour objectifs de permettre une maturation fonctionnelle et d'obtenir une posture adaptée afin de prévenir l'apparition ou l'aggravation d'une dysmorphose. Ils permettent également de lutter contre l'hypotonie musculaire au niveau de la sphère oro-faciale.

☒ La prise en charge chez le nourrisson et le petit enfant

Le Docteur Castillo-Morales a mis au point, dans les années 1970, une technique permettant la stimulation de la musculature orale chez des nourrissons porteurs de trisomie 21 comprenant des exercices physiothérapeutiques au niveau de la sphère orale. Ces derniers associent une plaque palatine à des stimulateurs localisés en regard des lèvres et de la langue (Hennequin et coll., 2000b; Bäckman et coll., 2003).

Une étude, réalisée sur des enfants porteurs de trisomie 21 (âgés de 8 mois +/- 5 mois au début du traitement) traités par ce type de plaque palatine, au début du traitement, a démontré l'effet positif de ce dispositif: renforcer les muscles oro-faciaux permettant de lutter contre l'hypotonie de la musculature oro-faciale, obtenir un joint labial correct et empêcher une protrusion linguale (Schuster et Giese , 2001).

Bäckman et coll. (2003) améliorent le système. Ils proposent une stimulation sensorielle et motrice de la cavité orale. La plaque palatine se présente comme une plaque base de prothèse totale en résine acrylique. Cette plaque permet de stimuler les muscles intra et péri buccaux. Elle a un effet positif sur la position de la langue. Son utilisation varie de 5 à 30 minutes , 2 à 3 fois par jour. Elle est dotée de 3 dispositifs (fig. 27-29) dont la mise en place dépend de l'âge de l'enfant et de la fonction qu'ils doivent remplir.



Fig.27. Plaque placée de l'âge 6 mois jusque l'âge de 10 mois (tirée de Bäckman et coll., 2003). Elle présente une surélévation qui s'étend du palais dur au voile du palais. Elle sert à stimuler une position normale de la langue.



Fig.28. Plaque placée de l'âge de 10 mois à l'âge de 14 mois (tirée de Bäckman et coll., 2003). Elle est conçue avec un fil en acier inoxydable et une boule mobile située sur le fil localisée au niveau de la région pré-maxillaire. Elle stimule la fermeture des lèvres, la rétraction linguale et les mouvements latéraux de langue.



Fig.29. Plaque placée de l'âge de 14 mois à 18 mois. (tirée de Bäckman et coll., 2003). Cette plaque est dotée de boutons de stimulation noyés dans cette dernière permettant de stimuler la fermeture des lèvres, la rétraction de langue et des marges de la langue.

Une autre étude a montré les effets d'une plaque palatine selon Castillo-Morales après 4 années d'utilisation sur 20 enfants porteurs de trisomie 21, 9 ayant été traités par plaque palatine et 11 servant de groupe témoin. Les enfants porteurs de trisomie 21 présentaient une lèvre supérieure courte et la majorité d'entre eux des tonsilles et des végétations adénoïdes volumineuses. Après 1 an

de port de cette plaque, les auteurs observaient une fermeture de la bouche ainsi qu'une diminution de la protrusion linguale. Après 4 ans, ils notaient une amélioration des fonctions motrices orales. En revanche, aucun effet orthopédique sur l'occlusion n'était observé. Les auteurs ont également évalué les effets de cette plaque sur l'articulation des mots (Carlstedt et coll., 2003). Les résultats ont montré que 80 % des enfants porteurs de trisomie 21 traités par plaque présentaient une anatomie normale de la langue. De plus, les enfants porteurs de trisomie 21 ayant subi une tonsillectomie et traités par plaque palatine semblaient présenter moins d'apnées du sommeil et une diminution de la ventilation orale (Carlstedt et coll., 2003).

En conclusion, la plaque palatine stimule les fonctions orales, entretient la tonicité des sangles musculaires et améliore la position de la langue dans la cavité orale.

Cette technique est conseillée pour une meilleure croissance oro-faciale de l'enfant porteur de trisomie 21.

Toutefois, le traitement demande un investissement des parents car le port de l'appareil ne peut se faire que sous la surveillance d'une tierce personne. Les études ont montré que la tolérance de l'appareil n'excédait pas 65 % des enfants testés (Bäckman et coll., 2007).

La rééducation des fonctions oro-faciales

L'enfant porteur de trisomie 21 bénéficie d'une prise en charge par un psychomotricien et/ou un orthophoniste tout au long de son enfance. Ces thérapeutes s'attachent à stimuler la mise en place des fonctions par un entraînement des praxies motrices et de la tonicité musculaire.

Au niveau de la sphère crânio-cervico-faciale, nous avons vu que les fonctions les plus morphogénétiques sont celles qui s'exercent tout le temps, comme la ventilation, la posture au repos, et la fonction linguale qui s'exprime dans toutes les fonctions orales.

Acquérir une ventilation nasale et lutter contre l'hypotonicité des muscles posturaux de la tête seront donc les deux premières priorités de l'orthophoniste et du kinésithérapeute.

La dysfonction linguale sera rééduquée dans un second temps mais le traitement ne sera possible que si la langue a retrouvé sa position correcte dans la cavité orale. La technique

chirurgicale de réduction de la langue a été largement utilisée mais, actuellement, elle pose des problèmes éthiques importants. De plus, elle ne trouve plus ses indications depuis que les auteurs ont prouvé que, dans la majorité des cas, la macroglossie est relative et non réelle. C'est la boîte à langue qui est trop petite et non la langue qui est trop grosse.

Les techniques de rééducation utilisées en orthophonie ont montré qu'elles étaient efficaces pour la ventilation. Elles le sont moins pour la rééducation de la fonction linguale, vraisemblablement parce que les structures de la boîte à langue ne le permettent pas. Par ailleurs, les problèmes de compréhension, de manque de concentration et de coopération peuvent être un frein à la bonne réalisation des séances de rééducation chez le patient porteur de trisomie 21.

Dans une réhabilitation fonctionnelle, il est possible également de manipuler la mandibule. Le but de cette manipulation est de replacer la mandibule en arrière du maxillaire. Ce repositionnement peut se faire lors de séances d'entraînements de façon à chercher à encoder un nouvel engramme proprioceptif par modification du schéma corporel.

La prévention dentaire

La prévention dentaire passe par l'évaluation du risque parodontal et carieux du patient porteur de trisomie 21, l'instauration d'une bonne hygiène bucco-dentaire ainsi que par une surveillance de la fonction occlusale.

La gestion du risque carieux passe par le contrôle d'une alimentation variée et pauvre en hydrates de carbone. Une étude démontre, qu'en présence de caries, 80 % de ces dernières sont présentes au niveau des puits et fissures des dents postérieures. La prise en charge effective est l'application périodique de fluor ainsi que la réalisation de scellements de sillons (Shapira et Stabholz, 1996; Altun et coll., 2010). L'alimentation doit également être adaptée à leurs difficultés de mastication. Cependant, il est conseillé d'introduire des aliments avec un important pouvoir de mastication permettant de stimuler au maximum les structures musculaires de la sphère oro-faciale.

Une bonne hygiène bucco-dentaire passe par la mise en place d'une technique adaptée aux

troubles cognitifs et moteurs de l'enfant. Ces différentes techniques préventives nécessitent du temps et demandent un suivi continu et régulier. Afin de permettre une bonne prise en charge, il est important de sensibiliser les parents et le personnel soignant sur la nécessité d'une hygiène bucco-dentaire correcte et de leur proposer des thérapeutiques adaptées au handicap des enfants (brosse à dents « Superbrush *», brossage électrique, conseils diététiques).

L'obtention d'une bonne occlusion, par des techniques d'ajustements occlusaux et de cales de surélévation, va permettre de lutter contre l'apparition du bruxisme et ainsi limiter l'aggravation de la dysmorphose.

Le problème parodontal est accentué par les difficultés de brossage et le bruxisme. Un traitement orthodontique aggravera la parodontopathie, l'inflammation gingivale augmentant avec la rétention de plaque dentaire. Il faudra donc traiter la pathologie parodontale pour diminuer les mobilités dentaires, au risque de voir s'aggraver la dysmorphose initialement présente.

Les traitements curatifs

Les traitements curatifs visent généralement à développer le maxillaire et à réduire l'avancée de la mandibule. Plusieurs appareillages peuvent être utilisés. Ils peuvent être orthopédiques ou orthodontiques. Nous ne parlerons pas des traitements chirurgicaux qui doivent rester exceptionnels.

☒ La prise en charge orthopédique

Le masque de Delaire

Pour Delaire, le traitement orthopédique doit intervenir le plus tôt possible, à savoir en période de denture temporaire ou au début de la denture mixte avant la perte des molaires temporaires (Delaire, 1997).

Ce masque (fig.30) comprend un appui frontal, un appui mentonnier en plastique non allergisant et deux tiges métalliques rigides placées latéralement à la face réalisant un cadre qui unit l'appui frontal et l'appui mentonnier. Il est également équipé d'un ancrage intra-oral au niveau des premières molaires permanentes. Au niveau de la ligne commissurale, un arceau pré-labial comportant des ergots (ou des vis) permet l'accrochage des élastiques. On peut l'adapter au visage du patient en modifiant la hauteur et la largeur (Delaire, 1997).

Le masque de Delaire stimule la croissance du maxillaire et permet de le tracter vers l'avant permettant ainsi une expansion sagittale du maxillaire. Mais ce dispositif est encombrant et, par conséquent, nécessite une bonne coopération du patient.



Fig.30. Masque de Delaire (vue de face)

(tirée de http://casari-perrollaz-orthodontie.fr/espace-enfant_masque-delaire.php)

Baik (cité par Darendeliler, 2010) a montré que la correction squelettique de l'anomalie sagittale du maxillaire est meilleure quand elle associe un masque de Delaire avec une expansion rapide du maxillaire. En effet, avec une expansion rapide du maxillaire, la correction est deux fois plus importante.

De plus, De Moura et coll. (2008) ont démontré que l'expansion rapide du maxillaire permet une réduction de la perte auditive et des symptômes des syndromes d'apnées obstructives ainsi qu'une apparition plus tardive des infections O.R.L..

Les ancrages osseux combinés aux élastiques de classe III

Les ancrages osseux (fig.31) sont des petites plaques fixées en regard des canines mandibulaires, reliés à un appareil amovible maxillaire et possédant deux crochets d'Adams au niveau des premières molaires permanentes. Les élastiques de classe III permettent de faire passer le saut d'articulé pour repositionner les mâchoires en classe I d'Angle. Au niveau du maxillaire, une plaque palatine avec des plans de surélévation latéraux en résine est placée (fig.32). Les deux dispositifs (ancrages osseux et plaque) sont reliés entre eux par des élastiques de classe III.



Fig.31. Ancrages osseux à la mandibule et le nouvel articulé après traitement
(tirée de Showkatbakhsh et coll., 2011)



Fig.32. Plaque positionnée au palais (tirée de Showkatbakhsh et coll., 2011)

Showkatbakhsh et coll. (2011) ont montré que les ancrages osseux associés à des élastiques de classe III permettent une expansion sagittale du maxillaire (fig.33).

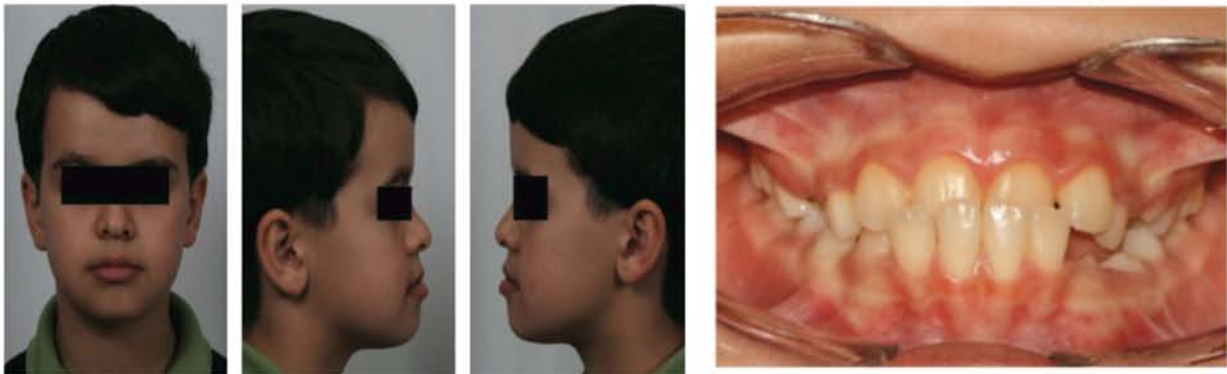


Fig.33. Photos de face et 2 photos de profil (à gauche)
et une photo de l'occlusion croisée antérieure (tirées de Showkatbakhsh et coll., 2011)

Est- il possible d'envisager ce type de traitements chez l'enfant porteur de trisomie 21?

Le masque de Delaire, de part sa durée (2 ans) et son encombrement, nécessite une bonne coopération du patient. Par ailleurs, le risque de récurrence est important car la dysmorphose est d'origine génétique. Il faudrait donc envisager la mise en place d'un traitement de longue durée, jusqu'à la fin de la croissance. Un tel plan de traitement n'est pas réalisable.

Actuellement, aucun cas d'ancrages osseux chez les patients porteurs de trisomie 21, n'est rapporté dans la littérature. Cette technique nécessite une chirurgie qui contre-indique la mise en place de ces ancrages chez les patients porteurs d'une pathologie cardio-vasculaire. De plus, elle nécessite de bonnes compréhension et coopération du patient.

La prise en charge orthodontique

L'expansion maxillaire

L'expansion du maxillaire peut être fixe ou amovible. Il existe différents appareillages.

L'utilisation d'appareils d'**expansion amovibles** est réservée à la réalisation d'expansion maxillaire lente. Ils permettent de corriger les occlusions inversées. L'activation de ce type d'appareil produit une force importante qui s'arrête rapidement. L'activation maximale est de 1 tour tous les 5 jours. Le taux d'expansion dépend de la forme du palais et de la profondeur de ce dernier. Dans le cas d'un palais peu profond, l'expansion est lente. Pour les palais plus profonds, l'activation requiert plus d'un tour tous les 5 jours (Darendeliler, 2010).

Contrairement aux appareils amovibles, les appareils d'**expansion fixes** contribuent à réaliser une expansion maxillaire rapide. Ils permettent une expansion squelettique unilatérale ou bilatérale.

Les appareils fixes sont à vis ou à ressorts. Parmi les appareils fixes à vis, figurent le « Hyrax » et le « Haas ». Parmi ceux à ressorts, on a le quad-hélix, le Minne-expander et le fil Ni-Ti (pour Nickel-Titane). Les disjoncteurs font également partie des appareils d'expansion fixes.

Ils peuvent être fixés par des bagues au niveau des molaires et/ou des prémolaires (en attendant la fin de la mise en place de la denture mixte) ou bien fixés par collage sous forme de gouttière en résine recouvrant les surfaces occlusales des dents des secteurs latéraux (collage possible à tous les stades de denture sauf en phase terminale de la denture mixte et il faut que les molaires temporaires et les canines aient une longueur radiculaire suffisante) (Darendeliler, 2010).

Le « **Haas** » (fig.34) et le « **Hyrax** » (fig.35) sont les appareils d'expansion les plus utilisés. Everdi et coll. (1993) n'ont pas relevé de différences significatives entre les deux au niveau des effets squelettiques constatés (Darendeliler, 2010).

Le « Haas » (fig.34) possède des plots acryliques sur sa face palatine permettant d'augmenter l'ancrage osseux mais il y a un risque d'irritation muqueuse et d'inflammation gingivale allant même jusqu'à une nécrose du palais (Canigan et Mintz, 2002; Sardessai et Fernandesh, 2003, cités par Darendeliler, 2010).



Fig. 34. « Haas » (tirée de Darendeliler, 2010)

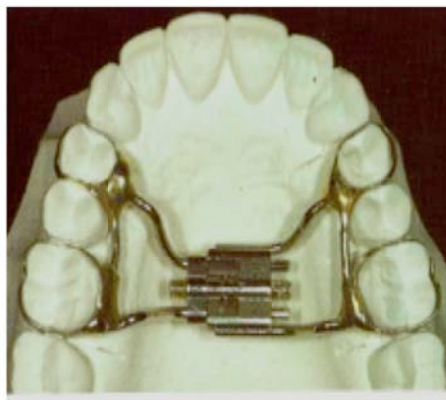


Fig.35. « Hyrax » (tirée de Darendeliler, 2010)

Le **quad-hélix** de Ricketts (fig.36) est indiqué pour corriger des anomalies dentaires au niveau du maxillaire et de légères déficiences squelettiques. L'avantage de cet appareil est qu'il n'y a pas besoin de réactiver l'appareil. Ce dispositif est envisageable chez le patient porteur de trisomie 21 car il ne requiert pas une coopération importante. Petren et Bondemark (cités par Darendeliler, 2010) ont montré que le quad-hélix donnait de meilleurs résultats d'expansion que les autres techniques existantes.

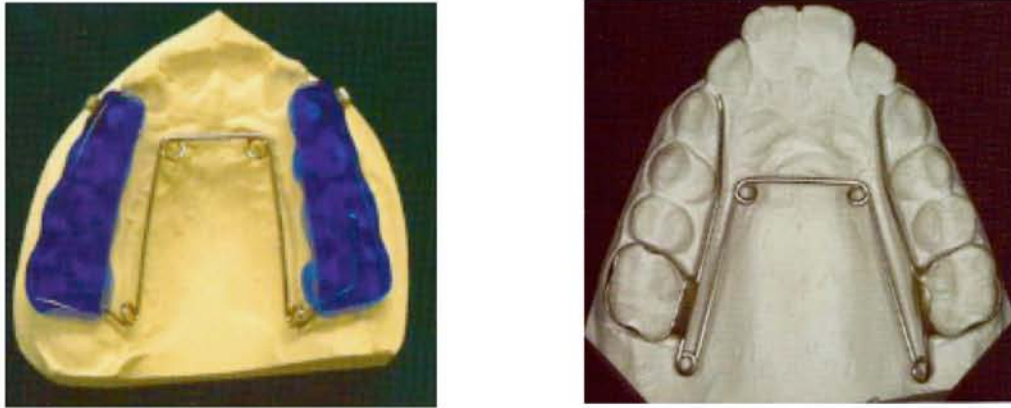


Fig.36. Quad-hélix (celui de gauche comporte un système de gouttière avec recouvrement occlusal des dents des secteurs latéraux et celui de droite un système de fixation par des bagues au niveau des molaires) (tirée de Darendeliler, 2010)

Le « **Minne-Expander** » (fig.37) est, lui, constitué d'un mécanisme coulissant avec des broches et un tube chargé avec un ressort hélicoïdal qui applique une force de 2 à 4 livres. Ce tube est étendu entre les deux héli-maxillaires.



Fig.37. « Minne-Expander » (tirée de Darendeliler, 2010)

Le **fil Ni-Ti** délivre une force uniforme, lente et constante pour une expansion du maxillaire. L'avantage est la mémoire de forme qui constitue la caractéristique importante du Nickel-Titane. On peut utiliser ce fil en denture temporaire ou en denture mixte. Il permet une bonne augmentation en

largeur de l'arcade maxillaire par la stimulation de la suture médio-palatine (Darendeliler, 2010).

Le disjoncteur sur bagues (fig. 38) ou la gouttière de disjonction ont pour but de faire de l'expansion transversale. Cette dernière est confectionnée en résine transparente et peut être thermoformée. Elle est collée sur les dents des secteurs latéraux. Son ossature est constituée par un vérin palatin. Elle possède 2 crochets antérieurs permettant ainsi de stimuler le pré-maxillaire.

Les principaux avantages de ce type d'appareillage sont sa rigidité, le fait qu'il soit fixe et qu'il permette de faire de l'expansion transversale.

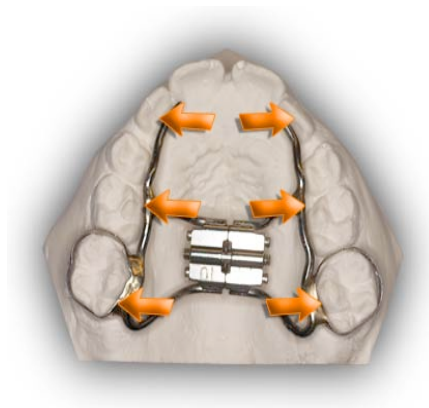


Fig. 38. Disjoncteur sur bagues

(tirée de http://www.casari-perrollaz-orthodontie.fr/espace-enfant_disjonction.php)

Les récives

En orthodontie, la récive se définit comme le retour vers la situation initiale avec la réapparition partielle ou totale des caractéristiques dentaires et occlusales qui précédaient le traitement.

Chez l'enfant porteur de trisomie 21, le risque de récive est grand car la dysmorphose est génétique et la dysfonction linguale engendrée par l'hypotonie musculaire peut être combattue mais non supprimée.

Le cas de Dorothée (fig. 39 et 40) témoigne que l'édification d'une boîte à langue correcte ne

suffit pas à stabiliser le traitement.

Dorothée est une patiente porteuse de trisomie 21, âgée de 31 ans et ayant bénéficié d'un traitement orthodontique 10 ans auparavant.

Ses arcades maxillaire et mandibulaire sont relativement bien développées. Elle présente une ventilation mixte car elle est en position quasi-permanente de « bouche ouverte » même si elle est capable de respirer normalement par le nez.

Sa langue est relativement large et en position basse lors de sa posture au repos.

Les moulages en occlusion illustrent parfaitement les poussées linguales latéralement et vers l'avant créant ainsi une béance bilatérale et une version antérieure du bloc incisif.



Fig. 39. Photos du moulage maxillaire, du moulage mandibulaire et des moulages en occlusion
(de gauche à droite)



Fig. 40. Photos des moulages en occlusion latérale droite et gauche (de gauche à droite)

Peut-on stabiliser la situation obtenue et sous quelles conditions?

Le patient porteur de trisomie 21 présente un risque de récurrence important à cause de la dysmorphose d'origine génétique et de la dysfonction linguale. Une contention est nécessaire, non seulement jusqu'à la fin de la croissance mais le plus souvent tout au long de la vie. On conseille de porter l'appareil de contention quotidiennement la nuit.

L'enveloppe nocturne linguale

L'enveloppe nocturne linguale de Bonnet (fig.41) est un appareil réalisé en résine et ayant pour vocation de permettre à la langue de retrouver une position haute en la guidant vers le palais. Ce dispositif est essentiellement porté la nuit.

Chez le patient porteur de trisomie 21, ce dispositif pourrait être mis en place comme dispositif de contention afin de permettre un maintien de l'expansion réalisée, de contenir la langue afin qu'elle n'aille pas s'interposer entre les arcades et de favoriser la rééducation linguale (Chabre, 2007).

Les patients porteurs de trisomie 21 présentent un risque plus important de réflexes nauséux. Ce dispositif, relativement encombrant, peut donc constituer un élément anxiogène pour ces patients. De plus, il est difficilement accepté chez les patients porteurs de trisomie 21 présentant une ventilation orale.



Fig.41. Enveloppe nocturne linguale (tirée de Chabre, 2007)

La plaque de Hawley

Un autre moyen de contention est la plaque de Hawley (fig.42). Celle-ci est normalement portée en permanence la première année qui suit la dépose de l'appareil orthodontique puis les nuits, l'année suivante.



Fig.42. Plaque de Hawley (tirée de Chabre, 2007)

3.4. Cas cliniques illustrant les limites du traitement orthodontique

Nous avons vu que des problèmes généraux ou locaux peuvent freiner ou limiter considérablement les possibilités de traitement orthodontique chez le patient porteur de trisomie 21. Nous allons illustrer ces difficultés par deux cas cliniques:

- ☒ Cas clinique numéro 1: Anthony dont la caractéristique la plus importante est la présence d'un petit maxillaire et d'un pré-maxillaire très peu développé;
- ☒ Cas clinique numéro 2: Laurence caractérisée par un tableau d'agénésies dentaires.

3.4.1. Cas clinique numéro 1 : Anthony

Présentation d'Anthony

Anthony est un enfant unique âgé de 12 ans au début de rédaction du cas clinique. Sa maman était âgée de 29 ans à sa naissance. Le diagnostic de la trisomie 21 a été posé dès la naissance. Il présente un retard statural: il mesure 1m34 alors qu'un enfant normal du même âge mesure environ 1m45.

Anthony est suivi au centre de soins du CHU de Nancy depuis l'âge de 7 ans. C'est un enfant enjoué qui peut être très sage dans la salle d'attente mais manque de patience au cours des soins: il est têtu et il manque de coopération.

Au niveau de ses antécédents médicaux, ce patient présentait une communication inter-auriculaire de naissance qui a été opérée à l'âge de 2 ans. Il a donc un risque infectieux faible.

Il a été opéré à l'âge de 10 ans d'une hyperlaxité ligamentaire au niveau des pieds dans le but de créer une voûte plantaire et d'améliorer le maintien des pieds sur le sol. À l'heure actuelle, Anthony porte toujours des semelles orthopédiques.

Anthony souffre de constipation chronique. Il a un faible appétit.

Il présente une astigmatie depuis l'âge de 18 mois. Actuellement, il porte des lunettes correctrices.

Anthony présente une coordination motrice normale. C'est un enfant assez tonique. Il est scolarisé dans un I.M.E (institut médico-éducatif). Il ne lit pas mais il sait écrire son nom et peut tracer certaines lettres.

Examen clinique

☒ Examen exo-buccal (fig.43):

Anthony a le profil caractéristique des personnes porteuses de trisomie 21 avec un occiput aplati. Il présente un hypodéveloppement de l'étage supérieur de la face, des yeux en amandes et un petit nez.

Anthony présente également une rétrusion labiale supérieure, une protrusion labiale inférieure. L'angle naso-labial montre une modification des parties molles caractérisée par une ouverture de l'angle.

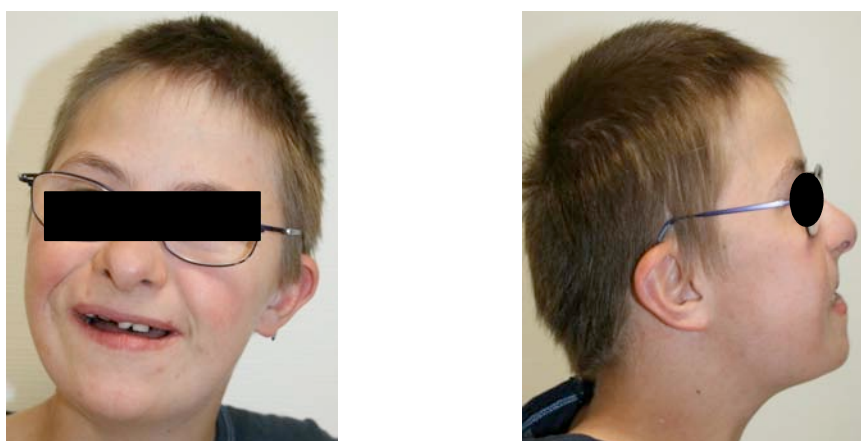


Fig. 43. Photos d'Anthony de face (à gauche) et de profil droit (à droite)

☒ Examen endo-buccal:

Il existe un encombrement dentaire incisif important avec des incisives maxillaires en rotation dirigées obliquement et formant une palissade. Anthony présente des rapports maxillo-mandibulaires de classe III. La voûte palatine est normale.

Au niveau occlusal, on observe un articulé inversé antérieur partiel. Anthony présente des rapports molaires de classe III, des rapports canins de classe III et le maxillaire se trouve circonscrit par la mandibule.

Anthony présente un retard d'éruption des secondes molaires permanentes et un soin de carie au niveau de la 36.

Il présente une langue volumineuse mais tonique et les freins muqueux sont courts. Les gencives sont inflammatoires et oedematiées en raison d'une hygiène bucco-dentaire insuffisante.

☒ Examen des fonctions:

Anthony présente une déglutition dysfonctionnelle mais la langue est tonique. Il a une ventilation mixte. Il parle très peu, présente des troubles phonatoires dans l'articulation des mots et a tendance à ne retenir que les dernières syllabes de ces derniers. Anthony souffre d'un bruxisme important.

Analyse des examens complémentaires

☒ La radiographie panoramique:

Radiographie panoramique du 05/05/2010:

Anthony avait 11 ans et 9 mois. Il présente une carie volumineuse sur la 36 et un émail qui semble fin. Il présente une formation dans les racines de 16. Les deuxièmes molaires sont encore sous-muqueuses. La 35 est présente mais semble coincée sous la couronne de 34. L'évolution des racines de 35 semble s'être figée. Au niveau de 45, on note la même chose que 35 mais les racines semblent plus évoluées. La 63 n'est pas présente et la 23 est en position d'inclusion. Les deuxièmes molaires permanentes ne sont pas encore en occlusion; le retard d'éruption est nettement plus important au niveau maxillaire pour ce groupe de dents.

Rx	XX	17		15	14	13					23	24	25		27	XX	Rx
			16	55	54	53	12	11	21	22	XX	64	65	26			
			46	85	84	83	42	41	31	32	73	74	75	36 C			
Rx	XX	47		45	44	43					33	34	35		37	XX	Rx

Légende:

La première ligne et la dernière ligne représentent les dents succesionnelles.

La deuxième et troisième ligne représentent les dents présentes sur l'arcade le jour de l'examen.

C pour les caries ou reprises de caries; **XX** pour une dent absente autre qu'une dent de sagesse; **XX** pour les agénésies de dents de sagesse.

Radiographie panoramique du 22/06/2011 (fig.44):

Anthony avait 12 ans et 10 mois soit 1 an après la radiographie panoramique précédente.

Par rapport à 2010, 73 est tombée, 23 et 33 semblent avoir évolué mais 33 est toujours à 2 mm du plan d'occlusion. 35 et 45 sont au même stade. Les deuxièmes molaires permanentes ont évolué et 37 a subi une migration distale. La 36 présente un amalgame après avoir été soignée par une pulpotomie. La dent 16 présente la même inclusion. Le schéma dentaire est le suivant:

Rx	XX	17									23				27	XX	Rx
			16	55	54	53	12	11	21	22		64	65	26			
			46	85	84	83	42	41	31	32		74	75	36 A			
Rx	XX	47		45	44	43					33	34	35		37	XX	Rx

Légende:

La première ligne et la dernière ligne représentent les dents succesionnelles.

La deuxième et troisième ligne représentent les dents présentes sur l'arcade le jour de l'examen.

A pour les reconstitutions à l'amalgame; **XX** pour les agénésies de dents de sagesse.



Fig.44. Cliché montrant la radiographie panoramique du 22 Juin 2011 d'Anthony

La téléradiographie de profil bouche fermée:

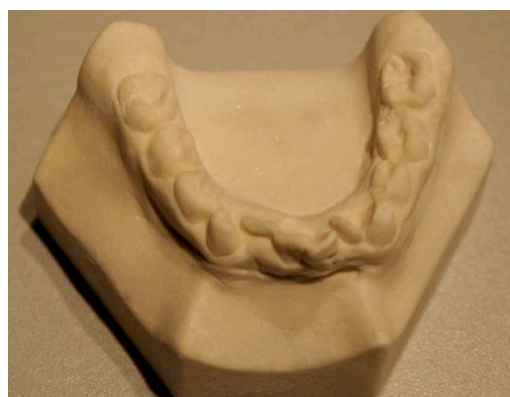
La téléradiographie n'a pas pu être exploitée à cause de nombreux artefacts radiologiques lors de la réalisation de cette dernière.

Fig. 45. Photos des moulages Anthony:

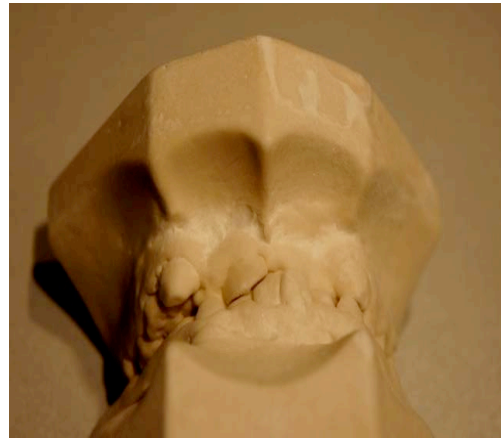
L'Arcade maxillaire:



L'Arcade mandibulaire:

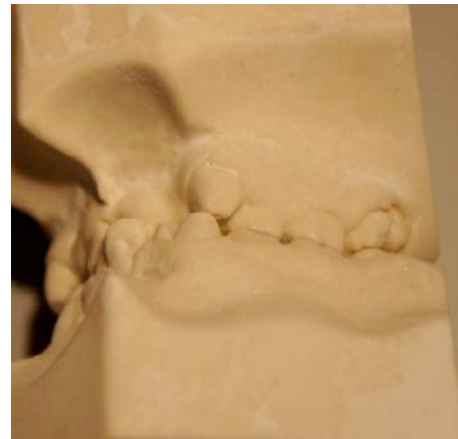


Modèles en occlusion:



Occlusion latérale droite:

Occlusion latérale gauche:



Diagnostic

Anthony présente des rapports de classe III squelettique avec une brachygnathie maxillaire et un pré-maxillaire peu développé, le tout étant accompagné d'un proglissement mandibulaire secondaire. En réalité, cette prognathie mandibulaire est relative provoquée par la poussée linguale. B. Bonnet (cité par Rakosi et Jonas, 1992) parle même d'un maxillaire « abandonné » par la langue.

Les limites du traitement orthodontique chez Anthony

Anthony a une dentition normale sans agénésie et sans microdontie mais il souffre d'un retard important de croissance et d'éruption dentaire. Ces facteurs ont favorisé le chaos dentaire et ont empêché la mise en place d'un traitement orthodontique précoce.

Les dents postérieures ont peu évolué. Le manque d'ancrage postérieur limite les possibilités de traitement. Un traitement multi-bagues ne peut être envisagé. Or, l'utilisation d'une plaque ne permet pas de mobiliser les incisives sans les verser.

Enfin, le manque de coopération et de concentration ainsi qu'un manque de patience limitent considérablement le praticien dans une éventuelle action curative. Déjà la prise d'empreintes a été difficile.

3.4.2. Cas clinique numéro 2: Laurence

Présentation de Laurence

Laurence est née le 07/11/1983, sa mère était alors âgée de 34 ans. Sa mère occupait un poste de secrétaire de direction et n'a jamais arrêté son activité professionnelle. Laurence était gardée par sa grand-mère maternelle. Elle a une soeur de 7 ans son aînée. Laurence vit au domicile familial. Elle a évolué dans un contexte socio-économique favorable. Laurence a été propre dès l'âge de 3 ans sans accident après cette période. Elle a suivi une scolarité dans des classes intégrées, à partir de l'âge de 3 ans jusqu'au collège, au sein d'un établissement scolaire classique. Pendant les vacances scolaires, sa mère la mettait dans des centres aérés avec des enfants normaux. À partir de l'âge de 18 ans jusqu'à ses 21 ans, elle a été dans un institut médico-éducatif (I.M.E.). Actuellement, elle travaille à temps plein dans un E.S.A.T. (établissement ou service d'aide par le travail).

Laurence a une vie remplie en dehors de son activité professionnelle. Sa semaine est réglée de la manière suivante:

le lundi est consacré au théâtre;

- ☒ le mardi, elle va chez sa psychologue;
- ☒ le mercredi, chez l'orthophoniste;
- ☒ le jeudi, à la gymnastique;
- ☒ le vendredi, à la piscine.

Cette patiente skie depuis l'âge de 6 ans et a un bon niveau selon les dires de sa maman. Laurence a toujours été très stimulée par ses parents et son entourage.

Laurence a peu d'antécédents médicaux.

Elle ne présente actuellement qu'un problème oculaire: elle est hypermétrope depuis la naissance et souffre d'un strabisme. Un nystagmus a été corrigé. Elle porte des lunettes correctrices depuis l'âge d'un an mais à cette période, Laurence les mettait peu.

Durant l'enfance, Laurence a été suivie par le Professeur Lejeune qui la traitait par Levothyrox (¼ de comprimé par jour) pour des problèmes thyroïdiens qui ont disparu à l'adolescence. Mais elle effectue une prise de sang de contrôle chaque année pour vérifier les paramètres thyroïdiens.

Laurence présente une locomotion normale. Elle est âgée de 28 ans au moment de la rédaction du cas clinique et mesure 1m55 pour un poids de 58 kgs. En position statique et au repos, Laurence a la tête légèrement penchée vers le bas à cause d'une légère hypotonie au niveau de la région cervicale.

Laurence a une conversation normale et utilise un vocabulaire standard. Elle comprend tout ce que l'on lui dit et répond de façon spontanée et assez rapidement. D'après les dires de sa maman, Laurence lit « des bandes dessinées, des mots que sa mère lui rédige et des cartes postales. »

Elle sait compter jusque 100. L'articulation de ses mots est clairement compréhensible même si, avec une certaine précipitation, certains mots peuvent être oubliés. Grâce à la forte stimulation de ses parents, Laurence réagit quasiment de façon normale à ce qu'on lui dit et sa déficience est de ce fait légère.

Laurence est suivie au centre de soins de la Faculté d'Odontologie de Nancy depuis 2001. Envoyée par un chirurgien-dentiste, la maman venait consulter pour un avis. Laurence avait de nombreuses agénésies dentaires et elle commençait à perdre ses dents temporaires. La maman voulait savoir si il était possible de faire des couronnes sur implant pour remplacer les pertes dentaires.

Les éléments d'étude pour le cas de Laurence sont: une radiographie panoramique et des moulages, datant du 01 Décembre 2001, ainsi que des photos de face et de profil complétées par un examen clinique réalisés le 27 Mars 2012.

Nous ferons l'analyse de Laurence ainsi que les propositions de plan de traitement sur les documents qui datent du 01 Décembre 2001.

Examen clinique

☒ Examen exo-buccal (datant du 27 Mars 2012) (fig.46):

De face, Laurence présente des yeux en amande typiques du patient porteur de trisomie 21, des oreilles d'aspect normal, un petit nez avec des narines de forme normale et ses lèvres sont relativement bien proportionnées. La musculature périorale est hypotonique et le sillon labio-mentonnier peu marqué. Il y a une répartition proportionnelle des différents tiers du visage et l'étage supérieur nasal de la face semble égal en hauteur avec l'étage inférieur oral de la face.

De profil, Laurence présente un front légèrement fuyant vers l'arrière et un menton légèrement vers l'avant donnant à l'ensemble un profil droit..



Fig. 46. Photos de face (à gauche) et de profil (à droite) de Laurence prises le 27 Mars 2012

Examen endo-buccal:

La patiente présente les **caractéristiques morphologiques** suivantes:

- une arcade maxillaire ogivale,
- un palais profond et en V,
- une langue volumineuse et fissurée,
- des tonsilles de volume normal,
- des muqueuses et gencives de teinte et d'aspect normaux,
- une microdentie maxillaire et mandibulaire,
- la présence de nombreux diastèmes maxillaires et mandibulaires.

Laurence ne présente pas de tartre et ses dents ne sont pas mobiles. On note l'absence de

parodontopathies. De plus, elle n'a jamais été adepte des sucreries et sa bouche ne présente pas de lésions carieuses actives. Le brossage est correct. Laurence brosse ses dents seule 2 fois par jour depuis l'âge de 6 ans.

Lors de l'**examen fonctionnel**, Laurence présente:

- une ventilation nasale,
- une langue en position moyenne, macroglosse, avec un frein lingual normal,
- une déglutition adulte,
- une musculature périorale qui semble hypotonique mais le joint labial est étanche,
- une ouverture de bouche normale à 3 doigts,
- des freins labiaux supérieurs et inférieurs alignés respectivement avec les lignes inter-incisives haut et bas,
- une salivation normale sans bavage,
- une mastication normale d'après les dires de sa maman,
- une absence de bruxisme.

De plus, la patiente arrive à gonfler les joues et à réaliser un claquage avec sa langue témoignant d'un tonus musculaire suffisant pour effectuer des praxies normales.

Lors de l'**examen des rapports inter-arcades**, Laurence présente:

- une classe I molaire et I canine pour le côté gauche,
- une classe III molaire et II canine pour le côté droit.

On se trouve donc en présence d'une endognathie maxillaire unilatérale droite. Les valeurs de recouvrement et de surplomb sont normales: à savoir 1 mm. On observe également une très légère déviation du maxillaire vers la gauche lorsque les dents sont en occlusion d'intercuspidie maximale (OIM).

Pour compléter cette examen endo-buccal, nous avons relevé le **schéma de bouche datant du 27 Mars 2012** que l'on retrouvera dans l'étude de la radiographie panoramique.

Analyse des examens complémentaires (datant du 01 Décembre 2001)

☒ La radiographie panoramique (fig.47):

Laurence présente des agénésies dentaires. Il lui manque 11 dents (15, 22, 24, 25, 35, 44, 45 et les 4 dents de sagesse). On parle alors d'oligodontie. Laurence présente des dents soignées (85, 75 et 65) ainsi qu'une usure et une nécrose des dents 85 et 75. L'état parodontal semble correct sauf au niveau du secteur maxillaire antérieur qui semble montrer une alvéolyse horizontale.

Au 01 Décembre 2001, Laurence a 18 ans. Le schéma dentaire, (d'après la radiographie panoramique et les moulages (qui datent du 01 Décembre 2001)) est le suivant:

Rx	XX			XX						XX			XX			XX	Rx
	XX	17	16	55	14	13	12	11	21	62	23	XX	65 A	26	27	XX	
	XX	47	46	85 A, C	XX	43	42	41	31	32	33	34	75 A, C	36	37	XX	
Rx	XX			XX									XX			XX	Rx

Légende:

La première ligne et la dernière ligne représentent les dents succesionnelles.

La deuxième et troisième ligne représentent les dents présentes sur l'arcade le jour de l'examen.

A pour les amalgames dentaires; **C** pour les lésions pulpaires; **XX** pour les agénésies dentaires autre que les dents de sagesse; **XX** pour les agénésies de dents de sagesse.

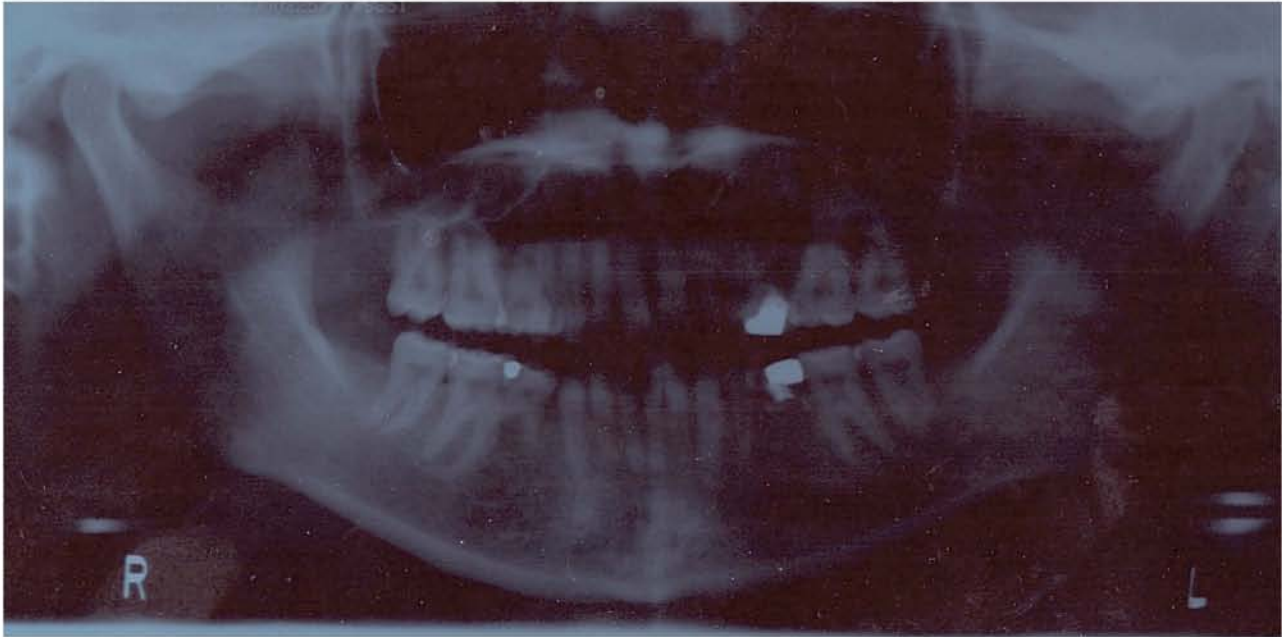


Fig. 47. Cliché montrant la radiographie panoramique du 01 Décembre 2001 de Laurence

Pour information, nous avons relevé le schéma de bouche lors de l'examen clinique réalisé le **27 Mars 2012**; Laurence a alors 28 ans.

Rx	XX			XX						XX			XX			XX	Rx
	XX	17	16	55	14	13	12	11	21	62	23	XX	65	26	27	XX	
		S	S	Co						TR			Co	S	S		
	XX	47	46	Abs	XX	43	42	41	31	32	33	34	75	36	37	XX	
		S	S										Co	Co	S		
Rx	XX			XX									XX			XX	Rx

Légende:

La première ligne et la dernière ligne représentent les dents succesionnelles.

La deuxième et troisième ligne représentent les dents présentes sur l'arcade le jour de l'examen.

Abs pour une dent absente (soit par extraction soit par rhizalyse); **Co** pour composite; **S** pour sealant; **TR** pour dévitalisation; **XX** pour les agénésies dentaires autre que les dents de sagesse; **XX** pour les agénésies de dents de sagesse.

En comparaison au schéma dentaire du 01/12/2001, des soins préventifs (sealants) ont été

réalisés sur les premières et deuxièmes molaires permanentes, une restauration au composite sur 55, 65, 75 et 36. La 62 semble avoir perdu sa vitalité car elle a une coloration brunâtre et la 85 a été extraite par un chirurgien-dentiste entre 2001 et 2012. Cliniquement, on peut observer un édentement non compensé entre 46 et 43.

Fig. 48. Photos des moulages de Laurence:

L'Arcade maxillaire



L'Arcade mandibulaire:



Diagnostic

Laurence présente une endognathie maxillaire à droite avec un hypodéveloppement du maxillaire.

Possibilités de traitements orthodontiques chez Laurence et limites de sa prise en charge

Laurence présente de nombreuses agénésies dentaires, une microdontie et un hypodéveloppement du maxillaire. La patiente est coopérante et motivée. Elle présente un bilan fonctionnel correct des fonctions oro-faciales. Malgré ces paramètres positifs, aucun plan de traitement n'est satisfaisant dans le cas de Laurence.

En effet, les agénésies dentaires ont réduit considérablement la croissance de l'os maxillaire qui est hypodéveloppé dans le sens transversal et surtout dans le sens vertical.

La pose d'implants pour remplacer les pertes de dents temporaires est impossible car la quantité d'os n'est pas suffisante à la fois en hauteur et en épaisseur. Elle ne pourrait se concevoir qu'après une greffe osseuse.

De plus, la microdontie des dents permanentes ne permet pas la réhabilitation prothétique normale en prothèse conjointe. Elle va également constituer un frein important à la prothèse adjointe car les dents sont trop fragiles.

CONCLUSION

L'enfant porteur d'une trisomie 21 est, dès sa naissance, un patient pour l'orthopédiste dento-faciale. Il naît avec une dysmorphose faciale et des troubles fonctionnels touchant particulièrement la fonction linguale et les fonctions manducatrices qui en dépendent.

Nous avons vu que ces caractéristiques ne peuvent que s'aggraver au cours de la croissance faciale puisque celle-ci dépend essentiellement de facteurs fonctionnels. L'enfant porteur de trisomie 21 se trouvera dans un cercle vicieux, les altérations structurales et les troubles fonctionnels se nourrissant mutuellement.

Il est donc important de réaliser une prise en charge orthodontique précoce de l'enfant porteur de trisomie 21.

Notre étude vient de nous montrer les difficultés d'une telle réalisation en raison des retards de croissance et de maturation très fréquents dans le syndrome. Une intervention préventive sera, par conséquent, difficile.

Le traitement orthodontique ne sera pas plus simple car un cumul de facteurs d'origines variées limitent considérablement les possibilités de traitements.

Ainsi, tout traitement orthodontique chez un patient porteur d'une trisomie 21 ne pourra donc être qu'un compromis nécessitant une prise en charge multidisciplinaire.

BIBLIOGRAPHIE

ABBARA A.

http://www.aly-abbara.com/livre_gyn_obs/Medecine_foetale/trisomie_21.html

2012, 1-11

AGHOLME M.B., DAHLÖF, LINDER L., MODÉER T.

Actinobacillus actinomycetemcomitans, Capnocytophaga and Porphyromonas gingivalis in subgingival plaque of adolescents with Down's syndrome.

Oral Microbiol. Immunol., 1992, 7 : 244-248

ALIOA J., LORENZOB J., IGLESIAS M.C., MANSO F.J., RAMIREZ M.

Longitudinal maxillary growth in Down syndrome patients.

Angle Orthod., 2011, 81 : 253-259

ALPÖZ A.R., ERONAT C.

Taurodontism in children associated with trisomy 21 syndrome.

J. Clin. Pediatr. Dent., 1997, 22 : 37-39

ALTUN C., GUVEN G., AKGUN O.M., AKKURT M.D., BASAK F., AKBULUT E.

Oral health status of disabled individuals attending special schools.

Eur. J. Dent., 2010, 4 : 361-366

AMARAL LOUREIRO A.C., OLIVEIRA COSTA F., EUSTAQUIO DA COSTA J.

The impact of periodontal disease on the quality of life of individuals with Down syndrome.

Down Syndr. Res. Pract., 2007, 12 : 50-54

ARATHI R., SUPRABHA B.S., PAI S.M.

Permanent molars: Delayed development and eruption.

J. Indian Soc. Pedod. Prev. Dent., 2006, 24 : 15-17

AREIAS C.M., SAMPAIO-MAIA B., GUIMARAES H., MELO P., ANDRADE D.

Caries in Portuguese children with Down syndrome.

Clinics, 2011, **66** : 1183-1186

AWAN A.K., MACAFEE D.A., HALL R.I.

Intestinal obstruction in an adult with Down's syndrome.

J.R. Soc. Med., 2004, **97** : 334-335

BÄCKMAN B., GREVÉR-SJÖLANDER A.C., BENGTSSON K., PERSSON J., JOHANSSON I.

Children with Down syndrome: oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 48 months age.

Int. J. Paediatr. Dent., 2007, **17**, 19-28

BÄCKMAN B., GREVÉR-SJÖLANDER A.C., HOLM A.K., JOHANSSON I.

Children with Down Syndrome : oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 18 months age.

Int. J. Paediatr. Dent., 2003, **13** : 327-335

BARNETT M.L., FRIEDMAN D., KASTNER T., MORRISTOWN N.J.

The prevalence of mitral valve prolapse in patients with Down's syndrome: implications for dental management.

Oral Surg. Oral Med. Oral Pathol., 1988, **66** : 445-447

BELL E.J., KAIDONIS J., TOWNSEND G.C.

Tooth wear in children with Down syndrome.

Aust. Dent. J., 2002, **47** : 30-35

BOJADZIEV T.

Les caractéristiques morphologiques du palais chez les personnes porteuses de trisomie 21.

Orthop. Dento-Fac., 1978, **12** : 65-74

BOREA G., MAGI M., MINGARELLI R., ZAMBONI C.

The oral cavity in Down syndrome.

J. Pedod., 1990, **14** : 139-140

CARLSTEDT K., HENNINGSSON G., DAHLLÖF G.

A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome: effects on oral moto function, articulation and communication preferences.

Acta Odontol. Scand., 2003, **61** : 39-46

CELESTE B., LAURAS B.

Le jeune enfant porteur de trisomie 21.

Ed. Nathan Université, Paris, 2000, 176 p

CHABRE C.

Récidive et contention. In Odontologie/ Orthopédie dentofaciale.

Encycl. Méd. Chir., 2002, **23-480-A-01**: 1-10

CHAFFAI R.

Etude de la mastication chez l'enfant porteur de trisomie 21.

http://www.scd.uhp-nancy.fr/docnum/SCDPHA_TD_2003_CHAFFAI_RACHID.pdf

Thèse de Doctorat en Chirurgie Dentaire, Nancy, 2003, 162 p

CHATEAU M.

Orthopédie dento-faciale. Tome 1 : Bases scientifiques.

Ed. CdP., Paris, 1993, 358 p.

CHOI J.K.

Hematopoietic disorders in Down syndrome.

Int. J. Clin. Exp. Pathol., 2008, **1** : 387-395

CLUR S.A.B., OUDE RENGHERERINK K., OTTENKAMP J., BILARDO C.M.

Cardiac function in trisomy 21 fetuses.

Ultrasound Obstet. Gynecol., 2011, **37** : 163-171

COHEN H., BOUCHARD M.E.

Down Syndrome.

Concise Encyclopedia of Sociolinguistics, 2006, 2 : 767-772

COMBLAIN A., THÉWIS B.

Développement du langage dans divers cas de retard mental dus à une trisomie 21: évaluation et intervention psycholinguistique.

<http://orbi.ulg.ac.be/bitstream/2268/13328/1/Texte.pdf>, 1999, 75 p

COMBLAIN A., THIBAUT J.P.

Approche neuropsychologique du syndrome de Down.

http://medecineshare.com/html/6_Swf_Le_syndrome_de_Down_LEAD_3262.html, 2012, 14-16

COOLEY W.C., GRAHAM J.M.

Down Syndrome- An update and review for the primary pediatrician.

Clin. Pediatr., 1991, 30 : 233-253

COULY G.

Croissance crâniofaciale du foetus et du jeune enfant.

Encycl. Méd. Chir., 2002, 22-001-A-30, 1-10

DARENDELILER M.A.

Early Maxillary Expansion.

Orthodontic and Dentofacial. Orthopedic treatment., 2010, 7 : 155-178

DAVIDOVICH E., AFRAMIAN D.J., SHAPIRA J., PERETZ B.

A comparison of the sialochemistry, oral pH, and oral health status of Down syndrome children to healthy children.

Int. J. Paediatr. Dent., 2010, 20 : 235-241

DE FREMINVILLE B.

Le suivi médical des personnes porteuses de trisomie 21.

<http://www.apem-t21.be/files/Suivi.pdf>, 2012, 1-3

DE FREMINVILLE B., BESSUGUES J., CELESTE B., HENNEQUIN M., NOACK N., PENNANEACH J., VANTHIEGEM R., TOURAINE R.

L'accompagnement des enfants porteurs de trisomie 21.

MTP., 2007, **10** : 272-280

DELAIRE J.

La croissance membraneuse « corticale » du squelette céphalique. 1Ère partie.

<http://uniodf-journal.org> UNIODF Nantes, 2006a, 4-12

DELAIRE J.

Le nouveau concept cortical. La mandibule. 2 ème partie.

<http://uniodf-journal.org> UNIODF Nantes, 2006b, 16-22

DELAIRE J.

Maxillary development revisited: relevance to the orthopaedic treatment of Class III malocclusion.

Eur. J. Orthod., 1997, **19** : 289-311

DELLAVIA C., SFORZA C., ORLANDO F., OTTOLINA P., PREGLIASCO F., FERRARIO V.F.

Three-dimensional hard tissue palatal size and shape in Down syndrome subjects.

Eur. J. Orthod., 2007, **29** : 417-422

DE MORAES M.E., DE MORAES L.C., DOTTO G.N., DOTTO P.P., DOS SANTOS L.R.

Dental anomalies in patients with Down syndrome.

Braz. Dent. J., 2007, **18** : 346-350

DE MOURA C.P., ANDRADE D., CUNHA L.M., TAVARES M.J., CUNHA M.J., VAZ P., BARROS H., PUESCHEL S.M., CLEMENTE M.P.

Down syndrome: otolaryngological effects of rapid maxillary expansion.

J. Laryngol. Otol., 2008, **122** : 1318-1324

DE RUBENS-FIGUEROA J., DEL POZZO MAGANA B., PABLOS HACH J.L., CALDERON JIMENEZ C., CASTREJON URBINA R.

Heart malformations in children with Down syndrome.

Rev. Esp. Cardiol., 2003, **56** : 894-899

DESAI S.S.

Down syndrome : a review of literature.

Oral Surg. Oral Med. Oral Pathol. Oral Radiol. Endod., 1997, **84** : 279-285

DONNELLY L.F., SHOTT S.R., LAROSE C.R., CHINI B.A., AMIN R.S.

Causes of persistent obstructive sleep apnea despite previous tonsillectomy and adenoidectomy in children with Down syndrome as depicted on static and dynamic cine MRI.

Am. J. Roentgenol, 2004, **183** : 175-181

EECKELEERS P.M.

Aspects de médecine préventive chez l'enfant et l'adolescent porteurs de trisomie 21.

La revue de la Médecine Générale, Leignon, <http://www.rmg.ssmg.be/>, 2003 207: 435-445

FAULKS D., HENNEQUIN M.

Evaluation of a long-term oral health program by carers of children and adults with intellectual disabilities.

Spec. Care Dentist., 2000, **20** : 199-208

FERGUSON M.M., PONNAMBALAM Y.

Aplasia of the parotid gland in Down syndrome.

Br. J. Oral Maxillofac. Surg., 2005, **43** : 113-117

FISCHER-BRANDIES H., TRAGNER-BORN J.

The height of palatal vault in infants with Down's syndrome.

Orthod. Fr., 1987, **58** : 599-606

GEIPEL A., WILLRUTH A., VIETEN J., GEMBRUCH U., BERG C.

Nuchal fold thickness, nasal bone absence of hypoplasia, ductus venosus reversed flow and tricuspid valve regurgitation in screening for trisomies 21,18 and 13 in the early second trimester.

Ultrasound Obstet. Gynecol., 2010, **35** : 535-539

GISEL E.G., LANGE L.J., NIMAN C.W.

Chewing cycles in 4- and 5- year-old Down's syndrome children: a comparison of eating efficacy with normals.

Am. J. Occup. Ther., 1984, **38** : 666-670

GOLA R., CHEYNET F., GUYOT L.

Etiopathogénie de l'obstruction nasale et ses conséquences sur la croissance maxillo-faciale de l'enfant.

Rev. Orthop. Dento faciale, 2002, **36** : 311-333.

HARDY O., WORLEY G., LEE M.M., CHAING S., MACKEY J., CRISSMAN B., KISHNANI P.S.

Hypothyroidism in Down syndrome: screening guidelines and testing methodology.

Am. J. Med. Genet. A., 2004, **124A** : 436-437

HENNEQUIN M., ALLISON P.J., VEYRUNE J.L.

Prevalence of oral health problems in group of individuals with Down syndrome in France.

Dev. Med. Child Neurol., 2000a, **42** : 691-698

HENNEQUIN M., FAULKS D., FEINE J., ALLISON P.

Dis moi si j'ai mal... ou l'expression de la douleur chez les personnes porteuses de trisomie 21.

<http://fait21.free.fr/JOURNEES%20NATIO/actes1999/art06dismoisi.pdf>, 1999a, 10 p

HENNEQUIN M., FAULKS D., VEYRUNE J.L.

Le syndrome bucco-facial affectant les personnes porteuses d'une trisomie 21.
Inf. Dent., 2000b, **82** : 1951-1964

HENNEQUIN M., FAULKS D., VEYRUNE J.L., BOURDIOL P.

Significance of oral health in persons with Down syndrome: a literature review.
Dev. Med. Child Neurol., 1999b, **41** : 275-283

HENNEQUIN M., MORIN C., FEINE J.S.

Pain expression and stimulus localisation in individuals with Down's syndrome.
The Lancet., 2000c, **356** : 1882-1887

JACQUELIN L-F., DELBOS Y., BERTHET A., RICHARD B.

Croissance crânio-faciale et morphogénèse des arcades.
<https://ecm.univ-rennes1.fr/nuxeo/site/esupversions/b40a4e57-fb57-482a-9320-11d3b6d3ba6e>, UFR Odontologie. Université de Bordeaux. Odontologie pédiatrique, 2009, 1-19

KHOCHT A., JANAL M., TURNER B.

Periodontal health in Down syndrome: contributions of mental disability, personal, and professional dental care.
Spec. Care Dentist., 2010, **30** : 118-123

KHOCHT A., YASKELL T., JANAL M., TURNER B.F., RAMS T.E., HAFFAJEE A.D., SOCRANSKY S.S.

Subgingival microbiota in adult Down syndrome periodontitis.
J. Periodontal Res., 2012, doi : 10.1111/j.1600-0765.2011.01459.x.

LEGIFRANCE

<http://www.legifrance.gouv.fr>, 2003, **0152** : p 11079

LESSA F.C., ENOKI C., FERES M.F., VALERA F.C., LIMA W.T., MATSUMOTO M.A.

Breathing mode influence in craniofacial development.

Braz. J. Otorhinolaryngol., 2005, 71 : 156-160

MIAMOTO C.B., PEREIRA L.J., RAMOS-JORGE M.L., MARQUES L.S.

Prevalence and predictive factors of sleep bruxism in children with and without cognitive impairment.

Braz. Oral Res., 2011, 25 : 439-445

MORINUSKI J., LOPATIN D., POPERIN N.V.

The relationship between gingivitis and the serum antibodies to the microbiota associated with periodontal disease in children with Down's syndrome.

J. Periodontol., 1997, 7 : 626-631

MURPHY T.R.

The timing and mechanism of the human masticatory stroke.

Arch. Oral Biol., 1965, 10 : 981-994

NEGI K.S., SHARMA K.R.

Treatment of pseudo class III malocclusion by modified Hawleys appliance with inverted labial bow.

J. Indian Soc. Pedod. Prev. Dent., 2011, 29 : 57-61

NOACK N.

Éléments de réflexion sur le développement et les caractéristiques psychomotrices du sujet porteur d'une trisomie 21.

Évolutions psychomotrices, 1997, 9 : 1-23

ORNER G.

Eruption of permanent teeth in mongoloid children and their sibs.

J. Dent. Res., 1973, 52: 1202-1208

PELTOMÄKI T.

The effect of mode of breathing on craniofacial growth- revisited.
Eur. J Orthod., 2007, 29 : 426-429

PEREZ-MIGUEL R.M.

Influence de la posture et de l'équilibre sur les apprentissages intellectuels de l'enfant porteur de trisomie 21.

<http://documentation.fondationapsommer.org/fiche.php?fonds=documents&record=166>

Mémoire d'étude, 2010, 54 p

POINSIGNON-FRANÇOIS A.

La sphère oro-faciale dans la trisomie 21: pathologies et traitements.

Thèse de Doctorat en Chirurgie Dentaire, Nancy, 2003, 171p.

POTIER DE COURCY G.

Le point sur le rôle des folates

Cholé-Doc, 2005, 92 : 1-8

<http://www.nutri-news.org/upload/85DA46C32AF16D0370A4A400A05D7456/CH>

%2092.pdf

PUESCHEL S.M.

Clinical aspects of Down syndrome from infancy to adulthood.

Am. J. Med. Genet. Suppl., 1990, 7 : 52-56

RAJI N.S., RAO K.S.

Trisomy 21 and accelerates aging: DNA-repair parameters in peripheral lymphocytes of Down's syndrome patients.

Mech. Ageing. Dev., 1997, 100 : 85-101

RAJIC Z., MESTROVIC S.

Taurodontism in Down's syndrome.

Coll. Antropol., 1998, 22 : 63-67

RAKOSI T., JONAS I.

Orthopédie dentofaciale. Diagnostic.

Atlas de Médecine Dentaire, Ed. Flammarion, Paris, 1992, 272 p

RANADHEER E., NAYAK U.A., REDDY N.V., RAO V.A.

The relationship between salivary IgA levels and dental caries in children.

J Indian Soc. Pedod. Prev. Dent., 2011, 29 : 106-112

RANDELL D.M., HARTH S., SEOW W.K.

Preventive dental health practices of non-institutionalized Down syndrome children : a controlled study.

J. Clin. Pediatr. Dent., 1992, 16 : 225-229

RAPIN M.

Tonsillectomie en 2004.

La lettre d'oto-rhino-laryngologie et de chirurgie cervico-faciales, 2004, 293 : 13-17

REULAND-BOSMA W., van DIJK L.J.

Periodontal disease in Down's syndrome: a review.

J. Clin. Periodontol., 1986, 13 : 64-73

SABOUNI W.

Étude de la respiration avec l'aérophonoscope.

Bulletin de l'union nationale pour l'intérêt de l'Orthopédie dento-faciale, 2008, 36 : 24-29

SCHUSTER G., GIESE R.

Retrospective clinical investigation of the impact of early treatment of children with Down's syndrome according to Castillo-Morales.

J. Orofac. Orthop., 2001, 62 : 255-263

SHAPIRA J., STABHOLZ A.

A comprehensive 30-month preventive dental health program in a pre-adolescent population with Down's syndrome: a longitudinal study.

Spec. Care Dentist., 1996, **16** : 33-37

SHOWKATBAKHSR R., JAMILIAN A., BEHNAZ M.

Treatment of maxillary deficiency by miniplates: a case report.

ISRN Surg., 2011, **2011** : 1-8

SURESBABU R., KUMARI R., RANUGHA S., SATHYAMOORTHY R., UDAYASHANKAR C., OUDEACOMAR P.

Phenotypic and dermatological manifestations in Down syndrome.

Dermatol. Online J., 2011, **17** : 3

SUTOR B., HANSEN M.R., BLACK J.L.

Obsessive compulsive disorder treatment in patients with Down syndrome: a case series.

Downs Syndr. Res. Pract., 2006, **10** : 1-3

TURLEAU C., VEKEMANS M.

Nouvelles données en génétique chromosomique.

Médecine/Santé, 2005, **21** : 940-946

VINTER S.

Habilités phonologiques chez six enfants de 4 ans porteurs d'une trisomie 21. In Langage et cognition chez les personnes porteuses de trisomie 21.

Pr. Univ. Franc-comtoises, 2002, **1** : 4-31

ZIGMAN W., SCHUPF N., HAVEMAN M., SILVERMAN W.

The epidemiology of Alzheimer disease in intellectual disability: results and recommendations from an international conference.

J. Intellect. Disab. Res., 1996, **41** : 76-80

SITES INTERNET

Docteurs CASARI B. et PERROLLAZ C., Cabinet d'orthodontie, Valence, <http://www.casari-perrollaz-orthodontie.fr/>, 2012.

Site d'éthique médicale, <http://www.genethique.org/revues/2011/Avril/20110405.2.asp>, 2011.

Association Romande Trisomie 21, Le-Mont-sur-Lausanne (Suisse), <http://www.t21.ch/>, 2012.

AIMÉ Florian

Prise en charge orthodontique des patients porteurs de trisomie 21: à propos de cas cliniques.

Th : Chir. Dent. : Nancy 1 : 2012

Mots clés : Trisomie 21
Orthopédie dento-faciale
Dysmorphose dento-maxillaire
Oligodontie
Cas cliniques

AIMÉ Florian – Prise en charge des patients porteurs de trisomie 21: à propos de cas cliniques.

Th : Chir. Dent. : Nancy 1 : 2012

Résumé :

Le syndrome de Down ou trisomie 21 est une maladie chromosomique congénitale provoquée par la présence d'un chromosome surnuméraire pour la 21ème paire. Les signes cliniques mettent en évidence un retard cognitif associé à des modifications morphologiques de la sphère cervico-bucco- faciale, des bases osseuses mais aussi de la denture. Les troubles fonctionnels associés compliquent le tableau clinique qui s'aggrave au cours de la croissance de l'enfant entraînant une dysmorphose importante. Une réflexion est faite sur les possibilités thérapeutiques et leurs limites en fonction des facteurs liés à la trisomie 21. Deux cas cliniques illustrent les difficultés de prise en charge orthodontique dues, non seulement, aux caractéristiques morphologiques et fonctionnelles mais aussi aux troubles cognitifs et émotionnels inhérents au syndrome.

JURY:

<u>Mlle C. STRAZIELLE</u>	Professeur des Universités	Président
Mme D. DESPREZ-DROZ	Maître de Conférences des Universités	Juge
Mme C. JULHIEN-COSTER	Assistante Hospitalo-Universitaire	Juge
Dr. J. TAHIRI-VEZAIN	Chirurgien-Dentiste Spécialiste Qualifiée en Orthodontie	Juge

Adresse de l'auteur : Florian AIMÉ
29, rue Mongauld
55100 VERDUN

