

UNIVERSITE DE POITIERS
Faculté de médecine et de pharmacie
Centre de Formation en Orthophonie

Année 2015-2016

MEMOIRE

en vue de l'obtention du certificat de capacité d'orthophonie
présenté par

Anaïs LEPAROUX

**VENTILATION ET DEGLUTITION DANS LES
MALADIES NEUROMUSCULAIRES
PEDIATRIQUES : ETUDE DU RAPPORT ENTRE
EPREUVES FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES
ET DEGLUTITION**

Directeurs du Mémoire : Monsieur Julien DURIGNEUX, Neuropédiatre
Monsieur Benoît CHEVALIER, Kinésithérapeute

Autres membres du Jury : Madame Louise DURET, Orthophoniste
Madame Carole JEANJEAN, Orthophoniste

UNIVERSITE DE POITIERS
Faculté de médecine et de pharmacie
Centre de Formation en Orthophonie

Année 2015-2016

MEMOIRE

en vue de l'obtention du certificat de capacité d'orthophonie
présenté par

Anaïs LEPAROUX

**VENTILATION ET DEGLUTITION DANS LES
MALADIES NEUROMUSCULAIRES
PEDIATRIQUES : ETUDE DU RAPPORT ENTRE
EPREUVES FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES
ET DEGLUTITION**

Directeurs du Mémoire : Monsieur Julien DURIGNEUX, Neuropédiatre
Monsieur Benoît CHEVALIER, Kinésithérapeute

Autres membres du Jury : Madame Louise DURET, Orthophoniste
Madame Carole JEANJEAN, Orthophoniste

REMERCIEMENTS

Je tiens à remercier toutes les personnes qui m'ont aidée et soutenue pour l'élaboration de ce mémoire :

Monsieur Julien DURIGNEUX et **Monsieur Benoît CHEVALIER** pour m'avoir fait l'honneur de codiriger mon mémoire de fin d'études. Le partage de vos connaissances, votre disponibilité et votre investissement dans l'encadrement de celui-ci m'ont été très précieux.

Plus particulièrement, **Monsieur Benoît CHEVALIER** pour son accompagnement en tant que maître de stage principal. Merci de m'avoir accueillie, guidée, formée et fait confiance dans les différentes rééducations de l'oralité. La future orthophoniste que je suis te doit une belle chandelle afin de retrouver « *les chemins de la bouche en toute convivialité* ». Je remercie également les différents professionnels du cabinet Luciole pour leur bonne humeur, leur convivialité et leur envie de partage. Le mercredi a été pour moi un réel moment de plaisir et d'apprentissage.

Madame Louise DURET et **Madame Carole JEANJEAN**, pour l'attention qu'elles ont témoignée à mon travail et pour avoir eu la gentillesse de faire partie du jury.

Les orthophonistes qui m'ont accueillie en stage pendant ma formation. Je remercie plus particulièrement mes maîtres de stage de 4^{ème} année, **Madame Anne-Laure MOALIC** et **Madame Christelle LE VAILLANT-BETHUEL** pour votre accueil chaleureux, votre gentillesse, le partage de vos connaissances et vos conseils enrichissants et constructifs.

L'ensemble des **enfants et des parents rencontrés lors des consultations pluridisciplinaires** qui ont accepté de participer à notre protocole de recherche. Merci de la belle leçon de vie que vous m'avez donnée.

Le **personnel de la consultation pluridisciplinaire du CHU d'Angers** pour leur mobilisation autour de ce projet.

De façon plus personnelle, je remercie :

Marie, Marine, Elodie et Mathilde, mes rencontres poitevines avec qui j'ai partagé ces quatre années d'études. Merci pour cette belle amitié, pour tous les bons moments passés ensemble forts en émotion, pour votre soutien sans faille, et pour avoir fait de ces années à Poitiers un souvenir inoubliable.

Mes **amis d'enfance** pour leur présence à mes côtés durant toutes ces années, pour leur joie de vivre inébranlable, mais surtout pour les moments d'évasion indispensables que l'on a partagés pendant cette année.

Mes parents, pour m'avoir soutenue et permis de réaliser les études que je souhaitais.
Mon frère, ma sœur et Laurette, pour ces moments en famille qui changent les idées. Merci à tous pour votre écoute, votre soutien, vos encouragements mais surtout pour votre patience légendaire lors de cette dernière ligne droite.

J'adresse une reconnaissance toute particulière à **Justine et Laurette**. Merci pour votre aide, vos relectures et vos précieux conseils dans la réalisation de ce mémoire.

Enfin, un grand merci à **Sandrine** pour le travail statistique que tu as accompli.

TABLE DES MATIERES

TABLE DES FIGURES, DES TABLEAUX ET DES GRAPHIQUES.....	1
TABLE DES SIGLES ET DES ABREVIATIONS	2
INTRODUCTION	3
PARTIE THEORIQUE.....	4
1 LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES.....	5
1.1 Présentation générale des maladies neuromusculaires.....	5
1.1.1 Définition.....	5
1.1.2 Etat des connaissances actuelles.....	6
1.1.3 Modes de transmission.....	6
1.1.4 Approche diagnostique.....	8
1.2 Les principales maladies neuromusculaires de l'enfant.....	11
1.2.1 Atteinte du muscle.....	11
1.2.2 Atteinte du motoneurone.....	17
1.2.3 Atteinte du nerf périphérique.....	19
1.2.4 Atteinte de la jonction neuromusculaire.....	20
1.3 La prise en charge des maladies neuromusculaires de l'enfant.....	21
1.3.1 Une prise en charge multidisciplinaire.....	21
1.3.2 Les aménagements au quotidien.....	25
1.3.3 Où s'arrête l'offre de soins ?.....	26
2 LES FONCTIONS ORO-FACIALES : DEGLUTITION ET RESPIRATION.....	27
2.1 La déglutition.....	27
2.1.1 Les structures anatomiques impliquées dans la déglutition.....	27
2.1.2 Evolution de la déglutition : de la déglutition fœtale à la déglutition adulte.....	29
2.1.3 Le contrôle neurologique de la déglutition.....	33
2.2 La respiration.....	35
2.2.1 Les structures anatomiques impliquées dans la respiration.....	35
2.2.2 Evolution de la respiration : de la respiration fœtale à la respiration adulte.....	37
2.2.3 Le contrôle neurologique de la respiration.....	39
2.3 Les interactions entre fonctions de déglutition et de respiration.....	40
2.3.1 Une anatomie commune.....	41
2.3.2 Une coordination temporelle fine.....	42

2.3.3	Le contrôle neurologique de la coordination déglutition-respiration.....	43
3	LES TROUBLES DE LA DEGLUTITION ET DE LA RESPIRATION DANS LES MALADIES	
	NEUROMUSCULAIRES	44
3.1	Présentation des troubles de la déglutition dans les maladies neuromusculaires	44
3.1.1	Les troubles de la succion et de la déglutition	44
3.1.2	Les troubles de la phase préparatoire de la déglutition	45
3.1.3	Les troubles de la phase de transport oral de la déglutition.....	46
3.1.4	Les troubles de la phase pharyngée de la déglutition.....	46
3.1.5	Les troubles de la phase œsophagienne de la déglutition.....	47
3.2	Présentation des troubles de la respiration dans les maladies neuromusculaires.....	48
3.2.1	Présentation générale des troubles respiratoires.....	48
3.2.2	Atteinte des muscles inspiratoires et expiratoires	49
3.2.3	Altération des propriétés mécaniques des poumons et de la cage thoracique	50
3.2.4	Particularité des troubles respiratoires au cours du sommeil.....	51
3.3	Une corrélation entre troubles de la déglutition et troubles de la respiration dans les maladies neuromusculaires.....	52
3.3.1	Présentation générale des interactions entre troubles de la déglutition et troubles de la respiration	52
3.3.2	La ventilation mécanique et ses conséquences sur la déglutition et la respiration ...	53
3.3.3	L'alimentation mécanique et ses conséquences sur la déglutition et la respiration..	55
	PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES.....	56
	PARTIE PRATIQUE	59
1	METHODOLOGIE.....	60
1.1	Objectifs	60
1.1.1	Objectif principal	60
1.1.2	Objectifs secondaires.....	60
1.2	Schéma de l'étude	60
1.3	Population de l'étude	61
1.3.1	Critères d'éligibilité.....	61
1.3.2	Variables	62
1.3.3	Cadre de l'expérimentation.....	62
1.3.4	Critères de jugement.....	62
1.4	Déroulement de l'étude.....	67
1.4.1	Recueil du consentement.....	67

1.4.2	Etude de cohorte transversale.....	67
1.4.3	Protocole d'évaluation des capacités de déglutition et de respiration des enfants atteints de maladie neuromusculaire	68
1.5	Plan d'analyse des données.....	73
1.5.1	Analyse univariée.....	73
1.5.2	Analyse bivariée	73
2	RESULTATS.....	75
2.1	Examen de la déglutition	76
2.1.1	Test de déglutition de 80 ml d'eau.....	76
2.1.2	Test de mastication et de déglutition d'un quart de biscuit « <i>Petit Beurre</i> ».....	78
2.1.3	Comparaison des performances de déglutition et de mastication du groupe expérimental	80
2.2	Examen de la ventilation.....	82
2.3	Comparaison des résultats obtenus aux épreuves respiratoires et de déglutition.....	83
2.4	Evaluation de l'état nutritionnel	85
2.5	Comparaison de l'état nutritionnel et des performances de déglutition et de respiration	86
2.5.1	Déglutition et état nutritionnel	87
2.5.2	Respiration et état nutritionnel	88
2.6	Evaluation de la respiration pendant la mastication d'un quart de biscuit « <i>Petit Beurre</i> » et mise en lien avec les éléments recueillis.....	88
3	DISCUSSION	90
3.1	Confrontation entre résultats et hypothèses	90
3.1.1	Hypothèse principale.....	90
3.1.2	Hypothèses secondaires.....	91
3.2	Discussion autour de la méthodologie de notre étude	93
3.2.1	Les faiblesses méthodologiques.....	93
3.2.2	Les points forts de notre méthodologie.....	95
3.3	Recommandations pour les prolongements de l'étude	98
	CONCLUSION.....	100
	BIBLIOGRAPHIE.....	101
	ANNEXES	108

TABLE DES FIGURES, DES TABLEAUX ET DES GRAPHIQUES

Figures :

Figure 1 : Schéma de la constitution d'une unité motrice

Figure 2 : Suivi de la population au cours de l'étude

Tableaux :

Tableau 1 : Présentation du groupe expérimental à l'inclusion

Tableau 2 : Répartition des difficultés de déglutition et de mastication selon le type de maladie neuromusculaire

Tableau 3 : Caractéristiques fonctionnelles respiratoires des enfants du groupe expérimental

Tableau 4 : Caractéristiques des performances respiratoires et de déglutition

Tableau 5 : Comparaison des vitesses de mastication et de l'état respiratoire des enfants du groupe expérimental

Tableau 6 : Comparaison des qualités de mastication et de respiration des enfants du groupe expérimental

Tableau 7 : Caractéristiques de l'état nutritionnel des enfants du groupe expérimental

Tableau 8 : Présentation des performances respiratoires, des capacités de mastication et de l'état nutritionnel

Tableau 9 : Comparaison des vitesses de mastication et de l'état nutritionnel

Tableau 10 : Comparaison de la qualité de mastication et de l'état nutritionnel

Tableau 11 : Comparaison de la qualité respiratoire et de l'état nutritionnel

Graphiques :

Graphique 1 : Comparaison des vitesses de déglutition du groupe expérimental à la courbe d'évolution préétablie

Graphique 2 : Comparaison du nombre de déglutitions du groupe expérimental à la courbe d'évolution préétablie

Graphique 3 : Comparaison des vitesses de mastication du groupe expérimental à la courbe d'évolution préétablie

Graphique 4 : Comparaison du nombre de mastications du groupe expérimental à la courbe d'évolution préétablie

TABLE DES SIGLES ET DES ABREVIATIONS

ADN : Acide DésoxyriboNucléique
ASI : Amyotrophie Spinale Infantile
CI : Capacité Inspiratoire
CPK : Créatines PhosphoKinases
CPT : Capacité Pulmonaire Totale
CRF : Capacité Résiduelle Fonctionnelle
CV : Capacité Vitale
CVF : Capacité Vitale Forcée
CVL : Capacité Vitale Lente
DEP : Débit Expiratoire de Pointe
EFR : Epreuves Fonctionnelles Respiratoires
EMG : ElectroMyoGramme
GPE : Gastrostomie Percutanée Endoscopique
GPR : Gastrostomie Percutanée Radiologique
IMC : Indice de Masse Corporelle
IRM : Imagerie par Résonance Magnétique
RGO : Reflux Gastro-Œsophagien
SMN : Survival Motor Neuron
VC : Volume Courant
VEMS : Volume Expiratoire Maximal par Seconde
VMM : Ventilation Maximale par Minute
VR : Volume Résiduel
VRE : Volume de Réserve Expiratoire
VRI : Volume de Réserve Inspiratoire

INTRODUCTION

Les maladies neuromusculaires désignent un groupe hétérogène de pathologies qui se caractérisent par l'altération de l'un des composants de l'unité motrice, parfois associée à une atteinte neurologique. Bien que l'origine, l'expression clinique et l'évolution de ces maladies soient différentes, elles ont toutes en commun une perte progressive de la force musculaire qui retentit principalement sur les fonctions orthopédique, respiratoire et cardiaque. Le risque commun est l'apparition précoce d'une atteinte respiratoire restrictive, qui se traduit par une diminution des capacités ventilatoires sur les versants inspiratoire et expiratoire. Plus récemment, de nouvelles problématiques, initialement considérées comme secondaires, ont émergé, en particulier celle de la prise en charge nutritionnelle. En effet, avec l'évolution de la maladie, l'apparition de troubles de la déglutition, et les conséquences nutritionnelles qui en découlent, sont fréquentes. Ces troubles aggravent le déficit ventilatoire du patient, et par conséquent son pronostic vital. Les interactions entre déglutition et respiration sont donc ici fondamentales. Elles nécessitent une parfaite coordination afin d'assurer les échanges gazeux et limiter le risque de pneumopathies par inhalation.

Face à ces interactions étroites, nous nous sommes interrogés plus particulièrement à l'incidence des troubles respiratoires sur les capacités de déglutition et de mastication chez les enfants présentant une maladie neuromusculaire. Un mémoire de fin d'études, présenté par une étudiante orthophoniste (Thierry & Chevalier, 2013), a été réalisé afin de mettre au point un outil de dépistage des troubles de la déglutition adapté à l'enfant. Dans la continuité de cette étude, une évaluation de l'état respiratoire et de la déglutition nous a semblé judicieuse, dans l'objectif de mettre en évidence d'éventuels éléments physiopathologiques prédictifs d'une dysphagie. Ces observations permettraient de proposer le plus précocement possible des adaptations afin de limiter les conséquences fonctionnelles des troubles respiratoires et de la déglutition, et ainsi favoriser la qualité de vie de ces patients.

Afin de préciser les enjeux d'une coordination parfaite entre la déglutition et la respiration, une revue de la littérature sera présentée en partie théorique. La présentation des maladies neuromusculaires de l'enfant, la physiologie de la déglutition et de la respiration, ainsi que l'atteinte spécifique de ces deux fonctions dans ce type de pathologies, seront abordées dans cette partie. La méthodologie de l'étude ainsi que l'analyse et l'interprétation des résultats obtenus seront explicitées en partie pratique.

PARTIE THEORIQUE

1 LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

1.1 Présentation générale des maladies neuromusculaires

1.1.1 Définition

Les maladies neuromusculaires constituent un groupe hétérogène de pathologies qui se caractérisent par l'altération de l'un des composants de l'unité motrice.

L'unité motrice (*cf. Figure 1*) est constituée d'un motoneurone alpha situé dans la corne antérieure de la moelle épinière, de son axone cheminant dans le nerf périphérique et de l'ensemble des fibres musculaires qu'il innerve (Cambier, Masson, Dehen, & Masson, 2007).

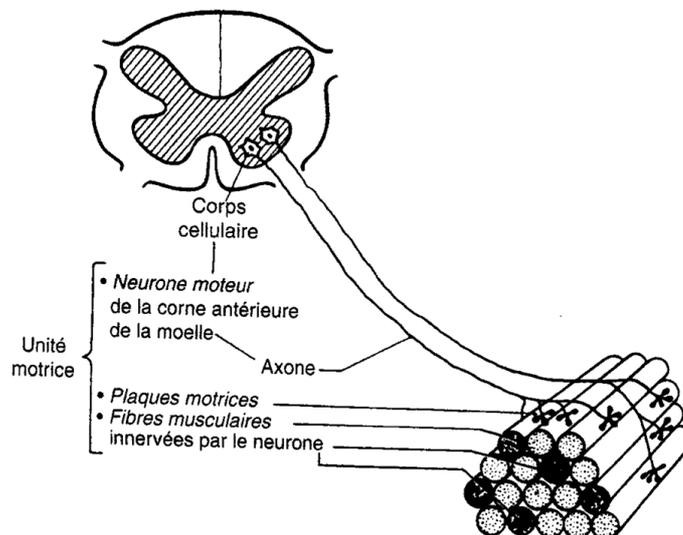


Figure 1 : Schéma de la constitution d'une unité motrice

L'unité motrice correspond à la plus petite unité fonctionnelle du système neuro-moteur. Elle constitue donc un élément indispensable à la contraction musculaire volontaire. Sa taille est dépendante de l'importance du mouvement réalisé par le muscle. De plus, la force du mouvement dépend du nombre d'unités motrices contactées (Brignol & Urtizbera, 2015).

Selon le niveau lésionnel de cette unité, on distinguera (Wilkinson, 2002) :

- les atteintes du muscle (myopathies),
- les atteintes de la corne antérieure de la moelle épinière (maladies du motoneurone),
- les atteintes du nerf périphérique (neuropathies),
- les atteintes de la jonction musculaire (myasthénies).

1.1.2 Etat des connaissances actuelles

Après de nombreuses années d'ignorance, des progrès considérables ont été accomplis dans la connaissance des maladies neuromusculaires grâce aux succès de la biologie moléculaire (Urtizbera, Boucharef & Frischmann, 2008). Faute de pouvoir en comprendre les mécanismes physiopathologiques, les descriptions initiales portaient principalement sur la présentation sémiologique et l'évolution clinique des maladies. Vanasse (2004) précise qu'actuellement, ces descriptions se sont affinées avec une meilleure compréhension de la pathogénie et l'application de concepts génétiques.

Les maladies neuromusculaires ont en commun une atteinte progressive de la fonction motrice. Ce déficit se caractérise par une faiblesse musculaire associée ou non à une atrophie des muscles, et à des déformations squelettiques secondaires à cette atrophie. Elles se distinguent cependant par une expression clinique variable selon le mode de transmission, l'âge de début, la topographie, la sévérité et le profil évolutif de l'atteinte (Estournet-Mathiaud, 2009).

Les maladies neuromusculaires peuvent être primitives ou secondaires, isolées ou associées. Nous nous intéresserons ici plus particulièrement aux maladies neuromusculaires primitives de l'unité motrice. D'origine génétique dans la majorité des cas, elles revêtent un aspect héréditaire permettant d'identifier des modes de transmission.

1.1.3 Modes de transmission

L'identification des modes de transmission a marqué un tournant dans la recherche des maladies neuromusculaires puisque celle-ci a permis de différencier des pathologies cliniquement semblables. On distingue aujourd'hui trois principaux types de transmission obéissant à l'hérédité mendélienne¹, ainsi que des transmissions d'origine maternelle.

a) Transmission autosomique dominante

Une maladie est dite autosomique dominante si l'anomalie est portée par un autosome². Dans ce type d'hérédité, il suffit d'un seul gène anormal pour induire la maladie. La probabilité de transmission du gène anormal est donc de 50% à chaque grossesse, quel que soit le sexe.

¹ A la fin du XIX^{ème} siècle, les travaux du botaniste autrichien, Mendel, ont permis d'établir des lois de transmission génétique. Ce modèle a notamment été utilisé dans la description des maladies monogéniques, liées à des anomalies d'un seul gène.

² Rappelons que chaque cellule du corps humain possède 46 chromosomes regroupés par paires : 22 paires d'autosomes et une paire de chromosomes sexuels ou gonosomes

On retrouve cependant des cas particuliers de néomutations, appelées mutations de novo. Celles-ci peuvent se produire spontanément au cours de la gaméto-genèse d'un des deux parents (Lamoril, Ameziane, Deybach, Bouizegarène & Bogard, 2008).

b) Transmission autosomique récessive

Dans ce type de transmission, les deux parents sont porteurs sains de l'anomalie sur un des autosomes d'une même paire, mais ne présentent pas de manifestations de la maladie. D'après Lamoril et al. (2008), la combinaison statistique estime à 25 % les risques que l'enfant soit atteint de la maladie.

c) Transmission liée au chromosome X

Ces maladies sont le plus souvent récessives et s'expriment essentiellement chez l'homme, du fait de la présence d'un seul chromosome X. Dans ce mode de transmission, la maladie ne se manifeste que si l'anomalie génétique est portée par les deux chromosomes X chez la femme ou par le seul chromosome X chez l'homme. On considère qu'une femme porteuse saine à un risque sur deux de transmettre l'anomalie à ses fils (Brignol & Urtizbera, 2015).

d) Transmission maternelle

Dans la transmission mendélienne, les maladies héréditaires sont liées à des anomalies des gènes situés dans le noyau cellulaire (ADN nucléaire). Cependant, il a été rapporté des cas de maladies neuromusculaires transmises selon des lois d'hérédité maternelle. Les mitochondries possèdent leur propre ADN qui est exclusivement d'origine maternelle. Les gènes localisés dans la mitochondrie sont peu nombreux, mais les mutations de ces gènes sont fréquentes et responsables de maladies mitochondriales (Lamoril & al., 2008).

Cette présentation schématique des modes de transmission a très longtemps servi de base à nos connaissances en termes de génétique. Cependant, les études actuelles mettent en avant les progrès de la génétique moléculaire, l'existence de phénomènes plus complexes et de nombreux cas particuliers.

1.1.4 Approche diagnostique

Reconnu par les autorités médicales comme « maladies rares » en raison d'une faible prévalence³, cet ensemble de pathologies fait l'objet d'une politique de santé publique. D'après Urtizbera et al. (2008), les diagnostics sont désormais portés plus précocement avec davantage de précisions. Néanmoins, certaines pathologies font toujours l'objet d'une errance diagnostique.

Le diagnostic d'une maladie neuromusculaire repose sur un interrogatoire minutieux, un examen clinique complet et des examens complémentaires (détaillés ci-après). Ce diagnostic sera éventuellement étayé par une étude génétique, les maladies neuromusculaires étant parfois difficiles à distinguer les unes des autres (Petiot & Urtizbera, 2004 ; Laforêt, Eymard, & Orlikowski, 2008).

a) L'interrogatoire et l'examen clinique

La première rencontre entre l'enfant, ses parents et le médecin a pour but de cerner les caractéristiques de la maladie à travers deux étapes successives et complémentaires : l'interrogatoire du patient et l'examen clinique (Schanen-Bergot, Leturcq & Hamouda, 2010).

L'interrogatoire du patient et de sa famille va, dans un premier temps, permettre au médecin de mieux connaître les différentes étapes du développement général de l'enfant ainsi que l'évolution de la maladie. Pour Petiot et Urtizbera (2004), cet entretien anamnestique doit alors être minutieux, précisant les antécédents familiaux, le déroulement de la grossesse et de l'accouchement, l'âge d'acquisition de la station assise et de la marche, le début des signes et leur évolutivité mais également la gêne au quotidien. La très grande majorité de ces pathologies étant génétiquement déterminée, ces auteurs ajoutent que l'élaboration d'un arbre généalogique, basé sur l'histoire et les antécédents de la famille, a une place importante dans le diagnostic étiologique.

L'examen clinique constitue le second temps de l'entretien. Il joue un rôle important dans la mise en évidence des signes cliniques évocateurs de la pathologie (Schanen-Bergot & al., 2010). L'examen portant sur l'état orthopédique est particulièrement important pour rechercher des raideurs, des déformations ou des rétractions ostéo-articulaires. Le médecin examinateur recherchera également d'éventuelles difficultés à contracter un muscle, à le

³ Les maladies neuromusculaires affectent moins d'une personne sur 2 000 (Brignol & al., 2015).

relâcher ou à réaliser un mouvement. Pour cela, des tests analytiques et fonctionnels⁴ permettent d'évaluer le niveau de l'atteinte musculaire (Schanen-Bergot & al., 2010). Les caractéristiques topographiques de l'atteinte et de la faiblesse musculaire doivent être précisées afin d'apparenter la pathologie à un sous-groupe prédéfini : sélectivité, symétrie et cartographie de l'atteinte. Il s'agira enfin de différencier une atteinte du système nerveux central d'une atteinte du système nerveux périphérique (atteinte musculaire propre).

b) Les examens complémentaires

Selon les éléments cliniques relatés et observés lors du premier entretien avec le patient et ses parents, des examens complémentaires peuvent être proposés afin de préciser le diagnostic.

Le dosage d'enzymes musculaires, les créatines phosphokinases (CPK), est l'examen biologique le plus fondateur du diagnostic (Laforêt & al., 2008). Ces enzymes interviennent dans le fonctionnement musculaire et la mise en réserve d'énergie immédiatement disponible. En cas de souffrance du muscle, les cellules musculaires ont tendance à en libérer davantage.

Selon Laforêt et al. (2008), la biopsie musculaire représente également un examen clef du diagnostic. Elle consiste à prélever une certaine quantité de tissu musculaire qui fera l'objet d'analyses microscopiques afin de déterminer des anomalies des fibres musculaires. Petiot et Urtizbera (2004) notent que « *ce muscle doit être suffisamment pathologique pour être informatif, mais pas trop atrophié* » (p. 150). Le diagnostic peut aussi être étayé par l'électromyogramme (EMG) qui enregistre l'activité électrique des muscles à l'aide d'électrodes. Il est principalement utile lorsque l'examen clinique ne permet pas de différencier de manière formelle une faiblesse musculaire d'origine neurogène (atteinte du nerf périphérique) ou myogène (atteinte de la fibre musculaire) selon Urtizbera (2009). Petiot et Urtizbera (2004) ajoutent que cet examen met parfois en évidence une myotonie⁵ associée. L'étude du muscle peut également s'effectuer grâce à l'imagerie musculaire. Le scanner précisera les caractéristiques de l'atteinte telles que la topographie, une éventuelle sélectivité ou une asymétrie. Tandis que l'IRM⁶ permettra d'apprécier une composante inflammatoire associée (Schanen-Bergot & al., 2010).

D'autre part, des examens des fonctions de l'organisme seront proposés selon la maladie neuromusculaire suspectée : cardiologiques, respiratoires, ophtalmologiques, auditifs,

⁴ Comme par exemple le « testing manuel musculaire »

⁵ Lenteur à la décontraction musculaire après un effort volontaire ou provoqué

⁶ Imagerie par Résonance Magnétique

d'effort. Depuis peu, des techniques de biologie moléculaire plus sophistiquées se sont développées, permettant d'étudier l'ADN⁷ du patient, et d'affirmer un diagnostic de certitude. Ces analyses sanguines sont utiles pour mettre en évidence des anomalies génétiques et procéder à un conseil génétique ainsi qu'à une prise en charge précoce (Vanasse, 2004).

c) Les signes d'appel

Bien que chaque patient ait sa propre sémiologie clinique, un certain nombre de signes néonataux ou postnataux peuvent faire évoquer un diagnostic de maladie neuromusculaire. Il est donc indispensable de diagnostiquer cette pathologie le plus précocement possible pour assurer une prise en charge adaptée et un conseil génétique. Pour ce faire, une analyse sémiologique précise, associée au raisonnement du clinicien, demeurent indispensables à une bonne évaluation de ces patients.

En période néonatale, la sémiologie est dominée par une hypotonie diffuse avec une diminution des mouvements spontanés des membres (Vasta & al., 2005). Ces auteurs précisent qu'une diminution des mouvements fœtaux ainsi qu'un hydramnios lors de la grossesse sont fréquents mais pas caractéristiques d'un trouble neuromusculaire. Chabrol, Dulac, Mancini, Ponsot, et Arthuis (2010) ajoutent à ce tableau clinique la présence de contractures et de déformations ostéoarticulaires congénitales (luxation de hanche, pieds bots) ou progressives (pieds valgus, pieds plats, cyphose). Ces différents éléments constituent un indicateur fiable de maladie musculaire. Ils précisent également que « *l'amyotrophie manque très souvent chez le jeune enfant, ou est masquée par l'adiposité habituelle à cet âge* » (p. 684). Enfin, des troubles respiratoires, de la succion et de la déglutition peuvent apparaître précocement.

Le tableau clinique prédominant chez l'enfant est le déficit moteur. Il se caractérise par un retard du développement psychomoteur ou par la régression des acquisitions motrices. Une faiblesse et une atrophie musculaires entraînent rapidement des difficultés à la marche avec des chutes fréquentes, des difficultés à monter les escaliers mais aussi à se relever du sol. Des déformations orthopédiques (pieds creux, équins, scoliose, hyperlordose) et des troubles respiratoires sont fréquemment associés. Crampes, myotonies, fasciculations peuvent s'ajouter à ce tableau clinique. Enfin, l'atteinte peut, dans certains cas, concerner la vue, l'audition ou la digestion, et constituer des signes cliniques initiaux révélateurs de la maladie (Chabrol & al., 2010).

⁷ Acide Désoxyribonucléique

1.2 Les principales maladies neuromusculaires de l'enfant

La classification habituelle des maladies neuromusculaires repose sur le niveau lésionnel au sein de l'unité motrice (*cf. Figure 1*).

1.2.1 **Atteinte du muscle**

Dans les affections musculaires primitives, la cible du processus pathologique est la fibre musculaire. Sur le plan clinique, cet ensemble hétérogène de pathologies se caractérise par une faiblesse musculaire accompagnée habituellement d'une amyotrophie. Les signes cliniques, l'âge d'apparition des symptômes, le mode de transmission et l'évolution diffèrent d'une pathologie à l'autre, et même parfois au sein d'une même pathologie.

a) Dystrophies musculaires progressives

- ***Dystrophie musculaire de Duchenne***

La dystrophie musculaire de Duchenne est à ce jour la dystrophie musculaire progressive la plus fréquente chez l'enfant. Elle concerne environ un garçon sur 3 500 avec une incidence de 150 à 200 nouveaux cas par an (Brignol & Urtizbera, 2015).

Aspect génétique

La dystrophie musculaire de Duchenne est une maladie génétique caractérisée par une anomalie du gène DMD, localisé sur le chromosome X. La transmission est alors dite récessive liée à l'X, et touche préférentiellement les garçons. Lamoril et al. (2008) estiment qu'un tiers des affections est lié à une néomutation (*cf. 1.1.3*). Le gène DMD en cause code pour la dystrophine, protéine présente sous la membrane cellulaire de toutes les fibres musculaires (muscles striés, lisses et cardiaques). Elle constitue, avec d'autres protéines, un maintien de l'architecture des fibres musculaires leur permettant de se contracter sans se rompre. Chez les sujets atteints de la maladie de Duchenne, la dystrophine est absente ou présente à un taux très faible. Les cellules musculaires sont donc fragilisées et dégèrent, ce qui entraîne un affaiblissement des muscles (Brignol & Urtizbera, 2015).

Description clinique

La dystrophie musculaire de Duchenne se caractérise par une évolution progressive d'un déficit moteur, variable d'un patient à l'autre. Chez ces enfants, normaux à la naissance, un

retard dans l'acquisition de la marche est fréquent. Cependant, le diagnostic ne devient évident qu'entre 3 et 5 ans.

Beaucoup d'auteurs rapportent une atteinte initiale prédominant aux membres inférieurs, notamment au niveau de la ceinture pelvienne (muscles du bassin et des cuisses) (Cambier & al., 2007 ; Brignol & Urtizbera, 2015). Les premiers signes cliniques se traduisent par une fatigabilité à la marche, puis des difficultés à courir ainsi qu'à monter et descendre les escaliers. La démarche devient dandinante et la course impossible. Les chutes sont de plus en plus fréquentes avec des difficultés à se relever du sol. Le patient doit alors prendre appui sur ses membres inférieurs afin de se redresser (signe de Gowers, caractéristique de la faiblesse musculaire). Une pseudo-hypertrophie des mollets par prolifération de tissu adipeux, ainsi qu'une hyperlordose sont également observées. Depuis l'introduction du traitement par corticoïdes, tous les auteurs s'entendent et situent l'âge de la perte de marche à l'adolescence (11-13 ans). Cette perte progressive de la marche a pour conséquence une réduction de la dépense énergétique, et donc très fréquemment d'un surpoids (Desport & al., 2006 ; Desguerre & al., 2009 ; Urtizbera, 2009).

Une détérioration de la fonction pulmonaire est ensuite observée, et est proportionnelle à la perte de la force motrice des membres supérieurs. Le déficit ventilatoire, qui en résulte, et la faiblesse des muscles respiratoires peuvent s'exprimer par une fatigabilité à l'effort, une difficulté à tousser, des infections broncho-pulmonaires, un encombrement bronchique ou encore des signes indirects de mauvaise ventilation. Desguerre et al. (2009) montrent par ailleurs que l'incidence de la cardiomyopathie augmente avec l'âge. Le déficit affecte plus tardivement l'ensemble des membres et du tronc, et se traduit par une cyphoscoliose et des rétractions tendineuses responsables d'interventions chirurgicales. En fin d'adolescence et chez le jeune adulte, des troubles de mastication et de déglutition, une éventuelle ventilation assistée ainsi qu'une fréquente macroglossie peuvent gêner l'alimentation et entraîner une dénutrition (Desport & al., 2006). Aloysius et al. (2008) ajoutent qu'une atteinte des muscles de la mastication et de la déglutition est source de difficultés à avaler et de fausses routes. Sur le plan cognitif, aucun retard mental global n'a été décrit mais des difficultés d'apprentissages et des troubles de l'attention peuvent être présents, probablement liés à l'absence de dystrophine.

L'insuffisance respiratoire chronique est une cause majeure de décès. L'espérance de vie de ces patients est en continuelle progression, et ce, notamment grâce à la prise en charge adaptée des déficiences respiratoires. Terzi et al. (2010) rappellent que l'introduction de la

ventilation mécanique a amélioré la survie des patients atteints de dystrophie musculaire de Duchenne d'environ 15 ans dans les années 1960, à plus de 30 ans aujourd'hui.

Aux examens complémentaires, le taux des CPK est très élevé dès la période néonatale, de 30 à 300 fois la normale chez les sujets atteints (Cambier & al., 2007). La biopsie musculaire révèle, quant à elle, l'absence totale de dystrophine sur les échantillons de muscles prélevés, et les études génétiques identifient une anomalie du gène DMD. L'EMG⁸ met en évidence une atteinte de type myogène (Urtizbera, 2009).

- ***Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale***

La dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, également appelée dystrophie de Landouzy-Dejerin, représente l'une des trois maladies neuromusculaires les plus fréquentes à l'âge adulte. Sa prévalence est d'environ une personne atteinte sur 20 000 et concernerait donc 3 000 personnes en France (Brignol & Urtizbera, 2015).

Aspect génétique

La dystrophie facio-scapulo-humérale est une maladie d'origine génétique qui touche les muscles du visage, des épaules, et de la partie supérieure des bras. Elle se transmet selon le mode autosomique dominant et résulte d'une anomalie génétique située sur le chromosome 4. Aucun gène causal n'a été identifié avec certitude. Il semblerait plutôt que différents facteurs soient impliqués dans la survenue de cette pathologie. Il existe toutefois des cas particuliers de néomutation ou de mosaïsme germinale⁹ (Urtizbera, 2007).

Description clinique

L'évolution de cette maladie est lente et progressive, longtemps compatible avec une vie sociale sensiblement normale. Il existe des différences interindividuelles dans la présentation clinique et l'intensité de l'atteinte musculaire. Selon Cambier et al. (2007) et Urtizbera (2007), la dystrophie facio-scapulo-humérale se manifeste par l'apparition insidieuse d'une faiblesse musculaire et d'une atrophie des muscles de la ceinture scapulo-humérale. Les premiers symptômes apparaissent le plus souvent à l'adolescence ou chez l'adulte jeune (entre 10 et 20 ans). L'atteinte se caractérise par une asymétrie et une sélectivité affectant la face, les fixateurs de l'omoplate, les biceps et parfois les muscles releveurs du pied (Laforêt et al., 2008). D'après Petiot et Urtizbera (2004), l'atteinte faciale se traduit par une atteinte de

⁸ Electromyogramme

⁹ Lorsque l'anomalie génétique n'est présente que dans certaines cellules de la reproduction de l'un des parents

l'orbiculaire des lèvres (éversion de la lèvre inférieure, sourire transversal et asymétrique) et de l'orbiculaire des yeux (ptosis, occlusion incomplète des paupières à l'origine d'irritations fréquentes de l'œil). L'atteinte plus prononcée des muscles du visage donnera l'impression d'un faciès figé et inexpressif. Les patients consultent très souvent lorsque la ceinture scapulo-humérale est atteinte, responsable de difficultés pour l'élévation des bras se répercutant sur les gestes quotidiens (se coiffer, attraper des objets en hauteur). Un décollement de l'omoplate ainsi qu'une surélévation des clavicules donnent une attitude d'épaules tombantes. L'atteinte des membres inférieurs est souvent tardive et peut compromettre la marche. D'après Urtizbera (2007), la personne est amenée à utiliser une aide dans ses déplacements dans 15 à 20 % des cas. Un déficit de la ceinture pelvienne entraîne une bascule du bassin vers l'avant qui sera compensée par une hyperlordose lombaire. La marche se caractérise souvent par un steppage lié à l'atteinte des muscles releveurs du pied. Dans certains cas, la dystrophie facio-scapulo-humérale s'accompagne également de manifestations sensorielles affectant la vision et l'audition (Urtizbera, 2007).

Il arrive parfois que les signes cliniques se manifestent avant 5 ans (forme infantile précoce). Les muscles du visage sont atteints dès la naissance sous la forme d'une diplégie faciale. Le visage est alors inexpressif avec une éversion des lèvres et une occlusion incomplète des paupières. Un retard dans les acquisitions motrices, des troubles sensoriels ou encore des crises d'épilepsie peuvent amener les parents à consulter. La faiblesse musculaire au niveau du bassin et des épaules apparaît quelques années plus tard (10 ans). L'enfant développe une hyperlordose très marquée mais la perte de la marche n'est pas systématique. Ces formes infantiles se distinguent des formes adultes par la symétrie de l'atteinte musculaire.

b) Dystrophies musculaires congénitales

Les dystrophies musculaires congénitales sont des formes précoces et sévères, actuellement rares voire exceptionnelles en France comme le soulignent Lubrano, Piperno, Stremler-Le Bel, et Sattler (2012). Leur prévalence est estimée à 5 cas pour 100 000 personnes.

Aspect génétique

Les dystrophies musculaires congénitales correspondent à un groupe hétérogène de maladies se transmettant de façon autosomique récessive. Elles sont liées à la défectuosité de gènes qui régulent la synthèse de protéines dans la membrane musculaire. Ces anomalies sont alors responsables d'une dégénérescence musculaire généralement sévère (Vanasse, 2004).

Description clinique

Ce groupe hétérogène de dystrophies musculaires débute à la naissance ou dans les premiers mois de vie. Vanasse (2004) précise que malgré la précocité de l'atteinte, leur évolution tend souvent à se stabiliser dans le temps même s'il existe toujours des différences interindividuelles. Elles se caractérisent par une hypotonie, une faiblesse et une atrophie musculaires associées à des contractures (Vanasse, 2004 ; Desport & al., 2006 ; Cambier & al., 2007). L'association de ces différents signes va entraver et retarder considérablement le développement moteur. Une faiblesse musculaire importante peut être à l'origine de problèmes respiratoires et alimentaires. Ces dystrophies sont traditionnellement classées en deux groupes : les dystrophies musculaires congénitales, dites classiques, sans atteinte du système nerveux central, et les dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central. Les protéines à l'origine des anomalies génétiques peuvent être présentes dans d'autres tissus du corps et particulièrement dans le cerveau. Un retard mental, des crises d'épilepsie et des malformations oculaires de sévérité variable viennent s'ajouter au tableau clinique du second groupe.

c) Myopathies congénitales

Les myopathies congénitales constituent un groupe hétérogène de maladies génétiques rares avec une prévalence de 3,8 pour 100 000 personnes selon Brignol et Urtizbera (2015).

Aspect génétique

Le mode de transmission est variable mais plus fréquemment autosomique dominant. Elles sont dues à l'altération de gènes différents, entraînant pour chaque entité clinique un déficit ou une production anormale de la protéine.

Description clinique

Les myopathies congénitales débutent, dans la majorité des cas, très précocement, dès la naissance. Ces maladies neuromusculaires évoluent peu puisqu'elles ne sont pas liées à un processus dégénératif. La sévérité des signes cliniques et le pronostic vital dépendent de l'âge d'apparition de la maladie. Les myopathies congénitales sont classées actuellement en fonction des anomalies observées sur la biopsie musculaire et aux analyses génétiques. Cependant, elles présentent des manifestations cliniques communes. Comme dans toute myopathie, l'hypotonie néonatale et la faiblesse musculaire sont caractéristiques, associées à

un retard du développement moteur et des déformations orthopédiques telles que des contractures, des luxations de hanche ou encore une scoliose. Proportionnellement à la faiblesse musculaire, les réflexes ostéo-tendineux sont diminués (Vanasse , 2004).

d) Myopathies métaboliques

Les myopathies métaboliques forment un groupe de maladies génétiques rares perturbant le fonctionnement des muscles. Cambier et al. (2007) les décrivent comme étant des dysfonctionnements de la dégradation des sucres, du métabolisme des graisses ou de la chaîne respiratoire mitochondriale.

Aspect génétique

Les modes de transmission les plus souvent reconnus sont autosomique récessif et autosomique dominant. Des cas particuliers de transmission maternelle ou d'apparition sporadique ont, toutefois été décrits (Brignol & al., 2015).

Description clinique

Les myopathies métaboliques se caractérisent par une intolérance à l'effort se manifestant par des douleurs musculaires pendant ou après l'exercice physique. Ces défauts énergétiques peuvent toucher d'autres organes en particulier le cœur, le système nerveux central ou encore les reins. L'âge d'apparition, la sévérité des signes cliniques et l'évolution diffèrent selon le type de myopathie. Trois types de myopathies métaboliques sont fréquemment décrits : les glycogénoses musculaires, les lipidoses musculaires et les myopathies mitochondriales (Vanasse, 2004 ; Cambier & al., 2007 ; Brignol & Urtizberea, 2015).

e) Dystrophie myotonique de Steinert

La dystrophie myotonique de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1) est décrite par Bouhour, Bost et Vial (2007) comme la plus fréquente des dystrophies musculaires de l'adulte. Sa prévalence est estimée à 5 personnes atteintes sur 100 000.

Aspect génétique

La maladie de Steinert est une maladie génétique autosomique dominante. Elle est due à une altération du gène DMPK, localisé sur le chromosome 19 et codant pour une protéine, la myotonine. Cette protéine est impliquée dans la transmission de l'énergie aux cellules musculaires. L'anomalie du gène DMPK se définit par une répétition anormale d'un triplet

nucléotidique (Cytosine-Thymine-Guanine), représentant une séquence d'ADN. Ce nombre accru de répétitions est responsable d'une perturbation de la synthèse de protéines. D'après plusieurs auteurs (Bouhour & al., 2007 ; Brignol & Urtizbera, 2015), le nombre de répétitions chez les individus sains est variable (de 5 à 47) alors que 50 répétitions au minimum sont observées chez les sujets atteints, nombre pouvant atteindre 3 000 répétitions. Un phénomène d'anticipation peut être décrit. En effet, de génération en génération, la maladie sera davantage précoce et de plus en plus grave. Une corrélation a été établie entre la taille de l'expansion du triplet et la sévérité de la maladie (Bouhour & al., 2007). Il existe également des cas de pénétrance incomplète pour lesquels certains sujets porteurs de la mutation ne présenteront jamais de manifestations cliniques.

Description clinique

La maladie de Steinert se caractérise par l'association d'une myotonie, d'une faiblesse musculaire progressive et de manifestations systémiques. Le rythme évolutif est extrêmement variable selon les individus. Bouhour et al. (2007) et Laforêt et al. (2008) ajoutent que l'espérance de vie est généralement grevée d'une mortalité majorée par des complications pulmonaires, cardiaques et de la déglutition.

La myotonie est souvent la première manifestation clinique mais ne constitue pas pour autant le motif de consultation. Elle s'observe préférentiellement aux mains, et se caractérise par une lenteur à la décontraction musculaire après un effort volontaire ou provoqué. Petiot et Urtizbera (2004) précisent que cette myotonie est souvent augmentée par le froid et s'améliore à la répétition du geste.

La dystrophie musculaire intéresse préférentiellement la musculature distale. La marche est caractérisée par un steppage avec une tendance à lever fortement le genou (Cambier & al., 2007). Les patients présentent un faciès amimique et émacié marqué par un ptosis bilatéral, un éversement des lèvres, des joues creuses, une mâchoire tombante et une langue interposée (Petiot & Urtizbera, 2004 ; Kaminsky & Pruna, 2012). La faiblesse musculaire concerne également les muscles sterno-cléido-mastoïdiens et s'étend aux muscles de la langue, du pharynx et du larynx, entraînant des perturbations de la voix (Cambier & al., 2007). A ce tableau clinique s'ajoutent des atteintes multiples d'autres fonctions ou organes. On parle alors de maladie multisystémique associant à des degrés divers, une calvitie ainsi qu'une cataracte précoces, une atteinte endocrinienne et métabolique, des troubles cardiovasculaires (Wilkinson, 2002). Varille, Paulus et Robert (1998) notent que des troubles de la déglutition, des désordres urinaires ainsi qu'une insuffisance respiratoire résultent d'une atteinte

généralisée de la musculature striée et lisse. Enfin, l'atteinte du système nerveux central entraîne des troubles cognitifs, du sommeil de type apnées et de la succion-déglutition. Angeard-Durand, Héron, Gargiulo, et Eymard (2004) ainsi que Brignol et Urtizbera (2015) s'accordent pour distinguer communément quatre formes selon l'âge d'apparition.

La forme congénitale, presque toujours transmise par la mère, peut avoir une expression anténatale sous la forme d'un hydramnios, d'une réduction des mouvements fœtaux et de difficultés de succion-déglutition fœtales. A la naissance, les nouveau-nés présentent une hypotonie majeure, des déformations type pieds bots, une détresse respiratoire ainsi qu'une faiblesse des muscles de la face. La diplégie faciale, présente très fréquemment, est considérée comme le signe clinique le plus caractéristique. Plus tard, le développement moteur est retardé mais la marche est acquise. Cette forme précoce se caractérise par un retard mental chez les deux tiers des enfants (Angeard-Durand & al., 2004 ; Bouhour & al., 2007).

La forme infantile est diagnostiquée avant l'âge de 16 ans, au décours d'investigations pour des difficultés d'apprentissages présentes dans plus de 60% des cas selon Angeard-Durand et al. (2004). Des troubles neuropsychologiques, une dysarthrie, une somnolence due à une hypoventilation alvéolaire, ainsi qu'une atteinte musculaire de sévérité variable avec une hypotonie, sont les signes cliniques de cette forme infantile (Brignol & Urtizbera, 2015).

Dans la forme commune de l'adulte, la symptomatologie débute vers 30-40 ans (Bouhour & al., 2007 ; Brignol & al, 2015). Elle associe plusieurs déficits à divers degrés tels qu'une atteinte musculaire, cardiaque, oculaire, respiratoire, digestive, neuropsychologique ou encore du système nerveux central. Le déficit musculaire est distal au niveau des membres et l'évolution se fait vers l'amyotrophie (Angeard-Durand & al., 2004). Les patients peuvent également présenter des troubles d'élocution et de la déglutition.

Enfin, la forme tardive de l'adulte est dite asymptomatique. Un certain nombre d'individus âgés, porteurs de la maladie, n'en manifesteront jamais les symptômes. Les signes cliniques se limitent à une cataracte, une calvitie, et un déficit musculaire minime voire absent.

1.2.2 Atteinte du motoneurone

Les maladies du motoneurone correspondent plus particulièrement aux amyotrophies spinales infantiles (ASI). Elles résultent de la dégénérescence progressive des motoneurones périphériques de la moelle situés dans la corne antérieure. L'ordre de contraction, transmis aux muscles via le nerf périphérique, ne parvient plus aux fibres musculaires. Celles-ci vont

alors s'atrophier et se dégénérer secondairement (Munnich & Melkin, 1995).

D'après Urtizbera (2012) et Lubrano et al. (2012), l'ASI représente, avec la dystrophie musculaire de Duchenne, une des deux maladies neuromusculaires les plus fréquentes chez l'enfant. Son incidence est estimée à une naissance sur 5 000 par an avec une prévalence de 3 cas pour 100 000 personnes.

Aspect génétique

L'ASI est une maladie génétique à transmission autosomique récessive. Elle est due à une anomalie du gène SMN1 situé sur le chromosome 5. Ce gène code pour une protéine essentielle dans la survie des motoneurones, la SMN¹⁰. Dans ces maladies, l'altération du gène SMN1 entraîne un arrêt de la production de cette protéine indispensable. Pour Vanasse (2004), il existe une copie quasi-identique de ce gène, le gène SMN2. Ce dernier ne peut cependant synthétiser qu'une protéine SMN incomplète. Le neurone moteur ne serait donc que partiellement efficace. L'existence de rares néomutations a été observée dans certaines familles (5% selon Le Divenah, Barnerias, David, Viillard, et Desguerre, 2013).

Description clinique

La majorité des auteurs distingue quatre formes d'ASI de sévérité décroissante. Cette classification dépend de l'âge d'apparition des symptômes, des acquisitions motrices et du nombre de copies du gène SMN2 (Vanasse, 2004 ; Cambier & al., 2007 ; Lubrano & al., 2012 ; Le Divenah & al., 2013). Sur le plan clinique et à des degrés divers, l'ASI associe une atrophie et une faiblesse musculaires symétriques qui prédominent à la racine des membres (Munnich & Melkin, 1995 ; Vanasse, 2004). L'atteinte est purement motrice : aucun trouble systémique, mental ou de la sensibilité n'est décelable. L'EMG met en évidence une origine neurogène par atteinte primitive du motoneurone. De plus, la biopsie musculaire présente un aspect évocateur d'une atteinte neuropathique.

L'ASI de type I ou maladie de Werdnig-Hoffman débute avant l'âge de 6 mois, parfois in utero. Une sous-classification a été proposée par Lubrano et al. (2012), Urtizbera (2012) et Le Divenah et al. (2013) afin de différencier le type I précoce du type I bis. Aucun de ces enfants n'acquière la station assise. Le type I précoce (0 à 3 mois) se manifeste dans les formes anténatales par une diminution voire un arrêt des mouvements fœtaux. A la naissance, ces nouveau-nés présentent une hypotonie majeure et une incapacité à tenir leur tête. S'ajoutent à ce tableau clinique, une faiblesse musculaire des membres se traduisant par une

¹⁰ Survival Motor Neuron

« attitude en batracien », des paralysies responsables de déformations, une abolition des réflexes, des fasciculations linguales ainsi que des troubles de la succion et de la déglutition. La faiblesse musculaire touche également les muscles respiratoires entraînant une absence d'expansion thoracique, une respiration abdominale et des faibles cris. L'acquisition du langage n'est pas possible. Le décès survient généralement au cours de la première année faisant suite à une insuffisance respiratoire. La forme I bis (3 à 6 mois) se différencie par un maintien de tête possible. En l'absence de ventilation mécanique, ces enfants décèdent avant l'âge de deux ans.

Le diagnostic d'ASI de type II est posé entre 6 et 18 mois, après l'acquisition de la station assise. Elle se manifeste par une faiblesse musculaire proximale symétrique qui compromet l'acquisition de la marche. L'atteinte des muscles intercostaux est plus ou moins importante, à l'origine d'une faiblesse respiratoire et d'une respiration abdominale. Les enfants atteints développent très fréquemment des contractures et une scoliose.

Pour l'ASI de type III ou maladie de Kugelberg-Welander, les signes cliniques apparaissent généralement après 18 mois. Le développement moteur initial est normal, mais sera principalement perturbé par une faiblesse progressive des muscles de la racine des membres inférieurs. La démarche devient dandinante accompagnée de chutes fréquentes, de difficultés à se relever du sol et à monter les escaliers, évoluant vers une perte complète de la marche.

L'amyotrophie spinale de type IV débute, quant à elle, chez l'adulte jeune, après 20 ans, avec un déficit qui prédomine à la racine des membres.

1.2.3 Atteinte du nerf périphérique

Les neuropathies périphériques regroupent un ensemble de pathologies très polymorphes. La plus répandue chez l'enfant, même si elle reste rare, est la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Selon Brignol et al (2015), la prévalence estimée serait d'un cas pour 2 500 personnes.

Aspect génétique

Le développement génétique a permis de montrer que la maladie de Charcot-Marie-Tooth était un ensemble de pathologies, toutes semblables sur un plan clinique, mais dues à des mutations de gènes différents. Elles entraînent l'altération d'une protéine responsable du développement des nerfs périphériques.

Description clinique

Il existe trois formes principales de cette maladie selon la localisation de l'atteinte nerveuse : la forme démyélinisante¹¹, la forme axonale¹² et la forme mixte¹³. Ces trois formes se caractérisent par une amyotrophie distale, lentement évolutive, qui débute habituellement dans l'enfance ou l'adolescence. Les déformations des pieds, notamment de type pieds creux, sont fréquentes et associées à des troubles de la marche (steppage). L'amyotrophie ascendante et la faiblesse musculaire des membres inférieurs précèdent toujours celles des membres supérieurs. L'abolition des réflexes ostéo-tendineux et le développement d'une scoliose modérée sont fréquemment observés. Dans les formes graves de neuropathies périphériques, une dysphagie et des troubles respiratoires complètent ce tableau clinique.

1.2.4 Atteinte de la jonction neuromusculaire

Selon Vanasse (2004), la jonction neuromusculaire constitue l'interface (aussi appelée synapse) entre l'axone du motoneurone et le muscle où est générée la contraction musculaire. Les maladies de la jonction neuromusculaire rassemblent principalement les myasthénies et les syndromes myasthéniques congénitaux. Ces entités se définissent par une perturbation de la transmission de l'influx nerveux du nerf aux muscles.

a) Myasthénie grave

La myasthénie grave est une maladie rare auto-immune provoquée par la fabrication d'auto-anticorps qui se fixent sur les récepteurs de l'acétylcholine (Brignol & Urtizbera, 2015). Elle touche environ 20 personnes sur 100 000.

Cette anomalie vient bloquer les récepteurs de l'acétylcholine nécessaires à la transmission de l'influx nerveux, altérant ainsi la contraction des fibres musculaires. L'évolution de la myasthénie est irrégulière et imprévisible, et peut se manifester à tout âge. Selon Brignol et Urtizbera (2015), la myasthénie se caractérise par une faiblesse et une fatigabilité musculaires, plus marquées en fin de journée et aggravées à l'effort.

Vanasse (2004) distingue trois formes de myasthénies chez l'enfant.

La forme néonatale transitoire s'observe chez des enfants nés de mères myasthéniques.

La forme oculaire se caractérise par une chute de la paupière unilatérale ou bilatérale associée à une limitation des mouvements des yeux.

¹¹ Atteinte de la gaine de myéline qui enveloppe et protège les fibres nerveuses (ou axone)

¹² Atteinte de l'axone (prolongement du corps cellulaire qui conduit l'influx nerveux)

¹³ Atteinte concernant à la fois la gaine de myéline et l'axone

La forme généralisée associe au déficit oculaire, une atteinte bulbaire responsable de troubles de la déglutition et de la phonation, ainsi qu'une atteinte motrice variable.

b) Syndromes myasthéniques congénitaux

Les syndromes myasthéniques congénitaux regroupent des maladies génétiques rares qui se manifestent dès la naissance (0,75 cas pour 100 000 personnes). Ils résultent de mutations de différents gènes (Cambier & al., 2007). Ces anomalies génétiques peuvent être situées en amont ou en aval de la jonction neuromusculaire, définissant des syndromes pré-synaptiques, synaptiques ou post-synaptiques (Vanasse, 2004). Comme pour la myasthénie grave, les syndromes myasthéniques congénitaux se caractérisent par une faiblesse et une fatigabilité musculaires accrues en fin de journée et lors d'un effort. Des troubles oculaires, respiratoires, de la déglutition et de la phonation viennent compléter ce tableau clinique. Ces syndromes sont généralement peu évolutifs, suivis parfois d'une relative amélioration dans le temps.

1.3 La prise en charge des maladies neuromusculaires de l'enfant

Si la recherche du traitement des causes n'a pas encore abouti, le traitement des complications qui en résultent a modifié l'espérance et la qualité de vie des personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Une prise en charge précoce, régulière et personnalisée limite les conséquences vitales et fonctionnelles de ces affections. Dans ce sens, la prise en charge de ces maladies est principalement palliative et fait appel à une équipe pluridisciplinaire. Dans le cadre du plan ministériel « *maladies rares* » lancé en 2004, plusieurs consultations pluridisciplinaires ont obtenu le label « *centre de référence et de compétences* » des maladies neuromusculaires. Les différents bilans, réalisés au sein de ces consultations, permettent de faire régulièrement le point sur l'évolution et les difficultés observées et, le cas échéant, d'adapter la prise en charge aux besoins de l'enfant (Schanen-Bergot, 2012).

1.3.1 Une prise en charge multidisciplinaire

a) La prise en charge musculaire et orthopédique

Les maladies neuromusculaires se définissent par l'atteinte de l'un des composants de l'unité motrice et entraînent toujours un déficit musculaire. Une perte de force et/ou une sensation de fatigue constituent les symptômes les plus fréquemment rapportés. Ce manque de force

musculaire rend les mouvements moins amples et moins nombreux. Afin de compenser cette faiblesse musculaire, les personnes sont amenées à utiliser d'autres groupes de muscles, ce qui modifie la gestuelle. Ces déséquilibres musculaires sont à l'origine de déformations articulaires, de rétractions musculaires et d'un risque important de douleurs (Urtizbera, 2012 ; Le Divenah & al., 2013). Il s'avère donc nécessaire d'intervenir le plus précocement possible, avant que ces déformations n'entravent la croissance de l'enfant. L'objectif de cette prise en charge est d'entretenir la souplesse et la mobilité des muscles et des articulations, mais aussi de maintenir une bonne position limitant l'apparition de déformations. Elle permet également de favoriser la croissance orthopédique et pulmonaire. Kinésithérapie, appareillages et chirurgie, sont les trois éléments essentiels de cette prise en charge.

La kinésithérapie entretient les masses musculaires et les articulations par des massages, des étirements légers ainsi que des mobilisations passives. Il est par ailleurs conseillé de maintenir une activité sportive pour entretenir la mobilité corporelle et limiter la prise de poids amplifiant le déficit moteur. Le port d'orthèses est un élément essentiel de la prise en charge associé à la kinésithérapie. Elles vont permettre d'éviter les déformations par un maintien des articulations en bonne position pendant toute la croissance. La verticalisation contribue également à une meilleure croissance osseuse, et retarde l'apparition des déformations du dos notamment. Toutefois, lorsque les déformations et les rétractions deviennent trop importantes, une intervention chirurgicale, l'arthrodèse¹⁴, peut être nécessaire pour maintenir une position plus confortable et fonctionnelle (Urtizbera, 2009).

b) La prise en charge respiratoire

Si les maladies neuromusculaires diffèrent dans leur présentation et leur évolution, elles ont toutes en commun une atteinte musculaire qui retentit sur la fonction respiratoire. Cette faiblesse des muscles respiratoires est principalement liée au processus myopathique mais également aux déformations orthopédiques de la colonne vertébrale et de la cage thoracique. Le déficit ventilatoire qui en résulte concerne à la fois les muscles inspiratoires et les muscles expiratoires (Chabrol & al., 2010 ; Schanen-Bergot & Devaux, 2014). L'affaiblissement des muscles respiratoires réduit les quantités d'air inspiré et expiré, ce qui caractérise le syndrome restrictif. Le dioxyde de carbone s'accumule dans le sang (hypercapnie) alors que l'oxygène y est insuffisant (hypoxie). Cette altération des échanges gazeux est responsable d'une hypoventilation alvéolaire, et à terme, d'une insuffisance respiratoire. L'atteinte musculaire

¹⁴ Chirurgie qui consiste à immobiliser une articulation, la plus fréquente étant l'arthrodèse du rachis

va également altérer la croissance pulmonaire et thoracique. Les poumons perdent leur élasticité et la cage thoracique tend à s'enraidir. Enfin, l'atteinte des muscles expiratoires diminue l'efficacité de la toux. Les sécrétions produites stagnent dans les voies aériennes et favorisent les infections broncho-pulmonaires. Comme le souligne Perez (2006), l'atteinte des muscles respiratoires constitue ainsi l'élément primordial de la prise en charge en termes d'espérance et de qualité de vie du patient. Gonzalez-Bermejo et al. (2005) soulignent que les affections neuromusculaires sont caractérisées par une installation habituellement insidieuse de ce déficit ventilatoire. Un suivi respiratoire régulier et surtout précoce est donc indispensable. Il associe une analyse clinique et des explorations fonctionnelles respiratoires.

La prise en charge consiste dans un premier temps à entretenir la mobilité, la souplesse et la croissance de l'appareil respiratoire, grâce à la kinésithérapie respiratoire. Elle associe des manœuvres de mobilisations passives¹⁵ et actives¹⁶ à des techniques d'hyperinsufflation¹⁷. De plus, la prise en charge respiratoire veille à limiter les encombrements bronchiques et, par conséquent, à prévenir la survenue d'un syndrome obstructif fréquent dans l'évolution des troubles respiratoires. Deux techniques sont alors combinées : le drainage bronchique manuel ou mécanique pour favoriser la remontée des sécrétions, associé aux techniques de toux assistée qui facilitent l'évacuation de ces sécrétions (Gonzalez-Bermejo & al., 2005). Cette prise en charge retarde ainsi l'apparition de l'insuffisance respiratoire. Lorsque la ventilation naturelle n'assure plus une hématose¹⁸ satisfaisante, et qu'une hypoventilation alvéolaire apparaît, une assistance ventilatoire est envisagée. La ventilation non invasive est proposée en première intention. Lorsque celle-ci devient moins efficace une ventilation invasive par trachéotomie peut être proposée (Leger & Paulus, 2006).

c) La prise en charge digestive et nutritionnelle

A un stade plus avancé de la maladie, la diminution de la masse musculaire peut concerner les muscles de la cavité buccale, ainsi que la musculature lisse présente dans la paroi du tube digestif. Les difficultés digestives et les conséquences nutritionnelles qui en découlent, doivent être évaluées précocement et régulièrement (Desport & al., 2006 ; Urtizbera & al., 2008). Une prise en charge multidisciplinaire est essentielle. Elle consiste en des conseils diététiques, des adaptations de l'environnement, et le cas échéant, des traitements des troubles

¹⁵ Manipulations effectuées par un kinésithérapeute

¹⁶ Mouvements que la personne effectue elle-même avec l'aide du kinésithérapeute

¹⁷ Appareil permettant de reproduire mécaniquement les mouvements respiratoires

¹⁸ Transformation du sang veineux (riche en gaz carbonique) en sang artériel (riche en oxygène) au niveau des poumons

associés. Lorsque ces mesures ne sont plus suffisantes, une alimentation artificielle est proposée, avec le consentement éclairé du patient et de son entourage. La nutrition entérale, souvent par gastrostomie permet de pallier des troubles de déglutition devenus trop importants ou une dénutrition accrue (Desport, Jésus & Fayemendy, 2014).

L'orthophoniste va agir sur les troubles de la déglutition et de la mastication en proposant d'adapter la posture, en modifiant les textures mais aussi en aménageant le temps du repas. Il informe également sur les postures favorisant la déglutition afin de limiter les fausses routes. Il est également important de veiller à l'état buccodentaire du patient qui peut retentir sur la qualité de la mastication. L'entretien diététique permet, quant à lui, de préciser la consommation alimentaire et de mettre en place des mesures nutritionnelles adaptées. En effet, le surpoids altère les gestes de la vie quotidienne et favorise la perte d'autonomie, tandis que la dénutrition accentue la fatigue musculaire et le déficit respiratoire, et expose davantage les patients aux infections. Les conseils diététiques sont donc divers. L'ergothérapeute peut ensuite intervenir autour du temps alimentaire afin d'adapter les conditions alimentaires au handicap de l'enfant.

d) La prise en charge psychologique

Angeard et al. (2011) précisent qu'il existe des moments sensibles au cours de la maladie qui nécessitent une attention particulière tels que l'annonce du diagnostic, l'aggravation de la maladie, la perte d'autonomie, la mise en place d'une ventilation et/ou d'une alimentation mécanique, les interventions chirurgicales mais également, comme pour tout autre enfant, l'adolescence. Des signes physiques (troubles du sommeil, maux de tête, fatigue) et psychiques (anxiété, colère, isolement) peuvent être révélateurs d'une souffrance psychologique et doivent être repérés précocement (Schanen-Bergot, 2012). La rencontre avec un psychologue est désormais proposée systématiquement au sein des consultations pluridisciplinaires. Ce soutien psychologique est proposé à l'enfant ainsi qu'à son entourage afin d'exprimer leurs détresses, leurs souffrances, leurs angoisses, leurs doutes et leurs espoirs et de tenter de restaurer un équilibre familial. Le psychologue se doit de proposer un espace de parole ou de jeux, où tous ces questionnements peuvent être abordés librement. Le sujet ne doit pas être réduit à sa situation d'handicap. Il s'avère donc important de mettre en avant les ressources personnelles de l'enfant et d'envisager l'avenir de manière « positive ».

1.3.2 Les aménagements au quotidien

Il est parfois nécessaire d'adapter les lieux de vie (domicile, école) et d'utiliser des aides pour se déplacer, communiquer ou prendre soin de soi. Ces mesures seront abordées avec l'enfant et ses parents lors des consultations pluridisciplinaires, afin de prévenir l'évolution de la maladie. Elles visent à lutter contre l'aggravation des déficits, des incapacités et du handicap, et requièrent très souvent l'intervention d'un ergothérapeute. Ce professionnel évalue les besoins de l'enfant et préconise les aides nécessaires pour conserver une meilleure autonomie.

a) Les aides techniques

Les aides techniques correspondent à l'ensemble des équipements permettant de prévenir ou de compenser un déficit fonctionnel. Elles contribuent à l'amélioration de l'autonomie et du bien-être de l'enfant. Selon Schanen-Bergot (2012), ces équipements sont utilisés pour les déplacements (fauteuil roulant électrique, lève-personne), les mobilisations (fauteuil roulant électrique verticalisateur), mais également pour le confort du patient en termes d'hygiène (toilettes à hauteur variable, siège-bain), de sommeil (lit médicalisé et matelas adapté) et d'alimentation (couverts adaptés). L'utilisation d'un outil informatique peut parfois s'avérer utile pour favoriser la communication.

b) Les aides humaines

Selon l'évolution de la maladie et l'autonomie de l'enfant, des aides humaines sont possibles. L'aidant peut être un parent ou une personne de l'entourage, mais aussi un intervenant extérieur (auxiliaire de vie). Ces aides assurent les actes liés à l'entretien personnel (toilette, habillage, alimentation), aux déplacements (aide aux transferts, à la manipulation du fauteuil roulant), à la vie sociale (aide aux déplacements à l'extérieur du domicile, loisirs), mais aussi aux besoins éducatifs des enfants et adolescents.

c) Le projet social

Pour prévenir l'isolement de l'enfant atteint de maladie neuromusculaire, il est indispensable de le valoriser dans son projet social, et cela passe avant tout par son intégration scolaire. L'information de tous les acteurs contribue à améliorer la scolarisation de l'élève. Quel que soit le mode de scolarisation, l'accès aux locaux et à la classe doit être adapté au handicap de l'enfant. Des aménagements spécifiques peuvent être mis en place pour favoriser la qualité de

vie scolaire : adaptations des horaires selon la fatigabilité, dispense des activités sportives, aménagement des exercices et des évaluations.

1.3.3 Où s'arrête l'offre de soins ?

Les maladies neuromusculaires sont des pathologies marquées par une progressivité des symptômes allant jusqu'à une perte importante ou totale de l'autonomie du patient. Certaines évoluent rapidement, d'autres sur des années mais elles sont toutes source de vulnérabilité, de handicap et de douleur morale. Ces pathologies ont donc un impact majeur sur la vie de l'enfant, mais aussi sur celle de son entourage. Il n'existe, à l'heure actuelle, aucun traitement curatif spécifique de ces pathologies. La prise en charge, dite symptomatique, vise essentiellement à prévenir les complications de la maladie et compenser le handicap. Les soins proposés à l'enfant s'inscrivent ainsi dans une prise en charge préventive et palliative. D'après Le Divenah et al. (2013), les soins palliatifs peuvent être définis comme un moyen d'améliorer la qualité de vie en apaisant les souffrances, tout en veillant au confort du patient pendant sa maladie. Saunders (2000) précise que l'objectif des soins palliatifs est de vouloir rendre acteurs et autonomes l'enfant et sa famille, en accompagnant les moments de deuils successifs que peuvent constituer la perte de fonctions, tout en permettant à l'enfant de développer ses potentialités malgré le handicap. Cette prise en charge ne peut donc être proposée que dans une démarche multidisciplinaire réfléchie, coordonnée et organisée autour des besoins essentiels de l'enfant et de sa famille. Le traitement des symptômes orthopédiques, respiratoires, digestifs et de la douleur, est la priorité dans la démarche de soins des maladies neuromusculaires afin de soulager la douleur et d'atténuer ces symptômes. Les soins palliatifs s'inscrivent ainsi dans une dynamique très souple entre curatif, rééducatif et palliatif (Viallard & Le Divenah, 2010). Comme le soulignent Le Divenah et al. (2013), les progrès de la médecine et les demandes fréquentes de poursuite de soins émanant des parents doivent rester réalistes face à l'état général de l'enfant. Les soins s'inscrivent donc dans une réflexion éthique où l'enfant, quelle que soit l'évolution de sa maladie, doit toujours être pensé comme un être humain. « *Le traitement d'une maladie peut être entièrement impersonnelle ; la prise en charge d'un patient doit être complètement personnelle* » (p. 3) (Saunders, 2000).

2 LES FONCTIONS ORO-FACIALES : DEGLUTITION ET RESPIRATION

Selon Thibault, Abadie, Couly et Manach (2007), la sphère oro-faciale est reconnue comme le siège de fonctions multiples utiles à la survie : la respiration, la déglutition et la phonation. Dans cette partie, nous nous intéresserons plus particulièrement aux fonctions de déglutition et de respiration, et mettrons en évidence les étroites relations qu'elles entretiennent.

2.1 La déglutition

Merrot, Guatterie, et Chevalier (2011) ont proposé une définition mettant en avant les deux aspects de la déglutition : « *déglutir c'est avant tout sécuriser l'arbre respiratoire supérieur et inférieur avant le passage du bol alimentaire, des sécrétions ou de la salive* » (p. 2).

2.1.1 Les structures anatomiques impliquées dans la déglutition

La déglutition met en jeu différentes structures (*cf. Annexe 1*) : la cavité buccale, le pharynx, le larynx et l'œsophage (Auzou, 2007a).

a) La cavité buccale

La cavité buccale (ou cavité orale) est délimitée en avant par les lèvres et les dents, en arrière par l'isthme du gosier, et latéralement par les joues et les dents (*cf. Annexe 2*). Le palais constitue la limite supérieure de cette cavité tandis que la langue et le plancher buccal correspondent à la limite inférieure (McFarland & Netter, 2009). L'espace oral est alors composé de différentes structures intervenant dans le processus de déglutition : les lèvres, les joues, les dents, la mandibule, la langue, le palais et l'isthme du gosier.

Les lèvres jouent un rôle important dans la phonation, la mastication et la déglutition. Elles sont mises en mouvement essentiellement par le muscle orbiculaire des lèvres. Il intervient dans la fermeture des lèvres assurant ainsi la préhension d'aliments par succion, mais également la continence labiale lors de la déglutition. Les lèvres constituent alors le sphincter antérieur de la cavité buccale. Le buccinateur est un des principaux muscles de la joue permettant le rassemblement du bol alimentaire. L'action synergique de ce muscle et du muscle orbiculaire des lèvres forme la dynamique labio-jugale. Cette dernière assure l'étanchéité de la cavité buccale et le rétrécissement du vestibule lors de la mastication. (Woisard & Puech, 2011).

L'articulé dentaire participe également à la formation du bol alimentaire. Les différentes dents qui le constituent ont un rôle et une fonction spécifiques. Il est donc important de veiller à un bon état bucco-dentaire afin d'assurer une mastication de bonne qualité.

La mandibule, ou maxillaire inférieur, est une structure osseuse mise en mouvement par les muscles masticateurs et les muscles du plancher buccal (Woisard & Puech, 2011). Ces auteurs ainsi que Brin et al. (2011) attribuent à la mandibule un rôle essentiel dans l'ouverture et la fermeture buccale. Ils précisent par ailleurs, que le maxillaire inférieur assure les mouvements antéropostérieurs de propulsion et de rétropulsion, ainsi que les mouvements latéraux de diduction. Cette dynamique mandibulaire est ainsi, avec les dents, essentielle à la mastication.

La langue est un organe essentiellement musculaire dont la double musculature, intrinsèque et extrinsèque, garantit sa mobilité dans toutes les directions (Bommas-Ebert, Teubner & Voss, 2008). McFarland et Netter (2009) lui attribuent également des fonctions tactile et gustative. Les récepteurs sensitifs, ou papilles, situés à la surface de la langue sont impliqués dans la perception des textures, de la température et des goûts des aliments. D'après Woisard et Puech (2011), la langue peut être divisée en trois parties sur le plan fonctionnel : une partie antérieure, une partie postérieure, et la base de langue.

La région palatine est, quant à elle, composée de deux parties : une partie osseuse (à l'avant), le palais dur et une partie musculo-membraneuse (à l'arrière), le palais mou ou voile du palais (McFarland & Netter, 2009). Selon Bommas-Ebert et al. (2008), le palais mou est une zone intermédiaire entre l'oropharynx et le rhinopharynx. Il peut se mouvoir notamment lors de la déglutition, de l'articulation ou encore du bâillement. Grâce à un ensemble musculaire complexe formé des muscles élévateurs du voile et des muscles extrinsèques du pharynx, il assure la fermeture de la communication oro-pharyngée (occlusion vélo-linguale) et la fermeture entre les fosses nasales et l'oropharynx (occlusion vélo-pharyngée), empêchant ainsi le reflux d'aliments vers le rhinopharynx (Woisard & Puech, 2011).

Ces deux auteurs définissent également l'isthme du gosier comme la limite entre la cavité buccale et le pharynx. Le franchissement de cette région par le bol alimentaire détermine le passage d'une déglutition volontaire à une déglutition réflexe.

b) Le pharynx

Les différents auteurs précédemment cités s'accordent pour définir le pharynx comme un conduit musculaire et membraneux, composé de trois étages : le rhinopharynx, l'oropharynx

et l'hypopharynx (*cf. Annexe 3*). Selon Auzou (2007a), les muscles constricteurs supérieur, moyen et inférieur du pharynx, sont les principales structures pharyngées de la déglutition. Cette dynamique pharyngée réduit le diamètre du pharynx et participe à la fermeture vélo-pharyngée, ainsi qu'à l'élévation de l'os hyoïde et du larynx au cours de la déglutition.

c) Le larynx

Le larynx (*cf. Annexe 4*) est situé en avant du pharynx, sous l'os hyoïde et au-dessus de la trachée. Il est constitué de cartilages laryngés impairs (cricoïde, thyroïde et épiglote) et pairs (aryténoïdes) (McFarland & Netter, 2009). Le larynx contient également les cordes vocales au-dessus desquelles se situent les bandes ventriculaires (*cf. Annexe 5*). S'il s'agit avant tout de l'organe de la phonation, le larynx joue néanmoins un rôle essentiel dans la déglutition, en assurant la fermeture laryngée par une succession de mouvements complexes (Brin & al., 2011). Ces mouvements sont réalisés grâce à la musculature intrinsèque et extrinsèque du larynx. Pour assurer la protection laryngée lors d'une déglutition, les cordes vocales et les bandes ventriculaires s'accolent, les aryténoïdes basculent en avant et l'épiglotte bascule vers le bas et l'arrière (Auzou, 2007a).

d) L'œsophage

L'œsophage est un tube musculaire qui relie le pharynx à l'estomac. Il est limité par le sphincter supérieur de l'œsophage, et par le sphincter inférieur de l'œsophage (Auzou, 2007a). Ces deux sphincters s'ouvrent pour laisser passer le matériel ingéré, et se referment ensuite. Le bolus se déplace jusqu'à l'estomac grâce aux contractions péristaltiques. D'après McFarland et Netter (2009), le sphincter inférieur de l'œsophage permet également de prévenir le reflux d'aliments en provenance de l'estomac (reflux gastro-œsophagiens, RGO¹⁹).

2.1.2 Evolution de la déglutition : de la déglutition fœtale à la déglutition adulte

¹⁹ Le reflux gastro-œsophagien se traduit par la remontée du contenu acide de l'estomac dans l'œsophage à l'origine de brûlures, de douleurs gastriques et œsophagiennes ou encore de sensations de gênes.

a) La déglutition fœtale

Comme le rappellent Thibault et al. (2007), au cours des premiers mois in utero, apparaît le premier réflexe oral : le réflexe de Hooker. Lorsque la main touche les lèvres, la bouche s'ouvre et la langue sort pour toucher la main. Ce réflexe est la première stimulation labiale qui induit le réflexe de succion. Les mouvements antéropostérieurs de succion apparaissent vers la dixième semaine. La déglutition lui succède entre la 12^{ème} et la 15^{ème} semaine de vie intra utérine (Senez, 2002). En effet, la succion est préalable à la déglutition et participe à son développement. Pendant le reste de la vie fœtale, le fœtus va entraîner cette nouvelle fonction de succion-déglutition en suçant ses pieds, ses doigts, le cordon ombilical et le liquide amniotique. Abadie, Champagnat, Fortin et Couly (1999) affirment que le couple succion-déglutition est parfaitement fonctionnel à la naissance même si la maturation de la succion intervient tardivement, entre la 34^{ème} et la 37^{ème} semaine de vie intra utérine.

b) La déglutition du nouveau-né

A la naissance, la succion est efficace et parfaitement coordonnée à la déglutition ; indice de maturation et d'autonomie développementale (Thibault & al. 2007). L'acte d'alimentation chez le nouveau-né est réflexe et initié par les excitations sensorielles (contact du mamelon ou de la tétine, odeurs, goûts, température du lait), qui déclenchent la succion, rendue possible grâce aux mouvements antéropostérieurs de langue. Ces mouvements sont définis par Thibault et al. (2007) sous le terme de suckling. Le nourrisson adopte alors une déglutition primaire caractérisée par l'interposition linguale entre les gencives (Brin & al., 2011). La succion est amorcée ou inhibée par les réflexes oraux archaïques, qui assurent l'alimentation et la protection de l'organisme : réflexe de succion, des points cardinaux, de toux, de nausée et de morsure (Senez, 2002). Selon Abadie (1999), le réflexe de foussement²⁰ entraîne une orientation et une contraction des lèvres sur le mamelon ou la tétine. La stimulation des lèvres, de la muqueuse du prémaxillaire, et de la langue, va créer une dépression buccale et des mouvements linguaux antéropostérieurs. Le voile du palais se contracte alors sur le dos de la langue pour protéger les voies aériennes supérieures. La synchronisation succion-déglutition-respiration s'automatise entre la 34^{ème} et la 37^{ème} semaine d'aménorrhée, liée à la maturation du système respiratoire.

²⁰ Réflexe de recherche et d'orientation vers la source de stimulation

c) Transition vers la déglutition adulte

A partir du 6^{ème} mois de vie, la stratégie de déglutition doit se modifier car les mouvements de lapement deviennent insuffisants. Les structures corticales vont peu à peu inhiber les réflexes au profit d'une activité bucco-faciale volontaire et contrôlée. Ainsi, la succion-déglutition primaire et réflexe s'efface, au profit d'une succion-déglutition volontaire aussi appelée déglutition secondaire ou adulte (Senez, 2002). Cette déglutition est marquée par le passage à la cuillère (vers 6 mois) qui sera remplacée progressivement par la stratégie de mastication (au cours de la 2^{ème} année). Les structures anatomiques de l'enfant se modifient. Le larynx descend et la cavité buccale s'agrandit, laissant plus de place à la langue. L'apparition des premières dents amène la langue à adopter une position verticale. Ainsi, des mouvements linguaux (de haut en bas) se combinent aux mouvements antéropostérieurs entre 6 et 12 mois. Ces mouvements, appelés sucking, sont une étape vers la manipulation et la préparation du bol alimentaire (Thibault & al., 2007). En effet, le sucking nécessite une musculature suffisamment développée pour que l'enfant puisse se tenir en position verticale, et ainsi permettre les mouvements mandibulaires. Ces mouvements latéraux de langue et de diduction de la mandibule assurent un meilleur contrôle des aliments en bouche, et préparent progressivement l'enfant à acquérir une déglutition adulte. Au cours de la deuxième année, les schèmes²¹ de déglutition adulte sont atteints mais continuent de se complexifier jusqu'à l'âge de 6-7 ans. L'oralité alimentaire secondaire correspond donc à une nouvelle organisation pratique. L'enfant apprend en imitant de nouvelles praxies. Cette période requiert des compétences masticatoires complexes, avec une mastication qui n'est opérante et organisée comme celle de l'adulte qu'à partir de 6 ans selon Senez (2002) et Thibault et al. (2007). La déglutition va donc se postérioriser au cours du développement de l'enfant.

d) La déglutition adulte

- ***La déglutition en phase d'éveil***

Préalablement, il convient de distinguer deux types de déglutition. La déglutition nutritive intervient dans le passage des aliments et des liquides de la bouche vers l'estomac. Elle assure donc la nutrition et l'hydratation. La déglutition non nutritive, quant à elle, participe principalement à libérer la cavité buccale et les voies aériennes supérieures des sécrétions et/ou de la salive. Elle sert également à la clairance des RGO (Samson, 2009).

²¹ Les schèmes sont des structures ou organisations des actions qui vont être spécifiques à un stade du développement

Traditionnellement, le déroulement de la déglutition est séparé en quatre phases (*cf. Annexe 6*) selon Auzou (2007a), Woisard et Puech (2011) et Crevier-Buchman, Borel, et Branu (2007).

A ce processus de déglutition, une étape préalable s'avère indispensable, bien qu'elle soit rarement décrite par les auteurs comme faisant partie intégrante de ce phénomène. En effet, elle consiste à préparer les aliments dans l'assiette, les découper, les disposer sur l'outil avant de les porter à la bouche. Cette phase nécessite donc des compétences motrices particulières, ainsi qu'une intention de préparation de l'aliment et de mise en bouche, qui permettent d'anticiper le geste alimentaire et la propulsion de l'aliment.

La phase préparatoire débute ensuite avec la mise en bouche des aliments. Elle permet la manipulation, voire la mastication de l'aliment par des mouvements mandibulaires et linguaux. Ces différents mouvements, associés à l'insalivation, donnent au bol alimentaire une consistance homogène appropriée à la déglutition. Le bol alimentaire, grâce à l'action linguale, jugale, et mandibulaire, va être positionné sur le dos de la langue et maintenu, grâce à un accolement postérieur de la base de langue, contre le palais (Desport & al., 2011).

La phase de transport oral correspond, selon Woisard et Puech (2011), au temps oral proprement dit. Desport et al. (2011) ajoutent que cette phase est très brève, environ une seconde. Elle correspond à la propulsion du bol alimentaire ou salivaire rassemblé sur le dos de langue. Cette étape est effectuée grâce aux mouvements d'élévation de la pointe de la langue, aux mouvements antéropostérieurs de l'arrière de la langue, ainsi qu'à l'élévation du voile du palais. Ce temps oral se termine lorsque le bolus franchit l'isthme du gosier, soit le déclenchement de la phase suivante : le temps pharyngé (Ertekin & Aydogdu, 2003).

Lors de ces deux premières phases, le maintien des aliments, des liquides et de la salive dans la cavité buccale est assuré, en avant, par la fermeture labiale, et en arrière, par l'occlusion vélo-linguale protégeant les voies aériennes. Elles sont décrites comme essentiellement volontaires et peuvent être interrompues à tout moment (Crevier-Buchman & al., 2007).

La phase pharyngée réalise la progression du bolus du pharynx jusqu'à l'œsophage en assurant la protection des voies aériennes. Il s'agit d'un temps réflexe très court, environ une seconde, qui met en jeu des activités physiologiques complexes (Auzou, 2007a). Celui-ci est déclenché par le contact du bolus avec les récepteurs sensitifs de la zone réflexe de Wassilief²². Les informations sensorielles provenant de ces récepteurs sont ensuite envoyées aux centres nerveux de la déglutition. Lors de cette phase, deux étapes sont fondamentales. La

²² La zone réflexe de Wassilief se compose de l'isthme du gosier, de l'oropharynx, et de la margelle laryngée.

protection des voies aériennes est assurée par la fermeture laryngée (*cf. 2.1.1.c*), qui s'effectue de bas en haut (Woisard & Puech, 2011). Cette fermeture est favorisée par l'ascension et la projection antérieure du larynx, associée au recul de la base de langue. Parallèlement, s'effectue la progression du bolus vers l'œsophage par un phénomène de péristaltisme pharyngé. Ce passage alimentaire ou salivaire est également étayé par l'ascension laryngée et le recul de la base de langue, qui conduisent à un contact complet avec le pharynx. Le sphincter supérieur de l'œsophage va alors se relâcher et s'ouvrir (Ertekin & Aydogdu, 2003). L'ultime phase de la déglutition est la phase œsophagienne. Cette phase, comme la précédente, est involontaire et réflexe et dure entre 8 et 20 secondes selon Senez (2002)

, de haut en bas. Le bolus atteint ensuite le sphincter inférieur nouveau lorsque le bol alimentaire arrive à l'estomac (Ertekin & Aydogdu, 2003).

- ***La déglutition au cours du sommeil***

Le rôle de la déglutition pendant le sommeil est d'assurer la clairance des sécrétions salivaires et des RGO, tout en prévenant l'aspiration pulmonaire. Au cours du sommeil, la déglutition est épisodique avec de longues périodes sans déglutition. Les sécrétions salivaires, la fréquence des déglutitions, ainsi que les contractions péristaltiques œsophagiennes diminuent considérablement (Dauvilliers & Billiard, 2004). Pour Lichter et Muir (1975), la diminution de la fréquence des déglutitions et des sécrétions salivaires accroît les risques d'inflammation liés aux RGO. Le reflux nocturne est donc particulièrement délétère.

2.1.3 Le contrôle neurologique de la déglutition

Les séquences motrices qui composent la déglutition s'enchaînent de façon très précise, nécessitant une coordination complexe des structures impliquées dans la déglutition. Le contrôle neurologique (*cf. Annexe 7*) fait intervenir des afférences et efférences périphériques, un centre de déglutition et d'autres structures cérébrales (Auzou, 2007b).

a) Le contrôle périphérique

Selon Senez (2002), le centre nerveux de la déglutition se trouve dans le bulbe, partie inférieure du tronc cérébral. Il contient les noyaux des nerfs crâniens impliqués dans la

déglutition. Auzou (2007b) note que ces nerfs sont au nombre de six (*cf. Annexe 8*). Les nerfs trijumeau (V), facial (VII), glosso-pharyngien (IX), et vague (X) jouent un rôle dans l'innervation sensitive, sensorielle et motrice des organes qui interviennent dans la déglutition. Les nerfs accessoire ou spinal (XI), et hypoglosse (XII) sont purement moteurs. Les voies afférentes transmettent au centre de la déglutition des informations sensibles et sensorielles provenant de la base de langue, des piliers, du larynx, du voile du palais, du palais dur, de l'épiglotte, du pharynx et du larynx (Desport & al., 2011). Ces influx sont acheminés par les nerfs crâniens trijumeau (V), facial (VII), glosso-pharyngien (IX) et vague (X). Les informations afférentes vont permettre l'initiation du réflexe de déglutition dès que le bol alimentaire arrive au niveau de la muqueuse oropharyngée (Ertekin & Aydogdu, 2003 ; Terzi, 2010). Les voies efférentes motrices prennent naissance au niveau des noyaux moteurs des nerfs crâniens trijumeau (V), facial (VII), grand-hypoglosse (XII) et du noyau ambigu (regroupant les noyaux moteurs des nerfs glosso-pharyngien (IX), pneumogastrique (X) et vague (XI)). Les fibres motrices de ces nerfs vont véhiculer les ordres moteurs, élaborés par le centre bulbaire, jusqu'aux muscles impliqués dans la déglutition. Elles contribuent à la motricité de la face, de la langue, du voile du palais, du pharynx, du larynx et de l'œsophage (Auzou, 2007b).

b) Le centre de la déglutition

D'après Ertekin et Aydogdu (2003) et Terzi (2010), l'existence d'un centre de la déglutition est la théorie retenue actuellement pour expliquer son contrôle neurologique. Situé dans le bulbe rachidien, ce centre de la déglutition est capable d'élaborer et de programmer l'ensemble de la séquence motrice de la déglutition. Il est composé d'un réseau d'interneurones regroupés en deux amas. L'amas dorsal²³ reçoit et intègre les afférences sensibles périphériques, mais aussi corticales et sous-corticales, provenant de capteurs bucco-pharyngés. L'amas ventral²⁴ permet la transmission de l'activation nerveuse en provenance du noyau du tractus solitaire, vers les motoneurones de la déglutition. Une commande motrice efférente est envoyée, via des paires crâniennes, aux muscles effecteurs impliqués dans la déglutition. Selon Bleeckx, Postiaux, et Reychler (2001), le centre bulbaire de la déglutition organise les actes réflexes de la déglutition.

²³ Situé dans le noyau du tractus solitaire

²⁴ Situé dans le noyau ambigu

c) Le contrôle cortical

Le contrôle cortical est impliqué dans l'initiation et la modulation de la déglutition. Il permet la réalisation des actes volontaires de préparation du bolus, et le déclenchement volontaire de la déglutition, d'une apnée et/ou de la toux, en l'absence de stimulations sensibles (Ertekin & Aydogdu, 2003). Selon Terzi (2011), différentes structures corticales peuvent être impliquées pour cette commande volontaire, avec des degrés différents en fonction de l'hémisphère concerné, telles que le gyrus précentral latéral, le cortex cingulaire antérieur, l'insula et l'opercule frontal, l'aire motrice supplémentaire, les cortex pariétal et temporal.

d) Le contrôle extra-pyramidal et cérébelleux

Les noyaux gris centraux assurent la programmation des mouvements automatiques, comme ceux nécessaires aux déglutitions salivaires. Leur intervention est coordonnée avec d'autres structures neurologiques comme le cervelet (Bleeckx & al., 2001). Le système cérébelleux assure, quant à lui, la coordination et la synchronisation des différents groupes musculaires. Il intervient également dans la régulation de la posture, notamment du maintien de tête.

2.2 La respiration

Selon Schanen-Bergot (2009), « *la respiration associe deux fonctions : la ventilation, soit les mouvements respiratoires d'inspiration et d'expiration, ainsi que les échanges gazeux entre l'oxygène et le dioxyde de carbone* » (p. 2). Elle assure ainsi l'élimination du dioxyde de carbone produit par les organes lors de l'expiration, et l'apport d'oxygène par l'inspiration.

2.2.1 Les structures anatomiques impliquées dans la respiration

D'après McFarland & Netter (2009), les voies aériennes (*cf. Annexe 1*) impliquées dans le passage de l'air sont : les cavités nasale et buccale, le pharynx, le larynx, la trachée et les poumons. Il est possible de distinguer les voies aériennes supérieures (du nez ou de la bouche au larynx) des voies aériennes inférieures (de la trachée aux poumons).

a) Les cavités nasale et orale

D'après Brin et al. (2011), la fonction respiratoire physiologique est la respiration mixte, à la fois nasale et buccale. En fonction du type de respiration, les fosses nasales ou la cavité orale constituent l'étage supérieur des voies respiratoires.

Les fosses nasales (*cf. Annexe 3*) sont séparées entre elles par une cloison nasale. Elles s'ouvrent à la fois vers l'extérieur, et vers le rhinopharynx. La traversée nasale permet de réchauffer, d'humidifier et d'assainir l'air inspiré, mais joue également un rôle dans l'olfaction (McFarland & Netter, 2009). Lorsque les fosses nasales sont obstruées ou que l'organisme est soumis à une situation d'effort nécessitant un apport plus important d'oxygène, l'air peut également être inspiré par la cavité buccale.

b) Le pharynx

Selon McFarland et Netter (2009), le pharynx relie les fosses nasales au larynx, et la cavité buccale à l'œsophage. Il s'agit donc d'un véritable carrefour aéro-digestif pour lequel Woisard et Puech (2011) ont proposé une description en trois étages (*cf. Annexe 3*) :

- le rhinopharynx qui constitue la partie supérieure du pharynx et qui communique vers l'avant avec les fosses nasales ;
- l'oropharynx qui compose la partie intermédiaire du pharynx est situé en arrière de la cavité buccale. Il est délimité par l'épiglotte, le voile du palais et l'isthme du gosier ;
- l'hypopharynx qui correspond à l'étage inférieur. Il se situe en arrière de l'épiglotte et communique avec l'orifice supérieur du larynx et la bouche de l'œsophage. Il s'invagine de chaque côté du larynx pour former les sinus piriformes, et participe à la fermeture laryngée.

c) Le larynx

Le larynx communique avec le pharynx, et est prolongé par la trachée. Il assure ainsi le passage de l'air du pharynx vers la trachée lors de l'inspiration, et inversement lors de l'expiration. Woisard & Puech (2011) lui attribuent une fonction essentielle dans la protection des voies aériennes inférieures, empêchant les corps étrangers d'y pénétrer.

d) La trachée

D'après Brin et al. (2011), la trachée est la portion des voies respiratoires située entre le larynx et les bronches, en avant de l'œsophage. A son extrémité inférieure, elle se divise en deux bronches, chacune se dirigeant vers un poumon. Ce conduit fibro-cartilagineux permet ainsi, lors de l'inspiration, le passage de l'air, et son élimination lors de l'expiration (Woisard & Puech, 2011).

e) L'arbre bronchique et les poumons

Selon McFarland et Netter (2009), les poumons sont divisés en plusieurs lobes, chaque lobe étant composé de bronches. Les bronches étant reliées à la trachée, les poumons constituent alors le dernier segment des voies aériennes inférieures. Ils ont pour rôle de réaliser les échanges gazeux entre l'air et le corps humain par l'intermédiaire de l'arbre bronchique. En effet, les bronches se divisent pour former successivement les bronchioles, les conduits alvéolaires, les sacs alvéolaires et finalement les alvéoles. Même si McFarland et Netter (2009) déclarent que les échanges gazeux débutent au niveau des bronchioles, ils ajoutent que la majorité de ces échanges ont lieu au niveau des alvéoles. Le sang pauvre en oxygène et riche en dioxyde de carbone, se transforme alors en sang réoxygéné et appauvri en dioxyde de carbone. En étroite collaboration avec le cœur, les poumons assurent ainsi la distribution de l'oxygène à l'ensemble de l'organisme (Schanen-Bergot, 2009).

2.2.2 Evolution de la respiration : de la respiration fœtale à la respiration adulte

a) La respiration fœtale

Selon Talmant & Deniaud (2008), le fœtus, évoluant dans un milieu aqueux, n'est pas autonome dans sa respiration. Bien que la fonction respiratoire commence à se mettre en place vers le 4^{ème} mois in utero, les échanges gazeux sont assurés par le placenta.

b) La respiration du nourrisson

A la naissance, le nouveau-né passe d'une respiration placentaire à une respiration aérienne. La configuration de ses voies aériennes supérieures induit une respiration exclusivement nasale durant les premiers mois de vie. C'est pourquoi Thibault et al. (2007) parlent d'une

respiration naso-nasale. Reyt (2003), puis Baujard et Staiti (2013), ont proposé une description des voies aériennes supérieures du nourrisson expliquant la prédominance de la respiration nasale. Dès la naissance, les structures endonasales sont en place. La langue occupe une place importante dans la cavité buccale. Le larynx est en position haute et antérieure. L'épiglotte, plus volumineuse chez le nourrisson, entre en contact avec le voile du palais. Cette configuration anatomique individualise l'espace aérien de l'espace digestif. Au bout de quelques mois, l'anatomie des voies aériennes supérieures change. L'espace oropharyngé va alors se développer entre l'âge de 6 et 18 mois (Reyt, 2003). La cavité buccale s'agrandit, le pharynx s'élargit et le larynx amorçe sa descente. Cette nouvelle configuration permet la mise en place d'une fonction respiratoire mixte.

c) La respiration mature ou mixte

- ***La respiration en phase d'éveil***

La respiration mature se caractérise par une respiration à la fois nasale et buccale (*cf. 2.2.1.a*). La respiration nasale reste cependant la plus fréquemment utilisée (Brin et al., 2011). En effet, Talmant et Deniaud (2008) précisent que « *la ventilation optimale au repos est exclusivement nasale, y compris la nuit au cours du sommeil* » (p. 2). Elle nécessite donc une bonne fermeture buccale. La langue doit être en position haute, l'apex au contact des papilles rétro-incisives et le dos de langue contre le palais dur. La langue ne déborde pas des arcades dentaires (Thibault et al., 2007). La respiration nasale est d'autant plus importante qu'elle permet de réchauffer, d'humidifier et surtout de purifier l'air inspiré.

Le rôle de la respiration mature est d'assurer les échanges gazeux en utilisant les voies aériennes respiratoires (*cf. 2.2.1*). Ces échanges vont être possibles grâce à la ventilation qui associe deux mécanismes complémentaires : l'inspiration et l'expiration (Schanen-Bergot, 2009). Ces mouvements sont assurés par la pompe respiratoire composée de la cage thoracique, du rachis dorsal et des muscles respiratoires. Schanen-Bergot (2009) décrit l'inspiration comme une phase active possible par la contraction et l'abaissement du diaphragme. L'arrivée d'air par les voies aériennes respiratoires va entraîner l'élargissement de la cage thoracique grâce à l'action des muscles intercostaux externes. Les poumons n'ayant pas de mouvements propres, suivent ceux de la cage thoracique et vont ainsi pouvoir se gonfler d'air. L'inspiration fournit à l'organisme l'oxygène dont il a besoin. Parallèlement, ce même auteur définit l'expiration comme un phénomène passif, caractérisé par un relâchement

des différentes structures mobilisées lors de l'inspiration. Le diaphragme se détend et la cage thoracique descend progressivement. L'air expiré permet d'évacuer le dioxyde de carbone produit par l'organisme. Par ailleurs, la musculature expiratoire intervient dans le réflexe de toux et la clairance des sécrétions bronchiques.

- ***La respiration au cours du sommeil***

Lors du sommeil, la fonction corporelle la plus vulnérable est celle de la respiration. Le sommeil est un phénomène cyclique au cours duquel un ensemble de phases se succèdent. Le sommeil se caractérise, selon Meslier, Perrin, Orvoen-Frija, & Sattler (2012), par une diminution des réponses ventilatoires à l'hypoxie²⁵ et à l'hypercapnie²⁶, ainsi que par une réduction des activités musculaires à l'origine de l'augmentation des résistances des voies aériennes. La position allongée du sujet modifie également le volume courant. La langue, tractée vers l'arrière, et la flexion du cou, diminuent l'espace oro-pharyngé et pharyngé.

Dauvilliers et Billiard (2004) ont proposé une description de la fonction respiratoire lors des différentes phases du sommeil. Au cours de l'endormissement, le rythme respiratoire ralentit légèrement en lien avec une baisse du volume courant. La ventilation est particulièrement instable en termes d'amplitude respiratoire. En phase de sommeil lent, la respiration devient régulière et d'amplitude réduite. La ventilation globale diminue donc davantage. Enfin, au cours de la phase de sommeil paradoxal, une irrégularité de la respiration apparaît à la fois en termes de fréquence et d'amplitude. Les variations du volume courant diffèrent selon l'activité phasique et tonique du sommeil paradoxal²⁷. Dauvilliers et Billiard (2004) précisent que le risque d'apnées est d'autant plus important et fréquent lors de cette phase. Ils indiquent également que l'activité des muscles intercostaux et des muscles dilatateurs des voies aériennes supérieures est inhibée. Le diaphragme devient alors le seul muscle inspiratoire actif. Une dysfonction de ce dernier peut donc conduire à une décompensation respiratoire, et des troubles du sommeil de type apnées (Gonzalez-Bermejo & al. 2005).

2.2.3 Le contrôle neurologique de la respiration

La respiration est assurée par une commande centrale (involontaire et volontaire), et par les groupes musculaires impliqués dans la respiration (*cf. Annexe 9*) (Raux & al., 2007).

²⁵ Diminution du taux d'oxygène dans le sang

²⁶ Présence excessive de dioxyde de carbone dans le sang

²⁷ Les accélérations respiratoires, observées lors de cette phase, sont synchrones des mouvements oculaires rapides

a) La commande involontaire

Le contrôle involontaire (assuré par le système nerveux central) permet les mouvements automatiques et inconscients d'inspiration et d'expiration. Ce contrôle automatique de la respiration, et l'organisation spatio-temporelle de la commande motrice des muscles respiratoires, proviennent d'un réseau complexe d'inter-neurones respiratoires. Ce réseau constitue le générateur central de la respiration situé dans le bulbe rachidien du tronc cérébral (Straus, 2005). Selon Meslier et al. (2012), le centre du contrôle involontaire de la respiration est fait de neurones pacemakers²⁸ inspiratoires et expiratoires. Ces derniers fournissent le rythme de base à la respiration. L'activité du générateur central est ensuite transmise aux motoneurones bulbaires et spinaux, qui distribuent l'information aux muscles impliqués dans la respiration : les muscles des voies aériennes supérieures et les muscles thoraco-abdominaux (Raux et al., 2007).

Lors du sommeil, seule la commande involontaire régit les mouvements respiratoires. Elle ne devient efficace que lorsque le sommeil est stable (Meslier & al., 2012).

b) La commande volontaire

Le rythme respiratoire automatique peut être temporairement interrompu pour accomplir des manœuvres respiratoires volontaires. Celles-ci peuvent être d'ordre purement ventilatoire (apnées, épreuves fonctionnelles respiratoires) mais aussi d'ordre non respiratoire (parole, toux), et comportemental (pleurs, rires) (Gonzalez-Bermejo & al., 2005). De ce fait, les auteurs s'accordent pour dire que la respiration est sous le contrôle d'une deuxième commande d'origine suprapontique et corticale (Meslier & al., 2012 ; Baujard & Staiti, 2013). En effet, cette commande volontaire des muscles de la respiration est régie par les aires motrices, et la partie intermédiaire du tronc cérébral, le pont de Varole. Straus (2005) a proposé une description des interactions entre les centres corticaux de la commande volontaire et les neurones respiratoires du tronc cérébral. Selon lui, la commande motrice corticale des muscles impliqués dans la respiration « *emprunte la voie pyramidale pour se projeter directement sur les motoneurones spinaux* » (p. 5).

2.3 Les interactions entre fonctions de déglutition et de respiration

D'après Terzi (2010), « *du fait du croisement des voies digestives et aériennes, les interactions entre la déglutition et la respiration existent et sont primordiales afin d'éviter la*

²⁸ Les neurones pacemakers ont la caractéristique de se dépolariser automatiquement.

pénétration pulmonaire et d'assurer les échanges gazeux. Ces interactions sont donc le fait d'une nécessaire coordination » (p. 53).

2.3.1 Une anatomie commune

a) Le pharynx

Les voies respiratoires et de la déglutition se croisent dans le pharynx. Brin et al. (2011) le définissent comme étant le carrefour aéro-digestif. Respiration et déglutition partagent donc le même espace anatomique, ce qui nécessite une coordination temporelle fine afin de prévenir le risque de pénétrations pulmonaires (Matsuo & Palmer, 2009). Cet espace est toutefois utilisé de manière différente. En effet, Matsuo et Palmer (2009) précisent que le conduit pharyngé est élargi pour maintenir une respiration continue efficace. Ils ajoutent qu'une fois le bol alimentaire mastiqué et rassemblé sur le dos de langue, ce dernier est transporté vers le pharynx. La respiration nasale est encore possible durant quelques secondes. L'espace pharyngé est alors partagé entre respiration et déglutition. Lorsque le bol alimentaire passe l'isthme du gosier et que le réflexe de déglutition est déclenché, le pharynx est resserré pour faire progresser le bolus vers l'œsophage. Il devient entièrement dévolu à la déglutition, séparé des voies aériennes respiratoires par les fermetures vélo-pharyngée et laryngée. Il existe donc une interaction étroite entre respiration et déglutition.

b) Une corrélation entre muscles de la déglutition et de la respiration

Selon Abadie et al. (1999), il existe une corrélation entre les muscles de la déglutition et les muscles de la respiration. En effet, des muscles de la déglutition interviennent lors de la respiration et des muscles respiratoires sont mis en jeu ou inhibés lors de la déglutition. Ces doubles actions musculaires ont été décrites par Matsuo et Palmer (2009). Le muscle génioglosse, muscle principal de la position linguale, intervient dans la perméabilité de la voie aérienne pharyngée. Cette perméabilité est également assurée par l'activité musculaire pharyngée dont le rôle est essentiel lors de la déglutition. Les muscles principaux du voile du palais déterminent le circuit de la respiration. Lors de la respiration nasale, le voile du palais est en effet abaissé, ce qui permet ainsi le passage de l'air des fosses nasales jusqu'au pharynx. Il est par ailleurs relevé lors de la déglutition afin d'éviter des reflux nasaux du bol alimentaire, et permettre un temps d'apnée. Cette idée est renforcée par Terzi (2010) qui

stipule que les muscles intervenant dans la déglutition sont également des muscles inspiratoires accessoires.

2.3.2 Une coordination temporelle fine

Les fonctions de déglutition et de respiration partagent le même espace anatomique. Elles sont donc intimement liées et nécessitent une coordination temporelle précise afin de minimiser le risque d'aspirations pulmonaires, et de garantir le passage du bol alimentaire ou salivaire vers l'estomac en toute sécurité.

a) La phase préparatoire de la déglutition et la fonction respiratoire

La phase préparatoire de la déglutition est définie par la mastication, l'insalivation et le rassemblement du bol alimentaire. Cette phase a lieu dans une cavité buccale fermée en avant par le sphincter labial, et en arrière par le voile du palais abaissé sur le dos de langue. La respiration se poursuit normalement par les fosses nasales (Guatterie, 2007).

b) La phase de transport oral de la déglutition et la fonction respiratoire

Une fois le bol alimentaire rassemblé, et maintenu en intra-buccal par l'accolement postérieur de la base de langue contre le palais, il est ensuite propulsé vers le pharynx. Comme le soulignent Matsuo et Palmer (2009), le pharynx devient alors partagé par la déglutition et la respiration. Ils ajoutent que pendant cette propulsion et avant le déclenchement du réflexe de déglutition, le larynx et le pharynx sont ouverts sous commande de la respiration.

c) La phase pharyngée de la déglutition et la fonction respiratoire

Lors de la propulsion du bol alimentaire vers le pharynx, la protection des voies aériennes est assurée par un ensemble de mécanismes anatomiques, et une inhibition centrale de la respiration (Woisard & Puech, 2011). Les voies aériennes supérieures sont protégées par la fermeture vélo-pharyngée. Le voile du palais s'élève vers le naso-pharynx empêchant la remontée d'aliments dans les fosses nasales. La fermeture des voies aériennes inférieures est, quant à elle, possible par l'occlusion séquentielle du larynx du bas vers le haut (*cf. 2.1.1.c*). Guatterie (2007) précise que cette fermeture laryngée précède toujours la contraction pharyngée. Si une pénétration laryngée se produit, la toux est provoquée comme un réflexe de

défense pour déloger et éjecter le matériel alimentaire hors des voies aériennes inférieures (Bolser, Gestreau, Morris, Davenport & Pitts, 2013). Enfin, de nombreux auteurs précisent que la majorité des déglutitions se produisent pendant l'expiration, et sont succédées par un temps d'apnée réflexe. L'apnée est donc obligatoire pour la protection des voies aériennes.

d) La phase œsophagienne de la déglutition et la fonction respiratoire

Lorsque le bol alimentaire franchit le sphincter supérieur de l'œsophage, Guatterie (2007) décrit le retour à une position initiale des différentes structures impliquées dans la déglutition pharyngée. Le larynx descend et s'ouvre, le pharynx se relâche et le voile du palais s'abaisse. La respiration peut alors reprendre normalement. De nombreuses études démontrent que le sujet reprend sa respiration par une phase expiratoire. Cette dernière est alors considérée comme un mécanisme de protection des voies aériennes puisqu'elle permet d'évacuer d'éventuelles particules résiduelles dans le pharynx. Matsuo et Palmer (2009) précisent que le modèle coordonné de la respiration et de la déglutition prédominant est « *expirer-déglutir-expirer* » dans 67 à 79% des cas étudiés, suivi du modèle « *inspirer-déglutir-expirer* » dans 18 à 21 % des cas.

2.3.3 Le contrôle neurologique de la coordination déglutition-respiration

L'ensemble des auteurs (Terzi, 2010 ; Bolser & al., 2013 ; Uysal, Kızılay, Ünal, Güngör & Ertekin, 2013 ; Pitts & al., 2013) affirment que les mécanismes neurologiques des interactions entre la respiration et la déglutition, sont encore mal compris, et nécessitent des études complémentaires. Cependant, ils démontrent une proximité anatomique des centres de contrôle de la déglutition et de la respiration, laissant supposer des interactions étroites entre ces deux fonctions. Les générateurs des modèles de la déglutition et de la respiration (*cf. 2.1.3 et 2.2.3*) sont tous les deux situés dans le bulbe rachidien du tronc cérébral. Anatomiquement distincts, ils partagent toutefois des éléments neuraux permettant la coordination de ces comportements. Selon Terzi (2010), deux hypothèses sont émises pour expliquer le signal neurologique, permettant l'inhibition de la respiration lors de la déglutition pharyngée :

- soit le centre de la déglutition transmet directement l'ordre d'inhibition de la respiration aux centres respiratoires,
- soit l'initiation de la déglutition par les informations sensibles modifie la commande respiratoire sans intervention du centre de la déglutition.

3 LES TROUBLES DE LA DEGLUTITION ET DE LA RESPIRATION DANS LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Les maladies neuromusculaires, caractérisées cliniquement par une faiblesse musculaire progressive, affectent précocement la fonction respiratoire. Ce retentissement respiratoire grève en grande partie la morbidité et la mortalité des patients. La respiration et la déglutition étant intimement liées, « *la fonction respiratoire doit toujours être associée à la prise en charge de la déglutition* » (p. 2) (Merrot & al., 2011).

3.1 Présentation des troubles de la déglutition dans les maladies neuromusculaires

Les troubles de la déglutition sont fréquents dans les maladies neuromusculaires et peuvent affecter les différentes phases de la déglutition. Ces derniers sont pourtant souvent mésestimés et se majorent avec l'âge (Stübgen, 2008). Faiblesse musculaire, difficultés de mastication, hypertrophie linguale, fausses routes, RGO, souffrance psychologique et de nombreux autres facteurs peuvent interférer avec la prise alimentaire (Desport & al., 2006).

3.1.1 Les troubles de la succion et de la déglutition

Les manifestations cliniques des pathologies neuromusculaires peuvent parfois être présentes dès la période néonatale, sous la forme de difficultés de succion et de déglutition. C'est le cas de l'ASI de type I, des dystrophies musculaires et myopathies congénitales, et de la maladie de Steinert dans sa forme néonatale (Abadie, 2004). Une réduction des mouvements fœtaux et une hypotonie globale sont fréquemment observées dans ces maladies de la petite enfance (Vasta & al., 2005). Or, cette atteinte de la fonction motrice limite les explorations de la sphère oro-faciale nécessaires à la mise en place du couple succion-déglutition (*cf. 2.1.2.a*) Cette absence d'expérimentations motrices autour de la bouche peut mettre en péril l'alimentation du jeune enfant (Chevalier, Garcia & Durigneux, 2012). En effet, cette sphère orale peu investie peut être à l'origine d'un réflexe nauséux exacerbé qui conduira à des difficultés ultérieures lors de la prise alimentaire. Chevalier et al. (2012) parlent de troubles spécifiques de l'oralité. Selon eux, il est nécessaire d'accompagner l'enfant dans l'exploration de cette oralité et donc de sa sphère oro-faciale. Vanasse (2004) précise que les difficultés de succion rendent également l'alimentation fatigante, limitant l'apport calorique.

Par ailleurs, un mauvais contrôle de tête (lié à l'hypotonie) peut se manifester dans certaines maladies neuromusculaires congénitales. Ce dernier est très délétère pour assurer la qualité de la succion et la sécurité de la déglutition. Il s'avère donc important de veiller à une installation adaptée de l'enfant et à lui offrir les opportunités d'accéder et de stimuler sa sphère orale, afin d'assurer la qualité future de la succion-déglutition (Messina & al., 2008).

3.1.2 Les troubles de la phase préparatoire de la déglutition

L'étape préalable au processus de déglutition consiste à préparer les aliments dans l'assiette, les découper, les disposer sur l'outil avant de les porter à la bouche (*cf.* 2.1.2.d). Or, l'évolution naturelle des maladies neuromusculaires affecte fréquemment les membres supérieurs et par conséquent, la force musculaire nécessaire à cette phase initiale. La prise alimentaire s'avère donc difficile en l'absence d'adaptations (Desport & al., 2014). Ces difficultés ont été décrites dans un certain nombre de pathologies neuromusculaires telles que l'ASI de type II et III, la myasthénie grave (Vanasse, 2004), la dystrophie musculaire de Duchenne (Desport & al., 2006), et la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (Statland & Tawil, 2014). Des aides techniques (paille, support surélevé, outils légers et adaptés) sont disponibles pour préserver l'autonomie de l'enfant au cours des repas (Vanasse, 2004).

Les troubles de la déglutition lors de la phase préparatoire sont multiples et affectent différentes structures de la cavité buccale. Selon Schanen-Bergot (2010), des fuites labiales peuvent être occasionnées lors des repas en cas de fermeture incomplète des lèvres, ou de troubles de l'articulé dentaire. La faiblesse des muscles masticateurs retentit sur la croissance des mâchoires, la malposition des dents et la mobilité de la mandibule. Ces malformations cranio-faciales associées à la faiblesse musculaire et à la diminution de l'ouverture buccale retentissent sur la qualité de la mastication, et allongent le temps des repas. Les aliments solides, n'étant pas assez réduits en morceaux, vont augmenter le risque de fausses routes. Ces difficultés de mastication sont fréquentes et constituent une plainte importante dans l'ASI (Messina & al., 2008), la myasthénie (Serratrice, 2008), la dystrophie musculaire de Duchenne (Aloysius & al., 2008), la myopathie facio-scapulo-humérale (Wohlgemuth & al., 2006), et la dystrophie myotonique de Steinert (Pilz & al., 2014).

Schanen-Bergot (2010) ajoute que la faiblesse de la musculature oro-faciale ne permet pas le rassemblement complet du bol alimentaire sur le dos de langue avant la phase de propulsion vers le pharynx. Des stases alimentaires s'accumulent donc dans l'espace oral, ce qui perturbe

l'hygiène buccale et provoque des troubles dentaires (risque carieux). Des douleurs à la mastication, au froid et/ou au chaud, des saignements ainsi qu'une mauvaise haleine, peuvent également être observés. Une prévention précoce s'avère donc indispensable associant un brossage quotidien des dents à un suivi bucco-dentaire régulier. Aloysius et al. (2008) précisent que ces résidus alimentaires peuvent être aspirés secondairement au cours du repas.

3.1.3 Les troubles de la phase de transport oral de la déglutition

D'après Merrot et al. (2011), « *l'évolution des troubles de la déglutition dans la pathologie neuromusculaire s'effectue progressivement par altération de la phase propulsive* » (p. 2). En effet, la musculature linguale est essentielle au transport du bolus de la cavité buccale vers le pharynx. Or cette dernière est très fréquemment affectée au cours de l'évolution des pathologies neuromusculaires. Dans les stades avancés de la myopathie facio-scapulo-humérale, et lorsque la fonction linguale est affaiblie, certains patients adoptent un comportement compensatoire pour faciliter la propulsion du bolus vers le pharynx. Wohlgemuth et al. (2006) décrivent une projection de la tête en hyperlordose cervicale²⁹. Dans la dystrophie myotonique de type 1, la propulsion du bolus et les déglutitions sont fragmentées en raison de la faiblesse musculaire du visage, des masséters et de la langue (Pilz & al., 2014). Le transit d'un bol alimentaire homogène par voie orale est alors inopérant. Aloysius et al. (2008) précisent que cette phase de transport oral est la phase la plus affectée dans la dystrophie musculaire de Duchenne. La faiblesse des mouvements linguaux est souvent accentuée par une macroglossie qui entrave la mobilité de la langue. Le mouvement lingual se caractérise donc par un mouvement unique et inefficace, où la langue est pressée de manière simultanée et uniforme contre le palais (Hamanaka-Kondoh & al., 2014).

3.1.4 Les troubles de la phase pharyngée de la déglutition

Les troubles de la déglutition peuvent apparaître au cours de l'évolution naturelle des pathologies neuromusculaires par altération de la phase pharyngée de la déglutition. Le risque le plus commun à l'ensemble de ces maladies est celui des pénétrations laryngées, susceptibles de provoquer des pneumonies d'inhalation. Ces épisodes de fausses routes récurrents aux solides ou aux liquides viennent grever le pronostic vital des patients. Ces phénomènes peuvent être constatés dans l'ASI (Messina & al., 2008 ; Chen & al., 2012), mais

²⁹ Cambrure concave (vers l'intérieur) excessive de la colonne vertébrale

aussi dans la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (Stübgen, 2008). Dans la dystrophie myotonique de Steinert, le risque d'aspirations aux liquides est plus important en raison de mouvements lents et incoordonnés. En effet, l'ingestion de liquides demande une coordination plus précise et rapide des mouvements de déglutition (Pilz & al., 2014). Les épisodes de fausses routes sont, toutefois, plus fréquents pour les solides dans la dystrophie musculaire de Duchenne (Aloysius & al., 2008). Ces troubles de la déglutition peuvent être liés au retard ou à l'absence de déclenchement du réflexe de déglutition, ne permettant pas la protection des voies aériennes. Par ailleurs, des troubles de la déglutition peuvent apparaître lorsque les muscles du pharynx propulsent avec difficultés la nourriture vers l'œsophage. Cette diminution du péristaltisme pharyngé ne permet pas une clairance efficace du matériel ingéré. Les résidus pharyngés sont donc à risque d'être aspirés (Stübgen, 2008). Aloysius et al. (2008) constatent une désensibilisation pharyngée chez certains patients atteints de dystrophie musculaire de Duchenne. Enfin, des régurgitations nasales ont été décrites par Stübgen (2008) dans la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale. Ces reflux nasaux sont dus à une faiblesse et une mauvaise fermeture vélo-pharyngées.

3.1.5 Les troubles de la phase œsophagienne de la déglutition

La musculature lisse digestive, particulièrement celle de l'œsophage, est très souvent affectée dans les maladies neuromusculaires. Cette atteinte musculaire entraîne une diminution de la motilité digestive, responsable de troubles du transit intestinal et de douleurs abdominales (Vanasse, 2004). Ces complications sont également majorées par la diminution progressive de la force musculaire, et à terme par l'inactivité physique du patient. Ces signes digestifs sont fréquents au cours de l'évolution de la dystrophie myotonique de Steinert (Bouhour & al., 2007) et la dystrophie musculaire de Duchenne (Desport & al. 2006). L'étude de Stübgen (2008) montre également une atteinte de cette motilité œsophagienne chez des patients atteints de dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale. Stübgen (2008) a également mis en évidence des anomalies dans la relaxation des sphincters supérieur et inférieur de l'œsophage.

Par ailleurs, les patients atteints de maladie neuromusculaire peuvent également présenter un RGO. Dans l'ASI, toutes formes confondues, ce reflux concernerait 36% des patients (Albane, 2006). Cette manifestation digestive est, selon Vanasse (2004), très fréquente et doit être prise en charge précocement. Les conséquences de celui-ci sont délétères sur l'organisme mais également sur la future prise alimentaire (complications oto-rhino-laryngées et pulmonaires, œsophagite). Vanasse (2004) rapporte que la faiblesse musculaire, les

déformations rachidiennes et thoraciques, sont des facteurs prédisposant au reflux. Ce RGO nécessite donc une surveillance régulière ainsi que la mise en place de conseils diététiques et d'un traitement médicamenteux anti-acide (Schanen-Bergot, 2010).

3.2 Présentation des troubles de la respiration dans les maladies neuromusculaires

Si les maladies neuromusculaires diffèrent dans leur présentation et leur évolution, elles présentent toutes un retentissement respiratoire (Gonzalez-Bermejo & al., 2005). Le clinicien doit alors être attentif à certains signes cliniques.

3.2.1 **Présentation générale des troubles respiratoires**

Comme le soulignent Gonzalez-Bermejo et al. (2005), les capacités ventilatoires, en cas de maladies neuromusculaires, sont diminuées tant sur le versant inspiratoire qu'expiratoire. Terzi (2010) précise que ce déficit ventilatoire se traduit par une diminution progressive de la capacité vitale (CV), soit une réduction du volume d'air maximal mobilisable par les poumons. Ce dernier peut ensuite évoluer vers une hypoventilation alvéolaire, où les échanges gazeux se caractérisent par une hypercapnie et une hypoxie. Un tel tableau d'insuffisance respiratoire s'installe progressivement et résulte d'une faiblesse significative de la force musculaire. L'hématose de l'organisme est ainsi perturbée. L'insuffisance respiratoire est, de plus, aggravée par un ensemble de facteurs divers tels que l'inefficacité de la toux, la diminution de la compliance³⁰ pulmonaire et thoracique, et l'altération des événements ventilatoires au cours du sommeil. Or cette insuffisance est souvent sous-évaluée puisqu'elle se caractérise par des symptômes et des signes cliniques peu spécifiques.

Il s'agira de rechercher, selon Gonzalez-Bermejo et al. (2005) et Bourke (2014), une dyspnée³¹, symptôme majeur de l'insuffisance respiratoire. La faiblesse des muscles respiratoires peut induire ce symptôme en l'absence de toute affection pulmonaire. Toutefois, cette plainte dyspnéique est souvent tardive, en particulier si les capacités locomotrices du patient sont limitées. La présence d'une orthopnée³² est également importante à déterminer. Celle-ci est le reflet d'une dysfonction diaphragmatique, et survient précocement lors du passage en décubitus. Par ailleurs, sueurs, céphalées, troubles du caractère, augmentation du

³⁰ Capacité d'une cavité organique à modifier son volume en réponse à une variation de pression

³¹ Difficulté respiratoire (sensation de manque d'air)

³² Difficulté respiratoire en position allongée

rythme cardiaque et pulmonaire, sont des signes évocateurs d'un phénomène hypercapnique associé à l'insuffisance respiratoire. L'examen clinique permettra également de mettre en évidence une respiration paradoxale³³, témoin d'une dysfonction diaphragmatique (Allen, 2010). Les mouvements de la cage thoracique et de l'abdomen renseignent sur le fonctionnement des muscles inspiratoires dans la production du volume courant. Enfin, lorsque l'insuffisance respiratoire s'accompagne de troubles du sommeil, elle se traduit le plus fréquemment par des réveils nocturnes, une asthénie, des céphalées matinales, une perte d'appétit, une somnolence diurne, des troubles cognitifs, et des difficultés de concentration.

3.2.2 Atteinte des muscles inspiratoires et expiratoires

Les muscles inspiratoires maintiennent une ventilation alvéolaire de bonne qualité. Leur atteinte est responsable d'une dyspnée, d'une orthopnée, de céphalées matinales, d'une somnolence diurne, d'une hypercapnie et/ou d'une hypoxie. Les muscles expiratoires permettent le réflexe de toux et la clairance des sécrétions bronchiques. Leur faiblesse se manifeste par une toux faible et inefficace, un encombrement bronchique et des infections respiratoires à répétition (Fitting, 2009). Ces muscles, en particulier les muscles abdominaux, interviennent également dans le maintien de la posture abdominale. Ainsi, leur action mobilise le diaphragme vers le haut de façon passive et indirecte, entraînant une diminution du volume pulmonaire lors de l'expiration. Or, les muscles expiratoires, étant fréquemment atteints dans les maladies neuromusculaires, vont entraîner une position diaphragmatique basse, délétère pour la respiration et la mobilisation des volumes (Pinet, 2005).

La survenue de l'insuffisance respiratoire neuromusculaire va se manifester par l'apparition progressive d'une faiblesse des muscles inspiratoires et expiratoires (Orlikowski et al., 2008). L'atteinte de la musculature respiratoire limite l'amplitude des mouvements respiratoires et diminue la ventilation. Les maladies neuromusculaires se caractérisent par l'apparition d'un syndrome restrictif lorsque la capacité pulmonaire totale (CPT) est inférieure à 80% de la valeur théorique (Gonzalez-Bermejo & al., 2005). L'atteinte des muscles expiratoires limite l'expiration complète, à l'origine d'une augmentation du volume résiduel (VR). Or, la diminution de la CPT associée à l'augmentation du VR sont responsables d'une réduction de la capacité vitale (CV). De plus, Gonzalez-Bermejo et al. (2005) précisent que la faiblesse des muscles inspiratoires empêche l'expansion suffisante de la cage thoracique, et diminue ainsi la capacité inspiratoire (CI). Ils affirment que la diminution de la CV est d'autant plus

³³ Définie par des mouvements asynchrones entre la cage thoracique et l'abdomen, et une utilisation des muscles accessoires

marquée en cas de dysfonction diaphragmatique, le diaphragme étant le principal muscle de l'inspiration³⁴. Une atteinte de ce dernier ne peut donc être compensée et substituée par l'action des muscles inspiratoires accessoires. L'altération de ces différents volumes pulmonaires et du volume courant va entraîner une respiration rapide et superficielle permettant de maintenir une ventilation minute suffisante (Orlikowski & al., 2008). Cette ventilation favorise ainsi la fatigue musculaire et l'apparition d'une hypercapnie.

Par ailleurs, l'atteinte des muscles respiratoires peut également retentir sur la capacité à tousser (Gonzalez-Bermejo, Trzepizur & Schabanel, 2011). En effet, la faiblesse inspiratoire limite la quantité d'air inhalé, ce qui diminue le débit et la vitesse du flux expiratoire. L'atteinte des muscles expiratoires, quant à elle, empêche la montée en pression des volumes inspirés lors de la fermeture glottique. L'efficacité de la toux, ainsi que la clairance des sécrétions et des éléments étrangers inhalés, sont de ce fait altérées. Enfin, l'évolution du syndrome restrictif³⁵ peut se faire vers un syndrome mixte lorsque celui-ci se complique d'un syndrome obstructif³⁶. Il correspond alors à l'apparition d'un encombrement bronchique chez une personne atteinte de maladie neuromusculaire (Schanen-Bergot, 2009).

3.2.3 Altération des propriétés mécaniques des poumons et de la cage thoracique

Selon Allen (2010), l'insuffisance respiratoire neuromusculaire résulte d'une faiblesse des muscles respiratoires, à laquelle se combine une altération des propriétés mécaniques du poumon et de la cage thoracique. Estournet-Mathiaud (2009) précise que l'atteinte des muscles respiratoires retentit sur la croissance pulmonaire et thoracique, mais également sur la compliance de la cage thoracique et des poumons, aggravant ainsi le syndrome restrictif. Ces modifications mécaniques de la respiration rendent le système respiratoire difficilement mobilisable (Gonzalez-Bermejo & al., 2005). En effet, les pressions nécessaires pour modifier les volumes du système respiratoire sont augmentées ce qui représente une charge accrue. Pandit, Waters, Jones, Young, et Fitzgerald (2015) précisent que trois facteurs principaux contribuent à l'augmentation de cette charge respiratoire : les modifications de la paroi thoracique et des poumons, la survenue de déformations spinales et thoraciques ainsi que la diminution de la compliance thoraco-pulmonaire. Cette perte des propriétés élastiques du

³⁴ Le diaphragme est responsable de 75% des changements intra-thoraciques au repos selon Ganong (2005)

³⁵ Diminution des quantités d'air inspiré et expiré contenues dans les poumons

³⁶ Diminution du débit de l'air dans les voies respiratoires favorisant les encombrements bronchiques

poumon et de la cage thoracique entraîne une augmentation des résistances mécaniques, et nécessite d'augmenter le volume pulmonaire pour maintenir une ventilation minute plus élevée. Ce phénomène prédispose les patients porteurs d'une maladie neuromusculaire à une fatigue musculaire respiratoire majorée (Allen, 2010). Par ailleurs, Perez (2006) précise que la diminution de la compliance thoraco-pulmonaire contribue également à la chute de la CV à un stade évolué de faiblesse musculaire. Outre une altération de la compliance thoraco-pulmonaire, la perte du tonus de la musculature inspiratoire limite l'expansion de la paroi thoracique. Cette dernière est partiellement responsable d'une diminution de la capacité résiduelle fonctionnelle (CRF) selon Terzi (2010).

3.2.4 Particularité des troubles respiratoires au cours du sommeil

Selon Bourke et Gibson (2002), une prévalence élevée des troubles respiratoires au cours du sommeil a été rapportée dans les maladies neuromusculaires. Sawnani et al., (2015) soulignent l'apparition insidieuse de ces troubles qui précède généralement la symptomatologie respiratoire diurne. Lors du sommeil, la diminution naturelle de la commande ventilatoire et la suppression de l'activité des muscles accessoires, observées chez le sujet sain, sont exacerbées dans les pathologies neuromusculaires (*cf.* 2.2.2.c). La réponse aux stimuli hypoxiques et hypercapniques est alors diminuée par la modification du volume courant qui entraîne une réduction de la ventilation minute. Ces épisodes de désaturation prédominent lors de la phase de sommeil paradoxal et s'accroissent avec la faiblesse progressive du diaphragme. Ils sont fréquemment associés à des apnées et des hypopnées³⁷ récurrentes. Selon Orlikowski, Prigent, Gonzalez, Sharshar et Raphael (2005), ces anomalies respiratoires peuvent être la manifestation inaugurale de l'hypoventilation alvéolaire.

Perez (2006) ajoute que cette insuffisance respiratoire se manifeste initialement pendant le sommeil, lors de la phase paradoxale, puis s'étend aux autres stades, et devient diurne lors de l'évolution de la maladie. Des réveils nocturnes, une somnolence diurne, des céphalées matinales, sont décrits par de nombreux auteurs comme étant les symptômes de l'hypoventilation nocturne (Gonzalez-Bermejo & al., 2005 ; Alves & al., 2009 ; Arens & Muzumdar, 2010). Par ailleurs, ces mêmes auteurs soulignent l'inefficacité de la toux constatée chez les patients atteints de faiblesse des muscles respiratoires. Ces difficultés d'expectoration et de clairance des sécrétions augmentent le risque d'aspirations et de pneumonies, en particulier lors du sommeil puisque le réflexe de toux est inhibé.

³⁷ Fermeture partielle des voies aériennes, au cours du sommeil, pendant au moins 10 secondes avec un effort respiratoire

3.3 Une corrélation entre troubles de la déglutition et troubles de la respiration dans les maladies neuromusculaires

3.3.1 Présentation générale des interactions entre troubles de la déglutition et troubles de la respiration

La respiration et la déglutition sont intimement liées puisqu'elles partagent une composante anatomique et neurologique. Elles doivent être parfaitement coordonnées pour lutter contre l'inhalation pulmonaire. Orlikowski et al. (2005) ont mis en évidence une fréquence relativement élevée des troubles de la déglutition dans les maladies neuromusculaires ayant des conséquences respiratoires majeures. Ces troubles favorisent l'aggravation et les décompensations respiratoires, par le biais d'une malnutrition et d'événements aigus (pénétrations laryngées, pneumopathies d'inhalation, atélectasies³⁸), notamment si les possibilités de désencombrement sont limitées. Ces auteurs précisent que ces troubles peuvent être tardifs (myopathie de Duchenne) mais aussi précoces (myathénie et myotonie de Steinert). Terzi et al. (2007) ont décrit, parmi les anomalies de la déglutition dans les maladies neuromusculaires, une durée de déglutition allongée ainsi qu'une fragmentation du bolus. Ils ont également montré que la déglutition est fréquemment suivie d'une reprise inspiratoire, et non d'une expiration comme chez le sujet sain. Ces altérations de la déglutition peuvent s'expliquer par une diminution des pressions inspiratoires maximales, et par une augmentation des charges respiratoires chez les patients atteints (Terzi, 2010). La coordination entre respiration et déglutition est donc altérée en cas d'insuffisance respiratoire. En effet, la déglutition exige l'interruption de la ventilation ce qui peut favoriser une sensation dyspnéique, d'autant plus si la déglutition est prolongée par une faiblesse musculaire. Avec l'évolution progressive des maladies neuromusculaires, ces difficultés respiratoires et de déglutition peuvent être améliorées selon Terzi (2010) par un traitement symptomatique tel que la ventilation mécanique. En effet, celle-ci permet de diminuer le travail respiratoire en assurant le support ventilatoire. On passe ainsi d'une situation de double tâche cognitive, où déglutition et ventilation doivent être coordonnées, à une situation de tâche simple où le contrôle est dédié uniquement à la déglutition. Il ajoute également que la ventilation mécanique permettrait de consacrer les muscles des voies aériennes supérieures (communs à ces deux fonctions physiologiques) intégralement à la déglutition.

³⁸ L'atélectasie correspond à l'affaissement des alvéoles pulmonaires par absence de ventilation alors que l'apport sanguin y est normal.

3.3.2 La ventilation mécanique et ses conséquences sur la déglutition et la respiration

A ce jour, l'assistance ventilatoire mécanique est le seul traitement permettant de pallier l'insuffisance respiratoire. Comme nous l'avons précisé précédemment (*cf.* 2.3), il existe un lien étroit entre les fonctions de déglutition et de respiration. Ce dernier laisse penser qu'une amélioration des performances de déglutition est possible si la ventilation est favorisée par une aide mécanique (Terzi, 2010). Deux méthodes de ventilation mécanique, l'une non invasive et l'autre invasive, sont proposées afin d'améliorer la qualité de vie des patients.

a) La ventilation non invasive

La ventilation non invasive est préconisée en première intention lors de troubles respiratoires afin d'améliorer la ventilation et les échanges gazeux. Elle est initialement utilisée pendant la nuit, mais le caractère progressif de l'insuffisance respiratoire au cours de la journée peut imposer son application diurne. La dépendance à cette ventilation mécanique devient donc de plus en plus importante, du fait de l'altération progressive de l'atteinte musculaire respiratoire. Les différentes interfaces proposées (masque nasal, naso-buccal ou buccal) permettent de ventiler les patients au cours de la journée sur des périodes continues et selon les besoins. Il demeure donc important d'être attentif au confort de cette ventilation puisque celle-ci peut faire partie intégrante du quotidien des patients (Estournet-Mathiaud, 2009).

Perez (2006) et Muir et al. (2012) ont décrit les critères d'indication de cette aide respiratoire. La ventilation non invasive doit être introduite dès l'apparition de signes cliniques (*cf.* 3.2.1) témoignant d'une d'hypoventilation alvéolaire associée à un des critères physiologiques suivants : une hypercapnie diurne ($\text{PaCO}_2 > 45\text{mmHg}$), une désaturation nocturne pendant au moins cinq minutes consécutives ($\text{SpO}_2 < 88\%$), et une capacité vitale ou des pressions inspiratoires diminuées ($\text{CV} < 50\%$ ou $\text{Pimax} < 60\text{cmH}_2\text{O}$ des valeurs théoriques). Chez l'enfant, l'absence de prise de poids, les difficultés d'alimentation, ou les infections respiratoires à répétition, sont également des critères de mise en place. Selon Terzi (2010), l'utilisation d'un tel support lors des repas semble majorer les risques de fausses routes. Les repas deviennent donc un réel effort pour le patient puisqu'il se voit généralement contraint de se passer de cette ventilation. Les variations de pressions au niveau des voies aériennes supérieures lors de la déglutition peuvent en effet entraîner une aide inspiratoire inappropriée. Cette dernière serait alors à l'origine d'asynchronies entre le patient et le ventilateur.

b) La ventilation invasive

Selon Gonzalez-Bermejo et al. (2005), la ventilation invasive par trachéotomie est réservée à des circonstances particulières. Elle permet, comme la ventilation non invasive, de favoriser la ventilation alvéolaire et les échanges gazeux, et d'améliorer le pronostic vital du patient. Cette ventilation invasive repose sur la mise en place d'une canule de trachéotomie. La respiration est alors plus confortable puisque l'air fourni par le ventilateur arrive directement dans les poumons. Par ailleurs, les sécrétions bronchiques peuvent être aspirées. Ce mode de ventilation doit être envisagé devant l'inefficacité des méthodes non invasives. Il peut également être indiqué lors d'épisodes de décompensation respiratoire aiguë, ou devant une dysfonction de la musculature oro-pharyngée, limitant les phénomènes de déglutition et d'expectoration des sécrétions.

Orlikowski et al. (2005) ont défini des critères d'indication de la ventilation invasive. Celle-ci doit être introduite lorsque l'hypercapnie persiste malgré une observance correcte de la ventilation non invasive, mais également devant l'apparition de troubles de la déglutition, et/ou d'une capacité vitale inférieure à 15% de la valeur théorique. Dans leur étude, Terzi et al. (2010) ont montré que la ventilation invasive augmente le volume courant ayant pour caractéristique de favoriser les performances de déglutition. En effet, ils ont mis en évidence une amélioration significative de la déglutition chez le patient neuromusculaire trachéotomisé. Ces patients ont également perçu moins de difficultés respiratoires lors de la déglutition. Par ailleurs, Merrot et al. (2011) précisent que la mise en place d'une ventilation invasive permet également de limiter la survenue de fausses routes puisque les voies de la déglutition et celles de la respiration sont dissociées. Ces observations sont renforcées par des critères objectifs tels qu'une prise de poids et un recours moins fréquent à la gastrotomie chez ces patients (Soudon & al., 2008). Cependant, ces mêmes auteurs estiment qu'environ 60% des patients trachéotomisés sont sujets à des complications graves associées. Cette aide ventilatoire peut en effet engendrer des difficultés de déglutition par la présence de sécrétions bronchiques abondantes à l'origine d'infections pulmonaires. Des complications mécaniques telles que des lésions trachéales, des sténoses et des hémorragies sont également constatées. L'intégration sociale est généralement compromise, et des troubles de la parole peuvent se manifester. Ainsi, le recours à la trachéotomie ne doit être décidé qu'avec le consentement éclairé du patient et de son entourage, de préférence hors situation d'urgence.

3.3.3 L'alimentation mécanique et ses conséquences sur la déglutition et la respiration

Gonzalez-Bermejo et al. (2005) stipulent que la prise en charge des troubles de la déglutition par une rééducation orthophonique, un changement des consistances et des textures alimentaires, ainsi qu'un recours à une alimentation mécanique, sont des éléments essentiels de la prise en charge respiratoire des patients neuromusculaires. En effet, la survenue d'une dénutrition est fréquente et aggrave le déficit respiratoire (Varille & al., 1998). Par ailleurs, la capacité à manger de manière autonome est un vecteur de plaisir pour le patient, et améliore sa qualité de vie. Terzi et al. (2010) ont montré qu'une approche possible serait de réaliser une trachéotomie avant de prendre une décision de gastrostomie, si les critères d'indication le justifient. La prise en charge orthophonique fera l'état des lieux de la fonction de déglutition et déterminera si les difficultés sont liées à une inquiétude ou à une atteinte fonctionnelle. La texture des aliments et la posture du patient pourront alors être adaptées. L'orthophoniste pourra également proposer un travail des groupes musculaires impliqués dans la mastication et la déglutition, expliquer les mécanismes en jeu, proposer des techniques de déglutition limitant le risque de fausses routes et rassurer le patient sur ses capacités à s'alimenter.

Si ces adaptations texturales et posturales ne sont pas suffisantes, une alimentation mécanique doit être associée tout en continuant une alimentation orale « plaisir » (Merrot & al., 2011). Lorsque la mise en place d'une telle alimentation est suggérée, il convient de tenir compte de l'état respiratoire du patient, de son avis personnel, de son environnement familial, et de la qualité de vie attendue. Cette prise de décision doit se faire avec l'avis éclairé du patient et de son entourage. Diverses techniques sont utilisées. L'alimentation entérale par gastrostomie percutanée endoscopique (GPE), et par gastrostomie percutanée radiologique (GPR) sont les méthodes les plus fréquemment mises en place pour favoriser la qualité de vie de ces patients. Desport et al. (2006) précisent que la technique de GPE n'est souhaitable que si la capacité vitale forcée est supérieure à 50% de la valeur théorique. La GPR est, quant à elle, une alternative lorsque cette capacité vitale est inférieure à cette valeur théorique. Une sonde nasogastrique peut également être posée, généralement sur des périodes assez brèves. Ces méthodes d'alimentation mécanique sont possibles même associées à une aide ventilatoire.

PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES

PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES

Après de nombreuses années de méconnaissance, les maladies neuromusculaires font aujourd'hui l'objet d'une politique de santé publique en raison d'une faible prévalence. Elles constituent un groupe hétérogène de pathologies qui se caractérisent par l'altération de l'un des composants de l'unité motrice parfois associée à une atteinte neurologique. Si ces maladies diffèrent dans leur expression clinique et leur évolution, elles ont toutes en commun une faiblesse musculaire associée ou non à une atrophie des muscles, et des déformations squelettiques secondaires qui retentissent à divers degrés sur les fonctions respiratoire, orthopédique, cardiaque, nutritive et psychologique. Une prise en charge précoce, régulière et personnalisée est alors essentielle afin de limiter les conséquences vitales et fonctionnelles de ces affections. C'est pourquoi, un certain nombre de consultations pluridisciplinaires ont obtenu le label « *centre de référence de maladies neuromusculaires* ». Ces consultations assurent un suivi régulier et un accompagnement des patients et de leur entourage. Ainsi, une équipe pluridisciplinaire réalise régulièrement des bilans afin de faire le point sur l'évolution et les difficultés observées et, le cas échéant, d'adapter la prise en charge aux besoins de l'enfant.

Au regard de la littérature présentée précédemment, la respiration et la déglutition sont deux fonctions intimement liées puisqu'elles partagent une composante anatomique et neurologique. En effet, il existe une corrélation entre les muscles de la déglutition et ceux de la respiration, de telle sorte que certains muscles possèdent une double action musculaire (Terzi, 2010). L'évaluation de ce couple fondamental s'avère d'autant plus importante dans les maladies neuromusculaires pour lesquelles l'atteinte respiratoire survient précocement. Actuellement, les progrès concernant les thérapeutiques, et notamment la prise en charge respiratoire, ont permis d'améliorer considérablement la durée de vie des patients. Cependant, les troubles de la déglutition, fréquents dans ces maladies, demeurent encore sous-estimés et repérés trop tardivement à l'occasion de fausses routes, d'une fatigue accrue lors des repas ou encore de pneumopathies par inhalation. C'est pourquoi une détection précoce et permanente des troubles de la déglutition, dès la petite enfance jusqu'à l'âge adulte, nous a semblé nécessaire afin de prévenir les complications musculaires et respiratoires qui en résultent. L'ensemble de ce projet a donc trouvé son origine dans le souhait d'améliorer la qualité de vie des patients atteints de maladies neuromusculaires.

Par cette étude fonctionnelle, nous cherchons avant tout à mettre au point un outil d'évaluation simple et rapide des troubles respiratoires et de la déglutition, pouvant être réalisé en routine lors des consultations pluridisciplinaires. Nous souhaitons également sensibiliser les soignants dans la détection précoce des troubles de la déglutition lorsque surviennent des difficultés respiratoires. Cette attention particulière portée à la respiration et à la déglutition permettrait de mettre en place un travail respiratoire, et/ou une adaptation des textures et des techniques de déglutition précoces, afin de pallier d'éventuelles complications particulièrement délétères dans ce type de pathologies, et de maintenir une alimentation plaisir et non d'effort. En effet, une dénutrition et par conséquent une fatigue musculaire accrue, une augmentation des troubles orthopédiques, une aggravation du déficit respiratoire, une faible résistance aux infections ainsi qu'un éventuel risque de pneumopathies par inhalation, sont autant de facteurs qui viennent grever le pronostic vital de ces patients.

La question que nous nous posons est donc la suivante : « ***L'évaluation des troubles respiratoires permet-elle de mettre en évidence des éléments physiopathologiques possiblement prédictifs d'un risque de dysphagie dans les maladies neuromusculaires ?*** »

A partir de cette problématique, nous avons dégagé les hypothèses suivantes :

- ***Hypothèse principale*** : L'évaluation des troubles respiratoires est importante pour la prévention de la dysphagie dans les maladies neuromusculaires.
- ***Hypothèse secondaire n°1*** : Les troubles respiratoires sont prédictifs d'une éventuelle dénutrition.
- ***Hypothèse secondaire n°2*** : Les épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR) permettent d'évaluer la fatigabilité lors de la mastication.
- ***Hypothèse secondaire n°3*** : L'observation du volume courant pendant la mastication permet de mettre en évidence la notion d'épreuve d'effort lors du temps buccal.

PARTIE PRATIQUE

1 METHODOLOGIE

1.1 Objectifs

1.1.1 Objectif principal

Dans notre étude, il s'agit de déterminer si l'évaluation des troubles respiratoires permet de mettre en évidence des éléments physiopathologiques possiblement prédictifs d'un risque de dysphagie. L'objectif principal est donc de déterminer si le risque de dysphagie est lié à un syndrome respiratoire restrictif ou mixte, et/ou à une diminution de la force des compétences oro-faciales dans les maladies neuromusculaires pédiatriques, en mettant en corrélation les EFR et les performances de déglutition observées.

1.1.2 Objectifs secondaires

Les objectifs secondaires de cette étude sont :

- d'améliorer et de maintenir la qualité de vie des patients en proposant des traitements ou des prises en charge adaptés selon l'évolution de la maladie,
- d'anticiper les troubles respiratoires et permettre ainsi la mise en place de traitements ou de prises en charge adaptés,
- de rechercher d'éventuels troubles de la déglutition, souvent mésestimés, afin de proposer des adaptations et maintenir une alimentation « plaisir »,
- de prévenir le plus précocement possible la pénibilité de la coordination respiration-déglutition lors du temps buccal, ainsi que les fausses routes responsables de pneumopathies par inhalation,
- d'anticiper les conséquences fonctionnelles de ces troubles telles la dénutrition, l'aggravation du déficit respiratoire et de l'atteinte musculaire, la prédisposition aux infections et le risque de fatigue accrue, majorant l'évolution de la maladie.

1.2 Schéma de l'étude

Cette étude est réalisée au CHU d'Angers, au sein de l'unité neuropédiatrique lors des

consultations pluridisciplinaires du jeudi matin³⁹. Les enfants inclus dans ce protocole de recherche sont porteurs d'une maladie neuromusculaire, et en mesure de réaliser les différentes épreuves proposées. Chaque enfant est soumis à des tests de déglutition et des EFR. Un entretien dirigé en présence de l'enfant et de ses parents est réalisé préalablement, afin de recueillir des informations sur le contexte alimentaire. Chaque enfant est évalué une seule fois après avoir recueilli le consentement éclairé et écrit de son(s) parent(s).

Les résultats obtenus sont comparés aux valeurs théoriques de la littérature dans le cadre des EFR. Concernant l'évaluation des capacités de déglutition, nous nous référons au groupe d'enfants sains recrutés dans des écoles primaires, pour lesquels des performances moyennes de déglutition et de mastication ont été établies (Thierry & Chevalier, 2013).

1.3 Population de l'étude

1.3.1 Critères d'éligibilité

a) Critères d'inclusion des patients

- Patient présentant une maladie neuromusculaire diagnostiquée
- Ayant moins de 18 ans
- En capacité de réaliser des EFR⁴⁰
- Avec une fonction de mastication opérante⁴¹
- Recueil du consentement libre et éclairé signé par le(s) parent(s) de l'enfant

b) Critères de non inclusion des patients

- Déficience intellectuelle sévère (QI < 35)
- Dysphagie sévère
- Trachéotomie
- Encombrement respiratoire aigu
- Désaturation avec hémodynamique instable (SaO₂ < 92%)
- Appareil dentaire placé au palais (en particulier pour l'épreuve de mastication)

³⁹ Précisons que les performances respiratoires sont de meilleure qualité lorsqu'elles sont réalisées dans la matinée selon Matecki, Prioux, Amsallem, Denjean, et Ramonatxo (2004).

⁴⁰ A partir de 5-6 ans selon Beydon (2010)

⁴¹ Généralement à l'âge de 6 ans d'après Thibault et al. (2007)

1.3.2 Variables

Les variables indépendantes : le sexe du patient, l'âge du patient, le niveau socioculturel du patient.

Les variables dépendantes : le type de pathologie neuromusculaire, le degré de sévérité de la maladie, le stade d'évolution de la maladie, la gravité et la fréquence des troubles respiratoires et de la déglutition, la qualité respiratoire, la qualité masticatoire, et l'état nutritionnel.

1.3.3 Cadre de l'expérimentation

Le recrutement de la population de l'étude a débuté en octobre 2015, une fois les critères d'éligibilité clairement définis. L'étude s'inscrit dans le cadre d'une collaboration avec l'équipe des consultations pluridisciplinaires de l'unité neuropédiatrique du CHU d'Angers.

Ces consultations pluridisciplinaires pour enfants (de 0 à 18 ans) réunissent une équipe de professionnels, médicaux et paramédicaux⁴², une demi-journée par semaine, et sont proposées à chaque patient tous les six mois. Un bilan clinique et d'éventuels examens complémentaires y sont réalisés. En fonction des besoins, le suivi peut être proposé en consultation simple ou multidisciplinaire. Grâce à ce suivi régulier, une prise en charge personnalisée du patient, et adaptée à l'évolution de sa maladie est alors possible. Il s'agit avant tout de prévenir d'éventuelles complications, de maintenir une qualité de vie la plus optimale possible pour l'enfant et sa famille, et d'assurer un suivi médical, psychologique et social.

Les conclusions sont ensuite partagées avec les professionnels qui interviennent quotidiennement auprès de l'enfant (libéraux, institut médico-éducatif, service d'éducation spéciale et de soins à domicile).

1.3.4 Critères de jugement

Dans cette étude, deux protocoles d'évaluation ont été utilisés afin de valider ou non les hypothèses précédemment émises :

- les tests de déglutition et de mastication, élaborés par Thierry & Chevalier (2013),
- les EFR.

⁴² Un neuropédiatre, deux médecins de médecine physique et réadaptation, un réanimateur, un cardiologue, un kinésithérapeute, un psychologue, une diététicienne, une infirmière coordinatrice

a) Les test de déglutition et de mastication

Ce mémoire s'inscrit dans la lignée de celui réalisé par Thierry & Chevalier (2013). L'évaluation de la déglutition est donc sensiblement la même que celle proposée par ces auteurs (*cf. Annexe 10*). Dans la littérature existante, de nombreux tests de déglutition ont été mis au point pour les patients adultes, mais aucun outil existant n'est spécifique à l'évaluation de la déglutition chez l'enfant. L'objectif de Thierry & Chevalier (2013) était donc d'élaborer un test permettant d'évaluer les capacités de déglutition et de mastication du jeune enfant porteur d'une maladie neuromusculaire. Ils se sont attachés à ce que les conditions d'utilisation de ce test soient simples et rapides, afin d'évaluer régulièrement les capacités de déglutition et de détecter précocement la survenue d'éventuels troubles.

Ils se sont dans un premier temps intéressés aux différents auteurs ayant proposé des bilans de déglutition : Bleeckx, Postiaux, et Reychler (2001), Crunelle et Crunelle (2010), Woisard et Puech (2011). De ces différents bilans non spécifiques aux maladies neuromusculaires, ils ont sélectionné les variables les plus pertinentes, qui influenceraient fortement les capacités de déglutition dans un contexte de myopathie. Lors de ces bilans, notamment réservés à l'adulte, l'attention portée à l'exploration de la respiration est très succincte et limitée.

Dans un second temps, Thierry & Chevalier (2013) ont orienté leurs recherches vers l'évaluation de la déglutition à partir d'essais alimentaires. Ils ont ainsi pu étudier différents outils, réservés à l'adulte, qui évaluent la présence de troubles de la déglutition et d'un éventuel risque de fausses routes :

- Le « *3 oz Water Swallow Test* » (DePippo, Holas, & Reding, 1992)
- Le « *Timed test of swallowing capacity* » (Nathadwarawala, Nicklin, & Wiles, 1992)
- Le « *100-ml water swallowing test (WST)* » (Wu, Chang, Wang, & Lin, 2004)

Thierry et Chevalier (2013) ont ainsi élaboré un outil d'évaluation des vitesses de déglutition et de mastication (présenté ci-dessous), pour des enfants âgés de 3 à 11 ans.

- ***Le « test de déglutition de 80 ml d'eau » de Thierry et Chevalier (2013)***

Dans un premier temps, les examinateurs ont proposé de faire boire à l'enfant 80 ml d'eau froide en une seule fois. Pendant la réalisation de ce test, l'enfant est assis sur une chaise et l'investigateur se place à côté de lui afin de placer l'index sous son menton et observer ainsi les mouvements laryngés, le nombre de déglutitions et la continence labiale. Il note également le temps entre le contact de l'eau avec la lèvre et le retour du larynx à une position de repos.

Une attention particulière est accordée à la survenue d'une toux ou d'éventuels reflux suite à l'ingestion d'eau. Ce test a également été réalisé avec l'utilisation d'une paille afin d'étudier son effet sur les performances de déglutition. Thierry et Chevalier (2013) ont montré dans leur étude, que les vitesses de déglutition au verre et à la paille sont relativement homogènes. Dès l'âge de 7 ans, la paille n'a pas d'importante influence sur le temps et le nombre de déglutitions obtenues. La quantité d'eau a été choisie par ces auteurs en tenant compte du volume pouvant être bu par les enfants les plus jeunes en une seule fois.

- *Le « test de mastication d'un quart de biscuit Petit Beurre » de Thierry et Chevalier (2013)*

Dans un second temps, l'enfant doit mastiquer un quart de biscuit « *Petit Beurre* » nécessitant une bonne coordination des muscles labiaux, jugaux et linguaux puisque celui-ci, initialement solide, devient pâteux avec la salive. La taille du biscuit (environ 2 grammes) permet d'être entièrement introduite dans la cavité buccale et d'analyser ainsi les stratégies de mastication adoptées par l'enfant. Le chronomètre est alors déclenché par l'examineur lorsque le quart de biscuit est entièrement mis en bouche et arrêté lors de la première déglutition. Il observe le nombre de mastications nécessaires à l'enfant pour qu'il puisse déglutir cette quantité de biscuit. Tout comme dans le test à l'eau, l'investigateur est également attentif à la présence d'une toux ou d'un reflux.

Les essais alimentaires proposés par Thierry et Chevalier (2013) ont été réalisés auprès de deux cent vingt-deux enfants sains. Des moyennes de référence ont ainsi pu être établies, en termes :

- de temps et de nombre de déglutitions pour le test à l'eau,
- de temps et de nombre de mastications pour le test du biscuit.

C'est à partir de ces valeurs prédéfinies (*cf. Annexe 11*) que nous comparerons les performances de déglutition et de mastication de notre groupe expérimental.

b) Les explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)

Les EFR permettent de diagnostiquer, d'évaluer et de suivre l'évolution d'une pathologie respiratoire. Elles sont constituées de plusieurs épreuves standardisées associant habituellement une spirométrie, une mesure spécifique de la force des muscles respiratoires, et une gazométrie. Les EFR demandent toutefois une participation active du sujet qui doit réaliser un effort intense et prolongé. C'est pourquoi ces explorations sont difficilement

réalisables chez le jeune enfant, avant 6 ans, en raison des contraintes qu'elles impliquent. Dans le cadre de notre étude, nous nous intéressons plus particulièrement à la réalisation de la spirométrie, en adéquation avec le matériel à notre disposition.

- ***La spirométrie***

La spirométrie est un test diagnostique non invasif permettant d'évaluer indirectement l'atteinte des muscles respiratoires. Cette méthode simple consiste en une série d'examen de la fonction respiratoire, destinée à mesurer les volumes d'air mobilisés par les mouvements respiratoires et les débits ventilatoires. Elle permet donc d'obtenir différentes mesures, présentées sous la forme de représentations graphiques, à partir d'un appareil d'enregistrement, le spiromètre. Ces mesures sont ensuite calculées par le logiciel informatique selon les données anthropométriques (poids, taille, âge, origine). Ces dernières témoignent des volumes et des capacités pulmonaires d'un sujet. Pour réaliser ces différentes manœuvres, l'enfant doit être assis, pince-nez en place. Il respire ainsi à travers un embout buccal ou naso-buccal⁴³. Rappelons qu'il est important, notamment dans les maladies neuromusculaires, que l'enfant soit assis de la même façon sur une chaise ou dans son fauteuil roulant, les épaules relâchées, avec son corset si nécessaire, afin de reproduire les conditions quotidiennes de ventilation (Matecki et al., 2004). Il est indispensable d'expliquer très clairement à l'enfant la manœuvre à effectuer, et si besoin de la réaliser préalablement pour qu'il puisse prendre exemple.

Nous détaillerons ici plus précisément la spirométrie simple, la spirométrie forcée et la spirométrie lente.

Dans un premier temps, il est possible de réaliser une spirométrie simple, aussi appelée spirométrie, afin d'étudier la ventilation pulmonaire au repos. Pour ce faire, nous demandons à l'enfant de respirer normalement dans l'embout buccal ou naso-buccal, puis d'effectuer profondément une inspiration suivie d'une expiration. La courbe obtenue représente alors les différents volumes mobilisables et les capacités pulmonaires disponibles (*cf. Annexe 12*).

Les volumes pulmonaires :

- *volume courant* (VC) : volume d'air mobilisé pendant une respiration normale au repos (VC = 0,5L)

⁴³ Notamment dans les maladies neuromusculaires qui affectent la musculature de l'orbiculaire des lèvres

- *volume de réserve inspiratoire (VRI)* : volume maximal pouvant être inspiré en partant du volume courant lors d'une inspiration profonde
- *volume de réserve expiratoire (VRE)* : volume maximal pouvant être expiré en partant du volume courant à l'occasion d'une expiration profonde
- *volume résiduel (VR)* : volume d'air restant dans les poumons à la fin d'une expiration forcée (non mesurable avec des tests de spirométrie)

Les capacités pulmonaires :

- *capacité vitale (CV)* : quantité maximale d'air que les poumons peuvent mobiliser lors d'une inspiration et d'une expiration forcées ($CV = VRI + VC + VRE$)
- *capacité inspiratoire (CI)* : quantité maximale d'air inspiré après une expiration normale ($CI = VC + VRI$)
- *capacité résiduelle fonctionnelle (CRF)* : quantité d'air contenu dans les poumons à la fin d'une expiration normale ($CRF = VRE + VR$)
- *capacité pulmonaire totale (CPT)* : volume d'air maximal présent dans les poumons à la suite d'une inspiration forcée ($CPT = CV + VR$)

Il est également possible d'effectuer une spirométrie forcée, le plus important des tests. Il convient de faire effectuer une boucle débit-volume complète (expiratoire et inspiratoire), et d'examiner l'aspect de la courbe sur le logiciel informatisé (*cf. Annexe 13*). Pour cette manœuvre, l'enfant doit inspirer très profondément, et expirer le plus fort et le plus longtemps possible l'air de ses poumons dans le spiromètre pour mesurer la capacité vitale forcée (CVF). La totalité du volume pulmonaire mobilisable est alors expirée. Sur la courbe débit-volume obtenue, on observe une augmentation rapide du débit qui atteint son maximum avant de diminuer. Ce point maximal correspond au débit expiratoire de pointe (DEP) qui permet d'évaluer l'efficacité globale de la toux, reflet de la fonction glottique. Pendant la première seconde de l'expiration, un patient sain expire environ 80% de sa CVF, ce qui correspond au volume expiratoire maximal par seconde (VEMS).

Les conditions de réalisation de la spirométrie lente (CVL) sont similaires à la spirométrie forcée. Celle-ci est toutefois obtenue suite à une inspiration profonde suivie d'une expiration lente de l'air contenu dans les poumons (capacité vitale expiratoire) (*cf. Annexe 13*), ou inversement, après une expiration totale de l'air pulmonaire succédée d'une inspiration lente et profonde (capacité vitale inspiratoire).

En théorie, les valeurs obtenues pour la CVF sont équivalentes ou légèrement en deçà des mesures de la CVL chez un sujet sain. Dans ce cas, nous retenons pour la capacité vitale, la plus grande valeur mesurée. Ces deux manœuvres, lente et forcée, doivent généralement être réalisées respectivement trois fois de façon successive afin d'obtenir des résultats concluants. Grâce aux différentes mesures relevées, il est possible de déterminer l'indice de Tiffeneau qui évalue le degré d'obstruction bronchique dans le cadre de maladies respiratoires.

Rappelons toutefois, que la spirométrie est insuffisamment sensible pour détecter précocement une atteinte des muscles respiratoires. En effet, selon Perez (2006), la chute de la CV ne devient significative que lorsque la force diaphragmatique est réduite d'environ 75%. La spirométrie doit donc être associée à d'autres méthodes afin d'obtenir un diagnostic précis, en particulier les explorations musculaires spécifiques. Ces méthodes induisent cependant l'utilisation d'un matériel particulier réservé à des études en laboratoire.

1.4 Déroulement de l'étude

1.4.1 Recueil du consentement

Avant la réalisation de tout examen clinique nécessaire, l'enfant ainsi que son(ses) parent(s) doivent être informés de la nature de la recherche, des objectifs de l'étude, ainsi que du déroulement de l'expérimentation. Un formulaire de consentement (*cf. Annexe 14*) dupliqué est alors remis au(x) parent(s) de l'enfant. Si les parents donnent leur aval, ils doivent inscrire leur nom ainsi que le prénom de leur enfant, dater et signer les deux formulaires de consentement. Un des exemplaires leur sera alors remis.

1.4.2 Etude de cohorte transversale

L'étude de cohorte transversale consiste à étudier une population dans sa globalité ou un échantillon représentatif à un instant t , déterminé dans le temps. Elle permet donc d'effectuer une coupe transversale dans le déroulement temporel, et de fournir une représentation instantanée à un même moment de la population étudiée. Dans le cadre de notre étude, ces investigations nous permettront de déterminer la prévalence des troubles respiratoires dans les maladies neuromusculaires, et une possible relation avec le risque de dysphagie.

1.4.3 Protocole d'évaluation des capacités de déglutition et de respiration des enfants atteints de maladie neuromusculaire

Le protocole d'évaluation présenté ci-dessous reprend les principaux éléments proposés par Thierry et Chevalier (2013). Notre évaluation de la déglutition et de la mastication est donc sensiblement la même. Certains ajustements ont cependant été réalisés (*cf. Annexe 15*). Nous avons en effet proposé d'explorer l'état ventilatoire du patient, dans l'objectif de repérer l'apparition de signes respiratoires prédisant un risque de dysphagie.

a) Anamnèse

Avant toute chose, nous procédons au recueil des informations personnelles de l'enfant et de ses conditions de vie : type de maladie neuromusculaire, fratrie, scolarité, prises en charge actuelles, présence de traitements médicamenteux, et éventuels antécédents chirurgicaux.

b) Entretien dirigé

Nous procédons ensuite à un entretien dirigé en présence de l'enfant et de ses parents. Celui-ci a pour objectif d'établir un premier inventaire de la situation alimentaire actuelle. Au cours de cet entretien, les éléments suivants sont donc recueillis :

- l'autonomie lors des repas,
- le contexte des repas,
- les caractéristiques des aliments,
- les signes d'inconfort pendant et après les repas,
- l'état respiratoire et le mode de ventilation spontané,
- le poids, la taille et l'indice de masse corporelle (IMC).

c) Examen morphologique de la sphère oro-faciale

Suite à cet entretien dirigé, un examen morphologique de la sphère oro-faciale⁴⁴ est proposé. Cet examen consiste donc à observer l'anatomie et la position de repos des structures impliquées dans la déglutition, afin de déterminer l'aspect normal ou non de cette sphère bucco-faciale. Les informations suivantes sont alors reportées :

- la position de repos de la sphère oro-faciale,

⁴⁴ Les caractéristiques morphologiques de la sphère oro-faciale influencent fortement la qualité de la déglutition, en particulier les phases orale et pharyngée.

- la tonicité des lèvres, des joues et de la langue,
- l'aspect jugal (symétrie des joues), labial (fermeture des lèvres), lingual (fasciculations, macroglossie) et facial (rétrognathie),
- l'ouverture mandibulaire,
- la forme du palais,
- l'état bucco-dentaire,
- la présence des réflexes nauséux et de toux.

d) Examen de la déglutition et de la mastication

L'entretien dirigé et l'examen morphologique de la sphère oro-faciale sont ensuite complétés par les tests de déglutition de 80 ml d'eau et d'un quart de biscuit (*cf. 1.3.4.a*). L'objectif est de déterminer les vitesses de déglutition et de mastication de notre groupe expérimental.

- ***Test de déglutition de 80 ml d'eau***

Pour la réalisation de ce test, l'enfant est en position assise, sur une chaise ou dans son fauteuil roulant, les pieds bien à plat au contact d'une surface dure (sol ou marchepieds), afin d'obtenir une posture propice à la déglutition. La quantité d'eau à déglutir est de 80 ml, obtenue en remplissant entièrement un verre en plastique de la même contenance. Nous transvasons ensuite cette quantité d'eau dans un gobelet en plastique plus grand, de 120 ml. Nous demandons préalablement à l'enfant s'il peut porter seul le verre à la bouche ou s'il a besoin d'une paille⁴⁵. Lors de cet essai, nous nous installons à côté de l'enfant et plaçons notre index sous le plancher lingual afin de compter le nombre de déglutitions. La consigne formulée à l'enfant est la suivante : « *Tu bois toute l'eau normalement sans t'arrêter* ». Nous déclenchons alors le chronomètre à main lorsque l'eau entre en contact avec les lèvres, et nous l'arrêtons à la fin de la dernière ascension laryngée, lorsque le larynx revient à une position de repos. Le temps en secondes ainsi que le nombre de déglutitions réalisées sont alors reportés sur la fiche du patient. Pendant l'essai, une attention particulière est portée à la présence de fuites labiales, et à la survenue d'une toux ou d'une voix mouillée dans la minute qui suit la prise d'eau.

⁴⁵ La paille est souvent conseillée dans les maladies neuromusculaires pour coordonner le buccinateur et l'orbiculaire des lèvres, favoriser le contrôle du bol alimentaire, et contourner la faiblesse musculaire des membres supérieurs.

- ***Test de mastication et de déglutition d'un quart de biscuit « Petit Beurre »***

Lors de ce test, l'enfant conserve la même position. Nous restons à côté de lui, en maintenant l'index sous le plancher lingual pour compter le nombre de mastications nécessaires. Nous préparons au préalable un quart de biscuit que nous donnons à l'enfant avec la consigne suivante : « *Tu mets le gâteau entièrement dans ta bouche, tu le mâches, et tu l'avales en une seule fois* ». Le chronomètre à main est déclenché lorsque le morceau de biscuit est entièrement introduit dans la bouche, et arrêté lors de la première déglutition. Nous reportons alors le temps en secondes et le nombre de mastications nécessaires à la déglutition de ce bolus. Nous ne prenons pas en compte le temps de nettoyage de la cavité orale, ni les déglutitions secondaires, et restons attentifs à la survenue d'une toux suite à cette prise alimentaire.

e) Examen de la respiration : les EFR

Après avoir réalisé l'entretien dirigé et les tests de déglutition, nous nous rendons avec l'enfant dans la salle réservée aux EFR. Nous effectuons si nécessaire, les mesures de poids et de taille, et demandons la date de naissance de l'enfant. Ces données sont ensuite reportées sur la fiche du patient dans le logiciel informatisé et standardisé des EFR. L'enfant s'installe ensuite sur une chaise ou dans son fauteuil roulant, et nous nous plaçons face à lui. Avant la réalisation de chaque mesure, il est indispensable d'expliquer précisément avec des termes simples et adaptés à l'enfant les conditions de réalisation de la manœuvre, et de mimer de façon démonstrative le déroulement de celle-ci. Un pince-nez est placé lors des différentes mesures effectuées, afin d'éviter tout risque de fuites des pressions par voie nasale. Nous installons pour chaque enfant un embout buccal ou naso-buccal, et un filtre antibactérien à usage unique sur un appareil muni d'un capteur de mesure, le spiromètre. Celui-ci est relié au logiciel informatisé qui mémorise et calcule les résultats aux tests de chaque patient selon les données de référence. Le spiromètre est alors prêt à être utilisé. Afin de se familiariser avec cet appareil, nous demandons à l'enfant de respirer dans un premier temps normalement, uniquement par la bouche.

- ***La spirométrie forcée***

Une fois l'enfant familiarisé avec le matériel, nous débutons l'épreuve par la réalisation de la spirométrie forcée. Nous donnons à l'enfant la consigne suivante : « *Tu vas inspirer très fort et souffler le plus fort possible tout l'air des poumons* ». Nous effectuons la manœuvre devant lui. Nous lui demandons ensuite de réaliser deux à trois essais, afin de s'assurer que la consigne soit comprise. Nous démarrons alors le logiciel pour enregistrer ses performances respiratoires. L'enfant réalise consécutivement la consigne deux à trois fois, sans s'arrêter. Les différentes mesures de la fonction respiratoire apparaissent sur le logiciel informatisé des EFR, et se présentent sous la forme d'une courbe débit-volume. Parmi les valeurs obtenues, nous nous intéressons plus particulièrement à la capacité vitale forcée et au débit expiratoire de pointe (*cf. 1.3.4.b*).

- ***La spirométrie lente***

Nous proposons ensuite la spirométrie lente en utilisant le même matériel. L'enfant respire à travers l'embout buccal ou naso-buccal, le pince-nez étant toujours en place. Nous indiquons à l'enfant la consigne suivante : « *Tu inspires doucement et tu souffles le plus longtemps possible* ». Nous réalisons également la manœuvre devant lui. Comme pour la spirométrie forcée, nous effectuons deux à trois essais successifs, avant de débiter l'évaluation réelle des performances respiratoires de l'enfant. Lorsque nous nous sommes assurés que la consigne a bien été comprise et correctement réalisée, nous pouvons débiter les enregistrements et effectuer la manœuvre deux à trois fois afin d'obtenir des valeurs pertinentes. Nous nous intéressons alors aux valeurs obtenues pour la capacité vitale lente, généralement équivalentes à celles de la capacité vitale forcée ou légèrement plus élevées.

La réalisation de ces différentes mesures nécessite une participation active et volontaire de l'enfant. C'est pourquoi nous l'encourageons tout au long de l'essai afin de susciter sa motivation. Pour chaque enfant, nous imprimons les courbes et les valeurs obtenues à la spirométrie forcée et la spirométrie lente pour analyser leurs performances respiratoires. Les différents éléments recueillis suite à ces investigations seront ensuite corrélés avec les résultats obtenus aux épreuves de déglutition et de mastication.

f) Examen de la respiration pendant la mastication d'un quart de biscuit
« *Petit Beurre* »

Pour terminer cette évaluation de la déglutition et de la respiration, nous proposons à l'enfant de mastiquer un quart de biscuit, pendant que nous enregistrons sa respiration. Nous profitons de la disponibilité de la salle des EFR pour expérimenter cet examen. En effet, parmi nos différentes recherches dans la littérature, aucune ne relate le comportement respiratoire, en particulier celui des enfants atteints de maladie neuromusculaire, lors de la mastication. Par cette expérimentation, nous cherchons donc à observer des éléments cliniques et/ou un comportement respiratoire particulier, prédicteurs de difficultés de déglutition. Nos différentes observations sont ensuite mises en corrélation avec l'évaluation isolée de la déglutition et celle de la respiration.

Pour réaliser cette expérimentation, nous utilisons un masque naso-buccal. L'enfant se trouve toujours en position assise sur la chaise ou dans son fauteuil, et l'un des expérimentateurs est installé devant lui afin de maintenir le masque naso-buccal et d'éviter la survenue de fuites. Nous demandons à l'enfant de ne mastiquer le biscuit qu'une fois le masque posé sur son visage. Lorsque le gâteau est dégluti, nous lui demandons de le signaler en levant la main. En effet, la présence du masque laisse peu de visibilité aux mouvements d'élévation du larynx. Nous donnons à l'enfant la consigne suivante : « *Une fois le biscuit dans ta bouche et le masque appliqué sur ton visage, tu le mâches normalement et tu l'avales en une seule fois. Dès que tu l'as avalé, tu lèves très vite ta main* ». Nous préparons alors un quart de biscuit que nous mettons dans la bouche de l'enfant. Simultanément, nous appliquons le masque naso-buccal sur son visage et débutons l'enregistrement respiratoire dès la première mastication.

Parallèlement, le deuxième expérimentateur compte à nouveau le nombre de mastications réalisées, et chronomètre le temps nécessaire jusqu'à la première déglutition. L'enregistrement de la fonction respiratoire lors de cette expérimentation, par l'intermédiaire du spiromètre, nous permet d'obtenir une courbe reflétant le volume courant, soit le volume d'air mobilisé pendant la mastication, et d'analyser pour chaque enfant leur comportement respiratoire. Parmi les valeurs obtenues, nous portons une attention particulière à la ventilation maximale par minute (VMM) ainsi qu'à la fréquence respiratoire.

1.5 Plan d'analyse des données

L'objectif principal de l'analyse des données est de déterminer si les hypothèses de recherche sont confirmées ou non. Ce traitement s'effectue en deux méthodes statistiques distinctes et complémentaires : l'analyse univariée, puis l'analyse bivariée.

1.5.1 Analyse univariée

Avant de se lancer dans une étude multidimensionnelle, il est indispensable de déterminer les variables pertinentes qui permettront de confirmer ou infirmer nos hypothèses de recherche. Cette analyse consiste en une série d'analyses unidimensionnelles permettant de décrire précisément, une à une, chaque caractéristique de notre échantillon. Ces variables seront introduites secondairement dans le modèle multidimensionnel.

Dans notre étude, nous avons concentré notre attention sur les variables qualitatives et quantitatives suivantes :

*Données qualitatives de notre étude*⁴⁶ : qualité de la mastication, qualité de la respiration, état nutritionnel.

*Données quantitatives de notre étude*⁴⁷ : vitesse de mastication, nombre de mastications, mesure de la capacité vitale, mesure du débit expiratoire de pointe, IMC.

Afin d'effectuer une analyse adéquate de ces différentes variables, la synthèse des données qualitatives se fait sous la forme de pourcentages. Les données quantitatives sont synthétisées grâce au calcul de la moyenne et de l'écart-type.

1.5.2 Analyse bivariée

L'analyse bivariée⁴⁸ permet ensuite de déterminer les relations qui existent entre deux variables quantitatives⁴⁹ ou qualitatives, précédemment déterminées. Cette analyse, basée essentiellement sur des tests statistiques, permet de décider si les relations observées sont l'objet du hasard ou l'effet réel des variables étudiées. Dans notre étude, deux tests statistiques, utilisés en cas d'échantillons de faible effectif, ont permis de mener ces analyses bivariées : les tests de Fisher et de Student. Le principe est de tester une hypothèse H_0

⁴⁶ Les données qualitatives sont des données auxquelles on ne peut pas attribuer de valeur.

⁴⁷ Les données quantitatives sont des données qui peuvent être mesurées.

⁴⁸ Cas particulier de l'analyse multidimensionnelle

⁴⁹ En statistique, nous utilisons le terme « corrélation » lorsque nous étudions la relation entre deux variables quantitatives.

(hypothèse nulle) contre une hypothèse H_1 (hypothèse alternative). Le seuil de significativité a été fixé à 5% ; la valeur de p doit donc être inférieure à 0,05.

- Si p est supérieur à ce seuil, on ne rejette pas H_0 : il n'y a pas de lien statistique significatif entre les deux variables étudiées.
- Si p est inférieur à ce seuil, on rejette H_0 : il existe un lien statistique réel entre les deux variables étudiées.

- ***Comparaison des variables qualitatives***

Le test exact de Fisher (cf. *Annexe 16*) permet de comparer deux groupes selon une variable qualitative (pourcentages), avec des effectifs théoriques inférieurs à 5. Ce test compare les proportions d'un paramètre dans deux populations à partir de deux échantillons, résumés sous forme d'un tableau de contingence. Nous pouvons formuler H_0 et H_1 de la façon suivante (Centre international de statistique et d'informatique appliquées & Centre d'enseignement et de recherche de statistique appliquée, 1995) :

- H_0 : les proportions sont les mêmes dans les deux populations
- H_1 : les proportions sont différentes dans les deux populations

- ***Comparaison des variables quantitatives***

Le test de Student (cf. *Annexe 17*) permet de comparer deux groupes selon une variable quantitative (moyennes) lorsque les effectifs des échantillons ne sont pas assez grands. Il est utilisé s'il réunit les conditions nécessaires de normalité et d'homogénéité. Ce test (de conformité), basé sur le calcul de t_0 , compare les paramètres observés de l'échantillon aux paramètres connus de la population (de référence). L'objectif est de vérifier si notre échantillon provient bien d'une population avec la moyenne spécifiée μ_0 , ou s'il y a une différence significative entre la moyenne de l'échantillon et la moyenne présumée de la population. Dans notre étude, nous considérons que les distributions de X dans les deux populations sont normales, et de variances vraies égales. Nous pouvons formuler H_0 et H_1 de la façon suivante (Centre international de statistique et d'informatique appliquées & Centre d'enseignement et de recherche de statistique appliquée, 1995) :

- H_0 : les distributions des deux populations sont identiques
- H_1 : les distributions des deux populations sont différentes

2 RESULTATS

28 enfants porteurs d'une maladie neuromusculaire ont été inclus dans l'étude entre octobre 2015 et avril 2016 (cf. *Tableau 1*). Leur âge moyen était de 10,25 ans (de 5 à 17 ans).

Parmi les différents types de pathologies neuromusculaires, nous avons rencontré :

- 12 enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne,
- 1 enfant avec une dystrophie musculaire de Becker,
- 2 enfants présentant une dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale,
- 2 enfants ayant une dystrophie musculaire congénitale,
- 1 enfant avec une myopathie congénitale,
- 5 enfants présentant une dystrophie myotonique de Steinert, dont un sujet avec une forme congénitale,
- 2 enfants ayant une amyotrophie spinale infantile,
- 1 enfant avec une neuropathie périphérique (maladie de Charcot-Marie-Tooth),
- 2 enfants pour lesquels le type de myopathie n'est pas encore identifié.

Tous les examens n'ont pas pu être réalisés pour chaque enfant. L'appareil permettant les EFR étant en panne au cours de l'expérimentation, l'évaluation de la respiration n'a pu débuter qu'en janvier 2016. Ainsi, sur 28 enfants inclus dans l'étude, 17 ont pu participer à l'évaluation de la respiration et à l'exploration des capacités ventilatoires lors de la mastication d'un quart de biscuit.

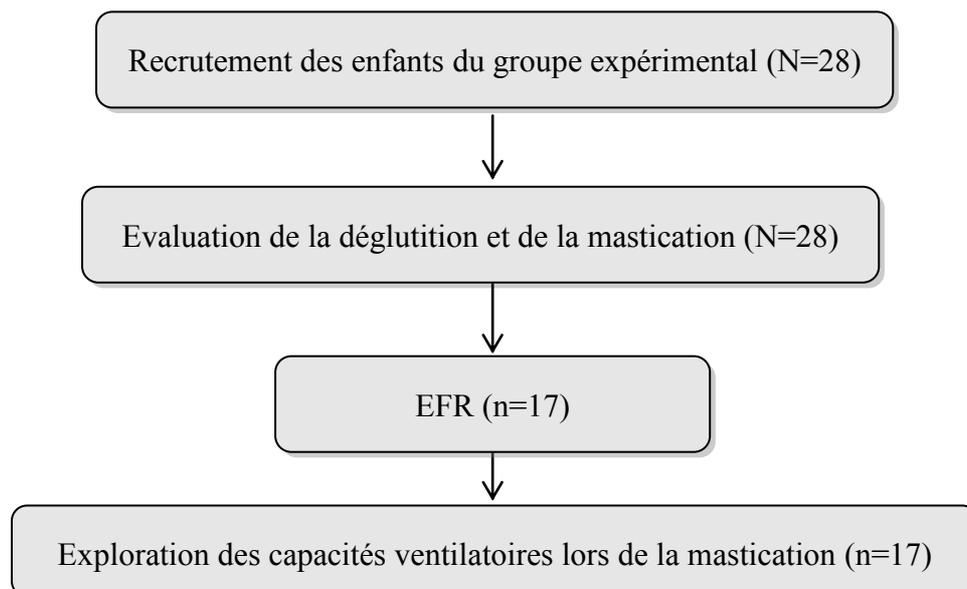


Figure 2 : Suivi de la population au cours de l'étude

GROUPE EXPERIMENTAL									
n=28									
	<i>Sexe</i>	<i>Age</i>	<i>Diagnostic</i>	<i>Traitement</i>	<i>Autonomie de marche</i>	<i>Test déglutition 80mL d'eau</i>	<i>Test mastication 1/4 biscuit</i>	<i>EFR</i>	<i>Evaluation mastication-respiration</i>
S1	F	5	ASI type II		non	x	x	x	x
S2	M	5	ASI type III		faible	x	x		
S3	M	5	Duchenne	corticoïdes	oui		x		
S4	F	5	MCT		oui	x	x		
S5	M	7	Duchenne	corticoïdes	oui	x	x	x	x
S6	M	7	Duchenne	corticoïdes	oui	x	x	x	x
S7	F	7	DNP		faible	x	x	x	x
S8	M	7	Duchenne	corticoïdes	oui	x	x	x	x
S9	M	7	Steinert		oui	x	x		
S10	F	8	DNP		faible	x	x	x	x
S11	M	8	Duchenne	corticoïdes	oui	x	x	x	x
S12	M	8	Duchenne	corticoïdes	oui	x	x	x	x
S13	F	8	MC		non	x	x	x	x
S14	M	9	Duchenne	corticoïdes	non	x	x	x	x
S15	M	10	Duchenne	corticoïdes	non	x	x	x	x
S16	M	10	Duchenne	corticoïdes	oui	x	x	x	x
S17	M	11	Duchenne	corticoïdes	non	x	x		
S18	M	12	FSH		faible	x	x		
S19	M	12	Steinert		oui	x	x		
S20	M	12	Steinert		oui	x	x	x	x
S21	M	14	Steinert		oui	x	x		
S22	M	14	Duchenne	corticoïdes	oui	x	x	x	x
S23	M	15	Steinert		oui	x	x		
S24	F	15	DMC		non	x	x	x	x
S25	F	16	FSH		oui	x	x	x	x
S26	M	16	DMC		non	x	x		
S27	F	17	Steinert		oui	x	x		
S28	M	17	Duchenne	corticoïdes	non	x	x	x	x

Tableau 1 : Présentation du groupe expérimental à l'inclusion

Légende :

Sexe : M (masculin) / F (féminin)

Age : en années

Diagnostic : ASI (Amyotrophie Spinale Infantile) / MCT (maladie de Marie-Charcot-Tooth) / DNP (Diagnostic Non Posé) / MC (Myopathie Congénitale) /

FSH (dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale) / DMC (Dystrophie Musculaire Congénitale)

Autonomie de marche : faible (< à 1km)

2.1 Examen de la déglutition

Les résultats obtenus lors de l'évaluation de la déglutition ont été comparés aux courbes d'évolution des capacités de déglutition et de mastication, issues de la précédente étude (cf. *Annexe 11*). La population d'étude étant plus restreinte chez Thierry & Chevalier (2013), aucune norme n'a été établie pour la classe d'âge 12-17 ans. Au vu de leur conclusion⁵⁰, nous pouvons envisager que les capacités de déglutition et de mastication, des enfants âgés de 12 à 17 ans, sont sensiblement identiques à celles des enfants du groupe témoin les plus âgés, voire légèrement inférieures.

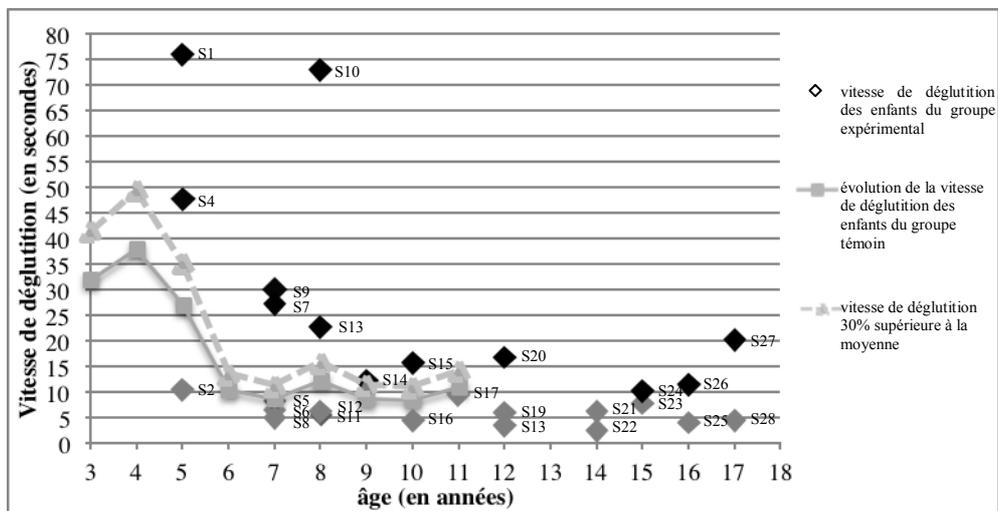
Dans cette étude, nous considérons qu'un nombre ou une vitesse de déglutition et de mastication supérieur à 30% de la moyenne pour chaque classe d'âge est anormal, et sera représenté en noir (◆) dans les graphiques ci-après.

2.1.1 Test de déglutition de 80 ml d'eau

Les performances au test de déglutition étant relativement homogènes au verre et à la paille selon Thierry et Chevalier (2013), nous avons demandé aux enfants de la consultation de choisir entre ces deux situations selon leurs capacités motrices et leurs habitudes. Ainsi, 23 enfants ont réalisé le test de déglutition au verre et 4 enfants à la paille. Seul un enfant n'a pas pu effectuer correctement la consigne.

⁵⁰ Thierry & Chevalier (2013) ont constaté que les performances de déglutition et de mastication diminuaient significativement jusqu'à l'âge de 6 ans, puis plus discrètement jusqu'à se stabiliser

a) Comparaison des vitesses de déglutition du groupe expérimental à la courbe d'évolution des capacités de déglutition du groupe témoin

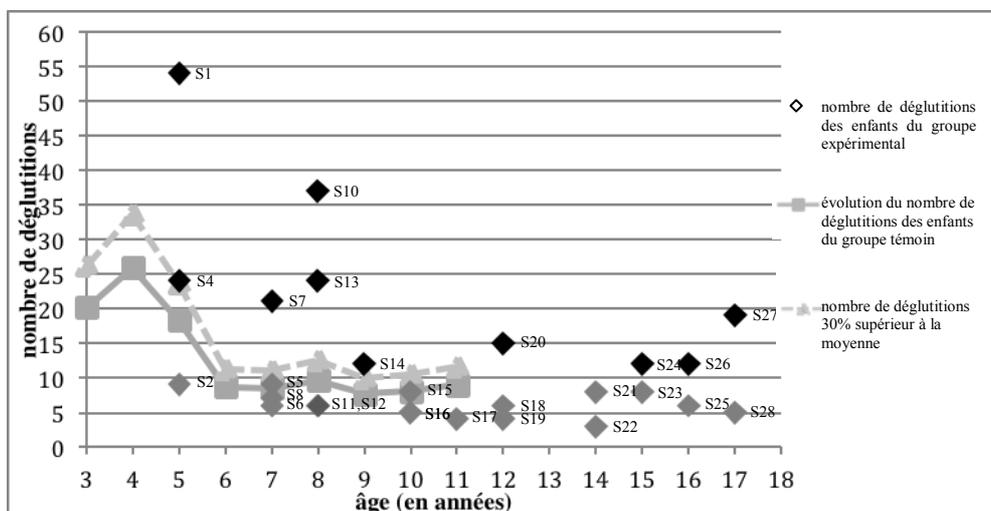


Graphique 1 : Comparaison des vitesses de déglutition du groupe expérimental à la courbe d'évolution préétablie

Les résultats obtenus par le groupe expérimental révèlent une importante hétérogénéité des vitesses de déglutition :

- 56 % des sujets (15 enfants) ont des performances de déglutition équivalentes à leurs pairs,
- 44 % d'entre eux (12 enfants) présentent une déglutition excessivement plus lente que la moyenne obtenue par le groupe de référence pour leur classe d'âge.

b) Comparaison du nombre de déglutitions du groupe expérimental à la courbe d'évolution des capacités de déglutition du groupe témoin



Graphique 2 : Comparaison du nombre de déglutitions du groupe expérimental à la courbe d'évolution préétablie

Nous constatons une tendance identique aux résultats de la vitesse de déglutition avec une importante hétérogénéité du nombre de déglutitions effectuées par les enfants du groupe expérimental :

- 63% de ces enfants (17 sujets) présentent un nombre de déglutitions similaires aux enfants du groupe témoin,
- 37% d'entre eux (10 sujets) effectuent un nombre de déglutitions plus important que leurs pairs.

c) Comparaison des performances de déglutition, en termes de vitesse et de nombre, au sein du groupe expérimental

Sur le plan de la déglutition, les performances observées révèlent que :

- 37% des enfants du groupe expérimental (10 enfants) présentant un nombre de déglutitions plus important réalisent également une vitesse de déglutition plus élevée,
- seuls deux enfants (S9 et S15) présentent une lenteur exécutive, mais un nombre de déglutitions dans la norme par rapport à leur classe d'âge.

Ainsi, 44% des enfants porteurs d'une maladie neuromusculaire (12 enfants) sont en difficulté pour la prise des liquides.

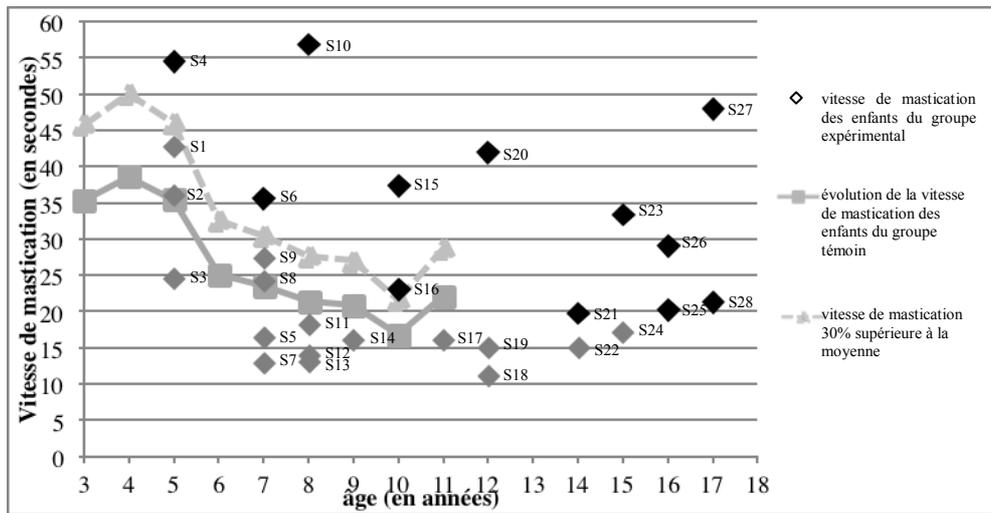
Ces difficultés de déglutition sur les liquides ne semblent cependant pas liées à l'évolution de la maladie. En effet, nous observons une répartition relativement homogène des difficultés selon les âges :

- dans la classe d'âge des 5-12 ans, environ 37% présentent des difficultés, soit 7 enfants sur 19,
- dans la classe d'âge des 14-17 ans, environ 38% des enfants présentent également des difficultés, soit 3 enfants sur 8.

2.1.2 Test de mastication et de déglutition d'un quart de biscuit « *Petit Beurre* »

Tous les enfants inclus initialement dans l'étude ont pu effectuer le test de mastication d'un quart de biscuit, soit au total 28 enfants.

a) Comparaison des vitesses de mastication du groupe expérimental à la courbe d'évolution des capacités de mastication du groupe témoin

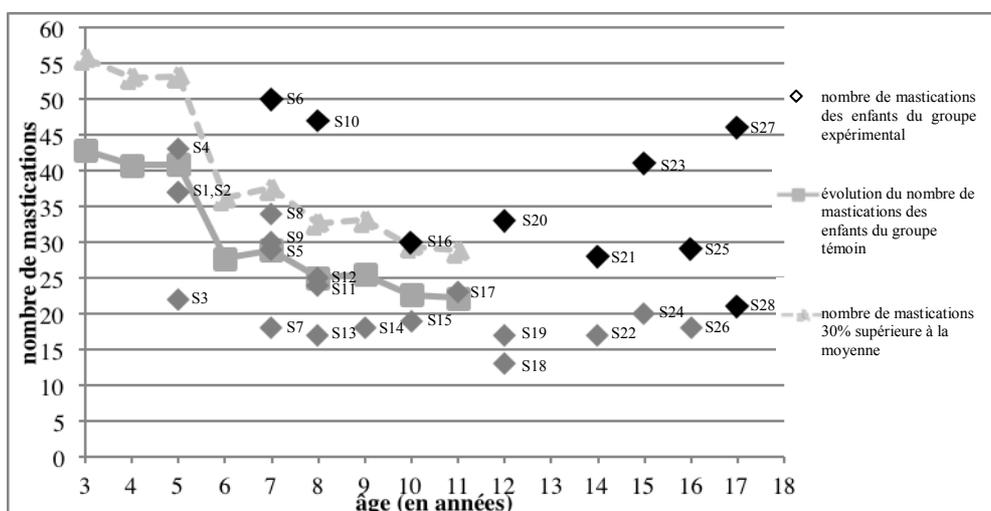


Graphique 3 : Comparaison des vitesses de mastication du groupe expérimental à la courbe d'évolution préétablie

Les vitesses de mastication réalisées par les enfants du groupe expérimental sont également très différentes :

- 57% des sujets (16 enfants) réalisent un temps de mastication équivalent à leurs pairs,
- 43 % d'entre eux (12 enfants) présentent une mastication excessivement plus lente que celle observée pour leur classe d'âge.

b) Comparaison du nombre de mastications du groupe expérimental à la courbe d'évolution des capacités de mastication du groupe témoin



Graphique 4 : Comparaison du nombre de mastications du groupe expérimental à la courbe d'évolution préétablie

Concernant le nombre de mastications réalisées par les enfants atteints de maladie neuromusculaire, nous avons constaté que :

- 68% d'entre eux (19 enfants) se situent dans la norme par rapport à leur classe d'âge,
- 32% (9 enfants) effectuent un nombre de mastications nettement supérieur aux résultats attendus.

c) Comparaison des performances de mastication, en termes de vitesse et de nombre, au sein du groupe expérimental

Parmi les 12 enfants du groupe expérimental présentant une durée de mastication nettement plus élevée, soit 43% de la population étudiée :

- 9 enfants réalisent également un nombre élevé de mastications par rapport aux normes établies,
- 3 enfants présentent une lenteur exécutive mais un nombre de mastications équivalent à celui de leurs pairs. Un de ces 3 enfants (S15) fractionne la déglutition du bolus qui, au vu de son âge, pourrait être ingéré en une seule déglutition.

Nous constatons également que les difficultés de mastication semblent se majorer avec l'évolution de la maladie. Parmi les enfants présentant ces difficultés :

- environ 32% des 5-12 ans présentent des difficultés de mastication, soit 6 enfants sur 19,
- 75% des 14-17 ans sont également en difficulté, soit 6 enfants sur 8.

Ces observations traduisent une certaine pénibilité du temps oral, majorée avec l'âge et l'évolution de la maladie.

La qualité de la mastication est donc perturbée lorsque la durée de mastication est nettement supérieure aux valeurs moyennes du groupe témoin. Elle induit en effet des temps de repas plus longs, et un risque de fatigabilité plus important.

2.1.3 Comparaison des performances de déglutition et de mastication du groupe expérimental

Parmi tous les enfants évalués lors de cette étude (*cf. Tableau 2, ci-après*):

- 6 ont seulement une atteinte de la déglutition,

- 6 autres présentent une atteinte isolée de la mastication,
- 6 ont une atteinte conjointe de la déglutition et de la mastication.

Les performances de déglutition sont donc perturbées pour 18 des 28 enfants inclus initialement. Pour chacun de ces enfants, nous retrouvons lors de l'entretien dirigé des éléments en faveur d'une perturbation des temps de repas : lenteur, temps de mastication longs, adaptations et sélections alimentaires.

Nous constatons également que les performances de déglutition de 80 ml d'eau semblent peu dépendantes de l'évolution de la maladie contrairement à celles observées pour la mastication d'un quart de biscuit. La mastication met en jeu des praxies plus élaborées faisant intervenir de nombreux groupes musculaires. Nous supposons donc que les difficultés observées sont très certainement liées à la faiblesse musculaire progressive, principale caractéristique des maladies neuromusculaires.

	Déglutition 80 ml d'eau		Mastication ¼ de biscuit		Déglutition et Mastication	
	GROUPE EXPERIMENTAL n=27		GROUPE EXPERIMENTAL n=28		GROUPE EXPERIMENTAL n=28	
	<i>Enfants avec difficultés de déglutition</i>	<i>Effectif total</i>	<i>Enfants avec difficultés de mastication</i>	<i>Effectif total</i>	<i>Enfants avec difficultés de déglutition et de mastication</i>	<i>Effectif total</i>
<i>Dystrophie musculaire de Duchenne</i>	2	11	4	12	1	12
<i>Dystrophie musculaire de Becker</i>	0	1	1	1	0	1
<i>Dystrophie myotonique de Steinert</i>	3	5	3	5	2	5
<i>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale</i>	0	2	1	2	0	2
<i>Myopathie congénitale</i>	1	1	0	1	0	1
<i>Dystrophie musculaire congénitale</i>	2	2	1	2	1	2
<i>Amyotrophie spinale infantile</i>	1	2	1	2	1	2
<i>Neuropathie périphérique</i>	1	1	0	1	0	1
<i>Diagnostic non établi</i>	2	2	1	2	1	2
<i>Effectif total</i>	12	27	12	28	6	28

Tableau 2 : Répartition des difficultés de déglutition et de mastication selon le type de maladie neuromusculaire

2.2 Examen de la ventilation

Parmi tous les enfants inclus initialement dans l'étude, seuls 17 sujets ont pu effectuer une spirométrie acceptable et reproductible. Dans le cadre des EFR, le logiciel permet de comparer instantanément les résultats obtenus par chaque enfant aux valeurs théoriques de la littérature.

GROUPE EXPERIMENTAL			
n = 17			
	<i>Age</i>	<i>CV (%)</i>	<i>DEP (%)</i>
<i>S24</i>	15	19,8	50
<i>S20</i>	12	39	41
<i>S10</i>	8	42	51
<i>S25</i>	16	68,2	83
<i>S28</i>	17	71	65
<i>S15</i>	10	74	73
<i>S1</i>	5	78	58
<i>S7</i>	7	80	96,8
<i>S14</i>	9	84	61
<i>S5</i>	7	89	92
<i>S11</i>	8	91	89
<i>S16</i>	10	95	86
<i>S8</i>	7	96	79
<i>S6</i>	7	96	92
<i>S12</i>	8	106	107
<i>S22</i>	14	107	111
<i>S13</i>	8	111	94,4

Tableau 3 : Caractéristiques fonctionnelles respiratoires des enfants du groupe expérimental

Légende : Age : en années

CV (Capacité Vitale)

DEP (Débit Expiratoire de Pointe)

Les résultats montrent que :

- 41% des enfants inclus dans l'examen de la ventilation (7 sujets) présentent une capacité vitale inférieure à 80% de la valeur théorique. 18% d'entre eux obtiennent même une capacité vitale inférieure à 50% (seuil nécessitant l'introduction d'une aide ventilatoire) ;
- 6 de ces 7 sujets présentent également une mesure du débit expiratoire de pointe inférieure à 80% de la valeur théorique ;
- seul un enfant réalise une mesure de ce débit supérieure, néanmoins proche de cette limite (83%) ;
- parmi les 10 enfants présentant une capacité vitale supérieure à 80%, deux ont un débit expiratoire de pointe inférieur à la valeur théorique.

Notons que les patients ayant une capacité vitale altérée (< 80%) correspondent à un groupe sensiblement plus âgé (âge moyen de 11,9 ans contre 8,5 ans).

2.3 Comparaison des résultats obtenus aux épreuves de déglutition et de respiration

Nous cherchons à déterminer si les temps de repas constituent une épreuve d'effort sur le plan respiratoire pour les enfants atteints de maladie neuromusculaire. De ce fait, nous nous intéressons plus particulièrement aux performances réalisées lors de l'épreuve de mastication d'un quart de biscuit. Afin d'évaluer les effets des troubles respiratoires sur la qualité de la mastication, nous cherchons à mettre en évidence une corrélation entre les variables « *qualité de la respiration (+/-)* » et « *qualité de la mastication (+/-)* ». Nous reportons ici les résultats obtenus par les 17 enfants ayant effectué le test de mastication et les EFR.

GROUPE EXPERIMENTAL		
n = 17		
	<i>Qualité Respiration</i>	<i>Qualité Mastication</i>
<i>S24*</i>	-	+
<i>S20</i>	-	-
<i>S10</i>	-	-
<i>S25</i>	-	-
<i>S28</i>	-	-
<i>S15</i>	-	-
<i>S1</i>	-	-
<i>S7</i>	+	+
<i>S14</i>	+	+
<i>S5</i>	+	+
<i>S11</i>	+	+
<i>S16</i>	+	-
<i>S8</i>	+	+
<i>S6</i>	+	-
<i>S12</i>	+	+
<i>S22</i>	+	+
<i>S13</i>	+	+

Tableau 4 : Caractéristiques des performances respiratoires et de déglutition

***Remarque** : S24 a bénéficié d'une prise en charge des fonctions oro-faciales, ses performances masticatoires étant auparavant très limitées

Légende :

Mastication : (+) vitesse de mastication dans la norme par rapport à leurs pairs / (-) vitesse de mastication nettement inférieure à celle du groupe témoin

Respiration : (+) capacité vitale > 80% de la valeur théorique / (-) capacité vitale < 80% de la valeur théorique

A partir de ces résultats, nous avons réalisé des analyses statistiques afin de déterminer si les éléments étudiés sont significatifs ou non.

GROUPE EXPERIMENTAL			
n=17			
<i>Qualité de la mastication</i>	<i>Qualité de la respiration</i>		<i>p-value</i>
<i>Vitesse de mastication (sec)</i>	<i>(-)</i>	<i>(+)</i>	
Moyenne	35,5	18,8	0,011*
Ecart-type	16,4	7,1	

Tableau 5 : Comparaison des vitesses de mastication et de l'état respiratoire du groupe expérimental

* différence significative des vitesses de mastication entre les sujets présentant des troubles respiratoires et ceux qui n'en ont pas. Test de Student, $p < 0.05$.

Le test de Student⁵¹ met en évidence une vitesse moyenne de mastication significativement différente entre les sujets qui présentent des troubles de la respiration et ceux qui n'en ont pas. La durée moyenne de mastication est deux fois plus élevée chez les sujets ayant des troubles respiratoires (35,5 secondes contre 18,1 secondes).

GROUPE EXPERIMENTAL							
n=17							
<i>Respiration</i>	<i>Mastication</i>				<i>Effectif total</i>		<i>p-value</i>
	<i>(-)</i>	<i>%</i>	<i>(+)</i>	<i>%</i>			
<i>(-)</i>	6	86	1	14	7	100	0,015*
<i>(+)</i>	2	20	8	80	10	100	
Effectif total	8	47	9	53	17	100	

Tableau 6 : Comparaison des qualités de mastication et de respiration des enfants du groupe expérimental

* différence significative de la survenue des difficultés masticatoires entre les sujets avec troubles respiratoires et ceux qui n'en ont pas. Test de Fisher, $p < 0,05$.

Le Test de Fisher⁵² montre un lien significatif entre la mastication et la respiration. En effet, les sujets avec des troubles respiratoires (*qualité de respiration -*) présentent plus souvent des difficultés de mastication (*qualité de mastication -*), ce qui représente un pourcentage de 86%. Par ailleurs, 80% des enfants avec de bonnes capacités respiratoires (*qualité respiratoire +*) n'ont pas de difficultés masticatoires (*qualité mastication +*).

La diminution de la capacité vitale semble donc être associée à un risque plus élevé de difficultés masticatoires. De plus, lorsqu'elle diminue, le débit expiratoire de pointe est

⁵¹ Le test de Student permet de comparer deux moyennes entre deux groupes de sujets

⁵² Le test de Fisher permet de comparer deux pourcentages

également réduit (*cf. Tableau 3*). Ces sujets sont donc davantage exposés à un risque de fausses routes lors des temps de repas.

2.4 Evaluation de l'état nutritionnel

L'évaluation régulière de l'état nutritionnel des patients porteurs d'une maladie neuromusculaire est indispensable afin de prévenir les risques fréquents d'obésité ou de dénutrition, majorant les déficits fonctionnels, en particulier respiratoires. Une limitation des dépenses énergétiques, un apport nutritionnel insuffisant et/ou une diminution de la masse musculaire, sont autant de facteurs perturbant l'état nutritionnel.

N'ayant d'autres moyens à disposition pour cette évaluation, nous avons recueilli le poids et la taille des 17 enfants afin de déterminer des risques d'insuffisance pondérale ou d'obésité. L'interprétation de l'IMC, contrairement à celle de l'adulte, n'est pas linéaire chez l'enfant. Elle se fait à partir des courbes de croissance.

GRUPE EXPERIMENTAL				
n=17				
	<i>Pathologie</i>	<i>Autonomie de marche</i>	<i>Interprétation état nutritionnel</i>	<i>IMC</i>
<i>S1</i>	ASI type I	Non	IP	12
<i>S10</i>	DNP	Faible	IP	12
<i>S16</i>	Duchenne	Oui	IP	13
<i>S20</i>	Steinert congénital	Oui	IP	11
<i>S7</i>	DNP	Faible	CN	13
<i>S5</i>	Duchenne	Oui	CN	16
<i>S6</i>	Duchenne	Oui	CN	18
<i>S8</i>	Duchenne	Oui	CN	14
<i>S13</i>	MC	Non	CN	16
<i>S24</i>	DMC	Non	CN	22
<i>S25</i>	FSH	Faible	CN	18
<i>S28</i>	Duchenne	Non	CN	21
<i>S11</i>	Duchenne	Oui	surpoids	21
<i>S12</i>	Duchenne	Oui	surpoids	20
<i>S14</i>	Duchenne	Non	surpoids	23
<i>S15</i>	Duchenne	Non	surpoids	23
<i>S22</i>	Duchenne	Oui	surpoids	25

Tableau 7 : Caractéristiques de l'état nutritionnel des enfants du groupe expérimental

***Remarque** : corpulence normale proche de la zone d'insuffisance pondérale, état nutritionnel à surveiller

Légende :

Pathologie : ASI (Amyotrophie Spinale Infantile) / DNP (Diagnostic Non Posé) / MC (Myopathie Congénitale) / DMC (Dystrophie Musculaire Congénitale) / FSH (dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale)
Interprétation : IP (Insuffisance Pondérale) / CN (Corpulence Normale)

L'interprétation des mesures statur pondérales en lien avec les courbes de croissance montre que :

- 24% des enfants (4 sujets) présentent une insuffisance pondérale,
- 47% (8 enfants) ont une corpulence normale,
- 29% d'entre eux (5 enfants) sont en surpoids.

Ces 5 enfants en surpoids sont porteurs d'une dystrophie musculaire de Duchenne et bénéficient d'un traitement par corticoïdes qui favorise la prise de poids. Ce risque est également majoré par la perte de la marche à l'origine d'un phénomène d'épargne calorique.

2.5 Comparaison de l'état nutritionnel et des performances de déglutition et de respiration

Afin de rechercher d'éventuelles conséquences de la fonction respiratoire sur les performances de mastication, et sur l'état nutritionnel des enfants atteints de maladies neuromusculaires, nous cherchons à comparer les résultats obtenus dans ces trois domaines.

GRUPE EXPERIMENTAL				
n = 17				
	<i>Autonomie de marche</i>	<i>Qualité Respiration</i>	<i>Qualité Mastication</i>	<i>Interprétation de l'état nutritionnel</i>
<i>S24</i>	non	-	+	CN
<i>S20</i>	oui	-	-	IP
<i>S10</i>	faible	-	-	IP
<i>S25</i>	oui	-	-	CN
<i>S28*</i>	non	-	-	CN
<i>S15*</i>	non	-	-	surpoids
<i>S1</i>	non	-	-	IP
<i>S7</i>	faible	+	+	CN
<i>S14*</i>	non	+	+	surpoids
<i>S5*</i>	oui	+	+	CN
<i>S11*</i>	oui	+	+	surpoids
<i>S16*</i>	oui	+	-	IP
<i>S8*</i>	oui	+	+	CN
<i>S6*</i>	oui	+	-	CN
<i>S12*</i>	oui	+	+	surpoids
<i>S22*</i>	oui	+	+	surpoids
<i>S13</i>	non	+	+	CN

Tableau 8 : Présentation des performances respiratoires, des capacités de mastication et de l'état nutritionnel des enfants du groupe expérimental

**Remarque* : enfants bénéficiant d'un traitement par corticoïdes. De plus, S14, S15 et S28 n'ont plus d'autonomie de marche, ce qui favorise l'épargne calorique.

2.5.1 Déglutition et état nutritionnel

Nous cherchons ici à étudier par une analyse statistique les effets des capacités masticatoires sur l'état nutritionnel.

GROUPE EXPERIMENTAL n=17			
	<i>Vitesse moyenne de mastication</i>	<i>Ecart-type</i>	<i>p-value</i>
<i>insuffisance pondérale</i>	43,93	15,4	
<i>corpulence normale</i>	20,09	7,4	0,047*
<i>surpoids</i>	20,09	9,8	0,045*

Tableau 9 : Comparaison des vitesses de mastication et de l'état nutritionnel

* différences significatives de la vitesse de mastication entre les sujets en insuffisance pondérale et les sujets présentant une corpulence normale ou un surpoids. Test de Student, scores < 0,05.

Le test de Student montre que le temps de mastication et l'état nutritionnel sont significativement liés lorsque l'on compare la vitesse moyenne de mastication pour les enfants en insuffisance pondérale, avec celles des enfants ayant une corpulence normale ou un surpoids.

GROUPE EXPERIMENTAL n=17							
	<i>Mastication</i>				<i>Effectif total</i>	<i>Pourcentages</i>	<i>p-value</i>
	<i>(-)</i>	<i>Pourcentages</i>	<i>(+)</i>	<i>Pourcentages</i>			
<i>insuffisance pondérale</i>	4	100	0	0	4	100	0,076
<i>corpulence normale</i>	3	37	5	63	8	100	
<i>surpoids</i>	1	20	4	80	5	100	
<i>Effectif total</i>	8	47	9	53	17	100	

Tableau 10 : Comparaison de la qualité de mastication et de l'état nutritionnel

* différence significative de la qualité masticatoire entre les sujets en insuffisance pondérale et les sujets avec une corpulence normale ou un surpoids. Test de Fisher, score $0,05 < p < 0,1$

Pour les petits échantillons comme ici, nous pouvons relever le seuil de significativité à 10% (soit $p\text{-value} < 0,1$). L'analyse statistique par le test de Fisher détermine une $p\text{-value}$ supérieure à 0,05 qui reste néanmoins très proche et inférieure à 0,1. Nous pouvons donc considérer que l'état nutritionnel et la qualité de la mastication sont associés.

2.5.2 Respiration et état nutritionnel

Les analyses précédentes ont mis en évidence un lien significatif entre :

- la qualité de la mastication et la qualité de la respiration,
- la qualité de la mastication et l'état nutritionnel.

Nous cherchons donc à déterminer si l'état nutritionnel et la qualité respiratoire sont également corrélés.

GROUPE EXPERIMENTAL							<i>p-value</i>
n=17							
<i>Respiration</i>							
	(-)	Pourcentages	(+)	Pourcentages	Effectif total	Pourcentages	
<i>insuffisance pondérale</i>	3	75	1	25	4	100	
<i>corpulence normale</i>	3	37	5	63	8	100	
<i>surpoids</i>	1	20	4	80	5	100	
<i>Effectif total</i>	7	41	10	59	17	100	

Tableau 11: Comparaison de la qualité respiratoire et de l'état nutritionnel

D'après le test de Fisher, les données ne mettent pas en évidence de lien statistique significatif entre l'état nutritionnel et les troubles de la respiration (*Fisher* ; $p=0,37 > 0,05$). Au vu des résultats précédents, ces derniers peuvent être discutés en raison du faible effectif que présente l'étude. En effet, 75% des enfants en insuffisance pondérale (3 enfants sur 4) présentent une qualité respiratoire moindre. Rappelons que la prise de traitement par corticoïdes et la perte de l'autonomie de marche sont des facteurs qui peuvent influencer ces résultats.

2.6 Evaluation de la respiration pendant la mastication d'un quart de biscuit « Petit Beurre » et mise en lien avec les éléments recueillis

Par l'observation du volume courant, nous voulions vérifier que les résultats obtenus lors des épreuves de mastication et de respiration se confirmaient. En effet, nous pensions que l'étude du volume courant lors de la mastication d'un quart de biscuit révélerait une tendance de courbe identique pour l'ensemble des enfants présentant des capacités limitées sur le plan de la respiration et de la déglutition. Au vu des résultats, cette expérimentation ne nous permet finalement pas de mettre en évidence un comportement respiratoire significatif, en lien avec les difficultés rapportées.

Les observations faites ont révélé des performances respiratoires totalement aléatoires selon les difficultés. Nous avons seulement pu observer trois tendances de courbe (*cf. Annexe 18*) révélant des adaptations différentes sur le plan respiratoire lors de la mastication d'un biscuit :

- certains enfants s'effondrent dans le volume de réserve expiratoire avec un volume courant aléatoire,
- d'autres s'adaptent par une hyperventilation en puisant dans le volume de réserve inspiratoire,
- Enfin, quelques enfants présentent une courbe relativement stable se rapprochant des performances normalement observées chez un individu sain ne présentant pas de difficultés respiratoires et de mastication.

Nous ne pouvons donc établir de relations entre les performances ventilatoires et de mastication et l'observation du volume courant lors d'un essai alimentaire. Nous constatons seulement que les deux enfants (S6 et S16), présentant une capacité vitale supérieure à 80% et des difficultés de mastication (*cf. Tableau 4*), ont tendance à hyperventiler (fréquence respiratoire par minute respective de 31,63 et 46,8), lors de la mastication du biscuit.

3 DISCUSSION

3.1 Confrontation entre résultats et hypothèses

Lors de cette étude, de nombreuses données ont été recueillies. Des analyses statistiques⁵³ (cf. 1.5) ont été réalisées afin de statuer sur l'influence des troubles respiratoires sur les troubles de la déglutition, sur l'état nutritionnel, et sur la qualité des repas.

3.1.1 Hypothèse principale

- *L'évaluation des troubles respiratoires est importante pour la prévention de la dysphagie dans les maladies neuromusculaires.*

Les analyses statistiques portant sur la qualité de la respiration et la qualité de la mastication ont permis de mettre en évidence un lien significatif entre ces deux fonctions.

- La vitesse moyenne de mastication est significativement différente entre les sujets avec difficultés respiratoires et ceux qui n'en ont pas (*Student, $p=0,011^*$*) (cf. Tableau 5).
- Les sujets avec des troubles respiratoires présentent plus souvent des difficultés de mastication (*Fisher ; $p=0,015^*$*) (cf. Tableau 6).
- 80% des enfants ayant de bonnes capacités respiratoires n'ont pas de difficultés masticatoires. Seuls 20% présentent des difficultés de mastication avec un temps d'exécution et un nombre de mastications nettement supérieurs à leurs pairs (cf. Tableau 4). Nous avons toutefois constaté que ces patients présentent une hyperventilation lors de l'enregistrement respiratoire pendant l'essai alimentaire (cf. 2.6).

Ces analyses montrent que la qualité des fonctions de respiration et de déglutition sont significativement associées. La diminution de la capacité vitale est donc associée à un risque plus élevé de difficultés masticatoires. Comme décrit dans la littérature, les fonctions de déglutition et de respiration partagent une composante neurologique, et mettent en jeu des groupes musculaires similaires. La gestion de la double tâche « respirer-déglutir » qu'induit le temps oral de la déglutition peut donc s'avérer difficile pour ce groupe d'enfants.

⁵³ Sont notés entre parenthèses les tests statistiques

Au vu de nos résultats, l'hypothèse émise précédemment est validée. L'évaluation des troubles respiratoires permet de prévenir le risque de dysphagie, lié au syndrome restrictif dans les maladies neuromusculaires. Les instabilités du plan respiratoire, en particulier la diminution de la capacité vitale, favorisent la survenue de troubles de la mastication dans ce type de pathologies.

3.1.2 Hypothèses secondaires

○ *Les troubles respiratoires sont prédictifs d'une éventuelle dénutrition*

Rappelons que d'autres moyens d'évaluation, en particulier le dosage de marqueurs biologiques, une évaluation de la force musculaire, et la recherche de facteurs de risques nutritionnels spécifiques à la maladie neuromusculaire, sont indispensables pour confirmer une éventuelle dénutrition dans un tel contexte pathologique.

Les résultats obtenus à la suite des analyses statistiques de la qualité de la respiration et de la mastication, ainsi que de l'état nutritionnel ont permis de montrer que :

- la qualité de la mastication et la qualité de la respiration sont significativement corrélées (*Fisher ; $p=0,015$*). Les troubles respiratoires influencent donc la qualité de la mastication (*cf. Tableau 6*).
- la qualité de la mastication et l'état nutritionnel sont associés (*Fisher ; $p=0,076^{54}$*). Les difficultés de mastication influencent donc les apports nutritionnels, ce qui favorise la survenue d'une insuffisance pondérale, et dans un tel contexte d'une dénutrition (*cf. Tableau 10*). Une attention particulière et régulière s'avère ainsi nécessaire dès l'apparition d'une diminution des performances de déglutition.
- les données ne mettent cependant pas évidence de lien statistique significatif entre l'état nutritionnel et les troubles de la respiration (*Fisher ; $p=0,37$*) (*cf. Tableau 11*). Au vu des résultats précédents⁵⁵, ces données peuvent être discutées, en raison du faible effectif de l'étude. 75% des enfants en insuffisance pondérale présentent en effet une qualité respiratoire moindre. Les résultats ont également pu être influencés par la prise d'un traitement par corticoïdes, ou par la perte de la capacité de marche.

⁵⁴ Pour les petits échantillons, nous pouvons relever un seuil de significativité à 10%, soit $p < 0,1$.

⁵⁵ Mise en évidence d'une corrélation entre la qualité de la mastication et de la respiration, et d'une corrélation entre la qualité de la mastication et l'état nutritionnel

L'hypothèse concernant le risque accru d'une éventuelle dénutrition en cas de troubles respiratoires n'est donc pas complètement vérifiée. Cependant, nous notons une forte tendance à l'insuffisance pondérale lorsque les capacités respiratoires sont limitées.

Nos résultats ont en effet permis de déterminer que les troubles respiratoires favorisent l'apparition d'une éventuelle dysphagie, ce qui limite les apports nutritionnels. Ces résultats permettent donc d'évoquer une relation entre ces trois variables. Nous pouvons alors supposer que les troubles de la respiration à l'origine d'éventuelles difficultés de mastication majorent la survenue d'une dénutrition. Une étude de plus grande envergure serait légitime pour confirmer ces observations.

○ *Les EFR permettent d'évaluer la fatigabilité lors de la mastication*

L'évaluation des fonctions de déglutition et de respiration couplée, aux éléments recueillis lors de l'entretien dirigé, ont permis de mettre en évidence :

- une vitesse moyenne de mastication significativement différente entre les sujets qui présentent des troubles de la respiration et ceux qui n'en ont pas (*Student ; p=0,011*). La durée moyenne de mastication est deux fois plus élevée chez les sujets avec troubles respiratoires, ce qui favorise l'allongement des temps de repas (*cf. Tableau 5*).
- les enfants (S6 et S16), présentant une capacité vitale supérieure à 80%, et des difficultés de mastication ont tendance à hyperventiler lors de la mastication du biscuit (*cf. 2.6*). Ce phénomène peut donc induire un certain épuisement à la fin des repas.
- les sujets en insuffisance pondérale présentent une durée de mastication plus importante que les autres enfants (*Student ; p=0,047* et p=0,045**) (*cf. Tableau 9*).
- sur le plan qualitatif, un ou plusieurs éléments évoquant des temps de repas perturbés ont été rapportés par l'enfant et/ou son entourage lors de l'entretien : lenteur lors des repas, repas excessivement longs, adaptations d'outils et de textures, sélections alimentaires liées aux difficultés de mastication.

Les difficultés de respiration et de mastication semblent donc favoriser la fatigue lors des prises alimentaires. L'effort supplémentaire qu'induit la double tâche respiration-déglutition lors du temps oral, tend à amener le patient vers une zone d'inconfort respiratoire qui perturbe la qualité des repas et des ingesta.

Au vu des résultats, l'hypothèse concernant la mise en évidence d'une fatigabilité lors de la mastication par les épreuves fonctionnelles respiratoires se trouve vérifiée.

- *L'observation du volume courant pendant la mastication permet de mettre en évidence la notion d'épreuve d'effort lors du temps buccal*

Les résultats obtenus suite à l'observation de la respiration pendant la mastication d'un quart de biscuit, n'ont pas permis de mettre en évidence un comportement respiratoire particulier et identique, qui aurait pu traduire les difficultés observées lors de l'évaluation des performances de déglutition et de la fonction ventilatoire. L'observation du volume courant ne permet donc pas de mettre en évidence la pénibilité du temps oral de la déglutition dans les maladies neuromusculaires, à l'origine d'une épreuve d'effort.

L'hypothèse concernant la mise en évidence d'une épreuve d'effort sur le plan respiratoire pendant la mastication, par l'observation du volume courant, ne peut donc être validée.

Cette expérimentation nécessiterait toutefois d'être réalisée chez des patients sains afin d'établir des profils respiratoire types lors de la mastication. Ils serviraient alors de référence à l'évaluation de patients présentant une pathologie respiratoire.

3.2 Discussion autour de la méthodologie de notre étude

3.2.1 Les faiblesses méthodologiques

Comme toute étude, notre protocole présente des biais méthodologiques qu'il nous semble important d'explicitier afin d'être le plus objectif possible.

a) Les biais méthodologiques liés à la population

- *Une étude de faible envergure*

Nous avons bien conscience que le faible nombre de participants constitue une limite dans la généralisation de nos résultats. Le recrutement de la population a en effet eu lieu sur un seul

site, le CHU d'Angers, et une fois par semaine depuis octobre 2015 au décours des consultations pluridisciplinaires afin de disposer du matériel nécessaire à cette étude. La mise en place d'une étude de plus grande envergure aurait donc toute sa légitimité pour venir conforter les résultats déjà obtenus.

Précisons toutefois que les maladies neuromusculaires sont reconnues par les autorités médicales comme des « *maladies rares* » en raison d'une faible prévalence (Brignol & al., 2015). De nombreuses études réalisées auprès de ces patients sont également basées sur un recrutement limité de la population.

- ***Une évolution clinique variable, propre à chaque individu***

Dans notre étude, les résultats concernent un effectif d'enfants peu homogènes en termes de maladies neuromusculaires et d'évolution clinique de la pathologie. Les différentes pathologies neuromusculaires ne sont pas représentées dans les mêmes proportions au sein de notre population, la dystrophie musculaire de Duchenne étant la pathologie la plus fréquente chez l'enfant. Bien qu'elles aient en commun une perte progressive de la force musculaire avec un retentissement précoce sur la fonction respiratoire, les maladies neuromusculaires constituent un groupe hétérogène d'entités aux mécanismes physiopathologiques distincts, à la présentation clinique variable, et à la sévérité des symptômes propre à chaque individu. Il s'avère donc difficile d'établir une « règle » sur l'évolution de chaque maladie.

- ***Influence parallèle des autres prises en charge***

Dans notre protocole, nous n'avons pas établi de critères d'exclusion quant à la présence d'autres prises en charge médicamenteuses ou non-médicamenteuses pour le patient. En effet, chaque sujet atteint de maladie neuromusculaire bénéficie d'une prise en charge précoce, régulière et personnalisée, afin de limiter les conséquences vitales et fonctionnelles des troubles. Certains patients inclus dans cette étude pouvaient bénéficier, en parallèle, d'un traitement par corticoïdes, d'une aide ventilatoire, et/ou de prises en charge dans des cabinets d'orthophonistes ou de kinésithérapeutes pour des rééducations des fonctions oro-faciales.

b) Les biais méthodologiques liés à la procédure d'évaluation

○ *Une approche transversale et une absence de recul*

Compte tenu de l'organisation des consultations pluridisciplinaires, nous n'avons pu réaliser qu'une étude transversale des compétences respiratoires et de déglutition des enfants inclus. Chaque enfant a été évalué une seule fois au cours de ce protocole. Nous manquons donc de recul pour affirmer que les tests de déglutition chez l'enfant atteint de maladie neuromusculaire représentent une analyse assez fine permettant de dépister l'émergence d'un trouble de la déglutition. Néanmoins, ils constituent un réel outil de suivi. Une approche longitudinale se serait avérée intéressante afin de prendre en compte la dimension évolutive de la maladie, propre à chaque patient.

○ *Une absence de normes établies aux tests de déglutition et de mastication*

Dans notre protocole, les résultats obtenus aux tests de déglutition de 80 ml d'eau, et de mastication d'un quart de biscuit, ont été comparés aux performances moyennes d'enfants sains de 3 à 11 ans, préalablement obtenues dans l'étude de Thierry et Chevalier (2013). Ces deux auteurs n'ont toutefois établi que des moyennes de la vitesse et du nombre de déglutitions et de mastications. Les résultats obtenus par la cohorte d'enfants sains n'ayant pas été conservés, nous n'avons pas pu établir d'écart-types permettant de préciser avec certitude la présence de difficultés de la déglutition. Nous ne disposons pas d'assez de temps pour reproduire ces tests de déglutition auprès d'une nouvelle cohorte d'enfants sains. Nous avons donc dû recourir à des adaptations, et considérer qu'un nombre ou une vitesse de déglutition et de mastication supérieur à 30% de la moyenne pour chaque classe d'âge est anormal, et nécessite une attention particulière lors de la prise alimentaire.

3.2.2 Les points forts de notre méthodologie

a) Le travail mené autour de l'outil d'évaluation

○ *L'évaluation de la respiration pendant la mastication d'un quart de biscuit : une innovation*

L'idée de cette expérimentation était de mettre en évidence un comportement respiratoire type, reflétant les difficultés observées sur le plan respiratoire et de la déglutition. Cette étude

a montré que les troubles respiratoires favorisent les difficultés de mastication à l'origine d'une fatigabilité lors des temps de repas. Nous pensions donc que l'observation du volume courant lors de la mastication d'un quart de biscuit révélerait une tendance de courbe identique pour tous les enfants présentant des capacités respiratoires et de mastication limitées. L'étude du volume courant ne nous a cependant pas permis d'établir de relation entre la courbe enregistrée, et les performances ventilatoires et de mastication précédemment évaluées. Les profils sont relativement aléatoires quelles que soient les difficultés. Cette expérimentation nécessiterait toutefois d'être réalisée auprès de patients sains afin d'établir d'éventuels profils respiratoires types lors de la mastication.

- ***Confrontation des outils à la réalité du terrain***

Ce mémoire s'inscrit dans la lignée de celui de Thierry et Chevalier (2013). Notre évaluation de la déglutition est donc sensiblement similaire à celle développée par ces auteurs. Nous disposons ainsi de normes établies auprès de l'enfant sain. Les performances de déglutition des enfants du groupe expérimental ont alors pu être comparées à l'évaluation de la respiration, afin de déterminer l'influence de l'état respiratoire sur les capacités de déglutition. Une diminution des performances respiratoires, en particulier de la capacité vitale et du débit expiratoire, conduirait à observer les capacités de déglutition et de mastication et à être attentif à la qualité des repas. Nous souhaitons que ces différentes évaluations soient rapides et simples afin de pouvoir être proposées lors des consultations pluridisciplinaires, et permettre de suivre régulièrement l'évolution des performances et de la qualité de l'alimentation. Nous estimons, en effet, la durée de passation des tests à environ une dizaine de minutes, évaluation de la déglutition et spirométrie comprises.

- ***Mise en place précoce de conseils et de prises en charge***

La détection précoce des troubles de la déglutition permettrait de mettre en place des prises en charge visant à entretenir les capacités des sujets atteints de maladie neuromusculaire, et à améliorer leur qualité de vie. Une rééducation orthophonique des fonctions oro-faciales pourra donc être proposée par un travail analytique et fonctionnel, destiné à renforcer la mastication et la déglutition. Il s'agira de trouver avec l'enfant les moyens facilitant la prise alimentaire selon ses difficultés. Ce professionnel informera sur les adaptations posturales ou les techniques de déglutition permettant de favoriser la propulsion du bolus. Des activités ludiques de mobilisations linguale, jugale, labiale et mandibulaire, de stimulations oro-

faciales au moyen de différentes textures alimentaires ou non (vibrations, massages, bâtons glacés, écouvillons), de jeux de souffle, de contre-résistance ou d'émissions vocales, pourront être proposés et poursuivis quotidiennement au domicile pour tonifier cette sphère oro-faciale. Un travail également porté sur la respiration pourra être entrepris (nasale, buccale), associé à une rééducation kinésithérapique régulière, de type hyperinsufflation, pour entretenir la mobilité thoracique et pulmonaire. La rééducation orthophonique sera complétée, si nécessaire, par une adaptation des textures, des consistances et de la température des aliments proposés. Il est toutefois important de cultiver le plaisir de manger par une grande variété de goûts, de textures, de couleurs, également pour des plats adaptés. Ainsi, l'intérêt relatif au maintien des fonctions de déglutition (et parfois de communication), nous amène à penser que l'orthophoniste a toute sa place dans l'équipe thérapeutique. Selon l'état nutritionnel du patient, nous pouvons également orienter l'enfant et ses parents vers un diététicien afin de mettre en place un régime adapté aux besoins.

b) Les objectifs de cette étude

○ *Amélioration de la qualité de vie*

L'ensemble de ce projet a trouvé son origine dans le souhait d'améliorer la qualité de vie des patients atteints d'une maladie neuromusculaire. Nous voulions également sensibiliser les soignants dans la détection précoce des troubles de la déglutition lorsque surviennent des difficultés respiratoires. Les progrès concernant les thérapeutiques actuelles, et notamment la prise en charge respiratoire, sont considérables et permettent aux patients de vivre plus longtemps. Une attention particulière doit donc être portée à la survenue des troubles de la déglutition, souvent sous-estimés et repérés trop tardivement. Toute altération des capacités ventilatoires réduit considérablement le potentiel de déglutition et par conséquent l'état nutritionnel du patient. Le thérapeute doit donc s'efforcer de préserver et d'optimiser les capacités restantes chez le patient porteur d'une maladie neuromusculaire. La ventilation non invasive permet actuellement de reculer le recours à la trachéotomie, et prolonge ainsi l'autonomie et l'indépendance des patients. Maintenir une alimentation orale, vecteur de plaisir, est également un des moyens de conserver cette autonomie. Cependant, l'évolution de la maladie et la limitation des capacités de l'enfant peuvent conduire à des techniques plus invasives (gastrostomie, trachéotomie), nécessaires à la sécurité de la prise alimentaire. Comme le soulignent Merrot, Guatterie, & Chevalier (2011), « *déglutir c'est aussi dissocier*

la déglutition de la respiration » (p. 3). Bien que le recours à ces techniques, marqueur de l'évolution et du handicap, soit un choix relativement difficile pour le patient et son entourage, elles peuvent être mieux acceptées si une alimentation orale « plaisir » et adaptée est préservée.

- ***Offrir des moments de plaisir autour des repas***

Nous souhaitons insister, pour terminer, sur la notion de « plaisir » qui, selon nous, est une composante essentielle de l'alimentation. Dès le plus jeune âge, l'alimentation représente un temps particulier et privilégié dans la relation mère-enfant. Les repas doivent donc constituer des moments de partage chaleureux, sereins et conviviaux. Quelles que soient les difficultés présentées par l'enfant, il s'agit de maintenir un réel temps de socialisation avec son entourage et ses pairs. Les repas ne doivent en aucun cas devenir source de fatigue et d'effort entravant l'aspect hédonique de l'alimentation, et favorisant la survenue de fausses routes. C'est pourquoi, il s'avère indispensable de dépister le plus précocement possible ces difficultés, afin de proposer des adaptations immédiates et d'optimiser les capacités restantes du patient. Le plaisir et la sécurité de la prise alimentaire sont déterminants et nécessitent des ajustements réguliers. En cas d'insuffisance de ces adaptations, une alimentation artificielle sera associée, tout en maintenant une alimentation orale avec ou sans ingestion. L'enfant porteur d'une maladie neuromusculaire pourra ainsi partager des temps de repas avec sa famille ou ses pairs, en cultivant son plaisir oral sans se soucier de ses besoins nutritionnels. En somme, « *la bouchée plaisir, l'olfaction, la patouille alimentaire, la participation à la préparation des repas sont des éléments offrant à l'enfant un temps de vie sociale* » (p.2) (Chevalier, Garcia, et Durigneux, 2012).

3.3 Recommandations pour les prolongements de l'étude

Les résultats obtenus nous encouragent à poursuivre et à perfectionner cette évaluation de la respiration et de la déglutition. Selon nous, certains points demanderaient à être approfondis en vue d'une éventuelle poursuite.

- Pour affiner le protocole d'évaluation proposé par Thierry et Chevalier (2013), une nouvelle étude de la déglutition auprès d'une autre cohorte d'enfants sains serait intéressante. Elle permettrait de comparer les performances moyennes obtenues lors de

ces deux passations, et lever la présence de biais (tels qu'une éventuelle fatigue selon l'heure ou le moment de passation), qui influenceraient la qualité de la déglutition et donc des résultats.

- Par ailleurs, cette évaluation pourrait être élargie aux enfants de 3 à 18 ans. Ne disposant que de normes établies pour l'adulte (Nathadwarawala, Nicklin, & Wiles, 1992) et pour l'enfant âgé de 3 à 11 ans (Thierry & Chevalier, 2013), cette tranche d'âge permettrait de mettre en évidence l'évolution des performances pour tout sujet en capacité de réaliser ces tests.
- Grâce à cette étude, nous avons pu mettre en évidence que les troubles respiratoires favorisent la survenue de difficultés de déglutition, ce qui influence l'état nutritionnel. Une répartition plus homogène des maladies neuromusculaires, ainsi qu'une population expérimentale de plus grande envergure, seraient cependant intéressantes afin de pouvoir généraliser nos résultats.
- Une précision des critères d'éligibilité serait pertinente. Celle-ci permettrait de limiter les biais méthodologiques notamment liés à la présence de traitements médicamenteux, l'autonomie de marche, les aides ventilatoires, et la forme de la maladie neuromusculaire.
- Il serait pertinent d'avoir recours à un outil mesurant la qualité de vie des patients afin de démontrer l'importance d'une prise en charge précoce des troubles de la déglutition.
- Il serait également intéressant de pouvoir quantifier la fatigabilité lors des essais alimentaires, et de porter une attention plus précise à cette problématique lors de l'entretien clinique.
- Les maladies neuromusculaires constituent un groupe hétérogène de pathologies rares, concernant moins d'une personne sur 2 000. Une action de sensibilisation et de diffusion auprès des différents professionnels, notamment paramédicaux, serait intéressante pour une évaluation régulière et une attention particulière portée à la survenue des difficultés respiratoires et de déglutition.

CONCLUSION

Bien qu'elles constituent un groupe hétérogène de pathologies aux mécanismes physiopathologiques distincts, à la présentation clinique variable, les maladies neuromusculaires évoluent toutes vers une atteinte respiratoire restrictive nécessitant une attention et une évaluation régulière. L'apparition des troubles de la déglutition constitue encore une problématique centrale dans le suivi de ces patients puisqu'ils demeurent toujours sous-estimés et repérés trop tardivement. Ils sont pourtant responsables d'une aggravation de l'atteinte respiratoire par la survenue de fausses routes principalement, mais également par la malnutrition qu'ils engendrent. Déglutition et respiration sont donc deux fonctions étroitement liées et indissociables. Une évaluation de la déglutition et de la fonction respiratoire nous a donc semblé intéressante.

Suite au mémoire de Thierry et Chevalier (2013), nous avons cherché à évaluer les effets des troubles respiratoires sur la qualité de l'alimentation, en particulier sur les capacités de mastication. L'intérêt de cette étude est de détecter précocement la survenue des troubles de la déglutition lorsque surviennent des difficultés respiratoires, dans le but d'améliorer la qualité de vie des patients porteurs d'une maladie neuromusculaire.

Les résultats, à la fois qualitatifs et quantitatifs, obtenus à la suite de cette expérimentation ont permis de montrer que l'évaluation des troubles de la respiration est prédictive d'une éventuelle dysphagie, liée à la survenue du syndrome restrictif. En effet, la diminution de la capacité vitale est associée à une lenteur exécutive et un nombre élevé de mastications. Ceci peut alors être à l'origine d'une fatigue lors des temps de repas et d'une tendance à l'insuffisance pondérale.

L'étude de ces relations permet donc d'ouvrir le champ diagnostique mais aussi thérapeutique. Cette étude a renforcé nos convictions quant à l'optimisation de la prise en charge de ces patients. Cette dernière doit se fonder sur une approche multidisciplinaire, où l'orthophoniste trouvera toute sa place dans l'identification des difficultés d'alimentation lorsque s'installe le syndrome restrictif, puis dans l'appréhension de ces difficultés. Les repas doivent constituer des moments de partage chaleureux et conviviaux, pour pouvoir participer à l'amélioration de la qualité de vie quotidienne des patients.

BIBLIOGRAPHIE

- Abadie, V. (1999). Examen de l'enfant atteint de troubles de la déglutition. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, 12(5), 269-276.
- Abadie, V. (2004). L'approche diagnostique face à un trouble de l'oralité du jeune enfant. *Archives de Pédiatrie*, 11(6), 603-605.
- Abadie, V., Champagnat, J., Fortin, G., & Couly, G. (1999). Succion-déglutition-ventilation et gènes du développement du tronc cérébral. *Archives de Pédiatrie*, 6(10), 1043-1047.
- Allen, J. (2010). Pulmonary complications of neuromuscular disease: A Respiratory mechanics perspective. *Paediatric Respiratory Reviews*, 11(1), 18-23.
- Aloysius, A., Born, P., Kinali, M., Davis, T., Pane, M., & Mercuri, E. (2008). Swallowing difficulties in Duchenne muscular dystrophy: Indications for feeding assessment and outcome of videofluoroscopic swallow studies. *European Journal of Paediatric Neurology*, 12(3), 239-245.
- Alves, R. S. C., Resende, M. B. D., Skomro, R. P., Souza, F. J. F. B., & Reed, U. C. (2009). Sleep and neuromuscular disorders in children. *Sleep Medicine Reviews*, 13(2), 133-148.
- Angeard, N., Babonneau, M.-L., Frischmann, M., Gallais, B., Gargiulo, M., Herson, A., ... Réveillère, C. (2011). Maladies neuromusculaires : évolution des connaissances psychologiques, neuropsychologiques et des pratiques cliniques. *Journal de Réadaptation Médicale* □: *Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 31(3-4), 178-185.
- Angeard-Durand, N., Héron, D., Gargiulo, M., & Eymard, B. (2004). Dystrophie myotonique de Steinert : approche génétique et cognitive. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 52(3), 175-180.
- Arens, R., & Muzumdar, H. (2010). Sleep, sleep disordered breathing, and nocturnal hypoventilation in children with neuromuscular diseases. *Paediatric Respiratory Reviews*, 11(1), 24-30. <http://doi.org/10.1016/j.prrv.2009.10.003>
- Auzou, P. (2007a). Anatomie et physiologie de la déglutition normale. *Kinésithérapie, la Revue*, 7(64), 14-18.
- Auzou, P. (2007b). Contrôle neurologique de la déglutition. *Kinésithérapie, la Revue*, 7(64), 24-29.
- Baujard, C., & Staiti, G. (2013). Gestion des voies aériennes chez le nourrisson et l'enfant. *Le Praticien en Anesthésie Réanimation*, 17(4), 187-193.
- Bleeckx, D., Postiaux, G., & Reyckler, H. (2001). *Dysphagie: évaluation et rééducation des troubles de la déglutition*. Bruxelles, Belgique: De Boeck université.
- Bolser, D. C., Gestreau, C., Morris, K. F., Davenport, P. W., & Pitts, T. E. (2013). Central neural circuits for coordination of swallowing, breathing, and coughing: predictions from computational modeling and simulation. *Otolaryngologic Clinics of North America*, 46(6), 957-964.

- Bommas-Ebert, U., Teubner, P., & Voss, R. (2008). *Cours d'anatomie*. De Boeck Supérieur.
- Bouhour, F., Bost, M., & Vial, C. (2007). Maladie de Steinert. *La Presse Médicale*, 36(6, Part 2), 965-971.
- Bourke, S. C. (2014). Respiratory involvement in neuromuscular disease. *Clinical Medicine*, 14(1), 72-75.
- Bourke, S. C., & Gibson, G. J. (2002). Sleep and breathing in neuromuscular disease. *European Respiratory Journal*, 19(6), 1194-1201.
- Bouyer, J. (1996). *Méthodes statistiques: médecine - biologie*. Paris: ESTEM: Editions INSERM.
- Brignol T.N., & Urtizberea J.A. (2015). *Principales maladies neuromusculaires*. Evry: AFM-Téléthon.
- Brin, F., Courier, C., Lederlé, E., & Masy, V. (2011). *Dictionnaire d'orthophonie*. Isbergues (62330), France: Ortho Edition, impr. 2011.
- Cambier, J., Masson, M., Dehen, H., & Masson, C. (2007). *Neurologie* (12ème). Issy-les-Moulineaux: Elsevier-Masson.
- Centre international de statistique et d'informatique appliquées, & Centre d'enseignement et de recherche de statistique appliquée. (1995). *Aide-mémoire statistique*. Saint-Mandé : CISIA-CERESTA.
- Chabrol, B., Dulac, O., Mancini, J., Ponsot, G., & Arthuis, M. (2010). *Neurologie pédiatrique*. Paris: Flammarion Médecine Sciences.
- Chen, Y.-S., Shih, H.-H., Chen, T.-H., Kuo, C.-H., & Jong, Y.-J. (2012). Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in spinal muscular atrophy types II and III. *The Journal of Pediatrics*, 160(3), 447-451.
- Chevalier B, Garcia M, & Durigneux J. (2012). ASI de types I et II: les enjeux de l'oralité alimentaire et de la déglutition. *Les Cahiers de Myologie*, 6, 18-19.
- Crevier-Buchman, L., Borel, S., & Branu, D. (2007). Physiologie de la déglutition normale. *EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Oto-rhino-laryngologie*, (20-801-NaN-10), 1-13.
- Crunelle, D. A., Crunelle, J.-P. A., Fédération nationale des orthophonistes, Fédération française des masseurs kinésithérapeutes rééducateurs, & Syndicat national des masseurs, kinésithérapeutes. (2010). *Les troubles d'alimentation et de déglutition*. Ortho édition.
- Dauvilliers, Y., & Billiard, M. (2004). Aspects du sommeil normal. *EMC - Neurologie*, 1(4), 458-480.
- DePippo, K. L., Holas, M. A., & Reding, M. J. (1992). Validation of the 3-oz water swallow test for aspiration following stroke. *Archives of Neurology*, 49(12), 1259-1261.
- Desguerre, I., Mayer, M., Christov, C., Leturcq, F., Chelly, J., & Gherardi, R.-K. (2009). Hétérogénéité clinique et critères pronostiques de la myopathie de Duchenne. *Archives de Pédiatrie*, 16(6), 681-683.
- Desport, J.-C., Couratier, P., & Devalois, B. (2006). Nutrition et maladies neuromusculaires. *Cahiers de Nutrition et de Diététique*, 41(6), 364-370.
- Desport, J.-C., Jésus, P., & Fayemendy, P. (2014). Gastrostomies et nutrition entérale lors des maladies neuromusculaires. *Nutrition Clinique et Métabolisme*, 28(3), 181-188.

- Desport, J.-C., Jésus, P., Fayemendy, P., De Rouvray, C., & Salle, J.-Y. (2011). Évaluation et prise en charge des troubles de la déglutition. *Nutrition Clinique et Métabolisme*, 25(4), 247-254.
- Ertekin, C., & Aydogdu, I. (2003). Neurophysiology of swallowing. *Clinical Neurophysiology*, 114(12), 2226-2244.
- Estournet-Mathiaud, B. (2009). Ventilation non invasive et pathologies chroniques : intérêt, indications et modalités de la VNI chez les patients neuromusculaires. *Archives de Pédiatrie*, 16(6), 755-757.
- Fitting, J.-W. (2009). Techniques d'évaluation de la force des muscles respiratoires. *Kinésithérapie, la Revue*, 9(94), 23-27.
- Ganong, W. (2005). *Physiologie médicale*. De Boeck Supérieur.
- Gonzalez-Bermejo, J., Prella, M., Prigent, H., Orlikowski, D., Derenne, J.-P., & Similowski, T. (2005). Conséquences respiratoires chroniques des maladies neuromusculaires. *EMC - Pneumologie*, 2(2), 86-104.
- Gonzalez-Bermejo, J., Trzepizur, W., & Schabanel, J.-C. (2011). Prise en charge respiratoire dans les maladies neuromusculaires, chez l'adulte et l'enfant : techniques spécifiques de désencombrement. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 31(3-4), 145-150.
- Guatterie, M. (2007). Les forces musculaires de la déglutition et leur dysfonctionnement. *Kinésithérapie, la Revue*, 7(64), 19-23.
- Hamanaka-Kondoh, S., Kondoh, J., Tamine, K.-I., Hori, K., Fujiwara, S., Maeda, Y., ... Ono, T. (2014). Tongue pressure during swallowing is decreased in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders: NMD*, 24(6), 474-481.
- Kaminsky, P., & Pruna, L. (2012). Une maladie systémique génétique : description clinique chez l'adulte de la dystrophie myotonique de type 1. *La Revue de Médecine Interne*, 33(9), 514-518.
- Laforêt, P., Eymard, B., & Orlikowski, D. (2008). Principales maladies neuromusculaires et leur sémiologie. *Journal Européen des Urgences*, 21(3), 89-93.
- Lamoril, J., Ameziane, N., Deybach, J.-C., Bouizegarène, P., & Bogard, M. (2008). Notions de génétique moléculaire pour comprendre l'hérédité. *Immuno-analyse & Biologie Spécialisée*, 23(6), 331-352.
- Le Divenah, A., Barnerias, C., David, S., Viillard, M.-L., & Desguerre, I. (2013). Évolution des enfants atteints d'amyotrophie spinale de type 1 : synthèse de la littérature et démarche palliative. *Médecine Palliative : Soins de Support - Accompagnement - Éthique*, 12(3), 141-151.
- Leger, P., & Paulus, J. (2006). Modalités pratiques de la ventilation non invasive en pression positive, au long cours dans les maladies neuromusculaires: Recommandations pour la pratique clinique - textes longs. *Revue des Maladies Respiratoires*, 23(5, Part 4), 7-9.
- Lichter, I., & Muir, R. C. (1975). The pattern of swallowing during sleep. *Electroencephalography and Clinical Neurophysiology*, 38(4), 427-432.
- Lubin, S. (2006). RGO et troubles du sommeil. *Médecine du Sommeil*, 3(8), 57-58.

- Lubrano, M., Piperno, D., Stremmer-Le Bel, N., & Sattler, C. (2012). Maladies neuromusculaires de l'enfant. *Revue des Maladies Respiratoires Actualités*, 4(3), 127-129.
- Matecki, S., Prioux, J., Amsallem, F., Denjean, A., & Ramonatxo, M. (2004). Pressions respiratoires maximales chez l'enfant : les exigences méthodologiques. *Revue des Maladies Respiratoires*, 21(6), 1116-1123.
- Matsuo, K., & Palmer, J. B. (2009). Coordination of Mastication, Swallowing and Breathing. *The Japanese Dental Science Review*, 45(1), 31-40.
- Matsuo, K., & Palmer, J. B. (2015). Coordination of oro-pharyngeal food transport during chewing and respiratory phase. *Physiology & Behavior*, 142, 52-56.
- McFarland, D. H., & Netter, F. H. (2009). *L'anatomie en orthophonie parole, déglutition et audition*. Paris: Elsevier Masson.
- Merrot, O., Guatterie, M., & Chevalier, B. (2011). Prise en charge des troubles de la déglutition. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 31(3-4), 141-144.
- Meslier, N., Perrin, C., Orvoen-Frija, E., & Sattler, C. (2012). Physiologie de la respiration au cours du sommeil normal. *Revue des Maladies Respiratoires Actualités*, 4(3), 159-161.
- Messina, S., Pane, M., De Rose, P., Vasta, I., Sorleti, D., Aloysius, A., ... Mercuri, E. (2008). Feeding problems and malnutrition in spinal muscular atrophy type II. *Neuromuscular Disorders*, 18(5), 389-393.
- Muir, J.-F., Rabec, C., Orlikowski, D., & Amar, D. (2012). Indications de la VNI dans les maladies neuromusculaires. *Revue des Maladies Respiratoires Actualités*, 4(3), 176-178.
- Munnich, A., & Melkin, J. (1995). L'amyotrophie spinale infantile. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, 8(2), 119-120.
- Nathadwarawala, K. M., Nicklin, J., & Wiles, C. M. (1992). A timed test of swallowing capacity for neurological patients. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 55(9), 822-825.
- Orlikowski, D., Prigent, H., Gonzalez, J., Sharshar, T., & Raphael, J. C. (2005). Ventilation mécanique à domicile et au long cours des patients neuromusculaires (indication, mise en place et surveillance). *Revue des Maladies Respiratoires*, 22(6, Part 1), 1021-1030.
- Orlikowski, D., Prigent, H., Sharshar, T., & Raphael, J.-C. (2008). Prise en charge de l'insuffisance respiratoire aiguë d'origine neuromusculaire. *Journal Européen des Urgences*, 21(3), 94-98.
- Pandit, C. A., Waters, K., Jones, K. J., Young, H., & Fitzgerald, D. A. (s. d.). Can daytime measures of lung function predict respiratory failure in children with neuromuscular disease? *Paediatric Respiratory Reviews*.
- Perez, T. (2006). Maladies neuromusculaires : évaluation des fonctions ventilatoires. *Revue Neurologique*, 162(4), 437-444.
- Petiot, P., & Urtizberea, J. A. (2004). Diagnostic des maladies musculaires. *EMC - Neurologie*, 1(2), 137-155.

- Pilz, W., Baijens, L. W. J., Passos, V. L., Verdonshot, R., Wesseling, F., Roodenburg, N., ... Kremer, B. (2014). Swallowing assessment in myotonic dystrophy type 1 using fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing (FEES). *Neuromuscular Disorders: NMD*, 24(12), 1054-1062.
- Pinet, C. (2005). Structure, action et recrutement à l'exercice des muscles respiratoires. *Revue des Maladies Respiratoires*, 22(1), 9-18.
- Pitts, T., Rose, M. J., Mortensen, A. N., Poliacek, I., Sapienza, C. M., Lindsey, B. G., ... Bolser, D. C. (2013). Coordination of cough and swallow: A meta-behavioral response to aspiration. *Respiratory Physiology & Neurobiology*, 189(3), 543-551.
- Raux, M., Fiamma, M. N., Similowski, T., & Straus, C. (2007). Contrôle de la ventilation : physiologie et exploration en réanimation. *Réanimation*, 16(6), 511-520.
- Reyt, E. (2003). Particularités anatomiques et physiologiques des voies aériennes supérieures de l'enfant. *Annales Françaises d'Anesthésie et de Réanimation*, 22(10), 886-889.
- Samson, N. (2009). *Interactions des déglutitions non-nutritives avec la respiration de la période néonatale jusqu'à l'âge adulte*. Université de Sherbrooke.
- Saunders, C. (2000). The evolution of palliative care. *Patient Education and Counseling*, 41(1), 7-13.
- Sawnani, H., Thampratankul, L., Szczesniak, R. D., Fenchel, M. C., & Simakajornboon, N. (2015). Sleep Disordered Breathing in Young Boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *The Journal of Pediatrics*, 166(3), 640-645.
- Schanen-Bergot M.O. (2009). *Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires*. Evry: AFM-Téléthon.
- Schanen-Bergot M.O. (2010). *Fonction digestive et maladies neuromusculaires*. Evry: AFM-Téléthon.
- Schanen-Bergot M.O. (2012). *Prévention et maladies neuromusculaires*. Evry: AFM-Téléthon.
- Schanen-Bergot M.O., & Devaux C. (2014). *Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires*. Evry: AFM-Téléthon.
- Schanen-Bergot M.O, Leturcq F, & Hamouda E. (2010). *Diagnostic des maladies neuromusculaires*. Evry: AFM-Téléthon.
- Senez, C. (2002). *Rééducation des troubles de l'alimentation et de la déglutition dans les pathologies d'origine congénitale et les encéphalopathies acquises*. Paris: Solal.
- Serratrice, G. (2008). Sémiologie musculaire. *Revue du Rhumatisme*, 75(2), 111-117.
- Soudon, P., Steens, M., & Toussaint, M. (2008). A comparison of invasive versus noninvasive full-time mechanical ventilation in Duchenne muscular dystrophy. *Chronic Respiratory Disease*, 5(2), 87-93.
- Statland, J., & Tawil, R. (2014). Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurologic Clinics*, 32(3), 721-728,
- Straus, C. (2005). Comment est contrôlée la fonction des muscles respiratoires? *Revue des Maladies Respiratoires*, 22(1, Part 2), 19-28.

- Stübgen, J.-P. (2008). Facioscapulothoracic muscular dystrophy: a radiologic and manometric study of the pharynx and esophagus. *Dysphagia*, 23(4), 341-347.
- Talmant, J., & Deniaud, J. (2008). Ventilation nasale optimale: définition physiologique. *Archives de Pédiatrie*, 15(5), 873-874.
- Terzi, N. (2010). *L'insuffisance respiratoire au cours des maladies neuromusculaires: de l'approche conventionnelle aux relations respiration/déglutition et à leurs conséquences biotechnologiques* (Thèse de doctorat). Université de Versailles-Saint-Quentin-en-Yvelines, France.
- Terzi, N., Orlikowski, D., Aegerter, P., Lejaille, M., Ruquet, M., Zalcman, G., ... Lofaso, F. (2007). Breathing-Swallowing Interaction in Neuromuscular Patients. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 175(3), 269-276.
- Terzi, N., Prigent, H., Lejaille, M., Falaize, L., Annane, D., Orlikowski, D., & Lofaso, F. (2010). Impact of tracheostomy on swallowing performance in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 20(8), 493-498.
- Thibault, C., Abadie, V., Couly, G., & Manach, Y. (2007). *Orthophonie et oralité: la sphère oro-faciale de l'enfant*. Issy-les-Moulineaux, France: Elsevier Masson.
- Thierry, M., & Chevalier, B. (2013). *Mise en place d'un outil de dépistage des troubles de l'oralité et de la déglutition dans le cadre des maladies neuromusculaires de l'enfant*. France.
- Urtizberea J.A. (2012). *Zoom sur ...l'amyotrophie spinale proximale*. Evry: AFM-Téléthon.
- Urtizberea J.A. (2009). *Zoom sur...le diagnostic dans la dystrophie musculaire de Duchenne*. AFM-Téléthon.
- Urtizberea J.A. (2007). *Zoom sur...la myopathie facio-scapulo-humérale*. AFM-Téléthon.
- Urtizberea, J.A., Boucharef, W., & Frischmann, M. (2008). Maladies neuromusculaires : évolution des concepts médicoscientifiques et des pratiques de soins. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 56(2), 51-57.
- Uysal, H., Kızılay, F., Ünal, A., Güngör, H. A., & Ertekin, C. (2013). The interaction between breathing and swallowing in healthy individuals. *Journal of Electromyography and Kinesiology: Official Journal of the International Society of Electrophysiological Kinesiology*, 23(3), 659-663.
- Vanasse, M. (2004). *Les maladies neuromusculaires chez l'enfant et l'adolescent*. Montréal: Éditions de l'Hôpital Sainte-Justine.
- Varille, V., Paulus, J., & Robert, D. (1998). Dénutrition et affections neuromusculaires de l'adulte et de l'adolescent. *Nutrition Clinique et Métabolisme*, 12(4), 289-295.
- Vasta, I., Kinali, M., Messina, S., Guzzetta, A., Kapellou, O., Manzur, A., ... Mercuri, E. (2005). Can clinical signs identify newborns with neuromuscular disorders? *The Journal of Pediatrics*, 146(1), 73-79.
- Viallard, M.-L., & Le Divenah, A. (2010). Place des soins palliatifs dans l'accompagnement des maladies neuromusculaires. *Médecine Palliative: Soins de Support - Accompagnement - Éthique*, 9(6), 279-282.
- Wilkinson, I. M. S. (2002). *Neurologie*. (M. Zuber, Éd., P. Chaynes, Trad.). Paris, Belgique.

Wohlgemuth, M., Swart, B. J. M. de, Kalf, J. G., Joosten, F. B. M., Vliet, A. M. V. der, & Padberg, G. W. (2006). Dysphagia in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology*, *66*(12), 1926-1928.

Woisard, V., & Puech, M. (2011). *La réhabilitation de la déglutition chez l'adulte le point sur la prise en charge fonctionnelle*. Marseille: Solal.

Wu, M.-C., Chang, Y.-C., Wang, T.-G., & Lin, L.-C. (2004). Evaluating swallowing dysfunction using a 100-ml water swallowing test. *Dysphagia*, *19*(1), 43-47.

ANNEXES

TABLE DES ANNEXES

Annexe 1 – Schéma des structures anatomiques impliquées dans la déglutition et la respiration. Section médiane de la tête et du cou (*McFarland & Netter, 2009*)

Annexe 2 – Anatomie de la cavité buccale (*Brin & al., 2011*)

Annexe 3 – Anatomie du pharynx (*Brin & al., 2011*)

Annexe 4 – Anatomie du larynx (*McFarland & Netter, 2009*)

Annexe 5 – Anatomie de l'espace glottique (*McFarland & Netter, 2009*)

Annexe 6 – Représentation schématique des différentes phases de la déglutition (*Brin & al., 2011*)

Annexe 7 - Représentation schématique du centre de la déglutition au sein du tronc cérébral - Central Pattern of Deglutition (*Ertekin & Aydogdu, 2003*)

Annexe 8 – Localisation des noyaux des nerfs crâniens et du trajet des fibres nerveuses dans le tronc cérébral (*McFarland & Netter, 2009*)

Annexe 9 – Représentation schématique de la commande ventilatoire (*Raux & al., 2007*)

Annexe 10 – Outil de dépistage des troubles de la déglutition chez l'enfant dans le cadre des maladies neuromusculaires (*Thierry & Chevalier, 2013*)

Annexe 11 – Courbes d'évolution des capacités de déglutition et de mastication obtenues auprès d'une cohorte d'enfants sains (*Thierry & Chevalier, 2013*)

Annexe 12 – Présentation des différents volumes obtenus à l'épreuve de spirométrie simple (*McFarland & Netter, 2009*)

Annexe 13 – Présentation des courbes de spirométrie forcée et de spirométrie lente

Annexe 14 – Formulaire de Consentement pour la participation à l'étude

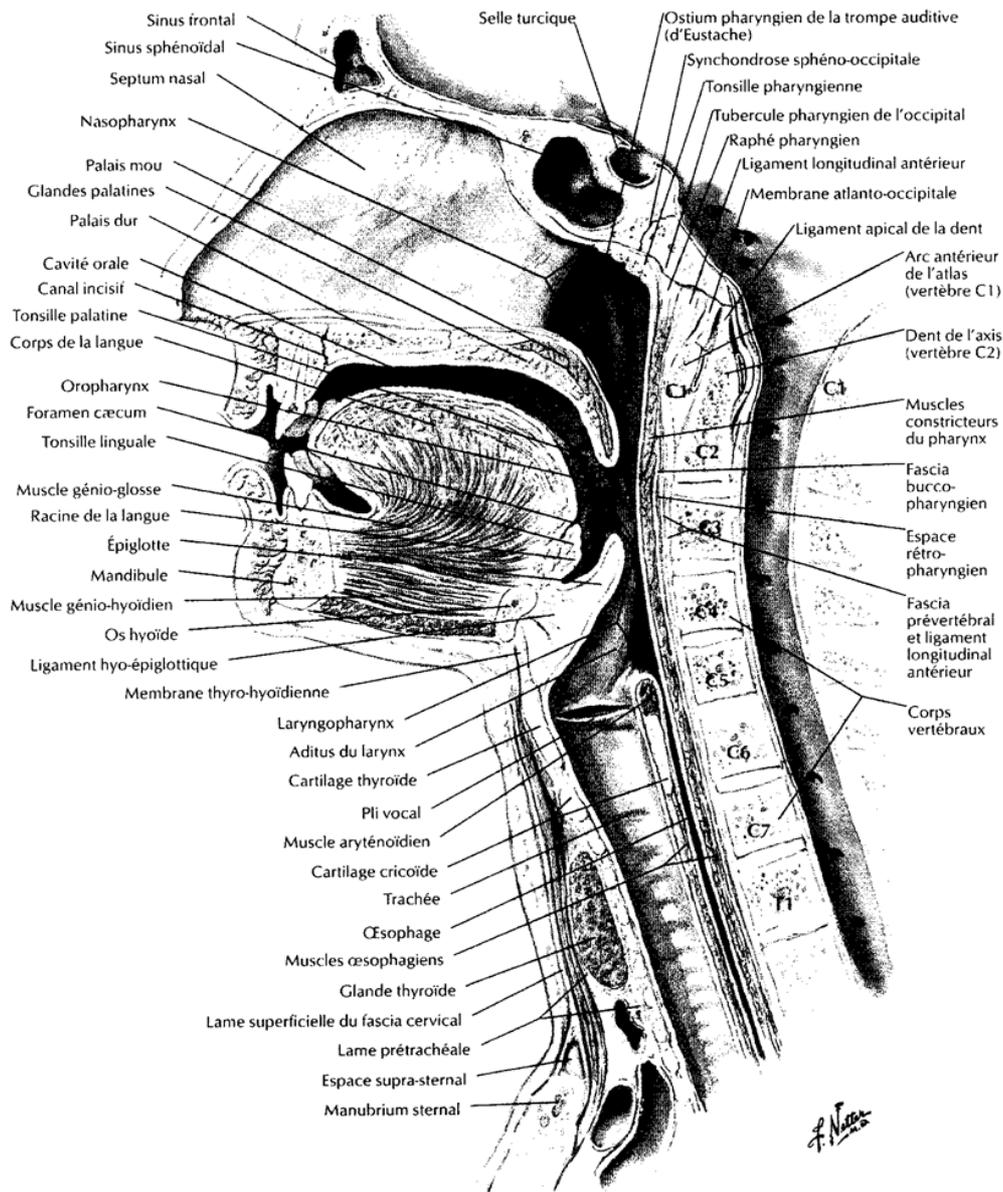
Annexe 15 – Révision du protocole d'évaluation de Thierry & Chevalier (2013) pour la présente étude

Annexe 16 – Test exact de Fisher pour comparer deux pourcentages (*Centre international de statistique et d'informatique appliquées & Centre d'enseignement et de recherche de statistique appliquée, 1995*)

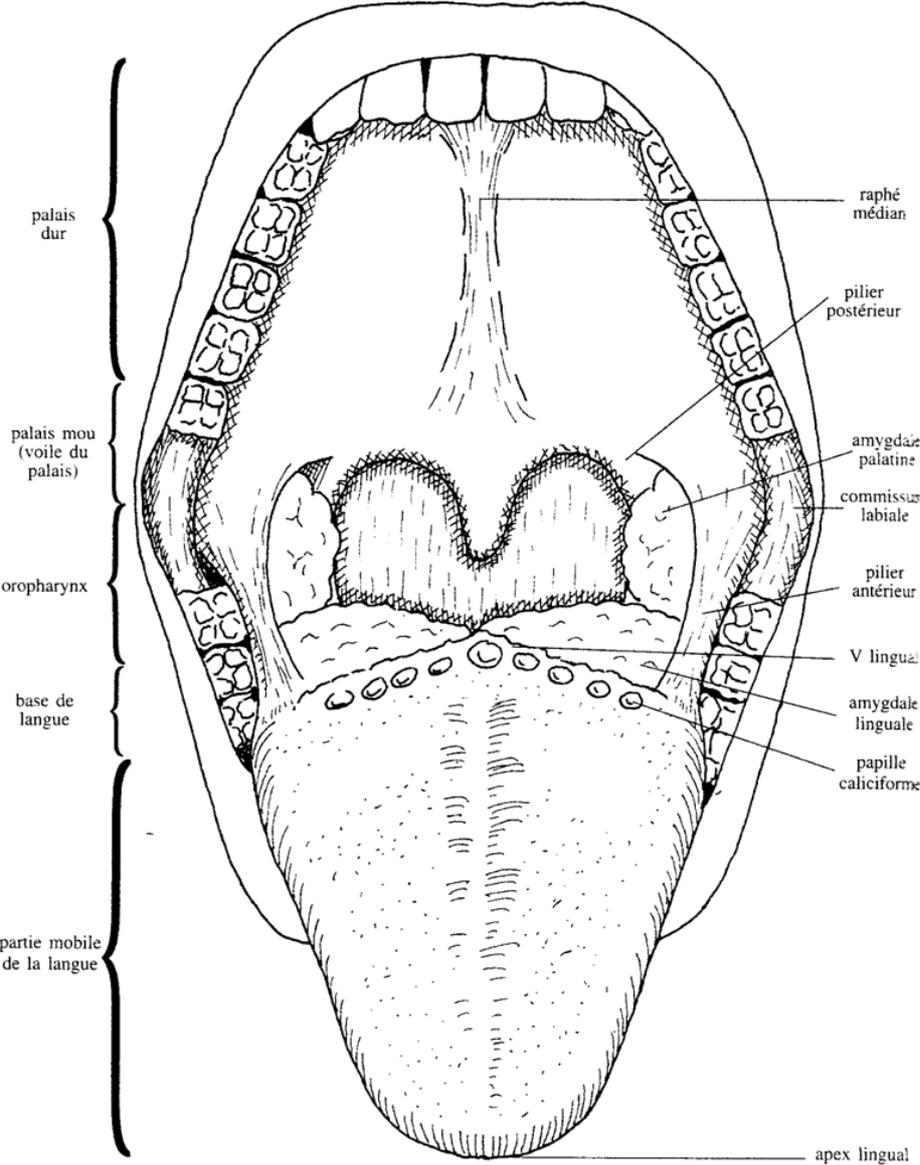
Annexe 17 – Test de Student pour comparer deux moyennes (*Bouyer, 1996*)

Annexe 18 – 3 types de comportement respiratoire lors de la mastication d'un quart de biscuit

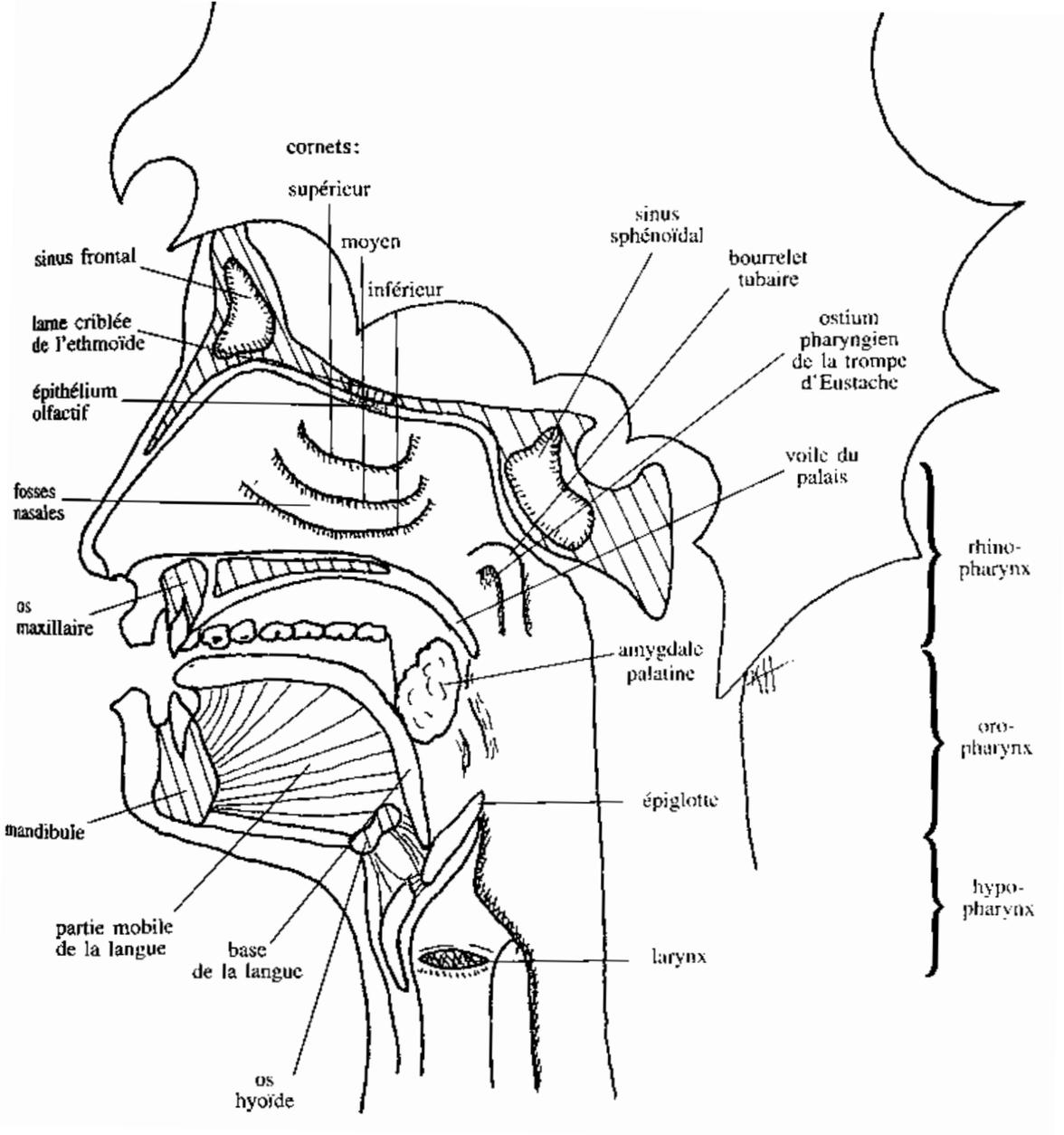
Annexe 1 – Schéma des structures anatomiques impliquées dans la déglutition et la respiration. Section médiane de la tête et du cou (McFarland & Netter, 2009)



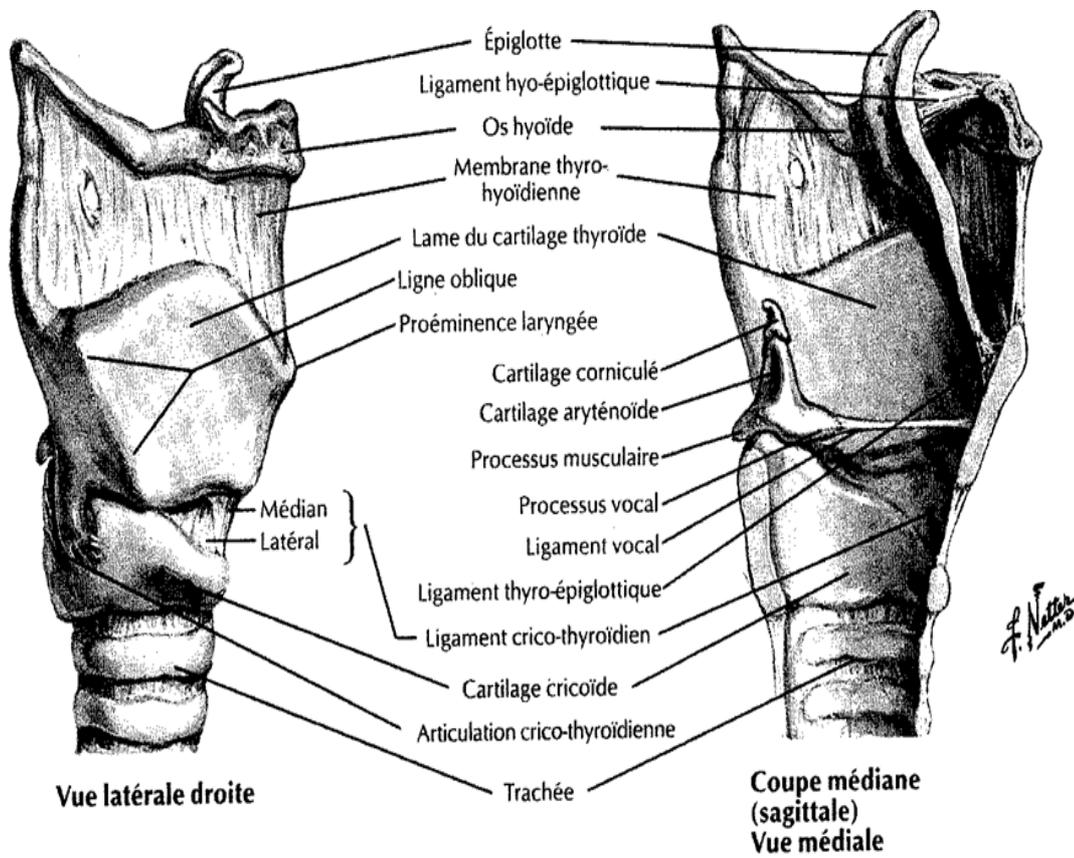
Annexe 2 – Anatomie de la cavité buccale (Brin & al., 2011)



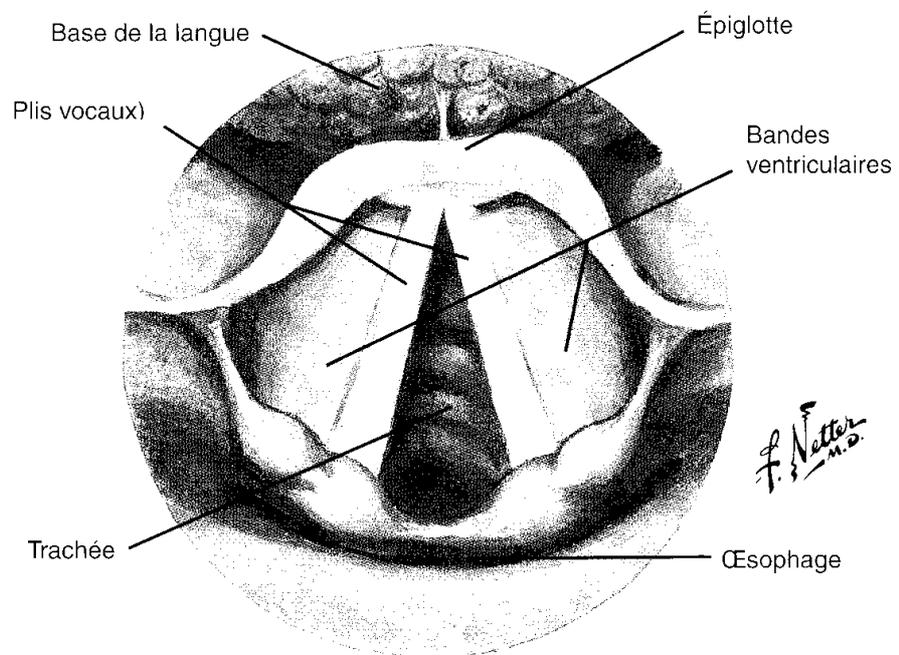
Annexe 3 – Anatomie du pharynx (Brin & al., 2011)



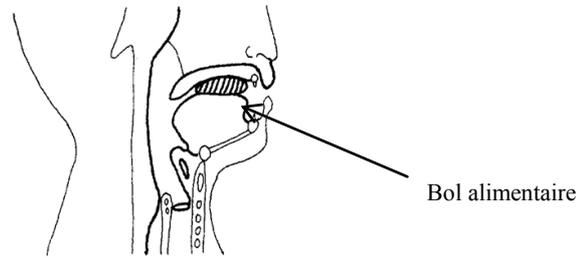
Annexe 4 – Anatomie du larynx (McFarland & Netter, 2009)



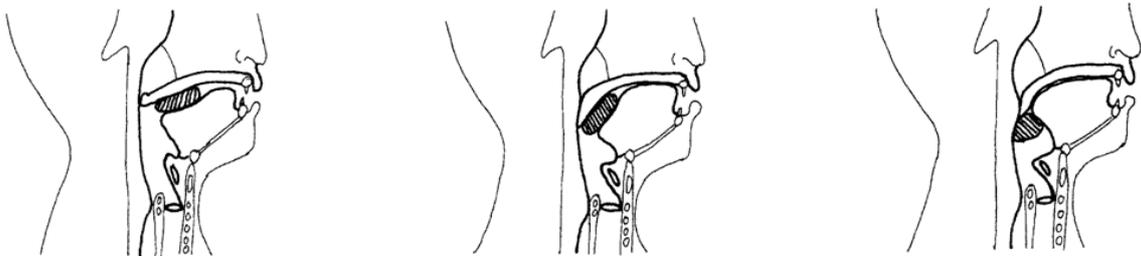
Annexe 5 – Anatomie de l'espace glottique (McFarland & Netter, 2009)



Annexe 6 – Représentation schématique des différentes phases de la déglutition (Brin & al., 2011)



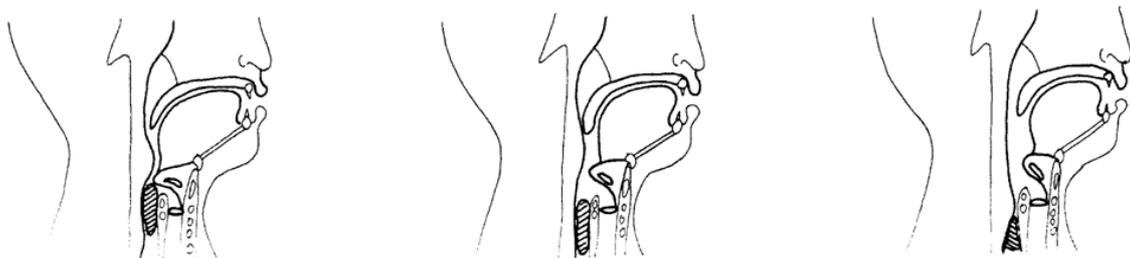
Préparation du bol alimentaire



Transport oral du bol alimentaire

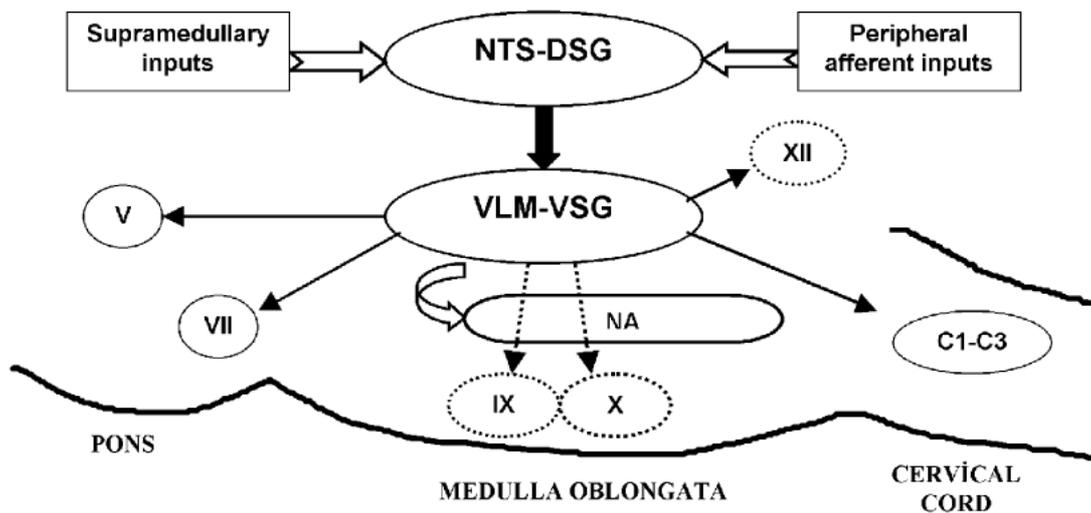


Phase pharyngée



Phase œsophagienne

Annexe 7 - Représentation schématique du centre de la déglutition au sein du tronc cérébral - Central Pattern of Deglutition (Ertekin & Aydogdu, 2003)

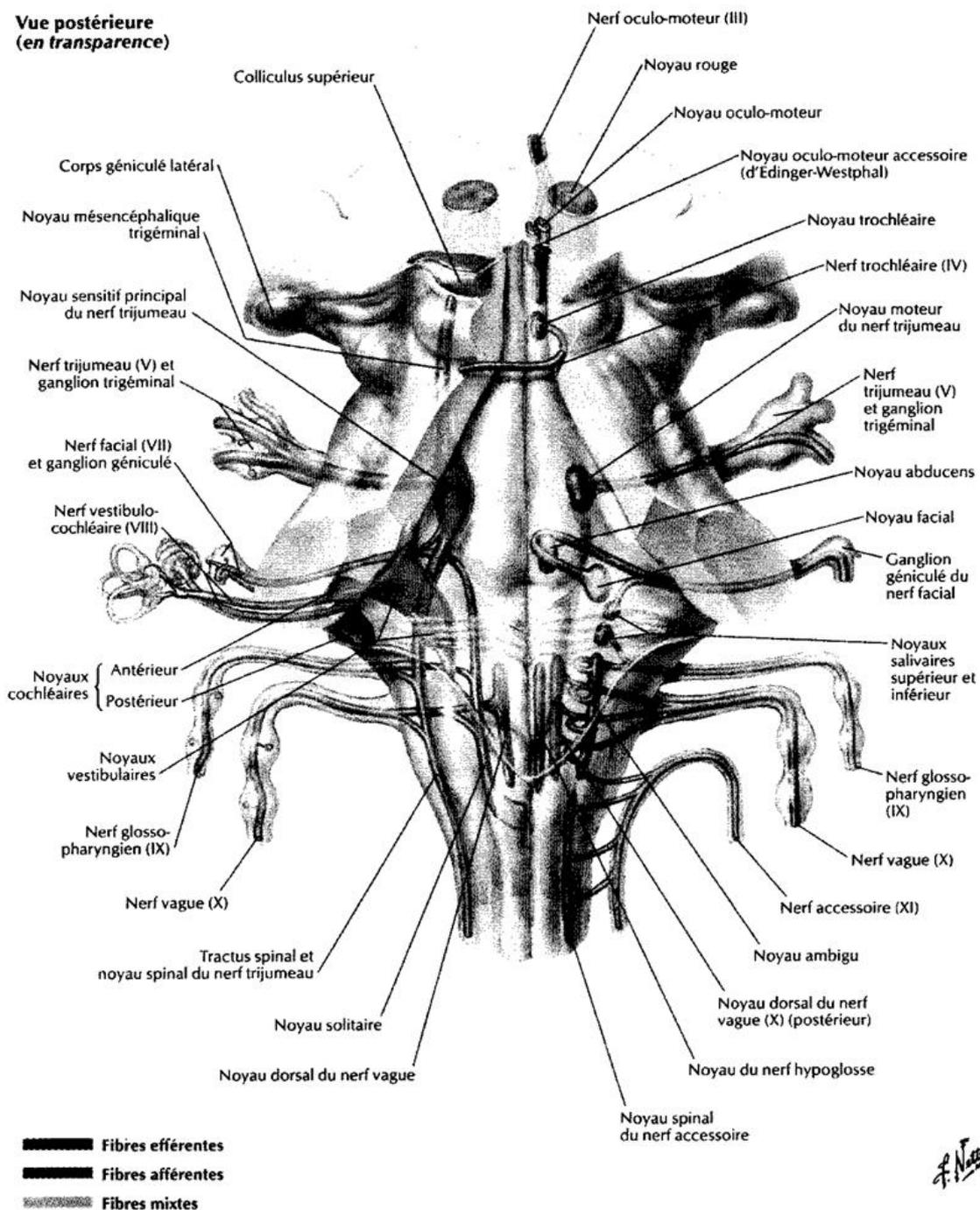


NTS-DSG : Nucleus Tractus Solitarius – amas d’interneurones dorsaux, Dorsal Swallowing Group.

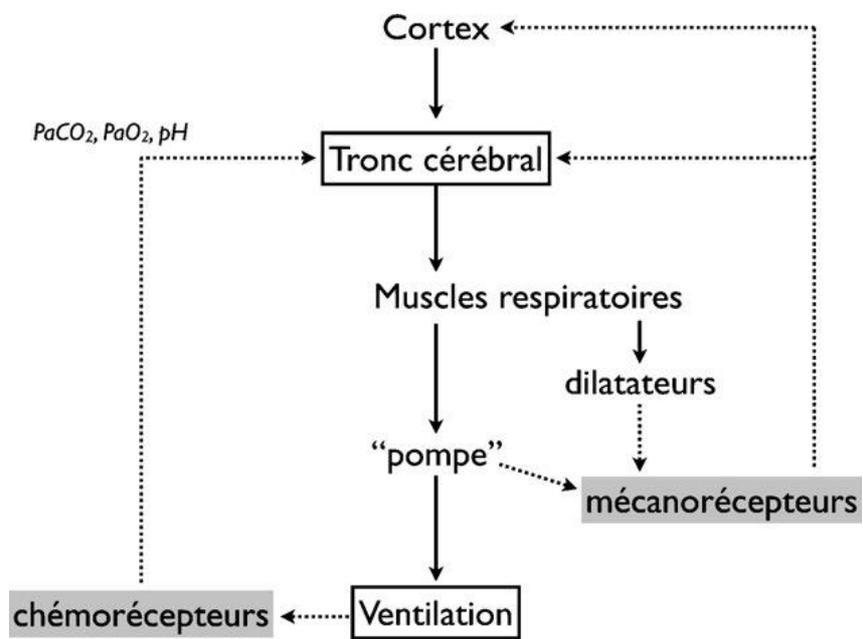
NA: Nucleus Ambiguus;

VLM-VSG: amas d’interneurones ventral, ventrolateral medulla – Ventral Swallowing group.

Annexe 8 – Localisation des noyaux des nerfs crâniens et du trajet des fibres nerveuses dans le tronc cérébral (McFarland & Netter, 2009)



Annexe 9 – Représentation schématique de la commande ventilatoire (Raux & al., 2007)



Annexe 10 – Outil de dépistage des troubles de la déglutition chez l'enfant dans le cadre des maladies neuromusculaires (Thierry & Chevalier, 2013)

Outil de dépistage des troubles de l'oralité et de la déglutition dans le cadre des maladies neuromusculaires de l'enfant

Date :

I) Anamnèse

Nom :

Prénom :

Age :

Pathologie :

Grossesse et accouchement :

Développement du langage, âge des premiers mots :

Développement psychomoteur :

- acquisition de la station assise :

- âge de la marche :

Tenue de tête :

possible

difficile

impossible (avec corset)

Antécédents médicaux (amygdalectomie, adénoïdectomie...) :

Antécédents chirurgicaux (arthrodèse vertébrale...) :

Alimentation artificielle :

- quantité :

- mode diffusion :

Constipation :

Prise en charge orthophonique :

Scolarité :

II) Entretien dirigé

• Type d'alimentation périnatale :

allaitement

biberon

autres :

• Sevrage :

- âge :

facile

difficile

• Sensations de brûlures après les repas ou pendant la nuit :

jamais

parfois

souvent

• Alimentation à la cuillère :

- âge :

facile

difficile

• Mastication :

normale

lente

unilatérale

impossible

- Aliments préférés :
- Aliments peu appréciés ou refusés :
- Autonomie lors des repas : aucune partielle : totale
- Moyens de facilitation :
- Durée des repas :
- Comportement durant les repas :
 - plaisir à s'alimenter : important faible dégoût
 - désir d'autonomie : important faible absent
 - sensations de blocage, gêne ou douleurs : jamais parfois souvent
 - fatigue en fin de repas : jamais parfois souvent
- Prise d'eau entre chaque bouchée : oui non
- Bavage : oui non
- Modification du type d'alimentation :
 - aucune coupé fin mixé gastrostomie + alimentation orale gastrostomie uniquement
- Adaptations de l'environnement :
- Poids / taille :
- Variation pondérale : prise de poids normale prise de poids excessive perte de poids
- Quantité mangée : totalité de l'assiette plus de la moitié moins de la moitié
- Posture :
 - appui des pieds au sol ou sur une marche : jamais parfois toujours
 - déformation du rachis :
- Toux pendant ou après les repas : jamais parfois souvent

III) Examen morphologique

1) Articulé dentaire

- Etat des gencives : bon inflammatoire
- Etat des dents : bon tartre parodontite
- Bécance : oui :mm non

2) Sphère bucco-faciale

- Position de repos :
 - bouche fermée bouche ouverte contraction des maxillaires
- Joues :
 - normales hypotoniques hypertoniques
 - symétriques asymétriques
- Mandibule :
 - taille de l'ouverture :

- béance à la fermeture : oui non
- symétrie asymétrie
- o **Lèvres :**
- normales hypotoniques hypertoniques
- jointes ouvertes
- o **Langue :**
- normale large macroglossie
- fasciculations : oui non
- o **Palais :**
- normal ogival étroit large
- o **Réflexe nauséeux :**
- absent parfois souvent
- o **Réflexe de toux :**
- absent présent inefficace

IV) Examen des praxies

1) Praxies buccales

- o **Praxies labiales :**
- Etirement (i) normal difficile impossible
- Arrondissement (o) normal difficile impossible
- Souffler normal difficile impossible
- Rentrer les lèvres normal difficile impossible
- Pincement contre résistance normal difficile impossible
- o **Praxies jugales :**
- Gonfler les deux joues en même temps normal difficile impossible
- Gonfler la joue gauche normal difficile impossible
- Gonfler la joue droite normal difficile impossible
- Gonfler les deux joues contre résistance normal difficile impossible
- Réduire l'espace gingivo-jugal contre résistance : normal difficile impossible
- Siffler normal difficile impossible
- o **Praxies du maxillaire :**
- Capacités d'ouverture normal difficile impossible
- Diduction normal difficile impossible
- Ouverture contre résistance normal difficile impossible

2) Praxies linguales

- Placer la langue vers la commissure labiale gauche normal difficile impossible
- Placer la langue vers la commissure labiale droite normal difficile impossible
- Elever la langue vers le nez normal difficile impossible
- Abaisser la langue vers le menton normal difficile impossible
- Lécher les lèvres normal difficile impossible
- Tirer la langue normal difficile impossible
- Claquement de langue normal difficile impossible

- Claquement de désapprobation normal difficile impossible
- Avancer la langue contre-résistance (abaisse-lgue) normal difficile impossible
- Reculer la langue contre-résistance (compresse) normal difficile impossible

o **Testing et hyposensibilité des sterno-cléido-occipito-mastoïdiens :**

V) Examen de la ventilation

- o Capacité vitale :
- o PImax :
- o Mode de respiration : naso-nasale mixte buccale
- o Toux et hémhage volontaires : possible difficile impossible
- o Apnées volontaires : possible difficile impossible
- o Déglutitions volontaires : possible difficile impossible

VI) Observation de la déglutition

v) 80 ml d'eau

- o Mode : au verre à la paille
- o Continence labiale normale faible
- o Bavage : absent faible important
- o Toux, difficultés respiratoires : oui non
- o Voix mouillée : oui non
- o Nombre de déglutitions :
- o Pauses entre les déglutitions oui non
- o Temps (sec) :

v) 1/4 de biscuit Petit Lu

- o Continence labiale : normale faible
- o Mouvements de langue : normaux faibles unilatéraux
- o Bavage : absent faible important
- o Mastication : normale lente impossible
- o Nombre de mastications :
- o Nombre de déglutitions :
- o Présence de stases buccales : oui non
- o Signes d'inconfort (douleurs) : oui non
- o Toux, difficultés respiratoires : oui non
- o Voix mouillée : oui non
- o Reflux nasal, régurgitations, vomissements : oui non
- o Temps (sec) :

Annexe 11 – Courbes d'évolution des capacités de déglutition et de mastication obtenues auprès d'une cohorte d'enfants sains
(Thierry & Chevalier, 2013)

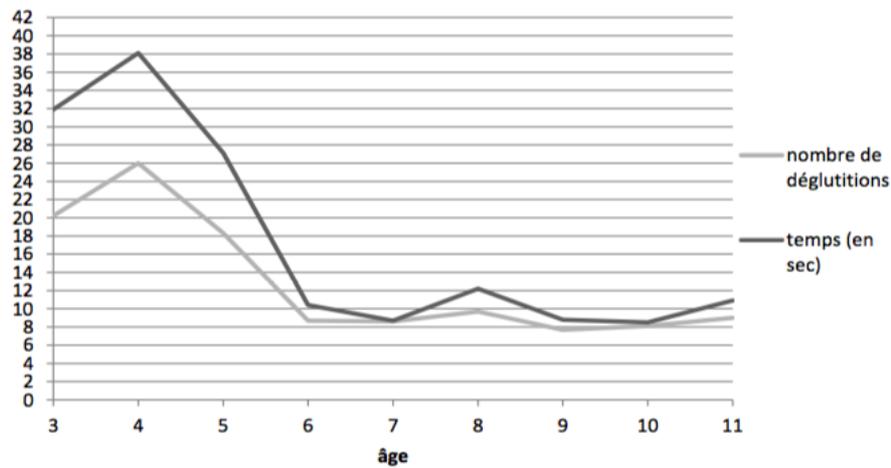


Figure 1 : Courbes d'évolution des capacités de déglutition de 80 ml d'eau au verre chez des enfants sains

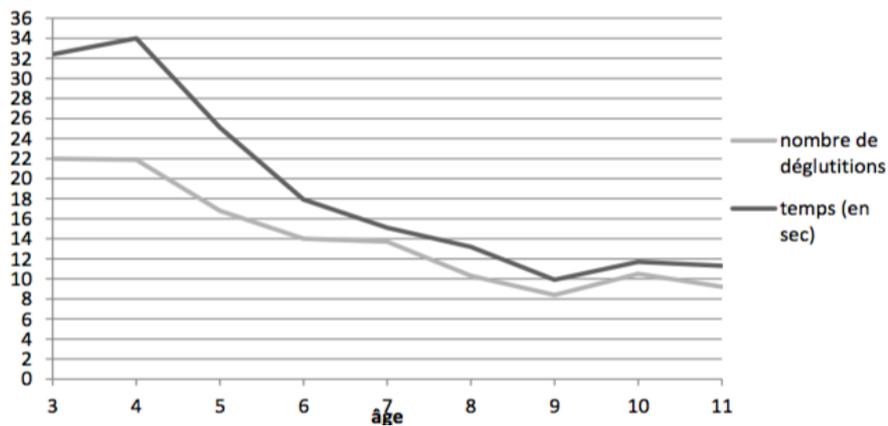


Figure 2 : Courbes d'évolution des capacités de déglutition de 80 ml d'eau à la paille chez des enfants sains

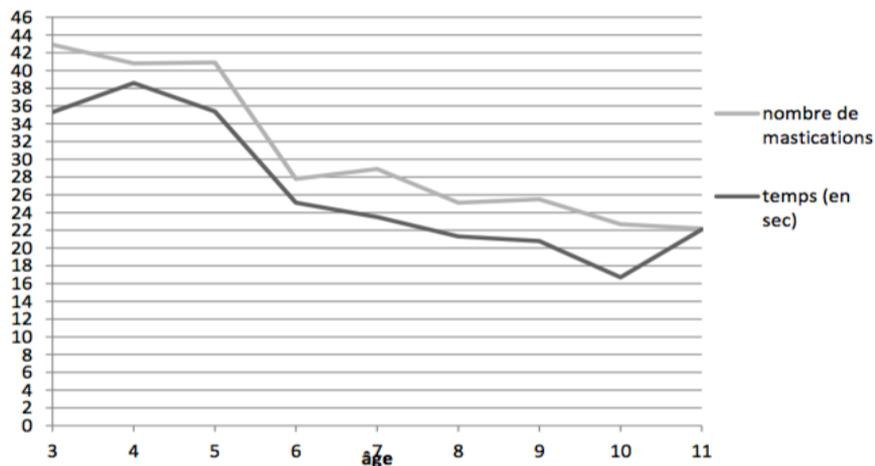
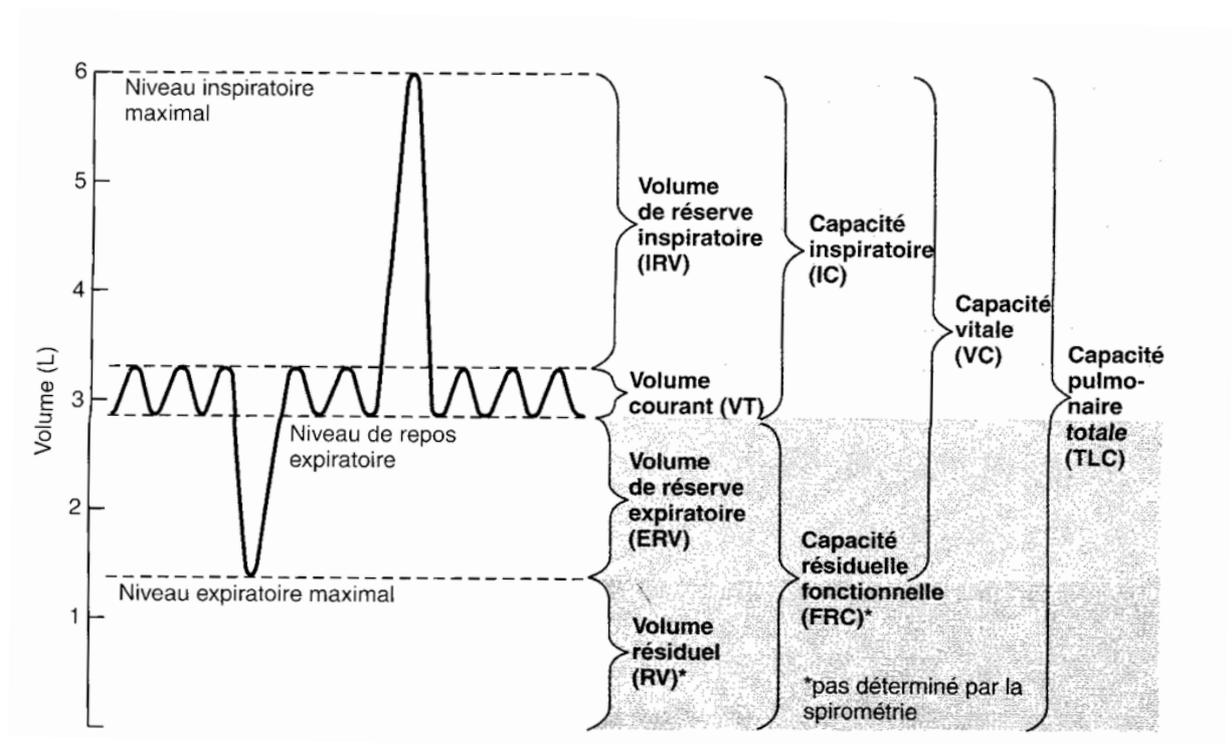


Figure 3 : Courbes d'évolution des capacités de mastication d'un quart de biscuit « Petit Beurre » chez des enfants sains

Annexe 12 – Présentation des différents volumes obtenus à l'épreuve de spirométrie simple (McFarland & Netter, 2009)



Annexe 13 – Présentation des courbes de spirométrie forcée et de spirométrie lente

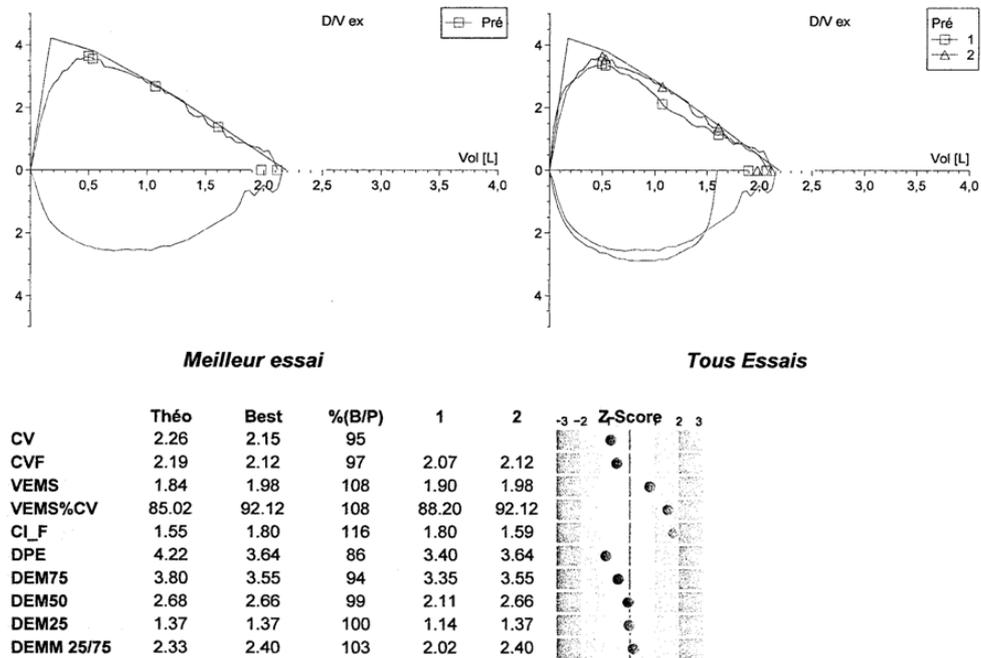


Figure 1 : Courbe « débit-volume » obtenue suite à la réalisation d'une spirométrie forcée

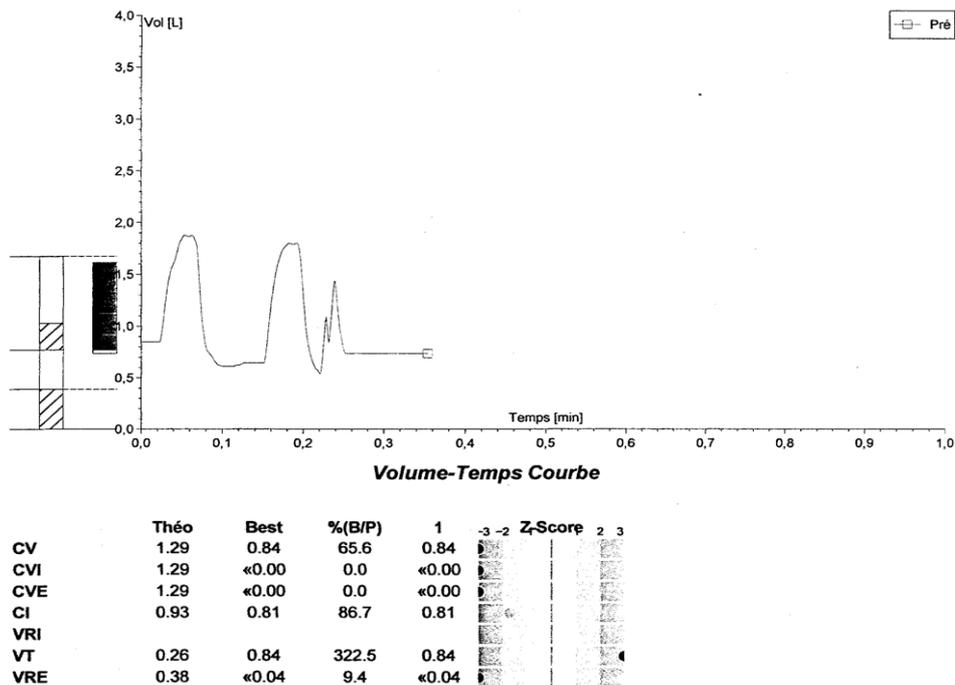


Figure 2 : Courbe « volume-temps » obtenue suite à la réalisation d'une spirométrie lente

Annexe 14 – Formulaire de Consentement pour la participation à l'étude

Formulaire de Consentement

Madame, Monsieur

Actuellement étudiante en 4^{ème} année à l'école d'orthophonie de Poitiers, je réalise mon mémoire de fin d'études en vue d'obtenir le Certificat de capacité d'orthophoniste.

Avant d'accepter de participer à ce projet de recherche, veuillez prendre le temps de lire ce document qui vous explique le but de cette étude et ses procédures.

Présentation

La présente étude, dirigée par Benoît CHEVALIER, kinésithérapeute, porte sur le dépistage des troubles de la déglutition dans les maladies neuromusculaires afin de déterminer s'il existe des indices prédictifs liés aux troubles respiratoires et/ou à une diminution de la force des compétences oro-faciales.

Nature de la recherche

Cette étude a un but strictement scientifique. Pour la réalisation de ce projet, nous souhaiterions recueillir des informations sur les capacités de déglutition et l'évaluation de la force des muscles respiratoires chez des enfants porteurs d'une maladie neuromusculaire. Pour ce faire, nous proposerons à votre enfant la prise alimentaire de 80 ml d'eau au verre ou à la paille, selon ses capacités, ainsi que d'un quart de biscuit. Nous proposerons également la réalisation des Epreuves Fonctionnelles Respiratoires. Ces essais permettront d'établir des normes de vitesse de déglutition et de mastication en corrélation avec la capacité respiratoire de votre enfant.

Déroulement de la participation

Cette étude commencera en octobre 2015 et prendra fin en avril 2016. La rencontre s'effectuera au sein de l'unité neuropédiatrique lors des consultations pluridisciplinaires, et plus précisément lors de la consultation de kinésithérapie.

Confidentialité et gestion des données

Toutes les informations concernant votre enfant seront traitées de manière confidentielle et à usage exclusif des investigateurs concernés. Aucun nom ne sera communiqué lors de cette étude et lors de la rédaction de ce mémoire de fin d'études.

Vous remerciant de votre participation à ce mémoire, nous vous invitons également à nous poser toutes les questions que vous jugerez utiles.

LEPAROUX Anaïs, CHEVALIER Benoît

Je soussigné(e) Madame, Monsieur déclare avoir pris connaissance du formulaire et autorise Mlle LEPAROUX Anaïs à faire boire, à mon enfant, 80 ml d'eau au verre et/ou à la paille et manger un quart de biscuit ainsi qu'à réaliser des épreuves fonctionnelles respiratoires, expérimentations réalisées dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie portant sur « les interactions entre déglutition et respiration dans les maladies neuromusculaires ».

Fait à, le

Signature :

Annexe 15 – Révision du protocole d'évaluation de Thierry & Chevalier (2013) pour la présente étude

Outil d'évaluation des troubles de la déglutition et de la respiration chez l'enfant, dans le cadre des maladies neuromusculaires

I) Anamnèse

Nom : _____ Prénom : _____ Age : _____

Diagnostic : _____

Fratrie : _____

Tenue de tête : possible difficile impossible (avec corset)

Autonomie de marche : _____ Distance : _____

Autonomie au fauteuil : _____

Antécédents chirurgicaux (arthrodèse vertébrale...) : _____

Alimentation artificielle : oui non Si oui, quantité : _____ mode de diffusion : _____

Autres prises en charge : _____

Scolarité : _____

II) Entretien dirigé

Autonomie lors des repas : aucune partielle totale

Moyens de facilitation : _____

Durée des repas : _____

Comportement durant les repas :

- plaisir à s'alimenter : important faible dégoût
- désir d'autonomie : important faible absent
- sensations de blocage, gêne ou douleurs : jamais parfois souvent
- fatigue en fin de repas : jamais parfois souvent

Mastication : normale lente

Modification du type d'alimentation :

aucune coupé fin mixé gastrostomie + alimentation orale
 gastrostomie uniquement

Prise des liquides :

Bavage : oui non

Toux pendant ou après les repas : jamais parfois souvent

Aliments préférés :

Aliments peu appréciés ou refusés :

Poids / taille :

Variation pondérale : prise de poids normale prise de poids excessive perte de poids

Quantité mangée : totalité de l'assiette plus de la moitié moins de la moitié

Posture :

- appui des pieds au sol ou sur une marche : jamais parfois toujours
- prise alimentaire au fauteuil roulant : oui non

Respiration : nasale naso-buccale buccale

III) Examen morphologique de la sphère oro-faciale

Position de repos : bouche fermée bouche ouverte contraction des maxillaires

Lèvres :

normales hypotoniques hypertoniques
 ouvertes jointes

Joues :

normales hypotoniques hypertoniques
 symétriques asymétriques

Langue :

- normale large macroglossie
fasciculations : oui non

Mandibule :

- symétrie asymétrie
- taille de l'ouverture :
- béance à la fermeture : oui non

Palais :

- normal ogival étroit large

Articulé dentaire :

- état des gencives : bon inflammatoire
- état des dents : bon tartre parodontite
- béance : oui non

Réflexe nauséux : absent parfois souvent

Réflexe de toux : absent présent inefficace

IV) Examen de la déglutition

Test de déglutition de 80 mL d'eau :

- mode : au verre à la paille
- continence labiale : normale faible
- toux : oui non
- voix mouillée : oui non
- nombre de déglutitions :
- temps (en sec) :

Remarques particulières :

Test de mastication et de déglutition d'¼ de biscuit « *Petit Beurre* » :

- mastication : lente normale
- continence labiale : normale faible
- toux : oui non
- voix mouillée : oui non
- nombre de mastications :
- nombre de déglutitions :
- temps (en sec) :

Remarques particulières :

V) Examen de la ventilation

Mode de respiration : nasale naso-buccale buccale

Masque utilisé : buccal naso-buccal

Capacité vitale (CV) :

Capacité inspiratoire (CI) :

Débit expiratoire de pointe (DEP) :

Volume expiratoire maximal par seconde (VEMS) :

Remarques particulières :

VI) Examen de la respiration pendant la mastication d'un quart de biscuit « Petit Beurre »

Ventilation maximale par minute (VMM) :

Fréquence respiratoire par minute (FR VMM) :

Nombre de mastications :

Nombre de déglutitions :

Temps (en sec) :

Remarques particulières concernant l'application du masque :

Annexe 16 – Test exact de Fisher pour comparer deux pourcentages (*Centre international de statistique et d'informatique appliquées & Centre d'enseignement et de recherche de statistique appliquée, 1995*)

Le test exact de Fisher permet de calculer (dans l'hypothèse H_0 d'équivalence entre les 2 groupes) la probabilité exacte d'obtenir, entre les 2 groupes, un écart dans la répartition des 2 modalités supérieur ou égal à celui observé (p unilatéral) ou différent de l'écart observé (p bilatéral). Il est nécessaire de disposer d'un tableau de contingence à 4 cases (tableau 2X2) présentant les effectifs de 2 groupes de sujets présentant l'une ou l'autre des 2 modalités d'une variable qualitative.

- **Conditions d'utilisation de ce test**

- Deux populations comportant respectivement des proportions p_1 et p_2 inconnues d'unités possédant le caractère spécifié.
- Deux échantillons aléatoires tirés de façon indépendante dans chacune des populations d'où sont prélevées respectivement n_1 et n_2 unités indépendantes
- Les prélèvements correspondent à des tirages non exhaustifs ou bien, sinon, les fractions prélevées n'excèdent pas chacune 10 % de la population concernée.
- Les effectifs n_1 et n_2 des échantillons sont quelconques.

- **Critère**

A partir des notations du tableau suivant, où sont réparties les unités des échantillons selon qu'elles présentent ou non le caractère spécifié (A),

Populations	Echantillons		
	A	Non A	TOTAL
1	n_{11}	n_{12}	n_1
2	n_{21}	n_{22}	n_2
TOTAL	$n_{.1}$	$n_{.2}$	n

on retient le critère
$$\hat{\chi}^2 = \frac{n(n_{11}n_{22} - n_{12}n_{21})^2}{n_1 n_2 n_{.1} n_{.2}}$$

ou bien, si l'un au moins des effectifs théoriques suivants

$$n_1 \frac{n_{.1}}{n}, \quad n_1 \frac{n_{.2}}{n}, \quad n_2 \frac{n_{.1}}{n} \quad \text{ou} \quad n_2 \frac{n_{.2}}{n}$$

est inférieur à 10 (mais supérieur à 5), après correction de Yates

$$\hat{\chi}^2 = \frac{n \left(|n_{11}n_{22} - n_{12}n_{21}| - \frac{n}{2} \right)^2}{n_1 n_2 n_{.1} n_{.2}}$$

Si l'un, au moins, des effectifs théoriques est inférieur à 5, on appliquera la méthode du test direct.

- **Test direct**

L'hypothèse H_0 ($p_1 = p_2$) conduit à estimer par n_{11}/n la proportion commune aux deux populations.

Une seule des 4 variables n_{ij} est indépendante. Soit n_{11} la plus petite de ces valeurs.

La loi de probabilité de cette variable est :

$$P(n_{11}) = \frac{n_{.1}! n_{.2}!}{n!} \cdot \frac{n_1!}{n_{11}! n_{12}!} \cdot \frac{n_2!}{n_{21}! n_{22}!}$$

Si α désigne le risque de 1ère espèce, on procède à la détermination directe des limites de l'intervalle de confiance (n_1, n_S) telles que n_1 et n_S sont les plus grands entiers vérifiant :

$$\sum_0^{n_1} P(n_{11}) \leq \frac{\alpha}{2} \quad \text{et} \quad \sum_0^{n_S} P(n_{11}) \geq 1 - \frac{\alpha}{2}$$

Et l'on situe la valeur empirique observée n_{11} par rapport à cet intervalle pour conclure à l'acceptation ou au rejet de H_0 .

Pour un test unilatéral, on procéderait semblablement en déterminant la limite (inférieure ou supérieure) correspondant à l'une des formules ci-dessus où $\alpha/2$ remplacerait $\alpha/2$.

Annexe 17 – Test de Student pour comparer deux moyennes

(Bouyer, 1996)

Lorsque les effectifs des échantillons ne sont pas assez grands, il faut utiliser le test de Student, basé sur le calcul de t_0 . L'objectif est de vérifier si notre échantillon provient bien d'une population avec la moyenne spécifiée, μ_0 , ou s'il y a une différence significative entre la moyenne de l'échantillon et la moyenne présumée de la population.

- **Conditions d'application de ce test**

Les distributions de X dans les deux populations sont normales, et de variances vraies égales ($\sigma_1^2 = \sigma_2^2$).

- **Interprétation du test**

Le test consiste à calculer la quantité $t_0 = \frac{\bar{x} - \mu_0}{\frac{s}{\sqrt{n}}}$ (avec $s^2 = \frac{1}{n-1} \sum (x_i - \bar{x})^2$)

et à la comparer à la valeur seuil de la loi de Student à $n-1$ ddl :

La règle de décision du test est la suivante :

Test bilatéral : on rejette H_0 si

Test unilatéral : - $H_1 : >$ on rejette H_0 si

- $H_1 : <$ on rejette H_0 si $t_0 < -t_{\alpha/2}$

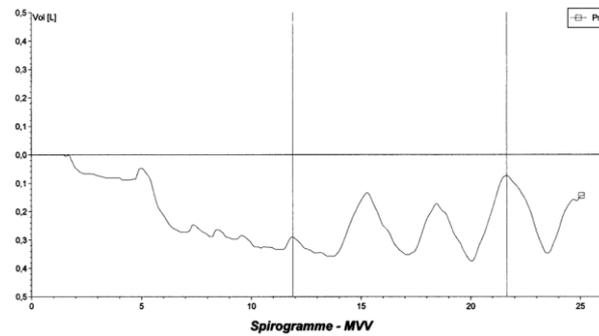
Rappelons que le degré de signification est défini par :

Test bilatéral :

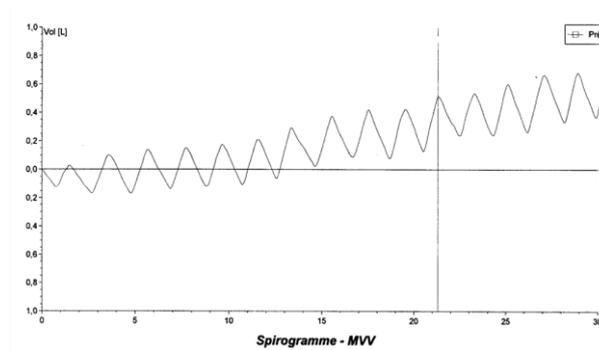
Test unilatéral : - $H_1 : >$

- $H_1 : <$

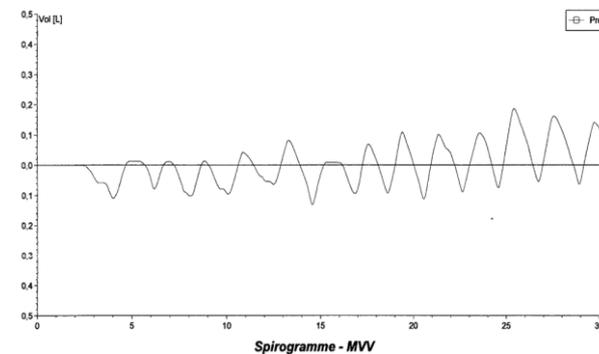
Annexe 18 – 3 types de comportement respiratoire lors de la mastication d'un quart de biscuit



Comportement 1 : volume courant instable s'effondrant dans le volume de réserve expiratoire



Comportement 2 : volume courant puisant dans le volume de réserve inspiration avec hyperventilation



Comportement 3 : volume courant relativement stable

RESUME : Les maladies neuromusculaires constituent un groupe de pathologies hétérogènes aux mécanismes physiopathologiques distincts, et à la présentation clinique variable. Elles ont toutes pour origine l'atteinte d'un des composants de l'unité motrice, avec une perte progressive de la force musculaire. Le risque commun à ces maladies est l'apparition précoce d'une atteinte respiratoire restrictive, qui se traduit par une diminution des capacités ventilatoires sur les versants inspiratoire et expiratoire. Actuellement, de nouvelles problématiques, en particulier la prise en charge nutritionnelle, considérées comme secondaires ont également émergées. Etant donné le caractère continu de la respiration, et le partage d'une composante anatomique et neurologique, les interactions entre déglutition et respiration sont fondamentales et nécessitent une parfaite coordination afin d'assurer les échanges gazeux et limiter le risque de pneumopathies par inhalation. L'objectif de cette étude est de déterminer si l'évaluation des troubles respiratoires permet de mettre en évidence des éléments physiopathologiques prédictifs d'un risque de dysphagie. 17 enfants porteurs d'une maladie neuromusculaire, âgés de 5 à 17 ans, ont participé à l'étude. Chaque enfant a réalisé une évaluation spirométrique et un test de mastication d'un quart de biscuit afin d'apprécier son état respiratoire et ses capacités de mastication. Les analyses statistiques mettent en évidence une diminution significative des performances de mastication, et de l'état nutritionnel qui en découle, lorsque la capacité vitale est inférieure à 80% de la valeur théorique. La double tâche déglutition-respiration, qu'imposent les temps de repas, tend à amener le patient vers une zone d'inconfort respiratoire à l'origine d'une fatigue accrue. Ces observations confirment l'intérêt de proposer une évaluation régulière de ces fonctions afin de mettre en place précocement des adaptations ventilatoires ainsi qu'une prise en charge orthophonique appropriée.

Mots clés : Maladies Neuromusculaires – Evaluation – Troubles de la déglutition – Insuffisance respiratoire restrictive – Prévention – Qualité de vie

SUMMARY : Neuromuscular diseases are a heterogeneous group of conditions with distinct pathophysiological mechanisms and variable clinical presentation. They have for origin the achievement of one of the components of the motor unit with a progressive loss of muscular strength. The common risk of these diseases is the early onset of a restrictive respiratory disorder, which results in a decrease in ventilatory capacity on inspiratory and expiratory slopes. Currently, new issues, particularly nutritional care, considered as secondary have also emerged. Given the ongoing nature of breathing and sharing of anatomical and neurological component, interactions between swallowing and breathing are fundamental and require perfect coordination to ensure gas exchange, and reduce the risk of pulmonary inhalation. The objective of this study is to determine whether the assessment of respiratory disorders allows highlighting predictive pathophysiology of a dysphagia. 17 children with neuromuscular disease, from 5 to 17 years old, were included in the study. Each child carried out a spirometric assessment and a chewing test of a quarter of a biscuit to appreciate respiratory status and chewing abilities. Statistical analyses underline a significant decrease in chewing abilities and nutritional status that results when vital capacity is less than 80% of the theoretical value. The dual task breathing-swallowing that imposed at meal times, leads to bringing the patient to a respiratory discomfort zone that leads to an increased tiredness. These findings confirm the interest to suggest a regular assessment of these functions in order to set up early ventilatory adaptations and an appropriate speech therapy.

Keys words : Neuromuscular diseases – Assessment – Swallowing disorders – Restrictive respiratory insufficiency – Prevention – Quality of life