



Années 2018-2022

La spécificité de la prise en charge précoce d'un enfant porteur de Trisomie 21

Revue systématique

Clémence AMAURY

Promotion 2018/2022

Travail accompli en vue de l'obtention du diplôme d'État de Masso-kinésithérapie

Sous la direction de :

Mr. Thierry VIVARÈS, kinésithérapeute D.E
Mme. Aldjia ABDELLAOUI, kinésithérapeute D.E

Remerciements

*Je tiens à remercier Mr **Thierry Vivarès** pour son aide et son accompagnement au cours de l'élaboration de ce mémoire.*

*Je tiens aussi à remercier Mme **Aldjia Abdellaoui** concernant essentiellement la supervision de ce projet et pour ses conseils pertinents lors des entretiens mémoire.*

*Je souhaite dire merci à toute **l'équipe des référents mémoires**, qui m'a permis de construire avec rigueur ce travail.*

*Une grande reconnaissance auprès de **mes parents** pour le soutien et l'appui qu'ils m'ont fourni depuis la PACES jusqu'à aujourd'hui.*

J'aimerais tout particulièrement les remercier d'avoir été présents et réconfortants au cours des deux dernières années d'étude, qui ont été fastidieuses avec la pandémie Covid-19.

**CHARTRE ANTI-PLAGIAT
IFMK MONTPELLIER**

La Direction Régionale et Départementale de la Jeunesse, des Sports et de la Cohésion Sociale délivre sous l'autorité du préfet de région les diplômes paramédicaux et du travail social.

C'est dans le but de garantir la valeur des diplômes qu'elle délivre et la qualité des dispositifs de formation qu'elle évalue, que les directives suivantes sont formulées.

Elles concernent l'ensemble des candidats devant fournir un travail écrit dans le cadre de l'obtention d'un diplôme d'État, qu'il s'agisse de formation initiale ou de parcours VAE.

La présente chartre définit les règles à respecter par tout candidat, dans l'ensemble des écrits servant de support aux épreuves de certification du diplôme préparé (mémoire, travail de fin d'études, livret2).

Il est rappelé que « le plagiat consiste à reproduire un texte, une partie d'un texte, toute production littéraire ou graphique, ou des idées originales d'un auteur, sans lui en reconnaître la paternité, par des guillemets appropriés et par une indication bibliographique convenable »¹.

La contrefaçon (le plagiat est, en droit, une contrefaçon) **est un délit** au sens des articles L. 335-2 et L. 335-3 du code de la propriété intellectuelle.

Article 1 :

Le candidat au diplôme s'engage à encadrer par des guillemets tout texte ou partie de texte emprunté ; et à faire figurer explicitement dans l'ensemble de ses travaux les références des sources de cet emprunt. Ce référencement doit permettre au lecteur et correcteur de vérifier l'exactitude des informations rapportées par consultation des sources utilisées.

Article 2 :

Le plagiaire s'expose à des procédures disciplinaires. En application du Code de l'éducation² et du Code de la propriété intellectuelle³.

Article 3 :

Tout candidat s'engage à faire figurer et à signer sur chacun de ses travaux, deuxième de couverture, cette chartre dûment signée qui vaut engagement :

Je soussigné(e) Clémence AMAURY

atteste avoir pris connaissance de la chartre anti-plagiat et de m'y être conformé(e).

Je certifie avoir rédigé personnellement le contenu du mémoire fourni en vue de l'obtention du diplôme suivant :

Fait à Montpellier

Le 22/03/2022 Signature



¹ Site Université de Nantes : <http://www.univ-nantes.fr/statuts-et-chartes-usagers/dossier-plagiat-784821.kjsp>

² Article L331-3 : « les fraudes commises dans les examens et les concours publics qui ont pour objet l'acquisition d'un diplôme délivré par l'Etat sont réprimées dans les conditions fixées par la loi du 23 décembre 1901 réprimant les fraudes dans les examens et concours publics »

³ Article L122-4 du Code de la propriété intellectuelle

Cette chartre est reproduite à partir de celle réalisée par la DRJSCS de la Région Rhône Alpes
V:\IFMK\MEMOIRES\Mémoires KM2 2022\CHARTRE ANTIPLAGIAT 2021.docx

A l'attention des Jurys de la soutenance du mémoire UE28

Le mémoire réalisé et soutenu dans le cadre de l'UE 28 du semestre 8 est suivi par un directeur de mémoire.

Afin de vérifier et valider ce travail au cours des corrections qui sont proposées aux étudiants, nous leur demandons de faire signer un imprimatur par **le DIRECTEUR DE MEMOIRE**.

Il nous paraît important d'en tenir compte pour juger du travail qui vous est proposé pour cette évaluation.

En vous remerciant de votre collaboration.

IMPRIMATUR

NOM – Prénom de l'étudiant(e) :

Clemence AMAURY

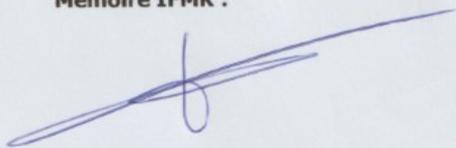
NOM – Prénom du Directeur de mémoire :

Thierry VIVAROS

Titre du travail écrit :

la spécificité de la prise en charge
précoce d'un enfant porteur de Trisomie 21

Signature du Directeur de
Mémoire IFMK :



Liste des figures
Liste des tableaux
Liste des abréviations
Contexte général

I. Introduction

1. Contexte historique
2. Définition et étiologie
3. Épidémiologie
4. Dépistage et diagnostic
5. L'annonce
6. Signes morphologiques néonatales spécifiques
7. Symptomatologie
 - 7.1 Les troubles neuromoteurs
 - A. Une hypotonie musculaire
 - B. Une altération de l'équilibre
 - C. Des troubles sensori-moteurs
 - 7.2 Les retentissements des troubles d'origine neurocentrale
 - A. Le développement neuromoteur
 - B. Les complications orthopédiques
 - B.1 L'instabilité atlanto-axoïdienne
 - B.2 La scoliose
 - B.3 L'instabilité de hanche
 - B.4 Les troubles du genou
 - B.5 Les troubles du pied
 - 7.3 Les atteintes cardiaques
 - 7.2 Les atteintes respiratoires
 - 7.3 Le développement cognitif
 - A. La déficience intellectuelle
 - B. Le raisonnement
 - C. Le défaut d'anticipation
 - D. Le temps de latence
 - E. L'attention
 - F. La mémoire
 - G. Le retard de maturation neuro-physiologique
 - 7.4 L'aspect comportemental
 - A. Les troubles du spectre de l'autisme (TSA)
 - B. L'hyperactivité avec déficit attentionnel (TDAH)
 - C. Les manifestations oppositionnels et les comportements défis
8. Les accompagnements para-médicaux et sociaux d'une personne porteuse de T21
 - 8.1 La kinésithérapie
 - 8.2 L'orthophonie
 - 8.3 La psychomotricité
 - 8.4 Autres accompagnements

9. Les avantages d'intervenir précocement chez le sujet porteur de trisomie 21
10. Problématique, hypothèse et objectifs

II. Matériels et méthodes

1. Détermination des mots-clés
 - 1.1 Mots-clés natifs de la problématique
 - 1.2 Mots-clés relatifs aux variables
2. Construction des équations de recherche
3. Maniement des bases de données scientifiques
4. Sélection des articles scientifiques
 - 4.1 Choix des critères d'inclusion
 - 4.2 Choix des critères de non inclusion
 - 4.3 Suppression des articles en doublon
5. Extraction des données scientifiques
6. Évaluation qualitative des études

III. Résultats

1. Synthèse de la sélection des études
2. Évaluation de la qualité méthodologique des études
 - 2.1 Gradation du niveau de preuve
 - 2.2 Évaluation du risque de biais
 - A. Essais contrôlés randomisés
 - B. Études de cohorte
 - C. Essais contrôlés non randomisés
 - D. Études de série de cas
 - E. Étude diagnostique
3. Caractéristiques des études admises
4. Synthèse des résultats
5. Caractéristiques populationnelles

IV. Discussion

1. Interprétation des résultats
2. Interprétation de la qualité méthodologique et des biais inhérents aux études
3. Forces et limites

4. Implication clinique

V. Conclusion

VI. Bibliographie

VII. Annexes

Liste des figures :

Figure 1 : Schématisation du processus d'amniocentèse

Figure 2 : Cercle vicieux des troubles orthopédiques

Figure 3 : Diagramme de flux de la revue systématique

Figure 4 : Âge moyen des populations par étude

Figure 5 : Fréquence moyenne (%) des biais

Liste des tableaux :

Tableau 1 : Mots clés issus de la problématique

Tableau 2 : Mots clés issus des variables

Tableau 3 : Équations de recherche formulées à partir de la problématique

Tableau 4 : Équations de recherche formulées à partir des variables

Tableau 5 : Nombre d'articles recensés pour chaque base de données scientifiques

Tableau 6 : Niveau de preuve des différentes études

Tableau 7 : Score de l'échelle PeDro obtenu pour les différents ECR

Tableau 8 : Score de l'échelle NOS obtenu pour les différentes études de cohorte

Tableau 9 : Score de l'échelle MINORS obtenu pour les différents ECR

Tableau 10 : Critères d'évaluation méthodologique IHE validés pour l'étude de séries de cas

Tableau 11 : Critères d'évaluation méthodologique CASP validés pour l'étude diagnostique

Tableau 12 : Présentation générale des études

Tableau 13 : Présentation des caractéristiques et des résultats des études

Liste des abréviations :

T21 : Trisomie 21

DS/SD : Syndrome de Down

PPT21 : Personne Porteuse de Trisomie 21

TED : Trouble Envahissant du Développement

NEM : Niveaux d'Évolution Motrice

MK : Masseur-Kinésithérapeute

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

HAS : Haute autorité de Santé

DPN : Diagnostic Prénatal

DPNI : Diagnostic Prénatal Non Invasif

IMG : Interruption Médicale de Grossesse

SA : Semaine d'Aménorrhée

ADN : Acide Désoxyribonucléique

ASE : Aide Sociale à l'Enfance

CPDPN : Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal

ORL : Oto-Rhino-Laryngologie

CAV : Canal Atrio Ventriculaire

FCmax : Fréquence Cardiaque maximale

VO2max : Volume d'Oxygène maximale

QI : Quotient Intellectuel

TSA : Trouble du Spectre Autistique

TDAH : Trouble de l'Attention et de l'Hyperactivité

MG : Motricité Globale

MF : Motricité Fine

PIP : Programme d'Intervention Précoce

PRISMA : Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses

PICO : Population Intervention Comparaison Outcome

MeSH : Medical Subject Headings

ECR : Essai Contrôlé Randomisé

ECR : Essai Contrôlé Non Randomisé

Contexte général

La trisomie 21 est un syndrome génétique, caractérisé par la présence anormale, en totalité ou en partie, d'un 3ème exemplaire du chromosome 21.

Les conséquences organiques et fonctionnelles de ce chromosome 21 surnuméraire sont connues. Il est possible d'en corriger certaines par des traitements médicaux ou des interventions chirurgicales. Néanmoins, il est évident que la déficience intellectuelle et le retard du développement sensorimoteur, ne peuvent être guéris mais peuvent être continuellement bonifiés grâce à la mise en place d'un projet coordonné, rééducatif, éducatif et social dès la naissance.

Durant ma scolarité au sein de l'IFMK, j'ai effectué différents stages dans des cabinets et établissements pédiatriques destinés à la rééducation d'enfants, présentant pour la plupart des atteintes neuro-développementales.

Ainsi, cela m'a permis de découvrir des patients porteurs de T21.

Plusieurs éléments m'ont interpellé chez ces sujets, à savoir l'hétérogénéité entre les patients, liée à l'âge qu'ils avaient pour débiter la rééducation, des signes cliniques qu'ils présentaient ou encore de la gravité du handicap.

Toutefois, la quasi-totalité des patients avait un point en commun, la présence d'un retard dans l'acquisition des niveaux d'évolution motrice : NEM (Le Metayer, 1999).

Ayant un petit frère porteur de TED, pris en charge depuis son plus jeune âge en kinésithérapie, il me tenait à cœur d'approfondir mes connaissances sur le rôle de la kinésithérapie précoce chez un sujet présentant une motricité atypique.

J'ai de ce fait, pour réaliser mon mémoire de fin d'étude, opté pour la spécificité qu'il existe entre la kinésithérapie précoce et le développement neuromoteur ultérieur chez le sujet porteur de T21 .

Au début, je voulais effectuer une étude cas témoin pour voir si la mise en place de séances de kinésithérapie dès le 1^{er} mois de vie était plus avantageuse que la rééducation après 24 mois.

Compte tenu de la situation pandémique Covid-19 à laquelle nous avons été confronté, il ne m'a paru guère possible de mettre en place une étude.

J'ai alors souhaité me concentrer sur une revue systématique des atouts supplémentaires qui pouvaient naître d'une intervention précoce.

La mission de ma revue était d'éplucher les différentes études évoquant la kinésithérapie précoce chez le sujet porteur de T21, afin de révéler si oui ou non la pratique de la kinésithérapie avant la verticalisation permettait de maximiser les facultés motrices du sujet trisomique.

Le développement neuromoteur sera mesuré par des échelles d'évaluation motrice validés pour apprécier les aptitudes de l'enfant T21.

I. Introduction

1. Contexte historique

La définition de la trisomie 21 a beaucoup évolué depuis sa première description en 1833 par le neurologue français Jean-Etienne Esquirol ; il relate certains signes cliniques observés chez des individus atteints de trisomie 21 à travers son ouvrage *Des maladies mentales considérées sous le rapport médical, hygiénique et médico-légal* (Baillière, 1838).

Il forge aussi le terme de « diathèse furfuracée », en avançant le fait que la peau des trisomiques aurait une texture proche de celle du son et des céréales.

Le médecin français Édouard Séguin dresse, en 1866, une description clinique de la trisomie 21 dans son *Traitement moral, hygiène et éducation des idiots* ; à travers lequel il désigne les phénomènes physiques propres aux enfants trisomiques et parle alors « d'idiotie furfuracée » (Baillière, 1846).

Au cours de la même année, une première étude clinique d'envergure sur la trisomie 21 est publiée sous la plume d'un médecin aliéniste britannique, John Langdon Down.

Dans son mémoire intitulé *Observations on an ethnic classification of idiots*, le médecin attire l'attention du monde scientifique sur un groupe d'enfants arriérés mentaux dont le faciès particulier lui suggère d'appeler ces enfants « mongoliens » (Down, 1866).

La date marquant un vrai tournant dans les recherches sur la trisomie 21 est le 26 janvier 1959. Les médecins français Jérôme Lejeune, Marthe Gautier et Raymond Turpin publient un article présentant neuf cas d'enfants mongoliens auprès de l'Académie des sciences.

La communauté internationale apprend que la maladie est causée par la présence d'un chromosome surnuméraire au niveau de la 21^{ème} paire (Lejeune et al, 1959).

Il s'agit de la première anomalie chromosomique décrite chez l'homme et de la première maladie pour laquelle il est mis en évidence une relation entre le génotype et le phénotype.

Enfin, en 1961 un groupe de scientifiques dont le petit-fils du Docteur John Langdon Down propose que le terme de « mongolisme » soit aboli et remplacé par celui de « syndrome de Down » (Jones, 1978).

Cette appellation est adoptée par l'OMS en 1965.

2. Définition et étiologie

La trisomie 21, également nommé syndrome de Down est une anomalie chromosomique correspondant à la présence, en totalité ou en partie, d'un chromosome 21 supplémentaire (HAS, 2020).

En scindant le terme Trisomie, on s'aperçoit que « tri » veut dire « trois » et « some » veut dire « chromosome », c'est-à-dire « trois chromosomes 21 ».

Ce syndrome découle d'une anomalie chromosomique : naturellement, l'homme possède 46 chromosomes organisés en 23 paires. Dans la trisomie 21, le chromosome 21 est présent en trois exemplaires au lieu de deux, portant le nombre total de chromosomes à 47.

Ainsi, l'existence de ce chromosome supplémentaire déséquilibre l'ensemble du fonctionnement du génome et donc de l'organisme (Fondation Lejeune, 1995).

Certains auteurs privilégient l'utilisation du terme de « maladie » plutôt que celui de « handicap » pour caractériser la trisomie 21 (Bléhaut et al, 2005).

On définit la maladie comme une altération de la santé et des fonctions des êtres vivants :

Le chromosome 21 supplémentaire engendre des altérations organiques et fonctionnelles dont l'association et l'évolution lui sont caractéristiques.

Contrairement à l'obstacle installé et immuable que reflètent les termes de « déficience mentale » ou « handicap mental », le terme de « maladie » sous-entend l'éventualité d'une intervention thérapeutique et de traitement.

La vision de la trisomie 21 est alors davantage positive, si bien que Jérôme Lejeune parle de maladie de l'intelligence.

Il existe différentes formes de T21, pour lesquelles l'origine, la fréquence d'expression et la variabilité de la symptomatologie sont spécifiques (HAS, 2020. ART21,1997).

- la T21 libre, complète et homogène :

Elle est responsable de 96% des cas de T21 et survient toujours de façon accidentelle.

Lors de l'analyse du caryotype de la personne, on trouve 3 chromosomes 21 entiers (**complète**) au lieu de 2.

Contrairement à la T21 par translocation, les trois chromosomes 21 sont séparés les uns des autres (**libre**)

Elle résulte d'une mauvaise répartition, bien avant la fécondation, d'un chromosome 21 au cours de la division cellulaire dans l'ovocyte ou dans le spermatozoïde.

Cette accident génétique est plus fréquent dans l'ovocyte et augmente avec l'âge maternel.

Cette trisomie est présente dans toutes les cellules de la personne (**homogène**).

Du fait du caractère accidentel de ce mécanisme, il n'y a pas besoin d'étudier la génétique parentale.

- la T21 par translocation :

Elle est responsable de 2 % des cas de T21.

Elle résulte aussi d'une mauvaise répartition, avant la fécondation d'un chromosome 21 au cours de la division cellulaire dans l'ovocyte ou dans le spermatozoïde. On parle alors de Trisomie 21 par translocation.

La translocation la plus régulière est celle Robertsonienne : le chromosome 21 est transloqué sur le chromosome 14.

Elle peut être accidentelle mais elle peut être héritée d'un des parents qui a deux chromosomes 21, mais avec un de ces chromosomes transloqué sur un autre chromosome. Chez ce parent, on parle de translocation équilibrée et celle-ci augmente le risque d'anomalie déséquilibrée dans la descendance.

Si un des deux parents transmet à son enfant un chromosome 21 avec le chromosome transloqué portant le 21, le conjoint donnant un chromosome 21 également, l'enfant naissant de cette union sera porteur d'une trisomie 21 par translocation.

- la T21 non homogène, en mosaïque :

Elle est responsable de 2 % des cas de T21. Elle résulte d'une anomalie lors des premières divisions cellulaires après la fécondation. Il existe des cellules à 47 chromosomes avec 3 chromosomes 21, qui coexistent avec des cellules à 46 chromosomes avec 2 chromosomes 21. La proportion des deux groupes de cellules dépend de la date de l'accident dans l'organisme.

Cette forme de T21 oscille considérablement d'un sujet à l'autre et, chez un même individu, d'un organe ou d'un tissu à l'autre.

- la T21 partielle : Elle apparaît exceptionnellement après un accident génétique ou un remaniement chromosomique équilibré chez un des parents. Seul un fragment du chromosome 21 existe en trois exemplaires.

3. Épidémiologie

La trisomie 21 est la première cause de déficit mental d'origine génétique dans le monde. Le risque de grossesse d'un fœtus porteur de Trisomie 21 est le même dans toutes les populations, quelle que soit la région du monde.

Depuis la mise en place de la politique de dépistage anténatal de cette affection, ce syndrome s'est raréfié.

En effet, avec l'annonce de trisomie 21 fœtale, la majorité des couples réclament une interruption médicale de grossesse.

Une étude publiée en 2020, dans le *European Journal of Human Genetics*, s'est penchée sur la population européenne de sujets atteints de Trisomie 21 et sur l'impact du diagnostic prénatal sur leurs naissances (De Graaf et al, 2020).

L'hétérogénéité du taux d'avortement entre différents pays s'explique par les facteurs de richesse et de la politique d'avortement propre à chaque pays. Les auteurs de l'étude soulignent également l'impact de la culture et de l'acceptation de la Trisomie 21.

La France se situe au-dessus de la moyenne européenne concernant le recours à l'avortement dans les cas de détection d'une Trisomie 21.

L'incidence de cette affection est estimée à 1/2000 naissances françaises et à 1/700 naissances mondiales (HAS, 2020).

Cette maladie génétique n'est généralement pas héréditaire puisqu'elle résulte majoritairement d'une grossesse accidentelle.

L'incidence à la naissance dépend des trois facteurs ci-dessous :

1/ l'âge maternel (une femme de 20 ans a moins de risque de porter un enfant ayant la trisomie 21 qu'une femme de 40 ans)

2/ la politique de DPN

3/ le taux d'IMG (dépendant de la politique de santé du pays concernant son autorisation et aussi de ce qui est perçu par le couple vis-à-vis des PPT21 et de ce que notre société apporte comme soutien et renvoie sur le handicap)

Nous estimons que, dans le monde, environ 60 millions de personnes sont actuellement atteintes de trisomie 21, dont 50 000 en France.

Grâce aux nombreux progrès de la médecine et au suivi paramédical régulier, la qualité de vie des personnes porteuses de trisomie 21 s'est fabuleusement améliorée au cours des dernières décennies et leur espérance de vie dépasse aujourd'hui les 50 ans (contre à peine 10 ans au début du XXème siècle). Il est fort probable qu'une personne trisomique sur 10 vivra jusqu'à 70 ans dans les prochaines années (Perce Neige, 1966).

4. Dépistage et diagnostic

Il est possible de diagnostiquer la trisomie 21 chez un fœtus pendant la grossesse.

Le DPN comprend les pratiques médicales, y compris l'échographie obstétricale et fœtale, destinées à détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection de gravité plus ou moins importante (Loi relative à la bioéthique, 2011).

Depuis la loi bioéthique de 2011, le médecin est dans l'obligation de proposer le dépistage de la trisomie 21 à « toutes les femmes enceintes quel que soit leur âge ». (HAS,ANNEXE 1).

La première étape se passe lors du 3ème mois de grossesse, entre 11 et 13 SA. Elle évalue la probabilité que le fœtus ait une trisomie 21, en se fondant sur la combinaison des trois facteurs suivants :

1/ La mesure de la clarté nucale du fœtus par une échographie.

La clarté nucale est un espace situé au niveau de la nuque du fœtus pendant le premier trimestre de la grossesse. Lorsque cet espace est trop grand, il peut être le signe d'une anomalie chromosomique.

2/ Le dosage des marqueurs sériques par une prise de sang.

Les marqueurs sériques sont des substances sécrétées par le placenta ou le fœtus, dont le taux est mesuré dans le sang maternel. Un taux plus élevé ou plus bas que la moyenne peut être le signe d'une trisomie 21.

3/ L'âge maternel.

Les ovules d'une femme sont créés dès sa naissance et vieillissent donc en même temps qu'elle, ce qui favorise les problèmes dus au matériel génétique qui vieillit lui aussi. Ce n'est pas le cas pour l'homme chez qui les spermatozoïdes sont sans cesse renouvelés et ne subissent donc pas ce phénomène de vieillissement.

Si le risque est inférieur à 1/1000, il sera considéré comme suffisamment faible pour arrêter la procédure de dépistage et poursuivre une surveillance simple de la grossesse.

Si le risque est compris entre 1/1000 et 1/51, il vous sera proposé un deuxième examen complémentaire pour préciser ce risque, le DPNI.

Si le risque est supérieur ou égal à 1/50, il vous sera proposé de passer directement à la phase diagnostic.

Au cours de la grossesse, le placenta libère de l'ADN fœtal dans le sang. L'ADN du fœtus se trouve mêlé à celui de la mère. À partir d'une prise de sang, on peut trier et doser les différents fragments d'ADN présents dans le sang maternel.

Si l'ADN provenant du chromosome 21 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie que le fœtus a une forte probabilité d'avoir une trisomie 21. Ce test est appelé test ADN LC T21 (test ADN libre circulant de la trisomie 21), ou parfois test DPNI.

Suite à cet examen, si le résultat est négatif, cela signifie que le test n'a pas décelé de trisomie 21 fœtale. Le suivi habituel de la grossesse se poursuit.

Si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 21 est très probable. Un examen diagnostic est cependant nécessaire pour le confirmer.

L'étape dite de « diagnostic » correspond à la réalisation d'un caryotype fœtale destiné à examiner les chromosomes du fœtus. Seul cet examen donne une information certaine sur l'absence ou la présence d'une trisomie 21.

Cet dernier consiste en un prélèvement invasif de liquide amniotique : amniocentèse (**Figure 1**), de placenta : choriocentèse ou de sang fœtal : cordoncentèse.

Ces examens ne sont pas anodins, ils comportent un risque de fausse couche non négligeable (0,5 à 1%).

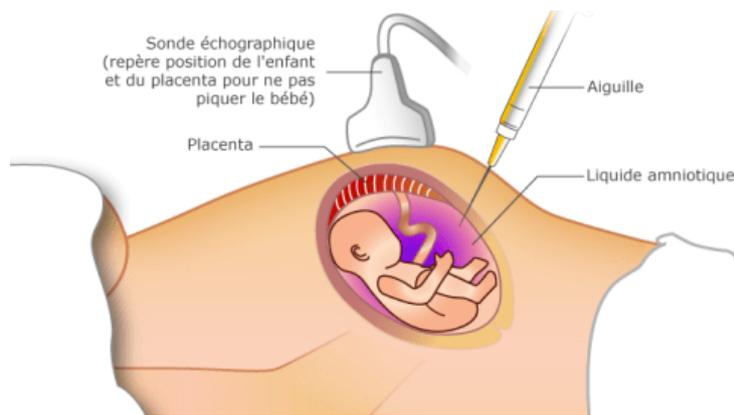


Figure 1 : Schématisation du processus d'amniocentèse

Si une trisomie 21 est avérée, deux options s'offrent à la femme enceinte :

- poursuivre sa grossesse en se préparant à la naissance d'un enfant avec une trisomie 21 et mettre en place un suivi adapté. La loi permet aussi de confier l'enfant aux services de l'ASE.
- demander une IMG, autorisée par la loi Veil de 1975 et renouvelée par la loi de bioéthique de 2011.

5. L'annonce

Le diagnostic repose sur la génétique avec l'étude du caryotype (en prénatal) et la clinique avec l'étude symptomatologique (en postnatal).

L'annonce de la trisomie 21 est entreprise par le médecin et se réalise dans un endroit serein pour obtenir une écoute et une disponibilité optimale des parents.

Cette annonce amène obligatoirement au « deuil de l'enfant idéal et des projets dont il était l'objet ». (Lauras,2001)

En anténatal, l'annonce débouche sur la difficile question de l'interruption médicale de grossesse, dépendant des mœurs, croyances et convictions de chaque famille.

En néonatal, l'annonce est tout aussi abrupte.

L'arrivée d'un enfant avec trisomie 21 engendre une véritable souffrance chez les parents et perturbe l'équilibre familial.

Il faut distinguer deux annonces diagnostics :

- le diagnostic médical ayant lieu à la maternité durant les premiers jours de vie de l'enfant.
- le diagnostic clinique, psychoéducatif qui concerne l'appropriation de cet « enfant-là », dans cette « famille-là ». Il est réalisé à distance de la naissance ; il est symptomatologique, identitaire, affectif et éducatif (Cuilleret,2017) .

Les évolutions scientifiques et technologiques ne cessent d'apporter de nouvelles facultés de diagnostic.

Ces avancées sont tant extraordinaires qu'elles nourrissent le fantasme de la prédiction absolue et celui du "risque zéro", entraînant une fâcheuse tendance pour les futurs parents à prétendre à un "enfant parfait".

Parallèlement, au sein de notre société, il existe une moindre bienveillance face aux personnes différentes, handicapées.

Depuis la création en 1994 des CPDPN, le gynécologue-obstétricien n'est plus isolé dans une relation singulière avec sa patiente. Ces lieux institutionnalisés ont été créés afin de débattre en pluridisciplinarité, d'issues possibles lors de l'annonce du diagnostic d'affections incurables telles que la Trisomie 21.

Le rôle du médecin est de délivrer une information claire, loyale et appropriée aux deux parents sur la maladie, son évolution naturelle et ses complications, sa prise en charge médicale, paramédicale et sociale (Riss-Minervini, 2018).

En fonction de son vécu et de sa personnalité, chaque parent développe un mode réactionnel différent face à l'arrivée de cet enfant. Cette annonce du handicap est bouleversante, il devient nécessaire de « réécrire le script de l'histoire » (Zinschitz, 2007).

Enfin, cet événement altère la triade relationnelle mère/père/enfant, les interactions sensorimotrices et langagières se retrouvent dégradées.

Faisant suite à la sidération initiale de l'annonce, survient couramment une période où les parents déclarent que « c'est un enfant comme les autres ». Cette posture, considérée à tort comme un déni de la réalité du handicap, permet à l'enfant d'accéder à la filiation familiale et d'être estimé au même titre que les autres membres de la fratrie le cas échéant.

Par la suite, les parents accepteront la différence et la singularité de leur enfant et demeureront aptes à dire « Je suis parent d'un enfant handicapé » mais surtout « Je suis parent » (Korff-Sausse, 1997).

6. Signes morphologiques néonataux spécifiques

Avec la politique de dépistage prénatal, on retrouve deux situations distinctes :

- un enfant dont le diagnostic ou une suspicion a été émis pendant la grossesse
- un enfant n'ayant pas été dépisté ou « faux négatifs » du DPN.

Ainsi, il se peut que le handicap de la trisomie 21 soit découvert à la naissance.

Les signes morphologiques les plus fréquemment retrouvés sont les suivants (Touraine et al, 2010, ART 21, 2010) :

- une tête plus petite qu'ordinairement. L'arrière de la tête (occiput) est souvent moins proéminent. Les fontanelles sont relativement larges et leurs fermetures est tardive.
- un nez petit et aplati à la racine (arrête nasale insuffisante).
- les yeux légèrement bridés, dits « en amande » avec la présence pathogénique d'épicanthus (repli cutané vertical à l'angle interne de l'œil). On peut retrouver des taches de Brushfield sur l'iris.
- les oreilles sont petites et rondes, parfois mal agencées avec le sommet de l'hélix replié
- la bouche est petite avec une langue grosse (macroglossie dû à l'hypotonie), plicaturé ayant tendance à être en protrusion.
- la nuque est courte et plate avec un excès de peau.
- les mains sont petites et carrées. Les doigts sont courts et il existe un seul pli palmaire au lieu de deux (pli palmaire transverse unique) et une déformation fréquente de l'auriculaire dont la partie supérieure regarde les autres doigts. On parle de brachymésophalangie du 5° doigt dûe à la présence de 2 phalanges uniques.
- Pour les pieds, apparaît un espace accru entre orteil du I et celui du II ainsi qu'une plante des pieds plissée.
- Hyper laxité articulaire cutanée
- Hypotonie musculaire
- Absence du réflexe de Moro. C'est un réflexe archaïque de défense, qui apparaît lorsqu'un mouvement soudain ou un bruit fort se produit, le bébé écarte les jambes, les bras et les doigts en croix avant de les ramener près de son corps.

7. Symptomatologie

“Il n'existe pas deux enfants, deux personnes atteintes de trisomie identiques” (Cuilleret, 2017)

La symptomatologie de la trisomie 21 ne se résume pas à un déficit intellectuel et à un morphotype de type « mongolien».

Le tableau clinique général de la trisomie 21 met en évidence un certain nombre de signes généraux, se manifestant singulièrement d'une personne à l'autre mais étant présents chez chacune d'entre elles.

Nous évoquerons principalement les troubles intéressant la kinésithérapie.

7.1. Troubles neuromoteurs

On décrit une atteinte du cervelet, de la transmission nerveuse et de l'encodage. En effet, la taille du cervelet est diminuée de 60 % par rapport à la normale ce qui entraîne :

A/ Une hypotonie musculaire

L'hypotonie est un facteur déterminant de la pathologie.

Le développement du tonus permet l'émergence des premières conduites motrices intentionnelles dont la coordination renforce la conscience corporelle.

Dans la trisomie 21, l'atteinte neurologique est centrale, c'est donc l'ensemble de la musculature du corps qui est atteint.

Elle affecte électivement certains groupes musculaires (Cuilleret, 2017) :

- les muscles de la ceinture scapulaire, de la cage thoracique, les muscles dorsaux et abdominaux engendrant des perturbations posturales, respiratoires et intestinales.
- les muscles bucco-faciaux détériorant la sphère oro-faciale (déglutition, bavage, phonation et mimique atone)
- les muscles périnéaux attirant des incontinences urinaire
- les muscles thénariens de la main déclenchant des difficultés de préhension (apparition tardive de la prise digitale en pince)
- les muscles du pied entraînant une déformation en pied plat
- les muscles oculaires qui provoquent un nystagmus, un mauvais balayage visuel, des difficultés de fixation du regard ainsi qu'un retard de contact oculaire.

Au fur et à mesure de l'évolution de l'enfant, l'hypotonie s'atténue, néanmoins elle reste originaire de la majorité des troubles du syndrome.

L'hypotonie est maîtresse de nombreux troubles orthopédiques, pouvant être combinés à une hyperlaxité ligamentaire.

Cette dernière explique les retards posturaux de tenue de tête (4-5 mois), de station assise (12 mois), des déplacements au sol (13 mois), de marche (24 mois) (Lauras, 2000).

Ce déficit tonico-moteur provoque une lenteur de réactions aux stimuli, amenant les parents à penser que leur enfant ne réagit pas à leurs stimulations (Amman, 2012).

Lors d'un mouvement ou lors d'une anticipation posturale, un sujet sain montre une activation réciproque des muscles agonistes et antagonistes, tandis que chez un sujet porteur de T21, on relève un schéma étranger de co-activation des muscles agonistes et antagonistes.

L'activation réciproque des couples musculaires agoniste/antagoniste augmente la résistance. On peut pressentir que la co-activation musculaire présente chez les enfants trisomiques produit une moindre résistance, contribuant dès lors à l'hypotonie retrouvée (Latash et al, 2008).

B/ Une altération de l'équilibre

L'équilibre se traduit par la projection du centre de gravité à l'intérieur du polygone de sustentation (Paoletti, 1999).

Les sujets trisomiques 21 présentent des troubles de l'équilibre dès les premières années de vie et perdurent dans le temps (Noack 1997, Sacks et Buckley, 2003).

Des auteurs ont confronté la variation du centre de pression chez les sujets atteints de trisomie 21 à celui des sujets ayant un développement ordinaire. Une différence significative entre ces deux populations a été relevée (Maïano et al, 2018).

Paoletti affirme qu'une posture correcte est « une condition sine qua non de l'efficacité motrice ». Le sujet porteur de trisomie 21 anticipe et adapte sa posture pour faire face au désordre neuro moteur caractéristique du syndrome.

En effet, on distingue, entre autre, un élargissement du polygone de sustentation.

Il est nécessaire de concevoir un programme de rééducation adapté à l'enfant afin d'accentuer ses démarches adaptatives et l'aider à parfaire ses synergies posturales mais également d'éviter les attitudes compensatoires néfastes et prévenir le risque de chutes.

C/ Des troubles sensori-moteurs

« Les perceptions sensorielles assurent chez l'enfant, les premiers échanges physiques et sociaux et sont sources de la parole» (Vinter, 2008).

Dans cette affection, le système nerveux périphérique n'est pas endommagé.

Une détérioration se manifeste dans la transmission nerveuse et l'encodage, endommageant le domaine perceptif.

Les organes des sens sont déficitaires dans la perception des messages reçus au niveau central.

L'enfant trisomique peut être confus sur la vision, l'audition, la sensibilité superficielle (chaud/froid), la sensibilité proprioceptive (appréciation du tonus, de la kinesthésie et de la statéssthésie) et la perception douloureuse (perçue tardivement et de façon atténuée).

Chez le jeune enfant, la connaissance de l'environnement passe par une exploration tactile (Coello, 2002).

Le sens haptique se compose de la sensibilité tactile, de la proprioception et de la kinesthésie.

Contrairement aux autres bébés, les nourrissons porteurs de trisomie ne parcourent guère de façon haptique leur environnement. Ils ont tendance à fixer intensément leur regard sur les objets.

Chez l'enfant trisomique, le tact est insuffisant. Leur peau rigide et rugueuse rend la perception tactile des informations environnementales ardue. La baisse du seuil douloureux, confirme cette altération (Brandt, 1996). De plus, les caractéristiques morphologiques de la main freinent le sondage manuel.

Afin de découvrir son propre corps, l'enfant porteur de trisomie 21 a besoin de faire plus d'expériences pour augmenter ses capacités de discrimination. Il utilise le mouvement mais il présente des difficultés motrices pouvant interférer avec la prise de nouvelles informations.

Préoccupé par sa motricité, il ne peut être vigilant à d'autres sensations.

Le retour perceptif, faisant suite à l'exécution d'un mouvement est bouleversé par les difficultés d'organisation motrice.

L'exploration donne accès à des informations sur l'environnement mises en mémoire, assurant le phénomène d'anticipation. Ainsi, l'anticipation déficitaire décrite chez le sujet trisomique est conséquente aux difficultés perceptives évoquées précédemment.

Des scientifiques ont prétendu que la petite taille du cervelet et du tronc cérébral chez le sujet trisomique contribue à cette assimilation inadaptée des entrées sensorielles (Spano et al,1999).

En 2012, Adoracion Villarroya étudie les variations des paramètres posturaux entre sujets porteurs de T21 et sujets sains. Il ressort de son étude que les dissemblances d'équilibre découlent de deux éléments. D'une part le contrôle postural, avec présence d'oscillations chez le sujet T21 et d'autre part l'intégration sensorielle, avec un traitement des données sensori-motrices défectueux chez le sujet T21.

Chez le nourrisson atteint du syndrome de Down, cette sensorialité défectueuse va de pair avec le dysfonctionnement du système cognitif.

Ce versant symptomatologique, rend à lui seul, vitale la prise en charge précoce dès les premiers mois de vie de l'enfant (Cuilleret,2017).

La vision

L'enfant porteur de trisomie 21 connaît des difficultés de fixation du regard.

Rondal a rapporté une maturation plus lente de la zone maculaire chez les enfants porteurs d'une trisomie, pouvant être causée par l'hypotonie des muscles oculomoteurs et des problèmes de maturation neuronale du cortex visuel (Rondal,1986).

L'enfant éprouve de façon ardue la mise en place de points de repérage efficaces pour explorer son environnement, engendrant une perception imagée erronée.

Des fondements neuropsychobiologiques suggèrent que les individus trisomiques ont des capacités de représentation spatiale fragiles (Mangan, 1992., Laws et al, 2001).

Concernant les problèmes ophtalmologiques, ils surviennent chez 75 % des personnes atteintes de trisomie 21 avant 65 ans. Lorsqu'on ne détecte pas de déficit réel du système visuel dès la naissance, il est recommandé d'effectuer un contrôle à 12 mois et s'il n'y a toujours pas d'anomalie vers 3 ans puis tous les 2 ans (HAS,2020).

Les altérations les plus nombreuses proviennent d'un trouble de la réfraction oculaire : myopie, hypermétropie et astigmatisme. Ces phénomènes provoquent une vision endommagée et n'encouragent pas l'enfant à explorer l'univers qui l'entoure. Le diagnostic et le traitement précoce des problèmes oculaires sont indispensables pour l'obtention d'une vision optimale.

Secondairement à un trouble réfractaire, un strabisme naît chez 35 % des sujets T21. Ce dernier doit faire l'objet d'un dépistage précoce puisqu'il apparaît majoritairement à 6 mois.

Enfin, les personnes porteuses de T21 sont davantage susceptibles de développer des pathologies aiguës infectieuses comme la conjonctivite ou les blépharites.

La vision participe au développement du langage et à une communication efficace, le regard étant un outil d'interaction entre interlocuteurs (ART21, 2011).

La vision est primordiale du fait de son rôle dynamique dans l'organisation motrice : c'est la coordination visuo-motrice.

Une prise en charge précoce est donc attestée nécessaire.

L'audition

L'hypoacousie et la surdité constituent pour l'enfant atteint de trisomie 21 des dangers réels mais ils sont souvent sous-évalués en raison du handicap mental, des problèmes de communication et d'expression déjà existant.

Rondal a rapporté une maturation différée des mécanismes organiques auditifs, confirmant l'inertie du nourrisson porteur de trisomie 21 et son orientation incertaine par rapport à des bruits familiers et des voix (Rondal, 1996).

Le déficit auditif est retrouvé chez 50 à 75 % des personnes trisomiques. Il survient suite à une anomalie de conformation de l'oreille externe, une hypomotilité de la chaîne des osselets de l'oreille moyenne ou encore à cause d'un bouchon de cérumen.

D'un point de vue anatomique, l'oreille d'un sujet porteur de T21 présente les particularités ci-dessous :

- un conduit auditif étroit
- des osselets mal formés
- une cochlée plus courte
- une trompe d'Eustache raccourcie et étroite

Un déficit auditif provoquée par un défaut de traduction des perceptions au niveau neuro-centrale peut être présent.

Le discernement des sons est mauvais et le champ auditif est rétréci. On parle de « surdité de perception ».

La trompe d'Eustache peut dysfonctionner, engageant une sensibilité accrue aux infections ORL et plus particulièrement aux otites séro-muqueuses (70%) qui, lorsqu'elles ne sont pas traitées, peuvent avoir des répercussions importantes sur le développement du langage. On parle de « surdité de transmission » (De Fréminville et al., 2007).

La surveillance par l'audiométrie est préconisée dès la naissance (HAS, 2020)

6.2 Les retentissements des troubles d'origine neuro-centrale

Les troubles d'origine neuro-centrale prédisposent l'enfant à un retard de développement neuromoteur et à des complications orthopédiques secondaires.

A/ Le développement neuro-moteur

Le développement moteur est l'apparition et l'évolution naturelle continue des fonctions motrices propres à l'espèce, caractérisées par les modifications de la coordination et des habiletés motrices liées à l'accroissement de l'âge de l'enfant et non pas à un apprentissage structuré/organisé par l'adulte (Rigal, 2009).

Le développement neuromoteur typique d'un enfant porteur de trisomie 21 a été retracé dans la littérature.

Dès les premiers mois de vie, on note un retard dans l'acquisition des compétences motrices et celui-ci s'amplifie avec l'âge.

Des courbes ont été bâties pour confronter le développement neuromoteur d'un enfant porteur de trisomie 21 avec celui d'un enfant ordinaire (Palisano et al, 2001). Des chercheurs se sont aperçus que plus l'âge s'élevait, plus le retard de développement était amplifié chez l'enfant trisomique 21 par rapport à un enfant sain.

Les divers troubles neuromoteurs énoncés précédemment (hypotonies, co-contractions, contrôle postural, coordination, proprioception) greffés à la déficience intellectuelle sont à l'origine de ce retard.

Les étapes du développement typique de l'enfant sont respectées dans leur succession, mais sont retardées par rapport à un enfant sain (Faure, 2012) :

- La tenue de la tête intervient à six mois chez l'enfant avec trisomie 21 pour trois chez l'enfant ordinaire.
- La station assise intervient à un an chez l'enfant avec trisomie 21 pour sept à huit mois chez l'enfant ordinaire.
- La marche intervient vers deux ans chez l'enfant avec trisomie 21 pour quinze à dix-huit mois chez l'enfant ordinaire.
- L'acquisition de la propreté s'effectue également à un âge plus tardif.

Selon Bigot-De-Comité , nous pouvons aussi retrouver :

- Un retard de coordination motrice et sensori-motrice.
- Un schéma corporel anarchique.
- Une latéralisation complexe.
- Une organisation temporo-spatiale perturbée.
- Un trouble des rythmes (acquisition des rythmes archaïques et reproduction de structures rythmiques).

La dextérité et la motricité fine sont restreintes, dû au temps de latence dans l'anticipation et l'initiation du mouvement demandé mais également dans la tactique d'ajustement posturale et dans la coordination segmentaire.

Quel que soit le geste demandé, en uni ou bi manuelle, il est nécessaire d'octroyer plus de temps au sujet porteur de trisomie 21 de manière à ce qu'il puisse parfaire sa stratégie d'adaptation pour exécuter la tâche de la manière la plus efficiente possible (Cerra et al, 2014).

Ce retard dans l'exécution d'une tâche peut être invalidant dans un avenir socio-professionnel.

La mise en œuvre d'une prise en charge précoce suppose une évaluation anticipée et cartésienne des troubles présents chez le nourrisson.

Le masseur-kinésithérapeute doit faire partie intégrante de cette intervention précoce, en veillant à la symétrie ainsi qu'à la répartition correcte du tonus musculaire, en perfectionnant le contrôle postural et les réactions d'équilibration.

La kinésithérapie est un frein au retard de développement psychomoteur, elle place l'enfant au cœur de sa rééducation car il opère ses propres expériences sensorimotrices ce qui est essentiel à son épanouissement moteur, cognitif et psychosocial.

B/ Les complications orthopédiques

La trisomie 21 est soulignée par un état de laxité ligamentaire diffus. L'enfant présente un type de collagène anormal(IV) dans l'ensemble des tissus conjonctifs, des ligaments, tendons, os, cartilages et peau. Cette protéine anormale est encodée par un gène localisé sur le chromosome 21.

Par ailleurs, le sujet porteur de ce syndrome détient une importante hypotonie musculaire, qui, rattachée à l'hyperlaxité ligamentaire engendre différentes complications orthopédiques (Diamond et al, 1991).

Il est probable que ces troubles orthopédiques s'amplifient avec la croissance et/ou l'obésité, mettant à mal l'activité physique régulière recommandée, notamment la marche future.

La personne trisomique entre dans le cercle vicieux ci-dessous (**Figure 2**) :

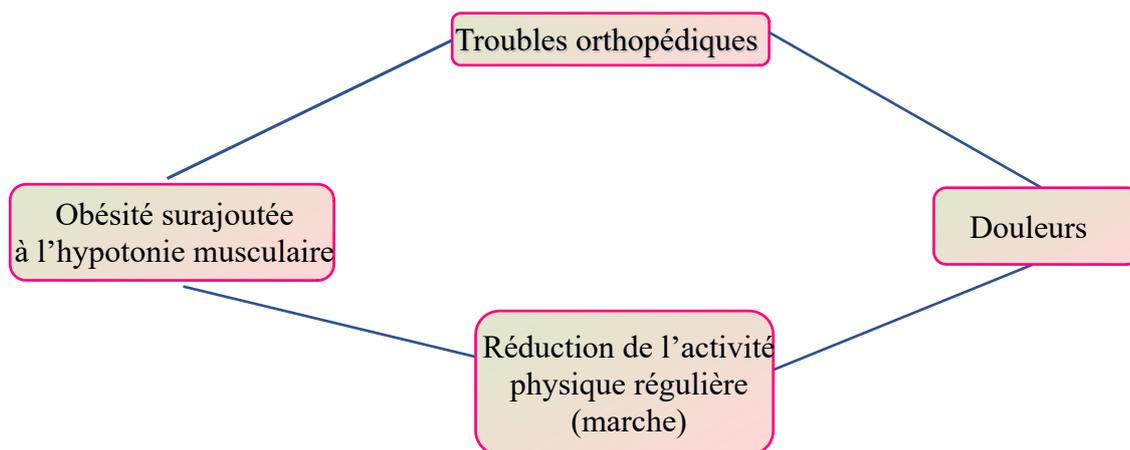


Figure 2 : Cercle vicieux des troubles orthopédiques

B1. L'instabilité atlo-axoïdienne

Chez l'enfant possédant une trisomie 21, les ligaments sont excessivement relâchés et retiennent laborieusement les os.

Cette hyper-laxité ligamentaire, présente à peu près partout dans le corps, affecte plus particulièrement la stabilité de la nuque : le joint atloïdo-axial. Son appellation vient du fait qu'il réunit deux vertèbres: l'atlas et l'axis. Ce joint est le plus imposant de la colonne vertébrale et se situe à la base du crâne. Ce complexe intervient dès que l'on secoue ou que l'on tourne la tête. Chez certaines sujets trisomiques, d'une part, le ligament est trop souple, d'autre part, l'atlas et l'axoïde sont plus petits et moins développés (Dagher,RT21).

Ces personnes courent donc plus de risques de subir une dislocation du joint atloïdo-axial.

On parle d'instabilité atlanto-axoïdienne (C1-C2), combinant hypotonie musculaire cervicale et hyper laxité ligamentaire cervicale.

Elle touche 10 à 20 % des personnes trisomiques 21. La plupart des personnes sont asymptomatiques, il existe seulement 1 à 2 % des sujets réellement à risque de dislocation. Le risque évident associé à cette instabilité est celui d'une compression médullaire liée au rétrécissement du canal rachidien en regard de C1-C2.

Un examen neurologique complet orienté sur des symptômes évocateurs de compression médullaire (fourmillements aux membres supérieurs, chutes ou déroboements des membres inférieurs inexplicables) est recommandé annuellement chez chaque enfant puis tous les 5 ans à l'âge adulte : dès lors que l'on retrouve des perturbations, une image radiologique complémentaire est capitale (HAS,2020).

B2. La scoliose

La scoliose apparaît avec l'hypotonie musculaire, l'hyper-laxité ligamentaire et l'altération posturale (Fauchet et al, 1986).

L'enfant trisomique présente des troubles de l'équilibre statique et dynamique du rachis, ainsi qu'un maintien déficitaire de la ceinture abdominale. La scoliose du trisomique est sans caractère particulier. Elle doit être suivie et traitée comme une scoliose idiopathique.

Toute personne porteuse de trisomie 21 doit bénéficier d'un dépistage clinique régulier de la scoliose au cours de l'enfance. Une radiographie du rachis avant 10 ans est proposée pour s'assurer de l'absence de scoliose (HAS,2020).

D'autres déformations rachidiennes telles que l'hyper cyphose-dorsale ou l'hyper-lordose lombaire peuvent survenir chez l'enfant porteur de trisomie 21 mais de façon moins fréquente.

B3. L'instabilité de la hanche

Les principales anomalies sont la luxation et la dysplasie de hanche.

La luxation de hanche est liée à la laxité ligamentaire, pouvant être associée ou non à une véritable dysplasie.

Approximativement, un enfant sur vingt affecté de trisomie 21 exprimera une luxation spontanée de la hanche avant l'âge de 10 ans. Quand cette dernière n'est pas traitée, une luxation aiguë, une subluxation voire une luxation fixe se succèdent (Benett et al, 1982).

Il a été démontré chez le sujet porteur de T21 une insuffisance de couverture postérieure de l'acétabulum (Woolf et al, 2003). Cette découverte a mené à une modification de la technique chirurgicale.

Il existe un risque accru de dysplasie de hanche. Elle peut être suspectée par la famille (gêne ou douleur exprimée par l'enfant, effet de ressaut lors du portage) mais passe souvent inaperçue. Dans ce contexte, le MK doit jouer un rôle de prévention afin d'éviter la perte progressive des capacités de marche futures.

Concernant la luxation et/ou subluxation de la hanche, la prévalence varie selon les auteurs, elle peut toucher 5% à 14% des patients.

La luxation congénitale de hanche semble avoir la même fréquence de survenue que dans la population générale. La HAS recommande de réaliser une radiographie de la hanche tous les 2 à 3 ans pour tout enfant porteur de trisomie 21 entre l'âge de 2 et 14 ans (HAS, 2020).

B4. Les troubles du genou

L'instabilité fémoro-patellaire est une affection du genou fréquente (8 à 10%).

Une instabilité de l'articulation fémoro-patellaire peut surgir chez un patient trisomique mais est rarement invalidante.

La majorité des patients s'est apprivoisée au problème et a atteint l'étape de déambulation (Renshaw et al,1986).

Il est possible que cette instabilité donne naissance à une dysplasie de la trochlée (Demange et al, 2015).

Lorsqu'on retrouve ce type d'instabilité, il est recommandé d'examiner radiologiquement le genou tous les deux ans.

L'IFP est traitée orthopédiquement mais en cas de difficulté à la marche ou dans les stades 3 et 4 de la classification de Dugale et Renshaw, une intervention chirurgicale a lieu (HAS,2020).

Des troubles de l'axe peuvent être repérés chez le sujet trisomique 21 ; une étude a montré que le valgus de genou était retrouvé chez 22 % de la population étudiée (Concolino et al, 2006).

B5. Les troubles du pied

Une des anomalies les plus courantes chez les sujets porteurs de trisomie 21 est le pied plat, il atteint 60 % des enfants.

S'agissant de ce sujet, beaucoup de scientifiques ont tenté de comprendre l'étiologie, les répercussions sur la marche, sur l'équilibre et la posture de l'enfant.

La modification de la répartition des points d'appui du pied entraîne l'apparition d'un faux pied plat par hypotonie des muscles de la plante du pied. Une fatigabilité musculaire et des douleurs à la marche sont relevées.

Les déformations du pied peuvent aussi impacter l'avant-pied, l'arrière pied avec un valgus calcanéen. Enfin le pied plat repéré peut être en pronation. Ces diverses altérations posturales sont confirmées par l'examen baropodométrie (Concolino et al, 2006).

Cette déformation de l'arrière-pied en valgus combinée à la torsion externe du squelette jambier est source de conflit du bord médial du pied.

L'aspect morphostatique des pieds d'un trisomique 21 correspond à un pied plat valgus souple avec un élargissement de l'espace entre le 1er et le 2e orteil. Un hallux valgus peut survenir à partir de l'adolescence.

Ces déformations de l'avant-pied ainsi que de l'arrière-pied nécessitent une intervention orthopédique et/ou une correction chirurgicale par ostéotomie et/ou arthrodèse en cas de gêne fonctionnelle telle que le chaussage (Wicart et al, 2010).

La prise en charge orthopédique constitue le premier recours chez les patients avec des pieds plats. La kinésithérapie associée à la mise en place d'orthèse n'améliore pas la déformation du pied mais soulage les douleurs.

Les semelles orthopédiques à coin supinateur postéro-interne procurent un effet positif sur la statique du pied et des articulations sus-jacentes avec un effet immédiat sur l'accentuation du périmètre de marche.

Il est primordial de surveiller scrupuleusement le développement du pied dès la petite enfance, il ne faut pas hésiter à prescrire des séances de rééducation pour améliorer l'hypotonie de la musculature plantaire.

La chirurgie est le recours ultime en cas de pied douloureux et d'impotence fonctionnelle (HAS, 2020).

6.3. Les atteintes cardiaques

La moitié des sujets trisomiques 21 présentent une malformation cardiaque congénitale(HAS,2020). Le canal atrio-ventriculaire correspond à la malformation la plus communément diagnostiquée. Le CAV dit « complet» concerne 1/3 des patients porteurs de T21. Il est défini par une communication inter-ventriculaire associée à une communication entre les oreillettes.

Il se manifeste par un shunt sanguin gauche-droite: le sang oxygéné par les poumons va retourner vers les poumons, au lieu d'alimenter le reste du corps. Une hypertension artérielle pulmonaire ainsi qu'une insuffisance cardiaque peuvent être engendrées (Eter et al, 2008). Les facultés cardiovasculaires sont restreintes, la FCmax est diminuée, entraînant une baisse de la VO2max (Campbell et al,1992).

Une évaluation systématique et individuelle par un cardiopédiatre et par une échographie est fondamentale et doit s'effectuer rapidement après la naissance et contrôlée dans le premier mois. La surveillance de l'hypertension artérielle pulmonaire dans les premiers mois et premières années de vie est spécialement importante.

Certaines malformations évoluent rapidement vers l'hypertension artérielle pulmonaire, qui, une fois constituées, empêchent toute correction chirurgicale (De Fréminville et al, 2007).

Pour chaque examen clinique de l'enfant ayant présenté une cardiopathie congénitale, il est impératif de chercher des signes d'insuffisance cardiaque et d'évoquer une défaillance cardiaque avec nécessité d'un avis cardiopédiatrique rapide(HAS,2020).

6.4 Les atteintes respiratoires

Les complications respiratoires constituent le motif le plus courant d'admission à l'hôpital et la principale cause de surmortalité d'un sujet porteur de T21.

Au sein d'une cohorte de nourrissons porteurs de DS, observés dès la période néonatale jusqu'à l'âge de 2 ans, les maladies pulmonaires ou respiratoires ont suscité 42 % des admissions hospitalières (Trotzenburg et al, 2006).

Les problèmes pulmonaires couramment retrouvés sont des infections récurrentes des voies respiratoires, des anomalies des voies respiratoires, des maladies vasculaires pulmonaires, des poumons kystiques et des syndromes d'apnée du sommeil.

Les capacités respiratoires chutent en raison des éléments suivants :

- hypotonie musculaire de la cage thoracique et de la ceinture scapulaire
- déformation thoracique en carène
- ventilation moins performante et altération des échanges gazeux
- dysphagie

La maladie coronarienne, la maladie gastro-intestinale et la nécessité d'une intervention chirurgicale envenime le risque de morbidité (McDowell et al, 2011).

Il existe un surcroît d'infections généralement banales, broncho-pulmonaires ou ORL(rhino-pharyngites) chez l'enfant porteur de T21 (Touraine et al, 2010).

Leur système immunitaire est plus défaillant par rapport à la population générale.

Une des élucidations est la présence sur le chromosome 21 de gènes impliqués plus ou moins directement dans l'immunité et dans les anomalies du thymus, organe essentiel du développement du système immunitaire chez l'enfant (Fondation Lejeune).

6.5 Le développement cognitif

Le SD est la première cause génétique de retard mental touchant plus de 5 millions de personnes à travers le monde (Potier, 2016).

La triplification du chromosome 21 bouleverse le développement du système nerveux central et la plasticité neuronale, détériorant les domaines cognitif et comportemental.

Les troubles psychomoteurs, moteurs, sensoriels et affectifs anéantissent les expériences avec l'environnement et réduisent l'accroissement des capacités cognitives.

A/ La déficience intellectuelle

Un des attributs propres à la défaillance cognitive chez l'enfant porteur de T21 est la baisse du quotient intellectuel (Cuilleret, 2007).

De manière générale le niveau intellectuel des sujets atteints de trisomie 21 varie entre un Q.I de 30-35 et un Q.I. 65-70, avec une moyenne de Q.I de 40-45(ART21).

La chute de QI est sévère pour 30-35, modérée pour 40-45 et légère pour 65-70 (Taupiac, 2008).

Chez un sujet porteur de T21, les résultats aux tests d'efficience intellectuelle faiblissent au cours de l'avancée en âge. Les personnes porteuses du syndrome de Down se heurtent aux difficultés de passage d'un stade à un autre au cours de leur développement.

La qualification des mécanismes cognitifs sous le prisme du QI affronte un écueil important.

Les épreuves standardisées les plus généralisées jugent l'intelligence cristallisée et n'offrent qu'une vision partielle des aptitudes de la personne évaluée.

Pendant de longues décennies, les personnes déficientes intellectuelles étaient identifiées comme étant inéducables.

En réalité, les capacités intellectuelles des personnes en situation de handicap peuvent être appréhendées selon des paradigmes multiples (Hussen,2010 ; Gardner, 2004).

La maîtrise cognitive chez un sujet intellectuellement fragile passe par les perceptions sensorielles, les liens affectifs et sociaux.

Des stimulations sensorielles, affectives et sociales agissent efficacement sur les connexions entre les neurones, les synapses et accordent l'apprentissage(Schiffmann,2001).

Certains auteurs défendent le concept selon lequel une personne polyhandicapée possède une plasticité cérébrale suffisante pour apprendre et évoluer (Tomkiewicz et al, 1995).

Pour générer des connaissances et être compétent en matière d'intelligence, élaborer des stratégies d'apprentissage est déterminant. Une personne trisomique mène d'elle-même ces stratégies d'apprentissage.

Néanmoins, le panel de stratégies est peu important et le réflexe d'utiliser ces dernières n'est pas toujours instinctif pour l'enfant trisomique.

B/ Le raisonnement

La façon de raisonner d'un sujet porteur de SD n'est ni logique, ni cartésienne. Son raisonnement fonctionne par analogie ou évocation.

Le raisonnement par analogie consiste à s'appuyer sur une analogie, une ressemblance ou une association d'idées entre deux situations (passée/présente, connue/inconnue).

Ce raisonnement consiste à mettre en relation un cas connu (la source) avec un cas inconnu (la cible) pour faciliter la résolution ou la compréhension de la cible(Ripoll et al, 2001).

L'enfant procède à une comparaison pour aboutir à une conclusion en appliquant à la seconde situation une caractéristique de la première.

L'évocation est la représentation mentale d'un objet perceptif en son absence. Elle constitue la base du geste d'attention et participe pleinement à la réussite des autres gestes mentaux (mémorisation, compréhension, réflexion, imagination créatrice). L'évocation repose sur des images mentales (Roulois, 2010).

Le raisonnement d'un sujet intellectuellement déficient est caractérisé par une construction opératoire inachevée (Inhelder, 1969).

Les enfants porteurs de T21 accèdent rarement à l'échelon des opérations concrètes du fait qu'ils sont inopérants vis à vis d'informations abstraites et verbales et incapables de systématiser un raisonnement (Lambert et al, 1979).

Cuilleret parle de « raisonnement en kaléidoscopie », qualifiant les difficultés de synthèse et de catégorisation dont font preuve les enfants porteurs de T21. L'enfant éprouve une complexité à se détacher des détails pour parvenir à une conclusion générale. La globalisation ou la généralisation lui fait défaut(Cuilleret, 1971).

C/ Le défaut d'anticipation

L'attribut majeur du développement moteur est l'optimisation du contrôle proactif, défini par la capacité à anticiper et coordonner des actions avec des événements extérieurs (Assaiante, 2015 ; von Hofsten,1993)

Anticiper une action, c'est prendre en considération ses propres capacités physiques, l'environnement et les interactions qui peuvent s'y produire. Cela permet la mise en place d'un ajustement postural nécessaire au maintien de la stabilité et de l'orientation du corps.

Deux auteurs ont montré qu'au cours d'une tâche, les enfants porteurs de trisomie 21 n'employaient pas les informations perceptives pour anticiper leur motricité (Latash et Corcos, 1991).

Sans anticipation, le contrôle rétroactif prend place, les ajustements posturaux ne se manifestent qu'après un mouvement inattendu ou mal paramétré (cas d'une personne qui trébuche).

Le sujet porteur de T21 perçoit peu ou mal les informations provenant du milieu environnant et de leur propre corps.

Des difficultés d'anticipation sont avérées car si l'enfant ne reconnaît pas le contexte, il ne peut pas utiliser un programme moteur approprié.

En outre, le défaut de mémorisation présent chez ces enfants interfère avec la reconnaissance des situations et des éléments de l'environnement.

Cependant, Anson met en avant que l'enfant porteur de T21 est capable de planifier des réponses (Anson, 1992).

En revanche, dès lors qu'il existe des perturbations externes, par manque de rapidité, l'ajustement des réponses prévues est inconcevable.

Un enfant trisomique rencontre des difficultés à planifier une action motrice de manière anticipée et ceci va être accentué par son défaut d'attention.

D/ Le temps de latence

Chez l'enfant porteur de T21, le délai pour formuler une réponse(verbal/motrice) est allongé.

La rééducation réduit ce temps de latence, néanmoins il reste toujours présent chez l'enfant.

Il est essentiel d'octroyer du temps à l'enfant afin d'exposer sa réponse face à une tâche demandée (Pennaneac'h, 2008) .

En outre, lorsque la consigne est doublée, l'enfant éprouve des difficultés supplémentaires.

Une étude a mis en évidence chez ces enfants des lacunes de vitesse d'orientation et de vitesse de traitement de l'information (Silverman,2007).

La vitesse de traitement est ralentie au niveau perceptif (Dan et al, 2001; Guidetti et al, 2018).

E/ L'attention

De nombreuses approches théoriques de l'attention existent. Le modèle de Zomeren et Brouwer est le plus couramment exploité. Ces deux auteurs identifient deux grandes branches, la sélectivité et l'intensité, auxquelles se rajoute le mécanisme de supervision (Van Zomeren et al, 1994). L'attention se décortique de la façon suivante : l'attention soutenue, l'attention sélective et l'attention divisée (Montel, 2016).

On parle de labilité attentionnelle chez un enfant porteur de T21 (Pennaneac'h, 2008).

D'une part l'attention soutenue est déficitaire et d'autre part on constate une brièveté d'attention par rapport à un enfant ordinaire (Rapsey et al, 2013).

La faiblesse attentionnelle semble être liée à deux facteurs (Furby, 1974) :

- la difficulté à recruter son attention sur un stimulus unique
- l'aspiration à répondre avant même d'avoir assimilé et décomposer correctement un problème/une situation donnée(e).

L'attention soutenue permet de maintenir un niveau d'efficacité élevé et stable au cours d'une activité cognitive sur une longue période de temps (Montel, 2016).

L'attention sélective permet à un individu de favoriser le traitement d'une caractéristique pertinente d'un stimulus, tout en inhibant les éléments distrayants (Fiori-Duharcourt & Isel, 2012).

Dans le cadre de la trisomie 21, l'attention soutenue est altérée auditivement tandis qu'elle est efficace visuellement.

Les capacités d'attention sélective sont à l'inverse de leurs performances d'attention soutenue.

L'attention sélective est productive au niveau auditif alors qu'elle est perturbée au niveau visuel (Costanzo et al, 2013).

F/ La mémoire

Le fonctionnement de la mémoire d'un enfant porteur de Trisomie 21 est approximativement normal, cependant une diminution de l'empan mnésique est constatée.

L'empan mnésique est une notion introduite par Miller, en 1956, dans ses travaux sur la mémoire. Cette appellation désigne le nombre d'éléments que l'on peut restituer immédiatement après les avoir entendus. Ce nombre est classiquement de 7 plus ou moins 2 éléments (Miller, 1956).

Le fonctionnement de la mémoire de travail chez un sujet trisomique est réduit, à cause d'une limitation importante de l'empan et par une absence ou un mauvais fonctionnement du processus articulatoire de contrôle : parole interne (Rondal et al, 1979).

Il a été mis en évidence un problème de mémoire à court terme chez le sujet porteur de T21. Une des explications serait que les traces mnésiques persistent moins longtemps dans les circuits nerveux de la mémoire à court terme. Il paraîtrait que cette population présente une activité réduite de l'hippocampe, pouvant expliquer l'origine de ce déficit (Ellis, 1970).

Les performances en mémoire à court terme sont meilleures au niveau visuel qu'au niveau auditif (Marcell et al 1982; Hulme et al, 1992).

G/ Le retard de maturation neurophysiologique

Le système nerveux subit une maturation tardive, ce qui engendre un retard de développement général chez le sujet trisomique. Les apprentissages fondamentaux sont possibles mais retardés. Les étapes du développement s'effectuent au-delà des périodes habituelles (Cuilleret, 2007).

6.6. L'aspect comportemental

Lorsqu'un enfant porteur de T21 se retrouve confronté à une situation redoutée, par peur d'échouer, il adopte une stratégie d'évitement.

L'accroissement des compétences sociales provient d'une aisance pour s'engager dans les relations aux autres.

Cette description est corroborée par des parents qualifiant leur enfant d'« affectueux, agréable, généreux, drôle, allant vers les autres avec facilité ».

Les lacunes relevées concernent la régulation émotionnelle, l'inhibition comportementale et la flexibilité mentale, amenuisant leur aptitude à ajuster l'utilisation de ces compétences, selon le contexte rencontré (Cebula et al, 2010).

Ces sujets éprouvent une hypersensibilité émotionnelle (stress, agression méconnue, situations nouvelles, changement de rééducateur).

La colère, la peur et la tristesse sont des émotions compliquées à reconnaître pour des enfants ayant une trisomie 21. L'enfant porteur de T21 éprouve des difficultés pour différencier une émotion déplaisante d'une émotion plaisante (Nader-Grobois, 2011).

De plus, l'attribution d'une émotion par rapport à une situation est embarrassante pour la personne trisomique. Cette dernière éprouve des difficultés à dire et exprimer ce qu'il ressent (Touraine, 2011).

Face à une situation frustrante, l'enfant trisomique se trouve désemparé. Il n'est pas capable de réclamer de l'aide et ne parvient pas à se calmer de manière autonome. La sérénité est moins accessible lors d'une émotion déplaisante (Baurain et al, 2013)

Cette fragilité psycho-émotionnelle peut être source de régression développementale, de dévalorisation, voir à long terme de dépression. Moins doués que d'autres pour exprimer leur malaise, ou le faisant de façon détournée voire maladroite, le mal-être des personnes trisomiques est trop souvent occulté. Un suivi psychologique est alors indispensable (De Fréminville et al, 2007).

Dans le syndrome de Down, on ne peut pas parler de trouble du comportement en tant que tel.

La majorité de leur comportement dépend de leurs avancées cognitives.

Il existe des manifestations comportementales pouvant être associées au syndrome tel que la présence d'un TSA, TDAH ou d'attitudes oppositionnels (HAS,2020).

La présence des troubles du comportement oscille selon la période de développement de l'enfant (Dikens et al, 2000).

L'instauration d'une éducation précoce limite l'émergence de ces troubles caractériels.

A/ Les troubles du spectre de l'autisme

L'incidence des TSA dans la T21 varie de 5 à 39 % (HAS, 2020). Ils sont plus communément présents chez les enfants présentant une déficience intellectuelle avancée, un langage et une communication moindre ainsi que des difficultés d'adaptation sociale.

Une récente étude française, articulée sur quinze années de recherches dans les pays anglo-saxons, nous apprend que l'autisme est un diagnostic additionnel potentiel chez les personnes atteintes de trisomie 21 (Adrien et al, 2014).

Il paraît donc nécessaire de sensibiliser les professionnels du handicap au dépistage précoce de l'autisme chez les enfants porteurs de trisomie 21.

B/ L'hyperactivité avec déficit attentionnel

30 % des enfants porteurs de trisomie 21 sont diagnostiqués TDAH (HAS, 2020).

Les caractéristiques de cette manifestation comportementale sont la distractibilité, le manque de concentration, le déficit attentionnel et l'impulsivité.

Une enquête auprès de patients trisomiques 21 signale un TDAH dans pratiquement un cas sur deux (Ekstein et al, 2011).

Des facteurs génétiques partagés expliquent une corrélation des symptômes entre une personne porteuse de TDAH et une personne déficiente intellectuelle (Kuntsi, 2004).
Le TDAH peut se surajouter à un TSA chez un même enfant.

C/ Les manifestations oppositionnelles et les comportements défis

Leur incidence est moindre chez le sujet trisomique 21 comparée à d'autres affections neuro-développementales (Di Nuovo et al, 2011).

Les comportements d'opposition décrits chez les enfants peuvent découler de postures éducatives inadaptées. Beaucoup de parents ayant peur d'être maltraitants envers leur enfant, ne parviennent pas à leur fixer des interdits, l'enfant finissant ainsi par trouver normal d'imposer sa volonté aux adultes.

Les enfants avec une trisomie 21 dégageraient une abondance de compulsions similaires à celles d'enfants ordinaires du même âge. Toutefois, on relève que l'intensité et la fréquence de l'impulsivité, l'irritabilité et la désobéissance sont plus importantes (Evans et al, 2000).

De plus, comme pour les enfants typiques, les compulsions et des comportements répétitifs diminueraient avec l'âge mental.

L'agressivité envers une personne méconnue témoigne ordinairement d'une difficulté relationnelle qu'il faut identifier (Fondation Lejeune).

8. Les accompagnements paramédicaux et sociaux d'une personne porteuse de T21

7.1 La kinésithérapie

Subséquentement aux dernières recommandations de la HAS (2020), la kinésithérapie doit être amorcée avant l'âge de 3 mois.

L'objectif est « d'accompagner l'enfant dans son développement neuromoteur et de prévenir les déficits et anomalies de statique qui, apparaissent en l'absence de prise en charge du fait de l'hypotonie et de l'hyperlaxité » (De Fréminville et al, 2007).

La rééducation motrice a pour but d'accélérer l'acquisition des NEM, qui comprennent successivement : la tenue de tête, le retournement, la station assise, le transfert assis-couché, le déplacement en rampant, le 4 pattes et la station debout puis la marche.

Elle vise également à optimiser le contrôle et la conscience du corps via des exercices d'équilibre, de coordination mais aussi sensoriels (Vantieghem et al, 2011).

La kinésithérapie doit être poursuivie à l'âge adulte pour conserver les acquis et maintenir une activité motrice afin de minimiser les séquelles de la pathologie (hypotonie, surpoids, défaut d'anticipation, trouble de l'équilibre).

7.2 L'orthophonie

Les séances doivent commencer avant la fin de la première année de vie.

Le praticien lutte contre l'hypotonie bucco-linguale, bonifie la mastication, éduque à l'hygiène bucco-dentaire, et travaille la voix.

L'enfant porteur de T21 est meilleur en compréhension qu'en communication.

L'intervention orthophonique balaye la sphère pré-langagière et concourt à l'émergence du langage (Ternisien, 2014).

Le bébé trisomique émet de façon laborieuse les premiers échanges avec sa mère et son père.

L'orthophoniste facilite les premières oralisations et l'appétence de l'enfant à s'exprimer.

Comme expliqué précédemment, il existe un temps de latence, différant la réponse de l'enfant dans les échanges pré-conversationnels.

Il est crucial de savoir attendre pour laisser l'opportunité au bébé de prendre son tour de parole (Weitzman et al,2004).

Les acquisitions pré linguistiques sont perturbées en grande partie à cause des troubles neurocentraux. Ces derniers engendrent des désordres perceptifs, dont la vision (Cuilleret, 2007). La vue est bouleversée à double titre : d'un point de vue moteur (hypotonie) et d'un point de vue réceptif (origine neurocentrale).

L'enfant porteur de DS requiert de l'aide pour extraire et traiter les informations sensorielles qui lui parviennent du milieu environnant.

Ainsi, le contact « œil à œil » est indispensable, permettant entre autres les éléments suivants (Vinter, 2003) :

- entrer en attention conjointe pour l'apprentissage lexical
- observer les mouvements labiaux de l'interlocuteur
- imiter les expressions faciales et acquérir les mimiques
- suivre et fixer du regard pour explorer sa sphère environnementale
- distinguer et faire le lien entre le signifiant et le signifié

A ce titre, la communication non verbale a toute son importance durant ces instants d'interaction privilégiée. L'utilisation des pictogrammes et du français signé constitue une piste à cette dernière (Werba, 2008).

Au fur et à mesure que l'enfant avance en âge, cette rééducation se pérennise avec l'apprentissage de la lecture de l'écriture puis de la logico-mathématique.

Cette approche globale s'appuie à la fois sur un principe d'éducation précoce, voire très précoce, et une démarche d'éducation continue.

7.3 La psychomotricité

Le psychomotricien identifie les conduites motrices et les orientations corporelles en tant qu'épanouissement personnel rempli d'émotions.

Le thérapeute offre à l'enfant la possibilité d'améliorer sa motricité globale et fine et à construire davantage son schéma corporel en variant les contraintes spatiales, temporelles et affectives.

Les jeux sont établis selon l'expérience motrice, proposant à l'enfant d'exprimer ce qu'il ressent et de transformer sa manière de vivre les événements (Roudon, 2006).

Le travail de la motricité fine prédispose l'enfant à l'acquisition de l'écriture et à des apprentissages scolaires de qualité. L'objectif est d'aider l'enfant dans la perception et la connaissance de son corps (Fallet, 2009).

7.4 Autres accompagnements

Des aides en ergothérapie peuvent être nécessaires. L'utilisation d'outils numériques (ordi portables, tablettes tactiles) est discutée et prescrite par les ergothérapeutes.

L'ergothérapeute apporte un soutien moral et physique de l'aidant par le biais de conseils.

La fonction de l'ergothérapeute est importante dans l'accompagnement de l'enfant, visant l'obtention d'une indépendance quotidienne. L'ergothérapie précoce constitue un instrument préalable à la future insertion scolaire voire professionnelle du sujet trisomique (Leblanc,2013).

Le praticien coopère avec les aidants familiaux afin de connaître leurs besoins et adapter sa prise en charge de façon à embellir leur qualité de vie (ART21).

Le soutien psychologique est à ne pas négliger tant pour l'enfant que pour sa famille (parents et fratrie).

Avoir un enfant porteur de T21 est un événement déstabilisant, l'acceptation peut prendre un certain temps après l'annonce du diagnostic (Céleste et al, 2001). Le psychologue aide les parents à naviguer entre deux écueils qui sont l'infantilisation et le dressage. Il faut éviter de considérer la personne trisomique comme un éternel enfant, incapable et pour lequel il faut tout faire à sa place. A l'inverse il faut éviter de chercher à normaliser l'enfant en passant par des apprentissages rigides, générant des troubles comportementaux (Vincienne et al, 2018).

Le psychologue peut intervenir tout au long du développement de la personne T21, lors d'une dépression, en cas de troubles du comportement ou lors d'un événement spécifique déroutant (deuils, changement de cadre de vie, prise de conscience du handicap).

L'initiation, l'organisation et la coordination de ces accompagnements médico-sociaux multiples est indispensable dans les premières années de vie.

Cela peut se faire au sein de structures médico-sociales telles que les CAMPS ou les SESSAD ou éventuellement dans un cabinet libéral coordonné par un médecin spécialisé dans les troubles du développement (neuropédiatre, médecin généraliste, généticien).

9. Les avantages d'intervenir précocement chez le sujet porteur de trisomie 21

Il existe une période dite « sensible », au cours de laquelle l'apprentissage est le plus propice, elle se situe entre six mois et trois ans (Rigal, 1985).

Réduire le sujet porteur de T21 durant cette période semble contribuer au développement de certaines fonctions. Nous emploierons plus spécifiquement le terme d'éducation. « Éduquer, c'est accompagner, aider à mettre en place de la meilleure façon possible les acquis de base nécessaires » (Cuilleret, 2007).

Des modèles neurologiques soulignent cette prise en charge précoce.

- La notion de « stabilisation sélective des synapses » a été relatée (Changeux et al, 1976 ; Changeux et al, 1983).

Lors du développement, les synapses non stimulées sont éliminées. Ainsi, les stimulations reçues durant la petite enfance jouent un rôle prépondérant dans le développement de l'enfant.

- Le phénomène de « plasticité cérébrale » est décrit (Narbona et al, 2007).

Il correspond au remodelage du cerveau selon le contexte environnemental et les expériences vécues par un sujet. Ce phénomène permet au cerveau de s'adapter et donc de contrebalancer le handicap.

Durant les six premières années de sa vie, l'être humain dispose d'un agencement cérébral qualifié d'absorbant.

En effet, le sujet peut incarner l'environnement sans effort, en accomplissant pour chaque expérience vécue, un nombre impressionnant de connexions neuronales. Parmi les centaines de connexions créées par seconde, le cerveau ne sauvegarde que les connexions les plus fréquemment utilisées.

C'est ce que l'on appelle « l'élagage synaptique ».

Ce phénomène neurophysiologique est intimement lié à l'apprentissage et au développement neurocognitif de l'enfant (Sandoval, 2015).

Certaines structures neuronales devenues obsolètes ou déficientes sont éliminées tandis que des faisceaux neuronaux sont concomitamment affinés.

À cet effet, ce processus présente un caractère sélectif et joue un rôle de régulateur synaptique (Chechik et al, 1998).

Par conséquent, ce sont les expériences quotidiennes de l'enfant qui s'encodent et structurent directement l'architecture de son cerveau (Alvarez et al, 2016).

Une étude (Risley et al, 1995) illustre la puissance de ce phénomène.

Des centaines d'heures d'interactions entre des enfants et des adultes dans 42 familles de tout le spectre socio-économique ont été enregistrées. Les enfants ont été suivis de l'âge de 7 mois jusqu'à l'âge de 3 ans. Les chercheurs ont constaté que 86 à 98 % des mots utilisés par les enfants à 3 ans provenaient directement du vocabulaire de leurs parents. De plus, le nombre de mots utilisés, la longueur et le style conversationnel étaient les mêmes.

La manière dont les parents parlent, agissent et réagissent quotidiennement, bâtissent sans aucun filtre, les capacités et les comportements de leurs enfants.

Une intervention précoce chez l'enfant porteur de T21 est légitime puisqu'elle participe à la plasticité cérébrale et maximise la stimulation de certaines synapses.

Les tout premiers programmes d'intervention précoce ont vu le jour aux États-Unis.

Le but de ces derniers était de secourir les enfants vivant dans des conditions de pauvreté et de stress multiples, afin d'éviter tout risque d'échec scolaire, de maltraitance, de handicap ou de troubles.

L'intervention précoce est une thérapie combinant divers exercices et activités destinés à pallier aux retards de développement que présentent les enfants atteints du syndrome de Down.

Aux États-Unis, une loi fédérale « Individuals with Disabilities Education Improvement » (U.S. Government Publishing Office, 2004) rénove et modifie une ancienne loi de 1975 traitant du même sujet.

Elle ordonne que les États fournissent des services d'intervention précoce gratuits à tout enfant porteur de handicap.

La loi vise à améliorer le développement des nourrissons et des jeunes enfants, épauler les familles en décelant leurs besoins et en y répondant de la meilleure manière possible.

Les missions sociales des programmes d'intervention précoce sont d'améliorer et d'accélérer le développement en s'appuyant sur les points forts de l'enfant (potentiel moteur de base).

Les compétences qui sont instables sont renforcées, en passant par tous les domaines du développement.

Avant la naissance et au cours des premiers mois de vie, le développement moteur est le support de tous les progrès futurs.

Les traitements paramédicaux précoces ont l'avantage d'être à la fois physiques et interactifs (Potel, 2010).

Les praticiens travaillent ensemble pour polir la compréhension et la maîtrise de l'environnement, stimulant de ce fait le développement des domaines cognitifs, linguistiques et sociaux.

Les interventions avant la verticalisation se présentent à l'enfant dans leur complémentarité et dans leur unicité.

L'une s'intéresse au développement du champ moteur et psychomoteur et l'autre au développement de la sphère intellectuelle et langagière.

« Loin de n'être qu'une affaire de muscles, le mouvement est au fondement de l'évolution du cerveau » (Berthoz, 1997).

La MG et la MF sont les prérequis immuables d'un nourrisson afin qu'il puisse sonder son environnement, atteindre et saisir ses jouets, tourner sa tête lorsqu'un objet est en mouvement, ramper ou encore se retourner.

D'après les travaux de Lévy et Rapoport, il est capital de « Libérer la motricité de l'enfant, lui donner les moyens d'accéder à la conquête de sa propre autonomie, mettre à l'ordre du jour la gaieté et la joie de partir à la découverte du monde et de soi-même. » (Rapoport, 2006 ; Lévy, 1980).

Les PIP offrent aux parents, un soutien, des encouragements et informations. Les parents apprennent comment interagir avec leur bébé ou leur jeune enfant, comment satisfaire à ses besoins spécifiques et optimiser son développement (Korfmacher et al, 2002 ; NDSS, 2019).
La prise en charge précoce potentialise les compétences motrices de l'enfant.

En 1991, l'éducation précoce est définie par la World Association for Psychosocial Rehabilitation qui est une filière de l'OMS chargée de s'occuper entre autres des maladies et handicaps mentaux. L'éducation précoce concerne spécifiquement la période qui va de la naissance à l'entrée à l'école ou, dans les pays où l'école n'existe pas, à l'entrée dans un groupe social.

L'éducation précoce d'un bébé atteint de trisomie 21 exige d'être triplement adapté à : « cet enfant là, dans cette famille là et à cette trisomie là ».

Pionnière de la prise en charge dès le berceau, Cuilleret parle de « triple partenariat » entre l'enfant, sa famille et les professionnels de santé (Cantal et al, 2002).

L'intervention précoce ne fournit :

- ni réparation, elle aide l'enfant à bien évoluer, à utiliser ses potentialités, à se sentir bien tel qu'il est.
- ni transformation, l'enfant restera lui-même.

Il n'existe pas de procédure universelle et miracle à l'éducation précoce. C'est un processus qui se met en place au fur et à mesure, en respectant chaque individu et chaque famille.

L'intervention précoce ne doit en aucun cas se mettre en place sans la demande et l'accord parental. La présence d'un interlocuteur neutre peut être nécessaire, on parle alors de référent à l'intervention précoce.

Sa mission est de coordonner et superviser sans s'impliquer dans les différentes actions menées. Le référent établit une relation de confiance, réduit les actions intempestives, octroie un suivi médical de l'enfant régulier, valorise et dynamise le travail parental (Cuilleret, 2007).

La présence maternelle/paternelle lors des séances est impérative puisque c'est par la mère/le père que circuleront les jeux et les messages transmis à l'enfant (Favez et al, 2011).

Les professionnels intervenant sont rattachés à une équipe dite « morale », signifiant qu'ils travaillent ensemble de manière rigoureuse dans un but commun qui est celui de l'intérêt de l'enfant (Biard, 2006).

9. Problématique, hypothèse et objectifs

Comme nous l'avons évoqué précédemment, l'enfant porteur de Trisomie 21 présente habituellement un tonus musculaire amoindri, ce qui altère les acquisitions motrices dès la petite enfance.

La kinésithérapie permet à l'enfant d'acquérir la charpente motrice en l'aidant à franchir les étapes du développement neuromoteur de façon symétrique et dans une temporalité physiologique.

C'est pourquoi après avoir mené des recherches générales, je me suis posée la question suivante : la masso-kinésithérapie chez l'enfant porteur de trisomie 21, connaît-elle un meilleur retentissement sur le développement neuromoteur lorsqu'elle est mise en place dès la naissance ?

Mon travail sera mené sous la forme d'une revue systématique et aura pour mission d'effectuer un état des lieux de la littérature pour définir si la kinésithérapie précoce d'un enfant porteur de trisomie 21 maximise ses acquisitions motrices. Pour cela les NEM seront objectivés par des échelles d'évaluation motrice du jeune enfant.

II. Matériels et méthodes

Dans le cadre de l'accomplissement de cette revue systématique, la méthodologie d'exploration d'articles scientifiques repose sur les directives PRISMA. Une analyse préliminaire a été réalisée afin de définir la problématique, tenant comme rôle de circonscrire la recherche documentaire. La finalité de ce travail était de repérer des éléments de réponse au problème formulé en amont. Pour accéder à cet objectif, différentes bases de données ont été sondées.

La succession des étapes de cette revue systématique est centralisée à travers un diagramme de flux. Les conditions de sélection des écrits scientifiques sont exposées par la suite.

1. Détermination des mots-clés

1.1 Mots-clés natifs de la problématique

Pour formuler la problématique, l'acronyme PICO a été appliqué.

Les critères PICO parviennent à échafauder la question de recherche. Cette dernière est mise en évidence avec les mots-clés en gras ci-après : **Population/Intervention/Comparaison/Outcome**

La masso-kinésithérapie chez **l'enfant porteur de trisomie 21**, connaît-elle un **meilleur retentissement sur le développement neuro moteur** lorsqu'elle est **mise en place dès la naissance** plutôt que lorsqu'elle survient **après les premiers mois de vie**?

La problématique admet 4 classes de mots-clés :

- Mots-clés correspondant à la pathologie étudiée : Nouveau-né, Nourrisson
- Mots-clés correspondant à la population visée : Nourrisson
- Mots-clés correspondant à la thérapeutique choisie : Masso-kinésithérapie précoce
- Mots-clés correspondant au paramètre étudié : Développement neuro moteur

Le MeSH est le thésaurus lexicographique de référence dans le champ biomédical.

Le MeSH s'appuie sur le système MEDLINE-PubMed.

C'est un instrument de traduction, accommodant les descripteurs français d'articles à leurs homologues en anglais (**Tableau 1**).

	Descripteurs français	Descripteurs américains
--	-----------------------	-------------------------

Pathologie étudiée	Trisomie 21	Down's Syndrome Mongolism
Population visée	Nouveau-né Nourrisson	New born Infant
Thérapeutique choisie	Kinésithérapie Masso-kinésithérapie Rééducation	Physiotherapy Physical Therapy Réhabilitation
Paramètre étudié	Développement neuro moteur Evolution motrice	Neuromotor development Motor evolution

Tableau 1 : Mots-clés issus de la problématique

1.2 Mots-clés relatifs aux variables

La définition des mots-clés associés aux variables (**Tableau 2**) fait suite à l'état de l'art des moyens de kinésithérapie existant pour prendre en charge un enfant porteur de trisomie 21.

Au regard de la question de recherche, l'objectif est d'estimer si la prise en charge kinésithérapique précoce maximise davantage les acquisition motrices d'un enfant porteur de trisomie 21 par rapport à une rééducation qui aurait lieu postérieurement à cette période anticipée.

	Descripteurs français	Descripteurs américains
Pathologie étudiée	Trisomie 21	Down's Syndrome Mongolism
Population visée	Nouveau-né Nourrisson	New born Infant
Thérapeutique choisie	Kinésithérapie anticipée Intervention précoce Rééducation prématurée	Anticipated physiotherapy Early Intervention Premature rehabilitation
Paramètres étudiés	Développement neuro moteur Capacités/Habilités motrices Aspects sensori-moteurs	Neuromotor development Motor skills Sensori motor aspects

Tableau 2 : Mots-clés issus des variables

2. Construction des équations de recherche

Grâce à l'acquisition précédente des mots-clés, des équations de recherche ont pu voir le jour.

Celles-ci ont été créées à partir des opérateurs booléens suivants : AND (et), OR (ou), NOT(sauf).

L'équation permet de mêler différentes notions, de manière à limiter les coïncidences et renforcer la pertinence des résultats attendus.

L'équation de recherche a été effectuée en tenant compte de la problématique (**Tableau 3**) et des variables choisies (**Tableau 4**).

Équations en français	Équations en anglais
-----------------------	----------------------

«Trisomie 21 ou Syndrome de Down» ET («Kinésithérapie» OU «Masso-kinésithérapie» OU «Rééducation») ET («Nourrisson» OU «Nouveau- né» OU «Bébé» OU «Enfant») ET («Développement neuro moteur» OU «Evolution motrice»)	(Trisomy 21 OR «Down's syndrom» OR «Mongolism») AND («Physiotherapy» OR «Physical Therapy» OR «Rehabilitation») AND («New-Born» OR «Baby» OR «Child») AND («Neuromotor development» OR «Motor Evolution»)
--	---

Tableau 3 : Équations de recherche formulées à partir de la problématique

Équations en français	Équations en anglais
(Kinésithérapie anticipée OU «Intervention Précoce» OU «Rééducation prématurée») ET («Développement neuro moteur» OU «Capacités motrices» OU «Aspects sensori- moteurs»)	(«Anticipated physiotherapy» OR «Early Intervention» OR «Premature rehabilitation») AND («Neuromotor development» OR «Motor skills» OR «Sensori motor aspects»)

Tableau 4 : Équations de recherche formulées à partir des variables

En entrelaçant l'ensemble des mots-clés issus de la problématique et des variables d'intérêt, on peut formuler une équation de recherche finale relative à notre sujet, qui est la suivante :

[Trisomie or Down syndrom] **AND** [Kinesitherapie or Rehabilitation or Physiotherapy] **AND** [New Born or Child or Baby] **AND** [Neuromotor developmentor Motor evolution or Motor skills]

3. Maniement des bases de données scientifiques

Les équations de recherche précédemment exposées furent appliquées spécifiquement pour PubMed.

Vis à vis des autres bases de données, ce sont les mots-clés qui ont été les fils conducteurs.

Les principales bases de données sollicitées étaient Google scholar, PubMed, Cochrane Library et PEDro.

Le nombre total d'articles obtenus avant la suppression des doublons et l'application des critères d'inclusion et d'exclusion était de 200 (**Tableau 5**).

Base de données	Équation de recherche	Nombre d'articles(N)
PubMed	([Trisomie 21] OR Down's syndrome]) AND ([Physical therapy] OR [Rehabilitation]) AND ([New-born] OR [Child] OR [Baby]) AND ([Neuromotor development] OR [Motor skills])	N= 130
Google Scholar	([Trisomie 21] OR Down's syndrome]) AND ([Physical therapy] OR [Rehabilitation]) AND ([New-born] OR [Child] OR [Baby]) AND ([Neuromotor development] OR [Motor skills])	N= 28
Cochrane Library	[Down's syndrom] AND [Child] AND	N= 22

	[Physical Therapy] OR [Motor Skills] NOT [Adult]	
PEDro	Down syndrom*Physiotherapy*Neuromotor development*Babies	N=20

Tableau 5 : Nombre d'articles recensés pour chaque base de données scientifiques

4. Sélection des articles scientifiques

4.1 Choix des critères d'exclusion

Des critères d'exclusion ont été administrés à l'ensemble des références retenues (N=200) sur les différentes bases de données.

Cette revue systématique cible une population bien spécifique, les enfants porteurs de T21 de moins de 2ans.

Les études s'intéressant aux enfants âgés de plus de 2ans, aux adolescents et aux adultes trisomiques ont été exclues.

Lorsqu'une étude abordait uniquement la pathologie au sens médical à proprement parlé, nous l'avons exclue.

Les articles dont l'objectif était d'analyser l'apport d'une intervention précoce, sur l'épanouissement langagier, cognitif, intellectuel et socio comportemental sans révéler l'intérêt neuromoteur furent éliminés.

L'objectif de cette revue systématique était d'estimer l'intérêt du traitement kinésithérapique précoce sur le développement moteur des sujets trisomiques.

Parmi les 200 articles apparaissant sur les différentes bases de données, ceux qui étaient inaccessibles, sans version intégrale ou encore hors sujet après lecture du titre ou du résumé n'ont pas été analysés.

Après l'application des divers critères d'exclusion précédemment cités, 106 articles furent conservés.

4.2 Choix des critères d'inclusion

Les critères d'inclusion ont été appliqués à l'ensemble des articles conservés, suite à l'étape d'exclusion.

Les critères d'inclusion intéressaient d'abord le **type d'étude**. Les articles retenus étaient des études analytiques interventionnelles. Parmi, ces dernières, les essais contrôlés randomisés, les essais contrôlés non randomisés, les études de cohorte, les études de séries de cas et les études diagnostiques étaient admissibles.

Les études ont été sélectionnées selon un **critère populationnel**, l'âge. Les études portant sur des sujets âgés de 0 à 2 ans, que ce soient des garçons ou des filles, avec n'importe quelle forme de Trisomie 21 ont été saisies.

Peu importe que ce soit le critère de jugement principal ou secondaire de l'étude, la **variable d'intérêt** décidée était l'évolution motrice (NEM). Toute étude évaluant les acquisitions motrices de l'enfant, à l'aide d'échelle(s) d'évaluation motrice validée(s) a été incorporée.

Au sujet de l'**intervention**, seules les études penchées sur la précocité d'une rééducation motrice de l'enfant ont été analysées.

Après l'application des critères d'inclusion, on se retrouve avec 25 articles.

4.3 Suppression des articles en doublons

Suite à la soumission des articles aux critères d'exclusion puis d'inclusion, 25 d'entre eux étaient éligibles à ma revue systématique.

Pourtant, une suppression de 13 articles en doublons a été réalisée, aboutissant à un nombre d'études scientifiques de 12.

5. Extraction des données scientifiques

Les auteurs, la date de publication, et les particularités des études (durée interventionnelle, groupe(s), protocole(s), échelles de mesure et résultats) ont été synthétisés dans la partie présentation des résultats (**Tableau 12,13**).

6. Évaluation qualitative des études et de leurs risques de biais.

Afin de juger le niveau de preuve de chaque étude (**Tableau 6**), il faut s'aider des recommandations de la HAS qui évalue le niveau de preuve selon 3 grades (HAS, 2013).

Pour évaluer la qualité méthodologique de chaque étude, en fonction de son modèle de conception, différentes échelles ont été utilisées.

Pour les essais contrôlés randomisés (ECR), la version franco-canadienne de l'échelle « **PEDRO** » a été utilisée (Brosseau et al., 2015).

Pour les études de cohorte, la version française de la « **New Castle Ottawa** » a été désignée pour apprécier la qualité méthodologique (Pallot et al., 2021).

Pour les essais contrôlés non randomisés, qu'ils soient comparatifs ou non l'échelle « **MINORS** » a été choisie pour évaluer le risque de biais (Chipponi et al., 2003).

Pour l'étude des séries de cas, c'est l'échelle « **IHE quality appraisal tool** » qui a été utilisée (Grey et al., 2014) .

Pour l'unique étude diagnostic, l'outil « **CASP** » fut utilisé pour évaluer la qualité méthodologique (Guyatt et al.,1994) .

II. Résultats

1. Synthèse de la sélection des études

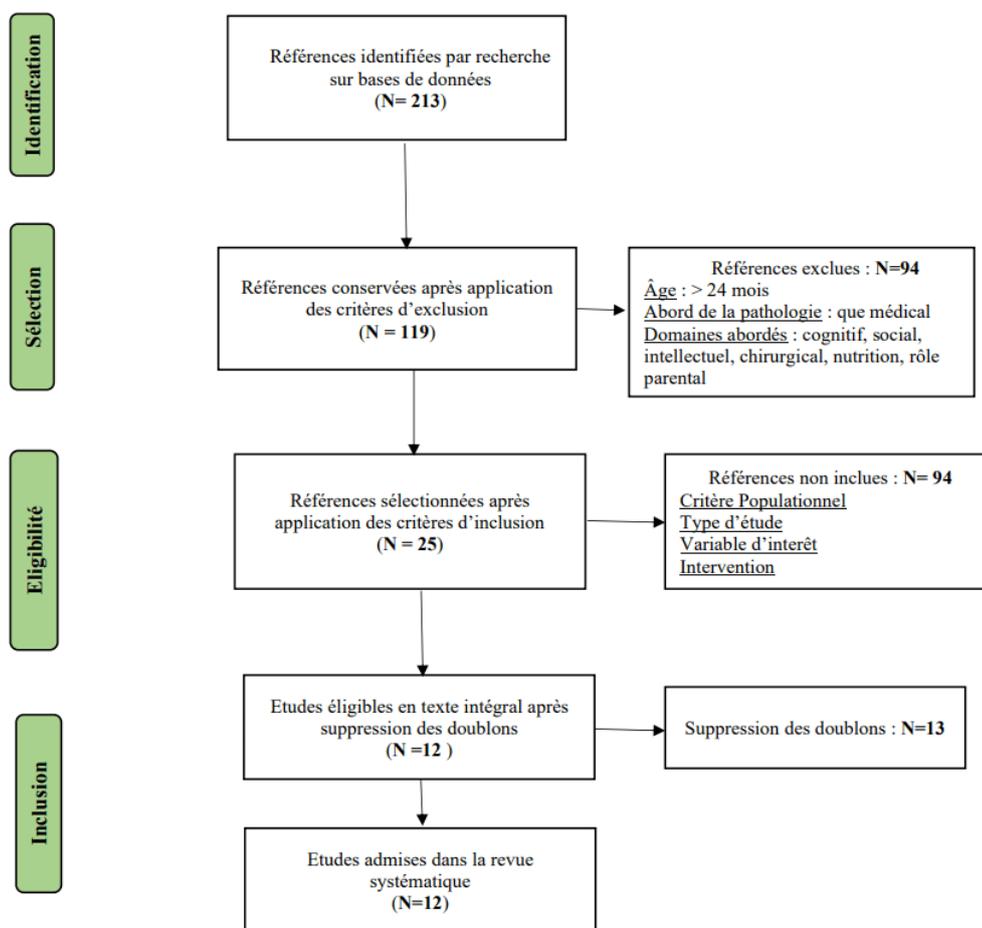


Figure 3 : Diagramme des flux de la revue systématique

2. Évaluation de la qualité méthodologique des études

2.1 Gradation du niveau de preuve

Le niveau de preuve des 12 études retenues a été évaluée à partir des recommandations de la HAS publiées en 2013 (**Annexe 1**). Le tableau ci-dessous nous montre que la majorité des études choisies sont de grade B (**Tableau 7**).

Étude	<i>Harris. 1981</i>	<i>Conolly et al. 1984</i>	<i>Collier et al. 1992</i>	<i>Sanz. 1996</i>	<i>Dale Ulrich et al. 2001</i>	<i>Aparicio et al. 2009</i>	<i>Neves Cardoso et al. 2015</i>	<i>Wentz et al. 2017</i>	<i>Gerzson et al. 2018</i>	<i>Piner o Pinto et al. 2020</i>	<i>Yardımcı - Lokman oğlu et al.2021</i>	<i>Tudella et al. 2021</i>
GRADE	B	B	B	B	B	B	B	B	C	B	B	C
	ECR faible puissance	ECR faible puissance	ECR faible puissance	Étude de cohorte	ECR faible puissance	ECR bien mené	Étude de cohorte	ECR bien mené	Étude de séries de cas	ECR faible puissance	Étude de cohorte	Étude diagnostique

Tableau 6 : Niveau de preuve des différentes études

2.2 Évaluation du risque de biais

A. Essais Contrôlés Randomisés

L'échelle PEDro permet d'analyser la qualité des ECR (**Tableau 7**).

Elle est composée de 11 items. Le score final est noté sur 10.

Le premier item qui correspond à une précision des critères d'éligibilité ne rentre pas en compte dans le score final. Les items de 2 à 9 sont relatifs à la validité interne tandis que les items 10 et 11 se basent sur l'interprétation des résultats. Cashin and McAuley ont défini la qualité des études en fonction du score final obtenu (Cashin et al, 2020).

Les études ayant un score inférieur à 4 sont définies comme ayant un faible niveau méthodologique, entre 4 et 5 comme moyennes, 6 à 8 comme bonnes et 9-10 comme excellentes.

ECR	<u>Item 1</u>	<u>Item 2</u>	<u>Item 3</u>	<u>Item 4</u>	<u>Item 5</u>	<u>Item 6</u>	<u>Item 7</u>	<u>Item 8</u>	<u>Item 9</u>	<u>Item 10</u>	<u>Item 11</u>	<u>Score final</u>
<i>Harris. 1981</i>	✓	✓	✗	✓	✓	✗	✓	✓	✓	✓	✓	8
<i>Conolly et al. 1984</i>	✓	✗	✗	✓	✓	✗	✓	✓	✓	✓	✓	7
<i>Collier et al. 1992</i>	✓	✓	✓	✓	✓	✗	✓	✓	✓	✓	✗	9
<i>Dale Ulrich et al. 2001</i>	✓	✓	✓	✓	✓	✗	✗	✓	✓	✓	✓	7
<i>Pinero Pinto et al. 2020</i>	✓	✓	✓	✓	✓	✗	✓	✓	✓	✓	✓	9

Tableau 7 : Score de l'échelle PeDro obtenu pour les différents ECR

B. Études de cohorte

L'échelle de qualité méthodologique Newcastle-Ottawa (NOS) a été utilisée pour coter la validité interne de deux études de cohorte (**Tableau 8**). Le score maximal pouvant être attribué à ce design d'étude est de 9 étoiles.

Étude de cohorte	<u>Sélection(4 items)</u>	<u>Comparabilité</u>	<u>Critères de jugement(3 items)</u>	<u>Score final</u>
<i>Sanz. 1996</i>	Item 1 =★ Item 2 =★ Item 3 =★ Item 4 =★	★★	Item 1 =★ Item 2 =★ Item 3 =★	9★

<i>Neves Cardoso et al. 2015</i>	Item 1 = ★ Item 2 = ★ Item 3 = ★ Item 4 = ★	★	Item 1 = ★ Item 2 = ★ Item 3 = ★	8 ★
<i>(Yardımcı-Lokman oğlu et al.2021)</i>	Item 1 = ★ Item 2 = Ø Item 3 = ★ Item 4 = ★	★	Item 1 = ★ Item 2 = ★ Item 3 = ★	7 ★

Tableau 8 : Score de l'échelle NOS obtenu pour les différentes études de cohorte

C. Essais Contrôlés Non Randomisés

L'outil d'évaluation MINORS a été choisi pour juger la qualité méthodologique des différents ECR (Slim et al, 2003). Cette échelle comporte 12 items. EC sont notés 0 (non rapporté), 1 (rapporté mais inadéquat) ou 2 (rapporté et adéquat).

Le résultat global idéal est de 24 pour les études comparatives (**Tableau 9**).

ECR	<u>Item 1</u>	<u>Item 2</u>	<u>Item 3</u>	<u>Item 4</u>	<u>Item 5</u>	<u>Item 6</u>	<u>Item 7</u>	<u>Item 8</u>	<u>Item 9</u>	<u>Item 10</u>	<u>Item 11</u>	<u>Item 12</u>	<u>Score final</u>
<i>Aparicio et al. 2009</i>	••	••	••	••	Ø	••	••	•	••	••	••	•	20/24
<i>Wentz et al. 2017</i>	••	••	••	••	Ø	••	••	••	••	••	•	••	21/24

Tableau 9 : Score de l'échelle MINORS obtenu pour les différents ECR

D. Étude de séries de cas

L'échelle Quality Appraisal Checklist for Case Series Studies se décline en 8 grandes parties, comprenant au total 20 critères d'évaluation (**Tableau 10**).

Étude de séries de cas	<u>Study objective</u>	<u>Study design</u>	<u>Study population</u>	<u>Intervention and co-intervention</u>	<u>Outcome measure</u>	<u>Statistical analysis</u>	<u>Results and conclusion</u>	<u>Competing interests and sources of support</u>
<i>Gerzson et al. 2018</i>	Item 1 ✓	Item 2 ✓ Item 3 ✗ Item 4 ≈	Item 5 ✓ Item 6 ✓ Item 7 ✓	Item 8 ✓ Item 9 ✓	Item10 ✓ Item11 ✗ Item12 ✓ Item 13 ✓	Item14 ✗	Item 15 ✓ Item 16 ✓ Item 17 ✗ Item 18 ✗ Item 19 ✓	Item 20 ✓

Tableau 10 : Critères d'évaluation méthodologiques IHE validés pour l'étude de séries de cas

E. Étude diagnostique

Afin de juger la qualité méthodologique de la seule étude diagnostic, l'outil CASP, sous sa version évolutive, a été administré (**Tableau 11**). Ce dernier comporte 12 items d'évaluation, répartis en 3 sections d'évaluation :

Les résultats de l'étude sont-ils valides ? (Section A)

Quels sont les résultats ? (Section B)

Les résultats aideront ils localement? (Section C)

Étude diagnostique	Section A	Section B	Section C
<i>Tudella et al. 2021</i>	Item 1 ✓ Item 2 ✓ Item 3 ✓ Item 4 ✗ Item 5 ✓ Item 6 ✓	Item 7 ✓ Item 8 ≈	Item 9 ✓ Item 10 ≈ Item 11 ✓ Item 12 ✓

Tableau 11 : Critères d'évaluation méthodologiques CASP validés pour l'étude diagnostique

3. Résultats de la sélection des articles

Les études sélectionnées sont dévoilées dans le tableau ci-dessous (**Tableau 12**). On aperçoit au total 12 études, qui combinées, s'intéressent à un nombre total de 235 enfants porteurs de trisomie 21.

Auteur	Date	Journal	Titre	Type d'étude	Nombre
<i>Harris. et al</i>	1981	Developmental Medicine and Child Neurology	Effects of Neurodevelopmental Therapy on Motor Performance of Infants with Down's Syndrome	Essai Contrôlé Randomisé	20
<i>Conolly et al.</i>	1984	Physical Therapy	Evaluation of Children with Down Syndrome Who Participated in an Early Intervention Program : Second Follow-	Essai Contrôlé Randomisé	51

			up Study		
<i>Collier et al.</i>	1992	Developmental Medicine and Child Neurology	Alternating stepping patterns: Hidden abilities of 11-month-old infants with Down syndrome	Essai Contrôlé Randomisé	7
<i>Sanz et al</i>	1996	Early Child Development and Care	A Study of the Effect of Age of Onset of Treatment on the Observed Development of Down's Syndrome Babies	Étude de cohorte	30
<i>Dale Ulrich et al.</i>	2001	Pediatrics	Treadmill Training of Infants With Down Syndrome: Evidence-Based Developmental Outcomes	Essai Contrôlé Randomisé	30
<i>Aparicio et al.</i>	2009	Early Child Development and Care	A study of early fine motor intervention in Down's syndrome children	Essai Contrôlé Non Randomisé	30
<i>Neves Cardoso et al.</i>	2015	Pediatric Physical Therapy	Motor performance of children with Down syndrome and typical development at 2 to 4 and 26 months	Étude de cohorte	42
<i>Wentz et al.</i>	2017	Pediatric Physical Therapy	Importance of Initiating a "Tummy Time" Intervention Early in Infants With Down Syndrome	Essai Contrôlé Non Randomisé	28
<i>Gerzson et al.</i>	2018	Fisioterapia Brasil	Effect of early intervention in an interdisciplinary group of children with Down syndrome in a special integra-	Étude de séries de cas	6

			tion center		
<i>Pinero Pinto et al.</i>	2020	Evidence-Based Complementary and Alternative Medicine	Effects of Massage Therapy on the Development of Babies Born with Down Syndrome	Essai Contrôlé Randomisé	32
<i>Yardımcı-Lokmanoglu et al.</i>	2021	Physical Therapy	The Effects of Different Exteroceptive Experiences on the Early Motor Repertoire in Infants With Down Syndrome	Étude de cohorte	40
<i>Tudella et al.</i>	2021	Research, Society and Development	Effects of early intervention strategies using telehealth on an infant with Down syndrome: a case study	Étude de diagnostique	1

Tableau 12 : Présentation générale des études

La présentation plus approfondie des caractéristiques et résultats ressortant de chaque étude est retranscrite au travers du tableau ci-dessous (**Tableau 13**).

Légende	
N : Nombre total de participants	✗ : Absence de différence significative
GE : Groupe expérimental/ traitement	✓ : Différence significative
GC : Groupe contrôle/ témoin	
GP : Groupe d'intervention précoce	
GT : Groupe d'intervention tardive	
PIP/EIP : Programme d'Intervention précoce/Early Intervention Program	
F : Fréquence	
TD : Typical Development	
AD : Âge Développementale	
AC : Âge Chronologique	
QD : Quotient de Développement	
FmDQ : Fine motor Developmental Quotients	
AIMS : Alberta Infant Motor Scale	
MOS : Motor Optimality Score	
NDT/TND : Thérapie Neuro Développementale	

		<u>Design</u>				
--	--	---------------	--	--	--	--

<u>Auteur</u>	<u>Date</u>	<u>Niveau de preuve</u> <u>Risque de biais</u>	<u>Participants</u>	<u>Interventions</u>	<u>Mesures</u>	<u>Résultats</u>
<i>Harris. et al</i>	1981	- ECR - Grade B - Risque de biais faible	N=20 GC=10 GE=10 Âge : 2-21 mois	Thérapie neurodéveloppementale	Performances motrices et réalisation de 4 objectifs individuels fixés. Bayley, Peabody	✗ aptitudes motrices GC/GE ✓ réalisation des objectifs thérapeutiques individuels pour le GE
<i>Conolly et al.</i>	1984	- ECR - Grade B - Risque de biais modéré	N=51 GC=36 GE=15 Âge : 8,9 ans	Développement adaptatif en aval d'un EIP VS Ø EIP	Habiletés motrices Bruininks Oseretsky Gesell Schedules of Motor Development	✗ motricité globale et tonus musculaire ✓ motricité fine
<i>Collier et al.</i>	1992	- ECR - Grade B - Risque de biais faible	N=7 GC=2 GE=5 Âge : 11 mois	Marche assistée précoce sur tapis roulant motorisé 8 essais de 30' 3 vitesses : 0-1m/s, 0-15 m/s et 0,2 m/s	Type et nombre de pas et cadence adopté Vitesse(m/s) de la courroie F et % de pas par catégorie	✓ Acquisition chez les enfants trisomiques 21 de pas alternés, lorsqu'ils sont soutenus et ceci bien avant d'essayer de marcher. entre les essais ✓ Déclenchement des pas alternés dépendant du type de courroie utilisé(stationnaire/mobile) ✗ Variation du nombre de pas selon la vitesse de la courroie(lente, modéré, rapide) ✓ Acquisition de la marche

						plus tôt avec la présence de ce potentiel neural de pas alternés organisés
<i>Sanz et al.</i>	1996	- Étude de cohorte - Grade B - Risque de biais faible	N=30 G0=10 G1=10 G2=10 Âge : 0-3mois(G0) 3-4mois(G1) 6-7mois(G2)	Intervention précoce sur 3 tranches d'âge différentes Examen initial Réexamens périodiques(R3,R6, R9, R12,R18)	Quotient de développement sur 4 domaines : MG, MF, L, S Performances psychomotrices Rapport AD/AC=QD Brunet-Lèzine	✓ Amélioration du QD dans tous les groupes et maximalisation du QD dans le G0. ✓ Diminution significative du QD à 18 mois quand l'intervention précoce est retardé de 2 mois.
<i>Dale Ulrich et al.</i>	2001	- ECR - Grade B - Risque de biais modéré	N=30 GC=15 GE=15 Âge : 307,4 jours	Entraînement prématuré sur tapis roulant à domicile 5x/semaine, 8min vitesse : 0,2m/s	Comportement locomoteur Bayley II(3 items)	✓ Acquisition de deux compétences locomotrices : marche avec aide (p=0,03) et autonome (p=0,02) ✗ Élévation en position debout(p=0,09)
<i>Aparicio et al.</i>	2009	- ECR - Grade B - Risque de biais modéré	N=30 GC=15 GE=15 Âge : 4-6mois(GE) 8-9mois(GC)	Intervention de motricité fine(MF) précoce Examen initial Réexamens périodiques(Rev6, Rev9, Rev12, Rev18) Tentatives quotidiennes	Développement de la motricité fine Brunet-Lèzine Rapport AD/AC=FmD Q	✓ Optimisation du FmDQ pour les deux groupes. Progression plus marquée dans le GE ✓ Diminution du FMQD à 18 mois lorsque la stimulation précoce est retardée de 3 mois.

				de réalisation des objectifs de MF		
<i>Neves Cardoso et al.</i>	2015	- Étude de cohorte - Grade B - Risque de biais modéré	N=42 G phase I = 17 (10 TD + 7 DS) Âge : 2/3/4 mois G phase II = 25 (13 TD + 12 DS) Âge : 26 +/- 2 mois	Comparaison des aptitudes motrices d'enfants T21 et d'enfants ordinaires sur deux phases. Analyse de l'influence des performances motrices précoces sur le développement ultérieur	Aptitudes motrices en phase I Aptitudes motrices en phase II TIMP(phase I) Bayley III(phase II)	✓ scores TIMP plus élevés chez les nourrissons TD à tous les âges(p<0,001) ✓ Scores Bayley III plus élevés chez les nourrissons TD(p<0,00012) ✓ Influence des facultés motrices précoces sur la motricité globale à 2ans
<i>Wentz et al.</i>	2017	- ECR - Grade B - Risque de biais modéré	N=28 GP=10 Âge : < 11 sem GT=9 Âge : > 11 sem GC=9 Âge : <1an	Intervention sur le ventre à domicile 90'/jour	Développement moteur Bayley III	✓ Développement moteur entre GP/GT au 2nd mois(p=0,001) et 3ème mois(p=0,004) ✗ Développement moteur entre GP/GT au 4ème mois(p=0,103). ✗ Pente des trajectoires de développement moteur du 5ème au 12ème mois entre GP/GT(p=0,214)

<i>Gerzson et al.</i>	2018	<ul style="list-style-type: none"> - Étude de séries de cas - Grade C - Risque de biais important 	<p>N=6 Âge : 4 à 7 mois</p>	<p>Programme d'intervention précoce interdisciplinaire 1x/sem sur 4 mois</p>	<p>Comportement moteur Behavior Development Scale in the First Year of Life</p>	<p>✓ Progrès (62,5%) des performances entre l'évaluation initiale et l'évaluation post-intervention dans 5/8 sous échelles. ✗ Progrès des performances entre l'évaluation initiale et l'évaluation post-intervention dans 3/8 sous échelles (ni d'amélioration ni de diminution).</p>
<i>Pinero Pinto et al.</i>	2020	<ul style="list-style-type: none"> - ECR - Grade B - Risque de biais faible 	<p>N=32 GE=16 GC=16 Âge : 4 à 8 mois</p>	<p>Massothérapie 1x/sem sur 5 semaines</p>	<p>Quotients de développement - moteur - visuo-moteur - langage - sociabilité Brunet-Lèzine</p>	<p>✓ Optimisation des variables de développement dans les deux groupes avec un meilleur résultat pour le GE ($p < 0,001$). ✓ Interaction entre le groupe et le temps pour tous les QD, davantage relevée dans le GE ($p < 0,001$).</p>
<i>Yardımcı-Lokmanoğlu et al.</i>	2021	<ul style="list-style-type: none"> - Etude de cohorte - Grade B - Risque de biais modéré 	<p>N=40 GE=20 Âge : 10-18 sem GC=20 Âge: 9-17 sem</p>	<p>Expériences extéroceptives (2 surfaces)</p>	<p>Répertoire moteur (mouvements et postures) MOS</p>	<p>✓ Amélioration posturale du GE lors de l'exposition à une surface à texture rugueuse. ✗ Modification du MOS chez le</p>

						GE et le GC en raison des différentes expériences extéroceptives
<i>Tudella et al.</i>	2021	- Étude diagnostique - Grade C - Risque de biais modéré	N=1 Âge : 35 jours	Physiothérapie précoce en télé-santé 3x/j sur 98 jours	Développement moteur AIMS(4 évaluations)	✓ Bonification du score AIMS après 74 jours d'intervention (percentile à 50 %) et encore plus après 100 jours d'intervention (percentile à 58 %)

Tableau 13 : Présentation des caractéristiques et des résultats des études

4. Synthèse des résultats

Parmi les 12 études retenues, on retrouve 5 ECR, 2 EC, 3 études de cohorte, 1 étude de série de cas et 1 étude diagnostique.

La majorité des études sélectionnées (10/12) présente un niveau de preuve de grade B=Présomption scientifique tandis que seulement 2/12 études présentent un niveau de preuve de grade C= Faible niveau de preuve scientifique. La qualité méthodologique de nos études semble donc être correcte.

- 2 études (Collier et al., 1992 ; Ulrich et al., 2001) se sont intéressées aux effets escomptés par l'entraînement précoce de nourrissons porteurs de T21 sur un tapis roulant motorisé.

Collier cherchait à savoir si un nourrisson trisomique était capable d'acquérir la production de pas alternés lorsqu'il était soutenu avec assistance sur le tapis roulant et ceci bien avant la tentative de verticalisation.

Ulrich, lui, s'est demandé si l'intervention précoce sur le tapis roulant augmentait significativement la pratique d'un mouvement spécifique : « le pas », menant à un comportement spécifique ultérieur : « la marche ». Les deux études présentaient le même procédé d'étude, l'essai contrôlé randomisé.

Néanmoins les protocoles étaient relativement différents.

Collier évaluait le type de pas, le nombre de pas et la cadence adoptée. Les nourrissons ont été testés à domicile. Huit essais de 30 secondes ont été administrés. Au cours de chaque essai, un expérimentateur a soutenu les nourrissons sous les bras et dans une posture verticale de sorte que les pieds des nourrissons reposent sur la ceinture du tapis roulant. Les nourrissons supportaient autant de leur propre poids qu'ils le pouvaient ou le voulaient. Les essais un et huit étaient des essais de référence, au cours desquels les nourrissons étaient soutenus sur le tapis roulant tandis que la ceinture restait immobile. Les essais deux à sept ont été divisés en deux séries, avec deux minutes de repos. Dans chaque série, les nourrissons ont reçu un essai à chacune des trois vitesses : 0-1m/s (lente), 0-15 m/s (modérée) et 0,2 m/s (rapide).

Ulrich a évalué le comportement locomoteur et plus particulièrement l'acquisition de 3 items associés au continuum développemental de la locomotion : se lever pour se mettre debout, marcher avec aide, marcher sans aide.

Les nourrissons étaient placés sur le tapis roulant à une vitesse de 0,2m/s pendant 8 minutes à raison de 5x/jour.

Les 2 études utilisant comme instrument commun le tapis roulant motorisé ont eu des résultats similaires. En effet, la stimulation précoce sur le tapis roulant maximise l'utilisation du potentiel neural de pas alternés organisés, ceci engendrant de manière significative une acquisition de la marche plus tôt chez l'enfant porteur de trisomie 21.

- 2 autres études (Sanz et al., 1996 ; Aparicio et al., 2009) se sont penchées sur l'intérêt d'intervenir précocement vis à vis des aptitudes motrices chez un bébé trisomique. De plus, une visée secondaire était d'analyser l'importance de l'âge pour commencer cette intervention.

Ces deux études évaluent le développement psychomoteur de l'enfant, en effectuant similairement un examen moteur initial puis des réexamens périodiques à 3/6/9/12/18 mois après le début de la stimulation motrice.

Les deux études ne présentaient pas le même procédé d'étude, celle de Sanz et al. était une étude de cohorte tandis que celle d'Aparicio était un ECR. Les outils d'évaluation motrice choisis furent identiques, à savoir l'échelle de Brunet-Lèzine et le Quotient Développementale= rapport AD/AC. Une première différence notable entre ces deux études concerne l'âge des nourrissons répartis au sein de différents groupes.

L'étude de Sanz et al. admet trois groupes par tranche d'âge : G0 (0-3mois), G1(3-4mois), G2 (6-7mois) alors que l'étude d'Aparicio admet que deux groupes qui dépendent aussi de l'âge : GE (4-6mois) et GC(8-9mois).

Une seconde différence notable est que l'étude de Sanz examine le quotient de développement au niveau moteur(MG et MF) mais aussi dans deux autres champs qui sont le langage et le social. A l'inverse, l'étude d'Aparicio se focalise sur le quotient de développement de la motricité fine.

Malgré certains éléments hétérogènes remarquables, on constate que ces deux études débouchent sur des résultats équivalents. Il existe une optimisation significative du quotient de développement moteur et des NEM, conséquente à un traitement moteur précoce. De plus, les progrès moteurs sont majoritairement significatifs quand la stimulation est mise en place dès que la perturbation est détectée (G0,GE).

Enfin, d'après ces deux études, lorsque l'intervention précoce est retardée de 2 à 3 mois, on observe un affaiblissement statistiquement significatif du quotient de développement moteur à partir de 18 mois.

- Une étude (Conolly et al., 1984) a apprécié les effets à long terme d'un EIP chez des enfants atteints du syndrome de Down par rapport à des enfants d'âge similaire atteints du syndrome de Down qui n'avaient pas participé à un EIP. Dans cette essai contrôlé randomisé, les enfants trisomiques (GE/GC) étaient âgés de 8/9 ans. Les habiletés motrices ont été évaluées à partir de l'échelle d'habileté motrice de Bruininks Oseretsky et le Gesell Schedules of Motor Development. On ne relève pas de différence significative du tonus musculaire et de la motricité globale entre les deux groupes.

Heureusement, on constate une motricité fine significativement plus avancée pour le GE, avec notamment une coordination œil-main, une latéralité et des activités visuo-motrices relativement mieux opérées.

- Une étude (Harris et al., 1981) s'est penchée sur les bénéfices que pouvait apporter la thérapie neuro-développementale(NDT) sur trois paramètres moteurs et sur la réalisation d'objectifs thérapeutiques individuels chez des nourrissons atteints de T21.

Au sein de cette étude, trois composantes associées au contrôle moteur sont jugées : le tonus postural, les réflexes et les réactions postural(e)s et les schémas de mouvement.

Cette étude était un essai contrôlé randomisé avec un GE suivant la NDT et un GC ne suivant pas la NDT.

Les échelles de Bayley et de Peabody ont été choisies comme appréciateurs des habiletés motrices des nourrissons après la réalisation ou non de cette thérapie.

D'après les résultats rapportés, on n'enregistre pas de maximalisation significative des 3 paramètres moteurs dans le GE par rapport au GC. En revanche, concernant l'atteinte des objectifs thérapeutiques individuels, elle est statistiquement significative chez les nourrissons trisomiques appartenant au GE.

- Une étude de cohorte (Neves Cardoso et al., 2015) a, dans un premier temps, comparer les habiletés motrices des nourrissons au développement typique et des nourrissons porteurs de T21, tous âgés de 2 à 4 mois.

Dans un second temps, l'objectif était d'analyser la potentielle interaction pouvant se produire entre des compétences motrices précoces et un développement moteur ultérieur.

Ainsi, l'étude s'est étalée sur deux phases, la première phase était destinée à évaluer les nourrissons entre l'âge de 2 et 4 mois tandis que la seconde phase était vouée à expertiser les nourrissons à l'âge de 24 mois. Deux échelles motrices ont été utilisées, la TIMP propre à la phase I et l'échelle de Bayley propre à la phase II.

L'évaluation en phase I s'effectuait à l'âge de 2,3 et 4 mois \pm 7 jours et l'évaluation en phase II s'effectuait à l'âge de 26 mois \pm 2 mois.

Les scores finaux « Z », résultants de l'échelle TIMP sont significativement plus élevés chez les nourrissons au développement typique et ceci à tout âge. Pour les scores moteurs propres à l'échelle Bayley, une oscillation significative a été relevée entre les enfants porteurs de SD et ceux au DT. Nonobstant, une influence des scores moteurs en phase I sur les scores moteurs en phase II a été constatée.

Il ressort donc de cette étude une relation statistiquement significative entre les facultés motrices initiales du nourrisson et les prouesses motrices manifestées à 2 ans.

- Une étude (Wentz et al., 2017) s'est intéressée aux bénéfices d'une intervention sur le ventre chez des nourrissons atteints de T21.

La visée de l'étude était de déterminer si cette thérapie était davantage productive sur une période précise.

Les nourrissons porteurs de T21 ont été répartis en deux groupes : GT et GP.

Au sein du GT, les nourrissons ont participé à cette intervention après la 11ème semaine de vie tandis qu'au sein du GP, les nourrissons ont participé à cette intervention avant la 11ème semaine de vie. Ces derniers ont aussi passé du temps sur le ventre mais n'ont pas cumulé les minutes attendues pour les deux groupes d'intervention.

Un groupe contrôle a été intégré à l'étude, les enfants trisomiques étaient âgés en deçà de 24 mois. Le suivi de cet essai contrôlé non randomisé fut de 12 mois.

L'intervention se réalisait à domicile, l'instruction était de mettre l'enfant sur le ventre à raison de 90min/jour et de le stimuler à partir de programmes quotidiens supervisées d'exercices.

Le développement moteur des enfants a été jugé avec l'échelle de Bayley.

Les habiletés motrices étaient significativement meilleures chez les nourrissons du GP vis à vis de ceux du GT au 2ème et 3ème mois de vie. En revanche, il s'avère qu'il n'est pas apparu de différence significative concernant le développement moteur entre le GP et le GT au 1^{er} et au 4ème mois de vie.

Enfin, lorsqu'on a comparé les performances motrices du GP avec celles du GC, une différence statistiquement significative est survenue. Le GP a présenté un meilleur développement moteur que

le GC pour le 2ème, 3ème et 4ème mois de vie. Il ressort de cette étude que l'heure du ventre a eu une portée bénéfique principalement au début de la période de mise en application.

- Une étude (Gerzson et al., 2018) a souhaité vérifier les effets d'une stimulation précoce sur le développement moteur d'enfants porteurs de T21. Les sujets entrant dans ce programme d'intervention étaient âgés de 4 à 7 mois.

Le suivi de l'étude était sur 4 mois. Les séances avaient lieu, en présence d'un membre de la famille ou d'un responsable de l'enfant, une fois par semaine et duraient 1h20. L'outil d'évaluation du comportement moteur fut la « Behavior Development Scale in The first Year of Life ». Cette échelle est subdivisée en 8 sous-échelles. 5 versants relatifs à la motricité ont été scrutés : axial, appendiculaire, stimulé ou non, spontané ou non, communicative ou non.

Une première évaluation s'est réalisée à l'entrée des nourrissons dans le PIP et une seconde évaluation a eu lieu 4 mois après le début du PIP.

Le PIP, intitulé « First Steps » se résumait en des séances de groupe selon un modèle d'intervention pluridisciplinaire.

Suite à cette étude, on relève une progression motrice significative dans 5 des 8 sous échelles entre l'évaluation initiale et l'évaluation post intervention. Les exercices associés à la posture et au mouvement ; à la réaction auditive et à la sensibilité visuelle ; aux jeux corporels et à l'interaction avec l'examineur ; à la perception et à l'exploration manuelle ont connu une franche amélioration. Toutefois, on ne constate pas d'amélioration motrice significative dans 3 des 8 sous échelles entre la 1ère et la 2nde évaluation.

Les enfants étudiés n'ont pas connu d'augmentation ou de diminution dans les activités liées à l'émission et à la répétition de sons, à l'interaction avec d'autres personnes et à l'accomplissement de tâches sur demande.

- Une étude (Pinero-Pinto et al., 2020) a souhaité déterminer les effets à court terme du massage chez des nourrissons porteurs de SD. 32 sujets trisomiques âgés de 4 à 8 mois ont été répartis aléatoirement et équitablement au sein de deux groupes : un GC et un GT. L'intervention de massothérapie s'est étendue sur 5 semaines, à raison d'une séance par semaine. L'objectif était d'analyser le retentissement du massage sur les sous-scores suivants : développement moteur, coordination visuo-motrice, langage et sociabilité. L'échelle de Brunet-Lèzine a été l'outil d'évaluation de ces derniers. L'obtention d'un score global de développement résultait de la combinaison des 4 sous scores, énoncés précédemment. La norme d'un QD est de 100.

Les quotients de développement ont été optimisés dans les deux groupes, mais des résultats significativement meilleurs ont été rapportés dans le GE.

En outre, une interaction significative entre le groupe et le temps valable pour tous les QD a été observé. Cette corrélation est principalement apparue dans le GE.

- Une étude (Yardimci Lockmanoglu et al., 2021) s'est portée sur les modifications des mouvements et des postures de nourrissons de 3 à 5 mois atteints du SD et de nourrissons témoins neurotypiques pendant l'exposition à une surface rugueuse. Les mouvements généraux pour le GC et le GE ont été confrontés lors de l'exposition à deux surfaces différentes (matelas en coco-ciré recouvert de mousseline vs surface rugueuse).

Cette étude de cohorte comprend deux groupes, un GC comprenant 20 nourrissons au développement typique et un GE comprenant 20 nourrissons atteints de T21.

Afin de juger le répertoire moteur des sujets, le score d'optimalité motrice (MOS) a été élu.

En raison des diverses stimulations extéroceptives, il n'y a pas eu de changement significatif du MOS tant pour le GE que pour le GC.

En revanche, on relève de manière statistiquement significative, une richesse posturale suite à l'exposition à une surface rugueuse dans le GE, c'est à dire chez les nourrissons porteurs de T21.

- La dernière étude (Tudella et al., 2021) correspond à la plus récemment publiée parmi les 12 autres.

C'est une étude de cas concernant un enfant mis au monde pendant la pandémie Covid 19. Cet enfant fut diagnostiqué de façon fortuite à la naissance. Cette étude s'est mise en place suite à une demande volontaire de la mère de suivi auprès d'un physiothérapeute suite cette annonce néonatale inattendue. L'intervention consistait en une kinésithérapie précoce d'un enfant trisomique en utilisant la télé santé. La stratégie d'intervention précoce fut fondée sur le processus de développement typique d'un nourrisson. Les séances étaient ciblées sur des mouvements auto-générés et le nourrisson suivait un entraînement axé sur la tâche.

Le suivi a démarré par des entretiens à distance et synchronisés entre le physiothérapeute et la mère. Le programme a duré 98 jours, les séances des 30 premiers jours étaient effectuées de façon asynchrone tandis qu'après 30 jours, les séances s'effectuaient de manière hybride.

La mère recevait en amont des vidéos de séance type, réalisées par le kinésithérapeute sur une poupée articulée.

Le thérapeute planifiait ensuite des appels vidéos interactifs avec la mère et le nourrisson. Ce temps était consacré d'une part à répondre aux questions provenant de la mère et d'autre part à réaliser les activités motrices en même temps que la mère à l'aide de la poupée articulée.

Le physiothérapeute procurait des conseils d'adaptation de l'environnement domestique, éclaircissait le probable temps de latence concernant la réponse du nourrisson à une activité. Il rappelait également l'importance de l'attention qu'il fallait prêter aux expressions faciales et corporelles du nourrisson lors des séances.

La consigne donnée à la mère par le praticien était la suivante : effectuer les activités tout au long de la journée, en fonction de la disponibilité et de la motivation de son enfant. Les séances étaient effectuées 3x/jour.

La fin de la séance dépendait de l'instant à partir duquel le nourrisson manifestait une expression d'aversion, telle que le tronc arqué ou les pleurs.

Le développement moteur a été évalué à partir de l'AIMS. C'est une échelle d'observation qui juge les séquences du développement moteur avec 58 items, répartis en 4 sous-échelles : position couchée (21), couchée sur le dos (9), station assise (12) et station debout (12). Plus le percentile d'AIMS est bas, plus la probabilité de présenter un développement moteur atypique est élevée. Lorsque le nourrisson présentait un âge corrigé de 5 jours, le percentile était de dix tandis qu'à un âge corrigé de 79 jours, le percentile est passé à cinquante.

Au cours des différents moments d'évaluation, l'enfant a présenté des gains moteurs constants et progressifs.

Une bonification du score AIMS après 74 jours d'intervention et encore plus après 100 jours de physiothérapie précoce par télé santé a été relevée de façon statistiquement significative.

Le score AIMS est passé de deux à 5 jours d'âge corrigé à douze à 105 jours d'âge corrigé.

5. Caractéristiques populationnelles

Au total, 235 personnes porteuses de T21 ont été impliquées dans les 12 études de mon mémoire avec une prédominance populationnelle masculine. La population assimilait des sujets présentant n'importe quelle forme de T21. 159 personnes ont participé à des interventions/thérapies précoces tandis que 116 personnes n'ont pas eu l'opportunité de concourir à ces expérimentations motrices anticipées.

L'ensemble des enfants trisomiques incorporés aux diverses études était en capacité de suivre le protocole expérimental proposé. De plus, les enfants admis n'avaient jamais concouru antérieurement aux interventions spécifiques mis en œuvre par chaque étude.

Les populations sont assez hétérogènes entre les études, concernant l'âge.

Le diagramme ci-dessous nous permet de visualiser l'âge moyen des populations (**Figure 4**).

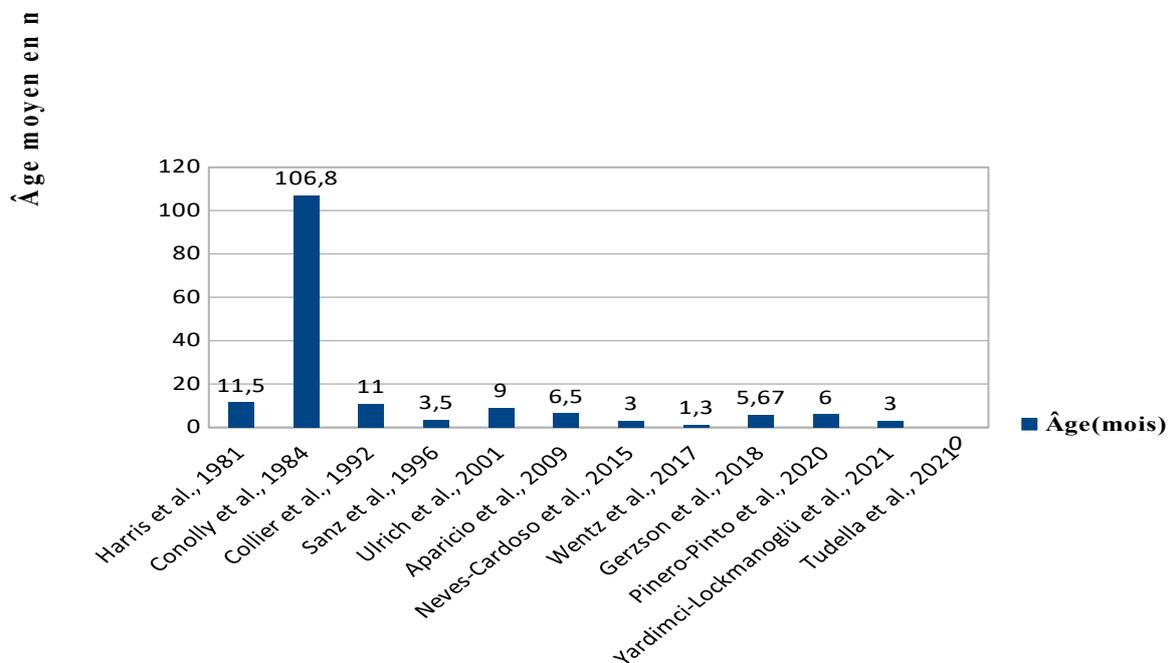


Figure 4 : Âge moyen des populations par étude

IV. Discussion

Les résultats ressortant des études sélectionnées sont assez homogènes et concourent à une conclusion unanime qui est que la rééducation précoce maximise les NEM d'un enfant trisomique 21 dès lors qu'elle fait surface avant 24 mois d'âge.

Parmi les 12 articles scientifiques que j'ai admis dans mon mémoire, seuls 2 d'entre eux (Harris et al., 1981 ; Conolly et al., 1984) ne démontrent pas de retentissement maximal significatif de l'intervention précoce vis à vis du développement neuromoteur de l'enfant porteur de T21.

Les 10 autres études illustrent une amélioration significative des scores moteurs pour les groupes d'enfants trisomiques participant à une ou des activité(s) précoces.

Il est appréciable de dire qu'aucune étude n'a attesté un effet négatif, quel qu'il soit, à la rééducation précoce chez un enfant trisomique 21.

1. Interprétation des résultats

Les études de **Collier et al** et d'**Ulrich et al** portant sur les effets de la marche anticipée sur tapis roulant motorisé sur le continuum développemental de la locomotion, ont présenté des résultats

similaires. En effet, les deux études ont conclu de façon significative à l'acquisition d'un mouvement spécifique « le pas », anticipant le comportement fonctionnel « la marche ». Collier n'a pas utilisé d'échelle d'évaluation motrice spécifique, hormis le simple fait de mesurer la vitesse de marche en m/s et le nombre de pas en fréquence. A contrario, pour objectiver cette intervention Ulrich a utilisé l'échelle d'évaluation motrice Bayley II et a ciblé 3 items précis : se lever, marcher avec aide, marcher en autonomie.

Collier a montré une différence significative de fréquence de pas valable pour les quatre catégories de pas possibles ($p < 0,01$). Les nourrissons ont produit un nombre beaucoup plus élevé de pas alternés (241) que de pas simples (101), parallèles (22) ou doubles (4).

De plus, il a été montré de façon statistiquement significative ($p < 0,03$), que le nombre de pas produits dépendait du type de courroie utilisée (stationnaire ou mobile).

En revanche, la variation du nombre de pas ne dépend pas significativement de la vitesse de la courroie.

La production de pas dépend de la stimulation de la courroie mais il n'existe pas de vitesse optimale pour déclencher un nombre de pas maximal.

En plaçant l'enfant porteur de T21 sur le tapis roulant dès son plus jeune âge, une composante majeure est disponible : effectuer des pas alternés, bien avant de marcher de façon autonome.

Ulrich a recherché le nombre de jours écoulés entre l'entrée des sujets dans l'étude et l'acquisition des 3 comportements locomoteurs.

L'appropriation des items locomoteurs s'est réalisée de manière significativement plus rapide au sein du GE (item 2 : $p = 0,03$, item 3 : $p = 0,02$). Néanmoins, la différence d'acquisition n'était pas assez significative pour l'item 1 entre le GE et le GC ($p = 0,09$).

S'ajoutant à cela, la capacité de marche autonome a eu lieu 101 jours plus tôt dans le GE par rapport au GC ($p = 0,02$). Les nourrissons trisomiques ayant suivi l'intervention précoce sur tapis roulant ont marché seuls en moyenne à 19,9 mois tandis que ceux n'ayant pas participé à ce programme, ont déambulé en moyenne à 23,9 mois.

Les études de **Sanz et al** et d'**Aparicio et al** avaient pour mission de déterminer si le retard dans l'acquisition des NEM chez l'enfant T21 pouvait être considérablement atténué par la mise en œuvre d'une rééducation le plus tôt possible.

Une issue commune aux deux études est parue, selon laquelle le quotient de développement moteur était maximisé par une stimulation motrice précoce et que l'âge pour débiter celle-ci influençait d'autant plus l'obtention et la pérennisation des progrès moteurs ultérieurs.

Sanz a entrepris une étude de cohorte, au sein de laquelle l'intervention précoce fut appliqué à 3 groupes d'enfants T21, distincts les uns des autres par la tranche d'âge. Le G0 comportait des sujets âgés de 0 à 3 mois, le G1 comportait des sujets âgés de 3 à 4 mois et le G2 comportait des sujets âgés de 6 à 7 mois. L'objectif était d'analyser l'évolution motrice de ces trois groupes, à partir d'une évaluation initiale et de réexamens périodiques. Les enfants ont été suivis jusqu'à l'âge de 18 mois.

Aparicio a mené un ECR, au sein duquel le GE était composé d'enfants trisomiques âgés de 4 à 6 mois alors que le GC comprenait des enfants trisomiques âgés de 8 à 9 mois. Identiquement à l'étude de Sanz, les changements moteurs ont été examinés à partir d'une appréciation initiale et de réexamens périodiques. L'étude s'est déroulée jusqu'à ce que les sujets aient 18 mois.

Lors des périodes de révisions, que ce soit pour l'étude de Sanz ou d'Aparicio, le programme d'intervention précoce accordait une priorité aux points moteurs faibles observés. L'objectif était de rendre le développement moteur de l'enfant porteur de T21 le plus homogène possible.

Sanz s'est intéressé à 4 domaines chez l'enfant trisomique : motricité globale, motricité fine, langage, sociabilité. Pour ce faire, les quotients de développement ont été établis pour chacun des domaines précédemment cités.

Aparicio s'est focalisé sur la motricité fine chez l'enfant trisomique. Le quotient de développement propre à ce domaine a été établi (FmDQ).

Le quotient de développement s'obtient par le rapport de l'âge de développement sur l'âge chronologique.

Les deux études ont opté pour l'utilisation de l'échelle d'évaluation motrice dite de Brunet-Lèzine.

Aparicio a révélé une optimisation du FmDQ pour les deux groupes, mais l'amélioration était significativement plus marquée dans le GE et ceci quelle que soit la révision périodique ($p < 0,001$). De plus lorsque la stimulation précoce est retardée de 3 mois, une décroissance du FMQD à 18 mois a été rapportée de façon statistiquement significative.

Sanz a montré un affermissement des QD pour les 3 groupes d'enfants trisomiques ayant suivi cette intervention précoce mais une maximalisation des 4 QD dans le G0 s'est avérée statistiquement significative ($p < 0,001$).

Similairement à ce qui a été détecté dans l'étude conduite par Aparicio, une diminution significative de l'ensemble des QD à 18 mois fut évoquée dès lors que l'intervention précoce est retardée de 2 mois.

Ainsi, les résultats de ces deux études exposent expressément que le traitement précoce a amélioré les quotients de développement, notamment ceux spécifiques à la motricité fine et globale par rapport au diagnostic préliminaire.

Toutefois, les meilleures prouesses motrices ont été obtenues par les enfants qui ont commencé le traitement peu de temps après leur naissance.

L'étude rétrospective de **Conolly et al** portant sur des enfants âgés de 8 à 9 ans, avait pour intention d'examiner les effets à long terme d'une intervention précoce sur des PPT21.

Il s'agissait d'un ECR, comprenant un GE avec des PPT21 ayant suivi un PIP et un GC avec des PPT21 n'ayant pas participé à un PIP.

Le fonctionnement moteur des enfants du GE a été comparé à l'échantillon normatif utilisé pour le développement du test d'habileté motrice de Bruininks Oseretsky

Pour évaluer les habiletés motrices des deux groupes, l'échelle d'évaluation motrice de Bruininks Oseretsky a été utilisée. Parmi les 15 enfants du GE, 12 enfants furent testés avec l'échelle de Bruininks Oseretsky tandis que 3 furent testés avec la Gesell Schedules of Motor Development. En dehors des aptitudes motrices, les compétences intellectuelles et adaptatives ont été évaluées dans les deux groupes.

Le fonctionnement cognitif et adaptatif a été comparé à celui d'un groupe d'enfants trisomiques n'ayant pas participé à un EIP.

L'échelle d'intelligence de Standford-Binet a permis de mesurer le fonctionnement intellectuel des enfants trisomiques

L'échelle de maturité sociale de Vineland a permis de mesurer le fonctionnement adaptatif des enfants trisomiques.

Concernant les résultats, aucune différence significative concernant le tonus musculaire et la motricité fine entre le GE et le GC n'a été constatée.

En revanche, une émancipation statistiquement significative de la motricité fine pour le GE a été rapportée. Les activités visuo-motrices, la coordination œil-main ainsi que la latéralité ont été meilleures chez les enfants trisomiques ayant effectués un PIP.

Les scores de motricité des enfants ayant participé à l'EIP étaient inférieurs à ce qui était attendu pour leur âge concernant la motricité globale (33,3 % VS 77,7%) et de la motricité fine (41,7 VS 58,3%).

Étonnement, leur niveau de motricité fine était supérieur à leur niveau de motricité globale. Les fonctions intellectuelle ($p < 0,0005$) et socio-adaptative ($p < 0,05$) furent statistiquement supérieures dans le GE par rapport à celles du GC.

D'après cette étude, les PIP pour les enfants atteints du syndrome de Down paraissent procurer un socle solide pour l'apprentissage et l'adaptation socio-environnementale ultérieure.

L'étude d'**Harris et al** s'est intéressée à l'intérêt de la Thérapie Neuro Développemental auprès d'enfants porteurs de trisomie 21. La TND est un outil de rééducation fin, permettant de mesurer précisément les incréments moteurs.

L'approche neuro-développementale vise à normaliser des muscles hypertoniques ou hypotoniques, et agit spécifiquement sur les réflexes d'équilibre et les schémas mouvement de l'enfant et cherche leur facilitation. La TND est une possibilité thérapeutique populaire chez les nourrissons présentant des dysfonctionnements neuromoteurs (Bobath 1980, Harris 1981).

C'est un ECR qui a été réalisé sur 20 PPT21, avec un GC et un GE.

L'objectif était d'évaluer le retentissement de cette thérapie sur les paramètres moteurs suivant : le tonus, le redressement/l'équilibre/ les réactions protectrices et les schémas des mouvements.

A l'entrée dans l'étude, 4 objectifs de traitement ont été élaborés pour chaque nourrisson.

Les échelles d'évaluation motrices retenues étaient Peabody et Bayley.

Une évaluation motrice s'est faite initialement et ultérieurement à l'intervention.

Le GE a suivi la NDT pendant 9 semaines, à raison de 3x/semaine à domicile.

Aucune différence significative entre les deux groupes n'a été rapportée par rapport à la facilitation des paramètres moteurs étudiés.

Néanmoins, une différence statistiquement significative en faveur de GE dans la réalisation des 4 objectifs thérapeutiques individuels fut observée.

L'étude de cohorte de **Neves-Cardoso** s'est penchée, d'une part sur la comparaison des capacités motrices d'enfants porteurs de T21 à celles d'enfants au développement typique et d'autre part sur l'influence que pouvait avoir le potentiel moteur recueilli en phase I sur le développement moteur ultérieur recueilli en phase II. L'étude s'est bel et bien déroulée en deux temps.

La première phase évaluait les aptitudes motrices de nourrissons âgés de 2 à 4 mois à partir du score TIMP, tandis que la seconde évaluait les performances motrices de sujets âgés de 24 à 26 mois à partir de l'échelle de motricité globale de Bayley(3ème édition) .

Une différence significative des scores moteurs entre le GE et le GC a été retranscrit, que ce soit pour la phase I ($p < 0,001$) ou pour la phase II ($p < 0,00012$).

Une influence des scores de motricité initiale « TIMP » sur les scores de motricité globale ultérieurs « Bayley III » a été observée de façon statistiquement significative et ceux-ci, valable aussi bien pour les PPPT21 que pour les sujets ordinaires ($p = 0,0007$).

Bien qu'une PPT21 présente un réel retard de développement neuromoteur comparée à une personne au développement typique, il semble exister une corrélation entre le potentiel moteur de base (précoce) d'un nourrisson atteint de T21 et les performances motrices qu'il présente vers 24 mois.

L'étude de **Wentz et al** s'est portée sur les bénéfices que pouvaient procurer une intervention précoce sur le ventre chez une population d'enfants porteurs de T21. C'est un ECR, comportant un GP et un GT. Les nourrissons du GP participent à l'intervention sur le ventre avant 11 semaines d'âge tandis que les nourrissons du GT participent aussi à l'intervention sur le ventre mais après 11

semaines d'âge. Un GC a été intégré à l'étude, les nourrissons inclus étaient porteurs de T21 et n'ont pas suivi formellement le protocole de mise sur le ventre des GP et GT. Les sujets du GC ont été suivis jusqu'à la fin de leur première année de vie.

Le développement moteur du GP vis à vis du GT était significativement meilleur au 2^{ème} ($p=0,001$) et 3^{ème} mois ($p=0,004$) d'intervention.

Concernant le 1^{er} ($p=0,063$) et le 4^{ème} mois ($p=0,103$), il n'y a pas eu de différence significative entre les deux groupes concernant les acquisitions motrices.

En revanche, le développement moteur des enfants du GE était significativement supérieur à celui des enfants du GC à 2 mois ($p=0,023$), à 3 mois ($p=0,0004$) et à 4 mois ($p=0,003$).

L'heure du ventre a eu davantage d'impact sur le développement moteur lors des premiers mois de l'intervention. Cette méthode de stimulation motrice porte ses fruits exclusivement en période de petite enfance.

L'étude de **Gerzson et al** souhaitait évaluer les apports positifs d'un programme d'intervention précoce chez des enfants trisomiques 21 au sujet de leur développement neuromoteur.

Une première évaluation motrice des PPT21 fut réalisée au début du PIP puis une seconde évaluation a eu lieu après 4 mois de participation au PIP.

Le comportement moteur fut jugé par la Behavior Development Scale in the First Year of Life.

Une amélioration significative (62,5%) des performances motrices entre l'évaluation initiale et l'évaluation post-intervention dans 5 des 8 sous échelles fut rapportée.

Pour 3 des 8 sous échelles restantes, il n'y a pas eu de progrès significatif entre l'évaluation pré-interventionnelle et post-interventionnelle. Les enfants porteurs de T21 n'ont présenté ni amélioration ni diminution sur ces 3 sous échelles.

Il convient donc d'établir que ce programme d'intervention précoce a fructifié les NEM des enfants porteurs de T21.

L'ECR de **Pinero-Pinto et al** s'est intéressé sur les effets à court terme engendrés par le massage précoce chez des enfants porteurs de T21.

L'échelle de Brunet-Lèzine a permis de quantifier le quotient de développement moteur.

D'autres quotients de développement relatifs aux domaines visuo-moteur, langagiers et sociaux ont été appréciés.

Les différents quotients de développement ont progressé dans les deux groupes mais des résultats statistiquement meilleurs pour le GE ($p < 0,001$) ont été rapportés.

De plus, il a été démontré qu'une interaction entre le groupe et le temps pour l'ensemble des scores développementaux existait. Cette relation fut davantage relevée dans le GE ($p < 0,001$).

Le sensoriel amène le moteur, hors, une étude similaire à celle-ci (Purpura et al., 2014) a démontré que la massothérapie précoce enrichissait le développement de la fonction visuelle des enfants porteurs de T21.

Le massage corporel affecte la maturation des fonctions visuelles et motrices lorsqu'il est appliqué de manière précoce, dû au fait que c'est une période de forte plasticité cérébrale.

L'ECR de **Yardimci-Lockmanoglü et al** est la première étude s'intéressant aux effets déployés par l'exposition de nourrissons à des conditions extéroceptives dissemblables. Les deux surfaces auxquelles étaient exposés les deux groupes étaient une surface rugueuse et une surface en mousse. Le GC de l'étude comprenait des nourrissons au développement typique alors que le GE comprenait des nourrissons porteurs de DS.

Les changements de mouvements généraux et d'attitudes posturales ont été mesurés par le score d'optimalité motrice(MOS).

Une grande variabilité des mouvements généraux, une hétérogénéité des mouvements d'agitation ont été rapportées. Les scores MOS des nourrissons du GE était significativement en dessous de ceux des nourrissons du GC.

Une amélioration de la posture lors de l'exposition à la surface rugueuse a été rapportée de façon statistiquement significative dans le GE.

La stimulation d'un nourrisson porteur de T21 depuis une surface rugueuse est une stratégie pouvant être intégrée dans de prochains PIP.

L'étude de cas de **Tudella et al** s'est mise en œuvre dans un contexte sanitaire particulier qui était celui de la pandémie Covid-19.

Un nourrisson est né au cours de cette période mais il a été diagnostiqué seulement à la naissance. Suite à cette annonce assez tragique, la mère est entrée dans une démarche volontaire qui était celle de rééduquer son enfant auprès d'un kinésithérapeute dès que la perturbation fut détectée.

La kinésithérapie précoce a pu se déployer à travers des actions de télé santé.

Le développement neuromoteur du jeune enfant a été évalué grâce à l'échelle AIMS.

Une composante autre que motrice a été évalué grâce à l'échelle AHMED-IS : la composante socio-environnementale. Il paraît primordial de connaître les attitudes maternelles et d'analyser l'environnement domestique.

Le physiothérapeute a déduit que la mère n'employait pas les jouets, déjà présents à son domicile pour animer le nourrisson.

En raison de la situation d'isolement social et de la résidence dans laquelle la mère vivait, le masseur-kinésithérapeute a ainsi suggérer à la mère de fabriquer des jouets avec des matériaux recyclables (Miquelote et al., 2018) et d'administrer les jouets déjà présents à la maison pour encourager la motricité globale et fine de l'enfant.

Le praticien a également convié la mère à placer son nourrisson en position couchée sur le ventre pour le " tummy time ".

Le but était de laisser le bébé libre de ses déplacements au sol, de le confronter à diverses textures sensorielles et d'utiliser la cohabitation avec le chien comme stimuli sensoriel.

Une maximalisation statistiquement significative du score AIMS a été constatée après 74 jours d'intervention (score de 2 à J0 et de 10 à J74) et encore plus après 100 jours d'intervention précoce (score de 12). Les gains moteurs furent progressifs et pérennisés.

Plus tôt l'intervention précoce commence, plus tôt les nourrissons bénéficieront du potentiel de développement neuropsychomoteur.

La kinésithérapie initiée pendant le premier mois de vie à l'aide de la télé santé chez un nourrisson atteint de Trisomie 21 semble être une méthode d'intervention efficace.

2. Interprétation de la qualité méthodologique et des biais inhérents aux études

L'appréciation de la qualité méthodologique des **ECR** a été possible grâce l'échelle PeDro, qui, pour rappel, est une échelle avec 11 items, dont le premier item ne rentrant pas dans le score final. Étant donné que le premier item ne rentre pas dans le score, je n'en parlerai pas dans cette partie

En premier lieu, on constate que sur les 5 études, seule celle de Connolly ne respecte pas l'item 2, relatif à la randomisation. En effet, l'étude de Connolly fait suite à une première étude de suivi (Connolly et al., 1976). Les enfants du GE n'ont pas été placés au hasard dans celui-ci, ce sont les enfants porteurs de T21 qui ont participé à la première étude de suivi. Il y a donc un biais de sélection considérable dans cette ECR, d'où le non-respect de l'item 2.

L'item 3, relatif à l'assignation secrète, n'a pas été respecté par les études d'Harris et de Connolly. Une assignation secrète signifie que la personne qui a déterminé si un sujet répondait aux critères d'inclusion de l'étude ne devait pas, lorsque cette décision a été prise, savoir dans quel groupe le sujet serait admis. La non validation de cet item peut biaiser le processus d'attribution et rendre invalide la randomisation.

Concernant l'item 6, relatif à l'aveuglement des thérapeutes, aucun des 5 ECR n'a respecté ce critère. On parle de biais d'allocation.

Un thérapeute en aveugle est incapable de discriminer pour chaque sujet s'il reçoit ou pas le traitement.

Lorsque les praticiens sont mis en aveugle, on peut conclure que l'effet apparent ou l'absence d'effet du traitement n'est pas dû à la motivation du thérapeute ou à son manque d'enthousiasme pour le traitement ou les interventions proposées au groupe contrôle.

L'item 7, relatif à l'aveuglement des examinateurs a été respecté par 4 des 5 études. L'étude d'Ulrich n'a pas validé ce critère. On parle de biais d'exécution.

Un examinateur en aveugle est incapable de discriminer si chaque sujet reçoit ou ne reçoit pas le traitement testé.

Quand les examinateurs sont mis en aveugle, on peut conclure que l'effet apparent ou l'absence d'effet du traitement n'est pas dû à des biais de l'évaluateur qui aurait faussé les mesures de résultats.

L'item 11, relatif à l'estimation des effets et l'estimation de la variabilité pour au moins des critères de jugement principal a été validé dans 4 des 5 études. Seul, l'étude de Collier n'a pas répondu positivement à ce critère méthodologique. On parle de biais d'attrition.

Un ECR fournit une estimation relativement non biaisée de la taille de l'effet du traitement.

L'estimation prestigieuse de l'effet du traitement est la différence (ratio) entre les résultats du groupe traité et ceux du groupe contrôle.

Les items 4,8 et 10 ont été validés par la totalité des ECR :

4 = les groupes étaient similaires au début de l'étude au regard des indicateurs pronostiques les plus importants

8 = les mesures pour au moins un des critères de jugement essentiels, ont été obtenues pour plus de 85 % des sujets initialement répartis dans les groupes

10 = les résultats des comparaisons statistiques intergroupes sont indiqués pour au moins un des critères de jugement essentiels.

L'appréciation de qualité méthodologique des **études de cohorte** a été possible grâce à l'échelle Newcastle-Ottawa. Elle se décline en trois sections : la sélection, la comparabilité et les résultats. La partie sélection est notée sur 4 étoiles, la partie comparabilité est notée sur 2 étoiles et la partie critères de jugement est notée sur 3 étoiles.

Le score maximal pouvant être assigné à ce design d'étude est donc de 9 étoiles.

Concernant la section sélection, l'ensemble des items ont été validés par 2 des 3 études.

En revanche, l'étude de Yardimci-Lockmanoglü n'a pas validé l'item 2, correspondant à la sélection des sujets non exposés. Dans cette étude, la constitution du groupe des sujets non exposés (GC) n'a pas été décrit, aucune étoile a été attribuée pour ce critère.

Concernant la section comparabilité, une seule étoile a été attribuée pour les études de Neves-Cardoso et de Yardimci-Lockmanoglü. L'étude de Sanz est la seule à avoir comptabilisé deux étoiles.

La première étoile était décernée lorsque le facteur le plus important (variable principale) était contrôlé par l'étude.

La seconde étoile était décernée lorsque tout facteur supplémentaire (variable secondaires) était contrôlé par l'étude.

Concernant la section critères de jugement, les trois items ont été validés par l'ensemble des études de cohorte.

L'appréciation de qualité méthodologique des **ECR** s'est réalisé grâce à l'échelle MINORS.

C'est un outil réparti en 12 items. Pour chaque item, on attribue 0 point lorsque la réponse n'est pas rapportée, 1 point lorsque la réponse est rapportée mais inadéquate et 2 points lorsque la réponse est rapportée et adéquate. Ainsi le score maximal pouvant être atteint est de 24 points.

L'item 5, relatif à l'évaluation du critère d'étude en aveugle(patient) ou en double aveugle (patient et praticien) a été coté à 0 pour les deux ECR. On parle de biais d'exécution.

Concernant l'item 8, relatif au calcul prospectif de la taille de l'étude, l'étude d'Aparicio a obtenu qu'un seul point sur deux, tandis que l'étude de Wentz a obtenu les deux points.

Ce critère prend en compte d'une part le calcul de l'intervalle de confiance à 95 % et d'autre part les informations du niveau de signification statistique et de l'estimation de la puissance lors de la comparaison des résultats entre les groupes.

Ainsi dans l'étude d'Aparicio, l'item 8 a été rapporté mais inadéquat.

Concernant l'item 11, relatif à l'équivalence initiale des groupes, l'étude de Wentz n'a obtenu qu'un seul point sur deux, alors que l'étude d'Aparicio a acquis les deux points.

Les groupes doivent être semblables en ce qui concerne les critères autres (variable secondaires) que les critères d'évaluation principaux (variable principale).

Ainsi dans l'étude de Wentz, l'item 11 a été rapporté mais inadéquat.

Enfin pour l'item 12, relatif aux analyses statistiques, l'étude d'Aparicio a obtenu qu'un seul point sur deux, tandis que l'étude de Wentz a acquis les deux points.

La conformité des statistiques effectuées avec le calcul d'intervalles de confiance ou du risque relatif était ciblée dans la validation de cet item.

Ainsi, l'analyse statistique des résultats a été effectuée mais de manière inadaptée dans l'étude d'Aparicio.

L'appréciation de qualité méthodologique de l'unique **étude de série de cas** fut réalisée à partir de la Quality Appraisal Checklist for Case Series Studies.

L'échelle évalue l'étude de Gerzson sur 20 critères méthodologiques, se répartissant en 8 grandes parties : les objectifs, le design, la population, l'intervention et/ou la co-intervention, la mesure des résultats, l'analyse statistique, les résultats et la conclusion, intérêt en concurrence et sources d'intérêt.

Au sujet du design, l'item 3 n'est pas validé car les sujets ont été recrutés dans un unique centre nommé « Special Child Integration Center » et non pas dans plusieurs centres.
L'item 4 manque de clarté mais semble pour autant être validé car l'étude nous explique brièvement que la collecte a eu lieu en deux moments distincts.

Au sujet de la mesure des résultats, l'item 11 n'est pas validé car les évaluateurs n'étaient pas en aveugle lors de l'intervention. Il existe donc un biais d'exécution.
Concernant la partie analyse statistique, l'item 14 n'est pas validé car aucun test statistique n'a été réalisé pour analyser les résultats de façon pertinente.

Enfin, vis à vis des résultats et de la conclusion, les items suivants n'ont pas été validés :

17) L'estimation de la variabilité aléatoire dans l'analyse des résultats n'a pas été faite.

18) Les effets indésirables n'ont pas été retranscrits par l'étude

Concernant les trois autres sections que nous n'avons pas évoquées, les items ont tous été confirmés.

L'appréciation de qualité méthodologique de l'unique **étude diagnostique** a été faisable grâce à la version évolutive de l'outil CASP. L'étude de Tudella a été jugée selon 12 critères, classés en trois sections : A=la validité des résultats, B=les résultats, C=le retentissement local des résultats.
Concernant la section A, l'ensemble des items ont été validés à l'exception de l'item n°4.
Ce dernier nous interroge sur le fait potentiel que les résultats de l'intervention aient été influencés par les résultats d'une norme standard. Cet item n'est pas validé car on ne connaît pas à ce jour de norme standard vis à vis de l'intervention dont il est question dans l'étude. Il n'existe pas d'étude similaire à celle de Tudella.

Concernant la section B, l'item 8 est compliqué à coter. Il cible la sûreté des résultats obtenus et interroge les conséquences et les coûts engendrés par cette thérapie alternative réalisée.

Concernant la section C, l'item 10 n'est pas validé car l'étude diagnostique se porte sur un seul nourrisson porteur de T21, il faudrait éventuellement étendre cette approche rééducative à un échantillon d'au moins 10 nourrissons porteurs de T21.

Enfin les 9 autres items sur lesquels nous ne nous sommes pas attardés, ont tous été validés.

Pour synthétiser les risques de biais des 12 études, je me suis aidée des cours effectués lors de ma quatrième année d'étude.

5 types de biais sont évalués ci-dessous (**Tableau 13, Figure 5**).

- Un biais de **sélection** résulte de la manière dont les sujets ont été inclus et suivis dans l'étude. Sa survenance se fait lors de la constitution de l'échantillon.

- Un biais d'**allocation** est un biais associé à la séquence d'attribution.

Sa survenance peut se faire en cas de répartition non aléatoire des sujets dans des groupes ou lorsque la taille de l'échantillon est petite. Dans un ECR, ce biais est présent en cas de non-respect de l'aveuglement des séquences de randomisation. Une des conséquences de ce biais est la non comparabilité des groupes.

- Un biais d'**exécution** ou d'**évaluation** est l'introduction d'une différence systématique dans les soins et le suivi du protocole initial. La solution est l'aveuglement.

- Un biais d'**attrition** correspond à l'exposition de résultats incomplets et/ou mal justifiés.

- Un biais de **détection** est un biais dans la mesure du critère choisi pour l'évaluation du/des résultat(s). La solution est de choisir un critère de jugement mesurable, fiable et validé.

Un faible risque d'un biais est représenté par un point vert, un haut risque de biais est représenté par un point rouge et un risque de biais incertain est représenté par un point orange.

Étude	Harris	Connoly	Collier	Sanz	Ulrich	Aparicio	Neves Cardoso	Wentz	Gerzson	Pinero Pinto	Yardimci Lockmanoglü	Tudella
Biais	1981	1984	1992	1996	2001	2009	2015	2017	2018	2020	2021	2021
Sélection	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Allocation	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Exécution	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Attrition	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Détection	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●

Tableau 13 : Tableau d'évaluation des risques de biais

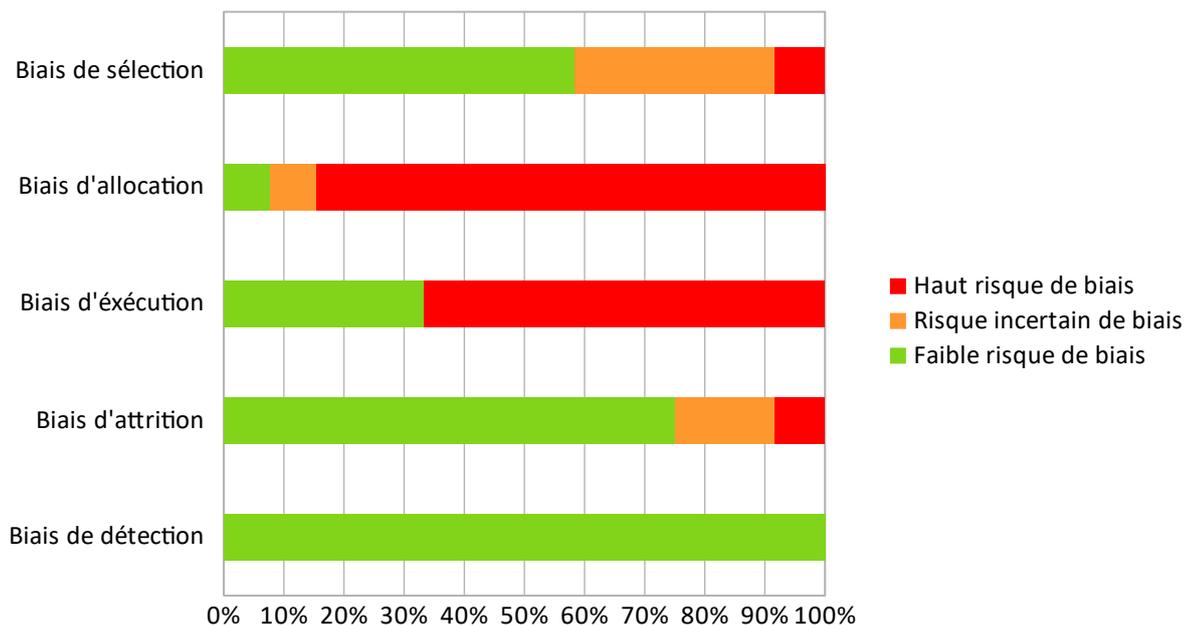


Figure 5 : Fréquence moyenne (%) des biais

On peut remarquer que le risque de **biais de sélection** est peu probable.

Cela est dû au fait que parmi les 12 études, 5 sont des essais contrôlés randomisés. La randomisation réduit au maximum l'introduction d'une différence systématique entre les groupes. Néanmoins, l'étude de Connoly et al est un ECR qui présente malgré tout un biais de sélection. En effet, la répartition des enfants trisomiques 21 ne s'est pas faite de façon hasardeuse.

Les études de Neves-Cardoso et al, Wentz et al, Gerzson et al et Yardimci-Lockmanoglü et al présentent pour ce type de biais, un risque indéterminé. Ce sont des études qui présentent une répartition inéquitable du nombre de personnes assignées au sein des différents groupes (Neves-Cardoso, Wentz), un nombre de participants insuffisant (Gerzson) ou encore deux populations aux caractéristiques distinctes (Yardimci-Lockmanoglü).

Au sujet du **biais d'allocation**, il présente le pourcentage de risque de biais le plus élevé.

Pour ce biais spécifique, parmi les 12 études, aucune ne présente un faible risque.

Tout d'abord, la totalité des ECR n'a pas respecté le processus d'aveuglement.

Pour ce qui est des 7 autres études, aucune n'a rapporté l'utilisation du simple aveugle (patients) ou du double aveugle (patients et thérapeutes), à l'exception de l'étude Pinero-Pinto et al. Cette dernière a d'une part, utilisé la méthode des enveloppes opaques scellées et d'autre part, aveuglé l'évaluateur à l'attribution des traitements.

En ce qui concerne le **biais d'exécution/d'évaluation**, un peu plus de la moitié des études détiennent un risque de biais important. Dans la plupart des études, les sujets et les investigateurs des études sont informés des groupes auxquels ils sont attribués. Cependant, 4 des 12 études (Harris et al, Connolly et al, Collier et al, Pinero-Pinto et al) présentent une modération de ce risque de biais parce que les examinateurs/évaluateurs ont été soumis à l'aveuglement.

Pour ce qui relève du **biais d'attrition**, la majeure partie des études présentent un risque faible. Toutefois, une étude (Collier et al) possède un risque élevé et deux études (Aparico et al, Gerzson et al) possèdent un risque éventuel. Pour l'étude au risque élevé, l'analyse statistique est insuffisante voire absente. Pour les études au risque potentiel, les résultats sont exposés mais justifiés scientifiquement de façon inadéquate.

Enfin le **biais de détection** est qualifié de faible risque par la totalité des études. Le critère de jugement (variable d'intérêt) principal a été évalué et mesuré convenablement par chaque étude.

3. Forces et limites

Nonobstant le fait qu'il existe déjà des revues de la littérature inspectant les effets de l'intervention précoce chez des patients atteints de Trisomie 21, ma revue est éminente de pertinence puisqu'elle se focalise sur une seule variable : les niveaux d'évolutions motrices (la motricité). S'ajoutant à cela, ma revue de littérature a préféré cibler une tranche d'âge bien spécifique (0-24 mois).

La recherche d'études s'est avérée laborieuse et pourtant, 11 des 12 études retenues ont été qualifiées de niveau de preuve intermédiaire. Le grade B, correspondant à une présomption scientifique a été attribué à 10 des 12 études.

La totalité des études sélectionnées était en anglais mais, elles émanaient de différents pays. Ceci est un point fort, chaque pays détient ses propres critères pour élaborer une étude.

C'est une belle opportunité qui s'offre à nous car cela permet d'identifier la manière dont est réalisée une étude, celle-ci variant d'un pays à un autre. Sur les 12 études on retrouve 4 pays (3 Brésiliennes, 3 Espagnoles, 5 Américaines et 1 Britannique).

Inopportunistement, le fait que les études soient publiées en anglais a pu occasionner quelques incompréhensions, prédisposant à un possible biais.

Un autre point fort de mon travail est la diversité des actions précoces dont il était question au travers des différentes études.

En effet, deux études (Collier et al, Ulrich et al) se sont penchées sur la marche assistée sur le tapis roulant. Une étude (Harris et al) s'est intéressée à la thérapie neuro-développementale.

Deux études (Sanz et al, Gerzson et al, Neves-Cardoso et al) se sont tournées plus globalement sur une prise en charge précoce +/- pluridisciplinaire.

Une étude (Wentz et al) a choisi de travailler sur une intervention spécifique intitulée « l'heure du ventre ».

Une étude (Aparicio et al) s'est intéressée à l'éveil précoce de la motricité fine.

Une étude (Pinero-Pinto et al) s'est penché sur la massothérapie du nourrisson porteur de T21.

Une étude (Yardimci-Lockmanoglu et al) a étudié une rééducation précoce à partir de deux conditions extéroceptives différentes.

Enfin une des études les plus récentes (Tudella et al) a utilisé la physiothérapie par télésanté pour rééduquer dès la naissance un enfant porteur de T21.

Malgré l'abondance d'actions et de designs, une comparabilité médiocre entre les études peut survenir. Il devient impossible de dire quelle est l'intervention précoce qui optimise davantage le développement neuromoteur d'une PPT21.

La différence de durée de suivi de mes études (de 1 mois à 24 mois) a enrichi mon travail.

Les données incluses soutiennent une maximisation de la motricité aussi bien lorsqu'elles sont menées sur une courte ou une longue période.

Vis à vis d'une prise en charge motrice précoce, il s'avère être intéressant, à l'avenir de procéder à des suivis post-étude qui oscilleront en fonction de la durée des études.

A ce sujet, en 1972, Cuilleret a réalisé une intervention précoce auprès de nourrissons trisomiques 21, en choisissant le QI comme variable d'intérêt principale. Suite à cela, elle a rapporté les bénéfices à court, moyen et long terme sur le développement global des jeunes enfants porteurs de T21 (Cuilleret, 2007).

Faisant suite à cela, nous ne disposons pas d'assez de recul pour certifier le fait que l'ensemble des facultés sensori-motrices acquises grâce à ces actions précoces soit pérennisé après l'arrêt de ceux-ci.

Il a été manifesté que les différences développementales entre un groupe d'intervention précoce et un groupe témoin étaient restreintes lorsque les services rééducatifs n'étaient pas maintenus par la suite (Fallstrom et al, 1977)

Une force supplémentaire de ma revue peut être conférée à l'utilisation de différents outils d'évaluation motrice du jeune enfant. Les 9 échelles, bien que différentes, restent somme toute corrélées.

- La **Bayley Scales of Infant and Toddler Development** apparaît dans 4 des 12 études. C'est une évaluation clinique conçue pour identifier les enfants présentant un retard de développement et pouvant nécessiter des services d'intervention précoce. La troisième version (BSID-III) est plus précise, fournissant de denses informations sur les forces et les faiblesses d'un enfant, et permet d'identifier les domaines nécessitant des interventions spécifiques. Les 5 domaines suivants sont évalués : cognitif, langage (réceptif et expressif), motricité (globale et fine), socio-émotionnel et adaptation (Lennon et al, 2008).

- L'échelle de **Brunet Lézine révisé** (BLR) est employée dans 3 des 12 études. C'est un outil appréciant le développement psychomoteur de l'enfant, de 2 à 30 mois.

Le développement est jugé à travers 4 domaines : motricité/posture, coordination oculomotrice, langage, socialisation. Pour chaque domaine, les résultats sont retranscrits sous la forme d'un QD. L'obtention du quotient de développement global résulte de la somme des QD propres à chaque domaine. Le QD correspond au rapport des acquisitions développementales de l'enfant sur ce qui est ordinairement prévu à son âge (Brunet et al, 2001).

- L'échelle de **Peabody** a été utilisée dans l'étude d'Harris et al.

Cet outil évalue le comportement moteur d'un enfant de 0 à 5 ans.

Des épreuves standardisées, décomposées en 6 sous-tests évaluent les habiletés motrices fines et globales du nourrisson. L'objectif est d'estimer ses compétences motrices en comparaison avec ses pairs et d'identifier l'écart entre la motricité fine et globale.

La motricité globale est évaluée à travers les sous-tests ci-dessous :

- les réflexes
- l'équilibre
- la locomotion
- la manipulation d'objets

La motricité fine est évaluée à partir des sous-tests ci-dessous :

- les prises et pinces

- l'intégration visuo-motrice

L'examineur obtient ainsi un quotient de motricité fine et un quotient de motricité globale (Fewell et al, 2000).

- **L'Alberta Infant Motor Scale** a été utilisée comme outil dans l'étude de Tudella et al.

Il évalue le domaine neuromoteur du nourrisson et décèle la présence d'un développement moteur anormal. Il comprend 58 items, jugeant l'efficacité de l'ensemble des muscles anti-gravitaires.

Les positions ventrale, dorsale, assise et debout sont abordées.

La capacité d'exécution de chaque compétence est cotée sur une échelle nominale binaire (observé/non observé).

Le praticien interprète les résultats en rangs percentiles vis à vis de l'âge du nourrisson (Piper et al, 1994).

- Yardimci et al ont adopté **le Motor Optimality Score** en tant qu'outil d'évaluation des mouvements généraux du nourrisson atteint de DS. Ce score vise à apprécier la motricité spontanée et libre du nouveau-né (Collet, 2020). Les 3 paramètres suivants sont évalués :

1) la complexité du mouvement, se référant à des mouvements qui s'opèrent dans les 3 plans de l'espace

2) la variation temporelle, associée à de nouveaux mouvements en continu et en changement perpétuel

3) la fluidité, se référant à la souplesse, la douceur et la grâce dans le mouvement et qui est chaperonnée de changement de rythme.

La classification des mouvements généraux pour les 3 paramètres précédemment cités est la suivante : normaux optimaux/ normaux sub-optimaux/ légèrement anormaux, nettement anormaux.

- Gerzson et al ont utilisé la **Behavior Development Scale in the First Year of Life** pour évaluer le développement moteur des enfants porteurs de T21.

Cet examen interactif a été spécifiquement structuré pour évaluer les enfants âgés d'un à douze mois, ciblant les comportements les plus communs de cette tranche d'âge.

Le développement du nourrisson est analysé à travers 64 comportements.

Ces derniers sont répartis entre le comportement moteur : axial et appendiculaire, spontané et stimulé et le comportement d'activité : non communicatif et communicatif.

Enfin, l'occurrence des comportements est étudiée afin d'évaluer si ils sont standardisés ou non et stabilisés ou non (Pinto et al, 1997).

- En dehors de l'échelle BSID III, Neves-Cardoso et al ont aussi aidé du **Test of Infant Motor Performance**.

Au travers d'activités fonctionnelles, le contrôle moteur et l'agencement posturale sont quantifiés à partir de 42 items selon deux échelles.

1) « elicited scale » ou mouvements provoqués/suscités : elle juge l'organisation des réponses posturales lorsque le nourrisson est soumis à divers orientations spatiales

2) « observed scale » ou comportements spontanés : elle analyse les changements spontanés de positions et d'orientation de la tête et du tronc.

L'évaluateur cote les items à partir d'une échelle ordinale ou selon une échelle nominale dichotomique (Campbell et al, 2001).

- Une des plus anciennes études, celle de Connolly et al a administré majoritairement l'échelle de **Bruininks Oseretsky** (1ère édition) et minoritairement la **Gesell Schedules of Motor Development**.

Le test de compétence motrice de Bruininks Oseretsky est utilisé chez un enfant à partir de 4 ans.

Sous sa première version, il comprend 46 items dispatchés en 8 sous-tests (Bruininks et al, 1978). La motricité globale en comprend 4 : rapidité de course et agilité/équilibre/coordination bilatérale et force.

La motricité fine en comprend 3 : rapidité de réaction/contrôle visuomoteur/rapidité et dextérité des membres supérieurs

Le dernier sub-test concerne la coordination des membres supérieurs.

Une transposition plus récente de ce test (BOT-2) est apparue en 2006, comprenant 53 items pour la version longue et 14 pour la version courte.

La Gesell Developmental Schedules est une évaluation multidimensionnelle, permettant de comprendre les caractéristiques développementales d'un enfant atypique par rapport aux schémas de croissance typiques entre 2½ et 9 ans. Les comportements étudiés sont relatifs aux quatre domaines suivants : adaptation, socialisation, langagier, moteur.

Dans le cas de l'étude de Gerzson, l'évaluation s'est focalisée sur le comportement moteur de l'enfant vis à vis de l'intervention dont il était question.

Le contrôle corporel global et la coordination de la motricité fine sont évalués.

Les aspects suivants objective le comportement moteur de l'enfant porteur de T21 : réactions postural/ l'équilibre du cou et de la tête/se retourner/s'asseoir/ramper/se tenir debout/marcher/ l'atteinte, la saisie et la manipulation d'objets.

L'examineur passe par l'observation directe pour évaluer les réponses motrices de l'enfant. La qualification d'un item passe par les degrés de réussite suivants : A+/A/B+/B/C.

Un item est réussi s'il atteint la classification A ou B+. A+ est très supérieur et B est très inférieur à la moyenne (Ball, 1977).

Le faible nombre de patients par étude constitue à la fois une limite et un point fort à mon travail.

Le faible nombre d'enfants inclus dans les études engendre une non-représentativité des échantillons vis à vis d'une population générale. Bien que les résultats répondent plus ou moins à mon hypothèse initiale, il m'est impossible de généraliser le fait que la rééducation précoce d'un enfant trisomique maximise ses aptitudes motrices.

Vue sous un autre angle, le faible nombre de patients par étude peut être une force à mon mémoire dans le sens où il serait nécessaire de sensibiliser des professionnels de santé gravitant autour de nourrissons trisomiques à la création de protocole d'intervention précoce en intégrant d'autant plus de patients qu'à ce jour. C'est une piste qu'il ne faut pas négliger car elle permettrait de placer la kinésithérapie précoce comme une méthode reconnue Evidence Base Practice.

Enfin, mes lacunes concernant la recherche, dans l'élaboration de revue ont assurément engendré des biais inhérents à la réalisation de ce mémoire de fin de cursus scolaire.

4. Implication clinique

Subséquent aux résultats obtenus, il a globalement été établi que la rééducation précoce démontrait une supériorité comparé à la rééducation tardive en termes de bénéfices sur l'apprentissage et la pérennisation de schémas moteurs optimaux chez l'enfant porteur de T21.

En effet, la masso-kinésithérapie a toute son importance dans la prise en charge du sujet porteur de T21 et ce dès ses premiers mois de vie.

Au cours des quatre premiers mois de vie, le jeune enfant doit incorporer, entre autre, la tenue de tête ainsi que la station assise, sans oscillation de la tête et avec suffisamment de force pour maintenir une posture correcte.

Le massage corporel, appliqué au cours des premiers mois est une source de développement des NEM. A travers cette art, les muscles sont mobilisés, favorisant le fait que l'enfant prenne conscience de son propre corps.

Le kinésithérapeute va aider le bébé atteint du DS, étant hypotonique, à franchir ces étapes. Pour réaliser un mouvement demandé, les PPT21 ont tendance à créer involontairement des attitudes compensatrices.

Un autre versant bénéfique de la kinésithérapie est de prévenir ces attitudes compensatrices. Si ces dernières ne sont pas rectifiées, à terme des troubles orthopédiques puis fonctionnels surviendront à terme.

Les objectifs primordiaux du MK sont d'amenuiser l'hypotonie musculaire par différentes stimulations, de favoriser la prise de conscience corporelle par des prises englobantes et de consolider les 5 sens, l'attention et la concentration afin de le faire participer activement aux mouvements que lui infligent son corps et ceci, en toute circonstance.

Le nourrisson porteur de T21 doit être capable de se déplacer de manière libre et ciblée car l'apprentissage se produit en interagissant avec l'environnement.

En réalité, le rôle du kinésithérapeute ne se limite pas à une prise en charge de la motricité mais comprend tout un versant d'accompagnement global, permettant à l'enfant d'atteindre ses objectifs à travers la motivation, l'aide et l'aspect éducatif que peut apporter le praticien.

L'intervention précoce présente des bienfaits en dehors du champs moteur.

Monique Cuilleret a mené un programme d'intervention précoce en 1972 auprès d'enfants porteurs de Trisomie 21 dont l'âge maximal était de 6 mois. Le critère de jugement principal était le quotient intellectuel. Cette étude est intéressante concernant la variable choisie.

En effet, le QI est un paramètre objectivable, précis, factuel et mesurable au sein des deux populations citées(GC/GT).

Il a été mis en évidence que le QI des enfants ayant bénéficié d'une prise en charge précoce était de 20 à 30 points supérieurs par rapport à celui des enfants appartenant au groupe témoin

Vis à vis de cette intervention précoce, des intérêts à court, moyen et long terme sur le développement cognitif ont été rapportés (Cuilleret, 2007).

Une sphère à ne pas négliger, facilitant les atouts d'une intervention rééducative avant la verticalisation chez une PPT21 est la sphère socio-environnementale.

Une étude (Miquelote et al, 2012) s'est intéressée aux répercussions que pouvaient engendrer les affordances motrices à domicile sur l'épanouissement moteur et cognitif des nourrissons.

Au fil du temps, l'association entre les stimulations sensorimotrices de la maison et le comportement moteur et cognitif de 32 nourrissons a été analysée.

Des corrélations statistiquement significatives entre les dimensions du domicile (activités quotidiennes et matériel de jeu) et la performance motrice globale et fine ont été relevées.

Concernant la performance cognitive, une association a été établie avec la performance en motricité fine.

Ainsi, il semble que les affordances motrices précoces de l'environnement familial soit un agent essentiel de l'évolution du développement.

Investiguer sur la qualité de l'environnement familial et son impact sur le développement du nourrisson est une piste indispensable, pour comprendre la nature complexe du développement moteur précoce.

Les environnements à faibles stimuli peuvent avoir une influence négative.

Le lieu où vit l'enfant façonne certaines allures comportementales.

Le contexte dans lequel l'enfant est enraciné, prenant en considération les interactions sociales et familiales, oriente positivement ou négativement l'acquisition des compétences et l'indépendance fonctionnelle (Sgandurra et al, 2014., Ammar et al, 2013).

Enfin, il est préférable que la kinésithérapie précoce s'inscrive au sein d'une démarche pluridisciplinaire. Plus l'enfant porteur de T21 fera face à différentes approches rééducatives, plus il présentera de l'appétence à progresser, lui permettant d'acquérir d'autant plus de facultés développementales.

Une étude (Effgen et al, 2009) a prouvé que les enfants ayant bénéficié d'une intervention motrice en groupe, augmentaient spectaculairement leurs facultés motrices de base, telles que se coucher, rouler, ramper et s'agenouiller, par rapport aux enfants, n'ayant reçu qu'une rééducation individuelle.

V. Conclusion

Ce mémoire de littérature avait pour objectif de montrer que la kinésithérapie précoce appliquée chez un enfant porteur de trisomie 21 maximise son développement neuromoteur.

La disparité des niveaux de preuve et des designs entre les différentes études retenues, a rendu l'analyse critique délicate. Toutefois, la cible de ce travail a été atteinte. Les résultats montrent globalement un retentissement significatif de la masso-kinésithérapie précoce sur le développement neuromoteur. Au cours de ce travail, une piste de recherche accessoire s'est rajoutée. Elle vise à déterminer si telle ou telle approche kinésithérapique précoce aurait un effet supérieur à une autre. Il s'avère qu'aucune technique n'a pu démontrer une prééminence de façon certaine.

La kinésithérapie précoce d'un enfant trisomique développe les niveaux d'évolution motrices (NEM). Ces derniers sont dépendants des paramètres suivants : la construction du schéma corporel, la force, l'endurance musculaire et l'équilibre. L'objectif est d'anticiper dès le plus jeune âge, de développer un maximum de compétences motrices puis de les entretenir afin d'éviter de mettre en situation d'échec notre patient.

La kinésithérapie précoce constitue un axe d'amélioration dans la prise en charge de ces personnes en favorisant leur autonomie, leur bien-être physique et psychologique et en leur permettant ainsi de se rapprocher le plus tôt possible de leurs homologues « ordinaires ».

La prise en charge précoce permettra à l'enfant une inclusion optimale tant au niveau scolaire, professionnel que relationnel.

La réussite d'une prise en charge de kinésithérapie précoce est conditionnée par 4 facteurs élémentaires qui sont :

1) La continuité des soins

- 2) La pluridisciplinarité et non le colloque singulier MK/enfant
- 3) Le triple partenariat enfant/thérapeute/famille
- 4) La stimulation sensori-motrice intégrée et appliquée quotidiennement à domicile

A notre époque, l'optimisation des NEM chez les bébés porteurs de T21 est un enjeu majeur. Il faut que les masseurs kinésithérapeutes disposent de différentes cordes à leur arc pour rééduquer dès les premiers mois de vie le sujet trisomique.

Une fois les différentes techniques de stimulation motrice maîtrisées, il serait intéressant de distinguer celles qui seraient les plus efficaces.

Le peu d'études parues sur ce sujet et plus particulièrement sur cette tranche d'âge (0-24mois) prouve qu'il reste encore des protocoles de recherche plus élaborés à réaliser.

Il serait intéressant de mener ou de comparer des études, présentant une qualité méthodologique supérieure et/ou avec un nombre de sujets inclus représentatifs de la population générale.

La kinésithérapie évolue en terme d'études cliniques, ce qui nous invite à élargir nos compétences dans la recherche.

Dans une destinée lointaine ou proche, il serait intéressant d'approfondir nos talents de recherche en réalisant une étude clinique sur une population et une pathologie bien ciblées.

VI. Bibliographie

Le Metayer, M. 1999. *Rééducation cérébro motrice du jeune enfant*. 2ème édition. Masson

Baillière, J.B., 1838. *Des maladies mentales considérées sous le rapport médical, hygiénique, et médico-légal*. Paris

Baillière, J.B., 1846. *Traitement moral, hygiène et éducation des idiots et des autres enfants arriérés ou retardés dans leur développement*. Paris

Down, J.L.H., 1866. *Observations on an ethnic classification of idiots*. Clinical Lecture Reports, London Hospital. Vol 3, p.259-262.

Gautier, M., Lejeune, J., Turpin, R., 1959. *Étude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongolien*. Comptes Rendus Hebd Seances Acad Sci. Vol 248 n°11, p.1721-1722.

Howard-Jones, N., 1979. *On the diagnostic term "Down's disease"*. Medical history. Vol 23 n°1, p.102-103.

De Fréminville, B., Sanlaville.D., Touraine.R., 2020. *Protocole National de Diagnostic et de Soins Trisomie 21. Anomalies du développement et syndromes malformatifs avec ou sans Déficience Intellectuelle de causes Rares*. HAS.

Fondation Jérôme Lejeune., 1995. *Chercher, Soigner, Défendre*. [Internet]
Available from: <https://www.fondationlejeune.org>

Bléhaut, H., De Kermadec,S., De Portzamparc, V., Mircher, C., Ravel, A., Réthoré, M.O., Toulas, J., 2005. *Trisomie 21: Guide à l'usage des familles et de leur entourage*. Paris.

Association Romande Trisomie 21., 2011. *Formes de trisomie*. Trisomie 21 Syndrome de Down. APEM Belgique.

Buckley, F., De Graaf, G., Skotko, G.B.,2020. *Estimation of the number of people with Down syndrome in Europ*. European Journal of Human Genetics.

Perce Neige.,1966.[Internet]
Available from : <https://www.perce-neige.org>

JORF n°0157., CSP., 2011. *Diagnostic pré natal, diagnostic pré implantatoire et échographie obstétricale et foetale*. Loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique. Titre III articles 20-24.
Available from : <https://www.legifrance.gouv.fr>

Journal officiel n°0157., CSP., 2011. *Interruption de grossesse pratiquée pour motif médical*. Loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique. Titre IV articles 25-26.
Available from : <https://www.legifrance.gouv.fr>

Lauras, B., Lauras, B., Lauras, C., 2000. *Le jeune enfant porteur de Trisomie 21*. Nathan.Paris

Cuilleret, M., 2017. *Trisomie et Handicaps Génétiques associés*. 6ème édition.

Riss-Minervini, M.J., 2018. *Trisomie 21: quelle éthique entre le droit à la vie et une possible interruption médicale de grossesse ?*

Zinschitz, E., 2007. *L'annonce d'un handicap : le début d'une histoire : « Pour que le blé puisse croître il faut d'abord cultiver le champ »*. Approche centrée sur la personne, pratique et recherches. Vol 6 n°2, p.82-93.

Korff-Sausse, 1997. *"Vous n'y êtes pour rien"*. Hasard et devenir psychique. N°63 p.97-123.

Association Romande Trisomie 21., 2010. *Diagnostic*. Trisomie 21 Syndrome de Down. APEM Belgique.

- De Fréminville, B., Touraine, R., Sanlaville, D., 2010. *La trisomie 21*. Chapitre III. Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale
- Amman, I., 2012. *Trisomie 21, approche orthophonique*. Repères théoriques et conseils aux aidants. Bruxelles
- Latash, M., Wood, M., Ulrich, D. 2008. "What is currently known about hypotonia, motor skill development, and physical activity in Down syndrome ?". Down syndrome education online.
- Hue, O., Lepage, G., Maïano, C., Morin, A-JS., Moullec, G., Tracey, D. 2018. *Static postural control among school-aged youth with Down syndrome: A systematic review*.
- Paoletti, R. 1999. *Education et motricité de l'enfant de deux à huit ans*. De Boeck Université.
- Noack, N. 1997. *Eléments de réflexion sur le développement et les caractéristiques psychomotrices du sujet porteur de trisomie 21*. Evolution psychomotrices. Vol 9, n°36 p.59-81.
- Sacks, B., Buckley, S. 2003. "What do we know about the movement abilities of children with Down syndrome ?". Down Syndrome News and Update 2(4) p.131-141.
- Vinter, S., 2008. *Perceptions sensorielles, premières interactions: : cadre pour une éducation précoce*. Trisomie 21, communication et insertion.
- Casajús, J.A., De la Flor Marín, M., González-Agüero, A., Moreno, L.A., Moros-García, T., Villarroya, M.A. 2012. *Static standing balance in adolescents with Down syndrome*. Res Dev Disabil.
- Rondal, J.A. 1986. *Le développement du langage chez l'enfant trisomique 21*. Bruxelles, Mardaga.
- Bigot-De-Comité, A.M. 1998. *Trisomie 21: Du dépistage à l'élaboration de stratégies d'accompagnement*.
- Laws, G., Lawrence, L. 2001. *Spatial representation in the drawings of children with Down syndrome and its relationship to language and motor development: A preliminary investigation*. British Journal of Development Psychology. Vol 19, p.453-473.
- Mangan, P.A. 1992. *Spatial memory abilities and abnormal development of the hippocampal formation in Down syndrome*. University of Arizona, Tuscon.
- Rondal, J.A. 1996. *Faire parler l'enfant retardé mental*. Bruxelles.
- De Fréminville, B., Nivelon, A., Touraine, R. 2007. *Suivi médical de la personne porteuse de trisomie 21*. 2ème édition.
- Brandt, B.R. 1996. *Impaired tactual perception in children with Down's syndrome*. Scandinavian Journal of Psychology. Vol 37, issue n°3, p.312-316.
- Coello, Y., Honoré, J. 2002. *Percevoir, s'orienter et agir dans l'espace*. Marseille.
- Spano, M., Mercurie, E., Rando T. 1999. *Motor and perceptual motor competence in children with Down syndrome: Variation with age*. European Journal of Pediatric Neurology. Vol 3, p.7-13.

Rigal, R. 2009. Éducation motrice et l'éducation psychomotrice au préscolaire et au primaire

Cunningham, L., Galuppi, BE., Gémus, M., Palisano, RJ., Rosenbaum, PL., Russell, DJ., Walter, SD. 2001. *Gross motor function of children with down syndrome: creation of motor growth curves*. Arch Phys Med Rehabil. Vol 82, p.494–500.

Faure, C. 2012. *Apports de l'approche sensorimotrice de Bullinger dans la clinique psychomotrice auprès d'enfants porteurs d'une trisomie 21*. Institut des sciences et techniques de réadaptation, Lyon.

Cerra, LCV., De Campos, AC., Silva, FPDS., Rocha, NACF. 2014. *Bimanual coordination in typical and atypical infants: movement initiation, object touching and grasping*. Res Dev Disabil. Vol 35, p.2416–22.

Diamond, LS., Lynne, D., Sigman, B.1981. *Orthopedic disorders in patients with Down's syndrome*. Orthop Clin North Am. Vol 12, p.57–71.

Dagher, M. *L'instabilité atlanto-axoïdienne*. Regroupement pour la Trisomie 21. Diagnostic et naissance.

Fauchet, R., Jouvindoux, P., De Mauroy, J.C., Picault, C. 1986. *Trisomie 21 et scoliose*. Elsevier Masson. Paris.

Aprin, H., Bennet, GC., Rang, M., Roye, D.P. 1982. *Dislocation of the hip in trisomy 21*. J Bone Joint Surg Br. Vol 64, p.289–94.

Wolf, S.K., Gross, R.H. 2003. *Posterior Acetabular Wall Deficiency in Down Syndrome*. Journal of Pediatric Orthopaedics. Vol 23, issue n°6, p.708-713.

Dugdale, T., Renshaw, T. 1986. *Instability of the patellofemoral Joint in Down Syndrome*. J Bone Joint Surg Am. Vol 68, p.405-413

Camanho, G.L., Demange, MK., Gobbi, RG., Mustacchi, Z., Passarelli Tírico, L.E., Pécora, JR., Rebouças Moreira, T.A. 2015. *Trochlear dysplasia and patellar instability in patients with Down syndrome*. Rev Bras Ortop. Vol 50, p.159–163.

Capalbo, G., Concolino, D., Pasquzzi, A., Sinopoli, S., Strisciuglio, P. 2006. *Early detection of podiatric anomalies in children with Down syndrome*. Acta Paediatr Oslo Nor. Vol 95, p.17–20.

Topouchian, V., Wicart, P. 2010. *Pieds syndromiques*. Les déformations du pied de l'enfant et de l'adulte. Elsevier Masson. p.305-308

Acar, P., Eter Bassil, R., Roux, D. 2008. *Canal atrio-ventriculaire*. EM Consult-Cardiologie.

Barrett, PJ., Campbell, KD., Climstein, M., Jackson, JA., Pitetti, KH. 1992. *The cardiovascular capacities of adults with Down syndrome: a comparative study*. Med Sci Sports Exerc. Vol 24, p.13–19

Heymans SA, H., Tijssen GP, J., Van Trotsenburg AS, P., De Vijlder JM, J., Vulsma, T. 2006. *Comorbidity, hospitalization, and medication use and their influence on mental and motor development of young infants with Down syndrome*. Pediatrics. Vol 118, Issue n°4, p.1633-1639.

Craven, D.I., McDowell, K.M. 2011. *Pulmonary Complications of Down Syndrome during Childhood*. The Journal of Pediatrics. Vol 158, Issue n°2, p.319-325.

Potier, M.C. 2016. *Les déficits cognitifs dans la trisomie 21, de la naissance à la démence : mécanismes et traitements*. Académie Nationale de Médecine. Vol 200, Issue n°8.

Cuilleret, M. 2007. *Trisomie et handicaps génétiques associés : potentialités, compétence, devenir* 5ème édition.

Taupiac, E. 2008. *L'évaluation psychologique chez l'enfant trisomique 21 : une étape pour l'insertion*. Elsevier Masson

Svendsen, F. A., Tomkiewicz, S. 1995. *Réflexions pour une éthique au quotidien dans les institutions pour enfants et adultes polyhandicapés*. Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle. Vol 6, issue n°1, p.65-75.

- Hussen, S.S. 2010. *Effect of using the activities of multiple intelligences to learn some basic skills in kata and level of harmonic behavior of the mentally Handicapped*. Procedia Social and Behavioral Sciences. Vol 5, p.1950-1955.
- Gardner, H. 2004. *Les intelligences multiples : la théorie qui bouleverse nos idées reçues*. Retz.
- Schiffmann, S.N. 2001. *Le cerveau en constante reconstruction : le concept de plasticité cérébrale*. Cahiers de psychologie clinique. Vol 1, issue n°16. , p.11-23.
- Coulon, T., Ripoll, T. 2001. *Le raisonnement par analogie : une analyse descriptive et critique des modèles du mapping*. L'année psychologique. Vol 101, issue n°2, p.289-323.
- Roulois, P. 2010. *La gestion mentale*. [Internet]
Available from: <https://neuropedagogie.com>
- Inhelder, B. 1969. *Le diagnostic du raisonnement chez les débiles mentaux*. Edition Delachaux et Niestlé
- Lambert, J.L., Rondal, J.A. 1979. *Le mongolisme*. Edition Pierre Mardaga.
- Cuilleret, M. 1991. *Les trisomiques parmi nous*. Edition SIMEP.
- Assaiante, C. 2015. *Construction du schéma corporel au cours du développement sensori-moteur de l'enfant*. Les effets de la gravité sur le développement du bébé. P.41-60.
- Von Hofsten, C. 1993. *Prospective control : A basic aspect of action development*. Human Development. Vol 36, issue n°5. Karger.
- Corcos, D.M., Latash, M.L. 1991. *Kinematic and electromyographic characteristics of single-joint movements of individuals with Down syndrome*. American Journal of Mental Retardation. Vol 96, issue n°1, p.189-201.
- Anson, J.G. 1992. *Neuromotor control an down syndrom*. Advances in Psychology. Vol 84, p.387-412.
- Pennaneac'h, J. 2008. *La scolarisation des élèves porteurs de trisomie 21*. Trisomie 21, communication et insertion. Elsevier Masson.
- Silvermann, W. 2007. *Down syndrom: Cognitive phenotype*. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews. Vol 13, issue n°3, p.228-236.
- Dalla Piazza, S., Dan, B. 2001. *Handicaps et déficiences de l'enfant*. De Boeck Université. Bruxelles.
- Guidetti, M., Tourrette, C. 2018. *Handicaps et développement psychologique de l'enfant*, 4ème édition. Dunod.
- Van Zomeren, A.H., Brouwer, W.H. 1994. *Clinical Neuropsychology of Attention*. Oxford University Press. New-York.
- Montel, S. 2016. *11 grandes notions de neuropsychologie clinique*. Dunod.
- Glue, P., Patterson, T., Rapsey, C.M. 2013. *Systematic review of cognitive development across childhood in Down syndrome : Implications for treatment interventions*. Journal of Intellectual Disability Research. Vol 57, issue n°4, p.306-318.
- Furby, L. 1974. *Attentional Habituation and mental retardation*. Human Development. Vol 17, issue n°2. Karger.
- Fiori-Duharcourt, N., Isel, F. 2012. *L'attention*. Les neurosciences cognitives. Chapitre n°7, p.139-152.
- Addona, F., Costanzo, F., Giancesini, T., Menghini, D., Varuzza, C., Vicari, S. 2013. *Executive functions in intellectual disabilities: a comparison between Williams syndrome and Down syndrome*. Res Dev Disabil. Vol 34, issue n°5, p.1770-1780.

- Miller, G. 1956. *The magical number seven, plus or minus two : Some limits on our capacity for processing information*. Psychological Review. Vol 63, issue n°2, p.81–97.
- Lambert, J.L., Rondal, J.A., Sohler, C. 1979. *L'imitation verbale et non verbale chez l'enfant retardé mental mongolien et non mongolien*. Enfance, Psychologie, Pédagogie, Neuropsychiatrie, Sociologie. Vol 33, issue n°3, p.107-122.
- Ellis, N.R. 1970. *Memory Processes in Retardates and Normals*. International Review of Research in Mental Retardation. Vol 4, p.1-32.
- Armstrong, V., Marcell, M.M. 1982. *Auditory and visual sequential memory of Down syndrome and nonretarded children*. American Journal of Mental Deficiency. Vol 87, issue n°1, p.86–95.
- Hulme, C., Mackenzie, S. 1992. *Working Memory and Sever Learning Difficulties*. Lawrence Erlbaum Associates.
- Cebula, K., Moore, D.G, Wishart, J.G. 2010. *Social cognition in children with Down's syndrome: challenges to research and theory building*. Journal of intellectual disability research. Vol 54, p.113-134
- Nader-Grosbois, N. 2011. *La théorie de l'esprit, entre cognition, émotion et adaptation sociale*. De Boeck
- Baurain, C., Nader-Grosbois, N. 2013. *Compétences sociales et émotionnelles : enfant typique et déficient intellectuel*. Presses Académiques Francophones
- Bessuges, J., Céleste, B., De Fréminville, B., Hennequin, M., Noack, N., Pennaneach, J., Touraine, R., Vanthiegem, R. 2007. *L'accompagnement des personnes porteuses de Trisomie 21*. Médecine Thérapeutique Pédiatrie. Vol 10, issue n°4
- Dykens, E.M., Finucane, B.M., Hodapp, R.M. 2000. *Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions*. Paul H Brookes Publishing.
- Adrien, J.L., Lancéar, E., Krieger, A.E., Nader-Grosbois, N. 2014. *Trisomie 21 et autisme : double diagnostic, évaluation et intervention*. Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence. Vol 64, issue n°4, p.235-243.
- Buono, S., Di Nuovo, S. 2011. *Behavioral phenotypes of genetic syndromes with intellectual disability: comparison of adaptive profiles*. Psychiatry Research. Vol 189, issue n°3, p.440-445.
- Berger, I., Ekstein, S., Glick, B., Kay, B., Weill, M. 2011. *Down Syndrome and Attention Deficit Hyperactivity Disorder*. Journal of Child Neurology. Vol 26, p.1290-1295.
- Asherson, P., Caspi, A., Eley T.C., Hughes, C., Kuntsi, J., Moffitt, T.E., Taylor, A. 2004. Co-occurrence of ADHD and low IQ has genetic origins. American Journal of Medical Genetics Part B : Neuropsychiatric Genetics. Vol 124B, issue n°1, p.41-47.
- Evans, D.W., Gray, F.L. 2000. *Compulsive-like behavior in individuals with Down syndrome: its relation to mental age level, adaptive and maladaptive behavior*. Child Development. Vol 71, issue n°2, p.288-300.
- Collela, A., Vantieghem, R. 2011. *Kinésithérapie et Trisomie 21*. SESSAD Trisomie 21 Loire (GEIST 21 Loire).
- Ternisien, J. 2014. *La prise en charge précoce en orthophonie de l'enfant atteint de trisomie 21*. Contraste. Vol 39, p.289-305.
- Weitzman, E., Pepper, J. 2004. *It Takes two to Talk : A Practical Guide for Parents of Children with Language Delays*. Hanen Centre Publication, 4 édition.
- Vinter, S. 2003. Les perceptions sensorielles, sources de la parole : le cas de l'enfant porteur d'une trisomie 21. Journal de la trisomie 21. Vol 9.
- Werba, P. 2008. « Avec le Makaton, faisons signe à la personne trisomique 21. Ortho-magazine. Vol 77.
- Roudon, C. 2006. *La psychomotricité dans l'accompagnement d'une personne porteuse de trisomie 21*. SESSAD Trisomie 21 Loire (GEIST 21 Loire).

- Fallet, J. 2009. L'éducation précoce en orthophonie de l'enfant porteur de trisomie 21. [Internet] Available from : <https://pecpo-t21.fr>
- R. Leblanc, *Accompagner l'environnement d'accueil pour l'insertion d'un jeune déficient intellectuel en milieu ordinaire de travail*. La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation. Issue n°63, p.133-177.
- Rampon, M.C., Vincienne, M. 2018. *L'annonce du diagnostic de Trisomie 21*. Accompagner l'enfant porteur de Trisomie 21. Elsevier Masson
- Céleste, B., Lauras, B. 2001. *Le jeune enfant porteur de Trisomie 21*. Nathan, 2ème édition.
- Rigal, R. 1985. *Motricité humaine : Fondements et applications pédagogiques*. Presses de l'Université du Québec.
- Changeux, J.P., Danchin, A. 1976. *The selective stabilization of developing synapses : a plausible mechanism for the specification of neuronal networks*. Nature, Vol 264, issue n°5588, p.705-712.
- Changeux, J.P. 1983. *L'homme neuronal*. Edition Fayard.
- Fernandez, S., Narbona, J. 2007. *Fondements neurobiologiques du développement du langage*. Le langage de l'enfant : aspects normaux et pathologiques. Elsevier Masson. p.3-34.
- Sandoval, D. 2015. *Synaptic pruning mechanisms in learning*. Independent Work Report.
- Chechik, G., Meiljison, I., Ruppin, E. 1998. *Neuronal regulation implements efficient synaptic pruning*. Advances in Neural Information Processing Systems.
- Alvarez, C., Meyer, C. 2016. *Le quotidien de l'enfant structure son cerveau*. Les Lois naturelles de l'enfant: La révolution de l'éducation. Les arènes.
- Hart, B., Risley, T.R. 1995. *Meaningful Differences in the Everyday Experience of Young American Children*. Brookes Publishing.
- U.S. Government Publishing Office. 2004. *An act to reauthorize the Individuals with Disabilities Education Act, and for other purposes*. United States Statutes at Large. Public law 108-446. Vol 118, p.2647-2808.
- Joly, F. Potel, C. 2010. *Psychomotricité : une motricité ludique en relation*. Psychomotricité : entre théorie et pratique. Edition in Press.
- Berthoz, A. 1997. *A propos du sens du mouvement*. Editions EPS. Vol 268, p.9-14.
- Rapoport, D. 2006. *La bientraitance envers l'enfant*. Des racines et des ailes. Belin.
- Lévy, J. 1980. *L'éveil au monde*. Le Seuil. Paris.
- National Down Syndrome Society. 2019. *Early Intervention*. Free public webinar [Internet]. Available from : <https://www.ndss.org/resources/early-intervention>
- Korfmacher, J., Le Houezec-Jacquemain, F. 2002. *Le sens caché des programmes d'intervention précoce*. Devenir. Vol 14 p.363-375.
- Cantal, A.M., Laleuf, M. 2002. *Monique Cuilleret, pionnière de la prise en charge dès le berceau*. Ortho-Magazine. Interview.
- Favez, N., Frascarolo, F. 2011. *Le développement des interactions triadiques mère-père-enfant*. Devenir. Vol 23, p.359-377.
- Biard, M.C. 2006. *Multidisciplinarité en intervention précoce*. Annales de Philosophie et de Sciences Humaines. Vol 22, p.127-132.
- HAS. 2013. *Grade des recommandations*. Niveau de preuve et gradation des recommandations de bonnes pratiques.
- Brosseau, L., Laroche, C., Sutton, A., Guitard, P., King, J., Poitras, S., Casimiro, L., Tremblay, M., Cardinal, D., Cavallo, S., Laferrière, L., Grisé, I., Marshall, L., Smith, J.R., Lagacé, J., Pharand, D., Galipeau, R., Toupin-April, K., Loew, L., Demers, C., Sauvé-Schenk, K., Paquet, N., Savard, J., Tourigny, J., Vaillancourt, V., 2015. *Une version*

- franco-canadienne de la Physiotherapy Evidence Database (PEDro) Scale : L'Échelle PEDro. *Physiotherapy Canadian*. Vol 67, p.232–239.
- Cashin, A.G., McAuley, J.H., 2020. *Clinimetrics: Physiotherapy Evidence Database (PEDro) Scale*. *Journal of Physiotherapy*. Vol 66, p.59.
- Pallot, A., Rostagno, S. 2021. *Newcastle-Ottawa Scale : traduction française de l'échelle de qualité méthodologique pour les études de cohorte*. *Kinésithérapie La Revue*. Vol 21, Issue n°235, p.3-4
- Chipponi, J., Forestier, D., Kwiatkowski, F., Nini, E., Panis, Y., Slim, K. 2003. *Methodological index for non-randomized studies (minors): development and validation of a new instrument*. *Anz Journal of Surgery*.
- Sterne, J.A., Hernán, M.A., Reeves, B.C., Savović, J., Berkman, N.D., Viswanathan, M., Henry, D., Altman, D.G., Ansari, M.T., Boutron, I., Carpenter, J.R., Chan, A.-W., Churchill, R., Deeks, J.J., Hróbjartsson, A., Kirkham, J., Jüni, P., Loke, Y.K., Pigott, T.D., Ramsay, C.R., Regidor, D., Rothstein, H.R., Sandhu, L., Santaguida, P.L., Schünemann, H.J., Shea, B., Shrier, I., Tugwell, P., Turner, L., Valentine, J.C., Waddington, H., Waters, E., Wells, G.A., Whiting, P.F., Higgins, J.P., 2016. ROBINS-I: a tool for assessing risk of bias in non-randomised studies of interventions.
- Bobath, K. 1980. *A Neurophysiological Basis for the Treatment of Cerebral Palsy*. *Developmental Medicine Clinics*
- Bastiani, L., Bargagna, S., Bozza, M., Cioni, G., Purpura, G., Tinelli, F. 2014. *Effect of early multisensory massage intervention on visual functions in infants with Down syndrome*. *Early Human Development*. Vol 90, Issue n° 12.
- Cunha, A.B., Miquelote, A.F., Santos, D.C.C. 2018. *Motor affordance at home for infants living in poverty: A feasibility study*. *Infant behavior and development*. Vol 51, p.52-59.
- Connolly, B., Russell, F. 1976. *Interdisciplinary early intervention program*. *Physical Therapy*. Vol 56, p.155-158.
- Aronson, A., Fällström, K. 1977. *Immediate and Long-term Effects of Developmental Training in Children with Down's Syndrome*. *Developmental Medicine & Child Neurology*. Vol 19, issue n°4.
- Flory, M.J., Gardner, J.M., Karmel, B.Z., Lennon, E.M. 2008. Bayley Scales of Infant Development. *Encyclopedia of Infant and Early Childhood Development*. P.139-146
- Brunet, O., Lèzine, I., Randé, I. 2001. *Manuel du Brunet-Lézine révisé (BLR-C) : Echelle de développement psychomoteur de la première enfance*. Editions et Applications psychologiques. Paris.
- Fewell, R.R., Folio, M.R. 2000. *PDMS-2 :Peabody Developmental Motor Scales*. Second Edition.
- Darrah, J., Piper, M.C. 1994. Alberta Infant Motor Scale. *Motor Assessment of the Developing Infant*. Elsevier.
- Collet, G. 2020. Mouvements généraux. Evaluation neurologique du nourrisson de moins d'un an. Rapport de conférence de 2013. L'Association de Kinésithérapeutes Pédiatriques du Territoire Normand (AKPTN).
- Pinto, E.B. Vilanova, L.C. 1997. O Desenvolvimento do Comportamento do Bebê Prematuro no Primeiro Ano de Vida. *Psicologia: Reflexão e Crítica*. Vol 22, Issue n°1.
- Campbell, S.K., Hedeker, D. 2001. Validity of the Test of Infant Motor Performance for discriminating among infants with varying risk for poor motor outcome. *The Journal of Pediatrics*. Vol 139, issue n°4.
- Bruininks, R.H. 1978. *Bruininks-Oseretsky test of motor proficiency*. American Guidance Service.
- Ball, R.S. 1977. *The Gesell Developmental Schedules: Arnold Gesell (1880-1961)*. *Journal of Abnormal Child Psychology*. Vol 5, issue n°3.
- de Almeida, C.S., Azambuja-Ilha, D., Bitencourt, S., Gerzson, L.R., Gonçalves Conceição, R.T., da Silva Machad, V., Mugnol, C.S., de Oliveira, R.P. 2018. *Effect of early intervention in an interdisciplinary group of children with Down syndrome in a special integration center*. *Fisioterapia Brasil*. Vol 19, issue n°5.

Conolly, B.H., Morgan, S., Russell, F.F. 1984. *Evaluation of Children with Down Syndrome Who Participated in an Early Intervention Program: Second Follow-up Study*. Physical Therapy. Vol 64, Issue n° 10.

Bellido-Fernandez, L.M., Benitez-Lugo, L.M., Chillón-Martínez, R., Jimenez-Rejano, J.J., Pinero-Pinto, E., Rebollo-Salas, M. 2020. *Effects of Massage Therapy on the Development of Babies Born with Down Syndrome*. Evidence-Based Complementary and Alternative Medicine.

Angulo-Kinzler, R.M., Joonkoo, Y, Ulrich, B.D., Ulrich, D.A. 2001. *Treadmill Training of Infants With Down Syndrome: Evidence-Based Developmental Outcomes*. Pediatrics. Vol 108, issue n°5.

Arıkan, Z., Einspieler, C., Livanelioğlu, A., Mutlu, A., Porsnok, D., Sirtbas, G., Yardımcı-Lokmanoğlu, B.N. 2021. *The Effects of Different Exteroceptive Experiences on the Early Motor Repertoire in Infants With Down Syndrome*. Physical Therapy. Vol 101, issue n°9.

Wentz, E.E. 2017. *Importance of Initiating a “Tummy Time” Intervention Early in Infants With Down Syndrome*. Pediatric Physical Therapy. Vol 29, issue n°1.

Aparicio, T.S., Menéndez-Balaña, R. 2009. *A study of early fine motor intervention in Down's syndrome children*. Early Child Development and Care. Vol 179, issue n°5.

dos Anjos-Vasconcelos, C.C., Ribeiro da Silva, C.F., Tudella, E. 2021. *Effects of early intervention strategies using telehealth on an infant with Down syndrome: a case study*. Research, Society and Development. Vol 10, issue n°5.

de Campos, A.C., Castilho-Cabrera-Santos, D., Cicuto-Ferreira-Rocha, N.A., das Neves Cardoso, A.C., dos Santos, M.M. 2015. *Motor performance of children with Down syndrome and typical development at 2 to 4 and 26 months*. Pediatric Physical Therapy. Vol 27, issue n°2.

Harris, S.R. 1981. *Effects of Neurodevelopmental Therapy on Motor Performance of Infants with Down's Syndrome*. Developmental Medicine and Child Neurology. Vol 23, issue n°5.

Menéndez, J., Sanz, J.R. 1996. *A Study of the Effect of Age of Onset of Treatment on the Observed Development of Down's Syndrome Babies*. Early Child Development and Care. Vol 118, issue n°1.

Collier, D.H., Ulrich, B.D., Ulrich, D.A. 1992. *Alternating stepping patterns: Hidden abilities of 11-month-old infants with Down syndrome*. Developmental Medicine and Child Neurology. Vol 34.

Caoçala, P.M., Gabbard, C., Miquelote, A., Montebelo, M.I., Santos, D.C.C. 2012. *Effect of the home environment on motor and cognitive behavior of infants*. Infant Behavior and Development. Vol 35, issue n°3.

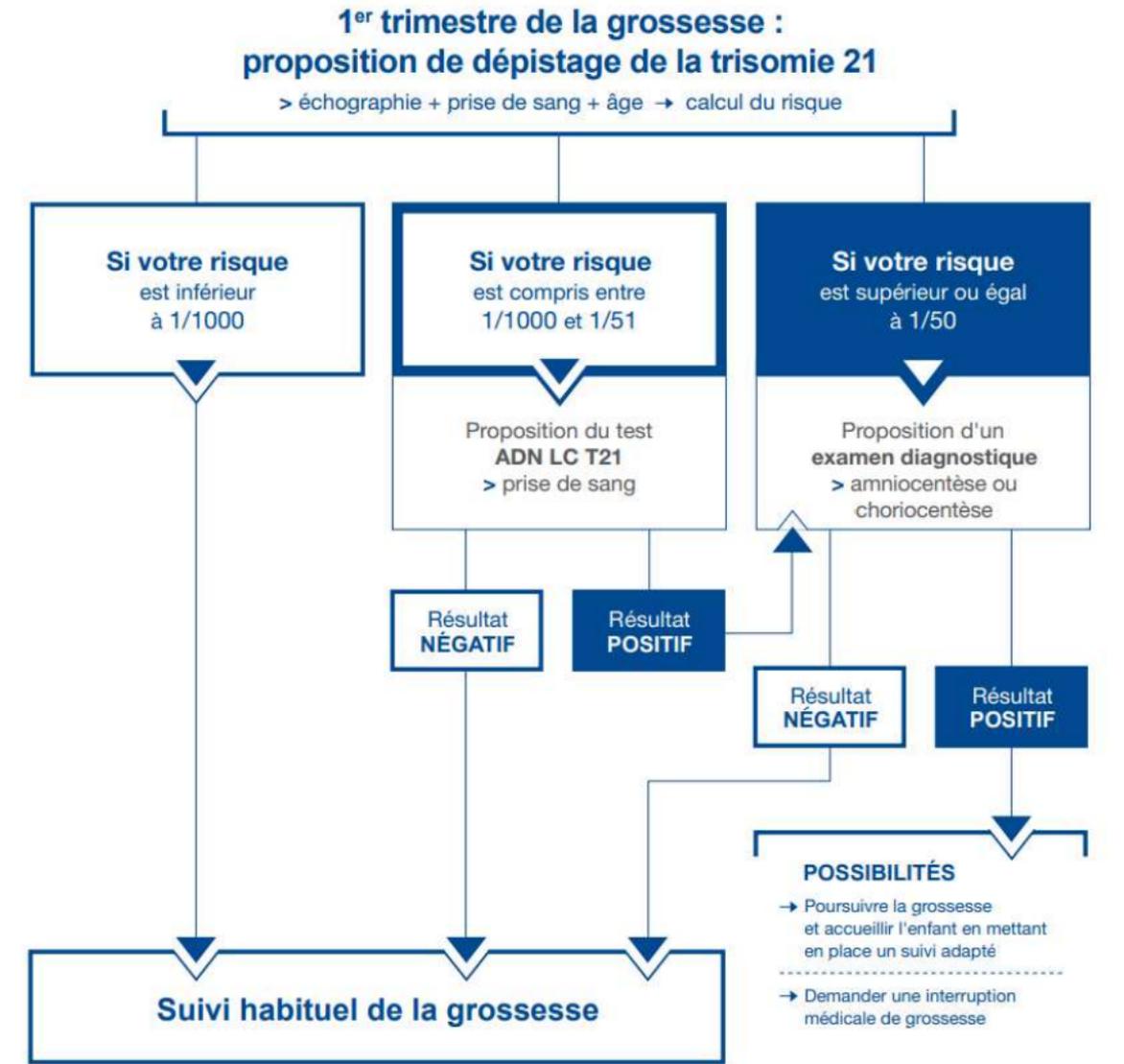
Ammar, D., Acevedo, G.A., Cordova, A. 2013. *Affordances in the home environment for motor development: a cross-cultural study between American and Lebanese children*. Child Development Research

Bartalena, L., Cioni, G., Greisen, G., Herskind, A., Inguaggiato, E., Lorentzen, J., Nielsen, J.B., Sicola, E., Sgandurra, G. 2014. *Homebased, early intervention with mechatronic toys for preterm infants at risk of neurodevelopmental disorders : a RCT protocol*. BMC Pediatrics. Vol 14, issue n°1.

Effgen, SK., Fiss, A.C.L., Page, J., Shasby, S. 2009. *Effect of sensorimotor groups on gross motor acquisition for young children with Down syndrome*. Pediatric Physical Therapy. Vol 21, issue n°2.

VII. Annexes

Annexe 1 : Schéma de dépistage de la Trisomie 21



Annexe 2 : Échelle PEDro

Échelle PEDro – Franco-Canadienne

1. les critères d'admissibilité ont été spécifiés non oui où:
2. les participants ont été assignés de façon aléatoire dans les groupes (lors d'une étude à devis croisé, l'ordre dans lequel les participants ont reçu les interventions a été déterminé de façon aléatoire) non oui où:
3. l'assignation des participants à un groupe a été dissimulée non oui où:
4. au début de l'étude, les groupes étaient similaires en ce qui concerne les indicateurs pronostiques les plus importants non oui où:
5. les participants ignoraient le groupe auquel ils avaient été assignés non oui où:
6. les intervenants ignoraient le groupe auquel les participants avaient été assignés non oui où:
7. les évaluateurs ayant mesuré au moins un résultat clé ignoraient le groupe auquel les participants avaient été assignés non oui où:
8. les mesures d'au moins un résultat clé ont été obtenues chez plus de 85% des participants initialement assignés aux groupes non oui où:
9. tous les participants pour qui des mesures de résultats étaient disponibles ont reçu l'intervention assignée. Lorsque ce n'était pas le cas, les données d'au moins un résultat clé ont été analysées selon l'intention de traiter non oui où:
10. les résultats des comparaisons statistiques intergroupes sont fournis pour au moins un résultat clé non oui où:
11. l'étude fournit à la fois une mesure de l'ampleur de l'effet et une mesure de dispersion pour au moins un résultat clé non oui où:

Annexe 3 : Échelle NOS

Tableau I. Traduction française de la Newcastle-Ottawa Scale.

Catégories d'items	Items	Cotation	
Sélection (maximum 4 étoiles)	Représentativité des sujets exposés (maximum 1 étoile)	(1 étoile) Vraiment représentatif de la population cible en moyenne dans la communauté	
		(1 étoile) Un peu représentatif de la population cible en moyenne dans la communauté	
	Sélection des sujets non exposés (maximum 1 étoile)	(0 étoile) Groupe d'utilisateurs sélectionné (infirmiers, volontaires, etc.)	
		(0 étoile) Pas de description de la constitution de la cohorte	
Détermination de l'exposition (maximum 1 étoile)	Démonstration que le critère de jugement d'intérêt était absent au début de l'étude (maximum 1 étoile)	(1 étoile) Issus de la même communauté que les sujets exposés	
		(0 étoile) Issus d'une source différente	
	Détermination de l'exposition (maximum 1 étoile)	(0 étoile) Pas de description de la constitution des groupes des sujets non exposés	
		(1 étoile) Dossier fiable (comme les dossiers chirurgicaux)	
Comparabilité (maximum 2 étoiles)	Comparabilité des sujets exposés et non exposés sur la base du schéma d'étude ou de l'analyse	(1 étoile) Entretien structuré	
		(0 étoile) Auto-déclaration écrite	
		(0 étoile) Pas de description	
		(1 étoile) Oui	
Critère de jugement (maximum 3 étoiles)	Évaluation du critère de jugement (maximum 1 étoile)	(0 étoile) Non	
		(1 étoile) L'étude contrôle le facteur le plus important	
	Le suivi a-t-il été suffisamment long pour que le critère de jugement se produise ? (maximum 1 étoile)	(1 étoile) L'étude contrôle tout facteur supplémentaire (ce critère pourrait être modifié pour indiquer un contrôle spécifique d'un deuxième facteur important)	
		(1 étoile) Évaluation indépendante en aveugle	
Adéquation du suivi des sujets (maximum 1 étoile)	Adéquation du suivi des sujets (maximum 1 étoile)	(1 étoile) Chaînage des données	
		(0 étoile) Auto-évaluation/déclaration	
	Adéquation du suivi des sujets (maximum 1 étoile)	(0 étoile) Pas de description	
		(1 étoile) Oui (choisir une période de suivi adéquate pour le critère d'intérêt)	
		(0 étoile) Non	
		(1 étoile) Suivi complet – tous les sujets ont été suivis	
			(1 étoile) Perdus de vue peu susceptibles d'introduire un biais (peu de perdus de vue, pourcentage de suivi adéquat (et préciser le taux jugé adéquat) ou description des perdus de vue fournis)
			(0 étoile) Taux de perdus de vue supérieur au taux adéquat et absence de description des perdus de vue
		(0 étoile) Aucune information rapportée	

Annexe 4 : Échelle IHE quality appraisal



Quality Appraisal Checklist for Case Series Studies*

Study objective		
1.	Was the hypothesis/aim/objective of the study clearly stated?	Yes <input type="checkbox"/> Partial <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Study design		
2.	Was the study conducted prospectively?	Yes <input type="checkbox"/> Unclear <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
3.	Were the cases collected in more than one centre?	Yes <input type="checkbox"/> Unclear <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
4.	Were patients recruited consecutively?	Yes <input type="checkbox"/> Unclear <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Study population		
5.	Were the characteristics of the patients included in the study described?	Yes <input type="checkbox"/> Partial <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
6.	Were the eligibility criteria (i.e. inclusion and exclusion criteria) for entry into the study clearly stated?	Yes <input type="checkbox"/> Partial <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
7.	Did patients enter the study at a similar point in the disease?	Yes <input type="checkbox"/> Unclear <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Intervention and co-intervention		
8.	Was the intervention of interest clearly described?	Yes <input type="checkbox"/> Partial <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
9.	Were additional interventions (co-interventions) clearly described?	Yes <input type="checkbox"/> Partial <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>

Outcome measure		
10.	Were relevant outcome measures established a priori?	Yes <input type="checkbox"/> Partial <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
11.	Were outcome assessors blinded to the intervention that patients received?	Yes <input type="checkbox"/> Unclear <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
12.	Were the relevant outcomes measured using appropriate objective/subjective methods?	Yes <input type="checkbox"/> Partial <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
13.	Were the relevant outcome measures made before and after the intervention?	Yes <input type="checkbox"/> Unclear <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Statistical analysis		
14.	Were the statistical tests used to assess the relevant outcomes appropriate?	Yes <input type="checkbox"/> Unclear <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Results and conclusions		
15.	Was follow-up long enough for important events and outcomes to occur?	Yes <input type="checkbox"/> Unclear <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
16.	Were losses to follow-up reported?	Yes <input type="checkbox"/> Unclear <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
17.	Did the study provided estimates of random variability in the data analysis of relevant outcomes?	Yes <input type="checkbox"/> Partial <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
18.	Were the adverse events reported?	Yes <input type="checkbox"/> Partial <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
19.	Were the conclusions of the study supported by results?	Yes <input type="checkbox"/> Unclear <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Competing interests and sources of support		
20.	Were both competing interests and sources of support for the study reported?	Yes <input type="checkbox"/> Partial <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>

Annexe 5 : Échelle MINORS

Table 2. The revised and validated version of MINORS

Methodological items for non-randomized studies	Score [†]
<p>1. A clearly stated aim: the question addressed should be precise and relevant in the light of available literature</p> <p>2. Inclusion of consecutive patients: all patients potentially fit for inclusion (satisfying the criteria for inclusion) have been included in the study during the study period (no exclusion or details about the reasons for exclusion)</p> <p>3. Prospective collection of data: data were collected according to a protocol established before the beginning of the study</p> <p>4. Endpoints appropriate to the aim of the study: unambiguous explanation of the criteria used to evaluate the main outcome which should be in accordance with the question addressed by the study. Also, the endpoints should be assessed on an intention-to-treat basis.</p> <p>5. Unbiased assessment of the study endpoint: blind evaluation of objective endpoints and double-blind evaluation of subjective endpoints. Otherwise the reasons for not blinding should be stated</p> <p>6. Follow-up period appropriate to the aim of the study: the follow-up should be sufficiently long to allow the assessment of the main endpoint and possible adverse events</p> <p>7. Loss to follow up less than 5%: all patients should be included in the follow up. Otherwise, the proportion lost to follow up should not exceed the proportion experiencing the major endpoint</p> <p>8. Prospective calculation of the study size: information of the size of detectable difference of interest with a calculation of 95% confidence interval, according to the expected incidence of the outcome event, and information about the level for statistical significance and estimates of power when comparing the outcomes</p> <p><i>Additional criteria in the case of comparative study</i></p> <p>9. An adequate control group: having a gold standard diagnostic test or therapeutic intervention recognized as the optimal intervention according to the available published data</p> <p>10. Contemporary groups: control and studied group should be managed during the same time period (no historical comparison)</p> <p>11. Baseline equivalence of groups: the groups should be similar regarding the criteria other than the studied endpoints. Absence of confounding factors that could bias the interpretation of the results</p> <p>12. Adequate statistical analyses: whether the statistics were in accordance with the type of study with calculation of confidence intervals or relative risk</p>	

[†]The items are scored 0 (not reported), 1 (reported but inadequate) or 2 (reported and adequate). The global ideal score being 16 for non-comparative studies and 24 for comparative studies.

Résumé

La Trisomie 21 est caractérisée par une anomalie chromosomique.

Le retard de développement moteur est un élément sur lequel nous pouvons agir en kinésithérapie. Longtemps, l'enfant trisomique était suivi, à partir de 1 an. Aujourd'hui, il est recommandé de débiter la kinésithérapie avant 3 mois.

Une revue systématique fut construite pour révéler que la rééducation précoce fructifiait les acquisitions neuromotrices. 12 études, analysant l'effet d'une rééducation précoce sur les jalons moteurs furent choisies.

Il a été démontré que les aptitudes motrices du sujet trisomique étaient optimisées par cette précocité. L'inclusion sociétale de l'enfant trisomique fut évoquée.

Mots-clés : Trisomie 21/ Développement moteur/ Kinésithérapie / Précocité

Abstract

Trisomy 21 is characterized by a chromosomal anomaly.

The delay in motor development is an element on which we can act in physiotherapy. For a long time, the trisomic child was followed from 1 year old. Today, it is recommended to start physical therapy before 3 months.

A systematic review was constructed to reveal that early rehabilitation enhanced neuromotor acquisitions. Twelve studies were selected that analyzed the effect of early rehabilitation on motor milestones.

It was shown that the motor skills of the Down's syndrome subject were optimized by this precocity. The societal inclusion of the child with Down syndrome was discussed.

Keys-words : Trisomy 21/ Motor development/ Physiotherapy/ Precocity