

L'équipe de la consultation de l'Institut Jérôme Lejeune a une approche globale de la déficience intellectuelle d'origine génétique. Avec l'aide des parents, des éducateurs et des médecins traitants, elle veille à la prise en charge complète du patient, dans tous les domaines, pour améliorer sa vie quotidienne. La fiche médicale est annexée à la lettre de l'Institut. Elle a pour but de traiter d'un thème particulier selon cette approche globale.

LES ATTEINTES ALIMENTAIRES ET DIGESTIVES DE LA TRISOMIE 21



Docteur Aimé Ravel
pédiatre à l'Institut Jérôme Lejeune

Les anomalies alimentaires et digestives sont au premier plan par leur fréquence et par leur retentissement sur la vie quotidienne. Dans cette fiche médicale, nous allons vous présenter les principales. Il ne s'agit pas ici de faire le catalogue des soucis qui auraient pu affecter votre enfant et auxquels il a échappé mais de montrer l'importance d'un suivi médical régulier par un médecin connaissant bien les points d'attention, et aussi d'apporter aux parents qui le souhaitent des éléments de compréhension.

Pour les étudier, nous classerons les anomalies rencontrées en trois groupes, afin d'en énumérer les principales :

- > **Les malformations** : des anomalies anatomiques qu'on peut expliquer par l'embryologie,
- > **Les anomalies biologiques** : tous les déséquilibres sanguins et humoraux d'origine biochimique, cellulaire, immunitaire ou infectieuse,
- > **Les anomalies fonctionnelles** qui n'ont pas de support lésionnel.

LES MALFORMATIONS

Avant la naissance

Certaines anomalies digestives, du diaphragme et de la paroi abdominale, peuvent être décelées *in utero* par l'échographie ce qui conduit habituellement à un examen génétique.

Après la naissance

Le duodénum est le segment initial de l'intestin grêle, il peut être l'objet d'une interruption complète (l'atrésie), révélée par des vomissements bilieux chez un nouveau-né, ou d'un rétrécissement (la sténose) qui se

manifeste parfois tardivement, à l'introduction des aliments en morceaux. Atrésie et sténose duodénales s'observent chez 3,9% des bébés T21. Elles sont plus fréquentes chez les garçons. Leur traitement est chirurgical. On en rapproche le pancréas annulaire, situation où le pancréas enserre le duodénum.

Une artère née de l'aorte, l'artère sous-clavière droite, peut être anormalement située et comprimer l'œsophage, il faut la rechercher devant des difficultés



d'alimentation. On la trouve chez 12% des enfants T21 porteurs d'une cardiopathie.

La maladie de Hirschsprung (2,76%) résulte de l'absence de cellules nerveuses dans la paroi du colon ce qui entraîne une occlusion intestinale. Elle est d'autant plus grave que le segment dépourvu de cellules nerveuses est long. Le chirurgien retire le segment paralysé. Le diagnostic est porté le plus souvent à 48 heures de vie. Lorsque le segment paralysé est limité à la région de l'anus, le diagnostic est plus difficile.

L'imperforation de l'anus (ou atrésie ano-rectale) est assez fréquente chez les enfants T21 (1,16%). L'intervention doit être rapide en raison du risque de perforation.

Des anomalies congénitales des vaisseaux du foie ont été décrites.

Les enfants T21 présentent un peu plus souvent (0,6%) que la population générale (1/750) des fentes labio-pa-

latine. La luvette bifide (4,63%) et la fente palatine sous muqueuse (0,77%) en sont des formes atténuées plus fréquentes.

L'atrésie de l'œsophage (interruption de l'œsophage) touche 0,5 à 0,9% des bébés T21 (1/3500 dans la population générale).

La sténose du pylore touche 0,3% des bébés T21 (5/1000 dans la population générale).

De nombreux cas de hernie diaphragmatique (une brèche dans le diaphragme permettant le passage dans le thorax d'organes abdominaux) ont été publiés.

La malrotation du petit intestin est possible.

ANOMALIES BIOLOGIQUES, IMMUNOLOGIQUES ET INFECTIEUSES

A la naissance

Chez tous les nouveau-nés peut survenir un ictère physiologique, c'est-à-dire une jaunisse bénigne liée à la dégradation des globules rouges en excès qui suit la naissance. Mais chez 3,9% bébés trisomiques 21 peut survenir aussi un ictère pathologique dit rétionnel avec des selles décolorées et des urines brunes pouvant résulter de plusieurs causes.

Après la naissance

Plusieurs études, y compris dans des pays ensoleillés, ont montré la fréquence des taux faibles de vitamine D chez les personnes avec T21. Il faut donc leur en donner systématiquement.

L'infection à *helicobacter pylori* est fréquente. Cette bactérie entraîne une irritation de l'estomac (gastrite), voire un ulcère de l'estomac ou duodénum. Cette bactérie est présente dans la salive et dans les selles des personnes contaminées. Les signes les plus fréquents sont mauvaise croissance pondérale, douleurs abdominales et anémie. Le dépistage repose sur une prise de sang.

Chez l'enfant T21 peut survenir une cirrhose non alcoolique associée à la surcharge en graisse du foie même chez les enfants et adultes non obèses. Elle pourrait être favorisée par les apnées du sommeil.

Lithiase et boue biliaires sont très fréquentes, le plus souvent découvertes à l'échographie systématique. Parmi des enfants T21 de moins de 3 ans, 6,9% avaient une lithiase biliaire et 2,1% de la boue biliaire.

La prévalence globale de la maladie cœliaque (intolérance au gluten) est estimée à 6,6% chez l'enfant T21 et 5,1% chez l'adulte T21, ce qui justifie son dépistage systématique par un examen sanguin. Le plus souvent



elle n'est associée à aucun trouble digestif.

La langue en carte de géographie est rencontrée chez 4% des enfants T21. Elle est fréquente et bénigne, il faut rassurer le patient et rechercher des sensations désagréables en faveur d'une surinfection mycosique.

Plusieurs études ont montré la sensibilité au virus de l'hépatite B des personnes T21 et leur prédisposition à développer une hépatite chronique. La vaccination est vivement recommandée. On n'a pas trouvé de plus grand fréquence de l'hépatite A.

Plusieurs cas de maladie de Crohn ont été publiés. Les principaux signes sont douleurs abdominales, perte de poids et diarrhée.

Quelques cas de pancréatites ont été publiés chez l'enfant T21, le diagnostic est évoqué devant des douleurs abdominales intenses.

Des anomalies immunitaires du foie (hépatites et cholangites auto-immunes) ont été rapportées, qui se manifestent par fatigue, nausées, perte de poids, prurit.

LES TROUBLES FONCTIONNELS

Les difficultés alimentaires sont fréquentes : dans les premiers mois de vie une succion peu tonique et des troubles de la déglutition ; plus tard des troubles de la mastication et des fausses routes avec les morceaux. Le reflux des aliments par le nez n'est pas rare dans les premiers mois de vie, peut-être favorisé par l'insuffisance du voile du palais.

Le reflux gastro-œsophagien est fréquent (on le retrouve chez 47% des enfants qui présentent des apnées du sommeil). Il peut favoriser l'asthme non contrôlé et les infections respiratoires répétées, surtout chez le jeune enfant. La complication à long terme est le rétrécissement (sténose peptique) de l'œsophage.

L'achalasie, trouble de la motricité de l'œsophage tel que les aliments descendent avec difficulté dans l'estomac, est plus fréquente chez les T21 que dans la population générale.

L'obésité et la surcharge pondérale constituent un problème important. L'IMC est plus performant que le poids pour dépister l'obésité et il faut utiliser les courbes d'IMC établies pour la population générale et non les courbes spécifiques aux T21 sinon on méconnaîtrait une proportion importante d'obèses. Aujourd'hui on tend à considérer que les facteurs principaux sont les apnées du sommeil et la faible activité physique. Comme dans la population générale la surcharge pondérale et l'obésité des mères sont corrélées à celles des jeunes adultes T21 ce qui suggère le rôle des habitudes alimentaires et des obstacles à l'activité physique. Une étude a montré que les personnes T21 mangent peu de fruits, de légumes et de poissons, une autre qu'ils mangent des quantités im-

portantes de protéines, de graisses et de sucres lorsqu'ils peuvent choisir leurs aliments. Un travail montre qu'à activité physique égale, les T21 n'ont pas une masse grasse supérieure aux non trisomiques.

L'obésité augmente le risque d'apnées du sommeil : l'IMC est corrélé à l'index d'apnées-hypopnées chez les T21. L'obésité retentit sur la marche et en particulier sur les hanches. La surcharge pondérale accentue la pression sur la voûte plantaire, il faut donc surveiller régulièrement les pieds chez les personnes souffrant d'obésité. La prévention de l'obésité nécessite l'augmentation de l'activité physique et la surveillance de l'alimentation. On conseille de surveiller l'IMC dès la naissance, 2 ou 3 fois par an.

La constipation est un des symptômes les plus fréquemment retrouvés en consultation. Il faut toujours penser à une maladie de Hirschsprung et à une intolérance au gluten dont la constipation est un des signes les plus fréquents.



LES CONSEILS DIÉTÉTIQUES

“ Une alimentation équilibrée, c'est-à-dire avec toutes les familles d'aliments représentées et dans les bonnes quantités, est essentielle pour un bon développement. ”



Laude de Verdun
Diététicienne à l'Institut Jérôme Lejeune

Face aux anomalies digestives, quelle alimentation recommander ?

PREVENTION DE LA CONSTIPATION

La consommation de fruits (de préférence frais: 2 à 3 par jour), de légumes crus ou cuits (à chaque repas), de céréales non raffinées (pain complet, au son, céréales complètes) et de légumineuses tout en buvant environ 1,5L par jour sont conseillés pour pallier les effets de cette hypotonie sur la digestion. Une activité physique régulière, marche, vélo d'appartement participe également à la prévention de la constipation.

VITAMINE D

Pour maximiser l'apport de vitamines, il faut en consommer régulièrement.

La vitamine D évoquée par le Dr RAVEL est la vitamine du soleil. L'apport alimentaire de VITAMINE D permet de contribuer à environ 25% des besoins et c'est pourquoi une supplémentation est nécessaire. Les aliments à privilégier pour la Vitamine D sont les poissons gras (sardines, maquereau, saumon), qu'il est bon de manger 1 à 2 fois par semaine minimum, et les produits laitiers (3 par jour).

HYPERURICEMIE

A titre de prévention de l'hyperuricémie (ou crise de goutte), une attention toute particulière à la fréquence et à la quantité de charcuterie et abats est à apporter. Un maximum d'une fois tous les 15 jours en quantités raisonnables, à titre de prévention, semble une bonne fréquence.

Pour en savoir plus, rendez-vous sur notre site internet

LE REGARD DE L'ORTHOPHONISTE



Thérèse Balmitgère
Orthophoniste à l'Institut
Jérôme Lejeune

** La diversification alimentaire est le passage d'une alimentation exclusivement composée de lait à une alimentation plus variée. Progressivement, l'enfant va découvrir de nouvelles textures et saveurs.*

Accompagner la diversification alimentaire

Au stade de la diversification alimentaire*, les difficultés les plus décrites sont liées au **refus des morceaux**. L'enfant peut avoir du mal à accepter les morceaux en raison d'une lenteur de maturation neuronale, qui fait que les schémas moteurs sont matures et fonctionnels au bout d'un temps plus long que la moyenne. L'enfant voudrait bien manger des petits morceaux, mais ne sait pas trop comment faire une fois qu'ils sont dans sa bouche : comment déplacer la nourriture dans sa bouche, mastiquer, avaler les morceaux.

C'est une question de temps. L'hypotonie bucco-faciale entre en jeu: il a du mal à mastiquer, à bien fermer les lèvres pour conserver les aliments dans sa bouche. Il peut aussi avoir une hypersensibilité tactile de la sphère buccale: le contact avec certaines textures est vécu comme insupportable, l'enfant met du temps à s'y habituer, il sélectionne les aliments, le réflexe nauséux se déclenche de façon exacerbée. Dans ce cas, on se situe souvent dans le cadre d'un trouble de l'oralité

alimentaire ou syndrome de dysoralité sensorielle. **Il faut lui laisser le temps de s'habituer aux nouvelles textures, l'encourager sans le forcer.**

N'hésitez pas à le laisser toucher la nourriture, jouer avec la nourriture pendant les repas et en-dehors, et passer par ses 5 sens : lui faire voir, sentir, les aliments.

Quel que soit son âge, l'enfant peut rencontrer des difficultés de déglutition, souvent caractérisées par des fausses-routes. Comme pour la mastication, l'immaturité du schéma moteur de déglutition en est souvent la cause. Cependant il peut s'agir d'une déglutition dysfonctionnelle. Les fausses-routes peuvent avoir lieu avec des liquides ou des morceaux.

Dans le cas de fausses-routes systématiques aux liquides, les épaissir aide souvent. Autre cas de figure : si l'enfant a du mal à gérer la quantité de liquide par exemple, vous pouvez lui faire boire à la paille pour éviter le risque de fausse-route.

Pour en savoir plus, rendez-vous sur notre site internet

EN PRATIQUE

Une donnée importante à prendre en compte par le médecin est la difficulté d'expression de la douleur par les personnes T21. La douleur prend souvent l'apparence de troubles du comportement.

Lorsqu'un patient T21 exprime une douleur il faut le prendre au sérieux en sachant qu'il peut y avoir une erreur de localisation. Ainsi la plupart des jeunes qui se plaignaient « des dents » avaient en réalité une œsophagite érosive ou une gastrite érosive.

Les anomalies anatomiques sont parfois découvertes tardivement en raison des caractéristiques propres à ces patients : l'introduction tardive des aliments en morceaux, la faible expression de la douleur.

Les difficultés d'alimentation sont souvent méconnues par l'entourage, que ce soit l'entourage familial pour les enfants ou l'entourage éducatif pour les adultes. **Il est**

donc important qu'un professionnel compétent, soit un orthophoniste soit une infirmière formée, observe les repas.

La fréquence des troubles de la mastication et les fausses-routes justifient la rééducation orthophonique précoce. Il est important de commencer l'orthophonie très tôt pour travailler les praxies, la qualité de la mastication allant de pair avec celle de l'articulation. En cas de fausse-route ou de difficultés masticatoires, l'usage commun est de ne donner aux patients qu'une alimentation de texture lisse, ce qui est une erreur car **le développement et le maintien de la sensibilité buccale nécessitent une texture craquante, croustillante ou granuleuse.**

Pour aller plus loin :

Retrouvez l'article complet sur notre site internet "*Les atteintes alimentaires et digestives de la trisomie 21*"

Feeding problems and gastrointestinal diseases in Down syndrome, Ravel, Mircher, Rebillat, Cieuta-Walti, Megarbane, Janvier 2020.

Growth curves for French people with Down syndrome from birth to 20 years of age, Mircher, Briceño, Toulas, Conte, and Al. Juillet 2018