

Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatrique :

apprendre, évaluer et prendre en charge sur le plan respiratoire, moteur et sensoriel

Concepteurs : Benoît Chevalier, Dr Noémie Huetz , Amélie Hay, Pauline Maréchal,
Augustin d'Eimar de Jabrun



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatrique : apprendre, évaluer et prendre en charge sur le plan respiratoire, moteur et sensoriel

- **Lieux** : Lieu de sessions disponibles sur www.luciole-formation.fr et www.cdp49.fr
- **Accessibilité** : Pour permettre une formation dans des conditions d'accessibilité optimales des stagiaires en situation de handicap, une demande un mois avant la formation peut être réalisée pour permettre à l'équipe d'enseignants et aux concepteurs de fournir des supports adaptés à l'accueil des stagiaires.
 - Référent handicap/accessibilité au sein de CDP49 à contacter : Benoît Chevalier
 - Email : bchevalier.kine@hotmail.fr
 - Portable : 06 59 24 03 45
- **Durée** : 5 jours (35 heures)
- **Tarif** : 1050€
- **Public** : Kinésithérapeutes, appareilleurs, psychomotriciens, médecins, sages femmes, puéricultrices



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatrique

- **Prérequis** : Aucun prérequis pour cette formation



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatrique : apprendre, évaluer et prendre en charge

- **Modalités d'inscription :**

- Inscription en ligne sur le site www.luciole-formation.fr
- FIFPL en cours
- Dates disponibles sur www.luciole-formation.fr



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatrique : apprendre, évaluer et prendre en charge

- **Objectifs de formation :**
 - Cette formation a pour but de développer des connaissances sur le développement sensoriel, cognitif et neuromoteur de l'enfant porteur de trisomie 21, de pathologies neuromusculaires. Comprendre les étapes essentielles du développement dans ces contextes pathologiques actualisées au regard des neurosciences est essentiel pour pouvoir évaluer et accompagner le jeune enfant et sa famille.
 - Nous mettons à votre disposition une équipe de rééducateurs experts dans différents domaines sur des sessions courtes de 3 à 4 h d'enseignement et de pratique.
 - Les connaissances physiopathologiques des patients porteurs de pathologies chromosomiques et neuromusculaires restent très limitées dans la formation initiale des physiothérapeutes. Cette formation a pour but de bien connaître les enjeux de la croissance, de l'intégration sociale et du projet rééducatif
 - LA prise en charge respiratoire des pathologies neuromusculaires et chromosomiques reste très spécifique et implique un apprentissage pour les outils comme les cough assist et les relaxateurs de pression.



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatrique : apprendre, évaluer et prendre en charge

- **Outils pédagogiques**

- **Malette pédagogique**

- Mallette pédagogique comprenant :
 - livret imprimés des diaporamas
 - Matériel de stimulation pédiatrique(mètre ruban, cible, tissus à damiers, modèles de documents en texture visuelle adaptée aux nourrissons, maracas, Chewy tub)
 - Bilan type



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatrique : apprendre, évaluer et prendre en charge sur le plan respiratoire, moteur et sensoriel

- **Moyens pédagogiques**

- **Cours théoriques**

- Apports bibliographiques, revue de littérature
 - Analyse critique d'articles

- **Ateliers pratiques**

- Mises en situation pratiques entre stagiaires
 - Travail sur poupon d'apprentissage
 - Mise en situation sur machine de désencombrement

- **Analyse de la pratique**



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatriques : apprendre, évaluer et prendre en

Jour 1				
Horaires	Thématiques	Moyens pédagogiques	Enseignants	Modes d'évaluation
8h30-9h00	Accueil – Petit déjeuner – Accueil administratif			
9h00-10h30	<ul style="list-style-type: none"> Pathologies chromosomiques <ul style="list-style-type: none"> La trisomie 21 Histoire et physiopathologie 	Revue de littérature Diaporama Vidéo de cas cliniques	Benoît Chevalier	Aucune évaluation sur cette session
10h30-10h45	Pause – réponses aux questions			
10h45-12h15	<ul style="list-style-type: none"> Bilan clinique de la trisomie 21 	Revue de littérature Diaporama Vidéo de cas cliniques	Benoît Chevalier	Aucune évaluation sur cette session
12h15-13h30	Pause repas			
13h30-15h30	<ul style="list-style-type: none"> Pathologies chromosomiques <ul style="list-style-type: none"> Prader willi 	Revue de littérature Diaporama	Benoît Chevalier	Aucune évaluation sur cette session
15h30-15h45	Pause réponses aux questions			
16h00-18h00	<ul style="list-style-type: none"> Pathologies chromosomiques <ul style="list-style-type: none"> Wylliam Beuren Autres syndromes 	Diaporama Vidéo de cas cliniques	Benoît Chevalier	Aucune évaluation
18h00-18h30	Fin de session – Accueil administratif			



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatriques : apprendre, évaluer et prendre en charge

Jour 2				
Horaires	Thématiques	Moyens pédagogiques	Enseignants	Modes d'évaluation
8h30-9h00	Accueil – Petit déjeuner – Accueil administratif			
9h00-10h30	<ul style="list-style-type: none"> Maladies neuromusculaires <ul style="list-style-type: none"> Myopathie de Duchenne 	Revue de littérature Diaporama	Benoît Chevalier	Aucune évaluation sur cette session
10h30-10h45	Pause – réponses aux questions			
10h45-12h15	<ul style="list-style-type: none"> Maladies neuromusculaires <ul style="list-style-type: none"> Myopathie de Duchenne 	A Revue de littérature Diaporama	Benoît Chevalier	Évaluation en situation sur vidéos
12h15-13h30	Repas			
13h30-15h30	<ul style="list-style-type: none"> Maladies neuromusculaires <ul style="list-style-type: none"> Amyotrophie spinale 	Revue de littérature Diaporama	Benoît Chevalier	Pas d'évaluation
15h30-15h45	Pause réponses aux questions			
16h00-18h00	<ul style="list-style-type: none"> Maladies neuromusculaires <ul style="list-style-type: none"> Myotonie de Steinert CMT 	A Revue de littérature Diaporama	Benoît Chevalier	Pas d'évaluation
18h00-18h30	Fin de session – Accueil administratif			



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatriques : apprendre, évaluer et prendre en charge

Jour 3				
Horaires	Thématiques	Moyens pédagogiques	Enseignants	Modes d'évaluation
8h30-9h00	Accueil – Petit déjeuner – Accueil administratif			
9h00-10h30	<ul style="list-style-type: none"> • Rééducation des pathologies chromosomiques <ul style="list-style-type: none"> ○ Quelles efficacités ? ○ Approche pluridisciplinaires 	Revue de littérature Diaporama Présentation de cas cliniques en vidéo	Claire Rimbault Orthophoniste	Analyse de cas cliniques
10h30-10h45	Pause – réponses aux questions			
10h45-12h15	<ul style="list-style-type: none"> • Cas clinique trisomie 21 	Ateliers pratiques encadrés	Claire Rimbault Orthophoniste	Analyse de cas cliniques Mise en situation de portage avec poupons de simulation
12h15-13h30	Pause repas			
13h30-17h00	<ul style="list-style-type: none"> • Cas clinique Prader Willi • Sphère orale et pathologies chromosomiques 	Ateliers pratiques encadrés Présentation de vidéo de cas cliniques	Benoît Chevalier	Mise en situation clinique Cas clinique Analyse des gestes professionnels
17h00-17h30	Fin de session – Accueil administratif			



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatriques : apprendre, évaluer et prendre en charge

Jour 4				
Horaires	Thématiques	Moyens pédagogiques	Enseignants	Modes d'évaluation
8h30-9h00	Accueil – Petit déjeuner – Accueil administratif			
9h00-10h30	<ul style="list-style-type: none"> Orthopédie et maladies neuromusculaires 	Revue de littérature Diaporama Vidéo de cas cliniques	Amélie Hay Pauline Maréchal	Evaluation des stratégies et mises en situation sur poupons de simulations
10h30-10h45	Pause – réponses aux questions			
10h45-12h15	<ul style="list-style-type: none"> Scoliose et maladies neuromusculaires 	Revue de littérature Diaporama Vidéo de cas cliniques	Amélie Hay Pauline Maréchal	Evaluation des stratégies et mises en situation sur poupons de simulations
12h15-13h30	Pause repas			
13h30-15h30	<ul style="list-style-type: none"> Déglutition et maladies neuromusculaires 	Revue de littérature Diaporama	Benoît Chevalier	Aucune évaluation sur cette session
15h30-15h45	Pause réponses aux questions			
16h00-18h00	<ul style="list-style-type: none"> Soins palliatifs et maladies neuromusculaires 	Diaporama Vidéo de cas cliniques	Benoît Chevalier	Evaluation des pratiques en ateliers
18h00-18h30	Fin de session – Accueil administratif			



Trisomie 21, pathologies chromosomiques et neuromusculaires pédiatriques : apprendre, évaluer et prendre en charge

Jour 5				
Horaires	Thématiques	Moyens pédagogiques	Enseignants	Modes d'évaluation
8h30-9h00	Accueil – Petit déjeuner – Accueil administratif			
9h00-10h30	<ul style="list-style-type: none"> Prise en charge instrumentale du désencombrement <ul style="list-style-type: none"> Cough assist Relaxateur de pression Percussionnaire 	Revue de littérature Diaporama	Benoît Chevalier	Aucune évaluation sur cette session
10h30-10h45	Pause – réponses aux questions			
10h45-12h15	<ul style="list-style-type: none"> Prise en charge instrumentale du désencombrement <ul style="list-style-type: none"> Cough assist Relaxateur de pression Percussionnaire 	Ateliers pratiques	Benoît Chevalier	Evaluation en situation pratique sur poupons
12h15-13h30	Repas			
13h30-15h30	<ul style="list-style-type: none"> Ateliers pratiques 	Revue de littérature Diaporama Ateliers pratiques	Benoît Chevalier	Pas d'évaluation
15h30-15h45				
16h00-18h00	<ul style="list-style-type: none"> Ateliers pratiques 	A Revue de littérature Diaporama Ateliers pratiques	Benoît Chevalier	Pas d'évaluation
18h00-18h30	Fin de session – Accueil administratif			

Evaluation

- Questionnaire avant formation
- Début de formation : exercice de pédagogie inversée pour évaluer les connaissances de chaque stagiaire sur le développement moteur et l'évaluation du nourrisson
- Mise en situation professionnelle tout au long de la formation avec supervision d'un sénior en rééducation
- Fin de Formation : Atelier pratique sous forme de jeu de rôle en groupe, mise en situation de soins supervisé par les formateurs

Questionnaire de satisfaction formation

Nom :

Prénom :

Date de la formation :		Très bien	Bien	Moyen	Mauvais	Très mauvais
Nom de la formation :						
Organisation	Communication avant la formation					
	Délai de démarrage de la formation					
	Durée de la formation					
	Respect des engagements					
Moyens	Le cadre de travail général					
	Les locaux					
	Les supports mis à disposition					
Groupe	Ambiance générale					
	Nombre, présence, motivation					
	Hétérogénéité					
	Attention et participation					
Commentaires						

Pédagogie	Niveau de difficulté					
	Articulation des thèmes					
	Qualité du contenu théorique					
	Qualité du contenu pratique (exercices, mises en situation...)					
	Rythme de progression					
	Qualité de l'approche pédagogique des sformateur					
	Capacité d'écoute et disponibilité des formateurs					
Qualité de l'animation						
Evaluation des enseignants						
Bénéfice retiré	Merci de renseigner le nom des enseignants					
Bénéfice retiré	Adéquation de la formation avec vos attentes					
	Utilité de la formation					
Commentaires						



Méthodologie de l'enseignement et choix du format

Cette formation est à destination des thérapeutes désirant prendre en charge des nourrissons vulnérables porteurs de plagiocéphalies positionnelles et de torticolis. Elle se veut avant tout orientée vers des éléments scientifiques, de coordinations de soins et cohérents avec les EBP spécifique à la pédiatrie mais également aux recommandations HAS auxquelles le concepteur a contribué à la rédaction.

Stratégies méthodologique des journées de formation

- Dispensée sous forme de cours magistraux adaptés aux besoins des stagiaires recueillis en début de formation par un tour de table
- Synthèse bibliographique et revue de littérature sur le développement de l'enfant de moins de 2 ans la neurobiologie, des neurosciences et de la psychobiologie.
- Poser les bases de connaissance sur la physiopathologie, l'épidémiologie et permet aux d'acquérir des connaissances scientifiques, cliniques.
- Offrir un large éventail de vocabulaire français et anglo-saxon permettant aux apprenants de pouvoir accéder à une littérature scientifique.



Méthodologie de l'enseignement et choix du format

- La synthèse bibliographique est issue d'un long travail de recherche de travail doctoral, visant à faire un état de l'art des méthodes et techniques de rééducation. La recherche a été encadrée par un laboratoire de recherche (CHArt, EPHE). L'enseignement de cette journée est donc développé au regard des EBP.
- Expertise scientifique :
 - Analyse des baselines des éléments physiopathologiques, rééducatifs et de santé publique (recommandations HAS)
- Expertise clinique :
 - Les enseignants choisis pour cette formation sont des experts sur le sujet.
 - Cliniciens séniors diplômés en post universitaires et praticiens libéral ou salariés



Méthodologie de l'enseignement et choix du format

- Expertise clinique :
 - Les enseignants choisis pour cette formation sont des experts sur le sujet.
 - Les enseignants exposent régulièrement leur expertise clinique dans les revues professionnelles dans des articles rédigés par le groupe et supervisés par le concepteur.
- Projet du patient
 - L'équipe d'enseignants/thérapeutes est supervisée par une psychologue dans le cadre d'une analyse de la pratique depuis une dizaine d'année. L'objectif est de présenter des enseignants aguerris à l'analyse de l'accueil des familles et de leur besoin.
 - Le concepteur est également spécialiste à travers ses projets de recherche et d'enseignement des problématiques autour de la théorie de l'attachement, de handling et de concept de caregiving essentiels à l'attitude ajustée et bienveillante des soins des nourrissons

Méthodologie de l'enseignement et choix du format

- Ateliers pratiques
 - Session pratique supervisée sur poupons de simulation médicale
 - Pédagogie inversée
 - Jeux de rôle sur des Sessions d'accueil des enfant ou de stratégies de soins

Profil des enseignants

Benoît Chevalier

Kinésithérapeute pédiatrique

Doctorant Systèmes Intégrés Environnement Biodiversité au sein du laboratoire CHART (Cognition humaine et Artificielle) à l'Ecole Pratique des Hautes Etudes

Praticien libéral au sein du cabinet de rééducation pédiatrique Luciole

Praticien hospitalier au CHU d'Angers pendant 20 ans en neuropédiatrie

Consultations dépistage des déformations du crâne et appareillage en collaboration avec un réseau ville-hôpital Angevin

Enseignant chercheur dans une vingtaine d'établissements et universités en filières de santé

Profil des enseignants

Amélie Hay

Kinésithérapeute pédiatrique

Expérience de soins en mission humanitaire pédiatrique et en institution (SESSAD)

Praticienne libérale au sein du cabinet de rééducation pédiatrique Luciole

Consultations dépistage des déformations du crâne et appareillage en collaboration avec un réseau ville-hôpital Angevin

DIU de Prise en charge pluridisciplinaire des paralysies cérébrales

DU de kinésithérapie pédiatrique

Profil des enseignants

Augustin d'Eimar de Jabrun

Kinésithérapeute pédiatrique

Expérience en soins en mission humanitaire pédiatrique, SSR polyhandicap et actuellement détaché au sein d'une pouponnière d'enfants placés par la justice dans des stratégies de soins de développement en collaboration avec une orthophoniste spécialisée en Prise en charge pluridisciplinaire précoce

Praticien libéral au sein du cabinet de rééducation pédiatrique Luciole

DIU analyse de marche

Profil des enseignants

Pauline Maréchal

Kinésithérapeute pédiatrique

Spécialisée dans la Prise en charge pluridisciplinaire de l'enfant douloureux

Expérience de rééducation SSR et SESSAD

Consultations dépistage des déformations du crâne et appareillage en collaboration avec un réseau ville-hôpital Angevin

Praticien libéral au sein du cabinet de rééducation pédiatrique Luciole



Bibliographie

- Adde, L., Helbostad, J., Jensenius, A. R., Langaas, M., & Støen, R. (2013). Identification of fidgety movements and prediction of CP by the use of computer-based video analysis is more accurate when based on two video recordings. *Physiotherapy Theory and Practice*, 29(6), 469–475.
- Adde, L., Rygg, M., Lossius, K., Øberg, G. K., & Støen, R. (2007). General movement assessment: Predicting cerebral palsy in clinical practise. *Early Human Development*, 83(1), 13–18.
- Ajuriaguerra. (1989). *Psychopathologie de l'enfant*. Paris: Masson.
- Al Alwany, A. Chahir, Y. Goumidi, D.E., Molina, M. Jouen, F. (2014). 3D-Posture Recognition using Joint Angle Representation. Paper presented at 15th International Conference on Information Processing and Management of uncertainty in knowledge-based systems. Montpellier, France, July 16-19.
- Amiel-Tison et Gosselin. *Démarche clinique en neurologie du développement*. Editions Masson, 2004.
- Amiel-Tison et Gosselin. *Développement neurologique de la naissance à 6 ans*. Editions de l'Hôpital Sainte-Justine, 1998.
- Amiel-Tison C. [Neurologic evaluation of the low-risk newborn infant in the first hours of life]. *Ann Pediatr (Paris)*. 1985 Jan;32(1):9-18
- Anisfeld. (1990). Does infant carrying promote attachment ? An experimental study of the effect of increased physical contact on the development of attachment. *Child Development*(61), 1617-1627.
- Bialocerkowski A, Vladusic S, Wei C. Prevalence, risk factors, and natural history of positional plagiocephaly: a systematic review. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2008: p. 577-586.
- Biggs WS. Diagnosis and management of positional head deformity. *Am Fam Physician*. 2003 May 1;67(9):1953-6.
- Bos, a F., van Asperen, R. M., de Leeuw, D. M., & Prechtl, H. F. (1997). The influence of septicaemia on spontaneous motility in preterm infants. *Early Hum Dev*, 50(1), 61–70.
- Bos, A. F., van Loon, A. J., Hadders-Algra, M., Martijn, A., Okken, A., & Prechtl, H. F. R. (1997). Spontaneous motility in preterm, small-for-gestational age infants II. Quantitative aspects. *Early Human Development*, 50(1), 131–147.
- Bouziane, A., Chahir, Y., Molina, M., Jouen, F. (2012). Unified framework for human behavior recognition: An approach using 3D Zernike Moments. *Neurocomputing*, 100, 107-116. Chahir, Y., Molina, M., Jouen, F. & Safadi, B. (2008). Haptic gesture analysis and recognition. *IEEE/RSJ* , 65-70.



Bibliographie

- Brugman, H., Russel, A. (2004). Annotating Multimedia/ Multi-modal resources with ELAN. In: Proceedings of LREC 2004, Fourth International Conference on Language Resources and Evaluation.
- Bullinger, A. (2013). Le développement sensori-moteur de l'enfant et ses avatars. Erès.
- Captier. (2010). modèle pathogénique des déformations du crâne : plagiocéphalie et brachycéphalie. archives de pédiatrie 17, 1-178.
- Casaer. (1974). Postural Behavior in newborn infant. Clinics in developmental medicine, W. Heinemann Medical Books n° 72.
- Cavalier. (2008). Prévention de la plagiocéphalie posturale. Archives de Pédiatrie 15, S20-S24.
- Chahir, Y, Molina, M., & Jouen, F. (2009). Reconnaissance et catégorisation de l'activité manuelle humaine. Studia Informatica Universalis, 8(4), 31-57.
- Chevalier. (2014). L'approche sensori-motrice dans la Prise en charge pluridisciplinaire des plagiocéphalies et des torticolis. Kinésithér Scient 557, 11-14.
- Cioni, G., & Prechtel, H. F. (1990). Preterm and early postterm motor behaviour in low-risk premature infants. Early Human Development, 23(3), 159–91.
- Cioni, G., Ferrari, F., Einspieler, C., Paolicelli, P. B., Barbani, T., & Prechtel, H. F. R. (1997). Comparison between observation of spontaneous movements and neurologic examination in preterm infants. The Journal of Pediatrics, 130(5), 704–711.
- Clarren SK, Smith DW, Hanson JW. Helmet treatment for plagiocephaly and congenital muscular torticollis. J Pediatr. 1979 Jan;94
- Collett B, Gray K, Starr J, Heike C, Cunningham M, al e. Development at age 36 months in children with deformational plagiocephaly. Pediatrics. 2013 janvier: p. 109-115.
- Cunningham ML, Heike CL. Evaluation of the infant with an abnormal skull shape. Curr Opin Pediatr. 2007 De
- De Bock F, Braun V, Renz-Polster H. Deformational plagiocephaly in normal infants: a systematic review of causes and hypotheses. Arch Dis Child. 2017 Jun



Bibliographie

- Edelman. (2000). *Biologie de la conscience*. Odile Jacob.
- Einspieler C, Prechtl HFR, Bos AF, et al. 2004. *Prechtl's method of qualitative assessment of general movements in preterm, term and young infants (incl. DVD)*. London: Mac- Keith Press.
- Einspieler, C., & Prechtl, H. F. R. (2005). *Prechtl's assessment of general movements: A diagnostic tool for the functional assessment of the young nervous system*. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 11(1), 61–67.
- Einspieler, C., Marschik, P. B., & Prechtl, H. F. R. (2008). *Human Motor Behavior Prenatal Origin and Early Postnatal Development*. *Journal of Psychology*, 216(3), 148–154.
- Ferrari, F., Cioni, G., & Prechtl, H. F. R. (1990). *Qualitative changes of general movements in preterm infants with brain lesions*. *Early Human Development*, 23, 193–231.
- Ferrari, F., Prechtl, H. F. R., Cioni, G., Federica Roversi, M., Einspieler, C., Gallo, C., ... Cavazzuti, G. B. (1997). *Posture, spontaneous movements, and behavioural state*
- Grenier. *La motricité libérée du nouveau-né*. Editions Médecine et Enfance, 2000.
- Guédénéy Nicole et Antoine : *L'attachement. Concepts et applications*, Collection Les âges de la vie, Masson, 3 eme edition 2 tomes, 2010.
- Guedeney, A., Guedeney, N., (2008). *L'attachement : Concepts et applications*, Paris : Masson
- Hadders-Algra Mijna, « *Motricité spontanée normale et pathologique du jeune nourrisson* », *Enfance* 1/2003 (Vol. 55) , p. 13-22.
- Hadders-Algra, M. (1996). *The assessment of general movements is a valuable technique for the detection of brain dysfunction in young infants. A review*. *Acta Paediatrica (Oslo, Norway : 1992)*. Supplement, 416, 39–43.
- Hadders-Algra, M. (2000). *The Neuronal Group Selection Theory : an attractive framework to explain variation in normal motor development*. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 42, 566-572.
- Hadders-Algra, M. (2000). *The Neuronal Group Selection Theory : promising principles for understanding and treating developmental motor disorders*. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 42, 707-715
- Hadders-Algra, M. (2001). *Evaluation of motor function in young infants by means of the assessment of general movements : a review*. *Pediatric Physical Therapy*, 13, 27-36.



Bibliographie

- Hadders-Algra, M. (2002). Two distinct forms of minor neurological dysfunction : perspectives emerging from a review of data of the Groningen Perinatal Project. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 44, 561-571.
- Hadders-Algra, M., & Groothuis, A. M. C. (1999). Quality of general movements in infancy is related to the development of neurological dysfunction, attention deficit hyperactivity disorder and aggressive behavior. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 41, 381- 391.
- Hadders-Algra, M., Klip - Van den Nieuwendijk, A. W. J., Martijn, A., Van Eykern, L. A. (1997). Assessment of general movements : towards a better understanding of a sensitive method to evaluate brain function in young infants. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 39, 88-98.
- Hadders-Algra. (1996). Assessment of general movements is a valuable technique for the detection of brain dysfunction in young infants. A review. *Acta Paediatrica*, 85 , 39-43.
- D. PATTERSON, A. COSTA. Down syndrome and genetics a case of linked histories. *Nat. Rev. Genet*, 2005, 6: 138-145 2-
- D. RIMOIN, K. HIRSCHLORN. A History of Medical Genetics in Pediatrics. *Pediatr Res*, 2004, 56 (1): 150-158 3-
- L. PARSCAU. Trisomie 21. *Rev Prat*, 2001, 51: 545-549. 4-
- A. VERLOES. Problèmes posés par les maladies génétiques. 3ème partie à propos d'une maladie chromosomique : la trisomie 21. *Rev Prat*, 2004, 54 : 1363-1369. 5-
- N. MORICHON, C. TURLEAU. 2ème partie – à propos d'une maladie chromosomique : la trisomie 21. *Revu Prat*, 2006, 56 : 1357-1362. 6-
- A. VERLOES. La trisomie 21, des chromosomes aux gènes. *Trisomie 21*, édition EDK, Paris, 2005 : 6-20. 7-
- S. DESAI, BDS, N.Y .FAYETTEVILLE. Down syndrome: A reveiw of the literature. *Gen Dent Pract*, 1997, 84 (3): 279-285. 8- O. CHOKAIRI., N. ALAOUI. , M. BARKIYOU et AL. La trisomie 21 *Maroc Med*, 1998, 20 (2) : 101-104 9-
- E. ANTONARAKIS, J. EPSTOIN. The challenge of Down syndrome *Trends Mol Med*, 2006, 12 (10): 473-479. Trisomie 21(à propos de 95 cas) 120 10-
- M. D. COORY., T. ROSELLI ,H. J CARROL. Antenatal care implications of population based trends in Down syndrome birth rates by rurality and antenatal care provider, Queensland, 1990-2004. *MJA*, 2007, 186 (5): 230-234. 11- M. VEKEMANS. Âge maternel et autres facteurs de risque de la trisomie 21. *Ann Biol Clin*, 2003, 61 (4) : 497-499. 12-
- K. KÄLLEN Parity and Down syndrome. *Am. J. Med. Genet*, 1997, 70: 196-201. 13-

Bibliographie

- B. A. MOURRIS, J. F.X. EGAN, Y. M VICTOR ET AL. The relationship between utilization of prénatal care and Down syndrome live births Neonat Med, 2007, 20 (4): 307-311. 14- D. NIZETIC. Functional Genomics of the Down syndrome Croat Med J, 2001, 42: 421-427. 15-
- S. DUTTA., K. NONDAGOPAL ET AL. Molecular Aspects of Down syndrome Indian Pediatr, 2005, 42: 339-344. 16-
- O. NIKOLAIENKO., C. NGUYEN, L. CRINC ET AL. Human chromosome 21 / Down syndrome gene function and pathway database. Gene, 2005, 364: 90-98. 17- K. GARDINER , M. DAVISSON. The sequence of human chromosome 21 and implication for research into Down syndrome. Genome Biol, 2000, 1 (2): 1-9.
- Hutchison BL, Stewart AW, Mitchell EA. Characteristics, head shape measurements and developmental delay in 287 consecutive infants attending a plagiocephaly clinic. Acta Paediatr. 2009 Sep
- INSERM (2004). Déficiences ou handicaps d'origine prénatale. Rapport Collectif, Juin 2004.
- Jouen, F. & Molina, M. (2007). Naissance et connaissance : la cognition néonatale. Liège : Mardaga.
- Kaplan SL, Coulter C, Fetters L(2013). Physical therapy management of congenital muscular torticollis: an evidence-based clinical practice guideline: from the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association. Pediatr Phys Ther
- Leung A, Mandrusiak A, Watter P, Gavranich J, Johnston LM. Impact of Parent Practices of Infant Positioning on Head Orientation Profile and Development of Positional Plagiocephaly in Healthy Term Infants. Phys Occup Ther Pediatr. 2017 Apr 4:1-14
- Littlefield. (2003). Car seats, infant carriers, and swings : their role in deformational plagiocephaly. J Prosthet Orthotics, 15:3.
- Martiniuk AL, Vujovich-Dunn C, Park M, Yu W, Lucas BR. Plagiocephaly and Developmental Delay: A Systematic Review. J Dev Behav Pediatr. 2017 Jan;38(1):67-78

Bibliographie

AFM (2009a) La prise en charge dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Disponible sur : https://www.afmtelethon.fr/sites/default/files/flipbooks/zoom_sur_la_prise_en_charge_dans_la_dystrophie_musculaire_de_duchenne_files/html5/index.html [Consulté le 03/07/18].

AFM (2009b) Le diagnostic dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Disponible sur : https://www.afmtelethon.fr/sites/default/files/flipbooks/zoom_sur_le_diagnostic_de_la_dystrophie_musculaire_de_duchenne_files/html5/index.html [Consulté le 03/07/18].

ALEMDAROĞLU, I. ET AL. (2015) Different types of upper extremity exercise training in Duchenne muscular dystrophy: effects on functional performance, strength, endurance, and ambulation. *Muscle & Nerve*, 51(5), p. 697-705.

BALTALVIS, K.A. ET AL. (2012) Exercise training improves plantar flexor muscle function in mdx mice. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, 44(9), p. 1671-1679.

BANKOLE, L.C. et FEASSON, L. (2011) Travail musculaire actif et réentraînement à l'effort dans les myopathies. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 31(3), p. 151-156.

BARBIN, I.C.C. ET AL. (2016) Diaphragm degeneration and cardiac structure in mdx mouse: potential clinical implications for Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Anatomy*, 228(5), p. 784-791.

BARNABEI, M.S. ET AL. (2011) Exercise and muscular dystrophy: implications and analysis of effects on musculoskeletal and cardiovascular systems. *Comprehensive Physiology*, 1(3), p. 1353-1363.

BÉRARD, C. ET AL. (2005) A motor function measure for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscular disorders: NMD*, 15(7), p. 463-470.

BIRNKRANT, D.J. ET AL. (2018) Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *The Lancet. Neurology*, 17(3), p. 251-267.

Bibliographie

CALL, J.A. ET AL. (2008) Endurance capacity in maturing mdx mice is markedly enhanced by combined voluntary wheel running and green tea extract. *Journal of Applied Physiology* (Bethesda, Md.: 1985), 105(3), p. 923-932.

CALL, J.A. ET AL. (2010) Progressive resistance voluntary wheel running in the mdx mouse. *Muscle & Nerve*, 42(6), p. 871-880.

CAMERINO, G.M. ET AL. (2014) Gene expression in mdx mouse muscle in relation to age and exercise: aberrant mechanical-metabolic coupling and implications for preclinical studies in Duchenne muscular dystrophy. *Human Molecular Genetics*, 23(21), p. 5720-5732. 66

CAPOGROSSO, R.F. ET AL. (2017) Contractile efficiency of dystrophic mdx mouse muscle: in vivo and ex vivo assessment of adaptation to exercise of functional end points. *Journal of Applied Physiology* (Bethesda, Md.: 1985), 122(4), p. 828-843.

CHAPIREAU, F. (2001) La classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé. *Gérontologie et société*, 24 / n° 99(4), p. 37-56.

CONNOLLY, A.M. ET AL. (2016) Clinical trial readiness in non-ambulatory boys and men with duchenne muscular dystrophy: MDA-DMD network follow-up. *Muscle & Nerve*, 54(4), p. 681-689.

CONNOLLY, A.M. ET AL. (2015) Outcome reliability in non-ambulatory boys/men with Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & Nerve*, 51(4), p. 522-532.

COSTAS, J.M. ET AL. (2010) Voluntary exercise induces structural remodeling in the hearts of dystrophin-deficient mice. *Muscle & Nerve*, 42(6), p. 881-885. DE LUCA, A. (2014) Use of treadmill and wheel exercise for impact on mdx mice phenotype. Disponible sur : http://www.treatnmd.eu/downloads/file/sops/dmd/MDX/DMD_M.2.1.001.pdf [Consulté le 02/10/19].

DESGUERRE, I. et LAUGEL, V. (2016) Diagnostic et histoire naturelle de la dystrophie musculaire de Duchenne. /data/revues/0929693X/v22i12sS1/S0929693X16300057/. DUPUY-MAURY, F. (2017) Recherche animale et si on en parlait ? *VLM*, (182), p. 9.

Bibliographie

FAIST, V. ET AL. (2001) Decreased mitochondrial oxygen consumption and antioxidant enzyme activities in skeletal muscle of dystrophic mice after low-intensity exercise. *Annals of Nutrition & Metabolism*, 45(2), p. 58-66.

FERNANDEZ, C. ET AL. (2010) Dystrophies musculaires liées au gène DMD : myopathie de Duchenne, myopathie de Becker, formes féminine et atypiques.

FERRY, A. ET AL. (2015) Effect of voluntary physical activity initiated at age 7 months on skeletal hindlimb and cardiac muscle function in mdx mice of both genders. *Muscle & Nerve*, 52(5), p. 788-794.

FRAYSSE, B. ET AL. (2004) The alteration of calcium homeostasis in adult dystrophic mdx muscle fibers is worsened by a chronic exercise in vivo. *Neurobiology of Disease*, 17(2), p. 144-154. FRINCHI, M. ET AL. (2014) Recovery of damaged skeletal muscle in mdx mice through low-intensity endurance exercise. *International Journal of Sports Medicine*, 35(1), p. 19-27.

GIANOLA, S. ET AL. (2013) Efficacy of muscle exercise in patients with muscular dystrophy: a systematic review showing a missed opportunity to improve outcomes. *PloS One*, 8(6), p. e65414.

GORDON, B.S., LOWE, D.A. et KOSTEK, M.C. (2014) Exercise increases utrophin protein expression in the mdx mouse model of Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & Nerve*, 49(6), p. 915-918. 67

HAS (1999) Haute Autorité de Santé - Évaluation et suivi de la douleur chronique chez l'adulte en médecine ambulatoire. Disponible sur : https://www.hassante.fr/portail/jcms/c_540915/fr/evaluation-et-suivi-de-la-douleur-chroniquechez-l-adulte-en-medecine-ambulatoire [Consulté le 05/07/18].

HAS (2001) Haute Autorité de Santé - Modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_271931/fr/modalites-indications-limitesde-la-reeducation-dans-les-pathologies-neuromusculaires-non-acquises [Consulté le 03/07/18].



Bibliographie

HAS (2013) Niveau de preuve et gradation des recommandations de bonne pratique. Disponible sur : https://www.hassante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2013-06/etat_des_lieux_niveau_preuve_gradation.pdf [Consulté le 02/09/19].

HERMES, T. DE A. ET AL. (2018) Sex influences diaphragm muscle response in exercised mdx mice. *Cell Biology International*, 42(12), p. 1611-1621.

HEUTINCK, L. ET AL. (2018) Virtual Reality Computer Gaming with Dynamic Arm Support in Boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 5(3), p. 359-372.

HILLER, L.B. et WADE, C.K. (1992) Upper extremity functional assessment scales in children with Duchenne muscular dystrophy: a comparison. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 73(6), p. 527-534.

HOOIJMANS, C.R. ET AL. (2014) SYRCLE's risk of bias tool for animal studies. *BMC Medical Research Methodology*, 14, p. 43.

HOURLÉ, C. ET AL. (2013) Voluntary physical activity protects from susceptibility to skeletal muscle contraction-induced injury but worsens heart function in mdx mice. *The American Journal of Pathology*, 182(5), p. 1509-1518.

HUNSAKER, F.G. ET AL. (2002) The American Academy of Orthopaedic Surgeons Outcomes Instruments: Normative Values from the General Population. *The Journal of Bone and Joint Surgery*, 84(2), p. 208.

HUNT, L.C. ET AL. (2011) Alterations in the expression of leukemia inhibitory factor following exercise: comparisons between wild-type and mdx muscles. *PLoS currents*, 3, p. RRN1277. HYZEWICZ, J.,

RUEGG, U.T. et TAKEDA, S. (2015) Comparison of Experimental Protocols of Physical Exercise for mdx Mice and Duchenne Muscular Dystrophy Patients. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2(4), p. 325-342.

INSERM (2012) Myopathie de Duchenne. [En ligne] Inserm - La science pour la santé. Disponible sur : <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiersinformation/myopathie-de-duchenne>

[Consulté le 04/25/18]. INSTITUTE OF HEALTH ECONOMICS (2016) IHE Quality Appraisal Checklist for Case Series Studies. Disponible sur : <https://www.ihe.ca/publications/ihe-quality-appraisalchecklist-for-case-series-studies> [Consulté le 02/11/19].

68 JANSEN, M. ET AL. (2013) Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial « no use is disuse ». *Neurorehabilitation and Neural Repair*, 27(9), p. 816-827. KACZOR, J.J. ET AL. (2007) Low intensity training decreases markers of oxidative stress in

Bibliographie

INSERM (2012) Myopathie de Duchenne. [En ligne] Inserm - La science pour la santé. Disponible sur : <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiersinformation/myopathie-de-duchenne> [Consulté le 04/25/18].

INSTITUTE OF HEALTH ECONOMICS (2016) IHE Quality Appraisal Checklist for Case Series Studies. Disponible sur : <https://www.ihe.ca/publications/ihe-quality-appraisalchecklist-for-case-series-studies> [Consulté le 02/11/19]. 68

JANSEN, M. ET AL. (2013) Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial « no use is disuse ». *Neurorehabilitation and Neural Repair*, 27(9), p. 816-827.

KACZOR, J.J. ET AL. (2007) Low intensity training decreases markers of oxidative stress in skeletal muscle of mdx mice. *Free Radical Biology & Medicine*, 43(1), p. 145-154.

KENNEY, W.L., WILMORE, J.H. et COSTILL, D.L. (2011) *Physiology of Sport and Exercise with Web Study Guide*, 5th Edition. 5th edition. Champaign, IL: Human Kinetics.

KOESSLER, W. ET AL. (2001) 2 Years' experience with inspiratory muscle training in patients with neuromuscular disorders. *Chest*, 120(3), p. 765-769.

KOGELMAN, B. ET AL. (2018) Voluntary exercise improves muscle function and does not exacerbate muscle and heart pathology in aged Duchenne muscular dystrophy mice. *Journal of Molecular and Cellular Cardiology*, 125, p. 29-38.

KOSTEK, M.C. et GORDON, B. (2018) Exercise Is an Adjuvant to Contemporary Dystrophy Treatments. *Exercise and Sport Sciences Reviews*, 46(1), p. 34-41.

KURT, M. (2019) Feasibility of Virtual Reality in Children With Neuromuscular Disease, Effectiveness of Virtual Reality and Biofeedback. [En ligne] *Clinical Trials*. Disponible sur : <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03689660> [Consulté le 03/16/19].

Bibliographie

LANDISCH, R.M. ET AL. (2008) Adaptive and nonadaptive responses to voluntary wheel running by mdx mice. *Muscle & Nerve*, 38(4), p. 1290-1303.

LUE, Y.-J. ET AL. (2006) Development and validation of a muscular dystrophy-specific functional rating scale. *Clinical Rehabilitation*, 20(9), p. 804-817.

MANGNER, N. ET AL. (2012) Muscle function and running activity in mouse models of hereditary muscle dystrophy: impact of double knockout for dystrophin and the transcription factor MyoD. *Muscle & Nerve*, 45(4), p. 544-551. MEDICINE, A.C. OF S. (2017) *ACSM's Guidelines for Exercise Testing and Prescription*. 10th edition. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins.

MINISTÈRE DES SPORTS (2012) Communication en conseil des ministres. p. 1.

MOGA, C. ET AL. (2012) Development of a quality appraisal tool for case series studies using a modified Delphi technique.

MORICI, G. ET AL. (2017) Mild Aerobic Exercise Training Hardly Affects the Diaphragm of mdx Mice. *Journal of Cellular Physiology*, 232(8), p. 2044-2052.

NAKAMURA, A. ET AL. (2002) Progression of dystrophic features and activation of mitogenactivated protein kinases and calcineurin by physical exercise, in hearts of mdx mice. *FEBS letters*, 520(1-3), p. 18-24.

NAKAMURA, A. ET AL. (2005) Up-regulation of mitogen activated protein kinases in mdx skeletal muscle following chronic treadmill exercise. *Biochimica Et Biophysica Acta*, 1740(3), p. 326-331. 69
NORKIN, C.C. et WHITE, D.J. (2016) *Measurement Of Joint Motion: A Guide To Goniometry*.

F.A. Davis. OKANO, T. ET AL. (2005) Chronic exercise accelerates the degeneration-regeneration cycle and downregulates insulin-like growth factor-1 in muscle of mdx mice. *Muscle & Nerve*, 32(2), p. 191-199.

PANDYA, S. ET AL. (1985) Reliability of goniometric measurements in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Physical Therapy*, 65(9), p. 1339-1342.



Bibliographie

- Mawji A, Vollman A, Hatfield J, McNeil D, Sauvé R. The incidence of positional plagiocephaly: a cohort study. *Pediatrics*. 2013 August: p. 298-304.
- Mawji A, Vollman AR, Fung T, Hatfield J, McNeil DA, Sauvé R. Risk factors for positional plagiocephaly and appropriate time frames for prevention messaging. *Paediatr Child Health*. 2014 Oct
- Molina, M., & Jouen, F. (1998). Modulation of palmar grasp behavior in neonates according to texture property. *Infant Behavior and Development*, 21(4), 659–666.
- Molina, M., & Jouen, F. (2003). Haptic intramodal comparison of texture in human neonates. *Developmental Psychology*, 42(4), 378–385.
- Molina, M., & Jouen, F. (2004). Manual cyclical activity as an exploratory tool in neonates. *Infant Behavior and Development*, 27(1), 42–53.
- Molina, M., Sann, C., David, M., & Jouen, F. (2015). Active touch in late-preterm and early-term neonates. *Developmental Psychobiology*, 57(3), 322–335.
- Moran, (dir.), *Attachement et développement. Le rôle des premières relations dans le développement humain*. Québec, Canada : Presses de l'Université du Québec, 111-134.
- *Neonatal Behavioral Assessment Scale (2e éd. 1995)*, Mac Keith Press, Cambridge. Traduction française : *Echelle de Brazelton – évaluation du comportement néonatal*. Médecine & Hygiène, 2001.
- Noble, Y., & Boyd, R. (2012). Neonatal assessments for the preterm infant up to 4 months corrected age: a systematic review. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 54(2), 129–139.
- organisation in infants affected by brain malformations. *Early Human Development*, 50(1), 87–113.
- Ohman A, Nilsson S, Lagerkvist AL, Beckung E. Are infants with torticollis at risk of a delay in early motor milestones compared with a control group of healthy infants? *Dev Med Child Neurol*. 2009 Jul;51(7):545-50
- Paquereau, J. (2013). Non-surgical management of posterior positional plagiocephaly: Orthotics versus repositioning. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine* 56, 231–249.
- Pikler. (1978). *Le développement moteur autonome des enfants du premier âge*. Paris: Presses universitaires de France.
- Prechtl, H. F. (2001). General movement assessment as a method of developmental neurology: new paradigms and their consequences. The 1999 Ronnie MacKeith lecture. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 43(12), 836–842.



Bibliographie

- Prechtl, H. F. R. (1974). The behavioral state of the infant – a review. *Brain Research*, 76, 185-212.
- Prechtl, H. F. R. (1990). Qualitative changes of spontaneous movements in fetus and preterm infant are a marker of neurological dysfunction. *Early Human Development*, 23, 151-158.
- Prechtl, H. F. R., Einspieler, C., Cioni, G., Bos, A., Ferrari, F., & Sontheimer, D. (1997). An early marker of developing neurological handicap after perinatal brain lesions. *Lancet*, 339, 1361-1363.
- Prechtl, H. F., & Hopkins, B. (1986). Developmental transformations of spontaneous movements in early infancy. *Early Human Development*, 14(3-4), 233–8.
- Rekate. (1998). occipital plagiocephaly : a critical review of the literature. *J. neurosurg*, 89, 24-30.
- Snider, L. M., Majnemer, A., Mazer, B., Campbell, S., & Bos, A. F. (2008). A comparison of the general movements assessment with traditional approaches to newborn and infant assessment: Concurrent validity. *Early Human Development*, 84(5), 297–303.
- Støen R, Songstad NT, Silberg IE, Fjørtoft T, Jensenius AR, Adde L. Computer-based video analysis identifies infants with absence of fidgety movements. *Pediatr Res*. 2017 Jul 26
- Stern, D.N. (1989). *Le monde interpersonnel du nourrisson*, Paris : PUF.
- Tarabulsky, G.M., Larose, S., Pederson, D.R. & Moran, G. (2000). Comprendre le rôle des relations d'attachement parent-enfant dans le développement humain. In G.M.
- Tarabulsky, S. Larose, D.R. Pederson & G. Moran (dir.), *Attachement et développement. Le rôle des premières relations dans le développement humain*. Québec, Canada : Presses de l'Université du Québec, 1-24.
- Taub. (2006). The learned nonuse phenomenon: implications for rehabilitation. *Eura Medicophys* 42, 241-256.
- Van Vlimmeren L, van der Graaf Y, Boere-Boonekamp M, L'Hoir M, Helders P, al e. Effect of Pediatric Physical Therapy on Deformational Plagiocephaly in Children With Positional Preference. *Archives de pédiatrie*. 2008 Aout: p. 712-718.
- Van Vlimmeren L, van der Graaf Y, Boere-Boonekamp M, L'Hoir M, Helder P, al e. Risk factors for deformational plagiocephaly at birth and at 7 weeks of age: a prospective cohort study. *Pediatrics*. 2007 february: p. 408-418.
- Vasseur R. Importance des aspects biomécaniques et des points d'appui posturaux dans la genèse de l'axe corporel. *Enfance*. 2000: p. 221-233.
- Vernet O, de Ribaupierre S, Cavin B, Rilliet B. Traitement des plagiocéphalies postérieures d'origine positionnelle. *Archives de pédiatrie*. 2008: p. 1829-1833.
- Zuk, L. (2011). Fetal and infant spontaneous general movements as predictors of developmental disabilities. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 17(2), 93–101.