

Le syndrome de Pierre Robin

La séquence de Pierre Robin

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Pierre Robin. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome (ou la séquence) de Pierre Robin ?

Le syndrome de Pierre Robin (SPR ou séquence de Pierre Robin) se caractérise par la présence à la naissance de trois anomalies de la bouche et du visage (anomalies bucco-faciales) : une mâchoire inférieure plus petite que la normale avec un menton en retrait (rétrognathisme), une tendance de la langue à chuter en arrière dans la gorge (glossoptose) et l'absence de fermeture à l'arrière du palais (fente vélo-palatine postérieure).

Les médecins préfèrent parler de séquence de Pierre Robin car les anomalies sont les conséquences les unes des autres au cours du développement de la mâchoire et de la langue à la fin du 2^e mois de grossesse.

On distingue différentes formes de séquence de Pierre Robin selon qu'elles sont associées ou pas à d'autres malformations :

SPR isolé

Aucune autre malformation n'est associée (50 % des cas), le SPR est alors isolé. Bien que le diagnostic de SPR isolée soit posé dès les premières semaines, il faut attendre la fin de la première année de vie pour pouvoir l'affirmer, au cas où d'autres anomalies se révéleraient plus tard, notamment des troubles du développement mental. Le plus souvent, le SPR isolé est sporadique, c'est-à-dire qu'il survient dans une famille de façon « accidentelle ». Mais dans 10 à 15% des cas, l'anomalie peut avoir été transmise par un parent qui avait une forme atténuée du syndrome passée inaperçue (transmission familiale).

SPR syndromique

Les malformations associées correspondent à un syndrome connu.

SPR associé

Les malformations associées ne permettent pas d'identifier un syndrome en particulier. Il arrive parfois que l'on puisse diagnostiquer plus tard un syndrome connu : le SPR est alors reconnu comme étant syndromique.

● **Combien de personnes sont atteintes du syndrome ?**

La prévalence du syndrome à la naissance (nombre de naissances dans une population donnée à un moment donné) est estimée à environ un nouveau-né sur 8 000 à 10 000. Le SPR est beaucoup plus rare que la fente de la lèvre et/ou du palais qui se produit chez 1 nouveau-né sur 750.

● **Qui peut en être atteint ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?**

Le SPR se révèle à la naissance et touche aussi bien les filles que les garçons. On le trouve dans toutes les populations.

● **A quoi est-il dû ? Comment expliquer les symptômes ?**

Le mécanisme de formation des anomalies présentes dans le SPR est connu. Normalement, à partir du deuxième mois de grossesse, une partie du système nerveux située sous le cerveau, le tronc cérébral, commande le développement de la mâchoire inférieure (mandibule) de l'embryon : elle devient mobile, la langue prend sa position horizontale dans la bouche, ce qui permet la fermeture de la partie arrière de l'os du palais. Dans le SPR, c'est un mauvais fonctionnement du tronc cérébral qui crée (à la fin du deuxième mois de grossesse) un problème dans le développement de la mandibule, ce qui provoque le retrait du menton (rétrognathisme). Le menton contraint alors la langue à rester en arrière et en position verticale (glossoptose), ce qui empêche à son tour la fermeture du palais (fente vélo-palatine postérieure).

La cause exacte du fonctionnement anormal du tronc cérébral est, en revanche, mal comprise. Il est vraisemblable qu'il y ait plusieurs causes qui peuvent être liées à des facteurs génétiques et/ou à des facteurs liés à la grossesse. Des études récentes montrent que plusieurs cas de SPR isolé, sporadiques ou familiaux, seraient dus à des anomalies génétiques qui affectent la production d'une protéine, le facteur de transcription SOX-9, qui a un rôle dans le développement du squelette du visage.

● **Quelles sont les différentes manifestations de SPR et quels en sont les stades de gravité ?**

Les modifications physiques (anomalies anatomiques)

Anomalie de la mâchoire

Les nouveau-nés ont très fréquemment (92 % des cas) une mâchoire inférieure petite (micrognathie) et/ou surtout en retrait par rapport à la mâchoire supérieure (rétrognathie ou rétrognathisme) (*figure 1*). Cette différence diminue spontanément avec l'âge : entre 3 et 18 mois, la mâchoire inférieure rattrape son retard de croissance et, vers l'âge de 5-6 ans, la plupart des enfants ont un profil qui est peu différent de celui des enfants de leur âge.

Anomalie de la langue

La langue n'a pas d'anomalie à proprement parler, mais sa position et son tonus musculaire sont anormaux. En quelques mois, elle reprend une place et un tonus corrects.

Fente palatine

La fente palatine postérieure peut concerner le palais dur et le voile du palais, aussi appelé palais mou (*figure 2*). Elle a généralement une forme en U inversé. Elle est plus ou moins large et grande selon les enfants. Cette fente palatine sera refermée par chirurgie entre 7 et



Figure 1
 Petite mâchoire inférieure chez une enfant atteinte de la séquence de Pierre Robin (en échographie 3D intra utérin, à la naissance et à 2 ans)
 Source : <http://www.baillement.com/dysf-tronc-cerebral.html>.

10 mois, en une seule intervention.

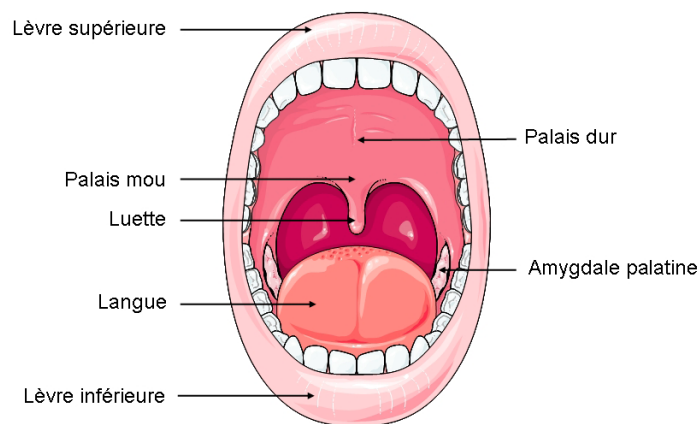


Figure 2
 Le palais forme la paroi supérieure de la cavité de la bouche. Il est constitué de deux parties : le palais dur et osseux (les deux tiers avant) et le voile du palais ou palais mou constitué principalement de muscles (le tiers arrière). Le palais mou se termine par la luvette, qui pend dans la gorge. Le palais et la luvette jouent un rôle actif lorsqu'on avale pour empêcher un reflux d'aliments vers les choanes (canaux permettant le passage de l'air entre le nez et la gorge).
 Source : Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art.

Les troubles fonctionnels initiaux du SPR

Les enfants atteints du syndrome de Pierre Robin naissent avec des difficultés qui touchent à la fois l'alimentation, la respiration et la régulation du rythme cardiaque, ce qui donne un caractère sévère à l'anomalie. Cependant, la sévérité varie d'un enfant à l'autre. Les troubles sont plus importants chez les enfants dont le rétrognathisme (menton en arrière) est très prononcé mais, en dehors de ces cas extrêmes, il n'y a pas de relation entre la sévérité du

rétrognathisme et celles des problèmes fonctionnels.

Si le SPR est isolé, alors l'ensemble de ces symptômes s'améliore à partir de l'âge de 4 mois en moyenne pour disparaître progressivement vers l'âge de 2 ans. L'évolution peut être différente et plus prolongée chez les enfants qui présentent d'autres anomalies (SPR non isolé).

Les difficultés alimentaires touchent la capacité à coordonner la succion (téter) et la déglutition (avaler). La tétée au sein est presque toujours un échec. La succion au biberon peut être correcte mais trop lente, pas assez efficace pour le nourrir correctement. Parfois, la tétée est dangereuse car le bébé fait des fausses routes (les aliments passent dans les voies respiratoires) et la prise de biberons aggrave beaucoup les problèmes respiratoires du bébé. À partir de 4 mois environ, les enfants peuvent commencer à s'alimenter à la cuiller. Cette alimentation à la cuiller sera beaucoup plus facile pour eux et remplacera progressivement le relais du biberon ou de la sonde gastrique (voir « *Prise en charge des problèmes alimentaires* »).

Parmi les difficultés digestives, le reflux gastro-œsophagien est fréquent. Un tel reflux est un retour dans l'œsophage (tube qui transporte les aliments de la bouche à l'estomac) du contenu de l'estomac qui entraîne, après les repas, des remontées de lait et, plus loin des repas, des brûlures à cause de renvois acides. De plus, du fait de la fente palatine, le reflux se fait souvent par le nez, ce qui est encore plus gênant pour le bébé.

Les difficultés respiratoires sont liées à la position de la langue en arrière, au manque de tonicité des muscles (hypotonie) de la base de la langue, du pharynx (arrière gorge), et parfois du larynx (tube rigide dans la gorge où se trouvent les cordes vocales qui jouent un rôle dans la déglutition). Ces difficultés sont responsables d'arrêts de la respiration (apnées), de respirations insuffisantes (hypopnées), de gêne respiratoire (ronflement, raclement de gorge) surtout lorsque le bébé est couché sur le dos et pendant le sommeil, de malaises, voire même d'incapacité à respirer sans assistance. Les perturbations des échanges gazeux au niveau des poumons (oxygénation du sang et élimination du gaz carbonique) sont également des conséquences néfastes de ces problèmes respiratoires.

Les problèmes de régulation du rythme cardiaque peuvent être responsables d'accès de pâleur ou de cyanose (coloration bleutée de la peau par manque d'oxygénation).

La sévérité du SPR varie d'un bébé à l'autre. Bien qu'il n'y ait pas de frontières précises, pour plus de clarté, les médecins décrivent trois stades de gravité croissante :

Le stade 1

Environ 1 enfant sur 4 atteint de SPR l'est au stade 1. Ces enfants ne présentent pas de difficulté respiratoire, mais peuvent faire un bruit particulier en respirant (stridor). Ce bruit est dû au fait que le pharynx et/ou le larynx (tubes qui permettent le passage de l'air dans la gorge) vibrent et se ferment en partie lors de l'inspiration.

La plupart de ces bébés parviennent à prendre le biberon, surtout lorsque des petits « trucs » facilitant la succion sont expliqués aux parents. Le reflux gastro-œsophagien est léger.

Le stade 2

Deux enfants sur 3 atteints de SPR le sont au stade 2. Chez eux, la gêne respiratoire est peu importante, mais elle peut s'aggraver notamment en cas d'encombrement ou d'infection des voies respiratoires (rhume ou bronchites). Les nourrissons ont des difficultés pour téter et avaler (trouble de la succion-déglutition). Le reflux gastro-œsophagien est souvent présent.

Le stade 3

Chez les autres enfants, atteints de SPR au stade 3, soit 1 enfant sur 6, l'insuffisance respiratoire est le principal souci. Chez certains bébés, elle se manifeste dès la naissance mais elle peut aussi être modérée durant les premiers jours de vie et s'aggraver ensuite. Les nourrissons s'arrêtent momentanément de respirer plusieurs fois par jour et par nuit (apnée), ce qui entraîne un manque d'oxygène dans l'organisme et une coloration bleue de la peau (cyanose). De plus, ces bébés ne parviennent pas du tout à téter et à avaler. Leur reflux gastro-œsophagien est sévère. Les troubles de la régulation du cœur et de la respiration sont importants.

Les troubles fonctionnels ultérieurs

Les enfants atteints de SPR, isolé ou non, ont plus souvent que les autres des problèmes au niveau des oreilles et des voies respiratoires hautes (ORL), de la prononciation et du langage (orthophoniques) et de la position des arcades dentaires (orthodontiques). Les difficultés que présentent ces enfants dans la petite enfance sont dues à ces problèmes fonctionnels.

Problèmes ORL

Environ 60% de ces enfants ont une perte de l'ouïe modérée. Elle est due à un mauvais passage du son à travers l'oreille moyenne et externe (surdit  de transmission). En effet, chez les enfants qui ont une fente palatine, un mauvais fonctionnement des muscles li s au palais conduit   une accumulation de liquide dans l'oreille moyenne, derri re le tympan. Ce liquide g ne le passage des ondes sonores. Les enfants entendent moins bien les sons graves et les voix chuchot es, comme lorsque l'oreille est bouch e. Cette accumulation de liquide dans l'oreille (otite s ro-muqueuse) peut aussi favoriser les infections (otite moyenne aigu ). Les otites   r p tition peuvent aussi entra ner des probl mes d'audition. Tous les enfants atteints de SPR doivent donc avoir un suivi ORL r gulier.

Probl mes orthophoniques et de langage

Le palais, m me une fois op r , n'a pas la souplesse et la longueur d'un palais naturel. De plus, la faiblesse des muscles du pharynx (qui relie le nez et la bouche au larynx et   l' sophage) chez ces enfants contribue au nasonnement (rhinolalie). En effet, pour  mettre certains sons (comme les consonnes « p », « b », « g », « t », et « d »), l'air ne doit pas sortir par le nez mais seulement par la bouche. Chez les enfants qui ont une fente palatine, une fuite d'air se produit de l'arri re de la bouche vers le nez (on parle d'insuffisance v lopharyng e). Cette fuite d'air g ne la prononciation et entra ne  galement une voix un peu nasale : les enfants « parlent du nez » (nasonnement ou rhinolalie). Si les enfants « nasonnent » beaucoup, il peut  tre plus difficile de les comprendre, ce qui diminue leur plaisir   communiquer et les incite moins   d velopper le langage.

Devenir intellectuel

Les enfants atteints du syndrome de Pierre Robin isol  ont un d veloppement intellectuel normal,   condition qu'ils n'aient pas manqu  d'oxyg ne pendant les premi res semaines et qu'ils n'aient pas des difficult s respiratoires importantes pendant le sommeil (obstruction ventilatoire nocturne s v re persistante). Ils ont n anmoins assez souvent un l ger retard de langage li    la fois   une baisse mod r e de l'audition et   un nasonnement qui peut faire qu'on ait des difficult s   les comprendre lorsqu'ils parlent.

Problèmes dentaires (orthodontiques)

Environ un tiers des enfants présentent des anomalies des dents ou de leur position, qui peuvent être corrigées. Néanmoins, il ne faut pas faire appel trop tôt aux appareils dentaires, mais demander l'avis à un orthodontiste spécialisé car les anomalies dentaires peuvent beaucoup s'arranger lorsque l'enfant grandit.

Les autres manifestations possibles chez les enfants atteints de SPR syndromiques ou associées

Chez la moitié des enfants, c'est à dire ceux qui ont un SPR syndromique ou associé, il existe par définition une ou plusieurs autres anomalies ou malformations. Elles peuvent toucher n'importe quel organe mais concernent le plus souvent le squelette, les yeux, les oreilles, le cœur, les voies urinaires, les organes génitaux ou le cerveau.

Ces anomalies dépendent du syndrome en cause. Elles sont donc très différentes d'un enfant à l'autre et ne sont donc pas détaillées ici.

● **Quelle est son évolution ?**

Chez un enfant qui présente une forme isolée de SPR, l'évolution est généralement bonne, à condition qu'il bénéficie, pendant les premiers mois, d'une bonne prise en charge de ses problèmes respiratoires et des éventuels risques de malaise, qu'une méthode d'alimentation adaptée lui assure une prise de poids satisfaisante, et que la fente palatine soit bien refermée. Les troubles digestifs et respiratoires, ainsi que les anomalies physiques s'améliorent pour guérir complètement au cours des 3 premières années de vie. Des problèmes ORL, orthophoniques et orthodontiques peuvent persister, ce qui justifie un suivi spécifique jusqu'à l'adolescence.

Chez les enfants ayant un SPR syndromique, le pronostic dépend du syndrome associé. Si le malade est atteint d'un SPR associé, il est difficile de prédire l'évolution de la maladie puisqu'on ne peut pas la rattacher à un syndrome connu.

Le diagnostic

● **Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Pierre Robin ?**

Le diagnostic est fait à la naissance chez un bébé qui présente les manifestations caractéristiques du SPR (examen clinique) : mâchoire en retrait (rétrognathisme), langue en arrière (glossoptose), et palais fendu à l'arrière (fente palatine postérieure).

Les médecins cherchent alors à évaluer la gêne liée à ces anomalies (troubles fonctionnels) et au défaut éventuel de fonctionnement du tronc cérébral, au niveau de la respiration, de l'alimentation et du rythme du cœur du nouveau-né, par différents examens.

Investigations visant à évaluer la gravité des troubles fonctionnels

L'atteinte respiratoire

Un examen du larynx (laryngoscopie dynamique) peut être réalisé en introduisant une fibre optique dans la gorge.

Le taux d'oxygène dans le sang peut être évalué grâce à un petit capuchon enfilé au bout du doigt du nourrisson (saturomètre transcutané).

La polysomnographie (ou polygraphie du sommeil) vise à déterminer certains troubles du sommeil, dont les apnées. Cet examen enregistre, pendant le sommeil, plusieurs paramètres comme le rythme respiratoire, le rythme cardiaque, l'activité du cerveau (électroencéphalogramme ou EEG).

L'atteinte digestive (succion/déglutition, reflux gastro-oesophagien)

Le médecin évalue cette atteinte lors de l'examen clinique, néanmoins certaines équipes peuvent proposer une manométrie de l'oesophage pour évaluer comment il se contracte ou un électromyogramme (EMG) de succion/déglutition pour évaluer le manque de coordination entre la tétée et la déglutition. L'électromyogramme consiste à enregistrer l'activité des muscles impliqués à l'aide de petits capteurs (électrodes). Quant à la manométrie de l'oesophage, elle se fait par l'introduction d'une sonde à travers la bouche.

L'atteinte cardiaque

Pour évaluer la régularité du rythme du cœur, un enregistrement continu de l'électrocardiogramme (ECG, examen qui permet d'enregistrer l'activité du cœur à l'aide d'électrodes posées sur les poignets, les chevilles et le thorax) pendant 24 heures (Holter) est très souvent effectué. Une variante est parfois réalisée chez les bébés qui font des malaises, le ROC-Holter (Réflexe Occulo-Cardiaque). Il permet d'évaluer la réaction du cœur en cas de malaise. Dans ce cas, le cardiologue va appuyer avec ses pouces sur l'œil du bébé, ce qui va provoquer un ralentissement du rythme cardiaque. La présence d'un parent à côté de l'enfant est importante pour le rassurer. Il est également conseillé de lui expliquer avant ce qu'on va lui faire, même s'il est tout petit.

Quels sont les examens complémentaires qui permettent de préciser le diagnostic ?

Comme une partie des enfants atteints de SPR présente d'autres anomalies, celles-ci sont recherchées par les médecins dès que le SPR est diagnostiqué. L'examen clinique complet est essentiel à cette évaluation.

Les radiographies du squelette, l'examen des yeux, le dépistage de la surdité, l'échographie cardiaque sont facilement effectués. D'autres examens seront pratiqués en cas de suspicion d'un syndrome en particulier, par exemple : une prise de sang pour effectuer un caryotype (qui permet d'étudier les chromosomes de l'enfant) ou des études moléculaires (pour rechercher un syndrome appelé microdélétion 22q11), une échographie de l'abdomen, une IRM du cerveau...

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

En cas de syndrome de Pierre Robin typique avec les trois éléments de la séquence bien présents, il n'y a pas de doute sur le diagnostic. Parfois, le rétrognathisme et la glossop-tose sont modérés, la fente est néanmoins typique : dans ce cas on parle de Pierre Robin a minima. En revanche, en l'absence de fente palatine, on ne peut pas parler de Pierre Robin et un autre type de problème (par exemple, du système nerveux) sera recherché.

Comme nous l'avons dit, le SPR fait partie, dans environ la moitié des cas, d'un autre syndrome. Ce syndrome peut être plus ou moins facile à identifier.

● Peut-on dépister cette maladie avant la naissance ?

Le diagnostic est rarement suspecté avant la naissance. L'élément du SPR le plus facile à observer sur l'échographie est le rétrognathisme, s'il est possible de voir le profil du fœtus. La fente palatine ne peut pas être vue directement, mais seulement suspectée si la langue a une position anormalement verticale. Enfin, un estomac trop petit ou une quantité de liquide amniotique (liquide dans lequel baigne le fœtus) un peu trop importante (hydramnios ou polyhydramnios) peuvent témoigner d'une tendance du fœtus à ne pas avaler suffisamment de liquide amniotique et donc d'un problème de déglutition. Mais ces deux signes se rencontrent aussi dans d'autres circonstances.

Si le diagnostic de SPR est posé par échographie avant la naissance, les médecins recherchent d'autres anomalies éventuellement associées (visage, cœur, squelette, cerveau). Ils peuvent proposer d'étudier les cellules du fœtus à la recherche d'anomalies chromosomiques qui expliqueraient la présence d'un SPR.

Les deux techniques utilisées pour prélever des cellules du fœtus sont l'amniocentèse et le prélèvement de villosités chorales (ou biopsie de trophoblaste).

L'amniocentèse permet d'examiner les cellules flottant dans le liquide qui entoure le fœtus (liquide amniotique). Le prélèvement se fait à l'aide d'une seringue surmontée d'une aiguille à travers la paroi abdominale. Cet examen est proposé vers la 16^e semaine de grossesse.

Le prélèvement de villosités chorales a l'avantage de se pratiquer plus tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu à l'origine du placenta (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le test est généralement réalisé vers la 12^e semaine de grossesse. Mais en règle générale, si le SPR est suspecté, c'est plus tard pendant la grossesse.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation de au préalable. Ils sont réalisés sous échographie et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en trois semaines environ.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Aux autres membres de la famille ?

Le SPR isolé est le plus souvent sporadique, ce qui signifie qu'il survient dans une famille de façon « accidentelle ». Les parents ayant donné naissance à un enfant malade ont un risque faible d'avoir un deuxième enfant atteint. Néanmoins, dans 10 à 15% des cas, l'anomalie peut avoir été transmise par un parent qui avait une forme atténuée du syndrome (transmission familiale), donc, avant de conclure à un cas sporadique, les médecins cherchent à savoir si des membres de la famille ont présenté dans leur petite enfance une fente palatine, des difficultés pour s'alimenter et pour prendre du poids, ou s'ils « parlaient du nez ». La présence d'un des trois signes du SPR chez un parent peut signifier que le SPR est héréditaire dans cette famille. Une transmission autosomique dominante est alors évoquée (*figure 3*), ce qui signifie que la maladie peut se transmettre de génération en génération. Une personne atteinte a un risque sur deux de transmettre l'anomalie à ses enfants, quel que soit leur sexe, dans ce type de famille.

Les SPR syndromiques et les SPR associés sont soit accidentels, soit transmis, à risque ou non de se reproduire dans la famille, selon le syndrome en cause. Étant donné la complexité de la question, le SPR nécessite une consultation de génétique auprès d'une équipe spécialisée. Cette consultation permettra notamment une évaluation plus précise du risque pour les grossesses suivantes et celles des autres membres de la famille.

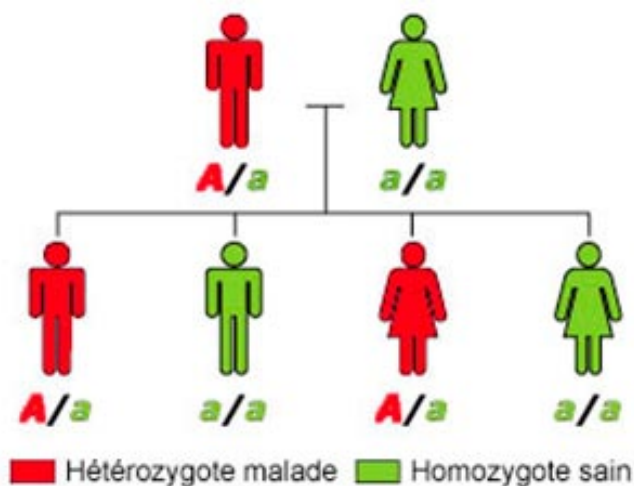


Figure 3 : Transmission dominante
Un des parents possède une copie muté du gène (A) et est atteint de la maladie, tout comme son enfant A/a. A chaque grossesse, le risque qu'un enfant d'une personne A/a soit malade est de 50%.

Les enfants a/a ne sont pas malades et ne peuvent pas transmettre la maladie (ils portent deux copies normales du gène a/a).

Source : Orphaschool - Transmission des maladies génétiques (<http://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/Ressources/1-AD/AD-1.png>)

Le traitement, la prise en charge

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Le traitement des enfants atteints de SPR s'est beaucoup amélioré depuis une quinzaine d'années, grâce à la meilleure connaissance des problèmes qui peuvent être liés au mauvais fonctionnement du tronc cérébral, ce qui semble être le cas pour beaucoup d'enfants atteints du SPR. Les problèmes de coordination de la respiration et de l'alimentation peuvent ainsi être pris en charge de manière adaptée (surveillance intensive, opérations si nécessaire).

La prise en charge s'améliore car on apprend aux parents à réaliser certains soins, ce qui permet de réduire la durée d'hospitalisation, lorsque l'on choisit les méthodes les moins agressives et que l'on met en place une prise en charge psychomotrice pour accélérer les progrès des enfants.

Prise en charge des problèmes respiratoires

Dans les cas les moins sévères, le fait de coucher les bébés sur le ventre, éventuellement avec la tête du lit surélevée, permet de diminuer l'obstruction de la gorge et facilite leur respiration.

Dans un tiers des cas, les problèmes respiratoires nécessitent que l'enfant reste en surveillance à l'hôpital, afin d'éviter qu'il fasse des fausses routes, en évitant donc le biberon et dans les cas les plus sérieux, qu'il ait une assistance respiratoire.

L'assistance respiratoire chez le nouveau-né peut consister à fournir de l'oxygène par le nez, à utiliser une canule (canule de Guedel) pour maintenir la langue vers l'avant, ou à poser un tube dans le pharynx (intubation pharyngée) ou dans le larynx (intubation laryngée). Ces techniques sont des techniques de réanimation qui ne peuvent pas être maintenues plus de quelques jours.

Lorsque l'enfant a une insuffisance respiratoire très sévère (principalement un enfant au stade 3), il doit être transféré dès sa naissance vers une unité de réanimation spécialisée (unité de réanimation médico-chirurgicale). Ces enfants vont nécessiter des traitements plus « invasifs » pour leur permettre de respirer, tels qu'une trachéotomie. Il s'agit d'une ouverture faite dans la trachée par chirurgie, au niveau du cou, qui permet de faire passer un tube (canule) qui assurera le passage de l'air dans les voies aériennes. La mise en place d'une trachéotomie doit faire l'objet d'une discussion entre l'équipe médicale et les parents. Il s'agit en effet d'une stratégie invasive. Néanmoins, cette intervention est réversible dès lors que l'obstruction à la respiration est moindre (vers 9 à 15 mois): l'orifice de trachéotomie se referme aussitôt que l'on enlève la canule (mais laisse une légère cicatrice). De plus, cette prise en charge permet souvent de surmonter le passage difficile des premiers mois. Après l'intervention, l'enfant prend rapidement du poids et est plus en forme.

Etant donnée que la trachéotomie est une méthode de soins efficace mais assez lourde, certaines équipes tentent de retarder cette intervention par des méthodes intermédiaires :

- des essais de ventilation au masque dite non invasive (VNI) sont en cours dans certaines équipes. La VNI consiste à insuffler de l'air par l'intermédiaire d'un masque posé sur le visage. Elle est proposée aux grands enfants qui continuent de faire des apnées nocturnes, qu'ils aient ou non subi une trachéotomie au préalable.
- D'autres interventions existent, mais sont de moins en moins utilisées, car elles ne font pas l'unanimité parmi les médecins : la partie avant de la langue peut être fixée à la lèvre (labioglossopexie) ou les os de la mâchoire peuvent être allongés en leur appliquant une traction (ostéodistractions mandibulaires).

Prise en charge des problèmes alimentaires

Généralement, les bébés atteints de SPR de stade 1 ou 2 peuvent prendre des biberons (contenant du lait maternisé ou du lait maternel, si la mère a tiré son lait). Pour aider ces enfants à prendre le biberon, on propose au bébé une tétine souple, en caoutchouc « vieilli », utilisée en élargissant l'ouverture et en épaississant le lait ou en utilisant un lait bien crémeux (épaissi avec un amidon de caroube, type Gumilk). La position du bébé pendant le biberon est importante. Il doit être assez droit, la tête bien dans l'axe du tronc en évitant qu'elle soit rejetée en arrière. La main qui tient le biberon peut accompagner les mouvements d'avant en arrière de la tétine dans la bouche pour faciliter la succion. Les biberons sont donnés plusieurs fois dans la journée pendant longtemps, car ces bébés ont du mal à boire de grosses quantités d'affilée.

La succion ne se rééduque pas, il est donc inutile d'insister. L'allaitement au sein est impossible et la maman ne doit pas culpabiliser, ni forcer.

Souvent le bébé ne peut pas téter suffisamment pour grossir correctement ou il fait des fausses routes ou son état respiratoire est trop précaire. Dans ce cas, une alimentation par sonde gastrique est nécessaire. Cette sonde est mise par la bouche chez le nouveau-né, puis par le nez plus tard car cette position est plus confortable pour l'enfant, et elle descend jusqu'à l'estomac.

Dans de rares cas (plutôt stade 3), quand l'alimentation par sonde se prolonge ou que l'enfant tolère mal sa sonde, la mise en place d'une gastrostomie est possible. Cette intervention chirurgicale consiste à poser un petit tuyau plastique (ou « bouton ») qui relie directement l'estomac à la paroi extérieure du ventre (*figure 4*). Une sonde branchée à ce petit bouton permettra d'introduire des aliments liquides directement dans l'estomac. Cette gastrostomie peut être mise en place à l'aide d'un endoscope passé par la bouche jusqu'à

l'estomac (on parle alors de gastrostomie per-cutanée) ou par voie chirurgicale. La gastrostomie chirurgicale est faite quand un geste de chirurgie anti-reflux (*voir plus loin*) est également nécessaire, afin de réaliser les deux interventions au même moment.

La gastrostomie nécessite un certain entretien qui peut être effectué par les parents : celui-ci, relativement simple, est expliqué par l'équipe soignante et demande de respecter certaines règles d'hygiène.

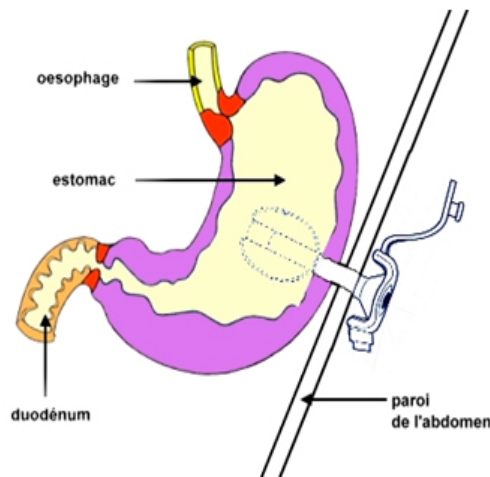


Figure 4
Schéma d'une gastrostomie : un tuyau plastique relie directement l'estomac à la paroi du ventre.

Source : <http://www.afao.asso.fr/operations/gastro.htm>

Prise en charge du reflux gastro-œsophagien

Lorsque le reflux n'est pas très sévère, la surélévation de la tête de lit permet de diminuer le reflux gastro-œsophagien. S'il est un peu plus important, les médecins peuvent prescrire des médicaments qui agissent comme des pansements qui protègent la muqueuse œsophagienne, associés à d'autres qui renforcent les mouvements de l'œsophage et bloquent l'acidité gastrique. Dans certains cas, le traitement du reflux par ces médicaments n'est pas efficace. Plus rarement, les enfants « vomissent » beaucoup et ne prennent pas assez de poids. L'intervention chirurgicale est alors nécessaire. L'opération anti-reflux la plus fréquente est appelée « fundoplicature de Nissen ». Elle consiste à renforcer la « barrière » naturelle qui existe entre l'œsophage et l'estomac (le cardia), en créant un manchon autour de l'œsophage avec l'estomac.

Correction de la position de la langue

Normalement, avec le temps, la langue retrouve du tonus et donc une position normale. Néanmoins, certaines équipes médicales (de plus en plus rares) ont tenté la mise en place d'une plaque palatine qui va s'emboîter sur le palais de l'enfant. En appuyant sur l'arrière de la langue, elle va permettre de l'abaisser en avant. Ce faisant, elle libérerait les voies aériennes.

Réparation du palais

L'intervention pour fermer la fente palatine se fait généralement entre 7 et 12 mois, mais il arrive que certains chirurgiens opèrent en deux temps avec une première intervention vers l'âge de 3 mois. Dans la plupart des cas, une seule opération suffit, mais parfois, notamment si des fissures se produisent après la réparation du palais, plusieurs interventions peuvent être nécessaires.

Après l'intervention, les enfants ne pourront plus prendre la tétine (non nutritive), ni le biberon pendant environ 1 mois. Ils seront alimentés à la cuiller ou à la tasse à bec. Il faut

aussi éviter qu'ils mettent pouce, doigts ou objet dans la bouche pendant les 3 semaines qui suivent l'opération, car les cicatrices sont encore fragiles.

● **Quelles sont les autres modalités de prise en charge ?**

Orthophonie

L'orthophonie sera très utile pour aider l'enfant à bien prononcer. En effet, même opéré, le palais n'a pas la longueur et la souplesse d'un palais naturel. De plus, certains enfants peuvent présenter un nasonnement. Dès l'âge de 18 ou 24 mois, les enfants doivent donc être vus par une orthophoniste qui donnera des exercices de souffle pour muscler le pharynx (qui relie la cavité buccale et nasale au larynx et à l'œsophage) et le voile du palais. Dès 30 mois, une rééducation orthophonique pourra aider à la prévention des troubles de l'émission de sons (phonatoires) et de l'articulation des mots, présents chez près de la moitié des enfants. Pour les enfants qui ont subi une labioglossopexie (rattachement de la langue à la lèvre inférieure), lorsque la langue est libérée, le suivi par un orthophoniste pourra leur apprendre à se servir de leur langue.

De plus, l'orthophonie peut aider les parents à mieux prendre en charge l'alimentation de l'enfant, mais pas avant l'âge de 9 mois. Elle peut notamment être utile si l'enfant a subi une gastrostomie lorsqu'il était bébé et que celle-ci n'est plus nécessaire. L'orthophonie peut alors aider à apprendre les mouvements des mâchoires nécessaires pour manger.

Prise en charge des troubles ORL

En cas d'otite aiguë, un traitement par des antibiotiques est souvent prescrit. Parfois, il est nécessaire de percer le tympan (paracentèse) sous anesthésie, pour évacuer le pus. Pour éviter la récurrence des otites aiguës ou traiter l'otite séreuse quand elle est responsable d'un retentissement sur l'ouïe (audition), l'ORL peut placer un aérateur en forme de tube ou de yoyo à travers le tympan pour permettre au liquide de continuer à s'écouler et ainsi éviter l'apparition d'une nouvelle otite aiguë. Le yoyo reste en place 1 à 2 ans et s'élimine le plus souvent spontanément. Si cela ne suffit pas, les enfants devront porter un appareil auditif qui amplifie le son. L'otite séromuqueuse ou séreuse ne se traite pas en enlevant des végétations comme c'est souvent le cas chez les autres enfants. En effet, cela risque d'accentuer le nasonnement.

Autres prises en charge

Par ailleurs, s'il existe des malformations associées à la SPR, celles-ci doivent bien évidemment être prises en charge. Certaines anomalies nécessitent une opération, comme les malformations cardiaques importantes, par exemple.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Pour les parents, l'annonce du diagnostic à la naissance est traumatisante, d'autant plus que leur nouveau-né est immédiatement transféré dans une unité de soins intensifs, qu'il devra peut-être être opéré, qu'il ne peut pas toujours être nourri normalement... Il s'agit évidemment d'une situation déchirante. A la maternité, les parents peuvent ressentir le besoin de trouver un soutien psychologique qui est généralement proposé d'emblée par l'équipe médicale.

Pour les parents, il peut être difficile d'apprendre à prendre soin de leur enfant sans le surprotéger et parfois, à faire face aux réactions de leur entourage. La famille ne doit donc pas hésiter à se faire soutenir par un psychologue.

Certains enfants, surtout les plus sévèrement atteints, peuvent garder des souvenirs de leur période d'hospitalisation et le manifester vers l'âge de un à deux ans par un comportement un peu difficile. Si c'est le cas, quelques séances avec un psychologue peuvent être utiles pour leur permettre d'évacuer ces souvenirs. Cependant, ce comportement peut aussi correspondre à une phase normale d'opposition, simplement un peu plus marquée si l'enfant a été surprotégé.

● **Que peut-on faire soi-même pour soigner son enfant ?**

Certains enfants ne peuvent avoir une alimentation normale qui leur permette de développer leurs sens, et ce dès la naissance. Néanmoins, même avec une alimentation difficile, un lien fort peut se créer avec les parents : odeur, voix, contact physique, jeux, toucher...

La présence et la participation des parents au moment des soins à l'hôpital sont primordiales pour limiter l'inquiétude de l'enfant. Si la mère est souvent au premier plan dans les premiers temps (par exemple si elle tire son lait pour allaiter son bébé), le rôle du père est essentiel, auprès de son bébé mais aussi comme soutien de la mère.

Lorsque les enfants présentent une fente palatine peuvent prendre leurs repas au biberon, ils avalent beaucoup d'air pendant les repas. Il ne faut pas hésiter à leur faire faire plusieurs fois des renvois (rots) pendant leur repas. Après avoir mangé, le bébé peut se sentir plus à l'aise dans un porte-bébé ou une écharpe contre l'un de ses parents : cela lui permet, en se tenant droit, d'éliminer l'air absorbé. Si le bébé a avalé beaucoup d'air, il peut avoir des maux de ventre (coliques) : de légers massages circulaires sur son ventre peuvent aider à le soulager.

Par la suite, certains enfants, s'ils ont été nourris longtemps par sonde, peuvent avoir du mal à s'habituer à prendre des repas. Le « déclic » peut venir en goûtant un plat ou une sucrerie qui leur plaît.

● **Comment faire suivre son enfant ?**

Le suivi peut se faire dans les centres de référence ou dans une consultation spécialisée dans les fentes labio-palatines ou dans les anomalies du développement, qui organise une prise en charge pluridisciplinaire (chirurgien maxillo-facial, orthophoniste, orthodontiste, ORL, pédiatre, psychologue ...). Leurs coordonnées se trouvent sur le site Orphanet (www.orphanet.fr).

Les difficultés ORL doivent être dépistées et prises en charge dès l'âge de 1 an, puis un contrôle régulier pendant l'enfance est nécessaire. En fonction des anomalies associées, d'autres médecins spécialistes devront participer au suivi (orthopédistes, ophtalmologistes, généticiens...).

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Il est important de prévenir l'équipe soignante que l'enfant a eu un SPR et, si c'est le cas, qu'il a subi des opérations. De même, si l'enfant présente un syndrome précis, il faut en informer l'équipe médicale. Il faut également signaler quels sont les éventuels traitements en cours et leurs doses afin d'éviter des associations de médicaments incompatibles ou des surdosages éventuels.

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Pour les parents, l'événement de la naissance de leur enfant est bouleversé par l'annonce du diagnostic.

Ensuite, pendant les premiers mois après la naissance, les parents (ou l'un d'eux) ont souvent besoin de cesser leur activité professionnelle pour s'occuper de l'enfant, notamment en cas d'hospitalisation de longue durée. La vie quotidienne et familiale se trouve donc souvent déstabilisée pendant cette période. Même si cela n'est pas facile, les parents doivent essayer de se ménager des plages de repos, mêmes brèves. On peut également souligner ici l'importance du rôle que peuvent jouer les frères et sœurs du nouveau-né, s'il n'est pas le premier de la famille. En les associant à la vie quotidienne de l'enfant, on pourra éviter que l'attention des parents lui soit toute entière portée. La famille au complet peut ainsi participer au développement de l'enfant et les liens s'en trouver même renforcés.

En fait, la sévérité de la maladie dépend principalement de la présence ou non d'anomalies associées. Le retentissement sur la vie quotidienne est donc très variable selon les cas.

Selon la présence ou non d'autres troubles (défauts d'audition, retard de langage, crises d'épilepsie, etc.), les enfants pourront suivre une scolarité tout à fait normale ou aménagée grâce à un projet d'accueil individualisé (PAI) ou à un projet personnel de scolarisation (PPS). Il s'agit d'une convention associant la famille, l'école et le médecin scolaire, et qui permet de répondre aux besoins de l'enfant (être placé plus près du professeur pour mieux entendre, par exemple) et d'informer les enseignants sur la maladie.

Lorsque le SPR est isolé, une fois les premiers mois passés - et l'opération de la fente palatine - les risques vitaux (notamment en cas de SPR de stade 3) sont écartés et les difficultés d'alimentation s'estompent et disparaissent. Les enfants mènent ensuite une vie normale, avec un suivi adapté pour détecter et corriger les éventuels problèmes (ORL, orthophonie, etc.).

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Les projets de recherche visent à mieux comprendre les facteurs en cause dans la maladie, et à essayer de caractériser le ou les gènes qui pourraient être impliqués. Des études très récentes montrent que plusieurs cas de SRP isolé sporadiques ou familiaux seraient dus à des anomalies génétiques qui ont en commun d'affecter l'expression du gène *SOX9* qui a un rôle, entre autre, dans le développement du squelette facial.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Dès le diagnostic, il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent bien la législation et les droits.

En France, les interventions chirurgicales sont prises en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux.

Les familles des enfants en situation de handicap peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations - aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ... - demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières, ...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. Par exemple, en cas d'anomalies graves associées, les familles peuvent obtenir une allocation d'éducation enfant handicapé (AEEH). L'un des parents peut prétendre à une Allocation journalière de présence parentale (AJPP) si le médecin traitant juge que sa présence auprès de l'enfant est indispensable. Une demande d'hospitalisation à domicile ou encore d'une aide à domicile peut être faite.

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations » ([Vivre avec une maladie rare en France](#)), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

Maladies Rares
Info Services

0 810 63 19 20

N° Azar, prix appel local

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Véronique Abadie

Centre de référence des syndromes
de Pierre Robin et des troubles de
succion/déglutition congénitaux -
Hôpital Necker - Enfants malades,
Paris

Association Française des
Conseillers en Génétique



Association Tremplin

Syndromes de Pierre Robin



Syndrome Pierre Robin, de stickler
et fentes palatines