



Chirurgie Plastique Pédiatrique - Hôpital Lapeyronie
Prof. G. Captier - Dr F. Maggiulli

Séquence de Pierre Robin (SPR) Parcours de soins

Guide A l'Attention des Parents

CHU

MONTPELLIER
CENTRE HOSPITALIER
UNIVERSITAIRE

FEMME, MÈRE,
ENFANT

CHU DE MONTPELLIER
Pôle FEMME, MÈRE, ENFANT

Hôpital LAPEYRONIE
371, avenue du Doyen Gaston Giraud
34295 Montpellier cedex 5

www.chu-montpellier.fr



Séquence de Pierre Robin (SPR)

INTRODUCTION

Objectifs, définition, caractéristiques et incidence
de la Séquence de Pierre Robin 03

PARTIE 1

Compréhension de la Séquence de Pierre Robin 07

PARTIE 2

Une équipe médicale spécialisée pluridisciplinaire 14

PARTIE 3

Le traitement : organisation, suivi et prise en charge 21

Chaque enfant est unique et chaque personne, tout au long du parcours de soins, aura des besoins différents qui seront pris en charge par l'équipe multidisciplinaire du Centre de compétence de la séquence de Pierre Robin au CHU.

Si vous avez une question concernant vos soins ou ceux de votre enfant, parlez-en à votre équipe en premier lieu.

INTRODUCTION

Objectifs, définition, caractéristiques et incidence de la Séquence de Pierre Robin

Cette brochure a trois objectifs :

1. **Vous aider**, en tant que parent d'un enfant pris en charge, à être bien informé, plus confiant et donc plus impliqué dans la prise de décision durant le traitement.
2. **Vous expliquer** les différentes étapes et vous guider à travers les traitements les plus courants et typiques dont votre enfant aura besoin.
3. Vous aider à **vous approprier** les particularités de l'accompagnement de votre enfant (couchage, alimentation...) et ainsi mieux prendre soin de lui.

Ce livret peut ainsi vous aider à identifier les questions les plus importantes auxquelles vos soignants pourront répondre.

Définition de SPR

La SPR est une association malformatrice caractérisée par :

- **Un rétrognathisme** (menton en arrière) comme caractéristique principale de la SPR associée à deux autres conditions nécessaires :
- **Une glossoptose** (langue verticale dans la gorge).
- **Une obstruction des voies respiratoires supérieures.**

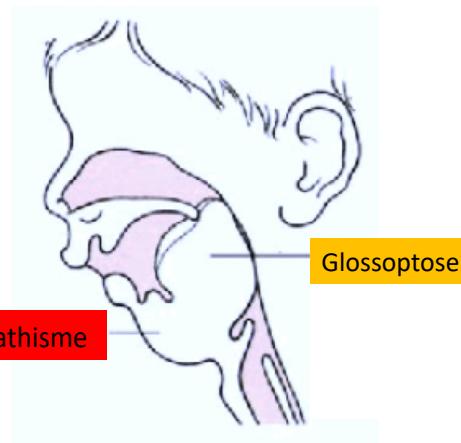
La fente palatine est considérée comme un signe clinique supplémentaire, très fréquent, mais non obligatoire (voir schéma page suivante).

Une autre définition de la SPR, souvent reconnue et utilisée en France, est celle qui impose les trois caractéristiques suivantes :

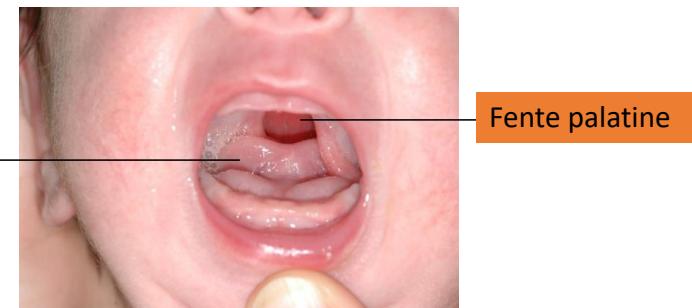
- **Un rétrognathisme,**
- **Une glossoptose,**
- **Une fente vélo-palatine médiane, vélaire ou vélopalatine complète ou incomplète** (totalité ou partie du palais secondaire).

Sans inclure l'obstruction comme obligatoire, même si elle est fréquente.

Quelles sont les caractéristiques cliniques de la SPR ?



Rétrognathisme



Fente palatine

Incidence et Physiopathologie

- La SPR a une incidence comprise entre 1/10000 à 1/14000 naissances
- La séquence de Pierre Robin est la résultante d'un processus anormal du développement embryonnaire généré pendant la période de formation du palais secondaire entre le 45^{ème} et le 60^{ème} jour de vie embryonnaire.

Genisca AE, Frias JL, Broussard CS, Honein MA, Lammer EJ, Moore CA, et al. Orofacial clefts in the National Birth Defects Prevention Study, 1997–2004. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2009;149A:1149–58. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32854>.

Printzlau A, Andersen M. Pierre Robin Sequence in Denmark: A Retrospective Population-Based Epidemiological Study. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2004;41:47–52. <https://doi.org/10.1597/02-055>.

PARTIE 1

Pourquoi « Séquence » ?

- Le terme de séquence signifie que les anomalies malformatives sont liées entre elles et apparaissent de manière consécutive : le rétrognathisme est le premier à apparaître puis la glossoptose et la fente palatine (schéma page 8).
- Un syndrome est un ensemble d'anomalies avec une seule pathogénie.
- La SPR peut être syndromique (notée SPR-S) quand il y a d'autres malformations associées en dehors de la séquence ou dans le cas contraire dite isolée (SPR-I) soit seulement la séquence.

Van Nunen DPF, van den Boogaard M-JH, Breugem CC. Robin Sequence: Continuing Heterogeneity in Nomenclature and Diagnosis. *Journal of Craniofacial Surgery* 2018;29:985-7. <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000004361>.

Pourquoi cette condition se produit-elle * ?

Le rétrognathisme embryonnaire est l'élément primitif responsable de la séquence malformatrice

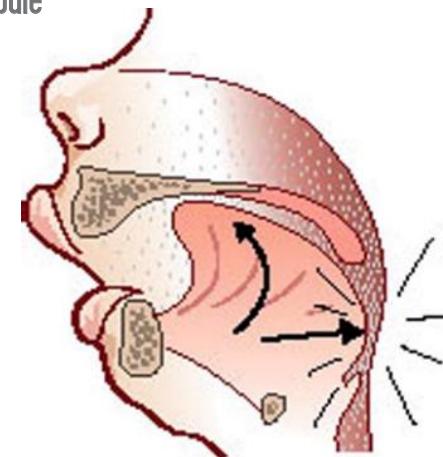
Rétrognathisme développement embryonnaire anormal de la mandibule



Glossoptose langue en position postérieure et verticale



Fente Palatine en U absence de fusion des deux processus palatins du palais



*Explication la plus commune

SPR ISOLÉE (SPR-I) et SYNDROMIQUE (SPR-S)

- SPR ISOLEE (SPR-I) : le bébé est né normalement à terme, sans AUCUNE anomalie ni morphologique (hormis sa Séquence de Pierre Robin) ni clinique (auscultation cardiaque normale) ni neurologique.
- SPR SYNDROMIQUE (SPR-S) : associée à d'autres anomalies morphologiques, ou d'autres particularités du développement.

La répartition de ces 2 formes est de 50 % chacune.

Séquence de Pierre Robin Syndromique (SPR-S)

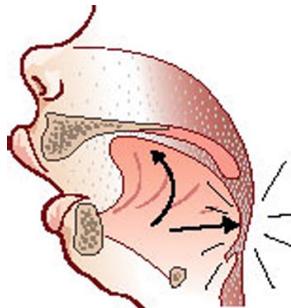
- Quelquefois la SPR n'est pas isolée et peut être associée à d'autres anomalies morphologiques ou d'autres particularités du développement.
- Après le diagnostic prénatal par échographie, avec votre accord, le Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal examinera votre situation et proposera des consultations et des explorations spécialisées (imagerie particulière, amniocentèse...) afin de faire un diagnostic le plus précis possible et de vous informer au mieux. Ce diagnostic permet de dépister notamment les SPR syndromiques.

ATTENTION ! Certaines SPR syndromiques ne peuvent pas être identifiées avant la naissance.

Exemples de SPR Syndromiques (SPR-S)

- Syndrome de Stickler,
- Certaines anomalies chromosomiques,
- Microdélétion 22q11,
- Certaines maladies osseuses constitutionnelles hors collagénopathies,
- Les syndromes du premier arc (dysostose mandibulofaciale ou syndrome de Treacher-Collins, Syndrome de Nager),
- Certaines embryopathies tératogènes (alcool, médicaments),
- Le syndrome de Guyon Alméda,
- Le syndrome de Kabuki,
- Le syndrome SATB2,
- Certaines myopathies congénitales,
- Etc ...

Qu'est ce que cela entraîne pour mon bébé ?



Rétrognathisme

Difficulté respiratoire (obstruction respiratoire haute, bruit respiratoire).

Glossoptose

Difficulté d'alimentation incoordination respiration-déglutition (nécessite une alimentation par sonde nasogastrique ou un biberon spécial, et très rarement une gastrostomie (dans les formes les plus sévères)).

Fente Palatine

Difficulté de développement de la parole (nécessite la réparation de la fente palatine)



Que puis-je ressentir à propos de cette situation ?

- Les parents peuvent ressentir un choc et une détresse voire un sentiment de perte de l'enfant qu'ils espéraient.
- Accueillir un bébé avec une Séquence de Pierre Robin (SPR) peut être perturbant et soulève de nombreux questionnements.
- Il n'est pas rare de se poser la question : « qu'est-ce que j'ai fait de mal ? ».
- Ce sont des réactions normales et exprimer vos sentiments aux membres de l'équipe peut vous aider. Une psychologue est également disponible pour vous soutenir.



PARTIE 2

L'Equipe Pluridisciplinaire

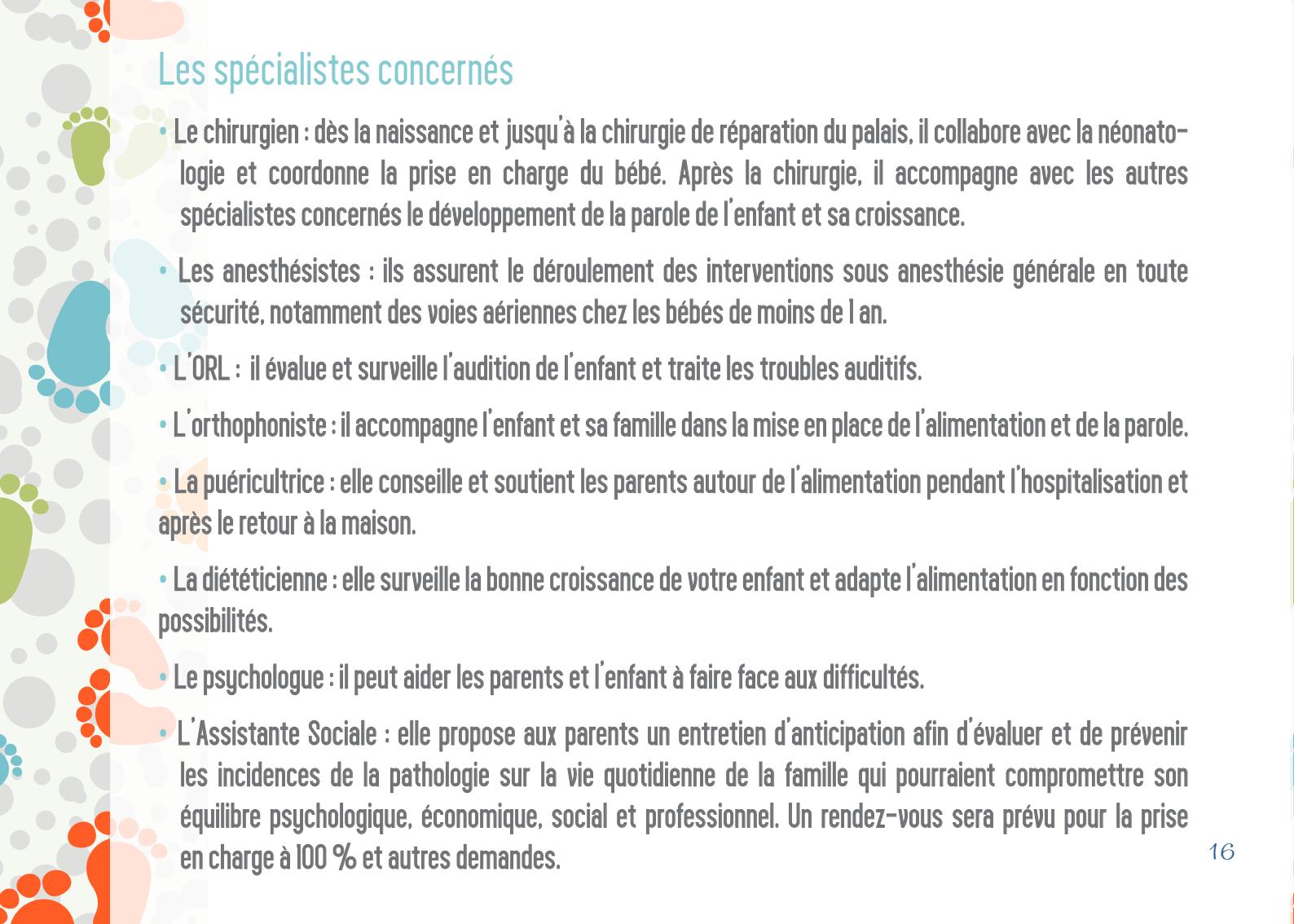


- L'équipe de la SPR est composée de spécialistes qui traitent les différents aspects liés à cette condition.
- Les différents aspects du traitement de la SPR sont intriqués, il est donc important que les différents spécialistes travaillent ensemble dans un Centre de Compétence.

• <u>Gynécologue</u> :	Pr. F. FUCHS
• <u>Généticien</u> :	Pr. D. GENEVIEVE
• <u>Pédiatres</u> :	Dr. M. BADR – Dr I. HARREWIJN (ECR) – Dr O. PLAN
• <u>Chirurgiens</u> :	Pr. G. CAPTIER- Dr. F. MAGGIULLI
• <u>Orthophonistes</u> :	Mme H. BAYLON – Mme A. RICAUD
• <u>Orthodontistes</u> :	Dr. C. BAUMLER – Pr BARTHELEMI
• <u>Dentiste</u> :	Dr. E. MOULIS
• <u>ORL</u> :	Pr. M. MONDAIN – Dr. M. AKKARI – Dr. C. BLANCHET
• <u>Diététicien</u> :	Mme H. MOULY
• <u>Assistante Sociale</u> :	Mme F. CARPINO

Les unités spécialisées et les spécialistes concernés

- Le Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) : il suit la patiente dès le diagnostic posé par l'échographie anténatale. Il coordonne les rendez-vous prénataux pour la patiente au centre de compétence de Pierre Robin et organise l'accouchement au CHU pour une prise en charge optimale du bébé.
- Le Service de Génétique Clinique : il offre un diagnostic de précision génétique (cause génétique ou pas) et un conseil génétique. Les tests génétiques sont : l'amniocentèse (peut avoir pour but la réalisation d'un examen génétique) et l'ACPA ou l'exome.
- L'Equipe de Néonatalogie : elle gère les problèmes respiratoires et l'alimentation du bébé dès la salle de naissance en unité d'hospitalisation puis en consultation de suivi spécialisé.
- L'unité d'enregistrement Cardio-Respiratoire : elle permet l'évaluation et la surveillance du degré de l'obstruction et les progrès jusqu'à la chirurgie du palais.



Les spécialistes concernés

- Le chirurgien : dès la naissance et jusqu'à la chirurgie de réparation du palais, il collabore avec la néonatalogie et coordonne la prise en charge du bébé. Après la chirurgie, il accompagne avec les autres spécialistes concernés le développement de la parole de l'enfant et sa croissance.
- Les anesthésistes : ils assurent le déroulement des interventions sous anesthésie générale en toute sécurité, notamment des voies aériennes chez les bébés de moins de 1 an.
- L'ORL : il évalue et surveille l'audition de l'enfant et traite les troubles auditifs.
- L'orthophoniste : il accompagne l'enfant et sa famille dans la mise en place de l'alimentation et de la parole.
- La puéricultrice : elle conseille et soutient les parents autour de l'alimentation pendant l'hospitalisation et après le retour à la maison.
- La diététicienne : elle surveille la bonne croissance de votre enfant et adapte l'alimentation en fonction des possibilités.
- Le psychologue : il peut aider les parents et l'enfant à faire face aux difficultés.
- L'Assistante Sociale : elle propose aux parents un entretien d'anticipation afin d'évaluer et de prévenir les incidences de la pathologie sur la vie quotidienne de la famille qui pourraient compromettre son équilibre psychologique, économique, social et professionnel. Un rendez-vous sera prévu pour la prise en charge à 100 % et autres demandes.

Diagnostic Anténatal

- L'aspect « subjectif » du profil fœtal strict fait partie des éléments à surveiller lors de l'échographie morphologique du 2^{ème} trimestre de la grossesse.
- Un diagnostic anténatal permet d'anticiper les éventuelles difficultés respiratoires néonatales et d'organiser à l'avance une prise en charge dans les maternités de niveau 3. Les maternités de niveau 3 disposent d'une réanimation néonatale et de la présence d'un pédiatre réanimateur capable d'assister les bébés sur le plan respiratoire :
 - Position en décubitus latéral
 - Mise en place d'une sonde naso-pharyngée
 - Ventilation assistée à type de pression positive continue nasale (« CPAP »).
- Une assistance à l'alimentation est également nécessaire (sonde nasogastrique), mise en place progressive d'une alimentation orale avec sevrage graduel de l'alimentation sur sonde nasogastrique avec le soutien de l'équipe spécialisée (puéricultrice, orthophoniste).



Échographie morphologique à 24 SA.

Plan de dépistage en mode 2D sur la coupe du profil fœtal (A) et reconstruction surfacique 3D (B)



Dépistage de SPR à la naissance

- Une fois le diagnostic de SPR posé, il est nécessaire de transférer l'enfant en maternité de type 3 spécialisée afin de faire une évaluation clinique poussée et des explorations complémentaires pour déterminer le caractère isolé ou non : SPR-I ou SPR-S.
- Un bilan complémentaire et un suivi sont nécessaires pour déterminer si la SPR est isolée ou non :
 - SPR-I : bébé à terme, sans autre anomalie que la Séquence de Pierre Robin.
 - SPR-S : SPR avec un élément anormal qui concerne soit les paramètres de naissance, soit l'examen clinique, soit les examens complémentaires.

On prévoit :

- Des échographies cardiaque, abdominale, transfontanellaire +/- IRM cérébrale.
- Un bilan sanguin avec dosage de calcémie (et métabolites du cholestérol si besoin).
- Une consultation génétique sans urgence : bilan génétique avec caryotype et analyse chromosomique sur puces, voire d'autres analyses.
- Un dépistage néonatal de la surdité comme chez tout nouveau-né.
- Un examen ophtalmologique avec skiascopie vers 4 à 6 mois (recherche de myopie).
- Des radiographies du squelette dans la première année de vie.

Dépistage de SPR isolée à la naissance (SPR-I)

- Dans le cadre d'une forte suspicion de SPR isolée (SPR-I) : le bébé est à terme sans AUCUNE anomalie ni morphologique (hormis sa Séquence de Pierre Robin) ni clinique (auscultation cardiaque normale) ni neurologique, le bilan est minimal, on prévoit :
 - Échographie cardiaque.
 - Échographie abdominale.
 - Échographie transfontanellaire (ETT).
 - Un dosage de calcémie (élimine l'hypoparathyroïdie d'une délétion 22q11 paucisymptomatique).
 - Un dépistage néonatal de la surdité comme chez tout nouveau-né.
 - Une consultation de génétique par une équipe spécialisée, sans urgence.
 - Un examen ophtalmologique avec skiascopie vers 4 à 6 mois pour rechercher une myopie.
 - Des radiographies de squelette vers l'âge de 1 an ou avant si une grossesse ultérieure se profile, pour éliminer une collagénopathie.

Dépistage de SPR Syndromique (SPR-S)

- Dans le cadre d'une SPR-S un élément en plus de la SPR qui concerne soit les paramètres de naissance, soit la morphologie, soit l'auscultation, soit l'examen neurologique est détecté.

On prévoit alors en fonction de la clinique un bilan malformatif complet avec :

- Consultation génétique clinique.
 - Échographie cardiaque.
 - Échographie abdo-rénale et voies urinaires.
 - IRM cérébrale sans urgence.
 - EEG.
 - Examen Ophtalmologique.
 - Radiographie du squelette.
 - Potentiels Evoqués Auditifs (PEA) ou Potentiels Evoqués Visuels (PEV).
 - CGH array.
 - Dosage des métabolites du cholestérol si suspicion clinique de syndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO).
- Autres investigations en fonction de la clinique.

PARTIE 3

Organisation et suivi du Traitement

- 1 Consultation spécialisée au CHU (anténatal ou postnatal) : rencontre avec l'obstétricien, le pédiatre néonatalogue réanimateur et le chirurgien plastique pédiatrique pour une explication du parcours de soins.
- 2 Hospitalisation du nouveau-né en unités de réanimation-soins intensifs néonatals après la naissance.
- 3 Suivi rapproché de l'oralité, de la croissance et de la respiration lors de la première année de vie.
- 4 Chirurgie réparatrice du palais.
- 5 Contrôle de l'audition régulière.
- 6 Contrôle du développement de la parole et du langage et, si nécessaire, prise en charge orthophonique des troubles de la phonation.
- 7 Contrôle de la dentition et prise en charge spécialisée.
- 8 Eventuelle chirurgie secondaire du palais.
- 9 Contrôle au terme de la croissance et éventuel chirurgie de la mâchoire.

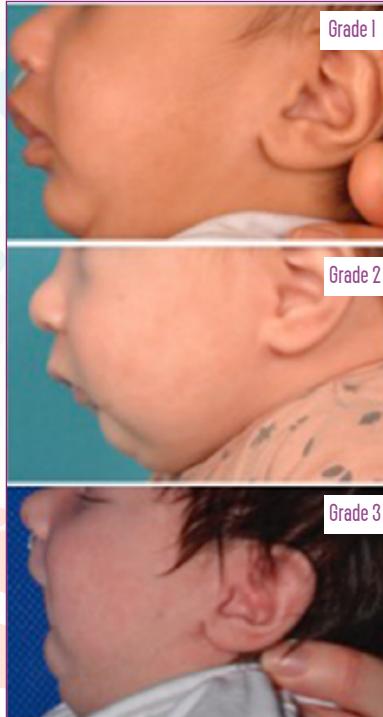
Calendrier de traitements chirurgicaux et contrôles

- Premier contact avec un spécialiste à l'hôpital (anténatale ou postnatale) : chirurgien plastique pédiatrique pour une explication du parcours de soins et un avis génétique.
- 1 mois post natal : chirurgien et pédiatre (pré-chirurgie) pour un contrôle de la croissance et la programmation opératoire.
- 1 mois post natal : un bilan orthophonique afin d'évaluer et d'accompagner l'oralité si besoin.
- 8 -12-18 mois : chirurgie réparatrice du palais mou (Véloplastie Intravelaire de Sommerlad).
- 2 ans : bilan de langage, suivi chirurgie (Orthophoniste + Chirurgien).
- 3 ans : bilan de la parole et du langage (Orthophoniste + Chirurgien).
- 4 ans : Bilan de 4 ans (Chirurgien-Orthodontiste-Orthophoniste).
- 6 ans : Chirurgien et Orthophoniste.
- 8 ans : Chirurgien et Orthophoniste.
- 10 ans : Bilan de 10 ans (Chirurgien-Orthodontiste-Orthophoniste).
- 15 ans : Bilan de 15 ans (Chirurgien-Orthodontiste-Orthophoniste).
- 18 ans : Bilan de 18 ans (Chirurgien-Orthodontiste-Orthophoniste) et transition vers les spécialistes adultes.



A la naissance : Examen Clinique

Rétrognathie = examen de profil



Grade 1 : minime quand la lèvre inférieure rouge est complètement visible.

- Pas de Détresse respiratoire.
- Glossoptose légère, inconstante.

Grade 2 : modérée quand la lèvre inférieure rouge est partiellement visible.

- Détresse respiratoire intermittente ou minime en décubitus dorsal.
- Pas de détresse respiratoire en décubitus latéral.
- Glossoptose constante.
- Difficulté d'alimentation autonome et détresse respiratoire accentuée par l'alimentation autonome.

Grade 3 : sévère quand la lèvre inférieure rouge n'est pas visible.

- Détresse respiratoire modérée à sévère en tétée nutritive.
- L'obstruction des voies respiratoires persiste au moment de l'allaitement de côté.
- Glossoptose constante
- Impossible de se nourrir normalement.

A la naissance : Traitement en unité de réanimation-soins intensifs néonatals

- **Grade 1 :**

- Pas de traitement spécifique.
- Surveillance du poids.

- **Grade 2 :**

- Décubitus latéral alterné.
- Surveillance poids et SaO₂.

- **Grade 3 :**

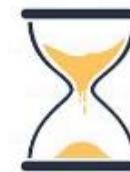
- Levée de l'obstruction :
 - Position,
 - Sonde naso-pharyngée,
 - Ventilation assistée.
- Surveillance poids et SaO₂.

SaO₂: Taux d'oxygène dans le sang.

- Nécessité de lever l'obstruction des voies aériennes supérieures responsable des difficultés respiratoires du bébé.

- Évolution clinique des symptômes :

- Aggravation de 0 à 6 semaines.
- Amélioration après 3/4 mois.



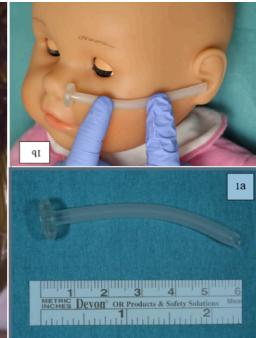
Prise en charge respiratoire : réanimation pédiatrique a proximité



Décubitus latéral



Sonde Naso-pharyngée



VNI

Risque d'intubation difficile

Vous pouvez demander a votre Centre du Niveau 3 la « Carte D'URGENCE Séquence de Pierre Robin intubation difficile ».

PERSONNE(S) À PRÉVENIR EN PRIORITÉ	
Mme/M. :	Tél. :
Mme/M. :	Tél. :
Médecins référents	
Pédiatre :	Tél. :
Chirurgien maxillo-facial :	Tél. :
ORL :	Tél. :
VNI – Sommeil :	Tél. :
Suivi(e) par le centre de :	Tél. :
Centre de référence Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Suctio-Déglutition Congénitaux	
Hôpital Necker – Enfants Malades Service de pédiatrie générale	
	
orphonet www.orpha.net	
	
FRANCE SANTÉ MALADIES RARES 	
TeteCOU www.tete-cou.fr	

 !

CARTE D'URGENCE
Emergency card

Photo

Séquence de Pierre Robin

Nom :
Prénom :
Date de naissance :

Risque d'intubation difficile

Soutien de l'alimentation

- L'allaitement maternel n'est quasiment jamais possible mais il est recommandé aux mères de tirer leur lait pour le donner à leur enfant.
- L'allaitement au biberon « classique » est difficile pour les bébés avec une SPR du fait qu' ils n'ont pas l'énergie nécessaire ou la coordination succion déglutition pour le faire.
- Ils ont besoin de techniques d'alimentation spéciales (position, biberons et tétines adaptés) qui nécessitent moins d'efforts de la part du bébé.
- Les quantités que peut téter le bébé sont souvent très faibles au début et la mise en place d'une alimentation orale complète peut prendre plusieurs semaines surtout si la gêne respiratoire est importante.
- Les bébés avec SPR tètent souvent des quantités plus faibles que les autres bébés donc :
 - Si la maman allaité, il peut être nécessaire d'enrichir son lait,
 - Si c'est un allaitement artificiel, des laits à plus forte teneur en calorie seront privilégiés.
- Le chirurgien et le pédiatre vous les fourniront dans un premier temps.
- Vous pouvez acheter du matériel d'alimentation spécifique avant l'accouchement et l'équipe vous donnera les références.

Tétines et biberons adaptés



- CMAM TEAT
- Nouveau-né
- Tous âges



- MAM 270 ml
- Bouteille
- à pression souple



- Vital Baby Airflow
- Bouteille à pression souple



- Tétines en silicone Dr Brown (toutes variétés)



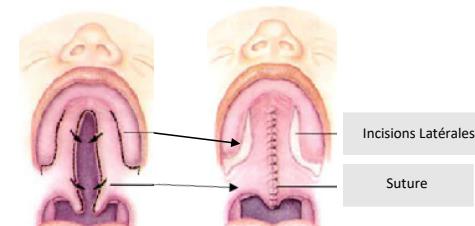
• Biberon Haberman



• Biberon Dr Brown

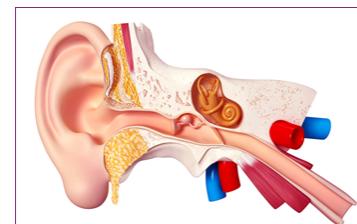
Chirurgie Réparatrice du palais 8-12-18 mois

- La chirurgie vise à réparer le palais en minimisant l'effet de la cicatrice sur la mâchoire supérieure et sur le palais dur.
- Elle reconstruit les muscles du palais mou (ou voile) afin que ce dernier puisse fonctionner correctement pendant la parole et la déglutition (Veloplastie Intravélaire selon Sommerlad).
- Le chirurgien avec le pédiatre et l'anesthésiste décident si votre bébé est suffisamment en forme pour être opéré.
- Le jour de l'intervention, votre bébé ne devra pas manger avant l'opération (suivre les indications de l'anesthésiste) pour réduire le risque d'inhalation et de vomissement du lait.
- Un sédatif («pré-médication») est administré par injection ou sous forme de boisson. Des empreintes dentaires peuvent être prises avant ou pendant l'opération pour donner un enregistrement précis de l'étendue de la fente à comparer avec le développement futur de la bouche.
- Quelques saignements de la bouche par la suite peuvent être possibles.



Contrôle de l'audition

- Des problèmes d'audition peuvent être associés à la fente labio-palatine.
- Ces problèmes d'audition peuvent être transitoires et fluctuants, mais peuvent parfois persister plusieurs mois (otite séreuse, otite séro-muqueuse).
 - Ils sont plus fréquents par rapport aux enfants sans fente labio-palatine, notamment du fait de la fente vélaire.
 - Ils entraînent une perte auditive modérée (votre enfant entend votre voix et sa mélodie mais peut ne pas reconnaître certains sons).
 - Votre enfant ne se plaint pas, il n'a pas mal et n'a pas de fièvre.
 - La perte auditive peut être responsable ou aggraver des difficultés de prononciation ou d'acquisition du langage. Des épisodes de surinfections (otite moyenne aigüe) peuvent survenir, de façon plus ou moins répétée.
- Parfois des troubles de l'audition permanents peuvent également être présents (anomalie de la chaîne des osselets, anomalie de l'oreille interne). Le degré de la perte auditive est variable et peut se modifier au cours de la vie.



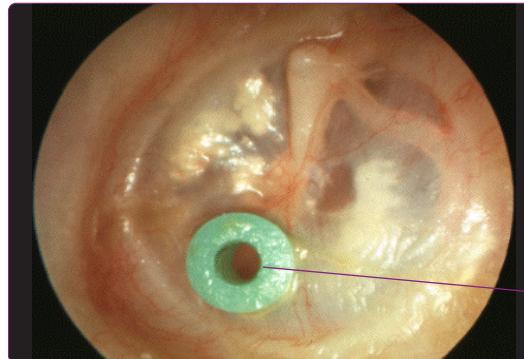
Contrôle de l'audition

- A la naissance, comme pour tout nouveau-né, un test de dépistage des troubles de l'audition vous sera proposé dès votre séjour en maternité ou en néonatalogie. Ce test est indolore.
 - Si ce test de dépistage est concluant, un suivi ORL à distance vous sera proposé, vers 9 ou 12 mois puis deux fois par an si tout va bien jusqu'à 6 ans, puis de façon plus espacée.
 - Si ce test de dépistage n'est pas concluant, un nouveau test vous sera proposé dans les quinze jours, selon les mêmes modalités.
 - Si ce test est de nouveau non concluant, un test d'audition plus approfondi vous sera proposé chez un ORL. En effet, une agitation du bébé ou des sécrétions peuvent perturber le test. Le test réalisé par l'ORL est plus long, toujours indolore, et nécessite le sommeil de votre enfant



Contrôle de l'audition

- En cas d'otite séreuse ou séro-muqueuse avec retentissement auditif, l'ORL pourra vous proposer une intervention avec pose d'aérateurs trans-tympaniques (diabolos, yoyo) dans le tympan. Ce geste chirurgical peut être effectué au moment de l'opération de la reconstruction du voile ce qui évite d'autres anesthésies générales.
- Du fait des problèmes de fente vélaire, il ne vous sera pas proposé de geste complémentaire sur les végétations adénoïdes.
- En cas de perte auditive permanente, une prise en soins globale personnalisée vous sera proposée, incluant plusieurs professionnels (ORL, audioprothésiste, orthophoniste...).



Aérateur trans-tympaniques
(diabolo, yoyo)

Contrôle de la parole et du langage

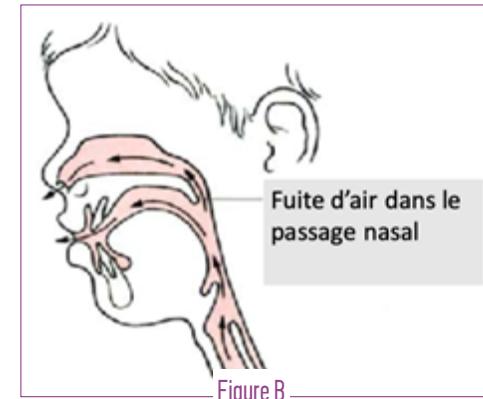
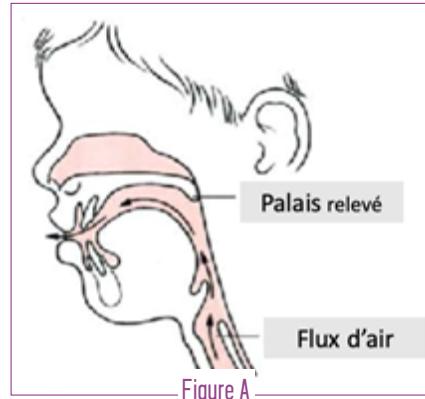
- Des difficultés de communication peuvent survenir (difficultés de prononciation, retard de la parole et du langage).
- Les causes sont multifactorielles (trouble de l'audition, fente vélaire notamment).
- Un suivi des premières années de vie de ces acquisitions sera organisé (pédiatre, orthophoniste...).



Contrôle de la parole

Quelles sont les difficultés d'acquisition de la parole liées aux problèmes de voile du palais ?

- Pour parler correctement, il doit y avoir une bonne étanchéité entre la bouche et l'arrière du nez pour éviter le passage nasal de l'air. Ceci est assuré par le mouvement du palais mou à l'arrière de la bouche et le mouvement des parois de la gorge (voir figure A).
- Les bébés nés avec une fente palatine, avec ou sans fente labiale, peuvent avoir des problèmes de parole car il est difficile de bien prononcer des consonnes (telles que « p », « b », « t », « d », « s », « k », « g ») et / ou un son nasal si l'air s'échappe par le nez (voir figure B).
- Ces enfants devront être régulièrement contrôlés et pris en charge par un orthophoniste qui aidera votre enfant à parler le mieux possible.





Contrôle de la parole

- Cela commence par la surveillance de la parole avec l'arrivée des premiers sons et mots de votre bébé et la compréhension de ce qui est dit.
- Si vous entendez un son «nasal» dans la voix de votre enfant, le thérapeute peut utiliser un équipement spécial pour surveiller les passages d'air pendant que votre enfant parle.
- Il existe des méthodes pour examiner la façon dont le palais mou et les parois latérales de la gorge se déplacent pendant la parole.
- L'une d'entre elles est une radiographie en mouvement et l'autre une nasopharyngoscopie qui consiste à passer doucement un mince fibroscopie par le nez pour observer le mouvement du palais mou et des parois latérales de la gorge pendant la parole.
- Une fois que le chirurgien comprend la nature du problème, il peut alors choisir de faire une opération pour allonger le voile ou choisir de réaliser une pharyngoplastie.

Contrôle de la dentition par le dentiste

- Vous devez protéger les dents de lait et les dents définitives de votre enfant contre la carie dentaire et les maladies des gencives.
- Comme votre enfant peut avoir des dents mal formées, leur environnement doit être maintenu en très bon état car un traitement ultérieur peut être nécessaire pour les redresser.
- Vous devrez commencer à brosser les dents dès leur apparition.
- Utilisez une petite brosse à dents souple avec un dentifrice au fluor.
- Dès les premiers signes d'apparition des dents. Enregistrez votre enfant à la naissance auprès de votre propre dentiste ou demandez conseil pour un professionnel auprès de l'équipe médicale de la fente.
- Si des dents doivent être retirées, demandez à votre dentiste d'en discuter d'abord avec l'orthodontiste de l'équipe.



Contrôle de la dentition par l'orthodontiste

- Lorsqu'il y a une fente palatine réparée, la mâchoire supérieure et l'arcade dentaire peuvent devenir trop étroites.
- Cela est particulièrement probable dans une fente complète. En conséquence, certaines dents supérieures peuvent se décaler à l'intérieur des dents inférieures avec une articulation «croisée».
- Au fil du temps, la mâchoire supérieure (maxillaire) peut ne pas grandir aussi bien en avant que la mâchoire inférieure (mandibule) provoquant une occlusion croisée des dents de devant plus sévère.
- Le rôle principal de l'orthodontiste est
 - de corriger la position des dents, et non de fournir des soins dentaires de routine ce qui est fait par le dentiste.
 - de suivre la croissance maxillaire et mandibulaire qui peut nécessiter une intervention orthodontique en cours de croissance.





Chirurgie complémentaire d'ajustement

- Les fentes complètes du palais surtout dans les SPR peuvent nécessiter un ajustement de la réparation d'origine.
- Une autre chirurgie peut être nécessaire pour d'autres raisons en particulier dans le SPR-S.
- Un petit trou (fistule) peut rester dans le palais après la première réparation mais il peut être corrigé s'il affecte la parole ou laisse la nourriture ou la boisson couler dans le nez.
- Une fente palatine réparée peut nécessiter une intervention chirurgicale supplémentaire pour améliorer la parole (allongement du palais ou pharyngoplastie).
- Dans d'autres cas, la première réparation peut se dégrader à mesure que l'enfant grandit.
- Le chirurgien n'a peut-être pas pu effectuer une réparation aussi complète que souhaitée la première fois car la fente était trop importante.

Contrôle à la fin de la croissance et éventuelle chirurgie de la mâchoire.

- Malgré tous les soins apportés à votre enfant par l'équipe pluridisciplinaire, il est possible que les croissances de la mâchoire supérieure (maxillaire) et de la mâchoire inférieure (mandibule) ne s'accomplissent pas de façon coordonnée.
- Ce défaut de croissance peut avoir un impact esthétique sur le visage et fonctionnel sur la mastication.
- Ce problème de croissance est dépisté parfois précocement mais le plus souvent il se manifeste à partir de la période pubertaire. C'est le rôle de l'orthodontiste et du chirurgien maxillofacial de surveiller son apparition en examinant régulièrement votre enfant et en faisant des contrôles radiographiques.
- Le bilan réalisé à l'âge de 10 ans est une étape importante pour votre enfant car il permet de faire le point sur tous les traitements déjà effectués et de planifier la suite du traitement avant le début de sa puberté.
- En cas de déficit de croissance léger un traitement orthodontique sera mis en route avant la fin de la croissance de votre enfant.
- En cas de déficit de croissance plus sévère un traitement chirurgical précédé d'un traitement orthodontique pourra être organisé en fin de croissance. Il s'agit de repositionner chirurgicalement la mâchoire supérieure pour que les dents maxillaires se placent devant les dents mandibulaires (mâchoire inférieure).

Glossaire

- 1 • CPDPN : Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
- 2 • CCMR : Centre de Compétence Maladie Rare
- 3 • Collagénopathie : Pathologie du Collagène
- 4 • ECR : Enregistrement Cardio Respiratoire
- 5 • EEG : Electroencephalographie
- 6 • Echographie Transfontanellaire : à travers la fontanelle antérieure
- 7 • Glossoptose : langue en position postérieure et verticale
- 8 • IRM : Imagerie par Résonnance Magnétique
- 9 • Rétrognathie : développement embryonnaire anormal de la mandibule
- 10 • PEV ou PEA : Potentiels Evoques Visuels et Auditifs
- 11 • SNG : Sonde NasoGastrique
- 12 • SNP : Sonde NasoPharyngée
- 13 • VNI : Ventilation Non Invasive

Le Parcours de Traitement de votre enfant

Vous pouvez noter ici les RDV de votre enfant









Les participants à la réalisation du livret

- Gynécologue : Pr. F. FUCHS
- Généticien : Pr. D. GENEVIEVE
- Pédiatres : Dr. M. BADR – Dr I. HARREWIJN (ECR) – Dr O. PLAN
- Chirurgiens : Pr. G. CAPTIER – Dr. F. MAGGIULLI
- Orthophonistes : Mme H. BAYLON – Mme A. RICAUD
- Orthodontistes : Dr. C. BAUMLER – Pr BARTHELEMI
- Dentiste : Dr. E. MOULIS
- ORL : Pr. M. MONDAIN – Dr. M. AKKARI – Dr C. BLANCHET
- Diététicienne : Mme H. MOULY
- Puéricultrice : Mme F. ELICASTE
- Secrétaires Chirurgie Plastique Pédiatrique : Mme M.P CAVERIVIERE – Mme. M. FRISON
- Assistante Sociale : Mme F. CARPINO

