

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

2021

Séquence de Pierre Robin

Septembre 2021

Centre de Référence Maladies Rares des Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)

Filière de Santé Maladies Rares des Malformations de la tête, du cou et des dents (TETECOUC)



Ce Protocole National de Diagnostic et de soins (PNDS) a été élaboré par le Centre de Référence Maladies Rares des Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON) sous l'égide de la Filière de Santé Maladies Rares des Malformations de la tête, du cou et des dents (TETECOUC).

L'élaboration de ce PNDS a été coordonnée par le Pr Véronique Abadie, pédiatre, CRMR coordonnateur SPRATON, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, Paris.

Le PNDS est téléchargeable sur le site du centre de référence SPRATON et celui de la Filière TETECOUC.

Sommaire

LISTE DES ABREVIATIONS	6
PREAMBULE	7
SYNTHESE A DESTINATION DU MEDECIN TRAITANT	8
1 DEFINITION ET MECANISMES PHYSIOPATHOLOGIQUES DE LA SEQUENCE DE PIERRE ROBIN (SPR).....	14
1.1 Définition de la séquence de Pierre Robin	14
1.2 Caractérisation clinique et mécanismes	15
1.2.1 Le rétrognathisme	15
1.2.2 La glossoptose	17
1.2.3 L'obstruction ventilatoire	18
1.2.4 La fente palatine postérieure.....	18
1.2.5 Mécanismes physiopathologiques	19
2 DEPISTAGE PRENATAL DE LA SEQUENCE DE PIERRE ROBIN	20
2.1 Diagnostic échographique	20
2.2 Algorithme des explorations en cas de suspicion échographique.....	22
2.3 Annonce du diagnostic et information aux familles	24
3 INVESTIGATIONS DIAGNOSTIQUES D'UNE SEQUENCE DE PIERRE ROBIN	25
3.1 Le diagnostic de la séquence de Pierre Robin	25
3.1.1 SPR isolée, syndromique ou associée.....	25
3.1.2 Examens complémentaires et algorithme d'investigation chez un nouveau-né atteint de SPR	26
3.1.3 Explorations génétiques	27
3.1.4 Recommandations pour le pédiatre de maternité qui accueille un enfant sans diagnostic prénatal.....	27
4 LES TROUBLES VENTILATOIRES : EVALUATION ET PRISE EN CHARGE.....	29
4.1 Evaluation clinique.....	29
4.2 Evaluation paraclinique.....	30
4.3 Critères de levée d'obstacle ventilatoire	33
4.4 Techniques de levée d'obstacle et propositions d'algorithme.....	33
4.4.1 Techniques conservatrices	33
4.4.2 Traitements chirurgicaux.....	38
4.4.3 Algorithme	41

5	LES TROUBLES ALIMENTAIRES : EVALUATION FONCTIONNELLE ET PRISE EN CHARGE	43
5.1	Caractérisation des troubles alimentaires et impact sur la croissance.....	43
5.1.1	Causes des difficultés alimentaires.....	43
5.1.2	Evaluation des difficultés alimentaires.....	44
5.1.3	Les méthodes de soutien nutritionnel.....	45
5.1.4	L'évolution à long terme des difficultés alimentaires	46
6	PRISE EN CHARGE CHIRURGICALE DE LA FERMETURE DE LA FENTE PALATINE	47
6.1	Chirurgie primaire de la fente palatine	47
6.2	Chirurgie secondaire	48
7	SUIVI MULTIDISCIPLINAIRE DES PATIENTS AVEC UNE SPR.....	49
7.1	Suivi pédiatrique	49
7.2	Suivi génétique	49
7.3	Suivi maxillo-facial	50
7.4	Suivi ORL (ventilation et audiologie).....	50
7.5	Suivi orthodontique et dentaire	50
7.6	Prise en charge orthophonique	51
7.7	Prise en charge psychomotrice et psychologique.....	51
8	PASSAGE A L'AGE ADULTE.....	52
9	ACCOMPAGNEMENT DES PATIENTS.....	52
9.1	Education thérapeutique du patient.....	52
9.1.1	Education sur la gestion de la trachéotomie à domicile.....	53
9.1.2	Education sur la gestion de la nutrition entérale à domicile.....	53
9.1.3	Formation à la Ventilation Non Invasive (VNI)	54
9.2	Réseau de soins.....	54
9.3	Réseau associatif.....	54
9.4	Recommandations médico-sociales.....	55
	ANNEXE 1 : RECHERCHE DOCUMENTAIRE ET SELECTION DES ARTICLES.....	56
	ANNEXE 2 : PARTICIPANTS	58
	ANNEXE 3 : COORDONNEES DES CENTRES DE REFERENCE ET DE COMPETENCE DES SYNDROMES DE PIERRE ROBIN ET TROUBLES DE SUCCION-DEGLUTITION CONGENITAUX (SPRATON) ET DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS.....	61

ANNEXE 4 : RESSOURCES UTILES	66
REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	67

Liste des abréviations

AG	Anesthésie générale
AMM	Autorisation de mise sur le marché
CCMR	Centre de compétence maladies rares
CGH array	Puce d'hybridation génomique comparative
CMF	Chirurgie maxillo-faciale
CPDPN	Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
CRMR	Centre de référence maladies rares
DMM	Discordance maxillo-mandibulaire
EEG	Electroencéphalographie
EMG	Electromyogramme
FPP	Fente palatine postérieure
FR	Facteur de risques
HAS	Haute autorité de santé
IA	Indice d'apnée
IHA	Indice d'apnée-hypopnée
IMG	Interruption médicale de grossesse
IRM	Imagerie par résonance magnétique
NE	Nutrition entérale
NFL	Nasofibrolaryngoscopie
ODM	Ostéogénèse par distraction mandibulaire
ORDI	Perturbation respiratoire obstructive
ORL	Oto-rhino-laryngologie
PNDS	Protocole national de diagnostic et de soins
PPT	Plaque palatine de Tübingen
PSG	Polysomnographie
RGO	Reflux gastro-œsophagien
SA	Semaine d'aménorrhée
SAOS	Syndrome d'apnée obstructive du sommeil
SLO	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz
SNG	Sonde nasogastrique
SNP	Sonde nasopharyngée
SPR	Séquence de Pierre Robin
SPRATON	Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux
TDM	Tomodensitométrie
TOGD	Transit oeso-gastro-duodéal
TRS	Trouble respiratoire du sommeil
VAS	Voies aériennes supérieures
VNI	Ventilation non invasive

Préambule

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique aujourd'hui optimale et argumentée d'un patient avec une séquence de Pierre Robin (SPR). Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de cette maladie rare sur l'ensemble du territoire. Il permet également d'identifier les spécialités, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par la famille ou le patient auprès de la caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste, notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient avec une SPR. Il doit être mis à jour en fonction des données nouvelles validées.

Le PNDS sur la SPR a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé (HAS) en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Synthèse à destination du médecin traitant

Séquence de Pierre Robin, définition

Depuis 2016, un consensus international définit la séquence de Pierre Robin (SPR) comme l'association de :

- **un rétrognathisme comme caractéristique principale de la SPR** associée à deux autres conditions nécessaires :
- **une glossoptose**
- **une obstruction des voies respiratoires supérieures.**

La fente palatine postérieure est considérée comme un signe clinique supplémentaire, très fréquent, mais non obligatoire.

Bien que le Centre de Référence Maladies Rares ait signé ce consensus, la définition, encore actuellement la plus souvent utilisée en France, est celle qui associe la triade anatomique :

- rétrognathisme,
 - glossoptose
 - fente palatine postérieure médiane, quelle que soit sa taille, vélaire ou vélopalatine, complète ou incomplète (tout ou partie du palais secondaire).
- sans inclure l'obstruction comme obligatoire, même si elle est fréquente.

La SPR a une incidence comprise entre 1/10 000 à 1/14 000 naissances selon les définitions et les études.

Présentation clinique

Le rétrognathisme

Le rétrognathisme est défini comme une position en retrait de la gencive inférieure par rapport à la gencive supérieure, aboutissant à un menton en arrière. Chez le nouveau-né sain au repos, les rebords alvéolaires des gencives supérieures et inférieures sont en regard.

La glossoptose

La glossoptose est une entité clinique dynamique définie comme le déplacement de la base de la langue dans l'oropharynx et l'hypopharynx. Son intensité est variable en fonction des moments de la journée et des activités du bébé : tétées, succion non nutritive, sommeil, cris, et en fonction de sa position : décubitus dorsal ou ventral. La langue des enfants atteints de SPR a une taille et une morphologie normale ; c'est le tonus de sa base et sa position qui ne le sont pas.

L'obstruction ventilatoire

La présence d'une obstruction ventilatoire fait partie des critères diagnostiques de la SPR selon le consensus international le plus récent. La difficulté est celle de son évaluation. Les signes cliniques d'atteinte respiratoire chez les nourrissons atteints de SPR comprennent un stertor (bruit de vibration pharyngée) ou un stridor (bruit laryngé inspiratoire), une respiration difficile, des apnées, un inconfort, une agitation, un bruit respiratoire, des malaises, des accès de cyanose, ou

une mauvaise prise de poids... Ils doivent être évalués pendant le sommeil, à l'état de veille et pendant la tétée. Les signes d'obstruction ventilatoire peuvent être discrets et difficiles à remarquer chez le nouveau-né.

La fente palatine postérieure (FPP)

La triade clinique classique est principalement associée à une fente palatine postérieure large de forme romane, bien qu'une fente plus étroite puisse être observée. Après le diagnostic, il est important de classer le type de fente en identifiant sa largeur et l'étendue du défaut (fente sous-muqueuse, fente vélaire, fente vélopalatine partielle, fente vélopalatine complète emportant tout le palais osseux secondaire).

Critères diagnostiques

Diagnostic prénatal

Chez certains nouveau-nés atteints de SPR, l'obstruction des voies respiratoires peut créer une urgence néonatale. Faire un diagnostic précoce permet d'anticiper les difficultés et d'organiser la naissance des enfants atteints dans des maternités de niveau 3 avec présence d'un ORL ou d'un pédiatre capable d'intuber ces bébés en salle de naissance.

Détection de la fente palatine postérieure (FPP)

Le profil fœtal strict fait maintenant partie des coupes obligatoires lors de l'échographie morphologique à 22 SA. Cependant, la détection anténatale des FPP reste délicate. Une FPP doit être évoquée lorsque la pointe de la langue semble au-dessus du plan du palais.

Détection du micro(rétro)gnathisme

Le rétrognathisme est diagnostiqué sur une section strictement sagittale du visage du fœtus. Un rétrognathisme fœtal doit d'une part faire chercher les autres éléments de la triade, à savoir la verticalisation linguale et la fente postérieure, mais surtout doit faire rechercher toute autre malformation et tout stigmate d'hypomobilité fœtale. L'association d'un rétrognathisme avec une FPP présente une sensibilité de 100% pour le diagnostic de la SPR.

Détection de la glossoptose

La position postérieure et verticale de la langue est visible à l'échographie. L'IRM peut apporter des précisions.

Diagnostic de la SPR

Le diagnostic de SPR est un diagnostic d'observation clinique du nouveau-né à la naissance : aucun examen complémentaire n'est nécessaire. Cliniquement, on observe un rétrognathisme, une glossoptose, on cherche une fente vélo-palatine postérieure médiane / vélaire ou vélopalatine complète ou incomplète, et des difficultés respiratoires obstructives.

L'évaluation des enfants nés avec une SPR nécessite une équipe multidisciplinaire de spécialistes.

Un bilan malformatif doit être fait devant une SPR pour affirmer son caractère isolé ou non. Environ la moitié des SPR est isolée. Parmi elle, une proportion non négligeable est familiale (10 à 15 %). L'autre moitié est associée à une autre malformation regroupée dans plus de deux tiers des cas dans un diagnostic de syndrome identifié (**SPR syndromique**) ; le dernier petit tiers

regroupant les enfants atteints d'une SPR et au moins une autre malformation pour lesquels l'ensemble n'a pas permis de poser le diagnostic syndromique (**Pierre Robin associé ou Robin +**). Les progrès de la cytogénétique, des analyses moléculaires de l'exome, voire du génome, et les connaissances de maladies monogéniques avec fente palatine, réduisent la proportion des Robins associées sans diagnostic.

En cas de forte suspicion de SPR isolée : bébé à terme, eutrophe, sans AUCUNE anomalie ni morphologique (hormis sa séquence de Pierre Robin), ni clinique (auscultation cardiaque normale), ni neurologique, le bilan est minimal.

En cas de SPR associée à un élément anormal, qui concerne soit les paramètres de naissance, soit la morphologie, soit l'auscultation, soit l'examen neurologique, on prévoit en fonction de la clinique un bilan malformatif complet.

Prise en charge

Evaluation fonctionnelle et prise en charge des troubles ventilatoires, levée d'obstacle

Les causes de l'obstruction ventilatoire sont doubles, à la fois anatomiques et fonctionnelles. L'évaluation respiratoire chez les patients atteints de SPR commence dès la naissance, bien que les symptômes d'atteinte respiratoire puissent se développer au fil des jours qui suivent.

L'évaluation paraclinique doit comporter une évaluation de l'hématose par une polysomnographie complète (Gold standard mais disponibilité réduite), par une polygraphie ventilatoire (sans EEG), ou par un enregistrement de la SAO₂ et de la PCO₂ transcutané. Une nasofibroscopie est souvent utile pour examiner directement le carrefour aérodigestif, préciser le niveau de l'obstruction, et identifier des éventuelles anomalies anatomiques des voies aériennes supérieures associées.

Les techniques de levées d'obstacle ventilatoire sont nombreuses et différentes selon les pays et les équipes. Elles sont utilisées de façon graduelle, de la position ventrale à la trachéotomie en fonction de la gravité de l'obstruction. La question est de savoir quelles sont les meilleures techniques pour quel grade de gravité de l'obstruction (efficacité), et quels sont les avantages et les inconvénients de chacune (morbi-mortalité-coût), en sachant que cet équilibre dépend beaucoup de l'expérience des équipes.

L'essentiel est de se rappeler qu'un nouveau-né avec une SPR isolée (ou une pathologie osseuse associée) a un pronostic intellectuel normal, et qu'il est donc obligatoire de ne pas mettre en jeu ce pronostic par les conséquences de l'hypoxie et l'hypercapnie. L'efficacité doit être optimale.

On note les techniques conservatrices :

- décubitus ventral et nutrition entérale
- Ventilation Non Invasive (VNI) avec un masque nasal et une pression positive continue
- Sonde NasoPharyngée (SNP)
- orthèses palatines : plaques palatines, fixes ou amovibles, avec ou sans prolongement vélaire, bâton ou tube.

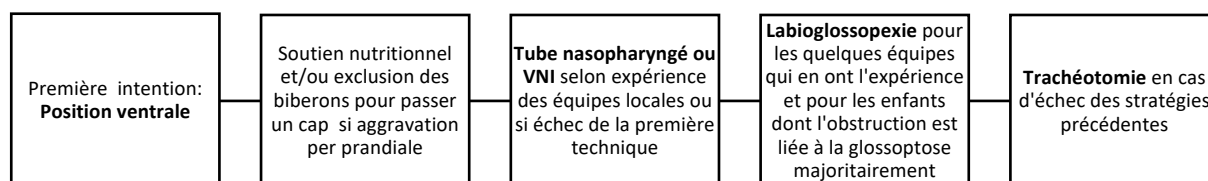
Les traitements chirurgicaux incluent :

- la labioglossopexie, qui doit être pratiquée par une équipe qui en a l'expérience afin de limiter les complications
- l'ostéodistraktion mandibulaire, qui est réalisée principalement en Amérique et n'est pas recommandée en France, sauf dans les SPR avec dysostoses mandibulo-faciales majeures dont on prouve que le rétrognathisme est l'élément unique responsable de

l'obstruction, et dans les situations où l'on sait que la croissance mandibulo-faciale ne sera pas suffisante.

- la trachéotomie. La trachéotomie reste le gold-standard du traitement des obstacles majeurs des voies aériennes supérieures. C'est un traitement facile à mettre en place et radicalement efficace. Sa morbidité, sa lourdeur de prise en charge à domicile, son risque de mortalité, et dans certains pays son coût, lui sont aujourd'hui beaucoup reprochés.

L'ordre actuel des traitements proposés aujourd'hui par le Centre de Référence est le suivant :



Evaluation fonctionnelle et prise en charge des troubles alimentaires

Les difficultés alimentaires ou la défaillance de la succion-déglutition sont très fréquentes chez les nourrissons atteints de SPR.

Différents types de prise en charge des troubles alimentaires sont possibles en fonction du degré d'atteinte :

- **Les moyens de facilitation de la succion-déglutition-ventilation.** Par définition, un réflexe ne se rééduque pas. « L'exercice » lié au temps passé à téter n'a donc pas d'effet habitatif. Au contraire, c'est dans les 10-15 premières minutes de tétée que la succion est la plus efficace. Il faut donc s'adapter à cette succion médiocre, la compenser par des petits moyens : tétine souple, bien fendue, lait épais, enfant en position bien verticale
- **L'enrichissement caloriques des repas :** Pour les nourrissons dont la prise de poids est insuffisante, un régime hypercalorique consistant en une formule lactée additionnée de 5% de polymères de glucose et de 1% de lipides est conseillé.
- **La nutrition entérale (NE) de soutien par sonde nasogastrique :** Si l'enrichissement calorique et les moyens de facilitation de la tétée ne sont pas suffisants à l'obtention d'une prise pondérale normale, un soutien nutritionnel sur sonde nasogastrique s'impose.
- **La gastrostomie :** La gastrostomie n'est utile que dans deux cas de figure. Le premier quand une chirurgie anti-reflux s'impose du fait de l'échec du traitement médical du RGO. Le second est celui d'une prolongation du besoin de NE au-delà de 9 mois avec une mauvaise tolérance de la sonde. La gastrostomie est exceptionnellement proposée aux enfants avec une SPR isolée.

Un enfant qui a une séquence de Pierre Robin doit avoir une croissance staturo-pondérale normale, sauf si la SPR s'intègre à un syndrome génétique qui atteint spécifiquement la croissance.

Prise en charge chirurgicale de la fermeture de la fente palatine postérieure

L'objectif de la réparation des fentes palatines est la fermeture fonctionnelle : éviter la régurgitation des aliments dans la cavité nasale, et permettre le développement du langage avec une phonation la meilleure possible, sans rhinolalie, sans mettre en péril la croissance maxillaire. Plusieurs techniques chirurgicales ont été décrites. Aujourd'hui, la véloplastie intravélaire selon la technique de Sommerlad vers 6-7 mois, avec fermeture du palais osseux soit immédiate si la fente est

étroite, soit reportée à l'âge de 15-18 mois si la fente est large, est la stratégie la plus souvent effectuée en France.

Suivi du patient

Suivi pédiatrique

Le suivi des enfants atteints de séquence de Pierre Robin doit être prolongé jusqu'à l'âge adulte. La fréquence et le type d'interventions dépendent à la fois du diagnostic et de la gravité des atteintes. Il s'agit d'un suivi à la fois médical et rééducatif : pédiatrique, ORL, de chirurgie maxillo-faciale, orthodontique, dentaire, orthophonique, psychomoteur et psychologique.

Nutrition, ventilation, croissance et développement justifient un suivi mensuel la première année puis semestriel jusqu'à l'entrée à l'école (3 ans) puis tous les 3 ans au-delà. Le suivi mensuel initial peut être fait en alternance par le médecin de ville et le référent pédiatre ou néonatalogiste du CRMR/CCMR.

Pour les SPR syndromiques ou associés, le suivi est au minimum le même que pour les SPR isolés, et ce d'autant plus qu'il est sage d'attendre l'âge de 1 an pour confirmer ce diagnostic. Les nécessités de suivis supplémentaires dépendent des atteintes de l'enfant.

Suivi maxillo-facial

- Consultation en période néonatale puis vers 4 mois pour fixer la date de la première intervention
- Décision d'intervention en 1 ou 2 temps selon l'évolution anatomique
- Consultation post-opératoire, puis à 2 ans et 3 ans
- Après 3 ans, consultation au minimum tous les 2 ans jusqu'à l'âge adulte.

Suivi ORL (ventilation et audiologie)

Il dépend de la gravité de l'obstruction et du mode de traitement. Les enfants qui ont une sonde nasopharyngée ou une trachéotomie verront bien-sûr davantage l'ORL.

Le suivi ORL dans le cadre des troubles auditifs impose un dépistage auditif néonatal comme tous les enfants, une audiométrie subjective à 12 mois après la chirurgie de la fente et après la décanulation si le patient est trachéotomisé, puis une fois avant 2 ans, à 3 ans, 6 ans, 10/12 ans et au-delà si nécessaire.

Si l'enfant a une VNI, le suivi spécifique est organisé par le pneumologue responsable. Une exploration respiratoire nocturne tous les mois jusqu'à stabilisation puis arrêt de la VNI, une consultation avec exploration du sommeil à la demande selon la clinique au-delà, en particulier avant une pharyngoplastie secondaire.

Suivi orthodontique et dentaire

La première rencontre avec le pédodontiste devrait dans l'idéal avoir lieu entre 4 et 5 ans. Le premier bilan orthodontique se fait généralement dès l'âge de 6 ans. En fonction du bilan, un traitement orthodontique adapté sera proposé. Selon le protocole instauré par le Centre de Référence, une consultation doit être effectuée tous les 12-18 mois afin d'accompagner le patient dans ses démarches et traitement en cours.

Enfin, un suivi pluridisciplinaire est recommandé afin d'assurer, dans la durée, le suivi orthophonique, chirurgical et orthodontique du patient. L'objectif principal étant d'harmoniser les suivis entre spécialités pour offrir au patient un plan de traitement optimal.

Prise en charge orthophonique

Le premier contact se fait autour de 18 mois quand le voile et la fente osseuse sont fermés, permettant ainsi de recevoir les familles et l'enfant en guidance parentale. Une seconde guidance est prévue entre 24 et 30 mois. On peut orienter vers un suivi en libéral proche du domicile en cas de troubles auditifs, de jargon ou de troubles de la communication. Après 3 ans, le patient est vu annuellement, ou plus souvent selon les éventuelles chirurgies secondaires, jusqu'à l'âge adulte. Ce suivi peut être porté à 2 ans après 7 ans lorsque le patient ne présente aucun trouble orthophonique.

Prise en charge psychomotrice et psychologique

Le suivi en psychomotricité n'est pas une obligation pour toutes les équipes. Il est indispensable pour les enfants dont la SPR n'est pas isolée et s'associe à un trouble du développement.

Un suivi par une psychologue paraît important à deux périodes principales de la vie. D'abord, pendant les premiers mois de vie, les parents ont besoin d'être soutenus au moment de l'annonce diagnostique, des décisions thérapeutiques qui peuvent leur sembler agressives et qui en tout cas bouleversent leur projet de parents. A l'adolescence, l'enfant aura également besoin d'un soutien psychologique à nouveau dans cette période de fragilité.

Ces suivis s'effectuent au maximum en consultation pluridisciplinaire ou regroupées le même jour.

Prise en charge et suivi de l'adulte

Le suivi des patients adultes avec une SPR est réalisé par un spécialiste adulte (ORL, chirurgie maxillo-faciale, orthodontiste, orthophoniste).

Un généticien sera re-sollicité, soit si le diagnostic syndromique n'est pas fait dans la petite enfance, et dans tous les cas à l'adolescence afin d'envisager les aspects de transmission du syndrome et pour anticiper un projet de parentalité. Il reverra le patient à l'âge adulte et pourra aider à la synthèse de la prise en charge.

Prise en charge sociale

Les enfants atteints de SPR justifient une prise en charge à 100 % à vie.

Une AEEH est utile pendant les deux premières années de vie pour ceux dont les soins techniques à domicile nécessitent la réduction du temps de travail d'un des deux parents ou l'embauche d'une aide à domicile. La vie en collectivité est déconseillée pendant la première année de vie pour éviter les infections ORL d'adaptation susceptibles d'aggraver l'obstruction respiratoire.

Au-delà, l'AEEH ne se justifie que pour les patients avec une SPR non isolée qui ont un handicap ou des frais de prothèse (auditive ou lunettes).

Les enfants atteints de SPR isolée n'ont pas besoin d'aide à l'école. Ceux qui ont une SPR associée à un syndrome ont besoin de l'aide justifiée par ce syndrome : AESH, PPS... selon les cas.

1 Définition et mécanismes physiopathologiques de la séquence de Pierre Robin (SPR)

1.1 Définition de la séquence de Pierre Robin

En 2014, un groupe multidisciplinaire d'experts internationaux a pris part à une conférence de consensus sur le syndrome de Pierre Robin à Utrecht, aux Pays-Bas, afin de s'accorder sur les signes distinctifs de la séquence de Pierre Robin, sa définition et les thérapeutiques les plus appropriées.

En effet, en 2010, 204 médecins spécialistes présents à un congrès hollandais dédié aux fentes palatines ont été interrogés sur cette question de la définition de la séquence de Pierre Robin. 73 participants avaient répondu, aboutissant à 14 définitions différentes de la SPR [1]. Face à ces discordances, un consensus était nécessaire [2,3].

Le Centre de Référence Maladies Rares (CRM) des « Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux » français (SPRATON) a participé à ces échanges pour l'établissement d'un consensus international sur la définition de la SPR, publié dans un document faisant désormais référence [4].

La séquence de Pierre Robin est une association malformative constituée de :

- **un rétrognathisme comme caractéristique principale de la SPR** associée à deux autres conditions nécessaires :
- **une glossoptose**
- **et une obstruction des voies respiratoires supérieures.**

La fente palatine postérieure est considérée comme un signe clinique supplémentaire, très fréquent, mais non obligatoire [4].

La définition encore actuellement la plus souvent utilisée en France, est celle qui impose, pour parler de SPR, la triade anatomique suivante :

- **un rétrognathisme,**
- **une glossoptose,**
- **une fente palatine postérieure médiane, quelle que soit sa taille, vélaire ou vélo-palatine, complète ou incomplète (tout ou partie du palais secondaire).**

Sans inclure l'obstruction des voies aériennes supérieures comme obligatoire, même si elle est fréquente.

Ainsi, dans ce PNDS, la notion de SPR fera référence à la définition française, soit la triade anatomique rétrognathisme-glossoptose-fente.

En ce qui concerne l'épidémiologie, les bases de données, et la recherche, il est nécessaire de préciser « SPR avec fente » et « SPR sans fente » afin de pouvoir définir et comparer les données selon le consensus international.

Il est intéressant de rappeler l'historique pour une meilleure compréhension de ces définitions multiples.

En 1923, le Dr Pierre Robin décrit une nouvelle cause de détresse vitale du nourrisson par glossoptose et vagotonie, sans fente palatine [2,5]. Le syndrome qui va lui être attribué est décrit dans les années 1970 aux Etats-Unis, et associe la triade anatomique: rétrognathisme, glossoptose et fente palatine postérieure romane « U-shaped » [6]. Depuis plus d'un demi-siècle, se pose la question de la définition précise de la SPR, celle de son origine, de la prise en charge et du pronostic des enfants atteints [3,7–10]. Les dénominations ont varié avec le temps : triade, « anomalad », complexe, syndrome, séquence...

Depuis 1982, il est admis que le terme de « séquence » est celui qui correspond le mieux à la physiopathologie de cette anomalie. Cette notion de séquence implique que la glossoptose, l'obstruction des voies respiratoires supérieures et la fente palatine sont secondaires au rétrognathisme fœtal. Le développement embryonnaire anormal de la mandibule (rétrognathisme) maintiendrait la langue en position verticale et postérieure (glossoptose) empêchant la fusion des deux processus palatins du palais secondaire embryonnaire expliquant ainsi la fente palatine en U [11–15]. 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 55^{ème} jour de vie embryonnaire [16]. Le rétrognathisme embryonnaire serait donc l'élément générique responsable de la séquence dynamique : rétrognathisme-glossoptose-fente palatine.

Le terme de séquence est le plus approprié car les éléments du phénotype sont consécutifs les uns des autres, quelle que soit l'étiologie du rétrognathisme [17].

La SPR a une incidence comprise entre 1/10 000 à 1/14 000 naissances selon les études et les définitions [18,19].

1.2 Caractérisation clinique et mécanismes

1.2.1 Le rétrognathisme

Le rétrognathisme est défini comme une position en retrait de la gencive inférieure par rapport à la gencive supérieure, aboutissant à un menton en arrière (Figure 1). Chez le nouveau-né sain au repos, le rebord alvéolaire des gencives supérieure et inférieure sont en regard.

Figure 1 : Rétrognathisme chez le nourrisson

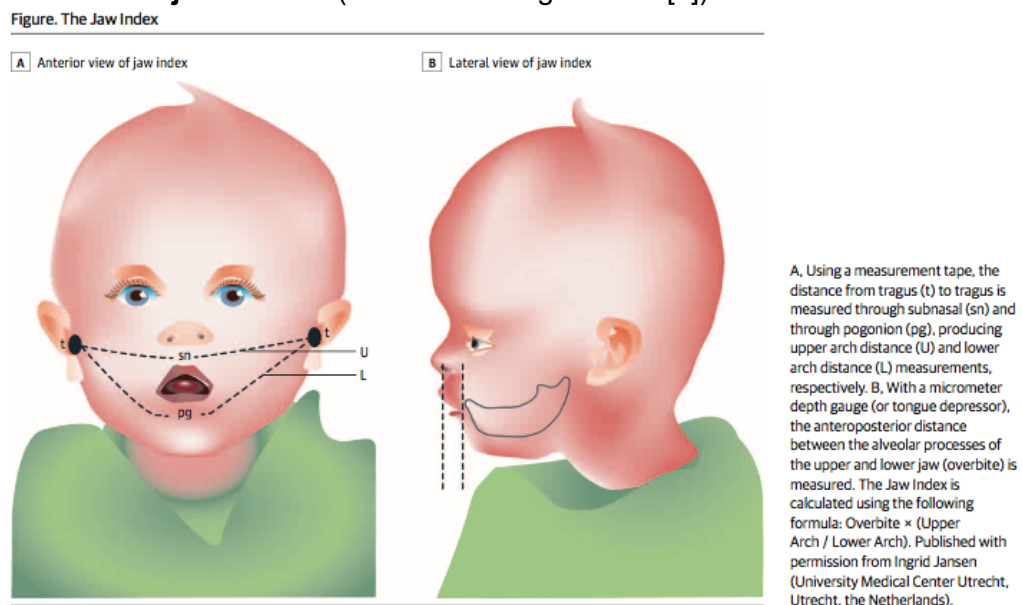


Le rétrognathisme n'implique que la position des rebords alvéolaires l'un par rapport à l'autre, sans se soucier de la largeur de la mandibule qui peut être normale ou trop étroite définissant ainsi le micrognathisme. Les deux peuvent être associés (micro-rétrognathisme). Dans certaines études, ces 3 termes sont utilisés les uns pour les autres, créant de la confusion.

Le degré du rétrognathisme est mal défini dans la littérature et peut être estimé ou mesuré selon différentes méthodes :

- Certains auteurs définissent un rétrognathisme néonatal comme « modéré » quand la gencive inférieure est moins de 5 mm en arrière de la gencive supérieure, « moyen » quand elle est entre 5 et 10 mm en retrait, et « majeur » quand elle est à plus de 10 mm. La mesure se fait sur un bébé au repos, couché sur le dos, avec un petit pied à coulisse gradué ou équivalent, ou en estimation visuelle.
- Le calcul du « jaw index » est indiqué dans plusieurs publications comme la méthode de référence de mesure du degré de rétrognathisme, mais sa réalisation est difficile en pratique. Le « jaw index » est le produit de la distance entre le rebord alvéolaire du maxillaire supérieur et celui du maxillaire inférieur, par le rapport entre la distance entre les deux tragus passant par le milieu du philtrum et par le milieu du menton. La distance de projection (« over jet ») entre les deux rebords alvéolaires se mesure avec un pied à coulisse (Figure 2) [20,21].

Figure 2 : Mesure du « jaw index » (extrait de Breugem et al [4])



- Plusieurs autres tentatives ont été menées pour définir objectivement le micro(rétro)gnathisme. Pruzansky et Richmond ont étudié le protocole de céphalométrie sur la taille de la mandibule et la croissance craniofaciale chez les patients atteints de SPR [22]. Cependant, la nature bidimensionnelle limitée de ces images et la difficulté de positionner et d'immobiliser avec précision le nourrisson éveillé, nécessaires pour obtenir des céphalogrammes précis, réduisent l'utilité de cette méthode. Le rétrognathisme peut être évalué par céphalogramme latéral, photogrammétrie 3D, photographie traditionnelle ou scanner 3D. Lors de ces examens, on mesure la longueur et la position mandibulaire sagittale par céphalométrie.

L'imagerie faciale (radio ou TDM) pour préciser l'intensité du rétrognathisme reste du domaine de la recherche.

1.2.2 La glossoptose

La glossoptose est une entité clinique dynamique définie comme le déplacement de la base de la langue dans l'oropharynx et l'hypopharynx [4]. Son intensité est variable en fonction des moments de la journée et des activités du bébé : tétée, succion non nutritive, sommeil, cris ... et en fonction de la position de l'enfant : décubitus ventral, dorsal... La langue des enfants atteints de SPR a une taille et une morphologie normales ; c'est le tonus de sa base et sa position qui ne le sont pas.

La glossoptose peut être l'origine d'une obstruction des voies aériennes supérieures (VAS).

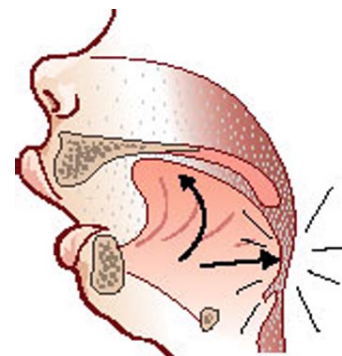
Dans les cas les plus sévères, l'enfant aura un stertor et/ou un stridor : bruit inspiratoire avec effort respiratoire accru (hypopnée), éventuellement accompagné d'apnées et d'épisodes cyanotiques. Les enfants atteints de glossoptose modérée peuvent maintenir leurs voies respiratoires ouvertes quand ils sont éveillés, sucer une tétine ou pleurer, mais courent un risque accru de troubles respiratoires du sommeil.

Il n'y a pas de corrélation significative entre le degré de rétrognathisme et la sévérité de la glossoptose (Figures 3 et 4).

Figure 3 : Illustration d'une glossoptose



Figure 4 : Schéma d'obstruction ventilatoire/glossoptose



De même que pour le rétrognathisme, le degré de la glossoptose est difficile à définir.

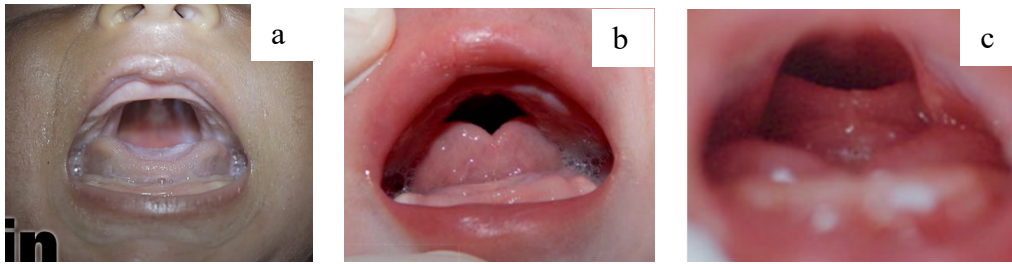
Dans un travail d'analyse clinique, l'équipe du Centre de Référence français a proposé une division en 3 stades des glossoptoses (mineure, moyenne et majeure) afin de réaliser des corrélations entre les données anatomiques et les données fonctionnelles [23].

Le nouveau-né est examiné au repos, à l'éveil, calme, en position dorsale maintenue par l'examineur en position semi-assise (45° de l'horizontale). En ouvrant doucement la bouche et en abaissant la mâchoire inférieure avec le pouce (figure 4), on observe la position de la langue :

- Normalement, la langue est basse, on ne voit que sa face supérieure et sa pointe vient au contact des rebords alvéolaires.
- La glossoptose est mineure quand on visualise à la fois les faces supérieure et inférieure de la langue et que sa pointe est surélevée.
- La glossoptose est moyenne quand on ne visualise que la face inférieure de la langue et que les crêtes sublinguales sont visibles.
- La glossoptose est majeure quand la langue bascule dans le pharynx dans la fente et que l'on visualise principalement les crêtes sublinguales qui sont surélevées

Sur la figure 5, on voit une glossoptose mineure, modérée ou majeure

Figure 5 : Glossoptose mineure (a), modérée (b) et majeure (c)



Pour certains, la laryngoscopie nasopharyngée vigile peut aider à montrer la position de la langue par rapport à la cavité buccale et à l'oropharynx, pour identifier le rétrécissement des voies respiratoires et déterminer la gravité de l'obstruction. Malheureusement, cette technique est souvent inefficace car l'enfant est généralement agité pendant l'endoscopie, présente une tension musculaire excessive et, souvent, les images ne permettent pas de détecter le point exact de l'obstruction.

On peut également réaliser une endoscopie de l'enfant endormi au bloc opératoire. Dans ce cas, le patient est sédaté au sévoflurane et/ou propofol au masque. Une étude a montré que l'endoscopie de sommeil induit par un médicament est une procédure sûre avec un taux de complication minimal, mais en pratique, c'est un risque de décompensation respiratoire à ne pas prendre [24].

Les nouvelles techniques d'imagerie dynamique, telles que l'imagerie par résonance magnétique (IRM) et la TDM multidétecteur, permettent de mieux définir et quantifier le degré d'obstruction à divers endroits des voies respiratoires supérieures. Elles ne sont pas utilisées en pratique actuellement [4].

1.2.3 L'obstruction ventilatoire

La présence d'une obstruction ventilatoire fait partie des critères diagnostiques de la séquence de Pierre Robin selon le consensus international le plus récent. La difficulté est celle de son évaluation ([voir Chapitre 4](#)).

1.2.4 La fente palatine postérieure

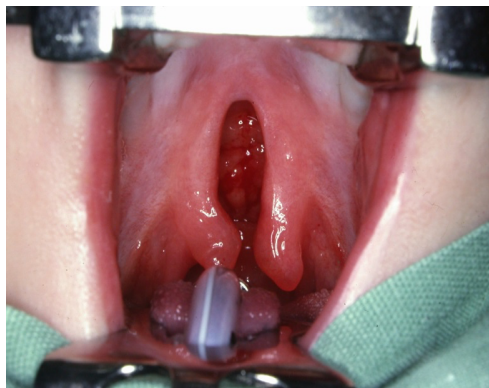
Un lien entre la croissance de la mandibule, la position de la langue et la fermeture du palais secondaire est évoqué depuis les années 50. En 1975, Smith formule l'idée que la fente palatine puisse être secondaire au maintien de la langue en position postérieure [25]. Mais ce n'est qu'en 1977 que des expériences réalisées dans des modèles murins permettent de suspecter que le défaut de croissance mandibulaire est la cause de la fente palatine postérieure chez des fœtus de souris mutées pour une chondrodysplasie [26]. La triade clinique classique est principalement associée à une fente palatine en forme de U, bien qu'une fente palatine en forme de V puisse être observée.

Après le diagnostic, il est important de classer le type de fente en identifiant la forme (figures 6 et 7), la taille et l'étendue du défaut (fente sous-muqueuse, fente vélaire, fente vélo-palatine partielle, fente vélo-palatine complète emportant tout le palais osseux secondaire).

Figure 6 : Fente palatine postérieure en U



Figure 7 : Fente palatine postérieure en V



1.2.5 Mécanismes physiopathologiques

Bien que plusieurs mécanismes physiopathologiques de la SPR soient possibles, deux théories principales ont été rapportées dans la littérature : théorie mécanique ou anatomique, théorie neurodéveloppementale ou fonctionnelle. Ces théories se sont longtemps opposées. Aujourd'hui, la réflexion est plus consensuelle. D'une part, on pense que le mécanisme anatomique peut être l'explication de la SPR chez certains enfants et le mécanisme fonctionnel celle de la SPR d'autres sujets. D'autre part, dans certaines situations, les deux mécanismes anatomiques et fonctionnels pourraient être associés chez un même patient. La 3^{ème} théorie d'un mécanisme de compression extrinsèque est anecdotique [27].

► Théorie mécanique ou anatomique

Dans la théorie « mécanique », le défaut de croissance mandibulaire est primitif, lié à une anomalie des tissus osseux ou conjonctifs. Pendant le développement normal du palais, la langue se trouve initialement positionnée entre les deux processus palatins latéraux. Au cours de la semaine 7 du développement, la mandibule commence à se développer vers le bas et vers l'avant, tirant la langue dans cette direction. Cela permet aux processus palatins de se rapprocher l'un de l'autre et de se souder à partir du foramen incisivum dans le sens antéro-postérieur au cours de la 11^{ème} semaine de développement.

En raison d'une croissance mandibulaire anormale, la langue peut rester en position haute et rétroposée dans le nasopharynx, provoquant une gêne à la fusion des processus palatins aboutissant à la fente postérieure romane. La glossoptose et le rétrognathisme sont considérés comme primitivement responsables des problèmes respiratoires et des difficultés d'alimentation [27].

Cette théorie est celle qui expliquerait la SPR dans les dysostoses mandibulo-faciales. Elle justifie plutôt les prises en charge chirurgicales précoces, en particulier l'ostéodistraktion mandibulaire.

► Théorie neurodéveloppementale ou fonctionnelle

Plusieurs données et connaissances embryologiques, de physiologie embryonnaire et fœtale, d'observation pédiatrique et de génétique du développement ont permis d'aboutir à l'idée que la SPR est secondaire à un syndrome d'hypo-mobilité oro-faciale anténatal secondaire à une anomalie neuro-musculaire générale ou liée à un trouble de la commande centrale de la succion/déglutition dans le tronc cérébral. Dans cette théorie neurodéveloppementale ou fonctionnelle, le défaut de croissance mandibulaire est considéré comme secondaire à une réduction de la mobilité de la

mandibule par anomalie neuromusculaire, qu'elle soit centrale (tronc cérébral, cerveau) ou périphérique (myopathie et syndromes myasthéniques). Le défaut de croissance mandibulaire reste donc la cause primaire de la séquence de Pierre Robin, mais sa cause est fonctionnelle et non osseuse. En conséquence, le rétrognathisme et les problèmes fonctionnels néonataux respiratoires et alimentaires peuvent être déterminés par la même origine neurologique [27]. Cette théorie justifie les prises en charge non invasives conservatrices dans l'attente d'une croissance mandibulaire qui se normalise avec l'âge.

► **Théorie de la compression de la mandibule**

Une troisième théorie, très minoritaire, est définie initialement par la compression de la mandibule intra-utérine. La croissance mandibulaire peut être limitée par une grossesse multigravide, des oligoamnios ou des anomalies utérines. Pour cette raison, le menton du fœtus est comprimé sur le sternum et la croissance mandibulaire est limitée [27].

2 Dépistage prénatal de la séquence de Pierre Robin

2.1 Diagnostic échographique

Chez certains nouveau-nés atteints de SPR, l'obstruction des voies respiratoires peut créer une urgence néonatale. Faire un diagnostic précoce permet d'anticiper les difficultés et d'organiser la naissance des enfants atteints dans des maternités de niveau 3 avec présence d'un ORL ou d'un pédiatre capable d'intuber ces bébés en salle de naissance [28].

De plus en plus de SPR sont dépistées en anténatal. Dans une série publiée en 2001 de 117 cas consécutifs suivis à l'hôpital Necker, seuls 8 patients (7%) avaient été suspectés à l'échographie anténatale devant un hydramnios, un rétrognathisme, une fente palatine postérieure (FPP), une position verticale de la langue ou l'association de plusieurs de ces signes [29]. Depuis, le diagnostic anténatal est de plus en plus souvent réalisé du fait de l'amélioration de la formation des échographistes et de la pratique systématique d'un profil fœtal strict.

► **Détection de la fente palatine postérieure**

La détection anténatale des fentes palatines postérieures (FPP) reste délicate. Une méta-analyse de 13 études portant sur le taux de détection des FPP montre des chiffres variant de 0 à 22% [30]. En 2003, Stollet et al. [31] ont analysé les données de 20 registres de malformations congénitales dans 12 pays européens. Sur 709 030 fœtus, 198 présentaient une fente palatine postérieure en post-natal (soit 1 FPP pour 3581 naissances) ; pour 25 d'entre eux, la fente était associée à un syndrome identifié et pour 10 à une anomalie chromosomique. Vingt-trois patients ont été étiquetés SPR (soit 1 pour 30827 naissances).

En 2008, une étude prospective norvégienne sur les malformations faciales diagnostiquées en pré- et post-natal montre que sur 49 314 naissances de 1987 à 2004, 24 patients (1/2054) présentaient à la naissance une FPP, mais aucune n'avait été vue sur les échographies prénatales, malgré une fréquence curieusement élevée [32].

Les effectifs de SPR de ces deux études sont certes faibles, mais le diagnostic anténatal est peu fait jusqu'en 2008, soit par méconnaissance, soit par le fait de difficultés techniques.

Une FPP doit être évoquée lorsque la pointe de la langue semble être positionnée au-dessus du plan du palais. Les efforts des échographistes pour améliorer le dépistage sont constants : Faure et al. [33] proposent une technique d'étude du palais en 3D et Wilhelm et al. [34] deux techniques de visualisation de la luette en image dite du « signe égal ».

Les signes indirects qui peuvent alerter l'échographiste sont le rétrognathisme, la glossoptose et l'hydramnios.

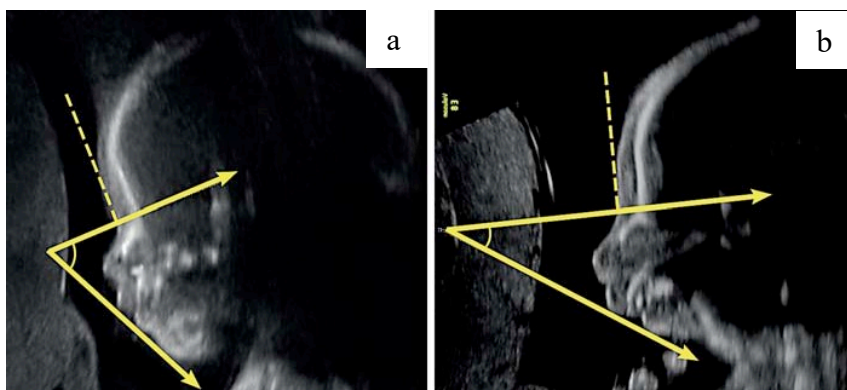
Le profil fœtal strict fait maintenant partie des coupes obligatoires lors de l'échographie morphologique à 22 SA.

► Détection du micro(rétro)gnathisme

Le rétrognathisme est un signe présent dans la SPR mais aussi dans différentes anomalies chromosomiques, ainsi que dans de multiples syndromes avec atteinte osseuse (dysostoses acrofaciales, dysostoses mandibulofaciales, syndromes oro-facio-digitaux, syndrome cérébro-costomandibulaire, chondrodysplasies, syndrome de Goldenhar, etc) ou avec atteintes neurologiques (chromosomopathies, syndromes malformatifs étiquetés ou non, etc) [35].

Le rétrognathisme est diagnostiqué sur une section strictement sagittale du visage du fœtus. Sur une coupe médio-sagittale de la face, on note la géométrie entre la mandibule et le reste du profil ; on mesure les angles faciaux et des ratios, l'angle facial inférieur ($<50^\circ$) (Illustration figure 8) [36].

Figure 8 : Images échographiques en deux dimensions d'un profil facial fœtal normal (a) et d'un patient atteint de micrognathie (b) (source Kaufman et al.,[37])



Cependant, ce signe est peu spécifique et peut être présent chez des fœtus sains. Un rétrognathisme fœtal doit donc d'une part faire chercher les autres éléments de la triade à savoir la verticalisation linguale et la fente palatine postérieure, mais surtout doit faire rechercher toute autre malformation et tout stigmatisme d'hypomobilité fœtale.

L'association d'un rétrognathisme avec une FPP présente une sensibilité de 100% pour le diagnostic de SPR [36].

► Détection de la glossoptose

La position postérieure et verticale de la langue est visible à l'échographie. L'IRM peut apporter des précisions.

Resnick et al. (2018) [28] ont décrit par IRM les dimensions et position de la langue de fœtus atteints de SPR, comparés à une série de fœtus atteints de micrognathie sans SPR. Leurs résultats montrent que la longueur de la langue est significativement plus courte et l'indice de forme de la langue (un rapport hauteur/longueur de la langue) est significativement plus grand chez les patients atteints de SPR par rapport au groupe de comparaison. La base de la langue touche la paroi postérieure du pharynx chez 19% des sujets atteints de SPR ; cela n'a été observé chez aucun fœtus dans aucun des groupes de comparaison [28].

Fiabilité du diagnostic anténatal

Pour les fœtus ayant des antécédents familiaux de SPR ou de syndrome de Stickler, la concordance entre la suspicion lors des échographies prénatales et le diagnostic post-natal est très bonne. Pour les fœtus pour lesquels la SPR est associée à d'autres malformations détectées en anténatal, la concordance diagnostique anténatale et post-natale est également bonne. Cependant, dans l'expérience de l'équipe de Necker sur 15 ans (2002-2016), 22 % de diagnostics erronés ont été rapportés entre la suspicion prénatale de SPR isolée et le diagnostic post-natal final de SPR non isolée. L'information prénatale dans le cas d'une suspicion de SPR n'est donc pas tâche aisée [36].

2.2 Algorithme des explorations en cas de suspicion échographique

Quand une SPR est soupçonnée sur une échographie prénatale, deux questions principales se posent :

- 1) Cette SPR est-elle isolée ou non et, dans le cas contraire, existe-t-il un diagnostic spécifique ?
- 2) Le diagnostic prénatal de la SPR est-il lié à un phénotype fonctionnel plus grave (concernant l'alimentation et les problèmes respiratoires) qu'un diagnostic post-natal sans suspicion prénatale ? [36]

Algorithme décisionnel

1. Adresser les parents à un échographiste de référence afin de :
 - Confirmer la suspicion de SPR
 - Rechercher des signes associés.

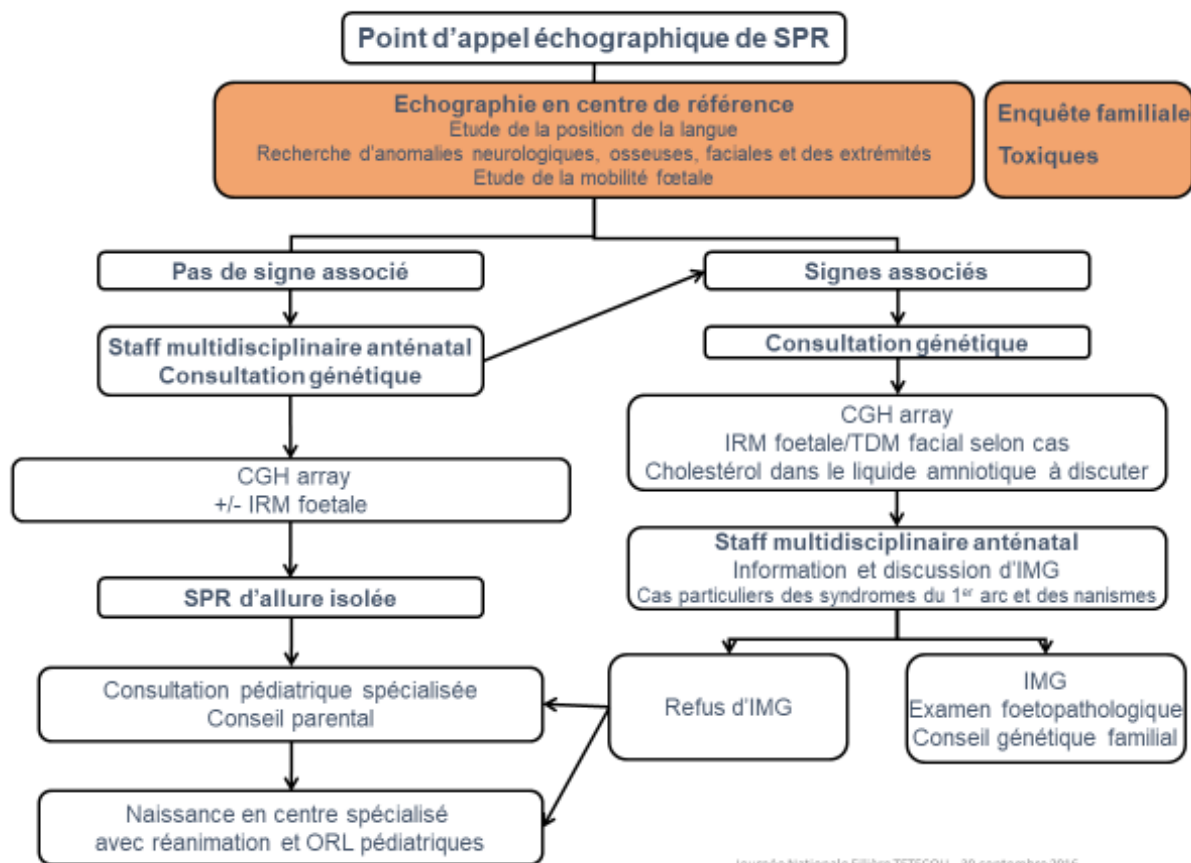
L'échographiste doit être particulièrement attentif au système nerveux central, aux anomalies faciales, osseuses, aux extrémités, ainsi qu'à l'analyse de la mobilité fœtale. De façon paradoxale, les éléments déterminants sont ceux qui ne concernent pas la SPR au sens strict.

2. Certaines équipes ont un recours systématique à l'IRM fœtale, d'autres ne l'utilisent qu'en cas de doute sur l'échographie. Ceci dépend de l'expérience de l'échographiste, de l'organisation locale du dépistage anténatal, du souhait des parents, et de l'accès à l'IRM fœtale.

3. Présenter le dossier à un CPDPN (Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal), dans le but de faire la synthèse des antécédents familiaux, de l'histoire de la grossesse et de l'ensemble des échographies. Le bilan minimal à proposer est :
- Une consultation de génétique
 - Une CGH array sur liquide amniotique
 - Un retard de croissance intra-utérin ou une association malformative évocatrice (anomalies des organes génitaux, microcéphalie, cardiopathie, anomalies rénales, cérébrales ou des extrémités) peuvent amener à réaliser une électrophorèse du cholestérol dans le liquide amniotique à la recherche d'un syndrome de Smith-Lemli-Opitz.

L'association de plusieurs malformations, avec ou sans diagnostic syndromique, est souvent de mauvais pronostic et soulève la question d'une interruption médicale de grossesse (IMG) en cas de demande parentale. Cependant, dans les syndromes du 1^{er} arc et beaucoup d'ostéochondrodysplasies, le pronostic intellectuel est favorable, ce qui nécessite une discussion collégiale devant toute demande d'IMG. Si les parents choisissent l'IMG, l'examen fœtopathologique est indispensable et peut permettre un diagnostic et un conseil génétique pour une prochaine grossesse.

En cas de rétrognathisme fœtal isolé, il se peut que l'enfant soit sain, ou qu'il ait une SPR isolée ou associée à des anomalies mineures, notamment osseuses, qui se révéleront secondairement. Le développement cognitif des patients présentant une SPR isolée, ou associée à des dysplasies osseuses, est normal. Cette évolution favorable et la faible morbi-mortalité des SPR isolées ne justifient pas une IMG.



2.3 Annonce du diagnostic et information aux familles

L'annonce du diagnostic doit être faite avec une attention toute particulière et doit faire l'objet d'une consultation dédiée. L'intervention d'un psychologue pendant la consultation ou dans les suites immédiates est recommandée.

L'annonce du diagnostic comprend :

- L'explication des principales caractéristiques de la maladie,
- Les possibilités de prise en charge et de suivi de l'enfant,
- L'information sur l'existence de l'association de patients et l'assistance sociale.

L'organisation d'une consultation quelques semaines après le diagnostic, ou un contact téléphonique, peut s'avérer utile pour reprendre avec la famille les informations de la première consultation, souvent difficiles à assimiler compte tenu du choc de l'annonce.

3 Investigations diagnostiques d'une séquence de Pierre Robin

3.1 Le diagnostic de la séquence de Pierre Robin

Le diagnostic de SPR est un diagnostic d'observation clinique du nouveau-né à la naissance : aucun examen complémentaire n'est nécessaire. Cliniquement, on observe un rétrognathisme et une glossoptose. On recherche une fente vélo-palatine postérieure médiane / vélaire ou vélo-palatine, complète ou incomplète, et des difficultés respiratoires obstructives.

L'évaluation des enfants nés avec une SPR nécessite une équipe multidisciplinaire de spécialistes. L'équipe médicale comprend des pédiatres ou néonatalogistes, des pneumologues pédiatres spécialistes du sommeil, des ORL, des généticiens, des anesthésistes et des chirurgiens plastiques ou maxillo-faciaux pédiatriques, qui doivent nécessairement collaborer avec les orthophonistes, les orthodontistes, les pédodontistes, les psychomotriciens, les psychologues.

3.1.1 SPR isolée, syndromique ou associée

Environ la moitié des SPR est isolée. Parmi elle, une proportion non négligeable est familiale : 15 % [29].

L'autre moitié est associée à une autre malformation, regroupée dans plus de deux tiers des cas dans un diagnostic de syndrome identifié (**SPR syndromique**) ; le dernier petit tiers regroupe les enfants atteints d'une SPR et au moins une autre malformation pour lesquels l'ensemble n'a pas permis de poser le diagnostic syndromique (**Pierre Robin associé ou Robin +**). Les progrès de la cytogénétique, des analyses moléculaires de l'exome, voire du génome et les connaissances de maladies monogéniques avec fente palatine, réduisent progressivement la proportion des Robin associés ou Robin +, sans diagnostic.

► SPR isolée

Une séquence de Pierre Robin est définie comme étant isolée lorsque aucune autre anomalie morphologique, clinique ou neurologique n'est présente.

A la naissance, elle est fortement suspectée chez un bébé né à terme, eutrophe, sans aucune autre anomalie morphologique, clinique ou neurologique. Elle est confirmée vers 18 mois lorsque tous les examens réalisés sont normaux et que le développement psychomoteur est normal.

► SPR syndromiques et SPR associées ou SPR +

La liste des syndromes incluant une SPR est très longue (plus de 80 syndromes décrits). Néanmoins, quelques diagnostics dominent cette liste, avec une fréquence assez stable d'une série à l'autre [9,19,25,29,38–44] :

- Les collagénopathies sont les diagnostics les plus fréquemment associés. Le syndrome de Stickler peut être caractérisé par une face moyenne plate, une mandibule hypoplasique, un long philtrum, un épicanthus, des yeux proéminents, une myopie d'emblée sévère, des décollements de rétine, des cataractes, une hyperlaxité ligamentaire et une perte d'audition neurosensorielle.

- La microdélétion 22q11.2 : Les patients atteints ont, à des degrés variables, une fente vélo-palatine ou une insuffisance vélaire, une mandibule rétrognathe, un long philtrum, un visage allongé, des canthi internes écartés, une base du nez large, des oreilles petites et rondes, des doigts longs et fins, une hypoparathyroïdie, un dysfonctionnement thymique. Les anomalies cardiothoraciques conotruncales telles que la tétralogie de Fallot, l'atrésie pulmonaire, les défauts du septum ventriculaire et les artères pulmonaires hypoplasiques, les anomalies des arcs vasculaires sont fréquentes. Les troubles du développement, retard de langage, troubles des apprentissages et troubles psychiatriques sont également fréquents.
- Plusieurs anomalies chromosomiques.
- Plusieurs maladies osseuses hors collagénopathies (nanisme campomélique, atélostéogénèse, syndrome de Loeys-Dietz, ostéopathie striée avec sclérose de la base du crâne - OSSC, etc ...).
- Les syndromes du premier arc, en particulier le syndrome de Treacher-Collins défini comme une dysostose mandibulofaciale avec hypoplasie bilatérale des os zygomatique, maxillaire et mandibulaire, des anomalies de l'articulation temporo-mandibulaire et une fente palatine. Des anomalies de l'oreille externe sont souvent présentes, entraînant une surdité de conduction.
- Les embryofetopathies tératogènes (alcoolique, au valproate, au misoprostol).
- La dysostose mandibulo-faciale type Guion-Almeida ou syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie, par mutation du gène EFTUD2.
- Le syndrome de Kabuki.
- Le syndrome associé à SATB2.
- Certaines myopathies congénitales.
- etc.

Une fois les explorations génétiques réalisées à plusieurs reprises, en l'absence de diagnostic étiologique, le patient est classé dans le groupe des SPR +. Il sera réévalué par une équipe de génétique experte tous les 2 ou 3 ans pour poursuivre l'enquête diagnostique.

3.1.2 Examens complémentaires et algorithme d'investigation chez un nouveau-né atteint de SPR

En pratique, deux cas de figure s'opposent :

1. Forte suspicion de SPR isolée : bébé à terme, eutrophe, sans AUCUNE anomalie ni morphologique (hormis sa séquence de Pierre Robin), ni clinique (auscultation cardiaque normale), ni neurologique

On prévoit un bilan minimal :

- Un dosage de calcémie (élimine l'hypoparathyroïdie d'une délétion 22q11.2 paucisymptomatique)
- Un dépistage néonatal de la surdité comme chez tout nouveau-né
- Une consultation de génétique par une équipe entraînée, sans urgence
- Un examen ophtalmologique avec skiascopie vers 6 mois pour rechercher une myopie
- Des radiographies du squelette vers l'âge de 1 an, ou avant si une grossesse ultérieure se profile, pour éliminer une collagénopathie.

2. SPR + un élément anormal, qui concerne soit les paramètres de naissance, soit la morphologie, soit l'auscultation, soit l'examen neurologique

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

- Consultation de génétique et explorations moléculaires
- Échographie cardiaque
- Échographie abdomino-pelvienne (rein et voies urinaires)
- IRM cérébrale
- Electroencéphalographie (EEG)
- Examen ophtalmologique
- Radiographies du squelette
- OEP ou PEA
- Dosage des métabolites du cholestérol si suspicion clinique de syndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO)
- Autres investigations en fonction de la clinique.

Si on a fait l'hypothèse d'une SPR isolée, que les éléments cités dans le 1^{er} cas de figure éliminent une collagénopathie, mais que l'examen morphologique ou surtout neurologique révèle des anomalies au cours de la première année de vie, on étend dans un second temps le bilan aux éléments cités dans le 2^{ème} cas de figure avec surtout l'IRM, la consultation de génétique avec CGH array et analyse moléculaire ciblée sur les gènes impliqués dans les fentes palatines et les déficits intellectuels (SATB2 en particulier) ou les atteintes musculaires en fonction de la clinique.

3.1.3 Explorations génétiques

Les explorations génétiques réalisées d'un enfant atteint de SPR sont fonction de la clinique.

Les explorations moléculaires commencent par une CGH array, sauf si l'enquête familiale ou la clinique évoquent d'emblée un diagnostic particulier.

Puis, les explorations seront guidées par la clinique avec analyse d'un panel de gènes impliqués soit dans le développement de la mandibule, soit dans des processus de croissance plus ubiquitaires, soit dans le développement des arcs branchiaux. La liste des gènes testés peut être différente d'une équipe à l'autre et s'étoffe rapidement avec les progrès des équipes de recherche.

Les gènes les plus fréquemment concernés sont : *COL2A*, *COL11*, *SOX9*, *KCNJ2*, *SATB2*, *SLC26A2*, *IMPAD1*, *EFTUD2*, *DLX5*, *DLX6* et *EDN1*, etc ... [45].

3.1.4 Recommandations pour le pédiatre de maternité qui accueille un enfant sans diagnostic prénatal

► Que doit faire le pédiatre de la maternité où naît un enfant avec une SPR ?

L'annonce de SPR par un non spécialiste est souvent l'objet de maladresses, et ce, dans les deux sens.

Soit, la SPR n'est pas reconnue et l'on parle alors de simple fente palatine. Il s'agit en règle générale de forme modérée de SPR, tant sur le plan anatomique que sur le plan fonctionnel. Le risque est celui de la sous-estimation des difficultés alimentaires et respiratoires. L'allaitement maternel est un échec mal compris et le bébé sort de la maternité sans que ses parents ne soient avertis du risque de difficultés alimentaires et respiratoires.

A l'inverse, le diagnostic de SPR peut être annoncé alors que le médecin présent n'en a pas l'habitude. Une inquiétude illégitime peut être induite si les parents vont seuls chercher des informations sur Internet, ou que l'enfant est transféré en urgence alors que son état ne le justifie pas.

► **Qu'est-ce qui justifie le transfert du nouveau-né de la maternité vers le service de néonatalogie du CHU régional ?**

- Une détresse respiratoire, qu'elle soit immédiate ou secondaire. La détresse respiratoire d'un nouveau-né SPR peut être difficile à évaluer car, d'une part, les hypopnées obstructives chez le nouveau-né passent facilement inaperçues (tirage modeste), et d'autre part l'obstruction peut brutalement provoquer un malaise hypoxémique grave.
- Des troubles de succion/déglutition qui obèrent l'autonomie du nouveau-né et donc son retour à domicile.
- Un syndrome malformatif associé avec doute sur une cardiopathie congénitale.

La SPR en soi n'est pas une justification de transfert immédiat, même si elle est associée à d'autres malformations. Le traumatisme maternel et celui du lien mère-bébé peuvent être provoqués à tort par ces transferts inutilement précipités.

► **Que doit faire l'équipe de maternité ? connaître les potentiels troubles fonctionnels et anticiper leurs conséquences délétères :**

- Déculpabiliser une mère dont l'allaitement ne sera pas possible.
- Faciliter la succion par l'utilisation de tétines molles, en caoutchouc souple
- Ne pas utiliser de tétine à plateau
- Faire tirer le lait de la mère si elle le souhaite et le donner au biberon épaissi (Gumilk®)
- Faire boire un lait épaissi à l'amidon de caroube si la mère ne souhaite pas tirer son lait
- Positionner l'enfant bien verticalement avec la tête dans l'axe du corps pendant le biberon. Cette position facilite la fermeture laryngée pendant la déglutition.
- Faire dormir l'enfant sur le ventre dans des conditions de couchage sécurisées (précautions pour le couchage ventral ; voir [annexe 4 – Ressources utiles](#)).
- Surveiller sa SaO₂, son rythme cardio-respiratoire, son obstruction ventilatoire dans plusieurs conditions : aux cris, au repos en décubitus dorsal, latéral, ventral, à l'état de veille, de sommeil, pendant la tétée.

► **A qui adresser l'enfant et ses parents ?**

Le plus souvent, l'enfant sera transféré dans le service de néonatalogie du CHU régional ou dans le Centre de Compétence Maladies Rares (CCMR) du réseau SPRATON (liste et coordonnées, voir [annexe 3](#)). Si le nouveau-né n'a pas de signe de mauvaise tolérance fonctionnelle, l'enfant peut être adressé directement au chirurgien maxillo-facial du CCMR. Ce-dernier adressera l'enfant au pédiatre du groupe référent du CCMR.

L'idéal est qu'un enfant suspect de SPR naisse dans une maternité de niveau 3 avec présence sur place d'un ORL averti faisant partie du réseau national SPRATON.

4 Les troubles ventilatoires : évaluation et prise en charge

Le pronostic à court terme des enfants nés avec une SPR dépend de l'intensité de leurs troubles fonctionnels, c'est-à-dire leurs difficultés respiratoires et alimentaires. Ce sont ces difficultés qui entravent leur croissance, leur confort, leur développement. Ces troubles doivent être connus, dépistés et pris en charge correctement, et ce d'autant plus qu'ils sont transitoires.

Les causes de l'obstruction ventilatoire de la SPR sont doubles, à la fois anatomiques et fonctionnelles. La rétroposition mandibulaire et linguale favorise le collapsus entre la base de la langue et la paroi pharyngée postérieure. L'hypotonie basilinguale, l'hypotonie pharyngolaryngée et le défaut de coordination entre la déglutition et la ventilation, sont responsables d'un syndrome obstructif des voies aériennes supérieures.

Ces troubles fonctionnels sont à la base des classifications de la SPR en 3 grades (classification de Couly revue par Cole) [46] :

- Grade 1 : Troubles mineurs, succion facilitée autonome possible, obstruction ventilatoire tolérable traitée par le décubitus ventral.
- Grade 2 : Troubles modérés, succion déficiente justifiant une NE, obstruction tolérable selon des critères d'hématose variable selon les équipes.
- Grade 3 : Obstruction importante nécessitant une levée d'obstacle selon des critères d'hématose variable selon les équipes.

4.1 Evaluation clinique

L'évaluation respiratoire chez les patients atteints de SPR commence dès la naissance, bien que les symptômes d'atteinte respiratoire puissent se développer au fil des jours qui suivent [4].

Les signes cliniques d'atteinte respiratoire chez les nourrissons atteints de SPR comprennent un stertor (bruit de vibration glosso-pharyngée) ou un stridor (bruit laryngé inspiratoire), une respiration difficile, des apnées, un inconfort et une agitation. Ils doivent être évalués pendant le sommeil, à l'état de veille et pendant le repas [4]. Positionner l'enfant en décubitus ventral aide à déterminer si l'obstruction des voies respiratoires peut être réduite. Les autres manifestations affectant les voies respiratoires comprennent les difficultés d'alimentation et les fausses routes [4]. Une prise de poids insuffisante peut être un signe d'obstruction chronique des voies respiratoires du fait de dépenses énergétiques accrues.

Pour une majorité d'enfants, l'obstruction s'aggrave au cours des 4 premières semaines, reste stable dans la médiocrité pendant 3 mois, puis s'améliore entre 4 mois et 1 an. Les ré-aggravations secondaires plus tardives sont possibles, surtout chez les SPR syndromiques.

Aux différents moments de la journée également, l'obstruction est variable : plus importante dans le sommeil paradoxal et pendant la tétée, moindre en situation d'éveil calme ou tétine non nutritive en place.

L'ensemble des équipes s'accorde pour évaluer l'intensité de l'obstruction ventilatoire de ces enfants sur des éléments cliniques :

- Courbe de croissance staturo-pondérale
- Calories nécessaires pour obtenir cette croissance normale
- Qualité du confort et de l'éveil chez un enfant souvent positionné en décubitus ventral
- Qualité du développement psychomoteur
- Sommeil calme, cliniquement réparateur
- Absence d'accès de cyanose
- Absence de malaise

4.2 Evaluation paraclinique

► Les explorations du sommeil

La **polysomnographie (PSG)** est considérée comme le gold-standard pour le diagnostic du syndrome d'apnée/hypopnée obstructive du sommeil (SAOS).

Il permet d'établir la gravité de ce syndrome en calculant plusieurs indices :

- L'Index d'apnée-hypopnée (IHA) = nombre d'apnée et d'hypopnée par heure
- IAH obstructive. L'IHA normal est nul ; l'obstruction est modérée si l'index est < 5/h, tolérable mais à contrôler s'il est entre 5 et 10/h, pathologique s'il est > 10/h.
- IAH centrale, leur nombre et durée dépendent de l'âge de l'enfant
- IHA mixte
- L'indice de micro-réveils
- L'index de désaturation : pourcentage de temps où la saturation baisse de 3% par rapport à sa ligne de base
- La saturation transcutanée en O₂ doit être > 95%
- La mesure transcutanée continue de la PCO₂ doit être < 50 mm d'Hg

Dans son format complet, la PSG comporte un enregistrement de la PO₂ de la PCO₂, des flux ventilatoires nasaux et buccaux, des mouvements thoraciques, des mouvements périphériques, de la fréquence cardiaque, de la fréquence respiratoire et de l'EEG.

Pour beaucoup de praticiens, et en particulier pour le centre coordonnateur du CRMR, la polygraphie respiratoire, c'est-à-dire sans l'EEG, suffit, car le but dans la SPR est d'évaluer l'existence ou non d'un SAOS, parfois d'apnées centrales et d'en mesurer la gravité. Le fait de savoir si ces apnées surviennent pendant un stade de sommeil ou un autre ne change pas la prise en charge.

Cette nuance est intéressante quand on explore des apnées d'origines non identifiées ou dans un projet de recherche. L'équipe de Lyon (L Coutier, P Franco) a montré que, sur 20 enfants ayant eu une polysomnographie complète en laboratoire, l'analyse rétrospective des données sans l'EEG faite à l'aveugle montre des IAH similaires, des index d'apnées obstructives supérieurs en polygraphie ventilatoire qu'en PSG (entre autres car l'analyse du sommeil permet de ne pas considérer comme des apnées des mouvements, pleurs ...), mais des index d'hypopnées obstructives inférieurs, ce qui se compense [47]. Ces résultats sont très importants à confirmer car la disponibilité des laboratoires de PSG est très faible et largement insuffisante pour couvrir les besoins en France.

Dans certains cas, seul l'enregistrement de SAO2 et de PCO2 transcutané (Sentec) est disponible. Il permet un dépistage avec des résultats qui imposent un traitement quand les résultats sont pathologiques (PCO2 moyenne > 50 mm d'Hg, plus de 5% du temps passé < 90% de SaO2) ou une surveillance attentive quand les résultats sont tout à fait normaux et associés à une clinique parfaite. Dans toutes les autres situations intermédiaires, une polygraphie ventilatoire de sommeil ou une polysomnographie doivent être effectuées.

► La nasofibroscopie

Elle permet d'examiner directement le carrefour aérodigestif, de préciser le niveau de l'obstruction (glossique – glossopharyngé – glossopharyngolaryngé) et d'identifier une partie des éventuelles anomalies anatomiques des voies aériennes supérieures associées. Il existerait une bonne corrélation entre l'aspect endoscopique et les résultats de la polysomnographie [20]. Le collapsus complet de la base de langue sur la paroi pharyngée, l'épiglotte en oméga, tubulée, la laryngomalacie antéro-postérieure seraient des signes de gravité de l'hypotonie glossopharyngée.

Une difficulté est posée par les conditions de réalisation de cette nasofibroscopie. À l'état vigile, sans anesthésie générale, elle minore le tableau car l'enfant crie. Sous AG, elle fait prendre le risque d'une dégradation respiratoire et ne doit être faite qu'avec une argumentation clinique solide. Certains proposent une sédation légère, type sommeil induit léger transitoire, qui réduit peut-être les inconvénients des deux autres méthodes.

Des signes d'obstacle plus bas situé peuvent aussi constituer une indication pour la réalisation d'une endoscopie complète sous AG, qui là aussi sera entourée d'importantes précautions péri-opératoires. En 1986, Sher et son équipe ont proposé une classification des aspects endoscopiques en 4 types de gravité croissante, chez des enfants obstructifs et non chez des SPR. Mais Sher s'en est inspiré pour proposer une évaluation endoscopique chez les SPR et aider aux décisions thérapeutiques [48,49]. Une équipe mexicaine a également mis au point une graduation des anomalies endoscopiques des nourrissons SPR obstructifs et montré une bonne corrélation avec les résultats des polysomnographies [50].

L'idéal serait que les ORL utilisent la grille d'analyse suivante :

a) Ventilation du patient à l'état vigile	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
b) Fosses nasales	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
c) Cavum	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
d) Végétations adénoïdes	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
e) Morphologie du voile du palais	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
f) Dynamique du voile du palais	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
g) Tonus des parois latérales de l'oropharynx	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
h) Projection amygdalienne	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
i) Tonus basilingual	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
j) Tonus vestibulaire laryngé	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
k) Mobilité cordale	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4
l) Signes laryngés indirects de reflux	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	4

- a) *Ventilation du patient à l'état vigile en décubitus dorsal : 1 : normale ; 2 : ventilation spontanée sans tirage mais luxation mandibulaire nécessaire à ce résultat ; 3 : ventilation spontanée avec tirage et hypercapnie malgré luxation mandibulaire ; 4 : ventilation impossible sans aide ventilatoire*
- a bis) *Ventilation du patient à l'état vigile en décubitus latéral : 1 : normale ; 2 : ventilation spontanée sans tirage mais luxation mandibulaire nécessaire à ce résultat ; 3 : ventilation spontanée avec tirage et hypercapnie malgré luxation mandibulaire ; 4 : ventilation impossible sans aide ventilatoire*
- b) *Fosses nasales : 1 : le fibroscope 2 mm passe facilement ; 2 : il passe à contact ; 3 : il passe à contact serré ; 4 : il ne peut pas passer.*
- c) *Cavum : 1 : normal ; 2 : paraît petit ; 3 : nettement petit ; 4 : quasi absent.*
- d) *Végétations adénoïdes : 1 : absence de végétations visibles ; 2 : végétations visibles mais non obstructives ; 3 : végétations potentiellement obstructives ; 4 : végétations certainement obstructives.*
- e) *Morphologie du voile du palais : 1 : fente non opérée ; 2 : voile fermé court ; 3 : voile fermé normalement positionné ; 4 : voile trop postérieur obstruant l'isthme vélopharyngé.*
- f) *Dynamique du voile du palais : 1 : dynamique normale ; 2 : voile modérément hypotonique ; 3 : voile très hypotonique ; 4 : voile totalement immobile.*
- g) *Tonus des parois latérales de l'oropharynx : 1 : normal ; 2 : hypotonie modérée, tendance au collapsus latéral ; 3 : hypotonie importante, collapsus latéral intermittent ; 4 : sévère : collapsus latéral total permanent.*
- h) *Projection amygdalienne : 1 : antécédents d'amygdalectomie ou amygdales de très petite taille ; 2 : amygdales visibles mais non obstructives ; 3 : amygdales potentiellement obstructives ; 4 : amygdales certainement obstructives.*
- i) *Tonus lingual : 1 : normal ; 2 : hypotonie modérée, vallécules masquées ; 3 : hypotonie importante, bascule postérieure de la base de langue ; 4 : hypotonie sévère, contact permanent de l'épiglotte ou de la base de langue avec la paroi pharyngée postérieure.*
- j) *Tonus laryngé : 1 : normal ; 2 : laryngomalacie globale modérée ; 3 : laryngomalacie sévère intermittente ; 4 : laryngomalacie sévère permanente.*
- k) *Mobilité laryngée : 1 : normale ; 2 : mobilité diminuée ou absente, de façon uni- ou bilatérale, quelle qu'en soit la cause (paralysie ou ankylose crico-aryténoïdienne), non obstructive ; 3 : mobilité diminuée ou absente, de façon uni- ou bilatérale, quelle qu'en soit la cause (paralysie ou ankylose crico-aryténoïdienne), possiblement obstructive ; 4 : mobilité diminuée ou absente, de façon uni- ou bilatérale, quelle qu'en soit la cause (paralysie ou ankylose crico-aryténoïdienne), certainement obstructive.*
- l) *Signes laryngés indirects de reflux : 1 : absents ; 2 : érythème modéré de la margelle postérieure ou de la commissure postérieure ; 3 : œdème et érythème modérés de la margelle postérieure ou de la commissure postérieure ; 4 : œdème et érythème majeurs de la margelle postérieure ou de la commissure postérieure.*

En cas d'endoscopie complète sous AG :

Calibre sous-glottique : Utiliser la classification de Cotton Meyer modifiée. 1 : grade I, obstruction < 50% ; 2 : grade II, obstruction 51% à 70% ; 3 : grade III, obstruction 71% à 99% ; 4 : grade IV, obstruction complète.

► L'imagerie des voies aériennes supérieures

Contrairement au scanner conventionnel, le scanner hélicoïdal fournit suffisamment de données pour créer des images 3D en un temps de numérisation et d'exposition au rayonnement réduit. Il permet de mesurer le calibre antéropostérieur et transversal des voies respiratoires, le corps mandibulaire et les longueurs du ramus, ainsi que la distance entre la paroi pharyngée postérieure et l'os hyoïde. Il offre également une reconstruction 3D du squelette facial et des voies respiratoires. Bien que le diamètre antéropostérieur du calibre des voies aériennes puisse être mesuré sur une radiographie céphalométrique latérale, un tomodensitomètre permet de mesurer les deux axes et de calculer l'augmentation de la taille de la mandibule, fournissant ainsi de meilleures informations pour la planification préopératoire et le suivi postopératoire [20]. Certaines équipes aux Etats-Unis utilisent cet outil dans leur algorithme décisionnel. En France, il s'agit d'une technique de recherche qui n'est pas utilisée en pratique.

4.3 Critères de levée d'obstacle ventilatoire

Les méthodes d'évaluation proposées reposent sur la clinique, l'hématose +/- la nasofibroscopie. Une obstruction ventilatoire dans la SPR n'est cliniquement pas tolérable quand elle :

- entrave la croissance,
- est responsable de malaises ou d'accès de cyanose,
- entrave le développement, le sommeil, le confort.

Les critères d'hématose qui doivent faire lever l'obstacle ne font pas consensus. Une mise au point récente sur ce sujet a été faite par le groupe international « Robin consensus » [45]. Cette analyse montre qu'il existe 32 méthodes d'évaluation de l'obstruction ventilatoire selon les équipes et l'outil utilisé. Les critères les plus fréquemment cités sont les suivants :

- Saturation en O₂ < à 95 % durant plus de 5 % du temps d'enregistrement sur 24 heures
- Capnie transcutanée > 50 mm d'Hg
- IHA obstructives ou mixtes > 10/h
- Index de désaturation > 3%.

4.4 Techniques de levée d'obstacle et propositions d'algorithme

Les techniques de levée d'obstacle des VAS sont nombreuses et un peu différentes selon les équipes. Elles sont utilisées de façon graduelle, de la position ventrale à la trachéotomie en fonction de la gravité de l'obstruction. La question est de savoir quelles sont les meilleures techniques pour quel grade de gravité de l'obstruction (efficacité), et quels sont les avantages et les inconvénients de chacune (morbi-mortalité, coût), en sachant que cet équilibre dépend beaucoup de l'expérience des équipes.

L'essentiel est de se rappeler qu'un nouveau-né avec une SPR isolée (ou une pathologie osseuse associée) a un pronostic intellectuel normal, et qu'il est donc obligatoire de ne pas mettre en jeu ce pronostic par les conséquences de l'hypoxie et l'hypercapnie. L'efficacité de la méthode de levée d'obstacle doit être optimale.

4.4.1 Techniques conservatrices

► Le décubitus ventral et la Nutrition entérale (NE)

C'est la stratégie qui est utilisée par toutes les équipes françaises en première intention.

Le nouveau-né est couché à plat ventre, +/- léger proclive. Grâce à la force de gravité, un avancement de la mâchoire et par conséquent de la langue est obtenu, avec une augmentation de l'espace pharyngé et une réduction de l'obstruction respiratoire. Bien que la position ventrale permette une amélioration des conditions cliniques, il convient de souligner que pendant le sommeil, elle réduit les signes visibles de difficultés respiratoires, et est associée à un risque plus élevé de mort subite du nourrisson [27]. **Le couchage ventral doit donc être réalisé dans des conditions de sécurité maximales** (précautions pour le couchage ventral ; voir [annexe 4 – Ressources utiles](#)). Si ces conditions sont respectées, un scope à domicile n'est pas indiqué, mais certaines équipes en prescrivent tout de même. La tétine non nutritive est un bon appoint de ces formes d'obstruction mineure.

Différentes études ont suggéré que le décubitus ventral soit une mesure initiale pour la prise en charge des patients SPR. Elles ont montré entre 41% et 69% de succès du traitement de l'obstruction respiratoire. Cette technique améliore la respiration en déplaçant la langue vers l'avant, évitant ainsi sa descente vers l'hypopharynx [20].

Il faut s'adapter aux capacités de succion-déglutition de l'enfant, mettre en place les moyens de facilitations de la succion, tout en sachant « lever le pied » si les tétées majorent la détresse respiratoire. La nutrition entérale de soutien doit donc être très facilement proposée. Chez le jeune nourrisson, elle est bien tolérée et peut être effectuée à domicile une fois la situation stabilisée et les parents formés.

► La Ventilation Non Invasive (VNI)

La ventilation non invasive (VNI) est une technique utilisée de très longue date chez l'adulte et d'assez longue date chez l'enfant initialement pour des pathologies pulmonaires ou neuromusculaires [51]. L'utilisation de la VNI dans des pathologies obstructives est plus récente, mais a fait ses preuves [52,53].

Le travail princeps de B. Fauroux a porté sur sept premiers patients atteints de SPR dont six avaient une malformation associée. Ils avaient tous des critères de nécessité de levée d'obstacle, mais pouvaient tous respirer de façon autonome pendant plusieurs minutes, permettant la mise en place progressive de la ventilation non invasive. Les enregistrements du travail respiratoire ont montré que, en moyenne, les enfants avaient un travail multiplié par six. Cette notion est importante pour comprendre les difficultés de croissance de ces bébés. Les résultats montrent que la VNI a permis de remonter significativement la saturation transcutanée moyenne des enfants. Ils étaient en moyenne ventilés huit heures par jour, ils ont mis une à deux semaines pour s'accoutumer à la technique, et sont tous rentrés à domicile avec leur VNI. Aucun enfant de la série n'a dû être trachéotomisé. La durée moyenne de VNI a été de 16 +/- 12 mois, deux enfants avaient toujours leur VNI respectivement à 13 et 39 mois [54]. La confirmation de ces résultats a été publiée par Amaddeo et al. en 2016 sur une population de 40 nouveau-nés. Sur les 9 patients avec une obstruction grave, 5 ont été traité avec succès par une VNI ainsi que les 4 patients avec une obstruction modérée des voies respiratoires [55].

La diffusion de la technique et la disponibilité de masque de silicone industriel permet aujourd'hui à toutes les équipes de néonatalogie ou de pédiatrie d'utiliser la VNI en première ou seconde intention. L'équipe de l'hôpital Necker utilise la VNI de première intention pour les SPR obstructifs et en est satisfaite pour la majorité des enfants. Le problème de cette technique, est celui de sa tolérance par les bébés et leurs parents. Les nourrissons obstructifs sont souvent irritables, agités, ce qui rend la tolérance du masque difficile. Il faut de la patience, une équipe d'infirmières entraînée pour y parvenir et former les parents. Aucun effet secondaire néfaste n'est observé, en particulier pas de déformation du maxillaire supérieur car la durée de cette VNI est courte (quelques mois).

Pour les bébés trop toniques qui supportent mal le masque, ou pour ceux qui sont obstructifs à l'état de veille, la sonde nasopharyngée est une alternative intéressante.

► La sonde nasopharyngée (SNP)

La sonde nasopharyngée, placée au-delà de la base de langue en sus-laryngé, évite le collapsus glossopharyngé, libérant ainsi les voies respiratoires et permettant au patient de respirer [20]. L'expérience est plus ancienne que pour la VNI. De nombreuses équipes ont évalué l'impact de la sonde nasopharyngée en cas de SPR :

- David P Heaf à Londres publie en 1982 le premier succès de la sonde nasopharyngée chez 12 patients SPR [56]. L'équipe de New-York (Shprintzen) l'évoque aussi en 1988, et Olson en 1990 rapporte deux cas de nouveau-nés rentrés à la maison avec ce type de matériel, posé à J15 et enlevé à 3 mois de vie. Sept cas sont cités par l'équipe Australienne en 1991 [57–59].
- En 2007, l'équipe canadienne de Sainte Justine rapporte son expérience de 20 ans d'utilisation de la sonde nasopharyngée sur des patients SPR (48 sujets) [60].
- En 2008, l'équipe de Mineapolis publie une série rétrospective sur 20 ans également : 74 cas de SPR, dont 38 ont eu besoin d'une levée d'obstacle. 14 sur 38 ont eu une sonde nasopharyngée, 18 des 24 restants ont eu une ostéodistraktion et 6 une trachéotomie [61].
- Dans l'analyse rétrospective de leurs 20 ans de prise en charge de patients SPR par SNP, l'équipe irlandaise rapporte 69 cas. 27 ont nécessité une levée d'obstacle, 16 d'entre eux ont été traités par sonde nasopharyngée avec succès, 2 échecs de sonde nasopharyngée ont nécessité une glossopexie et une VNI, 8 ont été trachéotomisés [43].
- Une équipe anglaise rapporte en 2012 son expérience sur 104 enfants en 11 ans, dont 63 ont eu une sonde nasopharyngée pour une durée de 15 jours à 8 mois. Les enfants devaient avoir des gravités très variables, car la technique a été initiée selon les enfants de l'âge de 1 jour à l'âge de 1 an. 77 avaient une obstruction modérée à sévère. La SNP fut un succès pour 63 sur 77. Seuls 14 enfants ont été trachéotomisés [62].
- En 2015, Drago Marquezini Salmen et Lazarini Marques ont mené une étude auprès de 223 patients SPR (73% isolés, 27% syndromiques). 107 ont été diagnostiqués avec de graves difficultés respiratoires, ont déclaré des scores de nasofibrolaryngoscopie de types I et II selon la classification de Sher, et ont été soumis à une intubation nasopharyngée [20]. La durée moyenne d'utilisation du tube était de 57 jours et la durée moyenne du séjour à l'hôpital était de 18 jours. Chez tous les patients, la trachéotomie a été évitée ou les patients ont pu être décanulés, 15% des cas ont nécessité une gastrostomie et le taux de mortalité était nul.
- Une étude française publiée en 2018 a montré que, pour une série de 15 nouveau-nés avec une SPR, la ventilation et la saturation en oxygène ont été satisfaisantes après un délai moyen de 64 jours de sonde nasopharyngée chez tous les patients. Selon les auteurs, le tube nasopharyngé lève la barrière de la langue, améliore la capnie et permet un gain pondéral. Ils précisent également que des soins attentifs et la participation parentale sont nécessaires [63].

La faiblesse de ces études est l'absence de groupe contrôle ou de comparaison, parfois le manque de rigueur dans les critères de succès.

Les tubes nasopharyngés présentent un certain nombre d'avantages : morbidité minimale, faible coût, contact adéquat parents-enfant et sortie anticipée de l'hôpital une fois que le patient est stable et que les parents sont instruits [20].

Figure 9 : Sonde nasopharyngée, images issues d'Abel et al, 2012 [62]



► Les orthèses palatines

Les orthèses palatines sont des plaques palatines, fixes ou amovibles, avec ou sans prolongement vélaire, bâton ou tube ...

Pour certaines équipes, notamment en Allemagne, le traitement orthodontique joue un rôle clé parmi les techniques conservatrices [27].

- L'équipe de Tübingen a mis au point une plaque palatine amovible avec un prolongement vélaire, appelée « pré-épiglottic bâton plate » ou prothèse palatine à prolongement pharyngé. Ces prothèses, faites sur mesure par leur équipe, consistent en une partie palatine recouvrant le palais dur et la fente ainsi que les crêtes alvéolaires et une extension vélaire d'environ 3 cm de long. La pointe de l'extension descend jusqu'à la vallécule. L'angulation est responsable du déplacement antérieur de la base de la langue, érigeant ainsi l'épiglotte, élargissant ainsi les voies respiratoires [59]. Ils conseillent de porter l'orthèse 24 heures/24 et de ne la retirer qu'une fois par jour pour la nettoyer. Les appareils sont maintenus *in situ* par adhésion et succion et par une crème adhésive (Blend-a-dent Super Hafcreme, Procter & Gamble, Schwalbach, Allemagne) pour améliorer la rétention. Les archets extra-oraux sont fixés au visage avec des adhésifs (Steri-Strip, Helath Care 3M, St. Paul, MN). La pose de la plaque est contrôlée à chaque visite en ambulatoire. En général, une nouvelle plaque est nécessaire après 3 mois ou si une entaille apparaît sur les crêtes alvéolaires, en raison d'une partie palatine de l'orthèse trop petite ou si les résultats de l'étude du sommeil se détériorent [59].

Cependant, les enfants initialement inclus dans ce protocole présentaient un degré de sévérité faible, et les résultats polygraphiques avec prothèse sont comparés à ceux d'enfants couchés sur le dos. Tous sont sortis de l'hôpital sans NE à 3 mois, ils présentaient donc des stades 1-2 de SPR [64–66].

- Une autre équipe allemande (Wuerzburg) publie en 2011 une revue sur tous les moyens de levée d'obstacle en insistant particulièrement sur les techniques orthodontiques. Ils reprennent l'historique, en citant les équipes suédoises qui ont initié ces stratégies, puis décrivent l'amélioration de la technique de Tübingen avec création de 3 types de plaques : une avec juste un prolongement en fil métallique, une avec un prolongement en plastique type Tübingen et une troisième avec un tube pharyngé creux intégré. Le nombre d'enfants testés est faible et le type de SPR hétérogène. Plusieurs questions restent posées [58].

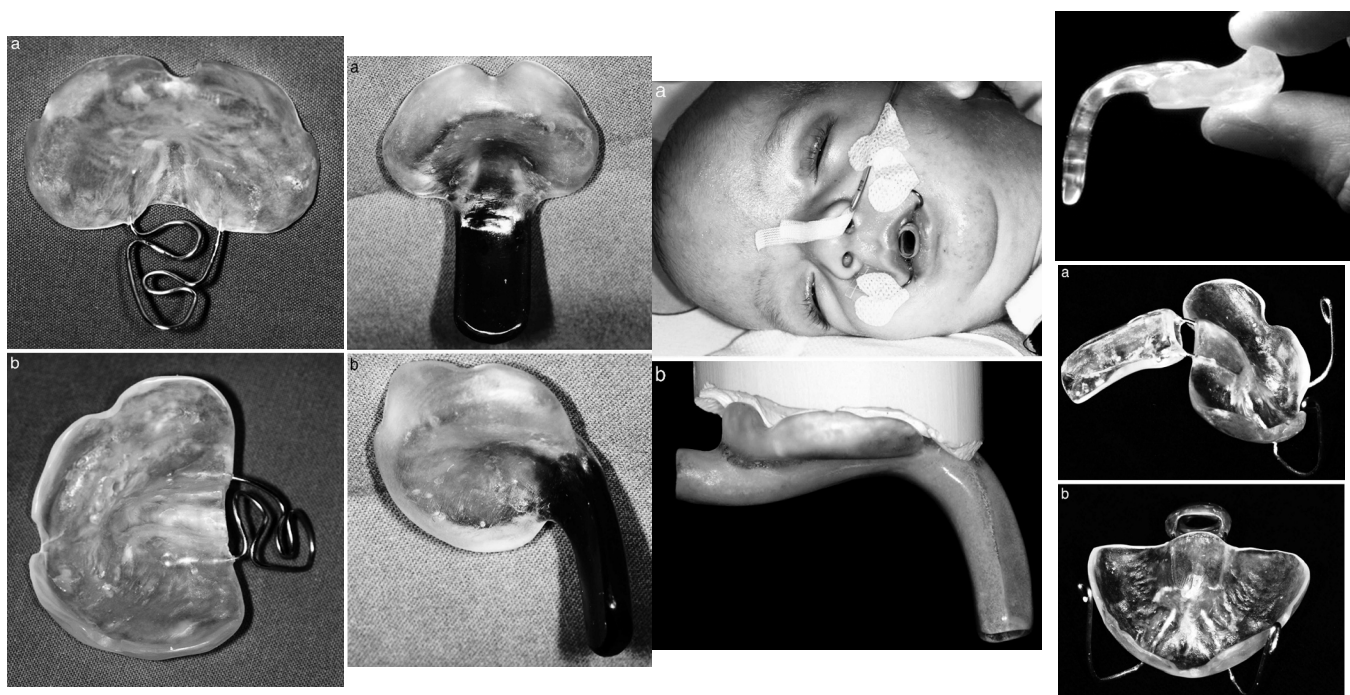
- Pour l'équipe allemande de Buchenau et al., après une étude rétrospective (sur 11 ans) du sommeil de 207 patients avec une SPR (59% syndromiques et 41% isolées), la plaque palatine à extension vélaire, associée à une stimulation orofaciale et à un entraînement alimentaire, réduirait de manière significative la fréquence des apnées mixtes et obstructives pendant le sommeil et améliorerait les problèmes d'alimentation [67]. Mais il s'agit d'une étude rétrospective, une étude de cohorte prospective aurait donné un niveau de preuve plus élevé. De la même façon, aucune comparaison avec d'autres méthodes de levée d'obstacle n'a été faite.

- L'équipe de Tübingen a présenté en 2019 [68] les résultats de l'utilisation de la plaque palatine de Tübingen (PPT). Ils montrent que :

- Dans un essai randomisé, la PPT était supérieure à une procédure factice pour soulager une obstruction des voies respiratoires supérieures,
- Les enfants traités avec la PPT dans leur petite enfance ont présenté un développement intellectuel dans la plage de référence,
- Selon cette équipe, le positionnement sur le ventre n'est pas une alternative, car il est inefficace et associé à un risque accru de mort subite,
- La PPT ramène l'indice d'apnées mixtes-obstructives à des valeurs proches de la normale, aussi bien chez les SPR syndromiques qu'isolées (83%). Sur 443 nourrissons (129 syndromiques) traités avec la PPT dans leur centre, 23 (5%) ont finalement subi une trachéotomie (tous avec une SPR syndromique),
- Les données récentes suggèrent que la PPT pourrait induire une croissance du rattrapage mandibulaire [68].

Les données allemandes sont donc très séduisantes mais se heurtent au caractère « home made » de ces orthèses et à l'expérience d'une équipe qui manie régulièrement la technique, ce qui rend son exportation difficile

Figure 10 : Différents type d'orthèses palatines, images issues de Kochel et al, 2011 [58]



4.4.2 Traitements chirurgicaux

Les patients présentant une obstruction des voies respiratoires qui n'ont pas répondu positivement aux méthodes conservatrices peuvent être traités chirurgicalement, avant d'être trachéotomisés. Les principaux candidats aux interventions chirurgicales les plus invasives sont les patients présentant une séquence de Pierre Robin syndromique [27]. Dans une étude récente, Dauria et al. ont rapporté que seulement 10% des SPR isolées nécessitaient une approche chirurgicale. Les options thérapeutiques courantes comprennent la labioglossopexie, l'ostéo-distraktion mandibulaire et la trachéotomie [69].

► La labioglossopexie

La labioglossopexie est citée par certaines équipes chirurgicales comme une technique utilisée en seconde intention, quand le positionnement ne suffit pas. Elle prend alors la place de l'intubation nasopharyngée, étape numéro 2 pour des équipes plus médicales. Dans plusieurs études, l'utilisation de la labioglossopexie est mentionnée, mais ses avantages et inconvénients ne sont pas spécifiquement décrits [27,41,70–79].

Il s'agit d'une intervention pratiquée au cours des premières semaines de vie, au cours de laquelle la langue est ancrée sur la membrane muqueuse et le muscle de la lèvre inférieure et de la mâchoire, de manière à assurer une position plus frontale et à réduire l'obstruction à la base de la langue. La labioglossopexie est une procédure techniquement simple associée à une faible morbidité [72]. L'effet bénéfique est clinique avec l'amélioration de la ventilation et de la nutrition, mais cette technique ne permet pas une correction de la micrognathie [27].

Cette intervention n'est pas sans complications : déhiscence, lacérations de la langue, blessures aux conduits de Wharton, infections des plaies, déformations des cicatrices [20], anomalies d'élocution, problèmes de coordination de la langue, besoin de ré-intervention et pneumonie par aspiration [27].

Dans une revue systématique de 2018, Viesel-Mathieu et al. [80] ont identifié 268 patients atteints de SPR (35,1% de SPR isolée, 35,1% de SPR syndromique et 29,8% de SPR associée) chez lesquels la labioglossopexie avait réussi à libérer les voies respiratoires dans 81% des cas, avec un taux de complications plus faible (13,8%) par rapport à l'ostéodistraktion mandibulaire (ODM) (23,8%) et à la trachéotomie (37,5%). Bien que certains patients traités avec la labioglossopexie aient eu besoin d'une trachéotomie (n=5) ou une ODM (n=5) pour traiter l'obstruction, la labioglossopexie a réussi dans la plupart des cas à résoudre l'obstruction des voies respiratoires [73][81].

Une déhiscence spontanée de la labioglossopexie peut être observée et constitue la complication la plus fréquente, rapportée dans 17% à 28% des cas [73]. Les autres complications sont des lésions de la peau ou de la langue, des lésions du conduit de Wharton ou une malposition dentaire. Leblanc et al. ont rapporté des troubles du langage transitoires, mais ils ont utilisé une technique différente basée sur la fixation de la langue à la mandibule, ce qui a entraîné une ankyloglossie par suture de la langue jusqu'à l'os, contrairement à la technique habituelle, dans laquelle la langue est suturée à la lèvre sans induire d'ankyloglossie importante [73].

La question du confort lors de la prise du biberon est peu abordée par les auteurs qui utilisent la labioglossopexie, mais cette question est néanmoins importante pour les équipes qui utilisent des techniques non invasives et se préoccupent beaucoup de l'oralité alimentaire des nourrissons.

Pour la majorité des équipes françaises, cette technique n'a plus sa place, mais les équipes de Lille, Marseille et Tours en pratiquent encore quelques-unes.

► **L'intervention de Delorme ou libération sous-périostée du plancher buccal (uniquement au Québec)**

Le « Delorme » est une intervention mise au point par l'équipe de Sainte Justine qui consiste à relâcher les muscles du plancher buccal. Ceci est a priori paradoxal car on imagine qu'un muscle déjà hypotonique n'a pas besoin d'être sectionné, mais les initiateurs de cette technique lui trouvent un intérêt. Cette technique a été décrite en 1989 et elle a fait l'objet d'une dernière publication par la même équipe en 2012. L'équipe du CRMR n'en a aucune expérience [38,82,83].

Cette technique n'est pas recommandée.

► **L'ostéodistraktion mandibulaire**

L'ostéodistraktion mandibulaire permet une avancée et un allongement de la mâchoire à la suite d'une ostéotomie initiale et une progression de la langue afin de réduire l'obstruction supraglottique. C'est Arlen Denny (université du Wisconsin) qui décrit les premières expériences de distraction mandibulaire initiées en 1995 et publiées en 2002, sa motivation principale étant « d'éliminer l'existence » de la trachéotomie ! Ce papier initial est très critique vis-à-vis de la trachéotomie, avec une mortalité élevée, un taux de retard mental issu d'études qui ne concernent pas les SPR en France [84]. Un algorithme plus nuancé est publié en 2003 par une autre équipe du même centre où, quand les enfants désaturent avec un obstacle essentiellement basilingual, une glossopexie est d'abord tentée puis une ostéodistraktion ensuite. Les inconvénients de l'ostéodistraktion sont cités [85].

Plus récemment, l'équipe de Boston analyse également ces résultats à moyen terme sur 19 SPR traités avant 3 mois et suivis 3 ans. Les résultats ne sont pas mauvais [86]. Une équipe canadienne a

noté des effets positifs de l'ostéodistraktion sur les symptômes digestifs (alimentation, reflux) de 11 enfants traités [87].

L'historique de l'ostéodistraktion est bien reprise par une revue de Hong et al. qui cite les complications de cette chirurgie : ankylose temporomandibulaire, fracture, infections, altération des bourgeons dentaires, malunion, échec de traction, parésie faciale, abcès des joues, ouverture buccale asymétrique, cicatrice, douleur... Ils expliquent bien les avantages des distracteurs externes qui permettent un meilleur contrôle du mouvement appliqué sur la mandibule dans deux plans de l'espace, et les distracteurs internes qui ont moins d'inconvénients infectieux et esthétiques mais qui sont plus difficiles à poser et se mobilisent moins facilement [88].

La technique ostéodistractive est articulée en trois phases : latence, activation et consolidation. La latence est la période qui suit immédiatement l'ostéotomie et, pour la mâchoire, va de 0 à 2 jours. Pendant la phase d'activation, la distraction mandibulaire se produit à une vitesse spécifique, généralement 1 mm par jour (0,5 mm le matin et 0,5 mm le soir). Enfin, la phase de consolidation permet la minéralisation du tissu osseux nouvellement formé pendant une période allant généralement de 6 à 12 semaines [27].

Les dernières techniques s'orientent vers les ostéodistraktions internes à matériel résorbable. Une étude récente publiée par une équipe hollandaise fait état de 12 enfants consécutivement traités par cette méthode, opérés en moyenne à J32, pour un gain inter-alvéolaire moyen de 18 mm, enfants extubés à 8 jours du geste, et rentrés à domicile 17 jours après. Les complications sont moindres [89,90], mais de façon générale **peu ou pas d'études se sont intéressées au suivi à long terme des patients, que ce soit avec cette techniques ou l'ODM classique** [91]. En cas d'obstruction à plusieurs niveaux, l'ostéodistraktion mandibulaire peut ne pas soulager suffisamment l'obstruction [72].

L'ostéodistraktion mandibulaire précoce n'est pas recommandée en France, sauf dans les SPR avec dysostoses mandibulofaciales majeures dont on prouve que le rétrognathisme est l'élément unique responsable de l'obstruction et dans les situations où l'on sait que la croissance mandibulofaciale ne sera pas suffisante.

► La trachéotomie

La trachéotomie reste le gold-standard du traitement des obstacles majeurs des voies aériennes supérieures. C'est un traitement facile à mettre en place et radicalement efficace. Sa morbidité, sa lourdeur de prise en charge à domicile, son risque de mortalité, et dans certains pays son coût, lui sont aujourd'hui beaucoup reprochés. La prise en charge dépend beaucoup du système de soins dont bénéficie le patient.

La trachéotomie a été perçue comme salvatrice par les médecins qui ont constaté que l'obstruction ventilatoire chronique des SPR était responsable de tableaux catastrophiques avec cœur pulmonaire chronique, retard de croissance staturopondéral et retard des acquisitions. C'est pourquoi elle est citée pour son efficacité par les équipes anciennes [92,93]. La trachéotomie repose sur des principes cohérents avec l'idée que l'obstruction ventilatoire des enfants atteints de SPR n'est pas seulement due à la chute de la langue en arrière et que cette glossoptose n'est pas seulement due à la rétroposition mandibulaire. Si on admet cela, on conçoit bien que les autres techniques de levée d'obstacle puissent n'avoir qu'une efficacité partielle.

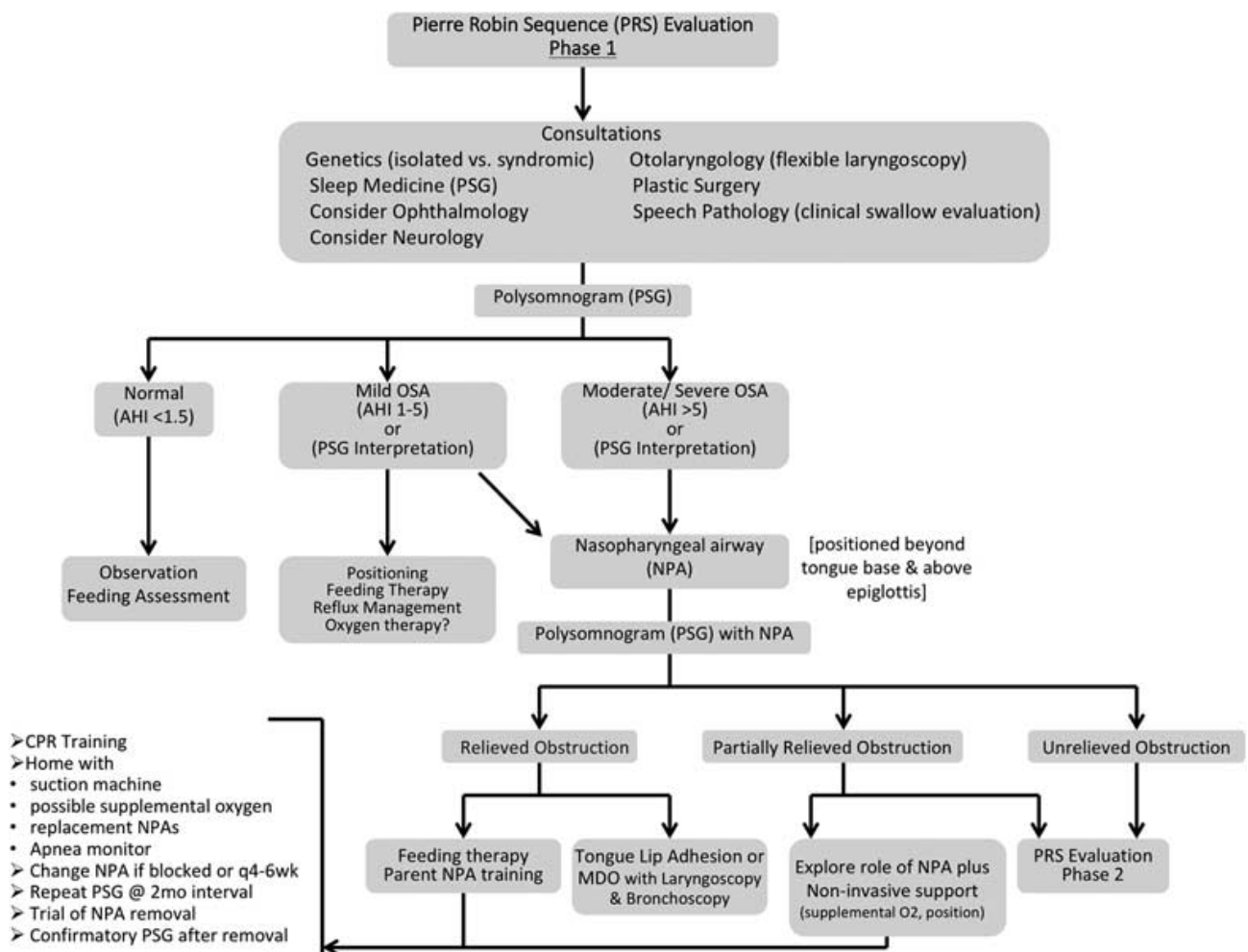
La qualité de la protection sociale de santé en France, et notre culture du soin à domicile et de l'éducation thérapeutique, expliquent pourquoi la trachéotomie a été, jusque-là, la technique de levée d'obstacle des SPR graves la plus utilisée en France.

Le problème de la trachéotomie n'est donc pas celui de son efficacité mais celui de ses inconvénients. L'efficacité de cette technique à long terme a été montrée dans une étude prospective sur le développement psychomoteur, cognitif, le langage et les troubles alimentaires d'une série de 39 SPR graves (isolés et Stickler, donc avec a priori un bon pronostic).

Les complications et les contraintes doivent donc être évalués objectivement. Il n'y a pas dans la littérature d'études sur les complications de la trachéotomie spécifiquement chez les nourrissons atteints de SPR. Les études citées concernent des groupes d'enfants trachéotomisés plus larges et hétérogènes qui rendent l'analyse des causes de la mortalité plus délicate [94–106].

4.4.3 Algorithme

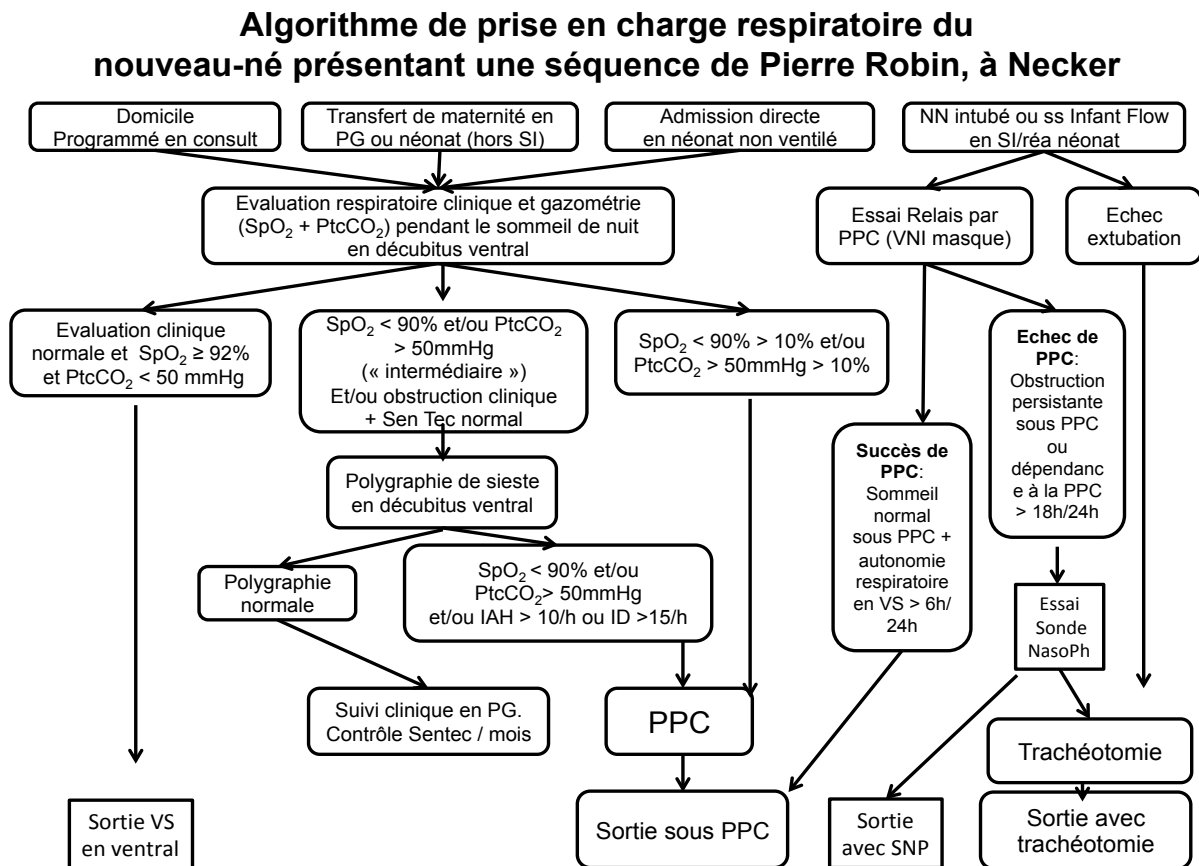
Il n'y a actuellement aucun consensus international quant à la prise en charge des troubles ventilatoires des patients SPR. Plusieurs équipes ont publié leur propre algorithme.



En 2018, une équipe nord-américaine publie son algorithme décisionnel de prise en charge de l'obstruction dans la SPR avec des stratégies plutôt chirurgicales [72].

En Europe, les stratégies non invasives sont privilégiées : SNP en Angleterre, plaque palatine et prolongement pharyngé en Allemagne, VNI et SNP en France.

L'algorithme de prise en charge de l'obstruction ventilatoire de l'équipe du CRMR de Necker est le suivant :



L'ordre actuel des traitements proposés aujourd'hui par le CRMR est le suivant :



5 Les troubles alimentaires : évaluation fonctionnelle et prise en charge

5.1 Caractérisation des troubles alimentaires et impact sur la croissance

Les difficultés alimentaires ou la défaillance de la succion-déglutition sont très fréquentes chez les nourrissons atteints de SPR.

5.1.1 Causes des difficultés alimentaires

Les causes des difficultés alimentaires des SPR sont plurielles [75].

La présence de la fente elle-même, et le défaut de pression négative qu'elle induit dans la bouche, ne sont pas une bonne explication, bien qu'elle y participe. En témoigne le contraste entre la fréquence des difficultés de succion des bébés qui naissent avec une SPR comparée à celle de ceux qui ont des fentes labio-gengivo-palatines responsables d'un défaut plus large et qui sont moins pourvoyeuses de difficultés alimentaires. Cette observation de nombreuses équipes a été confirmée par une récente publication qui met en évidence la SPR comme facteur de risque le plus élevé de difficultés alimentaires chez les enfants porteurs de fente labiopalatine et palatine [107].

La position postérieure de la langue n'est pas non plus une explication suffisante, bien qu'elle y participe. D'abord, parce que la position de la langue est bien améliorée par la succion ; en témoigne l'amélioration de l'obstruction ventilatoire souvent immédiatement obtenue chez les bébés atteints de SPR grâce à l'utilisation de la tétine non nutritive. Ensuite, parce que le lien entre les stigmates anatomiques de SPR, en particulier la gravité de la glossoptose, et l'intensité des difficultés alimentaires n'a pas pu être montré [23]. Enfin, parce que les techniques qui ramènent la langue vers l'avant (labioglossopexie) n'ont pas fait la preuve de leur efficacité sur les capacités à téter.

L'obstruction ventilatoire s'accompagne de difficultés à téter si le mécanisme qui conduit au défaut de succion-déglutition et à l'obstruction ventilatoire sont les mêmes. Il s'agit souvent d'une défaillance des mécanismes de coordination de la succion-déglutition-ventilation dans le tronc cérébral. Les résultats des investigations œsophagiennes et électromyographiques en témoignent [23,108,109]. De plus, tous les nourrissons qui ont des troubles respiratoires, obstructifs ou pulmonaires, freinent leur succion-déglutition pour privilégier leur ventilation.

C'est pourquoi les enfants atteints de SPR de grade 3 ont tous besoin d'un soutien nutritionnel. C'est également pour ce motif que plusieurs équipes utilisent la prise des biberons et la croissance comme marqueurs d'efficacité de leurs stratégies de levée d'obstacle ventilatoire [38,87,110–113].

Enfin, les besoins énergétiques des nourrissons atteints de SPR sont majorés par leur travail respiratoire. Le tirage thoracique majore leurs dépenses énergétiques. Ceci a pu être mesuré par l'étude des pressions intra-œsophagiennes, reflet du travail diaphragmatique, chez les nourrissons obstructifs [54]. Il est donc logique que la levée de l'obstruction ventilatoire améliore les capacités à téter et la prise pondérale.

Il existe toute une gamme de problèmes d'alimentation que l'on peut classer en trois catégories :

1. Tétée trop longue (> 30 minutes)
2. Prise orale réduite (ingesta insuffisants, croissance insuffisante)
3. Alimentation orale non sécuritaire (fausses routes, malaises)
4. Aggravation des troubles respiratoires par l'alimentation orale.

Une évaluation clinique de l'alimentation réalisée par des professionnels de la santé expérimentés au cours des premiers jours et des premières semaines de vie comprend les évaluations :

1. de la qualité de l'alimentation au biberon et du temps d'alimentation,
2. de l'effet de l'alimentation sur l'état respiratoire,
3. de la qualité de la prise de poids et de la croissance.

L'allaitement maternel n'est quasiment jamais possible, mais les mères sont invitées à tirer leur lait pour le donner à leur enfant.

5.1.2 Evaluation des difficultés alimentaires

Des explorations complémentaires sur l'alimentation peuvent aider à diagnostiquer les problèmes de déglutition et à guider les interventions thérapeutiques. Aucune n'est indispensable.

- La fibroscopie vidéo dynamique de déglutition permet d'analyser le processus de déglutition afin de détecter les troubles et le risque d'inhalation trachéale. La fibroscopie de déglutition n'est pas utilisée pour la mise en place initiale de la NE sur sonde, mais peut l'être quand la question d'une gastrostomie se pose chez les SPR non isolées avec déficit neurologique dont on ne sait pas bien évaluer cliniquement s'ils font des fausses routes ou non [20].
- L'EMG dynamique de déglutition a été un outil de recherche clinique intéressant. Les études réalisées par F. Renault et son équipe ont bien montré un défaut de coordination entre les muscles sous-mentonniers innervés par le nerf IX et les muscles parathyroïdiens innervés par le X [108]. Cette technique n'est plus utilisée en routine car elle n'est pas disponible partout et parce que la pratique clinique d'une équipe experte suffit à la décision de poursuivre ou non une alimentation au biberon chez un bébé atteint de SPR.
- La manométrie œsophagienne a été un outil intéressant de recherche clinique pour montrer les anomalies de propagation des ondes œsophagiennes évocatrices d'atteinte centrale chez les nouveau-nés et nourrissons atteints de SPR [109]. Comme pour l'EMG de déglutition, la manométrie n'est plus utilisée comme outil d'évaluation des capacités de succion chez un enfant qui a une SPR. Comme l'EMG, la manométrie reste un outil d'exploration de situations mal comprises d'enfants qui ont des pathologies neurologiques mal identifiées.
- La succimétrie est également un outil de recherche. Un prototype a été récemment mis au point par une équipe du CNRS (Luc Marlier) et sera utile à l'analyse de la fonction de succion chez les enfants atteints de SPR (étude DYSROBIN, en cours).

Quels sont les cas de figure où la tétée est dangereuse et doit être transitoirement exclue ?

Ces cas sont rares. Il s'agit d'une part des cas où la tétée est responsable de fausses routes et d'inhalation. Il s'agit également des cas où la tétée majore les difficultés respiratoires au point de décompenser l'enfant et lui faire risquer la nécessité d'une levée d'obstacle intrusive (VNI,

trachéotomie). Dans ces cas, une exclusion alimentaire orale de quelques jours ou semaines permet de « passer le cap » respiratoire et de garder une stratégie conservatrice.

Dans les autres cas, la tétée est autorisée à condition de ne pas « forcer », car elle satisfait l'enfant et sa mère. De plus, les bébés qui avaient pu téter partiellement ont une durée de nutrition entérale plus courte que ceux qui n'ont pas tété du tout pendant les premières semaines de vie [114].

5.1.3 Les méthodes de soutien nutritionnel

► Les moyens de facilitation de la succion-déglutition-ventilation

La succion-déglutition-ventilation est un réflexe intégré dépendant d'un réseau neuronal situé dans le tronc cérébral. Par définition, un réflexe ne se rééduque pas. « L'exercice » lié au temps passé à téter n'a donc pas d'effet habituatif. Au contraire, c'est dans les 10-15 premières minutes de tétée que la succion est la plus efficace. Il faut donc s'adapter à cette succion médiocre, la compenser par des petits moyens.

- Attendre que l'enfant ait faim et s'adapter à sa demande,
- Bien le maintenir éveillé pendant le biberon (éviter qu'il ne soit trop lové au chaud contre sa mère),
- Fendre largement la tétine,
- Utiliser des tétines longues en caoutchouc souple ou une tétine Haberman à sas,
- Épaissir le lait pour que l'écoulement à travers une tétine fendue soit lent (amidon de caroube),
- Maintenir la tête dans l'axe du corps, sans déflexion postérieure de la nuque, pour que le larynx soit en position qui facilite sa fermeture. Cette position favorise moins l'endormissement pendant la tétée.

Ces stratégies de facilitation de la succion, employées par l'équipe du CRMR, le sont également par d'autres [115–117]. Peu d'études de qualité montrent l'efficacité de ces techniques, car elles font en règle partie d'un tout et l'effet spécifique des moyens de facilitation de la tétée est difficile à mettre en évidence comme en témoigne une méta-analyse récente de la Cochrane Database [118].

► L'enrichissement calorique des repas

Pour les patients présentant une SPR et une prise de poids modérée, il est conseillé un régime alimentaire hypercalorique consistant en une formule lactée additionnée de 3 à 5% de polymères de glucose et de 1% à 3% de lipides (triglycérides à chaîne moyenne et d'acides gras essentiels).

► La nutrition entérale de soutien par sonde nasogastrique.

Si l'enrichissement calorique et les moyens de facilitation de la tétée ne sont pas suffisants à l'obtention d'une prise pondérale normale, un soutien nutritionnel sur sonde nasogastrique s'impose. C'est souvent au bout de quelques jours ou semaines après la naissance que la nécessité de ce soutien devient nette. Dans notre expérience du CRMR, 2/3 des enfants SPR nécessitent une NE de soutien avec une durée de NE significativement plus longue chez les enfants avec SPR syndromique et associée que ceux qui ont une SPR isolée. Aucun n'a pu prendre le sein. Cette NE peut être exclusive si l'enfant fait des fausses routes ou, mieux, être partielle en complément du biberon. La plupart du temps, cette nutrition entérale (NE) est transitoire et bien tolérée. Elle doit être présentée aux parents comme une solution simple pour ceux qui sortent directement de la maternité à domicile.

► La gastrostomie

Dans l'équipe du CRMR, la gastrostomie n'est proposée que dans deux cas de figure. Le premier quand une chirurgie anti-reflux s'impose du fait de l'échec du traitement médical du RGO. Ces enfants, alimentés par sonde, bénéficient alors d'une pose de gastrostomie pendant le temps opératoire de la fundoplicature de Nissen. Le second est celui d'une prolongation du besoin de NE au-delà de 9 mois avec une mauvaise tolérance de la sonde. Tous ces enfants ont eu un Nissen avec leur gastrostomie. Il s'agit de SPR syndromiques ou associés pour la majorité d'entre eux. Concernant les SPR isolés, ceux qui ont eu besoin d'un Nissen-gastrostomie étaient tous de sévérité de stade 3, trachéotomisés, dont les rejets et vomissements n'étaient pas contrôlés. La gastrostomie percutanée sans chirurgie anti-reflux se discute en cas de NE prolongée, d'intolérance de la sonde chez un enfant qui a une pathologie neurologique et qui ne reflue pas. Ceci n'est pas utile dans la SPR isolée.

► Le reflux gastro-œsophagien (RGO)

Les rejets, les reflux, les vomissements sont très fréquents chez les nourrissons atteints de SPR. Il ne s'agit pas de reflux gastro-œsophagien classique par relaxations inappropriées du sphincter inférieur de l'œsophage, mais plutôt de troubles de la motricité oro-œsophagienne et de troubles mécaniques et d'altération des pressions intrathoraciques et abdominales induite par l'obstruction ventilatoire [119].

Les explorations de ces RGO sont donc à la fois inutiles et décevantes. Les pH-métries sont paradoxalement souvent normales, les TOGD également. La seule exploration intéressante est la manométrie de l'œsophage. Elle montre des troubles du tonus du sphincter inférieur, des troubles de la propagation des ondes du corps œsophagien, mais dans l'expérience du CRMR, il n'y a pas de corrélation entre les anomalies manométriques et le pronostic de durée de la NE. Elle n'est donc pas indiquée en pratique. Le TOGD est indiqué quand on envisage une chirurgie anti-reflux.

Le traitement médical du reflux est classique (Amidon + IPP). La nutrition entérale doit être suffisamment lente pour ne pas accentuer le risque de rejets et de vomissements. Une fundoplicature est parfois nécessaire quand le traitement médical est insuffisant et que le reflux aggrave l'état respiratoire.

5.1.4 L'évolution à long terme des difficultés alimentaires

Dans les SPR isolées, l'évolution des difficultés alimentaires est rapidement favorable. Sur une série d'enfants atteints de forme isolée mais grave sur le plan fonctionnel (minimum 3 mois de NE), suivis de façon prospective pendant 12 ans, l'équipe du CRMR montre que, dès l'âge de 15 mois, 74% des enfants n'ont plus de difficultés alimentaires. A 3 ans, seulement 18 % des enfants ont encore des difficultés, chiffre qui baisse à 6 % à 6 ans, ce qui est moindre que les chiffres observés dans la population d'enfants tout-venant [114].

Les difficultés alimentaires à type de dysphagie aux morceaux, phobies alimentaires, réflexes nauséux intenses, se voient surtout chez les enfants qui ont des SPR syndromiques et associées, du fait du retard mental, et parfois des troubles moteurs digestifs spécifiques au syndrome, tel que le syndrome de Cornelia de Lange.

Pour éviter ces troubles comportementaux secondaires, il faut privilégier la NE par bolus, éviter les stress, laisser l'enfant explorer sa figure, sa bouche, goûter les aliments qu'il souhaite. Une prise en

charge spécialisée psychomotrice, orthophonique ou psycho-thérapeutique peut être indiquée selon les cas.

Selon les équipes allemandes qui utilisent la plaque palatine avec prolongement pharyngé, cette technique améliore non seulement l'hématose mais aussi les capacités alimentaires.

Les traitements chirurgicaux de l'obstruction ventilatoire pourraient soulager les difficultés alimentaires [120]. Une fonction d'alimentation améliorée favorise la prise de poids et la croissance continues après la réalisation de l'ODM et de la labioglossopexie, bien que les nourrissons puissent continuer à présenter des centiles de poids inférieurs [120]. Aucune différence significative dans le gain de poids ou la croissance à long terme n'a été observée entre l'ostéodistraktion mandibulaire (ODM) et la labioglossopexie. Cependant, comme le montrent les données de deux études comparatives rétrospectives, le pourcentage plus élevé de sujets ODM obtenant des aliments complets par voie orale, par rapport à la labioglossopexie, suggère que l'ODM présente un avantage [120]. L'ODM permet également un retour plus rapide à une alimentation par voie orale, un arrêt des compléments, et des taux inférieurs de gastrostomie [120].

6 Prise en charge chirurgicale de la fermeture de la fente palatine

Il n'existe actuellement pas de consensus sur la stratégie de traitement de la fente palatine chez les patients atteints de SPR. Plusieurs stratégies existent, il faut en connaître les avantages et les inconvénients en sachant que les études comparatives sont rares et les stratégies reposent sur l'expérience des équipes de techniques chirurgicales [121].

6.1 Chirurgie primaire de la fente palatine

Plusieurs techniques ont été proposées pour la chirurgie primaire de la fente palatine.

► La véloplastie intravélaire selon Sommerlad + fermeture du palais osseux

C'est la technique la plus souvent pratiquée et celle recommandée aujourd'hui par le CRMR SPRATON.

Caillot et al. en 2018 [122] présentent les résultats d'une étude où la fente palatine a été fermée par la technique de véloplastie intravélaire de Sommerlad entre l'âge de 5 et 7 mois, avec fermeture de la fente palatine résiduelle, si nécessaire, entre l'âge de 12 et 16 mois, sans incisions latérales [122]. Dans le cas de fentes partielles, la réparation se fait en une seule étape. L'abaissement de la fibromuqueuse buccale permet souvent une fermeture primaire en un temps car les lames palatines sont très verticales ce qui augmente la longueur de fibromuqueuse quand elle est abaissée de façon horizontale. En cas de fentes complètes et larges, la véloplastie intravélaire et la fermeture du palais osseux se font en deux étapes sans incision latérale. En cas de fentes très larges, des incisions latérales de la muqueuse palatine peuvent être réalisées avec conception d'un lambeau vomérien (sphénoïdal).

► **L'uranostaphylorrhaphie**

La réparation de la division vélo-palatine, ou uranostaphylorrhaphie, est une technique simple, faite au terme d'une période de bonne croissance c'est-à-dire vers 9 mois, qui consiste à réaliser une suture médiane du palais et du voile du palais en réparant particulièrement la musculature, la muqueuse du nez et de la bouche, sans oublier l'uvule.

L'uranostaphylorrhaphie est une technique qui n'est plus recommandée, car elle exposerait au risque d'hypomaxillie du fait des décollements de lambeaux fibromuqueux.

► **La technique de Furlow 1986, plastie en double Z (équipe Lilloise)**

Dans leur étude publiée en 2017, Opdenakker et al. expliquent qu'en général, une fermeture précoce entre 6 et 12 mois pourrait améliorer le langage, malgré un risque anesthésique plus élevé et des effets négatifs sur la croissance maxillaire. Une technique de palatoplastie de Furlow modifiée a été décrite, associée à une véloplastie intravélaire, pour fermer la fente palatine, comme décrit par Nagy et Swennen. Malgré de bons résultats cliniques, 4 patients sur 92 ont présenté des complications respiratoires postopératoires, sur une période de 4 ans. Cette technique n'a plus que quelques adeptes [121].

6.2 Chirurgie secondaire

L'insuffisance vélaire, et les troubles phonatoires qu'elle induit, est un problème fréquent chez les enfants atteints de SPR.

Après plusieurs années de rééducation orthophonique, une chirurgie secondaire est envisagée (entre 5 et 6 ans).

Plusieurs techniques sont possibles [123] :

- véloplastie intravélaire secondaire,
- vélopharyngoplastie à pédicule supérieur, dite de San Vénéro Rosseli,
- vélopharyngoplastie à pédicule inférieur,
- sphinctéroplastie dynamique d'Orticochea,
- injection de graisse autologue dans le cavum ou le voile.

Les vélopharyngoplasties à pédicule exposent à un risque d'aggravation d'un syndrome ventilatoire obstructif. De ce fait, chez les enfants atteints de SPR, il faut attendre que les troubles respiratoires aient bien cédé et, au moindre doute, demander une polygraphie de sommeil pré-opératoire.

Certains auteurs préfèrent, pour ces raisons, les sphinctéroplasties dynamiques ou les injections de graisse.

7 Suivi multidisciplinaire des patients avec une SPR

Le suivi des enfants atteints de séquence de Pierre Robin doit être prolongé jusqu'à l'âge adulte. La fréquence et le type d'interventions dépendent à la fois du diagnostic et de la gravité des atteintes. Il s'agit d'un suivi à la fois médical, paramédical et rééducatif : pédiatrique, ORL, maxillo-facial, orthodontique, dentaire, orthophonique, psychomoteur et psychologique.

Rien n'est publié dans la littérature sur ces points. Ce qui suit repose donc sur l'expérience des équipes du CRMR et le retour des familles exprimant leurs besoins.

Le suivi dépend bien-sûr du diagnostic et des enfants. Le suivi considéré comme celui minimal utile aux enfants atteints de SPR isolée est indiqué ci-dessous.

7.1 Suivi pédiatrique

Nutrition, ventilation, croissance et développement justifient un suivi mensuel la première année, puis semestriel jusqu'à l'entrée à l'école (3 ans), puis tous les 3 ans au-delà. Le suivi mensuel initial peut être fait en alternance par le médecin de ville et le référent pédiatre ou néonatalogiste du CRMR/CCMR.

Si l'enfant a une VNI, un suivi spécifique est organisé par le pneumologue responsable, une exploration respiratoire nocturne tous les mois jusqu'à stabilisation puis arrêt de la VNI, une consultation avec exploration du sommeil à la demande selon la clinique au-delà.

Pour les SPR syndromiques ou associées, le suivi est au minimum le même que pour les SPR isolées, ce d'autant qu'il est sage d'attendre l'âge de 1 an pour confirmer ce diagnostic.

Les nécessités de suivis supplémentaires dépendent du diagnostic.

Les syndromes de Stickler auront un suivi ophtalmologique plus étroit, ultérieurement un suivi orthopédique plus étroit. S'ils débutent un déficit auditif plus tardif, ce-dernier justifiera un suivi spécifique. S'il s'agit d'une anomalie à expression principalement neurologique, le neuropédiatre et/ou le médecin de rééducation seront utiles.

7.2 Suivi génétique

Dans le cas d'une SPR isolée, le diagnostic est confirmé entre 12 et 18 mois avec l'évolution clinique favorable, l'absence de myopie et d'anomalie radiologique osseuse. Une CGH et une analyse des gènes impliqués dans les fentes palatines et les SPR permet d'exclure les diagnostics de SPR syndromiques. De fait, l'analyse moléculaire d'une SPR isolée est aujourd'hui peu informative. Quelques mutations dans ou en amont du gène *sox9* ont été décrites. L'extension de l'utilisation des techniques d'analyse de l'exome et du génome va sans doute apporter de nouvelles pistes. C'est pourquoi le généticien reverra le grand enfant ou l'adolescent atteint de SPR même isolée.

Dans le cas d'une SPR syndromique, une fois le diagnostic fait, le suivi par le généticien permet de faire un point global sur la situation et de répondre aux questions des familles sur les risques de transmission.

Dans le cas des SPR associées, il faut poursuivre les recherches avec un suivi qui dépend des techniques moléculaires disponibles : exome, génome.

Le conseil génétique est utile dans tous les cas de figure.

7.3 Suivi maxillo-facial

La prise en charge maxillo-faciale débute dès la période néonatale :

- Consultation en période néonatale, puis vers 6 mois pour fixer la date de la première intervention
- Empreinte du maxillaire au bloc, à chaque intervention
- Décision d'intervention en 1 ou 2 temps selon l'évolution anatomique
- Consultation post-opératoire, puis à 2 ans et 3 ans.

Après 3 ans :

Selon les besoins, minimum tous les 2 ans jusqu'à l'âge adulte, un suivi orthodontique est organisé en ambulatoire :

- 6 ans : panoramique dentaire + téléradiographie face + profil + photo 3D + TDM si problème
- 12 ans : panoramique dentaire + téléradiographie face + profil + photo 3D
- > 16 ans : panoramique dentaire + téléradiographie face + profil + photo 3D.

7.4 Suivi ORL (ventilation et audiologie)

Il dépend de la gravité de l'obstruction et du mode de traitement. Les enfants qui ont une sonde nasopharyngée ou une trachéotomie verront davantage l'ORL.

Du fait de la fréquence des otites séromuqueuses, le suivi audiométrique et ORL doit être rigoureux. Le dépistage auditif néonatal est systématique, suivi d'une audiométrie subjective et d'une consultation ORL à 12 mois après la chirurgie de la fente, et après la décanulation si l'enfant est trachéotomisé. Le suivi est poursuivi une fois avant 3 ans, puis tous les deux-trois ans jusqu'à l'âge adulte surtout s'il existe une insuffisance vélaire, un antécédent d'otite séromuqueuse ou un doute sur une hypoacousie.

7.5 Suivi orthodontique et dentaire

La première rencontre avec le pédodontiste devrait dans l'idéal avoir lieu entre 4 et 5 ans. Le premier bilan orthodontique se fait généralement dès l'âge de 6 ans.

L'examen clinique est capital. L'analyse des radiographies (panoramique dentaire et téléradiographies de profil/face) permet de confirmer le diagnostic et est un élément déterminant pour l'indication thérapeutique.

Elle permet notamment de déterminer l'occlusion dentaire.

- Dans le sens antéro-postérieur selon la classification d'Angle. Il y a 3 classes définies : classe I, II et III.
- Dans le sens transversal (endoclusie)
- Dans le sens vertical.

Ce bilan permet également de déterminer le décalage squelettique (osseux).

Ce bilan peut être également réalisé dès l'âge de 4 ans, à la demande du chirurgien maxillo-facial, notamment dans le cas d'un patient atteint d'un syndrome de Pierre Robin sévère ou syndromique/associé.

Un traitement orthopédique peut être envisagé afin de stimuler la croissance, en réalisant une expansion maxillaire qui permettra de corriger la dysharmonie dento-maxillaire. Cette première phase peut être interrompue et suivie plus tard par un traitement d'alignement lorsque toutes les dents définitives sont en place. Certains cas sévères nécessitent un traitement orthodontique spécifique, préalable à un geste chirurgical d'avancée mandibulaire ou plus rarement maxillaire.

Selon le protocole instauré à l'hôpital Necker, une consultation doit être effectuée tous les 12-18 mois afin d'accompagner le patient dans ses démarches et traitement en cours.

7.6 Prise en charge orthophonique

Le premier contact se fait autour de 18 mois quand le voile et la fente osseuse sont fermés, permettant ainsi de recevoir les familles et l'enfant en guidance parentale.

A Necker, le groupe de guidance orthophonique réunit 6 enfants maximum.

L'objectif des guidances est de rassurer et d'informer les familles, prévenir les troubles de la phonation, de la parole et du langage, initier des jeux autour de la maîtrise de la pression intra-buccale.

On peut orienter vers un suivi en libéral proche du domicile en cas de troubles auditifs, de jargon ou de troubles de la communication.

Si un problème alimentaire persiste, nutrition entérale ou difficultés développementales, l'orthophoniste peut adresser au trinôme orthophoniste/psychomotricien/psychologue.

Une seconde guidance est prévue entre 24 et 30 mois.

Après 3 ans :

Le patient est vu annuellement, ou plus souvent selon les éventuelles chirurgies secondaires, jusqu'à l'âge adulte. Ce suivi peut être porté à 2 ans après 7 ans lorsque le patient ne présente aucun trouble orthophonique.

7.7 Prise en charge psychomotrice et psychologique

Le suivi en psychomotricité n'est pas une obligation pour toutes les équipes.

Au sein du CRM de Necker, une psychomotricienne est disponible. Or, chez les enfants atteints de SPR, même isolée, un décalage des acquisitions psychomotrices dans les champs de la motricité globale est constaté. De plus, certains ont des maxillaires très tendus, une ouverture buccale étroite, une mimique faciale pauvre. Tout ceci mérite un bilan et une prise en charge éventuelle en externe par un psychomotricien ou un kinésithérapeute.

Une évaluation entre 12 et 18 mois est utile.

Les enfants atteints de SPR isolée vont bien.

Néanmoins, une étude récente en cours de publication (ADOROBIN) montre que la qualité de vie des adolescents, en particulier dans les dimensions relevant de la confiance en soi, la relation avec les autres et l'autonomie, est inférieure à celle d'adolescents contrôle. Cette étude montre également que les facteurs qui entravent la qualité de vie des adolescents SPR sans retard intellectuel sont, d'une part, le fait d'avoir une pathologie associée (Stickler ou équivalent), et d'autre part leur qualité de vie orale (dentaire, buccale).

Un suivi par une psychologue paraît important à organiser à deux périodes principales de la vie. D'abord, pendant les premiers mois de vie, les parents ont besoin d'être soutenus au moment de l'annonce diagnostique, des décisions thérapeutiques qui peuvent leur sembler agressives et qui en tout cas bouleversent leur projet de parents. Pendant la première année, l'enfant aura besoin d'être stimulé pour compenser le caractère inhibant des soins.

A l'adolescence, l'enfant aura également besoin d'un soutien psychologique à nouveau dans cette période de fragilité.

Entre les deux, une vigilance est requise pour tous les enfants.

8 Passage à l'âge adulte

Le suivi des patients avec SPR est réalisé par un spécialiste adulte pour les différentes spécialités requises : ORL, chirurgie maxillo-faciale, orthodontie, orthophonie.

La coordination pédiatrique est plus compliquée à transposer au monde adulte.

En pratique, pour les SPR isolées, le pédiatre transmet les informations aux parents et au patient lui-même et leur indique les différents sur-spécialistes adultes qu'il devra voir.

Pour les SPR non isolées qui ont des troubles du neurodéveloppement, le suivi global peut être assuré par le médecin généraliste, le neurologue, le généticien ou le médecin responsable de la structure de soins fréquentée par l'adulte (Impro – CMP, Esat ...).

Un généticien sera re-sollicité à la fin de l'adolescence pour reprendre, directement avec l'enfant devenant adulte, les aspects diagnostiques à la lumière des avancées moléculaires les plus récentes, et envisager les aspects de transmission du syndrome, pour anticiper un projet de parentalité. Il reverra le patient à l'âge adulte et pourra aider à la synthèse de la prise en charge.

9 Accompagnement des patients

9.1 Education thérapeutique du patient

L'éducation thérapeutique du patient (ETP) a une place importante dans la prise en charge des enfants qui naissent avec une séquence de Pierre Robin.

La première phase de cette ETP concerne la compréhension de la pathologie, en particulier la surveillance des troubles fonctionnels, le repérage clinique de l'obstruction. La seconde concerne l'apprentissage aux parents des moyens de facilitation de la succion pour optimiser les apports. Si ces moyens ne suffisent pas, il faut les former à la nutrition entérale de soutien à domicile sur sonde nasogastrique. Si l'enfant fait des fausses routes, la NE doit être exclusive. Une gastrostomie souvent associée à une chirurgie anti-reflux est proposée quand la sonde nasogastrique n'est pas bien tolérée ou que la NE devra se prolonger plusieurs années.

Enfin, toutes les techniques de prise en charge de l'obstacle ventilatoire nécessitent une formation spécifique pour la prise en charge à domicile :

- Couchage en décubitus ventral,
- Ventilation Non Invasive,
- Sonde nasopharyngée,
- Trachéotomie.

Dans le centre coordonnateur du CRMR, trois programmes d'éducation thérapeutique ont été validés par l'ARS : gestion de la trachéotomie à domicile, gestion de la nutrition entérale à domicile, formation à la Ventilation Non Invasive.

9.1.1 Education sur la gestion de la trachéotomie à domicile

Durée : 15 à 20 séances réparties sur 4 semaines d'hospitalisation. Une séance dure environ 1h et se déroule dans la chambre d'hospitalisation du patient.

Déroulement :

Un diagnostic éducatif est effectué au préalable, au cours d'un entretien avec les parents, le médecin référent et l'infirmière d'éducation, précisant les attentes et les besoins des parents, le déroulement de la formation et la remise de documents tels que le livret d'information et le livret de suivi de formation.

Les séances se décomposent de la manière suivante :

- Une séance d'informations théoriques (anatomie ORL et trajet de la canule de trachéotomie),
- Des séances d'observation du soin de trachéotomie fait par l'infirmière,
- Des séances de pratique sur les aspirations trachéales, les soins de trachéotomie et le changement de canule, toujours en présence de l'infirmière d'éducation jusqu'à bonne maîtrise des gestes.

Une évaluation est faite à la fin de chaque séance à l'aide d'une grille d'évaluation.

- Les dernières séances insistent sur les compétences de sécurité (urgence en cas d'obstruction de la canule de trachéotomie et de décanulation).
- Avant la sortie de l'enfant, une dernière séance de changement de canule effectué par le parent est programmée avec les infirmières de l'hospitalisation à domicile qui prendront le relais au domicile.

9.1.2 Education sur la gestion de la nutrition entérale à domicile

Durée : 5 à 7 séances réparties sur 8 jours d'hospitalisation. Les séances ont lieu dans la chambre d'hospitalisation de l'enfant et durent environ 1h.

Déroulement :

Dans un premier temps, un diagnostic éducatif sous la forme d'un entretien avec les parents précise leurs besoins et leurs attentes, ainsi que leurs connaissances, et définit les objectifs et le déroulement de l'éducation.

Les séances s'organisent de la manière suivante :

- Une séance concerne les éléments théoriques (anatomie et trajet de la sonde).
- Les séances suivantes concernent les gestes de soins et de sécurité et se font en présence d'une infirmière : observation puis pratique de la vérification de la position de la sonde

nasogastrique ou de gastrostomie, du branchement de la nutrition entérale, du changement de la sonde nasogastrique ou du bouton de gastrostomie. Les gestes sont évalués en fin de chaque séance à l'aide d'une grille d'évaluation et les séances sont suivies d'un entretien de réajustement avec les parents.

- A la fin du programme, un entretien récapitule les acquis et précise les modalités de sortie.

Un livret reprenant les étapes du soin est donné aux parents.

Outils : schémas anatomiques, poupon de démonstration, livrets d'information, film sur les soins de pose d'une sonde nasogastrique (2010).

9.1.3 Formation à la Ventilation Non Invasive (VNI)

Mise en lien des patients avec le programme « Education thérapeutique de l'insuffisance respiratoire chronique chez l'enfant traité par ventilation non invasive », n° d'autorisation ARS 10/370, du fait de la diminution des indications médicales de trachéotomie au profit de cette technique de ventilation.

Si la mise en route d'une VNI est nécessaire pour un des enfants du programme, l'infirmière formatrice contacte l'infirmière formatrice du programme « VNI », avant de s'entretenir avec elle pour échanger autour du diagnostic éducatif de la famille.

Le programme d'Education Thérapeutique de l'insuffisance respiratoire chronique chez l'enfant traité par ventilation non invasive concerne les enfants, les adolescents, souffrant d'apnée du sommeil ou d'insuffisance respiratoire chronique ainsi que l'entourage du patient.

9.2 Réseau de soins

Le CRMR SPRATON est constitué d'un site coordonnateur et de 21 centres de compétence (CCMR) labellisés en 2017 (voir [annexe 3 - Liste des Centres de Référence et de Compétence des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux](#)).

Toutes les coordonnées des différents centres sont disponibles sur le site Internet du réseau SPRATON : <https://www.tete-cou.fr/spraton/accueil>

9.3 Réseau associatif

Dès que possible, les familles doivent être informées de l'existence de l'association Tremplin-Syndrome de Pierre Robin afin qu'elles puissent les contacter si elles le souhaitent : www.tremplin-spr.org (coordonnées complètes de l'association : [annexe 4 - Ressources utiles](#)).

Cette association a été créée par des parents d'enfants atteints de SPR, il y a plus de 20 ans. L'association Tremplin aide les familles à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral. Elle permet de créer des liens entre les familles qui peuvent échanger leurs expériences. Elle peut améliorer le parcours de santé en informant sur la maladie, l'accès au réseau de soins (centres de compétence, centres de référence, filière de santé maladies rares) et les services sociaux. Le sérieux des informations transmises est remarquable.

Cette association fait partie de la Filière de Santé Maladies Rares TETECOUC et a toujours été très proche du CRMR SPRATON. Des journées professionnels – familles sont organisées tous les ans et regroupent un noyau humain et chaleureux.

D'autres groupes de parents et patients existent sur les réseaux sociaux, mais le CRMR n'a pas de visibilité ni d'avis sur les informations qui y circulent.

9.4 Recommandations médico-sociales

- Tous les enfants qui naissent avec une SPR justifient d'une prise en charge à 100%.
- Les nourrissons qui rentrent à domicile avec des soins techniques justifient une AEEH pour compenser le fait qu'un parent doit le plus souvent s'arrêter de travailler ou pour rémunérer une garde à domicile. La collectivité est déconseillée voire contre-indiquée chez ces enfants pendant la première année de vie.

Quand les nourrissons n'ont pas de soins techniques à domicile (NE, VNI, SNP ...), mais que les parents veulent les garder à domicile, une demande d'AJPP est utile.

Les assistantes sociales des CCMR/CRMR sont à disposition des familles.

Annexe 1 : recherche documentaire et sélection des articles

Recherche documentaire : réalisation d'une revue des données disponibles sur la séquence de Pierre Robin.

Bases interrogées :

Bases généralistes :

- BDSP, Irdes, Refdoc
- Medline
- Embase
- Thèses.fr
- National Library for Public Health
- Google scholar searches
- Current contents, Sci search

Bases spécialisées :

- EURONHEED (European Network of Health Economics Evaluation Databases)
- Cochrane Library
- Prospero

Agences gouvernementales :

- France (HAS)

Sites en lien avec la pathologie :

- Association de patients
- Orphanet

Période de recherche :

Une période de publication après 2007. Les articles clés de l'avis des experts/groupe de travail antérieurs à cette date sont également intégrés.

Langues retenues : Anglais – Français

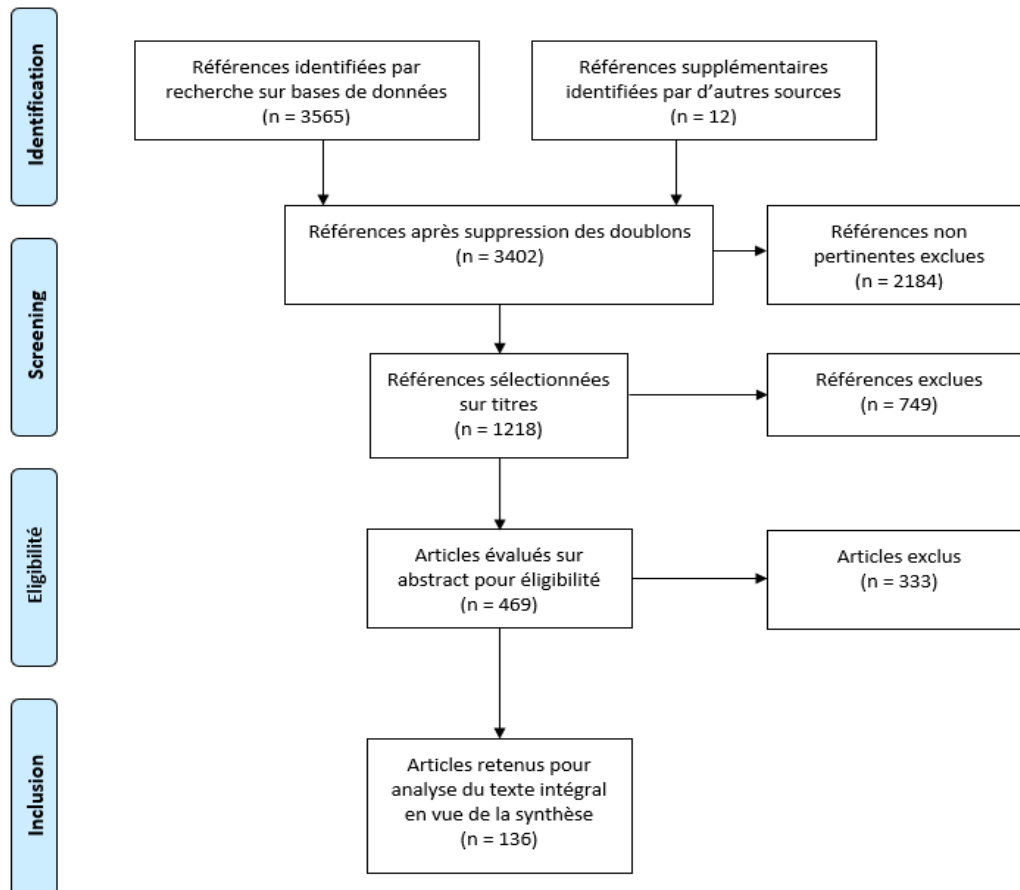
Méthode et mots clés utilisés :

Méthode PICO

Mot / expression clé	Déclinaisons	Traductions
Séquence de Pierre Robin	Séquence de Pierre Robin Séquence de Robin Séquence de Pierre Robin	Pierre Robin sequence / Robin sequence / Pierre Robin syndrome
Prise en charge diagnostique	Diagnostic / Diagnostique / Dépistage Recommandations Pratiques	Diagnosis / Diagnostic / Screening / Detection / assessment Guidelines Practices

Prise en charge thérapeutique	Prise en charge / Traitement, Examen / Test / Mesures	Management / Treatment / delivery of Healthcare / Exam / Test / Process
Parcours de soins		Healthcare pathways / system / flow

Flow chart :



From: Moher D, Liberati A, Tetzlaff J, Altman DG, The PRISMA Group (2009). Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses: The PRISMA Statement. PLoS Med 6(7): e1000097. doi:10.1371/journal.pmed1000097

For more information, visit www.prisma-statement.org.

Nombre de références retenues : 136 initialement lors de la revue de la littérature – 13 retirées au cours de la rédaction

Critères de sélection des articles :

Revue des références bibliographiques : sélection des références récentes > année 2007, spécifiques de SPR, de la prise en charge, du diagnostic, du suivi des patients atteints de SPR, articles de synthèse qui peuvent remplacer plusieurs références.

Toutes les références bibliographiques clés/incontournables, guidelines ou autres documents existants de la littérature grise, documents non référencés (rapports groupe de travail ALD, synthèse de rencontres...) cités par le groupe de travail ont été sélectionnés.

Annexe 2 : Participants

Ce travail a été coordonné par le Pr Véronique Abadie, responsable du Centre de Référence Maladies Rares coordonnateur des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON), grâce au soutien et au financement de la Filière de Santé Maladies Rares des malformations de la tête, du cou et des dents (TETECOUC) et de la Direction Générale de l'Offre de Soins du Ministère en charge de la Santé.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteur principal et coordination :

- Pr Véronique Abadie, pédiatre, Centre de Référence Maladies Rares des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Chirurgie maxillo-faciale et plastique :

- Pr Guillaume Captier, Centre de Compétence Maladies Rares des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux, Hôpital Lapeyronie, CHU de Montpellier (34)
- Dr Isabelle James, Centre de Compétence Maladies Rares des fentes et malformations faciales, Clinique du Val d'Ouest, Ecully (69)
- Pr Arnaud Picard, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Dr Véronique Soupre, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Chirurgie ORL et cervico-faciale :

- Pr Nicolas Leboulanger, Centre de Référence Maladies Rares des malformations ORL rares - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Orthodontie :

- Dr Bachar Houssamo, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Centre de Référence Maladies Rares des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Orthophonie :

- Mme Cécile Chapuis Vandenberghe, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Pédiatrie :

- Pr Véronique Abadie, pédiatre, Centre de Référence Maladies Rares des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Dr Christel Chalouhi, Centre de Référence Maladies Rares des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Dr Annie-Laure Suc, Centre de Compétence Maladies Rares des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux, Hôpital Clocheville, CHRU de Tours (37)
- Dr Venance Varille, pédiatre libérale (75)

Pneumopédiatrie, spécialité du sommeil et de la ventilation non-invasive :

- Dr Laurianne Coutier, Centre de Compétence Maladies Rares des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux, Hôpital Femme-Mère-Enfant, Hospices Civils de Lyon, Bron (69)
- Pr Brigitte Fauroux, Unité de ventilation non-invasive et du sommeil de l'enfant, Centre de Référence Maladies Rares des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Psychologie clinique :

- Mme Béatrice Thouvenin, Centre de Référence Maladies Rares des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Psychomotricité :

- Mme Gaëlle Malécot-Le Meur, Centre de Référence Maladies Rares des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Association de patients et familles :

- Mme Elodie Forget, Association Tremplin - Syndromes de Pierre Robin
- Mme Lisa Hot-Le Treust, Association Tremplin - Syndromes de Pierre Robin
- Mme Delphine Vissac, Association Tremplin - Syndromes de Pierre Robin, présidente

Filière de Santé Maladies Rares TETECOUC

- Mme Myriam de Chalendar, cheffe de projet, Filière de Santé Maladies Rares de la tête, du cou et des dents (TETECOUC), Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Gestion des intérêts déclarés

Tous les participants à l'élaboration du PNDS sur la séquence de Pierre Robin ont rempli une déclaration d'intérêt disponible sur le site internet de la Filière TETECOUC (<https://www.tete-cou.fr>) et celui du Centre de Référence SPRATON (<https://www.tete-cou.fr/spratton/accueil>).

Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

Date	Type de réunion	Objectif
Novembre 2017 - Mars 2018	Réunion en présentiel Réunion téléphonique Echange par mails	Cadrage du PNDS
Mai 2018	Echange par mails	Constitution du groupe de travail (rédacteurs et relecteurs)
Mai 2018	Echange par mails	Elaboration du plan Revue de la littérature
Juin 2018	Echange par mails	Validation du plan et de la sélection de la littérature par le coordonnateur du PNDS
Juillet 2018	Echange par mails	Retours du groupe de travail sur le plan et la sélection de la littérature
2 nd semestre 2018	Echange par mails	Ajout de publications récentes à la sélection de la littérature
Février 2019	Echange par mails	Envoi de la 1 ^{ère} version de l'argumentaire au coordonnateur
Février – Septembre 2019	Réunion en présentiel Réunion téléphonique Echange par mails	Retours sur cette 1 ^{ère} version de l'argumentaire par le coordonnateur, puis d'une 2 ^{ème} version de l'argumentaire
Octobre 2019	Echange par mails	Envoi de l'argumentaire au groupe de travail
Octobre 2019 – Avril 2020	Echange par mails	Retours du groupe de travail sur l'argumentaire
Avril 2020	Echange par mails Réunion téléphonique	Validation de la 3 ^{ème} version de l'argumentaire par le coordonnateur
Avril 2020	Echange par mails	Elaboration du texte du PNDS et de la synthèse à destination du médecin traitant
Septembre – Décembre 2020	Echange par mails	Retours du groupe de travail sur l'argumentaire
Janvier - Juin 2021	Echange par mails Réunion téléphonique	Validation de la 4 ^{ème} version de l'argumentaire, du texte du PNDS et de la synthèse à destination du médecin traitant par le coordonnateur
Juin 2021	Echange par mails	Retours de l'association de patients sur le texte du PNDS et la synthèse à destination du médecin traitant
Juillet 2021	Réunion téléphonique Echange par mails	Retours du coordonnateur sur la 5 ^{ème} version de l'argumentaire, le texte du PNDS et la synthèse à destination du médecin traitant
Juillet – Août 2021		Dernière relecture du PNDS
Septembre 2021		Finalisation du PNDS

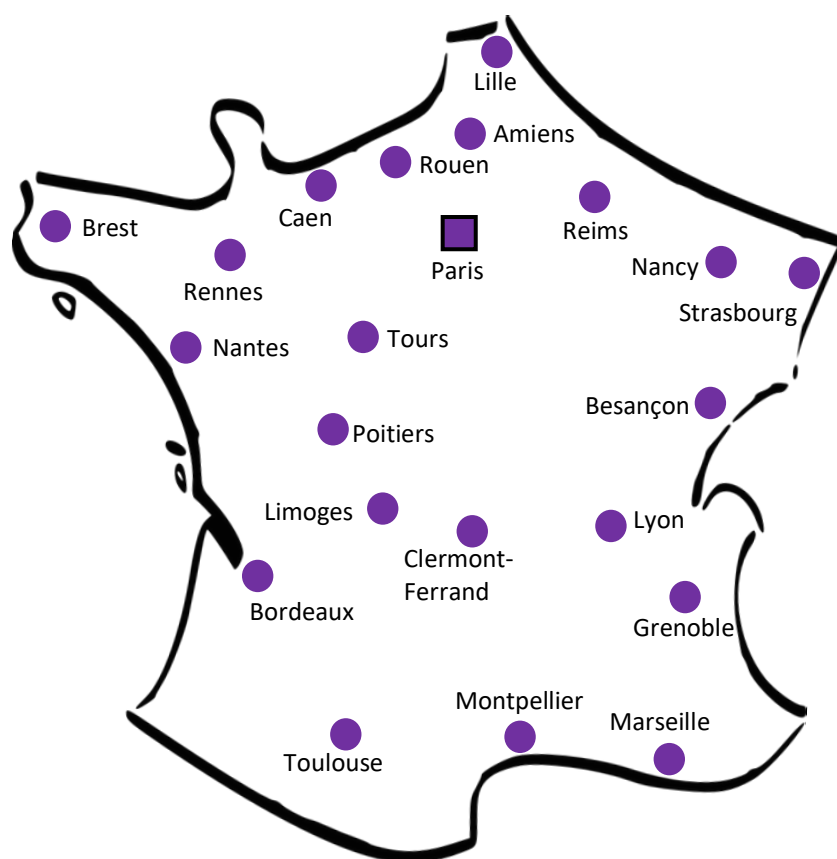
Annexe 3 : Coordonnées des Centres de Référence et de Compétence des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON) et des associations de patients

Dans le cadre des Plans Nationaux Maladies Rares successifs, des équipes expertes pour le diagnostic, la prise en charge et l'accompagnement des patients atteints d'une séquence de Pierre Robin ont été labellisées par le Ministère en charge de la Santé.

Ces équipes constituent le réseau national des « Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux » (SPRATON), dont la composition et les coordonnées actualisées peuvent être consultées sur le site Internet du réseau SPRATON et celui de la Filière de Santé Maladies Rares des Malformations de la tête, du cou et des dents (TETECO) dont il fait partie :

<https://www.tete-cou.fr/spraton/accueil>

<https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-spraton>



- Centre de Référence coordonnateur
- Centre de Compétence

Le réseau SPRATON est coordonné par le Pr Véronique Abadie, responsable du Centre de Référence coordonnateur, situé au sein du Service de pédiatrie générale de l'Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris.

Centre de référence coordonnateur

Responsable : Pr Véronique Abadie
 Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades – AP-HP
 Service de pédiatrie générale
 149 rue de Sèvres
 75743 PARIS Cedex 15
 Tél. : 01 71 19 63 21
 Mail : crmr.spraton.pierreroberin@aphp.fr
 Site Internet : <http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/spraton>

Centres constituant le réseau SPRATON

Ville	Etablissement	Type de centre	Coordonnateur et adjoint(s)	Type de prise en charge
Paris	Assistance Publique-Hôpitaux de Paris Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades	Référence	Pr Véronique Abadie <i>Dr Christel Chalouhi</i>	Enfants
Amiens	CHU d'Amiens-Picardie Site Sud	Compétence	Dr Cica Gbaguidi	Enfants et adultes
Besançon	CHRU de Besançon Hôpital Jean Minjoz	Compétence	Dr Clémence Mougey	Enfants
Bordeaux	CHU de Bordeaux Hôpital Pellegrin – Hôpital des enfants	Compétence	Dr Olivier Tandonnet	Enfants
Brest	CHRU de Brest Hôpital Morvan Fondation ILDYS	Compétence	Pr Rémi Marianowski <i>Dr Audrey Barzic</i>	Enfants
Caen	CHU de Caen Normandie Hôpital Côte de Nacre	Compétence	Pr Hervé Benateau	Enfants et adultes
Clermont-Ferrand	CHU de Clermont-Ferrand Hôpital Estaing	Compétence	Pr Isabelle Barthélémy	Enfants et adultes
Grenoble	CHU Grenoble Alpes Hôpital Couple enfants	Compétence	Pr Thierry Debillon <i>Dr Valérie Belin Dr Layli Alin</i>	Enfants
Lille	CHU de Lille Hôpital Jeanne de Flandres	Compétence	Pr Pierre Fayoux	Enfants
Limoges	CHU de Limoges Hôpital de la Mère et de l'Enfant Hôpital Dupuytren	Compétence	Dr Justine Lerat	Enfants et adultes
Lyon	Hospices Civils de Lyon Hôpital Femme Mère Enfant	Compétence	Dr Laurianne Coutier <i>Dr Robin Pouyau</i>	Enfants

Marseille	Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille Hôpital de la Timone enfants	Compétence	Dr Nathalie Dégardin	Enfants et adultes
Montpellier	CHU de Montpellier Hôpital Lapeyronie	Compétence	Pr Guillaume Captier	Enfants
Nancy	CHRU de Nancy Hôpital Central	Compétence	Pr Muriel Brix <i>Pr Etienne Simon</i>	Enfants et adultes
Nantes	CHU de Nantes Hôtel Dieu	Compétence	Pr Pierre Corre	Enfants et adultes
Poitiers	CHU de Poitiers Site de la Milétrie	Compétence	Pr Jiad Mcheik	Enfants
Reims	CHU de Reims American Memorial Hospital Hôpital Maison Blanche	Compétence	Pr Caroline François	Enfants et adultes
Rennes	CHU de Rennes Hôpital Sud	Compétence	Dr Swellen Gastineau	Enfants
Rouen	CHU de Rouen Normandie Hôpital Charles Nicolle	Compétence	Dr Caroline Lardennois	Enfants
Strasbourg	CHU de Strasbourg Hôpital de Hautepierre	Compétence	Dr Isabelle Kauffmann- Chevalier	Enfants
Toulouse	CHU de Toulouse Hôpital des Enfants Hôpital Paule de Viguier	Compétence	Dr Julie Abbal <i>Pr Frédéric Lauwers Dr Marguerite Nau</i>	Enfants
Tours	CHRU de Tours Hôpital Clocheville	Compétence	Dr Annie-Laure Suc <i>Dr Soizick Pondaven Dr Franck Marmouset</i>	Enfants

Au niveau européen, ils s'intègrent dans le réseau européen de référence dédié aux malformations faciales, craniofaciales, orales, ORL et cervico-faciales (ERN CRANIO).



European
Reference
Networks

ERN CRANIO

Craniofacial and ENT European Reference Network (CRANIO)
<https://ern-cranio.eu>

Associations de patients

Pour les personnes atteintes d'une séquence de Pierre Robin et leurs familles, une association nationale s'est constituée, l'Association Tremplin Syndrome de Pierre Robin.



Association Tremplin Syndrome de Pierre
Robin
64 rue de Verdun Prolongée
Blériot-Plage
62231 Sangatte / Blériot-Plage
<https://www.tremplin-spr.org>
contact@tremplin-spr.org

Les personnes pourront également s'adresser à des associations dédiées aux patients porteurs de fente labiale et/ou palatine et leurs familles, afin d'être accompagnés plus spécifiquement au sujet de la fente palatine.



Association pour les porteurs de fentes faciales et leurs parents (APFFP)
708, Avenue de l'Europe
34190 Laroque
<https://apffp.com/>
associationpffp@gmail.com



Le Trèfle
(Equipe de Traitement des Fentes Labio-palatines d'Ecully)
Chemin de la Vernique
69130 Écully
associationletrefle69@hotmail.com

Les personnes atteintes d'une séquence de Pierre Robin dans le cadre d'un syndrome pourront également se diriger vers des associations spécifiques, notamment pour les autres manifestations du syndrome.



Génération 22
(délétion 22 q11.2)
53 av Paul Delorme
69580 Sathonay-Camp
<http://www.generation22.fr/>
presidenceg22@gmail.com



Association Coline - Syndrome de Franceschetti
(syndrome de Treacher-Collins, microsomies craniofaciales)
Espace André Chamson Place Henri Barbusse
30100 Ales-en Cévennes
<https://www.solhand.org/associations/coline-syndrome-de-franceschetti>
association.coline@hotmail.fr



Association Syndrome Kabuki
2 Place Auguste Brizeux
29290 Milizac
<https://www.syndromekabuki.fr>
syndromekabuki@gmail.com



Un défi de taille
(dysplasies spondylo épi-métaphysaires)
232G, La Lande Briand
35750 Iffendic
<http://www.undefidetaille.org/>
undefidetaille@gmail.com

L'Association ANNA soutient les personnes atteintes d'une particularité corporelle congénitale et leur propose des outils pour assumer le regard de l'autre.



Association ANNA
(particularité corporelle congénitale et regard de l'autre)
71 avenue Victor Hugo
75116 Paris
<http://www.anna-asso.fr>
beatrice.dereviers@gmail.com

Les patients et les familles peuvent également échanger et trouver un soutien au moyen des réseaux sociaux, sur lesquels un certain nombre de groupes privés existent. Le Centre de Référence n'a pas de visibilité ni d'avis sur les informations qui y circulent.

Annexe 4 : Ressources utiles

En complément des éléments apportés dans ce Protocole National de Diagnostic et de Soins, de nombreuses ressources et informations utiles pour les professionnels, les patients et leurs familles peuvent être retrouvés sur les sites ci-dessous.

Le site Internet du réseau national des Centres de Référence et de Compétence des Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)

<https://www.tete-cou/spraton/accueil>

et en particulier :

- [l'annuaire actualisé des centres SPRATON](#)
- [la page dédiée à la séquence de Pierre Robin](#)
- [la page dédiée aux principaux traitements](#)
- [le parcours de soins](#)
- [l'éducation thérapeutique du patient](#)
- [le couchage ventral](#)
- [la ventilation non invasive](#)
- [la carte d'urgence](#)
- [les recommandations et documents de référence](#)
- [l'information pour les maternités](#)
- [le livret d'information pour les familles](#)
- des fiches pratiques



Le site Internet d'Orphanet, le portail des maladies rares et orphelines

<https://www.orpha.net>

et en particulier :

- [la page dédiée à la séquence de Pierre Robin isolée](#)
- [l'article de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public sur le syndrome de Pierre Robin](#)

orphanet

Le site Internet de l'Association Tremplin – Syndrome de Pierre Robin

<https://www.tremplin-spr.org>

Coordonnées de l'association :

64 rue de Verdun Prolongée, Blériot-Plage, 62231 Sangatte / Blériot-Plage

<https://www.tremplin-spr.org>

contact@tremplin-spr.org

[Facebook](#)

[Instagram](#)



Le site Internet de la Filière de Santé Maladies Rares de la tête, du cou et des dents (TETECOUC)

<https://www.tete-cou/fr>



Le site Internet de la plateforme d'expertise maladies rares APHP.Centre-Université de Paris

<http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/>

et en particulier :

- [la page dédiée au CRMR SPRATON de l'Hôpital Necker](#)



Références bibliographiques

- [1] Breugem CC, Courtemanche DJ. Robin Sequence: Clearing Nosologic Confusion. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2010;47:197–200. <https://doi.org/10.1597/08-061.1>.
- [2] Robin P. A fall of the base of the tongue considered as a new cause of nasopharyngeal respiratory impairment: Pierre Robin sequence, a translation. 1923. *Plast Reconstr Surg* 1994;93:1301–3.
- [3] Breugem CC, Mink van der Molen AB. What is ‘Pierre Robin sequence’? *Journal of Plastic, Reconstructive & Aesthetic Surgery* 2009;62:1555–8. <https://doi.org/10.1016/j.bjps.2008.06.050>.
- [4] Breugem CC, Evans KN, Poets CF, Suri S, Picard A, Filip C, et al. Best Practices for the Diagnosis and Evaluation of Infants With Robin Sequence: A Clinical Consensus Report. *JAMA Pediatrics* 2016;170:894. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2016.0796>.
- [5] *Pratique Courante et Chirurgie d’Urgence*. par Veau, Victor.: Précis de Technique Opératoire, Masson et Cie., Paris - Carmichael Alonso libros n.d. <https://www.abebooks.fr/Pratique-Courante-Chirurgie-dUrgence-Veau-Victor/3300781270/bd> (accessed January 22, 2019).
- [6] Gorlin’s Syndrome of the Head and the Neck. *CulturaCom* n.d. <https://www.cultura.com/gorlin-s-syndrome-of-the-head-and-the-neck-9780195307900.html> (accessed December 18, 2018).
- [7] Shprintzen RJ. The implications of the diagnosis of Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J* 1992;29:205–9. https://doi.org/10.1597/1545-1569_1992_029_0205_tiotdo_2.3.co_2.
- [8] Marques IL, Barbieri MA, Bettiol H. Etiopathogenesis of isolated Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J* 1998;35:517–25. https://doi.org/10.1597/1545-1569_1998_035_0517_eoirs_2.3.co_2.
- [9] Williams AJ, Williams MA, Walker CA, Bush PG. The Robin anomalad (Pierre Robin syndrome)--a follow up study. *Archives of Disease in Childhood* 1981;56:663–8. <https://doi.org/10.1136/adc.56.9.663>.
- [10] Jones KL, Higginbottom MC. Dymorphology: an approach to diagnosing children with structural defects of the head and neck. *Head Neck Surg* 1978;1:35–46.
- [11] Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, et al. Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. *J Pediatr* 1982;100:160–5.
- [12] Sadewitz VL. Robin sequence: changes in thinking leading to changes in patient care. *Cleft Palate Craniofac J* 1992;29:246–53. https://doi.org/10.1597/1545-1569_1992_029_0246_rscitl_2.3.co_2.
- [13] Schubert J, Jahn H, Berginski M. Experimental Aspects of the Pathogenesis of Robin Sequence. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2005;42:372–6. <https://doi.org/10.1597/03-166.1>.
- [14] Cohen MM. Robin sequences and complexes: causal heterogeneity and pathogenetic/phenotypic variability. *Am J Med Genet* 1999;84:311–5.
- [15] Jones KL, Jones MC, Campo M del. *Smith’s Recognizable Patterns of Human Malformation: Expert Consult - Online and Print*. Elsevier Health Sciences; 2013.
- [16] Couly G, Aubry M-C, Abadie V. [Fetal oral immobility syndrome]. *Arch Pediatr* 2010;17:1–2. <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2009.10.011>.
- [17] 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>.
- [18] Genisca AE, Frías 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>.

- [19] 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>.
- [20] Gómez OJ, Barón OI, Peñarredonda ML. Pierre Robin Sequence: An Evidence-Based Treatment Proposal. *Journal of Craniofacial Surgery* 2017:1. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000004178>.
- [21] van der Haven I, Mulder JW, van der Wal KG, Hage JJ, de Lange-de Klerk ES, Haumann TJ. The jaw index: new guide defining micrognathia in newborns. *Cleft Palate Craniofac J* 1997;34:240–1. https://doi.org/10.1597/1545-1569_1997_034_0240_tjingd_2.3.co_2.
- [22] Pruzansky S, Richmond JB. Pierre Robin Sequence. In: Berkowitz S, editor. *Cleft Lip and Palate*, Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg; 2006, p. 215–22. https://doi.org/10.1007/3-540-30020-1_13.
- [23] Abadie V, Morisseau-Durand M-P, Beyler C, Manach Y, Couly G. Brainstem dysfunction: a possible neuroembryological pathogenesis of isolated Pierre Robin sequence. *European Journal of Pediatrics* 2002;161:275–80. <https://doi.org/10.1007/s00431-002-0936-6>.
- [24] Lee JJ, Ford MD, Tobey AB, Jabbour N. Diagnosing Tongue Base Obstruction in Pierre Robin Sequence Infants: Sleep vs Awake Endoscopy. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2018;55:692–6. <https://doi.org/10.1177/1055665618756706>.
- [25] Hanson JW, Smith DW. U-shaped palatal defect in the Robin anomalad: Developmental and clinical relevance. *The Journal of Pediatrics* 1975;87:30–3. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(75\)80063-1](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(75)80063-1).
- [26] Seegmiller RE, Fraser FC. Mandibular growth retardation as a cause of cleft palate in mice homozygous for the chondrodysplasia gene n.d.:12.
- [27] Giudice A, Barone S, Belhous K, Morice A, Soupre V, Bennardo F, et al. Pierre Robin sequence: A comprehensive narrative review of the literature over time. *Journal of Stomatology, Oral and Maxillofacial Surgery* 2018;119:419–28. <https://doi.org/10.1016/j.jormas.2018.05.002>.
- [28] Resnick CM, Kooiman TD, Calabrese CE, Didier R, Padwa BL, Estroff JA, et al. In Utero Glossoptosis in Fetuses With Robin Sequence: Measurements From Prenatal MRI. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2018;55:562–7. <https://doi.org/10.1177/1055665617746795>.
- [29] Holder-Espinasse M, Abadie V, Cormier-Daire V, Beyler C, Manach Y, Munnich A, et al. Pierre Robin Sequence: A series of 117 consecutive cases. *The Journal of Pediatrics* 2001;139:588–90. <https://doi.org/10.1067/mpd.2001.117784>.
- [30] Maarse W, Bergé SJ, Pistorius L, van Barneveld T, Kon M, Breugem C, et al. Diagnostic accuracy of transabdominal ultrasound in detecting prenatal cleft lip and palate: a systematic review. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2010;35:495–502. <https://doi.org/10.1002/uog.7472>.
- [31] Stoll C, Clementi M, Euroscan study group. Prenatal diagnosis of dysmorphic syndromes by routine fetal ultrasound examination across Europe. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;21:543–51. <https://doi.org/10.1002/uog.125>.
- [32] Offerdal K, Jebens N, Syvertsen T, Blaas H-GK, Johansen OJ, Eik-Nes SH. Prenatal ultrasound detection of facial clefts: a prospective study of 49,314 deliveries in a non-selected population in Norway. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;31:639–46. <https://doi.org/10.1002/uog.5280>.
- [33] Faure JM, Captier G, Bäuml M, Boulot P. Sonographic assessment of normal fetal palate using three-dimensional imaging: a new technique. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007;29:159–65. <https://doi.org/10.1002/uog.3870>.
- [34] Wilhelm L, Borgers H. The ‘equals sign’: a novel marker in the diagnosis of fetal isolated cleft palate. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2010;36:439–44. <https://doi.org/10.1002/uog.7704>.
- [35] Paladini D. Fetal micrognathia: almost always an ominous finding. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2010;35:377–84. <https://doi.org/10.1002/uog.7639>.

- [36] Di Pasquo E, Amiel J, Roth P, Malan V, Lind K, Chalouhi C, et al. Efficiency of prenatal diagnosis in Pierre Robin sequence. *Prenatal Diagnosis* 2017;37:1169–75. <https://doi.org/10.1002/pd.5162>.
- [37] Kaufman MG, Cassady CI, Hyman CH, Lee W, Watcha MF, Hippard HK, et al. Prenatal Identification of Pierre Robin Sequence: A Review of the Literature and Look towards the Future. *FDT* 2016;39:81–9. <https://doi.org/10.1159/000380948>.
- [38] Caouette-Laberge L, Borsuk DE, Bortoluzzi PA. Subperiosteal Release of the Floor of the Mouth to Correct Airway Obstruction in Pierre Robin Sequence: Review of 31 Cases. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2012;49:14–20. <https://doi.org/10.1597/10-173>.
- [39] Sheffield LJ, Reiss JA, Strohm K, Gilding M. A genetic follow-up study of 64 patients with the Pierre Robin complex. *Am J Med Genet* 1987;28:25–36. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320280105>.
- [40] van den Elzen APM, Semmekrot BA, Bongers EMHF, Huygen PLM, Marres HAM. Diagnosis and treatment of the Pierre Robin sequence: results of a retrospective clinical study and review of the literature. *European Journal of Pediatrics* 2001;160:47–53. <https://doi.org/10.1007/s004310000646>.
- [41] Evans AK, Rahbar R, Rogers GF, Mulliken JB, Volk MS. Robin sequence: A retrospective review of 115 patients. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2006;70:973–80. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2005.10.016>.
- [42] Bütow K-W, Hoogendijk CF, Zwahlen RA. Pierre Robin sequence: appearances and 25 years of experience with an innovative treatment protocol. *Journal of Pediatric Surgery* 2009;44:2112–8. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2009.04.018>.
- [43] Glynn F, Fitzgerald D, Earley MJ, Rowley H. Pierre Robin sequence: An institutional experience in the multidisciplinary management of airway, feeding and serous otitis media challenges. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2011;75:1152–5. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2011.06.009>.
- [44] Izumi K, Konczal LL, Mitchell AL, Jones MC. Underlying Genetic Diagnosis of Pierre Robin Sequence: Retrospective Chart Review at Two Children’s Hospitals and a Systematic Literature Review. *The Journal of Pediatrics* 2012;160:645-650.e2. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2011.09.021>.
- [45] Logjes RJH, Breugem CC, Van Haaften G, Paes EC, Sperber GH, van den Boogaard M-JH, et al. The ontogeny of Robin sequence. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2018;176:1349–68. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38718>.
- [46] Cole A, Lynch P, Slator R. A New Grading of Pierre Robin Sequence. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2008;45:603–6. <https://doi.org/10.1597/07-129.1>.
- [47] Coutier L, Guyon A, Reix P, Franco P. Impact of prone positioning in infants with Pierre Robin sequence: a polysomnography study. *Sleep Med* 2019;54:257–61. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2018.10.037>.
- [48] Sher AE, Shprintzen RJ, Thorpy MJ. Endoscopic observations of obstructive sleep apnea in children with anomalous upper airways: predictive and therapeutic value. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 1986;11:135–46. [https://doi.org/10.1016/S0165-5876\(86\)80008-8](https://doi.org/10.1016/S0165-5876(86)80008-8).
- [49] Sher AE. Mechanisms of airway obstruction in Robin sequence: implications for treatment. *Cleft Palate Craniofac J* 1992;29:224–31. https://doi.org/10.1597/1545-1569_1992_029_0224_moaoir_2.3.co_2.
- [50] Bravo G, Ysunza A, Arrieta J, Pamplona MaC. Videonasopharyngoscopy is useful for identifying children with Pierre Robin sequence and severe obstructive sleep apnea. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2005;69:27–33. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2004.07.009>.

- [51] Essouri S, Durand P, Chevret L, Balu L, Fauroux B, Devictor D. Intérêts, indications et techniques de la ventilation non invasive (VNI) en pédiatrie. *Archives de Pédiatrie* 2009;16:721–2. [https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(09\)74126-0](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(09)74126-0).
- [52] Fauroux B, Pigeot J, Polkey MI, Roger G, Boulé M, Clément A, et al. Chronic stridor caused by laryngomalacia in children: work of breathing and effects of noninvasive ventilatory assistance. *Am J Respir Crit Care Med* 2001;164:1874–8. <https://doi.org/10.1164/ajrccm.164.10.2012141>.
- [53] Essouri S, Nicot F, Clément A, Garabedian E-N, Roger G, Lofaso F, et al. Noninvasive positive pressure ventilation in infants with upper airway obstruction: comparison of continuous and bilevel positive pressure. *Intensive Care Medicine* 2005;31:574–80. <https://doi.org/10.1007/s00134-005-2568-6>.
- [54] Leboulanger N, Picard A, Soupre V, Aubertin G, Denoyelle F, Galliani E, et al. Physiologic and Clinical Benefits of Noninvasive Ventilation in Infants With Pierre Robin Sequence. *PEDIATRICS* 2010;126:e1056–63. <https://doi.org/10.1542/peds.2010-0856>.
- [55] Amaddeo A, Abadie V, Chalouhi C, Kadlub N, Frapin A, Lapillonne A, et al. Continuous Positive Airway Pressure for Upper Airway Obstruction in Infants with Pierre Robin Sequence. *Plast Reconstr Surg* 2016;137:609–12. <https://doi.org/10.1097/01.prs.0000475799.07597.23>.
- [56] Heaf DP, Helms PJ, Dinwiddie R, Matthew DJ. Nasopharyngeal airways in Pierre Robin Syndrome. *J Pediatr* 1982;100:698–703.
- [57] Benjamin B, Walker P. Management of airway obstruction in the Pierre Robin sequence. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 1991;22:29–37. [https://doi.org/10.1016/0165-5876\(91\)90094-R](https://doi.org/10.1016/0165-5876(91)90094-R).
- [58] Kochel J, Meyer-Marcotty P, Wirbelauer J, Böhm H, Kochel M, Thomas W, et al. Treatment Modalities of Infants with Upper Airway Obstruction—Review of the Literature and Presentation of Novel Orthopedic Appliances. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2011;48:44–55. <https://doi.org/10.1597/08-273>.
- [59] Müller-Hagedorn S, Buchenau W, Arand J, Bacher M, Poets CF. Treatment of infants with Syndromic Robin sequence with modified palatal plates: a minimally invasive treatment option. *Head & Face Medicine* 2017;13. <https://doi.org/10.1186/s13005-017-0137-1>.
- [60] de Buys Roessingh AS, Herzog G, Hohlfeld J. Respiratory distress in Pierre Robin: successful use of pharyngeal tube. *Journal of Pediatric Surgery* 2007;42:1495–9. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2007.04.024>.
- [61] Meyer AC, Lidsky ME, Sampson DE, Lander TA, Liu M, Sidman JD. Airway interventions in children with Pierre Robin Sequence. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2008;138:782–7. <https://doi.org/10.1016/j.otohns.2008.03.002>.
- [62] Abel F, Bajaj Y, Wyatt M, Wallis C. The successful use of the nasopharyngeal airway in Pierre Robin sequence: an 11-year experience. *Archives of Disease in Childhood* 2012;97:331–4. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2011-301134>.
- [63] Saboye J, Tournier JJ, Gerardin P, Elicegui M. Traitement néonatal par tube nasopharyngé dans les séquences de Pierre-Robin stade 3. *Revue de Stomatologie, de Chirurgie Maxillo-Faciale et de Chirurgie Orale* 2015;116:235–8. <https://doi.org/10.1016/j.revsto.2015.06.002>.
- [64] von Bodman A, Buchenau W, Bacher M, Arand J, Urschitz MS, Poets CF. [The Tübingen palatal plate--an innovative therapeutic concept in Pierre-Robin sequence]. *Wien Klin Wochenschr* 2003;115:871–3.
- [65] Buchenau W, Urschitz MS, Sautermeister J, Bacher M, Herberts T, Arand J, et al. A Randomized Clinical Trial of a New Orthodontic Appliance to Improve Upper Airway Obstruction in Infants with Pierre Robin Sequence. *The Journal of Pediatrics* 2007;151:145–9. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2007.02.063>.

- [66] Bacher M, Sautermeister J, Urschitz MS, Buchenau W, Arand J, Poets CF. An Oral Appliance with Velar Extension for Treatment of Obstructive Sleep Apnea in Infants with Pierre Robin Sequence. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2011;48:331–6. <https://doi.org/10.1597/09-091>.
- [67] Buchenau W, Wenzel S, Bacher M, Müller-Hagedorn S, Arand J, Poets CF. Functional treatment of airway obstruction and feeding problems in infants with Robin sequence. *Archives of Disease in Childhood - Fetal and Neonatal Edition* 2017;102:F142–6. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2016-311407>.
- [68] Poets CF, Koos B, Reinert S, Wiechers C. The Tübingen palatal plate approach to Robin sequence: Summary of current evidence. *J Craniomaxillofac Surg* 2019. <https://doi.org/10.1016/j.jcms.2019.08.002>.
- [69] Dauria D, Marsh JL. Mandibular Distraction Osteogenesis for Pierre Robin Sequence: What Percentage of Neonates Need It? *THE JOURNAL OF CRANIOFACIAL SURGERY* 2008;19:7.
- [70] Schaefer RB, Gosain AK. Airway Management in Patients With Isolated Pierre Robin Sequence During the First Year of Life: *Journal of Craniofacial Surgery* 2003;14:462–7. <https://doi.org/10.1097/00001665-200307000-00011>.
- [71] Bull MJ, Givan DC, Sadove AM, Bixler D, Hearn D. Improved outcome in Pierre Robin sequence: effect of multidisciplinary evaluation and management. *Pediatrics* 1990;86:294–301.
- [72] Hicks KE, Billings KR, Purnell CA, Carter JM, Bhushan B, Gosain AK, et al. An Algorithm for Airway Management in Patients With Pierre Robin Sequence: *Journal of Craniofacial Surgery* 2018;1. <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000004489>.
- [73] Broucqsault H, Lamblin M-D, Hosana G, Fayoux P. Evaluation of the efficacy of tongue-lip adhesion in Pierre Robin sequence. *European Annals of Otorhinolaryngology, Head and Neck Diseases* 2018;135:155–8. <https://doi.org/10.1016/j.anorl.2017.11.002>.
- [74] Kirschner RE, Low DW, Randall P, Bartlett SP, McDonald-McGinn DM, Schultz PJ, et al. Surgical Airway Management in Pierre Robin Sequence: Is There a Role for Tongue-Lip Adhesion? *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2003;40:13–8. [https://doi.org/10.1597/1545-1569\(2003\)040<0013:SAMIPR>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1597/1545-1569(2003)040<0013:SAMIPR>2.0.CO;2).
- [75] Khansa I, Hall C, Madhoun LL, Splaingard M, Baylis A, Kirschner RE, et al. Airway and Feeding Outcomes of Mandibular Distraction, Tongue-Lip Adhesion, and Conservative Management in Pierre Robin Sequence: A Prospective Study. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2017;139:975e–83e. <https://doi.org/10.1097/PRS.00000000000003167>.
- [76] Bijnen CL, Don Griot PJW, Mulder WJ, Haumann TJ, Van Hagen AJ. Tongue-Lip Adhesion in the Treatment of Pierre Robin Sequence: *Journal of Craniofacial Surgery* 2009;20:315–20. <https://doi.org/10.1097/SCS.0b013e31819ba5ce>.
- [77] Denny AD, Amm CA, Schaefer RB. Outcomes of tongue-lip adhesion for neonatal respiratory distress caused by Pierre Robin sequence. *J Craniofac Surg* 2004;15:819–23.
- [78] Argamaso RV. Glossopexy for upper airway obstruction in Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J* 1992;29:232–8. https://doi.org/10.1597/1545-1569_1992_029_0232_gfuaoi_2.3.co_2.
- [79] Rogers GF, Murthy AS, LaBrie RA, Mulliken JB. The GILLS Score: Part I. Patient Selection for Tongue-Lip Adhesion in Robin Sequence: *Plastic and Reconstructive Surgery* 2011;128:243–51. <https://doi.org/10.1097/PRS.0b013e318217420d>.
- [80] Viezel-Mathieu A, Safran T, Gilardino MS. A Systematic Review of the Effectiveness of Tongue Lip Adhesion in Improving Airway Obstruction in Children With Pierre Robin Sequence: *Journal of Craniofacial Surgery* 2016;27:1453–6. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000002721>.
- [81] Krishna Kumar KS, Vylpilli S, Sivadasan A, Pati AK, Narayanan S, Nair SM. Tongue-lip adhesion in Pierre Robin sequence. *Journal of the Korean Association of Oral and Maxillofacial Surgeons* 2016;42:47. <https://doi.org/10.5125/jkaoms.2016.42.1.47>.

- [82] Delorme RP, Larocque Y, Caouette-Laberge L. Innovative surgical approach for the Pierre Robin anomalad: subperiosteal release of the floor of the mouth musculature. *Plast Reconstr Surg* 1989;83:960–4; discussion 965-966.
- [83] Siddique S, Hauptert M, Rozelle A. Subperiosteal release of the floor of the mouth musculature in two cases of Pierre Robin sequence. *Ear Nose Throat J* 2000;79:816–9.
- [84] Denny A, Kalantarian B. Mandibular distraction in neonates: a strategy to avoid tracheostomy. *Plast Reconstr Surg* 2002;109:896–904; discussion 905-906.
- [85] Schaefer RB, Stadler JA, Gosain AK. To Distract or Not to Distract: An Algorithm for Airway Management in Isolated Pierre Robin Sequence: *Plastic and Reconstructive Surgery* 2004;113:1113–25. <https://doi.org/10.1097/01.PRS.0000110323.50084.21>.
- [86] Scott AR, Tibesar RJ, Lander TA, Sampson DE, Sidman JD. Mandibular distraction osteogenesis in infants younger than 3 months. *Arch Facial Plast Surg* 2011;13:173–9. <https://doi.org/10.1001/archfacial.2010.114>.
- [87] Hong P, Brake MK, Cavanagh JP, Bezuhly M, Magit AE. Feeding and mandibular distraction osteogenesis in children with Pierre Robin sequence: A case series of functional outcomes. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2012;76:414–8. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2011.12.023>.
- [88] Hong P. A clinical narrative review of mandibular distraction osteogenesis in neonates with Pierre Robin sequence. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2011;75:985–91. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2011.05.003>.
- [89] Breugem C, Paes E, Kon M, van der Molen ABM. Bioresorbable distraction device for the treatment of airway problems for infants with Robin sequence. *Clinical Oral Investigations* 2012;16:1325–31. <https://doi.org/10.1007/s00784-011-0624-x>.
- [90] Sesenna E, Magri AS, Magnani C, Brevi BC, Anghinoni ML. Mandibular distraction in neonates: indications, technique, results. *Ital J Pediatr* 2012;38:7. <https://doi.org/10.1186/1824-7288-38-7>.
- [91] Hammoudeh JA, Fahradyan A, Brady C, Tsuha M, Azadgoli B, Ward S, et al. Predictors of Failure in Infant Mandibular Distraction Osteogenesis. *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery* 2018;76:1955–65. <https://doi.org/10.1016/j.joms.2018.03.008>.
- [92] Bath AP, Bull PD. Management of upper airway obstruction in Pierre Robin sequence. *The Journal of Laryngology & Otology* 1997;111. <https://doi.org/10.1017/S0022215100139581>.
- [93] Li H-Y, Lo L-J, Chen K-S, Wong K-S, Chang K-P. Robin sequence: review of treatment modalities for airway obstruction in 110 cases. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2002;65:45–51. [https://doi.org/10.1016/S0165-5876\(02\)00131-3](https://doi.org/10.1016/S0165-5876(02)00131-3).
- [94] Zenk J, Fyrmpas G, Zimmermann T, Koch M, Constantinidis J, Iro H. Tracheostomy in young patients: indications and long-term outcome. *European Archives of Oto-Rhino-Laryngology* 2009;266:705–11. <https://doi.org/10.1007/s00405-008-0796-4>.
- [95] Lewis CW, Carron JD, Perkins JA, Sie KCY, Feudtner C. Tracheotomy in Pediatric Patients: A National Perspective. *Archives of Otolaryngology–Head & Neck Surgery* 2003;129:523. <https://doi.org/10.1001/archotol.129.5.523>.
- [96] Crysedale WS, Feldman RI, Naito K. Tracheotomies: A 10-Year Experience in 319 Children. *Annals of Otology, Rhinology & Laryngology* 1988;97:439–43. <https://doi.org/10.1177/000348948809700501>.
- [97] Carter P, Benjamin B. Ten-year review of pediatric tracheotomy. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1983;92:398–400. <https://doi.org/10.1177/000348948309200422>.
- [98] Benjamin B, Curley JW. Infant tracheotomy--endoscopy and decannulation. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1990;20:113–21.
- [99] Carron JD, Derkay CS, Strobe GL, Nosonchuk JE, Darrow DH. Pediatric tracheotomies: changing indications and outcomes. *Laryngoscope* 2000;110:1099–104. <https://doi.org/10.1097/00005537-200007000-00006>.

- [100] Berry JG, Goldmann DA, Mandl KD, Putney H, Helm D, O'Brien J, et al. Health information management and perceptions of the quality of care for children with tracheotomy: a qualitative study. *BMC Health Serv Res* 2011;11:117. <https://doi.org/10.1186/1472-6963-11-117>.
- [101] Itamoto CH, Lima BT, Sato J, Fujita RR. Indications and complications of tracheostomy in children. *Braz J Otorhinolaryngol* 2010;76:326–31.
- [102] Dubey SP, Garap JP. Paediatric tracheostomy: an analysis of 40 cases. *J Laryngol Otol* 1999;113:645–51.
- [103] Özmen S, Özmen ÖA, Ünal ÖF. Pediatric tracheotomies: A 37-year experience in 282 children. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2009;73:959–61. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2009.03.020>.
- [104] Kremer B, Botos-Kremer AI, Eckel HE, Schlöndorff G. Indications, complications, and surgical techniques for pediatric tracheostomies--an update. *J Pediatr Surg* 2002;37:1556–62.
- [105] Donnelly MJ, Lacey PD, Maguire AJ. A twenty year (1971-1990) review of tracheostomies in a major paediatric hospital. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1996;35:1–9.
- [106] Mahadevan M, Barber C, Salkeld L, Douglas G, Mills N. Pediatric tracheotomy: 17 year review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2007;71:1829–35. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2007.08.007>.
- [107] Reid J, Kilpatrick N, Reilly S. A Prospective, Longitudinal Study of Feeding Skills in a Cohort of Babies with Cleft Conditions. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2006;43:702–9. <https://doi.org/10.1597/05-172>.
- [108] Renault F, Flores-Guevara R, Soupre V, Vazquez M-P, Baudon J-J. Neurophysiological brainstem investigations in isolated Pierre Robin sequence. *Early Human Development* 2000;58:141–52. [https://doi.org/10.1016/S0378-3782\(00\)00073-6](https://doi.org/10.1016/S0378-3782(00)00073-6).
- [109] Baujat G, Faure C, Zaouche A, Viarme F, Couly G, Abadie V. Oroesophageal Motor Disorders in Pierre Robin Syndrome: Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition 2001;32:297–302. <https://doi.org/10.1097/00005176-200103000-00012>.
- [110] Lidsky ME, Lander TA, Sidman JD. Resolving feeding difficulties with early airway intervention in Pierre Robin Sequence. *Laryngoscope* 2008;118:120–3. <https://doi.org/10.1097/MLG.0b013e31815667f3>.
- [111] Smith MC, Senders CW. Prognosis of airway obstruction and feeding difficulty in the Robin sequence. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2006;70:319–24. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2005.07.003>.
- [112] Monasterio FO, Molina F, Berlanga F, López ME, Ahumada H, Takenaga RH, et al. Swallowing Disorders in Pierre Robin Sequence: Its Correction by Distraction: Journal of Craniofacial Surgery 2004;15:934–41. <https://doi.org/10.1097/00001665-200411000-00009>.
- [113] Wagener S, Rayatt SS, Tatman AJ, Gornall P, Slator R. Management of Infants With Pierre Robin Sequence. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2003;40:180–5. [https://doi.org/10.1597/1545-1569\(2003\)040<0180:MOIWPR>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1597/1545-1569(2003)040<0180:MOIWPR>2.0.CO;2).
- [114] Thouvenin B, Djadi-Prat J, Chalouhi C, Pierrot S, Lyonnet S, Couly G, et al. Developmental outcome in Pierre Robin sequence: A longitudinal and prospective study of a consecutive series of severe phenotypes. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2013;161:312–9. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35773>.
- [115] Nassar E, Marques IL, Trindade AS, Bettiol H. Feeding-Facilitating Techniques for the Nursing Infant with Robin Sequence. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2006;43:55–60. <https://doi.org/10.1597/04-018.1>.
- [116] Cole A, Tomlinson J, Slator R, Reading J. Understanding cleft lip and palate. 3: feeding the baby. *J Fam Health Care* 2009;19:157–8.
- [117] Miller CK. Feeding issues and interventions in infants and children with clefts and craniofacial syndromes. *Semin Speech Lang* 2011;32:115–26. <https://doi.org/10.1055/s-0031-1277714>.

- [118] Bessell A, Hooper L, Shaw WC, Reilly S, Reid J, Glenny A-M. Feeding interventions for growth and development in infants with cleft lip, cleft palate or cleft lip and palate. *Cochrane Database Syst Rev* 2011:CD003315. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD003315.pub3>.
- [119] Cozzi F, Pierro A. Glossoptosis-apnea syndrome in infancy. *Pediatrics* 1985;75:836–43.
- [120] Zhang RS, Hoppe IC, Taylor JA, Bartlett SP. Surgical Management and Outcomes of Pierre Robin Sequence: A Comparison of Mandibular Distraction Osteogenesis and Tongue-Lip Adhesion. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2018;142:480–509. <https://doi.org/10.1097/PRS.0000000000004581>.
- [121] Opdenakker Y, Swennen G, Pottel L, Abeloos J, Nagy K. Postoperative Respiratory Complications After Cleft Palate Closure in Patients With Pierre Robin Sequence: Operative Considerations. *Journal of Craniofacial Surgery* 2017;28:1950–4. <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000003995>.
- [122] Caillot A, Ambroise B, Bénateau H, Veyssiere A. Impact of early intravelar veloplasty at six months on mandibular growth in patients with Pierre Robin Sequence. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery* 2018;46:1059–64. <https://doi.org/10.1016/j.jcms.2018.05.015>.
- [123] Hardwicke JT, Richards H, Cafferky L, Underwood I, Horst B ter, Slator R. Outcomes of Cleft Palate Repair in Patients with Pierre Robin Sequence: A Matched Case-Control Study. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2016;137:927–35. <https://doi.org/10.1097/01.prs.0000475829.32402.a8>.