

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

2021

Séquence de Pierre Robin

Synthèse à destination du médecin traitant

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)



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 nasofibroskopie 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.

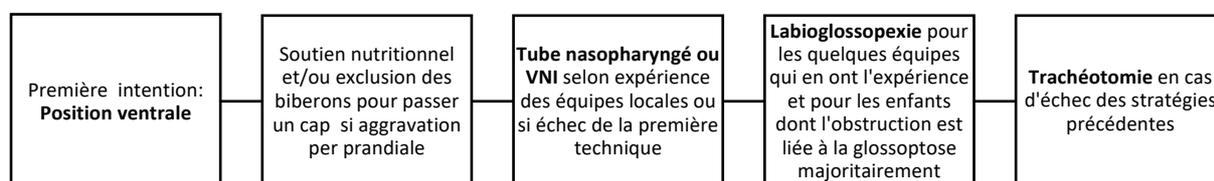
On note les techniques conservatrices :

- 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 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 : 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 statur 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.

Contacts et adresses utiles

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

Pr Abadie – Dr Chalouhi

Hôpital Universitaire Necker - Enfants malades

Service de pédiatrie générale

149 rue de Sèvres

75015 Paris

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

<http://www.maladiesrares-neckers.aphp.fr/spraton/>

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

AMIENS

Enfants et adultes

RESPONSABLE : Dr Cica GBAGUIDI

CHU d'Amiens – Picardie

Site Sud

80054 Amiens Cedex 1

BESANÇON

Enfants

RESPONSABLE : Dr Clémence MOUGEY

CHRU de Besançon

Hôpital Jean Minjoz

3, boulevard Alexandre Fleming

25030 Besançon Cedex

BORDEAUX

Enfants

RESPONSABLE : Dr Olivier TANDONNET

CHU de Bordeaux

Hôpital Pellegrin – Enfants

Place Amélie Raba Léon

33000 BORDEAUX

BREST

Enfants

RESPONSABLE : Pr Rémi MARIANOWSKI

ADJOINTE : Dr Audrey BARZIC

- CHRU de Brest

Hôpital Morvan

5 Avenue Foch

29609 Brest Cedex

- Fondation ILDYS

Site de Ty Yann - SSR Pédiatrique

26, Rue Alain Colas

29218 Brest

CAEN

Enfants et adultes

RESPONSABLE : Pr Hervé BENATEAU

CHU de Caen Normandie

Hôpital Côte de Nacre

Avenue de la Côte de Nacre

CS 30001

14033 Caen cedex 9

CLERMONT-FERRAND

Enfants et adultes
RESPONSABLE : Pr Isabelle BARTHÉLÉMY
CHU de Clermont-Ferrand
Hôpital Estaing
1 Rue Lucie Aubrac
63100 Clermont-Ferrand

GRENOBLE

Enfants
RESPONSABLE : Pr Thierry DEBILLON
ADJOINTES : Dr Valérie BELIN
Dr Layli ALIN
CHU Grenoble Alpes
Hôpital Couple Enfant - Site Nord
Quai Yermoloff
38700 La Tronche

LILLE

Enfants
RESPONSABLE : Pr Pierre FAYOUX
CHU de Lille
Hôpital Jeanne de Flandre
Avenue Eugène Avinée
59037 Lille Cedex

LIMOGES

Enfants et adultes
RESPONSABLE : Dr Justine LERAT
CHU de Limoges
- Hôpital de la Mère et de l'Enfant
8 Avenue Dominique Larrey
87042 Limoges Cedex
- Hôpital Dupuytren
2 Avenue Martin Luther King
87042 Limoges Cedex

LYON

Enfants
RESPONSABLE : Dr Laurianne COUTIER
ADJOINT : Dr Robin POUYAU
Hospices Civils de Lyon
Hôpital Femme-Mère-Enfant
59 Boulevard Pinel
69677 Bron Cedex

MARSEILLE

Enfants et adultes
RESPONSABLE : Dr Nathalie DÉGARDIN
Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille
Hôpital de La Timone Enfants
264 Rue Saint-Pierre
13385 Marseille

MONTPELLIER

Enfants
RESPONSABLE : Pr Guillaume CAPTIER
CHU de Montpellier
Hôpital Lapeyronie
371 Avenue du Doyen Gaston Giraud
34090 Montpellier

NANCY

Enfants et adultes
RESPONSABLE : Pr Muriel BRIX
ADJOINT : Pr Etienne SIMON
CHRU de Nancy
Hôpital Central
29 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny
54000 Nancy

NANTES

Enfants et adultes
RESPONSABLE : Pr Pierre CORRE
CHU de Nantes
Hôtel Dieu
1 Place Alexis-Ricordeau
44000 Nantes

POITIERS

Enfants
RESPONSABLE : Pr Jiad MCHEIK
CHU de Poitiers
Site de la Milétrie
2 Rue de la Milétrie
86000 Poitiers

REIMS

Enfants et adultes

RESPONSABLE : Pr Caroline FRANÇOIS

CHU de Reims

- American Memorial Hospital

47 Rue Cognacq-Jay

51092 Reims Cedex

- Hôpital Maison Blanche

45 Rue Cognacq-Jay

51092 Reims Cedex

RENNES

Enfants

RESPONSABLE : Dr Swellen GASTINEAU

CHU de Rennes

Hôpital Sud

16 Boulevard de Bulgarie

35200 Rennes

ROUEN

Enfants

RESPONSABLE : Dr Caroline LARDENNOIS

CHU de Rouen

Hôpital Charles Nicolle

1 Rue de Germont

76038 Rouen

STRASBOURG

Enfants

RESPONSABLE : Dr Isabelle KAUFFMANN

Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

Hôpital de Hautepierre

1 Avenue Molière

67200 Strasbourg

TOULOUSE

Enfants

RESPONSABLE : Dr Julie ABBAL

ADJOINTS : Pr Frédéric LAUWERS

Dr Marguerite NAU

CHU de Toulouse

Hôpital des Enfants

330 Avenue de Grande Bretagne

TSA 70034

31059 Toulouse Cedex 9

TOURS

Enfants

RESPONSABLE : Dr Annie-Laure SUC

ADJOINTS : Dr Soizick PONDAVEN

Dr Franck MARMOUSET

CHRU de Tours

Hôpital Clocheville

49 Boulevard Béranger

37044 Tours cedex 9

Filière de Santé Maladies Rares TETECO

Hôpital Universitaire Necker - Enfants malades

Bâtiment Kirmisson, porte K2

149, rue de Sèvres

75015 Paris

Tél. +33(0)1 44 49 25 36

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

Plateforme d'expertise maladies rares de l'Hôpital Necker

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

Association Tremplin – Syndrome de Pierre Robin

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

Orphanet

<https://www.orpha.net/>

Séquence de Pierre Robin :

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&Expert=718