



FILIÈRE SANTÉ
MALADIES RARES
TeteCou
MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS

**Hôpital Universitaire Necker
Enfants Malades**
Bâtiment Kirrison
149, rue de Sèvres
75743 Paris Cedex 15 - France

ANIMATRICE
Pr Marie-Paule VAZQUEZ
CHEF DE PROJET
François LECARDONNEL
CHARGÉE DE MISSION
COORDINATRICE
Myriam DE CHALENDAR
CHARGÉES DE MISSION
Jessica CHALOYARD
Lucie JOURDAN
CHARGÉE DE PROJET
Audrey LEGRAND
CHARGE DE COMMUNICATION
Jean Daniel DAUMONT

CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES

SYNDROMES DE PIERRE ROBIN ET TROUBLES DE SUCCION- DÉGLUTITION CONGÉNITAUX

Hôpital Universitaire Necker - Enfants Malades

Pr Véronique ABADIE
Dr Christel CHALOUHI



RENCONTRE NATIONALE DU RESEAU PIERRE ROBIN

VENDREDI 30 SEPTEMBRE 2016 - DE 14H A 17H

Hôpital Universitaire Necker - Enfants Malades, Paris

Personnes présentes :

➤ **Centre de Référence Syndromes de Pierre Robin et troubles de la succion-déglutition congénitaux (Paris) :**

Pr Véronique Abadie, pédiatre, coordonnatrice du CRMR
Dr Alessandro Amaddeo, VNI et sommeil
Dr Christel Chalouhi, pédiatre
Pr Brigitte Fauroux, pédiatre, VNI et sommeil
Pr Alexandre Lapillonne, pédiatre néonatalogiste
Dr Katia Lind, pédiatre
Dr Véronique Soupre, chirurgien maxillo-facial
Mme Béatrice Thouvenin, psychologue
Dr Brigitte Vi-Fane, orthodontiste

➤ **Centres Experts Syndromes de Pierre Robin :**

Amiens :

Mme Cornélia Ott-Eluard, psychologue
Dr Caroline Racz, chirurgien général
Mme Anne Thierry, orthophoniste

Bordeaux :

Dr Olivier Tandonnet, pédiatre néonatalogiste

Brest :

Dr Mélanie Bué-Chevalier, pédiatre

Grenoble :

Dr Béatrice Morand, chirurgien maxillo-facial

Lille :

Mme Antoinette Lejeune, orthophoniste

Limoges :

Dr Justine Lerat, chirurgien ORL

Lyon :

Dr Sébastien Blanc, pédiatre néonatalogiste
Dr Robin Pouyau, pédiatre réanimateur

Marseille :

Dr Valérie Lacroze, pédiatre néonatalogiste

Montpellier :

Dr Caroline Bäumlér, orthodontiste

Rennes :

Dr Swellen Gastineau, gastropédiatre

Rouen :

Dr Isabelle Amstutz Montadert, chirurgien ORL

Tours :

Dr Annie-Laure Suc, pédiatre néonatalogiste
Mme Anne-Gaëlle Piller, orthophoniste

➤ **Personnes invitées :**

Dr Pierre Bonnaure, orthodontiste (Rennes)
M Philippe Burgart, SCALEO Medical (Montpellier)
Mme Myriam de Chalendar, chargée de mission coordinatrice, Filière TETECOUCO
M Yves Godio-Raboutet, chercheur, Laboratoire de Biomécanique Appliquée (Marseille)
Mme Sonia Khirani, chercheur, VNI et sommeil (Paris)
Mme Delphine Malgouyres, Praxis Medical Technologie (Montpellier)
Mme Floriane Rémy, chercheur, Laboratoire de Biomécanique Appliquée (Marseille)
M Lionel Thollon, chercheur, Laboratoire de Biomécanique Appliquée (Marseille)
Mme Foteini Vagianou

Personnes Excusées :

Montpellier :

Pr Guillaume Captier, chirurgien plastique pédiatrique

Nantes :

Dr Pierre Corre, chirurgien maxillo-facial

Rouen :

Dr Caroline Lardennois, pédiatre néonatalogiste

Toulouse

Dr Julie Abbal, pédiatre néonatalogiste

Centres non représentés:

Angers

Caen

Clermont-Ferrand

Nancy

Nantes

Poitiers

Strasbourg

Toulouse

NOUVELLES DU CRMR « SYNDROMES DE PIERRE ROBIN ET TROUBLES DE SUCCION-DEGLUTITION CONGENITAUX » ET DES CENTRES EXPERTS

Véronique Abadie

Le Centre de Référence (CRMR) a été labellisé en 2007 sous forme d'un centre mono-site à Necker incluant la maternité, la génétique, l'ORL, la chirurgie maxillo-faciale et la pédiatrie générale, avec 4 sites associés au sein de l'AP-HP (Trousseau, Robert Debré, Saint Vincent de Paul, Bicêtre).

La proposition d'un réseau de 18 Centres de Compétence (CCMR) a été refusée par le Ministère qui imposait qu'il n'y ait qu'un centre par

région ; ces 18 centres d'expertise ont donc pris la dénomination non officielle de Centres Experts.

Le CRMR prend en charge 2 groupes d'enfants : ceux atteints une séquence de Pierre Robin (SPR), isolée, associée ou syndromique, et ceux avec un trouble de la succion-déglutition congénital (principaux diagnostics : CHARGE, délétion 22q11, RASopathies, troubles neurologiques, malformations digestives, cardiopathies, grande prématurité).

Le diagnostic de SPR est posé en présence d'un rétrognathisme, d'une glossoptose, d'une fente vélopalatine postérieure, avec des troubles fonctionnels, bien qu'il n'y ait pas de consensus européen à ce propos (Pays-Bas : glossoptose rétrognathisme + obstruction ventilatoire, avec ou sans fente) (JAMA Pediatr, 2016).

Pour les enfants avec un trouble de la succion-déglutition congénital, des actions d'expertise et de recours sont menées par l'équipe du CRMR ; une sensibilisation et une formation des professionnels médicaux et paramédicaux sont effectuées (Journées Oralité bisannuelles, 2-3 février 2017). Compte-tenu de l'hétérogénéité des diagnostics sous-jacents et de la disparité des façons de faire des différentes équipes, ce second groupe d'enfants du CRMR n'est pas inclus dans tous les centres experts du réseau.

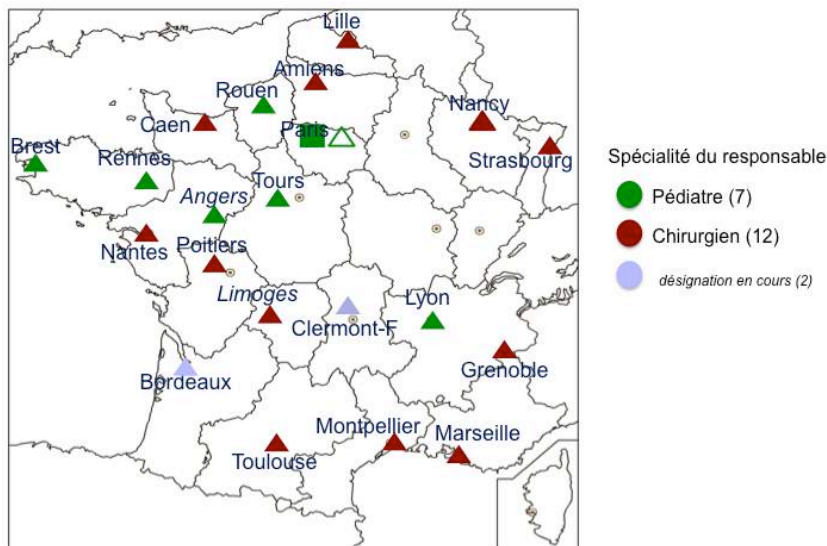
Pour les enfants avec une SPR, il y a besoin d'un maillage national et régional de prise en charge, de recommandations, d'information et de formation car ces enfants peuvent naître n'importe où et ne relèvent pas tous d'une réanimation néonatale

Le réseau Pierre Robin s'est déjà réuni à 2 reprises, en 2008 et 2010, ce qui a permis de clarifier la prise en charge et d'élaborer des documents communs : PNDS (non finalisé), canevas de bonnes pratiques, document d'annonce du diagnostic aux familles, protocole du parcours de soins. De plus, l'association Tremplin et le site web (www.spraton.aphp.fr ; à remettre à jour) répondent aux besoins d'information des familles et des professionnels.

L'intégration du réseau Pierre Robin dans la Filière TETECOUCO a permis de redynamiser et de mettre à jour le réseau et de lui donner une meilleure lisibilité et visibilité.



Le réseau est actuellement constitué du CRMR et de 21 centres régionaux :



Ce réseau est notamment visible sur le site web de la Filière (www.tetecou.fr) sur lequel il est indispensable que les informations soient complètes et maintenues à jour.

Il a été demandé aux professionnels des équipes acceptant l'appellation « Centre Expert Pierre Robin » de s'engager au sein de leur CHU à discuter et réfléchir ensemble à l'organisation de la prise en charge, en associant les médecins et les chirurgiens impliqués.

Il est maintenant important de continuer à travailler ensemble afin de :

- faire vivre ce réseau national,
- constituer un maillage territorial qui égalise la qualité de la prise en charge dans toute la France (restent à identifier les professionnels impliqués à Dijon, Besançon, Reims, Nice),
- éviter de perdre de vue ces enfants, pour savoir ce qu'ils deviennent et comment ils évoluent (cf projet ADOROBIN ; intérêt des bases de données),
- partager les informations, les réflexions, les études de recherche clinique,
- élaborer et partager des documents communs : PNDS à actualiser et finaliser, canevas de bonnes pratiques, algorithmes de diagnostic prénatal, annonce diagnostique pour les parents, information pour les pédiatres de maternité, flyers de l'association Tremplin, documents Orphanet (mise en place d'un dossier partagé Google Drive).

Le Ministère va prochainement (novembre) lancer un appel d'offres pour une nouvelle campagne de labellisation des centres de référence et des centres de compétence maladies rares (cf instruction DGOS/PF4/2016/11 du 11 janvier 2016 relative aux missions et périmètres des centres de référence, centres de compétences et des filières de santé dans le domaine des maladies rares).

Un dossier commun devra être constitué entre le CRMR et son réseau de CCMR.

La notion de centre expert n'ayant pas d'existence légale, il va falloir que les actuels Centres Experts deviennent des CCMR. Le Ministère ne s'opposera pas cette fois à ce qu'il y ait plus d'un CCMR par région, dans la mesure où cela correspond à une réalité et légitimité de prise en charge. Le réseau CRMR-CCMR sera labellisé pour 5 ans.

Il va donc nous falloir monter ce dossier tous ensemble.

*Les CRMR, qui sont des centres de recours, n'ont en effet pas vocation à prendre en charge toutes les personnes atteintes de maladies rares. Leur mission de coordination comprend l'identification et l'organisation du maillage territorial avec les structures hospitalières existantes susceptibles d'assurer en tant que de besoin cette prise en charge des patients au plus proche de leur domicile. Ces structures sont identifiées sous le nom de «centres de compétences maladies rares» (CCMR).
Les CCMR ont l'obligation de renseigner la BNDMR.*

Echanges :

- L'existence du réseau Pierre Robin sera d'avantage reconnue si son périmètre de prise en charge est bien distinct de celui du réseau Fentes, avec préférentiellement des médecins comme responsables des CCMR. **Une équipe pourra postuler comme CCMR sur plusieurs thématiques**, en constituant des dossiers distincts, et en délimitant bien les frontières de chaque CCMR.
- Les professionnels présents sont d'accord pour constituer un dossier commun de CRMR-CCMR Pierre Robin.
- Le site web TETECOUCO comprendra un espace réservé aux professionnels du réseau, avec des documents et des annuaires partagés.
- Les rencontres du réseau pourront être annuelles, en alternant une année lors de la Journée de la Filière et l'année suivante dissociée, afin que tous les professionnels intéressés puissent participer.
- Idées de thèmes à aborder : les résultats de l'étude ADOROBIN, la rééducation des troubles phonatoires, etc ; une boîte à idées sera mise en place sur le Google Drive.

L'OBSTRUCTION VENTILATOIRE DANS LA SEQUENCE DE PIERRE ROBIN

Comment la question se pose-t-elle ?

Véronique Abadie (Paris)

Les effets de l'obstruction ventilatoire chronique sont bien connus : hypoxie, hypercapnie, désorganisation du sommeil et augmentation du travail respiratoire, avec pour conséquences : hypertension artérielle pulmonaire, mauvais développement, irritabilité, troubles de la croissance, inflammation, obésité, et immunodépression.



Les causes d'obstruction ventilatoire dans la SPR sont multiples et cumulées :

- 1- rétroposition de la langue du fait du micro- et rétrognathisme,
- 2- bascule postérieure de la langue, qui s'effondre dans le pharynx,
- 3- troubles de la commande centrale dans le tronc cérébral du tonus des voies aériennes supérieures,
- 4- anomalies centrales de la commande respiratoire,
- 5- hypotonie neuromusculaire périphérique (certains),
- 6- inflammation de la muqueuse des VAS par reflux gastro-oesophagien, stase salivaire et fausses routes lactées.

Il est de ce fait difficile d'axer un traitement sur un seul de ces aspects.

La corrélation anatomo-fonctionnelle est médiocre : la sévérité du rétrognathisme n'est pas corrélée à l'intensité du syndrome obstructif, exceptée dans les extrêmes (rétrognathismes minimales et très sévères). cf : études de 165 enfants de Trousseau, 107 enfants de Necker (Morice, Holder-Espinasse 2001, Lind 2015)

Ce constat incite à choisir des techniques de traitement non invasives, plutôt que d'avancer la mandibule.

Quel est le traitement le plus efficace, le moins délétère, le plus simple à mettre en place, le mieux toléré et le plus facile à surveiller ?

Thérapeutiques de l'obstruction :

position ventrale, nursing
sonde pharyngée / intubation
ventilation non invasive
glossopexie / labioglossopexie
ostéodistraktion mandibulaire
trachéotomie

1^{ère} stratégie
(abandonné depuis la généralisation de la VNI)
2^{ème} stratégie si échec
plus utilisée du fait du médiocre rapport
efficacité/effets secondaires
3^{ème} stratégie si insuffisant (de moins en moins)

L'équipe de Christian Poets, en Allemagne, utilise une plaque palatine avec une extension vélaire, stratégie assez séduisante avec des résultats probants mais de réalisation difficile sans une équipe de prothésistes spécifique.

L'important est de comparer les différentes stratégies avec les mêmes méthodes d'évaluation ventilatoire, qui objectivent les points positifs et négatifs, et ce à différents moments (avant, pendant, après, longtemps après, toujours).

Obstruction ventilatoire dans la SPR et ventilation non-invasive.

Alessandro Amaddeo, Brigitte Fauroux (Paris)

L'obstruction des voies aériennes supérieures dans la SPR

Elle est multifactorielle.

Etude de McLean (2012) : mesures du spectre des symptômes respiratoires du sommeil et des événements respiratoires chez les nouveau-nés avec une fente labiale et/ou palatine (isolée, syndromique ou SPR). Tous les enfants SPR ont des difficultés respiratoires pendant le sommeil et un tiers a des pauses respiratoires. Leurs index d'apnée-hypopnée, index de désaturation et leur taux d'hypercapnie sont très élevés.

Etude à Necker pendant un an et demi (Amaddeo 2016) : 44 nouveau-nés SPR, dont 7 bien portants, 17 hospitalisés sans obstruction, 20 avec signes cliniques d'obstruction et retentissement sur le sommeil.

Dans la littérature, publications de comparaison de 2 techniques invasives (Denny 2014, Gosain 2014), mais pas de comparaison de technique invasive versus non invasive.

Le rationnel de la pression positive continue (PPC)

En cas de limitation du débit inspiratoire, la PPC a un effet mécanique d'ouverture à tous les niveaux des voies aériennes supérieures. Il y a souvent une amélioration spontanée de l'obstruction des voies aériennes supérieures (cf Lee 2015), ce qui plaide en faveur d'un traitement non invasif.

1^{ère} étude à Trousseau en 2010 sur 7 enfants SPR, syndromiques ou non, traités par PPC (Leboulanger 2010) : physiologiquement, la PPC réduit la pression thoracique et le travail respiratoire lors de l'inspiration, diminue la fréquence respiratoire et normalise le temps inspiratoire. Cliniquement, la PPC améliore la gazométrie pendant l'éveil et le sommeil (amélioration de la saturation, normalisation de la capnie).

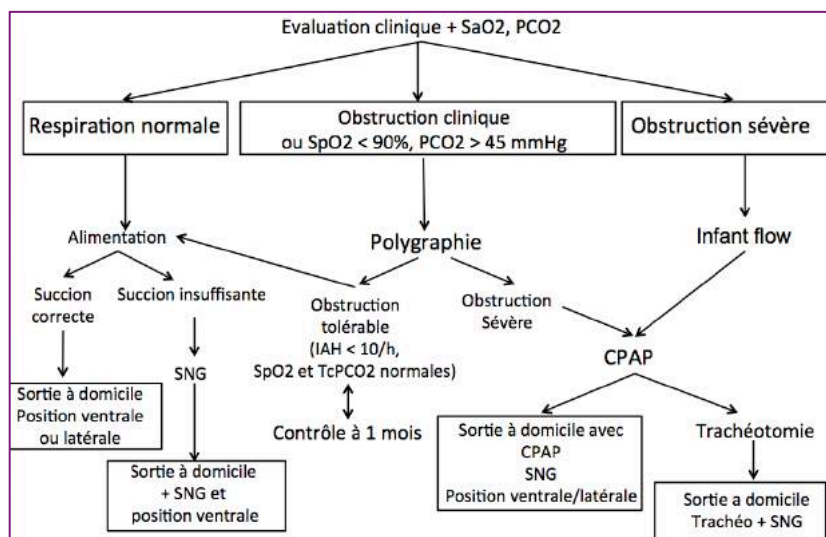


2^{ème} étude à Necker en 2016 (Amaddeo 2016) sur 44 nouveau-nés SPR dont 20 avec une obstruction clinique (9 sévère, 11 modérée) : la PPC n'a pas été suffisante pour 4 des 9 enfants avec obstruction sévère, qui ont été trachéotomisés. Parmi les 11 enfants avec une obstruction clinique modérée, 7 ont une polysomnographie normale (obstruction légère, PPC non nécessaire) et 4 anormale. Ces derniers ainsi que les 5 autres enfants avec obstruction clinique sévère ont bénéficié de la PPC. La PPC a été initiée entre la naissance et 2 mois, chez des enfants entre 2,6 et 4,2 kg. Le sevrage a été réalisé à normalisation de la respiration (gazométrie, polysomnographie), soit après 1 à 5,5 mois. La PPC a ainsi permis d'éviter la trachéotomie chez 5 des 9 enfants avec obstruction sévère, et a normalisé le sommeil chez les 4 patients avec une obstruction modérée.

La PPC est donc indiquée :

- en 1^{ère} intention si l'obstruction est avérée
- après une polygraphie en decubitus ventral sur les critères suivants :
 - AHI > 10/h et/ou
 - index de désaturation (3%) >15/h et/ou
 - SpO2 minimale <90% et/ou
 - PtcCO2 maximale > 50 mmHg

Arbre décisionnel en fonction de l'évaluation fonctionnelle respiratoire :



La réalisation pratique de la PPC

La PPC n'est pas difficile à mettre en place et elle est de plus en plus adaptée à des enfants de tout âge. Son emploi chez un nouveau-né nécessite de choisir certaines spécificités parmi les machines disponibles dans le commerce : une batterie (autonomie), la possibilité d'analyser les données, une alarme, une sensibilité suffisante pour détecter la respiration d'un enfant de 3-3,5 kg.

Des interfaces (masques) pour le nouveau-né et le nourrisson sont maintenant disponibles ; ils sont généralement bien tolérés.

La mise en place de la PPC nécessite :

- une adaptation progressive,
- l'éducation des parents (soignants),
- une autonomie respiratoire > 6-8h/24h (PPC pendant le sommeil de nuit + la sieste),
- un prestataire de domicile formé à la pédiatrie,
- le suivi du conjoint hôpital/domicile,
- un sevrage progressif (contrôle de sommeil en ventilation spontanée).

Etude en 2015-2016 à Necker du sevrage de la PPC de 59 patients dont 5 SPR : la durée médiane sous PPC est de 3 mois. La raison du sevrage est dans 75% des cas une amélioration (2/3 spontanée, 1/3 après chirurgie), dans 25% une faible tolérance ou une mauvaise compliance. Par rapport aux autres pathologies traitées, les enfants SPR sont ceux qui débutent la PPC le plus tôt et qui ont la durée de traitement la plus courte (2-3 mois).

Conclusion

- La PPC non-invasive est un traitement très efficace de l'obstruction des voies aériennes supérieures.
- La PPC réduit le recours aux traitements plus invasifs (chirurgie/trachéotomie).
- La durée moyenne de PPC est courte (< 3 mois).
- La PPC peut être faite à tout âge avec des équipements industriels.
- L'exploration du sommeil doit faire partie de l'évaluation de toute obstruction des VAS (pour l'initiation de la PPC et pour le suivi).

Echanges

- V. Abadie : la PPC est valable pour traiter toutes les obstructions, sévères ou non, et fournit une souplesse d'emploi pour aider transitoirement un enfant.

- V. Lacroze (Marseille) : depuis 15 ans, réalisation de la labioglossopexie avec une technique adaptée par N. Degardin, technique très efficace et qui permet un retour rapide de l'enfant à la maison.

V. Abadie : la glossopexie entraîne une cicatrice et peut avoir des séquelles (troubles de l'oralité).

V. Soupre : il faudrait discuter avec N. Degardin de sa technique. A Necker, la labioglossopexie n'a jamais été réalisée car considérée comme anti-physiologique : il ne faut pas bloquer la langue mais favoriser le peu de propulsion existant. C'est aussi une question d'habitude chirurgicale et de maîtrise de la technique.

B. Morand (Grenoble) : la labioglossopexie n'a jamais été réalisée à Grenoble, afin de favoriser la mobilité de la langue et sa fonction. Néanmoins, la technique de N. Degardin laisse plus de mobilité que les techniques plus anciennes.

- O. Tandonnet (Bordeaux) : en difficulté pour mettre en place la VNI car pas d'accès à la polysomnographie (service adultes) et pas de matériel adapté aux bébés.

V. Abadie et B. Fauroux : il faut passer par le PNDS, des publications, pour montrer que l'accès à la polygraphie est indispensable dans l'exploration des SPR et le réclamer dans chaque CHU.

B. Fauroux accueillera toute personne désireuse de se former à la VNI.

- S. Blanc et R. Pouyau (Lyon) : en fonction des mécanismes de l'obstruction, la glossopexie ou le tube nasopharyngé pourraient être plus indiqués. La cause de l'obstruction pourrait être à l'origine des échecs de la VNI.

V. Abadie et B. Fauroux : Les échecs de la VNI correspondent aux enfants qui en ont besoin en permanence, ou à ceux qui sont très agités. Les ORL explorent finement les voies aériennes respiratoires pour définir l'origine de l'obstruction. Si seule la langue est en cause, le tube nasopharyngé peut être une bonne indication mais, d'expérience, chez les SPR est faible. Le tube nasopharyngé est une bonne stratégie en soins intensifs mais est beaucoup plus difficile à gérer en pédiatrie ou à domicile ; certaines équipes parviennent à le mettre en place à domicile (Montpellier) mais c'est difficile. Néanmoins, contrairement à la glossopexie, le tube nasopharyngé n'a pas d'effet secondaire et peut être une bonne indication dans certains cas.

Est-il possible d'induire de la croissance mandibulaire dès la naissance par traction orthopédique ? Pierre Bonnaure (Rennes), Floriane Rémy, Yves Godio-Raboutet, Lionel Thollon (Marseille), Philippe Burgart (Montpellier)

En cas de micro- et rétrognathie, plus le traitement est débuté précocement, plus un effet orthopédique est obtenu (croissance du squelette); plus il est débuté tardivement, plus un effet orthodontique apparaît (déplacement de l'arcade dentaire). Le taux de croissance faciale est maximal à la naissance et décroît jusqu'à 10 ans. Les traitements actuels débutent à 6 ans, car la présence des 1ères molaires est nécessaire à une bonne tenue des appareillages, alors que la croissance est faible.



L'objectif du projet de recherche mené conjointement par le Laboratoire de Biomécanique Appliquée (unité mixte entre l'Institut Français des Sciences et Technologies des Transports, de l'Aménagement et des Réseaux (IFSTTAR) et l'Université d'Aix-Marseille) et la société YooMed est de traiter la micrognathie en développant un dispositif permettant une traction de la mandibule dès la naissance, moment où la croissance est maximale.

Deux dispositifs sont actuellement en cours d'étude, l'un utilisable dès la naissance (YooBabe®) et l'autre à partir de 3 ans (YooKid®), pour augmenter à la fois la croissance des branches montantes et horizontales de la mandibule par traction orthopédique.

Le procédé développé pourra ensuite être appliqué à d'autres pathologies faciales.

Une étude de reconstruction 3D de la mandibule immature a été réalisée à partir de scanners de fœtus et de nouveau-nés. Elle se compose de 2 demi-arches fusionnant au niveau de la symphyse mentonnière à 4-6 mois post-natal, prolongée postérieurement en 2 branches montantes ; l'angle goniale, à la jonction, avoisine 130° à la naissance puis diminue avec l'âge. Il existe 2 zones à fort remodelage osseux : la hauteur aux symphyses chez le fœtus et l'épaisseur aux foramens chez le nourrisson. La croissance de la mandibule est maximale pendant les 6 1ers mois de vie, avec 2 schémas distincts, avant et après 2 semaines post-natales. Il reste à cartographier les épaisseurs de l'os cortical des différentes régions de la mandibule pour estimer la faisabilité du dispositif YooBabe® qui suppose l'implantation de vis au niveau de la région para-symphysaire et des branches montantes.

Le principe général du système de protraction mandibulaire envisagé est présenté, avec une traction simultanée des branches montantes et des branches horizontales, et une activation des zones de remodelage osseux pour activer la croissance.

Afin d'évaluer la faisabilité biomécanique du dispositif, la reconstruction 3D d'un crâne de nourrisson de 7 jours a été réalisée. La traction mandibulaire du système YooBabe® sera ensuite simulée numériquement, puis expérimentée chez l'animal (cochon et primate). Cela permettra également de définir les modalités de mise en place et de fonctionnement du système : fixation d'implants, comportement de l'os aux contraintes, forces à induire, durée du traitement, ...

Le comportement adaptatif du complexe manducateur au dispositif sera évalué : avancée de la mandibule, dégagement des voies respiratoires, élongation du corps mandibulaire et des branches montantes, maintien dans le temps de l'allongement.

Des améliorations pourront être apportées afin de miniaturiser le dispositif, d'envisager une action conjointe directe sur la langue.

Echanges :

V. Abadie, V. Soupre, V. Lacroze, B. Morand, B. Vi Fane :

Ce système ne s'applique pas aux enfants Pierre Robin dont la pathologie n'est pas la rétromandibulie ou la micromandibulie, mais des troubles fonctionnels multifactoriels. De plus, dans la majorité des cas, la mandibule va croître au cours du développement de l'enfant.

De plus, la question de la faisabilité d'un système de support crânien paraît très peu compatible avec la mobilité naturelle d'un bébé.

Par contre, il pourrait peut-être être intéressant pour d'autres pathologies avec une micromandibulie vraie (Treacher-Collins, Nager, Silver-Russell, maladies osseuses constitutionnelles).

DIAGNOSTIC PRENATAL ET MAILLAGE TERRITORIAL

Suspicion anténatale échographique de SPR. Katia Lind, Véronique Abadie et coll, (Paris)

Le dépistage anténatal de la SPR est en nette augmentation.

Entre 1994 et 2014, sur les 238 patients SPR adressés à Necker, 19% avaient été diagnostiqués en anténatal, avec une augmentation de 7% avant l'année 2000 à 22% après (Lind 2015).

Les données de la littérature vont de 8,7 % (Stoll 2003, sur 20 registres de 12 pays européens) à 100 % (Dochez 2015, Nantes, série de 7 patients) de dépistage anténatal.



Quels signes échographiques ?

- Micrognathisme/rétrognathisme

C'est le 1^{er} signe d'appel.

Différentes techniques permettent de le mesurer : subjectif, Jaw Index (ratio mesure antéropostérieure mandibule/périmètre crânien bipariétal), ratio largeur mandibule/largeur maxillaire, Inferior Facial Angle (angle formé par la tangente à la ligne du front et la tangente à la ligne passant par la lèvre supérieure et la mandibule), Fronto Naso Mental Angle (angle entre la tangente de la plus grosse proéminence du front et la ligne qui part du nez au menton).

Les combinaisons de ces différentes mesures amènent à des arbres décisionnels complexes.

De nombreuses discussions ont lieu pour définir la valeur seuil du micro-rétrognathisme par rapport au moment de la mesure.

- Fente palatine postérieure (FPP)

Elle est très difficile à repérer. La littérature rapporte des taux de détection de 0 à 22%.

- Rétrognathisme + glossoptose

signe certain de fente palatine postérieure selon le Dr MC Aubry, échographiste très expérimentée

- Excès de liquide amniotique / hydramnios

du fait de l'insuffisance de déglutition du fœtus, mais retrouvé dans de nombreuses pathologies

Quels diagnostics ?

Etude des 166 000 grossesses suivies à la maternité de Necker entre 1997 et 2010 et à la maternité de Robert Debré entre 1990 et 2010 (Lind 2015) :

Les échographies indexées avec les termes « fente palatine postérieure » et/ou « Pierre Robin » et/ou « micrognathisme » et/ou « rétrognathisme » ont permis d'identifier 164 fœtus, parmi lesquels le devenir de 157 étaient connus. La majorité de ces échographies étaient codées en micro/rétrognathie et très peu en fente palatine postérieure.

Termes codés :

137 micro/rétrognathie – FPP - SPR (87,3%)

13 micro/rétrognathie + FPP (8,3%)

1 FPP (0,6 %)

6 SPR (3,8 %)

Devenir des enfants :

33 SPR (21%) : 14 isolés et 19 associés/syndromiques

115 autres diagnostics (73%)

9 normaux (6%)

Ainsi, 73% des fœtus rétrognathes n'ont pas une SPR.

La combinaison de micro/rétrognathie et fente palatine postérieure a une valeur prédictive de 100%.

Les anomalies sont sévères et seuls 12% des fœtus sont nés vivants (correspond aux données de la littérature).

Les 9 patients sains correspondent à une variabilité individuelle et familiale. Ces diagnostics erronés sont également dépendants de l'opérateur et de la date de l'échographie.

Parmi les 33 fœtus SPR, on trouve 42% SPR isolée et 68% SPR associée/syndromique (dont 3 diagnostiqués en anténatal de SPR isolée), avec les pathologies associées classiques.

Depuis, 3 autres patients de Necker ont eu un diagnostic prénatal erroné de SPR isolée.

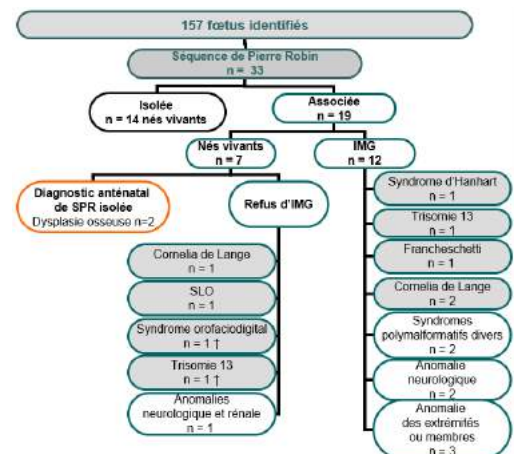
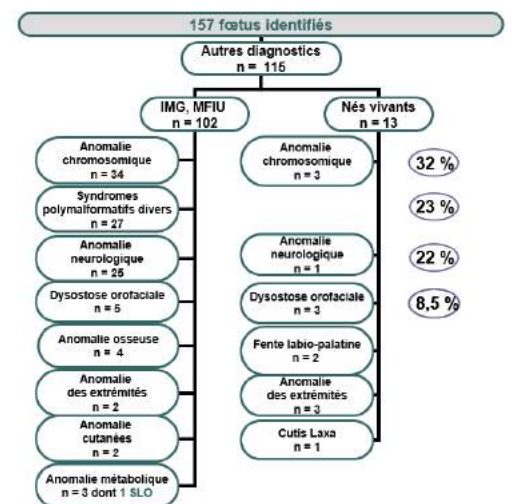
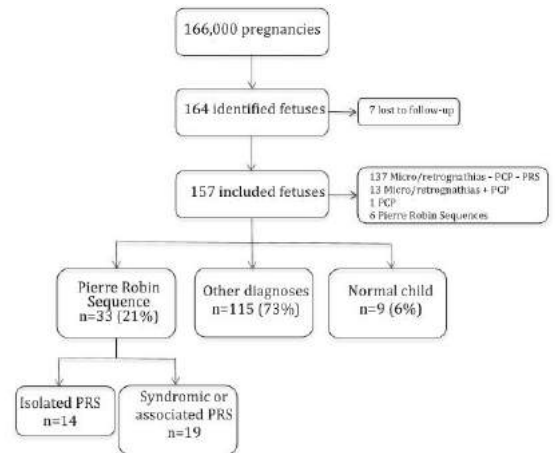
Quelle gravité fonctionnelle ?

Les patients avec un diagnostic de SPR isolée avaient la même distribution de sévérité que l'ensemble de la cohorte de SPR isolée. Parmi ces-derniers, ceux avec des anomalies en anténatal ont une discrète tendance pour une gravité supérieure.

Table 5 Functional severity of isolated PRS for patients monitored at Necker Hospital according to abnormal or not prenatal US

Functional severity	Isolated PRS with abnormal prenatal US ^a (n = 57)	Isolated PRS without abnormal prenatal US (n = 181)	p value
Grade 1	13 (23%)	92 (51%)	p = 0.002
Grade 2	26 (46%)	56 (31%)	p = 0.055
Grade 3	18 (31%)	33 (18%)	p = 0.041

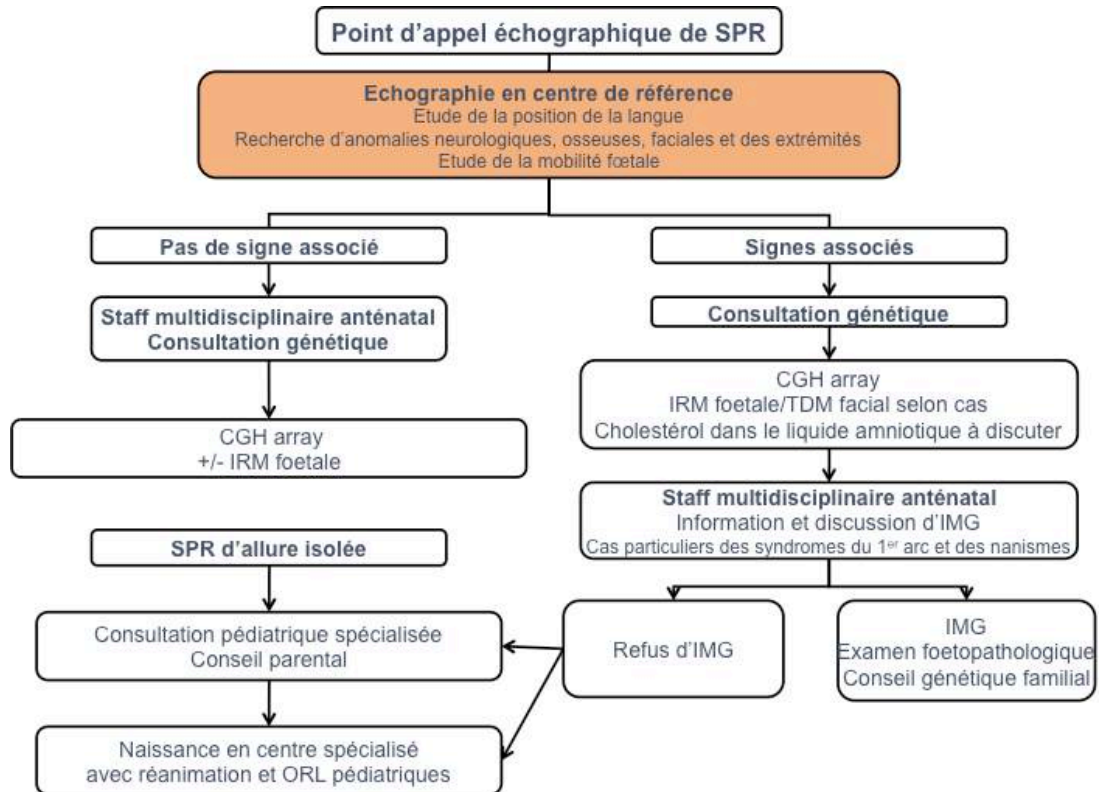
^aRetrognathia, micrognathia, posterior cleft palate, hydramnios or excess of amniotic fluid.



	Grade 1	Grade 2	Grade 3
Alimentation	Autonomie	Nutrition entérale	
Respiration	Pas de difficulté	Difficultés mineures	Obstruction majeure
	SaO2 > 90% PCO2 < 50 mm Hg	SaO2 > 90% PCO2 < 50 mm Hg	SaO2 < 90% PCO2 > 50 mm Hg

Conclusion

Le diagnostic anténatal de SPR isolée est délicat. Le rétrognathisme est un bon point d'appel, mais peu spécifique de la SPR et le pronostic est souvent péjoratif. La prédiction prénatale de la gravité fonctionnelle n'est pas possible. Tout fœtus avec rétrognathisme nécessite un centre expert anténatal et une naissance en maternité niveau 3.



Echanges :

- V. Abadie : la conclusion de cette étude est qu'un rétrognathisme isolé n'est pas une SPR, un rétrognathisme associé à une langue postérieure et verticalisée serait toujours un SPR.

La difficulté est de savoir si le Robin est isolé ou pas ; des échographistes expérimentés doivent rechercher les éventuels signes associés. Si le Robin est isolé, la grossesse est poursuivie. Dans le cas contraire une interruption de grossesse est discutée. Un pourcentage faible, mais non nul, d'enfants avec un diagnostic prénatal de Robin isolé s'avèrent avoir une forme associée ou syndromique.

- Lyon : Il serait intéressant d'avoir une checklist des signes associés à rechercher à l'échographie, quand un diagnostic de SPR est posé, afin de pouvoir repérer une forme associée ou syndromique.

- V. Abadie : les anomalies osseuses associées peuvent être difficiles à détecter en anténatal. Quand elles sont majeures (dysplasie campomélique), elles sont repérées à l'échographie ; quand elles sont plus discrètes (collagénopathie), elles peuvent passer inaperçues.

La CGH doit être réalisée systématiquement dès la présence d'un seul signe associé.

Concernant les fœtus avec suspicion d'atteinte du 1^{er} arc, il faut rechercher attentivement à l'échographie, ou par un scanner du massif facial ou une IRM fœtale, tout signe associé, et en tout premier lieu au niveau des oreilles et de la mandibule afin de les identifier. Mais le pronostic intellectuel est correct. L'indication de l'IMG est discutable

V. Soupre : dans les cas très sévères, les articulations temporo-mandibulaires sont très malformées, et le pronostic est médiocre ; l'interruption de grossesse peut être discutée au cas par cas. Il faut identifier ces fœtus, en réalisant un scanner du massif facial lorsqu'il y a une suspicion de SPR avec tout signe associé.

V. Lacroze : lorsqu'il y a des signes morphologiques ou fonctionnels (hypomobilité, etc).

V. Abadie : Ces éléments justifient l'existence d'un réseau national. Il faut que, de plus en plus, tous les enfants soient adressés aux CDPN des CHU et diagnostiqués en anténatal. Ils doivent naître dans des centres spécialisés disposant d'une maternité de niveau 3 et d'un ORL, même pour un diagnostic de SPR isolée.

Une des missions du CRM et du réseau pourrait être d'élaborer cette checklist anténatale, à diffuser dans toutes les maternités, afin que tous les fœtus avec une forme de Robin associée ou syndromique soient identifiés et référés. Il faudrait également mutualiser les chiffres des diagnostics anténataux de SPR afin notamment de disposer d'un chiffre plus précis du pourcentage d'enfants diagnostiqués Robin isolé en anténatal qui s'avèrent avoir des signes associés.

LE DEVENIR CHEZ LE GRAND ENFANT ET L'ADOLESCENT

Devenir développemental, présentation de l'étude en cours ADOROBIN.

Véronique Abadie, Béatrice Thouvenin et coll (Paris)

Ce que l'on sait

Le pronostic intellectuel a été transformé depuis 20 ans par la prise en charge ventilatoire et alimentaire.

Une étude prospective a été réalisée de suivi sur 12 ans de 39 enfants avec une forme sévère de SPR isolée ou un syndrome de Stickler.

Leur QI est normal, et même supérieur à celui de leur fratrie.



Ce que l'on ne sait pas

- Quelle est leur croissance maxillo-mandibulaire à terme ?

- Quel est leur devenir phonologique ?

Les entretiens avec les enfants à 12 ans ont montré qu'un tiers d'entre-eux présentait des anomalies phonologiques.

- Est-ce-qu'ils continuent à faire des apnées obstructives ?

Les pédiatres doivent continuer à suivre les enfants ; certains sont devenus obstructifs à 5-6 ans pour diverses raisons.

- Quelle est leur intégration socio-affective et professionnelle ?

- Il y a-t-il des troubles du comportement alimentaire persistants ?

L'association Tremplin a alerté les professionnels sur le risque de développement de troubles du comportement alimentaire chez certains enfants.

- Quelle est leur qualité de vie ?

- Quelles sont les meilleures stratégies de prise en charge ?

Etude ADOROBIN « Impact des troubles phonatoires et morphologiques faciaux sur la qualité de vie des adolescents atteints de séquence de Pierre Robin »

L'objectif principal est d'analyser l'impact de la sévérité des éventuelles séquelles phonatoires et morphologiques faciales sur la qualité de vie des adolescents atteints de SPR sans déficit intellectuel.

Les objectifs secondaires sont de :

- analyser les déterminants précoces (phénotypiques et fonctionnels) de ces séquelles quand elles existent,
- repérer les adolescents en difficulté pour les aider (rééducation orthophonique, psychothérapie, chirurgie),
- retrouver les perdus de vue,
- comparer deux stratégies chirurgicales (protocole chirurgical de fermeture de la fente vélopalatine en 1 ou 2 temps) en terme d'incidence des complications : reprise chirurgicale pharyngée secondaire, fistule palatine et en terme de résultats fonctionnels sur la croissance maxillo-mandibulaire et la phonation.

Echanges :

Comment retrouver les enfants ou adolescents perdus de vue ?

via le réseau national, les bases de données, le réseau des orthophonistes, l'association Tremplin, les réseaux sociaux ?

Résultats à montrer lors de la prochaine réunion.

