



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

COORDONNATEUR
Pr Vincent COULOIGNER
MEDECIN REFERENT
Pr Marie-Paule VAZQUEZ
CHEFFE DE PROJET
Myriam DE CHALENDAR
CHARGES DE MISSION
Maxime BEUZELIN
Jessica CHALOYARD
ASSISTANTE ADMINISTRATIVE
Sandrine MENDY

CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES

SYNDROMES DE PIERRE ROBIN ET TROUBLES DE SUCCION-DEGLUTITION CONGENITAUX

(SPRATON)



RENCONTRE NATIONALE DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES SYNDROMES DE PIERRE ROBIN ET TROUBLES DE SUCCION-DEGLUTITION CONGENITAUX (SPRATON)

VENDREDI 12 OCTOBRE 2018 – DE 14H A 17H30

Hôpital Universitaire Necker – Enfants Malades, Paris

Personnes présentes :

➤ Site coordonnateur (Paris) :

Pr Véronique Abadie, pédiatre
Dr Christel Chalouhi, pédiatre
Dr Bachar Houssamo, orthodontiste
Mme Anaïs Léon, infirmière
Mme Gaëlle Malécot, psychomotricienne
Mme Delphine Peyriga, psychomotricienne
Mme Aurélie Royer, orthophoniste
Dr Véronique Soupre, chirurgien maxillo-facial
Mme Béatrice Thouvenin, psychologue

➤ Centres de compétences :

Amiens :

Dr Cica Gbaguidi, chirurgien maxillo-facial

Bordeaux :

Dr Olivier Tandonnet, pédiatre néonatalogiste

Brest :

Dr Mélanie Bué-Chevalier, pédiatre

Besançon :

Dr Clémence Mougey, pédiatre

Grenoble :

Dr Valérie Belin, pédiatre néonatalogiste

Lyon :

Dr Sébastien Blanc, pédiatre néonatalogiste

Dr Laurianne Coutier, pneumopédiatre

Marseille :

Dr Nathalie Dégardin, chirurgien plasticien

Montpellier :

Pr Guillaume Captier, chirurgien plasticien

Dr Inge Harrewijn, pédiatre néonatalogiste

Nantes :

Pr Pierre Corre, chirurgien maxillo-facial
Dr Anne Frondas, pédiatre néonatalogiste

Rennes :

Dr Swellen Gastineau, gastropédiatre

Rouen :

Dr Caroline Lardennois, pédiatre
néonatalogiste

Toulouse :

Dr Julie Abbal, pédiatre néonatalogiste
Dr Pascale Fichaux-Bourin, phoniatre

Tours :

Dr Annie-Laure Suc, pédiatre

➤ Personnes invitées :

Dr Kahina Belhous, radiologue, Paris
Pr Amerigo Guidice, chirurgien maxillo-
facial, Italie

➤ Filière :

Myriam de Chalendar

Centres non représentés (sous réserve de l'exhaustivité de la liste d'émargement)

Caen
Clermont-Ferrand
Lille
Limoges
Nancy
Poitiers
Reims
Strasbourg

Sommaire

Nouvelles du CRMR SPRATON	page 3
- Problème de financement	
- Problème de site web	
- Agenda des évènements à venir	
- Point PNDS	
- Carte d'urgence	
- Document d'informations pour les pédiatres de maternité	
- Document de couchage ventral pour les parents et les IDE	
-	
BaMaRa	
Bilan et investigation initiale d'une séquence de Pierre Robin	page 6
Algorithme de prise en charge de l'obstruction ventilatoire dans la SPR	page 8
- Retour d'enquête sur les pratiques des CCMR	
- Protocole Necker	
- Proposition de consensus	
Projets de recherche en cours	page 9
- Intérêt du TDM facial dans la SPR	
- Point bref sur ADOROBIN	
- Point bref sur DYSROBIN	
- Point bref sur ORALQUEST	
To do	page 10

TOPO 1 : Véronique Abadie (Paris)

Problème de financement du PNMR3 :

Le 3^{ème} Plan National Maladies Rares (PNMR3) a été lancé en juillet 2018, avec 10 objectifs dont 3 nous concernent plus particulièrement (en gras)

- Réduire l'errance et l'impasse diagnostique
- Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénataux et DPI pour permettre des diagnostics plus précoces
- **Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements**
- Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares
- **Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares**
- Améliorer le parcours de soin
- Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et leurs aidants
- Former les professionnels de santé et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les MR
- Renforcer le rôle des filières de santé maladies rares dans les enjeux du soin et de la recherche
- Préciser le positionnement et les missions d'autres **acteurs nationaux des maladies rares**

+ coordination

Pour en savoir plus : <https://www.fai2r.org/interview-fai2r-pnmr3>

Problème majeur de financement des réseaux de CRMR :

- L'enveloppe globale pour les 5 ans est stable
- Le rééquilibrage Paris / Région a favorisé les régions
- Les postes ont été « englouti » par les soins et les hôpitaux
- **il n'y a plus de financement pour les missions de coordination, formation et recherche**

Problème du site web TETECOUC :

Le site TETECOUC a été piraté puis stoppé en 2017. Les données ont pu être récupérées mais le nouveau site n'est pas encore prêt. En principe en ligne début 2019.

Le site Web SPRATON va être repris en site-satellite du site TETECOUC comme les autres sites des CRMR de la filière.

Des infos résumées sont disponibles pour les familles qui le trouvent sur la plateforme maladies rares de Necker <http://www.maladiesrares-neckers.php.fr/spratons/>

Agenda des événements à venir :

- Congrès Oralité 2019 : 7 et 8 février 2019, à Paris (Flyer, programme et bulletins d'inscription joints)
- Journée Filière 2019 : 18 octobre à Paris
- Congrès international «Robin consensus » à Tübingen, 5 et 6 avril 2020 (pré-programme joint)

Point PNDS :

Appui de la société Qualees pour élaborer le PNDS « Pierre Robin ».

Etapes finalisées :

1. **Cadrage du projet :**

- Etat des lieux des références/documents clés, base à l'élaboration du PNDS
- Constitution du groupe de travail : 16 experts ont accepté de participer
- Elaboration du plan détaillé (à partir du plan du PNDS 2012), selon les directives de la HAS

2. **Revue de la littérature :**

- Elaboration de la stratégie de recherche bibliographique : recherche élargie à d'autres bases de données sur la période déjà couverte + recherche des nouvelles références
- Constitution de la bibliographie exhaustive et sélection des articles qui serviront de base à l'argumentaire :
- Initialement, 170 références sélectionnées puis 114 références après un travail de réduction
- Validation des références sélectionnées et du plan par les experts :
- Total de 136 références retenues : ajout de références supplémentaires incontournables et des derniers articles parus récemment

Etape en cours de finalisation :

Argumentaire : Analyse critique des articles et des documents recensés et élaboration de l'argumentaire sous forme de

tableaux d'analyse commentés

Prochaines étapes (planning prévisionnel)

- Fin Octobre : finalisation de la 1ere version de l'argumentaire
- Novembre : Retour des experts sur la 1ere version de l'argumentaire
- Fin Novembre : Compilation des retours et version finale de l'argumentaire
- Décembre : Actualisation de la synthèse
- Janvier 2019: Relecture finale

On a du retard !

Carte d'urgence :

Cartes demandées par le ministère de la santé.

Pour la SPR, ces cartes ne sont pas très pertinentes mais sont utiles néanmoins pour certains messages et infos concernant les personnes à joindre.

Cartes envoyées à tous les CCMR.

Ceux qui en veulent encore peuvent en demander à : contact.tetecou@aphp.fr

Document d'informations pour les pédiatres de maternité :

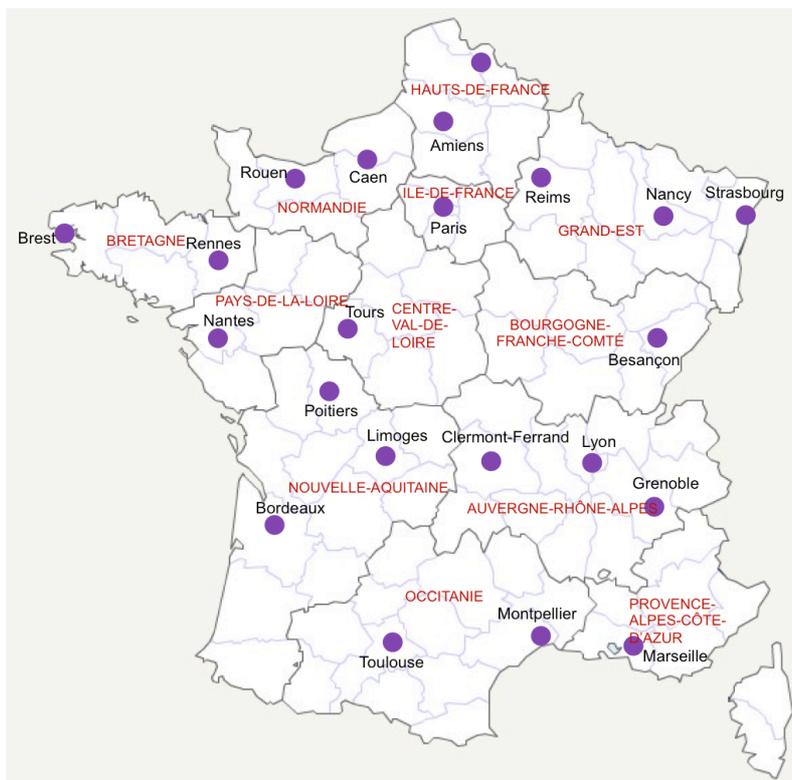
Une de nos missions est de diffuser l'information et la formation des médecins et paramédicaux qui accueillent les enfants atteints de SPR à la naissance, soit toutes les maternités.

Chaque responsable de CRMR/CCMR doit donc faire la liste des maternités de sa région et/ou du territoire couvert par le CCMR.

Un document a été rédigé et proposé à tous, en laissant vierge la partie des coordonnées en 4eme de couverture.

Document sous format word disponible (ci-joint) pour ceux qui veulent le modifier pour leur CCMR

ATTENTION : nous convenons que les CCMR unique dans une région (2018) doivent couvrir l'ensemble de la région. Pour les régions où il y a plusieurs CCMR, merci de voir la répartition du territoire entre vous.



Document de couchage ventral pour les parents et les IDE :

Une discussion a lieu sur les recos de couchage (cf diaporama enquête obstruction). La majorité des CCMR laisse rentrer les nourrissons sur le ventre mais pas tous compte tenu du risque de mort subite et avec des indications aux familles très hétérogènes selon les centres

Un document est donc très important à remettre aux familles

Ci-joint celui que nous donnons à Necker, en format word pour être modifié par les équipes des CCMR si besoin.

BaMaRa : 1^{ers} pas

Diagnostic :

- Diagnostic : à ne saisir que si diagnostic de certitude et final.
- Sinon, saisir le diagnostic initial et cocher la case « probable »
- **Attention à la « révision » du diagnostic 6 à 12 mois plus tard surtout pour les SPR semblant isolés à la naissance**

+ Diagnostic #1 Diagnostic #2 Diagnostic #3

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet) Syndrome de Pierre Robin isolé x ▾

Description clinique x Fente du voile du palais ▾

Signes atypiques ▾

+ Diagnostic #1 Diagnostic #2 Diagnostic #3

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet) Maladie rare (Orphanet) ▾

Description clinique x Syndrome de pierre robin x Fente du voile du palais x Retard sévère du langage, de type réceptif ▾

Signes atypiques ▾

Informations génétiques complémentaires (optionnel) -

Gènes (HGNC) x SATB2

Description clinique / phénotype :

- Ne pas noter tous les Signes Cliniques (SC) inhérents au syndrome mais
 - Les SC justifiant la PEC dans le CMR
 - Les SC rarement présents mais intéressants à retrouver (ex : SPR dans sd de Stickler)
 - Les SC permettant de décrire une forme particulière (ex : coder la présence de la fente dans les SPR pour retrouver les formes sans fente)
- Signes atypiques

Tous les signes cliniques/malformations habituellement non présents dans le syndrome et dont l'association avec le syndrome identifié pourrait aboutir à la description d'un nouveau syndrome

+ Diagnostic #1 Diagnostic #2 Diagnostic #3

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet) Syndrome de Pierre Robin isolé x ▾

Description clinique x Fente du voile du palais ▾

Signes atypiques x Communication interauriculaire ▾

+ Diagnostic #1 Diagnostic #2 Diagnostic #3

Statut actuel du diagnostic * **En cours** Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet) Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

- × Syndrome de pierre robin
- × Fente du voile du palais
- × Communication interauriculaire
- × Hypospadias
- × Microcéphalie congénitale

Signes atypiques

+ Diagnostic #1 Diagnostic #2 Diagnostic #3

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable **Confirmé** Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet) Syndrome de Stickler *

Description clinique

- × Syndrome de pierre robin
- × Fente du voile du palais

Signes atypiques

- × Communication interventriculaire

RV pour un guide de codage commun ! Christel et Myriam y travaillent

BILAN ET INVESTIGATION INITIALE D'UNE SEQUENCE DE PIERRE ROBIN

TOPO 3 : Christel Chalouhi (Paris)

Suite du travail de M. Maman et C. François (CCMR Reims) + expertise du CRMR

Proposition de consensus

Bilan diagnostique

- Génétique : consultation systématique + CGH array, voire séquençage de l'exome par panel de gènes des fentes ou de retard mental (selon laboratoires). Délai fonction des signes associés - avant 2 mois si possible
- IRM cérébrale : si examen neurologique anormal ou anomalies cérébrales suspectées en anténatal ou SPR non isolée
- Echographie cardiaque : que si souffle ou examen anormal ou SPR non isolée
- Echographie rénale : si anomalies suspectées en anténatal ou SPR non isolée
- ORL :
 - PEA à la naissance systématiques.
 - Consultation rapide si PEA pathologiques ou non faits ou anomalies de l'oreille externe.
 - Naso-fibroscopie si difficultés ventilatoires
- Consultation ophtalmologique : systématique pour tous avant 1 an pour recherche de myopie, plus tôt si signe clinique OPH anormal

SI examen clinique normal (morphologique et neurologique), grade 1, vu en cs CMF < J15

-> Hospitalisation programmée entre 6 et 8 semaines pour:

- Sentec (PO2 PCO2 transcutanées une nuit complète) minimum ou polysomnographie
- Consultation de génétique n°1 dans les 2 premiers mois de vie avec DNAtèque pour CGH et stockage
- Calcémie et NFS
- Echographie cardiaque seulement si point d'appel clinique (SS, polypnée...)

Puis :

- Examen ORL entre 6 et 12 mois puis suivi/6 mois
- Examen ophtalmologique entre 6 et 12 mois avec FO et skiascopie
- Radiographies de squelette systématiques entre 6 et 12 mois
- Consultation de génétique n°2 entre 12 et 18 mois

ON NE PARLE PAS DE SPR ISOLEE AVANT 12-18 MOIS

Si examen clinique anormal (morphologique ou neurologique), quel que soit le grade fonctionnel

Bilan diagnostique 1 +

- Echographie cardiaque
- Echographie abdomino-rénale
- IRM cérébrale
- Radiographies de squelette
- FO
- Cs génétique + CGH
- + suivant la clinique

SI enfant hospitalisé d'emblée (Grade 2 et 3) et examen clinique normal

- Sentec (PO2 PCO2 transcutanées une nuit complète) minimum ou polysomnographie
- Consultation de génétique n°1 dans les 2 premiers mois de vie avec DNAtèque pour CGH et stockage
- Calcémie et NFS
- Echographie cardiaque

Si enfant hospitalisé d'emblée (Grade 2 et 3) et examen clinique anormal
bilan le plus complet

BB vu en externe, grade 1

- Hospi 24h entre 6 et 8 semaines pour:
 - Sentec +/- PG
 - Cs génétique, DNAtèque
 - NFS, calcémie

BB hospitalisé, grade 2-3

Examen normal

- Sentec
- Cs génétique
- DNAtèque
- NFS, calcémie
- Echographie cardiaque

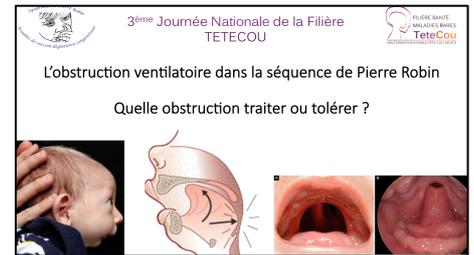
- Suivi clinique
- FO et squelette entre 6 et 12 mois
- Cs génétique 12-18 mois

Examen anormal

- Echographie abdomino-rénale
- IRM cérébrale
- + suivant clinique

ALGORITHME DE PRISE EN CHARGE DE L'OBSTRUCTION VENTILATOIRE DANS LA SPR

TOPO 4 : Véronique Abadie (Paris)



1. Situations cliniquement évidentes

- Désaturation aiguë / collapsus des VAS
- Enfant intubé en réanimation néonatale
- Hypopnées et apnées récidivantes : stertor, stridor, glossoptose, gêne évidente

2. Situations pas évidentes

- Hypopnées, stertor intermittent, pas de stridor, n'a pas l'air gêné
- Enfant irritable ? trop tonique, pleure bcp : est-ce des coliques ?
- Sommeil fragmenté ? difficile à voir chez le NN
- Défaut de croissance ? Compensé par la nutrition entérale

Conclusion : La clinique ne suffit pas toujours

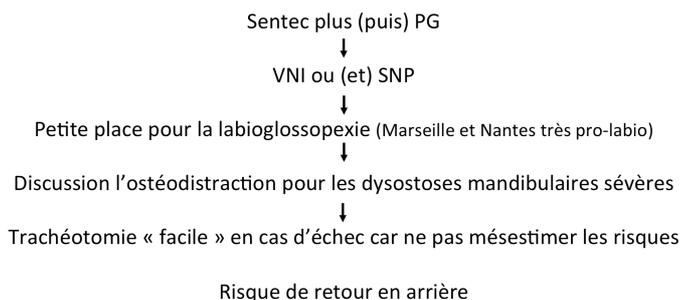
Retour d'enquête sur les pratiques des CCMR :

Voir diaporama joint

Stratégies de première et seconde et troisième intention (14)

	1 ère intention	2ème intention
Paris	VNI	Trachéo
Rennes	VNI	Trachéo
Rouen	VNI	Trachéo
Besançon	VNI	Trachéo
Marseille	VNI	Labioglossopexie puis Trachéo
Toulouse	VNI ou SNP + orthèse	Ostéodistraktion ou trachéo selon anat
Nantes	VNI + SNP	Labioglossopexie + VNI
Brest	VNI	SNP puis trachéo
Montpellier	SNP, VNI (pas à domicile)	Ostéodistraktion, trachéo
Tours	VNI	Labioglossopexie, trachéo
Bordeaux	SNP, si échec VNI	Labioglossopexie ou trachéo
Lyon	VNI, si échec SNP	VNI + SNP, puis trachéo
Limoges	VNI ou SNP	Trachéo
Strasbourg	VNI	SNP puis trachéo

Vers un consensus national



Résultats très intéressants qui mettent en évidence l'utilisation prédominante des techniques non invasives en France - Résultats qui méritent d'être publiés

3 algorithmes (Paris, Rouen et Brest) en annexe

**TOPO 5 : Guillaume Captier (Montpellier)
Inge Harrewijn (Montpellier)**

Expérience de la sonde nasopharyngée (voir diaporama)

Début de l'expérimentation de la sonde nasopharyngée (SNP) en 2001

22 enfants SPR identifiés en grade 3 (triade morphologique SPR, obstruction respiratoire persistante, glossoptose constante, alimentation orale impossible)

- **Traitement 2001 et 2007 = changement de pratique**
 - Position ventral tous
 - Delorme = 6 (2001 à 2007)
 - Dont 2 avec traction céphalique
 - Dont 3 avec SNP
 - Eschler = 1 (2005)
 - Trachéo et distraction = 0
- **Depuis 2007 = SNP exclusive**
 - Position ventral tous
 - SNP = 15
 - Trachéo et distraction = 0

Sonde Portex Bleu (souple) de 3 ou 3,5 mm de diamètre

Maintien en 2 ou 3 points



Contrôle radio après la pose avec adaptation

Vérification de la perméabilité régulièrement dans la journée

<https://youtu.be/6p6f6vncMH8>

PROJETS DE RECHERCHE EN COURS

**TOPO 6 : Amerigo Guidice (Italie)
Kahina Belhous (Paris)**

Intérêt du TDM facial dans la SPR

Résultats préliminaires à confirmer avec davantage de contrôles qui montreraient une anomalie de développement de l'os hyoïde chez les SPR

TOPO 7 : Véronique Abadie (Paris)

Projet ADOROBIN

En cours, grand intérêt de revoir TOUS les ados. Ce qui vont mal ne sont pas forcément ceux qu'on croit

TOPO 8 : Laurianne Coutier (Lyon)

Projet DYSROBIN PHRC interrégional visant à chercher des signes de dysfonction du TC chez les SPR isolées ou non en mesurant les PSG, Holter-ECG, Phmétrie-impédencemétrie dans 3 groupes : SPR, obstructions anatomiques non SPR et contrôles (fratrie de mort subite). Début des inclusions à Lyon fin 2018, à Paris en 2019.

TOPO 9 : Véronique Abadie (Paris)

Projet ORALQUEST

Evaluation par un questionnaire des troubles alimentaires et du comportement alimentaires de l'enfant de 9 mois à 6 ans. Analyse dans plusieurs cohortes d'enfants à risque et standardisation. **Financement très difficile**

TO DO

- Formation des pédiatres de maternité, à voir quel a été l'impact des fiches envoyées, donc faire dans plusieurs CCMR un questionnaire de compétences et connaissances avec l'envoi du document et 6 mois après pour évaluation du changement des pratiques (ou non). Résultats lors de la journée de 2019
- PNDS à finir
- Visite et mode d'emploi BAMARA
- Projets de recherche à avancer
- Publications des résultats de l'enquête sur le mode de prise en charge de l'obstruction ventilatoire
- Impact sur les pratiques des résultats de l'enquête sur l'obstruction ventilatoire
- Impact sur les pratiques de la diffusion du consensus de bilan diagnostique