



6ème Journée Nationale TETECOUCO

Lundi
11/10/21

en présentiel + Zoom



Rencontre SPRATON

Syndromes de Pierre Robin et troubles de
suction-déglutition congénitaux

Salle de staff du service de pédiatrie générale
Hôpital Necker, Bât. Laennec, 3^{ème} étage, aile D

14h00 – 16h30

- **14 h - Nouvelles du réseau SPRATON**
Relabellisation CRMR/CCMR : principes, méthodes, calendrier
Véronique Abadie, Christel Chalouhi
- **15 h - Croissance faciale : Résultats de l'étude orthodontique d'ADOROBIN**
Proposition de recommandations du parcours de soins orthodontique –
Projets de recherche ?
Helen So, Brigitte Vi Fane
- **16 h 15 – Questions diverses et perspectives**



Centre de Référence Maladies Rares
Syndromes de Pierre Robin et troubles de
suction-déglutition congénitaux



Les news de l'année du réseau SPRATON

11 octobre 2021



Les actions destinées aux professionnels

1. Deux PNDS finis : argumentaire + synthèse pour le médecin traitant, partis à la HAS – Séquence de Pierre Robin et Sd CHARGE

2. RCPs nationales initiées

quels dossiers présenter ? Quelle organisation souhaitez-vous ?

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

- Contenus du site coordonnateur

- Vos contenus

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

2021

Syndrome CHARGE

Septembre 2021

Centre de Référence Maladies Rares des Anomalies du développement et syndromes malformatifs (SOOR)

Filière de Santé Maladies Rares des Anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle de causes rares (AnDDI-Rares)

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)



AnDDI-Rares

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)



Les actions destinées aux professionnels

1. Deux PNDS finis : argumentaire + Synthèse pour le médecin traitant, partis à la HAS – Pierre Robin et Sd CHARGE

2. RCPs nationales initiées  ShareConfrère

quels dossiers présenter ? Quelle organisation souhaitez-vous ?

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

- Contenus du site coordonnateur

- Vos contenus: *fiches, infos, publications*

A faire vivre +++++

Les actions à l'international

1. La démarche de l'ERN vers un texte de guidelines - Renée de Ruiten, Rotterdam



2. La base de données européenne, initiative allemande Christian Poets

3. Le groupe international « Robin sequence consensus »

Christian Poets, Allemagne; Corstiaan Breugem, Pays-Bas; Kelly Evans, USA et d'autres

- un papier sur les stratégies d'évaluation de l'obstruction J Clin Sleep Med. 2021
- Un numéro spécial de Seminar in Fetal and Neonatal Medicine, sept 2021
- Congrès du groupe: International Consensus Meeting on Robin Sequence
Tübingen 3-5 avril 2022, 2 jours de congrès + 1 jour de formation à la fabrication des PEBP - 3^{eme} réunion après Utrecht et Toronto

European Guideline Robin Sequence

An initiative from the European Reference Network for rare craniofacial anomalies and ear, nose and throat disorders (ERN CRANIO).

Working group on writing a European Guideline on Robin Sequence:

1 **Summary**

2

3 This guideline provides the following chapters:

4 **Chapter 1** Introduction

5 **Chapter 2** Methodology

6 **Chapter 3** Prenatal diagnosis, counselling, preventive measures at birth, and management of
7 patients with Robin Sequence during delivery

8 **Chapter 4** Genetics: genetic work-up of patients with Robin Sequence

9 **Chapter 5** Diagnostic criteria for Robin Sequence

10 **Chapter 6** Breathing problems and airway

11 **Chapter 7** Feeding problems and growth

12 **Chapter 8** Speech problems

13 **Chapter 9** Dentofacial development

14 **Chapter 10** Psychosocial problems in patients and/or parents of patients with RS

15 **Chapter 11** Non-surgical treatment in RS

16 **Chapter 12** Surgical treatment of mandibular-related problems in RS

17 **Chapter 13** Surgical treatment of palate-related problems in RS

18 **Chapter 14** Quality of life

19 **Chapter 15** Organisation of care

∞

Les actions à l'international

1. La démarche de l'ERN vers un texte de guidelines - Renée de Ruiten, Rotterdam



2. La base de données européenne, initiative allemande Christian Poets

3. Le groupe international « Robin sequence consensus »

Christian Poets, Allemagne; Corstiaan Breugem, Pays-Bas; Kelly Evans, USA et d'autres

- un papier sur les stratégies d'évaluation de l'obstruction J Clin Sleep Med. 2021
- Un numéro spécial de Seminar in Fetal and Neonatal Medicine, sept 2021
- Congrès du groupe: International Consensus Meeting on Robin Sequence
Tübingen 3-5 avril 2022, 2 jours de congrès + 1 jour de formation à la fabrication des PEBP - 3^{eme} réunion après Utrecht et Toronto

AAP Formation TETECOUCO 2022 !

3,4,5 avril 2022

Invitation to the 3rd International Consensus Meeting on Robin Sequence

Dear Colleagues, dear Guests,

Dear Colleagues, dear Guests,

Following the first meeting in Utrecht, Netherlands, and the second in Toronto, Canada, the Tübingen team took up the challenge of hosting the third International Consensus Meeting on Robin Sequence (RS) in Tübingen, Germany.

As true for many rare conditions, treatment approaches for RS vary considerably, as randomized controlled trials are difficult to perform. Evidence for different treatments, however, can also be based on cohort studies. This requires agreement on the relevant outcomes tested in such studies, i.e. the definition of a common data set to be used in future clinical studies on RS.

The latter will be the main subject during the upcoming 3rd international RS meeting. We expect renowned speakers from around the world to present their latest data with a focus on a quantification of sleep-related upper airway obstruction and failure to thrive as the two most relevant early outcomes in RS. Also, is there mandibular catch-up growth in RS? What is the long-term outcome and quality-of-life after the various interventions used, and what do parents think?

Whichever approach is being taken, RS treatment requires a team approach, and this is not only reflected by our organizing committee, but also by the faculty of this meeting.

Tübingen is an old medieval university town (the university was founded in 1492) located in Germany's beautiful South-West, where weather conditions can already be quite pleasant in April (but wet and cold weather conditions are also possible). At the same time, and due to the unclear further development of the current pandemic, this will be a hybrid meeting, where all presentations can also be attended online. To facilitate participation from our colleagues in South and North America, we will start late in the morning and end in the evening.

We are looking forward to welcoming you to Tübingen (or remotely at your desktop)!



Prof. Dr. Christian Poets, MD



Prof. Dr. Dr. Siegmund Reinert, MD, DMD



Prof. Dr. Bernd Koos, MD

Actions pour les familles

Les petites fiches de Christel Chalouhi
sous l'impulsion de Delphine Vissac

Conseils de diversification



Petits conseils et astuces à l'attention des parents pour accompagner votre bébé vers la diversification alimentaire



Votre bébé va prochainement être opéré de sa fente palatine et, qu'il ait ou non besoin d'un soutien nutritionnel sur sonde, il vous a été conseillé de débiter la diversification alimentaire à la cuillère vers l'âge de 4 mois. Cette nouvelle technique d'alimentation va progressivement se substituer à la tétée et le préparer en douceur à la phase post-opératoire pendant laquelle il ne pourra transitoirement plus prendre de biberon.

L'installation de votre bébé.

Votre bébé doit être bien installé pour manger « comme un grand ». A 4 mois, il est encore trop petit et pas assez tonique pour être positionné dans une chaise haute sauf si celle-ci comporte une fonction transat. La plupart des chaises hautes sont utilisables à partir de l'âge de 6 mois. En attendant, votre bébé peut être installé dans un transat ou un Maxi-Cosi®.



Le choix de la cuillère

Il est important d'utiliser une cuillère adaptée, de petite taille, aux bords doux, souples, idéalement en silicone. Cette cuillère aura l'avantage de ne pas heurter les gencives de votre bébé s'il n'ouvre pas assez la bouche.



Le biberon cuillère



Pour certains bébés, très attachés à leur biberon, les premiers pas à la cuillère peuvent être un peu plus difficiles. Le biberon cuillère (type Nuby® ou Medela®) peut alors représenter transitoirement une bonne alternative. Il vous sera conseillé de toute façon en remplacement du biberon classique pendant les premières semaines après la chirurgie de la fente palatine.

La diversification alimentaire

La diversification alimentaire à la cuillère se fait progressivement, au rythme de votre bébé.

Vous pouvez commencer par introduire quelques cuillères de compote ou de légumes sucrés (carotte, patate douce...) avant le biberon.

Si votre bébé recevait une partie de son repas au biberon et un complément en nutrition entérale sur sonde, vous pouvez commencer son repas par quelques cuillères en fonction de son acceptation.

L'augmentation de la proportion d'alimentation à la cuillère dépend de votre bébé. Dès que celui-ci prend des rations de purée ou de compotes de plusieurs dizaines de grammes, vous pouvez réduire d'autant la quantité de lait que vous lui donnez.

Au fil des semaines, vous pourrez souvent remplacer le lait du midi par une purée et une compote et celui du goûter par un laitage et une compote. Le dernier repas où le biberon n'est plus proposé est en général celui du matin.

NE PAS FORCER OU INSISTER

Si ces petits conseils ne suffisent pas, laissez à votre bébé un peu plus de temps pour s'adapter à ce nouveau mode d'alimentation et essayez à nouveau quelques jours plus tard. Si les difficultés persistent, contactez votre pédiatre référent pour en parler avec lui et adapter au mieux l'introduction de l'alimentation à la cuillère en fonction de la situation de votre bébé.

Petits conseils pour accompagner
le sevrage de la nutrition entérale
de votre enfant



Petits conseils pour accompagner le sevrage de la nutrition entérale de votre enfant



Votre bébé a nécessité un soutien nutritionnel par l'intermédiaire d'une sonde (nutrition entérale ou NE) dont il est maintenant capable d'être sevré, en partie ou en totalité. Chaque enfant évolue différemment et il n'y a pas de recette miracle mais ces petits conseils peuvent s'appliquer à tous pour avancer en douceur vers ce sevrage et éviter les gestes qui risquent de le faire revenir en arrière.



Préalables au sevrage

Pour pouvoir être sevré, votre enfant ne doit plus faire de fausses routes si c'était le cas avant. En effet, le passage d'aliments dans les bronches est à la fois désagréable et mauvais pour les poumons. Ensuite, pour pouvoir aborder sereinement les plaisirs de l'alimentation par la bouche, il est indispensable que votre bébé ne vomisse pas. Les vomissements peuvent être spontanés (reflux, intolérance alimentaire...) ou provoqués (forcing alimentaire, inadéquation du débit de nutrition entérale...). Dans tous les cas, ils représentent une expérience désagréable et doivent être réduits au maximum dans son quotidien.

Rythme de nutrition entérale

Le rythme de l'alimentation de votre enfant doit être adapté au sevrage en s'approchant le plus possible d'un rythme physiologique de 4 à 5 repas en journée, en fonction de son âge. Si votre bébé bénéficie d'une nutrition entérale nocturne continue de complément, il faut discuter avec votre médecin du passage progressif à 4 à 5 bolus quotidiens. La durée des repas ne doit pas excéder 1 heure en nutrition entérale ou mixte (prise orale et complément en NE) ou 45 minutes en prise orale exclusive.

Nutrition mixte

Lorsque votre bébé nécessite encore un complément en NE, il est important d'essayer de le faire boire ou manger au début de chaque bolus. Cette alimentation par la bouche permet d'associer le plaisir de la réplétion gastrique au fait de s'alimenter et a l'intérêt de stimuler les fonctions digestives (augmentation de la motricité intestinale qui va améliorer la propulsion du bol alimentaire, sécrétions hormonales adaptées qui vont faciliter la digestion et faire apparaître des sensations de faim ou de satiété...).



Réduction progressive des bolus

Lorsque votre bébé est prêt, qu'il commence à prendre avec plaisir quelques gorgées ou cuillères, il est important de l'encourager dans ses progrès en réduisant les bolus administrés en complément, en acceptant une réduction temporaire des quantités totales reçues. Par exemple, pour un repas théorique de 200 ml ou grammes, si votre bébé prend 50 ml ou grammes par la bouche, votre médecin pourra vous proposer de ne compléter que 100 ml ou grammes supplémentaires, au moins sur les premiers repas de la journée. Ceci n'est bien sûr possible que si la croissance de votre bébé le permet et avec l'aval de votre médecin. Les bolus les plus faciles à réduire sont ceux du matin, du déjeuner et du goûter. En effet, il est important qu'une sensation de faim liée à un apport insuffisant au coucher ne vienne pas entraver le sommeil de votre bébé. Le bolus du soir sera donc souvent le dernier à être supprimé, mais cela peut ne pas être le cas chez certains bébés. Une fois que votre bébé mange plus de la moitié de sa ration à un repas, un arrêt complet de la supplémentation peut être tenté.

Il y aura peut être des moments où vous aurez l'impression de revenir en arrière, à l'occasion d'une infection par exemple. Il ne faut pas hésiter à reprendre transitoirement les compléments en nutrition entérale pour maintenir le confort de votre enfant. Le sevrage se fera d'autant plus vite au décours.

Par ailleurs, il est indispensable d'avancer au rythme de votre bébé, même si celui-ci vous paraît lent et de ne jamais le forcer, que ce soit sur le plan quantitatif (volume de nourriture à prendre) ou sur le plan qualitatif (textures proposées). Certains enfants passent rapidement à une alimentation de « grands » (morceaux fondants ou pas, aliments aux goûts prononcés...), d'autres restent longtemps attachés à des textures très lisses.

Le choix des aliments proposés

Dans le choix des aliments que vous allez proposer à votre bébé, il est important que vous restiez souple avec des propositions variées à chaque repas, en goût et en textures et ouvert aux aliments hypercaloriques qui auront une meilleure « rentabilité » énergétique pour votre enfant même consommés en petites quantités. Il y a des aliments solides qui fondent dans la bouche (Curly, Tuc, palets bretons...), des aliments faciles à prendre en main pour un tout-petit (frites, carambar au caramel, Kinder, Pom'pote...) et des aliments ludiques au goût agréable (glaces, pâtes à tartiner, ketchup...). Ces aliments peuvent être proposés à partir de 6-8 mois et ont souvent l'avantage de donner ou de re-donner à votre enfant le plaisir de porter en bouche seul.



L'installation de votre bébé.

Votre bébé doit être bien installé pour manger, que ce soit au biberon ou à la cuillère. Au biberon, il doit garder la tête bien positionnée dans l'axe du corps, demi-assis dans vos bras. Pour manger à la cuillère, il peut être installé dans un transat ou un Maxi-Cosi® au début puis dans une chaise haute adaptée à partir de l'âge de 6 mois.



Le choix de la cuillère

Il est important d'utiliser une cuillère adaptée, de petite taille, aux bords doux, souples, idéalement en silicone.

Le biberon cuillère



Pour certains bébés, très attachés à leur biberon, les premiers pas à la cuillère peuvent être un peu plus difficiles. Le biberon cuillère (type Nuby® ou Medela®) peut alors représenter transitoirement une bonne alternative.

*J'ai encore une sonde pour me nourrir,
encourage-moi à m'en passer*

Viens à ma rencontre



Approvoise mon visage



Fais-moi goûter quelque chose

© 2014, Françoise Bouchard

NE JAMAIS FORCER OU INSISTER

Si ces petits conseils ne suffisent pas, laissez à votre bébé le temps d'être prêt pour ce sevrage. Parlez en avec votre pédiatre et faites vous accompagner par un professionnel formé aux difficultés alimentaires de l'enfant : orthophoniste, psychomotricienne...

Recommandations pour le couchage et le transport en voiture



Recommandations pour le couchage et le transport en voiture



Le retour à la maison approche et un couchage ventral a été prescrit pour aider votre bébé à mieux respirer. Les conditions de couchage suivantes doivent être strictement suivies, visant à améliorer l'aération et le rafraîchissement du visage par la circulation d'air autour de la tête du bébé :

- Matelas ferme, large, type lit de 60 x 120.
- Pas de couffin.
- Drap housse bien tendu.
- Pas de tour de lit, pas de proclive.
- La tête ne doit reposer sur rien.
- Ni doudou, ni oreiller, ni serviette, ni vêtement d'un parent. Pas de couverture ou de couette dans le lit.
- Bébé vêtu d'un pyjama adapté à la température ou mis dans une gigoteuse de taille adaptée afin qu'il ne glisse pas au fond.
- S'il fait chaud, il doit être laissé en pyjama sans autre couverture.



- La température dans la pièce ne doit pas dépasser 20°C.
- Ne pas fumer dans la chambre de l'enfant, ni consommer d'alcool ou de drogues.
- Ne pas coucher votre bébé dans votre lit.

Il est important que le matériel utilisé pour transporter votre bébé lors des déplacements en voiture soit adapté à son âge et à son état de santé.

- La musculature de votre bébé est insuffisante et ses cervicales trop fragiles pour résister à une forte décélération ou un choc frontal.
- Pour un court trajet, malgré son obstruction ventilatoire potentielle, votre bébé peut être placé dans un siège-auto dos à la route, au mieux à l'avant pour que vous le voyiez, que vous puissiez lui redonner sa tétine...
- Pour un trajet plus long ou si vous ne pouvez surveiller votre bébé lors de votre déplacement, l'alternative du lit-nacelle placé à l'arrière est préférable en positionnant votre bébé à plat ventre en respectant les mêmes consignes qu'énumérées plus haut. En effet, dans son sommeil, votre bébé peut présenter une obstruction qui ne lui permettrait pas de supporter un long trajet dans un siège-auto.
- Tout dispositif doit respecter les normes européennes et comporter un visa d'homologation.



Bonne route avec votre bébé !



Actions pour les familles

- Une belle rencontre avec la nouvelle présidente de l'association Tremplin



- Création en cours du site INFORALITE

Vous êtes...



Un parent



Un
professionnel



Ce site a été créé par un groupe pluri-professionnel de l'Hôpital Necker.

Il a pour objectifs de répondre aux principales questions que se posent les parents ou les professionnels sur les difficultés alimentaires du jeune enfant

[Voyez notre histoire](#) pour en savoir plus sur l'initiative !

Ce n'est pas parce
que l'alimentation
du petit enfant est
naturelle qu'elle est
**simple pour tout le
monde !**



Vous trouvez que votre enfant mange mal ?

Vous n'êtes pas seuls.

**Manger est une aventure neuromotrice,
sensorielle, relationnelle, biologique... complexe.
Les motifs de difficultés sont nombreux chez
l'enfant malade comme bien portant.**





TAP, anorexie du nourrisson, ARFID, néophobies alimentaires, dysphagie, refus alimentaire, reflux, petit mangeur, hypotrophie, dysoralité ect ... comment s'y retrouver pour aider les familles ?

Ce site a été créé par un groupe pluri-professionnel (infirmière, diététicienne, orthophoniste, pédiatre, psychologue, psychomotricienne) de l'Hôpital Necker, avec pour objectifs d'éclairer les professionnels sur les difficultés alimentaires du jeune enfant, afin de les aider à accompagner les familles concernées par une pathologie fréquente et plurielle.



La recherche SPRATON cette année

- ADOROBIN : fini, et accepté dans OJRD, la suite avec le travail d'Helen So, thèse de docteur en orthodontie

Orphanet Journal of Rare Diseases

Quality of life and phonatory and morphological outcomes in cognitively unimpaired adolescents with Pierre Robin sequence: a cross-sectional study of 72 patients

--Manuscript Draft--

Background : Pierre Robin sequence (PRS) is a heterogeneous condition involving retro(micro)gnathia, glossoptosis and upper airway obstruction, very often with posterior cleft palate. Patients with PRS, either isolated or associated with Stickler syndrome have good intellectual prognosis. Nevertheless, the quality of life in adolescence and the phonatory and morphological outcomes are rarely analysed. We assessed the phonatory and morphological outcomes of 72 cognitively unimpaired adolescents with PRS, studied their oral (COHIP-SF19), vocal (VHI-9i) and generic quality of life (QoL; KIDSCREEN-52), and searched for determinants of these outcomes.

Results : Two-thirds of our adolescents retained low or moderate phonation difficulties, but risk factors were not identified. For 14%, morphological results were considered disharmonious, with no link to neonatal retrognathia severity. Only two-stage surgery seemed to affect final aesthetic results. The oral QoL of these adolescents was comparable to that of control patients and was significantly better than that of children with other craniofacial malformations (COHIP-SF19 = 17.5, 15.4 and 25.7, respectively). The oral QoL of the adolescents with non-isolated PRS was significantly worse (COHIP-SF19 = 24.2) than that of control patients and close to that of children with other craniofacial malformations. The vocal QoL of the adolescents (mean [SD] VHI-9i = 7.5 [5.4]) was better than that of patients with other voice pathologies and better when phonation was good. The generic QoL of the adolescents was satisfactory but slightly lower than that of controls, especially in dimensions concerning physical well-being, relationships and autonomy. QoL results were lower for adolescents with non-isolated than isolated PRS. Only non-isolated PRS and low oral QoL affected generic QoL.

Conclusion : Morphological or phonatory impairments remain non-rare in adolescents with PRS but do not seem to be directly responsible for altered QoL. These adolescents, especially those with non-isolated PRS, show self-confidence and social- relation fragility. We must focus on long-term functional and psychological results for PRS patients and improve therapy protocols and follow-up, notably those affecting the oral

La recherche SPRATON cette année

- ORALQUEST toujours en cours- Standardisation d'une échelle d'évaluation des difficultés alimentaires de l'enfant de 9 mois à 6 ans- cohortes de 300 enfants malades et 600 enfants tout-venants
- SATB2 mémoire de DES de Nancy Végas fini, article en préparation

Dysrobin en cours et les travaux de l'équipe lyonnaise (Laurianne Coutier)

[The role of sleep laboratory polygraphy in the evaluation of obstructive sleep apnea syndrome in Robin infants.](#) **Coutier L**, Bierme P, Thieux M, Guyon A, Ioan I, Reix P, Franco P. Sleep Med. 2020 Aug;72:59-64. doi: 10.1016/j.sleep.2020.03.003. Epub 2020 Mar 14. PMID: 32554055

[Feasibility of parent-attended ambulatory polysomnography in children with suspected obstructive sleep apnea.](#) Ioan I, Weick D, Schweitzer C, Guyon A, **Coutier L**, Franco P. J Clin Sleep Med. 2020 Jul 15;16(7):1013-1019. doi: 10.5664/jcsm.8372.



Etude DysRobin

*Implication de la dysfonction du tronc cérébral dans la physiopathogénie
de la séquence de Pierre Robin
Laurianne Coutier et coll*

Fin Juin 2021 :

- 45/50 Pierre Robin
- 31/50 Obstruction Ventilatoire
- 13/30 contrôle, fratrie MIN

Autres projets à venir

SUCCI ROBIN : Collaboration avec Luc Marlier, CNRS Strasbourg – succimétrie non nutritive

DEVROBIN : Développement psychomoteur des Robins isolés et Stickler / IDE, de la génération VNI

PERIACTINE : Analyse de la pharmacovigilance française + analyse de la littérature

Projet de : Essai thérapeutique d'utilisation de la Périactine (cyproheptadine) comme traitement orexigène permettant d'améliorer la croissance pondérale et de sursoir à une NE de soutien

Sd CHARGE:

[Should autism spectrum disorder be considered part of CHARGE syndrome? A cross-sectional study of 46 patients.](#)

Abadie V, Hamiaux P, Ragot S, Legendre M, Malecot G, Burtin A, Attie-Bitach T, Lyonnet S, Bilan F, Gilbert-Dussardier B, Vaivre-Douret L, Orphanet J Rare Dis. 2020 Jun 3;15(1):136.

[Functional Vision Analysis in Patients With CHARGE Syndrome.](#) Martin GC, Robert MP, Challe G, Trinh NTH, Attié-Bitach T, Brémond-Gignac D, Bodaghi B, **Abadie V**. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 2020 Mar 1;57(2):120-128.

OTBB3 : Protocole Ocytocine Prader-Willi

M Tauber, Toulouse ; G Pinto Necker

Equipe Oralité de PG : Aurélie Royer, Anais Léon, Gaele Malécot ; C Chalouhi, M Le Gouez



Traitement par l'ocytocine de nouveau-nés et de nourrissons âgés de 0 à 3 mois présentant un syndrome de Prader-Willi : étude sur la sécurité d'emploi et l'efficacité d'administrations intra-nasales d'ocytocine sur les compétences orales et sociales et sur le comportement alimentaire versus placebo (Étude clinique de phase III) - OTBB3.

Une étude pivot pour obtenir une autorisation de mise sur le marché (AMM)

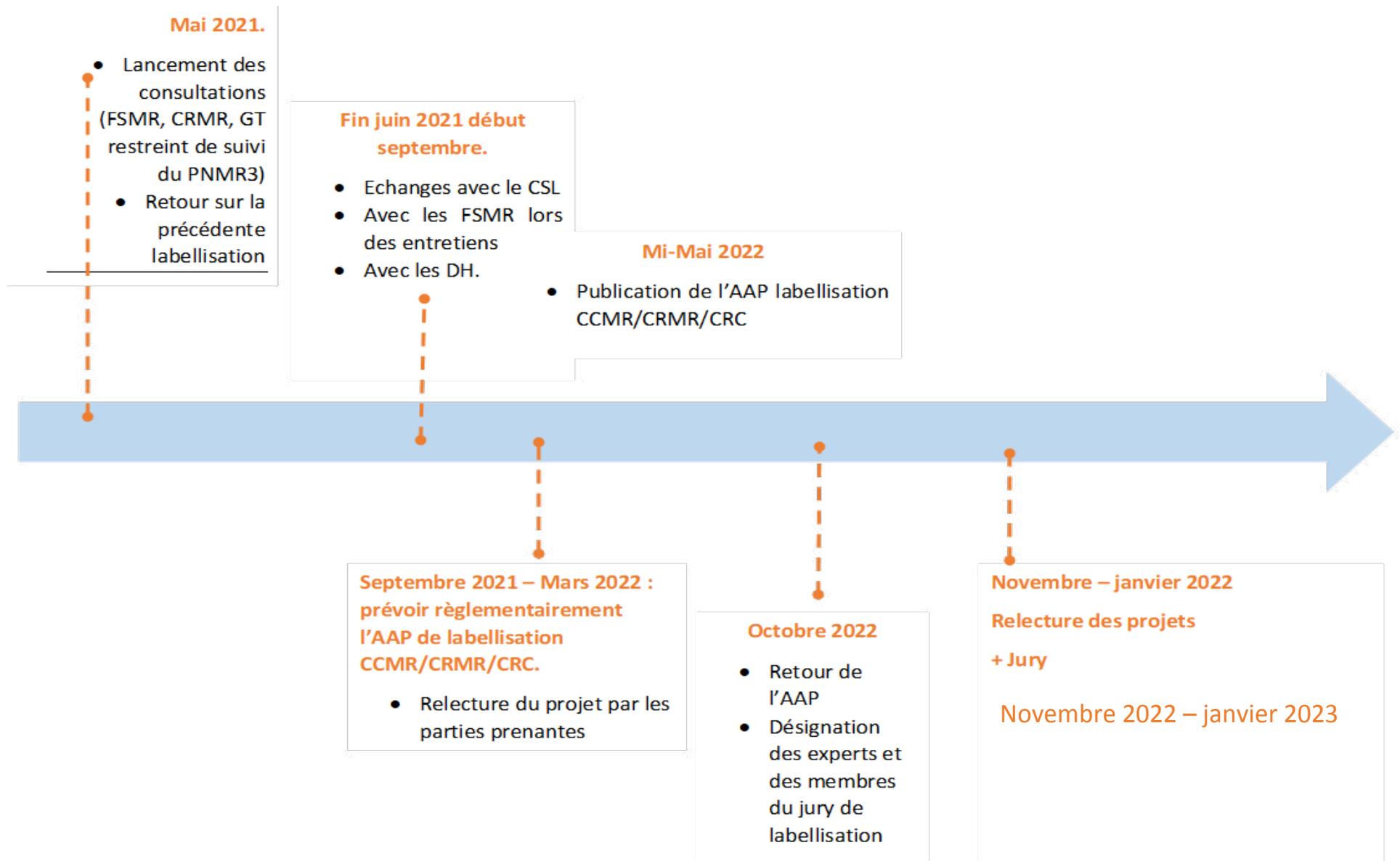


Et tous vos projets de recherche et publications que je ne connais pas
et que nous pourrions diffuser via le réseau SPRATON

Difficultés du réseau cette année

- Départ de Nathan, remplaçante à mi-temps Samira Medjahed en cours de recrutement
- Manque de temps hors clinique
- Afflux de malades à Necker pour une petite équipe
- Pas assez de contacts avec les CCMR
- Une autre journée annuelle que l'am TETECOUC ?
- Mauvaise couverture du territoire national

Prochaine labellisation par le ministère
des Centres de Référence Maladies Rares



Calendrier Necker

Campagne 2022 relabellisation CRMR | Retro planning

PLANNING PRÉVISIONNEL Validation du format AAP et calendrier par le comité de suivi de labellisation le 29 juin 2021	2022											
	J	F	M	A	M	J	J	A	S	O	N	D
Échanges internes à chaque CRMR sur l'organisation du réseau	■											
Échanges internes avec les filières	■											
Réunions d'échange GH <ul style="list-style-type: none"> • Directeur du GH • Directrices de site • Direction des finances • DRH • Christine Bodemer, présidente de la commission maladies rares • Représentants de la commission maladies rares (1 par site - ou 2 ?) • Hélène Cart-Grandjean, directrice de la recherche et de la stratégie • Véronique Richard, coordinatrice de la plateforme d'expertise maladies rares 	■											
Note d'information de la DGOS MUCO-CFTR, MHEMO et FILSLAN : feront l'objet d'une instruction dédiée					◆							
Construction des dossiers de candidatures de chaque site Contrôle de cohérence et de complétude des dossiers par l'équipe de la plateforme Courriers de soutien de la direction					■							
Transmission des dossiers aux coordonnateurs des CRMR								■				
Transmission des dossiers complets à la DGOS par les coordonnateurs										◆		
Analyse des candidatures par experts									■			
Décision jury												◆

Critères (2017)

	site coordonnateur	site constitutif	compétence
Responsable	1 responsable unique par site praticien temps plein dans l'établissement (PH, MCU-PH, PU-PH) activité clinique engagement pour 5 ans âge ≤ 68 ans (en 2027) => âge ≤ 63 ans en 2022 <i>dérogation serait possible si succession organisée</i>		
Etablissement	1 site ne peut pas être sur plusieurs établissements 1 établissement ne peut pas avoir plusieurs sites du même réseau plusieurs sites possibles dans la même ville ou région		 GH APHP
Etablissement	ne peut pas être coordonnateur de plusieurs CRMR		
Equipe	pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle médical, paramédical, social		
	unité fonctionnelle ou de gestion		

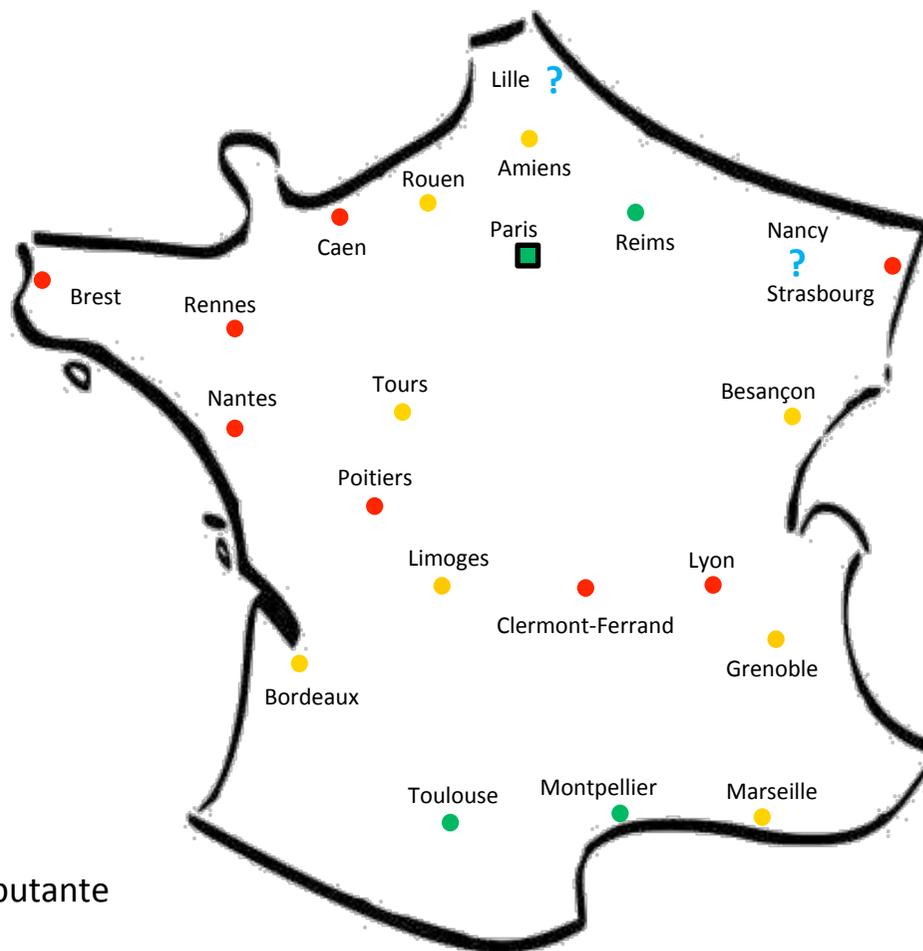
Critères (2017)

	site coordonnateur	site constitutif	compétence
Missions	<ul style="list-style-type: none"> • Coordination • Expertise (RCP, PNDS, BNDMR...) • Recours (diagnostic, thérapeutique, suivi) • Recherche • Enseignement et formation 		<ul style="list-style-type: none"> • Prise en charge et suivi • BNDMR +/- expertise, recherche, enseignement, formation
Recours	<ul style="list-style-type: none"> • 300 cs-HDJ/an • file active : 150 	<ul style="list-style-type: none"> • 150 cs-HDJ/an • file active : 75 	file active : 25
	<ul style="list-style-type: none"> • Programmes d'ETP • Partenariats avec l'Outre-Mer 		
Recherche	2 projets recherche clinique ou fondamentale (investigateur principal, financé, 5 dernières années)	1 projet recherche clinique ou fondamentale (investigateur principal, financé, 5 dernières années)	-

Critères (2017)

	site coordonnateur	site constitutif	compétence
Coordination Expertise Enseignement et formation	appréciation du jury		
BNDMR	alimenter la BNDMR : <ul style="list-style-type: none"> • coder dans BaMaRa ou fiche maladie rare du DPI • activité saisie remplissant les critères minimaux ? • données migrant dans l'entrepôt BNDMR (case de non opposition) ? 		
Justification site(s) constitutif(s)		<ul style="list-style-type: none"> • complémentarité expertise, recours, recherche ou formation • expertise pour une forme phénotypique particulière • complémentarité PEC pédiatrique/adulte • prévalence/diversité des pathologies 	

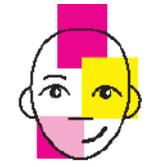
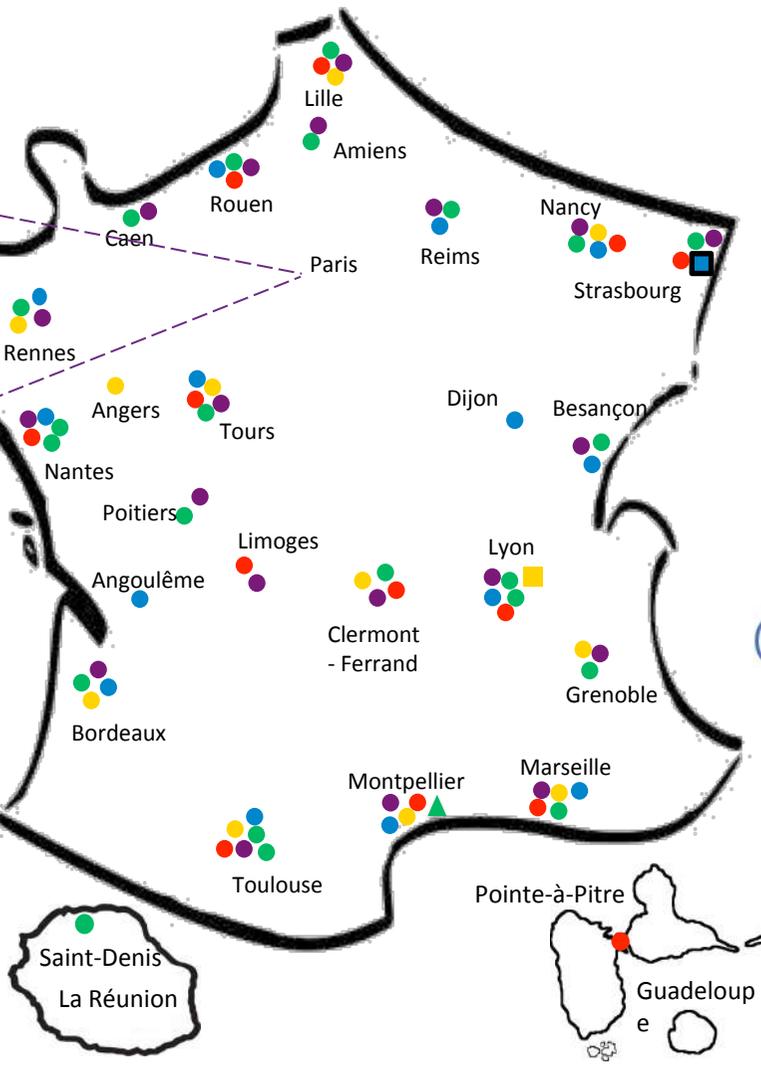
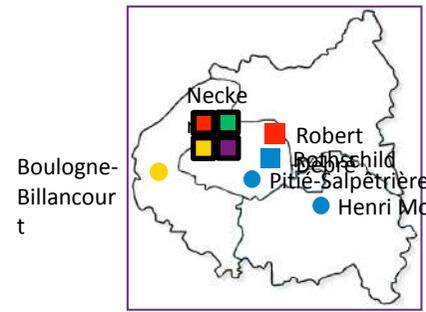
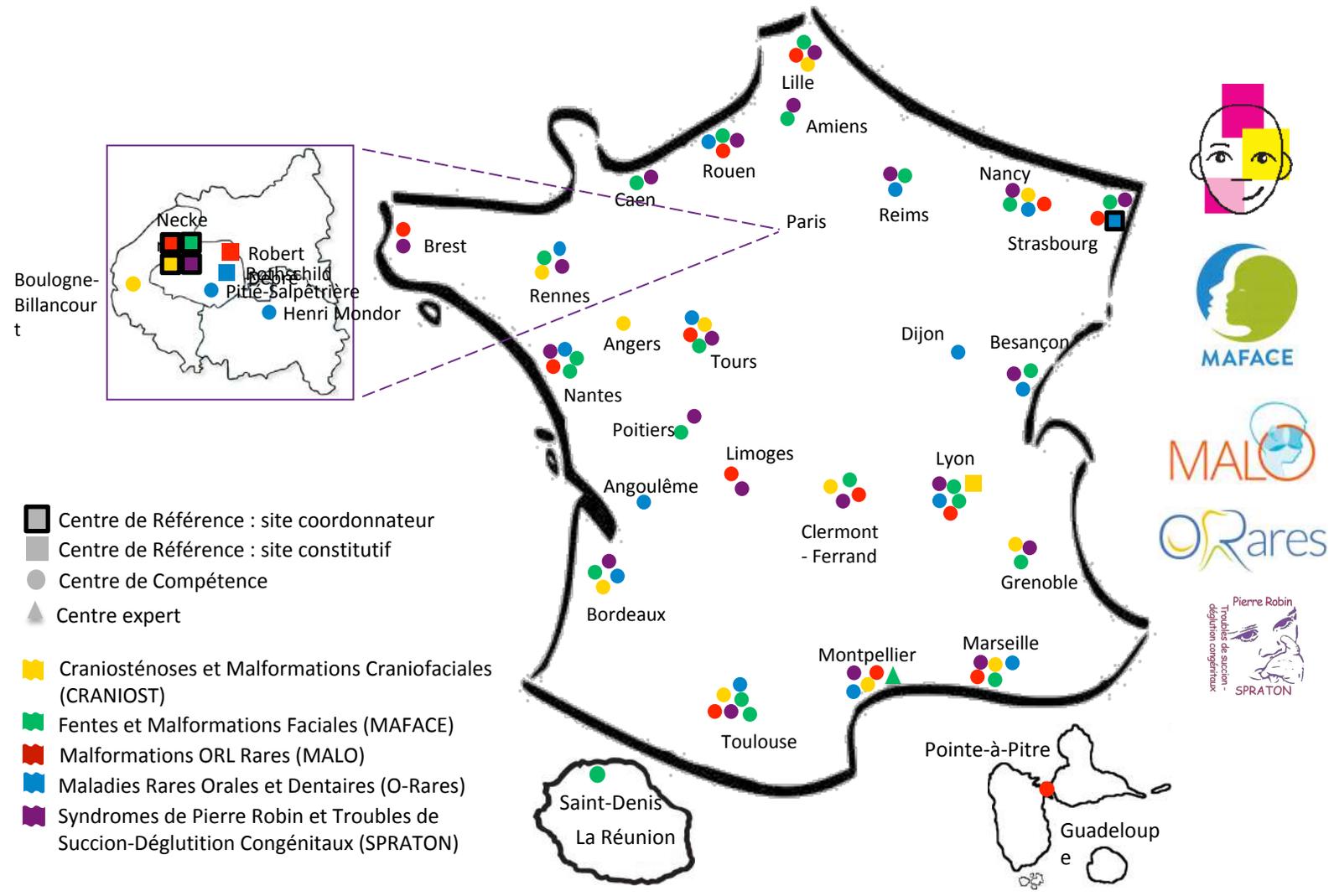


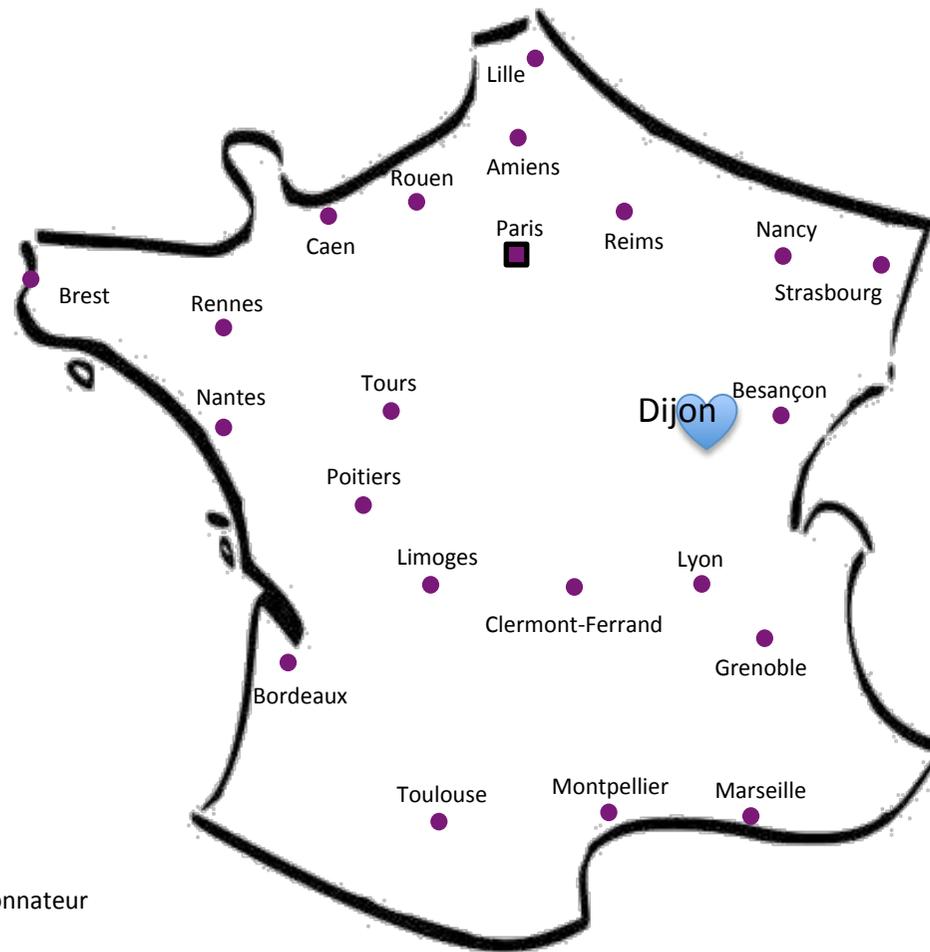


-  Saisie BaMaRa importante
-  Saisie BaMaRa faible ou débutante
-  Saisie BaMaRa nulle
-  Saisie BaMaRa inconnue

Deux questions majeures

1. Qualité de l'ensemble de l'équipe des centres de référence/
compétences
2. Comment couvre-t-on le territoire français (et DOM-TOM)





- Centre de Référence : site coordonnateur
- Centre de Compétence



La Réunion


Méthodo pour la campagne de labellisation

- Qui est candidat ? Et à quoi ?
- Entretien téléphonique avec le coordonnateur actuel + Zoom avec toute l'équipe
Etat des lieux, bilan, points forts, points faibles, problème, disparité de compétence selon les métiers
- Entretien et visite sur site avec les nouveaux candidats (CC : La réunion, Dijon ...)

- Comment fonctionne le réseau ? Qu'attendent les membres ? Le site coordonnateur répond-il à leur besoins/demandes ?
- Comment couvre t on le territoire ?

Echanges et discussion de novembre 2021 à mai 2022

Rédaction et construction du dossier mai à octobre 2022

- Une évaluation par les patients – un questionnaire Google Form, construit par Christel et Delphine – pout TOUS les enfants pris en charge pour un Robin depuis 5 ans

Ce questionnaire est destiné à mieux connaître la manière dont votre enfant et vous avez été pris en charge par le Centre de Référence et les Centres de Compétences « Syndromes de Pierre Robin ». Il a pour but d'évaluer votre expérience et le suivi de votre enfant à chaque étape de son parcours médical, ceci afin de pouvoir y apporter les améliorations nécessaires. En effet, la campagne de relabélisation de tous les Centres de Référence en France est en cours et votre avis sera pris en compte dans l'évaluation préalable à cette relabélisation des différents centres.

Cette enquête a été élaborée en collaboration avec l'association Tremplin, Syndrome de Pierre Robin qui soutient et accompagne les patients et les parents d'enfant porteurs d'une séquence de Pierre Robin isolée ou associée.

Ce questionnaire contient 59 questions qui nécessiteront entre 20 et 30 minutes pour y répondre. Il est anonyme et le contenu des réponses ne permet pas d'identifier le répondant.

Merci de votre aide !

Informations générales

1) Quel âge a votre enfant ?

Menu déroulant

0-3 mois

3-6 mois

6-9 mois

9-12 mois

12-18 mois

18-24 mois

2-3 ans

3-4 ans

4-5 ans

2) Dans quel hôpital votre enfant a été pris en charge ?

Paragraphe réponse courte

3) A-t-il été adressé vers un Centre de Compétences « Syndromes de Pierre Robin »

Paragraphe réponse courte

Si oui, lequel ?

Menu déroulant avec la liste des CCMR + CRMR

Si oui, à quel âge ?

En jours

Informations générales

1) Quel âge a votre enfant ?

Menu déroulant

0-3 mois

3-6 mois

6-9 mois

9-12 mois

12-18 mois

18-24 mois

2-3 ans

3-4 ans

4-5 ans

2) Dans quel hôpital votre enfant a été pris en charge ?

Paragraphe réponse courte

3) A-t-il été adressé vers un Centre de Compétences « Syndromes de Pierre Robin »

Paragraphe réponse courte

Si oui, lequel ?

Menu déroulant avec la liste des CCMR + CRMR

Si oui, à quel âge ?

En jours

Prise en charge prénatale

1) Le diagnostic de séquence de Pierre Robin (SPR) a été posé :

Menu déroulant

Pendant la grossesse

Après la naissance

2) Dans le cas d'un diagnostic postnatal le premier diagnostic posé a-t-il été celui de fente palatine ou de séquence de Pierre Robin ?

Case choix simple

Fente palatine

Séquence de Pierre Robin

3) A quel âge le diagnostic de SPR a-t-il été posé en tant que tel ?

Menu déroulant

Dans la première semaine de vie

Dans la deuxième semaine de vie

Dans la troisième semaine de vie

Dans la quatrième semaine de vie

Après 4 semaines

4) À la suite du diagnostic anténatal, avez-vous pu accoucher dans la maternité de votre choix ?

Réponse : Oui – Non

Si non, dans quelle maternité avez-vous accouché ?

Paragraphe réponse courte

5) Si le diagnostic a été posé pendant la grossesse, avez-vous rencontré :

Cases à cocher choix multiples

Un pédiatre spécialisé dans la prise en charge des enfants porteurs d'une SPR

Un chirurgien maxillo-facial

Un ORL

Un généticien

6) Un soutien psychologique vous a-t-il été proposé à l'annonce du diagnostic prénatal ?

Réponse : Oui – Non

7) Considérez-vous avoir été bien accompagnés par l'équipe médicale jusqu'à la naissance de votre enfant ?

Réponse : Oui – Non

8) Quel(s) élément(s) de votre prise en charge prénatale aurait pu être amélioré ?

Paragraphe réponse courte

Prise en charge à la naissance (1)

1) Avez-vous été préparé au fait que vous risquiez d'être séparés de votre bébé à la naissance, afin qu'il soit pris en charge par l'équipe médicale ?

Réponse : Oui – Non

2) Votre enfant a-t-il été transféré ?

Menu déroulant

En réanimation dans la structure où vous avez accouché

Aux soins intensifs dans la structure où vous avez accouché

En unité Kangourou dans la structure où vous avez accouché

Dans une autre structure hospitalière plus adaptée

Il est resté avec vous

3) Quelle méthode a été utilisée pour aider votre enfant à mieux respirer les premières semaines de vie ?

Cases à choix multiple

Aucune

Couchage ventral

Ventilation nasale

Sonde naso-pharyngée

Labio-glossopexie

Intubation

Trachéotomie

4) A votre retour au domicile, votre enfant avait-il encore besoin d'une aide ventilatoire ?

Réponse : Oui – Non

Si oui, laquelle ?

Menu déroulant

Aucune

Couchage ventral

Ventilation non invasive

Sonde naso-pharyngée

Trachéotomie

5) Avez-vous bénéficié de conseils de la part de l'équipe médicale pour améliorer la prise des biberons ?

Réponse : Oui – Non

6) Votre bébé a-t-il eu besoin d'une sonde pour s'alimenter ?

Réponse : Oui – Non

7) Si oui, est-il rentré à domicile avec une sonde ?

Réponse : Oui – Non

Prise en charge à la naissance (2)

8) Votre bébé a-t-il bénéficié d'une plaque palatine (orthèse) ?

Réponse : Oui – Non

9) Combien de temps a duré l'hospitalisation ?

Menu déroulant

1. semaines
2. semaines
3. semaines -> jusqu'à 2 mois

Si le séjour a duré plus de 2 mois, merci d'en préciser la durée en jours :

Paragraphe réponse courte

10) Avez-vous bénéficié d'une hospitalisation à domicile (HAD) ?

Réponse : Oui – Non

11) Un soutien psychologique vous a-t-il été proposé pendant l'hospitalisation ?

Réponse : oui-non

12) Considérez-vous avoir été bien accompagnés par l'équipe médicale jusqu'au retour à domicile de votre enfant ?

Réponse : Oui – Non

13) Quel(s) élément(s) de votre prise en charge hospitalière initiale aurait pu être amélioré ?

Paragraphe réponse courte

Prise en charge chirurgicale (1)

1) En prévision de la chirurgie vous avez rencontré :

Menu déroulant

Un chirurgien maxillo-facial

Un pédiatre spécialisé

Une infirmière

Un autre professionnel

Si autre professionnel, merci de préciser

Paragraphe réponse courte

2) Lors de la consultation pré-opératoire avez-vous pu obtenir des réponses à vos questions ?

Réponse : Oui-Non

3) A quel âge votre enfant a-t-il été opéré de la fente palatine pour la première fois ?

Menu déroulant

3-6 mois

6-9 mois

9-12 mois

Après 12 mois

4) Votre enfant a-t-il bénéficié :

Menu déroulant

D'une intervention

De 2 interventions

De plus de 2 interventions

5) Si votre enfant a bénéficié de 2 interventions, à quel âge a eu lieu sa deuxième chirurgie ?

Menu déroulant

12-14 mois

14-16 mois

16-18 mois

18-24 mois

Après 24 mois

6) Votre enfant a-t-il présenté des complications post-opératoires ?

Réponse : Oui-Non

Si oui, laquelle ?

Menu déroulant

Problème respiratoire au décours immédiat

Lâchage de suture immédiat

Aggravation de l'obstruction antérieure

Autre, précisez

7) Aviez-vous été informés de la possibilité de ce type de complication ?

Réponse : Oui-Non

8) Votre enfant a-t-il bénéficié d'une pose d'Aérateur Trans Tympaniques (ATT, yoyo ou diabolo) ?

Réponse : Oui-Non

Prise en charge chirurgicale (2)

9) Si oui, la pose d'ATT a-t-elle été faite en même temps que la chirurgie de la fente ?

Réponse : Oui-non

10) Durant la période post-opératoire, la prise en charge de la douleur de votre enfant vous a-t-elle semblé adaptée ?

Réponse : Oui-Non

11) Combien de temps a duré l'hospitalisation post-opératoire de votre enfant ?

Menu déroulant

1 jour

2 jours

3 jours

4 jours

5 jours

Au-delà de 5 jours

12) Cette durée vous a-t-elle semblé adaptée ?

Réponse : Oui-Non

13) Votre enfant a-t-il rencontré des difficultés pour s'alimenter après la chirurgie ?

Réponse : Oui-Non

14) Des conseils vous ont-ils été donnés pour améliorer son alimentation ?

Réponse : Oui-Non

15) Votre enfant avait-il toujours besoin d'un complément d'alimentation sur sonde au moment de la chirurgie ?

Réponse : Oui-Non

16) La sonde a-t-elle été reposée après l'opération ?

Réponse : Oui-Non

17) Si oui, à quel âge votre enfant a-t-il été sevré de la sonde ?

Age en mois

18) Des conseils pour aider votre enfant à se sevrer de la sonde vous ont-ils été donnés ?

Réponse : Oui-Non

19) Votre enfant a-t-il eu des troubles du sommeil pendant la période post-opératoire ?

Réponse : Oui-Non

20) Si oui, pendant combien de temps (en jours) ?

Réponse en jours

Prise en charge chirurgicale (3)

21) Des conseils vous ont-ils été donnés pour améliorer son sommeil ?

Réponse : Oui-Non

22) Un soutien psychologique vous a-t-il été proposé ?

Réponse : Oui- Non

23) Si non, l'auriez-vous souhaité ?

Réponse : Oui-Non

24) Considérez-vous que vous avez été bien accompagnés autour de la prise en charge opératoire ?

Réponse : Oui-Non

25) Si non, quel(s) élément(s) autour de la prise en charge chirurgicale aurait pu être amélioré ?

Paragraphe réponse courte

Parcours de soins et démarche diagnostique (1)

1) Le parcours de soin de votre enfant vous a-t-il été présenté ?

Réponse : Oui-Non

2) Les étapes successives de consultation pour chaque spécialité et de prise en charge chirurgicale vous ont-elles été présentées :

Choix multiple cases à cocher

Suivi en consultation pédiatrique

Suivi en chirurgie maxillo-faciale

Suivi en ORL

Suivi en centre du sommeil si VNI

Suivi en ophtalmologie

Suivi en pédodontie

Démarche diagnostique en génétique

NB : Si votre enfant présente une autre malformation, merci de ne pas prendre en compte le suivi pour cette autre malformation (exemple : malformation cardiaque).

3) Votre enfant a-t-il bénéficié d'une prise en charge orthophonique ?

Réponse : Oui-Non

4) Si oui, à partir de quel âge ?

Menu déroulant

8-12 mois

12-15 mois

15-18 mois

18-24 mois

2-3 ans

3-4 ans

4-5 ans

5) Si oui, quelles étaient les difficultés rencontrées ?

Choix multiples case à cocher

Nasonnement

Retard de langage

Difficultés alimentaires/aide au sevrage

Hypersensibilité orale (nausées, sélectivité alimentaire...)

Autre, merci de préciser *Paragraphe réponse courte*

Parcours de soins et démarche diagnostique (2)

6) Le diagnostic final qui a été retenu pour votre enfant est :

Menu déroulant

Une séquence de Pierre Robin isolée

Un syndrome de Stickler ou équivalent

Une séquence de Pierre Robin associée à d'autres difficultés sans diagnostic

Une séquence de Pierre Robin dans un cadre syndromique identifié

Pour ce dernier diagnostic, merci de préciser le syndrome identifié :

Paragraphe réponse courte

7) Avez-vous été informés de l'existence de l'association Tremplin, Syndromes de Pierre Robin ?

Réponse : Oui-Non

8) Si non, auriez-vous souhaité en être informés ?

Réponse : Oui-Non

9) Considérez-vous que vous êtes bien pris en charge dans votre parcours de soins ?

Réponse : Oui-Non

10) Si non, quel(s) élément(s) du parcours de soin souhaiteriez-vous améliorer ?

Paragraphe réponse courte

Nous vous remercions d'avoir pris le temps de répondre à ce questionnaire. Votre contribution nous permettra de mieux évaluer la prise en charge proposée dans le Centre de Référence et les Centres de Compétences « Syndromes de Pierre Robin » et d'élaborer des pistes d'amélioration de cette prise en charge.

Si vous souhaitez prendre connaissance des résultats de l'enquête, ils seront publiés ultérieurement sur le site internet de l'association Tremplin, Syndrome de Pierre Robin.