Mon enfant est porteur d'une séquence de Pierre Robin

GUIDE PRATIQUE à destination des PARENTS



Pierre Robin
Troubles de succion - déglutition congénitaux
SPRATON

Sommaire

Qu'est-ce que la séquence de Pierre Robin (SPR) ? 4

Quels professionnels vais-je rencontrer ? 6

Prise en charge des troubles alimentaires 9

Les moyens de facilitation de la succion et de la prise des biberons 9
Les stimulations oro-faciales 11
Qu'est-ce que la nutrition entérale ? 14
La diversification alimentaire 15
Comment accompagner le sevrage de la nutrition entérale ? 17

Prise en charge des troubles respiratoires 20

Précautions pour le couchage ventral du bébé 20
Qu'est-ce qu'une Ventilation Non-Invasive (VNI) ? 22
Qu'est-ce qu'une sonde naso-pharyngée ? . . 23
Qu'est-ce que la « TPP » ? 23
Qu'est-ce que la trachéotomie ? 24
Recommandations pour le transport en voiture 25

Prise en charge chirurgicale 26

La fente palatine 26
Déroulement de la chirurgie de fermeture de fente (en 1 ou 2 temps) 27
Questions pour les consultations avec le chirurgien 27
Les chirurgies secondaires (fistules, insuffisance vélaire) 30
La pose d'aérateurs trans-tympaniques (ATT) 30

Quel sera le parcours de soins de mon enfant ? 31

Petite enfance, de 0 à 3 ans 32
Quel suivi après 3 ans ? 34

L'association de parents et patients 35

Foire aux questions 37

Qu'est-ce que la séquence de Pierre Robin (SPR) ?

La séquence de Pierre Robin est un ensemble de signes physiques et fonctionnels résultants d'un incident survenu en début de grossesse et qui associe :

- un menton en retrait ou petite mandibule ou petite mâchoire en arrière (**rétrognathisme**) ;
- une langue qui a tendance à basculer vers l'arrière dans la gorge (**glossoptose**) ;
- très souvent une ouverture du palais dans sa partie arrière de taille variable (**fente palatine postérieure**) ;
- et/ou des difficultés respiratoires variables par gêne à l'entrée de l'air dans la gorge (**obstruction des voies aériennes supérieures**).

Les difficultés respiratoires s'associent à des difficultés de succion-déglutition donc à la prise des biberons.

Cette séquence peut être :

- isolée c'est-à-dire survenir chez un bébé qui n'a pas d'autre malformation (environ la moitié des cas) ;
- ou être associée à d'autres malformations ou problèmes (environ l'autre moitié des cas).

Le diagnostic global sera précisé au cours des premiers mois de vie. De nombreux diagnostics globaux sont possibles. Ce diagnostic global sera déterminé individuellement pour chaque enfant.



Quels professionnels vais-je rencontrer ?

Pédiatre

Le pédiatre est un médecin spécialiste de l'enfant. C'est lui qui va s'occuper de l'enfant au début de sa vie pour évaluer les difficultés respiratoires et alimentaires et orienter vers le diagnostic global. C'est le médecin hospitalier qui va suivre l'enfant pendant toute l'enfance, surveiller sa croissance et son développement.

Ce pédiatre peut être néonatalogiste, ce qui signifie qu'il s'agit d'un médecin spécialiste des nouveau-nés mais il peut aussi suivre des enfants plus grands qu'il a connu dès le début de leur vie.

Chirurgien maxillo-facial

Le chirurgien maxillo-facial est un chirurgien spécialiste de la face et la cavité buccale. C'est celui qui fera l'opération de fermeture de la fente palatine en un ou deux temps opératoires selon la largeur de la fente. C'est également celui qui pourra faire une autre intervention sur le palais s'il subsiste une fuite de liquide (**fistule**) ou de nasonnement excessif (**insuffisance vélaire**).

Le chirurgien maxillo-facial surveille la croissance de la mandibule ainsi que du maxillaire (mâchoires inférieure et supérieure) et aide à l'indication des traitement orthodontiques. Rarement, il peut opérer les mâchoires pour les allonger quand les traitements orthodontiques ne suffisent pas ou proposer une chirurgie plastique sur le menton des adultes porteurs d'une séquence de Pierre Robin. C'est pourquoi les chirurgiens maxillo-faciaux suivent les enfants porteurs d'une séquence de Pierre Robin jusqu'à l'âge adulte.

ORL

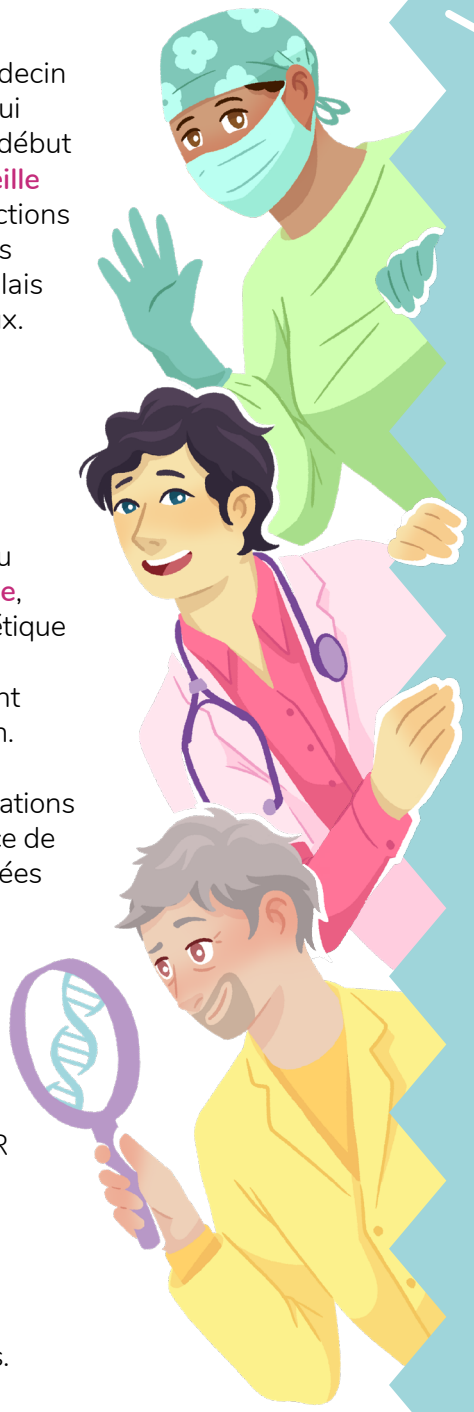
L'oto-rhino-laryngologiste est un médecin qui s'occupe de tous les problèmes qui concernent la respiration, du nez au début des poumons, et les problèmes d'oreille que ce soit pour l'audition ou les infections type otites, rhinites. Les ORL sont des chirurgiens et certains opèrent les palais comme les chirurgiens maxillo-faciaux.

Généticien

Le généticien est un médecin qui voit des enfants et des adultes ainsi que des familles et qui cherche à savoir si la séquence de Pierre Robin est liée ou non à une anomalie génétique connue, c'est-à-dire inscrite dans le code génétique de l'individu. Cette démarche permet d'aider au diagnostic global d'un enfant né avec une séquence de Pierre Robin. Les généticiens font souvent aussi de la recherche sur la cause des malformations de l'enfant et en particulier la séquence de Pierre Robin dont les causes sont variées et pas toutes connues actuellement.

Ophtalmologiste ou ophtalmologue

Médecin spécialiste des yeux qui pratique aussi de la chirurgie. Les enfants qui naissent avec une SPR peuvent avoir une myopie associée laquelle est systématiquement recherchée. Lorsque l'enfant a un syndrome de Stickler associé à sa SPR, les soins et la surveillance ophtalmologiques sont indispensables.



Orthodontiste

L'orthodontiste est un dentiste spécialiste des problèmes de position des dents et des problèmes de fonction et d'anatomie des mâchoires et de la langue. Chez l'enfant porteur d'une séquence de Pierre Robin, l'orthodontiste intervient une fois les dents définitives sorties s'il faut « faire de la place » et élargir en particulier la mâchoire inférieure.

Orthophoniste

L'orthophoniste est un professionnel paramédical spécialisé dans les problèmes de phonation, de langage, d'alimentation, de déglutition, entre autres. La majorité des enfants qui naissent avec une séquence de Pierre Robin auront besoin d'une guidance orthophonique voire d'une rééducation régulière pour pallier aux risques de retard de langage et de nasonnement. Il existe des orthophonistes dans les équipes des centres de référence mais surtout des orthophonistes en libéral proches du domicile des familles.



D'autres professionnels médicaux et paramédicaux peuvent être sollicités selon les besoins de chacun.

Prise en charge des troubles alimentaires

Les moyens de facilitation de la succion et de la prise des biberons

Votre bébé est né avec une succion plus faible et moins bien organisée et efficace que les autres enfants. De ce fait, l'allaitement maternel au sein n'est pas possible car trop difficile. Il convient donc de trouver les techniques d'alimentation qui vont faciliter la succion de votre bébé et améliorer la prise du biberon.

Le choix des tétines (les plus molles/souples possibles)

Nos suggestions : tétine 2e âge à 3 vitesses en caoutchouc souple type Thermobaby® (plus rarement la tétine à sas en silicone : Haberman de Médéla®).

Agrandir si besoin l'orifice pour que le lait coule plus facilement (goutte à goutte).

Le choix du lait et des épaississants

Privilégier un lait épais (afin de limiter le risque de fausses-routes et le reflux) et enrichi (afin de limiter l'objectif de volume de chaque biberon sans pour autant baisser l'apport énergétique et assurer ainsi une bonne croissance).

Si vous tirez votre lait, il pourra être épaissi avec du Gumilk®.



Si votre bébé reçoit du lait infantile, nous vous recommanderons un lait pré-épaissi à l'amidon et/ou à la caroube. La caroube épaissit le lait dès la préparation dans le biberon et limite donc un éventuel risque de fausse-route mais peut avoir une incidence sur le confort digestif de votre bébé. Le choix dépend du comportement de chaque enfant au biberon et de sa tolérance.

Pour épaissir ponctuellement un biberon, vous pouvez utiliser du Magic Mix® (amidon de maïs).

Positions et manœuvres qui peuvent aider votre bébé

- Tête du bébé dans l'axe du corps, nuque maintenue afin d'assurer une meilleure fermeture des voies aériennes supérieures lors de la déglutition et une meilleure vigilance pendant le biberon.
- Éventuellement, l'auriculaire peut maintenir le menton afin d'optimiser la fermeture de la bouche et donc la puissance de pression de la langue sur la tétine.
- Vous pouvez également accompagner le mouvement de succion en rythme avec votre bébé en appuyant un peu sur sa langue à chaque train de succion-déglutition.

Si vous utilisez une tétine à sas en silicone, attention à appuyer au rythme de la succion du bébé.



Le choix des sucettes (tétine non-nutritive)

La tétine (sucette) stimule la succion, permet de mobiliser la mandibule et d'avancer la langue de votre bébé. La succion non-nutritive peut même améliorer sa respiration et elle est donc bénéfique. Pour être la plus efficace possible, la sucette devra être assez longue et volumineuse.



Voici quelques suggestions : tétines BIBS® ou GOLDI®

Les stimulations oro-faciales

(dans certains centres, en cours d'évaluation de l'efficacité)

Les massages faciaux ont des vertus de détente, de désensibilisation, de plaisir, et peuvent peut-être favoriser la croissance de la mandibule. Ils peuvent aider les bébés dont la succion n'est pas optimale. Leur efficacité est en cours d'évaluation et ils ne sont donc pas proposés dans tous les centres.

Ces techniques peuvent vous être enseignées sur votre bébé afin que vous puissiez les reproduire régulièrement.

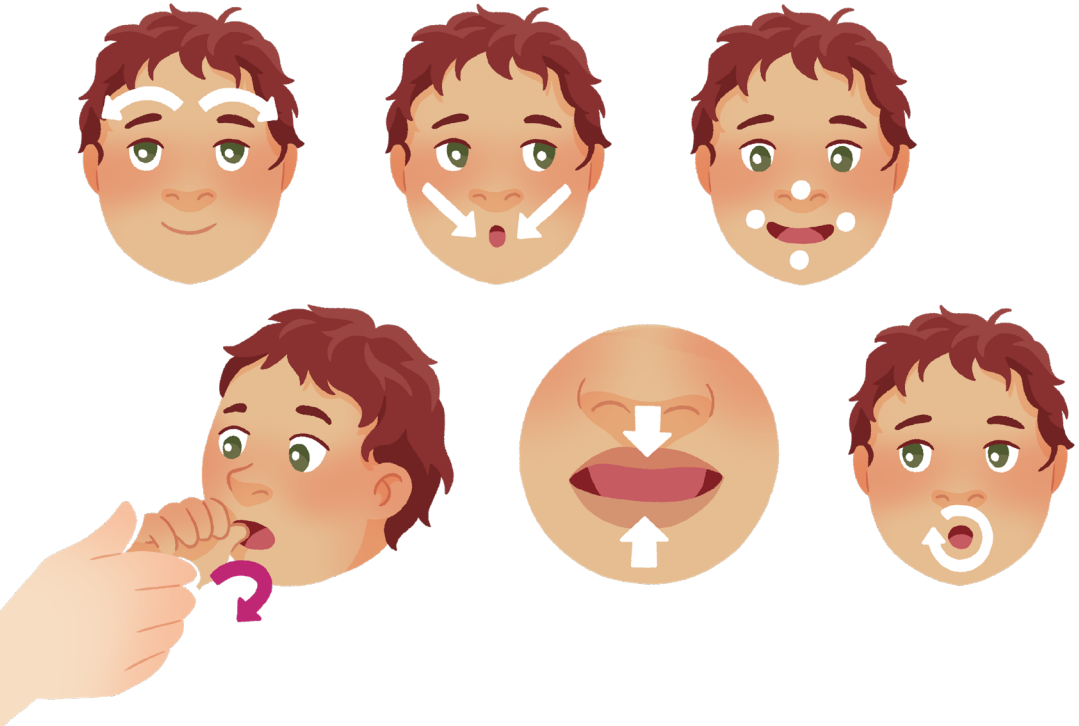
1. Choisir un moment paisible (adulte disponible, éveil calme du bébé, si possible en lien avec l'alimentation).
2. Positionner l'enfant : posture en enroulement (sur les genoux du parent, en face à face ou sur un transat).
3. Effectuer les sollicitations avec un doigté appuyé.
4. S'arrêter après observation d'un comportement d'évitement de l'enfant.
5. Recommencer la sollicitation précédente positive.
6. S'arrêter.

A. Sollicitations kinesthésiques

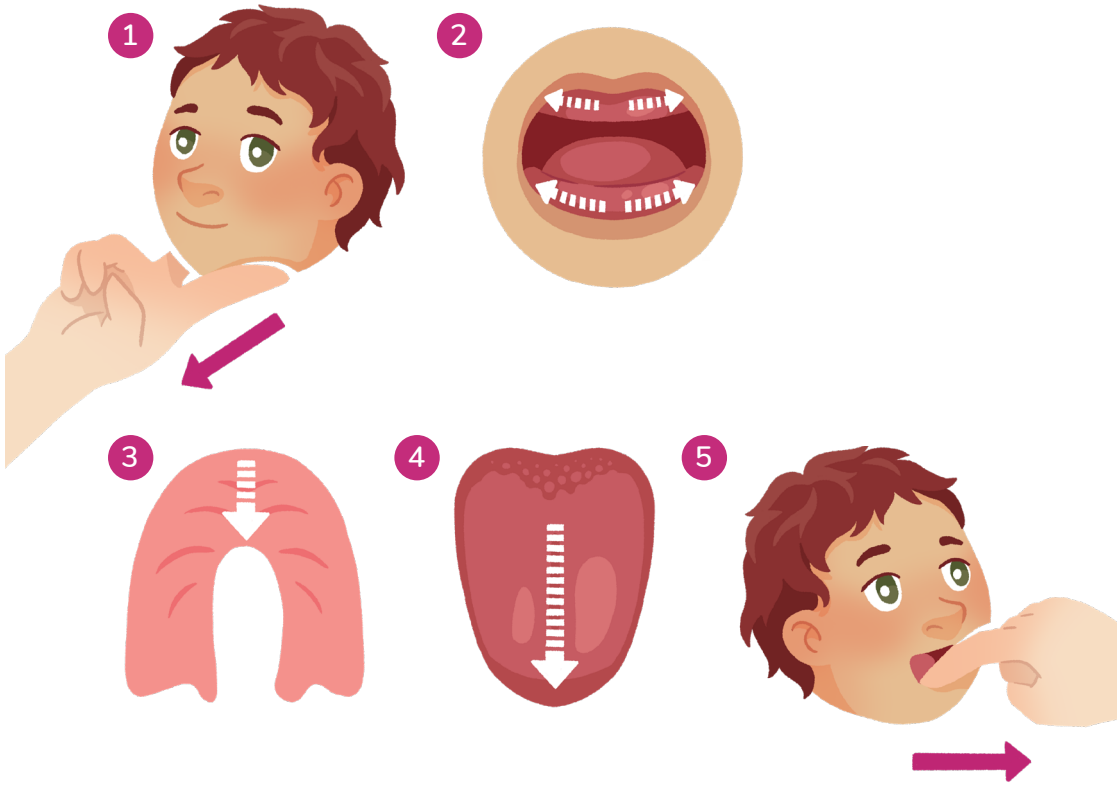
Posture en enroulement, mouvements circulaires au niveau de la plante des pieds et de la paume des mains.



B. Sollicitations péri-buccales



C. Sollicitations intra-buccales (seulement si le bébé a toléré toutes les sollicitations précédentes)



1. Tracter vers l'avant puis relâcher.
2. Gencive inférieure puis supérieure.
3. Palais antérieur : d'avant en arrière.
4. Langue : d'arrière en avant.
5. Mandibule : tirer douvement vers l'avant.



Qu'est-ce que la nutrition entérale ?

La Nutrition Entérale (NE) consiste à apporter une **alimentation liquide** ou semi-liquide adaptée aux besoins de l'enfant **directement dans l'estomac** par l'intermédiaire d'une sonde.

Elle est indiquée lorsque l'alimentation orale est insuffisante ou impossible dans le but :

- **d'augmenter l'apport calorique journalier** et de favoriser la croissance ;
- de **pallier à une incapacité** partielle ou totale de l'enfant à s'alimenter par voie orale ;
- d'éviter les fausses-routes ;
- d'éviter l'aggravation d'une insuffisance respiratoire par la prise des biberons.

La nutrition entérale n'est envisageable que si l'intestin est fonctionnel. Elle est toujours débutée à l'hôpital puis les parents sont formés aux soins s'ils souhaitent prendre en charge leur enfant à domicile.

En fonction de l'âge et de la durée de l'alimentation, on choisira :

- une **sonde nasogastrique** pour une alimentation de courte durée (moins de 6 mois) qui est une sonde de tout petit diamètre insérée par le nez de l'enfant jusqu'à l'estomac et fixée sur la joue par un pansement, non douloureuse et non gênante pour l'alimentation autonome ;
- une **gastrostomie** pour une alimentation au long cours.

Pour les enfants nés avec une SPR, la succion étant faible et donc l'alimentation orale insuffisante, un soutien nutritionnel par sonde nasogastrique est **fréquemment nécessaire** dans les premiers mois de vie (environ dans la moitié des cas), parfois jusqu'à la chirurgie de fermeture de fente. Il s'agit toujours d'une nutrition entérale **de complément** c'est-à-dire que le biberon est proposé à l'enfant et la sonde sert à administrer dans l'estomac le volume de lait non bu.

La diversification alimentaire

La diversification alimentaire (alimentation à la cuillère) est recommandée entre l'âge de 4 et 6 mois. Chez les enfants nés avec une SPR, nous recommandons une **diversification précoce dès l'âge de 4 mois** car elle sera plus facile pour votre bébé et pourra permettre si besoin le sevrage de la nutrition entérale. Cette nouvelle technique d'alimentation va progressivement se substituer à l'alimentation au biberon et le préparer en douceur à la phase post-opératoire pendant laquelle il ne pourra transitoirement plus prendre de biberon.

Celle-ci se fait progressivement, au rythme de votre bébé. Il faut qu'il s'habitue à avoir dans la bouche une texture mixée différente, susceptible de remonter par le nez tant que la fente n'est pas fermée. C'est pourquoi, il ne faut jamais forcer, stopper quand les remontées nasales le gênent, lui donner des aliments doux, ni trop chauds ni trop froids, ni acides.

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

Si votre bébé reçoit une partie de son repas au biberon et un complément en nutrition entérale sur sonde, vous pouvez commencer son repas par quelques cuillères, ou proposer la cuillère après le biberon, avant le complément sur sonde. Cela doit être adapté en fonction

de son acceptation et de la stratégie qui lui permet de prendre le plus d'aliments par la bouche.

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.

L'installation de votre bébé

Votre bébé doit être bien installé 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 (avec appui pour les pieds).

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.



Comment accompagner le sevrage de la nutrition entérale ?

Si votre bébé a nécessité un soutien nutritionnel par l'intermédiaire d'une sonde (nutrition entérale ou NE), ce soutien peut progressivement être arrêté. 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.

Quels sont les 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.

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 (qui peut couper la faim), il faut discuter

avec votre médecin du passage progressif à 4 à 5 doses alimentaires (bolus) le jour. 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 avant chaque nutrition entérale. Cette alimentation par la bouche permet d'associer le plaisir de la réplétion gastrique (estomac plein) au fait de s'alimenter et a l'intérêt de stimuler les fonctions digestives (motricité intestinale et sécrétions d'hormones pour faciliter la digestion et faire apparaître des sensations de faim ou de satiété...).

Réduction progressive des bolus

Lorsque votre bébé commence à prendre avec plaisir quelques 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.

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. 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.

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 la nourriture à sa bouche seul.

NE JAMAIS FORCER OU INSISTER

Si ces petits conseils ne suffisent pas, laissez à votre bébé le temps d'être prêt pour la diversification ou pour le sevrage. Essayez régulièrement. Si les difficultés persistent, parlez-en avec votre pédiatre et faites-vous accompagner par un professionnel formé aux difficultés alimentaires de l'enfant : orthophoniste, psychomotricienne...

Prise en charge des troubles respiratoires

La séquence de Pierre Robin inclut, par définition, des **difficultés respiratoires** qui sont variables d'un enfant à l'autre et variables d'un moment à l'autre de sa vie. Ces difficultés sont **maximales pendant les 6 premiers mois de vie** et s'améliorent progressivement. Le **couchage ventral** est recommandé pour la majorité des bébés nés avec une SPR.

Votre bébé bénéficiera d'un ou plusieurs **enregistrements de sommeil** au cours de ses deux premiers mois de vie (Gazométrie par SenTec® ou polygraphie ventilatoire nocturne) qui s'assureront de la normalité des échanges gazeux lorsqu'il dort (taux d'oxygène et de CO_2 : dioxyde de carbone). Cet examen sera majoritairement réalisé en couchage ventral. En fonction des résultats de ces examens, nous pourrons déterminer si votre bébé nécessite une aide supplémentaire pour la respiration (VNI, sonde naso-pharyngée, TPP, trachéotomie).

Précautions pour le couchage ventral du bébé

Le couchage dorsal systématique actuellement recommandé chez tous les nourrissons a permis de réduire de moitié

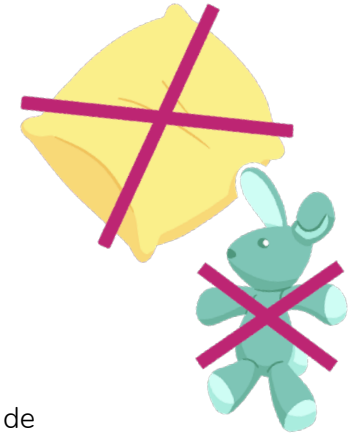


l'incidence de la mort subite inexpliquée du nourrisson (**MSIN**).

Bien que déconseillé pour l'ensemble des bébés, le couchage en position ventrale peut être préférable pour certains enfants, en particulier ceux qui ont une chute de la langue en arrière (**glossoptose**), une mollesse (**hypotonie**) des voies aériennes supérieures (**pharyngomalacie** ou **laryngomalacie**) comme dans le cas d'une séquence de Pierre Robin. Il permet à ces bébés de mieux respirer et peut donc être prescrit à domicile.

Si le retour à la maison approche et qu'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 et donc réduire comme chez les autres enfants le risque de MSIN :

- Matelas **ferme**, **large**, type lit de 60 x 120.
- Pas de couffin.
- Drap housse **bien tendu**.
- Pas de tour de lit, bébé bien à plat (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 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.**



Dans ces conditions, après que vous ayez eu toutes les explications et avec votre accord, l'enfant peut rentrer à domicile en étant couché sur le ventre. Certaines équipes associent fréquemment le couchage

ventral à la prescription d'un monitorage de la saturation en oxygène à domicile (ou oxymètre de pouls) qui pourra vous être proposé afin de surveiller l'oxygénation de votre bébé lorsqu'il dort.

Qu'est-ce qu'une Ventilation Non-Invasive (VNI) ?

Elle consiste en la délivrance d'une **pression d'air dans les voies aériennes supérieures** (nez, pharynx, larynx et trachée) par un petit masque posé sur le nez, afin de les maintenir ouvertes pendant la respiration. Ce traitement est indiqué dans le **syndrome d'apnées obstructives du sommeil** (SAOS) qui est une pathologie caractérisée par une fermeture plus ou moins complète des voies aériennes supérieures pendant le sommeil. Ce traitement est donc utilisé pendant le sommeil (pendant la nuit et la sieste chez le très jeune enfant).

Ce traitement est destiné à être réalisé au domicile, pour que l'enfant puisse mener une vie la plus normale possible. Il doit pouvoir respirer seul quand il est réveillé.

Si votre enfant nécessite la mise en place d'une VNI au sommeil, vous serez formés à son utilisation avant le retour à domicile. Il pourra alors être couché sur le côté lorsqu'il dort avec le masque sur le nez. Une autre technique de VNI existe sous la forme de lunettes qui passent sous le nez et délivrent en permanence un débit d'air élevé (ventilation nasale à haut débit ou optiflow).



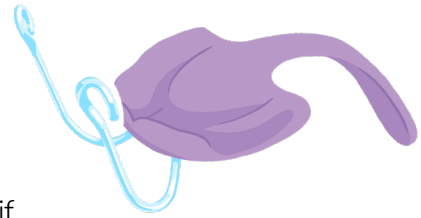
Qu'est-ce qu'une sonde naso-pharyngée ?

Certains bébés ne tolèrent pas bien le masque de VNI ou ont besoin d'une aide respiratoire quand ils sont réveillés. Certaines équipes utilisent même cette stratégie en première intention quand la glossoptose est le seul obstacle ventilatoire.

Cette technique consiste à mettre dans le nez du bébé une **sonde** (un tuyau) **qui descend jusqu'au pharynx**, juste en dessous de la base de langue, pour éviter qu'elle ne bascule en arrière et ne vienne se coller contre la paroi pharyngée postérieure (au fond de la gorge).

Cette sonde, mise en place par un ORL ou un pédiatre néonatologiste, est laissée en place en permanence et changée par les infirmières puis par les parents, qui le souhaitent et qui ont été formés, une fois par semaine. Le système de fixation n'est pas toujours simple.

Qu'est-ce que la « TPP » ?



Élaborée à l'hôpital universitaire de Tübingen en Allemagne, la plaque palatine de Tübingen ou « TPP » a été créée par des pédiatres, en collaboration avec des orthodontistes et des chirurgiens oraux. Il s'agit d'un concept thérapeutique jugé moins invasif. Une **plaque palatine spéciale** (ou « faux palais ») avec un prolongement comme une tige ou « cuillère » qui va jusqu'à la partie postérieure de la langue, est positionnée dans la bouche de l'enfant et **permet de maintenir la langue dans une position plus antérieure** (plus en avant). Cette prothèse diminue l'étroitesse de la gorge, laisse passer l'air plus facilement, et aide à stimuler la croissance de la mâchoire inférieure. Elle est maintenue grâce à des crochets en métal fixés sur le visage



de l'enfant par des stéristrips. Cette technique est en cours de mise en place dans plusieurs centres SPRATON en France et pourra être proposée à votre enfant, notamment si l'obstruction des voies aériennes supérieures ou les difficultés respiratoires qu'il présente sont permanentes (y compris lorsqu'il est réveillé). Cette technique permet également un retour à domicile après que les parents aient été formés aux soins (retrait quotidien de la plaque, nettoyage, soins de bouche, remise en place de la plaque et fixation sur le visage).

Si votre enfant tolère cette plaque en terme de confort et de respiration, il la portera en continu jour et nuit pendant quelques mois. Il pourra être alors couché sur le dos lorsqu'il dort. La prise des biberons est possible avec la TPP, mais avec une tétine plus fine, comme il vous sera montré.

Il existe de fait plusieurs techniques pour améliorer la respiration de votre bébé. Le choix dépend à la fois de l'habitude de l'équipe SPRATON responsable et du type d'obstruction de votre enfant. Elles sont toutes efficaces, le choix s'effectue surtout selon les moindres inconvénients et la meilleure tolérance.

Qu'est-ce que la trachéotomie ?

Dans de très rares cas, si la gêne respiratoire de votre enfant n'est pas suffisamment améliorée par les techniques précédentes, il pourra nécessiter une trachéotomie. Actuellement, grâce à l'émergence et au perfectionnement des techniques de ventilation (VNI, sonde naso-pharyngée et TPP), **le recours à une trachéotomie chez les enfants nés avec une SPR est rare**.

La trachéotomie est la réalisation d'un passage direct entre la trachée (tuyau qui amène l'air aux poumons) et la peau du cou. Il s'agit d'une intervention chirurgicale réalisée au bloc opératoire lors d'une anesthésie générale. Une incision de la peau permet de mettre en place une canule directement dans la trachée. L'orifice est ensuite maintenu par la mise en place d'une canule de trachéotomie. Ainsi elle assure un passage d'air direct de l'extérieur vers la trachée. Lors de cette intervention, les cordes vocales ne sont pas touchées.

Cette technique est également compatible avec un retour à domicile si les parents le souhaitent sous réserve d'une formation longue aux soins techniques (minimum 4 semaines).

Recommandations pour le transport en voiture

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.

- Pour un court trajet, malgré son obstruction ventilatoire potentielle, votre bébé peut être placé dans un siège-auto dos à la route, ou 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 consignes de sécurité pour le couchage ventral. 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.





Prise en charge chirurgicale

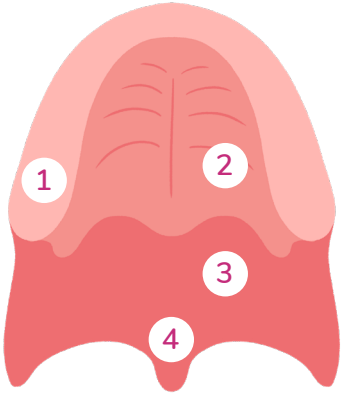
La fente palatine

Le palais est constitué de deux parties :

- L'une **osseuse** (en avant ou antérieure) située juste à l'arrière des incisives, qui est fixe.
- L'autre **musculaire** (en arrière ou postérieure) : le voile du palais qui se finit par la luette. Elle est mobile et joue un rôle important dans la parole.

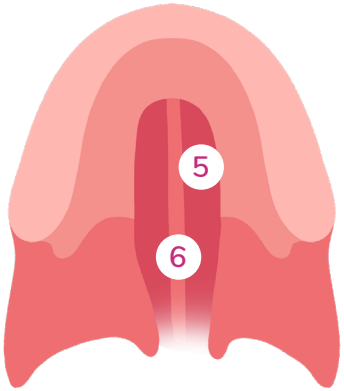
Dans la Séquence de Pierre Robin la fente vélo-palatine peut être partielle ou complète, c'est-à-dire qu'elle peut ne toucher que le voile du palais, mais le plus souvent elle est complète et large, en forme de U à l'envers.

A. Anatomie du palais



1. gencive
2. palais osseux
3. voile du palais
4. luette

B. Fente vélo-palatine



5. fosses nasales
6. septum

Déroulement de la chirurgie de fermeture de fente (en 1 ou 2 temps)

Les protocoles varient selon les équipes chirurgicales mais le plus souvent le déroulement est le suivant :

- Si la fente touche uniquement le voile du palais ou s'il s'agit d'une fente étroite, une seule intervention sera réalisée entre 6 et 8 mois.
- Si la fente est complète et large, c'est-à-dire qu'elle touche le voile et le palais osseux, 2 interventions peuvent être nécessaires. Dans ce cas, la fermeture du voile (la partie située au fond de la bouche) est réalisée vers 6 mois et la fermeture du palais osseux (la partie de la fente située en avant) est réalisée entre 14 et 18 mois. Cette intervention est programmée plus tardivement car la croissance naturelle de votre bébé va permettre d'avoir plus de tissus pour fermer la fente.

La chirurgie est réalisée sous anesthésie générale. Elle permet de rendre au palais son anatomie et ses fonctions lors de l'alimentation, de la parole et de la respiration. Il n'y a pas besoin d'apporter une greffe ou une prothèse pour fermer la fente. Il faut remettre à leur place des éléments séparés, non fusionnés, et les suturer.

Questions pour les consultations avec le chirurgien

Votre bébé va bientôt se faire opérer de sa fente palatine. Cette chirurgie suscite à nouveau des questions et des inquiétudes.

Grâce aux témoignages de parents qui ont déjà traversé cette étape avec leur enfant, nous avons essayé de répertorier les différentes questions que vous pourriez vous poser afin de vous permettre de ne pas en oublier le jour du rendez-vous avec votre chirurgien.

Questions pour la première consultation avec le chirurgien

- En quoi consiste la chirurgie ?
- Est-ce que l'opération se fera en une ou deux fois ?
- A quel âge aura lieu l'opération ?
- Combien de temps durera l'opération ?
- Y a-t-il un poids minimum à atteindre pour que le bébé puisse être opéré ?
- Y a-t-il des examens à faire avant l'opération, une prise de sang par exemple ?

Questions pour la consultation préopératoire

- Y aura-t-il une prémédication (pour détendre le bébé avant l'anesthésie) ? Si oui, sous quelle forme ?
- A quel moment se fera la séparation avec mon bébé ?
- Est-ce que mon bébé pourra emmener son doudou au bloc ?
- Comment sera effectuée l'anesthésie : avec une piqûre ? Ou bien au masque ?
- Si c'est une piqûre : mettra-t-on avant une crème anesthésiante pour endormir la peau ?
- Combien de temps mon bébé va-t-il rester endormi ?
- Mon bébé sera-t-il intubé ?
- Pourrai-je le retrouver en salle de réveil ?
- Comment sera gérée la douleur ?
- Combien de temps durera l'hospitalisation ? Et la période post-opératoire ?
- Pourrais-je rester avec mon bébé durant toute la durée de l'hospitalisation ?
- Aura-t-il des manchons pour ne pas mettre ses mains ou des objets à la bouche ?

- Comment mangera-t-il après l'opération ?
- Pourra-t-il prendre le biberon ou la sucette ?
- Y aura-t-il des soins à effectuer après la chirurgie ?
- Après la chirurgie, quand revoit-on le chirurgien ?
- Que dois-je amener à l'hôpital (vêtements, cuillère, biberon-cuillère...) ?

Notes



Les chirurgies secondaires (fistules, insuffisance vélaire)

Au cours de son évolution et de son suivi, de nouvelles interventions chirurgicales pourront être nécessaires pour votre enfant.

Il peut s'agir de :

- Fermer une fistule c'est-à-dire de fermer un petit trou ou orifice qui persiste au niveau du palais et qui résulte souvent du lâchage d'un point de suture au niveau de la suture initiale du palais osseux ou du voile.
- D'une véloplastie ou pharyngoplastie qui consiste en une intervention supplémentaire réalisée plus tard, parfois même à l'âge adulte, pour tendre le voile du palais. C'est notamment le cas lorsque la voix est nasonnée, que l'enfant présente des troubles phonatoires importants.

La pose d'aérateurs trans-tympaniques (ATT)

Les ATT ou yoyos (car ils en ont la forme) sont des petits tubes creux que les chirurgiens ORL placent à travers la membrane tympanique quand les enfants ont des otites séro-muqueuses, c'est-à-dire des sérosités dans l'oreille (la caisse du tympan), réduisant la qualité de leur audition. C'est une pathologie fréquente chez l'enfant-tout venant mais plus encore chez les enfants opérés de fente palatine et porteurs d'une SPR. Ces otites séro-muqueuses ne sont pas douloureuses et doivent être dépistées par un audiogramme (test auditif) et un examen des tympans entre l'âge de 9 mois et 1 an. Cette pose de yoyos s'effectue sous anesthésie générale, à l'occasion d'une autre intervention (celle pour la fente) ou seule (hospitalisation courte, de jour ou 48 h maximum s'il existe des difficultés respiratoires).

Quel sera le parcours de soins de mon enfant ?

Le suivi dans un Centre de Référence d'un enfant qui naît avec une séquence de Pierre Robin est bien codifié, et ce de la période néonatale à l'âge adulte. Bien sûr des choses peuvent varier mais le tableau suivant vous permettra de vous rendre compte des étapes successives de la prise en soins. Il s'agit d'un calendrier de rendez-vous minimal. Des consultations et/ou séjours supplémentaires peuvent être nécessaires.

Chaque enfant bénéficiera d'un suivi par un pédiatre hospitalier référent, un chirurgien maxillo-facial référent ainsi que d'un suivi ORL, génétique, orthophonique et orthodontique. Les coordonnées des services et des médecins référents pour chaque spécialité vous permettront de prévoir et de prendre les rendez-vous que vous pourrez inscrire dans le tableau suivant.



Petite enfance, de 0 à 3 ans

Pédiatre référent : .....

Chirurgien référent : .....

Avant 2 mois (souvent fait pendant l'hospitalisation initiale)

Nom du médecin

- ☐ Consultation de chirurgie maxillo-faciale précoce ..../.../... ...h...
- ☐ Avis de néonatalogie ou de pédiatrie générale ..../.../... ...h...
- ☐ Avis de génétique ..../.../... ...h...
- ☐ Enregistrement ventilatoire du sommeil Gazométrie (SpO_2 + $PtcCO_2$) pendant le sommeil ou poly(somno) graphie (hospitalisation 24-48 h) ..../.../... ...h...
- ☐ Fibroscopie ORL si problème ventilatoire ..../.../... ...h...
- ☐ Autres examens morphologiques selon la clinique (échographie cardiaque, fond d'œil etc) ..../.../... ...h...

Entre 2 et 9 mois

Nom du médecin

- ☐ Consultations de pédiatrie ..../.../... ...h...
  ..../.../... ...h...
- ☐ Consultation avant l'opération chirurgicale (chirurgien et infirmier) ..../.../... ...h...
- ☐ Chirurgie primaire de la fente (en 1 temps ou 1er temps) ..../.../... ...h...
- ☐ Consultation de chirurgie maxillo-faciale 1 mois après l'opération ..../.../... ...h...
- ☐ Si VNI ou obstruction limite, suivi à définir avec l'équipe Sommeil ..../.../... ...h...

- ☐ Consultation ORL entre 6 et 9 mois avec audiométrie pour pose éventuelle d'un aérateur trans-tympanique (ATT ou yoyo) ..../.../... ...h...

Entre 9 et 18 mois

Nom du médecin

- ☐ Consultation ORL vers 9 mois avec audiométrie pour décision ATT ..../.../... ...h...
- ☐ 2e temps de chirurgie (si nécessaire) ..../.../... ...h...
- ☐ Suivi de chirurgie maxillo-faciale ..../.../... ...h...
- ☐ Polysomnographie pré-op si suspicion de SAOS, voire post-op ..../.../... ...h...
- ☐ Radiographies du squelette (si pas encore réalisées) ..../.../... ...h...
- ☐ Consultation d'opthalmologie, fond d'oeil et skiascopie sous atropine ..../.../... ...h...
- ☐ Consultation de génétique ..../.../... ...h...
- ☐ Consultation de pédiatrie ..../.../... ...h...
- ☐ Guidance orthophonique vers 18 mois ..../.../... ...h...

Entre 18 mois et 3 ans

Nom du médecin

- ☐ Suivi de chirurgie maxillo-faciale ..../.../... ...h...
- ☐ Guidance orthophonique à 30 mois et hygiène bucco-dentaire ..../.../... ...h...
- ☐ Bilan audiométrique et consultation d'ORL ..../.../... ...h...
- ☐ Consultation de pédiatrie à l'entrée en maternelle ..../.../... ...h...

Quel suivi après 3 ans ?

Après 3 ans

- Suivi de chirurgie maxillo-faciale et orthophonique groupé tous les 2 ans jusqu'à 18 ans
- Consultation Orthodontiste à 6 ans puis en fonction du plan de traitement
- Consultation ORL tous les 2 à 3 ans (si pas de problème)
- Consultation de pédiatrie à l'entrée au CP, en milieu de primaire, à l'entrée en 6e à l'entrée en 2nde et au passage à l'âge adulte
- Consultation de génétique à l'adolescence

Ce planning peut inclure d'autres consultations selon les besoins de l'enfant :

Exploration du sommeil au moindre doute en cas de symptômes, surveillance ophtalmologique si myopie, orthopédie, chirurgie, génétique ...

Notes

L'association de parents et patients

Chers parents,

L'association Tremplin, Séquence de Pierre Robin a été créée il y a plus de 20 ans PAR des parents, POUR des parents et des personnes concernées par la séquence de Pierre Robin. Nous avons au fil des années tissé des liens avec le réseau du centre de référence SPRATON dans une vision commune d'amélioration de la prise en soin et de la qualité de vie des patients porteurs de SPR et leurs familles.

C'est pourquoi, en complément de ce guide, notre association se tient à votre disposition pour vous offrir un soutien moral et matériel. Une équipe d'écoutants se relaie pour répondre aux messages ou aux appels que nous recevons. Ils sont tous formés



à l'écoute, mais également parents d'enfants nés avec une séquence de Pierre Robin.

Nous avons également un réseau de parents et de patients adultes bénévoles qui viennent en appui aux écoutants sur le terrain et dont les connaissances (MDPH, gastrostomie, SPR associée, chirurgie de l'adulte...) peuvent répondre à des besoins spécifiques.

Par ailleurs, nous proposons l'envoi gratuit d'un kit de naissance contenant du matériel spécialement adapté aux besoins des nouveau-nés porteurs d'une séquence de Pierre Robin, comprenant notamment une tétine en caoutchouc, un biberon Haberman®, une sucette Bibs®, etc.

Ce livret est donc un moyen de créer du lien, et de vous dire que vous n'êtes pas seul.e.s. Les parents qui font partie de notre association mettent à votre disposition leur savoir, leurs ressources pour que leurs expériences puissent vous servir. N'hésitez pas à nous contacter, et à rejoindre notre communauté sur les réseaux sociaux.

A bientôt,

L'équipe de l'association Tremplin séquence de Pierre Robin

Vous cherchez des informations, des conseils ou encore des témoignages de parents ou d'adultes, n'hésitez pas à vous abonner à nos comptes Facebook et Instagram @sequencepierrerobin

Vous souhaitez échanger avec d'autres parents concernés :

Groupe Privé Facebook : Séquence de Pierre Robin - Groupe d'entraide et de soutien

Vous voulez contacter un écoutant ou demander notre kit de naissance :

Site internet : www.tremplin-spr.org

Foire aux questions

Quel mode de garde puis-je envisager pour mon enfant durant la première année de vie ?

Cela dépend des techniques de soins dont votre enfant a besoin. S'il a une nutrition sur sonde nasogastrique, l'idéal est que l'un des deux parents, préalablement formé, reste à domicile pour s'en occuper. L'alimentation sur sonde présente en effet certains risques. S'il a en plus un soutien ventilatoire, ces soins à domicile sont impératifs. Vous pouvez bénéficier d'aides financières pour compenser votre salaire si vous ne pouvez pas prendre ou reprendre votre activité professionnelle du fait des soucis médicaux de votre enfant. L'assistante sociale du service référent vous expliquera les différentes options, et vous aidera à prendre les décisions les plus adaptées à votre situation (congé parental, AJPP, AEEH, etc.).

Si ces soins techniques vous semblent trop lourds, ou que ni vous ni votre conjoint ne souhaitez arrêter votre travail, votre enfant peut être pris en charge dans une structure de soins et de rééducation qui accueille les enfants pour des durées longues.

Si votre enfant n'a pas de soins techniques à domicile, vous pouvez choisir le mode de garde que vous voulez, en évitant la crèche collective où le grand nombre d'enfants rend le risque d'infections ORL très élevé.

Comment faire si je ne peux pas allaiter au sein ?

Vous pouvez tout à fait tirer votre lait pour le donner à votre bébé. C'est même la meilleure alimentation qui soit pour lui. Votre lait pourra lui être donné soit au biberon, soit via la sonde nasogastrique. Une poudre enrichissante (amidon) pourra être ajoutée dans votre lait pour le rendre moins liquide et plus calorique. Des tire-laits sont disponibles dans tous les services de pédiatrie et de néonatalogie. Il faut savoir choisir la téterelle de la taille qui convient à vos seins.

Votre lait se conserve à 4° 48 h et se transporte dans une glacière si vous ne pouvez pas venir tous les jours à l'hôpital. Il y a en principe une infirmière ou un professionnel spécialiste de l'allaitement dans tous les hôpitaux pédiatriques.
Ces tire-laits se louent chez le pharmacien ou auprès d'un organisme dédié si vous souhaitez continuer chez vous.

Est-ce que je dois faire des lavages de nez réguliers à mon bébé ?

OUI, comme à tous les bébés, mais plus encore car son nez doit être libre pour qu'il respire et tète au mieux. Du lait peut remonter et coller un peu dans son nez du fait de la fente palatine. Ces lavages du nez doivent être faits au moins une fois par jour, davantage si votre bébé est enrhumé ou si son nez est encombré. Votre bébé doit être positionné couché à plat ventre sur une serviette-éponge, la tête sur le côté maintenue immobile par la paume de votre main posée sur sa tempe. Avec l'autre main, on fait couler assez fermement le sérum physiologique de la pipette en plastique dans la narine du haut (une demie à une dosette entière) de chaque côté. Grâce à cette position, le liquide ne va pas dans sa gorge mais coule par l'autre narine sur la serviette.



Quels sont les signes qui montrent que mon enfant a un reflux gastro-œsophagien ? Et quand consulter s'il a un RGO ?

Le **reflux gastro-œsophagien** (RGO) est très fréquent chez le bébé ordinaire. Il est encore plus fréquent chez l'enfant porteur d'une SPR. Ce reflux peut être évident c'est-à-dire responsable de rejets après les biberons ou les nutritions. Il peut également être plus discret et provoquer des remontées désagréables voire douloureuses lors de la position allongée sur le dos, même à distance des repas. Au pire, le RGO peut être responsable de malaises ou de petits spasmes respiratoires. Dans ces cas, il faut consulter.

Néanmoins tous les inconforts des bébés ne sont pas liés au RGO. En particulier chez les enfants porteurs d'une SPR, la gêne liée à l'obstruction respiratoire peut être prise pour du reflux. Si votre l'enfant se calme immédiatement une fois dans les bras avec une tétine non-nutritive en bouche, ce n'est sans doute pas le reflux qui le gêne.

Quand peut-on confirmer le diagnostic isolé ou associé de la SPR ?

Le caractère isolé d'une séquence de Pierre Robin s'affirme à la fois sur l'absence de malformation visible ou détectée aux examens d'imagerie et sur l'absence de retard dans ses acquisitions psychomotrices. Il faut pour cela un recul d'environ 18 mois. Les explorations génétiques permettent également de préciser le cadre diagnostique dans lequel la SPR de votre enfant se situe. Certaines associations à la SPR correspondent à des diagnostics génétiques précis, d'autres pas, mais les progrès de la génétique sont rapides. C'est pourquoi, en l'absence de diagnostic global formel, le généticien doit être revu.

Les enfants porteurs d'une séquence de Pierre Robin présentent-ils un retard de développement ? Comment évoluent-ils ?

L'évolution du développement d'un bébé porteur d'une séquence de Pierre Robin dépend de deux facteurs :

1. Le diagnostic sous-jacent : en cas de SPR isolée, le pronostic développemental est normal. Pour les autres diagnostics, c'est variable. Par exemple les enfants atteints d'anomalies du collagène (syndrome de Stickler) ont un pronostic intellectuel normal, mais peuvent être gênés par leur myopie, leur trouble auditif ou articulaire. En revanche, les enfants qui ont une anomalie chromosomique présentent

un pronostic intellectuel moins favorable et peuvent présenter à des degrés variables une déficience intellectuelle.

2. Le second facteur qui influence le développement d'un bébé porteur d'une SPR est la qualité de son oxygénation cérébrale. C'est pour cela que nous sommes très vigilants à ce que son obstruction ventilatoire dans les premiers mois et sa croissance soient bien prises en charge.

L'évolution phonatoire n'est pas dépendante du diagnostic mais plutôt de la réussite de la chirurgie vélopalatine. Le nasonnement (ou rhinolalie) est fréquent et nécessite parfois une reprise chirurgicale du palais vers l'âge de 6 ans, après plusieurs années de rééducation orthophonique. Même si les adolescents et adultes peuvent être gênés par des problèmes phonatoires et orthodontiques, ceux porteurs d'une SPR isolée ont une évolution favorable et une qualité de vie tout à fait similaire à celle des autres.

Quels sont les motifs qui nécessiteraient une consultation précoce chez l'orthophoniste ?

Le besoin précoce d'une prise en charge orthophonique est assez rare mais il peut arriver que cela vous soit conseillé pour aider à l'alimentation de votre enfant si l'on constate des difficultés notamment dans les apprentissages alimentaires (mastication, propulsion du bol alimentaire, etc.) dans la première année de vie ou plus tard.

Par ailleurs, une prise en charge orthophonique peut vous être conseillée à l'issue de la première évaluation de la phonation (généralement vers l'âge de 18 mois).

Qui peut m'informer sur l'accès aux droits et aux démarches sociales ?

Vous pouvez demander à votre médecin référent ou à l'assistante sociale du service dans lequel votre enfant est suivi quelles sont les aides dont vous pouvez bénéficier et quelles sont les démarches sociales à réaliser, qui dépendent individuellement de la situation médicale de votre enfant et de votre situation professionnelle et familiale (ALD, AJPP, AEEH, etc.).

Est-ce que l'enrichissement de l'alimentation des enfants porteurs d'une SPR est systématique ?

Non l'enrichissement de l'alimentation n'est pas systématique mais très fréquente notamment pour :

- diminuer l'objectif de volume ou de quantité que votre enfant doit boire ou manger pour bien grossir et ainsi rendre « plus facile » un sevrage de nutrition entérale,
- diminuer les volumes à administrer par la sonde nasogastrique si votre enfant vomit facilement, tout en permettant de maintenir une bonne prise de poids,
- favoriser le rattrapage en poids d'un enfant qui n'a pas bien grossi auparavant, a un retard de croissance intra-utérin ou est né prématuré.

La poursuite de cet enrichissement sera réévaluée lors des consultations pédiatriques ou par la diététicienne qui suit votre enfant.

L'enrichissement alimentaire consiste en l'ajout de glucides sous forme de poudre (dextrine maltose = amidon ou céréales infantiles) et de matières grasses (huile dans les biberons mais aussi beurre, fromage ou crème dans les purées). Vous serez aussi conseillés sur le choix d'aliments naturellement plus caloriques (laitages au lait entier ou à la crème, crèmes dessert, biscuits, fromage etc.).



À quoi servent les analyses génétiques et pourquoi les faire ?

La réalisation d'analyses génétiques vous sera systématiquement proposée. Elle n'est pas obligatoire. Ces analyses visent à chercher une anomalie chromosomique ou une mutation de gènes connus pour être associés à une séquence de Pierre Robin. L'identification de ces syndromes associant une SPR à autre chose est utile pour anticiper les difficultés de votre enfant et vous dire quel est le risque de récidive pour un bébé à venir. Aujourd'hui, on trouve peu de mutations génétiques chez les enfants porteurs d'une séquence de Pierre Robin isolée, ce qui ne veut pas dire qu'ils n'ont pas d'anomalie dans leur génome mais celles-ci sont trop fines pour être détectées ou encore inconnues. La consultation de génétique sert aussi à analyser le risque pour votre enfant de transmettre sa SPR à la génération suivante. Mais pour cela, vous avez le temps !

Pour plus d'informations, scannez ce QR code :

Conception graphique et illustrations réalisées par Cassandra Vion, illustratrice scientifique et médicale.

© SPRATON 2024

Mon enfant est porteur d'une séquence de Pierre Robin

Guide pratique à destination des parents

Ce livret a été conçu par l'équipe du Centre de Référence SPRATON situé à l'Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, avec l'aide des familles de l'association Tremplin, pour aider les parents à comprendre ce qui leur arrive et les principales choses qu'ils auront à faire et à vivre, pour accompagner au mieux leur bébé né avec une séquence de Pierre Robin.

Ce livret est fait de chapitres courts rédigés sous forme de guide pratique pour aider les familles dans leurs vies quotidiennes.

Pour plus d'informations, scannez ce QR code :

TREMPLIN SÉQUENCE DE PIERRE ROBIN

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES TeteCou
MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS

Hôpital Necker Enfants malades AP-HP