

Parcours de soins d'un enfant porteur d'une séquence de Pierre Robin

Votre enfant a été adressé à un centre expert car il est porteur d'une séquence de Pierre Robin. De nombreuses explications vous ont été données oralement. Néanmoins, il nous a semblé important de concevoir un document qui vous est destiné à vous et à votre famille. Il a pour but de vous informer sur les différentes étapes du chemin sur lequel le diagnostic de séquence de Pierre Robin (SPR) va vous conduire, vous et votre enfant.

Un autre document, rédigé conjointement par les équipes médicales d'Orphanet, celles du Centre de Référence Maladies Rares (CRM) et les principaux acteurs de l'association Tremplin –syndrome de Pierre Robin, est également à votre disposition. Il traite de la définition de la séquence de Pierre Robin, du pourquoi « séquence » plutôt que « syndrome », et des différents syndromes et situations auxquels la SPR peut s'associer. Ce document (disponible sur le site web Orphanet ou Tremplin ou du Centre de référence) est complémentaire de celui-ci.

Ce parcours de soins se décline en trois parties :

- La première traite des examens nécessaires à l'établissement d'un diagnostic précis. Pour la SPR, il s'agit des examens médicaux proposés au cours de la première année de vie.
- La seconde traite de la surveillance et des investigations rendues nécessaires par les troubles alimentaires et respiratoires.
- La troisième concerne le suivi à moyen et long terme sur le plan médical et rééducatif recommandé par les équipes expertes.

Ce document constitue une aide à la compréhension de la pathologie de votre enfant et de son parcours de soins dans les années à venir, c'est-à-dire de la prise en charge et du suivi qui vont lui être proposés. Ces indications correspondent aux recommandations du CRM, mais sont adaptables à chacun selon les besoins de l'enfant, son environnement, et les moyens des équipes locales. Ce document reprend différents éléments qui ont été (ou seront) discutés entre vous et les médecins. En aucun cas il ne doit constituer un élément d'inquiétude supplémentaire. N'hésitez pas en parler avec votre médecin référent en consultation et à l'interroger sur les questions que vous vous posez ou sur les éléments que vous n'auriez pas compris.

L'équipe du Centre de Référence

Septembre 2012.

I. Les examens utiles pour confirmer le diagnostic

Votre enfant est né avec l'association d'une fente palatine postérieure, d'un menton en retrait (appelé rétrognathisme) et d'une langue en position postérieure (ou glossoptose). Cette triade est une SPR, définition reconnue en France et par le CRMR. Le diagnostic a donc été suspecté ou émis par le pédiatre de la maternité où votre enfant est né, c'est-à-dire un pédiatre qui n'est pas spécialiste de la SPR.

Le plus souvent, votre bébé a justifié un transfert dans le service de néonatalogie du CHU de votre région où vous allez ou avez rencontré des médecins et chirurgiens experts.

Cette hospitalisation initiale a pour but d'une part de confirmer le diagnostic de SPR et d'initier le diagnostic des anomalies éventuelles qui lui sont associées (dans près de la moitié des cas), et d'autre part d'évaluer le degré de l'atteinte de ses fonctions alimentaires et respiratoires.

Autant le bilan diagnostique ne nécessite pas d'être hospitalisé, autant l'évaluation des troubles fonctionnels alimentaires et respiratoires justifie souvent un séjour hospitalier, parfois prolongé. De fait, ces troubles sont variables d'un moment à l'autre de la journée, d'un jour à l'autre avec souvent une aggravation au cours des 6 premières semaines de vie. Tant que la situation est limite, que le bébé ne grossit pas bien, que les parents ne sont pas formés à la nutrition par sonde si le bébé le justifie, qu'il ne respire pas de façon correcte, le retour à domicile n'est pas raisonnable.

Plus rarement, le nouveau-né n'avait pas ou peu de difficultés à prendre ses biberons ou à respirer, et vous êtes rentrés à la maison avec lui. Vous devez alors voir en consultation un spécialiste de la SPR. Il en existe dans tous les grands Centres Hospitalo-Universitaires donc dans celui de votre région. Le pédiatre de la maternité a pu trouver ses coordonnées sur le site du CRMR ou sur le site de l'association des parents et patients atteints de SPR (Association Tremplin-syndrome de Pierre Robin)

Les examens à faire au cours de la première année de vie

En pratique, plusieurs cas de figure peuvent se présenter

1. Soit votre bébé a une **forte suspicion de SPR isolée** : bébé à terme, de poids normal, sans aucune anomalie ni morphologique (hormis sa Séquence de Pierre Robin), ni clinique (auscultation cardiaque normale, examen neurologique normal...), on ne fait pas d'examen d'emblée et on prévoit sans urgence :
 - Un dépistage de la surdité comme chez tout nouveau-né
 - Un dosage de la calcémie
 - Une consultation de génétique

- Un examen ophtalmologique entre 4 et 6 mois pour rechercher une myopie
 - Des radiographies de squelette vers l'âge de 1 an pour éliminer une collagénopathie
2. Soit votre bébé a une **SPR associée à un autre élément anormal** concernant soit ses paramètres de naissance, soit sa morphologie, soit son examen clinique :
- Les médecins prévoient en fonction de la clinique un bilan malformatif complet avec :
- Fond d'œil dans les premiers jours de vie au moindre doute sur un glaucome ou une cataracte
 - Consultation de génétique
 - Echographie cardiaque
 - Echographie abdominale, rénale et des voies urinaires
 - IRM cérébrale
 - Electro-encéphalogramme (EEG)
 - Examen ophtalmologique
 - Radiographies de squelette
 - Oto-émissions acoustiques (OEA) ou potentiels évoqués auditifs (PEA)
 - Caryotype ou mieux CGH array avec FISH 22
 - Et d'autres investigations en fonction de la clinique
3. Si on a fait l'hypothèse d'une SPR isolée, mais que l'examen morphologique ou surtout neurologique révèle des anomalies **au cours de la première année de vie, on étend dans un second temps le bilan** aux examens cités au paragraphe 2.

Le bilan diagnostique d'un bébé né avec une SPR dépend donc avant tout de l'examen clinique. C'est pourquoi, le transfert ou la consultation dans un centre expert évite des examens normaux inutiles.

II. Evaluation des troubles alimentaires

Les difficultés alimentaires ou la défaillance de la succion-déglutition est très fréquente chez les nourrissons atteints de séquence de Pierre Robin. L'allaitement au sein est quasiment toujours un échec. L'évaluation des troubles alimentaires repose sur l'observation du bébé pendant le biberon, au mieux par des infirmières expertes. Les parents apprennent à leur contact comment faciliter la succion mais ne pas forcer pour éviter l'encombrement pharyngé, les fausses routes ou l'accentuation de l'obstruction ventilatoire.

a. Les moyens de facilitation de la succion-déglutition-ventilation

La succion-déglutition-ventilation est un réflexe ou les trois actions : « téter/déglutir en apnée/ventiler juste après », sont intégrées (coordonnées) les unes aux autres. Par définition, un réflexe ne se rééduque pas. « L'exercice » lié au temps passé à téter n'a donc pas d'effet « habituatif ». Au contraire, c'est dans les 15 à 20 premières minutes de biberon que la succion est la plus efficace. **Il faut donc s'adapter à cette succion insuffisante, la compenser** par des petits moyens dont on en trouvera ci-dessous plusieurs :

- Attendre que l'enfant ait faim et s'adapter à sa demande
- Bien le maintenir éveillé pendant le biberon
- Fendre largement la tétine
- Utiliser des tétines longues
- Utiliser des tétines en caoutchouc bien souples, plutôt 2^{ème} âge
- Epaissir le lait à l'amidon de caroube (Nutrilon AR ou Modilac Expert AR) pour que l'écoulement à travers une tétine bien fendue soit lent
- Enrichir le lait en calories (glucides : maltodextridine + lipides : huile Isio4) pour que les volumes moindres soient compensés par un apport énergétique équivalent.
- Maintenir la tête dans l'axe du corps, sans déflexion postérieure de la nuque pour que le larynx soit dans une position qui facilite sa fermeture. Cette position favorise moins l'endormissement pendant la tétée

b. La nutrition entérale de soutien par sonde nasogastrique.

Environ deux tiers des enfants porteurs d'une SPR nécessitent un soutien nutritionnel par sonde nasogastrique. La plupart du temps, cette nutrition entérale (NE) est transitoire et bien tolérée. Cette NE peut être exclusive si l'enfant fait des fausses routes ou mieux être partielle, en complément du biberon. Le sevrage de la NE démarre dès 4 mois lorsque l'alimentation à la cuiller peut être débutée. Pendant la période de diminution de la NE, l'enfant prend le biberon + la cuiller et on finit le repas par la sonde, en réduisant progressivement le volume de la NE ou le nombre de repas complétés par sonde.

- c. La gastrostomie** (matériel (tuyaux ou petit tube avec un bouton ouverture/fermeture) qui va de l'extérieur à l'estomac, pour y apporter du lait ou un aliment semi-liquide)

En règle, la gastrostomie n'est proposée que dans deux cas de figure. Soit quand une chirurgie anti-reflux (ou chirurgie de Nissen) est indiquée du fait de l'échec du traitement médical du reflux gastro-oesophagien ou de la survenue de pneumopathies d'inhalation (bronchite par entrée de lait ou de salive dans la trachée et les poumons). Ces enfants, alimentés par sonde, bénéficient alors d'une pose de gastrostomie pendant le temps

opérateur du Nissen. Le second est celui d'une prolongation du besoin de NE au-delà de 6 ou 9 mois avec une mauvaise tolérance de la sonde. Il s'agit en règle de SPR syndromiques ou associés.

III. Evaluation des troubles respiratoires

L'obstruction ventilatoire constitue le problème le plus délicat de la prise en charge des enfants atteints de séquence de Pierre Robin. Ce problème est d'une part celui de l'évaluation de l'obstruction, de son degré, de sa tolérance et d'autre part celui des techniques de traitement, lesquelles sont variées et dépendent de l'expérience des équipes.

La difficulté dans l'évaluation de l'obstruction ventilatoire des enfants atteints de SPR est à la fois son évaluation quantitative à l'instant t , mais aussi sa dynamique évolutive, son caractère aigu ou chronique, autant d'éléments impliqués dans sa plus ou moins bonne tolérance.

Pour une majorité d'enfants, l'obstruction s'aggrave au cours des 6 premières semaines, reste stable pendant 3 mois puis s'améliore entre 4 mois et 1 an. Les ré-aggravations secondaires plus tardives sont possibles, surtout chez les SPR syndromiques. Aux différents moments de la journée également, l'obstruction est variable : plus importante dans le sommeil agité et pendant la tétée, moindre en situation d'éveil calme ou avec une tétine non nutritive en place. Les parents apprennent vite à estimer les bruits respiratoires de leur bébé et l'intensité de l'obstruction qu'ils traduisent.

L'ensemble des équipes s'accorde pour évaluer l'intensité de l'obstruction ventilatoire de ces enfants d'une part sur **des éléments cliniques** :

- Courbe de croissance
- Calories nécessaires pour obtenir cette croissance normale
- Qualité du confort et de l'éveil chez un enfant souvent positionné en décubitus ventral.
- Qualité du développement psychomoteur
- Sommeil calme, cliniquement réparateur
- Absence d'accès de cyanose
- Absence de malaise

Il existe également **des critères d'hématose, c'est-à-dire de reflet des échanges gazeux entre la sang, l'oxygène de l'air et le gaz carbonique**:

- Capnie inférieure à 50 mmHg
- Saturation en oxygène supérieure à 95 % durant plus de 95 % du temps d'enregistrement sur 24 heures
- Index d'apnées-hypopnées inférieur à 10 par heure en polysomnographie.

La laryngoscopie dynamique est une aide importante. Il s'agit de l'examen ORL qui va permettre à l'aide d'une fibre optique (fibroscope) de voir le fonctionnement du carrefour aérodigestif et le degré d'obstruction de la base de langue, du pharynx et du larynx.

Les techniques de levée d'obstacle sont nombreuses. Ces techniques sont en général utilisées de façon graduelle, de la simple position ventrale à la trachéotomie en fonction de la gravité de l'obstruction.

L'ordre des traitements de l'obstruction respiratoire proposé aujourd'hui est le suivant :

- Position ventrale
- Exclusion des biberons pour passer un cap si aggravation pendant les biberons
- Sonde nasopharyngée
- Labioglossopexie pour les équipes qui en ont l'expérience et pour des enfants dont l'obstruction est liée majoritairement à la rétroposition linguale.
- Ventilation non invasive (VNI)
- Trachéotomie

En tout état de cause, les infections respiratoires doivent être évitées (autant que faire ce peut) pendant la première année de vie pour éviter d'aggraver la situation respiratoire (garde à domicile, vaccinations à jour, vaccin anti-grippal pour les parents si automne ...).

IV. Le Suivi

Le suivi des enfants porteurs de séquence de Pierre Robin doit être prolongé jusqu'à l'âge adulte. La fréquence et le type d'interventions dépendent à la fois du diagnostic et de la gravité des atteintes. Il s'agit d'un suivi à la fois médical et rééducatif : pédiatrique, ORL, stomatologique, orthodontique, dentaire, orthophonique, psychomoteur et psychologique.

Le suivi dépend bien sûr du diagnostic et des enfants. Nous indiquerons donc ce que nous considérons comme le suivi minimal utile aux enfants atteints de SPR isolée, suivi qui pourra être augmenté pour les enfants qui ont des SPR syndromiques ou associées.

A. Pour les Séquences de Pierre isolées

Suivi pédiatrique :

Nutrition, ventilation, croissance et développement justifient un suivi mensuel la première année puis trimestriel la seconde, semestriel jusqu'à l'entrée à l'école (3 ans), tous les deux ans au-delà. Le pédiatre reste le coordonnateur de l'ensemble du suivi, des spécialistes et rééducateurs.

Suivi génétique :

Avant 4 mois, en règle pendant l'hospitalisation initiale pour les bébés hospitalisés ou à la demande du pédiatre ou du chirurgien si le bébé est vu en consultation. A 1 an systématiquement avec des radiographies de squelette pour éliminer une collagénopathie et participer à la confirmation du diagnostic de syndrome de Pierre Robin isolé.

Suivi ORL :

Il dépend de la gravité de l'obstruction et du mode de traitement. Les enfants qui ont une sonde nasopharyngée ou une trachéotomie verront davantage l'ORL.

Le suivi ORL dans le cadre des troubles auditifs impose un dépistage auditif néonatal comme tous les enfants, une **audiométrie subjective vers 12 mois** (en général deux mois après la chirurgie de la fente) et après la décanulation si SPR trachéotomisé, puis une fois avant 2 ans, à 3 ans, 6 ans, 10/12 ans et au delà si nécessaire.

Si l'enfant a une VNI, le suivi spécifique est organisé par le pneumologue responsable : une exploration respiratoire nocturne tous les mois jusqu'à stabilisation puis après l'arrêt de la VNI, une consultation avec exploration du sommeil à la demande selon la clinique au-delà.

Suivi Stomatologique :

Consultation de départ avant 4 mois, consultation préopératoire vers 8 mois, chirurgie entre 8 et 9 mois + consultation post opératoire 3 semaines après la chirurgie puis avant 2 ans, à 3 ans, 6 ans puis tous les 2 ans jusqu'à la fin de la croissance maxillofaciale, davantage si nécessaire.

Suivi orthodontique :

En binôme avec la consultation de stomatologie, à partir de 6 ans puis à la demande selon les soins prévus, tous les deux ans minimum.

Une consultation de pédodontiste tous les deux ans à partir de 4 ans

Suivi ophtalmologique :

Les enfants hospitalisés en période néonatale pour SPR ont un fond d'oeil pour éliminer une cataracte ou un glaucome. Tous voient l'ophtalmologue avant l'âge de 1 an sous atropine pour éliminer une myopie. S'ils n'ont pas de myopie congénitale, ils revoient l'ophtalmologue à 6 ans.

Suivi orthophonique :

Le premier contact se fait vers 18 mois, après l'audiométrie subjective, au moment de l'éclosion du langage pour initier une guidance parentale et des jeux de souffle. C'est souvent un peu tôt pour savoir s'il faut initier une prise en charge orthophonique. L'enfant doit donc être revu à 2 ans et demi pour voir s'il faut ou non démarrer cette prise en charge en ambulatoire. Attendre le bilan des 3 ans est un peu tardif compte tenu des délais ensuite pour trouver une orthophoniste compétente. Le point est refait à 3 ans, 4 ans puis tous les deux ans jusqu'à l'entrée en 6^{ème} puis tous les 3 ans jusqu'à l'âge adulte.

Suivi psychomoteur :

Le suivi en psychomotricité n'est pas une obligation pour toutes les équipes. Au sein du CRMR, nous avons souvent constaté chez les nourrissons atteints de SPR, même isolée, un décalage des acquisitions psychomotrices dans les champs de la motricité globale. De plus, certains ont des maxillaires très tendus, une ouverture buccale étroite, une mimique faciale pauvre. Tout ceci mérite un bilan et une prise en charge éventuelle en externe par un psychomotricien ou un kinésithérapeute. Ces bilans ont lieu à 8 mois, 18 mois et 3 ans.

Suivi psychologique :

Les enfants atteints de SPR isolée vont bien. Cependant, un suivi par une psychologue nous paraît important à deux périodes principales de la vie. D'abord pendant les premiers mois de vie quand les parents ont besoin d'être soutenus au moment de l'annonce diagnostique, des décisions thérapeutiques qui peuvent leur sembler agressives et qui bouleversent complètement leur projet de parents. Pendant cette même première année, l'enfant aura besoin d'être stimulé pour compenser le caractère délétère ou inhibant des soins. A l'adolescence, l'enfant aura également besoin d'un soutien psychologique à nouveau dans cette période de fragilité. Entre les deux, la présence d'une psychologue dans l'équipe référente est très utile pour répondre à la demande des médecins ou des familles. Elle peut aussi être un interlocuteur pour l'école si l'intégration scolaire ou la vie à l'école pose problème.

B. Pour les séquences de Pierre Robin non isolées

Pour les SPR syndromiques ou associés, le suivi est au minimum le même que pour les SPR isolés, ce d'autant qu'il est sage d'attendre l'âge de 1 an pour confirmer ce diagnostic.

Les nécessités de suivis supplémentaires dépendent du diagnostic et ne peuvent pas faire l'objet d'un protocole :

- Les syndromes de Stickler auront un suivi ophtalmologique plus étroit et ultérieurement un suivi orthopédique plus étroit. S'ils débutent un déficit auditif plus tardif, ce dernier justifiera d'un suivi spécifique.
- S'il s'agit d'une anomalie à expression principalement neurologique, le neuropédiatre et/ou le médecin de rééducation seront utiles ...

IV. Le passage à l'âge adulte, le conseil génétique et la prise en charge des maternités futures

L'anticipation et l'organisation du passage à l'âge adulte fait partie des missions des CRMR. La question est simple pour les spécialités où un organe unique ou majoritaire est concerné. C'est plus difficile pour les SPR car les spécialistes concernés sont nombreux et le rôle de coordonnateur du pédiatre n'a pas son équivalent chez les adultes : les généralistes en ville ne connaissent pas bien les pathologies malformatives et les internistes hospitaliers, qui seraient les mieux à même de jouer ce rôle, sont déjà très occupés avec les maladies de système et connaissent assez mal également les pathologies polymalformatives. L'orientation est donc spécifique à chaque enfant chez qui, de façon assez naturelle, le spécialiste le plus concerné saura trouver son homologue adulte qui à son tour orientera le patient adulte vers les autres spécialistes dont il peut avoir besoin.

Le généticien doit être sollicité à l'adolescence et revoir le patient pour lui expliquer en direct le mode de transmission de son syndrome si besoin ou l'absence de risque si celui-ci est faible. En effet, certains adolescents vivent avec des idées fausses leur maladie, ses potentiels risques de transmission et avec eux une anxiété plus ou moins exprimée à l'idée de devenir parent à son tour. Si le risque pour la descendance existe, le patient sera informé et, en cas de grossesse, un suivi spécialisé sera mis en place.