

# Le syndrome de Pierre Robin Hier, aujourd'hui et demain



Association Tremplin  
Syndromes de Pierre Robin

Anniversaire des 20 ans, mars 2019

Pr Véronique Abadie

Hôpital Universitaire Necker

Centre de Référence Maladies Rares SPRATON

# Une histoire française devenue internationale

## Les années 30



D<sup>r</sup> Pierre ROBIN  
Médecin stomatologiste des Hôpitaux de Paris.

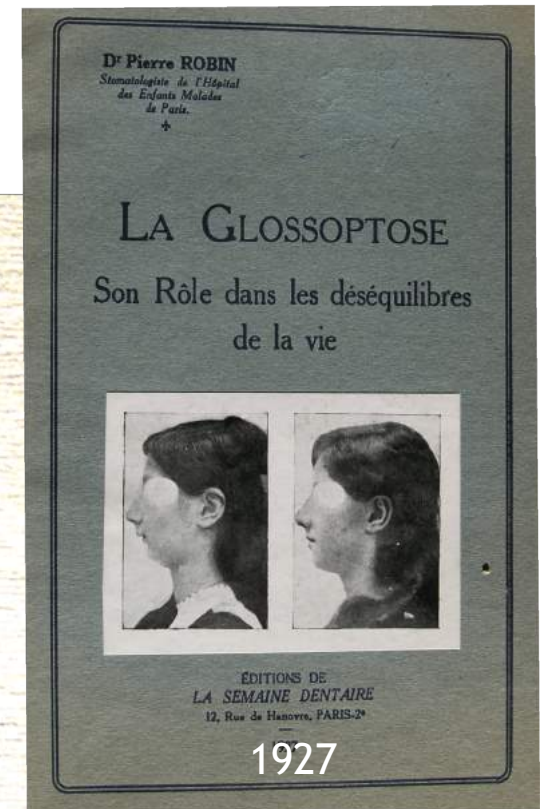
### GLOSSOPTOSE ET VAGOTONIE

Extrait de *Bulletin et Mémoires de la Société Médicale de l'Élysee*  
(N<sup>o</sup> de Mai 1929)

PARIS  
LIBRAIRIE OCTAVE DOIN  
GASTON DOIN & C<sup>o</sup>, ÉDITEURS  
8, Place de l'Élysée, 8  
1929

La Chute de la base de la langue  
considérée comme une nouvelle cause  
de gêne dans la respiration naso-  
pharyngienne <sup>(1)</sup>.

Communication faite à l'Académie de Médecine,  
le 2 Janvier 1923, par le Dr Pierre ROBIN, Stomatologiste  
à l'Hôpital des Enfants-Malades



# L'oubli jusqu'aux années 70

## Renaissance grâce aux généticiens

« Pierre Robin anomalad », Smith 1975

- Rétrognathisme ou micrognathisme
- Glossoptose
- Fente palatine postérieure médiane romane U-shaped



1975 - 1990 = « La quinzaine » des chirurgiens  
les années « mécanistiques »

10% de mortalité, 30% de retard de développement mental



# 1990 - 2005 : la « quinzaine » pédiatrique, la réflexion embryologique et génétique

## Emergence de la théorie neuro-développementale de la SPR



Rôle du mouvement dans l'architecture du fœtus

Idée de l'atteinte du tronc cérébral foetal

Gérard Couly 1988: Classification et nouvelle approche thérapeutique

# La « Séquence » de Pierre Robin

*Les 3 anomalies anatomiques faciales sont une conséquence  
les unes des autres*

Rétrognathisme embryonnaire +

Glossoptose (langue embryonnaire postérieure et verticale)

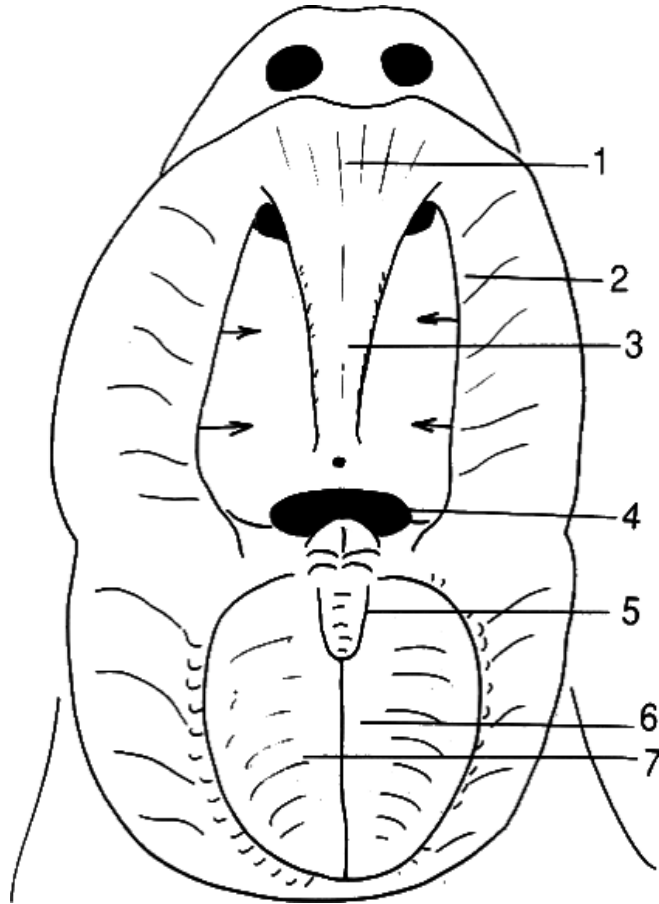
entrave la formation du palais secondaire



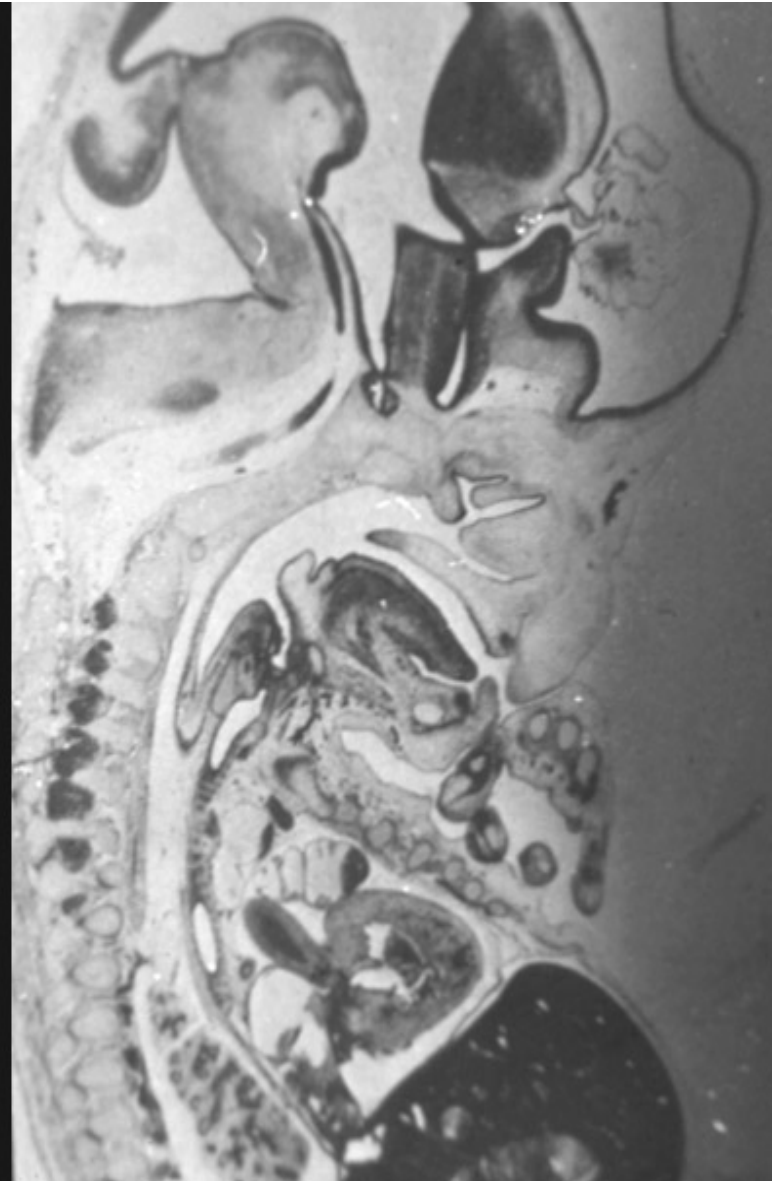
Fente palatine (U-shaped cleft palate)



## Formation du palais secondaire (7ème semaine)

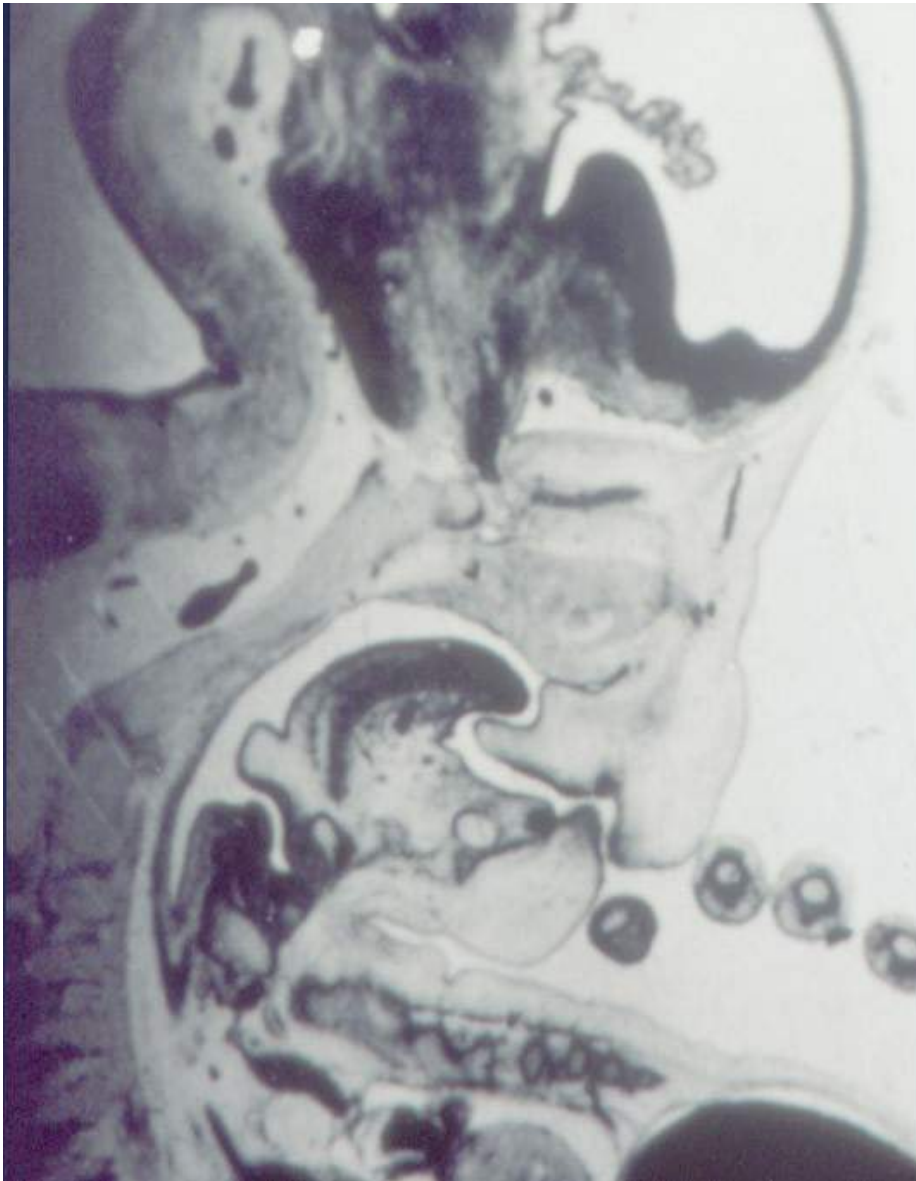


- 1 Palais primaire
- 2 Procès palatins
- 3 Septum nasal
- 4 Pharynx
- 5 Tuberculum impar de la langue
- 6 + 7 Tubercules latéraux



Coupe saggitale médiane d'embryons humains  
45 jours (G) et 55 jours (D) de vie embryonnaire





Langue verticalisée derrière la fente vélopalatine  
Séquence de Pierre Robin, sommeil anesthésique, trachéotomisé



Processus complexe, dynamique qui se déroule sur une dizaine de jours ... donc susceptible d'être altéré par différentes causes ....



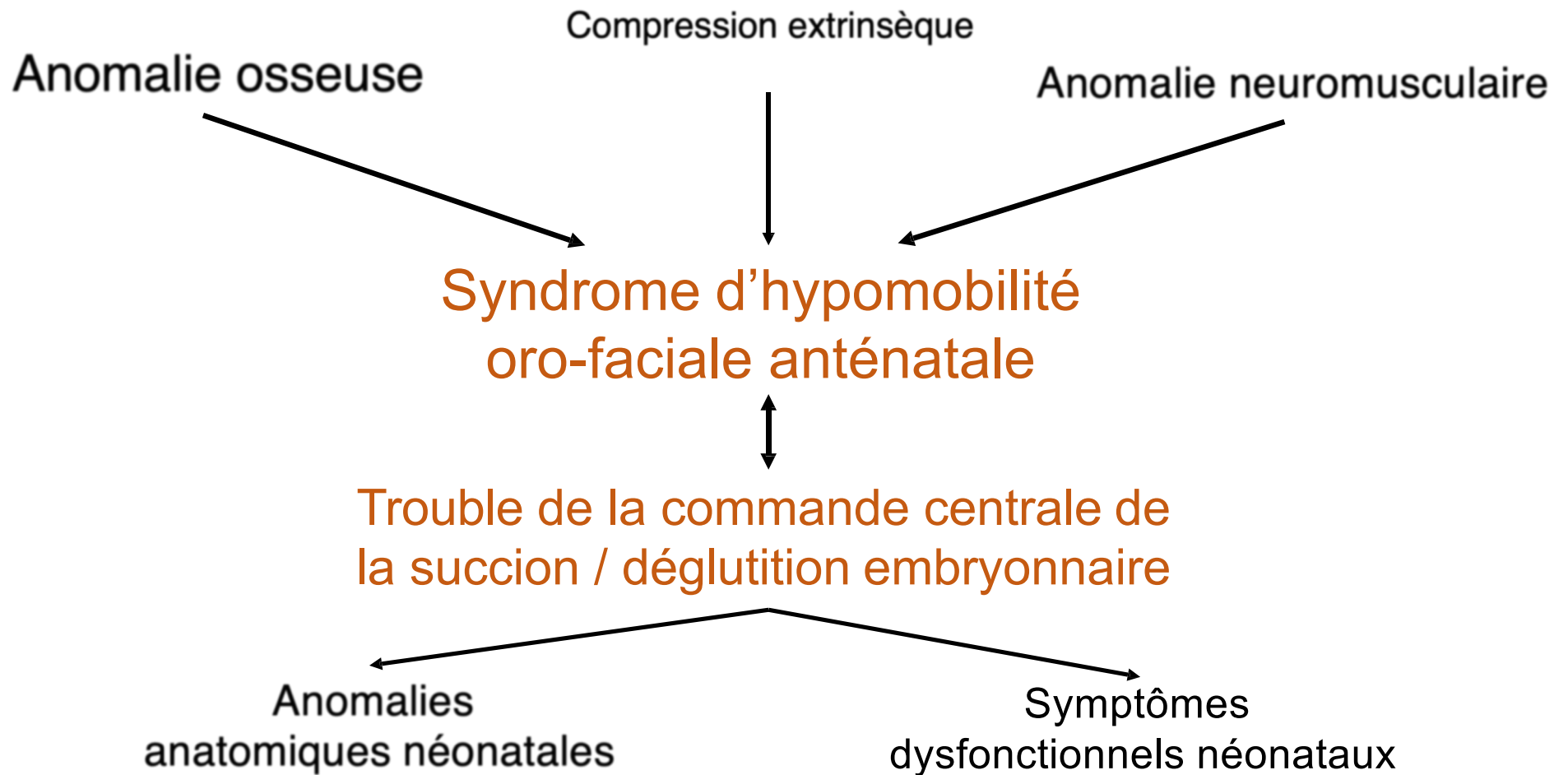
# Oralité foétale

- Architecture au 1er trimestre
- Motricité et sensorialité au 2ème trimestre
- Fonctionnalité parfaite au 3ème trimestre

## Rôles :

- Développement mandibulaire
- Fermeture et mise en forme du palais
- Croissance staturo-pondérale du foetus
- Croissance «mécanique» du tubedigestif
- Préparation à la vie extra-utérine





# Défaut de croissance embryonnaire de la mandibule

## Facteurs anatomiques

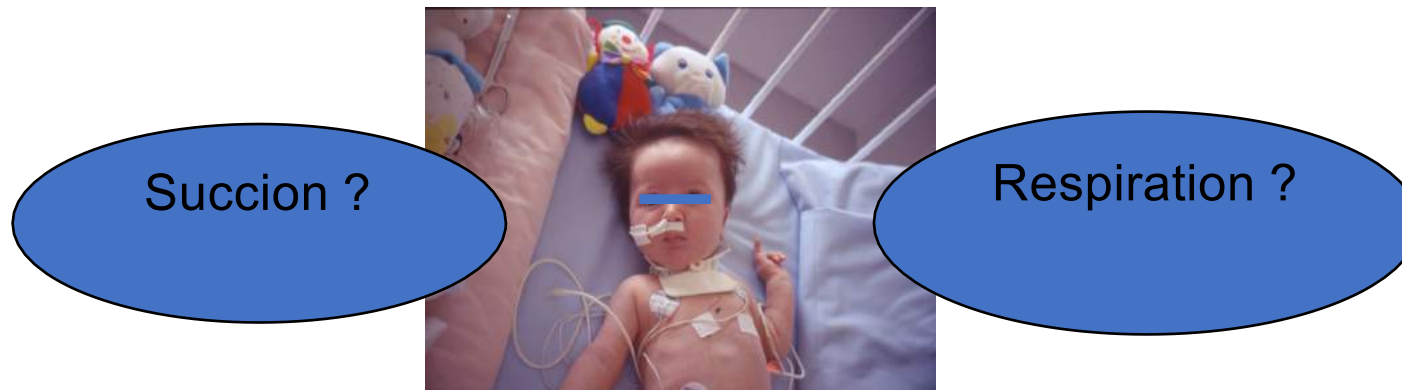
- Path collagènes
  - Sd de Stickler
- Path osseuses
  - Sox 9: nanisme campomélique
- Développement facial
  - TCOF1: Treacher Collins
- tbx1
- ....

## Facteurs fonctionnels

- Hypomobilité oro-faciale
  - Musculaire
  - Neurogène
  - Cerveau foetal
  - Rhombencéphale
- Akinésie foétale

# Un regard médical pédiatrique autant que chirurgical

*“Ce n’est pas la fente qui empêche de boire, c’est le défaut de succion embryonnaire qui est responsable de la fente”*



Atteinte des organes commandés par le tronc cérébral et les nerfs crâniens

1. Troubles de la coordination succion-déglutition
2. Troubles du tonus glosso-pharyngo-laryngé
3. Troubles de la motricité de l'œsophage
4. Troubles de la régulation cardiaque par le système nerveux autonome



## 2005-2020 : La « quinzaine » de l'organisation

2007 : 1<sup>ere</sup> labellisation du Centre de Référence  
Maladies Rares à Necker + centres experts

2013 : PNMR 2 : création des filières de santé  
maladies rares : TETECOUCO

2017 : PNMR3 : relabellisation de SPRATON.  
1 CRMR + 21 CCMR

2019 : relabellisation de la filière TETECOUCO

# La séquence de Pierre Robin aujourd'hui

## Un parcours de soins bien codifié

Si diagnostic anténatal, naissance dans une maternité avec réa néonatale + ORL



Si pas de diagnostic prénatal, transfert dans le centre de référence ou de compétence

**Que dire aux parents à la sortie ?**

- Renouveler les recommandations sur les précautions de couchage et l'administration des biberons (documents téléchargeables sur le site SPRATON)
- Ne pas minimiser la pathologie (une surveillance attentive est indispensable les premières semaines de vie et une chirurgie sera nécessaire à moyen terme) sans pour autant dramatiser : la notion de syndrome fait peur quant à la possibilité de troubles développementaux associés

**Et la suite...**

- Consultation avec le chirurgien maxillo-facial dans les 15 premiers jours de vie
- Suivi et prise en charge par le pédiatre expert en consultation rapide ou en hospitalisation en fonction des troubles fonctionnels
- Retour à domicile envisageable après autonomisation ventilatoire et nutritionnelle ou mise en place de techniques de soutien (VNI, SNG...)

**Comment nous joindre ?**

Pr ABADIE, Dr CHALOUHI  
CRM SPRATON, Hôpital Necker Enfants malades  
Secrétariat : 01 71 19 63 21  
Médecin de garde : 01 44 38 17 65 ou 01 71 39 68 78  
Mail : [crm.spratton.pierrerobin@aphp.fr](mailto:crm.spratton.pierrerobin@aphp.fr)  
Site : [spraton.aphp.fr](http://spraton.aphp.fr)

Pr LAPILLONNE, Dr GIUSEPPI ou médecin de garde en réanimation néonatale 24h/24h : 01 71 19 61 98

**Syndromes de Pierre Robin**  
*Trisomie de succus digitalium completum*

Un petit menton, une fente postérieure,  
**un trouble de succion...**  
Et si c'était un syndrome de Pierre Robin ?



## Les premières semaines : Analyse de la qualité de la succion et capacité à boire

- Clinique +++ Allaitement maternel pas possible – lait de maman tiré  
Succion facilitée



- Tétine molle, grande, bien ouverte, lait épais, tête non défléchie
- Croissance, inhalations, dégradation de l'état respiratoire
- Aucun examen complémentaire n'est optimal :
  - Radiocinéma de la déglutition : irradiant, peu physiologique
  - EMG de succion-déglutition: intrusif, peu prédictif
  - Fibroscopie de déglutition : moins informatif que la clinique
  - Succimétrie ? recherche

## 2. Evaluation de l'obstruction ventilatoire

1. La clinique (très délicate) +++
  - Bruits, tolérance, confort
  - Obstruction sub-aigue « lait sur le feu »
  - Obstruction chronique, irritabilité
2. La laryngoscopie ORL : peu contributive
3. L'hématose biologique (oxygénation)
  - SaO<sub>2</sub> < 90 % +10% , PCO<sub>2</sub> > 50 mm d'Hg
  - La poly(somno)graphie. Index d'AH > 10 / h

## Les 3 stades de gravité = continuum évolutif

1. Succion facilitée suffisante. Pas d'obstruction clinique  
Confortable sur le ventre SaO<sub>2</sub> > 90 %. PCO<sub>2</sub> < 50 mm d'Hg.  
IAH < 10/h (20%)
2. Succion insuffisante ou dangereuse/ NE  
Obstruction ventilatoire « tolérable »  
SaO<sub>2</sub> > 90 % , PCO<sub>2</sub> < 50 mm d'Hg. IAH < 10/h (50%)
3. Succion insuffisante + Obstruction des VAS  
SaO<sub>2</sub> < 90 % > 10% du temps, PCO<sub>2</sub> > 50 mm d'Hg, IAH > 10/h (30%)

# Thérapeutiques proposées pour l'obstruction ventilatoire en France, dans le monde ....



Position ventrale + précautions écrites

## Ventilation non invasive



Sonde nasopharyngée

Case: Pierre Robin Sequence

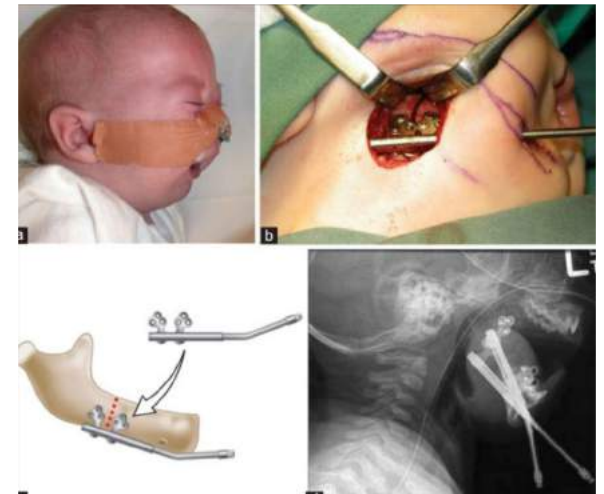


Trachéotomie



Glossopexie / labioglossopexie

OstéoDistraction mandibulaire







## PRECAUTIONS POUR LE COUCHAGE VENTRAL D'UN BEBE



Le couchage dorsal systématique a permis de réduire de moitié l'incidence de la mort subite inexplicée 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 glossoptose (chute de la langue en arrière), une hypotonie des voies aériennes supérieures, une pharyngomalacie, une laryngomalacie et/ou une séquence de Pierre Robin. Il permet à ces bébés de mieux respirer et peut donc être prescrit à domicile.

Afin de ne pas risquer de MSIN, **les conditions de couchage suivantes doivent être strictement suivies**, visant à améliorer l'aération et le rafraichissement 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 T-shirt de maman.
- L'enfant ne doit pas être recouvert d'une couverture ou d'une couette.

C'est cette évaluation qui permet :

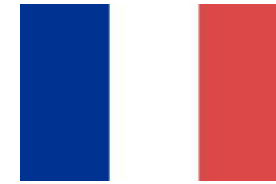
1. De définir les stades ou grades 1, 2 et 3
2. De savoir avec quelles techniques on va rentrer à la maison !
  - Formation à la nutrition entérale à domicile
  - Formation à la gestion de la trachéotomie à domicile
  - Formation à la gestion de la Ventilation Non Invasive à domicile

2. Faire un diagnostic pour préciser le devenir à long terme, en particulier neuro-développemental

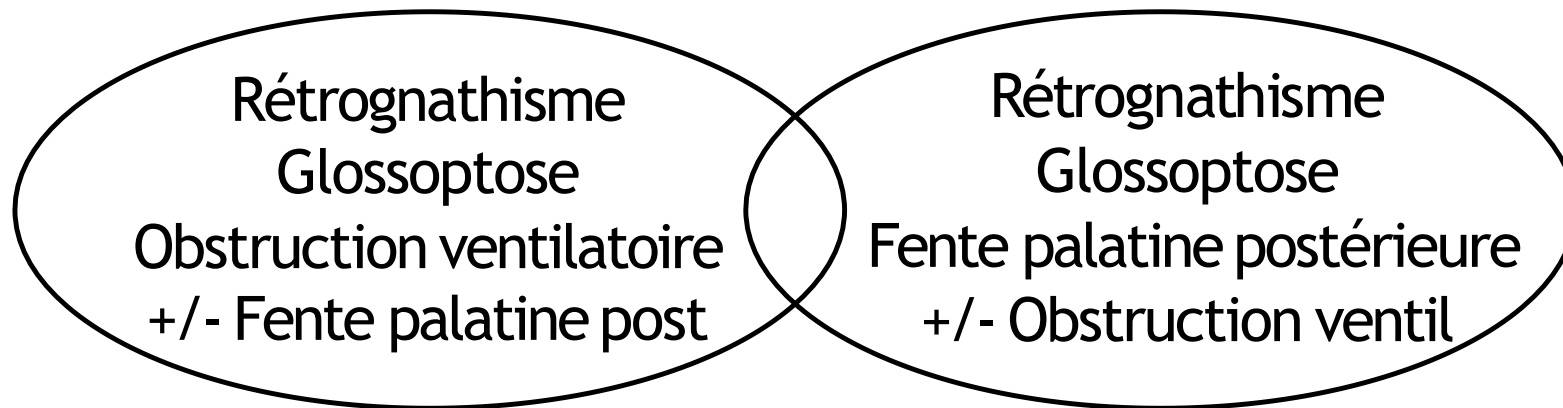
# Un consensus international mitigé...



Pays-Bas et coll



Français et coll



[\*Best Practices for the Diagnosis and Evaluation of Infants With Robin Sequence: A Clinical Consensus Report.\*](#)

*Breugem CC, ...Abadie V, Hong P. JAMA Pediatr. 2016*

# Série de Necker - 1990-2018 - n = 544

1. Séquences de Pierre Robin isolées	312	57%
2. Séquences de Pierre Robin syndromiques	157	29%
- Stickler & collagenopathies	48	} 6 diag = 90%
- Chromosomes and anomalies cytogénétiques	24	
- Teratogènes : alcool, valproate, misoprostol...	19	
- Autres Anomalies osseuses	16	
- Del 22 q11	13	
- Treacher-Collins, Nager	9	
- Kabuki	7	
- SATB2	4	
- Loyes-Dietz	3	
- Cornélia Delange	2	
- Dysostose mandibulofaciale de Guion Almeida = EFTUD2	2	
- Ostéopathie striée - sclérose crânienne	2	
- X-Fra	2	
- Oculo-dento-digital dysplasia	2	
- SLO	1	
- Smith-Magenis	1	
- Sd de Bramforth	1	
3. Séquences de Pierre Robin associées	75	14%

On se donne une bonne année pour faire le diagnostic de Pierre Robin isolé ou syndromique

La séquence de Pierre Robin isolée =  
le syndrome de Pierre Robin

Le « Robin »

Les séquences de Pierre Robin associées =  
Un syndrome x incluant une SPR

Les « Robins »



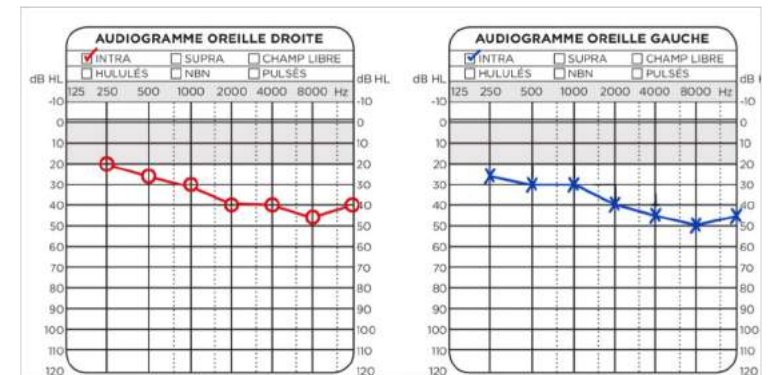
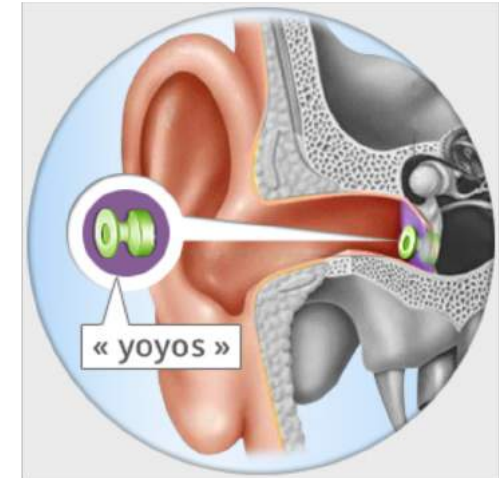
# La fin de la première année

- Sevrage des techniques, autonomie respiratoire et alimentaire
- Chirurgie du palais en 1 ou 2 temps : véloplastie (6-8 mois)  
puis fermeture palais osseux (12-18 mois) avant le langage,  
selon les équipes et la largeur de la fente



# Les années maternelles ...

- les otites aiguës et séromuqueuses
- la surveillance audiométrique
- les Yoyos
- le développement du langage - trouble phonatoire fréquent
- la guidance orthophonique
- peu de difficultés alimentaires



# Les années primaires

Bilan maxillo-orthodontique des 6 ans

Début de l'orthodontie

L'orthophonie

Les éventuelles reprises chirurgicales, fistules ou rhinolalie (Push back, pharyngoplastie)

Toujours pister le SAOS, polygraphie de nuit si doute

## Les années « collège »

la croissance mandibulaire + l'orthodontie

la rhinolalie

l'image de soi

l'identité de l'adolescent - ADOROBIN

## Le parcours de soins n'est pas identique pour tous les SPR

- plus simple pour les SPR isolées
- plus spécifique selon le diagnostic de syndrome
  - OPH, os pour les Sd de Stickler
  - ORL, audio
  - neuromusculaire
  - orthopédie
  - génétique
- ....

# Le passage à l'âge adulte

1. « Perdre » son pédiatre
2. Trouver les spécialistes experts, chirurgiens maxillo-faciaux, ORL, généticiens, OPH....
3. Trouver les « internistes » ou MG qui connaissent les maladies rares et les situations de handicap



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

**LA SUIITE**  
Necker

Téléchargez et découvrez  
l'application « La Suite Necker »

Utilisable par n'importe quel adolescent porteur d'une maladie rare et/ou chronique quel que soit son lieu de vie et de suivi en France. Disponible sur l'App Store ou Google Play.





La famille à venir ...

# La séquence de Pierre Robin demain



Association Tremplin  
Syndromes de Pierre Robin

- Une identification génétique pour tous - Génétique pour comprendre le trouble du développement et conseiller les couples et les enfants devenus adultes
- Un diagnostic précis pour tous les Pierre Robins non isolés
- Une meilleure anticipation des problèmes par la meilleure connaissance diagnostique
- Un diagnostic prénatal plus fréquent et plus précis pour bien orienter le couple et la naissance

# La séquence de Pierre Robin demain



Association Tremplin  
Syndromes de Pierre Robin

- Une optimisation du développement par une meilleure évaluation de la ventilation - Saturation en O<sub>2</sub> cérébrale
- Un matériel de VNI encore plus léger et facile à supporter pour les bébés
- Une chirurgie du voile plus performante pour améliorer la phonation et éviter les reprises chirurgicales
- Des équipes formées partout pour éviter les différences de qualité de prise en charge