



SYNDROME DE PIERRE ROBIN : une histoire de famille !

A. Camélio

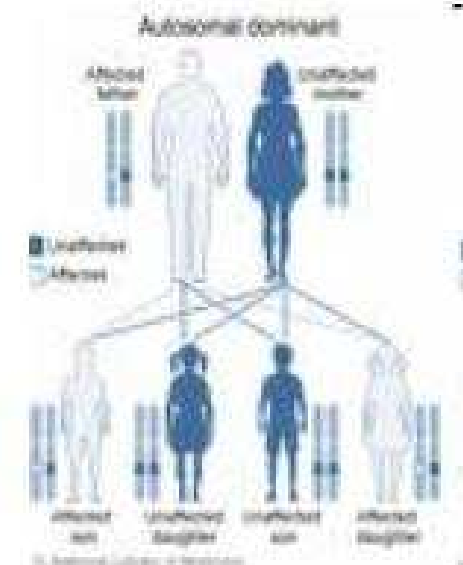
Dr Bosset, Dr Guillermet

SOCIETE DE MEDECINE DE FRANCHE-COMTE
Séance de Périnatalogie, le 17/09/09

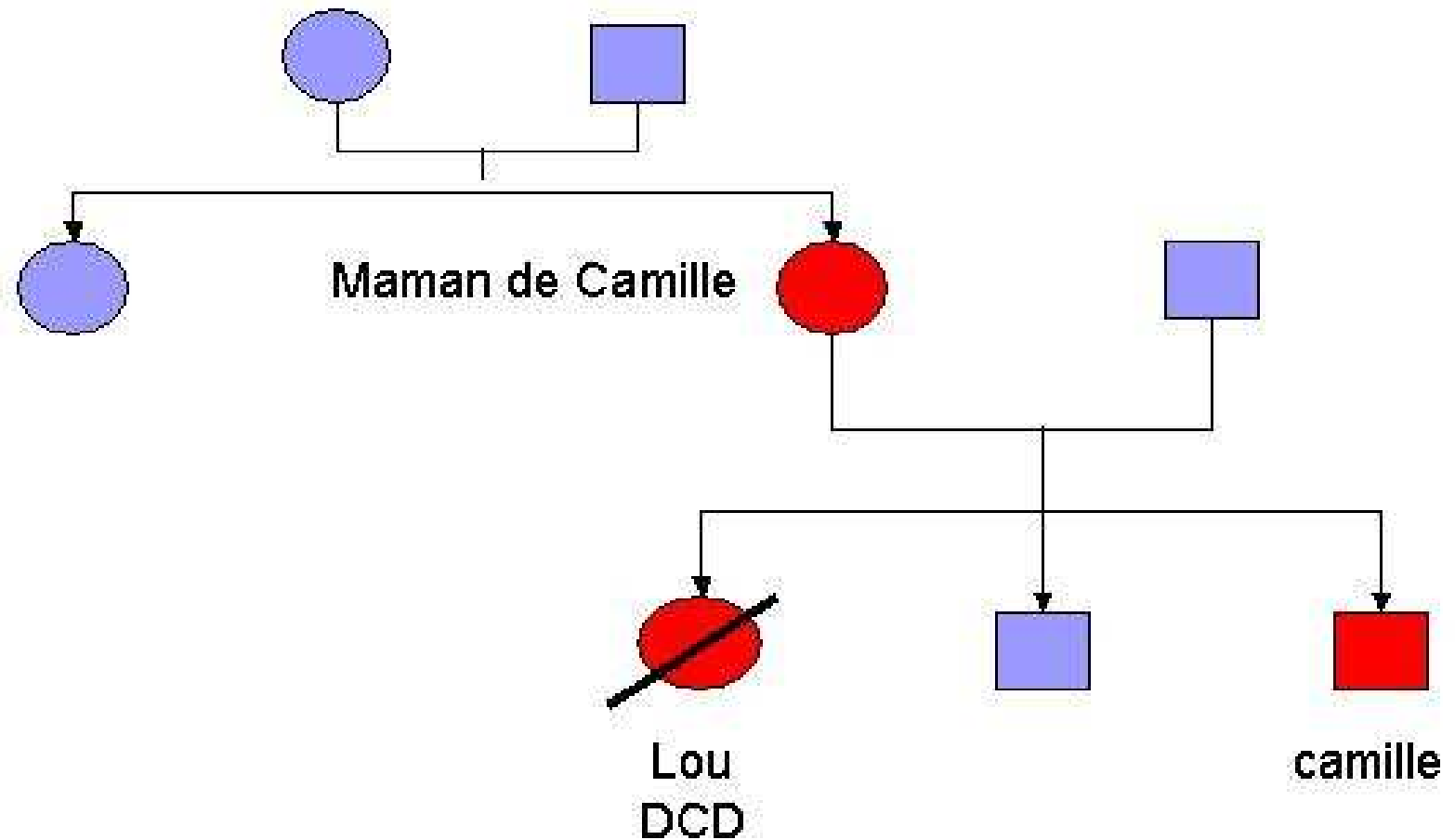


Camille, né le 09/07/09

- ATCD maternels :
 - Sd de Pierre Robin avec suspicion de sd de Stickler devant : rétinopathie, ostéochondrite hanche Dte, prothèse sternale
- G5P2 (2 ASP, 1 MFIU à 32 SA : SPR)
- Grossesse simple spontanée
 - Echo anténatales : hydramnios à 35 SA+5
- Accouchement déclenché à 37 SA +1 pour hydramnios et ATCD de MFIU
- Sœur : lulette bifide



Arbre généalogique de Camille



CAMILLE



- A la naissance :
- PN = 2590 gr
- TN = 49 cm
- PC = 33 cm
- Apgar : 6-8-9
- Aspiré puis ventilé au masque

EXAMEN CLINIQUE

- Dysmorphie faciale :
- Retrognathisme
- Glossoptose
- Fente palatine



PRISE EN CHARGE A MARFAN

- Infectieux : Pas d'IMF

- Nutritionnel :

Alimenté au bib par lait mat épaissi

Traitement RGO

Stagnation pondérale

- Respiratoire :

Signe de DR : entonnoir xiphoïdien

CRG : nombreuses désaturations nécessitant la mise en place d'une ventilation nasale

PRISE EN CHARGE EN REA

- Sur le plan respiratoire :
- VNI par infant flow
- Essai de sevrage de l'IF à partir du 28/07
- Devant dégradation de l'état respiratoire et nutritionnel :
décision de trachéotomie,
réalisée le 21/08
- Nette amélioration



PRISE EN CHARGE EN REA

- Sur le plan nutritionnel :
- Pose de SNG
- Enrichissement par éoprotine
- Trt du RGO : posture, trt mdc , lait épaissi



BILAN PARACLINIQUE

- Bilan des malformations associées :
- ETF et écho abdo normales
- Echo cœur : FOP
- Rx. Squelette : normales
- Examen ophtalmo : myopie, rétine pâle
- PEA : normaux
- Caryotype : 46,XY
- Recherche de maladie de Stickler : en cours
- RDV Pr Ricbourg vers 2 mois de vie

SPR : HISTORIQUE

- 1891 : Menard et Lannelongue décrivent pour la 1ère fois la triade micrognathie, fente palatine et glossoptose
- 1926 : Pierre ROBIN détaille la pathologie chez un enfant présentant une hypoplasie mandibulaire et une glossoptose

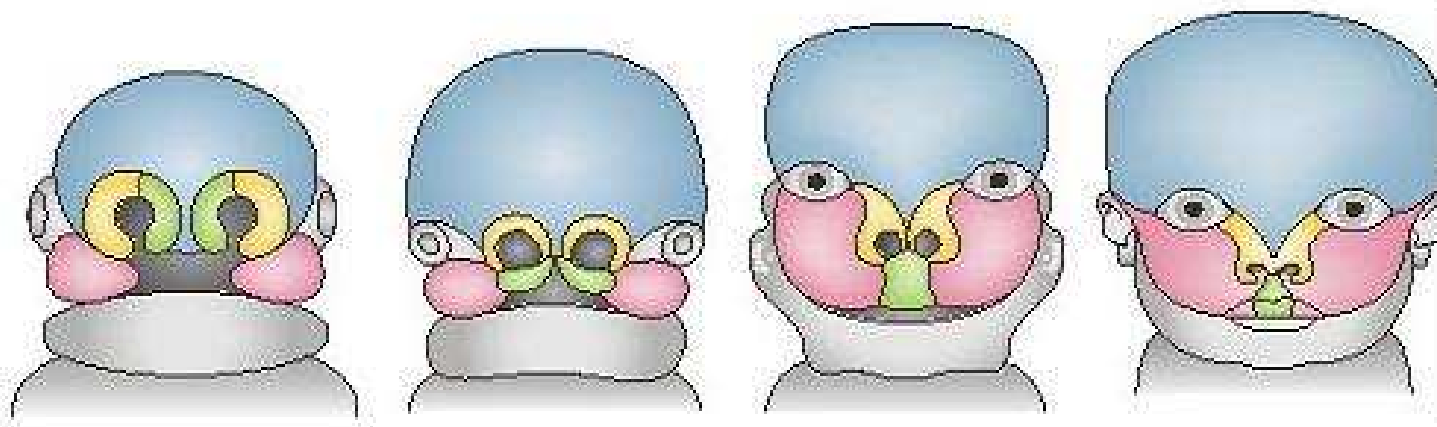
DEFINITION

- SEQUENCE DE PIERRE ROBIN
- **Dysmorphie fonctionnelle** : morphologie faciale spécifique secondaire à un trouble de la dynamique oro-faciale anténatale
- Anomalie du développement du TC : sd de dysfonctionnement du TC

- TRIADE :
- Rétrognathie
- Glossoptose
- Fente palatine

EMBRYOLOGIE

- Les bourgeons faciaux et leur développement : 2a. 3 semaines. 2b. 7 semaines. 2c. 10 semaines. 2d. Face constituée.

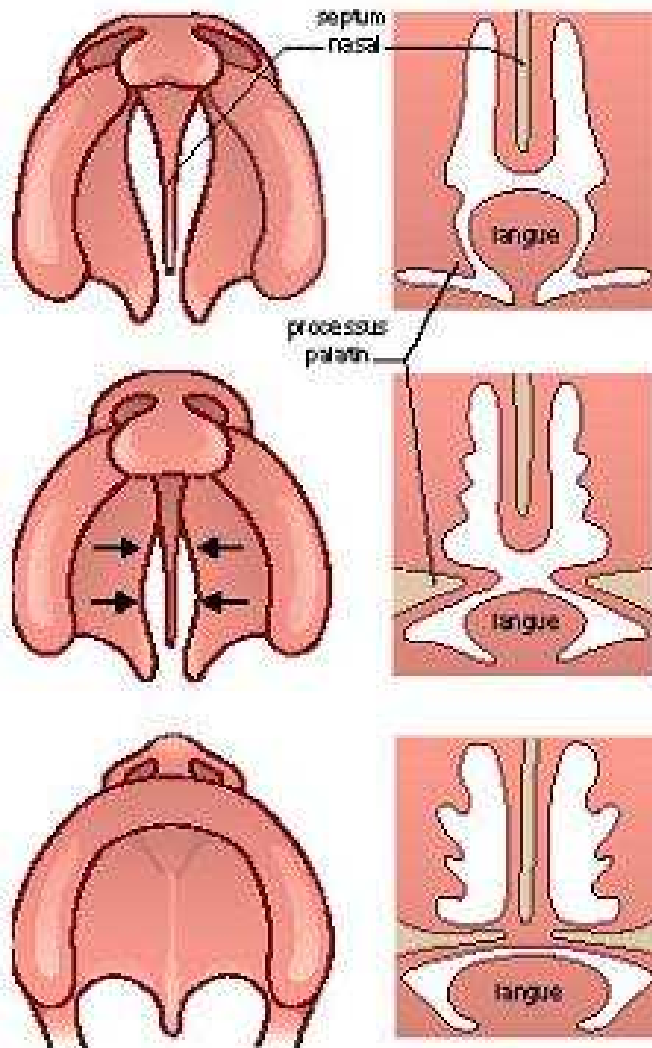


Vers la 7^{ème} semaine :

Le **palais primaire** (partie antérieure de la bouche primitive) se forme par fusion sur le plan médian des bourgeons nasaux et maxillaires supérieurs

EMBRYOLOGIE

- Le cloisonnement de la bouche primitive : 3a. 7 semaines, 3b. 8 semaines, 3c. 10 semaines.



Entre la 7^{ème} et la 10^{ème} semaine:

- Les mouvements mandibulaires antéropostérieurs et l'horizontalisation de la langue vont permettre la migration des processus palatins secondaires (issus du 1^{er} arc branchial) vers la ligne médiane et l'arrière pour former le **palais secondaire**

EMBRYOLOGIE

- la triade clinique s'explique par un **défaut de mise en place ou de contrôle de l'activité branchiomotrice embryonnaire** issue du cerveau postérieur :
 - 1) Défaut de fonctionnement du TC primitif (rhombencéphale)
 - 2) Hypomobilité oro-faciale anténatale
 - 3) Anomalie de développement de la mandibule : défaut de croissance de la mandibule
 - Insuffisance de tonus de la base de la langue
 - 5) Langue reste en position verticale postérieure
 - 6) Non fermeture des processus palatins secondaires



SYNDROME NEONATAL DE DYSFONCTIONNEMENT DU TRONC CEREBRAL

- DYSORALITE
- TROUBLE VENTILATOIRE
- ANOMALIES MOTRICES
OESOPHAGIENNES
- DYSREGULATION CARDIAQUE
- ANOMALIES DES PAIRES
CRANIENNES

Syndrome néonatal de dysfonctionnement du tronc cérébral

■ DYSORALITE :

- Défaillance succion-déglutition
- Glossoptose
- Rétrognathisme (absence d'activité succionnelle foétale)
- Palais profond

■ TROUBLE VENTILATOIRE :

- Défaillance centrale de la régulation oro-pharyngée et des centres respiratoires
- Majoré par les caractéristiques anatomiques du carrefour aérodigestif

Syndrome néonatal de dysfonctionnement du tronc cérébral

■ ANOMALIES DE LA MOTRICE OESOPHAGIENNE

- RGO

■ DYSREGULATION CARDIAQUE

- Hyperréactivité vagale :
- Décélération brutale du rythme cardiaque
- FC minimale basse
- Intervalle RR long
- Retard à l'installation de la différenciation jour/nuit du rythme cardiaque

Syndrome néonatal de dysfonctionnement du tronc cérébral

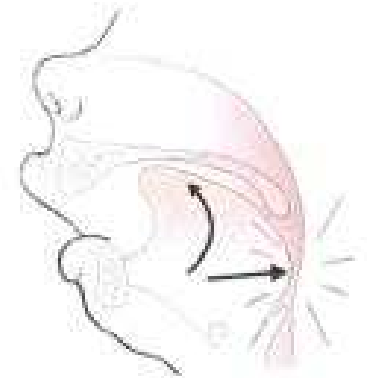
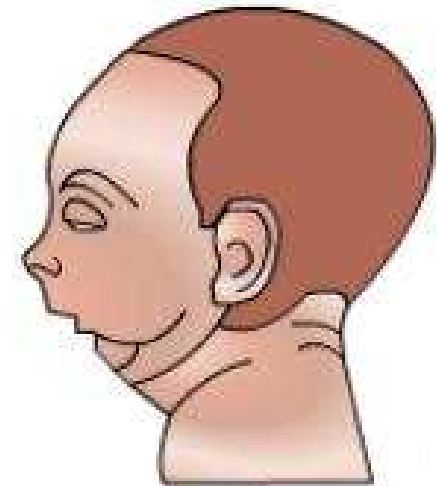
■ ANOMALIES DES PAIRES CRANIENNES :

- III, IV, VI : paralysie oculomotrice
- VII : PF
- V : trismus
- VIII : tb audition

CLINIQUE

- 1/10 000 naissances
- Sex ratio : 1/1
- **TRIADE** :
- **Retrognathisme** : petite mâchoire inf, hypoplasie mandibulaire
- **Glossoptose** : chute de la langue en arrière (difficultés respiratoires)
- **Fente palatine** : postérieure et médiane
- Isolée (50%) ou entrant dans le cadre d'un syndrome polymalformatif (50%)

Bird Facies



CLASSIFICATION

- **STADE 1** : anomalies morphologiques sans détresse respiratoire (25%)
→ hypertonie vagale, RGO inconstants et discrets
- **STADE 2** : obstruction respi modérée (60%)
→ tb succion-déglutition, hypertonie vagale, RGO
- **STADE 3** : insuffisance respiratoire (15%),
→ défaillance totale de succion-déglutition, hypertonie vagale, RGO sévère

BILAN

- Bilan des malformations associées : ETF, écho abdo, écho cœur, Rx. squelette, ...
- PEA
- Examen ophtalmo : PEV, FO
- Caryotype
- Ph-métrie
- Polysomnographie
- *Electromyogramme succion déglutition*



PRISE EN CHARGE

- Respiratoire
- Nutritionnelle
- Etiologique
- Complications

FAVORISER UNE RESPIRATION EFFICACE

- Position ventrale, proclive, scope cardio respi
- CRG + GDS
- Ventilation efficace : VNI ou trachéo

Indications : pauses respi obstructives et centrales entraînant hypoxie-hypercapnie

Stade II ou III

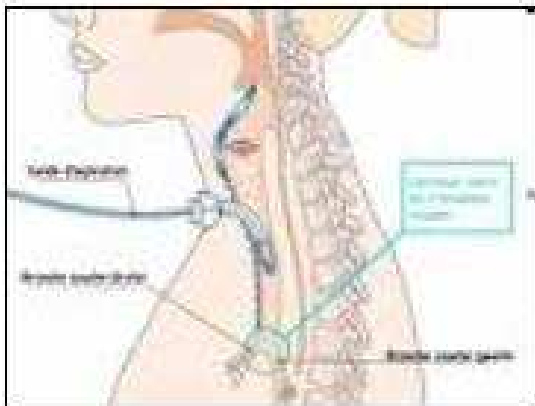
- *Glossopexie : attacher la langue à la lèvre inf*

PRISE EN CHARGE RESPI

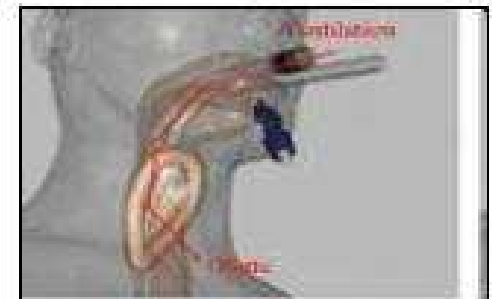
- VNI



- TRACHEOTOMIE



- MASQUE LARYNGE



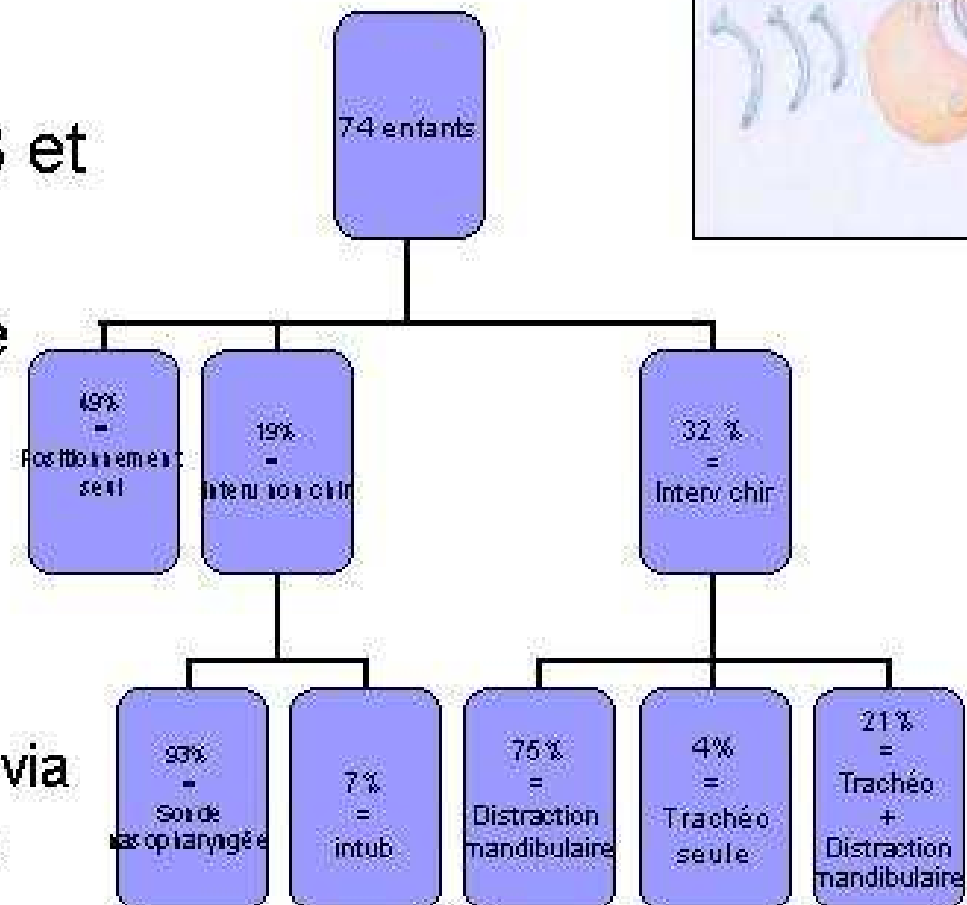
Airway interventions in children with Pierre Robin Sequence

Abby C., Meyer MD.

Otolaryngology-Head and Neck Surgery (2008)



- 74 enfants (entre 1988 et 2007)
- Pas de différence entre SPR isolé et les SPR syndromiques
- Distraction mandibulaire : antériorisation de la langue via ses attaches antérieurs à la mandibule



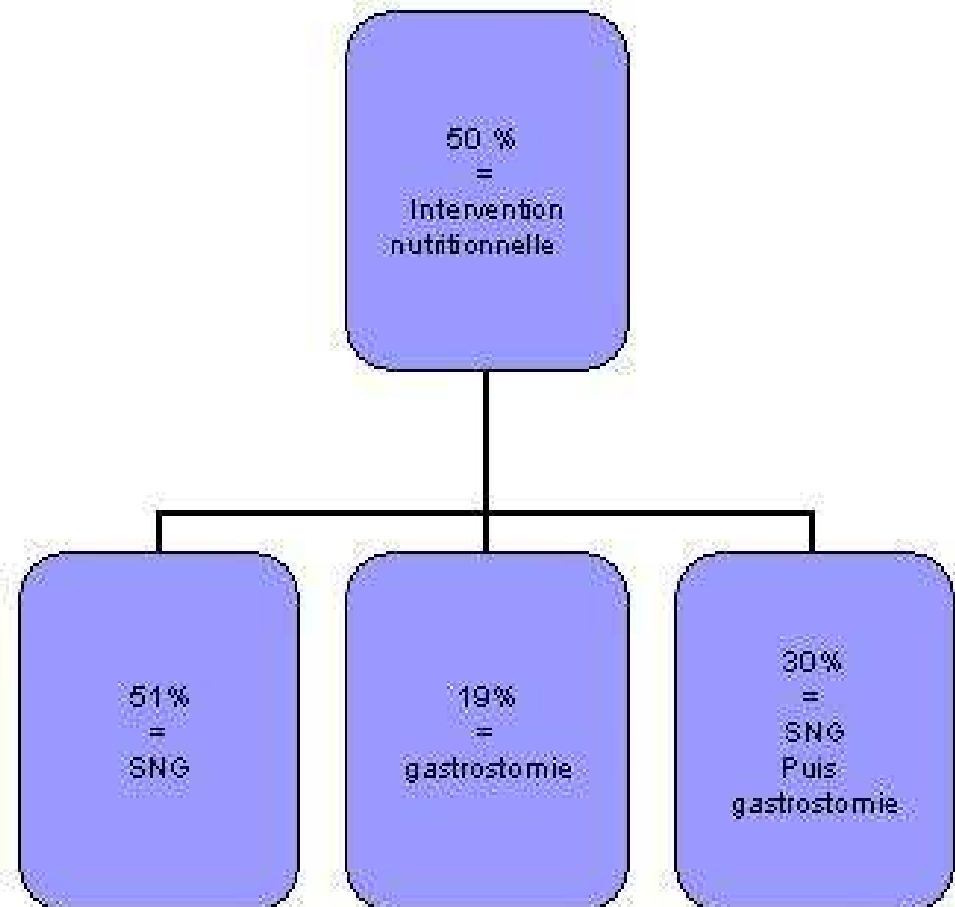
Airway interventions in children with Pierre Robin Sequence

Abby C., Meyer MD.

Otolaryngology-Head and Neck Surgery (2008)

- 50% nécessitent une aide nutritionnelle

- Les SPR syndromiques nécessitent + souvent une gastrostomie que les SPR isolés



Est-ce que la labioglossopexie permet d'éviter une trachéotomie chez des patients présentant un syndrome de Pierre Robin ?
CHU Nantes

- 35 patients atteints de SPR entre 1995 et 2008
- 51% (18 patients) ont subi une glossopexie après échec du traitement médical
- efficace dans 72 % (13/18), échec = nécessité de trachéo

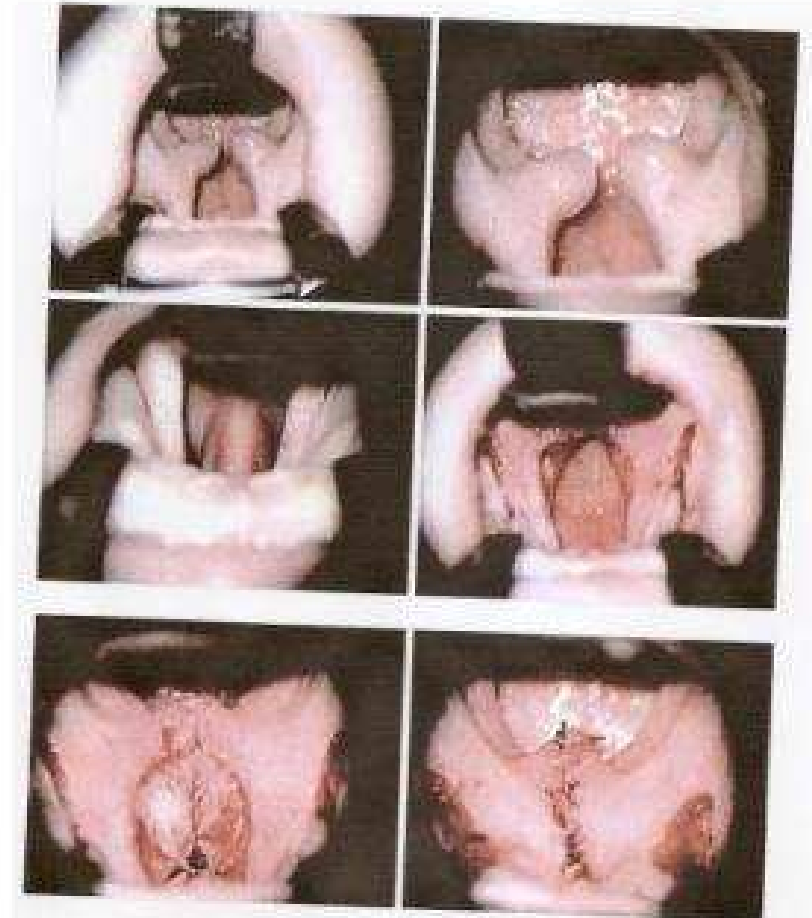
- 81% (9/11) chez les SPR isolés et 57 % (4/7) chez les SPR syndromiques

FAVORISER UNE BONNE CROISSANCE STATURO- PONDERALE

- Traiter le RGO : posture + mdc
 - SNG
 - Gastrostomie
 - Alimentation à la petite cuillère rapidement
-
- Les difficultés alimentaires sont liées à la glossoptose ++ et aux troubles de l'oralité

TRAITEMENT DE LA FENTE PALATINE

- Entre 6 et 12 mois
- Suture plan par plan avec simple rapprochement des berges de la fente
- Antibio (augmentin) pdt 1 semaine
- Reprise alimentaire dès le lendemain par SNG pdt 3-5 jrs puis par bib



TRAITEMENT DES COMPLICATIONS,

- EDUCATION DE L'**ORALITE** ++++
- Complications liées aux otites à répétition, OSM: pose d'ATT
- Suivi orthophonique, orthodontique et ORL de façon **rapprochée jusqu'à la fin de la croissance**
- Dentiste : par rapport à l'implantation des dents
- Complications infectieuses liées à la VNI, trachéo, inf respi
- Vaccinations : grippe, pneumo

TROUBLE DE L'ORALITE

- Tétine
- Succion non nutritive (lier satiété et succion)
- Toucher sensoriel de la sphère péri-orale
- Aspiration laryngé par la partie externe de la bouche
- Sollicitations gustatives

- La succion va développer la mandibule



EVOLUTION

Dans les formes isolées :

- Evolution favorable si les troubles fonctionnels sont bien compensés pdt le 1^{ère} année de vie
- La + grande partie du phénotype va guérir spontanément lors de la croissance
- Croissance mandibulaire corrige le rétrognathisme en 3 à 6 ans
- Tb alimentaires, respi et glossoptose s'améliorent au cours des 2 premières années de vie
- Fente palatine fermée chirurgicalement vers 9 mois
- Pronostic neuro bon (en fonction des troubles ventilatoires)

- Dans les formes associées à un sd malformatif complexe :
le pronostic varie selon le sd en cause

MORBI-MORTALITE

- Mortalité quasi nulle (liée aux malformations associées et trachéo)
- Morbidité :
- ORL : hypoacousie de transmission, tb phonatoires (otite à répétition)
- Croissance staturo-pondérale (nutrition difficile)
- Infections respiratoires
- Complications post-opératoires
- MSN (position ventrale)

SYNDROMES ASSOCIES

- Sd de STICKLER et collagénopathies (39%)
- Anomalies chromosomiques (21%)
- Sd tératogénique : OH, antiépileptique (10%)
- Sd de Franceschetti (7%)
- Microdélétion 22q11
- ...

SYNDROME DE STICKLER

- **Mutation du collagène** (de type 2 sur le chr 12++, de type 11 sur chr 1 ou 6, ...)
- **Transmission AD**
- Séquence de Pierre Robin +/- complète
- Anomalies oculaires : cataracte juvénile, myopie, strabisme, dégénérescence vitréo-rétinienne ou chorio-rétinienne, décollement de rétine, uvéite chronique
- Anomalies osseuses : discrète platispondylie, atteintes des épiphyses (svt volumineuses), hyperlaxité puis arthrose précoce
- Expressivité très variable, évolution imprévisible, traitements spécifiques à chaque cas



SYNDROME DE FRANCESCHETTI



- 1/50 000
- Transmission AD
- Clinique : anomalies bilat mais asymétrique
- Hypoplasie mandibulaire ++
- Hypoplasie des pavillons ++, atrésie des CAE, an. chaîne des osselets, surdit  de transmission
- Hypoplasie os malaire et zygomatique ++
- Fentes palp brales anti mongoloïdes
- Colobome paupi res inf, absence du 1/3 ext des paupi res inf
- Fente palatine
- Intelligence normale

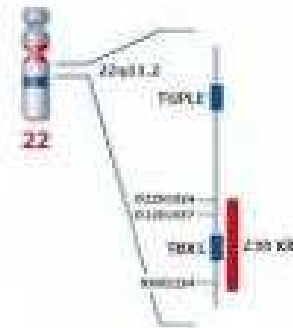


Figure 2. Clinical signs of Franceschetti-Costini syndrome (profile)

MICRODELETION 22q11

- 1/5000 naissances
- De novo ++ ou AD
- Sd de DI GEORGES
- Sd VELOCARDIOFACIAL

- Complications :
hypoCa
Tb du langage
Tb des apprentissages



DI GEORGES :

- Dysmorphie faciale discrète
- Cardiopathie congénitale
- Hypoplasie thymus et parathyroïdes

VELOCARDIOFACIAL :

- Dysmorphie faciale
- Fente palatine
- Cardiopathie congénitale
- Insuffisance vélaire
- Tb apprentissages



DIAGNOSTIC ANTENATAL

SIGNES INDIRECTS : ↓débit de déglutition du LA

- Hydramnios
- Petite taille de l'estomac

■ ☀ si présent : rechercher rétrognathisme =

Profil foetal (position langue, position pointe/ plan du palais, mobilité antéro-post)

- Malformations associées

Fente palatine



En pédiatrie à Besançon



- Sur 10 ans : une dizaine de SPR suivie en réa pour des cas sévères
- 50% sont trachéotomisés
- Décès : cardiopathie (1), trachéotomie (2)
- Evolution favorable en dehors de la période néonatale
- Alimentation au bib difficile

CONCLUSION

- Pathologie complexe
- Expressivité variable
- 2 fonctions vitales mises en jeu :
 - Respiration (évaluation rapide et précise)
 - Nutrition (croissance : facteur essentiel)
- Pronostic bon

