

Enregistrement polygraphique ventilatoire précoce dans la prise en charge des séquences de Pierre Robin : à propos de 44 cas

Orlane Félix

▶ **To cite this version:**

Orlane Félix. Enregistrement polygraphique ventilatoire précoce dans la prise en charge des séquences de Pierre Robin : à propos de 44 cas. Médecine humaine et pathologie. 2015. dumas-01228603

HAL Id: dumas-01228603

https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01228603

Submitted on 13 Nov 2015

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE DE ROUEN

ANNÉE 2015 N°

THÈSE POUR LE DOCTORAT EN MÉDECINE

PAR

Orlane FÉLIX

NÉE LE 16 OCTOBRE 1987 À PARIS 14ÈME

PRÉSENTÉE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE 16 OCTOBRE 2015

Enregistrement Polygraphique Ventilatoire Précoce dans la Prise en Charge des Séquences de Pierre Robin : à Propos de 44 Cas

PRÉSIDENT DU JURY : Monsieur le Professeur Christophe MARGUET

DIRECTEUR DE THÈSE : Monsieur le Docteur Marc LUBRANO-LAVADERA

MEMBRES DU JURY :

Madame le Professeur Brigitte FAUROUX

Monsieur le Professeur Stéphane MARRET

Madame le Docteur Caroline LARDENNOIS

ANNEE UNIVERSITAIRE 2014 - 2015

U.F.R. DE MEDECINE ET DE-PHARMACIE DE ROUEN

DOYEN : **Professeur Pierre FREGER**

ASSESSEURS : **Professeur Michel GUERBET**

Professeur Benoit VEBER

Professeur Pascal JOLY

Professeur Stéphane MARRET

I - **MEDECINE**

PROFESSEURS DES UNIVERSITES – PRATICIENS HOSPITALIERS

Mr Frédéric **ANSELME**	HCN	Cardiologie
Mme Isabelle **AUQUIT AUCKBUR**	HCN	Chirurgie plastique
Mr Bruno **BACHY** *(surnombre)*	HCN	Chirurgie pédiatrique
Mr Fabrice **BAUER**	HCN	Cardiologie
Mme Soumeya **BEKRI**	HCN	Biochimie et biologie moléculaire
Mr Jacques **BENICHOU**	HCN	Bio statistiques et informatique médicale
Mr Jean-Paul **BESSOU**	HCN	Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire
Mme Françoise **BEURET-BLANQUART** *(surnombre)*	*HCN*	Commission E.P.P. D.P.C. Pôle Qualité
Mr Guy **BONMARCHAND** (*surnombre)*	HCN	Réanimation médicale
Mr Olivier **BOYER**	UFR	Immunologie
Mr Jean-François **CAILLARD** *(surnombre)*	HCN	Médecine et santé au travail
Mr François **CARON**	HCN	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Philippe **CHASSAGNE**	HCN	Médecine interne (gériatrie)
Mr Vincent **COMPERE**	HCN	Anesthésiologie et réanimation chirurgicale
Mr Antoine **CUVELIER**	HB	Pneumologie

Mr Pierre **CZERNICHOW**	HCH	Epidémiologie, économie de la santé
Mr Jean-Nicolas **DACHER**	HCN	Radiologie et imagerie médicale
Mr Stéfan **DARMONI**	HCN	Informatique médicale et techniques de communication
Mr Pierre **DECHELOTTE**	HCN	Nutrition
Mme Danièle **DEHESDIN** *(surnombre)*	HCN	Oto-rhino-laryngologie
Mr Frédéric **DI FIORE**	CB	Cancérologie
Mr Fabien **DOGUET**	HCN	Chirurgie Cardio Vasculaire
Mr Jean **DOUCET**	SJ	Thérapeutique - Médecine interne et gériatrie
Mr Bernard **DUBRAY**	CB	Radiothérapie
Mr Philippe **DUCROTTE**	HCN	Hépato-gastro-entérologie
Mr Frank **DUJARDIN**	HCN	Chirurgie orthopédique - Traumatologique
Mr Fabrice **DUPARC**	HCN	Anatomie - Chirurgie orthopédique et traumatologique
Mr Eric **DURAND**	HCN	Cardiologie
Mr Bertrand **DUREUIL**	HCN	Anesthésiologie et réanimation chirurgicale
Mme Hélène **ELTCHANINOFF**	HCN	Cardiologie
Mr Thierry **FREBOURG**	UFR	Génétique
Mr Pierre **FREGER**	HCN	Anatomie - Neurochirurgie
Mr Jean François **GEHANNO**	HCN	Médecine et santé au travail
Mr Emmanuel **GERARDIN**	HCN	Imagerie médicale
Mme Priscille **GERARDIN**	HCN	Pédopsychiatrie
Mr Michel **GODIN** *(surnombre)*	HB	Néphrologie
M. Guillaume **GOURCEROL**	HCN	Physiologie
Mr Philippe **GRISE** *(surnombre)*	HCN	Urologie
Mr Olivier **GUILLIN**	HCN	Psychiatrie Adultes
Mr Didier **HANNEQUIN**	HCN	Neurologie
Mr Fabrice **JARDIN**	CB	Hématologie
Mr Luc-Marie **JOLY**	HCN	Médecine d'urgence
Mr Pascal **JOLY**	HCN	Dermato - Vénéréologie
Mme Annie **LAQUERRIERE**	HCN	Anatomie et cytologie pathologiques
Mr Vincent **LAUDENBACH**	HCN	Anesthésie et réanimation chirurgicale
Mr Xavier **LE LOET**	HCN	Rhumatologie
Mr Joël **LECHEVALLIER**	HCN	Chirurgie infantile
Mr Hervé **LEFEBVRE**	HB	Endocrinologie et maladies métaboliques

Mr Thierry **LEQUERRE**	HB	Rhumatologie
Mr Eric **LEREBOURS**	HCN	Nutrition
Mme Anne-Marie **LEROI**	HCN	Physiologie
Mr Hervé **LEVESQUE**	HB	Médecine interne
Mme Agnès **LIARD-ZMUDA**	HCN	Chirurgie Infantile
Mr Pierre Yves **LITZLER**	HCN	Chirurgie cardiaque
Mr Bertrand **MACE**	HCN	Histologie, embryologie, cytogénétique
M. David **MALTETE**	HCN	Neurologie
Mr Christophe **MARGUET**	HCN	Pédiatrie
Mme Isabelle **MARIE**	HB	Médecine interne
Mr Jean-Paul **MARIE**	HCN	Oto-rhino-laryngologie
Mr Loïc **MARPEAU**	HCN	Gynécologie - Obstétrique
Mr Stéphane **MARRET**	HCN	Pédiatrie
Mme Véronique **MERLE**	HCN	Epidémiologie
Mr Pierre **MICHEL**	HCN	Hépato-gastro-entérologie
Mr Bruno **MIHOUT** *(surnombre)*	HCN	Neurologie
Mr Jean-François **MUIR**	HB	Pneumologie
Mr Marc **MURAINE**	HCN	Ophtalmologie
Mr Philippe **MUSETTE**	HCN	Dermatologie - Vénéréologie
Mr Christophe **PEILLON**	HCN	Chirurgie générale
Mr Jean-Marc **PERON** *(surnombre)*	HCN	Stomatologie et chirurgie maxillo-faciale
Mr Christian **PFISTER**	HCN	Urologie
Mr Jean-Christophe **PLANTIER**	HCN	Bactériologie - Virologie
Mr Didier **PLISSONNIER**	HCN	Chirurgie vasculaire
Mr Bernard **PROUST**	HCN	Médecine légale
Mr François **PROUST**	HCN	Neurochirurgie
Mme Nathalie **RIVES**	HCN	Biologie du développement et de la reproduction
Mr Jean-Christophe **RICHARD** *(détachement)*	HCN	Réanimation médicale - Médecine d'urgence
Mr Horace **ROMAN**	HCN	Gynécologie - Obstétrique
Mr Jean-Christophe **SABOURIN**	HCN	Anatomie - Pathologie
Mr Guillaume **SAVOYE**	HCN	Hépato-gastrologie
Mme Céline **SAVOYE–COLLET**	HCN	Imagerie médicale
Mme Pascale **SCHNEIDER**	HCN	Pédiatrie

Mr Michel **SCOTTE**	HCN	Chirurgie digestive
Mme Fabienne **TAMION**	HCN	Thérapeutique
Mr Luc **THIBERVILLE**	HCN	Pneumologie
Mr Christian **THUILLEZ**	HB	Pharmacologie
Mr Hervé **TILLY**	CB	Hématologie et transfusion
Mr Jean-Jacques **TUECH**	HCN	Chirurgie digestive
Mr Jean-Pierre **VANNIER**	HCN	Pédiatrie génétique
Mr Benoît **VEBER**	HCN	Anesthésiologie - Réanimation chirurgicale
Mr Pierre **VERA**	CB	Biophysique et traitement de l'image
Mr Eric **VERIN**	CRMPR	Médecine physique et de réadaptation
Mr Eric **VERSPYCK**	HCN	Gynécologie obstétrique
Mr Olivier **VITTECOQ**	HB	Rhumatologie
Mr Jacques **WEBER**	HCN	Physiologie

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES – PRATICIENS HOSPITALIERS

Mme Noëlle **BARBIER-FREBOURG**	HCN	Bactériologie – Virologie
Mr Jeremy **BELLIEN**	HCN	Pharmacologie
Mme Carole **BRASSE LAGNEL**	HCN	Biochimie
Mme Valérie **BRIDOUX HUYBRECHTS**	HCN	Chirurgie Vasculaire
Mr Gérard **BUCHONNET**	HCN	Hématologie
Mme Mireille **CASTANET**	HCN	Pédiatrie
Mme Nathalie **CHASTAN**	HCN	Physiologie
Mme Sophie **CLAEYSSENS**	HCN	Biochimie et biologie moléculaire
Mr Moïse **COEFFIER**	HCN	Nutrition
Mr Stéphanie **DERREY**	HCN	Neurochirurgie
Mr Manuel **ETIENNE**	HCN	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Serge **JACQUOT**	UFR	Immunologie
Mr Joël **LADNER**	HCN	Epidémiologie, économie de la santé
Mr Jean-Baptiste **LATOUCHE**	UFR	Biologie cellulaire
Mr Thomas **MOUREZ**	HCN	Bactériologie
Mr Jean-François **MENARD**	HCN	Biophysique
Mme Muriel **QUILLARD**	HCN	Biochimie et biologie moléculaire
Mr Vincent **RICHARD**	UFR	Pharmacologie

Mr Mathieu **SALAUN**	HCN	Pneumologie
Mme Pascale **SAUGIER-VEBER**	HCN	Génétique
Mme Anne-Claire **TOBENAS-DUJARDIN**	HCN	Anatomie
Mr Olivier **TROST**	HCN	Chirurgie Maxillo Faciale

PROFESSEUR AGREGE OU CERTIFIE

Mme Dominique **LANIEZ**	UFR	Anglais
Mr Thierry **WABLE**	UFR	Communication

II – PHARMACIE

PROFESSEURS

Mr Thierry **BESSON**	Chimie Thérapeutique
Mr Jean-Jacques **BONNET**	Pharmacologie
Mr Roland **CAPRON** (PU-PH)	Biophysique
Mr Jean **COSTENTIN** (Professeur émérite)	Pharmacologie
Mme Isabelle **DUBUS**	Biochimie
Mr Loïc **FAVENNEC** (PU-PH)	Parasitologie
Mr Jean Pierre **GOULLE**	Toxicologie
Mr Michel **GUERBET**	Toxicologie
Mme Isabelle **LEROUX - NICOLLET**	Physiologie
Mme Christelle **MONTEIL**	Toxicologie
Mme Martine **PESTEL-CARON** (PU-PH)	Microbiologie
Mme Elisabeth **SEGUIN**	Pharmacognosie
Mr Rémi **VARIN** (PU-PH)	Pharmacie clinique
Mr Jean-Marie **VAUGEOIS**	Pharmacologie
Mr Philippe **VERITE**	Chimie analytique

MAITRES DE CONFERENCES

Mme Cécile **BARBOT**	Chimie Générale et Minérale
Mme Dominique **BOUCHER**	Pharmacologie
Mr Frédéric **BOUNOURE**	Pharmacie Galénique
Mr Abdeslam **CHAGRAOUI**	Physiologie
Mr Jean **CHASTANG**	Biomathématiques
Mme Marie Catherine **CONCE-CHEMTOB**	Législation pharmaceutique et économie de la santé
Mme Elizabeth **CHOSSON**	Botanique
Mme Cécile **CORBIERE**	Biochimie

Mr Eric **DITTMAR**	Biophysique
Mme Nathalie **DOURMAP**	Pharmacologie
Mme Isabelle **DUBUC**	Pharmacologie
Mr Abdelhakim **ELOMRI**	Pharmacognosie
Mr François **ESTOUR**	Chimie Organique
Mr Gilles **GARGALA** (MCU-PH)	Parasitologie
Mme Najla **GHARBI**	Chimie analytique
Mme Marie-Laure **GROULT**	Botanique
Mr Hervé **HUE**	Biophysique et mathématiques
Mme Laetitia **LE GOFF**	Parasitologie - Immunologie
Mme Hong **LU**	Biologie
Mme Sabine **MENAGER**	Chimie organique
Mr Mohamed **SKIBA**	Pharmacie galénique
Mme Malika **SKIBA**	Pharmacie galénique
Mme Christine **THARASSE**	Chimie thérapeutique
Mr Frédéric **ZIEGLER**	Biochimie

PROFESSEURS ASSOCIES

Mme Cécile **GUERARD-DETUNCQ**	Pharmacie officinale
Mr Jean-François **HOUIVET**	Pharmacie officinale

PROFESSEUR CERTIFIE

Mme Mathilde **GUERIN**	Anglais

ASSISTANT HOSPITALO-UNIVERSITAIRE

Mr Jérémie **MARTINET**	Immunologie

ATTACHES TEMPORAIRES D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE

Mr Romy **RAZAKANDRAINIBE**	Parasitologie
Mr François **HALLOUARD**	Galénique

LISTE DES RESPONSABLES DES DISCIPLINES PHARMACEUTIQUES

Mme Cécile **BARBOT**	Chimie Générale et minérale
Mr Thierry **BESSON**	Chimie thérapeutique
Mr Roland **CAPRON**	Biophysique
Mr Jean **CHASTANG**	Mathématiques
Mme Marie-Catherine **CONCE-CHEMTOB**	Législation et économie de la santé
Mme Elisabeth **CHOSSON**	Botanique
Mr Jean-Jacques **BONNET**	Pharmacodynamie
Mme Isabelle **DUBUS**	Biochimie
Mr Loïc **FAVENNEC**	Parasitologie
Mr Michel **GUERBET**	Toxicologie
Mr François **ESTOUR**	Chimie organique
Mme Isabelle **LEROUX-NICOLLET**	Physiologie
Mme Martine **PESTEL-CARON**	Microbiologie
Mme Elisabeth **SEGUIN**	Pharmacognosie
Mr Mohamed **SKIBA**	Pharmacie galénique
Mr Philippe **VERITE**	Chimie analytique

III – MEDECINE GENERALE

PROFESSEUR

Mr Jean-Loup **HERMIL**	UFR	Médecine générale

PROFESSEURS ASSOCIES A MI-TEMPS

Mr Emmanuel **LEFEBVRE**	UFR	Médecine Générale
Mr Alain **MERCIER**	UFR	Médecine générale
Mr Philippe **NGUYEN THANH**	UFR	Médecine générale

MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIE A MI-TEMPS

Mr Pascal **BOULET**	UFR	Médecine générale
Mme Elisabeth **MAUVIARD**	UFR	Médecine générale
Mme Yveline **SEVRIN**	UFR	Médecine générale
Mme Marie Thérèse **THUEUX**	UFR	Médecine générale

ENSEIGNANTS MONO-APPARTENANTS

PROFESSEURS

Mr Serguei **FETISSOV** (med)	Physiologie (ADEN)
Mr Paul **MULDER** (phar)	Sciences du Médicament
Mme Su **RUAN** (med)	Génie Informatique

MAITRES DE CONFERENCES

Mr Sahil **ADRIOUCH** (med)	Biochimie et biologie moléculaire (Unité Inserm 905)
Mme Gaëlle **BOUGEARD-DENOYELLE** (med)	Biochimie et biologie moléculaire (UMR 1079**)**
Mme Carine **CLEREN** (phar)	Neurosciences (Néovasc)
Mme Pascaline **GAILDRAT** (phar)	Génétique moléculaire humaine (UMR 1079)
Mr Nicolas **GUEROUT** (phar)	Neurophysiologie
Mr Antoine **OUVRARD-PASCAUD** (med)	Physiologie (Unité Inserm 1076)
Mr Frédéric **PASQUET**	Sciences du langage, orthophonie
Mme Isabelle **TOURNIER** (phar)	Biochimie (UMR 1079)

CHEF DES SERVICES ADMINISTRATIFS : Mme Véronique **DELAFONTAINE**

HCN - Hôpital Charles Nicolle *HB - Hôpital de BOIS GUILLAUME*

CB - Centre Henri Becquerel *CHS - Centre Hospitalier Spécialisé du Rouvray*

CRMPR - Centre Régional de Médecine Physique et de Réadaptation ***SJ – Saint Julien Rouen***

Par délibération en date du 3 mars 1967, la faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

REMERCIEMENTS

À Monsieur le Professeur Christophe MARGUET

Merci pour vos conseils tout le long de ce travail,
Pour m'avoir enseigné au quotidien la pédiatrie et plus particulièrement la pneumo-pédiatrie.
Vous me faites un grand honneur en présidant mon jury de thèse.

À Monsieur le Dr Marc LUBRANO

Merci de m'avoir fait l'honneur de me proposer ce travail et d'avoir accepté d'être mon directeur de thèse,
Pour ta grande disponibilité, ton écoute, tes conseils et tes nombreuses relectures.

À Madame le Professeur Brigitte FAUROUX

Merci de m'avoir si bien accueillie dans votre service, ces quelques mois passés avec vous et votre équipe ont été une expérience extrêmement enrichissante,
Pour votre grande gentillesse et l'immense plaisir que vous me faites en acceptant de juger ce travail.

À Monsieur le Professeur Stéphane MARRET

Merci pour votre enseignement de la néonatologie,
Pour m'avoir fait l'honneur d'accepter de juger ce travail.

À Madame le Docteur Caroline LARDENNOIS

Merci pour ton partage et ton enseignement,
Pour ta gentillesse,
C'est un réel plaisir de te compter parmi mon jury.

À Monsieur le Docteur Jean Baptiste LECA,

Merci pour votre partage et votre disponibilité.
La chirurgie de la fente n'est plus si obscure maintenant.

À tous les formidables pédiatres qui m'ont formée :

L'équipe du Havre pour avoir su accompagner mes premiers pas d'interne

L'équipe médicale et paramédicale de néonatologie du CHU pour avoir réussi à me faire aimer la néonatologie

Clémentine Dumant pour ces très bons moments passés ensemble aux Nounous, pour ta gentillesse.

Isabelle Michelet pour tout ce que tu m'as appris pendant ce stage passionnant en médecine 5 et ta grande disponibilité

Philippe Flahaut pour ta grande rigueur qui est un exemple à suivre, travailler à tes côtés en médecine 5 et en garde a été une expérience des plus enrichissantes.

Hélène Dame et Stéphanie Pignier pour votre gentillesse, votre partage et tous ces moments passés ensemble aux Nounous et en médecine 5, qui ont rendu ce stage si passionnant

Bénédicte Blanc, Claire Sarreau et M. Thiron pour m'avoir fait découvrir la pédiatrie de ville et bénéficier de votre grande expérience auprès des enfants et de leurs parents.

Sophie Fisson pour ton enseignement de la pneumo pédiatrie et tes incroyables métaphores.

Alessandro, Marta, Jorge et toute l'équipe de Necker pour votre accueil, votre partage et nos nombreux échanges culturels.

Merci à toute ma famille,

À mes parents, pour votre amour au quotidien et votre générosité sans limite. Pour être là auprès de nous à n'importe quel moment. Pour m'avoir permis d'en arriver là aujourd'hui. Et parce que la vie avec vous est douce et paisible. Vous êtes un exemple à suivre.

À Vianney, l'amour de ma vie et de tout mon cœur, pour avoir supporté pendant 3 ans nos allers et retours entre Paris et Rouen, pour ta grande amitié avec Excel que tu as bien voulu me faire partager, pour ton écoute, ta patience et ton soutien permanent.

À Ivan et Hugo, les deux meilleurs frères que l'on puisse avoir, parce que vous savez, chacun à votre façon, m'entourer et m'accompagner. Et parce que maintenant, Hugo, c'est à toi!

À Ophélie, ma formidable belle-sœur, pour ton accueil chaleureux ces six derniers mois, pour tes petits plats que j'apprécie tant et pour nos soirées filles passées ensemble.

À Margault, ma petite nièce d'amour, pour avoir accepté de partager ta chambre, pour tes fous rires permanents et ta joie de vivre qui remplissent de bonheur le 75 rue Saint Nicolas.

À mes grands-parents, pour leur amour et leur sagesse qu'ils m'apportent au quotidien.

À mes parrain/marraine, oncles et tantes pour m'avoir accompagnée tout au long des grandes étapes de ma vie.

À mes cousins et cousines, pour être là toujours présents, pour tous ces incroyables moments passés ensemble et tous ceux à venir. Vous êtes une famille formidable.

À mes amis,

À Julie (Julianne) et Marie (Madeleine), les deux meilleures co-internes que l'on puisse avoir, pour toutes ces franches rigolades passées avec vous au Havre puis à Rouen. Pour nos différences qui font notre si belle complémentarité. Vous avez rendu mon internat inoubliable parce que vous êtes des filles inoubliables!

À Clariche et Cheb, mes deux formidables sous-khôleurs, pour nos heures de travail passées ensemble, pour avoir adouci tout mon externat et pour m'avoir fait découvrir les meilleures chips du monde.

À Marine, pour avoir fait de la PCEM1 une année remplie de rires, de bonne humeur et de confidences.

À Jenna, pour cette belle amitié et parce que le meilleur reste toujours à venir!

À Charlotte, pour notre grande et longue amitié, pour être auprès de moi à chaque étape de ma vie.

Vous êtes si précieux.

TABLE DES MATIÈRES

1 INTRODUCTION 1

2 GÉNÉRALITÉS 2

2.1 HISTORIQUE 2

2.2 EMBRYOLOGIE 3

2.3 ÉPIDÉMIOLOGIE 6

2.3.1 PRÉVALENCE 6

2.3.2 MORTALITÉ 6

2.3.3 DIAGNOSTIC ANTÉNATAL 7

2.4 CLINIQUE 8

2.4.1 DÉFINITION 8

2.4.2 TROUBLES FONCTIONNELS 10

2.5 STADES DE SÉVÉRITÉ 14

2.5.1 STADE I : 25% des cas de SPR (3) 14

2.5.2 STADE II : 60% (3) 14

2.5.3 STADE III : 15% (3) 15

2.6 SPR ASSOCIÉES OU SYNDROMIQUES 17

2.6.1 FORMES SYNDROMIQUES 17

2.6.2 FORMES ASSOCIÉES 21

2.7 PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE 22

2.7.1 CONSERVATRICE 22

2.7.2 CHIRURGICALE 25

2.8 PROTOCOLE DE PRISE EN CHARGE DE LA SPR À ROUEN SUR LA PÉRIODE ÉTUDIÉE 27

2.8.1 EXPLORATION RESPIRATOIRE 27

2.8.2 PRISE EN CHARGE DIGESTIVE 28

2.8.3 PRISE EN CHARGE ORL 28

2.8.4 PRISE EN CHARGE CHIRURGICALE 29

2.8.5 ÉVALUATION COMPLÉMENTAIRE 29

2.9 LES ENREGISTREMENTS DE SOMMEIL 30

2.9.1 TECHNIQUE 30
2.9.2 DÉFINITION 31
3 POPULATION ET MÉTHODES 35
3.1 CRITÈRES D'INCLUSION 35
3.2 CRITÈRES DE NON INCLUSION 35
3.3 MÉTHODOLOGIE 36
3.3.1 CRITÈRES ÉTUDIÉS 36
3.3.2 TECHNIQUE DE POLYGRAPHIE VENTILATOIRE (PV) 36
3.3.3 DEFINITIONS DES GROUPES 37
3.4 STATISTIQUES 38
4 RÉSULTATS 39
4.1 POPULATION GLOBALE 40
4.1.1 DONNÉES DÉMOGRAPHIQUES ET CLINIQUES 40
4.1.2 PRISE EN CHARGE DE L'ATTEINTE RESPIRATOIRE 42
4.1.3 PRISE EN CHARGE NUTRITIONNELLE 43
4.1.4 PRISE EN CHARGE CHIRURGICALE 44
4.1.5 DURÉE D'HOSPITALISATION ET CONDITIONS DE RETOUR À DOMICILE 44
4.2 ANALYSE DU GROUPE DE PATIENTS AYANT EU UNE PV PRÉCOCE 45
4.2.1 COMPARAISON DES GROUPES « PV+ » VERSUS « PV- » 45
4.2.2 RÉSULTATS DES 32 POLYGRAPHIES 46
4.2.3 RÉPARTITION DES PATIENTS SELON L'IAH 47
4.2.4 COMPARAISON DE LA SÉVÉRITÉ CLINIQUE (COULY) VERSUS POLYGRAPHIQUE (IAH) 49
4.2.5 RÉPARTITION DES PATIENTS SELON LE DEGRÉ D'HYPOXÉMIE NOCTURNE 49
4.2.6 CAPNOGRAPHIE 51
4.3 ANALYSE DU SOUS-GROUPE SÉVÈRE (IAH ≥ 10/h) 52
5 DISCUSSION 54
6 CONCLUSION 63
7 BIBLIOGRAPHIE 64

1 INTRODUCTION

La séquence de Pierre Robin (SPR) est une pathologie néonatale fréquente qui touche en France 1 nouveau-né sur 8000 à 10000. Elle se définit par l'association d'une glossoptose, d'un micrognathisme et d'une fente vélopalatine. Cette séquence peut être isolée ou s'associer à un syndrome malformatif plus complet. La prise en charge des nouveau-nés atteints n'est pas consensuelle et dépend des habitudes des services hospitaliers. La mise en place de centres de référence et de compétences a permis d'homogénéiser les pratiques en France.

Un des principaux retentissements de la SPR est l'atteinte de la fonction respiratoire, par obstruction des voies aériennes supérieures (VAS), qui est précoce, parfois sévère. Son évaluation est donc un élément fondamental de la prise en charge. La symptomatologie clinique peut être pauvre dans les troubles respiratoires obstructifs du sommeil de l'enfant. La réalisation d'un enregistrement polygraphique ventilatoire à la recherche d'un syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) ou d'une hypoventilation alvéolaire nocturne est donc recommandée.

Depuis 2006, le CHU de Rouen, centre de compétence régional des SPR, a mis en place une évaluation systématique par polygraphie ventilatoire nocturne de toutes les SPR en période néonatale. L'objectif de ce travail était donc d'analyser les résultats des polygraphies réalisées depuis l'instauration systématique de cet examen et de proposer un protocole de prise en charge des troubles respiratoires des SPR en fonction de ces résultats.

2 GÉNÉRALITÉS

2.1 HISTORIQUE

En 1891, Maxime Ménard et Odilon Marc Lannelongue décrivent différentes affections congénitales de la face chez des nouveau-nés dont la SPR.

Pierre Robin (1857-1950), stomatologiste français, décrit et publie en 1923 une nouvelle cause de détresse vitale néonatale due à une chute de la base de la langue ou « glossoptose » et d'une rétromandibulie obstruant le nasopharynx (1).

Dans les années 50, la triade malformative associant une fente vélopalatine postérieure, un rétrognathisme et une glossoptose est décrite et nommée Pierre Robin.

A partir de cette période, les publications se multiplient afin de mieux définir cette triade et ses répercussions cliniques.

2.2 EMBRYOLOGIE

Au début de la quatrième semaine, l'extrémité céphalique de l'embryon est arrondie. Progressivement des bourgeons faciaux s'organisent, constitués de tissu mésenchymateux (au sein duquel se développent les structures cartilagineuses, musculaires et osseuses) et d'un revêtement épiblastique.

Vers la 7ème semaine de vie embryonnaire, le palais primaire (partie antérieure et osseuse du palais) se forme par fusion sur la ligne médiane des bourgeons nasaux et maxillaires.

Une anomalie de formation ou de soudure des bourgeons sera à l'origine de malformations.

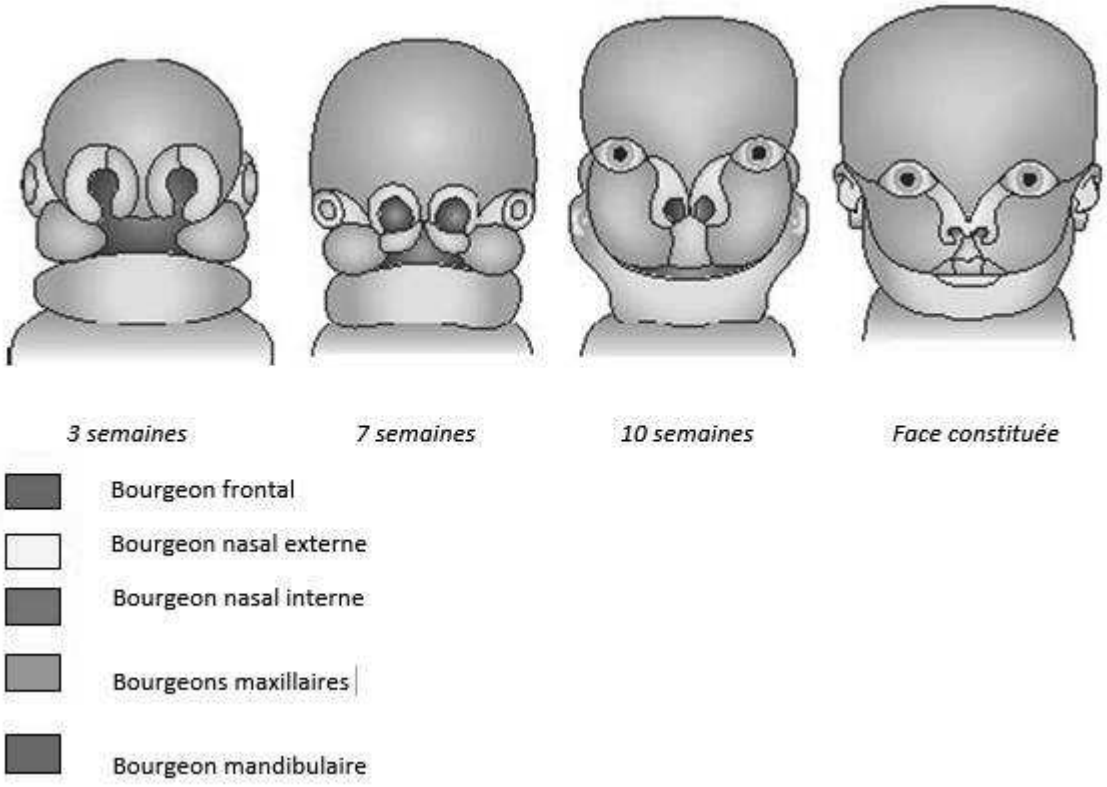


Figure 1 Les bourgeons faciaux et leur développement
(Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie pour le 2ème cycle des études médicales, 2006 Elsevier)

Entre la 7ème et la 10ème semaine de vie embryonnaire, la langue (initialement en position verticale) s'horizontalise, en même temps que se développent une lame médiane (= la cloison nasale) et deux lames latérales (= les processus palatins). Après l'abaissement de la langue, ces lames fusionnent pour donner le palais secondaire. Ainsi, les fentes faciales résultent d'un défaut d'accolement avec ou sans hypoplasie d'un ou plusieurs bourgeons faciaux.

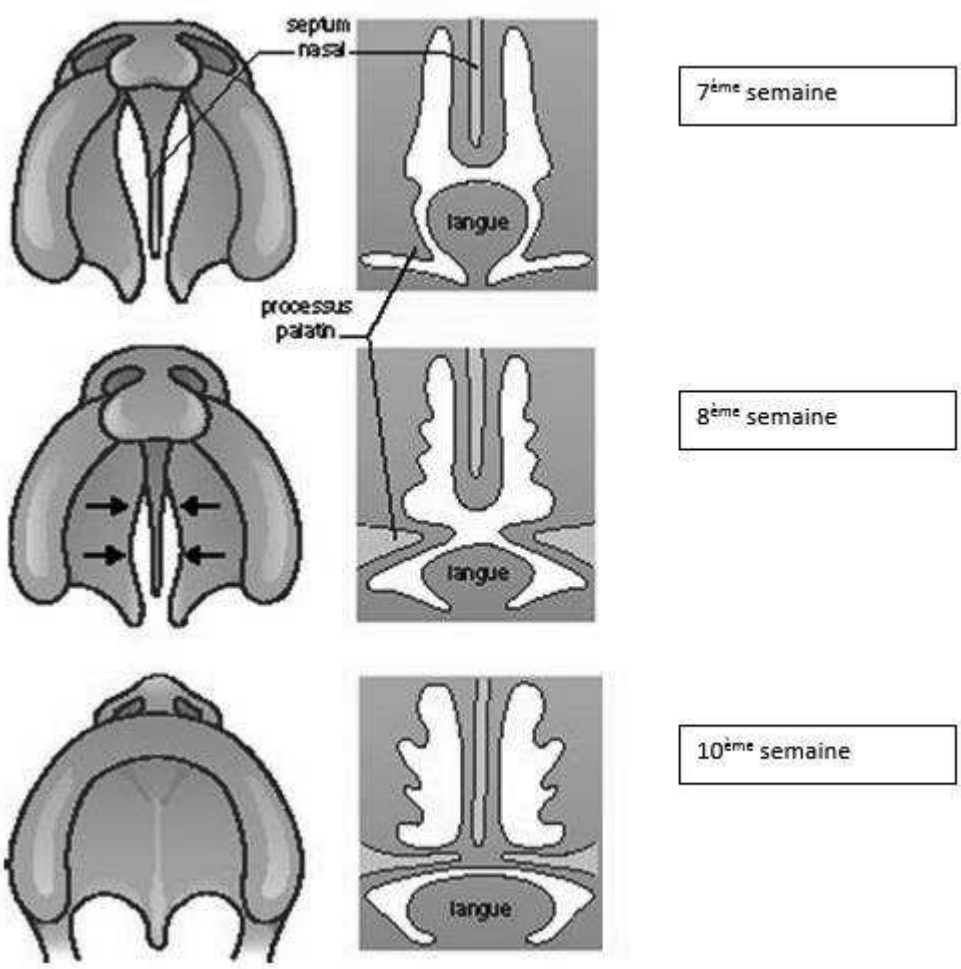


Figure 2 Le cloisonnement de la bouche primitive
(Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie pour le 2ème cycle des études médicales, 2006 Elsevier)

La SPR se définit par un ensemble d'anomalies embryologiques associant :

- Une hypo mobilité oro-faciale anténatale entraînant un défaut de développement de la mandibule
- Une hypotonie de la base de la langue entraînant une verticalisation de la langue puis un défaut de fermeture du palais

Les troubles de la neurogénèse de survenue précoce peuvent expliquer les anomalies embryologiques et le dysfonctionnement du tronc cérébral.

2.3 ÉPIDÉMIOLOGIE

2.3.1 PRÉVALENCE

La prévalence de la SPR à la naissance est estimée à un nouveau-né sur 8 000 à 10000 (2) avec un sex ratio de 1. La SPR touche toutes les populations dans le monde (3). Elle peut être totalement isolée ou associée à d'autres anomalies malformatives. Lorsque ces anomalies rentrent dans le cadre d'un syndrome polymalformatif identifié, on parlera donc de SPR syndromique. Lorsque ces anomalies ne peuvent pas être rattachées à un syndrome connu on parlera de SPR associée.

2.3.2 MORTALITÉ

Grâce à une meilleure connaissance physiopathologique basée sur l'embryologie et la physiologie fœtale, la prise en charge de ces enfants à la fois précoce et ciblée a nettement amélioré le pronostic vital. En effet, le taux de mortalité en France a nettement diminué : dans l'étude de Caouette-Laberge (4) reprenant toutes les SPR de 1964 à 1991, le taux de mortalité était de 13.6% alors qu'en 2001 l'étude de Holder-Espinasse retrouvait un taux de mortalité à 3% (5). En revanche, le taux de mortalité dans le monde varie d'un pays à l'autre, Côté retrouvant un taux variant de 3% à 21% (6) et une étude très récente de 2014 aux Etats-Unis retrouvant une mortalité à 16.6% (7). Un facteur pronostic essentiel est le caractère isolé ou non de la SPR : aucun décès n'était retrouvé dans les formes isolées. Pour les SPR associées ou syndromiques, le pronostic dépend du syndrome sous-jacent et/ou des autres organes atteints (incidence augmentée en cas d'anomalie cardiaque ou du système nerveux centrale) (7). D'autres facteurs de risque comme la prématurité peuvent augmenter le taux de mortalité.

2.3.3 DIAGNOSTIC ANTÉNATAL

Le diagnostic est rarement suspecté avant la naissance. Abadie, en 2001, sur une série de 117 cas, retrouvait un taux de diagnostic anténatal de 7% (8). L'anomalie la plus accessible à l'échographie est le rétrognasthisme qui ne se voit que sur un profil vrai de la face du fœtus et peut être mesuré par l'angle fronto-naso-mentonnier (9) . La glossoptose se traduit par une verticalisation de la langue. Or la langue n'est pas toujours spécifiquement regardée et sa verticalisation peut être modérée.

Les signes indirects pouvant faire suspecter le diagnostic sont un hydramnios et un estomac de petite taille témoignant d'une tendance par le fœtus à ne pas avaler suffisamment de liquide amniotique et donc d'un problème de déglutition. Ces signes ne sont cependant pas spécifiques de la SPR et peuvent se rencontrer dans d'autres pathologies. L'analyse du débit de déglutition fœtale pourrait être un élément important, mais à 22 semaines d'aménorrhée le débit de déglutition est encore faible, et son évaluation plus tardive est rendue difficile par la position du fœtus qui cache le plus souvent son visage.

Une suspicion de SPR en anténatal doit conduire à la recherche d'autres malformations faciales, cardiaques, squelettiques ou cérébrales. Il peut être proposé une analyse de caryotype fœtal. Les anomalies chromosomiques et poly malformatives non étiquetées, qui sont souvent de moins bon pronostic, peuvent aboutir à une interruption de grossesse. En revanche une SPR isolée, qui est d'évolution favorable, ne peut donner lieu à une discussion éthique.

2.4 CLINIQUE

2.4.1 DÉFINITION

La séquence de Pierre Robin (SPR) est une anomalie congénitale. De nombreux cliniciens s'accordent à la définir par une triade associant trois anomalies bucco-faciales (10) (11) (12): un micrognathisme, une glossoptose et une fente vélo-palatine postérieure. Certains auteurs n'incluent pas la fente dans la triade et préfèrent parler d'obstruction des VAS. Le centre de référence français retient la triade initiale pour garantir une fiabilité inter observationnelle.

- Le micrognathisme est rapporté dans 92% des cas. Il est défini par une mandibule de taille plus petite. Lorsqu'il existe un recul par rapport à la mâchoire supérieure, on parle de rétrognathisme. Il est le premier signe constaté à la naissance et oriente vers la recherche des autres symptômes. Cette anomalie régresse spontanément avec l'âge : entre 3 et 18 mois, la mâchoire inférieure rattrape son retard de croissance.

- La glossoptose est rapportée dans 70 à 80% des cas. Elle est définie par une position anormale de la langue, qui va se retrouver à la verticale et à l'arrière de la cavité buccale, obstruant les VAS dans la région de l'oropharynx. La taille de la langue est normale, mais occupe proportionnellement plus de place dans la cavité buccale en raison de l'hypomandibulie. La glossoptose est favorisée par le décubitus dorsal et l'extension de la tête. En quelques mois après la naissance, la langue reprend une place et un tonus normaux. Cliniquement, on observe une visualisation anormale des glandes sublinguales lors de l'ouverture buccale.

- La fente vélo-palatine postérieure est due à l'absence de fermeture de l'arrière du palais. Elle a généralement une forme de « U inversé » et peut concerner le palais dur et/ou le voile du palais. Elle est de taille variable.



Figure 3 Rétrognasthisme, correction avec la croissance sans intervention chirurgicale

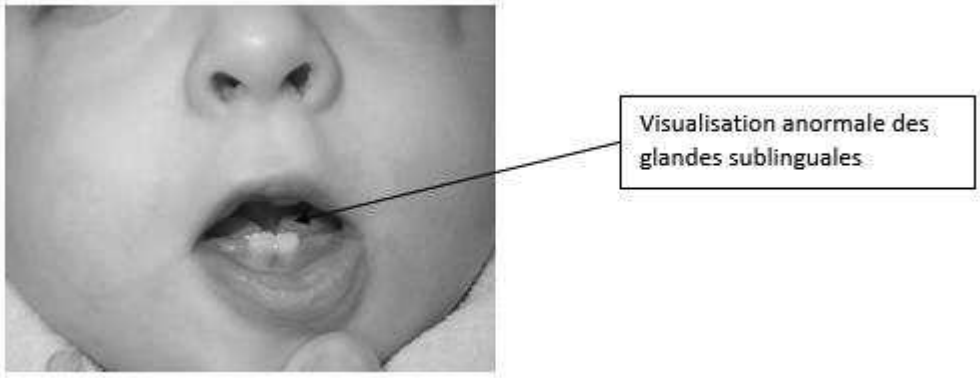


Figure 4 Glossoptose



Figure 5 Fente vélo palatine

2.4.2 TROUBLES FONCTIONNELS

Les conséquences cliniques de la triade (micrognathisme + glossoptose + fente vélo-palatine postérieure) sont des troubles de la fonction respiratoire et de succion-déglutition. Ces troubles font toute la gravité de la SPR, il convient de les rechercher et de les évaluer précocement afin de proposer une prise en charge adaptée.

2.4.2.1 Troubles Respiratoires

2.4.2.1.1 Manifestations cliniques

La SPR est caractérisée par une obstruction des VAS. L'obstruction est secondaire au micrognathisme et à la glossoptose. Une atteinte laryngée est également possible par : laryngomalacie (parfois associée à une trachéomalacie), paralysie des cordes vocales, palmures glottiques ou sténoses sous-glottiques. De degré variable (avec ou sans hypoxémie), la gêne respiratoire peut être positionnelle (majorée en décubitus dorsal) ou permanente. Elle peut s'observer lors de la prise des biberons, ou exclusivement la nuit et lors des siestes. Elle peut être présente dès les premières heures de vie ou se révéler à distance de la naissance, parfois pendant le deuxième mois de vie (13). Les symptômes cliniques, évoquant une obstruction sévère des VAS, sont le ronflement, la dyspnée, le stridor, les

signes de lutte respiratoire ou les pauses respiratoires notées par les parents (évocateurs d'apnées). Le ronflement est inconstant chez les enfants présentant une SPR. Selon l'étude d'Anderson (14), 54% des enfants présentant une obstruction sévère ronflaient et 45% des enfants atteints de SAOS ne ronflaient pas. On observe généralement une amélioration des troubles respiratoires à partir de l'âge de 3-4 mois et une résolution complète vers l'âge de 1 an.

2.4.2.1.2 Évaluation de l'obstruction

L'existence de différents niveaux d'obstruction rend indispensable une évaluation anatomique des VAS. Le site d'obstruction des VAS sera visualisé lors d'une nasofibroscopie ORL.

L'évaluation de la gravité des troubles respiratoires et le retentissement des apnées nécessitent des données objectives. Plusieurs paramètres sont disponibles :

- L'index d'apnées-hypopnées (IAH)
- La saturation en oxygène (SpO2)
- La mesure du CO2 sanguin (PCO2)
- La mesure de l'index de désaturation (ODI)
- Le temps passé avec une SpO2 < 90%

Les examens à disposition pour obtenir ces paramètres sont :

- L'enregistrement de saturation nocturne : facilement réalisable, il fournira la SpO2 moyenne, la SpO2 minimale, l'ODI et le temps passé avec une SpO2 < 90%.
- La gazométrie artérielle ou veineuse permettant la mesure de la PCO2 à un instant précis.
- La capnographie transcutanée (PtcCO2) permettant de recueillir les variations nocturnes de la capnie ainsi que le temps passé avec une PtcCO2 > 50mmHg.
- La polysomnographie (PSG), examen de référence, évalue la sévérité de l'obstruction en fournissant l'IAH. La polygraphie ventilatoire nocturne (PV) est un examen simplifié (sans enregistrement EEG) permettant également la mesure de l'IAH.

Ces données biologiques définissent :

- Une hypoventilation alvéolaire : $PtCO_2 \geq 50mmHg$ pendant > 10min consécutives ou > 10% du temps d'enregistrement (15).
- Une hypoxémie nocturne : temps passé avec une $SpO_2 \leq 90\%$ pendant au moins 2% de la nuit. L'ODI est considéré comme normal s'il est < 1.4/h (16). La SpO_2 moyenne, chez l'enfant sain, est > 92% (18).
- Un SAOS : IAH > 1.5/h (17)

2.4.2.2 Trouble de l'Oralité

Les difficultés alimentaires sont secondaires à l'obstruction des VAS ainsi qu'à la fente vélo-palatine qui diminue la pression négative intra-buccale nécessaire à l'extraction du lait du biberon ou du sein. La mauvaise croissance pondérale peut résulter de l'insuffisance d'apports caloriques liée aux troubles de la succion/déglutition ou d'une dépense énergétique trop importante liée au travail respiratoire. Ces difficultés imposent parfois la mise en place d'une sonde nasogastrique voir d'une gastrostomie. Selon les études, le recours à ces thérapeutiques est nécessaire dans 50 à 70% des cas (11)(19)(20). Les difficultés alimentaires sont plus fréquentes dans les SPR associées ou syndromiques (par atteinte du système nerveux central et malformation cardiaque) que dans les SPR isolées.

Par ailleurs, la plupart des enfants porteurs d'une SPR présentent un reflux gastroœsophagien (RGO) par dyskinésie œsophagienne. Le RGO participe à la majoration de l'obstruction des VAS par mécanisme inflammatoire.

Des troubles de la motricité pharyngo-œsophagienne ont également été décrits (21), liés à une dysfonction de la commande motrice de la langue, des muscles pharyngés et de l'œsophage, participant ainsi aux difficultés alimentaires.

2.5 STADES DE SÉVÉRITÉ

Une première classification des SPR basée sur les symptômes cliniques et leur retentissement a été proposée par Couly en 1988 (22) puis revue en 1994 par Caouette-Laberge (4) et actualisée en 2008 par Cole (23). Cette classification clinique ne prend pas en compte l'importance de la malformation faciale mais s'intéresse au retentissement sur le plan respiratoire et alimentaire. De ce fait elle est souvent établie a postériori. Plus récemment, Côté en 2015 (6) propose une nouvelle classification intégrant la recherche objective d'une obstruction des VAS et séparant les difficultés respiratoires et alimentaires. Selon Couly, 3 stades de sévérité sont identifiés (3).

2.5.1 STADE I : 25% des cas de SPR

Le stade I ne comporte pas de critères de gravité, il ne présente que les anomalies morphologiques décrites. La ventilation est normale (un stridor peut être noté sans retentissement sur l'hématose). Il n'existe pas de malaise, le reflux gastro-œsophagien et l'hypertonie vagale sont inconstants et discrets. Par ailleurs, la prise alimentaire est normale et la croissance staturo-pondérale est satisfaisante. Ce stade nécessite une surveillance médicale régulière et une prise en charge chirurgicale de la fente à distance. Il est de bon pronostic.

2.5.2 STADE II : 60%

Dans le stade II, les anomalies morphologiques sont associées à une obstruction respiratoire modérée, des troubles de la succion-déglutition, un reflux gastro-œsophagien et une hypertonie vagale. L'état respiratoire est précaire, avec une aggravation possible en cas d'encombrement ou d'infection respiratoire. Une surveillance médicale rapprochée est donc nécessaire. Lorsque le décubitus ventral est insuffisant pour lutter contre l'obstruction des VAS, il est parfois nécessaire de majorer la prise en charge respiratoire de manière transitoire (oxygénothérapie, sonde

nasopharyngée, PPC). L'alimentation au biberon est possible mais des compléments par sonde nasogastrique sont nécessaires afin d'obtenir une croissance staturo-pondérale satisfaisante. Le RGO est constant, un traitement anti-reflux est nécessaire. Après la chirurgie de la fente, les enfants doivent être capables de s'alimenter correctement à la cuillère.

2.5.3 STADE III : 15%

Le stade III est marqué par une insuffisance respiratoire qui peut être majeure dès la naissance ou être modérée durant les premières semaines de vie puis se majorer ensuite.

Le tableau respiratoire est marqué par des apnées obstructives et/ou centrales se traduisant cliniquement par des signes de lutte et des épisodes de cyanose. La prise en charge doit se faire en unité de réanimation médico-chirurgicale avec recours fréquent à un support ventilatoire (VNI, trachéotomie). Les troubles de l'oralité sont systématiques et sévères, nécessitant une alimentation entérale exclusive par sonde nasogastrique voire même une gastrostomie. L'hospitalisation est prolongée et peut durer plusieurs mois.

Tableau 1 Classification des stades selon Couly de 1988 (22)

	Stade I	Stade II	Stade III
Ventilation	Normale	Etat respiratoire précaire	Nombreuses pauses obstructives et centrales
Hématose	Normale → surveillance	Retentissement modeste → oxygénothérapie à la demande	Hypoxémie et hypercapnie permanente → support ventilatoire permanent
Succion	Normale	Perturbée	Défaillance complète
Déglutition	Alimentation normale	Alimentation orale et par sonde naso-gastrique	Gavage exclusif
Hypertonie vagale	+	++	+++
RGO	+	++	+++

Tableau 2 Classification proposée par Côté (6)

Grade	Etat Clinique	Intervention
Classification respiratoire		
0	Asymptomatique en DD	0
1	Obstruction en DD	Positionnement : DV ou DL
2	Obstruction en DD et DV	Sonde naso-pharyngée ou CPAP
3	Persistance d'une obstruction malgré des mesures conservatrices ou nécessité d'une intubation endo-trachéale	Intervention chirurgicale ou trachéotomie
4	Multiples niveaux d'obstruction ou SPR associée/syndromique avec échec connu de la distraction mandibulaire	Trachéotomie
Classification sur l'alimentation		
0	Bonne prise alimentaire, bonne prise de poids	Nulle ou tétine spéciale
1	Difficultés modérées d'alimentation avec prise prolongée des biberons	Alimentation orale avec enrichissement et complément par gavage
2	Défaillance complète de la prise alimentaire ou mauvaise prise de poids malgré les mesures précédentes	Gavage exclusif (soit par sonde nasogastrique soit par gastrostomie)

Le gold standard pour objectiver le niveau d'obstruction des voies aériennes est la polysomnographie. Lorsque la polysomnographie n'est pas disponible, Côté propose au minimum de réaliser un enregistrement de saturation nocturne couplé à un enregistrement de PCO2.

2.6 SPR ASSOCIÉES OU SYNDROMIQUES

La méta-analyse d'Izumi de 2012 (24), regroupant 20 études de 1975 à 2010, retrouvait 51% de formes isolées et 49% de formes non-isolées. Ces formes non-isolées se partagent entre les formes syndromiques où les malformations associées peuvent être rattachées à un syndrome connu et des formes associées où l'ensemble des malformations ne peut être étiqueté.

2.6.1 FORMES SYNDROMIQUES

Nous présentons la liste des syndromes les plus fréquemment retrouvés d'après la revue de la littérature d'Izumi (24), cette liste étant non exhaustive.

2.6.1.1 Le syndrome de Stickler (25) : 14%

Le syndrome de Stickler est un syndrome héréditaire causé par plusieurs mutations dans certains gènes codant pour le collagène, il s'agit donc d'une collagénopathie. La transmission est autosomique dominante, génétiquement hétérogène et l'incidence à la naissance est estimée autour de 1/7500. Il associe des anomalies oculaires, auditives, orofaciales et osseuses. Ce diagnostic est à évoquer devant une SPR associant des anomalies visuelles (myopie sévère, cataracte juvénile, strabisme, dégénérescence vitréo-rétinienne ou chorio-rétinienne, décollement de rétine, uvéite chronique) et osseuses (platyspondylie, atteintes des épiphyses souvent volumineuses, arthrose précoce succédant à une hyperlaxité). Le syndrome de Stickler de type 1 est dû à des mutations du gène COL2A, le syndrome de type 2 à des mutations du gène COL11A1 et le syndrome de type 3 (sans atteinte oculaire) à des mutations du gène COL11A2. Le diagnostic est évoqué sur la clinique et la confirmation se fera par analyse moléculaire. Le pronostic dépend de la sévérité des signes présents.

2.6.1.2 La micro délétion 22q11 (26)(27) : 3%

La micro délétion 22q11, le syndrome de Di George ou le syndrome vélo-cardio-facial sont autant d'appellations différentes pour désigner la même pathologie syndromique. La transmission s'effectue sur un mode dominant mais dans environ 90% des cas la délétion apparaît de novo.

La prévalence est estimée entre 1/2000 et 1/4000 naissances. Ce syndrome est caractérisé par des malformations cardiaques et palatines, une dysmorphie faciale, un retard du développement et une immunodéficience. Son expression clinique varie énormément d'un individu à l'autre, rendant le diagnostic difficile et parfois tardif. Les malformations cardiaques congénitales incluent des malformations conotroncales (tronc artériel commun, tétralogie de Fallot, communication interventriculaire). Plus de 75% des patients présentent des malformations palatines (fente palatine ou labio-palatine, insuffisance vélopharyngienne). La dysmorphie faciale peut associer : ptosis, hypertélorisme, épicanthus, base nasale proéminente, hypoplasie malaire. Le diagnostic est porté en période néonatale devant une hypocalcémie (par hypoplasie ou aplasie parathyroïdienne), une cardiopathie congénitale et une dysmorphie faciale caractéristique. Le pronostic est variable et dépend de la sévérité.

2.6.1.3 Syndrome d'alcoolisation fœtale : 2%

Le syndrome d'alcoolisation fœtale apparaît chez les enfants nés de mères alcooliques qui continuent à boire pendant la grossesse. Les anomalies présentes sont :

- un retard de croissance intra-utérin ne se corrigeant pas
- une dysmorphie caractéristique avec des fentes oculaires étroites, une racine du nez effondrée et une extrémité recourbée, une éversion des narines, une hypoplasie de l'étage moyen, un philtrum allongé, convexe en verre de montre, une lèvre supérieure fine, étroite et un micrognathisme.
- un déficit intellectuel

- une microcéphalie
- des troubles du comportement : hyperactivité, difficultés d'attention et d'apprentissage

Selon les modes de consommation de la mère, les lésions dues à l'alcool auront des formes et sévérités différentes chez l'enfant.

2.6.1.4 Syndrome de Treacher Collins (28) : 1.4%

Le syndrome de Treacher Collins ou syndrome de Franceschetti-Klein ou dysostose mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités se transmet sur le mode autosomique dominant avec une pénétrance de 90% et une expressivité variable. L'incidence annuelle à la naissance est estimée à 1/50000. Ce syndrome est défini par une dysplasie oto-mandibulaire bilatérale et symétrique sans anomalies des extrémités, associée à diverses anomalies de la tête et du cou. Ces anomalies peuvent être : des anomalies complexes de l'articulation temporo-mandibulaire, une obliquité anti-mongoloïde des fentes palpébrales (89%), un colobome des paupières inférieures (69%) avec absence de cils du tiers externe de la paupière inférieure, une fente vélo-palatine (28%), des anomalies de l'oreille externe (anotie ou microtie), une atrésie des conduits auditifs externes et des anomalies de la chaîne des osselets (60%) entraînant une surdité de transmission. L'intelligence est généralement normale. Des difficultés respiratoires et de nutrition peuvent être présentes du fait de l'étroitesse des voies respiratoires supérieures et de la limitation de l'ouverture buccale. Le pronostic pour les formes modérées de la maladie est favorable avec un traitement adapté.

2.6.1.5 Syndrome de Van der Woude (29) : 0.7%

Ce syndrome est le plus fréquent des syndromes avec fente orofaciale : sa prévalence est d'environ 1 cas pour 60000. Il se transmet sur le mode autosomique dominant, avec une forte pénétrance (80 à 97 %). A ces fentes sont associées des fistules de la lèvre inférieure et parfois des hypodonties. Des études récentes ont mis en évidence des mutations du gène de l'IRF6.

2.6.1.6 Syndrome de Goldenhar (30) : 0.6%

Le syndrome de Goldenhar, ou dysplasie oculo-auriculo-vertébrale, est caractérisé par une hypoplasie faciale asymétrique. Elle est généralement unilatérale mais peut être bilatérale avec une expression plus sévère d'un côté. A cette atteinte sont associées des anomalies oculaires, une microtie, des sinus pré-auriculaires et des malformations vertébrales. Moins fréquemment retrouvées mais pouvant être associées, des anomalies cardiaques, rénales, des membres et du système nerveux central. Un retard mental n'est présent que dans 10% des cas. La plupart des cas sont sporadiques. Dans les cas familiaux retrouvés, des transmissions autosomiques dominantes et récessives ont été observées.

2.6.1.7 Syndrome de Moebius : 0.5%

Le syndrome de Moebius ou diplégie faciale congénitale est défini par une paralysie faciale bilatérale associée à une paralysie bilatérale de l'abduction du regard. Il est dû à une agénésie des noyaux du nerf facial VII dans 100% des cas et du nerf abducens VI dans 75% des cas. Il s'agit de cas sporadiques mais dans de rares cas, une hérédité a été observée, notamment sur un mode autosomique dominant. Les nouveau-nés sont amimiques (absence de sourire et d'expression du visage), ne présentent pas de clignements ni de mouvements latéraux des yeux et il existe des difficultés de succion et des troubles de la déglutition. D'autres anomalies peuvent être associées comme une déformation de la langue, de la mâchoire ou encore des malformations des membres avec un pied bot, des doigts manquants ou palmés et une anomalie de Poland. Un déficit intellectuel léger se manifeste dans 10% des cas. La maladie n'est pas évolutive et la prise en charge est symptomatique.

2.6.1.8 Syndrome de Nager : 0.5%

Le syndrome de Nager ou acrodysostose pré-axiale se caractérise par deux groupes d'anomalies impliquant respectivement les membres et la région craniofaciale. La prévalence est inconnue. Les premières anomalies affectent en majorité les membres supérieurs (dont le signe le plus caractéristique est l'hypoplasie ou l'absence de pouce) et les secondes anomalies forment le groupe des dystoses mandibulofaciales, comprenant des fentes palpébrales antimongoloides, un ptosis de la paupière supérieure, un colobome et un défaut de cils de la paupière inférieure, une hypoplasie malaire et zygomatique, une hypoplasie maxillaire avec une fente palatine secondaire. La vue et l'intelligence sont normales avec un pronostic favorable.

2.6.2 FORMES ASSOCIÉES

Elles concernent principalement le cœur, le système nerveux central, les yeux et le squelette. Leur forme et leur sévérité font tout l'enjeu du pronostic vital ainsi que de l'évolution, c'est pourquoi il convient de réaliser des examens complémentaires dans le bilan d'une SPR.

2.7 PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE

Comme vu précédemment, l'obstruction des VAS est une des caractéristiques principales de la SPR. Nous présentons les différentes approches thérapeutiques possibles, en sachant qu'il n'existe pas de prise en charge consensuelle.

2.7.1 CONSERVATRICE

Différentes techniques non-invasives sont disponibles pour lutter contre l'obstruction des VAS. En 2015, Côté reprend 14 publications mondiales sur les attitudes thérapeutiques de la SPR et retrouve une efficacité de 68% pour les prises en charge non-invasives toutes confondues (6). Nous présentons ci-dessous les différentes options possibles.

2.7.1.1 Le Décubitus Ventral

La manœuvre la plus simple et de première intention est le couchage sur le ventre en proclive. Cette position permet à la mandibule et à la langue de basculer vers l'avant, libérant au moins partiellement l'oropharynx. Cette position nécessite une surveillance permanente, par scope cardio-respiratoire, qui devra être poursuivie au domicile si nécessaire. Le succès du traitement positionnel varie de 50 à 70% selon les études et selon le caractère isolé ou syndromique. L'efficacité est meilleure dans les cas non-isolés (11)(19)(24). Il n'y a pas de recommandation publiée sur la durée de couchage en ventral nécessaire ni sur les conditions dans lesquelles le décubitus dorsal peut être autorisé.

2.7.1.2 La Sonde Nasopharyngée

L'utilisation d'une sonde nasopharyngée, pour lever l'obstruction des VAS, a été décrite en 1982 par Heaf (31). Elle consiste à insérer un tube d'intubation endo-trachéale souple par une narine et le

descendre jusqu'au niveau de l'espace rétro-basilingual (juste au-dessus de l'épiglotte) (32). La largeur du tube utilisé dépend du poids de l'enfant. Après avoir éduqué les parents aux changements de sonde, un retour à domicile est envisageable. Selon l'étude d'Abel (33), qui incluait 104 enfants avec une SPR, 60.5% ont eu une évolution favorable avec la mise en place d'une sonde nasopharyngée. L'obstruction sous sonde nasopharyngée a été évaluée par polysomnographie : 8% des patients ne présentaient plus d'obstruction, 62% une obstruction légère, 30% une obstruction modérée et aucune sévère sur la première polysomnographie (juste après la mise en place de la sonde). Le changement de sonde s'effectuait de manière régulière toutes les 4 à 6 semaines par les parents. La durée moyenne d'utilisation a été de 8 mois. Des résultats similaires ont été observés dans d'autres études (34).

2.7.1.3 La Plaque Palatine

Certaines équipes médicales tentent l'utilisation d'une plaque palatine : ce dispositif, en s'emboîtant sur le palais de l'enfant, appuie sur la partie postérieure de la langue et la bascule en avant, libérant ainsi les VAS. En 2009, Bütow a montré un recours moins important à la chirurgie grâce à l'utilisation en première intention de cette plaque (35). Mais son recours ne fait pas l'unanimité du fait d'une tolérance variable.

2.7.1.4 La Ventilation Non-invasive

La VNI regroupe l'ensemble des techniques d'assistance respiratoire n'ayant pas accès aux voies aériennes inférieures par une sonde d'intubation endo-trachéale ou une trachéotomie. La PPC (pression positive continue) est un mode de VNI : le ventilateur administre une pression positive dans les VA et permet de maintenir une ouverture constante des VAS. L'interface entre le ventilateur et le patient peut être un masque nasal, naso-buccal ou des canules nasales.

L'efficacité de la PPC dans la prise en charge des obstructions sévères a été démontrée (15). Elle permet une diminution du travail respiratoire et une amélioration des échanges gazeux. Elle

constitue donc une alternative séduisante à la trachéotomie qui était jusque-là le traitement de référence dans la prise en charge de l'obstruction sévère des VAS des SPR. Après un temps d'adaptation assez court (en moyenne 1 à 2 semaines) et une éducation des parents pendant l'hospitalisation, elle permet un retour plus rapide au domicile. Son utilisation est le plus souvent de courte durée. Dans l'étude de Leboulanger (15), la durée moyenne d'utilisation a été de 16,7 +/- 12,2 mois.

L'utilisation de la VNI chez le nourrisson était initialement limitée par le problème du choix de l'interface. Les industriels ont, ces dernières années, développé des masques parfaitement adaptés au jeune enfant. Le recours au masque moulé sur mesure n'est donc plus indispensable. Le risque de déformation faciale lié à l'application d'un masque sur le massif facial ne doit pas être un frein à l'utilisation de cette technique puisque son utilisation est le plus souvent transitoire. La croissance permet une correction ultérieure de l'aplatissement engendré.



Figure 6 Nourrisson de 3 mois SPR, avec masque moulé sur mesure de VNI

2.7.2 CHIRURGICALE

2.7.2.1 La Labioglossopexie

Le principe est la fixation de la face inférieure de la langue sur la partie interne de la lèvre inférieure, permettant un avancement lingual et donc une diminution de l'obstruction des VAS. La pexie est ensuite retirée soit au moment de la chirurgie de la fente palatine soit dans les semaines qui suivent. Les complications de cette technique sont le lâchage et l'abcédation mentonnière. Très peu d'études ont évalué de manière objective l'efficacité de cette technique sur l'obstruction des VAS. Dans une étude de 2002, l'efficacité de la labioglossopexie chez 8 enfants présentant un micrognathisme a été évaluée (36) : seul 1 enfant sur 8 a eu une normalisation complète de son IAH, ce qui rend discutable l'efficacité de cette méthode dans le traitement du SAOS.

2.7.2.2 L'Ostéodistraction Mandibulaire

Cette technique consiste en un avancement de la mandibule par un appareil de distraction posé après ostéotomie de la branche montante de la mandibule. Les fixateurs peuvent être internes (résorbables ou non) ou externes. L'avancement se fait par palier de 1 mm, 2 fois par semaine pendant 4 à 5 semaines. Les complications sont fréquentes : infection, dysfonction du distracteur avec à long terme un risque de béances, de troubles dentaires et de parésies mentonnières. Cette technique, utilisée plus fréquemment chez les grands enfants présentant une hypoplasie persistante, est très peu utilisée en France dans la SPR.

2.7.2.3 La Trachéotomie

La trachéotomie est depuis de nombreuses années la technique de référence de la prise en charge des obstructions sévères dans la SPR. Son efficacité ventilatoire est complète puisqu'elle court-circuite l'obstacle des VAS mais sa morbi-mortalité n'est pas négligeable. Selon les études, le recours à la trachéotomie dans la SPR varie de 2 à 25% (37)(15)(35)(24). Elle peut être à l'origine de complications telles que des surinfections pulmonaires ou des décanulations accidentelles.

2.8 PROTOCOLE DE PRISE EN CHARGE DE LA SPR À ROUEN SUR LA PÉRIODE ÉTUDIÉE

Nous décrivons l'organisation actuelle de la prise en charge des SPR au CHU de Rouen.

Lorsqu'un diagnostic anténatal est suspecté, une consultation avec un pédiatre et un chirurgien est réalisée avant l'accouchement. À la naissance, le nouveau-né bénéficie d'un bilan en hospitalisation dans le service de Médecine Néonatale.

2.8.1 EXPLORATION RESPIRATOIRE

Une radiographie du thorax doit être effectuée de manière systématique à la naissance. Un enregistrement de SpO2 doit être réalisé à J1 (examen de référence) et à J15 avec une polygraphie systématique vers J15 (décubitus dorsal puis décubitus ventral en fonction de la tolérance respiratoire).

A la suite de ces examens, trois situations peuvent se présenter :

a) Absence de trouble : mise en décubitus dorsal avec réévaluation
b) Troubles modérés : décubitus ventral +/- oxygène et retour à domicile avec un scope cardio-respiratoire
c) Troubles sévères (définis par une PCO2 > 55mmHg et/ou un temps passé avec une SpO2 < 90% supérieur à 10%) : soit d'emblée intubation nasopharyngée ou trachéale soit essai de CPAP. En fonction de l'évolution peuvent être envisagées une ventilation non-invasive à domicile ou une trachéotomie.

2.8.2 PRISE EN CHARGE DIGESTIVE

Si l'état clinique le permet, tous les enfants présentant une SPR ont un essai d'alimentation par un lait épaissi avec une tétine spécifique Pierre Robin. En fonction de l'évolution et des difficultés observées, plusieurs situations sont possibles.

2.8.2.1 Troubles de la Succion-Déglutition

a) Mineurs : poursuite de l'alimentation au biberon avec des conseils de stimulation de l'oralité
b) Modérés : poursuite de l'alimentation au biberon avec des compléments par sonde nasogastrique
c) Sévères : alimentation exclusive par sonde nasogastrique

Si la croissance pondérale est satisfaisante, la prise en charge initiale est poursuivie. Si la croissance est insuffisante, la prise en charge est intensifiée au degré supérieur de gravité. Par ailleurs, une gastrostomie peut être proposée à 1 mois ½ de vie si aucune autonomie alimentaire n'est constatée.

2.8.2.2 Reflux Gastro-Œsophagien

a) Mineurs : mise sous Gaviscon avant chaque alimentation
b) Sévère : mise sous Gaviscon et inhibiteurs de la pompe à protons type Inexium avec discussion d'une pose de gastrostomie

2.8.3 PRISE EN CHARGE ORL

L'évaluation ORL doit se faire dès J7 par une nasofibroscopie pour rechercher une obstruction des voies aériennes supérieures et inférieures. Une poly-endoscopie doit compléter le bilan pour les stades 2 et 3.

Des potentiels évoqués auditifs sont effectués de manière systématique à la naissance.

2.8.4 PRISE EN CHARGE CHIRURGICALE

Une consultation avec le chirurgien référent est effectuée en période anténatale si le diagnostic a été posé lors d'une échographie de dépistage ou dès la première semaine de vie si le diagnostic est posé en période néonatale. Elle permet un premier contact avec le chirurgien et ainsi d'exposer la prise en charge chirurgicale. Tous les enfants présentant une SPR sont ensuite revus vers 9 mois afin d'organiser la future intervention.

Lorsqu'il existe une fente isolée du voile, une staphylorraphie (ou véloplastie intra vélaire) est effectuée vers l'âge de 6 mois. Lorsqu'il s'y associe une atteinte du palais, une urano-staphylorraphie sera donc réalisée vers 18 mois. Une consultation de suivi est organisée à J15 afin de contrôler la cicatrisation, l'évolution de l'alimentation et l'absence de surinfection. Les enfants sont secondairement revus à 6 mois de l'intervention puis de manière conjointe entre le chirurgien, un ORL et un orthophoniste jusqu'à l'âge de 6-7 ans afin de surveiller la bonne croissance mandibulaire et de détecter une éventuelle insuffisance vélo-pharyngée.

2.8.5 ÉVALUATION COMPLÉMENTAIRE

Des examens à visée étiologique ainsi que pronostique sont réalisés de manière systématique :

- Une consultation génétique avec réalisation caryotype standard et recherche spécifique de la micro délétion 22q11
- Un bilan ophtalmologique avec fond d'œil durant l'hospitalisation en néonatologie
- Une ETF -/+ complétée par une IRM cérébrale
- Holter ECG -/+ échographie cardiaque trans-thoracique (ETT)

2.9 LES ENREGISTREMENTS DE SOMMEIL

2.9.1 TECHNIQUE

2.9.1.1 La Polysomnographie

La polysomnographie nocturne est l'examen de référence pour la recherche d'anomalies ventilatoires nocturnes.

Cet examen permet :

- De déterminer la durée exacte du sommeil, les stades de sommeil, la fragmentation et l'efficacité du sommeil (reconnaissance des stades par électroencéphalogramme (EEG) et électromyogrammes (EMG) oculaire et mentonnier)
- L'analyse du flux aérien naso-buccal par thermistance et des canules nasales
- L'étude des mouvements respiratoires du thorax et de l'abdomen par pléthysmographie d'inductance
- La mesure de l'oxygénation par oxymétrie de pouls

Validité d'un enregistrement :

- Nuit : durée > 4 - 6 heures dont plusieurs périodes de sommeil REM
- Sieste (pour les enfants < 1 an) : > 2 cycles de sommeil avec > 10% de sommeil REM

2.9.1.2 La Polygraphie Ventilatoire

La polygraphie ventilatoire est une alternative à la polysomnographie. Elle permet les mêmes mesures sur le plan respiratoire mais sans la partie EEG, donc n'enregistre pas les différents stades de sommeil.

Avantage : simplicité de l'examen

Inconvénient : risque de sous-estimation du SAOS, soit par une sous-estimation du nombre d'évènements respiratoires (évènements éveillants mais non désaturants non détectés), soit par une surestimation du temps de sommeil total (comptabilisation de périodes d'éveil calme sans activité motrice décelable comme du sommeil).

2.9.2 DÉFINITION

Selon les recommandations de l'American Academy of Sleep Medicine de 2012 (17).

2.9.2.1 Apnée Obstructive

Une apnée obstructive est définie par l'interruption du flux nasal sur au moins deux cycles respiratoires avec persistance des efforts respiratoires.

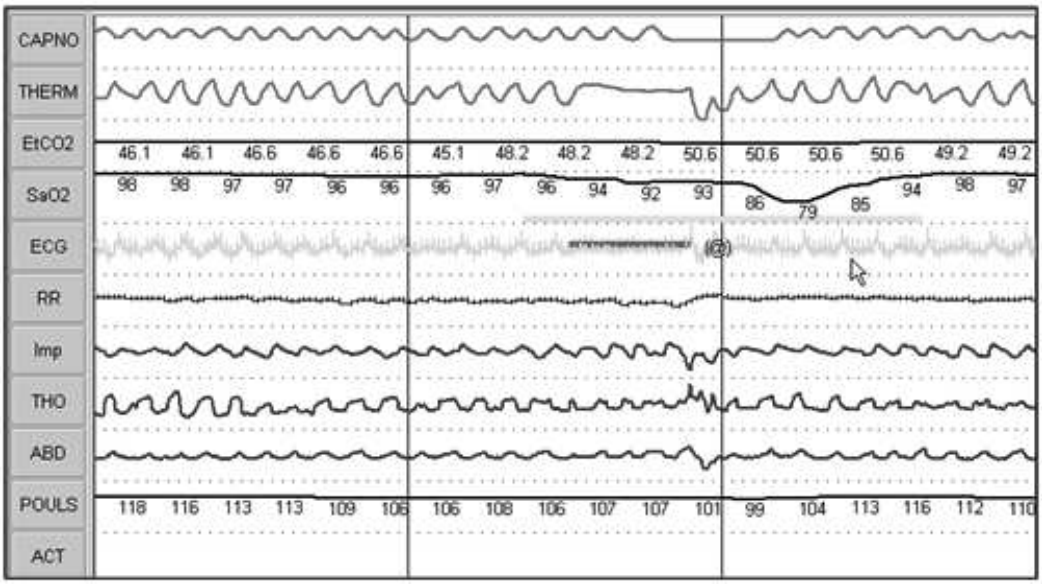


Figure 7 Tracé polygraphique d'une apnée obstructive

2.9.2.2 Apnée Centrale

Une apnée centrale est définie par l'absence de mouvements respiratoires sur les bandes thoracique et abdominale avec une interruption du flux nasal pendant au moins 20 secondes, ou pendant au moins deux cycles respiratoires associée à une désaturation ≥ 3% et/ou suivie d'un micro-réveil ou réveil.

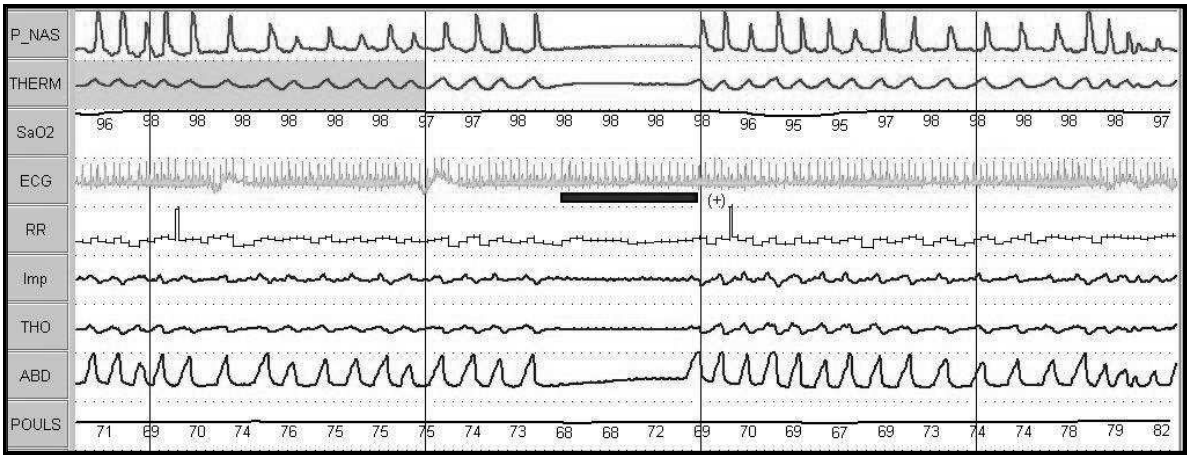


Figure 8 Tracé polygraphique d'une apnée centrale

2.9.2.3 Apnée Mixte

Une apnée mixte est définie comme une apnée ayant les caractéristiques initiales d'une apnée centrale puis se terminant avec celles d'une obstructive (reprise des mouvements sur les bandes thoracique et abdominale).

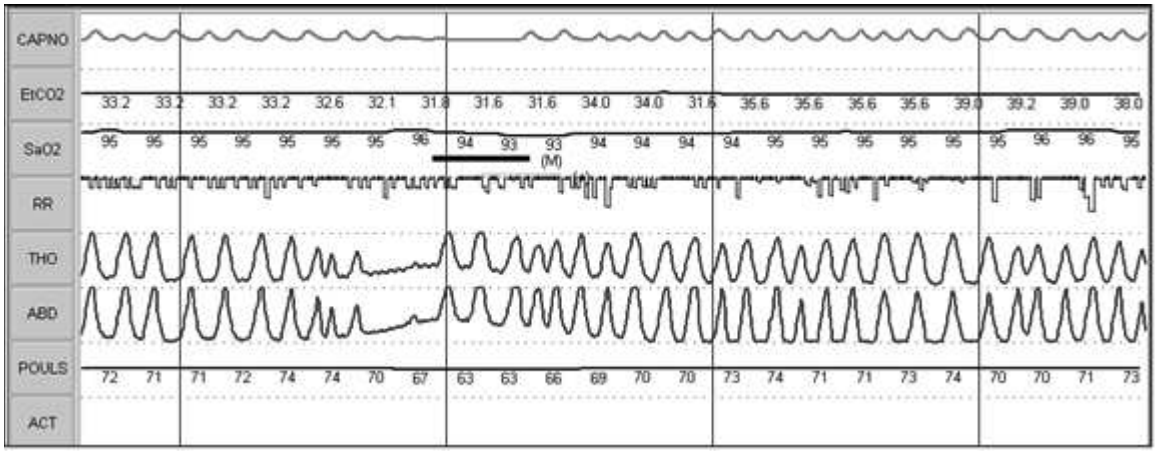


Figure 9 Tracé polygraphique d'une apnée mixte

2.9.2.4 Hypopnée

Une hypopnée est définie par la diminution du flux nasal d'au moins 30%, associée à une désaturation ≥ 3% et/ou suivie d'un micro-réveil. Dans les cas de SAOS comme dans les SPR, l'index utilisé pour chiffrer la sévérité de l'obstruction concerne uniquement les évènements obstructifs (IAH= apnées obstructives + apnées mixtes + hypopnées obstructives), et non les évènements centraux regroupés dans l'IAC.

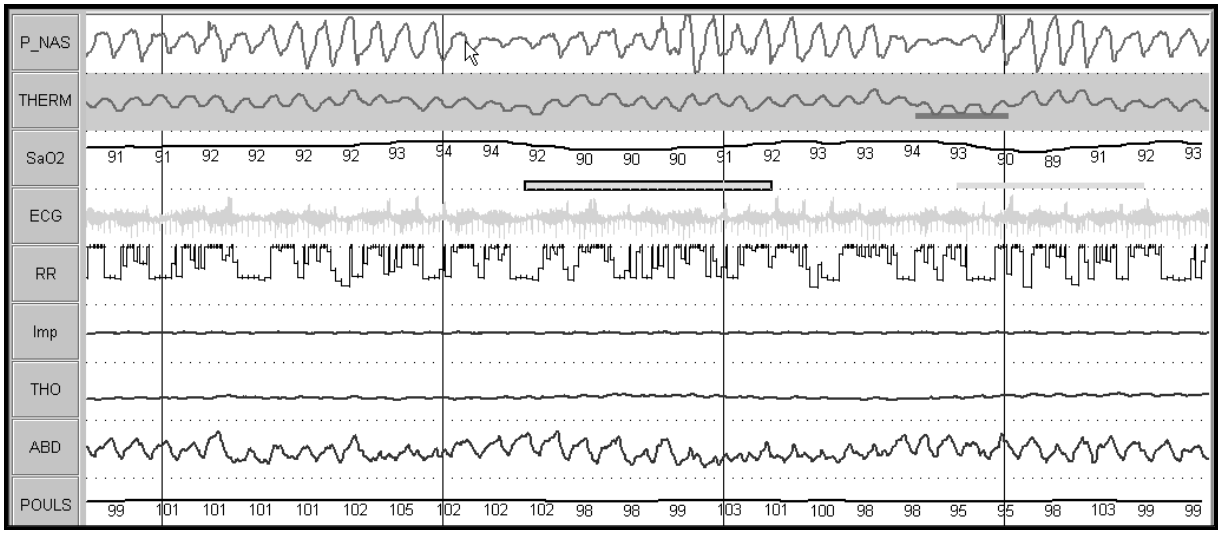


Figure 10 Tracé polygraphique d'une hypopnée

2.9.2.5 Index d'Apnées-Hypopnées

L'index d'apnées-hypopnées (IAH) est défini par le nombre d'évènements (apnée + hypopnée) par heure d'enregistrement.

2.9.2.6 Index de désaturation

L'index de désaturation (ODI) est défini par le nombre de désaturations ≥ 3% par heure d'enregistrement. L'ODI est considéré normal s'il est < 1.4/h (16).

2.9.2.7 SAOS

Le SAOS est caractérisé par la présence d'épisodes d'obstruction complète (apnées obstructives) ou partielles (hypopnées obstructives) des VAS. Les examens permettant d'affirmer et de quantifier un SAOS sont la polysomnographie ventilatoire (examen de référence) ou la polygraphie ventilatoire nocturne. La sévérité du SAOS sera établie, en complément de la clinique, par l'index d'évènements obstructifs.

Chez le nouveau-né et l'enfant de moins de 1 an, il n'existe que peu d'études s'intéressant aux données polygraphiques. Toutes celles réalisées s'accordent à définir un seuil d'index d'apnées obstructives normal s'il est < 1/h (38)(39). Les stades de sévérité sont calqués sur celui de l'enfant de plus de 1 an. On peut définir 4 groupes selon l'IAH (39)(40) :

- Normal : IAH < 1.5/h
- SAOS léger : 1.5 ≤ IAH < 5/h
- SAOS modéré : 5 ≤ IAH < 10/h
- SAOS sévère : IAH ≥ 10/h

3 POPULATION ET MÉTHODES

Il s'agit d'une étude rétrospective sur 8 ans, descriptive, mono-centrique, incluant les enfants présentant une SPR, nés ou transférés au CHU de Rouen durant le 1er mois de vie.

3.1 CRITÈRES D'INCLUSION

Les enfants éligibles à notre étude étaient tous les nouveau-nés :

- Nés entre le 1er janvier 2006 et le 31 décembre 2014, à la maternité du CHU de Rouen ou out-born et transférés pour bilan de SPR durant le 1er mois de vie,
- Présentant une SPR définie par un micrognathisme, une glossoptose et une fente palatine, de manière isolée ou associée à d'autres malformations.

3.2 CRITÈRES DE NON INCLUSION

Afin de conserver une population homogène, nous n'avons pas retenu les SPR syndromiques, pour lesquelles un diagnostic génétique avait été posé.

Les enfants n'ayant pas un suivi régulier sur le plan pédiatrique et chirurgical ont été exclus de cette étude en raison de données manquantes.

3.3 MÉTHODOLOGIE

3.3.1 CRITÈRES ÉTUDIÉS

Les données recueillies dans notre étude étaient :

- les données démographiques avec le terme, le poids de naissance, le sexe et l'Apgar à 5 et 10 minutes,
- le diagnostic anténatal et la réalisation du caryotype en période néonatale,
- le caractère isolé ou non de la SPR,
- le stade de sévérité selon la classification de Couly (établi durant l'hospitalisation),
- la polygraphie ventilatoire avec les paramètres ventilatoires : IAH, IAC, SpO2 moyenne (SpO2moy), SpO2 minimale (SpO2min), temps passé avec une SpO2 < 90% (T<90%),
- la détresse respiratoire avec les différentes thérapeutiques réalisées :

  Traitement positionnel/sonde nasopharyngée/intubation/oxygénothérapie/VNI (PPC ou biPAP)/trachéotomie,
- la prise en charge sur le plan nutritionnel : sonde nasogastrique (SNG)/gastrostomie,
- les évaluations complémentaires,
- l'âge de sortie,
- l'âge de la première chirurgie et le type d'intervention.

3.3.2 TECHNIQUE DE POLYGRAPHIE VENTILATOIRE (PV)

Les PV ont été réalisées grâce au matériel de polysomnographie Alice 6 LDE PG recorder (Philips Respironics Inc., Pittsburgh, USA). Elles ont toutes été réalisées en hospitalisation, dans l'unité de Nourrissons du Département de Pédiatrie Médicale du CHU de Rouen (service du Pr Marguet) sur une durée d'au moins 6 heures. Les données enregistrées comprenaient le flux nasal (par capteur de pression couplé à une thermistance naso-buccale), la position, l'actigraphie (2 actimètres : main et

pied), les mouvements thoraciques et abdominaux obtenus par pléthysmographie d'inductance, le ronflement par microphone et l'oxymétrie de pouls. Certains patients ont bénéficié d'une mesure continue du CO2 expiré (Cosmo Novometrix), ou transcutané (PtcCO2) grâce au système de monitorage non-invasif SenTec Digital Monitor (SenTec Inc, Therwil, Switzerland). L'analyse des tracés a été réalisée par un seul opérateur (Dr Lubrano) avec validation manuelle des évènements. Les évènements respiratoires ont été scorés selon les recommandations de l'American Academy of Sleep Medicine de 2012(17).

Les conditions de réalisation de ces enregistrements étaient :

- En chambre seule,
- Installation en DV, DD ou alternance DV/DD selon les conditions de prise en charge des enfants,
- En air ambiant si possible,
- Avec une alimentation nocturne poursuivie si SNG avec nutrition entérale en continu.

Nous nous sommes intéressés exclusivement aux PV réalisées précocement, c'est-à-dire réalisées avant 2 mois ½ de vie.

3.3.3 DÉFINITIONS DES GROUPES

Nous avons défini un SAOS à partir d'un IAH > 1.5/h (définition acceptée dans la littérature). Nous avons ensuite défini 3 groupes :

- Groupe «normal/SAOS léger » : 0 ≤ IAH < 5/h
- Groupe « SAOS modéré » : 5 ≤ IAH < 10/h
- Groupe « SAOS sévère » : IAH ≥ 10/h

Nous avons volontairement regroupé les enfants avec un IAH normal et ceux présentant un SAOS léger car leur prise en charge peut être assez similaire dans les SPR.

L'hypoxémie nocturne est définie selon la SpO2moy, T< 90% et l'ODI. Dans notre étude, nous n'avons pas pris en compte l'ODI car le calcul systématique de notre logiciel intègre les désaturations en sommeil calme et agité avec des artéfacts. Le résultat fourni n'est donc pas pertinent. Selon ces données d'oxymétrie, nous avons également défini trois groupes :

- Groupe « normal » : SpO2moy ≥ 92% et T < 90% = 0
- Groupe « hypoxémie nocturne modérée » : patients n'appartenant ni au groupe « normal » ni au groupe « hypoxémie nocturne sévère »
- Groupe « hypoxémie nocturne sévère » : SpO2moy < 92% et/ou T < 90% supérieur à 10%

3.4 STATISTIQUES

Le test Chi2 a été utilisé pour les données qualitatives (ou un test de Fischer exact pour les petits effectifs). Pour les données quantitatives, le test de Mann-Witney a été utilisé. Le risque acceptable d'erreur a été défini à 5%.

4 RÉSULTATS

Quarante-sept enfants sont nés avec une SPR durant la période étudiée. Nous avons exclu 3 SPR, en raison de données manquantes. 2 patients ont bénéficié d'une prise en charge initiale à Rouen puis ont été transférés à Paris avec un suivi ultérieur à Paris, et 1 patient a bénéficié d'une prise en charge initiale à Paris puis d'un suivi secondaire à Rouen. Sur les 44 enfants restants, 32 ont bénéficié d'une PV « précoce » (groupe PV+) et l'IAH a pu être calculé chez 29 enfants.

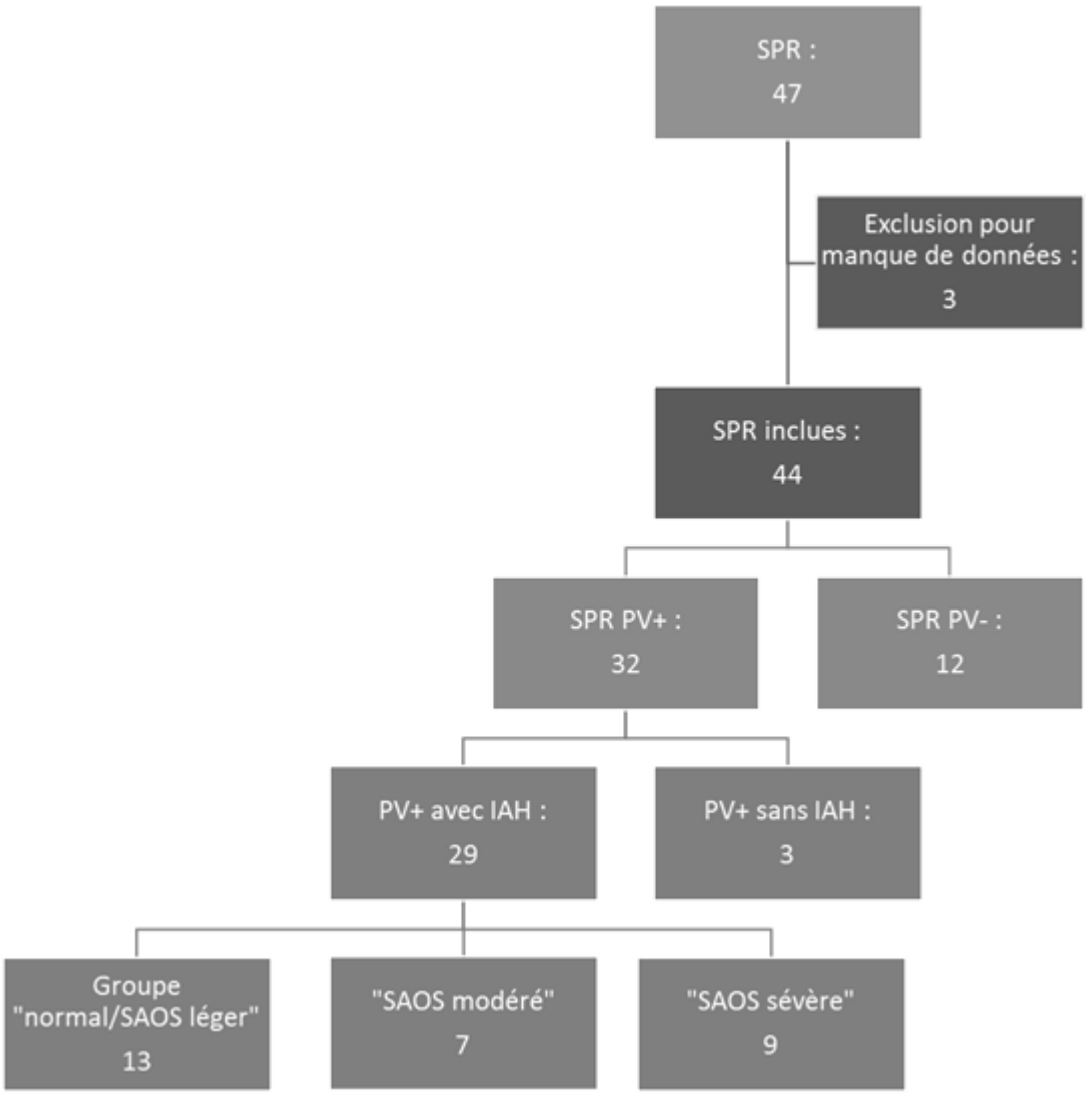


Figure 11 Répartition de la population étudiée

4.1 POPULATION GLOBALE

4.1.1 DONNÉES DÉMOGRAPHIQUES ET CLINIQUES

Parmi les 44 SPR, on retrouvait 21 filles (48%) et 23 garçons (52%) dont les principales caractéristiques démographiques sont recensées dans le Tableau 3.

Tableau 3 Données démographiques et explorations complémentaires dans la population globale

	Population globale n = 44	SPR isolée n=33(75%)	SPR non-isolée n=11(25%)	p
Terme (SA) *Médiane/Quartiles1-4*	**39 [38-42]**	**29 [38-41]**	**36 [33-41.6]**	**Ns**
Poids de naissance (g) *Médiane/Quartiles1-4*	**3090 [2744-4100]**	**3140 [2890-4100]**	**2760 [2100-3385]**	**0.007**
Sexe : Garçons **Filles**	**52%** **48%**	**52%** **48%**	**55%** **45%**	Ns
Apgar : **A 1 min – *Médiane*** **A 5 min – *Médiane***	**9 [8-10]** **10 [9-10]**	**9 [8-10]** **10 [10-10]**	**9 [8-10]** **9 [7-10]**	**Ns**
Stades de sévérité clinique :				
- **Stade 1 (n = 13/44)**	**30%**	**30%**	**27%**	**Ns**
- **Stade 2 (n = 16/44)**	**36%**	**42%**	**18%**	**0.0002**
- **Stade 3 (n = 15/44)**	**34%**	**27%**	**55%**	**0.0001**
Nasofibroscopie (n = 39/44)	**92% de SPR isolée**	**94%**	**82%**	**Ns**
Explorations neurologiques : **ETF (n = 24/44)** **IRM cérébrale (n = 16/44)**	**38%** **57%**	**45%** **48%**	**9%** **73%**	**0.001** **0.005**
Echo médiastinale (n = 38/44)	**86%**	**88%**	**73%**	**Ns**
Fond d'œil (n = 40/44)	**90%**	**85%**	**91%**	**Ns**
Explorations cardiaques : **Holter ECG (n = 26/44)** **ETT (n = 7/44)**	**59%** **15%**	**48%** **15%**	**64%** **9%**	**Ns**

Le diagnostic anténatal de SPR a été suspecté chez 17 enfants (soit 40%) par échographie anténatale. Un caryotype a été réalisé chez 38 enfants (soit 88%) et était normal chez tous les patients.

La nasofibroscopie a été réalisée en moyenne à 8 jours de vie (un minimum de 2 jours et un maximum de 42 jours). Elle a permis de confirmer la ptose de la langue au niveau du carrefour pharyngé et de rechercher d'autres malformations associées. Dans 92% des cas la glossoptose était isolée. L'ETF a toujours été normale et corrélée au terme lors de la réalisation.

Parmi les formes non-isolées, les malformations associées étaient :

- une cardiopathie dans 5 cas : une cardiomyopathie hypertrophique, une communication inter-ventriculaire (CIV) et inter-auriculaire (CIA), une dilatation des sinus de Valsalva, une communication auriculo-ventriculaire complète, dont une avec une synéchie de la langue et du palais,
- une anémie de Blackfan-Diamond,
- une syndactylie,
- une surdité,
- un laparoschisis,
- un retard psychomoteur,
- des anomalies osseuses.

Entre les SPR isolées et non-isolées, nous constatons une différence significative sur le poids de naissance avec des enfants de plus petit poids dans le groupe « non-isolée » (2760g vs 3140g, p = 0.007). Nous retrouvons également des enfants plus sévères selon la classification de Couly (27% de stade 3 dans le groupe « isolée » vs 55% dans le groupe « non-isolée », p = 0.0001).

4.1.2 PRISE EN CHARGE DE L'ATTEINTE RESPIRATOIRE

La majorité des enfants (n=23/44) n'a pas présenté de détresse respiratoire clinique et a bénéficié uniquement d'un traitement positionnel en décubitus ventral. Une gêne respiratoire a été retrouvée chez 48% (n=21/44) des patients.

Dans 6 cas (14%), cette détresse respiratoire a nécessité une intubation à la naissance.

Les autres prises en charge respiratoires proposées ont été :

- Une oxygénothérapie transitoire dans 28% des cas (n = 12/44)
- La mise en place d'une VNI dans 28% (n = 12/44)
- Une trachéotomie dans 11% (n = 5/44)
- Une sonde nasopharyngée pour 2% (n = 1/44)

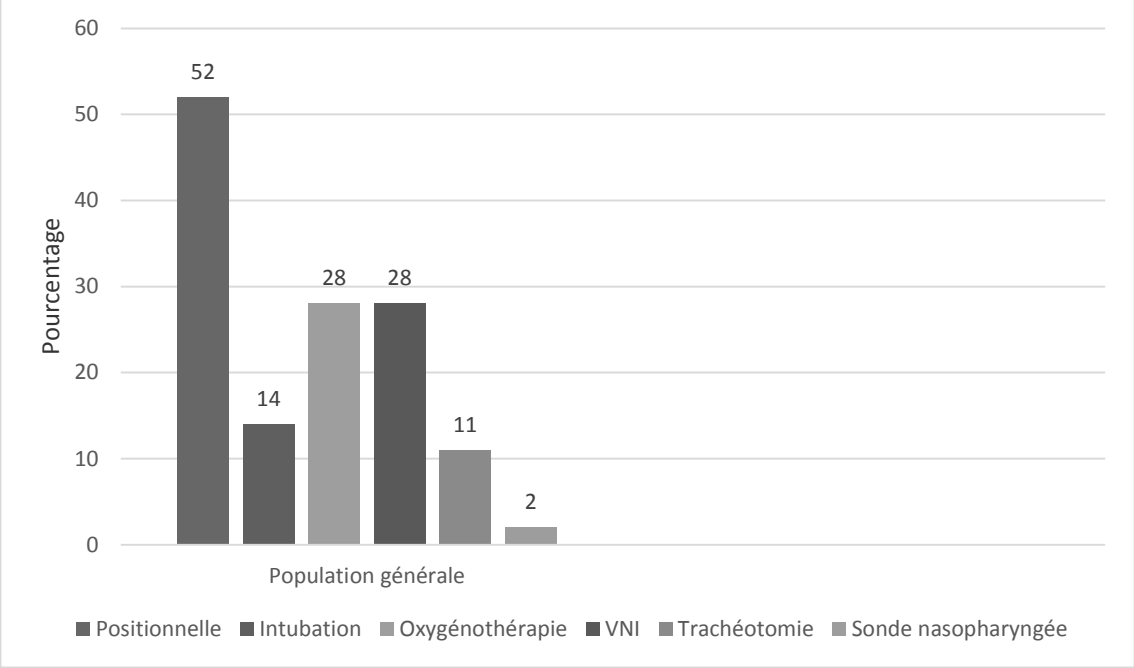


Figure 12 Prise en charge respiratoire pendant l'hospitalisation

Tableau 4 Prise en charge respiratoire des SPR isolées versus non-isolées

	SPR isolée (N=33)	SPR non-isolée (N=11)	p
Traitement positionnel	58% (N=19)	36% (N=4)	0.003
VNI	27% (N=9)	27% (N=3)	Ns
Trachéotomie	6% (N=2)	27% (N=3)	0.0001
SNG	55% (N=18)	82% (N=9)	Ns
Gastrostomie	9% (N=3)	45% (N=5)	0.015

Il apparaît que les SPR non-isolées nécessitent des prises en charge plus interventionnelles puisque :

- 27% ont dû être trachéotomisées versus 6% (*p=0.0001*)
- 45% ont bénéficié d'une gastrotomie versus 9% (*p=0.015*)
- Et seulement 36% ont évolué favorablement avec le traitement positionnel seul (versus 58% dans le groupe « isolée », *p=0.003*).

4.1.3 PRISE EN CHARGE NUTRITIONNELLE

L'alimentation orale exclusive a été possible d'emblée pour 14 enfants (33%). Trente enfants (67%) ont eu recours à une alimentation entérale précoce avec une durée médiane d'utilisation de 27.5 jours [1-425]. Une gastrostomie a été posée chez 8 enfants (18%), entre l'âge de 2 mois et 5 mois ½.

4.1.4 PRISE EN CHARGE CHIRURGICALE

Tous les enfants ont bénéficié d'une prise en charge chirurgicale. La fermeture de la fente palatine a été réalisée à l'âge médian de 17 mois [13.5-22]. Toutes les suites opératoires ont été simples avec un suivi à 15 jours et à 1 mois de la chirurgie.

4.1.5 DURÉE D'HOSPITALISATION ET CONDITIONS DE RETOUR À DOMICILE

La durée médiane d'hospitalisation était de 2 mois [0.8-11]. Parmi les 44 enfants de notre étude, 35 (80%) sont sortis au domicile en air ambiant, 2 (5%) avec une oxygénothérapie, 2 (5%) avec une VNI et 5 (10%) avec une trachéotomie.

L'âge médian de sortie à domicile était de 1 mois ½ [0.8-5] dans le groupe « SPR isolée » et de 2 mois ½ [1-11] pour le groupe « SPR non-isolée ». Il n'existait pas de différence significative entre les deux groupes (*p=0.06*).

4.2 ANALYSE DU GROUPE DE PATIENTS AYANT EU UNE PV PRÉCOCE

Parmi les 44 enfants de notre étude, 32 enfants (= 73%) ont bénéficié d'une PV nocturne précoce, 12 n'ont pas été enregistrés alors que cet examen est inclus dans le protocole de prise en charge. L'âge médian de réalisation de la PV était de 36 jours [24-87].

4.2.1 COMPARAISON DES GROUPES « PV+ » VERSUS « PV- »

Nous avons voulu comparer ces deux groupes afin d'essayer de dégager des facteurs pouvant expliquer l'absence de PV.

Tableau 5 Données démographiques et prise en charge respiratoire des groupes « PV+ » et « PV- »

	PV + (n=32)	PV- (n=12)	p
Terme	39 [38-41.3]	39 [35-41.6]	ns
Poids de naissance	3110 [2845-4100]	3050 [90-3920]	ns
Sexe : Filles **Garçons**	41% 59%	67% 33%	0.001
Apgar : A 1 min **A 5 min**	9 [8-10] 10 [9-10]	9 [8-10] 10 [7-10]	ns
Stade de sévérité : **Stade 1** **Stade 2** **Stade 3**	 25% 41% 34%	 42% 25% 33%	 0.016 0.024 ns
Prise en charge respiratoire : **Positionnelle** **O2** **VNI** **Intubation** **Trachéotomie**	 50% 28% 34% 9% 9%	 58% 25% 8% 25% 25%	 ns ns ns 0.005 0.005

Il apparaît deux facteurs pouvant expliquer l'absence de réalisation de l'examen :

- Les formes sévères (n=4), avec des enfants ayant bénéficié d'une trachéotomie d'emblée ou après échec de VNI
- Les formes d'emblée favorables sans gêne respiratoire ni alimentaire (42% de stade 1 versus 25%, *p = 0.016*)

Un enfant n'a pas été enregistré du fait d'un transfert en secteur de chirurgie pour prise en charge d'un laparoschisis.

4.2.2 RÉSULTATS DES 32 POLYGRAPHIES

Trois enregistrements n'ont pas pu être analysés sur l'IAH en raison de leur mauvaise qualité (pertes de capteurs, pas de sommeil enregistré, artefact).

Les données polygraphiques de l'IAH, l'IAC, la SpO2moy, SpO2min et T < 90% sont rapportées dans le Tableau 6 :

Tableau 6 Données polygraphiques du groupe « PV+ » + sous-groupes « SPR isolée » et « SPR non-isolée »

Données polygraphiques	Population principale : n=32/44	SPR isolée : n=27/33	SPR non-isolée : n=5/11	p
Age médian de réalisation (jours)	36 [24-87]	35 [24-87]	50 [26-75]	Ns
IAH (n/h)	5.2 [2-30]	5 [1.7-30]	13 [3.6-28]	Ns
IAC (n/h)	0.3 [0-34.9]	0 [0.1-8.5]	1 [0.4-35]	Ns
SpO2moy (%)	97 [96-100]	98 [97-100]	96 [95-96]	0.01
SpO2min (%)	82 [70-94]	82 [76-94]	74 [69-88]	Ns
T < 90% (%)	0.6 [0-69]	0 [0-19]	5 [2-69]	0.032

Pour une normale d'IAH < 1.5/h chez le nouveau-né, l'incidence du SAOS dans notre population globale de SPR est de 72%.

La prévalence du SAOS dans les groupes « SPR isolée » et « SPR non-isolée » est respectivement de 70% (n=19/27) et de 80% (n=4/5), sans différence significative. Les 20% restant, des SPR non-isolées, correspondaient à un enfant pour qui l'IAH n'a pu être obtenu en raison de la mauvaise qualité de l'enregistrement. Les différences observées entres les deux groupes sont sur la SpO2 moyenne et le temps passé avec une SpO2 < 90%, avec une hypoxémie statistiquement plus sévère dans le groupe « SPR non-isolées ».

4.2.3 RÉPARTITION DES PATIENTS SELON L'IAH

Toutes les données sur l'IAH ont été basées sur les 29 PV où l'analyse de l'IAH a été possible (nous avons retiré les 3 PV où l'IAH n'a pas pu être calculé).

Nous avions défini 3 groupes en fonction de l'IAH :

- Groupe «normal/SAOS léger » (0 ≤ IAH < 5/h) : n=13/29 (45%)
- Groupe « SAOS modéré » (5 ≤ IAH < 10/h) : n=7/29 (24%)
- Groupe « SAOS sévère » (IAH ≥ 10/h) : n=9/29 (31%)

Nous avons comparé les prises en charge dont ont bénéficié ces 3 groupes. Les attitudes thérapeutiques respiratoires et alimentaires sont répertoriées dans le Tableau 7.

Tableau 7 Prise en charge respiratoire selon les 3 groupes

	Tt positionnel n= 15 (%)	VNI n=10 (%)	Trachéotomie n=1 (%)	SNG n=20(%)	Gastrostomie n=5(%)
Groupe « normal/léger » n=13	10 (77%)	2 (15%)	0	8 (62%)	1 (8%)
Groupe « SAOS modéré » n=7	2 (29%)	5 (71%)	0	5 (71%)	1 (14%)
Groupe « SAOS sévère » n=9	3 (33%)	3 (33%)	1 (11%)	7 (78%)	3 (33%)

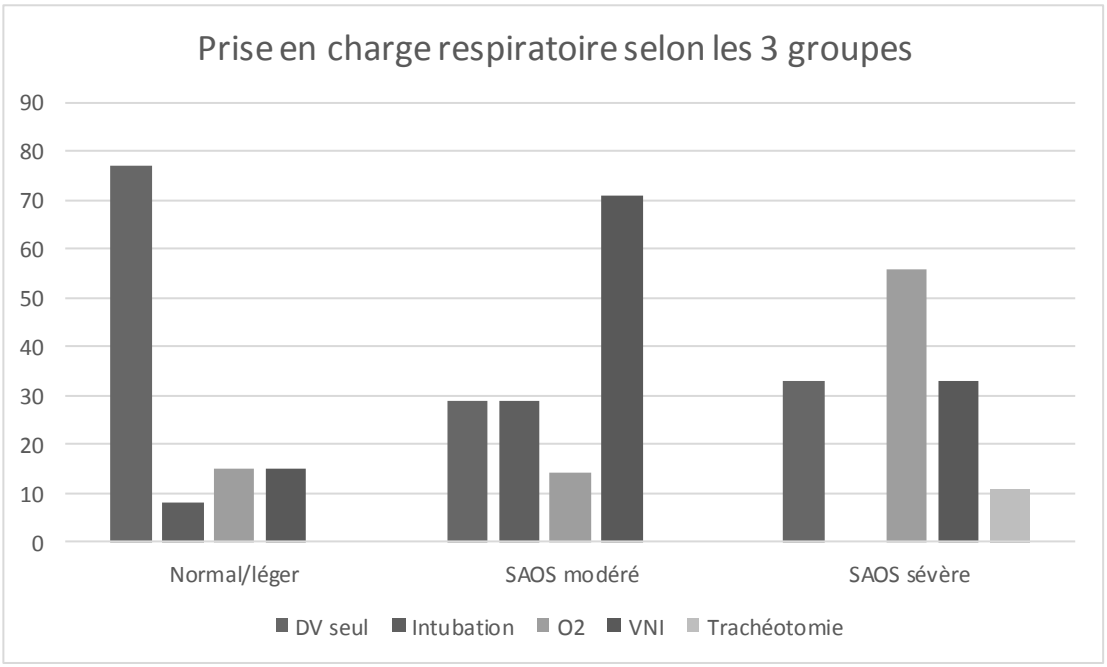


Figure 13 Histogramme présentant les prises en charges respiratoire selon les 3 groupes

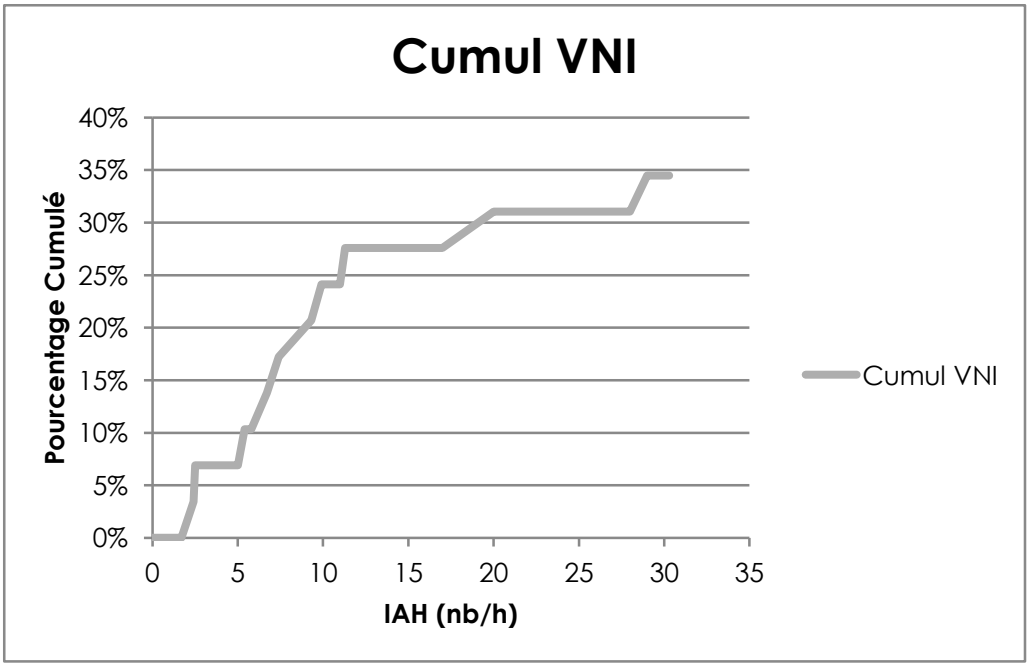


Figure 14 Pourcentage cumulé d'utilisation de la VNI en fonction de l'IAH

Nous pouvons constater, d'après les figures précédentes, qu'à partir d'un IAH ≥ 5/h, les prises en charge s'intensifient : il y a plus de recours à la VNI.

4.2.4 COMPARAISON DE LA SÉVÉRITÉ CLINIQUE (COULY) VERSUS POLYGRAPHIQUE (IAH)

Tableau 8 Comparaison de la sévérité de Couly vs. IAH

Sévérité du SAOS selon l'IAH	Stade de Couly 1 n=7	Stade de Couly 2 n=12	Stade de Couly 3 n=10
Normal/léger n=13	5	6	2
Modéré n=7	1	3	3
Sévère n=9	1	3	5

La comparaison des différents groupes, selon le test statistiques exact de Fisher, n'a pas montré de différence significative (*p=0.33*).

4.2.5 RÉPARTITION DES PATIENTS SELON LE DEGRÉ D'HYPOXÉMIE NOCTURNE

La sévérité de l'obstruction des VAS ne se définit pas uniquement par l'IAH mais également par le degré d'hypoxémie.

Nous avions défini trois groupes selon les résultats de l'oxymétrie :

- Groupe « normal » (SpO2moy ≥ 92% et T < 90% = 0) : n=8/31 (26%)
- Groupe « hypoxémie modérée » : n=19/31 (61%)
- Groupe « hypoxémie sévère » (SpO2moy < 92% et/ou T < 90% > 10%) : n=4/31 (13%)

Sur les 32 PV réalisées, 1 enfant n'a pas gardé son capteur de saturation. Ses données n'ont donc pas été interprétables.

Les attitudes thérapeutiques respiratoires en fonction de la sévérité de l'hypoxémie nocturne sont répertoriées sur la Figure 15

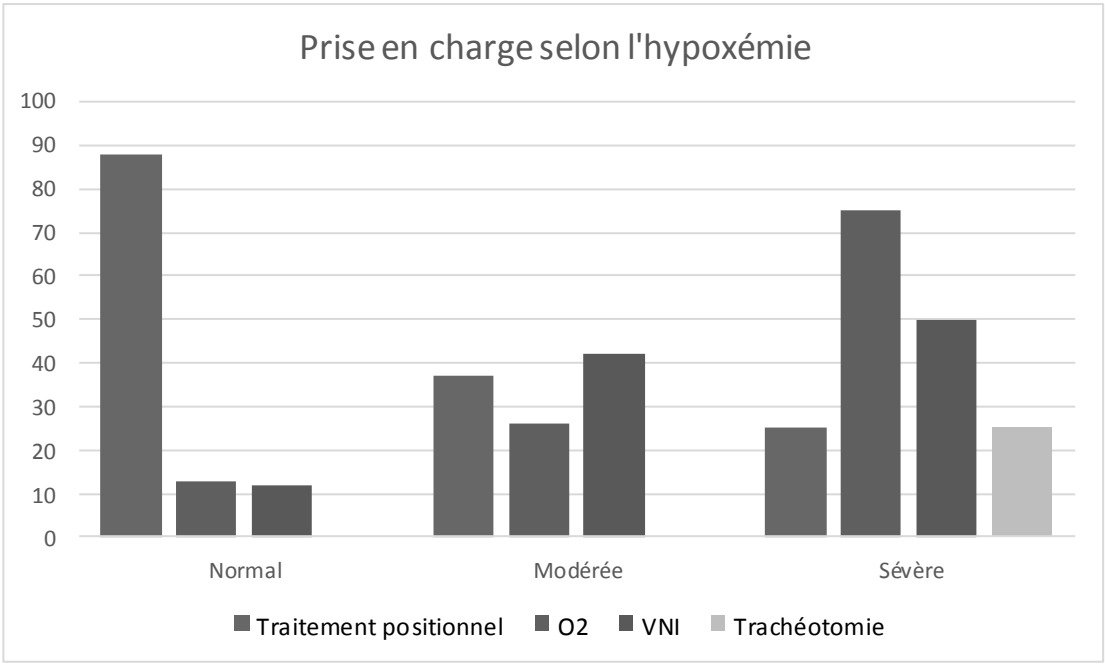


Figure 15 Prise en charge respiratoire en fonction de l'hypoxémie nocturne

Ensuite, nous avons analysé les prises en charge respiratoire et alimentaire en fonction de la sévérité de l'hypoxémie nocturne. Elles sont répertoriées dans le Tableau 9.

Tableau 9 Prises en charge en fonction de l'hypoxémie

	Tt positionnel n= 15 (%)	VNI n=11 (%)	Trachéotomie n=1 (%)	SNG n=21 (%)	Gastrostomie n=5 (%)
Groupe « normal » n=8	7 (88%)	1 (12%)	0	3 (38%)	0
Groupe « modérée » n=19	7 (37%)	8 (42%)	0	15 (79%)	4 (21%)
Groupe « sévère » n=4	1 (25%)	2 (50%)	1 (25%)	3 (75%)	1 (25%)

D'après les deux figures précédentes, nous constatons une intensification de la prise en charge dans les groupes modérée et sévère par rapport au groupe normal. L'utilisation du traitement positionnel seul est statistiquement différente entre le groupe normal et les groupes SAOS (*p= 0.03*). Il existe une tendance au recours plus fréquent à la VNI dans les groupes SAOS (sans différence significative retrouvée).

De même, pour les prises en charge alimentaires, des tendances semblent se dégager, avec un recours plus fréquent à l'alimentation entérale dans les groupes SAOS (sans différence significative retrouvée).

4.2.6 CAPNOGRAPHIE

Huit enfants (18%) uniquement ont bénéficié d'une mesure du CO2 en continu, expiré ou transcutané. Les résultats sont présentés dans le Tableau 10 :

Tableau 10 Résultats de la capnographie

Capnographie transcutanée	n = 8/44
PCO2 moyenne (mmHg) Médiane/Quartiles 1-4	42 [36-62]
PCO2 maximale (mmHg) Médiane/Quartiles 1-4	53 [47-71]
Temps passé avec une PCO2 > 50 mmHg (%) Médiane/Quartiles 1-4	1% [0-27.3%]

Cinquante pourcent des enfants de notre étude ayant eu une capnographie présentaient une hypercapnie nocturne, définie par une PCO2 ≥ 50mmHg pendant au moins 2% du temps de sommeil (41).

4.3 ANALYSE DU SOUS-GROUPE SÉVÈRE (IAH ≥ 10/h)

Nous nous sommes enfin intéressés au sous-groupe des SPR qui répondaient au critère de sévérité pour l'IAH et qui n'ont ni eu une VNI ni une trachéotomie. Ce groupe comprenait les individus décrits ci-après.

L'enfant N°13 avait un IAH à 17/h et 1% du temps passé avec une SpO2 < 90%. Il n'a pas présenté de détresse respiratoire après positionnement et a été autonome sur le plan alimentaire dès la naissance. Il est sorti à J15 en décubitus ventral avec un scope à domicile et a été repositionné en DD à 9 mois.

L'enfant N°14 avait un IAH à 11.7/h et 19% du temps passé avec une SpO2 < 90%. Il a présenté une gêne respiratoire d'installation progressive à partir de J15 et sa PV réalisée à J46 montrait un SAOS sévère (IAH à 11.7/h) qui n'a pas modifié la conduite thérapeutique puisque l'oxygénothérapie a été poursuivie. Il a été sevré en O2 à J72 avec une PV au décours qui montrait une amélioration du SAOS (IAH à 5/h, un ODI à 29.5/h et 0.7% du temps passé avec une SpO2 < 90%). Sur le plan alimentaire, il a été autonome à J60 et est sorti à domicile à 2.5 mois de vie en DV avec scope. Il a été repositionné en DD à 9 mois de vie.

L'enfant N°15 (SPR non-isolée : cardiomyopathie hypertrophique) a présenté une gêne respiratoire initiale qui s'est amendée après mise en DV. La PV réalisée à 1mois et 3 semaines de vie a montré un SAOS sévère avec un IAH à 21/h et un temps passé avec une SpO2 < 90% à 10%. Ce SAOS a été traité par oxygénothérapie. L'enfant a présenté des troubles sévères de l'alimentation puisqu'il a dû bénéficier d'une gastrostomie. Il est sorti au domicile à 4 mois sous oxygénothérapie. Nous n'avons pas de donnée sur l'âge lors du sevrage en O2.

L'enfant N°16 a présenté une détresse respiratoire transitoire en DV nécessitant quelques jours d'oxygénothérapie. La PV réalisée à J56 retrouvait un IAH à 30.3/h et un temps passé avec une SpO2 < 90% à 4%. Il est sorti à 2 mois de vie en DD en AA avec une autonomie alimentaire acquise à J60.

L'enfant N°17 (SPR non-isolée : dysmorphie + retard des acquisitions) a rapidement toléré le DD et la PV réalisée à J20 montrait un IAH à 28/h mais prédominance d'apnées centrales. Il a été autonome sur le plan alimentaire à J4 et est sorti à l'âge de 1 mois. Il n'a pas bénéficié de contrôle de la PV.

L'enfant N°34 (SPR isolée) n'a pas présenté de détresse respiratoire en DD (naissance dans un hôpital périphérique donc non mis en DV d'emblée). Une PV a été réalisée à 3 mois de vie devant une mauvaise prise pondérale. Au vu des résultats (IAH = 11/h et un temps passé avec une SpO2 < 90% à 0.4%) l'enfant a été remis en DV avec scope à domicile avec une bonne prise de poids secondairement. Une polygraphie de contrôle a été réalisée à l'âge de 5 mois et a autorisé le DD (IAH = 0.8/h). Mais devant la non-tolérance clinique de l'enfant, les parents ont poursuivi le DV. Il a définitivement pu être remis en DD à l'âge de 7 mois.

5 DISCUSSION

Cette étude rétrospective a permis l'analyse des dossiers de 44 enfants pris en charge au CHU de Rouen sur 8 ans pour une SPR non syndromique. Il s'agit d'une pathologie néonatale fréquente, malformative des VAS, ayant un retentissement parfois grave au niveau des fonctions respiratoire et alimentaire. Il n'existe actuellement pas de consensus sur les modalités d'explorations et de prise en charge de l'obstruction des VAS des SPR. Les symptômes cliniques permettent une classification en 3 stades de sévérité mais peuvent sous-estimer la gravité du trouble obstructif et ses conséquences sur l'hématose, notamment durant le sommeil. La polygraphie ventilatoire nocturne est donc un outil intéressant dans l'évaluation initiale et le suivi des SPR.

Notre cohorte comprend 44 SPR sur la période étudiée. Ces enfants sont majoritairement nés à terme, eutrophe, avec uniquement 7% de naissances prématurées. Trente-quatre pourcent des patients avaient un poids de naissance inférieur à 3000g. Conformément à la littérature, le sex ratio est de 1. Le diagnostic a été suspecté en anténatal dans 40% des cas, ce qui est nettement supérieur au 7% retrouvé dans l'étude d'Holder-Espinasse (8) en 2001. Il n'y a eu aucun décès dans notre population alors qu'un taux de mortalité de 10% est retrouvé dans la cohorte belge de Rathé (42)

La répartition de nos patients selon les 3 stades de sévérité clinique de Couly est homogène : 30%, 36%, et 34% respectivement pour les stades 1, 2 et 3. Le portail de référence Orphanet retrouve en revanche une prédominance de stades 2, évaluée à 60% des cas de SPR étudiées.

La SPR, par ses malformations anatomiques, est responsable de troubles obstructifs et de difficultés alimentaires. Il a été démontré que le SAOS par lui-même perturbe la croissance staturo-pondérale par augmentation du travail respiratoire nocturne et anomalies de sécrétion de l'hormone de croissance. Dans la SPR, les troubles de la succion-déglutition provoquent également des difficultés alimentaires, qui aggravent les difficultés de prise pondérale (43). Dans notre population, 67% des

enfants ont présenté des difficultés alimentaires avec recours à une nutrition entérale par sonde nasogastrique et 18% ont nécessité une gastrotomie. Ces chiffres sont comparables à ceux retrouvés dans la revue de la littérature publiée par Côté en 2015 (6). L'étude de Lidsky (44) a, par ailleurs, montré qu'une prise en charge précoce de l'obstruction des VAS diminuait le recours à la gastrostomie dans les SPR isolées. Quand l'obstruction n'était pas levée précocement, avant 3 mois de vie, 13% des patients étaient porteurs d'une gastrostomie.

La durée médiane d'hospitalisation, dans notre étude, est de 2 mois, avec un minimum de 6 jours et un maximum de 11 mois. Nous n'avons pas retrouvé de données pour ce paramètre dans les autres études publiées. Le dépistage précoce et le traitement du SAOS dans les SPR permettent de réduire la durée d'hospitalisation, en favorisant l'autonomie alimentaire.

Prévalence du SAOS

L'obstruction des VAS, chez les enfants présentant une SPR, peut être peu symptomatique à la naissance. L'évaluation clinique seule est donc insuffisante et l'enregistrement de sommeil est indispensable dans le bilan initial d'une SPR. La polysomnographie est alors l'examen de référence. La polygraphie ventilatoire, de réalisation et de lecture plus faciles, peut également être utilisée si elle est interprétée par une équipe médicale spécialisée dans les troubles respiratoires du sommeil de l'enfant (45). Dans notre étude, 73% des patients uniquement ont bénéficié d'une polygraphie ventilatoire nocturne. La comparaison des groupes « PV+ » et « PV- » montre que les enfants n'ayant pas eu de PV étaient soit peu symptomatiques, soit sévères d'emblée. En effet, 42% du groupe « PV- » appartenaient au stade 1 de Couly, contre 25% pour le groupe « PV+ » ($p = 0.016$). L'absence de signes de gravité clinique a pu faire considérer comme inutile le recours à la PV. On note également 25% d'intubation et de trachéotomie dans le groupe « PV- » contre 9% pour le groupe « PV+ ». Les patients les plus sévères ont donc probablement présenté des symptômes cliniques dès la naissance

nécessitant un recours rapide à une assistance ventilatoire et rendant impossible l'évaluation polygraphique.

Dans le groupe « PV+ », 3/4 des patients présentent un IAH ≥ 1,5/h. La prévalence du SAOS dans notre population est calculée à 72%. On retrouve peu d'études similaires ayant évalué cette prévalence dans la SPR de manière objective, par enregistrement ventilatoire nocturne systématique. Ces publications montrent des taux variant de 85% (14) à 100% (40) selon les critères diagnostiques employés.

La PV permet de détecter le SAOS mais également d'évaluer sa sévérité en fonction de l'IAH. Nous n'avons pas retrouvé de corrélation exacte entre la classification clinique de Couly et les stades polygraphiques de gravité du SAOS. Deux des 7 enfants classés cliniquement en stade 1 présentaient un SAOS modéré ou sévère en PV. Ce résultat montre que l'évaluation polygraphique est indispensable dans les SPR. A l'inverse, 2 patients ont été classés en stade 3 selon Couly sans présenter de SAOS en polygraphie. Ce résultat s'explique par le fait que la classification clinique inclut des critères de gravité non liés à l'atteinte respiratoire.

Prise en charge respiratoire du SAOS dans la SPR

Plusieurs modalités de prise en charge thérapeutique sont proposées dans la SPR. De manière consensuelle, il est admis que la première ligne de traitement est le couchage en décubitus ventral. Ce traitement positionnel permet d'éviter la bascule de la langue et libère les VAS. Il doit être encadré d'une surveillance par scope cardio-respiratoire du fait du risque majoré de mort subite du nourrisson. La mise en décubitus ventral est suffisante dans 20 à 73% des SPR selon les études (6). Dans notre série, le taux de succès est de 52%. Lorsque la mise en DV ne permet pas la levée de l'obstruction des VAS, un traitement complémentaire est nécessaire. Il peut être chirurgical (labioglossopexie, ostéodistraction mandibulaire, trachéotomie), ou non-invasif (sonde

nasopharyngée, VNI). Dans la littérature, la proportion de prises en charge non-invasives est de 68% et chirurgicales de 32%. Dans notre série, nous retrouvons une utilisation plus fréquente de techniques non-invasives (88%) contre 12% uniquement de techniques chirurgicales. Ces 12%, ne concernent que des mises en place de trachéotomie, les autres interventions n'étant pas employées au CHU de Rouen. Notre pourcentage de trachéotomie est comparable à celui retrouvé dans la littérature (10-15%) (6). L'alternative à la trachéotomie, lorsque le traitement positionnel est insuffisant, est la mise sous VNI. Son efficacité, dans le traitement du SAOS dans la SPR, a été démontrée en 2010 (15), sur des mesures du travail respiratoire. Son utilisation est maintenant simplifiée grâce à l'apparition d'interfaces industrielles adaptées au nourrisson. La VNI reste cependant peu employée. Les rares données disponibles dans la littérature montrent une utilisation de 9 à 69% (6). Vingt-huit pourcent des patients de notre série ont bénéficié d'une VNI durant l'hospitalisation et 4,5% sont rentrés au domicile avec (versus 11% avec une trachéotomie). L'obstruction des VAS dans les SPR est transitoire et régresse avec la croissance du massif facial, ce qui explique la possibilité d'arrêt de la VNI après les premiers mois de vie. Dans l'étude de Leboulanger, la durée moyenne d'utilisation était de 16.7 mois.

Il est intéressant de noter que près d'un quart des SPR de notre étude ont reçu une oxygénothérapie transitoire, alors que cette thérapeutique n'est pas indiquée dans la prise en charge du SAOS. L'oxygène compense en effet les désaturations, conséquence des apnées, mais n'empêche pas la survenue d'évènements obstructifs.

Un seul enfant a bénéficié d'une sonde nasopharyngée. Bien que cette technique ait prouvé son efficacité (33), elle est peu employée dans notre population. Gangopadhay (12) a proposé son utilisation après échec du traitement positionnel. Si le SAOS persiste au contrôle polygraphique avec sonde en place, une prise en charge chirurgicale (labioglossopexie ou distraction) est alors proposée. La place de la sonde nasopharyngée n'est pas clairement définie et dépend donc des habitudes de service.

Critères de gravité identifiés de la SPR

Un critère clinique ressort de notre étude. L'analyse des sous-groupes «SPR isolées» et «non-isolées» montre que les SPR non-isolées bénéficient de prises en charge plus invasives. En effet, le recours à une trachéotomie et une gastrostomie est de 27% et 45% dans ce groupe (versus 6% et 9% dans le groupe SPR isolée). Notre taux de trachéotomie des SPR non-isolées est supérieur aux 7,4% de l'étude d'Annet (11) . Cette différence est liée au fait que, dans notre étude, nous n'avons gardé que les SPR associées (en excluant les syndromiques) qui sont souvent de moins bon pronostic.

Deux critères polygraphiques de gravité ont ensuite été identifiés : l'IAH et l'oxymétrie. Soixante-douze pourcent de nos patients ont un IAH ≥ 1,5/h et se répartissent en 3 stades de sévérité selon l'IAH : 16% de SAOS léger, 24% de SAOS modéré et 31% de SAOS sévère. Anderson retrouvait des proportions similaires dans son étude sur 13 SPR ayant eu une PSG : 15% de SAOS léger, 23% de SAOS modéré et 47% de SAOS sévère (14). Il retrouvait un IAH moyen à 33.5/h alors que notre IAH médian est de 5.2/h. Ces chiffres ne peuvent pas être comparés puisqu'exprimés en moyenne et médiane (plus adaptée pour les petits effectifs). Dans nos résultats, nous constatons que la prise en charge des SPR s'intensifie à partir d'un IAH seuil de 5/h, qui distingue les groupes «normal/SAOS léger» et «SAOS modéré» : le recours à la VNI passe de 15% à 71%.

Les données de l'oxymétrie nocturne des PV sont également à prendre en compte. Dans notre étude, nous notons une modification de prise en charge selon le degré de l'hypoxémie : le traitement positionnel est suffisant chez 88% des enfants du groupe «oxymétrie normale» versus 37% et 25% dans les groupes «hypoxémie modérée» et «hypoxémie sévère». Par ailleurs, le recours à la VNI et à la trachéotomie est plus fréquent dans les groupes avec hypoxémie, même si aucune différence statistiquement significative n'est constatée.

Concernant les prises en charge alimentaires, une tendance au recours plus fréquent à l'assistance nutritionnelle est constatée dans les groupes «modérée» et «sévère». Ce résultat confirme le rôle du SAOS dans le retard de l'acquisition de l'autonomie alimentaire (43).

L'analyse du sous-groupe sévère (IAH ≥ 10/h) affirme l'importance de la PV. Nous avons relevé que 6 enfants de ce groupe n'avaient bénéficié ni d'une VNI ni d'une trachéotomie. Parmi eux, 3 enfants (patients N°14; 15 et 16) ont eu un sevrage tardif en oxygène et des difficultés alimentaires prolongées. Leur durée d'hospitalisation a été supérieure à la médiane de notre population (2 mois). Une prise en charge plus agressive du SAOS chez ces patients aurait probablement favorisé l'autonomie alimentaire et permis une sortie plus rapide à domicile.

La PV a également un intérêt dans le suivi des enfants. Elle permet de suivre de manière objective la sévérité de l'obstruction et d'évaluer l'efficacité d'un traitement débuté. Elle est aussi utilisée quand une décanulation est envisagée : réalisée canule couchée, elle autorise l'arrêt de la trachéotomie.

Limites de notre étude

Le caractère mono-centrique est une limite de notre étude, en créant de ce fait un biais de recrutement. De plus, les données ont été recueillies de manière rétrospective avec parfois des données manquantes. D'autre part, l'examen de référence pour explorer les troubles respiratoires du sommeil est la PSG, alors que nous n'avons réalisé que des PV. Nous avons donc probablement sous-estimé les hypopnées associées à un micro-réveil qui auraient été vues sur l'électroencéphalogramme. Nous n'avons également pas pris en compte l'ODI alors que cet index est une aide supplémentaire pour évaluer le retentissement de l'obstruction. Il serait donc intéressant de revérifier la technique de calcul.

Perspectives

Ce travail nous a permis d'identifier 3 facteurs de risque de sévérité de l'obstruction dans la SPR :

- Le caractère non-isolé de la SPR
- Un IAH ≥ 5/h sur la polygraphie ventilatoire précoce
- Une hypoxémie (SpO2 moyenne < 92% et/ou temps passé avec une SpO2 < 90% supérieur à 10%)

La place de l'enregistrement de sommeil, comme évaluation de l'obstruction, paraît indiscutable et sa réalisation de manière précoce et répétée est importante.

La capnographie transcutanée couplée à l'oxymétrie nocturne pourrait être une alternative séduisante comme examen de première intention chez les SPR ne présentant pas de gêne respiratoire ni alimentaire. Cet examen, plus facile d'accès et plus rapide d'interprétation, permettrait un premier dépistage. Sa normalité autoriserait une sortie à domicile avec programmation ultérieure d'une PV nocturne, à la recherche systématique d'un SAOS d'expression parfois plus tardive.

Selon ces résultats et les données de la littérature, il nous a paru nécessaire de proposer un protocole de parcours de soin et de prise en charge respiratoire du SPR au CHU de Rouen. Il s'agit d'une proposition à réévaluer avec l'aide des autres intervenants : pédiatres, ORL et chirurgiens.

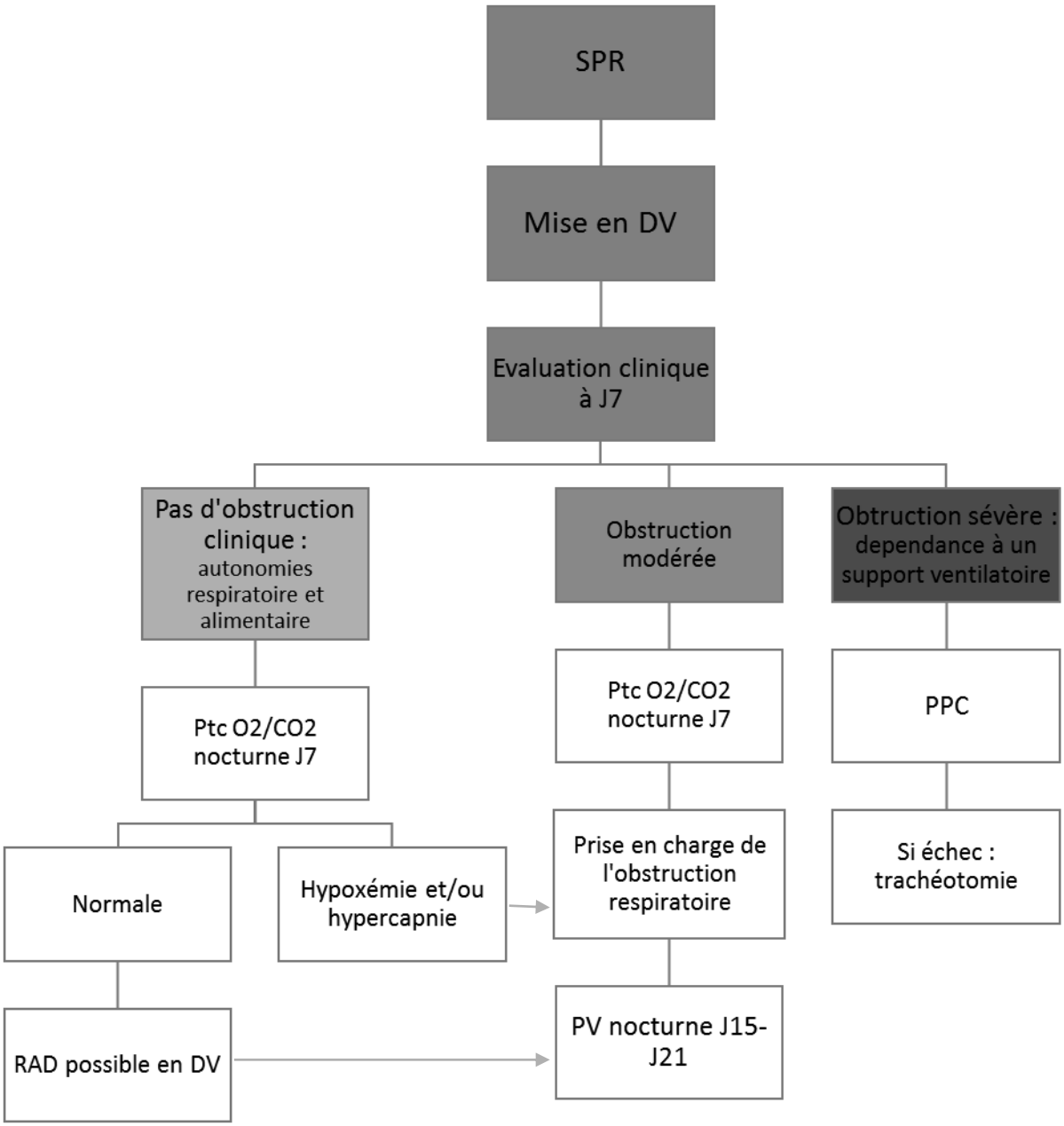


Figure 16 Protocole de parcours de soin de la SPR

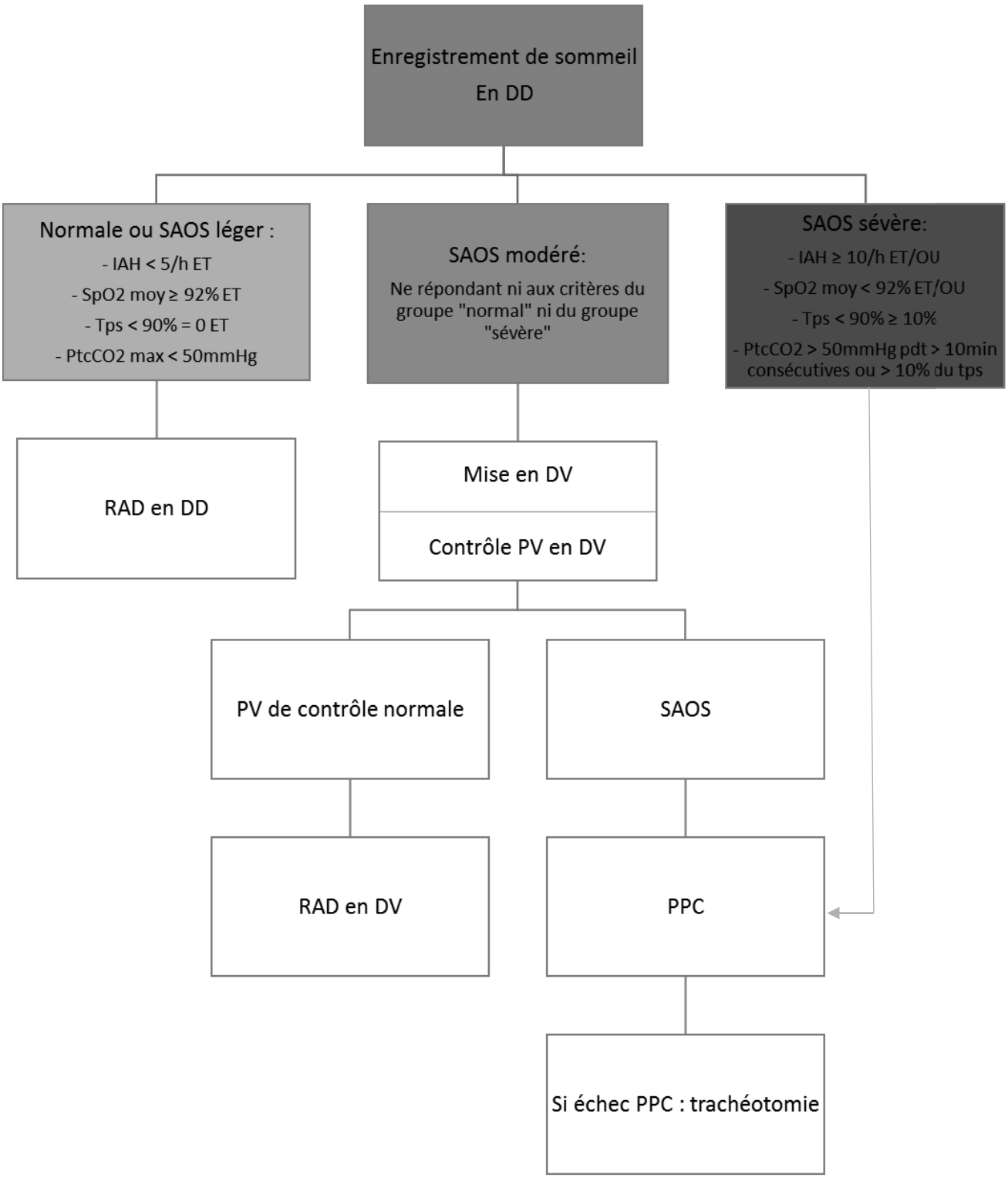


Figure 17 Prise en charge respiratoire de la SPR selon l'enregistrement de sommeil

6 CONCLUSION

La séquence de Pierre Robin est une pathologie néonatale fréquente et malformative des voies aériennes supérieures, fréquemment responsable d'un syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS). Ce SAOS peut être facilement dépisté par une polygraphie ventilatoire précoce. Les données polygraphiques, associées à l'évaluation clinique, permettent de guider la prise en charge thérapeutique. Les formes légères de SAOS sont améliorées après une mise en décubitus ventral. En cas de SAOS modéré à sévère, le traitement positionnel est insuffisant. L'utilisation d'une VNI est alors indiquée, en tant qu'alternative non-invasive à la trachéotomie. Les troubles alimentaires sont fréquents dans la SPR et parfois liés à l'obstruction des VAS.

Nous avons identifié trois facteurs de risque de sévérité de l'obstruction dans la population étudiée : un critère clinique (le caractère non-isolé de la SPR), et deux critères polygraphiques (un IAH ≥ 5/h et une hypoxémie nocturne). Nous n'avons pas retrouvé de corrélation exacte entre la classification clinique de sévérité de Couly et les stades polygraphiques de gravité du SAOS.

Au vu de ces résultats, nous proposons un protocole d'exploration et de prise en charge de l'atteinte respiratoire des nouveau-nés présentant une séquence de Pierre Robin, à valider par les différents intervenants prenant en charge ces patients au CHU de Rouen.

7 BIBLIOGRAPHIE

1. Robin P. A fall of the base of the tongue considered as a new cause of nasopharyngeal respiratory impairment: Pierre Robin sequence, a translation. 1923. Plast Reconstr Surg. mai 1994;93(6):1301‑3.

2. Bush PG, Williams AJ. Incidence of the Robin Anomalad (Pierre Robin syndrome). Br J Plast Surg. oct 1983;36(4):434‑7.

3. PierreRobin-FRfrPub562.pdf [Internet]. [cité 21 juill 2015]. Disponible sur: https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/PierreRobin-FRfrPub562.pdf

4. Caouette-Laberge L, Bayet B, Larocque Y. The Pierre Robin sequence: review of 125 cases and evolution of treatment modalities. Plast Reconstr Surg. avr 1994;93(5):934‑42.

5. Holder-Espinasse M, Abadie V, Cormier-Daire V, Beyler C, Manach Y, Munnich A, et al. Pierre Robin sequence: a series of 117 consecutive cases. J Pediatr. oct 2001;139(4):588‑90.

6. Côté A, Fanous A, Almajed A, Lacroix Y. Pierre Robin sequence: Review of diagnostic and treatment challenges. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. avr 2015;79(4):451‑64.

7. Costa MA, Tu MM, Murage KP, Tholpady SS, Engle WA, Flores RL. Robin sequence: mortality, causes of death, and clinical outcomes. Plast Reconstr Surg. oct 2014;134(4):738‑45.

8. Holder-Espinasse M, Abadie V, Cormier-Daire V, Beyler C, Manach Y, Munnich A, et al. Pierre Robin sequence: a series of 117 consecutive cases. J Pediatr. oct 2001;139(4):588‑90.

9. Palit G, Jacquemyn Y, Kerremans M. An objective measurement to diagnose micrognathia on prenatal ultrasound. Clin Exp Obstet Gynecol. 2008;35(2):121‑3.

10. Anagnostopoulos D, Kandiloros D, Ioannidou D, Foroglou P, Pergamalis G, Triantafilou D, et al. [Anatomic anomalies of P. Robin syndrome and therapeutic management]. Bull Assoc Anat (Nancy). sept 1996;80(250):5‑6.

11. Van den Elzen APM, Semmekrot BA, Bongers EMHF, Huygen PLM, Marres HAM. Diagnosis and treatment of the Pierre Robin sequence: results of a retrospective clinical study and review of the literature. Eur J Pediatr. janv 2001;160(1):47.

12. Gangopadhyay N, Mendonca DA, Woo AS. Pierre Robin Sequence. Semin Plast Surg. mai 2012;26(2):76‑82.

13. Wilson AC, Moore DJ, Moore MH, Martin AJ, Staugas REM, Kennedy JD. Late presentation of upper airway obstruction in Pierre Robin sequence. Arch Dis Child. 11 janv 2000;83(5):435‑8.

14. Anderson ICW, Sedaghat AR, McGinley BM, Redett RJ, Boss EF, Ishman SL. Prevalence and Severity of Obstructive Sleep Apnea and Snoring in Infants With Pierre Robin Sequence. Cleft Palate Craniofac J. 11 août 2010;48(5):614‑8.

15. Leboulanger N, Picard A, Soupre V, Aubertin G, Denoyelle F, Galliani E, et al. Physiologic and Clinical Benefits of Noninvasive Ventilation in Infants With Pierre Robin Sequence. Pediatrics. 11 janv 2010;126(5):e1056‑63.

16. Marcus CL, Omlin KJ, Basinki DJ, Bailey SL, Rachal AB, Von Pechmann WS, et al. Normal Polysomnographic Values for Children and Adolescents. Am Rev Respir Dis. 1 nov 1992;146(5_pt_1):1235‑9.

17. Berry RB, Budhiraja R, Gottlieb DJ, Gozal D, Iber C, Kapur VK, et al. Rules for Scoring Respiratory Events in Sleep: Update of the 2007 AASM Manual for the Scoring of Sleep and Associated Events. J Clin Sleep Med JCSM Off Publ Am Acad Sleep Med. 15 oct 2012;8(5):597‑619.

18. Urschitz MS, Wolff J, von Einem V, Urschitz-Duprat PM, Schlaud M, Poets CF. REference values for nocturnal home pulse oximetry during sleep in primary school children*. Chest. 1 janv 2003;123(1):96‑101.

19. Smith MC, Senders CW. Prognosis of airway obstruction and feeding difficulty in the Robin sequence. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 1 févr 2006;70(2):319‑24.

20. Glynn F, Fitzgerald D, Earley MJ, Rowley H. Pierre Robin sequence: An institutional experience in the multidisciplinary management of airway, feeding and serous otitis media challenges. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 1 sept 2011;75(9):1152‑5.

21. Baudon J-J, Renault F, Goutet J-M, Flores-Guevara R, Soupre V, Gold F, et al. Motor dysfunction of the upper digestive tract in Pierre Robin sequence as assessed by sucking-swallowing electromyography and esophageal manometry. J Pediatr. 1 juin 2002;140(6):719‑23.

22. Couly G, Cheron G, de Blic J, Despres C, Cloup M, Hubert P. [The Pierre-Robin syndrome. Classification and new therapeutic approach]. Arch Fr Pédiatrie. oct 1988;45(8):553‑9.

23. Cole A, Lynch P, Slator R. A New Grading of Pierre Robin Sequence. Cleft Palate Craniofac J. 1 nov 2008;45(6):603‑6.

24. Izumi K, Konczal LL, Mitchell AL, Jones MC. Underlying Genetic Diagnosis of Pierre Robin Sequence: Retrospective Chart Review at Two Children's Hospitals and a Systematic Literature Review. J Pediatr. avr 2012;160(4):645‑50.e2.

25. Robin NH, Moran RT, Ala-Kokko L. Stickler Syndrome. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJ, et al., éditeurs. GeneReviews(®) [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cité 21 juill 2015]. Disponible sur: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1302/

26. Deletion22q11-FRfrPub126.pdf [Internet]. [cité 21 juill 2015]. Disponible sur: https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Deletion22q11-FRfrPub126.pdf

27. McDonald-McGinn DM, Emanuel BS, Zackai EH. 22q11.2 Deletion Syndrome. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJ, et al., éditeurs. GeneReviews(®) [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cité 21 juill 2015]. Disponible sur: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1523/

28. Katsanis SH, Jabs EW. Treacher Collins Syndrome. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJ, et al., éditeurs. GeneReviews(®) [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cité 21 juill 2015]. Disponible sur: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1532/

29. Schutte BC, Saal HM, Goudy S, Leslie E. IRF6-Related Disorders. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJ, et al., éditeurs. GeneReviews(®) [Internet]. Seattle

(WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cité 21 juill 2015]. Disponible sur: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1407/

30. Heike CL, Luquetti DV, Hing AV. Craniofacial Microsomia Overview. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJ, et al., éditeurs. GeneReviews(®) [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cité 21 juill 2015]. Disponible sur: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK5199/

31. Heaf DP, Helms PJ, Dinwiddie R, Matthew DJ. Nasopharyngeal airways in Pierre Robin syndrome. J Pediatr. mai 1982;100(5):698‑703.

32. Mondini CCSD, Marques IL, Fontes CMB, Thomé S. Nasopharyngeal Intubation in Robin Sequence: Technique and Management. Cleft Palate Craniofac J. 1 mai 2009;46(3):258‑61.

33. Abel F, Bajaj Y, Wyatt M, Wallis C. The successful use of the nasopharyngeal airway in Pierre Robin sequence: an 11-year experience. Arch Dis Child. 4 janv 2012;97(4):331‑4.

34. Wagener S, Rayatt SS, Tatman AJ, Gornall P, Slator R. Management of Infants With Pierre Robin Sequence. Cleft Palate Craniofac J. 1 mars 2003;40(2):180‑5.

35. Bütow K-W, Hoogendijk CF, Zwahlen RA. Pierre Robin sequence: appearances and 25 years of experience with an innovative treatment protocol. J Pediatr Surg. nov 2009;44(11):2112‑8.

36. Sedaghat AR, Anderson ICW, McGinley BM, Rossberg MI, Redett RJ, Ishman SL. Characterization of Obstructive Sleep Apnea Before and After Tongue-Lip Adhesion in Children With Micrognathia. Cleft Palate Craniofac J. 16 avr 2011;49(1):21‑6.

37. Meyer AC, Lidsky ME, Sampson DE, Lander TA, Liu M, Sidman JD. Airway interventions in children with Pierre Robin Sequence. Otolaryngol--Head Neck Surg Off J Am Acad Otolaryngol-Head Neck Surg. juin 2008;138(6):782‑7.

38. Ng DK, Chan C-H. A Review of Normal Values of Infant Sleep Polysomnography. Pediatr Neonatol. 1 avr 2013;54(2):82‑7.

39. Katz ES, Mitchell RB, D'Ambrosio CM. Obstructive Sleep Apnea in Infants. Am J Respir Crit Care Med. 15 avr 2012;185(8):805‑16.

40. Daniel M, Bailey S, Walker K, Hensley R, Kol-Castro C, Badawi N, et al. Airway, feeding and growth in infants with Robin sequence and sleep apnoea. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 1 avr 2013;77(4):499‑503.

41. Paiva R, Krivec U, Aubertin G, Cohen E, Clément A, Fauroux B. Carbon dioxide monitoring during long-term noninvasive respiratory support in children. Intensive Care Med. 27 janv 2009;35(6):1068‑74.

42. Rathé M, Rayyan M, Schoenaers J, Dormaar JT, Breuls M, Verdonck A, et al. Pierre Robin sequence: Management of respiratory and feeding complications during the first year of life in a tertiary referral centre. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. août 2015;79(8):1206‑12.

43. Shprintzen RJ. The implications of the diagnosis of Robin sequence. Cleft Palate-Craniofacial J Off Publ Am Cleft Palate-Craniofacial Assoc. mai 1992;29(3):205‑9.

44. Lidsky ME, Lander TA, Sidman JD. Resolving feeding difficulties with early airway intervention in Pierre Robin Sequence. The Laryngoscope. janv 2008;118(1):120‑3.

45. Rapport_Polysomnographie - place_et_conditions_de_realisation_de_la_polysomnographie_et_de_la_polygraphie_respiratoire_dans_les_troubles_du_sommeil_-_rapport_devaluation_2012-06-01_11-50-8_440.pdf [Internet]. [cité 15 sept 2015]. Disponible sur: http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2012-06/place_et_conditions_de_realisation_de_la_polysomnographie_et_de_la_polygraphie_respiratoire_dans_les_troubles_du_sommeil_-_rapport_devaluation_2012-06-01_11-50-8_440.pdf

Cas	SA	PN			DAN	Sexe	Apgar 1	Apgar 5	Age PG (j)	Caractéristiques polygraphie								intub	VNI	Trach	O2	SNP	Age sortie (M)	Gastrostomie	SNG
			Isolé	Grade						IAH	IAC	SpO2 moy	SpO2 min	SpO2 < 90%	PtCO2 moy	PtCO2 max	PtCO2>50								
1	38.6	3620	1	1	0	2	8	10										0	0	0	0	0	1.5	0	0
2	40	3355	1	1	0	2			23		2	96	76	14	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	1,2	0	b
3	38	3280	1	2	1	1	8	8	20		0	98	94	0	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	2,0	0	1
4	39	2890	1	3	0	1	5	9	24	20	0	95	70	6	NA	NA	NA	0	1	0	1	0	2,0	0	1
5	36.7	2490	1	3	0	2	8	10	85	29	9	92	63	19	NA	NA	NA	0	1	1	1	0	5,0	1	1
6	40.3	4100	1	1	0	1	7	10	50	0	0	98	88	0	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	0,5	0	0
7	38.0	2530	1	2	0	1	9	10	38	1	1							0	0	0	0	0	1,9	0	1
8	37.7	2745	1	3		2			288	1	0	95	83	0	41	47	0			1	0	0		0	1
9	38.7	2740	1	3	0	2	9	10	58	7	0	97	65	2	NA	NA	NA	1	1	0	0	1	3,7	1	1
10	39.5	3080	0	2	1	2	1	9	46	5		96		3				1	0	0	0	0	2,5	1	1
11	40	3920	1	1	0	2	9	10										0	0	0	0	0	0,2	0	0
12	30	1650	0	3	0	2	5	6										1	0	1	1	0	4.5	1	1
13	41.7	3660	1	2	1	1	9	10	17	17	0	97	82	1	47	56	NA	0	0	0	0	0	0,5	0	0
14	37	2660	1	3	0	2	10	10	46	12	0	93	62	19	40	47	0	0	0		1	0	2,5	0	1
15	37.2	3050	0	3	0	1	5	7	54	21	0	95		10	42		3	0	0	0	1	0	4,0	1	1
16	39.1	2880	1	2	1	1	8	10	56	30	2	95	66	4	NA	NA	NA	0	0	0	1	0	2,0	0	1
17	40.4	3070	0	1	0	1	9	10	20	28	35	96	68	5	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	0,9	0	1
18	40.7	3130	1	2	0	1	10	10	37									0	0	0	0	0	1,0	0	1
19	37.7	3000	1	1	0	1	10	10										0	0	0	0	0	1,3	0	0
20	41.6	2930	1	3	0	1	5	8	49	3	1	98	91	0	36	NA	NA	0	1	0	1	0	3	0	1
21	40.6	3100	0	2	1	2	10	10	19									0	0	0	0	0	1,3	0	1
22	41	3550	1	2	0	2	10	10	37	1,1	0,3	99	93	0,0	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	1,8	0	1
23	38	2740	1	2	1	2	8	10	36	3	0	98	90	0	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	1,5	0	1
24	41	3740	1	2	1	2	9	10	47	5	0	97	82	1	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	1,7	0	
25	38	2115	0	3	1	1	3	5										1	1	1	1	0	6,5	1	1
26	39	2740	1	1	0	2	9	10	19	3	0	98	93	0	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	1,0	0	0
27	41.7	3230	1	1	0	1			29	4	4	96	89	0	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	0,5	0	0
28	37	3440	1	1	0	2			28	0,7	3,8	98	88	0,0	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	0,5	0	0
29	39.9	3020	1	2	0	1	9	10	28	7,4	0,2	98	61	1,3	NA	NA	NA	0	1	0	0	0	1,3	0	1
30	41	3900	1	3	1	1	7	7	42	9,3	2,0	97	76	1,2	62	71	27	1	1	0	0	0	2,0	0	1
31	39.6	3250	1	3	1	2	8	9	32	11,3								0	1	0	0	0	1,8	1	1
32	40	3280	1	2	1	2	8	8	114	1,5	0,1	98	89	0,0	NA	NA	NA	0	0	0	1	0	0,8	0	1
33	41	3075	1	1	0	1	8	9	51	5.8		97		0,0				0	0	0	0	0	0,3	0	0
34	39.4	3850	1	2	0	1	9	10	87	11,0	0,4	97	80	0,4	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	0,7	0	0
35	39	3860	1	3	1	1	9	10	24	5,4	0,0	98	86	0,1	NA	Na	NA	0	1	0	0	0	1,7	0	1
36	42	3385	0	1	0	1												0	0	0	0	0	0,2	0	0
37	34	2030	0	3	1	2	9	7										1	0	1	0	0	11,0	1	1
38	38.3	2080	0	3	1	1	9	9	75	2,4	0,8	96	88	0,5	NA	NA	NA	0	1	0	1	0	2,7	0	1
39	39.4	2760	0	1	1	2	8	9							NA	NA	NA	0	0	0	0	0	0,3	0	0
40	39.9	2520	0	3	0	1	9	10	60			88	79	69,0	NA	NA	NA	0	1	0	1	0	4,0	0	1
41	38.3	3210	1	2	1	2	9	10	30	9,9	3,9	99	88	1,2	44	57	2,2	0	1	0	1	0	1,8	0	1
42	41.1	3140	1	2	0	1	9	10	19	1,1	0,1	97	83	0,4	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	0,8	0	1
43	38	3140	1	1	0	2	10	10	24	1,7	0,1	98	93	0,3	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	0,9	0	0
44	39	3140	1	2	1	2	10	10	34	0,0	0,0	100		0,3	NA	NA	NA	0	0	0	0	0	2,6	0	1

RÉSUMÉ

Contexte : La séquence de Pierre Robin (SPR) touche, chaque année en France, 1 nouveau-né sur 8000 à 10000. Elle se définit par une triade clinique associant une glossoptose, un micrognathisme et une fente vélopalatine. Cette séquence peut être isolée ou s'associer à d'autres malformations. Les enjeux thérapeutiques sont basés sur les difficultés respiratoires et alimentaires. Leur prise en charge n'est pas consensuelle et dépend des habitudes des services hospitaliers.
L'objectif de notre étude est de faire une analyse descriptive des caractéristiques cliniques et polygraphiques des enfants présentant une SPR. Selon ces données, nous avons analysé les attitudes thérapeutiques respiratoires afin de proposer un protocole de prise en charge.

Patients et méthodes : Il s'agit d'une étude rétrospective réalisée du 1er janvier 2006 au 31 décembre 2014, descriptive, mono-centrique incluant les enfants présentant une SPR, nés ou transférés au CHU de Rouen durant le 1er mois de vie. L'analyse rétrospective des données démographiques, polygraphiques et des différentes attitudes thérapeutiques a permis de décrire notre prise en charge des SPR et de la comparer à la littérature.

Résultats : Quarante-quatre enfants ont été inclus dans notre étude et parmi eux, 32 ont bénéficié d'une polygraphie ventilatoire (PV) L'incidence du SAOS dans notre population est de 72%.Un support ventilatoire a été nécessaire chez 48% des patients (N=21/44). A partir d'un IAH ≥ 5/h, les prises en charge s'intensifient avec un recours plus fréquent à la VNI (15% dans le groupe « normal/SAOS léger » versus 71% dans le groupe « SAOS modéré » et à la trachéotomie (0% dans le groupe « normal/SAOS léger » et 11% dans le groupe « SAOS sévère »). L'analyse de l'oxymétrie nocturne a montré que le traitement positionnel est souvent insuffisant dès le groupe « modérée » par rapport au groupe « normal » (37% de recours versus 88%, *p= 0.03*) avec une tendance au recours plus fréquent à la VNI.

Conclusion : Le SAOS est fréquent chez l'enfant présentant une SPR. Les facteurs de sévérité retrouvés sont le caractère non-isolé de la séquence, un IAH > 5/h et une hypoxémie nocturne. Il convient donc de réaliser systématiquement et précocement une PV.

MOTS CLÉS : séquence de Pierre Robin, glossoptose, micrognathisme, fente vélopalatine, troubles respiratoires, polygraphie ventilatoire, syndrome d'apnées obstructives du sommeil, ventilation non-invasive, trachéotomie.