HAL
open science

Prise en charge de la séquence de Pierre Robin à l'hôpital de la Timone : le point de vue des parents

Kélyane Rohart

To cite this version:

Kélyane Rohart. Prise en charge de la séquence de Pierre Robin à l'hôpital de la Timone : le point de vue des parents. Gynécologie et obstétrique. 2019. dumas-02382969

HAL Id: dumas-02382969

https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02382969v1

Submitted on 27 Nov 2019

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 des sciences médicales et paramédicales
Aix*Marseille Université

Ecole de Maïeutique

Prise en charge de la séquence de Pierre Robin à l'hôpital de la Timone : le point de vue des parents

Présenté et publiquement soutenu

Le 25 avril 2019

Par

ROHART Kélyane

Née le 19 mars 1996

Pour l'obtention du Diplôme d'état de Sage-femme

Année universitaire 2018/2019

Membres du jury :

Madame BOISIS-DENISOT Sandy, sage-femme au CH Martigues

Monsieur THOLLON Lionel, enseignant chercheur (directeur de mémoire)

Madame ZAKARIAN Carole, directrice de l'école universitaire de maïeutique de Marseille

AIX MARSEILLE UNIVERSITE

Ecole Universitaire de Maïeutique de Marseille Méditerranée

Prise en charge de la séquence de Pierre Robin à l'hôpital de la Timone : le point de vue des parents

ROHART Kélyane

Née le 19 mars 1996

Mémoire présenté pour l'obtention du Diplôme d'état de Sage-femme

Année universitaire 2018/2019

Validation 1ère session 2019 :		**oui** ☐	**non** ☐
Mention :	Félicitations du Jury	☐	
	Très bien	☐	
	Bien	☐	
	Assez bien	☐	
	Passable	☐	
Validation 2ème session 2019 :		**oui** ☐	**non** ☐

Visa et tampon de l'école

Remerciements

Je tiens à remercier Lionel THOLLON, Yves GODIO et Floriane REMY de m'avoir guidée et conseillée tout au long de ce mémoire.

Merci au docteur DEGARDIN Nathalie pour sa disponibilité, sans laquelle la réalisation de ce mémoire n'aurait pas été possible.

Merci aux lipophiles pour votre aide et votre folie.

Merci à mes parents pour tout votre soutien pendant ces études.

Merci à mes grands parents, qui pourront désormais ouvrir une imprimerie.

Merci à Valérie pour ton temps de correction.

Merci à Loïc d'avoir été là.

Sommaire

I. Introduction – revue de la littérature ……1

1. Définition ……1
2. Etiopathogénie ……2
3. Diagnostic ……2
   a. *Diagnostic post-natal*……2
   b. *Diagnostic anté-natal*……3
   c. *Conséquences*……3
4. Atteintes fonctionnelles……4
   a. *Atteintes respiratoires* ……4
   b. *Troubles alimentaires*……5
   c. *Déséquilibres sympatho-parasympathiques* ……5
   d. *Atteintes ultérieures*……5
   e. *Classification clinique*……5
5. Prise en charge thérapeutique……6
   a. *Principes thérapeutiques*……6
   b. *Au niveau de la prise en charge respiratoire*……7
   c. *Au niveau de la prise en charge alimentaire*……7
   d. *Fermeture de la fente vélo-palatine*……8
6. Expertise……8
   a. *Centre de référence des maladies rares*……8
   b. *Réseau d'experts*……8
7. Place de la sage femme……9
8. Place de la pathologie dans l'environnement familial……9

II. Matériels et méthode ……11

1. Protocole de l'étude ……11
2. Objectifs de l'étude……11
3. Population étudiée……11
4. Variables mesurées ……12
5. Modalités pratiques du recueil de données ……12
6. Analyses statistiques ……13

III. Résultats …….....14

1. Population étudiée ……..14
2. Prise en charge de l'enfant……15
3. Vécu parental et place des parents au sein du parcours de soin…..…..18
4. Critères d'acceptabilité de la thérapeutique ……22
5. Exemple d'une nouvelle thérapeutique : le dispositif YooBabe® ……22

IV. Analyse et discussion, conclusion de l'étude ……..25

1. Limite de l'étude ……..25
2. Biais de l'étude ……25
3. Interprétation et analyse des résultats, discussion……25
   a. *Population étudiée* ……..25
   b. *Prise en charge de l'enfant* ……26
   c. *Place et vécu des parents au sein de la thérapeutique*……...……28
   d. *Critères d'acceptabilité de la thérapeutique*……29
   e. *Exemple d'évolution thérapeutique : le dispositif YooBabe®* ..……...29

V. Conclusion ……..31

VI. Bibliographie ……..33

VII. Annexes ……...34

VIII. Glossaire ……42

I. Introduction - revue de la littérature :

I.1. Définition :

La séquence de Pierre Robin, ou syndrome de Pierre Robin, est une triade clinique associant rétrognathisme, glossoptose et fente vélo-palatine postérieure médiane. Elle a été décrite par le docteur Pierre Robin en 1920 (Association Tremplin, 2018). Le rétrognathisme se définit comme une dysmorphose sagittale de la face inférieure : le maxillaire inférieur (mandibule) est décalé en retrait par rapport au maxillaire supérieur, alors que chez le nouveau-né sain au repos les maxillaires sont normalement en regard l'un de l'autre (Lezy & Princ, 2010). On définit la glossoptose comme une chute de la langue vers l'arrière. Dans la séquence de Pierre Robin la langue est de taille et de morphologie normale mais c'est sa position et son tonus de base qui ne le sont pas. Enfin, la fente vélo-palatine postérieure médiane correspond à une fente du palais, qui peut être vélaire ou vélo-palatine, complète ou incomplète (Captier & al, 2015).

Figure 1
Petite mâchoire inférieure chez une enfant atteinte de la séquence de Pierre Robin (en échographie 3D intra utérin, à la naissance et à 2 ans)
Source : http://www.baillement.com/dysf-tronc-cerebral.html.

La séquence de Pierre Robin a une incidence comprise entre 1/10 000 à 1/14 000 naissances (Paes & al, 2015), sans influence du sexe (Orphanet, 2010).

I.2. Etiopathogénie :

Cette pathologie peut se manifester de manière isolée dans 53% des cas (dont 15% représentent une forme familiale de transmission autosomique dominante), être syndromique (comprise dans un syndrome malformatif identifié) dans 33 % des cas, ou associée (à d'autres malformations non comprises dans un syndrome) dans 14% des cas (Abadie & al, 2001). Même si aucun gène n'a été strictement identifié pour la Séquence de Pierre Robin isolée, on reconnaît le caractère génétique de ce syndrome. Dans les formes syndromiques, le ou les gènes incriminés sont variables selon le syndrome associé (Briard, 2001).

La séquence de Pierre Robin serait la conséquence d'un dysfonctionnement du tronc cérébral au deuxième mois de grossesse qui affecterait le développement de la mandibule, provoquant la rétrognathie. La position en arrière du menton contraint alors la langue à rester en arrière et dans une posture verticale entraînant la glossoptose. Cette dernière empêche la fermeture correcte du palais, d'où l'apparition d'une fente vélo-palatine. Il est admis qu'il est préférable de parler de séquence de Pierre Robin plutôt que de syndrome car les anomalies sont les conséquences les unes des autres au cours du développement de la mâchoire et de la langue (Orphanet, 2010).

I.3. Diagnostic :

Le diagnostic de cette séquence peut se faire selon 2 volets.

I.3.a. Diagnostic post-natal :

Majoritairement, le diagnostic se fait en post-natal suite à l'examen du nouveau-né qui met en évidence la triade clinique.

I.3.b. Diagnostic anté-natal :

Cependant du fait de l'amélioration des techniques d'échographie, la suspicion d'identification de la séquence peut se faire pour certains fœtus en anté-natal. En effet, face à l'identification d'une fente vélo-palatine, de la position anormale de la langue ou de signes échographiques associés (hydramnios modéré ou petite taille de l'estomac), la séquence de Pierre Robin peut être suspectée. La réalisation d'un diagnostic en anté-natal mène à la recherche d'antécédents familiaux malformatifs, de contact avec des agents tératogènes et à la réalisation d'un caryotype fœtal à l'aide d'une amniocentèse. C'est une indication pour la réalisation d'un conseil génétique et un suivi dans un centre de diagnostic prénatal (Lezy & Princ, 2010, Abadie & al, 2001).

Il est alors recommandé que l'accouchement se déroule dans une maternité proche d'un centre spécialisé dans la prise en charge des nouveau-nés atteints de la séquence de Pierre Robin (Lezy & Princ, 2010). En effet il est préférable que la patiente dont le fœtus est atteint du syndrome de Pierre Robin accouche près du centre pédiatrique possédant une réanimation néonatale et un oto-rhino-laryngologue ou pédiatre spécialisé. A Marseille le centre spécialisé dans cette pathologie est l'hôpital de la Timone, dans le service de chirurgie maxillo-faciale pédiatrique. La maternité affiliée pour les naissances des enfants suspectés de Pierre Robin est la maternité de niveau III de l'hôpital de la Conception.

I.3.c. Conséquences :

On constate que la pose de ce diagnostic n'est pas évidente pour de multiples raisons. Il est suspecté et/ou posé en anté et/ou post-natal par des professionnels de santé qui ne sont pas forcement des professionnels de référence de la pathologie. En effet, lors d'un diagnostic anté-natal les anomalies sont généralement identifiées à l'échographie du 2ème trimestre, donc par des sages-femmes ou des gynécologues obstétriciens. Lors d'un diagnostic post-natal au cours d'un examen clinique c'est le pédiatre ou la sage-femme qui suspecte ou pose le diagnostic.

Pour les parents de ces enfants, le diagnostic peut être un choc car l'enfant présente une dysmorphie faciale associée à des troubles fonctionnels pouvant être importants. De plus le fait que la séquence de Pierre Robin puisse être associée ou non à d'autres syndromes ou malformations change le pronostic et la prise en charge. Il existe donc une incertitude quant à se prononcer sur un diagnostic exact et un pronostic.

C'est pour cela qu'une fois le diagnostic posé, il est conseillé d'orienter les parents vers des pédiatres/chirurgiens-pédiatres spécialisés afin de faire une évaluation de la dysmorphose, de répondre à leurs questions et de les préparer aux répercussions post-natales du syndrome et son évolution.

I.4. Atteintes fonctionnelles :

Les enfants atteints de cette séquence présentent des répercussions fonctionnelles importantes à prendre en compte. Si la séquence est isolée, l'ensemble de ces symptômes s'améliore à partir de l'âge de 4 mois en moyenne pour disparaître progressivement vers l'âge de 2 ans. L'évolution peut être différente et plus prolongée chez les enfants qui présentent une séquence non isolée (Orphanet, 2010).

I.4.a. Atteintes respiratoires :

L'atteinte fonctionnelle qui pose un problème majeur est la respiration. En effet au vue de la rétroposition de la langue (glossoptose) et de la mandibule (rétrognathie), de l'hypotonie musculaire et nerveuse, et du défaut de coordination succion/déglutition, le collapsus entre la base de la langue et la paroi laryngée postérieure est favorisé, ce qui peut entraîner une obstruction ventilatoire. La fonction respiratoire est évaluée sur des critères cliniques (respiration, croissance, sommeil, malaise, apnée, développement psychomoteur), et sur des critères d'hématose (capnie, saturation en oxygène, index d'apnées-hypopnées). La polysomnographie et la laryngoscopie peuvent être utilisées pour quantifier l'obstruction ventilatoire (Lezy & Princ, 2010).

I.4.b. Troubles alimentaires :

Les enfants atteints de la séquence de Pierre Robin présentent des difficultés alimentaires. Ils sont dus notamment à un défaut de la coordination succion/déglutition/ventilation, à un défaut de pression négative induite par la fente, et à la majoration des besoins énergétiques dus à l'augmentation du travail respiratoire. L'allaitement maternel est exclu pour ces enfants, l'alimentation artificielle par biberon peut être envisagée selon le statut respiratoire de l'enfant. Cependant d'autres soutiens alimentaires doivent être mis en place pour certains nouveaux-nés (Lezy & Princ, 2010).

Ces enfants sont régulièrement sujets à des reflux gastro-œsophagiens. (Orphanet, 2010).

I.4.c. Déséquilibre sympatho-parasympatique :

Certains enfants atteints sont sujets à une hyper-réactivité vagale et à un dysfonctionnement du tronc cérébral, qui sont proportionnels à la gravité de la séquence chez l'enfant (Lezy & Princ, 2010).

I.4.d. Atteintes ultérieures :

Les enfants atteints, de manière isolée ou non, ont aussi des atteintes au niveau des oreilles et des voies respiratoires hautes, de la prononciation et du langage (orthophoniques) et de la position des arcades dentaires (orthodontiques).

I.4.e. Classification clinique :

Afin de faciliter la prise en charge de ces enfants, une classification selon 3 stades a été émise (Orphanet, 2010)(Bourillon & al, 2011) :

- Stade 1 : il concerne 1 enfant sur 4. Ces enfants ne présentent pas de difficultés respiratoires, mais peuvent faire un bruit particulier en respirant (stridor). La plupart de ces bébés parviennent à prendre le biberon. Le reflux gastro-œsophagien est léger.
- Stade 2 : il concerne 2 enfants sur 3. La gêne respiratoire est peu importante, mais elle peut s'aggraver notamment en cas

d'encombrement ou d'infection des voies respiratoires (rhume ou bronchites). Les nourrissons ont des difficultés pour téter et avaler (trouble de la succion-déglutition). Le reflux gastro-œsophagien est souvent présent.

- Stade 3 : il concerne 1 enfant sur 6. Ici l'insuffisance respiratoire est le principal problème. Elle peut se manifester dès la naissance, ou elle peut être modérée durant les premiers jours de vie et s'aggraver ensuite. Cela a pour conséquence que les nourrissons s'arrêtent momentanément de respirer plusieurs fois par jour et par nuit (apnée), ce qui entraîne un déficit en oxygénation et une cyanose. De plus, ces enfants ne parviennent pas du tout à téter et à avaler. Leur reflux gastro-œsophagien est sévère. Les troubles de la régulation du cœur et de la respiration sont importants.

I.5. Prise en charge thérapeutiques :

I.5.a. Principes thérapeutiques :

Une des facettes importantes de la prise en charge des enfants atteints de Pierre Robin est le fait que leur pronostic soit fonction des atteintes fonctionnelles qu'ils présentent. En effet le traitement se base sur la désobstruction ventilatoire, le soutien nutritionnel ainsi que la fermeture chirurgicale de la fente vélo-palatine. Le traitement a pour but de parvenir à une oxygénation satisfaisante de l'enfant et de préserver son développement psychomoteur, cognitif, et staturo-pondéral (Lezy & Princ, 2010).

Les thérapeutiques mises en place sont en rapport avec le degré d'atteinte fonctionnelle de l'enfant et le caractère isolé ou associé de la séquence de Pierre Robin. Il y a plusieurs choix possibles qui sont fonctions de la gravité de l'atteinte mais aussi de l'expérience et de la disponibilité des équipes spécialisées. En effet nous observons en France des différences de prise en charge qui sont en regard des techniques utilisées selon les différents centres spécialisés.

Il existe un panel de soins différents qui sont proposés en fonction du statut de l'enfant après son évaluation par les spécialistes. La prise en charge peut aller de simples mesures conservatrices comme l'adaptation de la posture de sommeil, l'ajout d'un support nutritionnel et conseils aux parents, à des techniques de chirurgies invasives et lourdes pour l'enfant. Tout est mis en balance pour garantir une efficacité maximale tout en ayant une morbi-mortalité la moins élevée possible.

I.5.b. Au niveau de la prise en charge respiratoire :

- Adaptation de la posture de sommeil (décubitus ventral) et nutrition parentérale
- Othèses palatines (non utilisées en France)
- Sonde nasopharyngée
- Labioglossopexie (chirurgie)
- Libération sous périostée du plancher buccal (chirurgie, quasiment plus utilisée)
- Ostéodistraction mandibulaire (chirurgie)
- Ventilation non invasive (VNI)
- Trachéotomie

(Lezy & Princ, 2010)

I.5.c. Au niveau de la prise en charge alimentaire :

- Facilitation de la succion, déglution (lait épaissi et enrichi en glucides et lipides, tétine spéciale adaptée, posturation)
- Nutrition entérale de soutien par sonde nasogastrique (2/3 enfants atteints de Pierre Robin en sont bénéficiaires)
- Gastrostomie

(Lezy & Princ, 2010)

I.5.d. Fermeture de la fente vélo-palatine :

L'intervention pour fermer la fente palatine se fait généralement entre 7 et 12 mois, mais il arrive que certains chirurgiens opèrent en deux temps avec une première intervention vers l'âge de 3 mois. Dans la plupart des cas, une seule opération suffit, mais parfois, notamment si des fissures se produisent après la réparation du palais, plusieurs interventions peuvent être nécessaires (Orphanet, 2010).

I.6. Expertise :

En vue d'harmoniser la prise en charge de ces enfants, d'améliorer le pronostic vital et développemental, et de diminuer la iatrogénie, des centres de référence et des réseaux d'expertise ont été mis en place.

I.6.a. Centre de référence de maladies rares

Le syndrome de Pierre Robin est une pathologie classée comme maladie rare. Les maladies rares sont une des cinq priorités de la loi du 9 août 2004 de santé publique dont découle le plan national stratégique maladies rares 2005-2008 qui prévoit la mise en place des centres de références de maladies rares (CRMR). Le nouveau plan national maladies rares est en cours d'élaboration (Ministère des solidarités et de la santé, 2018).

Le centre de référence des syndromes de Pierre Robin et des troubles de succion / déglutition congénitaux est l'Hôpital Necker (Paris). Il a pour coordinateur le Professeur Véronique Abadie, pédiatrie générale (Association Tremplin, 2018).

I.6.b. Réseau d'experts :

En parallèle il existe un réseau national d'experts sur les syndromes de Pierre Robin. Cette liste d'experts a été réalisée par Mme le professeur Véronique Abadie. Au niveau de la région Sud les experts se trouvent à Marseille. En effet le centre « Pierre Robin » est intégré au centre de compétence des «Malformations rares de la face et de la cavité buccale », en incluant l'équipe

de néonatalogie (Pr Simeoni), de chirurgie plastique (Dr Bardot, Dr Nathalie Degardin), de génétique (Pr Philipp), et d'ORL (Pr Triglia) de l'A.P.H.M. La coordination est assurée par le Professeur Bardot (Association Tremplin, 2018).

I.7. Place de la sage-femme :

La sage-femme peut être amenée à suspecter/poser le diagnostic de la séquence de Pierre Robin au décours d'un suivi échographique de la grossesse ou de l'examen clinique du nouveau-né. Elle peut être amenée par la suite à fournir des explications sur la pathologie et à orienter la famille vers les personnels spécialisés dans la pathologie.

De plus elle peut être amenée à réaliser l'accouchement et la réanimation néonatale du nouveau-né.

Enfin la sage-femme a un rôle d'accompagnement et de conseil auprès de la famille, notamment pour l'alimentation et l'adaptation de la posture de sommeil nécessaire pour ces enfants. En effet, une éducation thérapeutique est primordiale pour les parents afin de pouvoir effectuer certains soins de *nursing* à domicile une fois l'enfant sorti d'hospitalisation, et ils doivent être en capacité de reconnaître les troubles fonctionnels pour en anticiper les conséquences.

I.8. Place de la pathologie dans l'environnement familial :

Cette pathologie peut-être lourde de conséquences pour l'enfant atteint en terme d'examens, de prise en charge et de suivi multidisciplinaire sur le long terme (génétique, ORL, maxillofacial, orthodontique, ophtalmologique, orthophonique, psychomoteur, psychologique). Par répercussion, la séquence de Pierre Robin a des conséquences sur les parents, sur la sphère familiale et sur le lien parents-enfants.

En effet, suivant la gravité de l'expression de la séquence de Pierre Robin, les répercussions fonctionnelles sont plus ou moins importantes et les thérapeutiques mises en place seront proportionnelles. Les thérapeutiques invasives telles que la chirurgie sont lourdes, génératrices de douleurs/gênes et

de cicatrices, elles ont un coût et une morbi-mortalité plus élevés. Certaines interventions changent le pronostic à long terme.

Les parents de ces enfants atteints font face à de nombreuses interrogations quant à la prise en charge de leurs enfants du fait de la multiplicité des atteintes et thérapeutiques possibles.

Nous avons constaté qu'il y a un manque de données sur le vécu parental de la prise en charge globale des enfants atteints de Pierre Robin. Devant cette constatation nous nous interrogeons sur la question suivante : quels sont les critères d'acceptabilité d'une thérapeutique et quel est le vécu des parents d'enfants atteints de la séquence de Pierre Robin pris en charge à l'hôpital de la Timone entre 2013 et 2018?

II. Matériels et méthode :

II.1. Protocole de l'étude :

Un protocole d'étude quantitatif descriptif et rétrospectif a été utilisé afin de mener cette étude. Le caractère rétrospectif a permis de récolter des données sur les expériences passées des parents d'enfants atteints de la séquence de Pierre Robin. L'utilisation d'un protocole descriptif est justifiée car il a permis d'établir de nouvelles connaissances sur le point de vue des parents, sur la globalité de la prise en charge et le vécu des thérapeutiques utilisées.

II.2. Objectifs de l'étude :

L'objectif principal de l'étude a été d'identifier les critères d'acceptabilité de la thérapeutique des parents d'enfants atteints de la séquence de Pierre Robin.

L'objectif secondaire a été de recueillir des données sur le vécu parental de la prise en charge thérapeutique globale.

Ces objectifs ont eu pour but d'obtenir de meilleures connaissances afin de pouvoir mieux répondre aux attentes et aux besoins des parents, et afin de pouvoir envisager une évolution dans les thérapeutiques proposées.

II.3. Population étudiée :

Cette étude a concerné les parents d'enfants nés entre 2013 et 2018 ayant un suivi médical pour une séquence de Pierre Robin à l'hôpital de la Timone au service de chirurgie maxillo-faciale pédiatrique. Seuls les parents qui ont accepté de participer en remplissant le questionnaire ont été inclus dans l'étude. La population a été sélectionnée sans échantillonnage.

Environ 50 enfants atteints d'une séquence de Robin ont été suivis dans le service de chirurgie maxillo-faciale durant l'année 2018, avec, en moyenne, un rendez-vous de contrôle par an avec le Dr Degardin. L'étude s'est déroulée

d'avril 2018 à janvier 2019, l'objectif a été de récolter 20 ou 25 questionnaires remplis.

Les critères de non inclusion ont été :

- les parents d'enfants non atteints de la séquence de Pierre Robin
- les parents d'enfants non suivis au service de chirurgie maxillo-faciale pédiatrique de la Timone.

Les critères d'exclusion ont été :

- le refus de la part des parents de remplir le questionnaire
- les parents d'enfants perdus de vue
- les parents d'enfants décédés

II.4. Variables mesurées :

Les variables étudiées ont été majoritairement qualitatives, certaines quantitatives. Ces variables ont été sélectionnées pour refléter l'état des connaissances parentales concernant la prise en charge de leur enfant. Les attributs qui lui ont été affectés sont l'acceptabilité de la thérapeutique et le vécu parental.

II.5. Modalités pratiques du recueil de données :

Le recueil de données est effectué à l'aide d'un questionnaire (annexe I). Ce questionnaire ayant pour but de pouvoir attendre l'objectif de recherche décrit ci-dessus et de pouvoir répondre à la question de recherche. Le questionnaire en tant qu'outil de recueil a permis de diffuser l'étude de manière anonyme, sur la base du volontariat, et de recueillir des données quantitatives et qualitatives rétrospectives.

Le questionnaire est organisé en 4 parties et 30 items. Il est tout d'abord composé d'une introduction dans laquelle je me suis présentée et ai présenté l'étude. La première partie est portée sur les renseignements généraux ; elle est composée de 5 items qui ont permis de placer le contexte général de l'enfant

atteint (nombre d'enfants, âge et sexe de l'enfant, maternité de naissance, type de rétrognathie en cause dans la pathologie). La deuxième partie est portée sur la prise en charge qui a été mise en place pour l'enfant, elle est composée de 13 items. Elle est destinée à connaître la gravité de la séquence de l'enfant atteint et toutes les interventions thérapeutiques que ce dernier a subi. La troisième partie est portée sur la place des parents dans la prise en charge, elle est composée de 8 items qui ont permis d'obtenir des renseignements sur l'état de connaissance et de participation des parents au cours de la prise en charge de leur enfant. Enfin, la quatrième partie est portée sur la présentation d'un nouvel outil thérapeutique envisagé par la recherche. Elle est composée de 4 items qui ont permis de connaître la réaction des parents face à cette nouvelle thérapeutique.

En pratique les questionnaires vierges ont été placés au secrétariat du Dr Degardin, à l'hôpital de la Timone au service de chirurgie maxillo-faciale. Les secrétaires ont distribué aux parents concernés les questionnaires dans la salle d'attente avant leurs consultations. Puis le Dr Degardin les a collectés une fois remplis à la fin de la consultation et les a remis dans une pochette au secrétariat. Ensuite j'ai récupéré les questionnaires remplis afin de les exploiter.

II.6. Analyse statistique :

Les données recueillies par les questionnaires ont été retranscrites sur un tableau Excel tout au long de l'étude. En parallèle les questionnaires ont été retransmis sur le logiciel Google Form. Ces deux logiciels ont permis d'obtenir les statistiques descriptives utilisées comme résultats de l'étude. Les variables quantitatives ont été exprimées sous la forme de moyenne, médiane, maximum/minimum. Les variables qualitatives ont été exprimées en pourcentage.

III. Résultats :

Une phase de test préliminaire a été réalisée sur 5 questionnaires. Pour la suite de l'étude les questions n'ont pas été réajustées et les 5 questionnaires test ont pu être intégrés aux données exploitables. Au total 18 questionnaires complets ont été récupérés et ont pu être exploités. Ce qui représente 17 parents d'enfant atteints de rétrognathie qui ont acceptés de répondre aux questionnaires, un des parents ayant deux enfants atteints de rétrognathie (N=18).

III.1. Population étudiée :

Tableau 1 : Caractéristiques de la population étudiée

Caractéristiques		Effectif (N = 18)	Pourcentage (%)
Age (mois)	2	N = 1	5,6%
	3	N = 2	11,1%
	12	N = 3	16,7%
	18	N = 1	5,6%
	24	N = 2	11,1%
	30	N = 1	5,6%
	42	N = 1	5,6%
	45	N = 1	5,6%
	48	N = 5	27,8%
	54	N = 1	5,6%
	Moyenne = 27,8 mois (+/- 18,97) Médiane = 27 mois Extrêmes = 2 - 54 mois		
Maternité de naissance	Ajaccio	N = 2	11,1%
	Annemasse	N = 1	5,6%
	Avignon	N = 1	5,6%
	Bouchard	N = 1	5,6%
	Brignoles	N = 2	11,1%
	Conception	N = 4	22,2%
	Hyères	N = 1	5,6%
	L'Etoile	N = 1	5,6%
	La Ciotat	N = 1	5,6%
	Martigues	N = 2	11,1%
	Nord	N = 1	5,6%
	Sainte-Musse	N = 1	5,6%

Sexe	Masculin Féminin	N = 7 N = 11	38,9% 61,1%
Pathologie	Séquence de Pierre Robin isolée Séquence de Pierre Robin comprise dans un syndrome	N = 16 N = 2	88,9% 11,1%
Découverte de la pathologie	A la naissance Anté-natale	N = 14 N = 4	77,8% 22,2%
Suivi de l'enfant pour la séquence de Pierre Robin	Exclusif à la Timone Non exclusif à la Timone	N = 13 N = 5	72,2% 27,8%

III.2. Prise en charge de l'enfant :

Les résultats suivants montrent la prise en charge qui a été mise en place pour ces enfants atteints de Pierre Robin. Ils font état de la prise en charge à la naissance, du recours potentiel à la chirurgie et à des aides respiratoires et/ou alimentaires.

Figure 1 : Hospitalisation à la naissance (N=18)

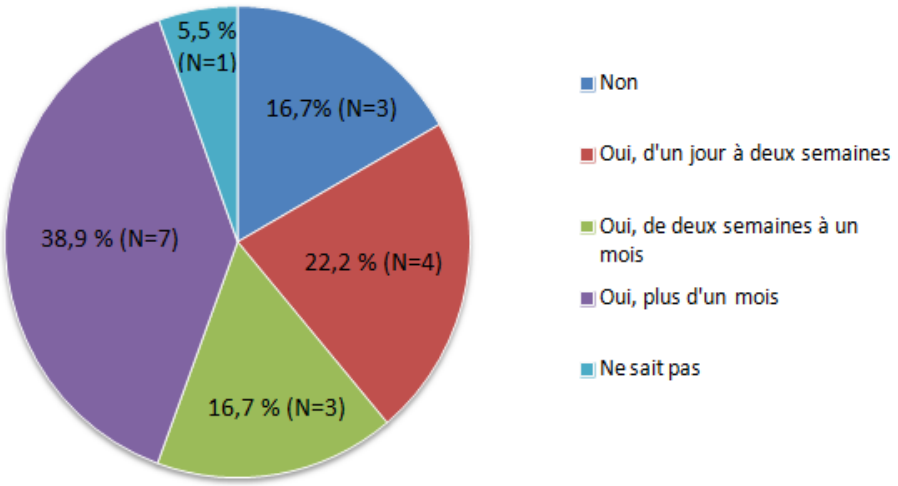


Figure 2 : Opération urgente à la naissance (N=18)

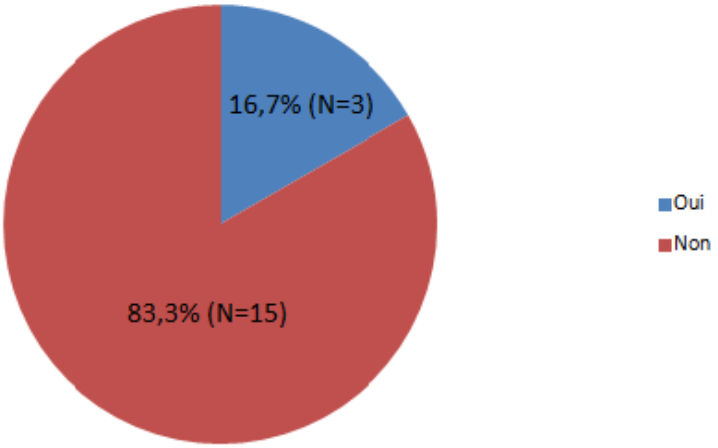


Figure 3 : Recours à l'adaptation de la posture de sommeil (N=18)

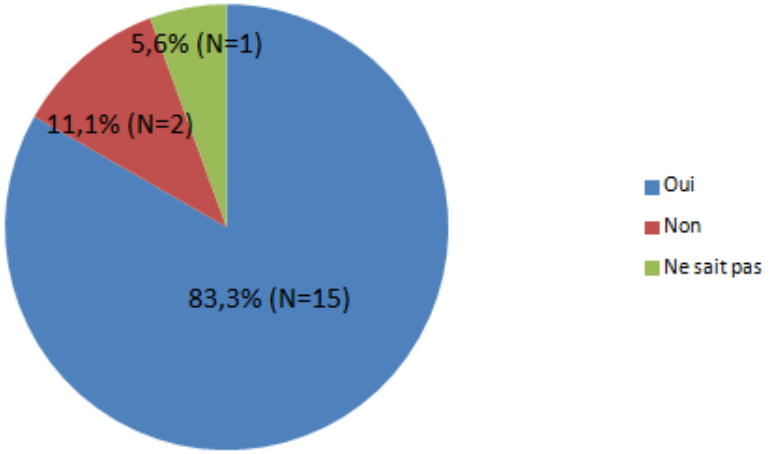


Figure 4 : Recours à une aide respiratoire à la naissance (N=18)

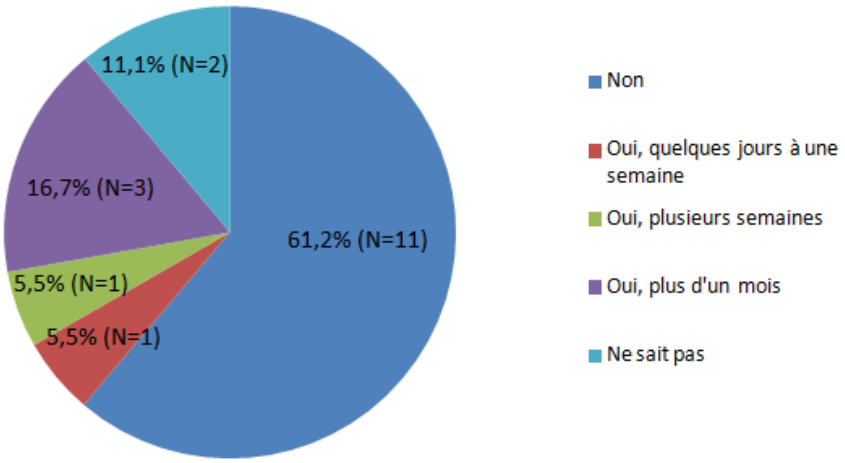


Figure 5 : Type d'aide respiratoire utilisé à la naissance lorsque cela a été nécessaire (N=5)

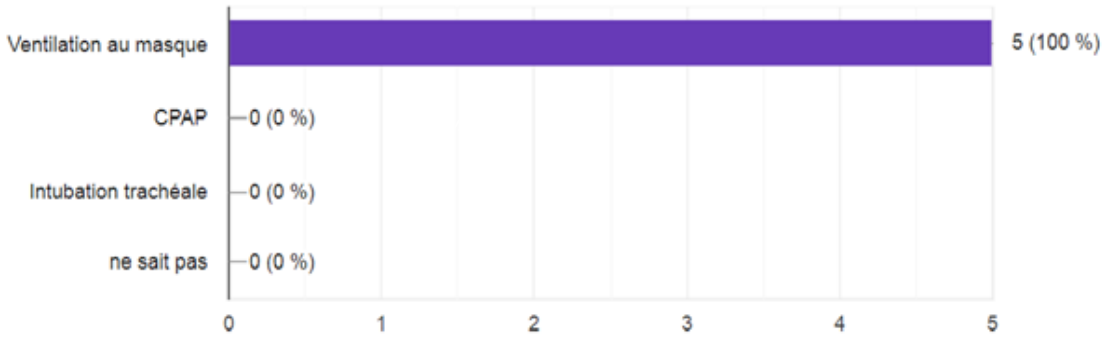


Figure 6 : Recours à une aide à l'alimentation (N=18)

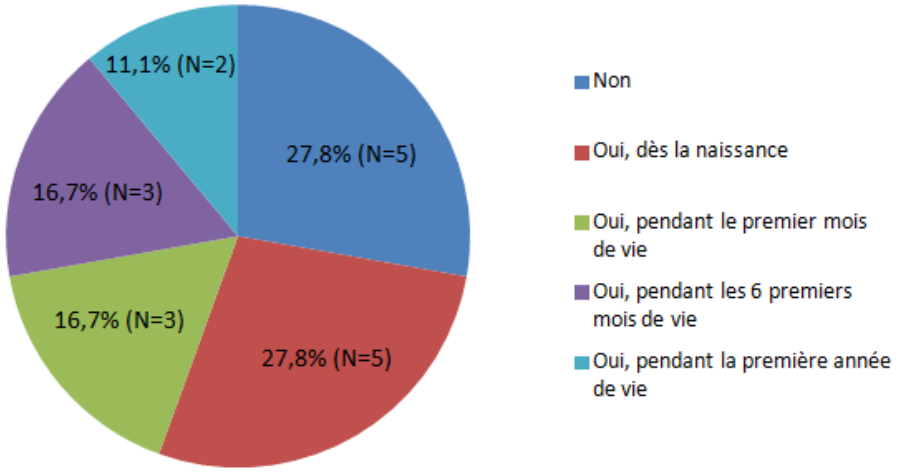
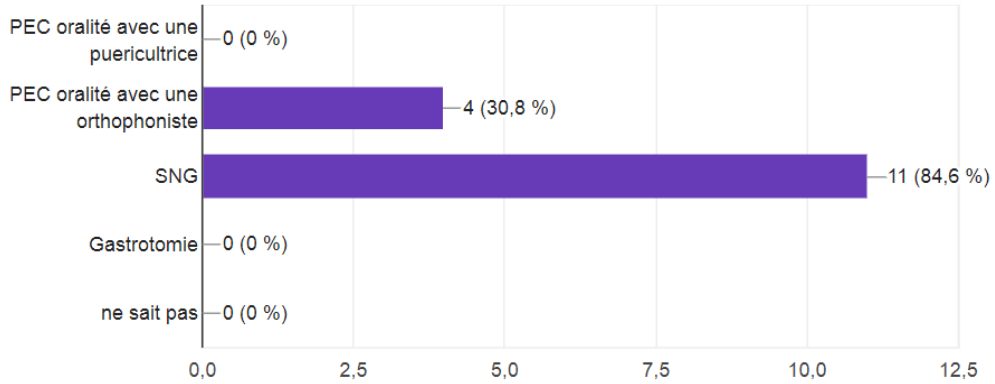


Figure 7 : Type d'aide à l'alimentation utilisé lorsque cela a été nécessaire (N=13)



Concernant la prise en charge chirurgicale des enfants :

Figure 8 : Type de chirurgie utilisé (N=18)

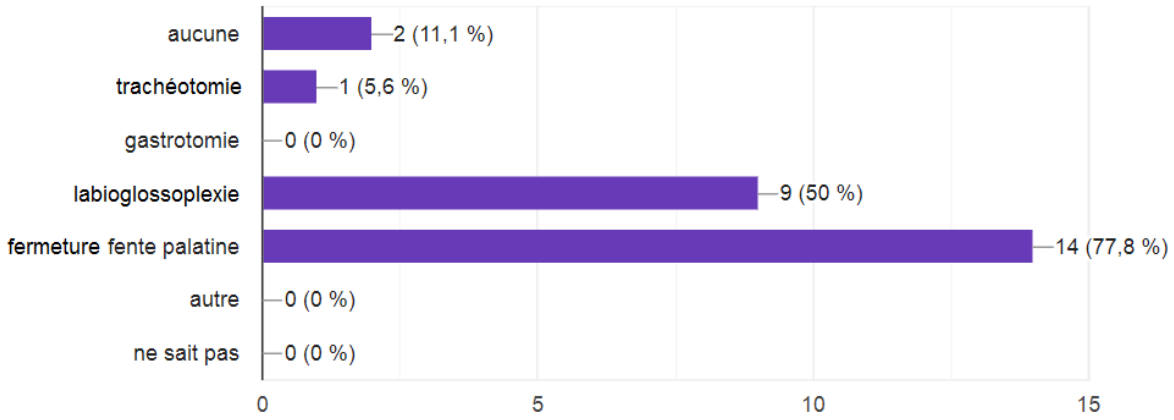
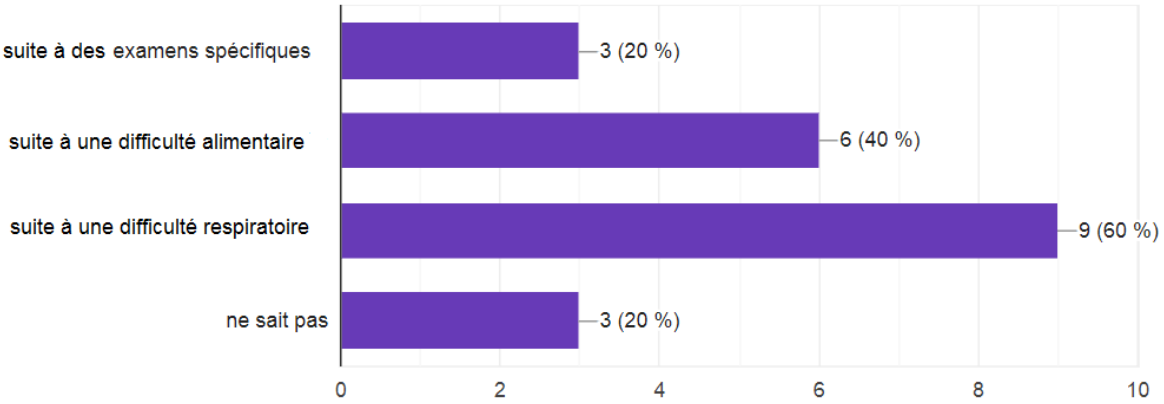


Figure 9 : Raison du recours à la chirurgie (N=15)



III.3. Vécu parental et place des parents au sein du parcours de soin :

Les résultats suivants illustrent la place allouée aux parents au sein de la prise en charge de leur enfant. Cela passe par le choix des différentes thérapeutiques disponibles, les informations transmises tout au long des soins de l'enfant et les interrogations résiduelles que les parents peuvent avoir.

Figure 10 : Concernant les informations données sur la pathologie de l'enfant (N=18)

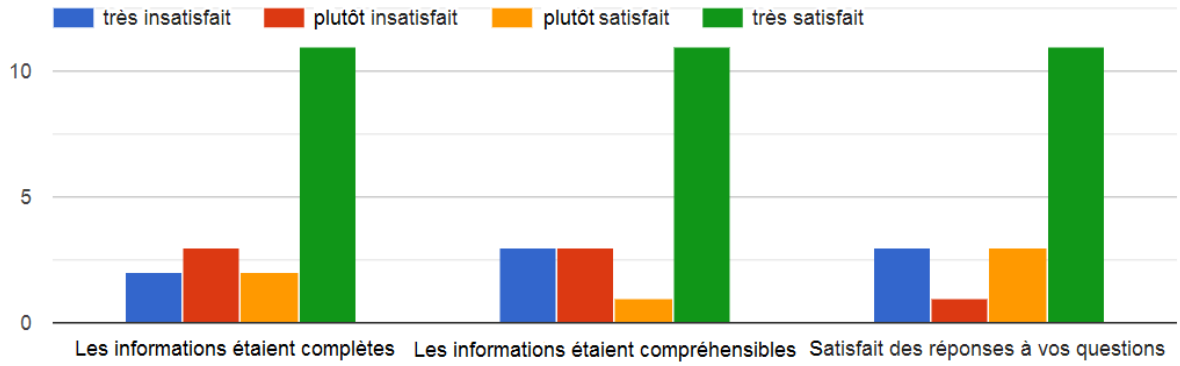


Figure 11 : Concernant les informations données sur l'évolution de la pathologie (N=18)

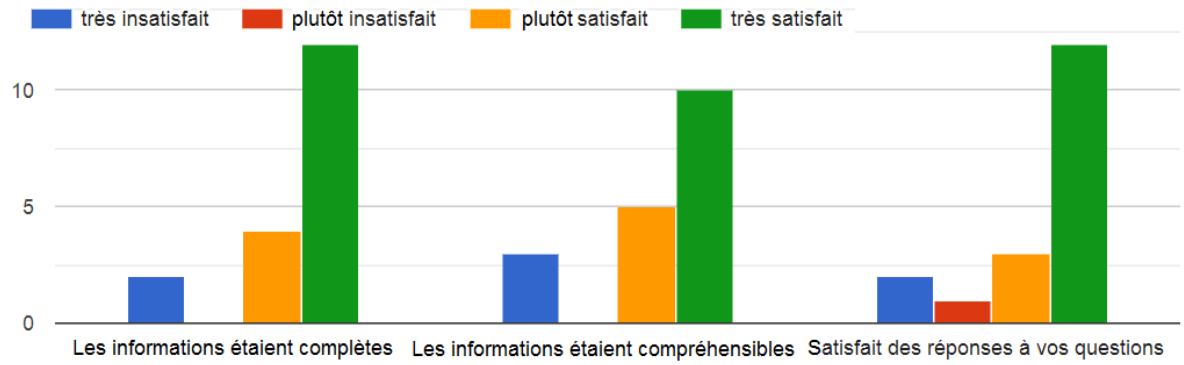


Figure 12 : Concernant les informations données sur les thérapeutiques disponibles (N=18)

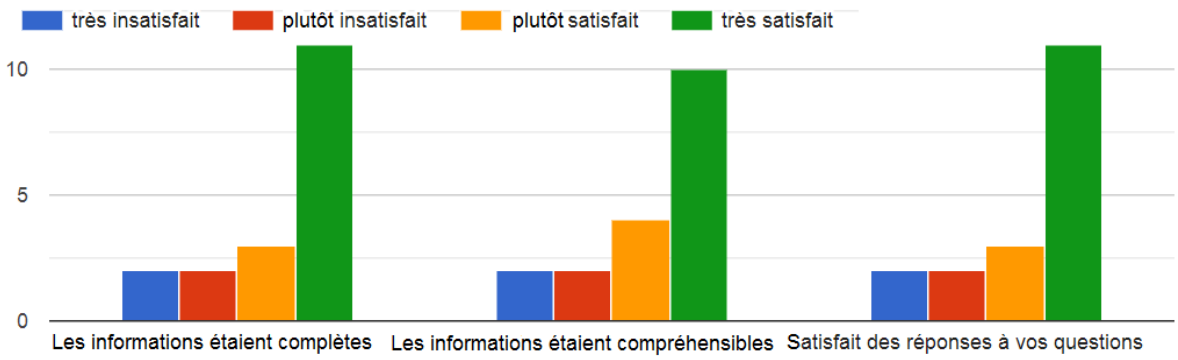


Figure 13 : Aviez-vous encore des questions sur la pathologie une fois les informations reçues ? (N=18)

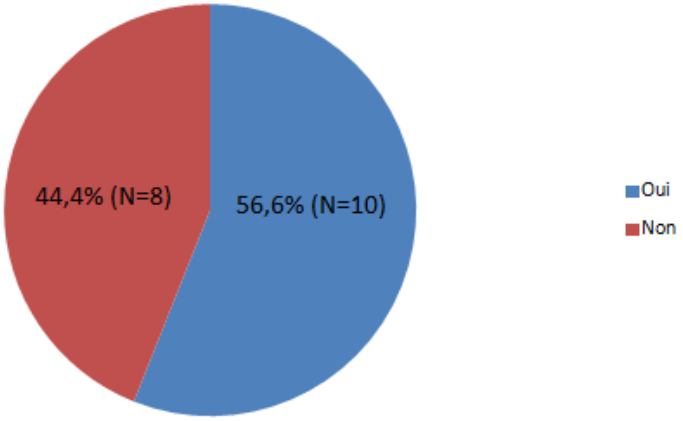


Figure 14 : Aviez-vous encore des questions sur l'évolution de la pathologie une fois les informations reçues ? (N=18)

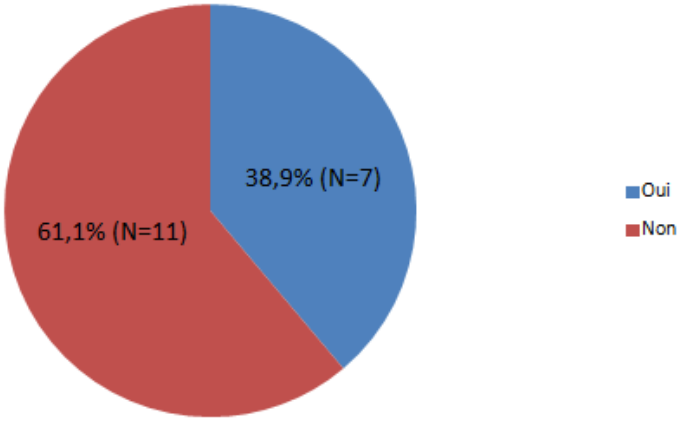


Figure 15 : Aviez-vous encore des questions sur les thérapeutiques une fois les informations reçues ? (N=18)

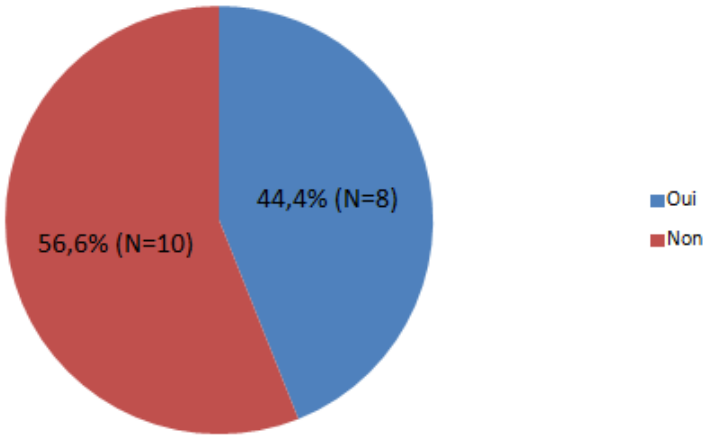


Figure 16 : Vous a-t-on proposé plusieurs schémas de prise en charge ? (N=18)

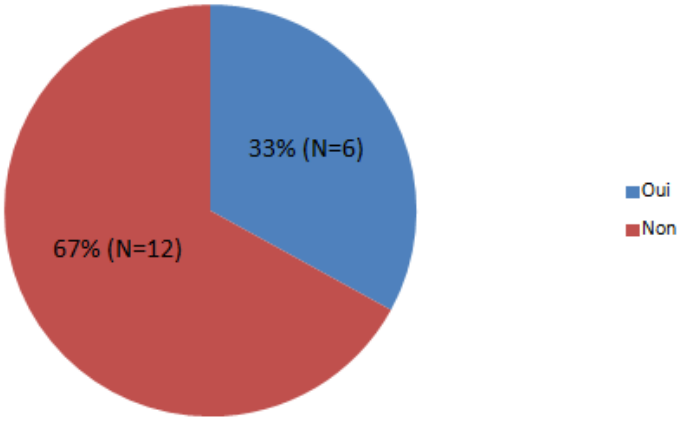
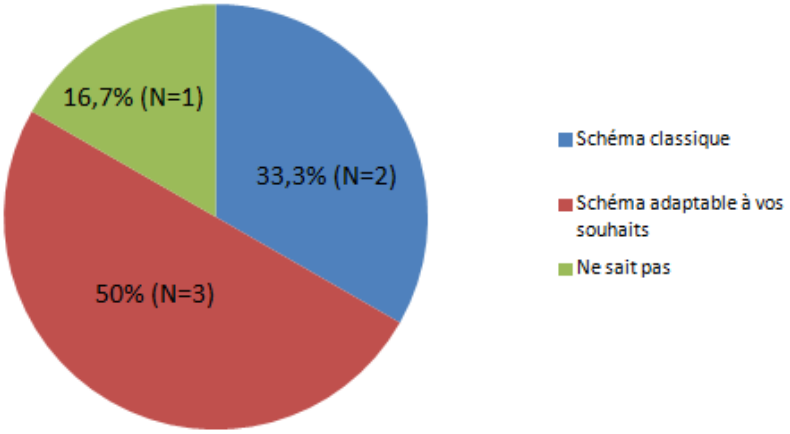


Figure 17 : Si on vous a proposé plusieurs schémas de prise en charge (N=6)



III.4. Critères d'acceptabilité de la thérapeutique :

Les résultats suivants présentent les différents critères d'acceptabilité retenus par les parents, ces derniers sont classés par ordre de valeur. La colonne choix 1 signifie que le critère avait le plus d'importance, choix 2 moyennement important, et choix 3 le moins important.

Tableau 2 : critères d'acceptabilité (N=16)

	Choix 1	Choix 2	Choix 3
Traitement le plus court possible	0% (N=0)	31% (N=5)	50% (N=8)
Traitement le plus confortable pour l'enfant	75% (N=12)	12,50% (N=2)	6% (N=1)
Traitement qui ne comportait pas ou peu de chirurgie	19% (N=3)	44% (N=7)	19% (N=3)

Un seul parent a voulu s'exprimer sur un critère à valoriser lors de la prise en charge : « Il nous a manqué un soutien psychologique. Nous avons eu une grosse angoisse au retour à la maison, seuls avec un bébé très difficile à nourrir et qui s'étouffe souvent avec la langue. Notre enfant nécessitait beaucoup de surveillance, même la nuit, entraînant une immense culpabilité et une angoisse de mort ».

III.5. Exemple d'une nouvelle thérapeutique – le dispositif YooBabe®

Cette section de résultat présente un dispositif de posturation possiblement applicable aux enfants atteints de la séquence de Pierre Robin. Ce dispositif a été présenté aux parents au décours du questionnaire leur étant destiné. Ce dispositif représente une possible nouvelle thérapeutique en cours de recherche.

Figure 18 : Pensez-vous que ce dispositif fonctionne ? (N=18)

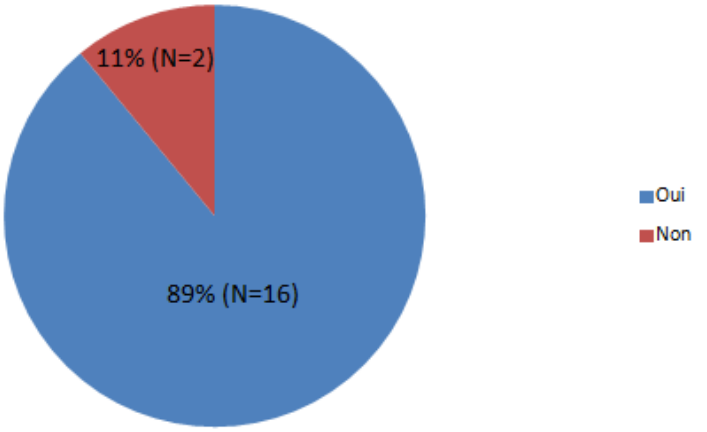


Figure 19 : Pensez-vous que ce dispositif est applicable à votre enfant ? (N=18)

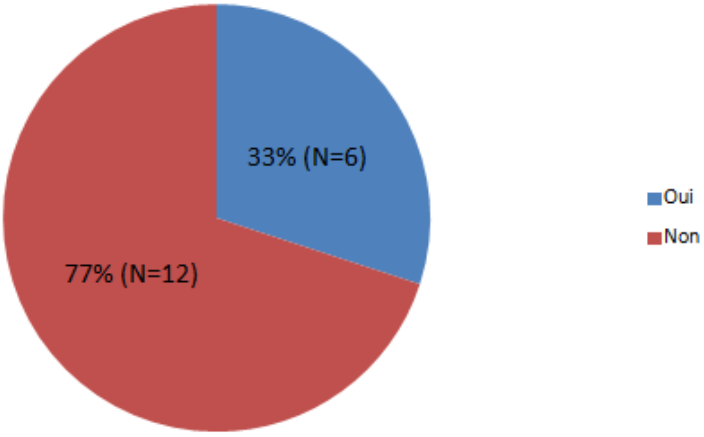
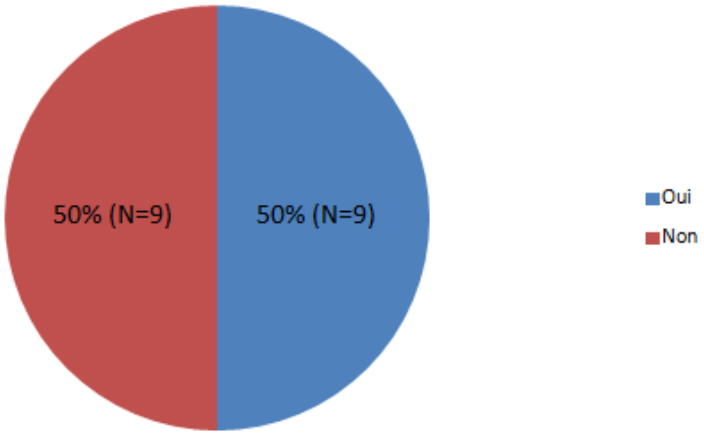


Figure 20 : Voudriez-vous l'essayer si votre médecin vous le conseillait ? (N=18)



9 parents ont justifié leurs réponses quant à la possibilité d’essayer le dispositif YooBabe sur leurs enfants. Parmi ces parents, 5 étaient favorables à cet essai et 4 ne l’étaient pas. Les 5 avis pour :

- « Parce que nous avons connu 3 techniques différentes et que nous sommes ouverts à tout »
- « Si ce dispositif pouvait l'aider je serais prête à l'essayer »
- « Je ferais tout pour aider mon enfant à progresser »
- « Système intéressant si l'enfant est habitué à ce fauteuil depuis la naissance. Il faudrait qu'il soit un peu plus enveloppant, que l'enfant soit plus en confiance, un peu plus "chaleureux". La qualité du sommeil doit être meilleure. »
- « Ne semble pas adapté pour notre fille qui a ses positions favorites. Nous nous en référons aux médecins, s'ils le trouvent nécessaire nous le ferions »

Les 4 avis contre :

- « Les soins que notre enfant a eu suffisent, le système ne me parait pas très confortable »
- « Le degré de rétrognathisme de mon enfant ne nécessitait pas un appareillage aussi conséquent car elle arrivait dès sa naissance à se dégager en tournant sur le coté, ou grâce à la tétine ou mon auriculaire dans sa bouche (la succion permettant de mettre la langue à la bonne place, tout en musclant). Et je pense que c'est justement le fait de téter tout le temps qui l'a musclé rapidement et a permis à sa mâchoire de venir vers l'avant rapidement. Même si bien entendu cela était contraignant et nécessitait une attention permanente. »
- « Ce dispositif n'est pas adapté à mon enfant car il n'a pas de problème respiratoire assez important »
- « Mon enfant a été bien soigné pour sa fente palatine, il est suivi tous les 6 mois et ça se passe très bien »

IV. Analyse des résultats et discussion :

IV.1. Limites de l'étude :

L'étude présente un effectif réduit (N=18) principalement lié à la faible occurrence de la séquence de Pierre Robin (1/10 000 à 1/14 000 naissances, Paes & al, 2015). L'étude présente donc un échantillon certes faible mais représentatif de la population.

IV.2. Biais de l'étude :

L'étude est rétrospective, les parents étant interrogés sur la prise en charge de leurs enfants autour de leur naissance, enfants âgés au moment de l'étude de 2 mois à 4 ans et demi. Il existe donc un biais de mémoire pour les parents remplissant le questionnaire. Cependant, étant donné le caractère lourd de la pathologie, le fait que la séquence touche leur enfant, et le suivi important et fréquent qui est mis en place, le biais de mémoire peut être pondéré.

Le caractère unicentrique de l'étude introduit aussi un biais de sélection dans la population étudiée. En effet, les enfants atteints ont eu recours au même type de prise en charge protocolisée proposée par le service de chirurgie maxilo-faciale de la Timone. Or les multiples centres d'expertise de la séquence de Pierre Robin en France diffèrent quelque peu par leurs méthodes utilisées. Le biais de sélection doit donc être considéré dans l'interprétation des données sur la prise en charge.

IV.3. Interprétation et analyse des résultats, discussion :

IV.3.a. Population étudiée :

On observe une prédominance de filles (61,1%, N=11, tableau 1) par rapport aux garçons (38,9%, N=7, tableau 1), bien que l'on ne retrouve pas de prédominance pour un sexe dans la littérature.

Au niveau de la maternité de naissance, on constate que les enfants atteints sont nés dans les différentes maternités de la région Provence Alpes Cotes d'Azur et de la Corse, ce qui montre bien que le centre spécialisé pour la prise

en charge de la séquence de Pierre Robin rattaché à ces deux régions est l'hôpital de la Timone (tableau 1). Il est à noter que lorsque la séquence de Pierre Robin a été diagnostiquée en anté-natal (N=4, tableau 1), les enfants sont nés dans l'hôpital de la Conception, maternité de niveau III qui est rattachée au service de prise en charge des enfants atteints de Pierre Robin (hôpital de la Timone), facilitant ainsi la prise en charge de ces enfants et permettant l'accès rapide à un avis spécialisé.

IV.3.b. Prise en charge de l'enfant :

L'apport de la connaissance en anté-natal que l'enfant est atteint de la séquence de Pierre Robin a un intérêt réel et direct dans la prise en charge de ce dernier. Cela permet d'organiser le parcours de soin de l'enfant avant sa naissance, de transmettre les informations sur la pathologie, son évolution et le traitement futur à mettre en place, permettant aux parents de mieux s'y préparer. Ces dernières années nous avons pu constater que la médecine anté-natale en général ainsi que sa partie spécialisée pour le diagnostic anté-natal sont en plein développement avec de nombreuses avancées dans ces domaines. Lors des échographies de dépistage de suivi de grossesse, le cliché nez/bouche est l'un des clichés obligatoires à fournir, dépistant ainsi les fentes labiales (1/750 naissances, SFCPP, 2018). Le cliché échographique concernant l'intégrité du palais n'est quant à lui pas obligatoire, mais c'est un cliché souvent demandé par les parents et effectué en routine par certains échographistes. Il permet de dépister les fentes vélo-palatines (1/2 000 à 1/2 500 naissances, SFCPP, 2018). Les échographies de dépistage et de diagnostic étant de plus en plus performantes, le taux de dépistage anté-natal de la séquence de Pierre Robin devrait augmenter dans les prochaines années. Parmi les enfants interrogés pour l'étude, 22% (N=4) ont eu une découverte de la pathologie en anté-natal (tableau 1).

On remarque que 77,8 % des enfants (soit N=14, figure 1) ont été hospitalisés à la naissance, ce qui rend compte de l'importance de la prise en charge et de la surveillance dont bénéficient les très jeunes enfants atteints de cette pathologie. Parmi ces enfants hospitalisés, une grande partie (38,9% soit N=7,

figure 1) a été hospitalisée plus d'un mois, ce qui est conséquent en termes de durée et de soins reçus.

Concernant les soins reçus par ces enfants, on constate que la chirurgie tient une place prédominante dans leur prise en charge. Seuls 2 enfants n'ont pas eu recours à des soins chirurgicaux (figure 8), tous les autres enfants ont été opérés, que ce soit pour la fermeture de la fente vélo-palatine (77,8% des enfants y ont eu recours, N=14), ou en vue d'améliorer le statut respiratoire/alimentaire de l'enfant avec une labioglossoplexie (50%, N=9) ou la trachéotomie (5,6%, N=1, figure 8). Lorsque l'on met en relation le type de chirurgie effectué avec la raison de recours à cette chirurgie on constate que le principal critère déterminant l'intervention chirurgicale est la sévérité des difficultés respiratoires (60%, N=9, figure 9) de l'enfant. Ce constat est cohérent avec nos résultats où 50% des enfants interrogés ont fait l'objet d'une labioglossoplexie (figure 8). Les difficultés alimentaires rencontrées sont, elles, à l'origine de 40% (N=6) des chirurgies. Enfin, 20% (N=3) des chirurgies sont faites suite à des examens spécifiques comme la polysomnographie (figure 9) qui démontre de manière indirecte le retentissement de la pathologie sur le statut respiratoire de l'enfant.

Ces opérations chirurgicales sont parfois nécessaires dès la naissance au vu du caractère urgent d'améliorer l'état de l'enfant. Cela représente seulement 3 enfants (16,7%, figure 2) dans notre étude, cela reste donc minoritaire.

Concernant les prises en charge non-chirurgicales, 5 enfants ont eu besoin d'une aide respiratoire à la naissance (dont 3 sur une durée de plus d'un mois, figure 4). Pour tous, cette aide s'est traduite par une ventilation au masque à oxygène (figure 5). Il y a donc une majorité d'enfants qui n'a pas eu besoin d'aide respiratoire (61,2%, N=11, figure 4), et les aides respiratoires plus lourdes comme la CPAP et l'intubation trachéale n'ont pas été utilisées (figure 5). La majeure partie des enfants (72,3%, N=13) a cependant eu besoin d'une aide à l'alimentation, pour 27,8% (N=5) d'entre eux pendant 6 mois à 1 an (figure 6). Celle-ci s'est traduite majoritairement par la mise en place d'une sonde naso-gastrique (84,6%, N=11), et pour 4 d'entre eux par des consultations spécialisées avec une orthophoniste (figure 7). L'aide respiratoire

utilisée pour ces enfants est légère, l'utilisation de la ventilation au masque à oxygène étant facile à mettre en place. La sonde naso-gastrique est quant à elle lourde à mettre en place, à surveiller, à entretenir, et entraîne une perturbation conséquente de l'oralité de l'enfant.

IV.3.c. Place et vécu des parents au sein de la thérapeutique

Concernant les informations données sur la pathologie de l'enfant, son évolution et les thérapeutiques possibles, on remarque que la grande majorité des parents est très satisfaite sur le fait que les informations étaient complètes, compréhensibles et que l'on a répondu à leurs questions. Il existe cependant quelques parents qui sont plutôt insatisfaits voire très insatisfaits, mais ils sont minoritaires (figure 10, 11 et 12). Les parents qui ont déclarés être très satisfaits le sont généralement pour tous les items, et à l'identique, les parents qui ont déclarés être très insatisfaits le sont généralement pour tous les items.

Il y a donc une large majorité de parents qui se trouvent très satisfaits des informations qui leurs ont été transmises, et une minorité qui s'en trouvent plutôt insatisfaits voire très insatisfaits.

De plus on peut noter que les parents ont souvent des questions persistantes une fois les informations données : 56,6 % (N=10, figure 13) après avoir reçu les informations sur la pathologie, 38,9 % (N=7, figure 14) après les informations sur l'évolution de la pathologie et 44,4 % (N=8, figure 15) après les informations sur les thérapeutiques.

On peut donc penser qu'une des pistes d'amélioration serait de s'assurer que tous les parents aient correctement reçu les informations qui leur sont essentielles.

Quant à la place allouée aux parents pour le choix des thérapeutiques, on remarque que plusieurs choix de prise en charge n'ont été proposés qu'à 33 % (N=6, figure 16) des parents. Les deux tiers des parents interrogés ne se sont vus proposer qu'un seul parcours de soin. Parmi les parents qui ont eu plusieurs choix, la moitié (50%, N=3, figure 17) se sont vus proposer des

schémas adaptables à leurs souhaits, les autres schémas classiques ou ne se souvenaient plus.

IV.3.d. Critères d'acceptabilités de la thérapeutique :

Les critères exposés par les parents comme étant importants pour accepter les thérapeutiques proposées à leurs enfants sont les suivants : un traitement qui soit le plus court possible, un traitement le plus confortable possible pour l'enfant, un traitement ne comportant que peu ou pas de chirurgie. Les parents ont classé par ordre les critères d'acceptabilités, du choix 1 étant le plus important, au choix 3 étant le moins important (tableau 2).

On remarque que le critère le plus important pour la majorité des parents est le fait que le traitement soit le plus confortable possible pour l'enfant (75%, N=12). Le second choix le plus important est le fait que le traitement ne comporte pas ou peu de chirurgie (44%, N=7). Le fait que le traitement soit le plus court possible est cité principalement en 3ème choix (50%, N=8), et il n'est jamais cité en choix 1. C'est donc le critère le moins important pour accepter une thérapeutique pour les parents.

On observe donc que les parents valorisent en premier lieu le confort de leur enfant et sont prêts à accepter la chirurgie lorsqu'elle est nécessaire, alors que la durée du traitement est d'une importance moindre.

Un des parents s'est exprimé sur un autre critère lui semblant important : il s'agit d'avoir un suivi et un soutien psychologique plus conséquent pour les parents. Au vu de la charge de soin nécessaire pour leur enfant, les parents peuvent ressentir le besoin d'avoir un soutien sur le plan psychologique.

IV.3.e. Un exemple d'évolution thérapeutique : le dispositif YooBabe® :

On remarque qu'une très large majorité des parents (89%, N=16, figure 18) pense que le dispositif YooBabe® pourrait fonctionner. Cependant lorsqu'il s'agit de savoir si le dispositif est applicable à leur enfant, seul 33% (N=6, figure 19) des parents répondent favorablement. Ceci explique que 50% (N=9, figure 20) des parents déclarent être prêts à l'essayer si leur médecin le leur conseillait, et 50% non.

Les parents ne remettent pas en cause l'efficacité du dispositif proposé mais pensent qu'ils ne s'appliquent pas à tous les enfants. Les parents qui ont justifié leurs réponses illustrent ces résultats.

Les 5 parents prêts à l'essayer ayant justifié leurs réponses pensaient tous que le dispositif était efficace. Trois d'entre eux pensaient qu'il était applicable à leurs enfants et deux ne le pensaient pas. Ils ont évoqué le fait que le dispositif semble intéressant, et qu'ils sont prêt à utiliser toutes les thérapeutiques disponibles si cela était nécessaire et si cela pouvait aider leurs enfants. Un des parents donne une piste d'amélioration en évoquant le fait que le dispositif pourrait être « plus chaleureux » « plus enveloppant » pour que l'enfant s'y sente mieux.

Les 4 autres parents qui ont répondu qu'ils étaient contre le fait d'essayer le dispositif si leur médecin le leur conseillait se sont également justifiés. Même s'ils pensaient tous que le dispositif fonctionne, trois pensaient que le dispositif n'était pas applicable à leurs enfants. Ils considèrent que les répercussions de la séquence de Pierre Robin sur leurs enfants n'étaient pas assez importantes pour justifier la mise en place d'un tel dispositif. En effet les enfants concernés n'ont pas eu recours à la chirurgie en urgence à la naissance, ils n'ont pas eu besoin d'aide respiratoire, deux des quatre enfants n'ont pas été hospitalisés, tandis que les deux autres ont été hospitalisés sur une durée de deux semaines à un mois. De plus un parent exprime le fait que le dispositif n'a pas l'air « confortable », le confort étant le critère d'acceptabilité des thérapeutiques le plus important.

V. Conclusion :

Cette étude n'a pas vocation à être statistiquement interprétable mais à fournir une base d'information manquante à ce jour, afin de pouvoir mieux guider les parents tout au long du parcours de soin de leur enfant, et afin d'essayer d'envisager de nouvelles solutions thérapeutiques adaptées à l'enfant et à sa famille.

L'objectif principal de cette étude est la mise en évidence des critères d'acceptabilité des thérapeutiques par les parents. Nous pouvons formuler ces derniers par ordre décroissant d'importance : le confort de l'enfant, la limitation du recours à la chirurgie, la durée du traitement.

Concernant l'objectif secondaire, qui est d'obtenir des données sur le vécu parental, on note que les parents font face à l'atteinte de leurs enfants par une pathologie génétique rare. Le suivi et le traitement de ces enfants est conséquent et lourd. Les parents vont au-devant de nombreuses interrogations et ont besoin de recevoir de nombreuses informations et un soutien tout au long du parcours de soin de leurs enfants.

Nous avons pu constater que le recours à la chirurgie est une part essentielle de la prise en charge des enfants atteints de la séquence de Pierre Robin. Qu'elle soit effectuée en urgence ou dans le protocole standard de prise en charge de l'enfant, la chirurgie est une des solutions majoritaires lorsqu'il est nécessaire d'améliorer le statut respiratoire/alimentaire de l'enfant. Cependant, le recours à la chirurgie présente des désavantages notables comme le recours à l'anesthésie sur de jeunes enfants, l'hospitalisation, les séquelles et cicatrices éventuelles.

Les thérapeutiques, notamment pour les syndromes rares, évoluent constamment et font l'objet de recherches permanentes. Concernant la séquence de Pierre Robin la prise en charge évolue depuis une dizaine d'années pour tendre vers un meilleur pronostic vital et développemental de l'enfant (Abadie & al, 2001). Ceci est en partie possible grâce aux réseaux d'expertises qui échangent sur le sujet, à l'évolution de la médecine et de ses techniques, et à l'innovation et la recherche. Au vu des critères d'acceptabilité

des thérapeutiques émanants des parents, on peut être amené à envisager de nouvelles solutions de traitement qui respecteraient le confort de l'enfant, tout en limitant le recours à la chirurgie, et qui diminueraient la durée du traitement. Le YooBabe® est un exemple de ces nouvelles possibilités de soins. Ce dispositif est bien accueilli par les parents, qui pensent très majoritairement que cela fonctionne, sous couvert que l'état de leurs enfants en nécessite l'usage et que le dispositif soit confortable pour l'enfant.

VI. Bibliographie :

ABADIE V. & al (2001), *Pierre Robin séquence : a series of 117 consecutive cases*, 139 :588-90, J Pediatr.

ASSOCIATION TREMPLIN (2018), *syndrome de Pierre Robin et syndromes associés*, Association reconnue d'utilité publique à caractère social, article disponible sur http://www.tremplin-spr.org/syndromeResume.php, consulté le 22/12/18.

BOURILLON A et al (2011), *Pédiatrie pour le praticien*, 6ème édition, ELSEVIER MASSON.

BRIARD M.L (2001), *112 maladies génétiques, maladies rares (Expliquer la génétique médicale)*, BROCHE.

CAPTIER G. & al (2015), *Chirurgie plastique de l'enfant et de l'adolescent, diagnostic, évaluation et prise en charge d'une séquence de Pierre Robin*, p.452 à 462, SAURAMPS MEDICAL.

LEZY J.P & PRINC G (2010), *Pathologie maxillo-faciale et stomatologie*, 4ème édition, ELSEVIER MASSON.

MINISTERE DES SOLIDARITES ET DE LA SANTE (2018), *Maladie rare*, article disponible sur le site internet https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/, consulté le 06/01/18.

ORPHANET (2010*), Le syndrome de Pierre Robin*, Encyclopédie Orphanet Grand Public Maladies, PDF disponible sur www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/PierreRobin-FRfrPub562v01.pdf.

PAES E.C & al (2015), *Birth prevalence of Robin sequence sequence in the netherland from 2000-2010 : a retrospective population-based study in a large Dutch cohort and review oh the literature*, AM J MED GENET.

SFCPP (2018), *Les fentes labiales et palatines*, article disponible sur https://chirurgie-plastique-pediatrique.fr/page/les-fentes-labiales-et-palatines, consulté le 03/03/19.

VII. Annexes :

QUESTIONNAIRE POUR LES PARENTS D'ENFANTS ATTEINTS DE RETROGNATHIE

Madame, Monsieur,

Je suis étudiante sage-femme à l'Ecole Universitaire de Maïeutique Marseille Méditerranée. J'effectue mon mémoire de fin d'études pour l'obtention du diplôme d'état de sage-femme. Ce mémoire porte sur les thérapeutiques (moyens médicamenteux, chirurgicaux ou autres, propres à guérir ou à soulager les maladies) apportées aux enfants atteints de rétrognatisme (lorsque la mâchoire inferieure est décalée vers l'arrière par rapport à la mâchoire supérieure). Nous aimerions avoir un retour de votre part sur vos connaissances, votre vécu et votre avis sur les thérapeutiques dont votre enfant a bénéficié.

Ce questionnaire est anonyme, il dure environ 10 minutes.

En vous remerciant,

ROHART Kélyane

Mail : kelyane.rohart@etu.univ-amu.fr

Renseignements généraux :

1. **Combien d'enfants avez-vous ?**
   .....…….....

2. **Quel âge a votre enfant atteint de rétrognathie ?**
   ……..……..…….

3. **Dans quelle maternité est né votre enfant atteint de rétrognathie ?**
   ……

4. **Quel est le sexe de votre enfant atteint de rétrognathie ?**

□ Féminin □ Masculin

5. **Votre enfant :**

□ Est atteint de rétrognathie isolée (non comprise dans un syndrome) ?
□ Est atteint d'une séquence de Pierre-Robin (fente du palais, mâchoire inferieure en arrière et bascule de la langue vers l'arrière) isolé ?
□ Est atteint d'une séquence de Pierre-Robin (fente du palais, mâchoire inferieure en arrière et bascule de la langue vers l'arrière) comprise dans un syndrome ?
□ Est atteint d'un autre syndrome ?

Prise en charge de votre enfant :

6. A quel moment a-t-on découvert la rétrognathie ?

□ Avant la naissance □ A la naissance

7. Votre enfant a-t-il été hospitalisé à la suite de la naissance ?

□ Oui □ Non

8. Si oui :

□ D'un jour à 2 semaines
□ De 2 semaines à un mois
□ Plus d'un mois
□ Ne sait pas

9. Votre enfant a-t-il nécessité une opération chirurgicale en urgence à la naissance ?

□ Oui □ Non

10. Votre enfant a-t-il eu besoin d'être posturé (positionner le nouveau-né sur le ventre, et plus ou moins surélever la tête) ?

□ Oui □ Non □ Ne sait pas

11. Votre enfant a-t-il eu besoin d'une aide respiratoire à la naissance ?

□ Oui □ Non □ Ne sait pas

12. Si oui à la question précédente, quel type d'aide respiratoire a été employé ? (plusieurs choix possibles)

□ Ventilation au masque (masque posé sur la bouche et le nez de l'enfant)
□ CPAP (ventilation à l'aide de « lunettes » introduites dans les narines de l'enfant)
□ Intubation trachéale (tube introduit dans la trachée de l'enfant)
□ Trachéotomie (ouverture à la face antérieure du cou avec mise en place d'une canule pour faciliter le passage de l'air)
□ Ne sait pas

13. Si oui à la question 8, pendant combien de temps votre enfant a t-il nécessité une aide respiratoire ?

□ Quelques heures
□ Quelques jours
□ Plusieurs semaines
□ Un mois environ
□ Plus d'un mois
□ Ne sait pas

14. Votre enfant a-t-il eu besoin d'une aide à l'alimentation ?

□ Oui □ Non □ Ne sait pas

15. Si oui à la question précédente, quel type d'aide à l'alimentation votre enfant a-t-il nécessité ? (plusieurs choix possibles)

- □ Prise en charge de l'oralité avec une puéricultrice
- □ Prise en charge de l'oralité avec une orthophoniste
- □ Utilisation d'une sonde naso gastrique (tube allant de la bouche/nez à l'estomac)
- □ Gastrotomie (ouverture dans l'estomac reliée à un orifice appelé stomie pour réaliser une alimentation médicale)
- □ Ne sait pas

16. Si oui à la question 11, pendant combien de temps votre enfant a-t-il nécessité cette aide à l'alimentation ?

- □ Dès la naissance
- □ Pendant le premier mois de vie
- □ Pendant les 6 premiers mois de vie
- □ Pendant la première année de vie
- □ Plus longtemps
- □ Ne sait pas

17. Votre enfant a-t-il eu besoin de chirurgie ? Si oui cochez la case correspondante et indiquez si possible l'âge de survenue de cette chirurgie en mois :

- □ Aucune
- □ Trachéotomie (ouverture à la face antérieure du cou avec mise en place d'une canule pour faciliter le passage de l'air) ……..…….…..mois
- □ Gastrotomie (ouverture dans l'estomac reliée à un orifice appelé stomie pour réaliser une alimentation médicale) ……..……..mois
- □ Labioglossoplexie (suture de la langue aux structures antérieures de la bouche) …….……mois
- □ Fermeture chirurgicale de la fente palatine …….…….…….. mois
- □ Autre : ……..……...mois
- □ Ne sait pas

18. Si votre enfant a eu recours à la chirurgie :

- □ Etait-ce suite à des examens spécifiques (polysomnographie par exemple) ?
- □ Etait-ce suite à des difficultés respiratoires de l'enfant ?
- □ Etait-ce suite à des difficultés alimentaires de l'enfant ?
- □ Ne sait pas

Votre place dans la prise en charge de votre enfant

19. Concernant les informations sur la pathologie de votre enfant qui vous ont été données :

Légende : 1= Très insatisfait 2= Plutôt insatisfait 3=Plutôt satisfait 4=Très satisfait	Cochez une croix			
Etaient-elles complètes ?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4
Etaient-elles compréhensibles ?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4
Aviez-vous encore des questions une fois que ces informations vous ont été données ?	□ Oui		□ Non	
Etiez-vous satisfait des réponses apportées à vos éventuelles questions ?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4

20. Concernant les informations sur l'évolution de la pathologie chez l'enfant :

Légende : 1= Très insatisfait 2= Plutôt insatisfait 3=Plutôt satisfait 4=Très satisfait	Cochez une croix			
Etaient-elles complètes ?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4
Etaient-elles compréhensibles ?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4
Aviez-vous encore des questions une fois que ces informations vous ont été données ?	□ Oui		□ Non	
Etiez-vous satisfait des réponses apportées à vos éventuelles questions ?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4

21. Concernant les informations sur les thérapeutiques qui pourraient être utilisées :

Légende : 1= Très insatisfait 2= Plutôt insatisfait 3=Plutôt satisfait 4=Très satisfait	Cochez une croix			
Etaient-elles complètes ?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4
Etaient-elles compréhensibles ?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4
Aviez-vous encore des questions une fois que ces informations vous ont été données ?	□ Oui		□ Non	
Etiez-vous satisfait des réponses apportées à vos éventuelles questions ?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4

22. Vous a-t-on proposé plusieurs choix de prise en charge ?

□ Oui □ Non

23. Si oui, vous a-t-on proposé :

□ Un schéma « classique » de prise en charge fonction de l'hôpital qui vous a pris en charge
□ Plusieurs possibilités de schéma thérapeutique en fonction de vos souhaits
□ Ne sait pas

24. Votre enfant est-il suivi pour sa rétrognathie exclusivement à la Timone ?

□ Oui □ Non

25. Classer dans l'ordre croissant de 1 à 3 (1 étant le plus important pour vous, 3 étant le moins important) les critères indispensables selon vous pour le traitement de votre enfant :

□ Un traitement le plus court possible ……
□ Un traitement le plus confortable possible pour l'enfant ……
□ Un traitement qui ne comporterait pas ou peu de chirurgie ……

26. Quels autres critères vous semblent importants pour le traitement de votre enfant ?

……

……

……

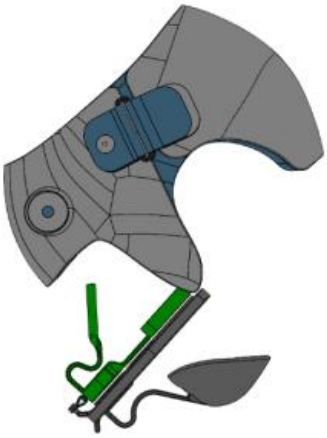
……

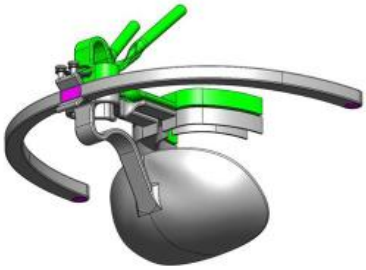
……

L'appareillage en guise de thérapeutique

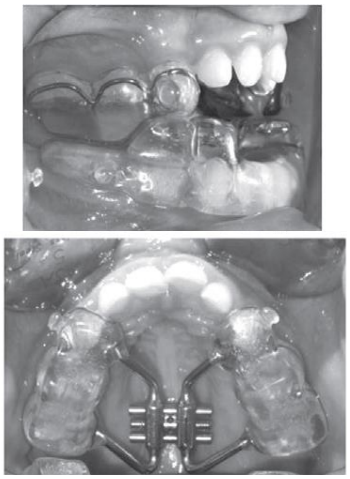
La société montpelliéraine YooMed spécialisée dans le domaine de l'orthopédie respiratoire. Elle développe des dispositifs médicaux innovants afin d'envisager une nouvelle stratégie thérapeutique, non invasive, pour la prise en charge des nouveau-nés et enfants atteints de rétrognathie ayant des répercussions sur leur système respiratoire :

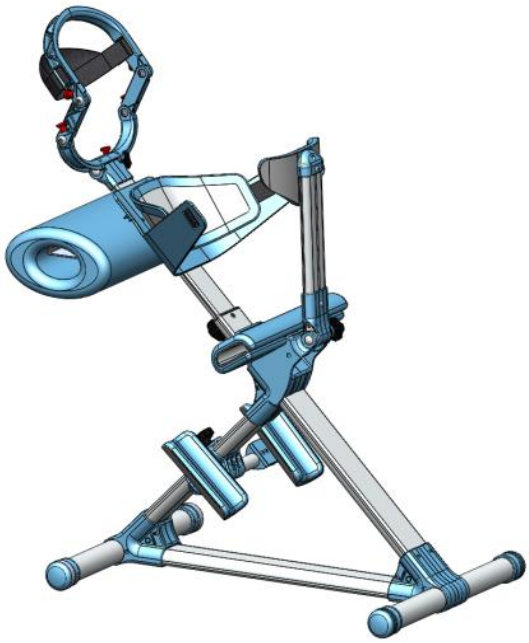
Le dispositif YooBabe® a pour objectif d'avancer la mâchoire inférieure grâce à un système de protraction aimantée maintenu en bouche par des contre-appuis mentonnier et postcrânien. Ce dispositif étant porté par le nourrisson pendant ses heures de sommeil, il est associé à un fauteuil permettant de placer l'enfant en position proclive (redressée, penchée vers l'avant) : afin de favoriser le passage de l'air et l'avancement mandibulaire par simple effet de la gravité.





Ce dispositif s'inspire du fauteuil YooKid®, destiné à l'enfant âgé de 6 à 12 ans, proposant lui aussi de libérer de manière passive les voies respiratoires pendant le sommeil en plaçant l'enfant en position proclive. Pour les cas de rétrognathie les plus sévères, ce fauteuil est associé au système MGA® (Mandibular Growth Activator), appareil intra-buccal prenant appui sur les dents et permettant d'induire de manière simultanée une expansion palatine et un avancement mandibulaire.





27. Pensez-vous que cela fonctionne?

□ Oui □ Non

28. Ce dispositif vous semble t-il applicable à votre enfant ?

□ Oui □ Non

29. Si votre médecin traitant vous proposait ce nouveau système voudriez-vous essayer ?

□ Oui

□ Non

30. Pourriez-vous nous expliquer pourquoi ?

……

……

……

……

……

……

……

……

……

……

……

……

……

……

……

……

……

MERCI DE VOTRE ATTENTION

VIII. Glossaire :

CPAP : Continuous Positive Airway Pressure

CRMR : Centre de référence de maladies rares

ORL : Oto-rhino-laryngologie

PACA : Provence-Alpes-Côte-d'Azur

PEC : Prise en charge

SNG : Sonde naso-gastrique

Résumé

Introduction : La séquence de Pierre Robin est un syndrome rare, les enfants atteints nés dans la région PACA sont suivis et traités au centre de référence de l'hôpital de la Timone à Marseille. Cette pathologie a de multiples conséquences pour l'enfant atteint et son entourage, le traitement comportant de lourdes thérapeutiques et un suivi multidisciplinaire régulier.

Objectifs : Le but de cette étude est d'identifier les critères d'acceptabilité de la thérapeutique et de recueillir des données sur le vécu parental de la prise en charge de leurs enfants atteints.

Matériels et méthode : Etude quantitative, descriptive et rétrospective réalisée à l'aide de questionnaires destinés aux parents d'enfants nés entre 2013 et 2018 ayant un suivi médical pour une séquence de Pierre Robin à l'hôpital de la Timone au service de chirurgie maxillo-faciale pédiatrique.

Résultats : Les critères d'acceptabilité de la thérapeutique mis en évidence sont le confort de l'enfant, la limitation du recours à la chirurgie, la limitation de la durée du traitement. Les parents vont au-devant de nombreuses interrogations et ont besoin de recevoir de nombreuses informations et un soutien tout au long du parcours de soin de leurs enfants.

Conclusion : Cette étude a permis d'obtenir de meilleures connaissances afin de pouvoir mieux répondre aux attentes et aux besoins des parents, et afin de pouvoir envisager une évolution dans les thérapeutiques proposées.

Mots clefs : séquence de Pierre Robin, prise en charge, vécu parental

Abstract

Background : The Pierre Robin sequence is a rare syndrome, the affected children born in the PACA region are monitored and treated at the reference center of the Timone Hospital in Marseille. This pathology has multiple consequences for the affected child and his entourage, since the treatment involves heavy therapies and a regular multidisciplinary follow-up.

Objectives : The purpose of this study is to identify the criteria for acceptability of therapy and to collect data on the parental experience of caring for their affected children.

Study design : Quantitative, descriptive and retrospective study using questionnaire designed for parents of children born between 2013 and 2018 with a medical follow-up for a Pierre Robin sequence at the Timone hospital in the pediatric maxillofacial surgery department.

Results : The criteria of acceptability of the therapy highlighted are the comfort of the child, the limitation of the use of the surgery, the limitation of the duration of the treatment. Parents have many questions and need to receive a lot of information and support throughout the care of their children.

Conclusion : This study resulted in better knowledge to better meet the expectations and needs of parents, and to consider an evolution in the proposed therapies.

Key words : Pierre Robin syndrome, caring, parental experience