



HAL
open science

Élaboration de livrets de protocole d'alimentation pour limiter et remédier aux troubles de l'oralité chez les enfants présentant une Séquence de Pierre Robin pris en charge dans le CCMR SPRATON de Marseille

Colleen Philibert

► To cite this version:

Colleen Philibert. Élaboration de livrets de protocole d'alimentation pour limiter et remédier aux troubles de l'oralité chez les enfants présentant une Séquence de Pierre Robin pris en charge dans le CCMR SPRATON de Marseille. Sciences du Vivant [q-bio]. 2021. dumas-03352878

HAL Id: dumas-03352878

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03352878v1>

Submitted on 23 Sep 2021

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

Centre de Formation Universitaire en Orthophonie de Marseille

Elaboration de livrets de protocole
d'alimentation pour limiter et remédier aux
troubles d'oralité chez les enfants présentant
une Séquence de Pierre Robin pris en charge
dans le CCMR SPRATON de Marseille

Mémoire de fin d'études en vue de l'obtention du Certificat de Capacité
d'Orthophoniste

Colleen PHILIBERT

Sous la direction de **Nathalie DEGARDIN** et **Florence MARANINCHI**

17 Juin 2021

Remerciements

Je tiens à remercier toutes les personnes qui ont contribué à la rédaction de ce mémoire et qui m'ont soutenue durant ces 5 années d'études.

Je voudrais dans un premier temps remercier mes directrices de mémoire, Mme Nathalie DEGARDIN et Mme Florence MARANINCHI, pour leur confiance, leur aide et leurs conseils qui m'ont guidée dans ma réflexion. Merci également à Mme Jacinthe LAFONT qui a accepté de faire partie de mon jury : grâce à elle et son travail, j'ai pu approfondir mes connaissances sur le sujet.

Je tiens aussi à remercier toute l'équipe pédagogique du Centre de Formation Universitaire en Orthophonie de Marseille ainsi que mes maîtres de stage, qui m'ont fourni durant ces 5 années les outils nécessaires à la réussite de mes études universitaires.

Je remercie mes parents, Michelle et Patrick, qui ont toujours été là pour me soutenir et qui m'ont permis de faire ces belles études et ce beau métier. Je remercie aussi ma sœur Anaïs et mon frère Thibault, et leurs conjoints respectifs, Chris et Pauline, pour leurs encouragements permanents. Un grand merci également à mon conjoint Adrien, pour son soutien inconditionnel et sa patience, surtout durant les périodes de stress. Je n'aurais pas pu accomplir ce travail et finir sereinement mes études sans lui.

Enfin, je voudrais remercier mes camarades de promotion et amis pour ces cinq belles années à leurs côtés (ou plutôt par écran interposé cette dernière année). Merci à Gaëlle, que je connais depuis la prépa, pour son amitié et son soutien durant ces 5 années, pas toujours faciles. Je me souviendrai toujours de son message qui m'annonçait une des meilleures nouvelles de ma vie : mon admissibilité à Marseille. Merci également à Clémence, ma formidable rencontre le jour des oraux d'admission ; rencontre qui s'est transformée en une belle amitié. Et enfin, merci à Naïs, que je considère comme mon binôme de mémoire, bien qu'on ait fait deux mémoires différents : pour ses conseils, son aide, son soutien et surtout son amitié précieuse, je la remercie.

Table des matières

Remerciements	2
Table des matières	3
Introduction.....	7
Partie I : théorie.....	9
1. Embryologie et développement de la face	10
2. L'oralité et ses troubles	12
2.1. Définition de l'oralité	12
2.2. Développement de l'oralité	12
2.2.1. Oralité primaire fœtale.....	12
2.2.2. Oralité primaire post-natale	13
2.2.3. Oralité secondaire	14
2.3. Les étiologies des troubles de l'oralité	15
2.3.1. D'origine organique	15
2.3.2. D'origine psychogène	16
2.3.3. D'origine sensorielle	16
2.3.4. D'origine iatrogène	16
3. La Séquence de Pierre Robin.....	17
3.1. Définition.....	17
3.1.1. Rétrognathie	18
3.1.2. Glossoptose	18
3.1.3. Fente vélaire ou vélo-palatine.....	18
3.2. Hypothèses étiopathogéniques	19
3.3. Description clinique de la Séquence de Pierre Robin	20
3.3.1. Troubles respiratoires par obstruction des voies aériennes supérieures.....	20
3.3.2. Troubles de l'alimentation.....	21
3.3.3. Troubles neurologiques	22
3.3.4. Troubles phonatoires et langagiers	23
3.4. Types et gravité.....	24
3.4.1. Etiologies.....	24
3.4.2. Sévérité	25
4. Prise en charge de la Séquence de Pierre Robin.....	25

4.1.	Prise en charge anténatale	26
4.2.	Prise en charge de l'obstruction respiratoire	26
4.2.1.	Evaluation de l'obstruction respiratoire.....	26
4.2.2.	Traitements conservateurs.....	27
4.2.3.	Traitements médicaux invasifs	28
4.2.4.	Traitements chirurgicaux invasifs	29
4.3.	Prise en charge des troubles de l'oralité : les différents types d'alimentation.....	30
4.3.1.	Les techniques facilitatrices d'alimentation	30
4.3.1.1.	Les postures	30
4.3.1.2.	Les aides par l'adulte	31
4.3.1.3.	Les « stimulations » non nutritives.....	32
4.3.1.4.	Les biberons et tétines.....	34
4.3.1.4.1.	Adaptation de la tétine.....	34
4.3.1.4.2.	Biberons spécialisés.....	35
	Medela® SpecialNeeds™ Feeder	35
	Pigeon™ Nipple/Bottle	36
	Mead Johnson Cleft Palate Nurser™	36
	Bionix Controlled Flow® Baby Feeder	37
	Dr Brown's Specialty Feeding System®	38
	Ross Syringe Nipple with compressible bottle	38
	Medela® SoftCup Advanced Cup Feeder	39
	Les biberons fournis par les maternités (Beldico).....	39
4.3.2.	Les techniques complémentaires d'alimentation	40
4.3.3.	Les plaques palatines.....	40
4.3.4.	L'alimentation entérale	41
4.3.4.1.	Sonde nasogastrique	41
4.3.4.2.	Gastrostomie percutanée endoscopique	42
4.3.4.3.	Accompagnement des enfants avec une alimentation entérale.....	43
5.	Prise en charge de la Séquence de Pierre Robin à Marseille	44
5.1.	Prise en charge en anténatal	44
5.2.	Prise en charge de l'obstruction respiratoire	44
5.2.1.	Prise en charge initiale.....	45
5.2.2.	Prise en charge chirurgicale : la labioglossopexie	46

5.2.2.1. Indications.....	46
5.2.2.2. L'intervention chirurgicale.....	46
5.2.2.3. Période post-opératoire	47
5.2.2.4. Séparation de la labioglossopexie	47
5.3. Prise en charge de l'oralité	48
5.4. Bilans complémentaires.....	48
5.5. Suivi dans le Centre de Compétence de Marseille	49
Partie II : pratique.....	51
1. Contexte	52
2. Hypothèses.....	53
3. Méthode.....	53
3.1. Analyse de la pertinence de la demande.....	54
3.2. Définition du thème, du public cible et des objectifs du document écrit d'information	54
3.2.1. Thème	54
3.2.2. Public ciblé.....	55
3.2.3. Objectifs.....	55
3.3. Stratégie de diffusion et de mise à disposition du document.....	56
3.4. Contenu.....	56
3.4.1. Identification des données de la littérature scientifique	56
3.4.1.1. La définition de la Séquence de Pierre Robin, ses troubles associés et les soins prodigués.....	57
3.4.1.2. Les troubles de l'oralité fréquemment retrouvés chez ces nourrissons	57
3.4.1.3. Les techniques facilitatrices de l'alimentation par voie orale.....	58
3.4.1.4. La labioglossopexie : l'intervention et la reprise alimentaire	59
3.4.1.5. L'alimentation entérale : les différentes possibilités et la gestion des troubles de l'oralité associés à ces techniques d'alimentation.....	59
3.4.2. Identification des documents à l'intention du public sur le thème	60
3.5. Rédaction et présentation de l'information	61
3.5.1. Sémantique.....	61
3.5.2. Syntaxe.....	62
3.5.3. Structure du texte.....	62
3.5.4. Charte graphique et visuelle.....	63
3.5.5. Tableaux et illustrations	63

3.5.6.	Mise en page.....	63
3.5.7.	La couleur	64
3.6.	Choix du support.....	64
3.7.	Test de la lisibilité, la compréhension et la présentation de l'information.....	64
3.7.1.	Test de la lisibilité en prévention des difficultés de lecture.....	64
3.7.2.	Test de la compréhension et de la présentation de l'information.....	65
3.8.	Finalisation et diffusion du document	65
4.	Résultats : Présentation des plaquettes	66
4.1.	Plaquette pour les enfants avec une SPR de grade 1	66
4.2.	Plaquette pour les enfants avec une SPR de grade 2	68
4.3.	Plaquette pour les enfants avec une SPR de grade 3	70
4.4.	Adaptation aux professionnels de santé	72
5.	Discussion	73
5.1.	Critique de la méthodologie	73
5.2.	Apports du mémoire	74
5.2.1.	Pour les parents et aidants des enfants avec une SPR.....	74
5.2.2.	Pour les professionnels de santé.....	75
5.2.3.	Pour moi d'un point de vue professionnel	75
5.3.	Limites	76
5.4.	Propositions d'ouverture	76
	Conclusion	78
	Bibliographie	80
	Abstract	85
	Résumé.....	86

Introduction

La Séquence de Pierre Robin (SPR), décrite par Pierre Robin en 1934, est une association de trois anomalies faciales : une rétrognathie, une glossoptose et une fente vélaire ou vélo-palatine. Des auteurs ajoutent également une asynchronie de la langue et du pharynx ainsi qu'un reflux gastro-œsophagien à cette définition. Aujourd'hui, il est admis que des Séquences de Pierre Robin sans fente existent : elle devient alors une caractéristique facultative pour le diagnostic et est remplacée par l'obstruction respiratoire.

Cette triade anatomique est fréquemment associée à des troubles respiratoires, neurologiques et de l'oralité. Dans 50% des cas, cette séquence apparaît dans un contexte syndromique, facteur prédictif de la sévérité de la séquence.

A l'origine de la dysoralité chez ces enfants, on retrouve des causes organiques : les difficultés respiratoires, la dysfonction du tronc cérébral, et en cas de fente vélo-palatine, l'incompétence vélo-pharyngée. En plus des causes organiques, cette dysoralité peut être aggravée par des causes iatrogènes : le recours à l'alimentation entérale peut entraîner une hypersensibilité buccale et nasopharyngée ainsi qu'une perturbation des praxies de la déglutition.

En raison des troubles associés à cette séquence, une prise en charge pluridisciplinaire apparaît comme essentielle. Pour cela, les enfants avec une SPR sont suivis dans le Centre de Référence (CRMR) ou bien dans l'un des 21 Centres de Compétence Maladies Rares (CCMR) SPRATON de France, spécialisés dans la Séquence de Pierre Robin et les troubles de la succion-déglutition congénitaux. Chaque Centre est composé d'une équipe pluridisciplinaire, qui accompagne ces enfants et leurs parents tout au long de leur enfance : elle leur explique les troubles de leur enfant, son parcours de soins et les conseils que les parents peuvent appliquer au quotidien, notamment au niveau de l'alimentation, pour améliorer leur qualité de vie. Comme il n'existe pas de consensus au niveau de la prise en charge de ces enfants, le parcours de soins médical et chirurgical, les techniques utilisées et les conseils donnés vont varier selon le Centre.

L'objectif de ce mémoire est donc de créer des plaquettes d'information sur la Séquence de Pierre Robin adaptés à chaque grade de sévérité de la SPR selon la classification de Cole. Ces plaquettes sont à destination des parents. Elles récapitulent les conseils d'alimentation donnés par l'équipe, dont l'orthophoniste, du CCMR SPRATON de Marseille, pour limiter et remédier aux troubles de l'oralité dans cette population. Les parents pourront s'y référer pour pallier l'oubli éventuel des conseils donnés durant la consultation, et ainsi appliquer ces derniers pour développer l'oralité de leur enfant. En parallèle à ces plaquettes, une fiche informative à destination des professionnels de santé impliqués dans le parcours de soins de ces enfants est créée afin d'améliorer la qualité de prise en charge de ces derniers.

Dans un premier temps, nous rappellerons l'embryologie et le développement de la face. Nous parlerons ensuite du développement de l'oralité ainsi que les étiologies des troubles de l'oralité. Par la suite, nous nous recentrerons sur la SPR et ses troubles associés, ainsi que la prise en soins selon les données de la littérature. Une partie spécifique à la prise en charge de la SPR par le CCMR SPRATON de Marseille sera développée.

Dans la partie pratique, nous présenterons le contexte d'élaboration des plaquettes informatives, puis nous développerons les différentes étapes d'élaboration de ces plaquettes, selon la méthodologie de la Haute Autorité de Santé (2008). Enfin nous présenterons les différentes plaquettes.

Partie I : théorie

1. Embryologie et développement de la face

Dès la troisième semaine d'aménorrhée, le massif facial commence à se développer ; le stomodeum (ou cavité buconasale) se met en place (Thibault, 2017).

Durant la quatrième semaine d'aménorrhée, les tissus du cerveau et de la face issus de la plaque et de la crête neurale céphaliques se différencient (Thibault, 2017). Une division cellulaire active fait alors apparaître cinq bourgeons faciaux : le bourgeon frontal, les deux bourgeons maxillaires et les deux bourgeons mandibulaires. Ceux-ci encadrent la bouche primitive. La tête de l'embryon s'individualise alors (Thibault, 2017).

Au début de la cinquième semaine d'aménorrhée, de nouveaux bourgeons apparaissent : les bourgeons nasaux internes et les bourgeons nasaux externes, formés à partir des extrémités du bourgeon frontal (Thibault, 2017).

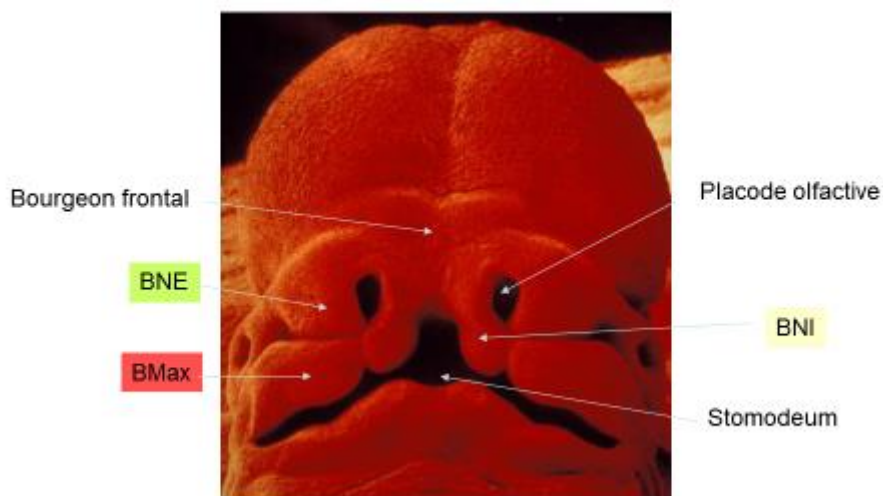


Figure 1 : Visage fœtal au début de la 5^{ème} semaine d'aménorrhée

Source : CCMR SPRATON de Marseille

Dès lors, une série de fusions a lieu : d'abord, les bourgeons mandibulaires fusionnent sur la ligne médiane, donnant naissance au menton, à la lèvre inférieure et à une partie des joues. Il y a également un processus de fusion qui se fait entre les bourgeons mandibulaires et les bourgeons maxillaires correspondants. Les bourgeons nasaux internes s'accolent et fusionnent l'un vers l'autre, formant ainsi le massif médian ; ils sont à l'origine « du nez, de la lèvre supérieure, de l'arcade dentaire supérieure et du palais primaire » (Thibault, 2017). Il y

a également un développement des bourgeons maxillaires vers la ligne médiane. Les bourgeons maxillaires se soudent avec les bourgeons nasaux externes, constituant ainsi le massif latéral de la face. Enfin, les massifs médian et latéral fusionnent ensemble. Tous ces processus aboutissent à la création de la cavité buconasale (Thibault, 2017).

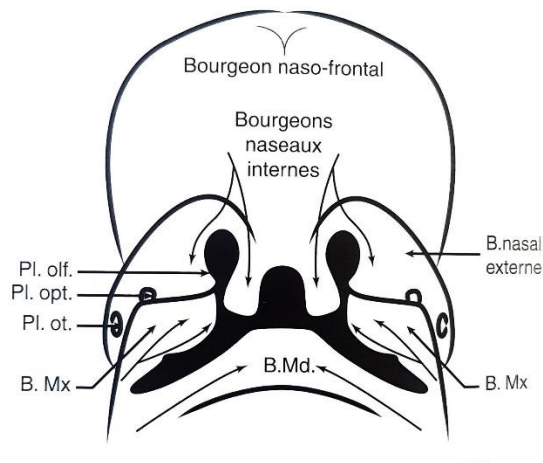


Figure 2 : Schéma de formation de la face embryonnaire

Source : Thibault, C., 2017. Orthophonie et oralité : La sphère oro-faciale de l'enfant

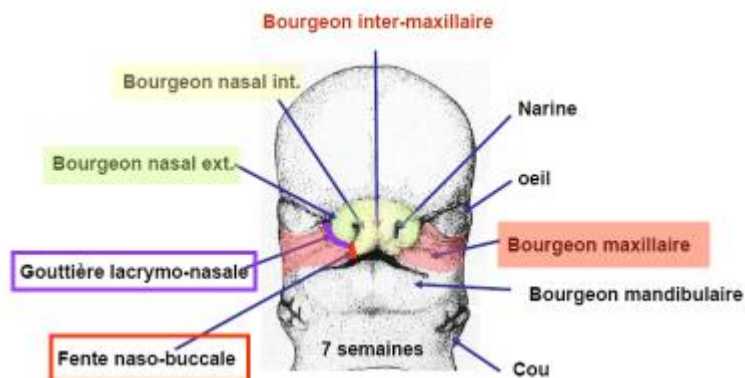


Figure 3 : Visage fœtal à la 7^{ème} semaine d'aménorrhée

Source : CCMR SPRATON de Marseille

2. L'oralité et ses troubles

2.1. Définition de l'oralité

L'oralité correspond à l'ensemble des activités orales et comporte deux facettes : l'oralité alimentaire et l'oralité verbale (Delfosse et al., 2008). Au-delà des aspects alimentaire et verbal, l'oralité désigne également tout ce qu'un être vivant fait avec sa bouche soit embrasser, sucer, manger, communiquer (Thibault, 2017).

La bouche est le lieu des premières découvertes, des premières interactions et des premiers attachements (Delfosse et al., 2008).

2.2. Développement de l'oralité

Il existe deux oralités qui se co-construisent : l'oralité alimentaire et l'oralité verbale. On distingue deux temps dans ces oralités : l'oralité primaire scindée en deux parties (fœtale et néonatale) et l'oralité secondaire (Thibault, 2017).

2.2.1. *Oralité primaire fœtale*

L'oralité primaire débute lors du passage du stade embryonnaire au stade fœtal, durant le 3^{ème} mois de vie intra-utérine, avec la mise en place du réflexe de Hooker. Celui-ci permet l'ouverture buccale et la sortie de la langue lorsque la main du fœtus touche ses lèvres. Ce réflexe représente le début de la mise en place de la succion (Thibault, 2017).

L'oralité primaire se poursuit au niveau alimentaire avec la mise en place de la succion-déglutition réflexe. Lors de la 10^{ème} semaine de vie intra-utérine, les premiers mouvements antéro-postérieurs de la langue apparaissent. Entre 12 et 15 semaines, des déglutitions succèdent à ces mouvements antéro-postérieurs. La maturation de ce réflexe se poursuit durant toute la vie fœtale, avec la succion des doigts et des orteils et la déglutition du liquide amniotique (Thibault, 2017).

L'un des deux rôles de ce réflexe est de développer la cavité buccale et le massif crânio-facial du fœtus en stimulant la croissance de la mandibule, la descente et l'horizontalisation de la langue, et la formation du palais (Abadie, 1999). Son deuxième rôle est de préparer l'enfant à s'alimenter par voie orale dès sa naissance. Afin que tout cela puisse se faire, une intégrité des noyaux moteurs du tronc cérébral est nécessaire (Thibault, 2017).

2.2.2. Oralité primaire post-natale

La succion-déglutition néonatale est une fonction réflexe initiée par les réflexes de fouissement et des points cardinaux. Elle se déroule en plusieurs étapes : d'abord la langue sort et les lèvres s'avancent vers le mamelon ou la tétine, puis la langue rentre pendant que les lèvres se referment autour de la tétine ou du mamelon. La langue se creuse et ses bords latéraux se relèvent, puis elle réalise des mouvements antéro-postérieurs synchrones aux mouvements mandibulaires. Deux ou trois mouvements de succion sont réalisés avant une déglutition réflexe. Ensuite, l'enfant respire par le nez (Thibault, 2017). L'interruption de la respiration se fait de façon très archaïque durant les premiers jours, puis le nouveau-né parvient à mieux organiser la coordination de ces différentes actions (Abadie, 1999).

Afin de coordonner la succion-déglutition-respiration, cinq nerfs crâniens sont sollicités (Couly et al., 2015) :

- Le nerf trijumeau, ou nerf V, responsable des mouvements de translation de la mandibule, de la sensibilité intraorale et de la couverture linguale mobile.
- Le nerf facial, ou nerf VII, qui contrôle la motricité de l'orbiculaire des lèvres et des buccinateurs.
- Le nerf glossopharyngien (IX) et nerf vague (X), qui contrôlent et coordonnent la déglutition-ventilation, notamment avec la protection des voies aériennes supérieures. Le nerf IX est aussi impliqué au niveau sensitif et sensoriel gustatif au niveau de la base de langue, et dans la sécrétion salivaire.
- Le nerf hypoglosse, ou nerf XII, responsable de la motricité linguale durant la succion et le temps pharyngé. Il permet également l'ouverture buccale et les mouvements de translation postérieurs de la mandibule.

En plus des réflexes de foussement et des points cardinaux mentionnés précédemment, il existe des réflexes archaïques de défense présents dès la naissance (Thibault, 2017) :

- Le réflexe de serrage des mâchoires
- Le réflexe de protrusion et d'expulsion
- Le réflexe de toux
- Le réflexe naso-respiratoire d'éternuement et facio-inspiratoire
- Le réflexe nauséux, ayant un rôle de protection

Dans le même temps, l'oralité verbale primaire se met en place. Elle se caractérise par l'émission de vocalisations réflexes comme les cris, les soupirs, les bâillements, grâce à la mise en jeu du larynx commandé par le nerf vague, dont le noyau se trouve dans le tronc cérébral (Thibault, 2017).

Le tronc cérébral conditionne donc le développement de l'oralité primaire, au niveau verbal et alimentaire (Thibault, 2017).

2.2.3. Oralité secondaire

A partir de 6 mois, une double stratégie alimentaire se met en place, et ce durant un à deux ans (Thibault, 2017). L'oralité alimentaire primaire se poursuit jusqu'à environ deux ans, permettant ainsi de continuer l'alimentation au biberon. Dans le même temps, dès la fin du premier semestre de vie, l'alimentation devient peu à peu volontaire avec la mise en place de la praxie corticale alimentaire (Abadie, 1999) permettant ainsi la diversification alimentaire et le passage à la cuillère (Thibault, 2017).

Le passage à l'oralité secondaire est possible grâce à des modifications :

- Anatomiques : descente du larynx, occlusion des fosses nasales en partie par les végétations adénoïdes, croissance de la cavité buccale et donc diversification des mouvements linguaux (Abadie, 1999), station assise, apparition de la dentition lactéale (Thibault, 2017), acquisition de la respiration buccale

- Corticales : possibilité de contrôle volontaire des aliments dans la bouche avec modification des schèmes moteurs linguaux, développement neurologique des cortex visuels et frontaux impliqués dans l'alimentation secondaire (Thibault, 2017)

La motricité buccale se trouve changée (Abadie, 1999). Elle se caractérise par la combinaison des mouvements de suckling (dans la succion-déglutition réflexe, mouvements antéro-postérieurs de la langue) et des mouvements de sucking (mouvements haut-bas) permettant ainsi la préparation du bol alimentaire. C'est le début du temps oral volontaire (Thibault, 2017).

En parallèle de cette oralité alimentaire secondaire se développe l'oralité verbale secondaire, en passant des vocalisations au babillage canonique, puis mixte et enfin aux premiers mots (Thibault, 2017).

2.3. Les étiologies des troubles de l'oralité

La terme « dysoralité » regroupe tous les troubles d'alimentation per os. Ces difficultés peuvent avoir plusieurs origines (Thibault, 2017). En voici une liste non exhaustive.

2.3.1. D'origine organique

Diverses causes organiques peuvent engendrer des troubles de l'oralité. Parmi celles-ci, on retrouve (Thibault, 2017) :

- Des pathologies digestives : transit perturbé, troubles de la motricité œsophagienne, allergies notamment aux protéines de lait de vache, diarrhée.
- Des pathologies extradiigestives, à l'origine d'une grande fatigabilité durant les repas : cardiopathies, pathologies pulmonaires, intolérances alimentaires, etc.
- Des anomalies congénitales de la déglutition, notamment dans le cadre de syndromes ou en cas de dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral.
- Des pathologies acquises de la déglutition : troubles neurologiques acquis, infection des voies aériennes supérieures, brûlures caustiques.

2.3.2. D'origine psychogène

Chez le jeune enfant, l'alimentation peut être un moyen pour exprimer son mal-être, notamment en cas d'environnement familial rigide et contraignant ou bien en cas de perturbation de la relation mère-enfant. Plusieurs étiologies sont évoquées dans la littérature (Thibault, 2017) :

- L'anorexie commune d'opposition du deuxième semestre : ce trouble se manifeste par un refus de l'alimentation par l'enfant, fréquemment à la suite d'un sevrage, d'une diversification alimentaire, d'une affection ou bien d'une modification du mode de vie de l'enfant. Seule la soif est préservée. Le plus souvent, elle évolue favorablement.
- Les formes sévères d'anorexie mentale infantile : plus rares, elles se manifestent par un refus de tout type d'alimentation (forme phobique) ou bien par un défaut d'investissement de toutes les fonctions vitales (forme dépressive). Une hospitalisation peut être nécessaire.
- Les psychoses infantiles débutantes, associées à d'autres symptômes

2.3.3. D'origine sensorielle

L'hypersensibilité orale peut entraîner des troubles de l'oralité. Elle peut se manifester par « des frissons, des grimaces, des nausées voire des vomissements au contact de l'aliment, ou simplement en réaction à son odeur ou à la seule vue de la nourriture » (Guillerme, 2014).

Cette hypersensibilité, notamment tactile, entraîne une sélectivité au niveau de la température et de la texture. L'enfant préfère également des petites bouchées plutôt que de grosses cuillerées. Paradoxalement, ces enfants ont fréquemment une préférence pour les goûts forts. (Guillerme, 2014).

2.3.4. D'origine iatrogène

Les troubles de l'oralité sont fréquemment retrouvés chez des enfants ayant eu une alimentation entérale ou parentérale prolongée en raison d'une pathologie précoce (Leblanc,

2008). Plusieurs facteurs expliquent l'apparition de ces troubles (Leblanc, 2008 ; Thibault, 2017) :

- Investissement négatif de la sphère oro-faciale en raison de traitements (sonde nasogastrique, intubation etc.)
- Absence d'expérimentation positive orale
- Absence de rythme satiété-faim en raison d'une alimentation en continu
- Perturbation des aspects relationnel et affectif, notamment entre la mère et l'enfant

L'ensemble de la sphère orale devient alors une zone très défendue : l'enfant détourne la tête, ferme la bouche, présente un réflexe nauséux exacerbé dès que l'on s'approche de son visage, refuse le biberon et la cuillère (Leblanc, 2008).

3. La Séquence de Pierre Robin

3.1. Définition

La Séquence de Pierre se définit comme une condition congénitale dans laquelle les nourrissons naissent avec une triade d'anomalies faciales, décrite pour la première fois par le dentiste français Pierre Robin en 1934 (Hamilton et al., 2020). Cette séquence est caractérisée par une rétrognathie, une glossoptose ainsi qu'une fente vélo-palatine (Rathé et al., 2015). Certains auteurs ajoutent l'asynchronie de la langue et du pharynx, ainsi qu'un reflux gastro-œsophagien à cette définition (Caillot et al., 2018).

Aujourd'hui, il est admis que des SPR sans fente existent (Rathé et al., 2015). Elles seraient caractérisées par l'association d'une rétrognathie, d'une glossoptose et de difficultés respiratoires (Dorise et al, 2019). La fente vélopalatine est une caractéristique fréquente mais devient facultative pour le diagnostic d'une SPR (Hamilton et al., 2020).

En raison de l'absence de consensus concernant la définition et les critères diagnostiques (Jameson, 2019), l'incidence de cette séquence varie considérablement selon les études, allant de 1 pour 8500 naissances à 1 pour 20000 naissances (Wan et al., 2015).

3.1.1. *Rétrognathie*

La rétrognathie désigne une position de la mandibule reculée par rapport aux maxillaires (Jameson, 2019). Au niveau clinique, on observe que l'arcade gingivale inférieure est postérieure par rapport à l'arcade supérieure (Abadie, 2001).

Plusieurs caractéristiques morphologiques typiques sont associées à la rétrognathie : une branche mandibulaire moins haute, un corps mandibulaire moins long, un angle mandibulaire plus important, ainsi qu'une inclinaison postérieure du menton (Breugem et al., 2016).

Des mesures cliniques et des mesures radiologiques ont été élaborées et sont parfois utilisées (Abadie, 2001) mais il n'existe pas de critères standards pour le diagnostic de la rétrognathie à ce jour (Giudice et al., 2018).

3.1.2. *Glossoptose*

La glossoptose se définit comme une chute postérieure, vers le bas, de la base de langue, entraînant une obstruction des voies respiratoires. Au niveau fonctionnel, elle entraîne des troubles de sévérité variable, notamment au niveau respiratoire et au niveau de la déglutition (Schweiger et al., 2016).

Il n'existe pas de méthode standardisée pour diagnostiquer la présence d'une glossoptose. La nasofibroscopie permet d'observer la position linguale dans la cavité orale par rapport à l'oropharynx pour identifier la réduction des voies aériennes et ainsi la sévérité de l'obstruction respiratoire (Giudice et al., 2018).

3.1.3. *Fente vélaire ou vélo-palatine*

La fente vélaire ou vélo-palatine dans la SPR serait due à un défaut de fusion des processus palatins à l'origine du palais secondaire, lui-même causé par un maintien de la langue en position verticale au moment de cette fusion (Abadie, 2001). La langue reste incluse dans le stomodeum, soit la cavité commune du nez et de la bouche (Thibault, 2017).

La fente se situe au niveau du voile du palais, et parfois également au niveau de palais osseux. Elle est le plus fréquemment en forme de U mais peut aussi être en forme de V (Jameson, 2019), ou sous-muqueuse (Lafont, 2019).

3.2. Hypothèses étiopathogéniques

Initialement appelé « syndrome de Pierre Robin », on parle maintenant de « séquence » en raison du lien de cause à effet qui existe entre les trois anomalies faciales (Abadie, 2001).

La cause exacte de la Séquence de Pierre Robin est inconnue à l'heure actuelle. Toutefois, plusieurs hypothèses étiopathogéniques ont été élaborées (Jameson, 2019). Dans la littérature, on retrouve trois grandes théories décrivant le mécanisme initial de la SPR (Giudice et al., 2018) :

La première théorie est la théorie « mécanique ». Elle se focalise sur l'hypoplasie mandibulaire, soit un défaut de croissance de la mandibule entre la 7^{ème} et la 11^{ème} semaine de vie gestationnelle (Giudice et al., 2018). Elle serait causée par des facteurs intrinsèques (notamment des mutations génétiques) ainsi que des facteurs extrinsèques telle que la restriction de croissance intra-utérine. En raison de cette hypoplasie mandibulaire, l'espace oropharyngé se retrouve réduit, lui-même à l'origine d'un maintien de la langue en position verticale et postérieure, empêchant ainsi la fusion des processus palatins du palais secondaire (Evans et al., 2011).

La deuxième théorie est la théorie « de la maturation neurologique » : un retard de développement neuromusculaire au niveau de la langue, du palais et des piliers pharyngés serait à l'origine de la Séquence de Pierre Robin. Les mouvements linguaux sont essentiels à la croissance de la mandibule, la descente et l'horizontalisation de la langue, ainsi que la formation du palais (Abadie, 1999 ; Côté et al., 2015). Or, dans ce cas présent, la langue, encore verticale et hypotonique, ne peut stimuler la croissance mandibulaire et empêche la fermeture du palais (Giudice et al., 2018).

Enfin, la dernière théorie décrite est la théorie « de compression de la mandibule ». La compression intra-utérine de la mandibule, notamment dans le contexte d'oligohydramnios, soit un volume insuffisant de liquide amniotique, de grossesses gémellaires ou anomalies

intra-utérines, limiterait l'extension du cou et la liberté de mouvements de la tête du fœtus. Le menton serait compressé sur le sternum, limitant la croissance mandibulaire. Cela empêcherait alors l'avancée et l'horizontalisation de la langue, perturbant la fusion du palais (Giudice et al., 2018).

3.3. Description clinique de la Séquence de Pierre Robin

3.3.1. Troubles respiratoires par obstruction des voies aériennes supérieures

L'obstruction respiratoire retrouvée dans la Séquence de Pierre Robin est principalement causée par la glossoptose, mais il existe plusieurs facteurs pouvant également expliquer ces troubles de la ventilation (Giudice et al., 2018).

Dans son étude de 1992, Sher décrit 4 types d'obstructions respiratoires dans la SPR :

- Type 1 : Obstruction par recul de la base de langue vers la paroi pharyngée postérieure, obstruction respiratoire antéropostérieure
- Type 2 : Obstruction par recul de la langue, qui comprime le voile du palais contre la paroi pharyngée postérieure, créant ainsi une jonction entre la paroi pharyngée postérieure, le voile et la langue dans l'oropharynx
- Type 3 : Obstruction par mouvement médial des parois pharyngées latérales, de sorte qu'elles s'opposent
- Type 4 : Obstruction causée par le pharynx qui se comprime d'une façon circulaire ou sphinctérienne, avec des mouvements se produisant dans toutes les directions

L'obstruction des voies aériennes supérieures présente divers degrés de sévérité : ce spectre s'étend de l'absence de manifestations cliniques jusqu'à l'apnée (Van Lieshout et al., 2016).

Parmi ses manifestations cliniques, on trouve (Giudice et al., 2018 ; Van Lieshout et al., 2016) :

- Une désaturation périodique
- Un bruit respiratoire anormal, comme des ronflements durant la nuit
- Une hypoxie, soit un manque d'apport en oxygène au niveau des tissus
- Une augmentation de l'activité des muscles respiratoires

- Une insuffisance respiratoire
- Une apnée

L'obstruction respiratoire peut se manifester à tout moment de la journée, même en situation d'éveil calme (Giudice et al., 2018), mais elle est souvent plus importante pendant les repas et le sommeil (Thibault, 2017). Dans l'étude de Daniel et al. (2013), 100% des enfants avec une Séquence de Pierre Robin présentent une apnée obstructive du sommeil, de sévérité variable, même les enfants pour qui la position ventrale permet de lever l'obstruction respiratoire durant la journée.

Ces difficultés respiratoires sont à l'origine de difficultés alimentaires et neurologiques (Giudice et al., 2018). Elles sont aussi responsables d'un ralentissement de la croissance et de la prise de poids : les dépenses énergétiques supplémentaires requises par les muscles respiratoires empêchent une bonne croissance (Daniel et al., 2013 ; Giudice et al., 2018 ; Van Lieshout et al., 2016).

3.3.2. Troubles de l'alimentation

Les troubles de l'alimentation sont fréquents chez les enfants présentant une SPR : d'après l'étude de Wan et al. (2014), 23,5% des nourrissons de 2 mois porteurs d'une forme légère de SPR sont considérés comme étant en situation de malnutrition, en raison de leur poids faible, contre 8,8% d'enfants porteurs d'une fente palatine isolée du même âge. 35,3% de ces nourrissons ont également un apport nutritif insuffisant à dangereux, contre 8,8% chez la population de contrôle. Les troubles de l'alimentation et les répercussions sur le poids des nourrissons sont donc bien plus présents au sein de cette population qu'au sein de la population avec une fente palatine isolée.

L'obstruction respiratoire est la première cause de troubles de l'alimentation par voie orale chez ces nourrissons (Miller et Madhoun, 2016) : dans l'étude de Smith et Senders (2006), 95% des patients présentant des difficultés respiratoires avaient également des difficultés alimentaires. L'obstruction respiratoire entraîne une augmentation de l'effort respiratoire durant l'alimentation, ce qui perturbe la coordination succion-déglutition-respiration, et augmente donc le risque de fausse route (Evans et al., 2011). L'alimentation par voie orale est

différée dans le cas où les troubles respiratoires ont un retentissement important (Abadie, 1999), pour prévenir les éventuelles pneumopathies d'inhalation voire le décès de ces nourrissons (Bütow et al., 2009).

Toutefois, dans l'étude de Smith et Senders (2006), 42% des patients ne présentant pas de difficultés de ventilation souffraient de troubles de l'alimentation. L'obstruction respiratoire n'est donc pas la seule cause de troubles de l'alimentation chez les enfants présentant une SPR. D'après Miller et Madhoun (2016), ces troubles peuvent aussi s'expliquer par :

- Une efficacité de l'aspiration perturbée par la fente vélaire ou vélo-palatine
- La glossoptose, qui perturbe la formation d'un sillon central de la langue autour de la tétine, perturbant d'autant plus la succion (Rathé et al, 2015)
- La présence d'un reflux : en cas de persistance et donc d'inflammation, on observe une exacerbation des troubles de l'alimentation (Evans et al, 2011)

Reid et al. (2006) évoquent également une dysfonction motrice orale caractérisée par un défaut de mouvements mandibulaires et linguaux, essentiels à la succion et la déglutition.

On peut suspecter un trouble de la déglutition en cas de (Abadie, 1999 ; Reid et al., 2006) :

- Tétées trop longues, qui durent plus de 30 minutes
- Inconfort chez le nourrisson exprimé par des pleurs, mais que l'on ne peut expliquer
- Modification du teint, du rythme respiratoire ou bien du tonus durant le repas
- Passages de lait par le nez
- Voix mouillée, toux, étouffement
- Détresse

3.3.3. Troubles neurologiques

Abadie et al. (1999) ont émis l'hypothèse que les troubles de la succion-déglutition et de la régulation ventilatoire seraient dus à une anomalie précoce du développement du tronc cérébral, appelée dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral. Or, le tronc cérébral est la région du système nerveux central qui commande et régule les fonction orodigestives et ventilatoires (Abadie et al., 1999). Un trouble au niveau du tronc cérébral a donc pour

conséquence un défaut d'organisation de la succion-déglutition-ventilation (Abadie, 1999 ; Abadie et al., 1999 ; Abadie et al., 1996).

Trois signes seraient associés à ce dysfonctionnement du tronc cérébral :

- Une dysoralité, soit une succion absente ou trop lente, responsable d'un apport nutritif insuffisant, de fausses routes et de malaises (Abadie et al., 1996)
- Une dysmotricité glosso-pharyngo-laryngo-œsophagienne, ayant pour conséquence un reflux gastro-œsophagien et pharyngonasal, ainsi qu'une obstruction respiratoire durant l'effort et les temps de sommeil (Abadie et al., 1996)
- Une dysrégulation du rythme cardiaque se manifestant par des épisodes de bradycardie et des malaises (Abadie et al., 1996)

Selon les enfants, la gravité des troubles est variable : les nourrissons présentant une Séquence de Pierre Robin modeste n'ont qu'un déficit mineur de la succion. Cependant, deux tiers de ces enfants présentent une forme clinique plus sévère pouvant se manifester par « une incapacité à coordonner leur succion et leur déglutition, une dysmotricité de l'œsophage, une hypotonie de la base de langue, des parois pharyngées, une laryngomalacie antérieure spécifique et une hyperréactivité vagale » (Abadie, 1999).

Ces troubles s'améliorent à partir de 4-6 mois lorsque le centre cortical de la déglutition volontaire est mis en jeu. Ils vont disparaître totalement après l'âge de 2 ans (Abadie, 2001).

3.3.4. Troubles phonatoires et langagiers

Les enfants porteurs d'une Séquence de Pierre Robin peuvent présenter des troubles phonatoires, langagiers et auditifs. D'après l'étude de Thouvenin et al. (2013), à l'âge de 3 ans, les troubles les plus fréquemment retrouvés chez les enfants avec une SPR de grade 2 ou 3, isolée ou associée à un syndrome de Stickler, sont :

- Une rhinolalie ouverte (74,4% dont 12,8% inintelligibles) due à l'incompétence vélo-pharyngée
- Une perte auditive due à des otites séromuqueuses (56,4%) en lien avec un dysfonctionnement tubaire secondaire à une dysfonction des muscles du voile

- Un retard de langage (46% de leur population)

Bien que ces difficultés s'améliorent avec le temps, la rhinolalie et les pertes auditives persistent chez certains sujets : 58,3% des enfants de 11-12 ans présentent encore une rhinolalie ouverte légère à modérée ; 21% ont encore des aérateurs trans-tympaniques, et 12,5% des patients ont une perte auditive sévère (Thouvenin et al., 2013).

D'après les travaux de Morice et al. (2018), la sévérité clinique, le défaut de musculature du voile du palais et les variations anatomiques ne sont pas des facteurs prédictifs de potentiels troubles phonologiques. Seul le contexte syndromique de la Séquence de Pierre Robin est fréquemment associé à un pronostic de parole plus défavorable (Morice et al., 2018)

3.4. Types et gravité

3.4.1. *Etiologies*

La Séquence de Pierre Robin peut apparaître dans différents contextes. Dans environ la moitié des cas, on parle de Séquence de Pierre Robin isolée : seuls les troubles cités auparavant, soient la rétrognathie, la glossoptose, la détresse respiratoire et souvent la fente vélaire ou vélo-palatine, sont présents ; aucune anomalie corticale, neuromusculaire ou osseuse patente n'est surajoutée. Dans l'autre moitié des cas, cette triade apparaît avec une association d'autres troubles : si l'association des troubles correspond à un syndrome connu, on parle alors de Séquence de Pierre Robin syndromique. Si l'association des anomalies ne peut être caractérisée dans un syndrome connu, on parle alors de Séquence de Pierre Robin associée (Abadie, 2001).

L'étiologie de la SPR isolée n'est pas connue à ce jour : elle serait multifactorielle, avec notamment une base génétique. Toutefois, les rôles des différents gènes étudiés et pouvant expliquer la séquence sont peu connus : ils pourraient la causer, la favoriser ou bien coïncider avec une autre anomalie (Giudice et al., 2018). Au niveau génétique, 10 à 15% des SPR isolées sont des cas familiaux (Abadie, 2001).

Contrairement aux SPR isolées, l'étiologie de cette séquence dans un cadre syndromique est connue, et varie selon le syndrome (Giudice et al., 2018). Plus de 40 syndromes associés à une

SPR ont été identifiés (Evans et al., 2006). Parmi ceux-ci, les syndromes les plus fréquemment associés sont le syndrome de Stickler (13% des patients avec une SPR selon l'étude de Karempelis et al. (2020)) et la microdélétion 22q11), obéissant tous les deux à une hérédité dominante (Abadie, 2001).

3.4.2. Sévérité

Chez les nourrissons présentant une Séquence de Pierre Robin isolée, la gravité de celle-ci va dépendre du degré d'atteinte des fonctions de ventilation, de déglutition et neurovégétative (Thibault, 2017), ne pouvant être prédit par la sévérité de la rétrognathie et de la glossoptose. En effet, d'après l'étude de Morice et al., 2018, il n'existe pas de corrélation statistiquement significative entre la durée de ventilation assistée ou la durée d'alimentation entérale et les degrés de sévérité de la rétrognathie et la glossoptose : des enfants avec une rétrognathie et une glossoptose sévères peuvent présenter peu de troubles au niveau fonctionnel tout comme des enfants avec des troubles sévères de la ventilation et d'alimentation peuvent avoir des anomalies faciales de sévérité modérée.

Cependant, certains facteurs sont prédictifs de la sévérité de la séquence : le contexte syndromique de la SPR ainsi que la présence d'un trouble neurologique ou de troubles laryngés sont plus fréquemment associés à des troubles sévères de la ventilation et de l'alimentation. La recherche du statut de la séquence et ses troubles associés paraît donc primordiale (Morice et al., 2018).

4. Prise en charge de la Séquence de Pierre Robin

A l'heure actuelle, il n'existe pas de consensus concernant les recommandations de prise en soins des enfants présentant une Séquence de Pierre Robin (Giudice et al., 2018). Cette partie présente une liste non exhaustive des différentes techniques de prise en charge.

4.1. Prise en charge anténatale

Bien que le diagnostic de la Séquence de Pierre Robin soit posé après la naissance, on peut la suspecter en anténatal, par échographie. Cela permet de préparer au mieux la naissance de cet enfant et d'anticiper les éventuelles difficultés respiratoires : une consultation prénatale avec le CCMR SPRATON est proposée aux parents afin de les informer sur la SPR, les conséquences fonctionnelles de celle-ci et l'évolution de leur enfant ; l'accouchement est prévu en maternité de niveau 3 en cas d'obstruction respiratoire requérant une intubation (Lafont, 2019).

4.2. Prise en charge de l'obstruction respiratoire

4.2.1. Evaluation de l'obstruction respiratoire

L'IPOG (Internation Pediatric ORL Group) a proposé en 2020 un algorithme pour la prise en charge des troubles respiratoires des patients présentant une Séquence de Pierre Robin. Plusieurs examens apparaissent comme essentiels pour évaluer les difficultés respiratoires et alimentaires chez ces enfants (Fayoux et al., 2020) :

- L'examen clinique initial, pour évaluer cliniquement la respiration et les capacités d'alimentation par voie orale
- La nasofibroscopie, pour visualiser les voies aéro-digestives supérieures et ainsi observer d'éventuelles malformations des voies aériennes, des difficultés d'intubation et des troubles de la déglutition
- L'oxymétrie
- La polysomnographie

D'autres examens sont également envisageables pour approfondir les investigations, dans le cas où les examens ci-dessus ne sont pas suffisants (Fayoux et al., 2020).

Afin de caractériser la sévérité la séquence, plusieurs classifications existent. La classification de Cole décrit 3 grades selon la sévérité des symptômes et signes cliniques, et propose des recommandations de prise en charge selon leurs difficultés (Cole et al., 2008) :

- Grade 1 : Présence d'une rétrognathie, d'une fente et d'une glossoptose légère et inconstante, mais absence de signes cliniques d'obstruction respiratoire. A l'examen clinique, la langue est au milieu de la cavité buccale mais peut s'avancer. L'alimentation orale est possible, sans trouble respiratoire et le maintien de la langue en position antérieure est possible. L'adaptation posturale en décubitus latéral ou ventral est indiquée.
- Grade 2 : Présence d'une rétrognathie, d'une fente et d'une glossoptose. Présence intermittente de signes de détresse respiratoire, notamment à la suite de l'alimentation par voie orale. La langue est au milieu de la cavité buccale et l'enfant ne parvient pas à l'avancer afin de toucher le doigt de l'examineur lors de l'examen clinique. L'enfant présente une obstruction respiratoire et des troubles alimentaires : une adaptation posturale est proposée, une sonde naso-gastrique peut être nécessaire en cas de détresse respiratoire ou de trop importante durant les repas.
- Grade 3 : Présence d'une rétrognathie, d'une fente et d'une glossoptose sévère ainsi qu'une obstruction respiratoire sévère entraînant des signes cliniques d'une détresse respiratoire (battement des ailes du nez, signe de la trachée, diminution de l'expansion thoracique). L'alimentation par voie orale est impossible transitoirement et une intervention au niveau de la détresse respiratoire est nécessaire.

Bien que la classification de Cole soit utile, elle présente quelques limites : elle n'adresse pas le lien entre la sévérité de l'obstruction respiratoire et sa réponse aux traitements non invasifs, ni la présence de troubles de l'alimentation malgré une absence de troubles respiratoires (Côté et al., 2015).

4.2.2. *Traitements conservateurs*

En première intention, en cas de détresse respiratoire initiale, une adaptation posturale est réalisée : l'enfant est placé en décubitus ventral et ses variables biométriques sont monitorées (Fayoux et al., 2020). L'enfant peut également être positionné latéralement (Giudice, 2018). Dans ces postures, grâce à l'action de la gravité, la mâchoire et la langue peuvent s'avancer, ce qui libère l'espace pharyngé et réduit ainsi l'obstruction respiratoire (Côté et al., 2015).

Un autre traitement conservateur de l'obstruction respiratoire est la ventilation non invasive par lunettes simples ou haut débit, ou bien par CPAP (Continuous Positive Airway Pressure). Elle peut être utilisée seule ou en complément d'autres méthodes, comme l'adaptation posturale (Daniel et al., 2013).

4.2.3. Traitements médicaux invasifs

Les tubes nasopharyngés sont fréquemment utilisés en complément de l'adaptation posturale pour remédier à l'obstruction respiratoire. Cette méthode est plus invasive que celles mentionnées précédemment : un tube est placé en intranasal jusque dans l'oropharynx, et descend en-dessous du lieu d'obstruction par la glossoptose, permettant de séparer la base de langue et le pharynx. Cette mesure thérapeutique est temporaire : elle dure quelques mois, le temps de la croissance mandibulaire. Une implication parentale et une éducation thérapeutique sont essentielles (Côté et al., 2015). Cette méthode permet également d'améliorer l'alimentation et la prise de poids. En effet, dans l'étude de Saboye et al. (2015), la mise en place d'un tube nasopharyngé a permis d'améliorer significativement la prise de poids des enfants de son étude : une cassure de la courbe pondérale a été observée alors que les apports caloriques sont restés identiques tout au long de l'étude.

Une autre méthode invasive pouvant être utilisée est la plaque palatine. La plaque à appui épiglottique, fréquemment utilisée en Allemagne, est créée à partir des empreintes du nourrisson, et recouvre le palais jusqu'aux alvéoles au niveau antérieur. Au niveau postérieur, la plaque arrive juste au-dessus de l'épiglotte, de sorte qu'elle puisse pousser la base de langue vers l'avant, pour limiter la glossoptose (Poets et al., 2017). Cette technique permet également d'améliorer l'alimentation par voie orale : après 3 semaines de traitement, 69% des enfants s'alimentaient exclusivement par voie orale et à 3 mois, ce pourcentage est de 85% ; la prise de poids est adéquate (Poets et al., 2017).

En dernier recours, l'intubation endotrachéale est réalisée chez les enfants présentant une détresse respiratoire initiale, pour qui les techniques conservatrices et les tubes nasopharyngés n'étaient pas suffisants, dans l'attente de traitements chirurgicaux (Fayoux et al., 2020).

4.2.4. Traitements chirurgicaux invasifs

Les traitements chirurgicaux de l'obstruction respiratoire sont préconisés chez les enfants présentant une obstruction respiratoire modérée à sévère, ne répondant pas aux traitements non-invasifs (Côté et al., 2015).

La labioglossopexie est une technique chirurgicale qui consiste à suturer la face ventrale antérieure de la langue à la muqueuse de la lèvre inférieure. La base de langue peut, dans certains cas, être suturée au plancher buccal (Côté et al., 2015). Cela permet de sécuriser la langue en position antérieure et ainsi contrer l'obstruction des voies aériennes supérieures par la glossoptose. Cette méthode est recommandée chez les enfants présentant une glossoptose sans autre malformation des voies aériennes, et une rétrognathie modérée (Fayoux et al., 2020). Après une labioglossopexie, d'un point de vue clinique, l'alimentation au biberon après extubation s'améliore et les symptômes de reflux gastro-œsophagien diminuent (Lafont, 2019). Broucqsault et al. (2018) rapportent également une reprise pondérale chez 54% des sujets.

La trachéotomie est un autre traitement de l'obstruction respiratoire, réalisé en dernier recours, en cas d'échec de toutes les méthodes mentionnées ci-dessus (Côté et al., 2015 ; Fayoux et al., 2020). Elle peut aussi être réalisée dans le cas de malformations des voies aériennes complexes et/ou de troubles de la déglutition sévères (Fayoux et al., 2020). Elle est considérée comme le traitement le plus efficace pour lever l'obstruction respiratoire (El Ghoul et al., 2020). Toutefois, cette technique chirurgicale est associée à des taux de morbidité et de mortalité importants (Côté et al., 2015). Malgré son efficacité pour la levée de l'obstruction respiratoire, la trachéotomie est plus fréquemment associée à une mise en place d'une gastrostomie percutanée endoscopique (GPE) que la labioglossopexie. Parmi les hypothèses pouvant expliquer cela, on retrouve les suivantes (El Ghoul et al., 2020) :

- Une utilisation préférentielle d'une GPE dans cette population
- La présence de troubles de la déglutition plus sévères chez les enfants traités par trachéotomie que chez les enfants traités par labioglossopexie
- L'absence de correction de la glossoptose, contrairement à la labioglossopexie, perturbant la déglutition

4.3. Prise en charge des troubles de l'oralité : les différents types d'alimentation

L'obstruction respiratoire est la première cause des troubles de l'alimentation chez les nourrissons présentant une Séquence de Pierre Robin (Evans et al, 2011). En effet, selon l'étude de Smith et Senders (2006), 95% de ces enfants avec des difficultés respiratoires persistantes présentent également des difficultés alimentaires.

Cette obstruction respiratoire va entraîner une augmentation de l'effort respiratoire durant l'alimentation, perturber la coordination succion-déglutition-respiration, et augmenter le risque de fausses routes. (Evans et al, 2011).

Toutefois, la prise en charge des troubles respiratoires n'est pas suffisante pour résoudre les troubles de l'alimentation : malgré une levée de l'obstruction respiratoire par adaptation posturale, 42% de nourrissons avec une Séquence de Pierre Robin présentent des difficultés alimentaires selon l'étude de Smith et Senders (2006). Une prise en charge spécifique apparaît donc comme étant nécessaire.

Cette partie sera consacrée à présenter de manière non exhaustive les différents types d'alimentation pouvant être employés chez les nourrissons présentant une SPR.

4.3.1. *Les techniques facilitatrices d'alimentation*

L'utilisation de techniques facilitatrices d'alimentation permet d'améliorer l'alimentation par voie orale en termes de quantité de lait ingéré et de durée des repas. Ces techniques permettent également de prévenir l'utilisation prolongée d'alimentation entérale (Nassar et al, 2006).

Plusieurs techniques seront évoquées ici : les postures, les aides par l'adulte, les stimulations non nutritives, les biberons et tétines.

4.3.1.1. Les postures

La posture est l'élément essentiel dans la facilitation de l'alimentation, permettant notamment d'améliorer la coordination des mouvements de succion-déglutition (Miller,

2011). Le choix de la posture d'alimentation varie selon les difficultés rencontrées par le nourrisson (Miller et Madhoun, 2016).

Le placement d'un nourrisson en position symétrique avec une semi-flexion de la tête et des jambes permet l'enroulement du nourrisson, évitant ainsi une hyperextension de son corps, qui peut perturber le bon déroulement de la déglutition et favoriser une malposition linguale (Nassar et al, 2006).

En cas d'exacerbation de l'obstruction respiratoire durant l'alimentation, plusieurs postures peuvent être envisagées : une installation du nourrisson sur le côté permet de favoriser la traction de la mandibule (Miller, 2011) et ainsi réduire les effets de la gravité sur la chute postérieure de la langue. Les voies aéro-digestives sont ainsi libérées (Miller et Madhoun, 2016). Une installation sur le ventre permet également un positionnement antérieur de la langue et a des avantages similaires à ceux de l'installation sur le côté. Toutefois cette posture n'est pas indiquée en cas de fente palatine associée (Miller et Madhoun, 2016). Enfin, la traction du menton, l'installation en position verticale et l'allongement du cou sont également des postures pouvant favoriser la traction de la mandibule (Rathé et al, 2015).

Si le nourrisson présente des passages de lait par le nez, une posture relevée d'au moins 60° permet à la gravité d'agir sur le trajet du lait lors de la déglutition et ainsi de réduire le passage de liquides par le nez (Miller et Madhoun, 2016).

4.3.1.2. Les aides par l'adulte

Pour faciliter l'alimentation par voie orale et réduire la fatigue associée à celle-ci, l'adulte peut aider le nourrisson tout au long de son repas.

Tout d'abord, pour améliorer l'efficacité du sphincter labial, l'adulte peut venir appuyer fortement sous le menton du nourrisson pour résister aux mouvements d'ouverture de la mandibule (Nassar et al, 2006). Pour cela, l'adulte va placer son majeur sous le menton et exercer une contre-pression à l'arrière de la tête pour limiter l'hyperextension du cou. Ces appuis permettent d'améliorer l'étanchéité buccale et facilitent également les mouvements de la langue, des lèvres et des joues durant la succion, ce qui la rend plus efficace (Miller, 2011).



Figure 4 : Posture facilitatrice pour maintenir l'étanchéité buccale autour de la tétine
Source : CCMR SPRATON de Marseille

En plus d'appuis, l'adulte peut utiliser l'alimentation assistée pour aider le nourrisson. Dans la cavité orale, l'adulte peut effectuer des mouvements rythmiques antéro-postérieurs et postéro-antérieurs de la tétine pour donner le rythme de la succion-déglutition-respiration, afin que celle-ci soit mieux coordonnée et organisée (Nassar et al, 2006). A l'aide de biberons spécialisés, le parent peut également compresser le biberon de façon à synchroniser ses compressions avec les mouvements de succion par l'enfant pour faciliter l'extraction de lait (Miller, 2011).

Enfin, l'adulte peut réguler les paramètres temporels de l'alimentation. En cas de temps de repas allongés et de fatigue de l'enfant, l'adulte favorise des tétées plus fréquentes, avec un volume de lait réduit en s'assurant de ne pas dépasser 30 minutes d'alimentation orale (Miller et Madhoun, 2016). Il peut également imposer des pauses durant le repas pour aider l'enfant à maintenir une alimentation stable et organisée tout au long de la tétée (Miller et Madhoun, 2016), mais également pour maintenir une bonne ventilation (Miller, 2011).

4.3.1.3. Les « stimulations » non nutritives

Dans l'étude de Nassar et al. (2006), deux types de stimulations non nutritives ont été proposés aux nourrissons, initialement décrits par Wolf and Glass en 1992.

La première est la succion non nutritive d'une tétine : cette stimulation a pour objectifs d'antérioriser la langue ainsi que l'entraîner à effectuer les mouvements nécessaires à la prise du biberon (Wolf and Glass, 1992).



Figure 5 : Succion non nutritive d'une tétine

Source : Nassar, E., Marques, I., Trindade, A. et Bettioli, H., 2006. Feeding-Facilitating Techniques for the Nursing Infant with Robin Sequence.

La deuxième stimulation consiste à masser la langue afin de l'antérioriser et la détendre (Wolf and Glass, 1992). Dans l'étude de Nassar et al. (2006), cette stimulation était proposée lorsque les mouvements linguaux étaient absents ou désorganisés durant la succion, ce qui nuisait au maintien de la tétine sur la coupe de la langue, entraînant une accumulation de lait au niveau du plancher buccal et des fuites au niveau du sphincter labial.



Figure 5 : Massage pour stimuler la relaxation et l'antériorisation de la langue

Source : Nassar, E., Marques, I., Trindade, A. et Bettioli, H., 2006. Feeding-Facilitating Techniques for the Nursing Infant with Robin Sequence.

4.3.1.4. Les biberons et tétines

4.3.1.4.1. Adaptation de la tétine

L'adaptation de différents paramètres de la tétine selon les capacités de l'enfant permet d'améliorer l'alimentation par voie orale chez les nourrissons présentant une Séquence de Pierre Robin. Parmi les paramètres que l'on peut adapter, on trouve la matière, la longueur, la forme et le flux de la tétine (Nassar et al, 2006 ; Miller, 2011).

Des tétines longues, molles, en latex (Nassar et al, 2006), en silicone souple (Miller et Madhoun, 2016) ou en caoutchouc (Lafont, 2019) sont à privilégier. Celles-ci permettent le placement adéquat de la tétine au centre du sillon lingual, et ainsi améliorent l'efficacité des mouvements de succion (Miller et Madhoun, 2016). L'utilisation de tétines deuxième âge permet d'avoir des tétines plus souples.

On peut également faire varier le flux de la tétine selon les capacités de l'enfant durant la tétée. Un ralentissement du flux va permettre au nourrisson de mieux maîtriser la coordination succion-déglutition-respiration, dont l'enchaînement est moins rapide : cela permet à l'enfant d'avoir plus de temps de respiration au cours des repas et de mieux protéger ses voies aériennes durant les déglutitions. Toutefois, les dépenses énergétiques liées à la succion se retrouvent augmentées (Miller et Madhoun, 2016). Dans l'étude de Nassar et al. (2006), un élargissement d'un millimètre de la tétine était proposé aux nourrissons pour qui la coordination succion-déglutition était acquise, mais qui présentaient une grande fatigabilité ou une lenteur dans la prise du biberon. Cependant, un flux plus élevé entraîne des déglutitions plus fréquentes, et donc réduit le temps de ventilation durant le repas. Cet élargissement peut s'avérer dangereux chez les enfants ayant des difficultés de coordination succion-déglutition-respiration (Miller et Madhoun, 2016). Enfin, on peut maintenir le flux normal de la tétine (Nassar et al, 2006).

4.3.1.4.2. Biberons spécialisés

Medela® SpecialNeeds™ Feeder

Ce biberon est une méthode d'alimentation assistée conçue pour les enfants présentant des difficultés de succion (Miller, 2011 ; Rathé et al, 2015 ; Miller et Madhoun, 2016).

La tétine du biberon est en silicone mou afin de faciliter les mouvements de compression. La succion n'est pas nécessaire, seuls les efforts de compression de la tétine sont requis pour que le lait arrive dans la bouche du nourrisson. La valve anti-retour permet d'empêcher le retour de lait dans le biberon une fois l'effort réalisé par l'enfant (Miller, 2011 ; Miller et Madhoun, 2016).

Le parent assiste l'enfant durant l'alimentation en exerçant une pression manuelle afin de faire monter le lait dans la tétine : il peut les effectuer de façon synchrone avec les mouvements de compression de la tétine pour stimuler la succion (Miller, 2011 ; Miller et Madhoun, 2016).

La tétine permet également de varier le débit de lait grâce à sa fente en « Y » : chaque ligne de cette fente représente un flux plus ou moins rapide ; plus la ligne est longue, plus le débit est élevé. Afin de choisir le débit, il faut orienter la ligne associée sous le nez de l'enfant (Miller et Madhoun, 2016).

Ce biberon existe également dans une plus petite taille pour les plus petits nourrissons et les enfants prématurés (Miller, 2011).



Figure 6 : Biberon Medela® SpecialNeeds™ Feeder
https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Haberman_Feeder.jpg

Pigeon™ Nipple/Bottle

La tétine Pigeon™ permet la libération de lait dans la bouche de l'enfant par compressions seules : la succion active n'est pas nécessaire. On remarque deux niveaux de rigidité sur la tétine : la partie souple se place contre la langue de l'enfant alors que la partie rigide se positionne contre le palais. On trouve également une valve anti-retour sur la tétine (Miller et Madhoun, 2016).

Lorsque cette tétine est associée à son biberon Pigeon™, l'adulte n'intervient pas dans la gestion du flux (Miller et Madhoun, 2016). Cette tétine est également compatible avec tout type de biberon : si elle est associée à un biberon mou et compressible, l'adulte peut alors pratiquer l'alimentation assistée (Miller, 2011).

Il existe deux tailles de tétine, associées à deux débits différents : la petite tétine génère un flux lent, alors que la plus grande génère un flux rapide (Miller et Madhoun, 2016).



Figure 7 : Pigeon™ Nipple/Bottle

Source : <https://www.coppel.com/biberon-marca-pigeon-soft-touch-de-160-ml-pr-5113042>

Mead Johnson Cleft Palate Nurser™

Ce biberon de Mead Johnson est composé d'une bouteille souple, compressible et d'une tétine molle avec un trou en forme de croix. Il est possible de remplacer cette tétine par une tétine standard (Miller, 2011).

Il permet une alimentation assistée : le parent compresse le biberon simultanément aux efforts de succion de l'enfant, permettant de faciliter la libération de lait dans la bouche. Une

surveillance rapprochée du nourrisson et de son état général est nécessaire lors de l'utilisation de cette technique d'alimentation (Miller et Madhoun, 2016).



Figure 8 : Mead Johnson Cleft Palate Nurser™
Source : <http://www.imcorp.jp/jmss.asp?iid=147277418&cid=38>

Bionix Controlled Flow® Baby Feeder

La tétine de ce biberon est en silicone et présente l'avantage d'avoir un flux ajustable de 6 niveaux différents. Le niveau 0 correspond à l'absence de flux et peut être utilisé dans le cadre d'une succion non nutritive. Le niveau 1 permet à l'enfant d'avoir le goût du lait dans la bouche. Le niveau 5 correspond au flux d'une tétine standard (Miller et Madhoun, 2016).



Figure 9 : Bionix Controlled Flow® Baby Feeder
Source : <https://www.walmart.com/ip/Controlled-Flow-Baby-Feeder/146730200>

Dr Brown's Specialty Feeding System®

Une valve anti-retour est placée sur la base de la tétine en silicone de Dr Brown. Cette tétine permet la libération de lait grâce aux pressions linguales et mandibulaires du nourrisson durant la succion. La succion active n'est pas requise (Miller et Madhoun, 2016).

L'adulte n'assiste pas l'enfant durant son alimentation : seul l'enfant gère le flux de lait libéré (Miller et Madhoun, 2016).

Le biberon est conçu pour limiter l'ingestion d'air par l'enfant durant la tétée (Miller et Madhoun, 2016).



Figure 10 : Dr Brown's Specialty Feeding System®

Source : <https://www.drbrownsbaby.com/product/dr-browns-original-baby-bottle-specialty-feeding-system-8-oz-240-ml-2-count/>

Ross Syringe Nipple with compressible bottle

Cette tétine très fine et très longue s'associe avec un biberon compressible dans le cadre d'une alimentation assistée. Une surveillance accrue est nécessaire lors de l'utilisation de cette tétine (Miller, 2011).



Figure 11 : Ross Syringe Nipple with compressible bottle

Source : <http://www.cleftadvocate.org/feeders.html>

Medela® SoftCup Advanced Cup Feeder

Ce biberon est équipé d'un embout souple, en silicone, en forme de cuillère ou de petite tasse (Miller, 2011).

Le remplissage du réservoir se fait en pressant l'embout souple. Il peut être contrôlé par l'enfant ou par le parent, maîtrisant alors le flux de lait. La valve anti-reflux empêche le retour du lait dans le biberon (Miller, 2011).

La succion active n'est pas requise : ce biberon est une alternative de l'alimentation à la tasse (Miller, 2011).



Figure 12 : Medela® SoftCup Advanced Cup Feeder

Source : <https://www.ebay.fr/c/1423148400>

Les biberons fournis par les maternités (Beldico)

Les biberons fournis par les maternités sont à usage unique, et servent à la collecte et au stockage du lait maternel ainsi qu'à la préparation de lait maternisé. Ils existent en différents volumes pour répondre aux besoins des enfants de tout âge (enfants prématurés, nouveau-nés, nourrissons et enfants plus âgés).

Les tétines sont également à usage unique et existent en différentes tailles selon le poids du nourrisson. Les tétines ont plusieurs vitesses afin de pouvoir varier le débit selon les capacités de l'enfant.



Figure 13 : Biberon de 130 mL avec tétine pour nouveau-né entre 3 et 6 kg, débit adaptable 3 vitesses

4.3.2. Les techniques complémentaires d'alimentation

En complément des techniques facilitatrices mentionnées ci-dessus, quelques modifications du régime alimentaire peuvent être effectuées (Rathé et al, 2015).

Chez les enfants ayant un reflux gastro-œsophagien, des médicaments anti-reflux peuvent leur être prescrits (Rathé et al, 2015). En cas de persistance de reflux, malgré le traitement médicamenteux, une modification de la texture d'alimentation peut être proposée, avec un épaississement du lait (Miller, 2011 ; Rathé et al, 2015 ; Miller et Madhoun, 2016). Toutefois, cette modification de texture entraîne une plus grande fatigabilité durant la tétée.

Pour les nourrissons ayant une grande fatigabilité durant l'alimentation, une modification du régime alimentaire avec une augmentation des calories peut être intéressante (Rathé et al, 2015 ; Miller et Madhoun, 2016).

L'ensemble de ces modifications se font en collaboration avec l'équipe soignante (Miller et Madhoun, 2016).

4.3.3. Les plaques palatines

L'utilisation de plaques palatines peut être envisagée pour faciliter l'alimentation avant palatoplastie en séparant temporairement les cavités orales et nasales (Bütow et al, 2009).

Selon l'étude de Bütow et al (2009), l'utilisation d'une plaque de succion et d'alimentation permet au nourrisson d'avoir une succion plus efficace et donc d'améliorer son alimentation par voie orale : après quelques temps d'utilisation de la plaque, on observe une normalisation du fonctionnement moteur oropharyngé. Dans 63,5% des cas, cette méthode est suffisante pour résoudre la plupart des troubles alimentaires de ces nourrissons.

Toutefois, dans l'étude de Rathé et al. (2015), cette technique n'est pas très utilisée. Cela est dû à la croyance que ces plaques palatines compliqueraient l'alimentation par voie orale : les bénéfices attendus seraient finalement peu importants en raison des complications supplémentaires. De plus, ces plaques ne sont pas toujours bien tolérées par le patient (Rathé et al, 2015). Cette technique est donc controversée.

4.3.4. L'alimentation entérale

Chez les enfants présentant des troubles respiratoires, des techniques d'alimentation plus invasives sont parfois nécessaires (Rathé et al., 2015). Si les troubles respiratoires sont trop importants, l'alimentation par voie orale peut être différée, jusqu'à ce que le trouble respiratoire soit totalement résolu (Abadie, 1999).

Afin de gérer ces difficultés d'alimentation, plusieurs techniques de nutrition entérale peuvent être proposées : la sonde naso-gastrique et la gastrostomie percutanée endoscopique (GPE) (Rathé et al., 2015 ; Thibault, 2017).

4.3.4.1. Sonde nasogastrique

La sonde nasogastrique permet une alimentation par voie entérale, soit par voie digestive (Thibault, 2017) : la sonde passe par le nez et rejoint l'estomac.

Avec cette technique, on peut réaliser une alimentation à débit constant en continu ou de façon nocturne, ou bien une alimentation fractionnée (Thibault, 2017).

Bien qu'ayant peu de limites d'utilisation, la sonde nasogastrique peut être à l'origine de plusieurs complications tels qu'une œsophagite, des infections au niveau ORL, des troubles

digestifs, un reflux ainsi qu'une mauvaise acceptation psychologique (Thibault, 2017 ; Côté et al., 2015). Elle entraîne donc un trouble de l'oralité.

Au niveau de la sphère bucco-oro-faciale, ce trouble se manifeste sur les plans sensoriel et moteur (Thibault, 2017) :

- Au niveau sensoriel, on note une hypersensibilité buccale et nasopharyngée, des irritations de ces zones en raison du changement fréquent de sonde et une diminution du réflexe nauséux protecteur.
- Au niveau moteur, les praxies de déglutition sont perturbées en raison de l'impossibilité de fermeture totale du vélopharynx lors de la succion et de la déglutition.

Enfin, comme l'alimentation par sonde ne respecte pas nécessairement le cycle satiété-faim, on peut observer une perturbation lors de son retrait notamment car l'enfant n'a pas appris à se nourrir quand il avait faim, ni à se sentir repus à la fin d'un repas (Côté et al., 2015).

La combinaison de la sonde naso-gastrique et du biberon, quand cela est possible, permet de faciliter le sevrage de la sonde pour passer à l'alimentation par voie orale (Dorise et al., 2019). A minima, la sonde nasogastrique doit toujours être associée à une succion non nutritive.

4.3.4.2. Gastrostomie percutanée endoscopique

La gastrostomie percutanée endoscopique est une méthode d'alimentation entérale de longue durée, permettant un accès direct à l'estomac entre la paroi abdominale et la face antérieure de l'antrum gastrique (Michaud, 2009 ; Thibault, 2017).

Sa mise en place se fait par voie percutanée endoscopique, ou bien chirurgicale ou radiologique lorsque la voie endoscopique est impossible ou contre-indiquée (Michaud, 2009).

Elle est mise en place lorsque l'alimentation par voie orale est impossible ou insuffisante et que l'alimentation par voie entérale doit être prolongée pendant plus de 2 mois (Michaud, 2009). Les produits de nutrition entérale couvrent la totalité des besoins nutritionnels de

l'enfant : la GPE peut donc être exclusive ou en complément de l'alimentation par voie orale (Thibault, 2017).

Contrairement à la sonde nasogastrique, les voies aérodigestives supérieures sont libres, ce qui permet à l'enfant de développer son oralité en expérimentant le plaisir par la bouche, lorsque cela est possible. Toutefois, chez les enfants ayant une gastrostomie à durée prolongée, on peut observer un refus d'alimentation par la bouche d'origine psychologique (Thibault, 2017).

4.3.4.3. Accompagnement des enfants avec une alimentation entérale

Bien qu'indispensable et vitale, l'alimentation entérale peut avoir des conséquences néfastes sur l'oralité des enfants. La bouche peut alors devenir une zone très défendue, en raison de toutes les sollicitations négatives qui ont pu être associées à celle-ci (Leblanc, 2008).

Une prise en soins apparaît donc comme étant essentielle, tant pour les enfants pouvant être sevrés que pour ceux dont le sevrage n'est pas envisageable dans un avenir proche. Pour cela, on peut (Leblanc, 2008) :

- Désensibiliser tout le corps en utilisant le toucher.
- Jouer à faire-semblant de manger pour s'approprier le contexte d'un repas, et prendre plaisir à le faire.
- Découvrir les textures alimentaires par le biais du toucher et de l'odorat.
- Evoluer progressivement en partant du corps pour aller progressivement vers les lèvres puis la bouche

Lorsque cela est possible, la combinaison de l'alimentation entérale et du biberon permet de faciliter le sevrage de la sonde pour passer à l'alimentation par voie orale exclusive (Dorise et al., 2019).

5. Prise en charge de la Séquence de Pierre Robin à Marseille

Les enfants présentant une Séquence de Pierre Robin sont pris en soins par un Centre de Compétence SPRATON. Celui de Marseille se compose de chirurgiens plasticiens et ORL, de pédiatres en néonatalogie, hépato-gastro-entérologie, un pneumo-pédiatre, une orthophoniste et une puéricultrice (Lafont, 2019).

5.1. Prise en charge en anténatal

Si la Séquence de Pierre Robin a été dépistée en anténatal, les parents sont adressés au CCMR SPRATON, et plus spécifiquement au médecin coordonnateur. Alors, seront expliqués aux parents : la séquence, les difficultés respiratoires et alimentaires fréquemment associées à celle-ci, les principes de prise en charge ainsi que les différentes techniques de prise en charge de l'alimentation. Ces dernières informations peuvent être reprises par l'orthophoniste lors d'un rendez-vous ultérieur.

Afin d'anticiper toute difficulté ventilatoire et besoin d'intubation, la naissance de ces enfants est toujours programmée en maternité de niveau 3 (Lafont, 2019).

5.2. Prise en charge de l'obstruction respiratoire

La prise en charge de l'obstruction respiratoire doit être la moins invasive possible (Lafont, 2019).

A la naissance, le chirurgien des fentes et un chirurgien ORL pédiatrique du Centre de Compétence SPRATON de Marseille examinent le nourrisson. Au cours de cet examen, ils évaluent (Lafont, 2019) :

- Les capacités d'adaptation de l'enfant dans différentes postures : décubitus dorsal, décubitus latéral et décubitus ventral
- La position de langue durant l'examen endo-buccal
- La qualité de la succion-déglutition

- Les capacités d'alimentation par voie orale, à la seringue et au biberon
- La position linguale en nasofibroscope des voies aériennes supérieures, permettant de visualiser la position la mieux tolérée par le nourrisson (décubitus dorsal, latéral ou position demi-assise), confirmer glossoptose, éliminer d'autres étiologies pouvant expliquer le syndrome obstructif et objectiver un reflux gastro-œsophagien.

Cet examen permet de déterminer le grade de glossoptose selon l'échelle de Cole et al. (2008).

La réalisation d'une polysomnographie nocturne permet également de déterminer si l'enfant présente un syndrome d'apnée obstructive du sommeil. Elle est effectuée seulement si l'état de l'enfant n'est pas trop sévère (Lafont, 2019).

Une réévaluation de la respiration est effectuée sous 8 à 15 jours chez les enfants ne présentant pas de détresse respiratoire à l'examen initial (Lafont, 2019).

5.2.1. Prise en charge initiale

La prise en charge de l'obstruction respiratoire doit être la moins invasive possible (Lafont, 2019).

Si le nourrisson présente une détresse respiratoire à la naissance, le traitement de première intention est l'adaptation posturale : on le place en décubitus ventral ou latéral, selon sa tolérance respiratoire (Lafont, 2019).

En cas de syndrome obstructif avec désaturations, notamment durant l'alimentation, il est possible de mettre en place une ventilation non invasive par lunettes simples, lunettes haut débit ou CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) (Lafont, 2019).

En cas de troubles majeurs de la ventilation, pouvant présupposer un recours à la trachéotomie, l'équipe peut proposer, après consultation pluridisciplinaire, la réalisation d'une labioglossopexie comme alternative (Lafont, 2019).

5.2.2. *Prise en charge chirurgicale : la labioglossopexie*

5.2.2.1. Indications

La labioglossopexie est indiquée pour les nourrissons dans les cas suivants (Lafont, 2019) :

- L'adaptation posturale n'est pas tolérée par le nourrisson bien que la ventilation non invasive soit associée
- L'alimentation par voie orale au biberon est impossible ; elle est accompagnée de désaturations d'oxygène durant les tétées
- Des apnées obstructives du sommeil ont été objectivées à la polysomnographie
- Le nourrisson présente un épuisement ainsi qu'une aggravation sur les plans alimentaires et respiratoires, bien que les techniques non invasives aient été bien tolérées au début

5.2.2.2. L'intervention chirurgicale

Cette intervention chirurgicale se fait au bloc opératoire pédiatrique. Au sein de l'équipe, on trouve : un anesthésiste réanimateur qualifié pour intubation difficile, l'équipe ORL pédiatrique pour intubation difficile ou nécessité de trachéotomie d'urgence et le chirurgien plasticien pour le geste opératoire, pouvant être réalisé par un chirurgien ORL senior en cas d'absence du chirurgien plasticien (Lafont, 2019).

Au niveau du déroulé de l'intervention chirurgicale, les grandes étapes sont les suivantes : l'enfant est d'abord anesthésié par un anesthésiste pédiatrique expérimenté (anesthésie générale) puis il est intubé par l'ORL pédiatrique senior expérimenté sous fibroscopie. Ensuite le geste opératoire de la labioglossopexie est réalisé : le chirurgien plasticien suture les lambeaux muco-musculaires de la langue et de la face interne de la lèvre inférieure entre eux (Lafont, 2019).

5.2.2.3. Période post-opératoire

A la suite de l'opération, l'intubation est retirée après minimum 5 jours en réanimation sous surveillance, le temps que l'œdème induit par la chirurgie réduise. Sa régression est vérifiée à l'endoscopie. Si l'œdème persiste, des corticoïdes à visée anti-œdémateuse sont administrés 48 heures avant l'extubation. Dans tous les cas, l'extubation se fait sous contrôle endoscopique (Lafont, 2019).

A la sortie de la réanimation, l'enfant est transféré dans le service de néonatalogie ou en chirurgie pédiatrique (Lafont, 2019).

La reprise de l'alimentation par voie orale se fait progressivement après extubation, à la seringue. Si celle-ci se déroule correctement, l'enfant peut reprendre le biberon (Lafont, 2019).

La sortie de l'hôpital est autorisée lorsque l'enfant acquiert une autonomie alimentaire. En cas de difficultés alimentaires persistantes, la sortie peut se faire avec une sonde naso-gastrique à domicile (Lafont, 2019).

5.2.2.4. Séparation de la labioglossopexie

Environ 2 mois après la fermeture chirurgicale du palais, si l'enfant présente une fente associée à sa Séquence de Pierre Robin, la séparation de la labioglossopexie est effectuée. Ce délai est respecté afin d'éviter une majoration des risques respiratoires liés à l'œdème post-opératoire (Lafont, 2019).

La séparation de la labioglossopexie peut se faire simultanément à la fermeture du voile et du palais seulement lorsque l'enfant a également une trachéotomie (Lafont, 2019).

Le lendemain de l'intervention chirurgicale, l'enfant rentre à domicile (Lafont, 2019).

5.3. Prise en charge de l'oralité

L'enfant est reçu à la consultation pluridisciplinaire du Centre SPRATON de Marseille. Si son état respiratoire est trop fragile, l'équipe se déplace dans le service où il se trouve. Parmi ces intervenants, on retrouve l'orthophoniste, impliquée dans la prise en charge des difficultés au niveau de la succion et de la déglutition (Lafont, 2019).

Durant cette consultation, l'orthophoniste du Centre donne des conseils sur l'alimentation afin de favoriser le bon développement de la face et muscler les muscles faciaux nécessaires à l'alimentation et la phonation, tout en maintenant le plaisir pour l'enfant et les parents. Elle présente également, avec l'équipe infirmière, les techniques facilitatrices d'alimentation. L'orthophoniste conseille (Lafont, 2019) :

- Une alimentation au biberon
- Des tétées courtes, entre 20 et 30 minutes
- Une fragmentation de l'alimentation avec une augmentation du nombre de prises par jour, en plus petite quantité
- L'utilisation d'une tétine en silicone très souple ou en caoutchouc, à débit variable, sans agrandir l'orifice de la tétine
- Une aide posturale durant l'alimentation : appui sous le menton et contre-pression à l'arrière de la tête

Si les difficultés alimentaires de l'enfant sont trop importantes, que la prise de poids ou les prises journalières sont insuffisantes ou bien que l'enfant présente une grande fatigabilité, une alimentation par sonde naso-gastrique peut être proposée temporairement en préservant la stimulation orale (Lafont, 2019).

5.4. Bilans complémentaires

Un bilan malformatif peut être demandé en cas d'anomalies à l'examen pédiatrique durant l'hospitalisation en néonatalogie, ou à la suite de la consultation du Centre SPRATON. Selon l'examen, différents bilans complémentaires seront demandés (Lafont, 2019) :

- « Une consultation génétique

- Une échographie cardiaque
- Une échographie abdomino-rénale et des voies urinaires
- Une IRM cérébrale
- Un EEG
- Un examen ophtalmologique »

Ces bilans permettent de connaître le contexte, l'étiologie de la Séquence de Pierre Robin, si elle est associée à un syndrome ou non, dans l'optique de garantir une prise en charge la plus optimale possible (Morice et al., 2018).

5.5. Suivi dans le Centre de Compétence de Marseille

L'équipe pluridisciplinaire du Centre de Compétence SPRATON de Marseille est composée des praticiens suivants : un chirurgien plasticien, un chirurgien maxillo-facial, un chirurgien oral, un chirurgien ORL, un médecin phoniatre, un orthodontiste, une orthophoniste et une puéricultrice (Lafont, 2019).

Durant la première année, le suivi est régulier et les consultations sont fréquentes, afin de surveiller les fonctions respiratoires et alimentaires du nourrisson, et plus spécifiquement la mobilité linguale et les capacités d'alimentation de l'enfant au biberon et durant la diversification alimentaire (Lafont, 2019).

Chez les enfants présentant une fente vélaire pure, la fermeture se fait aux alentours de 6 mois par véloplastie simple. S'il s'agit d'une fente vélo-palatine, la fermeture s'effectue en un seul temps vers 10 mois. Pour les enfants ayant subi une labioglossopexie, la séparation se fait vers 12 mois, 2 mois après la vélopalatoplastie, pour ceux qui présentaient également une fente (Lafont, 2019).

Par la suite, ils sont revus en consultation pluridisciplinaire à l'âge de 18 mois (Lafont, 2019), puis tous les ans jusqu'à la fin de leur croissance. « Les enfants sont suivis sur les plans de la croissance faciale, de la mobilité et de l'efficacité du voile du palais, de la phonation et du développement dentaire » (Lafont, 2019).

Dès 18 mois, l'orthophoniste du CCMR met en place la guidance parentale. Elle présente les jeux de souffle et d'aspiration à réaliser au quotidien, essentiels pour muscler le voile du palais, et voit les familles tous les 6 mois afin de suivre leur évolution (Lafont, 2019).

Partie II : pratique

1. Contexte

Les recherches bibliographiques réalisées sur le thème de l'alimentation chez les enfants présentant une Séquence de Pierre Robin ont permis de mettre en évidence que ces derniers étaient plus susceptibles de présenter des troubles de l'oralité plus persistants et plus sévères que la population porteuse de fente isolée (Reid et al., 2006). Ces troubles de l'alimentation ont des répercussions importantes sur le développement de ces enfants : selon l'étude rétrospective de Pandya et Boorman (2001), 100% des sujets avec une séquence de Pierre Robin présentaient un retard staturo-pondéral, défini comme un poids inférieur au 5^{ème} percentile ou une perte significative de poids.

Plusieurs études montrent que l'accompagnement et la guidance des parents pour l'alimentation de leur enfant permet de limiter l'apparition de troubles de l'oralité et d'améliorer l'alimentation par voie orale (Nassar et al., 2006 ; Pandya et Boorman, 2001). A l'heure actuelle, il n'existe pas de document écrit d'information sur la Séquence de Pierre Robin et de prévention des troubles de l'oralité à destination des parents, spécifique au Centre SPRATON de Marseille. De même, il n'existe pas ce type de document à destination des professionnels impliqués dans la prise en soins de ces enfants. De tels outils, sous forme de plaquettes, à destination de ces deux publics, apparaissent comme essentiels pour :

- Informer sur la Séquence de Pierre Robin et ses conséquences, selon le degré de sévérité de celle-ci
- Limiter et remédier aux troubles de l'oralité
- Accompagner les parents dans les soins prodigués à leur enfant
- Améliorer la qualité de vie de l'enfant et de ses parents

La réalisation de trois plaquettes à destination des parents selon les trois grades de sévérité de la classification de Cole (2008), permettrait de fournir des informations adaptées aux besoins de chaque enfant.

2. Hypothèses

Les troubles de l'oralité sont très fréquents chez les nourrissons présentant une Séquence de Pierre Robin. Ces troubles sont en relation avec : des difficultés respiratoires, des troubles de la coordination succion-déglutition-respiration, une dysmotricité glosso-pharyngo-laryngo-œsophagienne et en cas de fente vélo-palatine associée (aspiration rendue moins efficace en raison du manque d'étanchéité). Afin de limiter leur apparition et leurs répercussions sur le développement de l'enfant, il serait intéressant de se pencher sur les méthodes de prévention des troubles de l'oralité conseillées par l'orthophoniste et l'équipe du CCMR SPRATON de Marseille.

Les hypothèses suivantes sont émises :

- Un document écrit d'information et de prévention selon le degré de sévérité de la SPR, en complément des conseils donnés oralement par l'orthophoniste, faciliterait la mise en application de ces derniers par les parents grâce à une consultation fréquente de ce document.
- La prévention et le repérage des troubles de l'oralité chez les enfants avec une SPR seraient plus adaptés et plus efficaces si le personnel soignant impliqué dans leur parcours de soins avait un support pour les sensibiliser et leur rappeler certaines notions.

3. Méthode

L'élaboration des plaquettes à destination des parents a été réalisée en s'appuyant sur le guide méthodologique « Elaboration d'un document écrit d'information à l'intention des patients et des usagers du système de santé » édité en 2008 par la Haute Autorité de Santé, en respectant les différentes étapes clés. L'objectif de ce travail est de fournir les informations les plus synthétiques, claires et pertinentes possibles pour le patient.

3.1. Analyse de la pertinence de la demande

Les recherches bibliographiques réalisées sur la Séquence de Pierre Robin mettent en évidence que les troubles de l'oralité au sein de cette population sont plus fréquents qu'au sein de la population générale du même âge. Elles montrent également qu'il existe des méthodes efficaces permettant de prévenir ou bien limiter l'impact de ces troubles.

Bien que des conseils soient donnés par l'équipe du Centre de Compétence SPRATON de Marseille, il n'existe pas de document écrit reprenant les différentes informations mentionnées lors des consultations, pouvant être consulté régulièrement par le parent ou l'aidant.

Des brochures d'information adaptées au degré de sévérité de la séquence de l'enfant, en complément des conseils d'alimentation de l'équipe et de l'orthophoniste, seraient pertinents durant le début de parcours de soins et de vie de l'enfant, afin de renseigner sur la SPR et son suivi, ainsi que de faciliter l'alimentation par voie orale et prévenir les troubles de l'oralité. Ces documents reprendraient les informations essentielles données par l'équipe et permettrait de pallier l'oubli de certains éléments.

3.2. Définition du thème, du public cible et des objectifs du document écrit d'information

3.2.1. *Thème*

Ces documents, présentés sous la forme de plaquettes informatives, portent sur l'information et la prévention des troubles de l'oralité chez les enfants présentant une Séquence de Pierre Robin. Ces trois documents d'information, correspondants aux trois degrés de sévérité de la séquence, abordent les sujets suivants :

- Grade 1 : La définition de la séquence de Pierre Robin, ses éventuels troubles associés et les soins prodigués (adaptés au grade 1) ; les techniques facilitatrices de l'alimentation par voie orale ; des informations sur les contacts utiles du CCMR SPRATON de Marseille ; une partie d'annotations libre

- Grade 2 : La définition de la Séquence de Pierre Robin, ses éventuels troubles associés et les soins prodigués (adaptés au grade); les techniques facilitatrices de l'alimentation par voie orale ; les stimulations orales favorisant le développement de l'oralité malgré une alimentation entérale ; des informations sur les contacts utiles du CCMR SPRATON de Marseille ; une partie d'annotations libre
- Grade 3 : La définition de la Séquence de Pierre Robin, ses éventuels troubles associés et les soins prodigués (adaptés au grade); les techniques facilitatrices de l'alimentation par voie orale ; les stimulations orales favorisant le développement de l'oralité malgré une alimentation entérale ; la labioglossopexie ; des informations sur les contacts utiles du CCMR SPRATON de Marseille

3.2.2. Public ciblé

Ces documents s'adressent en premier lieu aux parents de nouveau-nés et nourrissons présentant une Séquence de Pierre Robin, suivis dans le Centre SPRATON de Marseille. En effet, comme le suivi et les modalités de prise en charge des troubles, notamment respiratoires, divergent selon les différents Centres de Compétence et de Référence, les informations données dans ces plaquettes seront valables uniquement pour les prises en charge à Marseille.

Ces plaquettes s'adressent également aux professionnels de santé de la région impliqués dans le parcours de soins de ces enfants, afin de mieux les informer sur la séquence et les conseils concernant l'alimentation de ces nourrissons. Des compléments d'information pour ce public sont nécessaires.

Bien que pris en compte dans l'élaboration de ce livret, le niveau de littératie en santé des parents doit être suffisant pour permettre une bonne assimilation des informations.

3.2.3. Objectifs

Ces plaquettes ont pour objectifs la prévention et la gestion des troubles de l'oralité pouvant apparaître chez les enfants présentant une Séquence de Pierre Robin, grâce à l'apport de

connaissances et de possibilités d'actions sur ceux-ci. Ils complètent les informations données oralement lors de consultations au Centre de compétence SPRATON de Marseille.

Plus précisément, ce livret permet aux parents :

- De comprendre les conséquences de la Séquence de Pierre Robin et de ses traitements sur l'alimentation de leur enfant
- D'adopter les différentes techniques facilitatrices d'alimentation par voie orale afin de préserver la sécurité de l'alimentation de leur enfant au quotidien
- D'aider leur enfant à développer son oralité, même en cas d'alimentation entérale

3.3. Stratégie de diffusion et de mise à disposition du document

A destination des parents ou aidants de nouveau-nés et de nourrissons présentant une SPR, suivis par le CCMR SPRATON de Marseille, ces plaquettes sont remises directement aux parents par les professionnels de santé du Centre, selon le grade de la séquence, lors d'une consultation ou d'une hospitalisation. Ils viennent en complément d'informations données oralement. Ces documents sont gratuits. Ils peuvent être amenés à être réactualisés si les modalités de prise en soins au sein du Centre changent.

Il est également possible de les envoyer par courriel aux professionnels de santé de la région extérieurs à la structure, impliqués dans le parcours de soins de ces enfants.

3.4. Contenu

Le choix du contenu de ces plaquettes s'est fait grâce aux recherches de données scientifiques et de brochures sur la séquence de Pierre Robin.

3.4.1. Identification des données de la littérature scientifique

La partie théorique est une synthèse des informations retrouvées dans la littérature actuelle sur le thème de la Séquence de Pierre Robin et la prise en charge des troubles de l'oralité durant les premiers mois de vie.

Les informations reprises ci-dessous résument les informations recherchées selon les grands thèmes ciblés dans cette plaquette.

3.4.1.1. La définition de la Séquence de Pierre Robin, ses troubles associés et les soins prodigués

La Séquence de Pierre Robin se définit comme une condition congénitale dans laquelle les nourrissons naissent avec une triade d'anomalies faciales (Rathé et al., 2015) :

- Une rétrognathie : une position de la mandibule reculée par rapport aux maxillaires (Jameson, 2019)
- Une glossoptose : une chute postérieure, vers le bas, de la base de langue
- Une obstruction des voies respiratoires : la glossoptose est à l'origine de celle-ci (Schweiger et al., 2016)
- Une fente vélopalatine

Elle entraîne plusieurs troubles fonctionnels durant les premiers mois de vie : des troubles respiratoires et des troubles de l'oralité alimentaire (Giudice et al., 2018).

Pour remédier à ces troubles plusieurs traitements peuvent être proposés. Au niveau de la prise en charge respiratoire, on retrouve des traitements conservateurs, médicaux et chirurgicaux (Côté et al., 2015). Au niveau de l'alimentation, on peut proposer des techniques facilitatrices d'alimentation par voie orale (Nassar et al., 2006) ou bien une alimentation entérale lorsque l'alimentation par voie orale est impossible (Abadie, 2001).

3.4.1.2. Les troubles de l'oralité fréquemment retrouvés chez ces nourrissons

Chez les nourrissons présentant une Séquence de Pierre Robin, la dysoralité correspond à une succion absente ou trop lente, responsable d'un apport nutritif insuffisant, de fausses routes et de malaises (Abadie et al., 1996). On peut suspecter un trouble de l'oralité en cas de (Abadie, 1999 ; Reid et al., 2006) :

- Tétées trop longues, qui durent plus de 30 minutes

- Inconfort chez le nourrisson exprimé par des pleurs, mais que l'on ne peut expliquer
- Modification du teint, du rythme respiratoire ou bien du tonus durant le repas
- Régurgitations nasales
- Voix mouillée, toux, étouffement
- Détresse

3.4.1.3. Les techniques facilitatrices de l'alimentation par voie orale

Cette partie récapitule les techniques facilitatrices d'alimentation par voie orale mentionnées dans les plaquettes et les objectifs de chacune de ces adaptations. Ces techniques ont été décrites par Nassar et al. (2006), Miller (2011), Rathé et al. (2015), Miller et Madhoun (2016) et Lafont (2019).

Moyen	Objectif
Enroulement avec semi-flexion de la tête et des jambes	Eviter l'hyperextension du corps pouvant perturber le bon déroulement de la déglutition et favoriser une malposition linguale.
Appuis sous le menton et contre-pression à l'arrière de la tête	Améliorer l'efficacité du sphincter labial Faciliter les mouvements linguaux, labiaux et jugaux durant la succion
Limiter les temps de repas à 30 minutes et imposer des pauses	Maintenir une bonne ventilation Maintenir une alimentation stable et organisée Limiter les dépenses énergétiques requises durant une alimentation trop longue
Tétines molles, longues, en latex, silicone ou caoutchouc	Placer la tétine au centre du sillon lingual Améliorer l'efficacité de la succion Attention, ne jamais élargir le trou de la tétine ! Cela est dangereux chez les enfants ayant des difficultés de coordination succion-déglutition-respiration ; l'enfant risquerait de faire des fausses routes.

Tableau récapitulatif des techniques facilitatrices d'alimentation par voie orale et leurs objectifs

3.4.1.4. La labioglossopexie : l'intervention et la reprise alimentaire

La labioglossopexie est une technique chirurgicale qui consiste à suturer la face ventrale antérieure de la langue à la muqueuse de la lèvre inférieure. La base de langue peut, dans certains cas, être suturée au plancher buccal (Côté et al., 2015). Cette méthode est recommandée chez les enfants présentant une glossoptose sans autre malformation des voies aériennes, et une rétrognathie modérée (Fayoux et al., 2020).

Après l'intervention, la reprise alimentaire par la bouche se fait progressivement (Lafont, 2019) :

- Dès l'extubation : l'alimentation par voie orale peut reprendre progressivement à la seringue, dans l'optique de supprimer le plus rapidement possible la sonde naso-gastrique.
- Si les repas à la seringue se passent bien, l'enfant peut reprendre le biberon.

La sortie de l'hôpital est autorisée dès que l'autonomie alimentaire est acquise. En cas de difficultés alimentaires persistantes, la sortie peut se faire avec une sonde naso-gastrique à domicile (Lafont, 2019).

3.4.1.5. L'alimentation entérale : les différentes possibilités et la gestion des troubles de l'oralité associés à ces techniques d'alimentation

Si les troubles respiratoires sont trop importants, l'alimentation par voie orale peut être différée, jusqu'à ce que le trouble respiratoire soit totalement résolu (Abadie, 1999).

Afin de gérer ces difficultés d'alimentation, plusieurs techniques de nutrition entérale peuvent être proposées (Rathé et al., 2015 ; Thibault, 2017) :

- La sonde naso-gastrique
- La gastrostomie percutanée endoscopique (GPE)

L'alimentation entérale peut avoir des conséquences néfastes sur l'oralité des enfants. La bouche peut alors devenir une zone très défendue, en raison de toutes les sollicitations

négatives qui ont pu être associées à celle-ci (Leblanc, 2008). La prise en soins est donc essentielle chez ces jeunes enfants. Pour cela on peut :

- Désensibiliser tout le corps en utilisant le toucher (Leblanc, 2008)
- Découvrir les textures alimentaires par le biais du toucher, du goût et de l'odorat (Leblanc, 2008)
- Proposer une succion non nutritive d'une tétine pour antérioriser la langue et entraîner l'enfant à téter (Nassar et al., 2006)

Lorsque cela est possible, la combinaison de l'alimentation entérale et du biberon permet de faciliter le sevrage de la sonde pour passer à l'alimentation par voie orale exclusive (Dorise et al., 2019). A minima, la sonde nasogastrique doit toujours être associée à une succion non nutritive.

3.4.2. Identification des documents à l'intention du public sur le thème

Un état des lieux des plaquettes informatives sur la prévention des troubles de l'oralité chez les enfants présentant une Séquence de Pierre Robin, à destination des parents, apparaît comme essentiel pour déterminer les éventuels manques dans ce domaine.

Cette recherche a été effectuée d'abord à partir des sites Internet des agences internationales mettant à disposition des documents pour les patients. Ces sites sont mentionnés dans le guide méthodologique de la HAS. Aucun document d'information sur la Séquence de Pierre Robin n'était disponible.

Puis, à partir de moteurs de recherche généralistes, deux documents d'information, rédigés par des professionnels de santé ou dans le cadre d'un mémoire, à destination des parents, ont été retrouvés avec la recherche « livret d'information sur la Séquence de Pierre Robin ».

Le premier, disponible sur <https://www.tete-cou.fr/spraton/pathologies/sequence-de-pierre-robin> est un document intitulé « Parcours de soins d'un enfant porteur d'une séquence de Pierre Robin ». Ce document s'adresse à l'ensemble des parents d'enfants présentant une SPR dans toute la France. Il n'est pas spécifique d'un Centre de Référence ou de Compétence. Il aborde les points suivants :

- Les examens nécessaires pour le diagnostic de la SPR
- Les évaluations et traitements possibles en cas de troubles respiratoires et alimentaires
- Le suivi de ces enfants selon leur âge

Ce document présente notamment des techniques facilitatrices d'alimentation par voie orale ainsi que les techniques d'alimentation entérale. Toutefois, n'étant pas spécifique au Centre de Compétence SPRATON de Marseille et ne ciblant pas seulement les troubles de l'oralité, ce document ne répond pas spécifiquement aux objectifs fixés pour ce livret.

Le deuxième document disponible s'intitule « Mon enfant est porteur de la Séquence de Pierre Robin », disponible sur le site <https://www.chu-nantes.fr/mon-enfant-est-porteur-de-la-sequence-de-pierre-robin>. Il a été élaboré par le CCMR SPRATON des Pays de la Loire dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie. Document très complet et spécifique à ce Centre de Compétence, il reprend entre autres la définition de la séquence de Pierre Robin, ses troubles associés, sa prise en charge dans le Centre, son suivi tout au long de l'enfance, des informations sur l'équipe, etc. Bien que très informatif, ce livret s'adresse spécifiquement aux parents dont les enfants sont pris en charge aux Pays de la Loire, dont les modalités de prise en charge peuvent différer avec Marseille. De plus, il ne cible pas spécifiquement les troubles de l'oralité.

Ainsi, ces recherches confirment l'absence d'outil remplissant l'ensemble des critères de ce projet.

3.5. Rédaction et présentation de l'information

3.5.1. *Sémantique*

Le langage utilisé dans cette plaquette est simple, clair et précis, dans l'optique de rendre le texte et les informations données accessibles au plus grand nombre. Le français courant est privilégié ; seuls les termes techniques indispensables sont employés. L'emploi de synonymes, de mots abstraits et d'abréviations non courantes sont limités.

Afin d'impliquer le lecteur et augmenter son intérêt, le texte est rédigé sur un ton personnel (utilisation du pronom personnel pluriel « vous »). La voie active est privilégiée à la voie passive, cette dernière pouvant être perçue comme plus impersonnelle.

3.5.2. Syntaxe

La syntaxe utilisée dans cette plaquette a pour but de faciliter la compréhension des informations données. Des phrases simples et courtes (ayant une structure sujet – verbe – complément) ainsi que des tournures positives sont privilégiées afin que l'information donnée soit mieux comprise et plus assimilable.

Tout ce qui perturbe la compréhension est évité : les phrases ambiguës sont reformulées afin d'être plus claires, les mots redondants et inutiles sont évités.

3.5.3. Structure du texte

Le texte et les informations données s'enchaînent de façon logique et organisée. Les idées sont hiérarchisées.

Le titre de la plaquette est court et clair afin d'inciter le parent à la lire. Un sous-titre en complément permet de préciser le contenu. Ces deux éléments ensemble précisent l'objectif des documents et permettent de mettre le lecteur en condition.

Le nombre de messages est volontairement limité, et ceux-ci sont en lien direct avec l'objectif des plaquettes informatives.

Chaque section est clairement délimitée grâce à des sous-titres courts et des paragraphes bien visibles. Les informations sont hiérarchisées et organisées : elles vont du plus général au particulier et s'enchaînent de façon logique, afin de faciliter l'assimilation des différents messages.

3.5.4. *Charte graphique et visuelle*

La charte graphique et visuelle de la plaquette a un effet sur la lisibilité de celle-ci. Une réflexion autour de ces éléments paraît indispensable.

Concernant les caractères, les mots sont, de préférence, écrits en minuscules (hormis certains titres), pour faciliter la lisibilité. La police choisie est courante et suffisamment grosse (taille 11) pour ne pas entraver la lecture.

Pour ne pas gêner la vitesse de lecture, les lignes sont justifiées et comprennent un nombre de mots moyen standard. Les interlignes ainsi que les espaces entre les mots ne sont ni trop faibles, ni trop importants.

3.5.5. *Tableaux et illustrations*

Des illustrations sont utilisées pour compléter l'information écrite et la concrétiser. Elles sont toutes libres de droit.

Des encadrés et mises en relief des mots clés sont utilisées avec prudence, pour éviter de perturber la lisibilité de la plaquette.

3.5.6. *Mise en page*

Le texte est aéré et structuré de sorte qu'il n'y ait pas de grands paragraphes, souvent moins engageants que des textes et informations plus concises. Il est également complété par des illustrations.

La disposition du texte et des illustrations est équilibrée afin de ne pas surcharger les différentes pages.

3.5.7. *La couleur*

Le fond de la plaquette est clair et les caractères utilisés sont foncés (pour la plupart), afin de faciliter la lecture des diverses informations, notamment pour des personnes présentant des troubles de la vision.

Plusieurs couleurs sont utilisées afin de rendre l'infographie plus attrayante, mais aussi pour valoriser certains éléments, et ainsi mettre en relief les informations essentielles dans les différentes parties de l'infographie.

3.6. Choix du support

Le support utilisé est un document papier, rédigé en français. En effet, ce type de support a l'avantage d'être mis plus facilement à disposition des personnes concernées par ces plaquette. Toutefois, l'un de ses inconvénients est qu'il n'est accessible à tous, notamment pour les personnes malvoyantes ou illettrées.

Le choix d'un papier mat pour ces plaquettes permet de limiter les reflets par rapport à un papier glacé, et ainsi facilite la lisibilité des différentes informations.

3.7. Test de la lisibilité, la compréhension et la présentation de l'information

3.7.1. *Test de la lisibilité en prévention des difficultés de lecture*

La perception d'informations lues est améliorée lorsque les efforts cognitifs nécessaires en lecture sont moindres. Pour prévenir les difficultés de lecture, la mise en forme et le style rédactionnel jouent un rôle essentiel. En complément de ceux-ci, l'utilisation de statistiques de lisibilité permet de fournir des données chiffrées, plus objectives, sur le degré de lisibilité d'un texte.

La formule de Rudolf Flesch permet d'estimer ce degré de lisibilité. Ce dernier se calcule ainsi : $206,835 - (1,015 * NMM) - (84,6 * NMS)$. NMM désigne le nombre moyen de mots par phrase et NMS est le nombre moyen de syllabes par mot.

Pour chaque plaquette, on retrouve les résultats suivants :

- Grade 1 : taux de lisibilité de 46,832 – difficile à lire
- Grade 2 : taux de lisibilité de 55,313 – assez difficile à lire
- Grade 3 : taux de lisibilité de 60,356 – standard, acceptable pour la plupart des documents

En théorie, les plaquettes des grades 1 et 2 sont plus difficiles à lire, et donc moins accessibles, que celle du grade 3, si l'on ne considère que le nombre moyen de mots par phrase et le nombre moyen de syllabes par mot.

L'utilisation de la voie passive influence également la lisibilité, et est donc à éviter. Dans ces plaquettes, le taux d'utilisation de la voie passive est de 8,33% pour le grade 1, 10,87% pour le grade 2 et 11,32% pour le grade 3. Le style d'écriture des deux dernières plaquettes peut paraître plus impersonnel et plus lourd que celle du grade 1, la lisibilité du texte peut être impactée.

3.7.2. Test de la compréhension et de la présentation de l'information

Cette partie n'est pas intégrée à ce mémoire. Elle prendra forme dans un second temps, pour permettre la finalisation et la diffusion des plaquettes.

3.8. Finalisation et diffusion du document

A la suite de ce test et des modifications apportées, de validations par des professionnels de santé experts dans ce domaine, les plaquettes seront envoyées à un jury de la HAS afin qu'il les vérifie et les approuve.

Une fois l'approbation obtenue, les plaquettes pourront être envoyées et mises à disposition des professionnels de santé par courriel, et des parents d'enfants avec une Séquence de Pierre Robin lors de consultations au Centre de Compétence SPRATON.

4. Résultats : Présentation des plaquettes

4.1. Plaquette pour les enfants avec une SPR de grade 1

Annotations

Contacts

**Centre de Compétence
Maladies Rares SPRATON -
Marseille**

ADRESSE
Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille
Hôpital de La Timone Enfants
Service de Chirurgie Plastique Pédiatrique
264 Rue Saint-Pierre
13385 Marseille
12ème étage

CONSULTATIONS
1 consultation le 2ème mercredi et jeudi de
chaque mois

PRISE DE RENDEZ-VOUS
04.91.38.42.70
Le matin, de 8h15 à 12h00

Votre enfant présente une séquence de Pierre Robin de grade 1



Cette plaquette s'adresse aux parents et à l'entourage des enfants présentant une séquence de Pierre Robin. Elle reprend les informations données par l'équipe pluridisciplinaire sur la séquence de Pierre Robin, les difficultés de votre enfant et ce que vous pouvez faire pour l'aider.

La séquence de Pierre Robin

Votre enfant présente une Séquence de Pierre Robin (SPR). Il a :

- Un petit menton (rétrognathie)
- Une langue verticale qui bascule vers l'arrière (glossoptose) pouvant causer des difficultés respiratoires
- Un palais pas totalement fermé (une fente vélo-palatine)

QUELLES SONT SES DIFFICULTÉS ?

Votre enfant présente une SPR de grade 1. Il peut avoir des **difficultés légères** au niveau de :

- **Sa respiration** : ses difficultés sont plus importantes pendant les repas et lorsqu'il est sur le dos (en lien avec la glossoptose).
- **Son oralité** : il peut avoir des difficultés à aspirer le lait et des passages de lait par le nez (en raison de sa fente), un reflux gastro-œsophagien (RGO). Son temps de repas peut s'en trouver allongé.

Des **traitements conservateurs**, comme l'adaptation de la posture, sont suffisants pour remédier à ses troubles.

Comment aider votre enfant pendant les repas ?

VOTRE ENFANT SAIT ET A LA CAPACITÉ DE MANGER PAR LA BOUCHE

Par contre, **l'allaitement est rendu impossible** (rétrognathie, glossoptose, fente).



Utilisez un biberon avec une **tétine souple en caoutchouc**

N'agrandissez jamais le trou de la tétine. Votre enfant pourrait s'étouffer !

Pour assouplir la tétine, vous pouvez la faire bouillir 6 à 8 heures avant sa première utilisation. Vous pouvez aussi utiliser une tétine deuxième âge.



Limitez le temps de tétée à 20-30 minutes

Au-delà de cette durée, votre bébé dépense plus de calories qu'il n'en absorbe. Il ne grossira donc pas.

Pour qu'il prenne la bonne quantité de lait par jour, **augmentez le nombre de biberons** jour et nuit.

Adaptez la posture de votre enfant durant et après les repas

Pour bien aspirer le lait, la bouche de votre enfant doit être hermétiquement fermée autour de la tétine. Pour cela, **placez votre majeur sous le menton de votre enfant**. Appuyez pour maintenir la bouche fermée. Exercez une **contre-pression à l'arrière de la tête**.



Une fois son repas terminé, maintenez-le la **tête surélevée pendant 30 minutes**. Cela limitera son RGO.

4.2. Plaquette pour les enfants avec une SPR de grade 2

Annotations

Contacts

Votre enfant présente une séquence de Pierre Robin de grade 2



Centre de Compétence
Maladies Rares SPRATON -
Marseille

ADRESSE
Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille
Hôpital de La Timone Enfants
Service de Chirurgie Plastique Pédiatrique
264 Rue Saint-Pierre
13385 Marseille
12ème étage

CONSULTATIONS
1 consultation le 2ème mercredi et jeudi de
chaque mois

PRISE DE RENDEZ-VOUS
04.91.38.42.70
Le matin, de 8h15 à 12h00

Cette plaquette s'adresse aux parents et à l'entourage des enfants présentant une séquence de Pierre Robin. Elle reprend les informations données par l'équipe pluridisciplinaire sur la séquence de Pierre Robin, les difficultés de votre enfant et ce que vous pouvez faire pour l'aider.

La séquence de Pierre Robin

Votre enfant présente une séquence de Pierre Robin (SPR). Il a :

- Un petit menton (rétrognathie)
- Une langue verticale qui bascule vers l'arrière (glossoptose)
- Des difficultés respiratoires en lien avec la glossoptose
- Un palais pas totalement fermé (une fente vélo-palatine)

QUELLES SONT SES DIFFICULTÉS ?

Votre enfant présente une SPR de grade 2. Il peut avoir des **difficultés modérées** au niveau de :

- **Sa respiration** : il peut présenter une détresse respiratoire, notamment après avoir pris un biberon (en lien avec la glossoptose).
- **Son oralité** : il peut avoir des difficultés à aspirer le lait et des passages de lait par le nez (en raison de sa fente), un reflux gastro-œsophagien (RGO). Son temps de repas peut s'en trouver allongé.

Des **traitements conservateurs**, comme l'adaptation de la posture, sont proposés. Si les difficultés respiratoires sont trop importantes durant les repas, une **sonde naso-gastrique** peut être nécessaire temporairement.

Comment aider votre enfant pendant les repas ?

VOTRE ENFANT SAIT ET A LA CAPACITÉ DE MANGER PAR LA BOUCHE

Par contre, **l'allaitement est rendu impossible** (rétrognathie, glossoptose, fente).



Utilisez un biberon avec une **tétine souple en caoutchouc**

N'agrandissez jamais le trou de la tétine. Votre enfant pourrait s'étouffer !

Pour assouplir la tétine, vous pouvez la faire bouillir 6 à 8 heures avant sa première utilisation. Vous pouvez aussi utiliser une tétine deuxième âge.



Limitez le temps de tétée à **20-30 minutes**

Au-delà de cette durée, votre bébé dépense plus de calories qu'il n'en absorbe. Il ne grossira donc pas.

Pour qu'il prenne la bonne quantité de lait par jour, **augmentez le nombre de biberons** jour et nuit.

Adaptez la posture de votre enfant durant et après les repas

Pour bien aspirer le lait, la bouche de votre enfant doit être hermétiquement fermée autour de la tétine. Pour cela, **placez votre majeur sous le menton de votre enfant**. Appuyez pour maintenir la bouche fermée. Exercez une **contre-pression à l'arrière de la tête**.



Une fois son repas terminé, maintenez-le la **tête surélevée pendant 30 minutes**. Cela limitera son RGO.

SI VOTRE ENFANT EST ALIMENTÉ PAR SONDE

Si possible, **alimentez-le par biberon** en petites quantités et **complétez avec la sonde**. Cela facilitera le sevrage de la sonde quand il sera capable de manger par la bouche !



Stimulez sa succion au doigt ou avec une sucette pour l'entraîner à téter.

Stimulez son goût et son odorat avec quelques gouttes de lait.

Massez-lui le corps pour le désensibiliser.

4.3. Plaquette pour les enfants avec une SPR de grade 3

La labioglossopexie

Si votre enfant présente des difficultés respiratoires trop importantes, une chirurgie peut être réalisée pour dégager l'obstruction respiratoire : la **labioglossopexie**. Pour cela, le chirurgien suture la pointe de langue à l'intérieur de la lèvre inférieure.

REPRISE ALIMENTAIRE

Après l'intervention, la reprise alimentaire par la bouche se fait progressivement :

Dès l'extubation, votre enfant peut reprendre progressivement les repas à la seringue.

Dès que les repas se déroulent bien, votre enfant peut reprendre le biberon.

RETOUR À LA MAISON

Après l'intervention, votre enfant peut rentrer à la maison quand il se nourrit correctement par la bouche.

Si ses difficultés alimentaires perdurent, il peut rentrer à la maison avec une sonde naso-gastrique.

Contacts

Centre de Compétence
Maladies Rares SPRATON -
Marseille

ADRESSE
Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille
Hôpital de La Timone Enfants
Service de Chirurgie Plastique Pédiatrique
264 Rue Saint-Pierre
13385 Marseille
12ème étage

CONSULTATIONS
1 consultation le 2ème mercredi et jeudi de
chaque mois

PRISE DE RENDEZ-VOUS
04.91.38.42.70
Le matin, de 8h15 à 12h00

*Votre enfant
présente une
séquence de Pierre
Robin de grade 3*



Cette plaquette s'adresse aux parents et à l'entourage des enfants présentant une Séquence de Pierre Robin. Elle reprend les informations données par l'équipe pluridisciplinaire sur la Séquence de Pierre Robin, les difficultés de votre enfant et ce que vous pouvez faire pour l'aider.

La séquence de Pierre Robin

Votre enfant présente une Séquence de Pierre Robin (SPR). Il a :

- Un petit menton (rétrognathie)
- Une langue verticale qui bascule vers l'arrière (glossoptose)
- Des difficultés respiratoires sévères en raison d'une glossoptose majeure
- Un palais pas totalement fermé (une fente vélo-palatine)

QUELLES SONT SES DIFFICULTÉS ?

Votre enfant présente une SPR de grade 3. Il peut avoir des **difficultés sévères** au niveau de :

- **Sa respiration** : il présente une détresse respiratoire. Il ne parvient pas à respirer correctement malgré des adaptations de sa posture (en raison de sa glossoptose).
- **Son oralité** : alimenter votre enfant par la bouche est impossible sans dégagement des voies respiratoires.

Des **traitements plus invasifs**, comme la labioglossopexie et l'alimentation entérale, sont nécessaires.

Comment aider votre enfant pendant les repas ?

VOTRE ENFANT SAIT ET A LA CAPACITÉ DE MANGER PAR LA BOUCHE

Par contre, **l'allaitement est rendu impossible** (rétrognathie, glossoptose, fente).



Utilisez un biberon avec une **tétine souple en caoutchouc**

N'agrandissez jamais le trou de la tétine. Votre enfant pourrait s'étouffer !

Pour assouplir la tétine, vous pouvez la faire bouillir 6 à 8 heures avant sa première utilisation. Vous pouvez aussi utiliser une tétine deuxième âge.



Limitez le temps de tétée à **20-30 minutes**

Au-delà de cette durée, votre bébé dépense plus de calories qu'il n'en absorbe. Il ne grossira donc pas.

Pour qu'il prenne la bonne quantité de lait par jour, **augmentez le nombre de biberons** jour et nuit.

Adaptez la posture de votre enfant durant et après les repas

Pour bien aspirer le lait, la bouche de votre enfant doit être hermétiquement fermée autour de la tétine. Pour cela, **placez votre majeur sous le menton de votre enfant**. Appuyez pour maintenir la bouche fermée. Exercez une **contre-pression à l'arrière de la tête**.



Une fois son repas terminé, maintenez-le la **tête surélevée pendant 30 minutes**. Cela limitera le RGO.

SI VOTRE ENFANT EST ALIMENTÉ PAR SONDE

Si possible, **alimentez-le par biberon** en petites quantités et **complétez avec la sonde**. Cela facilitera le sevrage de la sonde quand il sera capable de manger par la bouche !



Stimulez sa tétée au doigt ou avec une sucette pour l'entraîner à téter.

Stimulez son goût et son odorat avec quelques gouttes de lait.

Massez-lui le corps pour le désensibiliser.

4.4. Adaptation aux professionnels de santé

Conseils pour l'alimentation du nouveau-né présentant une séquence de Pierre Robin

Prévention du trouble de l'oralité

Fiche soignant



Objectif : vous guider dans le choix de l'outil d'alimentation du bébé présentant une séquence de Pierre Robin.

La séquence de Pierre Robin est une association de 3 anomalies faciales : une **rétrognathie** (défaut de croissance de la mandibule), une **glossoptose** (chute postérieure de la langue dans le pharynx), des **troubles respiratoires** en lien avec la glossoptose, et une **fente vélaire ou vélo-palatine**.
 Durant les premiers mois de vie, cette séquence peut être associée à des **troubles respiratoires**, notamment durant le repas et le sommeil et des **troubles de l'oralité** (soit de l'alimentation par la bouche). Ces troubles peuvent être de sévérité variable, s'étendant de l'absence de manifestations cliniques jusqu'à l'apnée entraînant une quasi-impossibilité de s'alimenter par voie orale en raison d'une fatigabilité très importante.

En cas de suspicion d'une Séquence de Pierre Robin, contactez le Centre de Compétence Maladies Rares (CCMR) SPRATON de Marseille.

Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille, Hôpital de La Timone Enfants, Service de Chirurgie Pédiatrique, 12^{ème} étage. 04.91.38.42.70

Conseils pour l'alimentation :

Choix de l'outil	Limitation du temps de tétée	Adaptation posturale	Stimulations orales
<p>Privilégiez un biberon avec une tétine longue en caoutchouc ou les biberons à usage unique de la marque Beldico.</p> <p>Vous pouvez utiliser une tétine de seconde main qui sera plus molle, ou bien faire bouillir la tétine en caoutchouc entre 6 et 8 heures pour la première utilisation.</p> <p> Il ne faut pas agrandir le trou de la tétine, le bébé pourrait faire des fausses-routes.</p>	<p>Limitez le temps de tétée à 20 minutes, ou 30 minutes si vous faites des pauses.</p> <p>Au-delà de cette durée, l'apport calorique est inférieur à la dépense énergétique. Il est donc impossible que l'enfant prenne du poids.</p> <p>En prévention du RGO, privilégiez un traitement médicamenteux plutôt que le lait épaissi pour éviter l'allongement du temps de repas.</p> <p>Pour que la quantité de lait journalière soit suffisante, n'hésitez pas à augmenter le nombre de biberons, jour et nuit (quasi à la demande).</p>	<p>Durant le repas, maintenez la bouche de l'enfant fermée hermétiquement autour de la tétine : pour cela, placez votre majeur sous son menton et exercez une contre-pression pour éviter l'extension tête-cou et donc des fausses routes.</p> <p></p> <p>Après le repas, maintenez l'enfant avec la tête surélevée pendant 30 minutes pour limiter le RGO.</p>	<p>Si cela est possible, alimentez-le par biberon en petites quantités régulièrement et complétez son repas avec la sonde naso-gastrique pour faciliter le sevrage. Lors de l'utilisation de la sonde, pensez systématiquement à proposer une tétine afin que l'enfant comprenne qu'il est en train de manger, et pour stimuler sa succion.</p> <p>Pensez à stimuler sa succion non nutritive aussi souvent que possible avec une sucette.</p> <p>Vous pouvez également stimuler son odorat et son goût avec quelques gouttes de lait.</p>

Si l'obstruction respiratoire de l'enfant est trop importante, une chirurgie pour **libérer ses voies aériennes** peut être proposée : la **labioglossopexie**. Cette intervention consiste à suturer l'apex lingual à l'intérieur de la lèvre inférieure. Par la suite, en cas de fente, la fermeture du palais sera proposée vers 10 mois et le détachement de la labioglossopexie sera proposé 2 à 3 mois après.

Après la labioglossopexie, **l'alimentation par voie orale doit être reprise progressivement :**

- **Dès l'extubation**, commencer progressivement l'alimentation par voie orale à la seringue pour supprimer si besoin le plus rapidement possible.
- **Dès que les repas se déroulent bien, l'alimentation au biberon peut reprendre.**

5. Discussion

5.1. Critique de la méthodologie

Bien que les plaquettes aient été élaborées en suivant les étapes et les recommandations du Guide Méthodologique de la HAS (2008), certains points auraient pu être mieux respectés.

Tout d'abord, concernant l'analyse de la pertinence de la demande, aucune enquête spécifique n'a été faite auprès des parents pour connaître les besoins d'information sur l'oralité chez les enfants présentant une SPR. L'analyse de la pertinence de la demande s'appuie uniquement sur des recherches bibliographiques et l'avis de professionnels de santé impliqués dans le parcours de soins de ces enfants. La réalisation d'une enquête aurait pu appuyer d'autant plus ce besoin d'informations.

Cette absence d'enquête impacte également l'étape de définition du contenu : elle aurait pu préciser les points essentiels à aborder dans les plaquettes de ce mémoire. De plus, bien que des recherches sur les brochures existantes à ce sujet aient été effectuées, elles ne sont pas exhaustives. L'analyse de la qualité d'informations de ces brochures n'a pas été réalisée en respectant les recommandations de la HAS.

De plus, le choix du support ne rend pas l'information accessible à l'ensemble de la population concernée. Le choix du document écrit ne permet pas aux personnes malvoyantes, illettrées ou bien ne lisant pas le français de comprendre l'intégralité des informations citées dans le document. L'équilibre texte-illustrations n'est pas idéal : la proportion de texte est bien plus importante que celle des images, rendant l'information encore moins accessible.

La lisibilité du document n'est pas idéale non plus. En effet, le choix des couleurs, notamment des titres clairs sur un fond plus foncé, peut perturber la lecture, surtout chez les personnes malvoyantes ou âgées. On remarque également, avec le test de lisibilité, que 2 des 3 documents sont assez difficile et difficile à lire. Toutefois, ce test de lisibilité ne prend en compte que des données chiffrées concernant le nombre de mots et de syllabes, et non la fréquence des mots ou bien leur caractère régulier. Cet indicateur à lui seul n'est pas une indication fiable de la facilité de compréhension d'un texte.

Enfin, au niveau de la compréhension, bien que les termes choisis soient la plupart du temps courants, quelques termes techniques sont employés, ce qui peut entraver la compréhension des informations. La syntaxe, avec notamment l'utilisation de la voie passive, peut perturber l'assimilation de certaines informations et rendre le style plus lourd.

En somme, un autre support aurait pu être plus pertinent pour s'adresser à l'ensemble des personnes concernées.

5.2. Apports du mémoire

5.2.1. Pour les parents et aidants des enfants avec une SPR

Les différentes plaquettes élaborées dans le cadre de ce mémoire viennent compléter les informations données oralement par l'équipe durant les consultations pluridisciplinaires du CCMR SPRATON de Marseille. Elles sont un aide-mémoire pour les parents et viennent pallier d'éventuels oublis.

Toujours accessible, puisque les parents emportent la plaquette chez eux, ils peuvent la consulter régulièrement afin de se réapproprier les informations données lors de la consultation :

- La définition de la séquence de Pierre Robin et les troubles fonctionnels associés à celle-ci, en fonction du grade de sévérité de la SPR de leur enfant
- Les différents traitements proposés à leur enfant
- Les aides qu'ils peuvent proposer à leur enfant durant les repas ou en dehors de ceux-ci pour développer son oralité
- Les informations concernant la labioglossopexie, la reprise alimentaire et le retour à la maison de leur enfant après l'intervention
- Les informations de contact du CCMR
- Toute autre information complémentaire qu'ils ont pu prendre en note durant la consultation

Pour ceux qui le souhaitent, l'accès à ce mémoire, et plus spécifiquement à la partie théorique de ce travail, leur permettrait d'approfondir leurs connaissances sur la Séquence de Pierre Robin.

5.2.2. Pour les professionnels de santé

La Séquence de Pierre Robin reste encore méconnue à l'heure actuelle, même dans le milieu médical et paramédical : beaucoup de professionnels parlent encore de « syndrome de Pierre Robin », appellation désuète, et ignorent les critères diagnostiques de la séquence.

L'adaptation des plaquettes à destination de ce public permet de reprendre les informations sur la SPR, et plus spécifiquement sur :

- La définition et les critères diagnostiques de la séquence
- Les troubles fonctionnels associés
- Les aides et adaptations pouvant être proposées à ces enfants, et plus spécifiquement au niveau de l'oralité
- Le calendrier chirurgical durant leur première année de vie
- Les informations de contact du Centre SPRATON de Marseille

Cette fiche permettrait ainsi d'expliquer les enjeux de notre travail dans la préservation de l'oralité du bébé et l'importance de la coordination équipe SPRATON – maternité (puéricultrice, auxiliaire de puériculture et orthophoniste du service) – parents.

5.2.3. Pour moi d'un point de vue professionnel

Ce travail sur la Séquence de Pierre Robin m'a permis de découvrir et d'approfondir mes connaissances à ce sujet.

Ce mémoire m'a également permis de renforcer mes connaissances sur les troubles de l'oralité, leurs étiologies, les conséquences de la dysoralité et ce que l'on peut faire, de manière non exhaustive, pour accompagner les enfants qui présentent ces troubles.

Le travail de recherches bibliographiques pour la partie théorique m'a apporté beaucoup de rigueur et m'a demandé beaucoup d'organisation. Il m'a aussi appris à rechercher les informations essentielles pour moi, ce qui me sera utile dans ma pratique future afin d'approfondir et réactualiser mes connaissances sur ce sujet, ou bien sur d'autres pathologies que je vais rencontrer. De plus, ce travail m'a fait réellement prendre conscience de l'importance de la prise en soins pluridisciplinaire et de la communication entre les différents professionnels de santé, pour le bien de nos patients.

Enfin, l'élaboration des plaquettes à destination des parents mais aussi des professionnels de santé m'a appris à être la plus synthétique possible, en me focalisant seulement sur les informations essentielles, en enlevant tout ce qui peut paraître superflu. Cela m'a également appris à adapter mon langage au public auquel je m'adresse, pour permettre à celui-ci de comprendre mon message le plus clairement possible.

5.3. Limites

Ces plaquettes, très synthétiques, ne développent pas l'ensemble des solutions possibles pour limiter et remédier aux troubles de l'oralité chez les enfants présentant une SPR. Les aides mentionnées ne sont pas non plus très détaillées. Des supports plus visuels, tels que des schémas ou des images auraient pu améliorer la compréhension des informations données dans la plaquette.

Le test de la compréhension et de la présentation de l'information n'ayant pas été intégré dans ce mémoire, il est difficile d'estimer si ces plaquettes correspondent aux attentes des usagers, et de savoir ce qui doit être amélioré en termes de fond et de forme dans ce document.

5.4. Propositions d'ouverture

Afin de poursuivre et d'améliorer ce travail, il serait intéressant de le faire évoluer sous une nouvelle forme, afin de rendre les plaquettes accessibles au plus grand nombre. Le support pourrait être modifié : on pourrait créer un document audio-visuel. Le document papier serait adapté : seules des images avec quelques phrases seraient intégrées à ce support papier ; un

QR code à scanner se trouverait sur la dernière page de la plaquette. A partir de celui-ci, les parents pourraient accéder à des explications filmées, synthétiques, qui reprennent les informations données par l'équipe en consultation.

Conclusion

Ce mémoire avait pour objectif principal l'élaboration de plaquettes informatives sur la Séquence de Pierre Robin, selon le grade de sévérité de la classification de Cole, afin de permettre aux parents de comprendre les troubles de leur enfant, agir au quotidien pour aider à limiter et remédier aux troubles de l'oralité par la mise en application des conseils d'alimentation, et ainsi améliorer leur qualité de vie et celle de leur enfant.

Dans un premier temps, il a fallu rappeler l'embryologie de la face, définir l'oralité et ses troubles, ainsi que définir la Séquence de Pierre Robin. Par la suite, les résultats des recherches sur la prise en charge de la SPR dans le monde, puis plus spécifiquement à Marseille, ont été présentés.

L'état des lieux a permis de mettre en évidence que les troubles de l'oralité étaient plus fréquents au sein de cette population qu'au sein de la population générale, et qu'ils étaient dus à des causes variées. Il a également permis de montrer que ces troubles de l'oralité peuvent être limités grâce à des techniques d'alimentation spécifiques. Enfin, il a mis en exergue l'absence d'outils spécifiques à destination des parents concernant la prise en charge des SPR à Marseille.

Grâce à l'étude de la littérature et l'expertise clinique de l'orthophoniste et de l'équipe du CCMR SPRATON de Marseille, ces plaquettes à destination des parents ont été réalisées, en suivant la méthodologie de la Haute Autorité de Santé. Elles reprennent la définition de la Séquence de Pierre Robin et ses troubles associés, les techniques de prise en charge, les techniques facilitatrices d'alimentation, les stimulations non nutritives et des informations concernant la reprise de l'alimentation par voie orale et le retour à la maison après une labioglossopexie.

En complément de ces plaquettes, une fiche à destination des soignants reprenant les conseils d'alimentation pour ces enfants a été créée.

Après réflexion, afin de poursuivre et d'améliorer ce travail, il serait intéressant de modifier le support pour créer un document audio-visuel : des idées clés et des illustrations seraient représentées sur la plaquette papier, ainsi qu'un QR code à scanner. A partir de ce dernier, les

parents de patients pourraient accéder à des explications filmées, reprenant les informations données par l'équipe. Cela permettrait de faciliter l'accès à l'information aux personnes illettrées ou présentant des difficultés de lecture.

Bibliographie

Abadie, V., 1999. Examen de l'enfant atteint de troubles de la déglutition. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, 12(5), pp.269-276.

Abadie, V., 2001. le syndrome de pierre robin. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, 14(3), pp.131-134.

Abadie, V., Champagnat, J., Fortin, G. and Couly, G., 1999. Succion-déglutition-ventilation et gènes du développement du tronc cérébral. *Archives de Pédiatrie*, 6(10), pp.1043-1047.

Abadie, V., Chéron, G., Lyonnet, S., Hubert, P., Morisseau-Durand, M., Jan, D., Manac'h, Y. and Couly, G., 1996. Le dysfonctionnement néonatal isolé du tronc cérébral. *Archives de Pédiatrie*, 3(2), pp.130-136.

Breugem, C., Evans, K., Poets, C., Suri, S., Picard, A., Filip, C., Paes, E., Mehendale, F., Saal, H., Basart, H., Murthy, J., Joosten, K., Speleman, L., Collares, M., van den Boogaard, M., Muradin, M., Andersson, M., Kogo, M., Farlie, P., Don Griot, P., Mossey, P., Slator, R., Abadie, V. et Hong, P., 2016. Best Practices for the Diagnosis and Evaluation of Infants With Robin Sequence. *JAMA Pediatrics*, 170(9), p.894.

Broucqsault, H., Lamblin, M., Hosana, G. et Fayoux, P., 2018. Évaluation de l'efficacité de la labioglossopexie dans la triade de Pierre Robin. *Annales françaises d'Oto-rhino-laryngologie et de Pathologie Cervico-faciale*, 135(3), pp.152-155.

Bütow, K., Hoogendijk, C. et Zwahlen, R., 2009. Pierre Robin sequence: appearances and 25 years of experience with an innovative treatment protocol. *Journal of Pediatric Surgery*, 44(11), pp.2112-2118.

Caillot, A., Ambroise, B., Bénateau, H. et Veyssiere, A., 2018. Impact of early intravelar veloplasty at six months on mandibular growth in patients with Pierre Robin Sequence. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 46(7), pp.1059-1064. Cole, A., Lynch, P. and Slator, R., 2008. A New Grading of Pierre Robin Sequence. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 45(6), pp.603-606.

Côté, A., Fanous, A., Almajed, A. and Lacroix, Y., 2015. Pierre Robin sequence: Review of diagnostic and treatment challenges. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 79(4), pp.451-464.

Couly G, Levailant J-M, Bault J-P, Benoit B, Kverneland B, Gitz L. Oralité du foetus : neurogenèse, sensorialité, dysoralité, anoralité, échographie, syndromes de Robin. Sauramps Médical; 2015.

Daniel, M., Bailey, S., Walker, K., Hensley, R., Kol-Castro, C., Badawi, N., Cheng, A. et Waters, K., 2013. Airway, feeding and growth in infants with Robin sequence and sleep apnoea. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 77(4), pp.499-503.

Delfosse M-J, Soullignac B, Depoortere M-H, Crunelle D. Place de l'oralité chez des prématurés réanimés à la naissance. *Devenir*. 1 nov 2006;Vol. 18(1):23-35.

Dorise, B., Trivedi, A., Galea, C., Walker, K. and Mehta, B., 2019. Feeding practices and growth of infants with Pierre Robin Sequence. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 118, pp.11-14.

El Ghoul, K., Calabrese, C., Koudstaal, M. et Resnick, C., 2020. A comparison of airway interventions and gastrostomy tube placement in infants with Robin sequence. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 49(6), pp.734-738.

Evans, A., Rahbar, R., Rogers, G., Mulliken, J. and Volk, M., 2006. Robin sequence: A retrospective review of 115 patients. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 70(6), pp.973-980.

Evans, K., Sie, K., Hopper, R., Glass, R., Hing, A. et Cunningham, M., 2011. Robin Sequence: From Diagnosis to Development of an Effective Management Plan. *PEDIATRICS*, 127(5), pp.936-948.

Fayoux, P., Daniel, S., Allen, G., Balakrishnan, K., Boudewyns, A., Cheng, A., De Alarcon, A., Goel, D., Hart, C., Leboulanger, N., Lee, G., Moreddu, E., Muntz, H., Rahbar, R., Nicollas, R., Rogers-Vizena, C., Russell, J., Rutter, M., Smith, R., Wyatt, M., Zalzal, G. and Resnick, C., 2020. International Pediatric ORL Group (IPOG) Robin Sequence consensus recommendations. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 130, p.109855.

Giudice, A., Barone, S., Belhous, K., Morice, A., Soupre, V., Bennardo, F., Boddaert, N., Vazquez, M., Abadie, V. and Picard, A., 2018. Pierre Robin sequence: A comprehensive narrative review of the literature over time. *Journal of Stomatology, Oral and Maxillofacial Surgery*, 119(5), pp.419-428.

Guillerme CJ. L'oralité troublée : regard orthophonique. Spirale. 2014;72(4):25.

Hamilton, S., Dzioba, A. and Husein, M., 2020. A retrospective study of patients with Robin sequence: Patient characteristics and their impact on clinical outcomes. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 129, p.109769.

HAS : Haute Autorité de Santé. (2008). Élaboration d'un document écrit d'information à l'intention des patients et des usagers du système de santé. *Guide méthodologique*. Repéré à <https://www.has-sante.fr/>

Jameson, K., 2019. Pierre Robin Sequence, from conception to realization. *Journal of Neonatal Nursing*, 25, pp.225-228.

Karempelis, P., Hagen, M., Morrell, N. and Roby, B., 2020. Associated syndromes in patients with Pierre Robin Sequence. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 131, p.109842.

Lafont J. Labioglossopexie chez les enfants porteurs de séquence de Pierre Robin : indications, technique chirurgicale, et évaluation des conséquences immédiates et à long terme. 2019.

Leblanc, V., 2008. Nutrition artificielle et troubles de l'oralité alimentaire. *Archives de Pédiatrie*, 15(5), p.842.

Michaud, L., 2009. La gastrostomie percutanée endoscopique chez l'enfant. *Archives de Pédiatrie*, 16(6), pp.814-815.

Miller, C., 2011. Feeding Issues and Interventions in Infants and Children with Clefts and Craniofacial Syndromes. *Seminars in Speech and Language*, 32(02), pp.115-126.

Miller, C. et Madhoun, L., 2016. Feeding and Swallowing Issues in Infants With Craniofacial Anomalies. *Perspectives of the ASHA Special Interest Groups*, 1(5), pp.13-26.

Morice, A., Renault, F., Soupre, V., Chapuis, C., Trichet Zbinden, C., Kadlub, N., Giudice, A., Vazquez, M. and Picard, A., 2018. Predictors of speech outcomes in children with Pierre Robin sequence. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 46(3), pp.479-484.

Morice, A., Soupre, V., Mitanchez, D., Renault, F., Fauroux, B., Marlin, S., Leboulanger, N., Kadlub, N., Vazquez, M., Picard, A. and Abadie, V., 2018. Severity of Retrognathia and Glossoptosis Does Not Predict Respiratory and Feeding Disorders in Pierre Robin Sequence. *Frontiers in Pediatrics*, 6.

Nassar, E., Marques, I., Trindade, A. et Bettiol, H., 2006. Feeding-Facilitating Techniques for the Nursing Infant with Robin Sequence. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 43(1), pp.55-60.

Pandya, A. and Boorman, J., 2001. Failure to thrive in babies with cleft lip and palate. *British Journal of Plastic Surgery*, 54(6), pp.471-475.

Poets, C., Maas, C., Buchenau, W., Arand, J., Vierzig, A., Braumann, B. et Müller-Hagedorn, S., 2017. Multicenter study on the effectiveness of the pre-epiglottic baton plate for airway obstruction and feeding problems in Robin sequence. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1).

Rathé, M., Rayyan, M., Schoenaers, J., Dormaar, J., Breuls, M., Verdonck, A., Devriendt, K., Poorten, V. et Hens, G., 2015. Pierre Robin sequence: Management of respiratory and feeding complications during the first year of life in a tertiary referral centre. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 79(8), pp.1206-1212.

Reid, J., Kilpatrick, N. and Reilly, S., 2006. A Prospective, Longitudinal Study of Feeding Skills in a Cohort of Babies with Cleft Conditions. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 43(6), pp.702-709.

Saboye, J., Tournier, J., Gerardin, P. and EliceGUI, M., 2015. Traitement néonatal par tube nasopharyngé dans les séquences de Pierre-Robin stade 3. *Revue de Stomatologie, de Chirurgie Maxillo-faciale et de Chirurgie Orale*, 116(4), pp.235-238.

Schweiger, C., Manica, D. and Kuhl, G., 2016. Glossoptosis. *Seminars in Pediatric Surgery*, 25(3), pp.123-127.

Sher AE. Mechanisms of airway obstruction in Robin sequence: implications for treatment. *Cleft Palate-Craniofacial J Off Publ Am Cleft Palate-Craniofacial Assoc.* mai 1992;29(3):224-31

Smith, M. et Senders, C., 2006. Prognosis of airway obstruction and feeding difficulty in the Robin sequence. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 70(2), pp.319-324.

Thibault, C., 2017. *Orthophonie et oralité : La sphère oro-faciale de l'enfant*. 2nd ed. Issy-les-Moulineaux : Elsevier Masson.

Thouvenin, B., Djadi-Prat, J., Chalouhi, C., Pierrot, S., Lyonnet, S., Couly, G. and Abadie, V., 2013. Developmental outcome in Pierre Robin sequence: A longitudinal and prospective study of a consecutive series of severe phenotypes. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 161(2), pp.312-319.

Van Lieshout, M., Joosten, K., Mathijssen, I., Koudstaal, M., Wolvius, E. et van der Schroeff, M., 2016. Non-surgical and surgical interventions for airway obstruction in children with Robin Sequence. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 44(12), pp.1871-1879.

Wan, T., Wang, G. and Yang, Y., 2014. The nutrition status of mild form Pierre Robin sequence before cleft palate repair: an analysis of 34 cases. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology and Oral Radiology*, 118(1), pp.43-46.

Wan, T., Chen, Y. and Wang, G., 2015. Do patients with isolated Pierre Robin Sequence have worse outcomes after cleft palate repair: A systematic review. *Journal of Plastic, Reconstructive & Aesthetic Surgery*, 68(8), pp.1095-1099.

Wolf, L.S. et Glass, R.P., 1992. *Feeding and Swallowing Disorders in Infancy : Assessment and Management*. Tucson : Therapy Skill Builders.

Abstract

Pierre Robin Sequence (PRS), combining retrognathia, glossoptosis, respiratory obstruction and frequently a cleft palate, can be associated with respiratory and neurological disorders, as well as orality disorders. These latter can be caused by organic anomalies, such as respiratory disorders, a cleft palate, brain stem dysfunction, or related to iatrogenic causes such as enteral feeding. However, orality development is essential for nutrition, speech and development of the child's height and weight. In order to limit and remedy these orality disorders, in partnership with the Centre de Compétence Maladies Rares (CCMR) SPRATON of Marseille, we developed three informative leaflets, which correspond to the 3 grades of severity of Cole's classification, following the methodology of the Haute Autorité de Santé. These leaflets are intended for parents. They resume information given by the staff, including the speech therapist, during the CCMR's multidisciplinary consultations, concerning PRS, its associated disorders, as well as feeding facilitating techniques and oral stimulation promoting orality development despite enteral feeding. Management by labioglossopexy and its possible consequences on orality are discussed in the leaflet dedicated to grade 3, the most severe. A document intended for health professionals involved in the care of these children has been developed as well. Although these documents have been conceived with the aim of making them accessible to all, it would be interesting to change their format into an audio-visual document in order facilitate their understanding.

Key words: speech therapy, Pierre Robin Sequence, orality, feeding, prevention, labioglossopexy

Résumé

La Séquence de Pierre Robin (SPR), associant une rétrognathie, une glossoptose, une obstruction respiratoire et fréquemment une fente vélaire ou vélo-palatine, peut être associée à des troubles respiratoires et neurologiques, mais aussi à des troubles de l'oralité. Ces derniers peuvent être dus à des causes organiques, tels que les troubles respiratoires, la fente et la dysfonction du tronc cérébral, ou bien à des causes iatrogènes, en lien avec l'alimentation entérale. Or, le développement de l'oralité est primordial pour l'alimentation, la phonation et le développement staturo-pondéral de l'enfant. Afin de limiter et remédier à ces troubles de l'oralité, en partenariat avec le Centre de Compétence Maladies Rares (CCMR) SPRATON de Marseille, nous avons élaboré trois plaquettes informatives, correspondant aux 3 grades de sévérité de la SPR selon la classification de Cole, en suivant la méthodologie de la Haute Autorité de Santé. Ces plaquettes sont à destination des parents. Elles reprennent des informations données par l'équipe, dont l'orthophoniste, lors des consultations pluridisciplinaires du CCMR, concernant la SPR, ses troubles associés ainsi que les techniques facilitatrices d'alimentation par voie orale et les stimulations orales favorisant le développement de l'oralité malgré une alimentation entérale. La prise en charge par labioglossopexie et ses possibles conséquences sur l'oralité sont abordées dans la plaquette dédiée au grade 3, le plus sévère. Une fiche à destination des professionnels de santé impliqués dans le parcours de soins de ces enfants a également été élaborée. Bien que ces documents aient été réalisés dans l'optique de les rendre accessibles à tous, il serait intéressant de les faire évoluer sous format audio-visuel afin de faciliter leur compréhension.

Mots-clés : orthophonie, Séquence de Pierre Robin, oralité, alimentation, prévention, labioglossopexie

Nombre de pages total : 86

Nombre de références bibliographiques : 45