

La Séquence de Pierre Robin

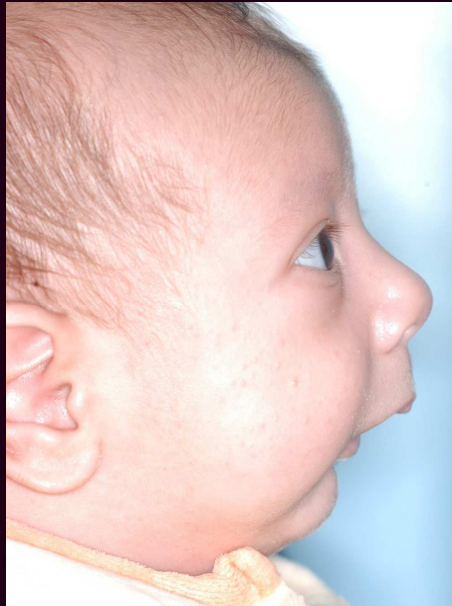
dysmorphologie

B. Morand

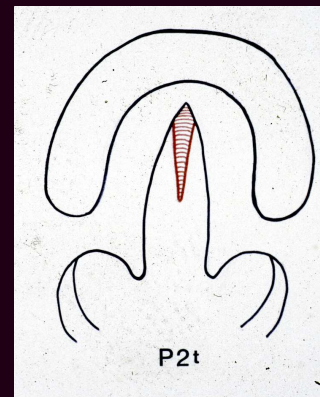
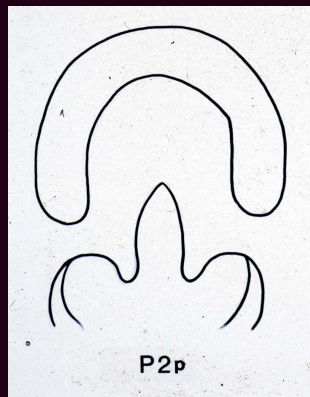
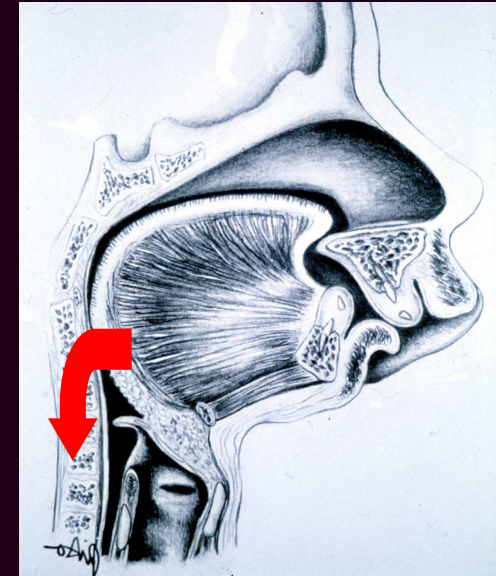
15 octobre 2010



Syndrome morphologique



- **rétrognathisme**
- **glossoptose**
- **division palatine**

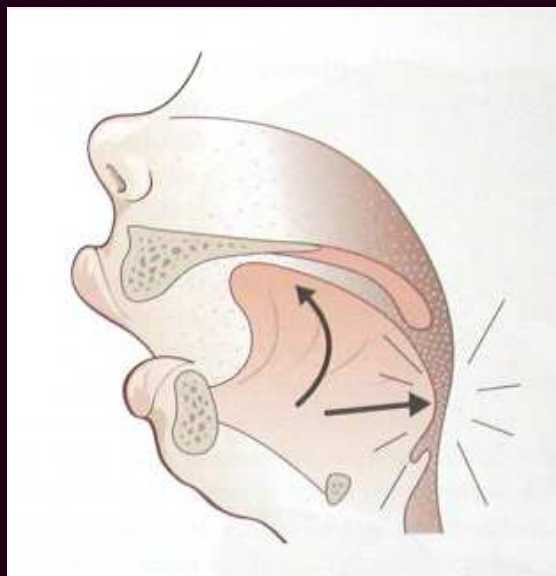


Syndrome fonctionnel



- **tr. de la succion-déglutition**
- **tr. respiratoires** - obstructifs
- centraux

dysoralité



- **tr. de la motricité œsophagienne**
- **tr. de la régulation végétative cardiaque**

malformation associée?

Ex. clinique, FO, Rx squelette, échog cœur, ETF

50 % formes isolées

50 % PR syndromiques

- Stickler
- Microdélétion 22q11
- Franceschetti, Nager
- Anomalies chromosomiques
- Arthrogrypose
- Tératogènes
- Contextes malformatifs non étiquetés

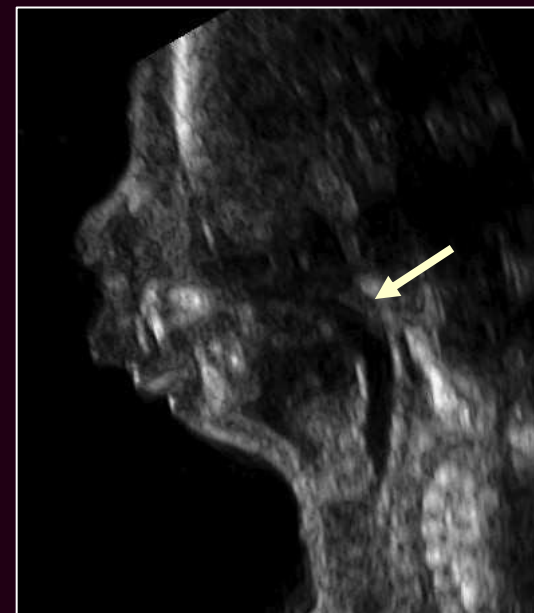
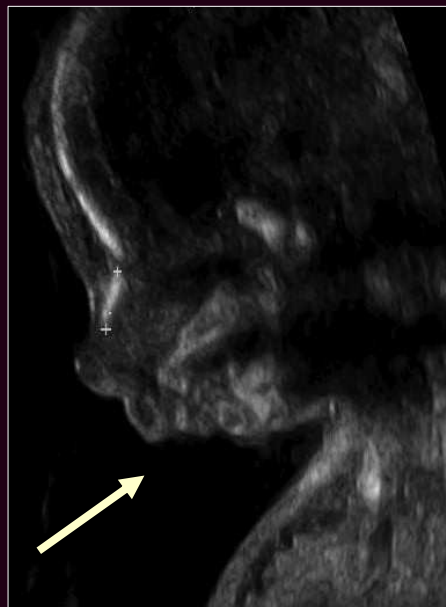
PR associés



Diagnostic prénatal

< 10%

- retrognathisme
- langue verticalisée
- hydramnios...



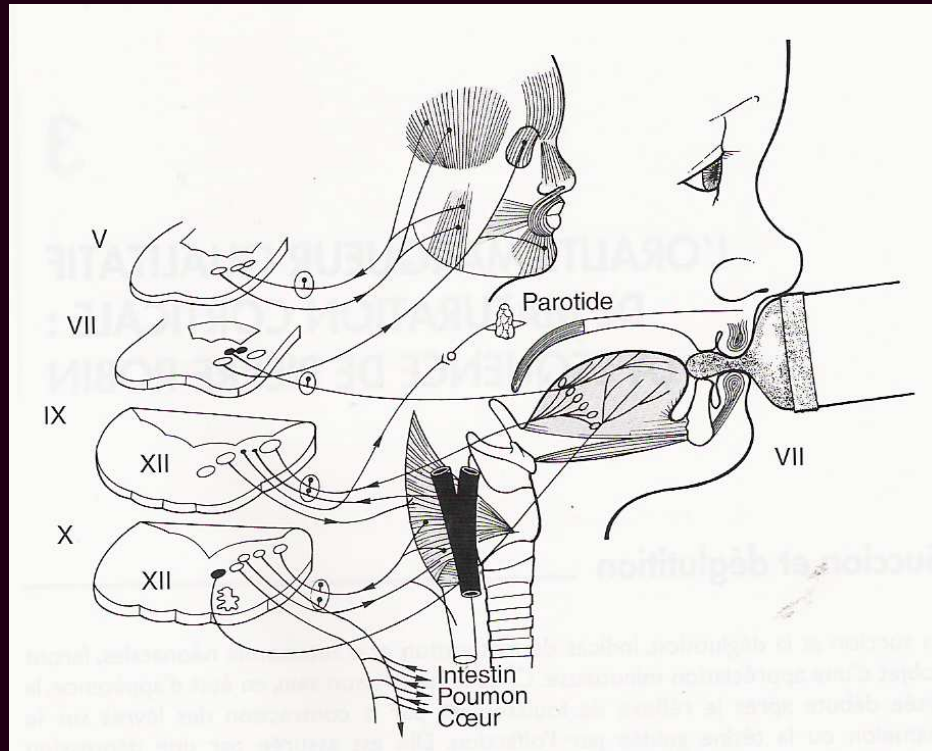
Génétique

- Seq PR isolée : sporadique +++
- 10-15% cas familiaux. Transmission AD. Gène ?
- Conseil génétique prudent

Prévalence **± 1/10 000**

La succion -déglutition

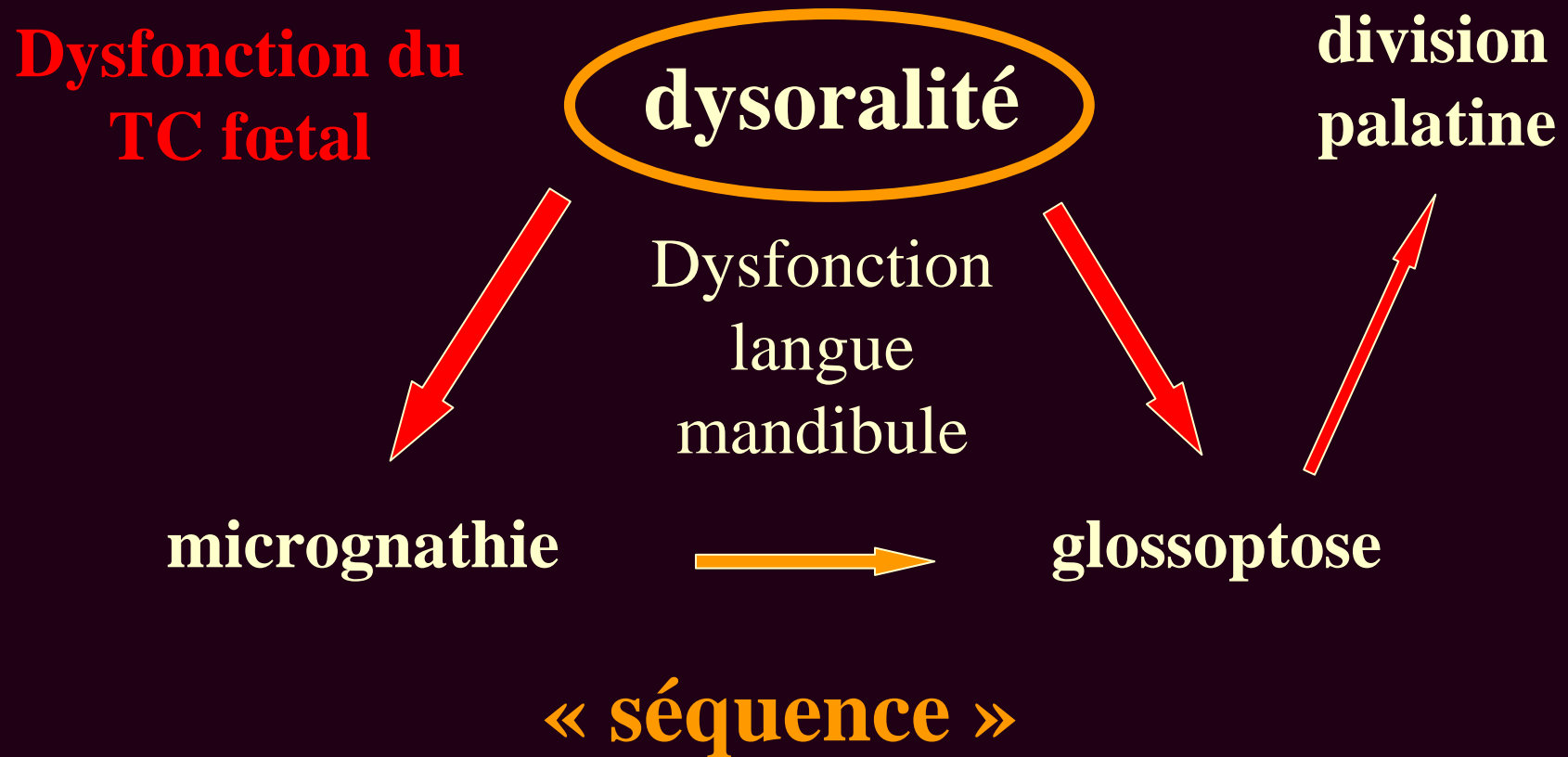
24 S : Succion-déglutition efficace



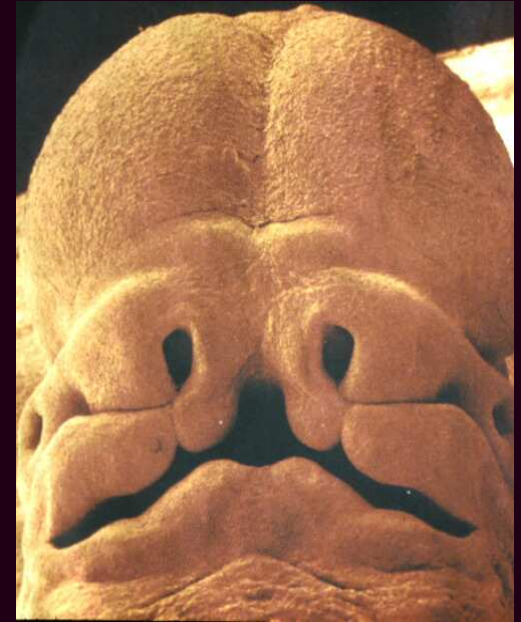
Reflet de la maturation néonatale du TC

Etiopathogénie

Trouble fonctionnel à l'origine de la malformation

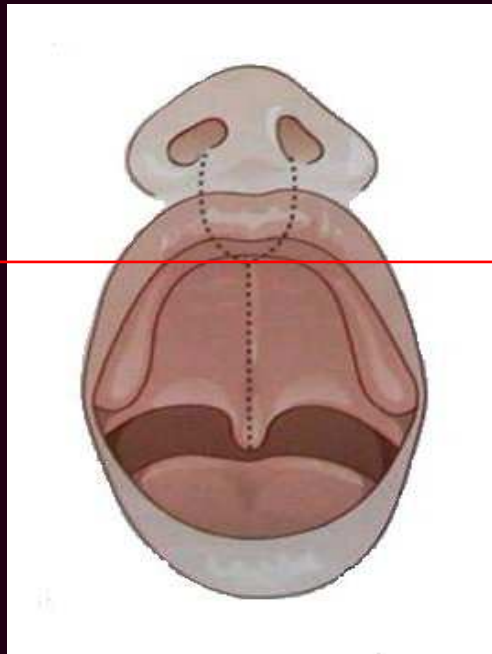


Embryogénèse



Palais primaire

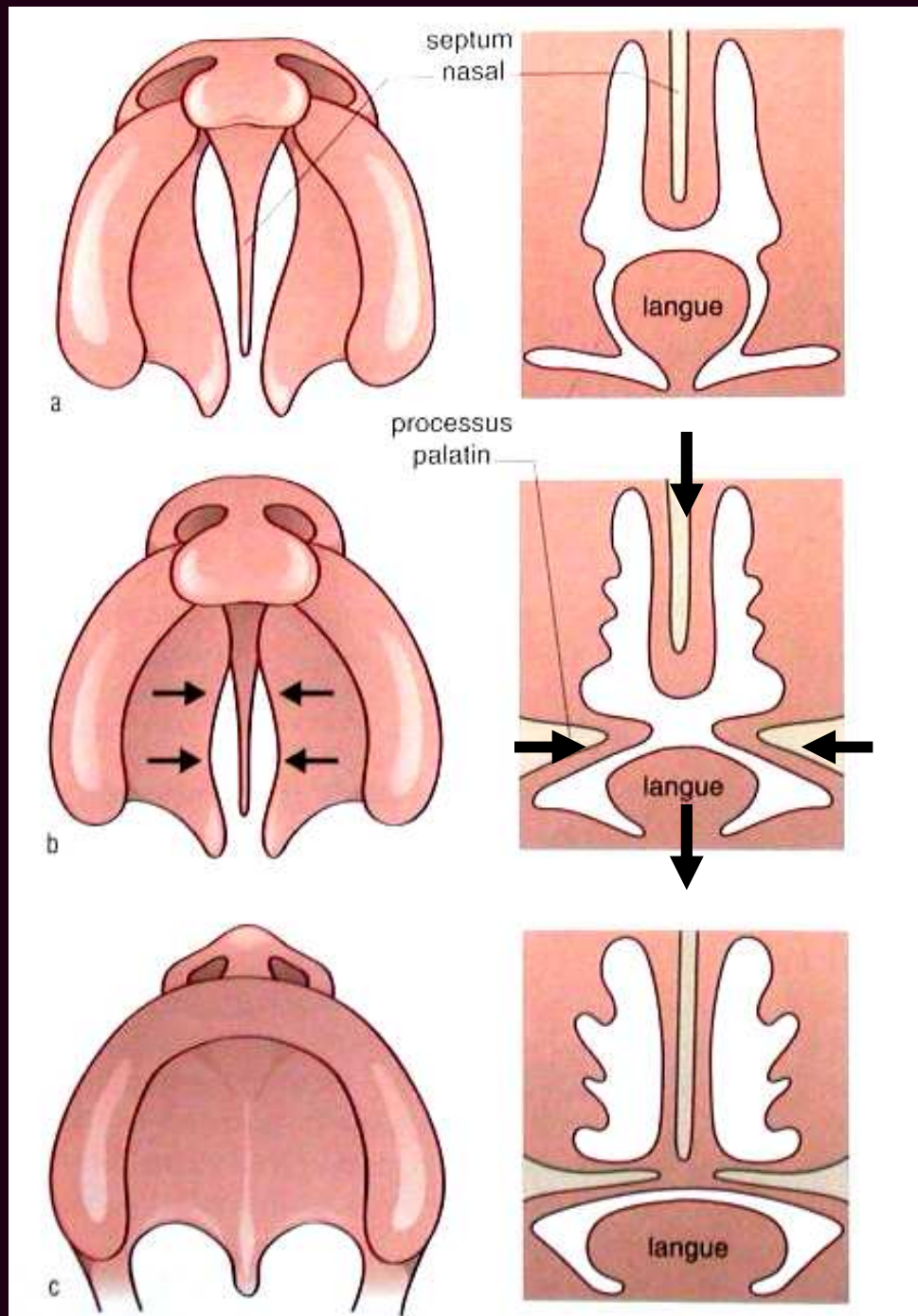
4-7^{ème} semaine



Palais secondaire

6-10^{ème} semaine





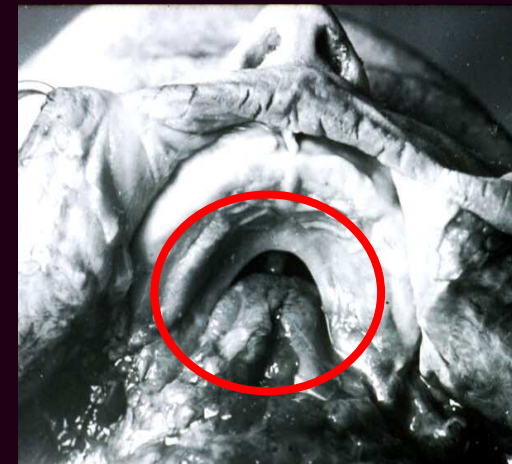
45^e j :

langue verticale

7 semaines :

**abaissement de la
langue**

Fermeture du palais II



Division palatine « secondaire »



**Absence de corrélation entre le type de division palatine
et les troubles de l'oralité**

Gravité du Pierre Robin



Sévérité du DNTC

La dysoralité

trouble de la succion-déglutition

= **Succion absente ou trop lente** →

- Ingesta insuffisants
- Fausses routes
- Malaises au biberon

Déséquilibre fonctionnel : muscles voile, pharynx, langue

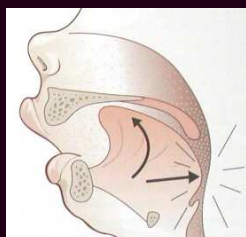
Troubles potentialisés par les conditions anatomiques locales :

DP



- pas de dépression intrabuccale
- reflux nasal

glossoptose



- obstruction respiratoire

Trouble de la succion-déglutition

Temps buccal

- **Absence ou lenteur de tout mouvement de succion**
- **Mouvements incoordonnés de la langue**

Temps pharyngien

- **Mouvements de déglutition partiels, anarchiques, fragmentaires**
- **Absence ou retard des réflexes de fermeture**
 - **reflux nasal**
 - **fausse route laryngée**

Trouble de la succion-déglutition

conséquences

→ **Aggravation de la détresse respiratoire**

→ **Pneumopathies d'inhalation** ← fausses routes, RGO

→ **retard staturo-pondéral**  succion inefficace
bilan énergétique ⊖

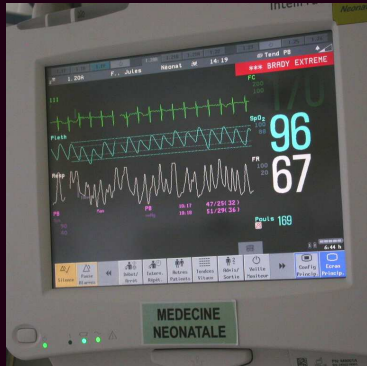
Évaluation clinique

Stades de gravité :

- 1. Autonomes sur le plan ventilatoire et alimentaire**
- 2. Justifient d'une alimentation entérale**
- 3. Alimentation entérale et trouble ventilatoires nécessitant une surveillance intensive pendant au moins 2 mois**

S. de Pierre Robin : la prise en charge

néonatalogie



Tr. respiratoires → Pc vital



- **oxymétrie +/- polysomnographie**
- **nasopharyngoscopie : sévérité de la glossoptose**

Méthodes thérapeutiques

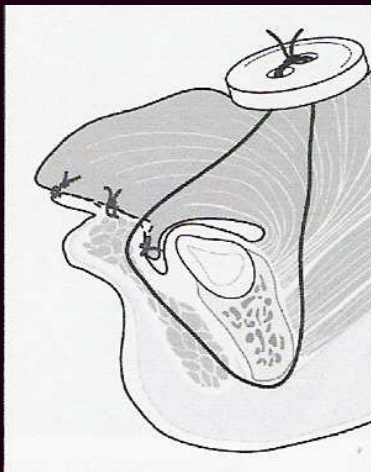
La plus efficace, la moins traumatique !



**Liberté des VAS
Privilégier la fonction**

Airway : escalade thérapeutique

- **Traitement positionnel** 😊 😊 😊
- **Intubation naso-pharyngée, PPC**
- **Intubation laryngée**
- **Traitement chirurgical** ☹️



- labioglossopexie
- distraction
- trachéotomie



S. de Pierre Robin : la prise en charge

Ventilation correcte

L'alimentation

**Respect et stimulation
de la fonction de succion-déglutition**



L'alimentation

- **tétine molle, fendue, de forme normale**
- **tétée orthostatique**



+ traitement du RGO

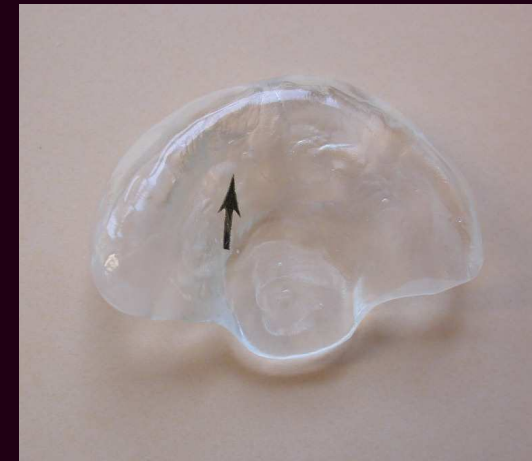


**SNG
en complément**



Tétine de veau !

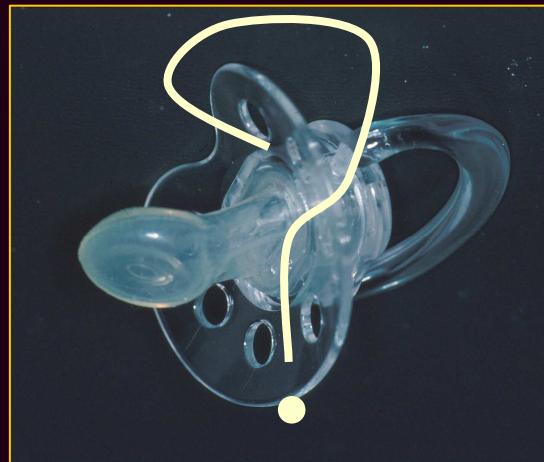
Plaque palatine



Meilleur positionnement de la langue : + horizontale et antérieure



Stimulation sensorielle et psychomotrice



La succion-déglutition = moteur de croissance

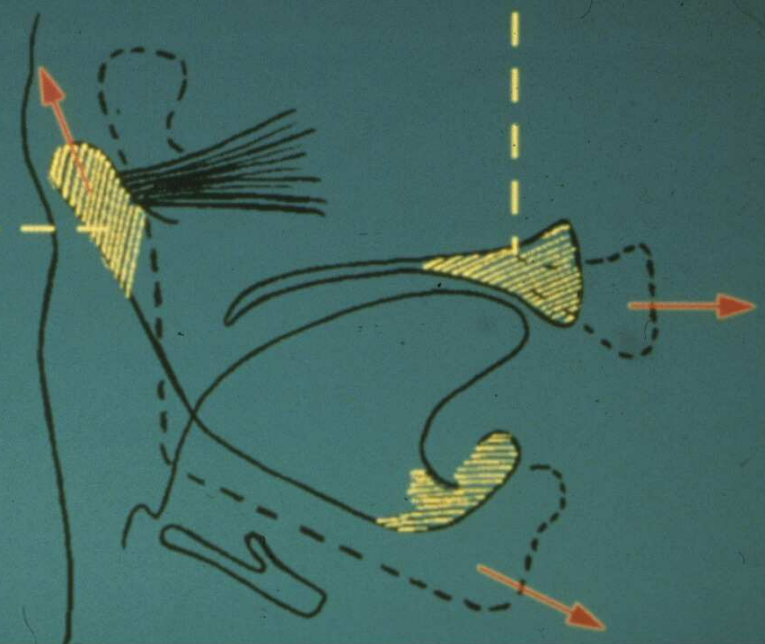
- **Succion / Déglutition**
- **Proprioception**
- **Mouvements mandibulaires**



Conformation maxillaire



Croissance condylienne





Tétée efficace



Rattrapage mandibulaire



3 ans



Naissance

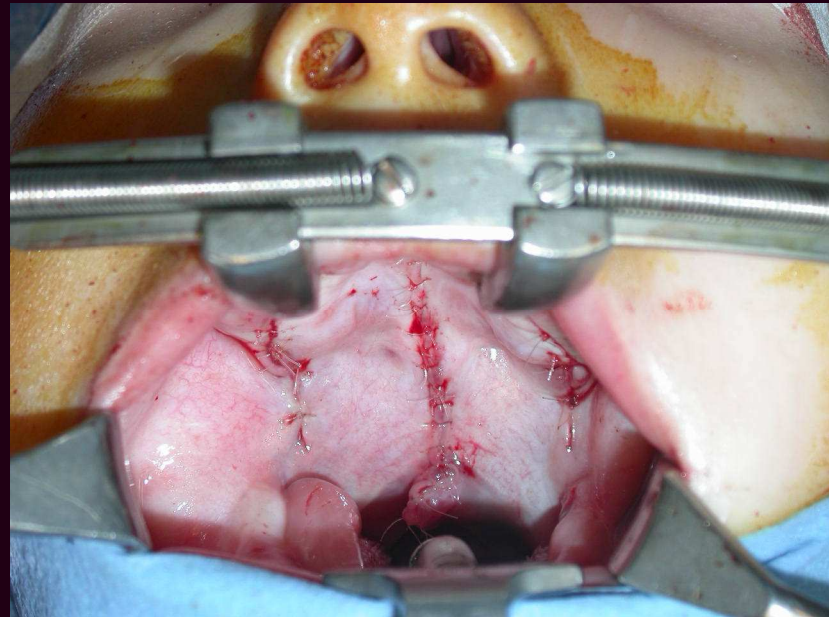
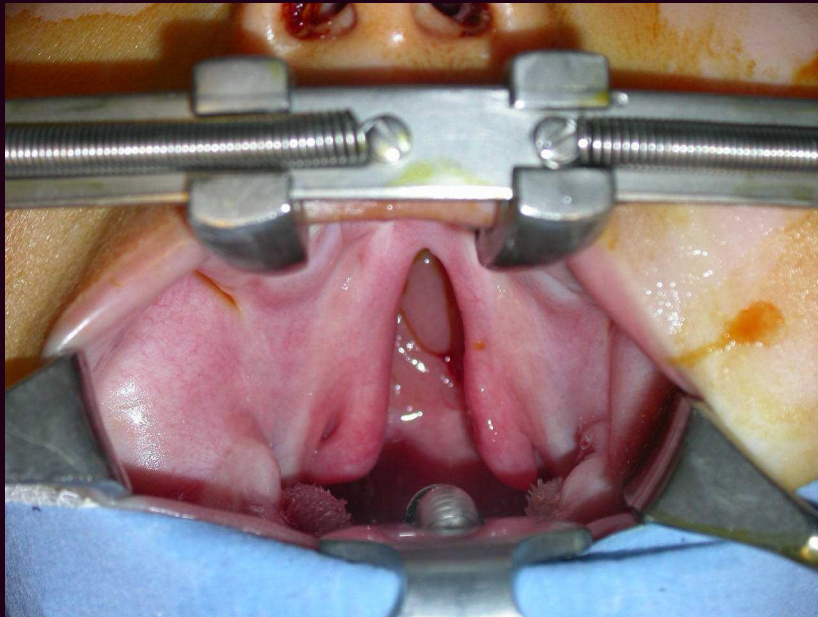
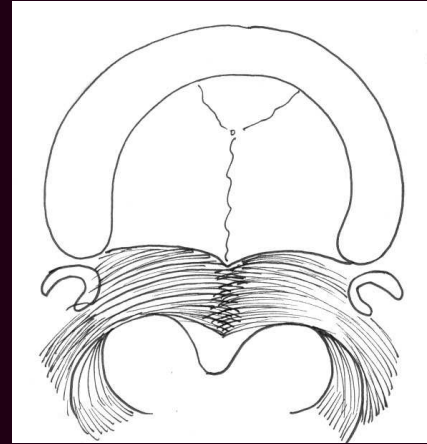
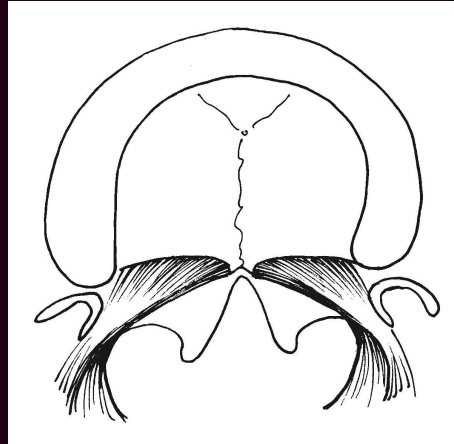
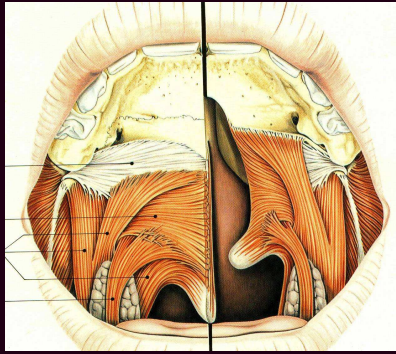


1 an



3 ans

Staphylorrhaphie 8 mois



Pronostic

à court terme :

 **gravité des signes de DNTC**

fonction respiratoire, orodigestive, neurovégétative

à moyen terme :

- **maturation progressive du tonus pharyngo-laryngé**
- **alimentation corticale secondaire volontaire**

alimentation à la cuillère (2^{ème} semestre)



Prise en charge initiale lourde

Bons résultats à long terme



intelligence normale

développement staturo-pondéral

développement fonctionnel



Mortalité = 0

PR isolés



conclusion

Prise en charge pluridisciplinaire

Pédiatre

Puéricultrices

Généticien



**Chirurgien
maxillo-facial**

Orthophoniste

ORL