

Mon enfant est porteur de la Séquence de Pierre Robin

Centre de Compétences Maladies Rares des Pays de la Loire
pour le traitement des troubles de la succion-déglutition et
des syndromes de Pierre Robin

Ce livret s'adresse aux parents et à l'entourage des enfants porteurs de la séquence de Pierre Robin. Dans ce livret, vous pourrez trouver des informations sur la séquence de Pierre Robin mais également sur la prise en charge pluridisciplinaire dont votre enfant pourra bénéficier au Centre de Compétence Maladies Rares SPR et troubles de succion-déglutition des Pays de Loire.

Ce livret présente les différents suivis qui peuvent être entrepris tout au long de l'enfance, et ce jusqu'à l'âge adulte. Vous pourrez consulter les différentes étapes de prises en charge tout au long du développement de votre enfant.

Qu'est-ce que la Séquence de Pierre Robin (SPR) ?	4
La triade malformative	4
Les conséquences fonctionnelles de la SPR à la naissance	7
Les autres troubles	10
Le diagnostic.....	12
Les degrés de sévérité	14
Les contextes d'apparition de la SPR.....	15
La prise en charge de la Séquence de Pierre Robin	16
La prise en charge des troubles respiratoires	16
Le traitement positionnel.....	19
La canule de Guédel	20
La sonde nasopharyngée	20
La labioglossopexie	21
La ventilation non invasive (VNI).....	24
La trachéotomie	26
La prise en charge des difficultés alimentaires	27
Comment faire pour faciliter la prise de lait ?	28
Qu'est-ce que l'alimentation par sonde nasogastrique ?	29
Qu'est-ce que l'alimentation par gastrostomie ?.....	30
La prise en charge de la fente vélo-palatine	33

CHU de Nantes

livret d'information

Les suivis au cours de l'enfance	36
Le suivi ORL	36
Le suivi orthophonique	40
Les troubles de l'oralité	40
Les troubles du langage	46
L'insuffisance vélaire :	48
Les chirurgies secondaires :	50
Le suivi psychologique	51
Grandir avec la Séquence de Pierre Robin	53
Le syndrome d'apnée obstructif du sommeil (SAOS)	53
L'hygiène bucco-dentaire:	55
La prise en charge orthodontique:	58
Le syndrome de Stickler	60
Définition	60
La prise en charge :	61
Quelques sources	63
Témoignages de parents	65
Glossaire	68
Calendrier général de la prise en charge et les possibles interventions à prévoir	75
Une équipe à votre écoute	76

Qu'est-ce que la Séquence de Pierre Robin (SPR) ?

La Séquence de Pierre Robin (SPR) est une pathologie rare, présente dès la naissance et parfois diagnostiquée durant la grossesse. Elle touche en moyenne 1 enfant sur 8000 à 14 000. Il est difficile d'avoir une estimation précise du nombre d'individus atteints.

La SPR se caractérise par la présence de plusieurs signes :

- une triade malformative* (un microrétrognathisme*, une glossoptose* et une fente palatine*)
- des difficultés respiratoires
- des difficultés alimentaires

Le terme de séquence* est utilisé car les manifestations cliniques de la SPR sont dépendantes les unes des autres.

La triade malformative



Qu'est-ce que la triade malformative ?

La triade malformative se caractérise par la présence d'un microrétrognathisme, d'une glossoptose et d'une fente palatine postérieure.

CHU de Nantes

livret d'information

La triade malformative est liée à un dysfonctionnement ou une immaturité du tronc cérébral*, qui est responsable de la mise en place du réflexe de succion-déglutition. Ce réflexe provoque les premiers mouvements de la langue. Ces mouvements permettent le développement de la mandibule. En cas d'absence de stimulation, la mandibule ne grandit pas. La langue n'a pas assez de place dans la bouche et obstrue la cavité nasale. Le palais ne peut se fermer correctement ce qui provoque la fente palatine.

A la naissance, la microrétromandibulie et la glossoptose sont en grande partie responsables des troubles respiratoires obstructifs.

- Le ***micrognathisme*** se caractérise par un développement insuffisant de la mâchoire inférieure (la mandibule) qui apparaît comme étant plus petite par rapport à la mâchoire supérieure.
- Le ***rétrognathisme*** désigne la position de la mâchoire inférieure, qui apparaît comme étant en retrait ou « rentrée vers l'intérieur » lorsqu'elle est observée de profil. On parle donc de microrétrognathisme lorsque les deux sont observés.



Microrétrognathisme chez un nouveau-né nécessitant une oxygénothérapie nasale. On observe le menton qui apparaît rentré vers l'intérieur.

- La ***glossoptose*** correspond à une position anormale de la langue. Au repos, la langue du nouveau-né est normalement posée sur la gencive inférieure. En cas de glossoptose, la langue est verticale et elle a tendance à basculer vers l'arrière (dans le pharynx) et à obstruer les voies respiratoires.

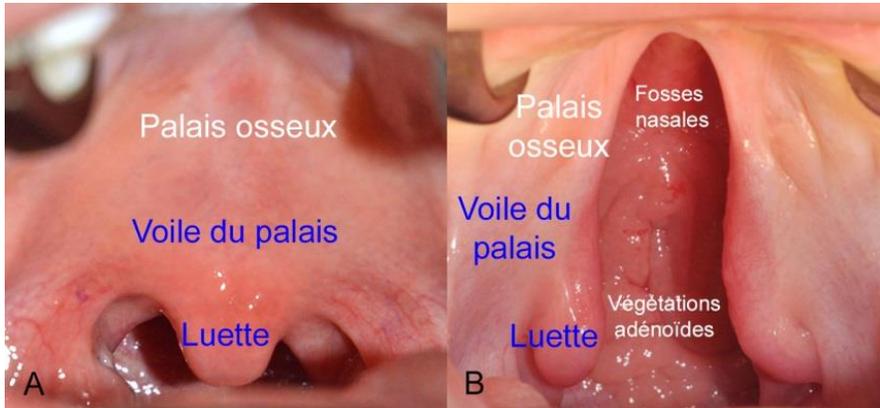
- ***La fente vélo-palatine*** se caractérise par une absence de fermeture du palais et/ou du voile du palais, qui laisse une communication entre la bouche et les fosses nasales. Une fente palatine n'est pas visible sur le visage de l'enfant ou du fœtus.

Dans la SPR, la position verticale de la langue durant la formation du palais empêche sa fermeture avant la naissance.

CHU de Nantes

livret d'information

La fente est souvent large et correspond à l'empreinte laissée par la langue sur le palais.



Voile du palais normal (A) et fente vélo-palatine (B). Noter la communication anormale entre la bouche et les fosses nasales.

Les conséquences fonctionnelles de la SPR à la naissance

Des difficultés respiratoires et des troubles d'alimentation sont les principales conséquences fonctionnelles.

- **L'obstruction respiratoire** est un marqueur de la Séquence de Pierre Robin. Elle peut avoir différentes causes :
 - La glossoptose (la langue est positionnée à la verticale et bascule en arrière)

- Le collapsus pharyngé* : c'est un accolement des parois du pharynx, gênant le passage de l'air vers les poumons. Il s'agit d'une cause obstructive.
- L'immaturation du tronc cérébral* (le tronc cérébral est responsable de la régulation de la respiration, de la fréquence cardiaque ainsi que des réflexes comme la succion ou la déglutition).

L'obstruction respiratoire est imprévisible. A la naissance, plusieurs situations peuvent être rencontrées :

- un nouveau-né qui respire parfaitement,
- un nouveau-né qui respire avec une aide légère
- un nouveau-né qui présente une détresse respiratoire aigüe.

Si le diagnostic de SPR est suspecté à la naissance, un transfert en soins intensifs néonataux est recommandé pour effectuer une évaluation respiratoire et réaliser d'éventuels examens complémentaires.

Après la naissance, des difficultés respiratoires, absentes initialement, peuvent apparaître.

L'obstruction respiratoire peut se manifester par des signes de lutte (voir encadré), des malaises avec cyanose* durant l'alimentation.

Le sommeil peut être ponctué de réveils brutaux, avec agitation et sueurs, notamment lorsque le nouveau-né est couché sur le dos.

Les troubles respiratoires sont évalués par l'observation clinique, l'oxymétrie continue*, la capnométrie*, l'enregistrement du sommeil.



Quels sont les signes caractéristiques d'une difficulté respiratoire ?

- un bruit à l'inspiration (stridor*)
- un battement des ailes du nez,
- un tirage sus sternal*, intercostal*, cervical*
- des apnées

▪ Les difficultés alimentaires

→ Le nouveau-né peut présenter des capacités de succion et de déglutition déficitaires et en conséquence des difficultés d'alimentation.

La prise du biberon est possible mais peut s'avérer difficile notamment en raison des troubles respiratoires et de la présence de la fente palatine. Pourtant les apports nutritionnels sont essentiels au nouveau-né car les efforts respiratoires qu'il fournit entraînent une augmentation de ses dépenses énergétiques.

Une surveillance quotidienne du poids est nécessaire.

En cas de mauvaise prise de poids ou de malaises répétés pendant le biberon, une alimentation entérale* (grâce à une sonde naso-gastrique) peut être envisagée pour compléter l'alimentation au biberon.

Lorsque la sonde naso-gastrique est indispensable au-delà de deux mois, il est proposé de passer à l'alimentation par gastrostomie* (l'alimentation est permise grâce à une sonde qui est directement placée dans l'estomac).

Vers six mois, lors de la diversification, le passage à la cuillère facilite l'alimentation car il s'agit d'une action volontaire.



Repères de développement de l'oralité :

9^{ème} semaine de gestation : La langue, qui était positionnée à la verticale descend dans la cavité buccale. La main s'approche des lèvres, la bouche s'ouvre et la langue sort pour toucher la main. C'est le réflexe de Hooker.

18^{ème} semaine de gestation : Les premières séquences de succion/déglutition apparaissent.

Vers 32 semaines de gestation : Il y a une possibilité de coordination de la succion-déglutition- respiration.

A 41 semaines : La séquence de succion-déglutition-ventilation devient pleinement mature.

De la naissance à 4/6 mois : C'est le développement de l'oralité primaire (les comportements sont automatiques, ils sont localisés dans le tronc cérébral).

A 4/6 mois de vie : C'est le début du développement de l'oralité secondaire, volontaire. C'est à cet âge que peut se faire le passage à la cuillère. C'est l'âge de la diversification alimentaire.

Les autres troubles

Un trouble au niveau de la **motricité œsophagienne** peut être observé, ce qui entraîne un reflux gastro-œsophagien* (le RGO se manifeste par des régurgitations). Le RGO est fréquemment rencontré dans la SPR. La toux, les régurgitations à distance des repas ou encore les vomissements peuvent en être les marqueurs.

CHU de Nantes

livret d'information

Une **dysrégulation cardiaque** peut être visible dans la SPR, elle se caractérise par une hyperactivité vagale. Cette hyperactivité se manifeste par des malaises avec des excès de pâleur ou de cyanose*, des syncopes*, des bradycardies* ou des apnées.

Chaque manifestation de SPR est très différente d'un enfant à l'autre et chaque enfant évolue différemment.

Votre enfant ne présentera pas systématiquement tous les symptômes et chacun d'eux sera d'intensité variable.

Le diagnostic

Le diagnostic de SPR peut parfois se faire en anténatal ou en postnatal. Les signes évocateurs de la séquence ne sont pas toujours visibles à l'échographie.

La présence d'un hydramnios* ou un excès de liquide amniotique, est révélateur du défaut de succion-déglutition. Si le fœtus ne déglutit pas assez de liquide amniotique, celui-ci s'accumule.

La présence d'une microgastrie* (d'un petit estomac) témoigne également du défaut de succion-déglutition.

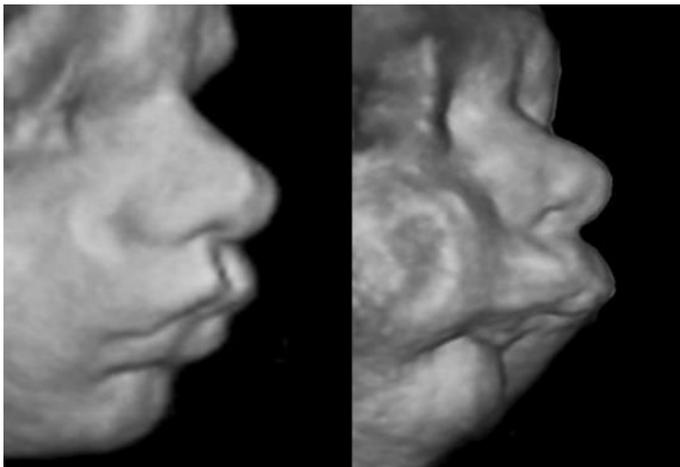
Le défaut de déglutition ne permet pas au liquide d'être ingéré et ne contribue donc pas au bon développement de l'estomac.

Le rétrognathisme peut également être visible à l'échographie et permet, en association avec les autres signes caractéristiques, d'évoquer la Séquence de Pierre Robin.

CHU de Nantes

livret d'information

Clichés échographiques : Dr Le Vaillant



A gauche, la position du menton est normale. Sur l'échographie de droite, on remarque la présence d'un rétrognathisme, le menton est rentré vers l'intérieur.

▪ *Les signes visibles à l'échographie ne sont pas prédictibles des difficultés respiratoires pouvant survenir à la naissance. Il est donc impossible en anténatal d'estimer la gravité de la SPR.*

▪ *L'accouchement devra se faire dans une maternité de niveau 3. Elle comporte un service de réanimation néonatale et les équipements indispensables pour une bonne prise en charge de votre bébé.*

Les degrés de sévérité

On peut regrouper les différentes situations en trois stades de sévérité :

Le stade 1 : A ce stade, le visage de l'enfant est évocateur de la SPR (le menton est en retrait), et les difficultés respiratoires et alimentaires liées à la SPR sont quasiment inexistantes. La prise du biberon est possible avec un accompagnement et l'utilisation de biberons et tétines adaptés (car la fente palatine limite les possibilités de succion).

Le stade 2 : A ce stade, la gêne alimentaire est au premier plan et la gêne respiratoire est peu importante. Une nutrition entérale* (sonde naso-gastrique*) peut être envisagée en soutien à la mise en place du biberon. Un reflux gastro-oesophagien (RGO) est souvent présent. Lors de l'alimentation un accompagnement est indispensable.

Le stade 3 : A ce stade, les difficultés respiratoires sont au premier plan ce qui implique la mise en place de mesures ventilatoires urgentes. Les nouveau-nés sont nourris par sonde naso-gastrique* (SNG) ou gastrostomie*. On observe également un reflux gastro-oesophagien (RGO) important voire des troubles de la régulation cardiaque. L'accompagnement pour l'alimentation est primordial.

Les contextes d'apparition de la SPR

Certaines hypothèses vont dans le sens d'une cause génétique pouvant être à l'origine de la séquence.

- **La SPR isolée** : on observe uniquement les éléments caractéristiques de la pathologie mais pas de syndrome associé. Cela représente 50% des SPR.

Différents examens sont nécessaires durant la grossesse et à la naissance afin de s'assurer du caractère isolé de la séquence.

- **La SPR syndromique** : lorsque la séquence est associée à d'autres malformations dont l'origine génétique est connue. Le syndrome de Stickler est le syndrome le plus fréquemment rencontré dans la SPR.

- **La SPR malformative** : lorsque différentes malformations sont observées sans qu'un syndrome préalablement connu ne soit identifié.

En cas de découverte de SPR durant la grossesse ou à la naissance, une consultation avec un pédiatre généticien sera nécessaire.

La prise en charge de la Séquence de Pierre Robin

La prise en charge des troubles respiratoires

Cette partie recense l'essentiel des propositions thérapeutiques du CHU de Nantes. Le livret permet un descriptif de la prise en charge, mais il est important de garder à l'esprit que votre enfant ne sera pas concerné par chacune de ces interventions.

Les manifestations des troubles respiratoires dans la SPR, sont très variables d'un enfant à l'autre.

Pour chacune de ces interventions, le personnel médical sera à vos côtés pour vous accompagner et écouter vos questionnements.



Quels sont les examens permettant d'évaluer la gravité des troubles respiratoires ?

Plusieurs examens sont nécessaires afin d'évaluer l'origine ainsi que la gravité des difficultés respiratoires.

▪ **L'observation de votre enfant est capitale.** Elle est réalisée par l'ensemble des soignants et elle vous est expliquée afin que vous puissiez détecter les troubles respiratoires et en informer l'équipe médicale. Cette observation est faite durant le sommeil, lors de l'alimentation, lors des phases d'éveil sur le dos et en position droite, verticale.

CHU de Nantes

livret d'information

- Une **auscultation pulmonaire** ainsi qu'une **radiographie pulmonaire** peuvent être réalisées pour éliminer une pathologie pulmonaire.
- Une **polysomnographie*** (PSG) étudie les phases de sommeil du nouveau-né. Elle est réalisée pendant le sommeil. Elle permet d'évaluer et de quantifier les apnées. La polysomnographie permet de distinguer les apnées d'origine obstructive* des apnées d'origine centrale*.
- Une **nasofibroscopie*** est réalisée dans le but d'explorer les fosses nasales, la langue, le pharynx et le larynx. Il s'agit d'un examen inconfortable pour le nouveau-né mais indolore, réalisé par l'ORL pédiatrique à l'aide d'une caméra fine et flexible passée dans la narine. Elle permet de décrire le niveau et le degré d'obstruction du pharynx voire du larynx et de détecter une éventuelle malformation associée.



Nasofibroscopie réalisée chez un nouveau-né porteur d'une SPR. L'examen est indolore et dure quelques minutes.

- Une **oxymétrie continue*** permet d'évaluer le taux d'oxygène présent dans le sang (saturométrie*), la sévérité et la fréquence des désaturations grâce à un capteur collé sur la pulpe du doigt. Ce dispositif indolore alerte en cas de désaturation*.



Capteur de saturation en place sur le dos du pied, et relié au moniteur permettant de surveiller l'oxymétrie en continu.

- Une **capnométrie transcutanée*** peut également être réalisée. Il s'agit de mesurer la quantité de dioxyde de carbone dans le sang à travers un capteur posé sur la peau. La mesure des **gaz du sang** consiste à mesurer le taux d'O₂ et de CO₂ dans le sang grâce à un prélèvement réalisé dans une artère. Elle permet d'évaluer le retentissement de l'obstruction sur l'organisme.

La prise en charge n'est pas la même, s'il s'agit d'une SPR de stade 1 ou d'une SPR de stade 3.

L'objectif est de mettre en place un traitement efficace et le moins invasif* possible.

CHU de Nantes

livret d'information

Le traitement positionnel

Le décubitus* ventral (positionner l'enfant sur le ventre) est la première mesure réalisée en salle de naissance. Il s'agit d'un traitement ne nécessitant pas de matériel spécifique.

Le fait de positionner l'enfant allongé sur le ventre ou sur le côté permet à la langue d'aller vers l'avant et donc de libérer les voies aériennes.



Nouveau-né en décubitus ventral. On peut observer la présence d'une sonde d'alimentation

Inconvénients du traitement positionnel :

- La position ventrale n'est pas recommandée durant le sommeil pour les nouveau-nés dans le cadre de la prévention des morts inattendues des nourrissons.
- Il est nécessaire que votre enfant ait un scope* (il s'agit d'un moniteur donnant des informations comme la fréquence du cœur et la saturation en oxygène).
- Lorsque votre enfant est allongé sur le ventre, il est plus difficile de détecter les signes de lutte respiratoire.

La canule de Guédel

La canule de Guédel, un petit tube, est utilisée afin de libérer les voies aériennes. Elle pousse la langue vers l'avant et empêche la glossoptose. Elle est introduite dans la bouche et laisse passer l'air à travers une canule.

Il s'agit d'une mesure d'urgence temporaire qui ne permet pas l'alimentation par la bouche. Elle est généralement remplacée par une sonde naso-pharyngée.

La sonde nasopharyngée

Lorsque le traitement positionnel ne permet pas d'éliminer les difficultés respiratoires, une sonde nasopharyngée (SNP) peut être posée dans la fosse nasale. Il s'agit d'un « tube » souple dont l'extrémité est positionnée en arrière de la langue. Elle permet la libération des voies respiratoires.

Si votre enfant a une sonde nasopharyngée il peut être alimenté au biberon. Toutefois, il faut retirer un peu la sonde lors du repas pour éviter le reflux de lait par le nez.

L'efficacité est contrôlée par la disparition des signes de lutte et par la normalisation du taux d'oxygène et de dioxyde de carbone dans le sang. Si la SNP est efficace et bien tolérée, le retour à domicile peut être envisagé.

CHU de Nantes

livret d'information



Inconvénients de la SNP :

- Difficulté de positionnement et risque de déplacement de la sonde, ce qui la rend moins efficace.
- Possibilité d'une irritation du pharynx* (RGO, nausées, vomissements).
- Risque d'irritation du nez par la sonde et de la peau par les pansements collants servant à la maintenir.
- Risque d'obstruction ou d'expulsion de la sonde.
- Inefficacité lorsque l'obstruction respiratoire est plus basse que le niveau de la langue.

▪ Si la SNP est efficace mais mal tolérée ou qu'un retour à domicile ne peut être envisagé, une labioglossopexie peut être proposée en alternative.

▪ Si la SNP n'est pas suffisamment efficace seule, une ventilation sur sonde peut être effectuée de façon transitoire.

La labioglossopexie

Ce geste chirurgical consiste à fixer temporairement la partie inférieure de la langue à la lèvre inférieure.

Cela permet d'avancer la langue afin qu'elle ne bascule plus en arrière ou qu'elle se bloque dans la fente palatine. La labioglossopexie (LGP) est pratiquée sous anesthésie générale. Elle nécessite une intubation sous contrôle fibroscopique* par des anesthésistes pédiatriques entraînés. Le positionnement de la langue permet de prendre plus facilement la tétine et facilite donc la succion.



Labioglossopexie en place chez un nourrisson de 2 mois.

L'efficacité de la LGP est contrôlée par la disparition des signes de lutte et par la normalisation du taux d'oxygène et de dioxyde de carbone dans le sang.

Si la LGP est efficace, le retour au domicile peut se faire généralement 10 jours après l'intervention sans sonde d'alimentation ni scope.

Si la LGP n'est pas suffisamment efficace seule, une ventilation non invasive (VNI) peut être associée à la labioglossopexie.

La langue est libérée lors de la fermeture de la fente palatine vers l'âge de 6 mois. Il n'y a pas de séquelle cicatricielle.

En cas d'inefficacité, ou selon chaque situation, une nouvelle labioglossopexie ou une trachéotomie peuvent être discutées.

Pour cette intervention, vous serez accompagnés par le chirurgien maxillo-facial et stomatologue*. Il vous précisera les enjeux et les conséquences de l'intervention et vous accompagnera à la suite de l'intervention.



Inconvénients de la LGP :

- La LGP nécessite une équipe chirurgicale et anesthésique entraînée à cette procédure et n'est pas réalisée dans tous les centres.
- Après l'intervention une surveillance de 24h est recommandée en réanimation pédiatrique avant de lever la respiration artificielle.
- Le nouveau-né est alimenté exclusivement par sonde d'alimentation pendant une semaine après l'opération pour prévenir tout risque d'infection de la cicatrice.
- La tétine physiologique est contre-indiquée pendant cette période.
- Risque précoce de lâchage de la suture et plus tardif de relâchement des tissus pouvant en diminuer l'efficacité.



Enfant de 3 ans ayant bénéficié d'une labioglossopexie peu après la naissance. Noter l'absence de cicatrice sur la lèvre et sous la langue

La ventilation non invasive (VNI)

La ventilation non invasive peut être proposée en première intention en cas d'inefficacité du traitement positionnel ou en seconde intention après échec de la sonde naso-pharyngée ou de la labioglossopexie.

Elle se présente sous la forme d'un masque nasal (et parfois buccal) maintenu par des sangles élastiques autour de la tête, relié à un respirateur.

Le principe est d'envoyer de l'air et/ou de l'oxygène dans les voies respiratoires pour les maintenir ouvertes pendant l'inspiration et l'expiration. C'est un dispositif peu invasif mais parfois difficile à maintenir sur le visage du nouveau-né. Il nécessite un personnel soignant entraîné.

Le retour à la maison est possible sous forme d'une hospitalisation à domicile avec un prestataire qui assure la maintenance du dispositif et recueille les données respiratoires pour l'équipe médicale. Le masque est d'abord porté en permanence puis, selon les données respiratoires, est

CHU de Nantes

livret d'information

proposé progressivement uniquement pendant les phases de sommeil.



Dispositif nasal de ventilation non invasive chez un nouveau-né présentant une SPR et ayant déjà bénéficié d'une labioglossopexie. Le dispositif nasal permet de prendre la tétine.



Inconvénients de la VNI :

- La VNI nécessite au début le port continu du masque. S'il est mal adapté, il peut être moins efficace et être source d'inconfort voire d'irritation oculaire.
- Ce dispositif peut venir perturber le développement de l'oralité* et provoquer un trouble de la sensibilité au niveau oro-facial.
- Appliquer en permanence sur le visage, le masque peut gêner temporairement la croissance faciale.

La trachéotomie

Il s'agit d'une intervention chirurgicale consistant à placer une canule respiratoire dans la trachée* grâce à un passage réalisé à travers la peau.

Cette mesure réversible est maintenue le temps de la disparition des signes d'obstruction respiratoire.

L'orifice de trachéotomie se referme lorsque l'on retire la canule.

Cette mesure très efficace sur les troubles respiratoires, n'est proposée qu'en cas d'échec des mesures précédentes et dans certains cas particuliers car elle nécessite des soins constants et présente des risques de complication.

Afin d'envisager un retour à domicile en toute sécurité, vous serez formés aux soins spécifiques de la trachéotomie (nettoyage, changement, aspirations...).



Inconvénients de la trachéotomie:

- Il s'agit d'une opération invasive qui est réalisée sous anesthésie générale.
- Après l'intervention, une surveillance de 24h est recommandée en réanimation pédiatrique avant de lever la respiration artificielle.
- Les sécrétions trachéales abondantes au début requièrent des aspirations régulières. Il existe un risque d'infection cutanée et pulmonaire.
- Le sevrage de la trachéotomie peut être difficile.

CHU de Nantes

livret d'information

La prise en charge des difficultés alimentaires

Dans cette partie, différentes indications vous sont données pour faciliter l'alimentation de votre enfant : au début il est fréquent de passer par une phase de « tâtonnement » avant de trouver le traitement le plus adapté.

Dans cette partie, comme pour les troubles respiratoires, toutes les adaptations et interventions citées ne concerneront pas forcément votre enfant.

Dès la naissance, des difficultés d'alimentation peuvent survenir.

Ces difficultés sont dues à la présence de la fente palatine et à la perturbation de la succion/déglutition liée à la SPR mais surtout aux troubles respiratoires.

En fonction du stade de gravité de la SPR, les conséquences ne seront pas les mêmes.

En raison des difficultés de succion dues à la SPR, un pédiatre spécialisé en lactation pourra vous accompagner et vous conseillera si vous souhaitez allaiter votre enfant.

Au **stade 1**, les repas peuvent être plus difficiles et plus longs, il sera donc conseillé d'adopter des stratégies facilitatrices (utiliser une tétine adaptée, adopter une position aidante pour l'enfant) afin que le repas reste un instant privilégié et un moment de plaisir.

La prise du biberon est possible mais une tétine adaptée peut être nécessaire afin de faciliter la prise de lait : les tétines en caoutchouc deuxième âge ramollies ou les tétines conçues spécifiquement pour les fentes permettent de contrôler le débit de lait et s'adaptent même lorsque la succion est très faible.

Comment faire pour faciliter la prise de lait ?

- Il est possible d'utiliser une tétine en caoutchouc en la faisant bouillir à plusieurs reprises.
- Si cela semble compliqué pour votre bébé, vous pouvez appuyer sur la tétine afin de faciliter le passage du lait. Dans certains cas il peut être possible d'élargir très légèrement le trou de la tétine mais il sera nécessaire de demander l'avis d'un professionnel car cela n'est pas toujours recommandé.
- La position du bébé est primordiale : il est important que le buste et la tête de votre bébé restent bien droits



Exemple d'alimentation avec une tétine spéciale fente, en maintenant la tête du nouveau-né en rectitude.

- En raison de la fente palatine, des reflux nasaux* peuvent survenir. Cela est dû à la communication qui existe entre la

CHU de Nantes

livret d'information

cavité buccale et les fosses nasales. Il n'y a aucune inquiétude à avoir. Il est conseillé de nettoyer le nez avec du sérum physiologique, après le repas.

- Dans certains cas, le biberon-tasse peut faciliter l'alimentation de votre bébé : il permet aux nourrissons de boire comme à la petite cuillère. Cela permet de développer le lapage et de stimuler l'oralité. Cependant l'utilisation de ce biberon doit être transitoire (la labioglossopexie limite les possibilités de lapage). Il est important de demander conseil avant d'adopter ce biberon.

Aux **stades 2 et 3**, l'alimentation par la bouche n'est pas immédiatement possible, une nutrition entérale est envisagée.

La pose d'une sonde naso-gastrique (SNG) est préconisée lorsque l'alimentation au biberon n'est pas possible ou lorsqu'elle n'est pas suffisante pour apporter les quantités nutritives nécessaires à votre bébé. La succion non nutritive* peut être poursuivie en fonction de l'avis médical.

Qu'est-ce que l'alimentation par sonde nasogastrique ?

Elle consiste à administrer les nutriments essentiels directement dans l'estomac sans que cela ne passe par la bouche. La sonde est introduite par le nez et descend jusque dans l'estomac.

Elle est généralement bien tolérée mais peut provoquer une irritation du pharynx et des reflux gastro-oesophagiens. Elle est retirée dès que les apports oraux sont suffisants pour s'en passer ou si l'on réalise une gastrostomie.



Extrait du livre « Lili Rose et une drôle de petite sonde » (de Nutricia Nutrition Clinique) illustré par Neski.



Nouveau-né présentant une SPR avec des troubles alimentaires (malaises au biberon). Sonde naso-gastrique en place.

Qu'est-ce que l'alimentation par gastrostomie ?

Une gastrostomie est préconisée lorsque la sonde nasogastrique n'est pas bien tolérée ou lorsque la nutrition entérale est prévue pour plusieurs mois.

CHU de Nantes

livret d'information

La pose d'une gastrostomie est une intervention pratiquée sous anesthésie générale. Elle consiste à faire communiquer l'estomac avec « l'extérieur » : pour cela une ouverture est réalisée au niveau de l'abdomen, où est placé un « bouton de gastrostomie ». Un tube est donc placé au niveau de ce bouton afin de faire passer l'alimentation.

Elle consiste à placer un dispositif entre la peau de l'abdomen et l'estomac, le bouton de gastrostomie, qui permet de faire passer les aliments directement dans l'estomac.

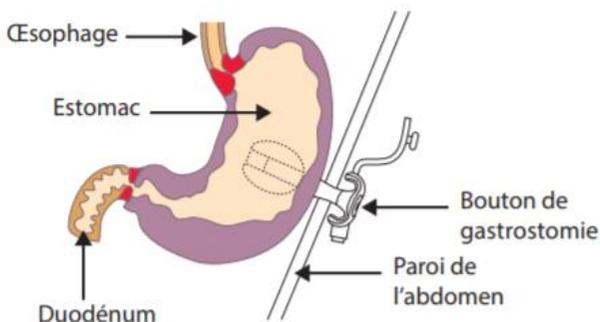


Schéma de gastrostomie réalisé par le Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage.

La gastrostomie :

- La gastrostomie ne vous empêche pas de donner le bain ou d'emmener votre enfant à la piscine.
- Elle n'empêche pas l'alimentation par voie orale, la prise de boissons et la prise en charge des troubles de l'oralité*.
- La gastrostomie ne contraint pas votre enfant de se mettre sur le ventre ou de ramper.
- Si un arrachement du bouton de gastrostomie survient, cela nécessite son remplacement car l'orifice de gastrostomie peut se refermer rapidement.
- **La gastrostomie n'est pas définitive : elle pourra être enlevée lorsque votre enfant n'en aura plus besoin ; dès qu'il pourra prendre une alimentation orale suffisante.**

Lorsque les reflux gastro-œsophagiens persistent, une opération de Nissen peut parfois être proposée. Il s'agit d'une intervention chirurgicale qui a pour but de renforcer le sphincter inférieur de l'œsophage afin d'éviter que les aliments ne remontent de l'estomac vers l'œsophage.

La prise en charge de la fente vélo-palatine

Il est important de rappeler que la fente vélo-palatine n'est pas visible sur le visage de votre enfant et, bien qu'elle rende l'alimentation plus difficile, l'allaitement maternel est possible dans certains cas, avec des adaptations. Un pédiatre spécialisé en lactation vous accompagnera. La fente n'empêche pas l'alimentation au biberon. Il est important de garder à l'esprit que les reflux nasaux sont liés à la présence de cette fente et ne représentent pas de danger pour votre enfant.

Dans la SPR la **fente vélo-palatine** peut être partielle ou complète, c'est-à-dire qu'elle ne peut toucher que le voile du palais* mais le plus souvent elle est complète et large.

i *Des livrets sur la « prise en charge des fentes de 0 à 6 mois » et sur « la prise en charge de 6 mois à 6 ans », sont disponibles sur le site internet du CHU de Nantes.*

La fente vélo-palatine est difficile à détecter à l'échographie, surtout quand elle ne touche que le voile du palais. Elle est repérée dans environ 50% des cas.

La présence de cette fente entraîne une communication anormale entre la bouche et les fosses nasales qui rend la succion peu efficace.



Quel est le rôle du voile du palais ?

Le voile du palais est formé de muscles et joue le rôle d'un clapet entre la cavité buccale (la bouche) et les fosses nasales. Pendant la respiration nasale, le voile se baisse, est au repos et permet le passage de l'air, des fosses nasales jusqu'au larynx puis aux poumons.

Lors de l'expiration orale (par la bouche) ou de la prononciation de sons oraux (« papa »), les muscles du voile se contractent, et le voile bloque le passage de l'air dans les fosses nasales.

Lors de la prononciation des sons nasaux (« maman, non »), le voile régule le passage de l'air entre la bouche et le nez en se contractant très rapidement.

Lors de la déglutition, la contraction du voile empêche le passage des aliments ou des liquides par le nez

On parle d'insuffisance vélo-pharyngée*, lorsque la contraction des muscles du voile n'est pas suffisante pour empêcher l'air ou les aliments de passer dans les fosses nasales.

- La fente palatine entraîne des **difficultés de succion** et les **reflux nasaux** sont fréquents. (→ cf. *partie sur les difficultés alimentaires*). Elle n'empêche pas la **croissance de votre enfant**.
- Un **suivi ORL** régulier est préconisé car la survenue d'otites séro-muqueuses est plus fréquente lorsqu'il y a une fente palatine. (→ cf. *partie sur le suivi ORL*).
- La fente palatine peut entraîner des **troubles du langage**.

Un suivi orthophonique peut être débuté à partir de 2 ans environ.

CHU de Nantes

livret d'information



Quelles sont les interventions nécessaires pour la fermeture des fentes vélo-palatines ?

La fente palatine ne présente pas de risque pour le bon développement de votre enfant. Elle peut donc être refermée à partir de l'âge de 6 mois lorsque les risques liés à l'anesthésie sont faibles.

- Si la fente touche uniquement le voile du palais ou s'il s'agit d'une fente complète mais étroite, l'intervention sera réalisée entre 6 et 10 mois.

- Dans le cas où la fente est complète, c'est-à-dire qu'elle touche **le voile et le palais osseux**, deux interventions sont envisagées : la **fermeture du voile** (la partie située au fond de la bouche) est réalisée vers 5-6 mois.

Elle permet d'améliorer la déglutition et la phonation car les muscles du voile sont réparés. La **fermeture du palais osseux (la partie de la fente située en avant)** est réalisée entre **15 et 18 mois**.

Cette intervention est programmée plus tardivement car la croissance naturelle de votre enfant va permettre de réduire la largeur de la fente. Jusqu'à la fermeture de la fente, il est fréquent d'observer des reflux nasaux. Après la fermeture du palais osseux, il n'y a généralement plus de reflux nasal. Il s'agit d'une opération réalisée par le chirurgien maxillo-facial et stomatologue.

Un suivi orthophonique précoce est ensuite nécessaire.

Les suivis au cours de l'enfance

Cette partie recense différents suivis qui peuvent être entrepris au cours de l'enfance. Il est important de noter que seuls l'évolution et le développement de votre enfant pourront permettre de vous orienter vers ces différents professionnels. Vous pourrez vous référer à cette partie le moment venu, Chaque enfant étant différent, les suivis décrits ne seront pas systématiquement entrepris.

Le suivi ORL

Le suivi ORL est primordial dans le cadre de la SPR. En complément des tests de dépistage réalisés à la naissance pour tout enfant, un suivi précoce mis en place vers 6/9 mois est nécessaire. Il va permettre le dépistage le plus précoce possible de la présence d'otites séro-muqueuses.



Qu'est-ce qu'une otite séro-muqueuse ?

Les otites séro-muqueuses (OSM) correspondent à un comblement liquidien chronique (c'est-à-dire un écoulement de liquide au niveau du tympan). L'aération de cette partie de l'oreille s'effectue grâce à la trompe d'Eustache* (communication entre le tympan et les fosses nasales).

CHU de Nantes

livret d'information

Les muscles permettant son action sont les mêmes que ceux formant le voile du palais.

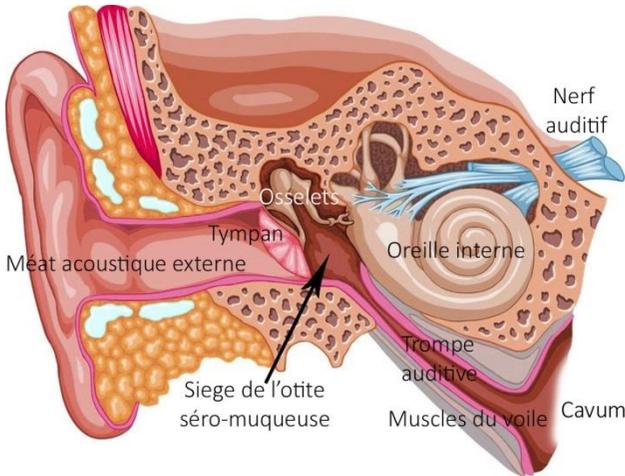


Schéma de l'oreille moyenne montrant la situation du tympan, et de la trompe auditive siège du dysfonctionnement tubaire.

Les OSM sont fréquentes chez les enfants atteints de SPR en raison de la présence de la fente palatine qui entraîne des troubles musculaires au niveau du voile du palais* et un dysfonctionnement de la trompe d'Eustache.

L'otite séro-muqueuse ne provoque pas de fièvre, elle est la plupart du temps indolore mais peut provoquer une baisse d'audition.

La fréquence du suivi va dépendre de l'obstruction respiratoire et du traitement entrepris.

Le suivi ORL permet :

- un dépistage précoce afin de limiter l'impact de l'OSM sur le développement de la parole, du langage et sur les autres apprentissages

- d'éviter une surinfection

En cas d'otite infectieuse à répétition ou lorsqu'une baisse de l'audition est constatée une intervention chirurgicale sous anesthésie générale peut vous être proposée afin de poser des aérateurs transtympaniques*(diabolos, T-tubes). Cela a pour but d'évacuer les sécrétions, d'améliorer l'aération de l'oreille et de récupérer une audition optimale.

Cette prise en charge est importante car elle favorise le développement de la parole et du langage : un son qui n'est pas correctement perçu par votre enfant, sera plus difficile à reproduire.

Une rééducation tubaire* peut vous être proposée s'il existe un dysfonctionnement de la trompe d'Eustache (qui entraîne la survenue des otites). Cette rééducation est réalisée par l'orthophoniste.



Mon enfant porte des aérateurs transtympaniques :

- il est primordial de protéger ses oreilles lorsqu'il s'expose à l'eau (douche, bain, shampoing, piscine...). Il est possible d'acheter des bouchons en silicone en pharmacie. Malgré cela, il sera important de veiller à ce que votre enfant ne mette pas la tête sous l'eau. Des bouchons anti-eau sur mesure peuvent aussi être mis en place pour une bonne protection de l'oreille.
- il sera également indispensable d'être vigilant lors du nettoyage des oreilles : il ne faut pas utiliser de coton-tige, de même il faudra veiller à ce que votre enfant n'introduise pas ses doigts ou tout autre instrument dans ses oreilles.
- En cas de rhino-pharyngite, de fièvre, de baisse de l'audition ou d'écoulement anormal : consultez votre médecin.

CHU de Nantes

livret d'information



Que puis-je faire pour prévenir l'apparition des otites séro-muqueuses ?

- *Un lavage des fosses nasales au sérum physiologique fréquent et régulier est préconisé.*

- *Il est nécessaire que votre enfant parvienne à se moucher de façon efficace, pour que les sécrétions ne restent pas dans les fosses nasales.*

Votre enfant pourra apprendre à se moucher aux alentours de 2 ans.

▪ Pour apprendre à souffler par le nez à votre enfant vous pouvez utiliser des objets légers comme du coton, une plume, une feuille, de la farine ou des bulles de savon et demander à votre enfant de souffler dessus avec son nez en gardant la bouche bien fermée.

Il s'agit d'exercices ludiques permettant d'apprendre à souffler avec le nez.



▪ Delattre, O. et Rondia, B. (2003). Le petit dragon qui ne savait pas se moucher. Liège : Hemma.

Le suivi orthophonique

Dès l'apparition des premiers mots, un **accompagnement parental** peut être entrepris avec l'orthophoniste, afin d'expliquer les mécanismes en jeu dans le développement de la parole, le rôle du voile du palais et de proposer des exercices de la bouche et du voile.

La rééducation orthophonique pourra être hebdomadaire à partir de 2-3 ans, lorsque votre enfant sera capable d'être acteur lors de la prise en charge.

Les troubles de l'oralité

L'oralité correspond à un ensemble de fonctions dédiées à la bouche, comme la communication, la ventilation ou l'alimentation. C'est aussi le premier lien d'attachement. Les explorations sensorielles (toucher, sentir, goûter...), permettent à votre enfant de construire son environnement : il découvre les jouets et les objets en les portant à sa bouche. **C'est un lieu de plaisir et de découverte.**



Quelles peuvent être les causes d'un trouble de l'oralité ?

Les interventions chirurgicales peuvent créer un vécu particulier et des sensations désagréables pour votre enfant. La mise en place d'une nutrition entérale peut également participer aux troubles de l'oralité : celle-ci peut venir

CHU de Nantes

livret d'information

perturber l'exploration orale de votre enfant et provoquer un manque d'investissement de la bouche.



Comment se manifeste un trouble de l'oralité ?

Les troubles de l'oralité peuvent se manifester par :

- des difficultés **fonctionnelles**, comme des difficultés de déglutition et de mastication
- des difficultés **sensorielles** qui se traduisent par un refus de s'alimenter par la bouche.

Dans ce cas, stimuler les sens de votre enfant grâce à des **massages** ou des **sollicitations gustatives** (nouveaux aliments, saveurs...) et **olfactives** permet d'accompagner l'exploration sensorielle troublée de votre enfant. *Un professionnel peut vous accompagner dans cette prise en charge particulière.*



Plusieurs signes peuvent vous indiquer la présence d'un trouble de l'oralité alimentaire :

- Lorsque votre enfant ne prend **pas de plaisir** au moment de l'alimentation : il pleure, il cherche à éviter la tétine ou la cuillère.
- Lorsque les temps de **prise du biberon** sont anormalement **longs** (plus de 20 minutes.)
- Lorsque votre enfant ne supporte pas d'être au contact de certaines odeurs, textures et que cela déclenche un réflexe nauséeux trop souvent présent.
- Lorsque le passage à la diversification alimentaire s'avère difficile : les changements de goûts ou la proposition de morceaux peut être difficile à accepter

- Lorsque vous remarquez une **absence d'exploration orale et tactile** : il est difficile pour votre enfant de supporter certaines matières, températures ou certains objets.
- Lorsque vous remarquez une chute ou une stagnation de sa **courbe de poids**



Il est important que ces troubles soient diagnostiqués afin de proposer à votre enfant une prise en charge adaptée qui lui permettra :

- d'avoir des ressentis plus agréables au niveau de la bouche
- de prendre conscience de sa bouche.
- de postérioriser (faire reculer) son réflexe nauséux afin de diminuer la fréquence des vomissements
- de retrouver du plaisir lors de l'alimentation.
- un suivi pédiatrique est nécessaire afin d'assurer le suivi staturo-pondéral (un suivi de la taille et du poids) de votre enfant.



Comment puis-je aider mon enfant qui présente un trouble de l'oralité ?

Pour favoriser **l'exploration orale** de votre bébé vous pouvez jouer avec lui en lui proposant :

- **des brosses à dents en caoutchouc**
- **des hochets de dentition** et des jouets à porter en bouche
- **des balles « texturées »** (le laisser découvrir cette balle et la faire rouler sur sa main, son bras, puis s'il l'accepte l'amener près de son visage)
- **des objets vibratoires** à amener sur son visage s'il l'accepte

CHU de Nantes

livret d'information

- des stimulations olfactives (odeurs d'épices, de fruits, de fleurs...).
- la découverte tactile de **différentes matières** mouillées, collantes.

Vous pouvez également lui proposer ces différentes textures dans les aliments qu'il va pouvoir toucher et manipuler.

Les stimulations de la sphère orale favorisent :

- une reprise progressive de l'alimentation orale
- une amélioration de la coordination des mouvements
- un meilleur développement de l'oralité verbale* (les cris, les vocalises, le babillage, les mots).

Il est important de ne pas forcer votre enfant, le moment du repas doit rester un moment de plaisir.

Si votre enfant présente une cassure de la courbe staturo-pondérale ou que les repas sont trop difficiles, renseignez-vous auprès du professionnel de santé qui suit votre enfant.

En grandissant, après la diversification alimentaire vers 5-6 mois, des troubles de l'oralité peuvent persister. Par exemple, vous remarquez que votre enfant ne prend pas de plaisir à manger. Les repas sont anormalement longs, votre enfant présente une sélectivité alimentaire (il ne veut pas toucher ou mettre en bouche certains aliments, certaines textures ou encore certaines couleurs), le repas devient une source d'angoisse et de conflits.

Un trouble de l'intégration sensorielle peut être lié au trouble de l'oralité alimentaire. Il s'agit de la capacité à ressentir et comprendre les informations qui nous sont données par notre

corps et notre environnement. Il s'agit donc des perceptions qui nous sont données par nos sens.



Babington, I. (2018).

L'enfant extraordinaire : comprendre et accompagner les troubles des apprentissages et du comportement chez l'enfant. Paris : Eyrolles.



Après la diversification alimentaire que puis-je faire pour aider mon enfant qui présente un trouble de l'oralité ?

- **Partager le repas** en famille, à des heures régulières, **faire de la cuisine** ensemble afin que votre enfant puisse toucher, sentir et goûter les aliments s'il en a envie. Préparer le repas avec lui, va lui permettre de **savoir ce qu'il a dans son assiette**, cela peut donc diminuer ses appréhensions.
- Vous pouvez lui proposer de mettre les mains dans du riz ou des lentilles par exemple puis dans des aliments plus collants.
- Rechercher quels sont ses « **aliments copains** » (les aliments qu'il aime le plus) et qui vous serviront pour introduire d'autres aliments.
- Lui proposer des **assiettes ludiques** en réalisant des « dessins » avec la nourriture. Une présentation des aliments attirante sera plus attractive pour votre enfant. Vous pouvez également lui proposer des assiettes ayant un dessin au fond :

CHU de Nantes

livret d'information

l'objectif étant de manger le contenu de l'assiette pour découvrir le dessin.

- Proposer des aliments qu'il ne connaît pas ou qu'il n'aime pas dans son assiette avec des aliments « copains ». Il est important que votre enfant **puisse voir, toucher ou sentir** ces aliments même s'il ne les mange pas.
- Proposer une **quantité de nourriture adaptée** à ses besoins
- Proposer des **comptines** (avec des massages – je fais le tour de ma maison - et des **jeux de bouche**), ainsi que **des jeux de dinette**. Jouer avec votre enfant à la dinette va l'encourager à vous imiter et à reproduire ce que vous faites. Le jeu de dinette va donc lui permettre de goûter des aliments « pour de faux » puis cela l'encouragera à goûter et à toucher les aliments lors des moments de repas.



Vers quels professionnels puis-je me tourner pour prendre en charge un trouble de l'intégration sensorielle et un trouble de l'oralité ?

- un ergothérapeute : il va vous accompagner pour mettre en place des aménagements et des adaptations et vous proposer du matériel adapté pour les besoins de votre enfant.
- un orthophoniste : il va travailler sur le plaisir de l'alimentation, l'expérimentation, la découverte sensorielle... Grâce à des activités autour des gnosies (autour des perceptions) et des praxies (réalisation de mouvements : tirer la langue, gonfler les joues...) l'orthophoniste va pouvoir vous accompagner dans la réalisation d'activités fonctionnelles (comme la mastication par exemple).
- un psychomotricien : il va pouvoir accompagner votre enfant sur les aspects sensoriels de son corps.

- un psychologue : il pourra également vous accompagner et vous aider à accompagner votre enfant dans la gestion des troubles de l'oralité secondaire.

Les troubles du langage

L'absence ou la diminution des mouvements de la langue, associée à la présence d'une fente palatine viennent perturber les résonateurs qui interviennent dans la parole : **la bouche, le nez, le pharynx*** (qui est situé au carrefour des voies aériennes et des voies digestives).

Les difficultés ORL (comme les otites séro-muqueuses) peuvent également venir entraver le développement du langage de votre enfant (*voir partie sur le suivi ORL*) : *le contrôle de l'audition est donc indispensable.*

Certains sons ou certains mots sont difficiles à prononcer et à assembler, ce qui perturbe la compréhension de son discours (son intelligibilité*).

Le trouble de langage, concerne le vocabulaire et la formation des phrases (= la syntaxe). Les phrases que construit votre enfant sont simples, avec peu de vocabulaire et les verbes ne sont pas conjugués.

Le trouble de la parole, concerne la déformation des sons à l'intérieur des mots. Votre enfant peut prononcer le son de façon isolée mais il n'y parvient pas lorsqu'il prononce le mot : « feur pour fleur » ou « pati pour parti » par exemple.

CHU de Nantes

livret d'information

Le trouble d'articulation, concerne l'impossibilité à réaliser certains sons même de manière isolée. Par exemple la production du son [f] ou du son [v] peut être impossible.



Repères de développement du langage :

Entre 3 et 6 mois : il gazouille en réponse à la voix de l'adulte, il produit ses premiers rires, ses premiers cris de joie.

A 6 mois environ : c'est le début du babillage (production de syllabes). Il fait des sourires-réponses et respecte « le tour de parole » lorsqu'il est avec un adulte.

A 12 mois : apparition des premiers mots, certaines productions font sens. Il peut désigner un jouet pour le demander.

A 18 mois : Il peut combiner deux mots pour communiquer.

A 2 ans : Il possède de plus en plus de vocabulaire, il répète et apprend beaucoup de nouveaux mots. Il peut produire des phrases de 2 ou 3 mots.

A 3 ans : Il peut employer le « je » ou le « tu ». Il peut produire des phrases : sujet-verbe-objet. Il utilise une grammaire simple.

A 4 ans : Il peut exprimer ce qu'il pense. Ses phrases vont encore s'améliorer jusqu'à ses 12 ans.

Il s'agit de repères de développement, ce sont des âges moyens mais chaque enfant est différent.



Comment puis-je accompagner le développement du langage de mon enfant ?

- En chantant des **comptines** avec votre enfant en le laissant **imiter** et **répéter** quand il le souhaite
- Avec des **grimaces** (je tire la langue, je gonfle les joues...), des **imitations de bruits** : bruit du bisou, le cri du lion...
- En **nommant** les choses ainsi que les personnes qui vous entourent
- En **ralentissant votre débit** de parole

→ Il est important d'encourager votre enfant dans ses productions.

L'insuffisance vélaire :

L'insuffisance vélo-pharyngée désigne un défaut de fermeture entre la bouche et le nez ce qui laisse un passage plus ou moins important entre la bouche et le nez.

- *Pour produire un **son oral**, le voile se relève, l'air passe donc uniquement par la bouche : a, o, p, t, k, r...*
- *Pour produire un **son nasal**, le voile s'abaisse, l'air passe simultanément par la bouche et par le nez. An, on, in...*
- *Lorsque la contraction du voile n'est pas suffisante : l'enfant parle du nez (on parle de nasonnement*). Il y a trop d'air à passer dans les fosses nasales : on parle de **rhinolalie ouverte**.*
- *lorsque les fosses nasales sont obstruées, l'air ne peut pas passer par le nez, il passe principalement par la bouche. L'air parle aussi du nez mais avec une voix « enrhumée ». On parle de **rhinolalie fermée**.*

CHU de Nantes

livret d'information

En cas d'insuffisance de contraction du voile et d'obstruction des fosses nasales, on peut percevoir une rhinolalie mixte (ouverte et fermée).

Les voyelles et les consonnes nasales : an, on, in, un, m, n, gn

La rééducation orthophonique va permettre de « muscler » le voile du palais afin qu'il se contracte.



Comment puis-je accompagner mon enfant qui a une insuffisance vélaire ?

Pour entraîner le souffle :

→ Souffler dans un instrument (harmonica, flûte)



→ Faire des bulles de savon

→ Souffler sur la flamme d'une bougie sans l'éteindre

→ Souffler sur des objets légers : plumes, coton, farine...

La pratique d'un instrument à vent ainsi que le chant permettent de développer des compétences pour la gestion de la respiration, pour les mouvements des muscles du visage et pour le contrôle du souffle.

Les chirurgies secondaires :

Au cours de l'enfance, une intervention du voile et/ou de la paroi du pharynx peut être proposée si la rééducation orthophonique n'a pas été suffisante pour corriger l'insuffisance vélo-pharyngée.

▪ **La véloplastie intra-vélaire :**

- elle est proposée lorsqu'elle n'a pas pu être réalisée au moment de la fermeture du voile à 6 ou 18 mois
- cette intervention consiste à tendre les muscles du voile et à les reculer.

▪ **La véloplastie d'allongement du voile :**

- Elle permet de reculer les muscles du voile par une véloplastie intra-vélaire et d'allonger la muqueuse en direction de la paroi du pharynx*.
- L'espace entre la paroi du pharynx et le voile est plus faible et permet un meilleur contact lorsqu'il se contracte.

▪ **Le lipomodelage vélo-pharyngé :**

- Il s'agit d'une injection de graisse au niveau du pharynx qui permet d'épaissir la paroi du pharynx pour diminuer la distance à parcourir pour les muscles du voile lorsqu'il se contracte.

▪ **La pharyngoplastie :**

- le chirurgien vient placer un lambeau de muqueuse sur le voile afin de diminuer le passage de l'air entre la bouche et les fosses nasales.

Après ces interventions, une reprise intense et précoce de rééducation orthophonique est préconisée.

CHU de Nantes

livret d'information

- Ces opérations sont efficaces à condition d'être associées à une rééducation orthophonique.
- Les séances peuvent reprendre 7 à 10 jours après l'intervention.
- La prise en charge orthophonique sera d'abord de 2 séances par semaine. Puis après quelques mois de prise en charge, une séance hebdomadaire pourra être suffisante.



Quelles sont les précautions à prendre après l'intervention ?

- Hospitalisation d'une nuit
- La reprise de l'alimentation peut se faire le soir même de l'intervention
- Une antibiothérapie, des antalgiques et des lavages de nez sont obligatoires pendant une semaine
- Les fils de suture fondent en quelques semaines après l'opération
- Une consultation « de contrôle », avec le chirurgien, est prévue 6 mois après l'intervention

Le suivi psychologique

Les troubles liés à la SPR nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire et différentes interventions médicales peuvent être réalisées dès les premiers mois de vie de votre enfant.

Un accompagnement psychologique peut vous être proposé dès l'annonce du diagnostic si vous en ressentez le besoin. Cet

accompagnement pourra vous être proposé tout au long du suivi de votre enfant.

Grandir avec la séquence de Pierre Robin

Les troubles respiratoires et alimentaires s'estompent progressivement au cours de la croissance.

La prise en charge médicale s'oriente alors plutôt vers la rééducation orthophonique, l'hygiène bucco-dentaire, les soins orthodontiques et la surveillance ORL. Il est cependant possible que des difficultés respiratoires et alimentaires persistent sous forme d'apnée du sommeil et de troubles de l'oralité secondaire. Leur dépistage et leur traitement sont importants.

Le syndrome d'apnée obstructif du sommeil (SAOS)

Un syndrome d'apnée obstructive du sommeil (SAOS) peut survenir dès l'enfance ou apparaître plus tard dans le développement.

Dans la Séquence de Pierre Robin, le SAOS est lié au rétrécissement des voies respiratoires : la mâchoire inférieure est généralement rentrée vers l'intérieur, la langue a donc moins de place et peut obstruer les voies aériennes. Des apnées* ou des hypopnées* peuvent donc être observées pendant le sommeil de votre enfant.



Comment puis-je repérer la présence d'un SAOS chez mon enfant ?

- les nuits sont agitées, il y a des réveils et/ou des sueurs nocturnes. Des épisodes de somnambulisme peuvent également apparaître chez des enfants plus âgés.
- il y a une respiration buccale et des ronflements
- des problèmes de comportement peuvent apparaître dans la journée. Ils sont en lien avec le manque de sommeil.
- des maux de tête (= céphalées) matinaux peuvent survenir
- le réveil est souvent difficile
- il y a une sensation de fatigue tout au long de la journée



Quelles sont les conséquences d'un syndrome d'apnée obstructive du sommeil ?

- cela peut avoir un impact sur les apprentissages scolaires. Le manque de sommeil peut diminuer les capacités d'attention et de vigilance.
- cela engendre de la fatigue
- cela peut entraîner un comportement « hyperactif » (vous remarquez de l'impulsivité, des difficultés d'attention)
- cela peut entraîner un retard au niveau de la croissance et de la courbe de poids.

La **polysomnographie** (PSG) est l'examen permettant de poser le diagnostic de SAOS (voir partie sur la prise en charge des troubles respiratoires).

CHU de Nantes

livret d'information

Un **bilan ORL** est indispensable pour évaluer le retentissement du volume des amygdales et des végétations adénoïdes sur l'obstruction des voies respiratoires.

Un bilan de la croissance faciale est indispensable pour évaluer l'intérêt de débiter précocement un traitement **orthopédique** puis **orthodontique**.

Un **bilan orthophonique** sera également indispensable afin d'évaluer la ventilation ainsi que la déglutition.

La prise en charge sera ensuite pluridisciplinaire entre le pneumopédiatre, l'ORL, l'orthodontiste, l'orthophoniste et le chirurgien maxillo-facial afin de mettre en place un traitement optimal.

L'hygiène bucco-dentaire:



A quel âge les dents font-elles leur apparition ?

Les premières dents de lait font leur apparition vers 6 mois (incisives centrales inférieures généralement), puis on observe l'éruption d'un groupe dentaire chaque semestre jusqu'à 2,5-3 ans. Les dernières dents à apparaître sont les deuxièmes molaires de lait.

A 3 ans, la denture de lait est en place.

L'hygiène bucco-dentaire est fondamentale dès la petite enfance. Il s'agit de prendre de bonnes habitudes au plus tôt pour éviter les infections bactériennes qui peuvent apparaître dès les premières dents. Les caries peuvent provoquer des douleurs et détruire les dents. De plus, une mauvaise hygiène bucco-dentaire peut compromettre le résultat des traitements chirurgicaux et orthodontiques.



Comment procéder au brossage des dents ?



Il est possible de débiter le brossage des dents dès l'éruption de la première dent. Le brossage s'effectue dans un premier temps à l'eau. Le dentifrice est ensuite introduit dès que l'enfant devient capable de cracher (souvent aux alentours de deux ans). Il est préconisé d'utiliser des dentifrices destinés aux enfants car le fluor est dosé selon leurs âges. La brosse à dents doit être adaptée en fonction de l'âge, elle doit être changée régulièrement (à chaque saison) et enfin elle doit être souple. Afin de faciliter le brossage des dents, vous pouvez positionner votre enfant de profil, sur vos genoux, afin de voir plus aisément l'intérieur de sa bouche. Dès que votre enfant parvient à se tenir debout devant le miroir, vous pouvez vous mettre derrière lui. Vous pouvez brosser les surfaces externes de la dent grâce à un mouvement de va-et-vient allant de la gencive vers la dent. Il est possible de laisser votre enfant jouer avec sa brosse à dents durant le brossage afin qu'il prenne du plaisir durant ce rituel. Cependant il est primordial d'effectuer vous-même un brossage efficace durant environ 2 minutes. Aux alentours de 4 ans, l'enfant parvient à effectuer le brossage seul. Il est tout de même nécessaire de garder un œil sur son brossage et l'accompagner pour compléter son geste, même après 10ans.

CHU de Nantes

livret d'information

Une alimentation équilibrée permet de conserver une bonne hygiène dentaire. Il est primordial de limiter le plus possible la prise de boissons sucrées.

Il est conseillé de ne pas mettre votre enfant au lit avec une autre boisson que de l'eau. Il est important de réserver la consommation de sucreries aux heures destinées aux repas et le moins souvent possible. Il est recommandé de consommer régulièrement des fruits, des légumes et des céréales.

Il est également recommandé de ne pas donner d'aliments trop gras, trop sucrés ou trop salés de façon précoce (les frites, les chips, et les bonbons sont à proscrire avant 3 ans).

En cas de doute, vous pouvez demander conseil à votre médecin.



Les visites chez le dentiste :

Dès l'âge d'un an le chirurgien-dentiste réalise un contrôle dentaire au moins une fois par an. Cette consultation prévue tous les ans permet à votre enfant de s'habituer à recevoir des soins au fauteuil et permet au dentiste d'apprendre à vous connaître.

La prise en charge orthodontique:

Le suivi orthodontique est effectué en binôme au cours de la consultation de la chirurgie maxillo-faciale. Le premier bilan orthodontique se fait généralement **dès l'âge de 6 ans**. Ce premier bilan peut également être réalisé **dès l'âge de 4 ans** à la demande du chirurgien maxillo-facial, en cas de syndrome de Pierre Robin sévère.

L'examen clinique est primordial. Il permet d'évaluer si l'hygiène buccodentaire est compatible avec les soins orthodontiques, de déterminer les rapports entre les dents et les mâchoires.

En fonction du bilan, un traitement orthodontique adapté sera proposé. On débutera un traitement dit « interceptif » (en denture de lait) si le bilan révèle :

- un chevauchement des dents de lait à la mandibule.
- un manque de place pour les dents définitives
- un palais trop étroit
- un recouvrement excessif des dents du bas par les dents du haut.
- la succion du pouce, de la tétine et/ou autres mauvaises habitudes.

L'objectif du traitement orthodontique/orthopédique est :

- de restaurer un bon équilibre entre les mâchoires
- de favoriser la mise en place des dents permanentes
- de restaurer et normaliser les fonctions oro-faciales (déglutition, mastication, ventilation...)

CHU de Nantes

livret d'information

Certains SPR sévères nécessitent un traitement orthodontique spécifique préalable à un geste chirurgical d'avancée mandibulaire ou plus rarement maxillaire.

L'objectif est de restaurer un meilleur équilibre esthétique et fonctionnel des mâchoires et des dents. Cette chirurgie peut aussi diminuer voire supprimer un syndrome d'apnée obstructive du sommeil.

Tout au long de la croissance, le chirurgien maxillo-facial et stomatologue recevra régulièrement votre enfant afin de suivre le développement et la croissance de sa mâchoire, ainsi que le développement de ses dents.

Un suivi plurid

isciplinaire est recommandé (suivi orthophonique, chirurgical et orthodontique). La prise en charge pluridisciplinaire permet d'harmoniser les suivis entre spécialités et offrir aux enfants et aux parents un plan de traitement optimal.

Le syndrome de Stickler

Définition

Le syndrome le plus fréquemment associé à la Séquence de Pierre Robin est le syndrome de Stickler.

Il s'agit d'un syndrome génétique rare, fréquemment associé à des mutations du collagène. Les éléments caractéristiques de ce syndrome sont variés et les manifestations sont différentes d'une personne à l'autre.



Quelles sont les manifestations du syndrome de Stickler ?

- **Des particularités cranio-faciales**: associés aux éléments propres à la SPR, on retrouve :

- une hypoplasie* de la partie médiane du visage
- une fente palatine souvent large
- un philtrum* long
- un microrétrognathisme marqué.

- **Des particularités ostéoarticulaires** sont également caractéristiques du syndrome. On peut observer :

- un retard de croissance,
- une hyperlaxité* (ou élasticité)
- à l'âge adulte des douleurs articulaires et une arthrose précoce sont possibles.

CHU de Nantes

livret d'information

On peut observer ***des particularités ophtalmologiques*** :

- une myopie congénitale modérée à sévère.
- des anomalies du vitré (situé à l'intérieur de l'œil)
- une cataracte précoce
- un strabisme
- un astigmatisme

Il existe également un risque de décollement de la rétine, lui-même lié au degré de myopie.

Il est important que vous soyez informés et conscients de ce risque afin de permettre un dépistage et une prise en charge précoces.

- On peut observer ***des particularités auditives*** :

- une surdité de perception
- une surdité de transmission* liée à la présence d'otites séro-muqueuses* récurrentes.

La prise en charge :

La diversité des symptômes implique une prise en charge multidisciplinaire et le traitement entrepris est spécifique à chaque personne.

Ces prises en charge sont réalisées en parallèle des suivis propres à la SPR.

- Les ***difficultés auditives*** doivent être prises en charge précocement (par l'ORL et l'audioprothésiste) afin que cela n'entrave pas le développement du langage.

- **Les examens ophtalmologiques** réguliers permettent de proposer des adaptations et de dépister précocement les risques de décollement de la rétine (examens et suivis réalisés par l'ophtalmologiste et l'orthoptiste).

- **Une prise en charge orthophonique** précoce permet de prévenir les troubles de parole et de langage liés à la fente palatine. L'intervention de l'orthophoniste va permettre de prendre en charge les difficultés de mobilité, de la coordination des mouvements et d'accompagner le développement langagier de l'enfant.

Les troubles oro-faciaux (qui concernent la sphère faciale) peuvent entraîner des difficultés d'alimentation chez les tout-petits, l'orthophoniste peut donc proposer des adaptations au niveau de l'alimentation afin que les repas se passent bien

CHU de Nantes

livret d'information

Quelques sources...

- Site du CHU de Nantes : fente labio-palatine – CHU de Nantes.

<https://www.chu-nantes.fr/centre-de-competences-des-fentes-labio-palatines-et-malformations-rares-de-la-face>

- **Association câlin volé :**

Groupe Facebook « association câlin volé, syndrome Pierre Robin »

- **Association Tremplin syndrome de Pierre Robin :**

L'association Tremplin favorise les rencontres entre les parents d'enfants atteints de SPR et permet le partage d'expériences, les conseils, les témoignages. Au niveau national, les réseaux de bénévoles s'organisent et créent des liens avec le centre de référence dans le but d'améliorer l'information auprès des familles ainsi que des équipes, notamment en organisant des journées d'information et des permanences. L'information Tremplin est également structurée au niveau régional avec des correspondants et est membre de l'Alliance Maladies rares.

Leur site internet : <http://www.tremplin-spr.org>

Leur adresse mail : contact@tremplin-spr.org

Leur page Facebook : Syndrome de Pierre Robin

- Page Facebook sur le syndrome de Stickler : Syndrome de Stickler, groupe de soutien français.
- Le sourire aux lèvres, de Georges Herzog. Ouvrage sur les fentes labio-palatines élaboré par l'équipe du CHU Vau-dois de Lausanne.
- Site de la Fno (Fédération nationale des orthophonistes) – prévention : vous trouverez des informations sur le développement du langage.
- Une marche des maladies rares est organisée chaque année (mois de décembre).

Témoignages de parents

1^{er} témoignage :

« La découverte du syndrome de Pierre Robin chez notre fils 24 heures après sa naissance a été brutale pour nous. Nous ne connaissions absolument pas ce syndrome.

La période la plus compliquée à gérer physiquement et moralement fut les 15 premiers jours car nous étions dans l'incertitude et dans l'attente de connaître les résultats de tous les examens pour savoir s'il s'agissait d'une forme isolée du syndrome.

Ensuite, nous avons vécu une longue période d'attente (1 mois) avec des hauts et des bas mais nous avons toujours pu compter sur le soutien et le professionnalisme de l'Unité des Soins Intensifs de Néonatal.

La Labioglossoplexie, même si son nom est angoissant et que cela reste une chirurgie, a été un vrai soulagement et a permis à notre fils de rentrer à la maison.

Chaque famille vit cette épreuve à sa manière mais le seul conseil que nous pouvons donner est d'être présent le plus possible et de faire confiance à ces bébés qui sont surprenants de force et de combativité.

Nous espérons que la séquence de Pierre Robin soit plus connue auprès des professionnels de santé afin qu'elle soit diagnostiquée dès la naissance. »

2^{ème} témoignage :

« En 2016 notre fils nous a appris la patience, le « lâcher-prise » et surtout l'impressionnante force que peut avoir un petit humain à peine né. Les deux combats de la SPR : respirer et s'alimenter, bases de la vie ! Nous ne savions de ce syndrome que des choses très théoriques apprises durant la grossesse, mais en réalité il n'y a pas UNE séquence pierre robin mais DES séquences de pierre robin.

Chaque bébé a donc son propre parcours pour venir à bout des difficultés inhérentes au syndrome, mais une fois la situation rétablie la mâchoire reprend naturellement sa croissance au cours de la première année donc il ne faut pas être impressionné par le rétrognathisme du menton repéré lors de l'échographie.

Notre premier soulagement concernant notre enfant : SPR isolée, expliquée génétiquement. Son parcours fut toutefois semé d'embûches, mais une fois enfin abouti son combat pour respirer sans effort, il a logiquement par la suite mis très peu de temps à réussir à boire car il en avait désormais l'énergie physique. En même temps que sa deuxième labioglossopexie, son palais a été refermé (très tôt = à l'âge de 2 mois : le premier cas au CHU de Nantes) ce qui l'a aussi aidé à descendre ses biberons quotidiens (biberon classique, marque MAM, avec la tétine en X pour liquide épais.)

L'hospitalisation de notre petit bonhomme aura finalement duré un peu plus de trois mois (octobre 2016 à Janvier 2017) ce qui peut sembler long mais il est arrivé à la maison sans trachéotomie ni gastrostomie. Chose improbable : malgré le bouleversement qu'aurait pu occasionner le changement de

CHU de Nantes

livret d'information

lieu, il ne s'est pas une seule fois réveillé la nuit depuis son retour !

Comme A. est notre troisième enfant, nous avons eu cette chance de ne pas avoir à apprivoiser les gestes quotidiens de manipulation d'un nourrisson dans ce contexte médical, mais on a apprécié le soutien des infirmières de néonatalogie, rassurantes et expérimentées pour accompagner ces petits guerriers lors de leur séjour. On ne remerciera également jamais assez l'équipe médicale au top qui a pris les décisions concernant la santé de notre petit garçon. Aujourd'hui il est un rayon de soleil toujours souriant qui « prend du poil de la bête » comme dit sa maîtresse de PS, il a été malade seulement deux fois du haut de ses 3 ans car il est très résistant. Il tire très souvent la langue, comme conscient de la signification de ce geste pour nous, et nous ne pouvons nous empêcher de ne pas le fâcher!

A part un suivi ORL au CHU et un accompagnement orthophonique, A. a la vie tout à fait classique d'un enfant de son âge, avec cette force en plus et cette joie de vivre (liée ou non à son vécu?) qui le caractérise. »

Glossaire

Aérateurs transtympaniques : Drains qui permettent au liquide de s'écouler afin de faciliter l'aération de l'oreille et de prévenir l'apparition d'OSM.

Apnée centrale : Pauses respiratoires qui surviennent sans qu'il n'y ait d'obstruction des voies respiratoires.

Apnée obstructive : Pauses respiratoires dues à la fermeture (partielle ou complète) des voies respiratoires. Cette obstruction peut être en lien avec la présence de la glossoptose.

Bradycardies : Ralentissement du rythme cardiaque

Capnométrie transcutanée : Il s'agit de mesurer la quantité de dioxyde de carbone dans le sang à travers un capteur posé sur la peau.

Collapsus pharyngé : accolement des parois du pharynx par défaut de rigidité lors de l'inspiration, gênant le passage de l'air vers les poumons.

Congénitale : Qui est présent dès la naissance

Cyanose: Diminution de l'oxygène dans le sang. On observe alors une coloration bleutée de la peau.

CHU de Nantes

livret d'information

Décubitus : Position allongée – décubitus ventral/décubitus latéral (allongé sur le ventre ou sur le côté)

Déperdition nasale : le voile du palais laisse passer de l'air par le nez lors de l'émission de sons oraux (l'air ne devrait passer que par la bouche). Cela peut altérer l'intelligibilité de la parole.

Gastrostomie : Intervention qui consiste à réaliser une ouverture au niveau de l'abdomen, qui permet une communication entre l'estomac et la peau. L'alimentation est permise grâce à l'utilisation d'une sonde qui est directement placée dans l'orifice relié à l'estomac.

Génioplastie : Chirurgie du menton (fonctionnelle ou esthétique)

Glossoptose : Langue positionnée à la verticale. La pointe de la langue remonte vers les fosses nasales et elle vient obstruer les voies respiratoires. Lors du développement fœtal, la langue est d'abord verticale puis doit redescendre dans la cavité buccale : dans la SPR la langue conserve sa position verticale.

Hydramnios : Liquide amniotique présent en trop grande quantité. Cela signifie que le fœtus ne déglutit pas assez voire pas du tout.

Hyperlaxité : Elasticité

Hypersensibilité : Sensibilité (tactile, olfactive, auditive...) excessive à certains facteurs extérieurs.

Hypoplasie : Développement insuffisant d'une partie du corps.

Hypopnées : Réduction de l'air inspiré pendant plusieurs secondes

Intelligibilité : Ce qui est compris par l'interlocuteur.

Insuffisance vélo-pharyngée : La contraction des muscles du voile n'est pas suffisante pour empêcher l'air ou les aliments de passer dans les fosses nasales. Cela peut venir perturber l'intelligibilité.

Microgastrie : Petite taille de l'estomac due à un manque d'ingestion de liquide amniotique.

Microrétrognathisme : La mâchoire inférieure est plus petite que la mâchoire supérieure et elle est située en arrière.

Nasofibroscopie : Examen réalisé par l'ORL à l'aide d'une caméra passée dans la narine. Elle décrit le niveau et le degré de l'obstruction respiratoire et elle permet de détecter la présence d'une éventuelle malformation associée

Nasonnement : L'air ne passe plus par le nez. On dit couramment que l'on « parle du nez ».

Nutrition entérale : Lorsque l'alimentation n'est pas possible par la bouche l'apport nutritionnel va être donné directement par le tube digestif. L'alimentation entérale est préconisée lorsqu'il y a une impossibilité d'alimentation par la bouche.

CHU de Nantes

livret d'information

Oralité : Correspond à l'ensemble des fonctions orales, c'est-à-dire les fonctions dédiées à la bouche.

Oralité primaire : Oralité dite « réflexe » elle va de la naissance à environ 6 mois, elle dépend du tronc cérébral. Elle précède l'oralité secondaire.

Oralité secondaire : Oralité qui se met en place à partir de 6 mois. Elle correspond au passage à la cuillère et à la diversification alimentaire

Otite séro-muqueuse : Affection se caractérisant par la présence d'un liquide à l'arrière du tympan pouvant entraîner une hypoacousie (baisse des capacités auditives).

Oxymétrie continue : permet d'évaluer le taux d'oxygène présent dans le sang (saturométrie*), la sévérité et la fréquence des désaturations grâce à un capteur placé sur la pulpe du doigt.

Pharynx : Situé au carrefour entre les voies respiratoires et les voies digestives.

Philtrum : « Fossette » située au-dessus de la lèvre supérieure et reliée au nez.

Polysomnographie : Examen de référence qui étudie les phases de sommeil du nouveau-né. Elle permet d'évaluer et de quantifier les apnées.

Prévalence : Estimation du nombre de personnes atteintes par une maladie.

Rééducation tubaire : Rééducation qui a pour objectif de traiter les dysfonctionnements liés à la trompe d'Eustache.

Réflexe nauséeux : le réflexe nauséeux est lié à la contraction du pharynx, ce qui va provoquer la sensation « d'avoir envie de vomir ».

Reflux gastro-oesophagien (RGO) : Le RGO désigne la remontée du repas (du contenu de l'estomac) par l'œsophage, ce qui entraîne des régurgitations (par la bouche ou par le nez).

Reflux nasal : Passage alimentaire qui se fait entre la bouche et le nez. Il est dû à la communication entre la bouche et les fosses nasales lorsqu'il y a présence d'une fente palatine.

Rétrognathisme : La mâchoire inférieure est en retrait, elle apparaît comme étant reculée par rapport à la mâchoire supérieure.

Saturométrie : Examen qui permet de renseigner le taux d'oxygène présent dans le sang.

Scope : moniteur donnant des informations comme la fréquence du cœur et la saturation en oxygène

Séquence : Les différents symptômes sont liés les uns aux autres. Ils s'expliquent par un lien de cause à effet.

Sonde naso-gastrique : Sonde introduite par le nez et qui descend jusqu'à l'estomac. Elle est préconisée quand l'alimentation est impossible ou insuffisante par la bouche.

CHU de Nantes

livret d'information

Sons oraux : Lors de la production de sons oraux, l'air ne passe que par la bouche.

Stridor : bruit qui est émis pendant la respiration. Il est caractéristique d'une difficulté respiratoire.

Stomatologue : Spécialiste prenant en charge les affections des dents, de la bouche et de la mâchoire.

Succion non nutritive : Le bébé a parfois besoin de téter même si cela n'est pas pour boire. Il prend par exemple son pouce ou une tétine.

Surdit  de perception : Surdit  (perte d'audition) li e   un mauvais fonctionnement de l'oreille interne (au niveau du tympan).

Surdit  de transmission : Surdit  (perte d'audition) li e   un d faut de l'oreille externe ou de l'oreille moyenne : la transmission du son ne peut donc pas se faire correctement jusqu'  l'oreille interne. Par exemple, un bouchon de c rumen peut entra ner une surdit  de transmission.

Syncope : Perte de connaissance brutale et br ve suivie d'une r cup ration spontan e.

Trach e : Conduit appartenant au syst me respiratoire. Elle prend naissance au niveau du larynx (dans le cou) et descend jusqu'aux bronches.

Tirage (sus-sternal, cervical...) : Ph nom ne de r traction des tissus mous li e   un obstacle pr sent dans les voies

respiratoires lors de l'inspiration. Le tirage témoigne de l'effort respiratoire intense réalisé par le nouveau-né.

Triade malformative : On observe la présence d'un microrétrognathisme, d'une glossoptose et d'une fente palatine.

Tronc cérébral : Situé sous le cerveau. Il joue un rôle dans la régulation du rythme cardiaque, dans la régulation de la respiration ainsi que dans les activités réflexes : la succion, la déglutition, la salivation, la toux...

Trompe d'Eustache : Permet la communication entre le tympan et les fosses nasales.

Trouble du langage : Concerne le vocabulaire et la formation des phrases (= la syntaxe). Les phrases que construit votre enfant sont simples, avec peu de vocabulaire et les verbes ne sont pas conjugués.

Trouble de la parole : déformation des sons à l'intérieur des mots. Le son peut être prononcé de façon isolée mais il peut être échoué lorsqu'il est à l'intérieur d'un mot.

Voile du palais : constitue le prolongement du palais. Il permet la fermeture de la communication entre les fosses nasales et la cavité buccale (lors de la déglutition ou de l'articulation de certains sons).

CHU de Nantes

livret d'information

Calendrier général de la prise en charge et les possibles interventions à prévoir

Toutes ces interventions ne concerneront pas forcément votre enfant il s'agit d'un calendrier général des prises en charge qui peuvent être proposées.

Dès les premiers jours/semaines	Prise en charge des difficultés respiratoires : le traitement positionnel, la canule de Guédel, la sonde naso-pharyngée, la ventilation non invasive, la labioglossopexie, la trachéotomie et parfois la fermeture précoce de la fente palatine
Dès les premiers jours/semaines	Prise en charge des difficultés alimentaires : mise en place d'une tétine et d'un biberon adaptés à la fente palatine, mise en place d'une sonde nasogastrique, mise en place d'une gastrostomie
A 5/6 mois	Fermeture de la fente au niveau du voile du palais, +/- libération de la labioglossopexie
A 15/18 mois	Fermeture du palais osseux
1-2 fois/an	Suivi ORL
Dès 2 ans	Accompagnement orthophonique (peut être proposé plus tôt en cas de troubles de l'oralité).
1 fois/an	Consultation dentaire
Dès 3 ans	Rééducation orthophonique
Dès 4 ans	Bilan orthodontique
Dès 7/8 ans	Traitement orthodontique interceptif
Adolescence	Traitement orthodontique
A partir de 14 ans	Chirurgie d'avancée mandibulaire
A partir de 16 ans	Extraction des dents de sagesse, génioplastie*

Une équipe à votre écoute

Centre de Compétences Maladies Rares des Pays de la Loire
pour le traitement des troubles de la succion-déglutition et
des syndromes de Pierre Robin

- **Pr Pierre Corre**, chirurgie maxillo-faciale et stomatologie. Co-responsable du centre de compétence SPR et troubles de succion-déglutition/ pierre.corre@chu-nantes.fr
- **Dr Anne Frondas**, pédiatre en soins intensifs de Néonatalogie, responsable du centre de compétence SPR et troubles de succion-déglutition
- **Dr Louis Baraton, Dr Jean-Michel Liet, Dr Nicolas Joram, Dr Laure Simon**, pédiatres en soins intensifs de Néonatalogie et en réanimation pédiatrique
- **Dr Hugues Piloquet**, Gastro-pédiatre
- **Dr Leclair Visonneau**, pneumopédiatre
- **Dr Jean-Philippe Perrin**, chirurgie maxillo-faciale et stomatologie, chirurgie orthognathique, orthopédie dento-faciale.
- **Dr Justine Loin**, chirurgie maxillo-faciale pédiatrique et stomatologie
- **Virginie Defay**, orthophoniste.

CHU de Nantes

livret d'information

- **Sandrine Boudault, Cécile Boscher** : pédiatres du lactarium
- **Dr Gabriel Rousteau**, phoniatre.
- **Dr Jean-Michel Salagnac, Dr Thomas Durand, Laurent Deumier**, orthodontistes de l'enfant et de l'adulte.
- **Christine Dupé, Valérie Morin**, infirmières référentes
- **Nathalie Balsamo, Frédérique Millasseau, Régine Greiner**, psychologues.
- **Dr Julie Boyer**, ORL pédiatrique et chirurgie cervico-faciale.
- **Dr Claudine Le Vaillant**, gynécologie obstétrique, échographie anténatale.
- **Dr Bertrand Isidor, Dr Claire Bénéteau, Dr Sandra Mercier, Dr Sébastien Schmidt, Dr Marie Vincent, Dr Mathilde Nizon** génétique clinique.
- **Ingrid Cross**, kinésithérapeute de l'oralité
- **Valérie Daligaut**, kinésithérapeute chirurgie pédiatrique
- **Mélanie Ploquin, Fiona Léveque**, secrétaires médicales

Merci aux familles qui ont accepté la publication de photos permettant d'illustrer ce livret.

Livret issu du mémoire d'orthophonie d'Elisa LOUAISIL.