

Corps du texte

- [1. Ou'est ce que le syndrome de Pierre Robin?](#)
- [2. Pourquoi ?](#)
- [3. Quels symptômes et quelles conséquences ?](#)
- [4. Quelques chiffres](#)
- [5. Traitement](#)
- [6. Conséquences sur la vie scolaire](#)
- [7. Quand faire attention ?](#)
- [8. Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?](#)
- [9. L'avenir](#)

Qu'est ce que le syndrome de Pierre Robin?

Le syndrome de Pierre Robin, encore appelé séquence de Pierre Robin, est défini par une **triade de malformations de la face** faite d'un menton en retrait lié à une mâchoire inférieure plus petite que la normale (**rétrognathisme**), d'une langue qui chute en arrière dans la gorge (**glossoptose**) et de l'absence de fermeture à l'arrière du palais (**fente vélo-palatine** postérieure). Ces trois éléments de la triade sont liés entre eux par un lien de cause à effet. Son nom est lié à la description par le Dr Pierre Robin, dans les années 1920, de nourrissons atteints de gêne respiratoire liée à une glossoptose et à un rétrognathisme. Cette séquence peut être soit isolée, soit associée à d'autres malformations.

Pourquoi ?

Si la cause précise à l'origine de ces anomalies n'est pas connue, les étapes de son apparition ont été bien décrites. Au moment du développement de la mâchoire et de la langue, à la fin du 2^e mois de grossesse, la mâchoire inférieure ne se développe pas suffisamment entraînant un retrait du menton (rétrognathisme). Ceci impose à la langue de rester en position verticale postérieure, la pointe dans la fosse nasale empêchant le palais de se fermer en arrière (fente vélopalatine postérieure). L'insuffisance de croissance de la mandibule peut s'expliquer par un défaut de mobilité de cette dernière, par anomalie de la commande neurologique issue du tronc cérébral (région du système nerveux central situé entre le cerveau et la moelle épinière). Plusieurs causes à cette hypomobilité orofaciale fœtale sont possibles. Dans certains cas, l'origine du rétrognathisme est primitivement osseux.

Le plus souvent, le syndrome de Pierre Robin isolé survient de façon « accidentelle » dans une famille. Le risque qu'un autre enfant soit atteint est faible. Cependant, dans 10 à 15% des cas, le syndrome de Pierre Robin isolé peut être héréditaire, transmis par un des parents qui avait lui-même un syndrome de Pierre Robin plus ou moins sévère. La maladie peut, dans ce cas, se retrouver de génération en génération avec un risque de transmission à ses enfants par le parent atteint de 50%.

Lorsque la séquence de Pierre Robin s'associe à d'autres malformations, dans le cadre d'une association malformative plus vaste, le risque de transmission à la descendance peut être différent.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Les trois anomalies retrouvées dans le syndrome de Pierre Robin sont :

- une mâchoire inférieure de petite taille avec un menton en retrait à la naissance. Ce **rétrognathisme** va s'atténuer progressivement avec la croissance de la mâchoire pour disparaître complètement vers 5-6 ans, sauf dans les cas où le défaut de croissance osseux est primitif
- une **langue basculée en arrière avec un tonus musculaire faible**. Sa position et son tonus vont se normaliser en quelques mois.
- une **fente vélo-palatine postérieure**, c'est-à-dire un défaut de fermeture de la partie arrière du palais, plus ou moins large et grande selon les enfants. Elle sera fermée chirurgicalement avant 1 an.

Ces trois éléments doivent tous être présents pour parler de syndrome de Pierre Robin. A ces 3 éléments anatomiques s'associent des signes fonctionnels qui font toute la gravité potentielle au cours des premiers mois, à savoir, défaillance de la succion/déglutition, défaut de tonus des voies aériennes supérieures, reflux gastro-oesophagien et un défaut de régulation du rythme cardiaque pouvant entraîner une baisse de la fréquence cardiaque et des malaises.

Dans les premiers mois de vie

Les **difficultés alimentaires** concernent la succion (la capacité à téter) et la déglutition, rendant impossible l'allaitement maternel et difficile la prise du biberon. Le reflux gastro-oesophagien (remontée de lait après les repas) est fréquent, plus ou moins important.

Les **difficultés respiratoires** sont liées à la position de la langue, en arrière, et au manque de tonicité de celle-ci et de l'arrière gorge (pharynx et larynx). On observe une gêne respiratoire lorsque le bébé est allongé sur le dos (ronflements, raclement de gorge), des arrêts momentanés de la respiration (apnée) ou une respiration insuffisante (hypopnée). Dans les cas sévères, la respiration spontanée sera impossible, et une assistance respiratoire pourra être nécessaire.

La mauvaise régulation du rythme cardiaque peut entraîner une baisse de la fréquence cardiaque (bradycardie) pouvant expliquer des accès de pâleur ou de cyanose (couleur bleue de la peau par manque d'oxygénation) et des malaises.

La sévérité est variable d'un nourrisson à l'autre, avec trois stades de gravité croissante décrits.

La séquence de Pierre Robin est isolée dans 50% des cas. Dans les autres cas, elle sera associée à d'autres malformations, s'intégrant dans un syndrome connu ou non. Ces autres anomalies peuvent intéresser tous les organes et dépendent du syndrome concerné. Nous ne les détaillerons pas ici.

A l'âge scolaire

Si le syndrome de Pierre Robin est isolé, les symptômes s'expriment essentiellement jusqu'à 4 mois avant de s'atténuer avec la croissance pour disparaître complètement vers 2-3 ans. Néanmoins des problèmes fonctionnels au niveau du langage, des oreilles et de la dentition peuvent se retrouver dans l'enfance.

Ces enfants ont fréquemment des **problèmes de prononciation** liés à un nasonnement (rhinolalie). Le palais, même opéré, est souvent court et manque de tonus. Dès lors, il n'est pas en mesure de fermer totalement la communication entre les fosses nasales et l'arrière gorge lors de l'émission de certains phonèmes où tout le flux de l'air devrait passer par la bouche. Cette fuite d'air qui se produit lors de la prononciation de certaines

consonnes (p, b, g, t et d) donne l'impression que ces enfants « parlent du nez ». Certains enfants peuvent être particulièrement difficiles à comprendre.

Plus de la moitié de ces enfants ont une **diminution modérée de l'audition** liée à l'accumulation de liquide derrière le tympan (otite séro-muqueuse). L' otite séro-muqueuse gêne l'audition et favorise le développement des infections aiguës (otites moyennes aiguës), dont la répétition peut également altérer l'audition. Le déficit auditif peut entraîner des difficultés d'apprentissage de la parole et du langage.

Certains enfants ont des **problèmes dentaires** liés à un encombrement avec mâchoire étroite ou mauvaise position des dents. Un suivi orthodontique spécialisé est nécessaire précocement.

Les enfants atteints de syndrome de Pierre Robin isolé qui ont été bien pris en charge ont un développement intellectuel normal.

Quelques chiffres

Le syndrome de Pierre Robin est rare : il touche 1/8000 nouveau né. Les filles et les garçons sont atteints de façon identique que ce soit en termes de symptôme ou de fréquence. Dans la moitié des cas il est isolé, dans les autres cas il est associé à d'autres malformations.

Traitement

On ne sait pas empêcher l'apparition de ces malformations pendant la grossesse. La prise en charge consiste à pallier aux difficultés alimentaires et respiratoires dans les premiers mois puis à réparer chirurgicalement le palais entre le 7ème mois et 1 an. Le traitement des enfants atteints de syndrome de Pierre Robin s'est beaucoup amélioré ces dernières années grâce à une meilleure connaissance des mécanismes impliqués dans la formation des anomalies.

La prise en charge est plus ou moins lourde selon la gravité de la maladie, les cas les plus sévères nécessitant des hospitalisations qui peuvent être prolongées pendant les premiers mois de vie. Les mesures thérapeutiques nécessaires peuvent être très lourdes dans les cas les plus sévères, mais seront temporaires dans tous les cas du fait de l'évolution favorable. Grâce à cette prise en charge précoce et intensive, les problèmes digestifs, respiratoires, cardiaques guérissent complètement avant 3 ans. Seuls persistent des troubles fonctionnels mineurs (il n'y a plus de malformation mais les organes réparés peuvent avoir une fonction déficiente).

La rééducation orthophonique est primordiale dans la prise en charge des troubles fonctionnels et doit être débutée tôt, dès 18 mois et prolongée. Cette rééducation a plusieurs objectifs. Dans un premier temps, la rééducation vise à **tonifier les contractions du palais et du pharynx avec des exercices de souffle**. Ces exercices vont permettre d'éviter les fuites d'air par le nez. Dans un deuxième temps, la rééducation va concerner les **troubles articulatoires** avec un travail spécifique sur la phonation mais aussi la correction d'éventuels mécanismes de compensation mis en place. Des exercices de voix, de souffle et de respiration vont permettre l'acquisition d'une phonation satisfaisante. Dans certains cas, l'orthophonie peut aussi concerner la **rééducation de l'oralité alimentaire** chez des enfants qui ont été nourris plusieurs mois artificiellement par le biais d'une nutrition entérale (la nutrition entérale consiste à introduire le lait par une sonde directement dans le tube digestif). En effet, ces enfants peuvent présenter ce qu'on appelle des troubles de l'oralité alimentaire comme par exemple un refus de manger, une sélectivité

dans leur choix alimentaires, un appétit restreint ou capricieux, des nausées importantes, des troubles de la déglutition. La rééducation va consister à apprendre à l'enfant à manger avec plaisir.

Le **dépistage de troubles de l'audition est systématique** afin d'être pris en charge le plus précocement possible. En cas d'otites moyennes aiguës, des antibiotiques seront prescrits. En cas d'otite séreuse avec un retentissement sur l'audition, l'ORL peut placer des aérateurs trans-tympaniques, aussi appelés yoyos, afin de favoriser l'écoulement du liquide accumulé derrière le tympan. Le fait d'enlever les végétations, ce qui est classiquement pratiqué en cas d'otite séromuqueuse, risque d'aggraver le nasonnement et est donc, sauf exception, évité.

Conséquences sur la vie scolaire

A l'âge de l'entrée en maternelle, les manifestations les plus sévères de la maladie sont guéries. Seuls persistent des troubles fonctionnels, notamment de la prononciation et de l'audition. Les enfants atteints de syndrome de Pierre Robin isolé ont une scolarité tout à fait normale. Dans le cas des séquences de Pierre Robin associées à un autre syndrome, les difficultés dépendront des autres atteintes présentes.

Quand faire attention ?

Les enfants atteints d'un syndrome de Pierre Robin ont souvent un léger retard de langage lié d'une part aux difficultés de prononciation, d'autre part à la diminution transitoire de l'audition. Les enfants qui parlent beaucoup du nez peuvent être difficiles à comprendre. Le dialogue et la communication avec les autres peuvent alors être rendus difficiles. Le nasonnement peut également entraîner certaines moqueries. Ces difficultés sont temporaires grâce aux prises en charge orthophoniques et ORL adaptées.

En cas d'otites répétées, le médecin pourra être amené à limiter les baignades en piscine et/ou à recommander l'utilisation de bouchons d'oreilles. Selon les besoins, ces éléments doivent être formalisés dans le cadre d'un PAI (projet d'accueil individualisé).

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

L'existence d'un déficit auditif nécessite de veiller à placer l'enfant à un endroit adapté au sein de la classe, à l'écart du bruit. L'éclosion du langage doit être stimulée. L'objectif est d'aborder le cours préparatoire avec un langage satisfaisant.

L'avenir

Une fois passée la première année de vie, extrêmement difficile avec une prise en charge médicale intensive, le syndrome de Pierre Robin isolé est d'excellent pronostic avec une guérison totale. Ces enfants ont donc une vie tout à fait normale. Lorsque la séquence de Pierre Robin s'associe à d'autres malformations, l'évolution est moins favorable et dépend du diagnostic qui doit donc être précis, ce qui justifie un bilan dans un centre spécialisé.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences [Pierre Robin \(Syndrome de\) : BEP](#) [1]

[Prader-Willi \(Syndrome de\) : BEP](#) [2]

Associations [Calin volé](#) [3]

[Association TREMPLIN syndrome de Pierre Robin et syndromes associés](#) [4]

[5]

Liens:

[1] <http://tousalecole.fr/content/pierre-robin-syndrome-de-bep>

[2] <http://tousalecole.fr/content/prader-willi-syndrome-de-bep>

[3] <http://tousalecole.fr/content/calin-vol%C3%A9>

[4] <http://tousalecole.fr/content/association-tremplin-syndrome-de-pierre-robin-et-syndromes-associ%C3%A9s>

[5] <http://tousalecole.fr/content/pierre-robin-syndrome-de>