

Pierre Robin (Syndrome de)

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 2e 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. À 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-œsophagien 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-œsophagien (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.

À 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 précocément.

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 1/8 000 nouveau né. Les filles et les garçons sont atteints de façon identique que ce soit en termes de symptômes 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 7^{ème} 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 rendues 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.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la [rubrique jaune](#).

Pour travailler en partenariat, voir la [rubrique rouge](#).

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : [témoignages](#) ou [associations](#).

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

[Pierre Robin \(Syndrome de\) : BEP](#)

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

Associations

[Calin volé](#)

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

Travailler ensemble

[Orthophonie](#)

Liens

Centre de référence national du syndrome de Pierre Robin

Site présentant le centre de référence du syndrome de Pierre Robin de l'hôpital Necker.

Le syndrome de Pierre Robin

Édité par orphanet, portail d'information sur les maladies rares, ce document destiné à tous publics détaille les manifestations cliniques, les bases génétiques, et les principes de la prise en charge du syndrome de Pierre Robin.

Glossaire

Abdomen

Latin : *abdere* = cacher.

Synonyme de *Ventre*. Partie inférieure du tronc, dont la cavité renferme la plus grande partie des appareils digestif et urinaire et, chez la femme, l'appareil génital.

La paroi de l'abdomen est une des zones pour l'injection d'insuline.

Acalculie

Impossibilité de reconnaître les chiffres et symboles arithmétiques, et d'effectuer les opérations arithmétiques de base (addition, soustraction, ...)

Agraphie

Grec *a*=privatif, *graphein*=écrire.
Impossibilité d'écrire.

Alexie

Grec *a*=privatif, *lexis*=mot.

Incapacité de lire et de comprendre ce qui est écrit. Cette affection est due à une lésion localisée du cerveau. La compréhension d'un texte lu par une autre personne est intacte.

Alimentation entérale

Technique de nutrition artificielle qui regroupe tous les procédés d'alimentation par voie digestive qui court-circuitent la voie orale ; elle consiste à introduire les éléments nutritifs directement dans l'estomac pour alimenter temporairement ou définitivement une personne.

Aphasie

Grec *a*=privatif, *phasis*=parole.

Perte partielle ou totale de la faculté de s'exprimer et de comprendre le langage, qu'il soit parlé ou écrit, malgré l'intégrité anatomique et fonctionnelle des organes de la phonation (langue, larynx) et indépendamment de toute atteinte neurologique

d'origine sensorielle (sans difficultés d'audition ou de vue).

Atrésie de l'œsophage

Il s'agit d'une malformation congénitale de l'œsophage qui se termine en cul-de-sac. Les aliments avalés, la salive déglutie, ne peuvent donc pas descendre dans l'estomac, mais stagnent au niveau de ce cul-de-sac voire débordent entraînant régurgitation et inhalation. Quelque fois à cela s'ajoute une fistule (connexion aberrante) entre l'œsophage et la trachée. Une chirurgie de cette atrésie doit être réalisée rapidement après la naissance.

Dysarthrie

grec *dus*=difficulté et *arthron*=articulation.

Difficulté à parler et à émettre des sons, d'origine centrale due à des lésions cérébrales sans qu'il existe une paralysie ou des lésions des organes de la phonation c'est-à-dire de la langue, des mâchoires, du larynx. La voix apparaît trop grave ou trop aiguë, rauque, scandée, explosive et parfois complètement éteinte (aphonie).

Dyslexie/Dysorthographe

Grec *dus*=difficulté, *lexis*=mot.

Les dyslexies et dysorthographies sont un ensemble de troubles durables d'apprentissage de la lecture et de l'orthographe malgré une intelligence normale, une bonne acuité visuelle et auditive, l'absence de troubles psychologiques, psychiatriques ou neurologiques avérés, chez un enfant évoluant dans un milieu socio-culturel normalement stimulant et suivant une scolarisation normale et régulière.

Dysphagie

Grec *dus*=difficulté, *phagein*=manger.

Sensation de gêne ou de blocage ressentie au moment de l'alimentation, lors du passage des aliments dans la bouche, le pharynx ou l'œsophage.

Dysphasie

Grec *dus*=difficulté, *phasis*=parole.

Difficulté de langage due à des lésions des centres nerveux cérébraux. Elle peut cibler plus particulièrement l'expression (dysphasie expressive), la compréhension (dysphasie de réception) ou les deux à la fois (dysphasie mixte).

Endoscopie et fibroscopie

Grec : *endon* = dedans ; *skopien* = examiner.

Exploration visuelle directe des cavités profondes du corps à l'aide d'un système optique ou vidéo.

Fente labio-palatine

Les fentes labio-palatines sont des anomalies de développement de l'embryon, entraînant un défaut de fermeture de la lèvre supérieure et du palais. La lèvre paraît ainsi fendue dans le sens vertical à partir du nez (d'où l'ancien nom de "bec de lièvre"). Cette fente peut se prolonger tout le long du palais jusqu'à la luette. Cette malformation, très courante dans la population générale, est corrigée par une chirurgie.

Gastrostomie

La nutrition par une sonde de gastrostomie est une forme de nutrition qui apporte l'alimentation directement au niveau de l'estomac, sans passer par la bouche, par le biais d'une sonde (tuyau en matière synthétique) insérée dans une gastrostomie. Cette « gastrostomie » (littéralement "bouche, ouverture, de l'estomac") est une orifice créé dans la paroi abdominale au niveau de l'estomac, permettant à une sonde (« sonde de gastrostomie ») d'être placée dans l'estomac directement au travers d'un « bouton ». Le bouton est une pièce en plastique placée dans l'orifice qui peut s'ouvrir et se fermer en fonction de l'administration de l'alimentation.

Incompétence vélo-pharyngée

Incapacité du voile du palais à assurer l'étanchéité avec la paroi pharyngée postérieure, lors de la phonation et de la déglutition. Ces enfants ont fréquemment des problèmes de prononciation liés à un nasonnement (rhinolalie).

Muscle temporal

Muscle s'insérant normalement sur le crâne (en particulier sur l'os temporal) et sur la mandibule, participant à la fermeture de la mâchoire et, ainsi, à la mastication des aliments.

Nerfs crâniens

Ensemble de 12 paires de nerfs qui permettent la motricité et la sensibilité de la face, de la gorge, des épaules, des muscles respiratoires et des organes (cœur, estomac, intestin).

Nutrition parentérale

Lorsqu'une alimentation par voie digestive n'est pas possible, les nutriments essentiels au bon développement de l'organisme peuvent être apportés par une perfusion appelée « nutrition parentérale » (c'est-à-dire une nutrition ne passant pas par l'intestin). Il s'agit habituellement d'une perfusion très concentrée : une petite veine de la main ou du pli du coude ne pourrait pas supporter une telle concentration. C'est pourquoi la nutrition parentérale est administrée par le biais d'un cathéter central. Ce dernier s'abouchant à proximité immédiate du cœur où circulent chaque seconde de grandes quantités de sang, la solution de nutrition parentérale se trouve très rapidement diluée, n'exposant plus les veines à une toxicité liée à la concentration.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Préparation de suite

Ou lait 2ème âge. Ce sont des laits destinés aux nourrissons après l'introduction d'une diversification alimentaire. Les préparations de suite sont des substituts du lait de vache, adaptés aux besoins spécifiques des nourrissons de cette catégorie d'âge (à partir de 6 à 8 mois) notamment en protéines, fer, vitamine D et acides gras essentiels.

Préparation pour nourrissons

Ou lait premier âge. Ce sont des laits infantiles destinés aux nourrissons pendant leurs premiers mois de vie ; ils couvrent à eux seuls les besoins nutritionnels des nourrissons de cette catégorie d'âge (jusqu'à 4 à 6 mois), jusqu'à l'introduction d'une alimentation complémentaire (diversification alimentaire).

Sensibilité

La sensibilité regroupe les capacités de l'organisme du sens du touché. Elle regroupe :

- la sensibilité épicrotique : au niveau de la peau et des muqueuses, des cellules réceptrices permettent de déterminer au contact si l'objet est lisse, rugueux, plat, pointu, appuyé fortement ou légèrement etc.
- la sensibilité thermo-algique : ces cellules de la sensibilité, situées au niveau de la peau, transmettent les informations de douleur et de température (l'objet touché est froid ou chaud ou brûlant)
- la sensibilité proprioceptive : les cellules réceptrices sont situées dans les muscles, tendons et articulations. Cela permet au sujet d'avoir conscience de la position de son propre corps et de l'état de contraction ou non de ses muscles (ainsi, les yeux

fermés, nous sommes capable de déterminer si notre bras droit est levé en l'air ou le long du corps, la bouche ouverte ou fermée etc.)

Sonde naso-gastrique

La sonde naso-gastrique est un tuyau en matière synthétique, posée au niveau du nez et dont l'extrémitée est au niveau de l'estomac.

Elle est utilisée

- soit pour vider l'estomac, en cas de problème digestif important (comme une occlusion par exemple),
- soit pour alimenter le sujet lorsque la voie orale est contre-indiquée ou n'est pas suffisante. (voir glossaire : "Nutrition entérale")

Tronc cérébral

Le tronc cérébral est une structure du cerveau située dans le crâne, faisant la jonction entre le cerveau à proprement dit, le cervelet et la moelle épinière. Ses fonctions sont multiples :

- il est une zone de passage de toutes les voies nerveuses partant du cerveau et du cervelet ou y arrivant, y compris les nerfs visuels et auditifs.
- c'est de lui que naissent la plupart des nerfs crâniens.

Enquête et partage

Enquête

[Enquête de satisfaction et d'audience](#)

Partage

[Envoyer par mail](#)