



UNIVERSITÉ DE NANTES

Unité de Formation et de Recherche de Médecine et des Techniques Médicales

Année Universitaire 2019-2020

Mémoire

Pour l'obtention du

Certificat de Capacité en Orthophonie

Elaboration d'un livret d'information à destination des familles d'enfants atteints de la séquence de Pierre Robin

Présenté par *Elisa LOU AISIL*

Né(e) le 07/03/1995

Président du Jury : Mme Prudhon Emmanuelle – Orthophoniste, chargée de cours, co-directrice pédagogique du C.F.U.O

Directeur du Mémoire : Monsieur Corre Pierre – Praticien hospitalier, chirurgie maxillo-faciale et stomatologie, chargé de cours

Co-directeur : Madame Esnault Anne – Orthophoniste, chargée de cours.

Membres du jury : Mme Boutin Soizic – Orthophoniste, chargée de cours

REMERCIEMENTS

Je tiens à remercier Mme Esnault et M. Corre qui ont dirigé ce mémoire. Je vous remercie pour votre accompagnement et vos conseils.

Je tiens également à remercier tous les professionnels du CHU de Nantes qui ont accepté de relire le livret d'information et de m'aider dans l'élaboration de celui-ci : merci à Mme Defay, M. Isidor, Mme Boyer, Mme Balsamo et Mme Cross ainsi que tous les professionnels ayant accepté de me fournir des documents ayant permis la construction du livret d'information.

Je remercie aussi, toutes les familles ayant donné de leur temps pour lire le livret. Merci de m'avoir fait part de tous ces témoignages authentiques et de toutes ces expériences de vie qui donnent tant d'importance à l'élaboration de ce document.

Merci également à tous mes maîtres de stage qui m'ont fait confiance, qui ont partagé leur expérience et qui m'ont transmis leur passion du métier durant ces cinq années d'étude.

Merci à Carole et Constance, pour votre relecture et vos conseils. Merci Chloé pour ton aide précieuse. Merci Manon pour cette année d'entraide et de soutien.

Une pensée à tous les Pépouses, pour votre joie de vivre, votre soutien, votre amitié. Grâce à vous ces cinq années resteront inoubliables. Une pensée particulière à Marion, merci pour ta présence et ton soutien pendant ces cinq ans.

Merci Flo, pour ta patience, tes encouragements et tout le soutien que tu m'as apporté durant ces cinq années.

A mes parents, pour votre soutien indéfectible. Mille mercis pour toute la confiance que vous m'avez toujours témoignée.

ENGAGEMENT DE NON-PLAGIAT

« Par délibération du Conseil en date du 7 Mars 1962, la Faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation ».

Engagement de non-plagiat

Je, soussigné(e) LOUAILL Elisa déclare être pleinement conscient(e) que le plagiat de documents ou d'une partie d'un document publiés sur toutes ses formes de support, y compris l'Internet, constitue une violation des droits d'auteur ainsi qu'une fraude caractérisée. En conséquence, je m'engage à citer toutes les sources que j'ai utilisées pour écrire ce mémoire.

Fait à : ..NANTES..... Le12/05/2020.....

SOMMAIRE

INTRODUCTION.....	1
PARTIE THEORIQUE	3
1) Embryologie et développement de l'oralité	3
1.1 Embryologie	3
1.2 Le développement de l'oralité in utero.....	4
1.2.1 L'oralité primaire	4
1.2.2 L'oralité secondaire.....	5
2) La séquence de Pierre Robin.....	5
2.1 Définition.....	5
2.2 Description clinique.....	7
2.2.1 « La triade malformative »	7
2.2.1.1 La microrétrognathie	7
2.2.1.2 La glossoptose	7
2.2.1.3 La fente palatine postérieure.....	7
2.3 Les troubles fonctionnels.....	8
2.3.1 Les troubles respiratoires	8
2.3.2 Les troubles alimentaires.....	8
2.3.3 Les troubles ORL	9
2.3.4 Les troubles langagiers.....	9
2.4 Le diagnostic.....	9
3) La prise en charge de la séquence de Pierre Robin	10
3.1 La prise en charge des troubles respiratoires.....	10
3.1.1 Le traitement positionnel.....	11
3.1.2 La canule de Guédel	11
3.1.3 La sonde nasopharyngée (SNP)	11
3.1.4 La labioglossopexie.....	11
3.1.5 La ventilation non invasive (VNI)	12
3.1.6 La trachéotomie.....	12
3.1.7 La plaque palatine	12
3.1.8 La distraction mandibulaire.....	13
3.2 La prise en charge médicale des difficultés alimentaires	13
3.2.1 La sonde naso-gastrique	13
3.2.2 La gastrostomie	14

3.3	La prise en charge de la fente palatine	14
3.4	Les prises en charge durant l'enfance.....	14
3.4.1	L'orthophonie.....	14
3.4.2	L'ORL	15
3.4.3	L'orthodontie.....	16
4)	L'information délivrée aux parents	16
4.1	L'accompagnement parental.....	16
4.2	L'annonce diagnostique.....	16
4.3	Le besoin d'information	16
	PARTIE PRATIQUE.....	19
5)	Objectifs	19
6)	Méthodologie de la création du document d'information.....	20
6.1	Pertinence du projet	20
6.2	Apport du livret d'information	21
6.3	Le public ciblé	22
6.4	Diffusion de l'information et mise à disposition du document	22
6.5	Le contenu du livret	22
6.6	Documents et sources ayant permis l'élaboration du livret.....	23
6.6.1	Apports théoriques à partir d'ouvrages de référence et d'articles scientifiques.	23
6.6.2	Apport de l'équipe médicale du CHU	23
6.6.3	Apport des documents de prévention et d'information	23
6.6.4	Les illustrations	24
6.6.4.1	Les photographies.....	24
6.6.4.2	Les images	25
7)	Création du questionnaire de satisfaction	25
7.1	Objectifs du questionnaire	25
7.2	Choix du questionnaire	25
7.3	La population	25
7.4	Construction et diffusion du questionnaire.....	25
7.5	Elaboration du questionnaire	26
7.6	Construction du questionnaire	26
7.6.1	Introduction	26
7.6.2	Situation	26

7.6.3	Utilité du livret	27
7.6.4	Accessibilité du livret.....	27
7.6.5	Format du livret.....	27
7.6.6	Amélioration du livret	27
8)	Résultats.....	28
8.1	Le livret d'information	28
8.1.1	Page de couverture	28
8.1.2	Organisation du livret.....	28
8.1.3	« Qu'est-ce que la séquence de Pierre Robin ? »	28
8.1.3.1	La triade malformative	28
8.1.3.2	Les conséquences fonctionnelles de la SPR à la naissance	29
8.1.3.3	Le diagnostic.....	30
8.1.3.4	Les degrés de sévérité et les contextes d'apparition de la SPR	30
8.1.4	« La prise en charge de la séquence de Pierre Robin »	30
8.1.4.1	La prise en charge des troubles respiratoires.....	30
8.1.4.2	La prise en charge des difficultés alimentaires.....	31
8.1.4.3	La prise en charge de la fente palatine	31
8.1.5	« Les suivis au cours de l'enfance ».....	32
8.1.5.1	Le suivi ORL	32
8.1.5.2	Le suivi orthophonique	32
8.1.5.3	Les chirurgies secondaires.....	33
8.1.5.4	Le suivi psychologique	33
8.1.6	Grandir avec la séquence de Pierre Robin	33
8.1.6.1	Le Syndrome d'Apnée Obstructif du Sommeil (SAOS)	34
8.1.6.2	L'hygiène bucco-dentaire	34
8.1.6.3	La prise en charge orthodontique	34
8.1.7	Le syndrome de Stickler.....	34
8.1.8	Quelques sources.....	34
8.1.9	Témoignages de parents	35
8.1.10	Glossaire.....	35
8.1.11	Calendrier général de la prise en charge et les possibles interventions à prévoir .	35
8.2	Test du livret auprès des parents et modifications avant diffusion.....	35
8.2.1	Retours des familles	36
8.2.1.1	Situation.....	36

8.2.1.2	Utilité du livret.....	36
8.2.1.3	Accessibilité du livret	37
8.2.1.4	Format du livret	37
8.2.1.5	Amélioration du livret	38
8.2.2	Retours des parents en fonction de l'âge de l'enfant	38
8.2.3	Modifications effectuées dans le livret.....	39
9)	Discussion.....	40
9.1	Intérêt de notre travail.....	40
9.1.1	Transmettre l'information	40
9.1.2	Intégrer les parents au parcours de soin	40
9.1.3	Informersur les pratiques du CCMR de Nantes	41
9.2	Recueillir les avis des parents et leurs récits de vie.....	41
9.3	Questionnements soulevés.....	43
9.4	Limites	44
9.5	Perspectives	45
	CONCLUSION.....	46
	BIBLIOGRAPHIE	47
	INDEX DES ANNEXES	I

INTRODUCTION

La Séquence de Pierre Robin (SPR) est une pathologie congénitale rare induite par une défaillance néonatale du tronc cérébral. La SPR entraîne la survenue d'une triade malformative ainsi que la manifestation de troubles fonctionnels tels que des difficultés respiratoires et des difficultés alimentaires.

Les troubles engendrés par la SPR sont présents dès les premières heures de vie du nouveau-né. Les symptômes peuvent être différents d'un enfant à un autre et d'intensité variable. Ainsi, la prise en charge de ces enfants à la naissance nécessite une réelle collaboration avec les parents. Il est indispensable de soutenir la famille lors de l'annonce diagnostique car celle-ci peut être vécue comme un réel traumatisme. La prise en charge médicale peut parfois être lourde, il est alors indispensable d'accompagner les parents dans la découverte de leur enfant ainsi que dans la compréhension de ses différents troubles. Par ailleurs, il s'agit d'une pathologie entraînant des conséquences à long terme, en ce sens, il est primordial que les parents soient informés et accompagnés lors du diagnostic mais également lors des différentes interventions et prises en charge.

En 2010, un mémoire d'orthophonie de Dujardin et Joubert a mis en exergue le manque d'information, au sujet de la définition de la SPR et des différents traitements possibles, à la suite de l'annonce diagnostique. Ce travail met également en évidence la nécessité pour les familles de s'informer par elles-mêmes afin de comprendre plus aisément les troubles de leur enfant. Il nous apparaît alors nécessaire de fournir une documentation complète et détaillée sur les différents troubles engendrés par la SPR ainsi que sur les interventions et suivis possibles. La diffusion de cette documentation permet également d'instaurer le dialogue entre l'équipe médicale et la famille, qui peut prendre part plus aisément aux prises de décisions.

Au sein du service de chirurgie maxillo-faciale du CHU de Nantes un travail d'information est d'ores et déjà mis en place notamment grâce à l'élaboration de livrets sur la prise en charge des fentes palatines. Nous avons souhaité faire perdurer ce projet d'information grâce à la rédaction d'un livret à destination des familles d'enfants atteints de la Séquence de Pierre Robin, pris en charge au sein du Centre de Compétence Maladies Rares (CCMR) de Nantes. Notre objectif est d'informer les parents sur la pathologie mais également sur l'évolution de celle-ci afin qu'ils puissent accueillir leur enfant dans les meilleures conditions possibles.

Tout d'abord, nous évoquerons les différents repères embryologiques et les dysfonctionnements présentés par le fœtus atteint de SPR. Ensuite, nous développerons les notions théoriques grâce auxquelles nous avons pu élaborer notre support. Nous présenterons alors la définition de la séquence et ses différentes caractéristiques puis nous détaillerons la prise en charge proposée au sein du CCMR de Nantes. Par la suite, nous argumenterons de l'intérêt de transmettre l'information et d'accompagner les parents lors de l'annonce diagnostique et tout au long du développement de leur enfant.

Nous détaillerons ensuite la partie pratique. Nous exposerons les différents objectifs ayant motivé la production du support d'information ainsi que les outils ayant permis sa construction. Ensuite, nous présenterons le livret que nous avons élaboré ainsi que le questionnaire de satisfaction qui a été remis aux parents. Nous poursuivrons par une présentation des réponses recueillies à la suite de la diffusion du livret auprès des familles.

Enfin, nous discuterons de l'intérêt de notre travail ainsi que des limites de notre projet et des perspectives envisagées.

PARTIE THEORIQUE

1) Embryologie et développement de l'oralité

1.1 Embryologie

« Le massif facial et le visage tels qu'ils nous apparaissent chez le fœtus en échographie, sont le résultat d'une construction par étapes réglées et séquencées par l'embryologie génétique et moléculaire » (Couly, 2015, p. 27). Au cours de la troisième semaine de développement nous assistons à la gastrulation. La gastrulation entraîne la formation de trois feuillets primitifs (Sadler et Bloch, 2018) :

- l'ectoblaste,
- le mésoblaste,
- l'entoblaste.

L'organogenèse est la période survenant entre la troisième et la huitième semaine embryonnaire. C'est au cours de cette étape que les feuillets vont donner naissance à différents tissus et organes. Durant cette période, la neurulation est « le théâtre des opérations morphogénétiques spécifiant les territoires présomptifs de la tête » (Levaillant et al., 2013, p. 14). C'est au cours de cette phase que l'on assiste à la morphogenèse du système nerveux central, du massif facial et du cou. Les tissus du massif facial et du cerveau appartiennent à la plaque neurale et à la crête neurale céphalique. Les cellules des crêtes neurales sont indispensables dans le développement des régions crâniofaciales (Sadler et Bloch, 2018). Des malformations crâniofaciales telles que la dysostose mandibulofaciale, la Séquence de Pierre Robin ou le syndrome 22q11, peuvent être causées par des anomalies affectant les crêtes neurales. Durant l'organogenèse, les cellules de ces crêtes neurales vont migrer et se multiplier pour former plusieurs bourgeons pairs et symétriques, qui jouent un rôle dans la formation de la face et du cou. C'est ce que l'on appelle les arcs branchiaux. L'individualisation de ces arcs s'effectue vers la quatrième semaine de développement embryonnaire.

On observe par la suite, cinq arcs branchiaux qui donnent naissance au squelette facial, aux muscles de la tête et du cou, aux nerfs et aux artères (Sadler et Bloch, 2018). Le premier arc concerne la face, il donne naissance au bourgeon maxillaire et au bourgeon mandibulaire.

La langue apparaît vers la quatrième semaine de développement et provient du premier arc branchial. La base de langue est quant à elle, formée à partir des deuxième et troisième arcs branchiaux ainsi que d'une partie du quatrième. La langue se développe dans le stomodeum

jusqu'à la dixième semaine embryonnaire et elle participe « au cloisonnement et à la morphogenèse intra-oraux, c'est-à-dire à la construction du palais secondaire et celle du voile du palais » (Couly, 2015, p. 34). Le changement de position de la langue va permettre aux lames palatines de fusionner. Le palais secondaire se ferme permettant la séparation de la cavité nasale et de la cavité buccale. « Chez tous les vertébrés, le développement du palais osseux et du voile du palais est le résultat de la fusion des procès palatins des bourgeons maxillaires » (Couly et Gitton, 2012, p. 36).

1.2 Le développement de l'oralité in utero

Selon Abadie en 2004, l'oralité correspond à toutes les fonctions qui sont dévolues à la bouche : elle est fondatrice de l'être. Cette notion d'oralité regroupe différentes fonctions : elle est liée à la communication, à la ventilation, à l'alimentation, à l'exploration tactile et gustative, aux relations érogènes et au langage.

1.2.1 L'oralité primaire

Les premiers signes de l'oralité alimentaire débutent avec le réflexe de Hooker qui apparaît vers la neuvième semaine de gestation. « Le réflexe de Hooker correspond, au cours du 3^{ème} mois, à l'aptitude du fœtus à entrouvrir ses lèvres et la bouche grâce au contact stimulant de la main. La pointe de la langue vient au contact de la main » (Couly, 2010, p. 33-34). L'apparition de ce réflexe marque la fin de la période embryonnaire. Ainsi c'est au début du troisième mois fœtal que les premières séquences orales font leur apparition. La déglutition peut être visible à l'échographie dès la 16^{ème} semaine gestationnelle (Couly et al., 2009). La succion va permettre une bonne croissance de la cavité buccale et va influencer la croissance de la mandibule. Le fœtus va ensuite commencer à déglutir des quantités de plus en plus importantes de liquide amniotique puis la séquence de succion/déglutition devient fonctionnelle. Celle-ci est objectivable dès la 20^{ème} semaine fœtale et devient mature au moment de la naissance, ce qui assure au nouveau-né, l'autonomie alimentaire (Couly et al., 2009). L'apparition de la succion s'effectue avant celle de la déglutition. « Nous soulignons ainsi la précession de la succion vis-à-vis de la déglutition » (Couly et Gitton, 2012, p. 65). La séquence de succion/déglutition est composée de mouvements involontaires, inconscients, programmés par les réseaux neuronaux liés au tronc cérébral. Le tronc cérébral est l'acteur principal des premières séquences de succion/déglutition. « Les fonctions vitales dont les commandes et les contrôles sont localisés dans cette région du système nerveux central chez le fœtus lui permettent d'assurer son autonomie néonatale » (Couly, 2015, p. 39).

Le dysfonctionnement de l'oralité primaire n'est pas précurseur d'une défaillance lors de l'oralité secondaire.

1.2.2 L'oralité secondaire

L'oralité secondaire débute aux alentours de quatre à six mois, lors du passage à la cuillère et au moment de la diversification alimentaire. « Elle a pour objectif la nutrition, par ingestion après mastication débutante, afin de satisfaire la sensation de faim et d'arriver par satiété à la satiété » (Couly, 2015, p. 16). C'est à ce moment que le bébé va développer des praxies orales. L'émergence de ces praxies volontaires est en lien avec la maturation des voies neuroanatomiques. Cette nouvelle stratégie coexiste avec l'oralité succionnelle et permet « d'assurer une sorte de passerelle entre l'oralité primaire et l'oralité secondaire ou de mastication » (Thibault, 2017, p. 46).

2) La séquence de Pierre Robin

Une défaillance au niveau des séquences motrices est caractéristique de la SPR. « Le défaut de synchronisation de cette séquence motrice céphalique et orale, par anomalie de la neurogenèse du rhombencéphale, perturbe l'intégration normale de la langue dans la cavité buccale anatomique » (Couly et Gitton, 2012, p. 65).

Les différentes recherches effectuées permettent d'évoquer un syndrome d'hypomobilité oro-faciale anténatale. Ainsi, « la dysoralité fœtale précoce est la conséquence de l'anomalie neuro-embryologique avant la 10^{ème} semaine du tronc cérébral » (Couly et al., 2009). Le syndrome d'immobilité fœtal correspond à un ensemble de signes morphologiques et fonctionnels, qui confirment que le fœtus ne possède pas ou peu de séquences de succion et de déglutition à un âge où elles devraient être présentes. « La découverte du syndrome d'immobilité orale fœtale constitue un signe prédictif du dysfonctionnement du tronc cérébral, de futures difficultés d'alimentation du nouveau-né et de dysfonctionnements respiratoires et cardiaques » (Couly, 2010, p. 38).

2.1 Définition

La SPR est une pathologie congénitale rare se caractérisant par la présence d'une triade symptomatique incluant une *microrétrognathie*, une *glossoptose* ainsi qu'une *obstruction des voies aériennes supérieures* (Kaufman et al., 2015). La présence d'une *fente palatine postérieure* a été ajoutée comme étant un élément caractéristique de la séquence en 1934 (Li et al., 2017) mais la présence de celle-ci fait encore débat aujourd'hui. En effet, il est difficile d'obtenir un réel consensus quant à la définition et la prise en charge de la SPR. Une étude de

Breugem et Courtemanche (2010), recense 14 définitions différentes, ce qui s'avère être une difficulté supplémentaire pour poser le diagnostic. Selon Hsieh et Woo (2019), la fente palatine serait présente dans 85% des cas de SPR.

« Pierre Robin syndrome is an extremely heterogenic clinical entity and is often not diagnosed for its unclear symptoms ». (Giudice et al., 2018, p. 8). La prévalence de la maladie est difficile à estimer car il est parfois difficile de poser le diagnostic de SPR, essentiellement lorsque celle-ci se manifeste au sein d'un syndrome car les difficultés présentées par l'enfant sont souvent plus importantes et plus globales. Selon Gary et al., (2017), la prévalence de la maladie varie d'un enfant sur 8 500 à 1 enfant sur 14 000. Néanmoins, en fonction des études, on considère qu'un nouveau-né sur 8500 à un nouveau-né sur 30 000 est touché par la séquence (Giudice et al., 2018). Ces estimations varient en fonction des pays : aux Etats-Unis la prévalence est d'un nouveau-né sur 3120, en Allemagne il s'agit d'un nouveau-né sur 8060 et au Danemark on estime qu'il s'agit d'une naissance sur 14000 (Côté et al., 2015).

Les éléments cliniques caractéristiques de la séquence de Pierre Robin ont d'abord été mis en évidence par St Hilaire en 1822, puis par Fairbairn en 1846 et également par Shukowsky en 1911 (Evans et al., 2011). Cependant c'est le stomatologue français Pierre Robin, en 1923, qui a donné son nom à la séquence en présentant les différents symptômes. Depuis les années 1980, le terme de « séquence » est le terme qui correspond le mieux à la physiopathologie observée. Ainsi la glossoptose, l'obstruction des voies respiratoires et la présence de la fente palatine seraient la conséquence du rétrognathisme embryonnaire. Le terme de « séquence » est par conséquent le plus approprié pour évoquer la triade de symptômes car les différentes anomalies de la SPR sont consécutives les unes aux autres, quelle que soit l'étiologie (Spranger et al., 1982).

La SPR peut se manifester de façon isolée mais elle peut également faire partie d'un syndrome ou être en association avec d'autres malformations. Selon Müller-Hagedorn et al. (2020), 40% des SPR sont isolées et 60% se manifestent au sein d'un syndrome ou en association avec d'autres malformations.

Le syndrome le plus communément associé à la SPR, est le syndrome de Stickler. Il s'agit d'une maladie génétique liée à une mutation du collagène. Il s'agit d'une affection rare, ayant une prévalence d'un nouveau-né sur 7500. Le syndrome de Stickler se caractérise par des manifestations ostéoarticulaires et musculaires telles qu'une arthrose précoce et une hypermobilité articulaire. On retrouve également des anomalies crâniofaciales, telles qu'une hypoplasie de la partie médiane du visage, un philtrum long ou encore une luvette bifide. Ce syndrome entraîne également des troubles ophtalmologiques et auditifs (Couchouren et

Masson, 2011). « Stickler syndrome can be characterized by midline clefting, a flat midface, a hypoplastic mandible, a flat nasal bridge, a long philtrum, epicanthal folds, prominent eyes retinal detachments, cataracts, joint hypermobility and sensorineural hearing loss. » (Giudice et al., 2018, p. 11).

D'autres syndromes peuvent également être fréquemment associés à la SPR : le syndrome vélo-cardio-facial, le syndrome Nager et le syndrome de Treacher Collins (Müller-Hagedorn et al., 2020). Il existe plus d'une cinquantaine de syndromes pouvant être associés à une SPR (Hamilton et al., 2020).

2.2 Description clinique

2.2.1 « La triade malformative »

Au sein de la triade malformative on retrouve une micrognathie et/ou une rétrognathie, une glossoptose ainsi qu'une fente palatine postérieure.

2.2.1.1 La microrétrognathie

Les nouveau-nés porteurs de SPR présentent une microrétrognathie. La micrognathie, correspond à une « anomalie congénitale caractérisée par une hypotrophie mandibulaire » (Dictionnaire médical de l'académie de Médecine, 2020). Cette micrognathie est associée à une rétrognathie, qui se manifeste par une « mandibule déformée qui paraît reculée par rapport au maxillaire supérieur avec saillie insuffisante du menton sur la ligne de profil » (Dictionnaire médical de l'académie de Médecine, 2020). Dans la SPR, la micrognathie est si importante qu'elle entraîne l'apparition d'une rétrognathie. (Kaufman et al., 2015)

2.2.1.2 La glossoptose

Dans la SPR, la langue possède une taille « normale » mais sa position et son tonus ne sont pas adéquats. La langue est postérieure, positionnée à la verticale, elle vient chuter dans l'hypopharynx, en raison du défaut de croissance de la mandibule et de l'hypotonie de la base de langue. (Abadie, 2001).

2.2.1.3 La fente palatine postérieure

La fente palatine postérieure est significative de la SPR car elle représente le premier signe chronologiquement formé de la séquence (Couly, 2015). Cette fente est due au retard ou à l'absence de descente de la langue dans la cavité buccale, celle-ci reste positionnée à la verticale dans les fosses nasales et vient laisser une empreinte particulière au niveau du palais. La fente présente une forme caractéristique puisqu'elle est de forme romane, ogivale ou dite en « U ». Dans la SPR, la fente vélo-palatine aurait une origine dysfonctionnelle (Abadie et al., 1999).

Plusieurs types de fentes sont retrouvés (Crunelle et Crunelle, 2006) :

- une division totale du palais secondaire dans 70% des cas,
- une division partielle du voile du palais dans 15% des cas,
- une division incomplète du palais osseux dans 15% des cas.

2.3 Les troubles fonctionnels

2.3.1 Les troubles respiratoires

Les troubles respiratoires ont longtemps été la cause principale de mortalité de la séquence. Dans la SPR, les troubles respiratoires peuvent être anatomiques et fonctionnels. Ils peuvent être dus à la glossoptose, au microrétrognathisme, au collapsus de la paroi postérieure du pharynx et au défaut de commande centrale.

Les difficultés respiratoires peuvent être moindres durant les premières semaines de vie et devenir plus importantes par la suite : à partir de la troisième semaine, et plus précisément dès le deuxième mois de vie (Côté et al., 2015). Les mécanismes sont différents selon les enfants : la plupart d'entre eux ont une atteinte du tronc cérébral sans atteinte osseuse mandibulaire mais d'autres ont une atteinte anatomique plus importante. Il est indispensable de connaître ces informations car cela va permettre d'orienter les traitements.

En dehors des aspects anatomiques caractéristiques de la SPR, les difficultés respiratoires peuvent être une conséquence du dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral. Ces difficultés obstructives entraînent également des troubles alimentaires.

2.3.2 Les troubles alimentaires

« La déglutition néonatale apparaît comme un important marqueur qualitatif de la maturation du tronc cérébral » (Abadie et al., 1999, p. 1043). Selon Breugem et al. (2016), plusieurs facteurs peuvent être à l'origine des difficultés alimentaires comme la position de la langue, l'obstruction des voies aériennes supérieures, le dysfonctionnement oropharyngé ainsi que les mécanismes d'aspiration qui sont limités. De plus, ces facteurs peuvent être aggravés par le défaut de pression intra-orale liée à la fente palatine et par des régurgitations nasales.

La prévalence des troubles d'alimentation chez les patients atteints de SPR est estimée entre 25% et 45%. Ces troubles sont étroitement liés aux troubles ventilatoires (Cladis et al., 2014). Néanmoins lorsque la SPR est présente de façon isolée, les difficultés alimentaires ne perdurent pas longtemps.

2.3.3 Les troubles ORL

Lorsqu'il y a une fente palatine, l'insertion anormale des muscles du voile du palais vient altérer le fonctionnement de la trompe d'Eustache, ce qui provoque des dysfonctionnements au niveau de l'ouverture tubaire (Thibault, 2017). Cette dysfonction tubaire favorise la survenue d'otites séro-muqueuses qui se caractérisent par « un épanchement de viscosité variable, non purulent, en l'absence de surinfection, en rétention dans la caisse du tympan » (Dauly et Beauvillain de Montreuil, 1992, p. 11).

Ces infections sont plus fréquentes chez les enfants ayant des fentes palatines en raison du défaut d'ouverture de la trompe d'Eustache. Dans une étude réalisée avec des enfants porteurs de SPR, Nowakowska-Szyrwińska (2000) indique que 93,3% des enfants présentent un dysfonctionnement de la trompe d'Eustache. Lorsque l'apparition d'otites séro-muqueuses est trop fréquente, la pose d'aérateurs transtympaniques est recommandée.

2.3.4 Les troubles langagiers

La survenue fréquente d'otites séro-muqueuses chez les enfants atteints de SPR, provoque des épisodes d'hypoacousie, ce qui entrave le bon développement de la parole et du langage.

Par ailleurs, l'incompétence vélopharyngée, correspond à l'incapacité complète ou incomplète de garantir une occlusion vélopharyngée correcte. Selon Estienne et al. (2014, p. 23), cela peut provoquer :

- « une déperdition d'air par le nez qui peut entamer l'intelligibilité de la parole en créant un nasonnement
- des troubles de la déglutition et de l'alimentation avec reflux des aliments par le nez ».

Par ailleurs, selon De Blacam, Smith et Orr en 2017, le dysfonctionnement vélopharyngien est présent dans 5 à 20% des cas, après les interventions chirurgicales en lien avec la fente palatine.

2.4 Le diagnostic

Le diagnostic anténatal s'avère complexe et rare. Lors de l'échographie, certains signes peuvent être révélateurs d'une SPR comme la présence d'un hydramnios modéré ou d'une microgastrie qui viennent témoigner du défaut de succion-déglutition (Crunelle et Crunelle, 2006). La position de la langue dans la cavité buccale ainsi que le microrétrognathisme peuvent

également orienter le diagnostic de SPR. Dès le premier trimestre, le rétrognathisme est le premier élément à observer à l'échographie. (Levaillant et al., 2013). À partir de la 12^{ème} semaine, la mandibule caractéristique de la SPR prend une forme « ogivale, en arc de cercle » (Levaillant et al., 2013, p. 88). Les anomalies de la langue peuvent être détectées et montrer une langue plus courte, plus large et positionnée de façon postérieure : cela constitue les éléments prédictifs de la SPR et des difficultés respiratoires.

Effectuer un diagnostic anténatal permet d'anticiper les difficultés du nouveau-né et d'orienter la famille vers une maternité de niveau trois permettant de répondre aux besoins de leur enfant. Dans la majorité des cas, le diagnostic est posé à la naissance grâce à l'observation clinique des éléments caractéristiques de la séquence. « La quantité de liquide amniotique est, entre autres paramètres, un exceptionnel marqueur de santé fœtale » (Couly, 2010, p. 37-38).

Lorsque le diagnostic de SPR est posé, la prédominance des symptômes ainsi que leur sévérité sont évaluées grâce à une classification. Couly a été le premier à présenter une classification en trois stades mais plus récemment, Cole, Lynch et Slator, en 2008, ont élaboré une nouvelle classification :

- grade 1 : les troubles sont mineurs, l'obstruction respiratoire est peu importante et le nouveau-né est positionné en décubitus ventral ou latéral. La succion est possible et doit être facilitée.
- grade 2 : les troubles sont modérés, l'obstruction respiratoire est tolérable et peut être traitée par un positionnement en décubitus. La succion est quant à elle, défaillante. Une nutrition entérale peut être envisagée pour faciliter la prise de poids.
- grade 3 : L'obstruction respiratoire est importante (le traitement en décubitus ne suffit pas). Les difficultés alimentaires sont importantes également.

Le stade de gravité de la séquence est principalement relié au degré d'atteinte fonctionnelle respiratoire, orodigestive et neurovégétative qui est, elle-même liée, au dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral et au statut anatomique des voies aériennes supérieures (Abadie, 2001).

3) La prise en charge de la séquence de Pierre Robin

3.1 La prise en charge des troubles respiratoires

L'évaluation et la prise en charge des difficultés respiratoires dans la SPR ne sont pas les mêmes dans les différents centres de compétence (Resnick et al., 2018). « There is currently no

consensus in the surgical management of respiratory distress in patients with PRS that fail to respond to nonsurgical management » (Li et al., 2017, p. 6).

3.1.1 Le traitement positionnel

Le positionnement en décubitus ventral est proposé, en première intention, lorsque les troubles obstructifs sont légers à modérés. La position en décubitus ventral permet à la langue d'aller vers l'avant et d'augmenter l'espace pharyngé. Cela entraîne donc une réduction des difficultés respiratoires. Dans 40 à 70% des cas, le traitement positionnel est suffisant pour lever l'obstruction ventilatoire (Zhang et al., 2018).

Cette méthode présente cependant quelques inconvénients. Durant le sommeil, elle diminue les manifestations visibles des difficultés respiratoires et le positionnement en décubitus ventral est associé à un risque plus important du syndrome de mort inattendue du nourrisson (Giudice et al., 2018).

3.1.2 La canule de Guédel

La canule de Guédel est une canule oropharyngée qui est conçue dans le but de favoriser l'ouverture des voies aériennes supérieures (Bonnet, 2010). Elle permet de pousser la langue vers l'avant et donc de diminuer la glossoptose. Il s'agit d'un traitement temporaire.

3.1.3 La sonde nasopharyngée (SNP)

Si le positionnement en décubitus ventral n'est pas suffisant, une sonde nasopharyngée est proposée. Celle-ci est placée sous contrôle endoscopique. L'utilisation d'une sonde nasopharyngée permet alors de libérer les voies respiratoires en faisant avancer la langue (Gómez et al., 2017).

L'avantage de la sonde nasopharyngée est qu'il s'agit d'une méthode ne nécessitant pas de chirurgie et qui permet au nouveau-né de rentrer précocement à son domicile (Parhizkar et al., 2011). Son principal inconvénient est qu'elle peut bouger ou être arrachée et ne plus être efficace.

3.1.4 La labioglossopexie

La labioglossopexie est une intervention chirurgicale simple, réalisée sous anesthésie générale. Elle permet de favoriser la protraction de la langue vers l'avant en suturant sa pointe au niveau de la lèvre inférieure. La protraction permet de diminuer la verticalisation de la base de langue et de réduire le contact avec la paroi pharyngée. Il s'agit d'une technique proposée lors d'une obstruction respiratoire sévère. Elle peut être proposée en première intention ou lorsque le positionnement en décubitus ventral ou la sonde nasopharyngée ont échoué. Le retour à domicile est possible de façon précoce et ne requiert pas de matériel spécifique ni

d'apprentissage parental (Fayoux et al., 2013). La labioglossopexie est efficace notamment dans les cas de SPR de stade trois. Dans la littérature, l'efficacité de cette intervention serait estimée entre 70 et 100% (Brouqsault et al., 2017).

La réduction des difficultés respiratoires après la labioglossopexie s'accompagne d'une amélioration de l'alimentation dans près de 50% des cas et il s'agit d'une intervention qui présente des complications rares et généralement peu importantes (Fayoux et al., 2013). La déhiscence spontanée de la labioglossopexie est la complication la plus fréquemment rencontrée (Brouqsault et al., 2017). Cette intervention ne permet cependant pas de correction de la micrognathie (Giudice et al., 2018).

3.1.5 La ventilation non invasive (VNI)

La VNI est une ventilation réalisée par masque. « Le rôle de la VNI va être d'optimiser les volumes pulmonaires, de réduire le travail respiratoire et de lever les atélectasies afin d'améliorer les échanges gazeux pour corriger l'hypoxémie, l'hypercapnie et l'acidose respiratoire » (Andro et al., 2011, p. 1338). Le principe de la VNI présente cependant quelques inconvénients puisque qu'elle peut se révéler difficile à tolérer pour le nouveau-né en raison de l'inconfort qu'elle peut générer.

3.1.6 La trachéotomie

L'intervention chirurgicale consiste à créer un orifice au niveau de la trachée afin de la faire communiquer directement avec l'extérieur et de « court-circuiter » les voies aériennes. Il s'agit d'une intervention efficace mais ayant plusieurs inconvénients comme des infections pulmonaires ou des épisodes de décanulation. Cette méthode est proposée lorsque les autres méthodes ont échoué. La mise en place d'une trachéotomie est plus fréquente chez les enfants ayant une SPR syndromique par rapport aux enfants ayant une SPR isolée (Kam et al., 2015).

3.1.7 La plaque palatine

La mise en place d'une plaque palatine permet l'occlusion de la fente palatine, ce qui favorise le « désenclavement » de la langue (Pielou, 1967). Celle-ci prend une position plus antérieure et permet la diminution de la glossoptose et des troubles respiratoires, elle favorise également la succion. Elle peut présenter une extension permettant de propulser la base de la langue et de favoriser la croissance de la mandibule. « The Tuebingen palatal plate also seems to provide a stimulus for mandibular growth, either because it shifts not only the tongue but also the mandible into a more anterior position, or because it allows for normal sucking and swallowing » (Müller-Hagedorn et al., 2020, p. 4).

3.1.8 La distraction mandibulaire

Il s'agit d'une intervention chirurgicale permettant un agrandissement de l'espace rétropharyngé grâce à un allongement et une avancée de la mâchoire. « This technique in which the mandible is slowly advanced after an initial osteotomy, relieves supraglottic airway obstruction by bringing the tongue base forward » (Scott et al., 2012, p. 700) La distraction mandibulaire a un impact positif sur la respiration et la tolérance à l'alimentation orale (Gary et al., 2018) et permet de soulager l'apnée obstructive du sommeil. Cependant il est important de noter qu'il existe un risque d'échec de l'intervention, plus important lorsqu'il s'agit de SPR syndromique.

Il s'agit d'une méthode principalement utilisée aux Etats-Unis, mais elle n'est pas recommandée en France sauf dans certains syndromes particuliers.

3.2 La prise en charge médicale des difficultés alimentaires

« This is largely related to the presence of airway obstruction and therefore successful management of the airway is often the best way of ensuring adequate nutrition » (Hamilton et al., 2020, p. 2). Les difficultés alimentaires ne peuvent pas seulement être expliquées par la présence de la fente palatine. En effet, une étude de 2006 a démontré que les enfants atteints de SPR ont un risque plus élevé de présenter des difficultés alimentaires que les enfants porteurs de fentes (Reid, et al., 2006). En conséquence, l'alimentation au biberon se révèle souvent compliquée, des adaptations sont alors proposées aux parents.

Lorsque la prise de poids n'est pas suffisante ou lorsque les difficultés de succion-déglutition sont trop importantes, une nutrition entérale est proposée. Selon Zhang et al. en 2018, environ 40 à 70% des enfants ayant une SPR, nécessitent la mise en place d'une sonde naso-gastrique ou d'une gastrostomie. Rathé et al., en 2015, ont indiqué que les patients ayant une SPR syndromique ont recours plus longtemps à la nutrition entérale que les enfants atteints de SPR isolée.

3.2.1 La sonde naso-gastrique

Une mise en place précoce de la sonde naso-gastrique permet de réduire les efforts fournis par le nourrisson lors de l'alimentation et d'augmenter la prise pondérale (Gangopadhyay et al., 2012). Cependant les sondes nasogastriques peuvent présenter plusieurs inconvénients, notamment pour l'acquisition des sensations proprioceptives, pour les praxies de déglutition ainsi que pour les praxies oro-bucco-faciales (Thibault, 2017, p. 74-75).

3.2.2 La gastrostomie

La mise en place d'une gastrostomie peut être évoquée lorsque la nutrition entérale par sonde naso-gastrique est supérieure à deux mois (Heuschkel et al., 2015). La gastrostomie apporte les nutriments normalement présents dans une alimentation équilibrée et diversifiée et peut être utilisée seule ou en complément d'une alimentation orale. Elle permet à l'enfant de conserver une croissance staturo-pondérale suffisante (Cook et al., 2005). L'alimentation par gastrostomie est variable d'un enfant à l'autre mais lorsque le retrait de celle-ci est envisagé, il est parfois plus difficile de repasser à une alimentation par voie orale notamment en raison des troubles d'oralité alimentaire qui peuvent survenir indépendamment de la pathologie. Ces troubles sont appelés trouble d'alimentation pédiatrique selon un récent consensus (Goday et al., 2019), mais le terme de trouble de l'oralité est celui qui est utilisé dans la nomenclature générale des orthophonistes (Brin-Henry et al., 2018).

3.3 La prise en charge de la fente palatine

La fermeture du palais postérieur a lieu aux alentours de six mois. « L'âge de six mois est favorable car on profite de l'habituelle réduction spontanée de la largeur de la fente palatine. [...] Cela serait irréalisable en néonatal ou dans les trois premiers mois » (Talmant et al., 2002, p. 119). Ainsi, cette première opération, permet l'amélioration du fonctionnement des muscles du palais, ce qui facilite l'apparition du babillage, c'est pourquoi elle est réalisée précocement dans le développement de l'enfant.

La fermeture du palais osseux a lieu plus tardivement, aux alentours de 15 à 18 mois : « sous l'influence de la réparation musculaire aux deux extrémités de la fente osseuse, la fente résiduelle se rétrécit dans l'année qui suit sans déformation maxillaire » (Talmant et al., 2002, p. 119). Ainsi, cette seconde opération, a lieu plus tardivement en raison de la croissance naturelle de l'enfant qui va permettre une « diminution » de la fente, on observera alors une réduction spontanée de sa largeur.

Le voile opéré peut être court et présenter une mobilité réduite, cela peut entraîner une insuffisance vélaire. Plusieurs interventions pourront alors être proposées durant l'enfance comme la véloplastie intravélaire secondaire ou la lipostructure vélopharyngée (Talmant et Lumineau, 2016).

3.4 Les prises en charge durant l'enfance

3.4.1 L'orthophonie

L'accompagnement parental peut être débuté dès la naissance pour guider les parents et soutenir la mise en place de l'alimentation mais également pour prévenir et informer les familles

quant au développement des troubles d'oralité alimentaire et du développement de la parole et du langage.

« Une nutrition entérale au-delà de trois semaines induit un évitement de contact facial marqué par un recul et des pleurs à l'approche d'un objet près de leur bouche » (Bellis et al., 2009, p. 56). Les enfants atteints de SPR ont parfois vécu des expériences inconfortables et douloureuses au niveau de la sphère orale. Certains d'entre eux, ont eu une absence d'expériences orales (main gantée, nutrition artificielle) au profit d'autres habitudes pouvant entraîner la survenue d'un trouble d'intégration sensorielle ainsi qu'un manque d'expérience sensori-motrice. Tout cela favorise l'apparition des troubles d'oralité. Un trouble de l'intégration sensorielle se manifeste lorsque le système nerveux de l'enfant ne parvient pas à « trier, réguler, comparer et/ou utiliser les informations provenant de ses sens » afin de fonctionner correctement au quotidien (Babington, 2018, p. 37). Ainsi, l'intervention orthophonique est nécessaire dans la prise en charge des troubles de l'oralité alimentaire. Par ailleurs, l'enfant peut également présenter des retards de parole et de langage.

En effet, en raison de la survenue d'otites séro-muqueuses fréquentes il est plus difficile pour l'enfant de percevoir des formes « stables » de mots, il est donc fréquent qu'un retard de parole et de langage soit mis en avant. De plus, une étude suédoise a démontré qu'environ 50% des enfants ayant eu une fente palatine, présentent des troubles du langage aux alentours de trois ans. (Klintö et al., 2014)

L'orthophoniste intervient également précocement dans le « traitement » de l'insuffisance vélopharyngée qui est en lien avec la présence de la fente palatine : « il existe un défaut de recul du voile et/ou un défaut de médialisation des murs pharyngés latéraux. Il en résulte une fuite d'air nasale durant la production de certains phonèmes notamment de consonnes orales et des voyelles orales » (Rouillon et al., 2009). « Complete closure of the velopharyngeal valve is required for all vowels and most consonants » (Kummer, 2014, p. 241). Selon Baylon et Montoya en 1996, la rééducation orthophonique dure moins d'un an pour 5% des cas de SPR, un an pour 20% des cas, deux ans dans 30% des cas et plus de trois ans dans 45% des cas.

3.4.2 L'ORL

« Les répercussions des fentes labio-palatines sur la sphère ORL sont considérables et concernent les fonctions essentielles, telles que l'alimentation, la phonation et l'audition » (Hohlfeld et al., 2009, p. 406). Dans cette étude, en moyenne deux tiers des enfants développent une otite séro-muqueuse, secondairement à un mauvais fonctionnement de la trompe d'Eustache. Un suivi ORL régulier doit donc être mis en place précocement dans la SPR.

3.4.3 L'orthodontie

« In patients with PRS, a much higher prevalence of permanent tooth agenesis has been reported by several authors with an approximate range of 30% to 50%. » (Antonarakis et Suri, 2014, p. 452). Un bilan orthodontique peut être réalisé dès quatre ans et une prise en charge précoce est nécessaire dans la SPR.

4) L'information délivrée aux parents

4.1 L'accompagnement parental

« L'accompagnement parental fait partie intégrante du travail de l'orthophoniste, que ce soit en pratique libérale ou au sein d'une équipe pluridisciplinaire » (Antheunis et al., 2007, p. 303). L'accompagnement des parents dans la SPR, permet de répondre à leurs questionnements et de les sensibiliser au développement de la communication et du langage.

4.2 L'annonce diagnostique

« L'angoisse de mort de leur enfant présente et future constitue une blessure permanente ouverte dans leur psychisme s'exprimant par une grande dépression » (Couly, 2010, p. 40). Dans la SPR, le diagnostic est souvent difficile à effectuer durant la grossesse, elle est bien souvent découverte à la naissance. Cette annonce peut être très difficile à vivre pour les parents, « l'hospitalisation périnatale de son bébé confronte la mère à une profonde détresse. Dans le même temps, la mère perçoit son bébé en situation de vulnérabilité et doit donc être en mesure de le protéger » (Bekhechi et al., 2014, p. 17-18). Lorsque l'enfant est hospitalisé le processus d'attachement entre le nouveau-né et ses parents peut être mis à mal.

Les soins périnataux peuvent représenter un réel traumatisme pour les parents. C'est à cet instant qu'ils ont besoin d'être épaulés, aidés et de comprendre ce qu'il se passe pour leur enfant. Selon Ben Soussan, (2006, p. 73), « les parents ont besoin de respect, de reconnaissance de leur valeur de parents ». Ainsi il apparaît primordial d'être attentif et disponible pour ces parents « en détresse » afin de pouvoir entendre et reconnaître leurs angoisses. Echanger avec eux, va également permettre au personnel soignant de prendre en compte les différentes croyances des parents et de questionner ce qu'ils savent et ce qu'ils ressentent.

4.3 Le besoin d'information

L'orthophoniste possède un rôle de prévention auprès des parents, il se doit de les informer « grâce à la création et à la diffusion de plaquettes, d'affiches, de films réalisés par des orthophonistes et reprenant des conseils de prévention » (Antheunis et al., 2007, p. 306). « L'information du patient est une obligation morale et légale » (Azria et al., 2008, p. 477), elle

est nécessaire pour obtenir un consentement éclairé du patient ou de ses responsables légaux. Le droit à l'information représente un droit fondamental.

Dans leur mémoire en 2010, Dujardin et Joubert, ont mis en avant le besoin d'information quant à la définition et la prise en charge de la SPR, par les parents. Ceux-ci ont évoqué un manque d'information et ont dû rechercher par eux-mêmes les renseignements qu'ils souhaitaient avoir sur la pathologie de leur enfant : « suite au diagnostic, 68% des parents ont estimé avoir été informés sur la pathologie et ses conséquences. 93% des parents ont cependant eu besoin d'informations complémentaires sur la SPR » (p. 48). À la suite du diagnostic la plupart des parents ont été contraints d'effectuer des recherches supplémentaires qui ont majoritairement été effectuées sur internet. De plus, dans ce mémoire il est montré que les parents qui ont été interrogés ont également mis en évidence le manque de coordination et « d'errance médicale » car ils n'ont pas été informés quant au choix des professionnels vers lesquels ils peuvent se tourner pour une prise en charge adaptée de leur enfant : « un grand nombre d'entre eux ont relevé un manque de coordination, mais aussi de cohérence entre les acteurs de la prise en charge pluridisciplinaire » (p. 60). Dans cette étude, les parents ont également mis en exergue le fait qu'ils avaient été confrontés à une annonce diagnostic brutale. « Les modalités selon lesquelles le handicap est révélé aux parents joue un rôle déterminant dans leur manière d'assumer cette épreuve. C'est un moment-clé qui garde son importance pendant des années et dont on perçoit les effets, parfois inattendus, parfois dissimulés, mais toujours marquants, très longtemps après » (Korff-Sausse, 2011, p. 32). L'étude précédente montre également un manque d'information concernant la SPR ainsi qu'un manque de conseils pratiques applicables au quotidien. De plus, il est important de prendre en considération le fait que la SPR nécessite une prise en charge pluridisciplinaire, l'ensemble des professionnels se doit donc d'avoir un discours cohérent et adapté aux facultés des parents. « De multiples études ont montré qu'à l'intérieur d'une même équipe, il pouvait y avoir des divergences profondes, portant essentiellement sur le pronostic dans certaines situations très précises » (Azria et al, 2008, p. 479). Les différents discours donnés par le personnel soignant engendrent de l'angoisse et de l'incompréhension auprès des parents ainsi qu'une perte de confiance dans le personnel médical. Il apparaît primordial que l'ensemble de l'équipe soignante communique et partage les informations au sujet des différentes prises en charge afin d'avoir des objectifs cohérents pour les patients.

Par conséquent, le manque de connaissance au sujet de la SPR génère de l'angoisse et des interrogations pour les familles. Celles-ci sont en demande d'information et souhaitent recevoir une information claire et détaillée leur permettant de comprendre les décisions

médicales et d'y prendre part. L'élaboration du livret d'information vise alors à apaiser les parents au sujet de la pathologie en leur fournissant une documentation complète. Le livret a également pour objectif de fournir des conseils aux parents ce qui leur permet d'être acteur dans la prise en charge de leur enfant.

Dans ce contexte, l'orthophoniste a pour mission de transmettre les connaissances nécessaires aux parents et de les accompagner dans la découverte de leur enfant, de sa pathologie et de les informer des troubles secondaires pouvant être plus tardifs. Il nous apparaît alors indispensable de fournir un document reprenant l'ensemble des informations pour soutenir les familles et les avertir des signes d'alertes auxquels ils doivent être attentifs durant le développement de l'enfant.

PARTIE PRATIQUE

5) Objectifs

« L'orthophoniste peut proposer des actions de prévention, d'éducation sanitaire ou de dépistage, les organiser ou y participer » (Ministère de l'enseignement supérieur de la Recherche et de l'innovation, 2013). L'élaboration de ce livret entre donc pleinement dans le champ de compétences de l'orthophoniste.

Comme nous l'avons vu précédemment, la SPR est une pathologie rare, difficile à diagnostiquer avant la naissance et implique une grande diversité d'exams et de traitements à mettre en place. L'hétérogénéité des troubles présentés par le nouveau-né, ne permet pas de prévoir l'évolution des symptômes, cela ne permet pas non plus de prédire quels traitements seront les plus appropriés. De plus, tous les centres de compétence ne proposent pas les mêmes traitements : il est donc essentiel pour les parents d'avoir un document de référence, reprenant l'ensemble de ces informations, sur lequel ils peuvent s'appuyer pour être acteurs dans la prise en charge de leur enfant.

L'objectif général de ce projet est d'améliorer la quantité, la qualité et l'accessibilité des informations transmises à l'entourage et plus particulièrement aux parents d'enfants porteurs de SPR au CCMR de Nantes.

L'élaboration de ce livret vise à délivrer une information claire, précise et détaillée aux parents afin qu'ils puissent accéder à une meilleure compréhension de la pathologie, de sa prise en charge et de ses conséquences à court terme et à long terme. En raison de l'absence de consensus quant à la prise en charge de la séquence de Pierre Robin dans les différents centres de compétence, le livret permet d'explicitier les traitements et interventions entrepris à Nantes.

Les objectifs spécifiques de ce livret sont de compléter et de reprendre l'information donnée par le pédiatre et/ou le chirurgien lors du diagnostic à l'échographie ou lors de la consultation d'annonce à la naissance. « Toutes les paroles dites autour du berceau de l'enfant s'inscrivent dans la mémoire des parents de manière indélébile » (Korff-Sausse, 2011, p. 24). L'anxiété et la peur engendrées par le diagnostic de SPR peuvent générer un réel traumatisme pour les parents, c'est pourquoi il est primordial de leur apporter des réponses et les rendre acteurs de la prise en charge de leur enfant. Le livret d'information constitue donc un document de référence expliquant de façon détaillée les informations données lors de la consultation, les différentes interventions qui pourront être envisagées pour l'enfant ou les coordonnées

d'associations de parents vers lesquelles ils peuvent se tourner. Il inclut également le témoignage de parents ainsi qu'un glossaire répertoriant le vocabulaire anatomique et médical auquel ils peuvent être confrontés. À travers, l'élaboration de ce livret nous souhaitons également mettre en exergue l'importance de la prise en soin orthophonique précoce en termes d'accompagnement parental.

6) Méthodologie de la création du document d'information

Pour la création du livret d'information, nous nous sommes appuyés sur le document publié par la Haute Autorité de Santé (HAS), en 2008 : « Elaboration d'un document écrit d'information à l'intention des patients et des usagers du système de santé ». Nous nous sommes particulièrement référés aux différentes étapes illustrées par la figure proposée par la HAS (Annexe 1). Nous avons ainsi analysé la pertinence du projet avant de définir le thème ainsi que le public ciblé. Nous nous sommes ensuite intéressés au moyen de diffusion du livret et à son contenu. Enfin, nous avons évalué l'impact du document sur le public concerné.

6.1 Pertinence du projet

Le CCMR de Nantes a énoncé le besoin d'une documentation permettant de répondre aux demandes et questionnements des parents lors de l'annonce diagnostique de SPR. Nous nous sommes appuyés sur les résultats de questionnaires élaborés dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie (Dujardin et Joubert, 2010) afin de mettre en avant le besoin énoncé par les parents. La grande majorité d'entre eux, déclare ne pas avoir eu assez d'informations au sujet de la SPR et à sa prise en charge et évoque un manque de « coordination entre les différents professionnels voire des informations contradictoires entre médecins » (p. 49). De plus, comme nous l'avons noté précédemment, la période d'hospitalisation néonatale peut être mal vécue par les parents car cela peut engendrer des difficultés d'ordre affectif ainsi que des difficultés à créer une relation d'attachement avec l'enfant. Il apparaît nécessaire d'accompagner les parents dans la compréhension des symptômes et des difficultés engendrés par la séquence. « Les réponses fournies pour les questions ouvertes du questionnaire montrent bien que les parents se trouvent démunis au quotidien face à la pathologie et à ses conséquences sur l'oralité de leur enfant » (Dujardin et Joubert, 2010, p. 61).

À notre connaissance il n'existe pas de livret reprenant l'explication des différents troubles de la SPR et leurs conséquences ainsi que leur prise en charge à court et long terme. Un livret a déjà été réalisé par le site « Orphanet¹» en collaboration avec le centre de référence

¹ <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/PierreRobin-FRfrPub562.pdf>

des syndromes de Pierre Robin et des troubles de succion/déglutition congénitaux, de l'hôpital Necker. Dans notre support nous avons voulu approfondir chacune des prises en charge et propositions thérapeutiques possibles pour l'enfant en explicitant les avantages et inconvénients de chacune d'entre elles. De surcroît, notre volonté est de sensibiliser les parents aux signes d'alerte en rapportant les différents repères développementaux notamment pour l'oralité alimentaire mais également au niveau du développement langagier. De plus, nous souhaitons rendre les parents acteurs en leur proposant des conseils pratiques applicables au quotidien.

Le livret que nous proposons présente donc des informations supplémentaires, rendues accessibles à tous grâce à la présence d'un glossaire et de photos légendées et simplifiées afin de permettre une bonne compréhension de toutes les informations.

6.2 Apport du livret d'information

« La primauté de l'information orale est affirmée, car elle peut être adaptée au cas de chaque personne. L'information écrite constituant seulement un complément possible de l'information orale » (Azria et al, 2008, p. 477). Lors de l'annonce diagnostique, les parents sont confrontés à un vocabulaire médical spécifique. Il apparaît alors primordial qu'ils aient à leur disposition un document écrit, illustré et accessible leur permettant une meilleure compréhension.

Selon la HAS (2008), le livret d'information vient renforcer les savoirs des patients et des aidants au sujet de la pathologie. Le document écrit présente de multiples intérêts : il permet de renforcer ce qui a été dit à l'oral et de répondre à la demande d'information des personnes. Le support écrit permet aux parents d'avoir accès aux informations dès qu'ils en ressentent le besoin, et cela a également pour objectif d'appuyer les notions qui ont été données à l'oral par le chirurgien. L'information écrite et l'information orale sont donc complémentaires.

Le livret permet aux familles de prendre le temps de s'approprier les informations concernant la pathologie de leur enfant et cela leur permet de découvrir, à leur rythme, les modalités de prise en charge et ce qu'ils peuvent faire pour accompagner leur enfant. Nabarette, en 2002, définit « l'information pour connaître », qui permet de mieux appréhender la pathologie et de mieux la gérer.

Le support écrit, reprend de nombreuses notions théoriques mais également des conseils pratiques que les parents peuvent appliquer au quotidien. Le livret est construit dans un but d'information du parent mais permet également l'anticipation et la prévention des troubles ultérieurs.

L'intérêt du livret d'information est également de rassembler l'ensemble des informations de prise en charge de l'enfant en raison de la pluridisciplinarité de la prise en charge dans la SPR.

Ainsi, le livret d'information nous semble être le support le plus adapté pour transmettre l'information aux familles.

6.3 Le public ciblé

Le livret d'information est à destination des parents d'enfants atteints de SPR. Il peut également représenter un support de dialogue entre les parents et l'enfant ainsi qu'avec ses frères et sœurs. Il s'adresse également à l'entourage et aux différentes personnes qui s'occupent de l'enfant au quotidien. En effet, le livret peut servir de support pour expliquer aux enseignants ou aux professionnels de santé les différents troubles présentés par l'enfant.

6.4 Diffusion de l'information et mise à disposition du document

Le livret peut être transmis en mains propres au sein du CHU de Nantes par les professionnels de santé. L'équipe soignante peut le transmettre à la famille lors de l'annonce diagnostique mais il peut également être remis lors d'une consultation de suivi durant l'enfance ou en réponse à un questionnement de la part des parents. Le livret est également consultable sur le site du CHU de Nantes afin de permettre une plus grande transmission de l'information. La disponibilité du livret sur le site du CHU permet aux parents de retrouver l'information rapidement et de pouvoir transmettre les informations à l'entourage de l'enfant.

6.5 Le contenu du livret

Le livret d'information présente l'ensemble des connaissances permettant aux parents de mieux comprendre la pathologie de leur enfant. Nous avons choisi d'insérer un sommaire reprenant l'ensemble des grandes parties présentées dans le livret afin que les parents puissent repérer aisément les informations adaptées à leur situation. Le livret est donc structuré en plusieurs rubriques afin de faciliter l'accès aux thèmes qui les intéressent. Dans chacune de ces parties les points évoqués sont présentés sous forme de questions, pour une meilleure compréhension de la part des parents et leur permettre de s'identifier aux questionnements qui sont formulés. Les réponses sont formulées sous forme d'énumération de phrases courtes, contenant du vocabulaire simplifié ou défini dans le glossaire. De surcroît, au sein de chaque partie nous avons inséré des schémas et des photos légendés permettant d'illustrer nos propos. Les photos permettent d'améliorer la compréhension des parents. Nous avons également inclus des encadrés reprenant des repères développementaux, des conseils, des points importants à

mettre en évidence ou encore des références bibliographiques leur permettant de se renseigner plus précisément sur un sujet.

La mise en page du livret respecte la charte graphique du CHU de Nantes.

6.6 Documents et sources ayant permis l'élaboration du livret

6.6.1 Apports théoriques à partir d'ouvrages de référence et d'articles scientifiques

La lecture d'ouvrages de référence et d'articles scientifiques nous a permis de comprendre et d'exposer les actualités quant à la séquence de Pierre Robin. Grâce à ces différentes lectures nous avons pu présenter les avantages et les inconvénients de chaque traitement envisagé.

Dans le livret nous avons également proposé des références de livres afin d'orienter les parents vers des sources accessibles et fiables. Nous avons également proposé un ouvrage intitulé : « Le petit dragon qui ne savait pas se moucher » (Delattre et Rondia, 2003), qui est un ouvrage pouvant servir de support aux parents pour aborder la problématique d'apprentissage du mouchage. Afin de mieux comprendre et d'approfondir la notion du trouble de l'intégration sensorielle, nous avons proposé aux parents un ouvrage intitulé : « L'enfant extraordinaire : comprendre et accompagner les troubles des apprentissages et du comportement chez l'enfant » (Babington, 2018). Ces différents ouvrages sont accessibles au grand public et permettent aux parents d'approfondir certaines notions.

6.6.2 Apport de l'équipe médicale du CHU

Différents membres de l'équipe soignante du CHU de Nantes ont participé à l'élaboration du livret en apportant des modifications et en corrigeant différentes parties en lien avec leur spécialité. Le chirurgien nous a présenté les différentes étapes des interventions à prévoir durant l'enfance. Celui-ci nous a également présenté les différents traitements visant à atténuer les troubles respiratoires à la naissance. Par ailleurs, nous avons pu rencontrer la kinésithérapeute intervenant en néonatalogie afin de prendre connaissance du fonctionnement et des adaptations proposées au CCMR de Nantes. De plus, le contenu du support écrit a été corrigé par différents professionnels, notamment par un généticien, par un ORL et par des orthophonistes.

6.6.3 Apport des documents de prévention et d'information

Nous nous sommes appuyés sur plusieurs documents d'information afin de pouvoir fournir aux parents des conseils précis face aux différentes situations auxquelles ils peuvent être confrontés. Ces indications données aux parents permettent de les sensibiliser aux repères de

développement, de les informer quant aux différents signes d'alerte et de les orienter au mieux vers les différents professionnels.

Tout d'abord, nous nous sommes appuyés sur des documents de prévention élaborés par la Fédération Nationale des Orthophonistes². Ces documents reprennent l'ensemble des âges développementaux et donnent des conseils aux parents pour les informer du comportement qu'ils peuvent adopter en fonction de l'âge de l'enfant.

Nous nous sommes également appuyés sur des livrets reprenant les informations sur les troubles de l'oralité, sur les conduites à tenir face aux difficultés de l'enfant et sur les adaptations qui peuvent être proposées pour lui venir en aide. Plusieurs livrets nous ont permis d'élaborer les conseils à destination des parents, notamment la « Boîte à idée pour oralité malmenée du jeune enfant » (Leblanc et al., 2012) mais également « L'oralité. Quoi ? Qui ? Comment prévenir ? » qui est un livret tiré du mémoire d'orthophonie de Lucile Irimia en 2018. Enfin nous nous sommes également appuyés sur le livret « Passeport pour l'oralité » qui a été élaboré par Elise Kokel et Anne Carraretto en 2009.

Les livrets précédemment réalisés dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie sur la prise en charge des fentes au CHU de Nantes, nous ont également permis d'évoquer l'ensemble des interventions effectuées durant l'enfance et les risques de complications liées à la fente vélo-palatine ainsi que les précautions à prendre à la suite de l'opération.

Concernant les données sur l'hygiène bucco-dentaire, nous nous sommes appuyés sur les fiches préventives de l'Union Française pour la Santé Bucco-Dentaire³.

6.6.4 Les illustrations

6.6.4.1 Les photographies

Les photographies présentées dans le livret, sont des photos qui ont été prises par le chirurgien lors des consultations de suivi des patients. L'ensemble des photos qui ont été utilisées ont été anonymisées et ont fait l'objet d'une autorisation écrite des parents du service photologie du CHU de Nantes (Annexe 2).

² <https://www.fno-prevention-orthophonie.fr/langage-oral/developpement-du-langage/premiers-jours-premiers-mois/>

³ <https://www.ufsbd.fr/espace-public/fiches-patients/>

6.6.4.2 Les images

Nous avons obtenu l'accord du Centre de Référence des Affections Chroniques et Malformatives de l'Œsophage⁴ et de Nutricia Nutrition Clinique⁵ pour la diffusion de leurs images et schémas.

7) Création du questionnaire de satisfaction

7.1 Objectifs du questionnaire

Afin d'évaluer la qualité et la pertinence du livret d'information, nous avons créé un questionnaire de satisfaction (Annexe 3) afin de recueillir les avis et les suggestions des parents à la suite de la lecture du livret d'information. Notre objectif était de « tester » le livret élaboré afin d'apporter les améliorations nécessaires.

Le questionnaire de satisfaction vise donc à évaluer la pertinence du support élaboré, si ce dernier correspond bien aux attentes des parents et s'il est facilement compréhensible.

7.2 Choix du questionnaire

Afin d'évaluer la qualité du livret d'information et la satisfaction des parents face à celui-ci, nous avons décidé de proposer un questionnaire. La diffusion d'un questionnaire nous est apparue être la méthode la plus adaptée car elle implique une rapidité de réponse et s'avère également être une méthode simple pour obtenir le plus d'avis possible.

7.3 La population

Notre livret d'information concerne les familles d'enfants de bas âge tout comme les parents d'enfants plus âgés. Nous avons alors décidé de contacter plusieurs parents ayant des enfants de tous âges pris en charge au CCMR de Nantes. Cela nous semble primordial d'inclure les observations de tous ces parents car ils n'ont pas tous le même recul, les mêmes représentations de la maladie en fonction de la situation de leur enfant.

7.4 Construction et diffusion du questionnaire

Nous avons choisi de construire notre questionnaire grâce à l'outil Lime Survey (accessible via le site internet de l'Université de Nantes). Notre questionnaire a été diffusé par mail directement aux parents d'enfants pris en charge au sein du CCMR de Nantes.

Cependant, il n'a pas été diffusé lors d'une consultation d'annonce diagnostique avec le pédiatre ou le chirurgien comme cela sera le cas par la suite.

⁴ <https://www.fimatho.fr/cracmo>

⁵ <https://www.nutricia.fr/>

7.5 Elaboration du questionnaire

Pour construire notre questionnaire, nous nous sommes appuyés sur la méthodologie du recueil d'informations de De Ketele et Roegiers (2015). Cet ouvrage nous a permis d'extraire trois critères devant être respectés lors de l'élaboration d'un recueil d'informations. Le premier critère est le critère de pertinence. Les informations que nous souhaitons récolter sont-elles nécessaires et sont-elles suffisantes ? « Est-ce que je ne me trompe pas de... ? » (De Ketele, Roegiers, 2015, p. 60). Lors de l'élaboration du questionnaire nous avons organisé les questions en différentes catégories. Grâce à cette catégorisation, nous estimons que les questions que nous avons posées sont suffisantes et nécessaires pour obtenir les réponses dont nous avons besoin pour améliorer le livret. Le second critère que nous pouvons mettre en avant est le critère de validité. La validité permet d'observer si les informations que nous recevons sont bien celles que nous désirons vouloir recueillir. Les réponses que nous attendons sont subjectives, le lecteur nous donne son ressenti sur ce qu'il a lu et sur ce qu'il aurait souhaité trouver dans le livret. Le troisième critère est le critère de fiabilité. Les informations recueillies seraient-elles similaires si elles étaient récoltées par une autre personne, à un autre moment ? Le questionnaire que nous proposons est rempli par le lecteur lui-même après avoir lu le livret d'information.

Dans notre questionnaire, nous avons formulé des questions ouvertes et des questions mixtes, c'est-à-dire qu'elles contiennent une première partie « fermée » et une seconde « ouverte ». (De Singly, 2016, p. 57).

7.6 Construction du questionnaire

Nous avons organisé le questionnaire en plusieurs rubriques : l'introduction, la situation de l'enfant, l'utilité du livret, son accessibilité ainsi que le format de celui-ci et enfin le recueil de suggestions.

7.6.1 Introduction

L'introduction nous permet d'informer les lecteurs de notre identité et de les informer de l'objectif de ce questionnaire et également du « public » concerné. L'introduction permet aussi de rappeler l'anonymat des informations que nous recueillons et le temps requis pour répondre au questionnaire.

7.6.2 Situation

Cette partie vise à recueillir l'âge de l'enfant au moment où le parent consulte le livret. Il est important pour nous de recueillir cette donnée car les parents ayant un jeune enfant, n'auront pas le même recul sur les parties concernant les troubles tardifs, que des parents dont

l'enfant est plus âgé. Cette information nous permettra alors d'observer si nous avons pu recueillir des réponses de parents ayant des enfants d'âges variés et d'observer si ces réponses diffèrent en fonction de cette donnée.

7.6.3 Utilité du livret

Cette partie vise à évaluer la pertinence de l'outil. Si le parent déclare ne pas avoir reçu toutes les informations qu'il souhaite recevoir, nous interrogeons alors ce manque d'informations. Quels renseignements souhaiterait-il avoir en plus de celles qui sont fournies dans le livret ? Cette partie permet de mettre en évidence la pertinence des informations données dans le livret ainsi que la quantité d'informations transmises.

7.6.4 Accessibilité du livret

Dans cette seconde partie nous questionnons le caractère « compréhensible » global du livret, si celui-ci est considéré comme étant trop compliqué pour le parent nous interrogeons la cause de ce défaut de compréhension. Ensuite nous interrogeons l'accessibilité du vocabulaire utilisé, nous questionnons les termes ayant posé problème. L'intérêt du glossaire est également évoqué. Celui-ci a-t-il un intérêt pour les parents ? Leur a-t-il permis de mieux saisir l'utilisation des différents termes médicaux ?

7.6.5 Format du livret

Cette rubrique questionne la facilité de lecture du livret ainsi que l'apport des illustrations dans l'aide à la compréhension du livret.

7.6.6 Amélioration du livret

Cette dernière partie permet aux parents d'énoncer les suggestions, les commentaires en lien avec le livret dans sa globalité.

8) Résultats

8.1 Le livret d'information

Le livret d'information est disponible au sein du CCMR de Nantes ainsi que sur le site internet du CHU : <https://www.chu-nantes.fr/mon-enfant-est-porteur-de-la-sequence-de-pierre-robin>

8.1.1 Page de couverture

Le titre de notre support, « Mon enfant est porteur de la séquence de Pierre Robin » reprend la formulation qui a été donnée au livret sur la prise en charge des fentes labio-palatines élaborée au CCMR de Nantes. Cette formulation utilisant un déterminant possessif vient interpeller le lecteur qui se reconnaît dans ce titre et se sent concerné par la lecture de celui-ci. Sur cette première page nous avons souhaité poser le cadre du livret en évoquant le public ciblé et ce que le support écrit peut lui apporter. De plus, il nous paraît important d'indiquer dès le début, que le livret ne s'adresse pas exclusivement aux parents de nouveau-nés mais qu'il peut également être consulté tout au long de l'enfance et ce jusqu'à l'âge adulte, afin d'accompagner l'enfant et les parents dans les suivis entrepris.

8.1.2 Organisation du livret

Le livret est organisé en plusieurs grandes parties. Nous avons proposé un sommaire afin de faciliter la consultation des différentes rubriques. Ce sommaire permet aux parents ayant déjà eu le diagnostic depuis quelque temps et ayant un enfant « plus âgé », de ne pas s'attarder sur les généralités et sur la prise en charge des troubles fonctionnels à la naissance. Ainsi, cela leur permet de retrouver plus rapidement les notions qui les intéressent précisément (Annexe 4).

Notre objectif est que le livret soit facile à consulter pour le lecteur afin qu'il ne soit pas dans l'obligation d'en feuilleter l'intégralité pour trouver ce qu'il recherche.

8.1.3 « Qu'est-ce que la séquence de Pierre Robin ? »

8.1.3.1 La triade malformative

Dans cette première partie nous présentons les différents troubles engendrés par la SPR. À travers la définition de la triade malformative nous avons pour objectif d'explicitier aux parents les différentes caractéristiques physiques de la pathologie. En outre, notre but est de leur exposer les généralités sur la SPR dès le début de ce livret. Au sein de cette partie, avons ainsi défini les caractéristiques physiques principales de la SPR : la microrétrognathie, la glossoptose et la fente vélo-palatine.

Nous avons choisi d'utiliser les termes médicaux susceptibles d'être employés par le personnel soignant afin d'explicitier chacun d'eux et permettre aux parents d'en avoir une bonne compréhension.

Dans cette partie, nous avons inclus des photographies anonymes et légendées, permettant aux parents de visualiser les différentes atteintes anatomiques et pour les familiariser avec le vocabulaire médical : nous avons inclus une photographie mettant en avant le microrétrognathisme chez un nouveau-né et nous avons également intégré une photographie légendée présentant une fente palatine chez un enfant ayant une SPR.

8.1.3.2 Les conséquences fonctionnelles de la SPR à la naissance

Nous avons ensuite présenté les différents troubles fonctionnels propres à la SPR. Nous avons souhaité préciser aux parents quels sont les signes de lutte respiratoire afin de les sensibiliser quant aux comportements à observer chez leur enfant. Il nous semble important de les évoquer car les difficultés respiratoires dans la SPR peuvent se manifester plus tardivement, après la sortie de l'hôpital. Les parents doivent donc être avertis des différents signes à observer.

Afin d'accompagner le lecteur dans la compréhension des troubles alimentaires, nous avons choisi d'insérer un encadré reprenant les grands repères développementaux de l'oralité. Il nous apparaît important d'insister sur ces repères afin de montrer aux parents ce qui est altéré durant le développement in utero et de leur expliquer que ce dysfonctionnement est à l'origine des difficultés présentées par l'enfant à la naissance. Par ailleurs, notre objectif est également d'aider le parent à comprendre que ces troubles s'améliorent généralement au bout de quelques mois grâce au passage à l'oralité secondaire et donc au passage à la cuillère. Il est rassurant et encourageant de leur montrer qu'une alimentation « normale » peut être proposée au bout de quelques mois.

Nous avons ensuite présenté les autres troubles pouvant être présents au sein de la SPR : notamment les troubles de motricité œsophagienne et de dysrégulation cardiaque.

Nous avons souhaité rendre le livret accessible en présentant les différents points sous forme de questions : « Quels sont les signes caractéristiques d'une difficulté respiratoire ? ». Ces formulations se veulent simples et peuvent correspondre à des questions que les parents se posent. Cela leur permet de s'identifier à d'autres familles, ce qui rend le livret « moins médical » et moins anxiogène.

8.1.3.3 Le diagnostic

Nous avons ensuite présenté les différents éléments qui permettent de poser le diagnostic anténatal. Bien que celui-ci soit rarement effectué avant la naissance de l'enfant, il nous paraît important d'évoquer les différents signes visibles à l'échographie, permettant d'orienter le diagnostic vers une SPR. Nous avons ainsi souhaité définir ces notions et expliquer les causes de ces différents signes afin d'aider les parents à comprendre que toutes ces manifestations sont liées et expliquent la survenue des symptômes présentés à la naissance. Nous avons ensuite expliqué au lecteur l'importance de transférer le nouveau-né en soins intensifs à la naissance. Nous voulons sensibiliser les parents sur les besoins particuliers présentés par le nouveau-né qui nécessite la mise à disposition de matériel spécifique. En outre, les maternités de niveau trois sont les plus adaptées pour accueillir leur enfant.

Au sein de cette partie, nous avons inséré des échographies présentant le rétrognathisme visible précocement durant le développement in utero. Ces illustrations permettent aux parents d'avoir une image claire et une représentation de ce symptôme.

8.1.3.4 Les degrés de sévérité et les contextes d'apparition de la SPR

Nous avons ensuite détaillé les différents stades de sévérité de la SPR afin d'explicitier aux parents les caractéristiques et les conséquences qui peuvent être observées dans les différents stades de sévérité. Par ailleurs, nous avons évoqué les différents contextes d'apparition de la SPR. Celle-ci peut être isolée, syndromique ou malformative. Dans chacun de ces cas, la prise en charge diffère car les manifestations sont différentes et s'avèrent être plus ou moins intenses. Par conséquent, il nous apparaît primordial que ces différents contextes soient explicités aux parents afin que ceux-ci puissent comprendre l'impact des différents symptômes d'un enfant à un autre.

8.1.4 « La prise en charge de la séquence de Pierre Robin »

8.1.4.1 La prise en charge des troubles respiratoires

Dans cette partie, nous avons souhaité interpeller le lecteur et rappeler aux parents que tous les traitements proposés à Nantes sont présentés au sein du livret, mais seules l'évolution de l'état de santé et les difficultés de leur enfant peuvent prédire la mise en place d'un traitement particulier.

Nous avons d'abord énuméré les différents examens pouvant être nécessaires afin d'évaluer la sévérité ainsi que la nature des troubles respiratoires de l'enfant. Notre objectif est de rassurer les parents quant au déroulement de ces examens. Notre volonté est de les aider à

envisager et à prévoir ces différents examens sans que cela ne soit trop anxiogène pour eux. Nous avons inclus des photos afin de les aider à se familiariser avec le matériel utilisé.

Ensuite, nous avons détaillé les différentes prises en charge respiratoires possibles au CCMR de Nantes. Notre volonté est de fournir une explication claire et précise des différents avantages et inconvénients de chacun de ces traitements afin que le lecteur puisse en discuter avec les professionnels et donner son avis quant au choix de prise en charge proposée. Cela permet aux familles de se représenter les changements engendrés par le traitement envisagé.

8.1.4.2 La prise en charge des difficultés alimentaires

Nous nous sommes ensuite intéressés à la prise en charge des difficultés alimentaires après la naissance. Le livret détaille les différents troubles d'alimentation et donne divers conseils pour faciliter la prise de lait. Nous avons souhaité apporter des « réponses » aux parents afin que ceux-ci puissent trouver les solutions qui leur conviennent et qu'ils puissent les adapter à leur enfant tout en respectant les besoins de celui-ci et en lui assurant une bonne croissance staturo-pondérale et ainsi un bon développement. Nous avons également décrit le rôle et l'importance de la nutrition entérale afin que les parents comprennent qu'il ne s'agit pas d'une alimentation définitive et qu'elle n'empêche pas le passage à une alimentation orale ultérieurement. Nous avons insisté sur le fait que le passage à la nutrition entérale est primordial lorsque la nutrition per os n'est pas suffisante pour assurer une bonne croissance staturo-pondérale ainsi qu'un bon développement cérébral.

De plus, nous avons souhaité apporter des conseils aux parents afin de les accompagner au quotidien, notamment pour la gestion des repas avec l'enfant. Nous avons étayé nos propos par des photos et des schémas légendés afin d'expliciter le plus simplement possible les mécanismes de chacun de ces traitements.

8.1.4.3 La prise en charge de la fente palatine

Nous avons tout d'abord rappelé aux parents que la fente vélo-palatine n'était pas visible sur le visage de leur enfant. De plus, nous avons également rappelé que l'alimentation de leur enfant au biberon, pouvait être envisagée en fonction de la sévérité de la SPR.

Nous avons ensuite détaillé la prise en charge de la fente palatine. D'abord, nous avons souhaité définir les zones anatomiques touchées dans le cadre d'une fente palatine. Nous avons décrit le fonctionnement du voile du palais en reprenant quelques généralités sur celui-ci et en précisant son rôle dans l'articulation des sons de la langue française. Nous avons également présenté les difficultés que pouvait engendrer la fente, et plus précisément aux niveaux

alimentaire et langagier. Notre objectif est ainsi de permettre aux parents de comprendre les liens entre la présence de la fente et les troubles langagiers et alimentaires présentés par leur enfant.

8.1.5 « Les suivis au cours de l'enfance »

8.1.5.1 Le suivi ORL

Il s'agit d'un suivi qui doit être entrepris précocement notamment à cause de la présence de la fente vélo-palatine. Un schéma anatomique est inclus dans cette partie afin d'aider les parents à visualiser l'anatomie de l'oreille et le lien entre la survenue d'une otite séro-muqueuse et la présence de la fente. Nous avons également souhaité sensibiliser les parents à la mise en place d'aérateurs transtympaniques. Ces derniers peuvent être proposés dans le cadre de la survenue fréquente d'otites séro-muqueuses. Nous avons également proposé différents conseils pratiques concernant les consignes et les précautions à respecter lorsque les aérateurs sont posés. Par ailleurs, nous avons fourni des indications aux parents afin d'accompagner leur enfant dans l'apprentissage du mouchage et du souffle en leur expliquant les enjeux de ces apprentissages.

8.1.5.2 Le suivi orthophonique

Cette partie est divisée en trois sous-catégories distinctes. La première présente les troubles de l'oralité alimentaire, la seconde évoque les troubles du langage et enfin la dernière développe la notion d'insuffisance vélaire.

Dans la première sous-partie nous avons évoqué les différentes caractéristiques du trouble de l'oralité, souvent peu connu des parents, en donnant de nombreux conseils pratiques. Notre objectif est d'informer les parents quant aux différentes caractéristiques et manifestations du trouble. À travers ces conseils nous avons proposé « du matériel » adapté et accessible aux parents afin de les accompagner au quotidien. Dans cette partie, nous avons évoqué les troubles de l'oralité du tout-petit mais également les troubles de l'oralité alimentaire pouvant se manifester chez le jeune enfant car les adaptations à mettre en place ne seront pas les mêmes en fonction de l'âge. De plus, nous avons également souhaité orienter les parents vers les différents professionnels susceptibles de les aider, car ils n'ont pas toujours connaissance des différents rôles des spécialistes. Notre objectif est de leur montrer que divers professionnels peuvent les accompagner face à la survenue de ces troubles.

Dans la seconde sous-partie, nous avons choisi de définir les différents troubles pouvant affecter la communication l'enfant : « le trouble de langage », « le trouble de la parole » et « le

trouble d'articulation ». Il nous semble important de différencier ces notions afin que les parents puissent comprendre ce qui contraint la communication de leur enfant et quelle est la cause de cette difficulté. Nous avons ensuite souhaité développer les différents repères développementaux du langage afin que les familles puissent avoir connaissance des compétences requises en fonction de l'âge de l'enfant et qu'ils puissent être attentifs aux capacités de leur enfant.

L'insuffisance vélaire est l'objet de la troisième sous-partie. Nous avons présenté les causes de l'insuffisance vélaire dans le cadre de la SPR ainsi que ses différentes manifestations. Après avoir rappelé l'intérêt de la prise en charge orthophonique dans le cadre de l'insuffisance vélaire, nous avons fourni des conseils préventifs d'exercices pratiques, applicables au quotidien. Cela permet aux parents de prendre part à la prise en charge de leur enfant et de comprendre les différents mécanismes en jeu dans le cas de l'insuffisance vélaire.

8.1.5.3 Les chirurgies secondaires

Nous avons ensuite choisi de présenter les différentes « chirurgies secondaires » susceptibles d'être proposées lorsque les difficultés liées à l'insuffisance vélaire persistent malgré la prise en charge orthophonique. Nous avons décrit chacune de ces interventions afin d'expliciter les zones anatomiques concernées et les conséquences chez l'enfant. Ces interventions sont parfois difficiles à comprendre pour les familles nous avons donc souhaité détailler chacune d'elle de façon simple et concise, dans le but de rendre l'information accessible. Dans cette partie, nous avons également voulu insister sur l'importance de la rééducation orthophonique afin que les parents puissent prendre conscience que les traitements chirurgicaux et la prise en charge orthophonique contribuent conjointement à l'amélioration des compétences de l'enfant.

8.1.5.4 Le suivi psychologique

Nous avons ensuite évoqué le suivi psychologique au sein du CCMR. Notre volonté est d'informer les parents de la présence d'un psychologue au sein du service. À travers cette partie, nous souhaitons encourager les parents qui en ressentent le besoin, à se mettre en contact avec ce professionnel.

8.1.6 Grandir avec la séquence de Pierre Robin

Dans cette partie nous avons évoqué différents troubles survenant plus tardivement chez les enfants ayant une SPR. À travers cette partie, notre objectif est de montrer que les enfants atteints de SPR grandissent normalement et que les troubles respiratoires et alimentaires qui sont présents durant les premiers mois s'améliorent par la suite.

8.1.6.1 Le Syndrome d'Apnée Obstructif du Sommeil (SAOS)

Le SAOS est fréquemment rencontré durant l'enfance voire l'adolescence c'est pourquoi il nous a semblé nécessaire de le présenter afin que les parents puissent prendre connaissance des symptômes évocateurs du SAOS et le détecter chez leur enfant s'ils en perçoivent les caractéristiques. Notre volonté est d'alerter les parents quant à ces différents signes car la présence du SAOS peut provoquer un retard de croissance staturo-pondéral ainsi que des difficultés d'apprentissage et de comportement chez l'enfant. Notre objectif est de prévenir l'apparition de ces troubles et de limiter ses retentissements, notamment sur le milieu scolaire.

8.1.6.2 L'hygiène bucco-dentaire

Nous avons ensuite dédié une partie à l'hygiène bucco-dentaire ainsi qu'aux habitudes à mettre en place le plus tôt possible dans le développement de l'enfant. Notre objectif est de montrer aux parents l'importance d'un bon brossage de dents et, plus globalement, d'une bonne hygiène bucco-dentaire afin de faciliter les soins chirurgicaux et orthodontiques. Dans cette partie, nous souhaitons sensibiliser le parent aux gestes à adopter lors du brossage et aux aliments à éviter ou à limiter en vue d'empêcher l'apparition d'autres maladies pouvant induire des soins dentaires plus douloureux.

8.1.6.3 La prise en charge orthodontique

La prise en charge orthodontique est ensuite détaillée. Nous avons souhaité sensibiliser les parents sur l'importance de la précocité de la prise en charge.

8.1.7 Le syndrome de Stickler

Nous avons choisi de préciser les différentes caractéristiques propres au syndrome de Stickler. Le syndrome de Stickler étant le syndrome le plus fréquemment rencontré avec la SPR il nous apparaît important de le mentionner au sein du livret. Nous avons souhaité avertir les parents sur les manifestations principales liées à ce syndrome et prévenir d'éventuelles complications en sensibilisant les parents aux différentes prises en charge à mettre en place et l'intérêt de chacune d'elle.

8.1.8 Quelques sources...

Dans cette partie nous proposons des références auxquelles les parents peuvent se reporter s'ils veulent notamment se mettre en contact avec d'autres familles ou s'ils veulent approfondir certaines notions évoquées dans le livret. Notre volonté est de fournir différents

types de supports accessibles reprenant les informations données dans le livret mais également des supports leur permettant d'approfondir certains points.

8.1.9 Témoignages de parents

Dans cette partie nous avons souhaité inclure des témoignages de parents afin que le lecteur puisse s'identifier à ces témoignages et envisager l'avenir de l'enfant plus sereinement. Ces témoignages nous semblent primordiaux car les parents savent ce qu'il est important de transmettre et ce qu'il est important de recevoir comme informations dans ces situations. Cette rubrique permet de rendre le livret « moins médical » et de prendre conscience que malgré les soucis de santé présentés à la naissance par leurs enfants, ces derniers peuvent grandir et s'épanouir pleinement dans les activités.

8.1.10 Glossaire

Nous avons ensuite proposé un glossaire. Notre objectif est de rassembler tous les mots médicaux, complexes, à la fin de ce livret afin que les parents puissent s'y référer quand ils le désirent. Afin de faciliter son utilisation nous l'avons organisé par ordre alphabétique. Le glossaire vise à rendre le livret compréhensible par tous.

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

Le livret s'achève sur la présentation d'un calendrier reprenant l'ensemble des prises en charge à envisager dès le plus jeune âge et ce jusqu'à l'âge adulte. Ce calendrier permet aux parents d'avoir une vision générale des différentes prises en charge pouvant être envisagées. Il vise également à mettre en avant différentes mesures de prévention et à sensibiliser les familles en leur montrant que l'évolution de la SPR est bonne, mais qu'il faut cependant rester vigilant à plusieurs signes d'alerte tout au long de l'enfance. Ce calendrier permet également de montrer l'étendue des traitements pouvant être mis en place face aux différentes manifestations de la SPR.

8.2 Test du livret auprès des parents et modifications avant diffusion

Nous avons contacté plusieurs familles ayant été prises en charge au sein du CCMR de Nantes et nous avons reçu dix retours de parents à la suite de la lecture de notre livret. Notre volonté était de recueillir les avis de familles ayant des enfants de tous âges afin d'évaluer le contenu des différentes parties du livret. En effet, les familles ayant de jeunes enfants n'ont pas les mêmes connaissances que des parents ayant des enfants plus âgés, ce qui permet de mettre en lumière les éléments peu compréhensibles de notre livret. Par ailleurs, les parents ayant des

enfants plus âgés sont capables de nous faire part de leur expérience et de nous informer des éléments les plus importants à renseigner dans notre livret d'information.

Le livret et le questionnaire ont directement été transmis par mail. La plupart des parents ont d'abord été contacté par téléphone afin de leur exposer le projet.

8.2.1 Retours des familles

8.2.1.1 Situation

La première partie du questionnaire interroge l'âge de l'enfant. Sur les dix réponses que nous avons obtenues, les familles ont des enfants ayant entre 16 mois et 13 ans. La répartition des âges des enfants concernés, est la suivante :

- 16 mois
- 18 mois
- 22 mois
- Trois ans et demi
- Six ans
- Sept ans
- Huit ans
- Huit ans et demi
- 12 ans
- 13 ans

8.2.1.2 Utilité du livret

Neuf participants sur dix ont répondu « oui » à la question : « Est-ce que le livret a répondu à l'ensemble des questions que vous vous êtes posées en tant que parent ? Si non, pourquoi ? Qu'auriez-vous souhaité savoir en plus ? ». Ainsi, la majorité des parents a indiqué avoir reçu toutes les réponses nécessaires dans le livret. Trois d'entre eux ont justifié leur réponse en indiquant que le livret était très complet. L'une des familles a indiqué : « livret complet qui présente très bien les différentes étapes de la pathologie, ainsi que les différentes interventions chirurgicales ».

Une famille a répondu « non » à cette question en évoquant le manque d'informations au sujet de l'opération de Nissen. Une famille ayant répondu « oui » a également mentionné l'intervention de Nissen en commentaire. Il s'agit d'une intervention visant à diminuer la survenue de reflux gastro-oesophagiens. Nous retenons la suggestion suivante : « Le sujet du

Nissen n'est pas abordé et cette chirurgie est réalisée relativement souvent lors de la pose de la gastrostomie ».

8.2.1.3 Accessibilité du livret

Lorsque nous avons interrogé les parents sur leur compréhension du livret, tous les parents ont répondu « oui ». Ils ont donc tous indiqué avoir trouvé le livret compréhensible. Deux familles ont également ajouté qu'elles le trouvaient bien détaillé.

Concernant le vocabulaire utilisé toutes les familles ont répondu « oui » à la question « Est-ce que le vocabulaire utilisé vous a semblé compréhensible ? Si non, pouvez-vous indiquer quels sont les termes qui vous ont posé problème ». Ainsi, les parents nous ont tous signalé que les termes utilisés étaient compréhensibles. L'un des participants nous a cependant informés qu'il lui paraissait difficile de se référer au glossaire durant la lecture du livret. En effet de nombreux termes y sont référencés mais il faut noter que le glossaire est inclus à la fin du livret : « il fallait aller dans le glossaire tout à la fin puis revenir à la page ».

Enfin, neuf participants sur dix ont répondu « oui » à la question : « Est-ce que le glossaire vous a aidé à mieux comprendre les termes médicaux ? Si non, pourquoi ? ». Ainsi la majorité des participants nous a informés avoir été aidée par le glossaire répertoriant l'ensemble des termes médicaux et anatomiques. Une famille nous a indiqué ne pas avoir été aidée par le glossaire : « Non car je les connaissais quasiment tous, notre fille a eu le droit à beaucoup de ces termes mais pour de nouveaux parents c'est vraiment bien expliqué ». Ainsi, cette famille nous indique que sa réponse est liée à sa connaissance préalable de la maladie mais que le glossaire lui semble adapté à de nouveaux parents.

8.2.1.4 Format du livret

Nous avons ensuite questionné les parents sur la facilité de lecture du livret. Ceux-ci nous ont tous indiqué avoir trouvé le livret facile à lire. Deux d'entre eux, nous ont cependant informé avoir trouvé le livret « un peu long ». L'un d'eux a ajouté qu'il y avait beaucoup d'informations à donner : « un peu long mais il y a tellement de choses à dire ». D'autres ont souligné l'importance des illustrations et des encadrés qui facilitent la lecture.

Enfin, nous avons interrogé les participants sur la pertinence des illustrations : « Est-ce que les illustrations vous ont aidé à mieux comprendre les notions expliquées dans le livret ? ». Neuf familles ont répondu « oui ». Elles nous ont indiqué avoir été aidées par la présence des illustrations et une famille a répondu « non » en justifiant qu'elle connaissait déjà ce qui était décrit, cela ne l'a donc pas aidée. Elle a cependant ajouté : « non car nous connaissons mais pour des parents qui ne connaissent pas il est important de pouvoir visualiser pour mieux

appréhender la chose ». Ainsi, l'intégralité des répondants au questionnaire estime tout de même que la présence des illustrations est aidante.

8.2.1.5 Amélioration du livret

Pour cette dernière partie, nous avons recueilli différents commentaires positifs sur le livret. De plus, certains parents ont effectué des suggestions afin de rendre ce document le plus exhaustif possible.

Une famille nous a indiqué avoir été aidée par l'utilisation du biberon-tasse que nous n'avions pas évoqué dans le livret. Les parents ont signalé qu'il leur semblerait intéressant que cela soit mentionné. D'autres parents nous ont informés de l'existence d'une association que nous n'avions pas évoquée dans le livret : il s'agit de « l'association câlin volé ». Plusieurs familles nous ont renseignés quant à l'existence de cette association en nous indiquant avoir été aidées par les échanges qu'elles ont eus grâce à cette association.

8.2.2 Retours des parents en fonction de l'âge de l'enfant

À la suite de la diffusion de notre questionnaire, nous avons eu un faible échantillon de réponses, notamment en raison de la faible prévalence de la maladie. En outre, nous avons exclusivement contacté des parents pris en charge au sein du CCMR de Nantes car notre livret reprend les différentes interventions qui y sont proposées.

Le nombre de réponses recueilli nous a tout de même permis d'effectuer des améliorations sur notre livret et de valider la pertinence de son élaboration, de son contenu et de sa mise en page auprès des parents.

Nous avons reçu des réponses de parents ayant des enfants d'âges variés. En ce sens, certains d'entre eux ont dû assister à certaines interventions, à certaines situations explicitées dans le livret, alors que d'autres n'y ont pas encore été confrontés. Ils n'ont donc pas tous les mêmes connaissances et le même vécu sur les différents suivis présentés : par exemple sur le suivi orthophonique pour les troubles du langage, le suivi orthodontique ou encore sur la prise en charge du syndrome d'apnée obstructif du sommeil car ce sont des suivis mis en place plus tardivement. En outre, nous notons que bien que les participants à notre questionnaire aient des enfants d'âges variés, les parents ont tous estimé avoir trouvé toutes les informations nécessaires dans le livret, ils l'ont tous trouvé accessible (vocabulaire utilisé, présence du glossaire) et ont tous apprécié « son format » (la facilité de lecture, la présence d'illustrations). Cela nous indique que notre livret est accessible à des parents d'enfants d'âges variés.

8.2.3 Modifications effectuées dans le livret

Après avoir pris en compte les retours effectués par les parents, nous avons réalisé plusieurs modifications dans le livret afin de répondre à leurs attentes. Nous avons alors ajouté une partie sur l'intervention de Nissen qui peut être pratiquée dans certains cas. Nous avons choisi de l'inclure à la suite de la partie sur les troubles alimentaires.

De plus, nous avons ajouté plusieurs définitions dans le livret. Bien que celles-ci soient déjà détaillées dans le glossaire nous avons souhaité faciliter la lecture. Cela permet aux parents de lire plus aisément le livret sans avoir à se référer trop régulièrement au glossaire qui est situé à la fin.

Par ailleurs, nous avons également indiqué l'existence de l'association « câlin volé » que nous n'avions initialement pas indiquée.

Enfin, nous avons également mentionné l'existence du biberon-tasse permettant de faciliter la prise de lait du bébé, en indiquant ses avantages et inconvénients. Ce biberon ne peut convenir à tous les bébés, mais peut, dans certains cas, être aidant.

9) Discussion

9.1 Intérêt de notre travail

9.1.1 Transmettre l'information

Selon l'article 35 du code de déontologie médicale, l'information qui est transmise au patient se doit d'être précise en détaillant les différentes interventions et investigations mises en place, leur intérêt, les conséquences ainsi que les risques à prévoir mais également les autres alternatives auxquelles ils peuvent avoir recours. Ainsi, dans notre livret d'information nous avons énoncé chacun de ces différents points dans le but de proposer un document le plus exhaustif possible.

Afin de s'assurer que l'information soit correctement assimilée par les parents celle-ci se doit d'être énoncée plusieurs fois. Ainsi, bien que les informations soient données à l'oral préalablement, il est nécessaire que le livret reprenne chacune de ces notions. La redondance des informations ainsi que leur reformulation va nous permettre d'assurer une meilleure compréhension de la part des parents.

Par ailleurs, la diffusion du livret sur internet permet également, aux parents n'étant pas pris en charge initialement dans un centre de compétence, d'avoir accès aux informations. En effet, la SPR étant une maladie rare, celle-ci n'est pas toujours connue du personnel soignant. Il est donc primordial que les parents n'ayant pas pu recevoir les informations sur la SPR puissent trouver des informations fiables sur internet.

9.1.2 Intégrer les parents au parcours de soin

Notre travail a également pour objectif de rendre les parents acteurs de la prise en charge, acteurs au sein des échanges avec les soignants et sur les décisions à prendre pour leur enfant.

Il est primordial qu'ils soient correctement informés afin de pouvoir prendre part aux décisions médicales. Lorsque les informations ne leur sont pas transmises cela peut entraver le lien de confiance existant entre les parents et le personnel soignant. Par ailleurs, prendre du temps avec les parents pour leur expliquer et les faire participer aux différentes prises de décisions permet de créer une relation de confiance entre l'équipe soignante et la famille.

L'information des familles et leur inclusion au sein de la prise en charge s'avère indispensable. En 2004, une enquête a été réalisée afin de recueillir les attentes et ressentis des parents au sujet de l'hospitalisation de leur enfant. Cette enquête démontre que la transmission des informations aux parents est primordiale afin de garantir la qualité du dialogue et également la qualité de la relation. « Lorsque l'information préalable est de qualité, on constate que

l'appréciation que portent les parents sur l'hospitalisation est souvent positive [...] Le manque de communication, à ce stade, peut entraîner une rupture définitive de dialogue et donc de la confiance qu'il sera bien difficile par la suite de restaurer » (p. 5).

Par ailleurs, cette enquête recense également différents témoignages de parents d'enfants hospitalisés. Ces témoignages démontrent l'importance de fournir l'information aux parents : « Ne pas attendre que ce soit les parents qui posent les questions et cherchent à comprendre. Mais leur expliquer dès le départ les problèmes et les traitements que l'on va entreprendre » (p. 6) ; « l'écoute et l'information doivent toujours être une priorité. Un accompagnement pour les familles qui sont toujours dans une forme de détresse lorsqu'un enfant est malade » (p. 12). On observe que les parents semblent être plus sereins lorsque les informations sont convenablement transmises à la famille : « J'ai pu apprécier l'écoute dont a fait preuve le médecin afin de dissiper notre inquiétude et notre angoisse » (p. 11).

Par ailleurs, lorsque certains enfants peuvent rentrer chez eux, il est possible que des soins soient prodigués par les parents. Il est alors indispensable que les parents aient compris les différentes caractéristiques des traitements lorsque les gestes techniques leur sont expliqués. Au sein de la SPR, les familles peuvent être amenées à effectuer des gestes médicaux sur leur enfant il est donc indispensable de les inclure à la prise en charge lors des différents soins qui sont pratiqués. Il est important que les parents soient accompagnés lors de ce retour à domicile afin qu'ils soient en confiance lors de la réalisation de ces gestes médicaux.

En outre, l'apprentissage de ces « techniques » sera possible grâce à la sensibilisation des parents sur la pathologie et sur le « matériel » utilisé, ainsi que sur les différents risques liés à la maladie.

9.1.3 Informer sur les pratiques du CCMR de Nantes

L'élaboration du livret d'information nous permet également de mettre en exergue les pratiques du CHU de Nantes. La prise en charge de la SPR est différente en fonction des différents CCMR, ainsi il nous paraît important d'exposer celles adoptées au sein du centre de compétence de Nantes.

9.2 Recueillir les avis des parents et leurs récits de vie

Grâce au questionnaire que nous avons diffusé nous avons pu recueillir les avis et les ressentis des parents sur le livret, mais également recevoir leur récit de vie ainsi que leur expérience face à la maladie. Ils ont aussi exprimé leur gratitude à l'égard des professionnels qu'ils ont pu rencontrer tout au long du suivi de leur enfant.

Plusieurs témoignages nous ont fait part de la nécessité de l'élaboration d'un livret afin de contribuer à faire connaître la maladie qui est souvent peu connue : « Merci pour cette initiative qui pour nous, semble importante car ce syndrome n'est malheureusement pas assez connu ». De plus, ces familles évoquent l'importance des photos et des encadrés facilitant la compréhension des différentes informations données au sein du livret : « Il contient énormément d'informations, très bien détaillé avec quelques photos qui sont parlantes et plus concret en tant que parent », « les photos ne sont pas du tout choquantes », « le fait qu'il y ait des illustrations ou photos aide à se rendre compte plus réellement de ce dont on parle et à quoi cela ressemble vraiment. Les encadrés dans lesquels sont notés les points importants permettent également d'aider à se retrouver et de retenir les points les plus importants ».

Certains parents soulignent également le fait qu'il leur semble primordial que toutes les informations soient données aux familles : « Il est très détaillé. Lorsque l'on apprend la nouvelle cela risque de faire beaucoup d'informations, mais au moins on sait à quoi s'en tenir », « c'est complet, tout est extrêmement bien expliqué », « il est vraiment bien conçu en expliquant parfaitement ce syndrome ainsi que les différentes conséquences qu'il peut avoir et également la suite pour vivre avec ce syndrome », « je pense que cela permettra de lever beaucoup d'angoisse liée à cette pathologie ». Cela nous permet de prendre conscience que la plupart des parents attendent et souhaitent que toutes ces informations leur soient transmises. En effet, malgré la quantité d'informations importantes et bien que le livret fourni soit conséquent et puisse paraître angoissant, cela permet de répondre convenablement aux attentes et aux inquiétudes des parents.

Ainsi, les familles encouragent à dévoiler le plus d'informations possibles afin de pouvoir anticiper et être averties lors de l'apparition de certaines difficultés ou de certains troubles : « Le livret est très complet et permet de se rendre compte de toutes les conséquences qui peuvent découler de la Séquence de Pierre Robin. De plus, les différentes informations sont expliquées très clairement et permettent de se projeter vers l'avenir et de se préparer », « il est important d'utiliser les termes techniques même s'ils sont parfois angoissants. Néanmoins cela permet de mieux comprendre lorsque le corps médical explique la situation ».

Plusieurs parents déplorent le fait de ne pas avoir reçu ce livret lors du diagnostic : « J'aurais tellement voulu avoir ce genre de lecture à l'annonce du diagnostic. Cela m'aurait permis d'avoir un peu de visibilité sur l'avenir », « nous aurions vraiment aimé l'avoir lors de la naissance de notre fils pour que nous comprenions plus aisément toutes les particularités de ce syndrome ».

Ainsi, compte tenu de l'hétérogénéité des symptômes, de leur gravité et de l'évolution de la SPR, un livret réellement informatif à destination des parents, se doit d'être aussi complet que possible afin qu'ils puissent trouver les informations spécifiques à leur enfant. « Tout est important donc forcément le livret est conséquent mais rien ne peut être enlevé et tout est nécessaire. »

De plus, les familles ont apprécié la présence de témoignages de parents à la fin du livret : « Le fait qu'il y ait des témoignages de parents est aussi un énorme plus ».

Une famille nous a également fait part du manque d'information dans les hôpitaux n'appartenant pas aux centres de compétence : « Lors de la naissance de notre fille, nous avons été confrontés aux manques de connaissances médicales. Nous n'étions pas dans un centre de compétence ». Ce témoignage démontre que la séquence de Pierre Robin est également peu connue des équipes médicales, en dehors des centres de compétences. Or, nous savons que peu de diagnostics sont effectués en anténatal, il est donc fréquent que la naissance de l'enfant ne soit pas programmée dans un centre de compétence. « Nous espérons que votre livret pourra bénéficier d'une large diffusion médicale afin que celui-ci puisse être proposé rapidement et systématiquement aux parents dans les hôpitaux de la région ».

En outre, les retours que nous avons eus par les différentes familles démontrent que le livret répond aux objectifs que nous nous étions fixés : « Nous avons le sentiment que ce livret permettra aux parents qui découvrent la Séquence de Pierre Robin de pouvoir prendre le temps de comprendre le syndrome sans panique car tout est décrit d'une manière fluide et explicative mais sans le côté angoissant que l'on peut trouver sur internet quand on fait une recherche ».

Enfin, nous avons également reçu de nombreux remerciements de la part des familles : « Bravo et merci pour les futurs parents d'enfants de SPR », « ce livret est une vraie bible. J'adore ! Bravo ! et Merci !! ». Ces témoignages nous permettent ainsi de justifier de la pertinence et de l'importance de l'élaboration de ce support mais également de sa nécessité à différents âges de vie de l'enfant.

9.3 Questionnements soulevés

L'élaboration de ce livret nous a amené à nous questionner quant à la transmission et la compréhension des informations données aux parents lors du diagnostic. La majorité d'entre eux nous a affirmé avoir dû se renseigner par eux-mêmes car ils n'avaient pas eu connaissance de tout ce qu'ils souhaitaient savoir lors de l'annonce diagnostique. Certains d'entre eux, nous ont également informés n'être pas au courant des bénéfices et des avantages des traitements proposés ce qui contribue à accroître l'anxiété déjà existante au sein de ces familles. Cela nous

permet de mettre en évidence un défaut de communication entre les équipes soignantes et les parents lors de l'annonce de la pathologie.

La prise en charge de la SPR est un suivi sur le long terme et les parents sont les premiers acteurs à pouvoir agir et accompagner leur enfant au quotidien. Il apparaît donc primordial qu'ils soient écoutés, aidés et accompagnés afin de ne pas les laisser dans l'incertitude face à la prise en charge de leur enfant.

Dans le cadre de la SPR, il nous apparaît difficile de donner l'intégralité des informations à l'oral lors de l'annonce diagnostique, compte tenu de l'étendue des symptômes pouvant être présentés par l'enfant et de leur gravité. Un support écrit permet ainsi aux parents de prendre leur temps pour assimiler toutes les informations relatives à la maladie mais également de pouvoir s'y référer lorsqu'ils font face à une situation particulière relatée dans le livret.

9.4 Limites

Afin d'évaluer la pertinence et l'accessibilité du livret auprès des parents, nous avons diffusé le questionnaire à des familles ayant déjà eu le diagnostic de SPR depuis quelques mois voire depuis plusieurs années. Nous avons fait ce choix car il s'agit de parents ayant déjà « un vécu » et ayant conscience des troubles et de leurs impacts sur leur enfant. Cependant ce livret sera majoritairement transmis aux parents lors de l'annonce diagnostique, nous pouvons donc nous interroger sur les attentes des parents, à ce moment précis dans leur parcours. Leurs attentes correspondent-elles bien à celles des parents ayant un enfant plus âgé ? Le livret sera-t-il aussi bien compris par des parents venant d'avoir le diagnostic ?

De plus, compte tenu de la prévalence faible de la SPR, nous n'avons pas pu récolter un grand échantillon de réponses à ce questionnaire. Nous ne pouvons pas généraliser les réponses que nous avons obtenues mais elles nous permettent d'avoir un retour au sujet de la compréhension, de la présentation du livret ainsi que des éventuels éléments à ajouter.

Par ailleurs, nous pouvons également nous interroger sur la compréhension du livret lorsqu'il sera remis aux parents. Bien que les familles nous aient indiqué avoir bien compris les différentes notions indiquées dans le livret, il est difficile de s'assurer que celles-ci aient bien compris l'importance des préconisations fournies. Il est également compliqué de vérifier que les conseils pratiques énoncés soient correctement compris et correctement mis en place au quotidien. En outre, l'information donnée à l'écrit peut parfois être mal interprétée par les familles. Il est indispensable que les professionnels de santé prennent le temps d'échanger avec les parents afin de s'assurer de leur bonne compréhension des informations en complément de

la diffusion du livret d'information. La lecture seule du livret, ne permet donc pas toujours une bonne compréhension par les parents.

Nous pouvons également ajouter que ce livret détaille spécifiquement la prise en charge proposée au sein du CCMR de Nantes. Or, tous les centres de compétences ne proposent pas les mêmes interventions, celles proposées à Nantes ne sont pas généralisables à l'ensemble des centres en France. Notre livret décrit par exemple, l'intervention de labioglossopexie, cette opération n'est pas réalisée dans tous les centres de compétence.

9.5 Perspectives

Notre livret s'adresse essentiellement aux parents d'enfants porteurs de SPR isolée ou associée au syndrome de Stickler. En effet, le syndrome de Stickler est le seul à être décrit dans notre livret car il s'agit du syndrome le plus fréquemment rencontré en association avec une SPR. D'autres livrets d'information sur d'autres syndromes rares (tel que le syndrome de Treacher Collins ou le syndrome vélo-cardio-facial) pourraient être élaborés afin de faire perdurer le projet d'information qui comprend déjà un livret d'information sur les fentes labio-palatines.

Par ailleurs, afin de continuer dans l'accompagnement des familles d'enfants porteurs de SPR nous pourrions envisager la mise en place de groupes de paroles pour les parents. Ces groupes sont d'ores et déjà mis en place pour les familles ayant des enfants avec une fente palatine, mais il nous semblerait important que cela soit également proposé spécifiquement à des parents autour de la SPR.

En outre, il nous semblerait également intéressant de réfléchir à la mise en place de ces groupes de parole avec les enfants et adolescents atteints de SPR.

CONCLUSION

La séquence de Pierre Robin est une pathologie rare et peu connue. Les parents d'enfants porteurs de SPR relèvent un manque d'information au sujet de la pathologie, de sa prise en charge et des troubles survenant plus tardivement dans le développement de l'enfant. En ce sens, les familles confrontées à cette pathologie sont en demande d'aide, de conseils et d'accompagnement dans la prise en charge de leur enfant.

La mise à disposition des informations indispensables à la compréhension de la pathologie et de la mise en place des différents traitements est nécessaire afin de rendre les parents acteurs dans la prise de décision. Notre outil d'information disponible au CCMR de Nantes ainsi que sur le site internet du CHU, permet de regrouper l'ensemble des informations précisant la prise en charge aux différents âges de vie de l'enfant, de la naissance jusqu'à l'âge adulte. La diffusion de notre support d'information auprès de familles ayant des enfants atteints de SPR, démontre que celui-ci répond pleinement aux attentes et aux demandes des familles. Le livret permet ainsi d'accompagner les parents et de les sensibiliser aux différents signes d'alerte, de les rendre acteurs au sein des prises en charge mais également de les orienter vers les professionnels de santé le plus précocement possible.

A la suite des différents retours des parents ayant lu le livret d'information, nous pouvons mettre en lumière que l'élaboration de ce support est indispensable pour une bonne compréhension de la pathologie. De plus, les parents nous ont indiqué qu'ils auraient souhaité recevoir ce livret dès l'annonce diagnostique afin de diminuer leur angoisse et pour être en mesure d'envisager l'avenir de leur enfant plus sereinement. Par ailleurs, la majorité d'entre eux estime qu'il est primordial de fournir toutes les informations aux parents et de leur transmettre des photos ainsi qu'un glossaire afin de rendre les informations accessibles à tous.

BIBLIOGRAPHIE

- Abadie, V. (2001). Les maladies rares. Dans J. Roustit (dir.), *Rééducation orthophonique n°205* (p. 89-94). Ortho Edition.
- Abadie, V. (2004). Troubles de l'oralité du jeune enfant. Dans C.Thibault (dir.), *Rééducation orthophonique n°220* (p. 57-70). Ortho Edition.
- Abadie, V., Champagnat, J., Fortin, G., et Couly, G. (1999). Succion-déglutition-ventilation et gènes du développement du tronc cérébral. *Archives de Pédiatrie*, 6(10), 1043-1047.
[https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(00\)86976-6](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(00)86976-6)
- Andro, A., Meston, C. et Morvan, N. (2011). La ventilation non invasive (VNI) de l'enfant. *Annales Françaises de Médecine d'Urgence*.
<https://sofia.medicalistes.fr/spip/IMG/pdf/La ventilation non invasive VNI de l'enfant.pdf>
- Antheunis, P., Ercolani-Bertrand, F., et Roy, S. (2007). L'accompagnement parental au cœur des objectifs de prévention de l'orthophoniste : Le travail avec les outils Dialogoris 0/4ans et Dialogoris 0/4ans Orthophoniste. *Contraste*, 26 (1), 303-320.
<https://doi.org/10.3917/cont.026.0303>
- Antonarakis, G.-S., et Suri, S. (2014). Prevalence and patterns of permanent tooth agenesis in patients with nonsyndromic Pierre Robin sequence. *American journal of orthodontics and dentofacial orthopedics*, 145(4), 452-460. <https://doi.org/10.1016/j.ajodo.2013.11.021>
- Azria, E., Bétrémieux, P., Caeymaex, L., Debillon, T., Fournié, A., Huillery, M.L., Kuhn, P., Lequien, P., Altavilla, A., et Mahieu-Caputo, D. (2008). L'information dans le contexte du soin périnatal : aspects éthiques. *Gynécologie Obstétrique & fertilité*, 36(4), 476-483.
<https://doi.org/10.1016/j.gyobfe.2008.02.014>
- Babington, I. (2018). *L'enfant extra-ordinaire. Comprendre et accompagner les troubles des apprentissages et du comportement chez l'enfant*. Eyrolles.

- Baylon-Campillon, H., et Montoya y Martinez, P. (1996). *L'incompétence vélo-pharyngée : exploration et prise en charge*. Ortho Edition.
- Bekhechi, V., Dubois de Bodinat, L., et Guédeney, N. (2014). Impact de l'hospitalisation périnatale sur le lien parent-enfant : apports de la théorie de l'attachement. Dans: J.Sizun, B.Guillois, C.Casper, G.Thiriez & P.Kuhn (dirs.), *Soins de développement en période néonatale* (p. 17-25). Springer.
- Bellis, F., Buchs-Renner, I. et Vernet, M. (2009). De l'oralité heureuse à l'oralité difficile. Prévention et prise en charge dans un pôle de pédiatrie. *Spirale*, 51(3), 55-61. <https://doi.org/10.3917/spi.051.0055>
- Ben Soussan, P. (2006). L'annonce du handicap autour de la naissance. Eres.
- Bonnet, R. (2010). *Le syndrome de Pierre Robin : Prise en charge initiale au CHU de Nantes. Etude rétrospective à propos de 62 cas*. (Thèse de doctorat, Université de Nantes). <http://archive.bu.univ-nantes.fr/pollux/show.action?id=622829b9-e3df-4c5f-8ba5-e062291696fd>
- Breugem, C.-C., et Courtemanche, D.-J. (2010). Robin sequence: clearing nosologic confusion. *The cleft palate-craniofacial journal*, 47(2), 197-200. https://doi.org/10.1597/08-061_1
- Breugem, C.-C., Evans, K.-N., Poets, C.-F., Suri, S., Picard, A., Filipe, C., Paes, E.-C., Mehendale, F.-V., Saal, H., Basart, H., Murthy, J., Joosten, K.-F., Speleman, L., Collares, M.-V., Van Den Boogaardn M.-J., Muradin, M., Andersson, M.-E., Kogo, M., Farlie, P.-G., Don Griot, P., ... Hong, P. (2016). Best practices for diagnosis and evaluation of infants with Robin Sequence: a clinical consensus report. *JAMA Pediatrics*, 170(9), 894-902. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2016.0796>
- Brin-Henry, F., Courrier, C., Lederlé, E., et Masy, V. (2018). *Dictionnaire d'orthophonie* (4^e éd.). Ortho Edition.

- Broucqsault, H., Lamblin, M.-D., Hosana, G. et Fayoux, P. (2017). Evaluation of the efficacy of tongue-lip adhesion in Pierre Robin sequence. *European annals of otorhinolaryngology, head and neck diseases*, 135(3), 155-158. <https://doi.org/10.1016/j.anorl.2017.11.002>
- Cladis, F., Kumar, A., Grunwald, L., Otteson, T., Ford, M., et Losee, J.-E. (2014). Pierre Robin Sequence: a perioperative review. *Anesthesia & Analgesia*, 119(2), 400-412. <https://doi.org/10.1213/ANE.0000000000000301>
- Cole, A., Lynch, P., et Slator, R. (2008). A new grading of Pierre Robin Sequence. *The cleft palate-craniofacial journal*, 45(6), 603-606. <https://doi.org/10.1597/07-129.1>
- Conseil National de l'Ordre des médecins. (2019). *Code de déontologie médicale* dans le Code de la santé publique Article R.4127-35. <https://www.conseil-national.medecin.fr/sites/default/files/codedeont.pdf>
- Cook, S., Hooper, V., Nasser, R., et Larsen, D. (2005). Effect of gastrostomy on growth in children with neurodevelopmental disabilities. *Canadian journal of dietetic practice and research*, 66(1), 19-24. <https://doi.org/10.3148/66.1.2005.19>
- Côté, A., Fanous, A., Almajed, A., et Lacroix, Y. (2015). Pierre Robin sequence: review of diagnostic and treatment challenges. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 79(4), 451-464. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2015.01.035>
- Couchouron, T. et Masson, C. (2011). Early-onset progressive osteoarthritis with hereditary progressive ophtalmopathy or Stickler syndrome. *Joint Bone Spine*, 78(1), 45-49. <https://doi.org/10.1016/j.jbspin.2010.03.012>
- Couly, G. (2010). *Oralités humaines : avaler et crier : le geste et son sens*. Doin.
- Couly, G. (2015). *Oralité du fœtus : neurogenèse-sensorialité-dysoralité-anoralité-échographie-syndrome de Robin*. Sauramps medical.

- Couly, G., Aubry, M.-C., et Abadie, V. (2009). Le syndrome fœtal d'immobilité orale (SFIO). *Archives de Pédiatrie*, 17(1), 1-2. <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2009.10.011>
- Couly, G. et Gitton, Y. (2012). *Développement céphalique : embryologie génétique, croissance et pathologie (2^e éd.)*. Doin.
- Crunelle, D. et Crunelle, J.-P. (2006). *Troubles d'alimentation et de déglutition [DVD]*. Ortho Edition.
- Dauly, A. et Beauvillain de Montreuil, C. (1992). *Rééducation tubaire*. Masson.
- De Blacam, C., Smith, S. et Orr, D. (2017). Surgery for velopharyngeal dysfunction: a systematic review of interventions and outcomes. *The Cleft palate craniofacial journal*, 55(3), 405-422. <https://doi.org/10.1177/1055665617735102>
- De Ketele, J.-M., et Roegiers X. (2015). *Méthodologie du recueil d'informations : fondements des méthodes d'observation, de questionnaire, d'interview, et d'étude de documents*. De Boeck supérieur.
- Delattre, O., et Rondia, B. (2003). *Le petit Dragon qui ne savait pas se moucher*. Hemma.
- De Singly, F. (2016). *Le questionnaire (4^e éd.)*. Armand Colin.
- Dujardin, A., et Joubert, M. (2010). *Évaluation de l'application précise d'un protocole de stimulations oro-faciale sur le développement de l'oralité et état des lieux des prises en charge*. (Mémoire de master, Université de Lyon).
- Estienne, F., Vander Linden, F., Deggouj, N. et Derue, L. (2015). *Incompétences vélopharyngées, dysfonctionnements tubaires, troubles articulatoires : 300 exercices et activités pour y remédier*. De Boeck.
- Evans, K.-N., Sie, K.-C., Hopper, R.-A., Glass, R.-P., Hing, A.-V. et Cunningham, M.-L. (2011). Robin sequence: from diagnosis to development of an effective management plan. *Pediatrics*, 127(5), 936-948. <https://doi.org/10.1542/peds.2010-2615>

- Fayoux, P., Hosana, G., Bonne, N.-X. et Nicollas R. (2013). Tongue-lip adhesion. *European annals of otorhinolaryngology Head and neck diseases*, 130(2), 99-102. <https://doi.org/10.1016/j.anorl.2012.07.006>
- Gangopadhyay, N., Mendonca, D.-A., et Woo, A.-S. (2012). Pierre Robin Sequence. *Seminars in plastic surgery*, 26(2), 76-82. <https://doi.org/10.1055/s-0032-1320065>
- Gary, C.-S., Marczewski, S., Vitagliano, P.-M., Sawh-Martinez, R., Wu, R., et Steinbacher, D.-M. (2018). A quantitative analysis of weight gain following mandibular distraction osteogenesis in Robin Sequence. *The journal of craniofacial surgery*, 29(3), 676-682. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000004231>
- Giudice, A., Barone, S., Belhous, K., Morice, A., Bennardo, F., Boddaert, N., Vazquez, M.-P., Abadie, V., et Picard, A. (2018). Pierre Robin sequence: A comprehensive narrative review of the literature over time. *Journal of stomatology oral and maxillofacial surgery*, 119(5), 419-428. <https://doi.org/10.1016/j.jormas.2018.05.002>
- Goday, P.-S., Huh, S.-Y., Silverman, A., Lukens, C.-T., Dodrill, P., Cohen, S.-S., et Kenzer, A. (2019). Pediatric feeding disorder: consensus definition and conceptual framework. *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition*, 68(1), 124-129. <https://doi.org/10.1097/MPG.00000000000002188>
- Gómez, O.-J., Barón, O.-I., et Peñarredonda, M.-L. (2018). Pierre Robin sequence: an evidence-based treatment proposal. *The Journal of craniofacial surgery*, 29(2), 332-338. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000004178>
- Hamilton S., Dzioba, A., et Husein, M. (2020). A retrospective study of patients with Robin sequence: patients characteristics and their impact on clinical outcomes. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*. 129, 1097769. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2019.109769>

Haute Autorité de Santé. (2008). Elaboration d'un document d'information à l'intention des patients et des usagers du système de santé.

https://has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/elaboration_doc_info_patients_rap.pdf

Heuschkel, R.-B., Gottrand, F., Devrajan, K., Poole, H., Dias, J.-A., Karkelis, S., Papadopoulou, A., Husby, S., Ruemmele, F., Schäppi, M.-G., Wilschanski, M., Lionetti, P., Orel, R., Tovar, J., Thapar, N., et Vandenplas, Y. (2015). ESPGHAN Position paper on management of percutaneous endoscopic gastrostomy in children and adolescents. *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition*, 70(4), 131-141. <https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000000501>

Hohlfeld, J., De Buys Roessingh, A., Fabre, M., Cherpillod, J., Waridel, F., Pasche, P., Jacques, B., Broome, M., Despars, J., Peter, C., Zbinden-Trinchet, C., Fleury, L., et Bourgey, M.-J. (2009). Prise en charge des fentes labio-maxillo-palatines au CHUV. *Revue medicale suisse*, 5(191), 402-408.

https://cleft-palate.com/wpcontent/uploads/2017/09/RMS_idPAS_D_ISBN_pu2009-07s_sa04_art04.pdf

Hsieh, S.-T., et Woo, A.-S. (2019). Pierre Robin Sequence. *Clinics in Plastic surgery*, 46(2), 249-259. <https://doi.org/10.1016/j.cps.2018.11.010>

Institut Synovate. (2004). *Enquête nationale sur la place des parents à l'hôpital*. https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/parents_temoignent.pdf

Irimia, L. (2018). *L'oralité. Quoi ? Qui ? Comment prévenir ?* <http://www.nglr.fr/images/grandir/pdf/plaquette-oralite-2018.pdf>

Kam, K., McKay, M., MacLean, J., Witmans, M., Spier, S. et Mitchell, I. (2015). Surgical versus nonsurgical interventions to relieve upper airway obstruction in children with Pierre Robin sequence, *Canadian respiratory Journal*, 22(3), 171-175. <https://doi.org/10.1155/2015/798076>

- Kaufman, M.-G., Cassady, C.-I., Hyman, C.-H., Lee, W., Watcha, M.-F., Hippard, H.-K., Olutoye, O.-A., Khechoyan, D.-Y, Monson, L.-A., et Buchanan, E.-P. (2015). Prenatal identification of Pierre Robin Sequence: a review of the literature and look towards the future. *Fetal diagnosis and therapy*, 39(2), 81-89. <https://doi.org/10.1159/000380948>
- Kokel, E. et Carrarretto, A. (2009). *Passeport pour l'oralité*. <https://www.fno-prevention-orthophonie.fr/wp-content/uploads/2018/12/livret-passeport-oralite.pdf>
- Klintö, K., Eva-Kristina-Salameh, Olsson, M., Flynn, T., Svensson, H., et Lohmander, A. (2014). Phonology in Swedish-speaking 3-year-olds born with cleft lip and palate and the relationship with consonant production at 18 months. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 49(2), 240–254. <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12068>
- Korff-Sausse, S. (2011). *Le miroir brisé : l'enfant handicapé, sa famille et le psychanalyste*. Fayard.
- Kummer, A.-W. (2014). Speech Evaluation for Patients with Cleft Palate. *Clinics in Plastic Surgery*, 41(2), 241–251. <https://doi.org/10.1016/j.cps.2013.12.004>
- Leblanc, V., Bourgeois, C., Hardy, E., Lecoufle, A et Ruffier, M. (2012). *Boîte à idées pour oralité malmenée du jeune enfant*. http://pontt.net/wp-content/uploads/2014/02/boite-a-idee_oralite.pdf
- Levaillant, J.-M., Bault, J.-P., Benoit, B. et Couly, G. (2013). *La face fœtale normale et pathologique : aspects échographiques*. Sauramps médical.
- Li, W.-Y., Poon, A., Courtemanche, D., Verchere, C., Robertson, S., Bucevska, M., Malic, C., et Arneja, J.-S. (2017). Airway management in Pierre Robin Sequence: the Vancouver classification. *Plastic surgery*, 25(1), 14-20. <https://doi.org/10.1177/2292550317693814>
- Micrognathie. (2020). Dans Dictionnaire médical de l'Académie de Médecine. <http://dictionnaire.academie-medecine.fr/index.php?q=micrognathie>

- Ministère de l'enseignement supérieur de la Recherche et de l'innovation. (2013). Bulletin officiel (n°32).
https://cache.media.enseignementsuprecherche.gouv.fr/file/32/38/5/referentiel-activites-orthophoniste_267385.pdf
- Müller-Hagedorn, S., Arand, J., Scholz, T., Poets, C.-F. & Wiechers, C. (2020). An innovative method for manufacturing the Tuebingen palatal plate for infants with Robin sequence. *BMC Pediatrics*, 20(1), 103. <https://doi.org/10.1186/s12887-020-2009-2>
- Nabarette, H. (2002). L'internet médical et la consommation d'information par les patients. *Réseaux*, 114(4), 249-286. <https://www.cairn.info/revue-reseaux1-2002-4-page-249.htm>.
- Nowakowska-Szyrwińska, E. (2000). Hearing assessment in children with Pierre Robin syndrome. *Medycyna wieku rozwojowego*, 4(2), 207-208.
- Parhizkar, N., Saltzman, B., Grote, K., Starr, J., Cunningham, M., Perkins, J. et Sie, K. (2011). Nasopharyngeal airway for management of airway obstruction in infants with micrognathia. *The cleft palate-craniofacial journal*, 48(4), 478-482. <https://doi.org/10.1597/09-263>
- Pielou, W.-D. (1967). Non-surgical management of Pierre Robin syndrome. *Archives of disease in childhood*, 42(221), 20-23. <http://dx.doi.org/10.1136/adc.42.221.20>
- Rathé, M., Rayyan, M., Schoenaers, J., Dormaar, J.-T., Breuls, M., Verdonck, A., Devriendt, K., Poorten, V.-V. et Hens, G. (2015). Pierre Robin sequence: Management of respiratory and feeding complications during the first year of life in a tertiary referral centre. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*, 1206-1212. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2015.05.012>
- Reid, J., Kilpatrick, N. et Reilly, S. (2006). A prospective, longitudinal study of feeding skills in a cohort of babies with cleft conditions. *The cleft palate-craniofacial journal*, 43(6), 702-709. <https://doi.org/10.1597/05-172>

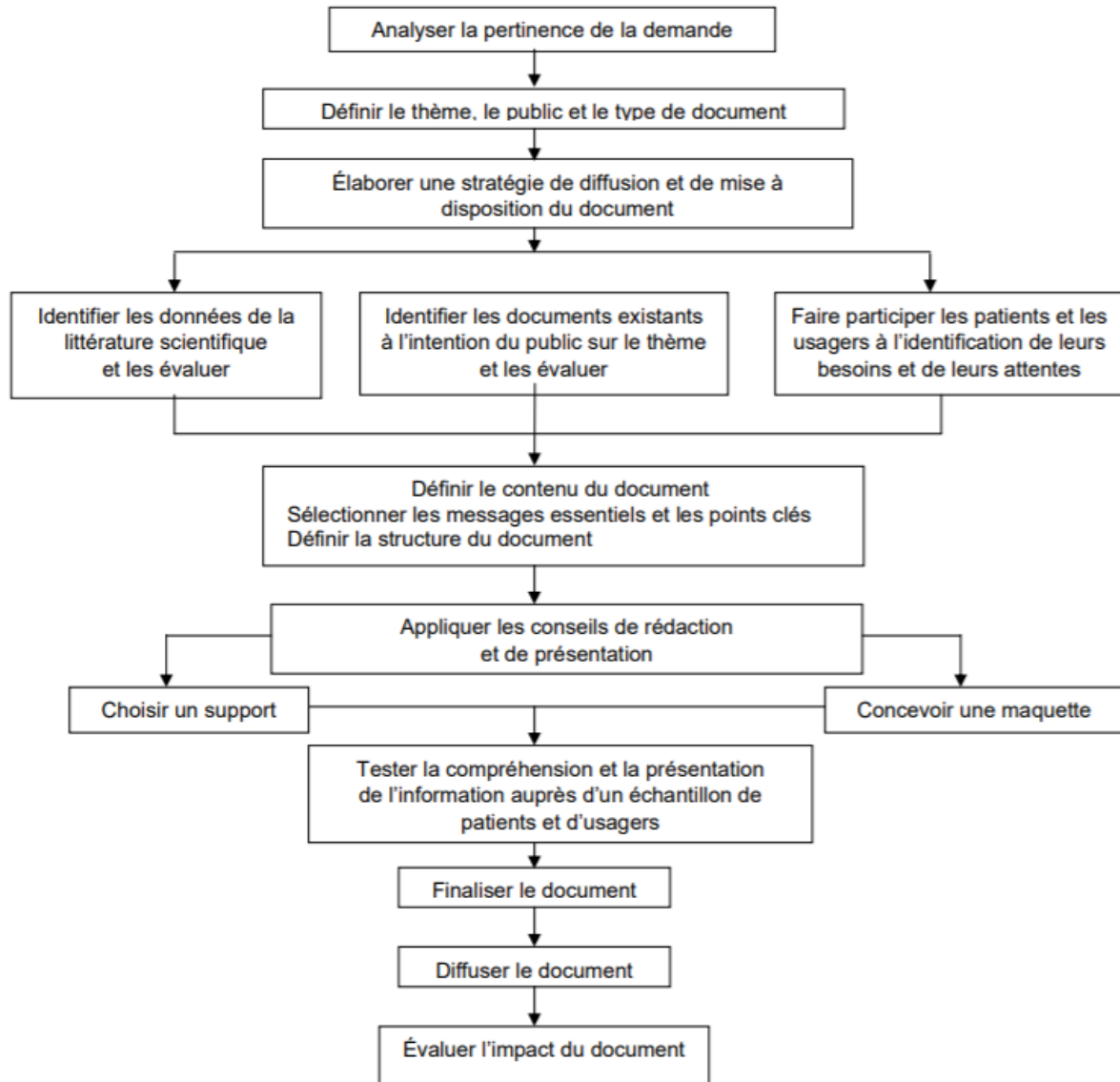
- Resnick, C., LeVine, J., Calabrese, C.-A., Padwa, B.-L., Hansen, A. et Katwa, U. (2018). Early management of infants with Robin Sequence: an international survey and algorithm. *Journal of oral and maxillofacial surgery*, 77(1), 136-156. <https://doi.org/10.1016/j.joms.2018.05.031>
- Rétrognathie. (2020). Dictionnaire médical de l'Académie de Médecine. <http://dictionnaire.academie-medecine.fr/index.php?q=r%C3%A9trognathie>
- Rouillon, I., Leboulanger, N., Roger, G., Marlin, S., et Garabédian, E.-N. (2009). *L'insuffisance vélopharyngée chez l'enfant. Annales d'Otolaryngologie et de Chirurgie Cervico-Faciale*, 126(3), 155–161. <https://doi.org/10.1016/j.aorl.2009.03.006>
- Sadler, T.-W., et Bloch, B. (2018). *Embryologie médicale (9^e éd.)*. Pradel.
- Scott, A.-R., Tibesar, R.-J., et Sidman, J.-D. (2012). Pierre Robin sequence: evaluation, management, indications for surgery, and pitfalls. *Otolaryngologic clinics of north america*, 45(3), 695-710. <https://doi.org/10.1016/j.otc.2012.03.007>
- Spranger, J., Benirschke, K., Hall, J.-G., Lenz, W., Lowry, R.-B., Opitz, J.-M., Pinsky, L., Schwarzacher, H.-G., et Smith, D.-W. (1982). Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. *The journal of pediatrics*, 100(1), 160-165. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(82\)80261-8](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(82)80261-8)
- Talmant, J.-C., Lumineau, J. et Rousteau, G. (2002). Prise en charge des fentes labio-maxillo-palatines par l'équipe du docteur Talmant à Nantes. *Annales de Chirurgie Plastique Esthétique*, 47(2), 116-125. [https://doi.org/10.1016/S0294-1260\(02\)00095-X](https://doi.org/10.1016/S0294-1260(02)00095-X)
- Talmant, J.-C. et Lumineau, J.-P. (2016). Traitement secondaire des fentes labio-palatines. *Annales de chirurgie Plastique esthétique*, 61(5), 360-370. <https://doi.org/10.1016/j.anplas.2016.06.012>
- Thibault, C. (2017). *Orthophonie et oralité : la sphère oro-faciale de l'enfant*. Elsevier Masson.

Zhang, R.-S., Hoppe, I.-C., Taylor, J.-A. et Bartlett, S.-P. (2018). Surgical management and outcomes of Pierre Robin Sequence: a comparison of mandibular distraction osteogenesis and tongue-lip adhesion. *Plastic and reconstructive surgery*, 142(2), 480-509. <https://doi.org/10.1097/PRS.0000000000004581>

INDEX DES ANNEXES

Annexe 1	II
Annexe 2	III
Annexe 3	IV
Annexe 4	V
Annexe 5	VII

Annexe 1 : Etapes clés de l'élaboration d'un document écrit d'information, selon le « Guide méthodologique à l'élaboration d'un document écrit d'information à l'intention des patients et des usagers du système de santé » (HAS, 2008).



Annexe 2 : Formulaire d'autorisation parentale écrite pour l'utilisation de photographies

CHU de Nantes Clinique de Chirurgie Maxillo-Faciale et Stomatologie Médecin demandeur: Date:	Etiquette + 1 pour la Photologie
--	---

Plan d'ensemble :
Encadrer la zone à photographier

Gros plan :
Mettre une croix sur le détail à photographier

VISAGE Avec Prothèse
 Sans Prothèse

OCCLUSIONS DENTS SERRÉES

Avec Prothèse Sans Prothèse

- Face
- Face avec sourire
- Profils droit et gauche
- 3/4 droit et gauche
- 3/4 droit et gauche avec sourire
- Face en plongée
- Face en contre plongée

Visage entier

- Gros Plan: de face, 3/4 gauche et 3/4 droit
- CONDYLES

Diductions maximales droite et gauche
Propulsion maximale / Profil strict
Ouverture maximale montrant les 2 arcades

LÉSION (S) MUQUEUSE BUCCALE

FIL À PLOMB: Visage + épaules patient debout

CICATRICES - Précisions
MERCİ D'ÉCRIRE LISİBLEMENT

NOTE D'INFORMATION:

Vous êtes pris en charge par le médecin de la Clinique de Chirurgie Maxillo-Faciale du CHU de Nantes. Des photographies sont nécessaires à votre prise en charge et votre suivi médical. Nous sollicitons votre autorisation pour la prise de ces clichés et le cas échéant leur exploitation rendue anonyme. La conservation de vos photos sera celle du dossier médical.

J'autorise le médecin demandeur du CHU de Nantes à réaliser des photographies et à les utiliser pour:

- Le suivi médical
- L'enseignement
- La publication dans une revue ou sur un site médical sans possibilité d'identification

Date:
Signature de l'intéressé(e)
ou représentant legal

Signature du médecin

Service de PHOTOLOGIE
de 8h 30 à 13h et de 13h30 à 16h30
Tel: 84 018



REZ de CHAUSSÉE HAUT immeuble Jean Monnet
Aller à l'accueil central de l'Hôtel-Dieu R-C-Haut
Puis à droite de la cafétéria,
prendre le couloir direction Jean Monnet

Annexe 3 : Questionnaire de satisfaction à destination des parents

Situation :

- Quel est l'âge de votre enfant ce jour ?

Utilité du livret :

- Est-ce que ce livret a répondu à l'ensemble des questions que vous vous êtes posées en tant que parent ?
 - Oui
 - Non

Si non, pourquoi ? Qu'auriez-vous souhaité savoir en plus ?

Accessibilité du livret :

- Est-ce que le livret vous a semblé facilement compréhensible ?
 - Oui
 - Non

Si non, pourquoi ?

Est-ce que le vocabulaire utilisé vous a semblé compréhensible ?

- Oui
- Non

Si non, pouvez-vous indiquer quels sont les termes qui vous ont posé problème ?

- Est-ce que le glossaire vous a aidé à mieux comprendre les termes médicaux ?
 - Oui
 - Non

Si non, pourquoi ?

Forme du livret :

- Est-ce que le livret vous a semblé facile à lire ?
 - Oui
 - Non

Si non, pourquoi ? (longueur du livret, organisation du livret...)

- Est-ce que les illustrations vous ont aidé à mieux comprendre les notions expliquées dans le livret ?
 - Oui
 - Non

Si non, pourquoi ?

- Avez-vous d'autres suggestions, remarques ou commentaires en vue d'une amélioration du livret ?

Annexe 4 : Sommaire présenté dans le livret d'information

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

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	52
Le syndrome d'apnée obstructif du sommeil (SAOS).....	52
L'hygiène bucco-dentaire:	54
La prise en charge orthodontique:	57
Le syndrome de Stickler	59
Définition	59
La prise en charge :	60
Quelques sources...	62
Témoignages de parents	64
Glossaire	67
Calendrier général de la prise en charge et les possibles interventions à prévoir	74
Une équipe à votre écoute	75

Annexe 5 : Engagement éthique

Je soussigné(e) LOUAISIL Elisa, dans le cadre de la rédaction de mon mémoire de fin d'études orthophoniques à l'Université de Nantes, m'engage à respecter les principes de la déclaration d'Helsinki concernant la recherche impliquant la personne humaine.

L'étude proposée vise à élaborer un livret d'information à destination des familles d'enfants porteurs de la Séquence de Pierre Robin.

Conformément à la déclaration d'Helsinki, je m'engage à :

- informer tout participant sur les buts recherchés par cette étude et les méthodes mises en œuvre pour les atteindre,
- obtenir le consentement libre et éclairé de chaque participant à cette étude
- préserver l'intégrité physique et psychologique de tout participant à cette étude,
- informer tout participant à une étude sur les risques éventuels encourus par la participation à cette étude,
- respecter le droit à la vie privée des participants en garantissant l'anonymisation des données recueillies les concernant, à moins que l'information ne soit essentielle à des fins scientifiques et que le participant (ou ses parents ou son tuteur) ne donne son consentement éclairé par écrit pour la publication,
- préserver la confidentialité des données recueillies en réservant leur utilisation au cadre de cette étude.

Fait à : ...Nantes..... Le : ...12/05/2020

Signature

Titre du Mémoire : Elaboration d'un livret d'information à destination des familles d'enfants porteurs de la Séquence de Pierre Robin.

RESUME

La séquence de Pierre Robin (SPR) est une pathologie congénitale rare qui est liée à un dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral. Cette pathologie associe une triade malformative incluant : un microrétrognathisme, une glossoptose et une fente palatine postérieure ainsi que des troubles fonctionnels tels que des difficultés respiratoires et des troubles alimentaires pour lesquels un accompagnement orthophonique doit être proposé précocement. En outre, différents professionnels de santé sont amenés à accompagner l'enfant et sa famille dès les premières heures de vie du nouveau-né. Les parents se sentent souvent démunis et en manque d'information lors de l'annonce diagnostique. Ainsi, nous avons souhaité élaborer un livret d'information disponible au sein du Centre de Compétences Maladies Rares (CCMR) de Nantes ainsi que sur le site internet du CHU. Ce support reprend l'ensemble des connaissances au sujet de la pathologie, des traitements ainsi que des conseils applicables au quotidien. L'élaboration de ce livret permet ainsi une meilleure information des familles qui sont alors sensibilisées aux difficultés de l'enfant ce qui favorise la compréhension, l'application des conseils préventifs et la prise en charge précoce de l'enfant. Le livret permet également de mettre en avant l'importance de la prise en charge orthophonique dans le cadre de la SPR : au niveau rééducatif et au niveau de l'accompagnement parental.

MOTS-CLES

Difficultés respiratoires, Fente palatine postérieure, Glossoptose, Livret d'information, Microrétrognathisme, Séquence de Pierre Robin, Troubles alimentaires

ABSTRACT

Pierre Robin Sequence is a rare congenital disease due to a neonate brainstem dysfunction. PRS includes a triad of physical symptoms which are a microretrognathia, a glossoptosis and a posterior cleft palate. PRS also causes functional defects such as upper airway obstruction and eating disorders for which a speech therapy support must be offered at an early stage. On top of that, PRS requires the intervention of many health specialists as soon as the child is born to support the whole family to go through this ordeal. At the time of diagnosis parents are powerless and are facing a lack of information that is why we wanted to develop an information brochure dedicated to them. This booklet is available at Nantes University Hospital but also available on the hospital website. This paper gathers all the knowledge regarding the disease, some treatments as well as daily advices to deal with the illness. Thus, the elaboration of this report give better information to the family who are then aware of the child's difficulties which encourage the understanding, the preventive advice application but also the early care of the child. The booklet also highlights the importance of speech therapy in PRS both at the rehabilitation level and in terms of parental support.

KEY WORDS

Eating disorders, Glossoptosis, Information brochure, Microretrognathia, Pierre Robin Sequence, Posterior cleft palate, Upper airway obstruction