

# LE SYNDROME DE ROBIN ou L'ALLAITEMENT IMPOSSIBLE

Claude Rücker†

Université de Nice, CNRS, CEPAM, UMR 7264, Nice, France

Marie THirion Pédiatre, France

Le syndrome dit « de Robin », un trouble qui affecte la formation de l'arc vélo-palatin, mérite une attention particulière car il entraîne, comme le syndrome dit « de Di Georges », de graves dysfonctionnements de la fonction de nutrition chez le nourrisson. Sans intervention chirurgicale pour refermer la fente palatine, le réflexe de succion est inopérant et tout allaitement spontané du nouveau-né devient impossible. Ce syndrome, à l'étiologie encore incertaine, est aujourd'hui assez rare, de l'ordre d'un enfant sur huit à dix mille, et la lésion est réversible si elle est rapidement traitée. En revanche, pour les populations du passé, sans techniques chirurgicales efficaces, la létalité des formes majeures de ces syndromes pouvait être proche de 100 %.

## Des malformations faciales qui entravent l'allaitement

Le syndrome de Robin est un ensemble de malformations (triade) de même étiologie le plus souvent liée au dysfonctionnement du développement embryonnaire au moment de la formation des bourgeons faciaux (Golberg *et al.*, 2011). Certaines atteintes des tissus qui constitueront la sphère oro-faciale, et plus particulièrement la région buccale, peuvent entraîner des malformations importantes. Ces malformations sont connues sous le nom de « syndrome de Robin », lorsqu'elles affectent le premier arc branchial, et de « syndrome de Di Georges » lorsqu'elles sont localisées dans la région vélo-cardio-palatine. Les dysfonctions ou anomalies organiques qui en résultent, peuvent aller jusqu'à rendre impossible toute alimentation du nouveau-né.

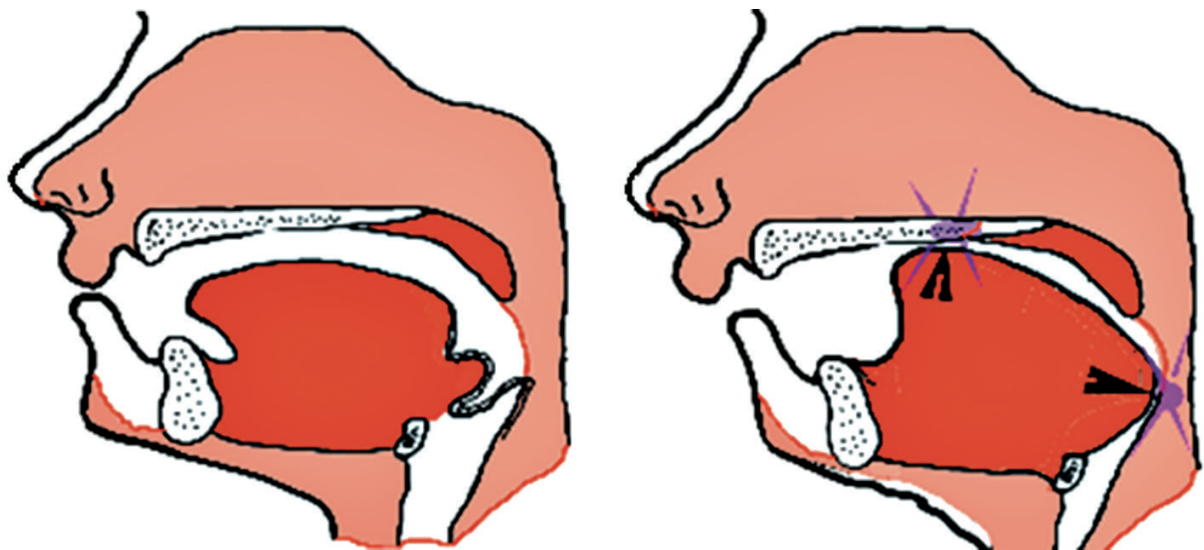
En France, les premières observations concernant les anomalies faciales ont été faites au xix<sup>e</sup> siècle sur le mouton (Bonnet, Marcoux, 2007) et, un peu plus tard, chez le nourrisson. La séquence – ou syn-

drome – de Robin a été décrite pour la première fois par le stomatologue Pierre de Robin en 1923. Elle est définie par une succession d’anomalies liées par une série de causes à effets :

- Une micrognathie entraîne un mauvais positionnement de la langue à l’arrière de la bouche (glossoptose), qui obstrue ainsi les voies respiratoires, – la position verticale de la langue qui en résulte, engendre à son tour une fente vélopalatine car elle fait obstacle à la fusion du processus palatin, – cette fente favorise l’apparition de symptômes fonctionnels, comme les troubles de l’oralité ou les gênes respiratoires (fig. 1) (Dubosc, 2013), mais entraîne surtout l’impossibilité d’établir le vide au niveau buccal, essentiel dans le réflexe de succion.
- Sans succion, l’allaitement du nouveau-né est impossible, et son alimentation par des moyens de substitution (linge ou éponge imbibée de lait) conduit le plus souvent à des fausses routes.

Le syndrome de Robin peut apparaître isolément, ou en association avec d’autres pathologies affectant la région oro-pharyngée. L’altération morphologique peut alors s’étendre à l’ensemble des éléments osseux constitutifs de la région faciale (maxillaire, orbite, mandibule), aux tissus mous (lèvres) et aux arcades dentaires.

Fig. 1 – À gauche: disposition anatomique normale, à droite dans le syndrome de Robin



## Les différentes étiologies et leurs conséquences

La mise en place des différentes phases du développement de la sphère oro-faciale s'effectue entre la 4<sup>e</sup> et la 12<sup>e</sup> semaine de la vie intra-utérine. Selon la période embryonnaire durant laquelle la malformation s'établit, les symptômes spécifiques sont plus ou moins accentués.

La micrognathie initiatrice ne peut être due qu'à une compression mécanique <sup>1</sup> (Couly *et al.*, 2009 ; Jakobsen *et al.*, 2006) gênant la déflexion de la tête et du cou lors du développement embryonnaire à la 4<sup>e</sup> semaine intra-utérine. En revanche, l'association de la triade à d'autres malformations de la sphère oro-pharyngée implique une origine génétique. Les fentes labiales, uni ou bi-latérales et les fentes palatines dépendent en effet de certaines altérations de la séquence de régulation du gène SOX9 (Jakobsen *et al.*, 2006; Klingberg *et al.*, 2002).

D'autres causes ont également été recherchées. Ainsi, selon une théorie vasculaire (Abadie *et al.*, 1996), un infarctus au niveau du tronc cérébral, dans les semaines précédant la naissance, pourrait avoir pour conséquence une atrophie des muscles masticateurs et une rétroumandibulie capable d'engendrer un syndrome de Robin isolé (Keith, 1910). Parmi les facteurs de risque, on peut également évoquer la consanguinité, les carences alimentaires (apport insuffisant en protéines dans l'alimentation maternelle), certaines avitaminoses (B9, D), l'alcool ou le tabac durant le premier trimestre de la grossesse. L'incidence de ces facteurs varie selon les auteurs (Dubosc, 2013). Enfin, il semble que certains médicaments actuels (cortisone, benzodiazépine), des pesticides et des solvants peuvent aussi jouer un rôle dans la survenue de ces dysfonctionnements du développement embryonnaire. Un nouvel axe de recherche s'orienterait donc vers l'existence de facteurs environnementaux et impliqueraient de nouveaux gènes agissant en interaction (Romana, Malan, 2011).

On peut trouver dans l'histoire des exemples évoquant l'existence de ces anomalies au cours des périodes anciennes, tels que la fente palatine de Toutankhamon (Zahl-Hawass, 2010), des récits légendaires

(Garland-Thomson, 2011) ou certains objets (flacons péruviens, masques africains, etc.). Toutefois, même si les observations sur des populations historiques ou préhistoriques sont rarissimes, l'ancienneté du syndrome ne fait aucun doute. Une fouille récente en Grèce met en lumière le sort<sup>1</sup> funeste des nouveau-nés atteints de tels troubles: l'examen paléopathologique des 449 ossements découverts dans le comblement du puits de l'Agora d'Athènes (ii<sup>e</sup> siècle avant J.-C.) a révélé que nombre d'entre eux étaient atteints de fente palatine (Bourdou, Themelis 2010).

## Conséquences, traitements et pronostics

Si le syndrome de Robin s'inscrit dans un ensemble étendu de signes associés (Caouette-Laberge *et al.*, 1996; Couly *et al.*, 2009), les troubles respiratoires et alimentaires sont à prendre en charge prioritairement, selon les techniques thérapeutiques modernes pour obtenir la survie du nouveau-né atteint (tab. 1).

Tableau 1 – Classification de Couly (Couly *et al.*, 1988, 2009)

	<b>Stade I</b>	<b>Stade II</b>	<b>Stade III</b>
<b>Ventilation</b>	Normale	état précaire	Nombreuses pauses Obstructives et centrales
<b>Hématose</b>	Normale > surveillance	Retentissement modeste > oxygénothérapie+	Trachéotomie Oxygénothérapie
<b>Succion déglutition</b>	Normale > Alim. Normale	Perturbée ; Alim. Normale + complément forcé	Défaillance Alim. forcée
<b>Hypertonie vagale</b>	+	++	+++

Lorsque l'allaitement direct est difficile, voire impossible, parce que la communication avec les fosses nasales empêche la réalisation du vide intra buccal nécessaire à la succion, la nutrition se fera, selon le

<sup>1</sup> La présence de fibromes intra-utérin ou l'existence de jumeaux ont été évoquées comme cause possible de cette compression.

degré d'atteinte, par biberon à tétine spéciale très longue, par gavage ou par voie parentérale, en attendant la mise en place précoce d'une plaque obturant la fente palatine. La correction chirurgicale du palais n'interviendra, elle, que plusieurs mois après. Le lait maternel frais (sans stérilisation) qui est fourni à l'enfant, permet une diminution considérable – en fréquence et gravité – des complications septiques, ORL et bronchiques qui grèvent régulièrement le quotidien de ces enfants.

Une détresse respiratoire peut survenir en raison de la position haute et postérieure de la langue qui obstrue le passage de l'air au niveau nasal et pharyngé (Nassar *et al.*, 2006; Poets *et al.*, 2011) et peut même parfois basculer dans le pharynx. Là également, et selon le degré d'atteinte, une série de manœuvres tendant à rabaisser la langue vers le plancher buccal sont nécessaires. Ces pratiques immédiates sont suivies par la mise en place de dispositifs destinés à stimuler la fonction masticatrice (prothèse guide de Robin, suture de la langue à la lèvre inférieure) et à favoriser la croissance mandibulaire inférieure afin de réduire la rétro-micrognathie restaurer la physiologie de la sphère oro-faciale et faciliter ainsi l'alimentation tout en réduisant les risques d'étouffement et de régurgitation nasale.

La prévalence de ces pathologies est actuellement, en France et en Europe, de l'ordre de 1/8 000 (Dubosq, 2013 ; Bush, Williams, 1983) ; elle devait être plus élevée autrefois, du fait d'une moindre surveillance des grossesses et d'une alimentation des mères souvent carencée. Selon la gravité de l'atteinte, l'existence ou non de malformations associées ou d'une prématurité les taux de mortalité des enfants atteints par ce type de pathologie varient, de nos jours, de 1,7 % à 11 %, voire 26 % (Dubosc, 2013).

Même si les premières observations médicales ne remontent qu'au XIX<sup>e</sup> siècle, la séquence décrite par Pierre Robin en 1923 a toujours été présente dans l'espèce humaine, comme dans les espèces animales. Cette séquence, isolée ou associée à d'autres malformations, peut avoir, selon son degré d'importance, des conséquences capitales sur le

pronostic vital du nouveau-né, par détresse respiratoire ou par impossibilité d'allaitement. Lorsqu'elle est isolée, il est possible, si l'atteinte est légère, d'obtenir une amélioration spontanée. Si elle est plus profonde, les suites sont toujours complexes, nécessitant une prise en charge multidisciplinaire.

## Bibliographie

ABADIE, V., CHERON, G., LYONNET, S., HUBERT, P., MORISSEAU-DURAND, M.-P., JAN, D., MANAC'H, Y., COULY, G. (1996) « Le dysfonctionnement néonatal isolé du tronc cérébral ». *Archives de Pédiatrie*, 3, 2, p. 130-136.

BONNET, Sophie (2007) *À propos des enfants atteints de la séquence de Pierre Robin suivis au CHU de Toulouse entre 1997 et 2007. étude rétrospective à propos de 33 cas*. Thèse d'exercice, Médecine spécialisée clinique. Université de Toulouse III - Paul Sabatier.

BOURBOU, Chryssi, THEMELIS, P. (2010) « Child burials at Ancient Messene ». In: GUIMIER-SORBETS, Anne-Marie, dir., *L'enfant et la mort dans l'Antiquité 1: Nouvelles recherches dans les nécropoles grecques, le signalement des tombes d'enfants*. In: Actes de la table ronde internationale organisée à Athènes, école française d'Athènes, 29-30 mai 2008, Paris, De Brocard, p. 111-128.

BUSH, P. G., WILLIAMS, A. J. (1983) « Incidence of the Robin Anomalad (Pierre Robin syndrome) ». *British Journal of Plastic Surgery*, 36, 4, p. 434-437.

BÜTOW, Kurt W., HOOGENDIJK, Christian F., ZWAHLEN, Roger A. (2009) « Pierre Robin sequence: appearances and 25 years of experience with an innovative treatment protocol ». *Journal of Pediatric Surgery*, 44, 11, p. 2112-2118.

CAOUILLE-LABERGE, Louise, PLAMONDON, Caroline, LAROCQUE, Yann (1996) « Subperiosteal release of the floor of the mouth, in Pierre Robin Sequence: Experience with 12 Cases ». *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 33, 6, p. 468-472.

COULY, G., CHERON, G., DE BLIC, J., DESPRES, C., CLOUP, M., HUBERT, P. H. (1988) « Le syndrome de Pierre Robin : classification et nouvelle approche thérapeutique ». *Archives françaises de pédiatrie*, 45, 8, p. 553-559.

COULY, G., KVERNELAND, B., MICHEL, B., GITTON, Y., BENOUAICHE, L. (2009) « Fentes labiomaxillaires et vélopalatines. Diagnostic anténatal, modalités alimentaires, chirurgie réparatrice et surveillance pédiatrique ». *EMC Pédiatrie – Maladies infectieuses*, 4, 014-C-55.

DUBOSC, Christelle (2013) *La séquence de Robin, concept actuel*. Thèse de la Faculté de Chirurgie Dentaire, Université de Toulouse III - Paul Sabatier.

GARLAND-THOMSON, Rosemarie (2011) *Les monstres humains. Zoos humains*. Paris: La Découverte.

GOLDBERG, M., DAVIT-BEAL, T., BARBET, P. (2011) «Embryologie cranio- faciale (I). Régulations cellulaires et moléculaires des étapes initiales de l'embryologie cranio- faciale ». *EMC Médecine buccale*, 28-085-U-30.

HAWASS, Zahi (2010) « Les secrets de famille du roi Toutankhamon ». *National Geographic*, sept. 2010, p. 2-27

JAKOBSEN, Linda, KNUDSEN, Mary A., LESPINASSE, James, AYUSO, Carmen García, RAMOS, Carmen, FRYNS, Jean-Pierre, BUGGE, Merete, TOMMERUP, Niels (2006) « The Genetic Basis of the Pierre Robin Sequence ». *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 43, 2, p. 155-159.

KEITH, Arthur (1910) « Abnormal ossification of Meckel's cartilage ». *Journal of Anatomy and Physiology*, 44, Pt.2, p. 151-152.

KLINGBERG, Gunilla, ÓSKARSDÓTTIR, Sólveig, JOHANNESSEN, E. L., NORÉN, J. G. (2002) « Oral manifestation in 22q11 deletion syndrome ». *International Journal of Paediatric Dentistry*, 12, 1, p. 14-23.

NASSAR, Edamil, LAZARINNI MARQUES, Ilza, ALCEU, Sergio Trindade Jr, BETTLOL, Heloisa (2006) « Feeding-Facilitating Techniques for the Nursing Infant With Robin Sequence ». *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 43, 1, p. 55-60.

POETS, Christian F., BACHER, Margit (2011) « Treatment of upper airway obstruction and feeding problems in Robin-like phenotype ». *The Journal of Pediatrics*, 159, 6, p. 887-892.

ROMANA, Serge, MALAN, Valérie (2010-2011) *L'épigénétique moléculaire*. Support de cours CNEPGM.