



**Livret SPR**

**Le Syndrome Pierre Robin  
Les fentes palatines  
Le Syndrome de Stickler**

# Livret spr

## I – Définition du spr et différents stades :

### Définition du spr :

Le syndrome Pierre Robin ou mieux, la séquence Pierre Robin, est défini par une triade morphologique orofaciale faite d'un rétrognathisme (menton en arrière avec les gencives inférieures derrière les gencives supérieures) , d'une glossoptose (langue mobile susceptible de chuter en arrière) et d'une fente vélo-palatine postérieure médiane. Il peut y avoir des malformations associées tel que dans le syndrome de stickler, le syndrome de Catel-Manzke, la microdélétion 22q11.

La position sur le ventre, ou parfois un tube naso-pharyngé est alors indispensable pour maintenir une bonne ventilation pendant le sommeil; une surveillance avec monitoring cardio-respiratoire est assurée pendant le sommeil de ces enfants.

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

Les différents stades :

### **Stade I :**

Le syndrome de Pierre Robin ne présente ici que des anomalies morphologiques sans détresse respiratoire (25%). Un stridor (**bruit respiratoire aigu, provoqué par une obstruction incomplète du larynx ou de la trachée**) peut être noté mais les gaz du sang sont normaux. Le reflux gastro-oesophagien et l'hypertonie vagale (**augmentation anormale du tonus musculaire du nerf pneumogastrique**) sont inconstants et discrets. L'alimentation au biberon est possible et la courbe de croissance staturo-pondérale est normale. Ces enfants relèvent d'une surveillance médicale régulière.

### **Stade II :**

L'obstruction respiratoire est modérée mais elle est susceptible de s'aggraver à tout moment, en particulier lors de la survenue d'un épisode d'encombrement ou d'infection pulmonaire. Il existe des troubles de la succion-déglutition, une hypertonie vagale et un reflux gastro-oesophagien. Ces enfants (60%) doivent être admis dans une unité de réanimation.

**Livret appartenant au forum spr :** <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

Le traitement médical consiste en la surveillance permanente des constantes respiratoires permettant d'adapter une oxygénothérapie. Ces enfants sont dépendants de soins infirmiers constants. La position ventrale, proclive, permet de diminuer l'obstruction respiratoire et le reflux gastro-oesophagien. L'alimentation associant biberons et nutrition entérale (**sonde naso-gastrique**) à débit constant assure une croissance staturo-pondérale normale. Le traitement médical associe un traitement antireflux et un atropinique (**médicament qui diminue les sécrétions**). A la date de la fermeture de la fente vélo-palatine l'enfant devra être capable de s'alimenter normalement à la cuillère.

### **Stade III :**

Dans ces formes graves (15%) la clinique est dominée par l'insuffisance respiratoire. Elle peut se manifester dès la naissance mais elle peut être modérée durant les premières semaines de vie et se majorer ensuite. L'apparition de nombreuses pauses respiratoires obstructives et centrales entraîne une hypoxie (**apport faible d'oxygène aux tissus**) et une hypercapnie (**augmentation du gaz carbonique du sang**) permanente qui se traduit cliniquement par un tirage sus-sternal (**qui se situe ou qui s'effectue au dessus du sternum**), intercostal (**situé entre les côtes**) et une cyanose (**coloration bleue de la peau**). Dans ces formes il est mis en évidence une défaillance totale de la succion-déglutition, une hypertonie vagale et un reflux gastro-oesophagien sévères. Ces enfants doivent être transférés dès la naissance dans une unité de réanimation médico-chirurgicale. Il y a en général gastrostomie et trachéotomie. (Voir chapitre « les différentes opérations ») L'hospitalisation peut être de plusieurs mois.

**Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>**

## II- Le syndrome de stickler :

Le syndrome de Stickler est une vitréo-rétinopathie héréditaire associant des signes oculaires à un syndrome de Pierre Robin plus ou moins complet, à des atteintes osseuses et à une surdité neuro-sensorielle dans 10 % des cas. Les anomalies oculaires qui peuvent être observées sont : cataracte juvénile, myopie, strabisme, dégénérescence vitréo-rétinienne ou chorioretinienne, décollement de rétine, uvéite (inflammation de la tunique moyenne, vasculaire, de l'oeil qui comprend la choroïde, le corps ciliaire et l'iris) chronique. Les anomalies osseuses incluent une discrète platyspondylie (aplatissement du corps vertébral de plusieurs vertèbres de la région dorso-lombaire) et des atteintes des épiphyses souvent volumineuses. Une arthrose précoce (altération destructive des cartilages ou des fibrocartilages articulaires, de nature dégénérative) succède à une hyper laxité (excès de relâchement, défaut de tension ou de fermeté d'un tissu, d'un organe ou d'une articulation) dans l'enfance. L'expressivité de cette affection est très variable et son évolution imprévisible. Les traitements sont spécifiques à chaque cas. Il s'agit d'une mutation du collagène de transmission dominante autosomique, mais très hétérogène sur le plan génétique : de nombreux cas sont liés à des mutations stop du collagène de type 2 (chromosome 12) alors que d'autres cas sont liés à des mutations du collagène de type 11 (chromosome 1 pour la chaîne alpha et chromosome 6 pour la chaîne alpha 2).

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

### III – L'alimentation :

#### ° Naturelle :

Vu les problèmes liés au spr, il y a de forte chance que vous ne puissiez allaiter bébé au sein directement !! Il vous faudra tirer votre lait. Pour cela, il vous faudra louer un tire lait. Vous pouvez l'acheter si vous le désirez mais vu l'investissement que cela engendre, il est préférable d'en avoir un à la location. (pris en charge par la sécurité sociale si location)

Un tire lait à double pompage serait le plus recommandé : extrait du lait plus rapide donc moins de fatigue. De plus, il est recommandé pour un pompage fréquent et sur une longue durée.



Tire-lait symphony de Medela



Tire-lait électrique Ameda Lactaline Personal

**Livret appartenant au forum spr :** <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

° Artificielle :

Si votre enfant peut téter, vous pourrez lui donner le biberon. Selon les enfants, ils prendront un biberon normal, avec des tétines éclatées, avec des tétines spéciales fentes palatines que font certaines marques (PDG system), ou encore avec le biberon SpecialNeeds Tétine de medela.



**Tétines pour fente palatine de PSG System**



**Biberon SpecialNeeds Tétine**

Ces tétines sont conçues pour répondre aux besoins de ces bébés dont la prise d'aliments est très difficile. Vous pourrez aussi essayer avec des tétines deuxième âge ramollies en caoutchouc.

Avec les enfants spr, il faut de la patience. Ils ne tètent pas aussi rapidement que des enfants sans problèmes. Si votre bébé ne peut téter, il se peut qu'il ait une sonde gastrique passée soit par le nez soit par la bouche (le temps du gavage). Si cela persiste, il vous sera peut être proposé une gastrostomie (voir dans la rubrique « les différentes opérations »).

**Livret appartenant au forum spr :** <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

- Les plaques palatines :

Certains enfants auront une prise d'empreinte palatine afin de réaliser une plaque palatine. Elle est faite en résine.

Elle permet une meilleure prise alimentaire. Il faudra un certain temps d'adaptation. Mais certains enfants n'en auront pas.



plaque platine



plaque palatine d'un bébé d'un mois

#### IV – Les différents examens :

Ici vous trouverez une liste d'examens que votre enfant risque de subir à la naissance ou plus tard. Tous ces examens ne sont pas forcément demandés.

- échographie transfontannelle : c'est un examen non douloureux, qui permet de vérifier que le cerveau est normal
- échographie de différents organes tel que vessie, reins, colonne vertébrale, cœur, tout ça afin de vérifier qu'il n'y a pas de malformations associées.
- Radio du squelette : celui ci permet de vérifier que tout le squelette est bien formé afin d'éliminer certaines malformations associées.
- Potentiel évoqué auditif : c'est un examen non douloureux qui permet de savoir s'il y a un problème auditif. Il se réalise alors que l'enfant dort.
- Caryotype : c'est un examen fait par prélèvement sanguin. C'est l'étude de la formule chromosomique (le nombre et la forme structurale des chromosomes) contenue dans les cellules d'un être vivant.
- La ph-métrie : c'est un examen qui permet, à l'aide d'une sonde localisée juste au-dessus du cardia, de quantifier l'exposition acide de l'œsophage sur une période de 24H (normalement  $\text{pH} < 4$  pendant moins de 5% des 24H).
- Le polysomnographie : c'est un examen qui combine l'enregistrement du sommeil d'une personne avec l'enregistrement de plusieurs variables physiologiques comme la respiration, les activités musculaires au niveau des jambes, l'activité cardiaque, etc.
- Le holter : c'est un enregistrement continu de l'électrocardiogramme pendant vingt-quatre heures.
- Prise d'empreinte pour la plaque palatine.
- Electromyogramme succion-déglutition : c'est un tracé enregistrant les variations des courants qui se produisent dans les muscles au repos ou lors de la contraction musculaire. Cela permet de mettre en évidence la succion et la déglutition.

**Livret appartenant au forum spr :** <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

## V – Les différentes Opérations :

### ° Le palais :

En général, il vous sera proposé une opération pour le fermer entre 6 mois et 18 mois. Mais il arrive que certains hôpitaux opèrent vers 3 mois. Il y aura une, voir plusieurs opérations afin de le fermer. Parfois il faut faire une construction complète du palais. Il peut y avoir une ou des fissures (petits trous) suite aux opérations qu'il faudra reprendre.

Toutes les équipes chirurgicales ne suivent pas le même protocole. Pour certains, votre enfant pourra reprendre le biberon rapidement, pour d'autre vous devrez attendre au moins 3 semaines. De même pour les sucettes. Pour cela, il faudra voir avec l'équipe qui prendra en charge votre enfant. Il aura peut être aussi des attelles afin de ne pas mettre les doigts dans la bouche. Mais certains n'en font pas mettre aussi. Tout comme pour la reprise du biberon, il faudra voir avec l'équipe chirurgicale.

### ° Les drains :

Votre enfant pourra avoir une pose de drains ou yoyos ou diabolos afin de soigner les otites séreuses. Elles sont provoquées par le manque de déglutition et/ou par le manque de muscles du palais de par la fente palatine. Cela se fait sous anesthésie générale au masque. L'enfant est hospitalisé en principe sur une journée. C'est l'ORL qui est chargé de cette intervention.

Ensuite, on protégera les oreilles de l'enfant de l'introduction d'eau dans le conduit auditif. Il peut y avoir plusieurs poses de drains.

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

### ° La trachéotomie :

La trachéotomie est une ouverture faite dans la trachée, au niveau du cou. C'est une opération facile à réaliser, qui dure environ quinze à quarante-cinq minutes. Elle peut se faire sous anesthésie générale ou locale. Elle sera pratiquée si l'enfant est en grande détresse respiratoire.

### ° La glossopexie :

C'est un acte chirurgical qui consiste à attacher la langue à la lèvre inférieure. Cela évite que l'enfant avale sa langue.

Lorsque la langue sera libérée, en principe suite à l'opération du palais, il faudra peut être un suivi orthophoniste pour apprendre à votre enfant à se servir de sa langue.

Il n'y a pas de risque pour les dents qui peuvent pousser entre temps.

### ° La gastrostomie :

La gastrostomie est une intervention consistant à réaliser, au niveau de l'abdomen, un orifice faisant communiquer l'estomac avec l'extérieur. Elle nécessite une incision de la paroi abdominale. Cette intervention a pour but de mettre en place une sonde qui permettra d'introduire l'alimentation directement dans l'estomac (nutrition entérale). Cette technique d'assistance nutritive s'est développée dans les années 80.

La nutrition entérale consiste à introduire un aliment par une sonde directement dans le tube digestif (dans l'estomac ou dans le début de l'intestin grêle). La nutrition entérale peut être utilisée si des troubles interviennent au cours de l'alimentation (difficultés de l'enfant pour manger : troubles de l'oralité, manque d'appétit de l'enfant.).

**Ces trois dernières opérations sont surtout pour le SPR sévère.**

**Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>**

## Quels sont les différents types de sondes ?

La sonde naso-gastrique : elle est introduite par une narine et est poussée dans l'oesophage puis l'estomac.

La sonde naso-jéjunale : elle est introduite par une narine et est poussée jusqu'au jéjunum, la partie de l'intestin grêle la plus proche de l'estomac.

La sonde de gastrostomie : la sonde est introduite directement dans l'estomac par l'intermédiaire d'un petit orifice, la stomie, effectué dans la paroi de l'abdomen.

La sonde de jéjunostomie : la sonde est placée dans le jéjunum, la partie de l'intestin grêle la plus proche de l'estomac, par l'intermédiaire d'une stomie.

D'une manière générale, les sondes naso-gastrique sont utilisées quand l'alimentation entérale est provisoire (quelques semaines). Pour des raisons de confort, les stomies sont mises en place si l'alimentation entérale doit durer plusieurs mois.

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

## VI – Les différents intervenants :

### ° Le chirurgien maxillo-facial :

C'est en général lui qui opérera votre enfant de la fente palatine. Selon les chirurgiens, les protocoles sont différents. Pour savoir ce qui est fait, n'oubliez pas de lui poser les questions afin de savoir ce qui se pratique. Pour cela, je vous propose une liste de questions que vous pourrez poser à votre chirurgien et peut être en rajouter à votre convenance :

- Combien de temps dure l'hospitalisation ?
- Comment sera gérée la douleur? Où mon enfant aura-t-il mal?
- Pourrais-je rester avec lui?
- Comment se passera l'alimentation après l'opération?
- Pourra-t-il reprendre le biberon ? La sucette ? Le doudou?
- Combien y aura-t-il d'opérations ?
- Combien de temps dure l'opération?
- Y aura-t-il besoin d'une greffe?
- A qu'elle age se font opérer les enfants?
- Quel est le type d'anesthésie ?
- Comment se passe le retour à domicile ?
- Quelles précautions faut il prendre?
- Comment s'enlève la suture, tout seul ou y a t il un rendez vous pour l'enlever?

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

° L'orl :

C'est le spécialiste des oreilles, du nez et de la gorge. Il se peut que ce soit lui qui opère votre enfant de sa fente palatine.

Mais la plupart du temps, il est là pour le suivi de l'audition de votre enfant. Il est vrai que les enfants à fente palatine sont sujets aux otites séreuses. C'est celles-ci qui sont responsable de la mauvaise audition de l'enfant. Il vous sera proposé une pose de drains appelés aussi yoyos ou diabolos afin d'évacuer le liquide se trouvant derrière le tympan. Plusieurs poses peuvent être nécessaire.

° L'orthophoniste :

C'est la personne chargée de la prise en charge du suivi du langage de votre enfant. Mais aussi de la rééducation buccale en cas de glossopexie, de gastrostomie. Enfin de tout trouble touchant la bouche.

° L'orthodontiste :

C'est la personne qui rectifiera la position des dents de votre enfant. Il y aura un appareillage spécial afin de préserver le palais.

° Le médecin généraliste ou le pédiatre :

Vous pourrez faire suivre votre enfant par l'un des deux.

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

## VII – Les différentes aides possibles :

### ° CAF :

Vous pouvez prétendre à plusieurs allocations mais pas ensemble. A vous de voir laquelle vous conviendra le mieux.

### 1° -L'allocation journalière de présence parentale :

Vous pourrez demander à bénéficier de cette allocation à condition de ne pas être indemnisé par les A.S.S.E.D.I.C.. Ou du moins, il vous faudra les suspendre. Si vous êtes au chômage non indemnisé, vous ne pourrez pas y prétendre.

### Conditions d'attribution :

Un médecin doit certifier la nécessité d'une présence soutenue d'un parent auprès de l'enfant.

Le droit à l'Ajpp est soumis à un avis favorable du contrôle médical de l'assurance maladie dont dépend votre enfant. Pour cela vous devez fournir un certificat médical détaillé, sous pli cacheté, établi par le médecin.

Et vous devez interrompre ponctuellement votre activité professionnelle.

**Livret appartenant au forum spr :** <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

Vous êtes salarié : vous devez bénéficier d'un congé de présence parentale. Pour cela vous devez en faire la demande auprès de votre employeur.

Vous êtes au chômage indemnisé : dès que vous bénéficierez de l'Ajpp, le paiement de vos allocations de chômage sera automatiquement suspendu à la demande de la Caf.

Vous ne devez pas recevoir :

- les indemnités journalières maladie, maternité, paternité ou d'accident du travail
- l'allocation forfaitaire de repos maternel, ou l'allocation de remplacement pour maternité
- une pension de retraite ou d'invalidité
- le complément de libre choix d'activité de la prestation d'accueil du jeune enfant
- l'allocation parentale d'éducation
- l'allocation aux adultes handicapés
- un complément de l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé (ex allocation d'éducation spéciale) versé pour cet enfant
- une allocation de chômage.

Si vous êtes au chômage non indemnisé, vous ne pouvez pas bénéficier de l'Ajpp.

## 2° -L' allocation d'éducation de l'enfant handicapé :

Vous avez un enfant handicapé de moins de 20 ans  
Cet enfant est à votre charge.

**Livret appartenant au forum spr :** <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

Pour vous aider dans l'éducation et les soins à lui apporter, votre Caf peut vous verser l'Allocation d'éducation de l'enfant handicapé (Aeeh) qui remplace à compter du 1er janvier 2006 l'Allocation d'éducation spéciale.

#### Condition :

Votre droit dépend du taux d'incapacité de l'enfant. Ce taux est apprécié par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (Cdaph) qui remplace la Commission départementale d'éducation spéciale (Cdes) à compter du 1er janvier 2006. Celle-ci se prononce également sur l'attribution de l'allocation, des compléments, et sur leur durée de versement.

#### **Le taux d'incapacité :**

Vous avez droit à l'allocation si votre enfant a :

- une incapacité d'au moins 80%
- ou une incapacité comprise entre 50% et 80%, s'il fréquente un établissement spécialisé ou si son état exige le recours à un service d'éducation spéciale ou de soins à domicile.

La demande se fait auprès de la maison départementale des personnes handicapés.

#### 3° - Prestation d'Accueil du Jeune Enfant (Paje) Complément De Libre Choix d'Activité :

#### PAJE :

Vous avez au moins un enfant né, adopté ou recueilli en vue d'adoption. Vous ou votre conjoint ne travaillez plus ou exercez une activité professionnelle à temps partiel pour vous occuper de votre enfant.

Vous avez peut-être droit au complément de libre choix d'activité.

**Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>**

Condition :

Vous devez :

- avoir au moins un enfant de moins de 3 ans né après le 1<sup>er</sup> janvier 2004, ou avoir adopté ou recueilli en vue d'adoption un enfant depuis cette date.
- avoir cessé de travailler ou travailler à temps partiel.
- et justifier d'au moins huit trimestres de cotisations vieillesse (en continu ou non) validés au titres d'une activité professionnelle.

Pour un premier enfant	Pour deux enfants	Pour trois enfants ou plus
Dans les deux années qui précèdent	Dans les quatre années qui précèdent	Dans les 5 années qui précèdent

la naissance, l'adoption ou l'accueil de l'enfant ouvrant droit au complément de libre choix d'activité

- la naissance, l'adoption ou l'accueil de l'enfant ouvrant droit au complément de libre choix d'activité
- la cessation ou la réduction d'activité si elle est postérieure à la naissance, l'adoption ou l'accueil de cet enfant.

Vous ne devez pas recevoir :

- le complément optionnel de libre choix d'activité
- une pension d'invalidité, de retraite.
- Des indemnités journalières maladie, maternité, paternité ou d'accident du travail.

**Livret appartenant au forum spr :** <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

- Une allocation de chômage.
- ...

Si vous recevez une allocation de chômage, vous pouvez demander à l'ASSEDIC de suspendre son paiement pour bénéficier du complément de libre choix d'activité. Ce paiement reprendra lorsque vous cesserez de bénéficier du complément du libre choix d'activité.

#### Le complément optionnel de libre choix d'activité (Colca) :

Vous avez au moins trois enfants à charge dont l'un est né ou adopté à compter du 1er juillet 2006.  
Vous avez cessé totalement votre activité professionnelle pour vous occuper de vos enfants (dans le cadre d'un congé parental d'éducation si vous êtes salarié).  
Vous pouvez alors choisir de bénéficier soit d'un complément de libre choix d'activité (Clca) à taux plein, soit du complément optionnel de libre choix d'activité (Colca) d'un montant plus important mais d'une durée de versement plus courte.

Lors du dépôt de votre demande , vous devez choisir entre l'un des deux compléments : Clca ou Colca.  
Ce choix est définitif.

Pour les montant, les démarches, voyez avec votre C.A.F : <http://www.caf.fr/>

**Livret appartenant au forum spr :** <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

### ° ALD :

L'A.L.D ( Affection de Longue Durée) est la prise en charge à 100% des frais médicaux par la sécurité sociale en rapport avec la "maladie" de votre enfant.

C'est votre médecin ou le pédiatre qui peut en faire la demande. Cela ne se fait pas systématiquement. Il faut en faire la demande. Parlez-en avec votre pédiatre, médecin ou chirurgien.

Attention, la plupart du temps, il y a une date limite. Pensez à la faire renouveler un mois avant terme.

### ° HAD :

L'Hospitalisation A Domicile permet d'avoir un service de soins à domicile. Vous pouvez en bénéficier si votre enfant a une sonde gavage, une trachéotomie ou tout autre problème qui nécessite des soins. Elle a pour finalité d'éviter ou de raccourcir une hospitalisation en établissement.

Il est possible d'être admis dans un service d'hospitalisation à domicile si :

- le patient est hospitalisé et le médecin estime que les soins peuvent être poursuivis chez lui,
  - ou le médecin juge que l'état du malade n'exige pas un séjour à l'hôpital,
  - les conditions de logement du malade le permettent (l'assistante sociale fera une enquête),
  - le patient et sa famille sont d'accord.
- La prise en charge en HAD se fait sur prescription médicale, à la suite ou non d'une hospitalisation. Elle peut également être directement demandée par le médecin traitant.

N'hésitez pas à en faire la demande.

**Livret appartenant au forum spr :** <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

### ° Aide à domicile :

Vous avez votre enfant à l'hôpital, vous venez juste de rentrer à la maison avec lui. Vous n'arrivez plus à assurer le quotidien de votre maison : linge, ménage, s'occuper des aînés,...

Il existe des associations qui peuvent vous aider. La prise en charge peut être prise en partie par la C.A.F, La sécurité sociale ou la MSA. Prenez contact avec votre assistante sociale, voir même directement avec l'association qui sera vous guider dans votre démarche.

Les associations :

- ADMR ( Aide à Domicile en Milieu Rural )
- Association aides aux mères
- Association pour l'aide aux mères et aux familles à domicile
- Association d'aide et d'intervention à domicile
- A.F.A.D (Association Familiale d'Aide à Domicile)
- Etc...

Ceci n'est pas une liste exhaustive, il peut exister d'autres associations. Si vous en connaissez d'autres, ou en êtes une, n'hésitez pas à nous contacter.

Un petit annuaire d'associations de santé :

<http://www.annuaire-aas.com/reponse/fiche.asp?code=&idassos=5388#Reseau>

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

## VIII- Des témoignages :

Je suis la maman d'une petite fille ayant un équivalent du spr.  
Ma grossesse s'est très bien passé. Il n'y a rien eu de détecté pendant les échographies

Accouchement bien passé aussi.

On s'en est rendu compte car elle ne pouvait pas a mon grand désespoir prendre le sein et un grand ronflement quand elle respirait.

Alors nous avons consulter un orl qui nous a appris la nouvelle.

Elle a été en séjour à 3 semaines en néonatalogie une semaine puis un mois. après. Cela a été très dur à vivre.

Mais aussi a la maison des angoisses à chaque instant de peur qu'elle s'arrête de respirer, sa langue qui lui bloqué le passage de l'air.

Mise dans les bras cela était dur car il fallait sans cesse la mettre que dans certaine positions afin qu'elle ne soit pas gavé.

Aujourd'hui ma fille a 5 mois et tout va bien

Nous avons eu de la chance comparé à d'autres parents qui ont eu recours aux opération, aujourd'hui on y pense plus tout du moins on ne veut plus y penser.

Ca a été difficile à vivre et il est vrai qu'on se sent très seul face a cela.

Courage à tous les parents

Virginie (janvier 07)

Je suis la maman d'un petit Enzo qui va avoir un an, tout a commencé à sa naissance, le 11 janvier 2006, comme toute maman la venue d'un petit est formidable et on a hâte. Voilà Enzo est né normalement comme tout bébé à part qu'il était petit : 2500kg pour 45 cm. Le soir nous décidions de vouloir l'allaiter, échec, je voyais qu'il voulait mais pas de contact... Bon je ne suis pas sage femme, elles me disent qu'il est fatigué de sa venue et qu'il faut attendre quelques heures... Oui certes, les quelques heures ont duré 2 jours sans pouvoir l'allaiter (heureusement qu'il existe des compléments...) au bout donc des deux jours on m'annonça que Enzo était né avec une fente palatine??? pour moi surprise je ne connaissais pas ce mot, alors tout de suite je pensais à quelque chose de très grave, et heureusement on nous envoya sur Poitiers voir un super chirurgien. Lui nous expliqua clairement ce que voulait dire fente palatine ( donc sans palais pour notre bébé) qu'il peut vivre et qu'il le réparera, mais cela pas avant ses 6 mois ( il faut suffisamment de chaire pour tout refermer nous a t'il expliqué) mais qu'avant tout il fallait trouver un moyen de le nourrir, donc nous montra un biberon qui s'appelle Specialneeds tétine de chez Medela, et nous réussîmes à nourrir Enzo. Au début, je tirais mon lait car je voulais absolument qu'il est mon lait, mais vu la lenteur ou il buvait et qu'il faut faire toute les trois heures, je n'ai pu tenir qu'un mois. Enzo arrivait de plus en plus a téter tout seul comme un grand. Les jours passent avec toute une batterie d'exams car il faut savoir qu'il risquait d'avoir d'autres malformations à côté, ce qui n'est pas le cas pour nous. Donc les six mois de Enzo arrive

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

ainsi que son opération et le stress. Enfin l'opération arrive et l'attente est longue comme toute opération, c'est trop long. Enfin c'est passé, bien dans l'ensemble, car il faut savoir qu'il peut y avoir des fistules, ce qui est notre cas, donc rebelotte, on doit faire opérer Enzo encore une fois avec tout le reste : les manchons pendant trois semaines, alimentation liquide etc... en espérant que ça se termine..

Sandrine (janvier 07)

Tom est né le 3 juin 2006, les médecins ont découvert le syndrome Pierre Robin à la naissance. La joie fit place à l'incertitude, l'inquiétude et au vide car il fut transféré dans l'heure dans un autre hôpital. Nous sommes restés seuls dans la salle d'accouchement à attendre une photo et des nouvelles que l'on nous avait promis.

Par chance, le lendemain, on me transféra et je pus enfin retrouver mon bébé. Nous nous sommes retrouvés dans un box vitrés où seuls les parents sont autorisés à rentrer. Je me souviens du regard de ma fille de 4 ans restés derrière le carreau qui ne demandait une chose, de venir embrasser son petit frère qu'elle avait tant attendu.

Après de nombreux examens et une hospitalisation de deux mois, Tom put retrouver l'ambiance familiale. Il est sorti scopé avec de l'oxygène la nuit, car notre principale occupation était la prise de poids. Cette fois-ci j'y croyais vraiment, mais en vain.

Après avoir fait plusieurs bilans avec le docteur, la prise de poids n'était pas satisfaisante, il fallait que Tom retourne à l'hôpital où on nous parla sérieusement d'une trachéotomie que je refusai.

Jusqu'alors, je n'étais jamais intervenue, mais cette fois-ci non, c'était comme un réveil.

**Livret appartenant au forum spr :** <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

On nous proposa alors la ventilation non invasive, c'est de l'air associé ou non à de l'oxygène qui est envoyé à l'aide d'un masque dans les voies respiratoires.

Grâce à la VNI, les voies respiratoires sont élargies et facilite le passage de l'oxygène.

Il resta 15 jours dans l'hôpital à essayer plusieurs masques mais aucun ne correspondaient à son visage. Il fut transféré dans un autre hôpital qui pratiquait déjà cette méthode.

Les premiers jours furent difficiles autant pour lui que pour moi (nouveaux personnels, nouvelles méthodes et l'éloignement de notre famille).

Maintenant, il fallait vraiment que cela fonctionne, c'était notre dernière chance pour éviter la trachéotomie.

Le prothésiste lui moula un masque à son visage et les premiers essais pouvaient démarrer.

Dur, dur, il refusait complètement et se débattait. Je n'avais envie que d'une chose lui arracher ce masque et partir mais non il fallait tenir.

Jusqu'au jour, à force d'insistance, il toléra la VNI et au bout de 15 jours, nous pûmes retrouver les nôtres.

Les progrès se firent sentir tout de suite, il prit 1 kg en 1 mois de temps contre 200, 250 g auparavant...

Il va de mieux en mieux, je ne regrette pas d'avoir refusé la trachéotomie, la preuve.

Aujourd'hui je suis retourné dans le premier hôpital où il est suivi depuis sa naissance et je suis allée présenter la machine et son masque pour aider d'autres Pierre Robin.

Grâce à Tom, les médecins vont mettre en pratique la ventilation dans cet hôpital...

Isabelle (janvier07)

j'étais enceinte de 30 semaines, mon gynéco en voyant l'écho du 5ème mois a trouvé bizarre son profil mais il y avait qu'une photo donc il a insisté pour que je repasse une morpho en urgence mais par un autre cabinet. Chose faite le 3 décembre 2004 où l'échographe a immédiatement aperçu le problème. « votre fille est atteinte du syndrome de Pierre robin, c'est grave mais pas fatale, laissez moi finir l'examen et je vous expliquerai tout. » à un ou deux mots , c'est la phrase. « n'allez pas sur internet ». cela a duré presque deux heures d'examen, elle a filmé ,m'a convoqué le mardi suivant à Nîmes pour voir un autre de ses confrères et discuter du "dossier" au staff. elle a tout expliqué, m'a pris les rendez vous , a téléphoné à mon gynécologue pour la programmation de l'amniocentèse en urgence. Je n'arrivais plus à marcher, Mon mari m'a presque porté jusqu'à la voiture. Le reste est flou, l'arrivée chez mes parents qui gardaient Nicolas, les coups de fils des amis pour prendre des nouvelles, je ne voulais pas leur parler. Et ils ne m'en n'ont jamais voulu, au contraire. L'échographe m'a téléphoné le soir même tard le jour de l'annonce pour voir si j'avais digéré la nouvelle, et surtout si j'avais d'autres questions, ne pas hésiter à la contacter, m'a même donné son numéro portable (que j'ai jeté depuis). Personne nous a rejeté.

Elle m'a très bien suivi et elle est connue sur Avignon pour son professionnalisme.

Tout s'est enchaîné, l'amnio, l'irm, les visites multiples, je n'étais plus maîtresse de ma grossesse jusqu'à l'accouchement. je me disais que je ne pourrais pas l'aimer, j'ai mis longtemps pour me dire qu'enfin Oriane était ma fille et que je pouvais l'aimer comme mon Nicolas.

(sylvie janvier 2007)

## IX- Les liens et remerciements :

Je remercie toutes les personnes qui m'ont soutenues dans ce projet (Sylvie, Susana, Sandrine de Enzo, Sandrine, les membres du forum spr en général). Ma famille aussi qui sans elle, je n'en serais pas là. Et aussi et surtout mon fils, Calvin, qui sans sa pathologie, tout ça n'existerait pas. Et aussi le chirurgien de mon fils pour ses conseils.

Je remercie aussi les sociétés Medela, Almafil, PDG System qui m'ont autorisé à diffuser les photos de leurs produits.

Je remercie aussi les personnes qui ont accepté de me fournir des photos personnelles afin d'illustrer ce document.

Et pour finir, je remercie toutes les personnes qui, dans l'avenir, me permettront de mettre à jour ce document.

## Liens ou documents :

Pour les différents stades du spr :

LE SYNDROME DE PIERRE ROBIN

ACCES AUX VOIES AERIENNES

M N MAYER\*, C TELION\*, C FLORENT\*,

S BENNACEUR\*\*, J LAVAUD\*\*\*

\*Département d'Anesthésie-Réanimation Chirurgicale, \*\*Service de Stomatologie et de Chirurgie

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

Maxillo-faciale

Pédiatrique, \*\*\*SMUR Pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants-Malades, 149 rue de Sèvres, 75743 Paris

Pour la définition du syndrome de stickler :

<http://www.orpha.net/>

L'alimentation :

Medela : <http://www.medela.fr/F/fr/index.php>

Almafil ADV : <http://www.almafil.com/>

PDG System : <http://www.pdgsystem.com/>

Pour les différentes types de sondes :

<http://www.afao.asso.fr/alimentation/aliment.htm>

Pour les différentes aides :

<http://www.caf.fr/>

<http://www.ameli.fr/index.php> (sécurité sociale)

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>

[http://www.sanitaire-social.com/hospitalisation\\_a\\_domicile.html](http://www.sanitaire-social.com/hospitalisation_a_domicile.html)

Les associations d'aide à domicile :

<http://www.admr.org/>

<http://www.federation-adessa.org/>

<http://www.annuaire-aas.com/reponse/fiche.asp?code=&idassos=5388>

Livret appartenant au forum spr : <http://pierre-robin.bbactif.com/index.htm>