

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Microsomies craniofaciales

Texte du PNDS

Novembre 2021

Centre de Référence maladies rares des
Fentes et malformations faciales
(MAFACE)

Filière de santé maladies rares TETECOUCO



Sommaire

Liste des abréviations	4
Synthèse à destination du médecin traitant	6
Texte du PNDS	8
1 Introduction.....	8
2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins	10
3 Diagnostic et évaluation initiale.....	10
3.1 Objectifs	10
3.2 Professionnels impliqués et modalités de coordination	11
3.3 Circonstances de découverte et confirmation du diagnostic	12
3.4 Évaluation de la sévérité	13
3.5 Recherche des troubles associés, conséquences fonctionnelles de la malformation	13
3.5.1 Difficultés respiratoires	13
3.5.2 Difficultés d'alimentation	14
3.5.3 Difficultés de l'articulation, de la parole et du langage	15
3.5.4 Difficultés d'audition	16
3.5.5 Anomalies oculaires et des annexes	16
3.5.6 Anomalies dentaires	17
3.5.7 Anomalies vertébrales	17
3.5.8 Difficultés psychosociales	18
3.5.9 Anomalies cardiaques	19
3.5.10 Anomalies rénales	19
3.6 Annonce du diagnostic et information des parents	19
3.7 Conseil génétique	21
4 Prise en charge thérapeutique.....	21
4.1 Objectifs	21
4.2 Professionnels impliqués (consultations multidisciplinaires)	21
4.3 Prise en charge thérapeutique	22
4.3.1 Prise en charge des difficultés respiratoires	23
4.3.2 Prise en charge des difficultés d'alimentation	23
4.3.3 Prise en charge des troubles de l'articulation, de la parole et du langage	24
4.3.4 Prise en charge des difficultés d'audition	24
4.3.5 Prise en charge des anomalies oculaires	25
4.3.6 Prise en charge de la dysharmonie dento maxillo faciale	25
4.3.7 Prise en charge des anomalies vertébrales	26
4.3.8 Prise en charge des difficultés psychosociales	27
4.3.9 Traitement chirurgical	28
▶ Prise en charge psychologique pré- et post-chirurgie	28
▶ Malformation mandibulaire et maxillaire	29
▶ Nerf facial	32
▶ Tissus mous	34
▶ Microtie	34
4.4 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie (au cas par cas)	36
4.5 Recours aux associations de patients	37
5 Suivi.....	37
5.1 Objectifs	37
5.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	37
5.3 Rythme et contenu des consultations	38

5.4	Prise en charge médico-sociale	38
5.5	Transition enfant - adulte	38
5.6	Situations d'urgence	39
Annexe 1.	Liste des participants	40
Annexe 2.	Coordonnées du centre de référence, des centres de compétence, et de l'association de patients	42
Annexe 3.	Arbres décisionnels en vue du traitement chirurgical.....	46
Annexe 4.	Version française du questionnaire PSQ.....	50
Annexe 5.	Planning de suivi des patients	51

Liste des abréviations

ABR	Réponse auditive du tronc cérébral (<i>auditory brainstem response</i>)
AES	Allocation d'éducation spéciale
ALD	Affection de longue durée
AMM	Autorisation de mise sur le marché
AOS	Apnée obstructive du sommeil
ATM	Articulation temporo-mandibulaire
c.-à-d.	C'est-à-dire
CAMSP	Centre d'action médico-sociale précoce
CAO/PAO	Conception/fabrication assistée par ordinateur
CDES	Commission départementale d'éducation spéciale
CMP	Centre médico-psychologique
CMPP	Centre médico-psycho-pédagogique
CPDPN	Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
DOM	Distraction ostéogénique mandibulaire
ETP	Education thérapeutique du patient
HAS	Haute Autorité de Santé
ICHOM	Consortium international de recueil des indicateurs de résultats de santé (<i>International Consortium for Health Outcomes Measurement</i>)
IDE	Infirmier(ère) diplômé(e) d'état
IMG	Interruption médicale de grossesse
IRM	Imagerie par résonance magnétique
MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
MCF	Microsomies craniofaciales / microsomie craniofaciale
MHF	Microsomie hémifaciale
OAV	oculo-auriculo-vertébral(e)
OMENS	O=orbite, M=mandibule, E= <i>ear</i> (oreille), N=nerf facial, S= <i>soft tissues</i> (tissus mous)
OPT	Orthopantomogramme
ORL	Oto-rhino-laryngologiste
PMI	Protection maternelle et infantile
PNDS	Protocole national de diagnostic et de soins
PPC	Pression positive continue
PSG	Polysomnographie
PSQ	Questionnaire des troubles respiratoires du Sommeil chez l'enfant (<i>Pediatric Sleep Questionnaire</i>)
QI	Quotient intellectuel
SAT	S= <i>skeletal</i> (osseux), A= <i>auricle</i> (pavillon de l'oreille), T= <i>soft tissue</i> (tissus mous)
TDA	Trouble du déficit de l'attention
TDAH	Trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité

TDM	Tomodensitométrie
TRS	Trouble respiratoire obstructif du sommeil
USI	Unité de soins intensifs
VNI	Ventilation non invasive

Synthèse à destination du médecin traitant

Présentation de la pathologie

La microsomie craniofaciale (MCF) est une pathologie congénitale hétérogène caractérisée par un sous-développement unilatéral ou bilatéral des structures faciales résultant des 1^{er} et 2^e arcs branchiaux. L'incidence de la MCF est estimée entre 1:3 000 et 1:5 000 naissances. Même si la MCF a été associée au diabète de type 2 de la mère, à des expositions prénatales (thalidomide, triazène) et à des anomalies génétiques, la cause de cette pathologie est inconnue.

Chez les patients atteints de MCF, la mandibule, la base du crâne, l'os zygomatique, les oreilles, les tissus mous faciaux, les orbites, et le nerf facial peuvent être sous-développés. Le spectre phénotypique de la MCF est donc large. Les patients peuvent présenter une microtie, des malformations de l'oreille moyenne, une atrésie ou sténose du conduit auditif externe, des reliquats branchiaux, une asymétrie faciale voire une fente labio-palatine. Des malformations oculaires et des annexes de l'œil ainsi que des anomalies dentaires peuvent être présentes. Outre les problèmes d'apparence physique, des problèmes fonctionnels peuvent survenir en raison de ces anomalies : difficultés respiratoires, difficultés d'alimentation, troubles de l'articulation, de la parole et du langage, difficultés auditives, et anomalies visuelles. Cela peut engendrer des problèmes psychologiques, des troubles du comportement et/ou des difficultés d'intégration sociale. Des problèmes neuropsychiatriques, incluant les troubles du spectre autistique, ont également été rapportés. Les patients atteints de MCF peuvent avoir plus de difficultés d'apprentissage et un risque plus élevé de retards de langage et de motricité par rapport à des sujets ne présentant pas cette pathologie. Des anomalies extra-crâniennes (vertébrales, rénales, ou cardiaques) peuvent également être présentes.

Diagnostic et prise en charge

Le diagnostic peut être fait en période prénatale ou post-natale ; il est basé sur l'examen clinique. En cas de diagnostic anténatal, la naissance est organisée dans une maternité de type 3 (idéalement adossée à un centre de référence ou de compétence).

En raison du large spectre phénotypique de la MCF, la prise en charge doit être multidisciplinaire et le traitement individualisé. Cette prise en charge est coordonnée par un centre de référence ou de compétence, en collaboration avec le médecin traitant, sur différents aspects : respiratoire, alimentaire, orthophonique, auditif, ophtalmique, dentaire, psychologique. Les consultations de suivi et différents examens doivent suivre un planning établi, détaillé dans le PNDS.

Les patients présentant une MCF doivent également bénéficier d'un suivi chirurgical. La chirurgie vise à corriger les malformations au fur et à mesure de la croissance de l'enfant. D'après les connaissances actuelles, il n'y a pas d'évolution, d'aggravation de la sévérité de la pathologie au fil du temps, mais les déformations sont de plus en plus compliquées à corriger si l'on n'intervient pas en cours de croissance. Le suivi chirurgical de chaque patient est au minimum annuel.

Rôle du médecin traitant dans la prise en charge du patient

Les patients présentant une MCF sont suivis tout au long de leur vie.

Le médecin traitant est indispensable à ce suivi et à sa coordination.

Le médecin traitant doit :

- Être en relation avec le médecin coordonnateur qui organise le suivi multidisciplinaire du patient.
- S'assurer du suivi régulier du patient, renouveler les protocoles de soins.

Texte du PNDS

1 Introduction

La microsomie craniofaciale (MCF) est une pathologie congénitale hétérogène caractérisée par un sous-développement unilatéral ou bilatéral des structures faciales résultant des 1^{er} et 2^e arcs branchiaux. La mandibule, la base du crâne, l'os zygomatique, les oreilles, les tissus mous faciaux, les orbites, et le nerf facial peuvent être atteints chez les patients présentant une MCF. Des anomalies extra-crâniennes (vertébrales, rénales, ou cardiaques) peuvent également être présentes, avec une prévalence plus élevée chez les patients ayant une atteinte bilatérale.

L'incidence de la MCF est estimée entre 1:3 000 et 1:5 000 naissances ; c'est la 2^e pathologie congénitale de la face la plus courante après la fente labio-palatine.

Trois modèles pathogéniques ont été proposés : anomalies vasculaires et hémorragie dans la région craniofaciale, dommages au niveau du cartilage de Meckel, et développement anormal des cellules de la crête neurale céphalique. Ces 3 modèles sont interdépendants, et aucun d'eux n'est complètement concordant avec les manifestations cliniques variables de la MCF. La MCF a également été associée au diabète de type 2 de la mère, à des expositions prénatales (thalidomide, triazène) et à des anomalies génétiques, mais la cause de cette pathologie reste inconnue à ce jour.

Le diagnostic, le traitement et l'évaluation de l'évolution du patient sont difficiles en raison du large spectre phénotypique. Le diagnostic est basé sur l'examen clinique, et le traitement individualisé généralement fondé sur les avis d'experts. Des recommandations européennes¹ ont été élaborées pour harmoniser l'organisation des soins des patients atteints de MCF.

De nombreux termes sont couramment utilisés pour désigner les patients atteints de MCF : microsomie hémifaciale (MHF), syndrome de Goldenhar, spectre oculo-auriculo-vertébral (OAV) ou dysplasie OAV, syndrome du 1^{er} et 2^e arc branchial, ou encore syndrome facio-auriculo-vertébral ou séquence facio-auriculo-vertébrale. Cependant, l'utilisation de différentes terminologies étant source de confusion pour les patients et les professionnels de santé, il est conseillé d'utiliser exclusivement le terme « MCF ».

La microtie est l'une des caractéristiques les plus fréquentes, observée chez 83 % à 88 % des patients atteints de MCF. Cette malformation congénitale de l'oreille externe est décrite en détail dans le PNDS « Aplasie majeure d'oreille ». En plus des malformations de l'oreille externe, ces patients peuvent présenter des malformations de l'oreille moyenne, une atrésie ou sténose du conduit auditif externe, ou des reliquats branchiaux. Les patients atteints de MCF présentent également une asymétrie faciale résultant de plusieurs facteurs : hypoplasie mandibulaire de sévérité variable (73 % à 91 % des patients), hypoplasie maxillaire pouvant être secondaire à la malformation mandibulaire, déviation de la mandibule du côté affecté, paralysie du nerf facial (22 % à 53 % des patients), et/ou hypoplasie des tissus mous (82 %). Par ailleurs, 15 % à 22 % des patients atteints de MCF présentent une fente labio-palatine. Des anomalies oculaires et des annexes de l'œil (67 %), des anomalies dentaires (8 % à 33 %) et des anomalies vertébrales (8 % à 79 %) peuvent également être présentes.

Outre les problèmes d'apparence physique, des problèmes fonctionnels peuvent survenir en raison de ces anomalies : difficultés respiratoires (environ 18 %), difficultés d'alimentation (42 % à 83 %), troubles de l'articulation, de la parole et du langage (38 % à 74 %), difficultés auditives (perte auditive non précisée [50 % à 82 %], conductrice [30 % à 86 %], neurosensorielle [1 % à 20 %], ou mixte [6 % à 17 %]).

Des problèmes psychologiques et/ou des difficultés d'intégration sociale peuvent également survenir en raison des préoccupations esthétiques liées à l'asymétrie faciale. Parmi les

¹ Renkema RW; and the ERN CRANIO Working Group on Craniofacial Microsomia. European Guideline Craniofacial Microsomia. J Craniofac Surg. 2020 Nov/Dec;31 Suppl 8:2385-2484. doi: 10.1097/SCS.0000000000006691.

patients atteints de microtie, 30 % à 100 % déclarent avoir été victimes de moqueries dès la petite enfance. De plus, les problèmes d'audition, d'élocution et de vue peuvent être associés à des troubles psychiatriques, à des troubles du comportement et/ou à des difficultés sociales. Des difficultés de communication sociale, incluant les troubles du spectre autistique, ont également été rapportées.

En ce qui concerne le neurodéveloppement, les patients atteints de MCF peuvent avoir un quotient intellectuel (QI) légèrement inférieur, plus de difficultés d'apprentissage et un risque plus élevé de retard de langage et de motricité par rapport à des personnes ne présentant pas cette pathologie. Cependant, aucune différence n'a été observée entre le profil neurodéveloppemental de jeunes enfants atteints de MCF âgés de 1 à 2 ans et celui d'enfants non atteints.

Les parents/aidants de ces patients éprouvent également des difficultés. Élever un enfant avec des anomalies craniofaciales est éprouvant et générateur de stress en raison des multiples rendez-vous médicaux, des problèmes fonctionnels, des moqueries, des problèmes psychosociaux, ou des difficultés d'apprentissage.

2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint de MCF. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de cette maladie rare sur l'ensemble du territoire.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection de longue durée (ALD) hors liste.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint de MCF et sera mis à jour en fonction des données nouvelles validées.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé (HAS) en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site de la HAS et sur celui de la filière TETECOUCOUCO (<https://www.tete-cou.fr/parcours-de-soins/pnds-et-recommandations>).

3 Diagnostic et évaluation initiale

3.1 Objectifs

Le diagnostic peut être fait en période prénatale ou post-natale.

Diagnostic fait en période prénatale :

- Confirmer le diagnostic et rechercher les malformations associées en réalisant une échographie de référence dans le cadre d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).
- Évaluer le pronostic en termes de mortalité et, si possible, de morbidité (échographie, échographie cardiaque, imagerie par résonance magnétique [IRM]).
- Informer de façon la plus complète possible les parents sur le devenir de l'enfant.
- Dans des cas très particuliers (cas syndromiques très sévères avec microrétrognathisme sévère, microphthalmie, malformation cardiaque sévère, anomalies rénales, vertebrales et costales, fentes), une interruption médicale de grossesse (IMG) peut être discutée en raison de la lourdeur de la prise en charge de l'enfant.
- Organiser la naissance dans une maternité de type 3 (idéalement adossée à un centre de référence ou de compétence).
- Confirmer le diagnostic à la naissance.

Diagnostic fait en période post-natale :

- Confirmer le diagnostic s'il a été fait en période prénatale ou poser le diagnostic.
- Rechercher et prendre en charge les troubles associés à la malformation.
- Informer les parents des différentes étapes de la prise en charge initiale et du parcours de soins de leur enfant.

Quel que soit le moment du diagnostic :

- Prendre en charge les enfants et leur famille sur le plan psychologique.
- Repérer, prévenir, et accompagner les difficultés associées (respiration, alimentation, articulation, parole et langage, audition, anomalies oculaires et des annexes, anomalies dentaires, anomalies vertébrales, difficultés psychosociales).
- Organiser le suivi multidisciplinaire des patients tout au long de la vie.

3.2 Professionnels impliqués et modalités de coordination

Diagnostic fait en période prénatale :

- Échographiste de dépistage et échographiste de référence dans le cadre des CPDPN
- Obstétricien spécialisé en diagnostic prénatal (CPDPN)
- Sage-femme
- Radiologue
- Équipe chirurgicale
- Généticien

Diagnostic fait en période post-natale et suivi initial :

- Pédiatre de maternité
- Pédiatre néonatalogiste et/ou réanimateur
- Equipe chirurgicale
- Ophtalmologiste
- ORL pédiatrique
- Orthodontiste
- Orthophoniste
- Radiologue
- Infirmière et puéricultrice
- Kinésithérapeute facial
- Diététicien
- Psychologue ou pédopsychiatre
- Assistant social

3.3 Circonstances de découverte et confirmation du diagnostic

Chez les patients présentant une MCF, les structures faciales résultant des 1^{er} et 2^e arcs branchiaux peuvent être atteintes. Les caractéristiques sont la malformation, l'hypoplasie ou l'aplasie de l'oreille externe et interne, de l'orbite, de l'os zygomatique, du maxillaire, de la mandibule, de la base du crâne, de la musculature faciale, du nerf facial et/ou des tissus mous. Des anomalies extra-craniofaciales (vertébrales, rénales, ou cardiaques) peuvent également être présentes. La variété du type et de la sévérité du sous-développement de ces structures fait de la MCF une pathologie hétérogène.

Le diagnostic de la MCF est basé sur l'évaluation clinique.

Le plus souvent, le diagnostic est fait en période prénatale, lors de l'échographie du 2^e trimestre à 5 mois de grossesse, sur l'observation d'une aplasie d'oreille, d'une microtie, ou d'une asymétrie du squelette facial.

Devant un diagnostic de MCF, une amniocentèse doit être proposée afin d'éliminer un déséquilibre génomique, comme pour tout syndrome malformatif. Malgré l'association à certaines anomalies génétiques (voir section 3.7), les bases moléculaires de la MCF sont très mal connues.

Lorsque le diagnostic de MCF est fait en période post-natale, il est conseillé d'utiliser les critères diagnostiques suivants, développés par le groupe « Microsomie craniofaciale » du consortium international de recueil des indicateurs de résultats de santé (*International Consortium for Health Outcomes Measurement*, ICHOM).

La MCF est définie par :

- 2 critères majeurs
- ou 1 critère majeur + 1 critère mineur
- ou ≥ 3 critères mineurs

Critères majeurs :

- Hypoplasie mandibulaire
- Microtie
- Hypoplasie osseuse orbitaire/faciale
- Mouvement facial asymétrique

Critères mineurs :

- Hypoplasie des tissus mous de la face
- Appendices préauriculaires
- Macrostomie
- Fente
- Dermoïdes épibulbaires
- Hémivertèbres

Diagnostic différentiel :

Certaines caractéristiques des patients présentant une MCF sont communes à d'autres anomalies craniofaciales comme les fentes ou le syndrome de Treacher-Collins (dysostose mandibulofaciale). Dans ces pathologies, en raison du sous-développement des structures craniofaciales telles que la mandibule, la partie médiane du visage, les yeux et/ou les oreilles, ces patients éprouvent des difficultés similaires à celles observées dans la MCF : difficultés respiratoires, d'alimentation, d'élocution, d'audition et/ou un retard de développement. Cependant, même si des signes cliniques de la MCF sont communs avec ceux d'autres anomalies, on ne peut pas confondre la MCF avec d'autres pathologies.

3.4 Évaluation de la sévérité

Plusieurs modèles ont été proposés pour classer les patients en fonction de la sévérité de la MCF :

- La classification OMENS est la plus utilisée ; elle décrit le degré d'hypoplasie de l'orbite (O), de la mandibule (M), des oreilles (E pour ear), du nerf facial (N) et des tissus mous (S pour soft tissues). Chaque catégorie est cotée de 0 (état normal) à 3 (atteinte sévère) en fonction de sa gravité. Le symbole « + » est ajouté si des malformations extra-craniofaciales sont présentes (classification OMENS-Plus).
- La classification SAT comporte 5 niveaux de déformation squelettique (S1 à S5), 4 niveaux de déformation de l'oreille (A0 à A3), et 3 niveaux de déformation des tissus mous (T1 à T3). Ainsi, le score S1A0T1 sera attribué à un patient avec une malformation légère, alors que le score S5A3T3 sera attribué à un patient ayant la malformation la plus sévère.
- Une classification plus détaillée de la malformation mandibulaire, basée sur la radiographie, a été proposée par Pruzansky (grades I, II, et III), puis modifiée par Kaban qui a divisé le grade II en 2 sous-groupes (IIa et IIb). Dans ce modèle de classification dit de Pruzansky-Kaban, le grade I correspond à une hypoplasie minime (ramus mandibulaire et articulation temporo-mandibulaire [ATM] de taille réduite mais de forme normale). Dans le grade II, le condyle et le ramus mandibulaires sont de petite taille et déformés ; dans le grade IIa l'ATM est bien positionnée, permettant une ouverture buccale symétrique, alors que dans le grade IIb l'ATM est mal positionnée. Dans le grade III, le ramus, le condyle et l'ATM sont grossièrement déformés voire absents.

La plupart des patients atteints de MCF ont une malformation de grade I (41 %) ou IIa (26 %). L'hypoplasie mandibulaire sévère, c'est-à-dire de grade IIb ou III, est observée chez respectivement 14 % et 10 % des patients atteints de MCF.

Plus le grade de Pruzansky-Kaban est élevé, plus le nombre d'interventions et la complexité du traitement augmentent.

Deux études récentes utilisant la radiographie en 3 dimensions (3D) ont montré l'existence d'une forte variabilité morphologique entre les différents grades sans remettre en cause l'utilisation de cette classification pour établir la sévérité de la MCF.

D'après la littérature actuelle, la MCF est une pathologie non progressive, c'est-à-dire qu'il n'y a pas d'évolution, d'aggravation de la sévérité de la pathologie. L'asymétrie faciale et mandibulaire n'augmente pas avec le temps, mais les déformations sont de plus en plus compliquées à corriger si l'on n'intervient pas en cours de croissance.

3.5 Recherche des troubles associés, conséquences fonctionnelles de la malformation

3.5.1 Difficultés respiratoires

Il est important de rechercher les troubles respiratoires chez les patients atteints de MCF car ils ont un risque plus élevé de trouble respiratoire du sommeil (TRS) et d'apnées obstructives du sommeil (AOS) que les autres enfants en raison notamment de l'hypoplasie de la mandibule et des anomalies pharyngées et/ou laryngées. La prévalence de l'AOS dans la MCF (7 – 24 %) est plus élevée chez les patients ayant une atteinte bilatérale que chez ceux ayant une atteinte unilatérale. Les patients présentant une hypoplasie mandibulaire Pruzansky IIb, unilatérale ou bilatérale, ont une prévalence plus élevée d'AOS que les patients présentant une hypoplasie hémimandibulaire de grade I ou IIa.

Les symptômes surviennent peu après la naissance ou pendant l'enfance.

L'AOS non diagnostiquée ou non traitée est associée à des troubles d'apprentissage et à des problèmes de comportement (hyperactivité, agressivité, trouble du déficit de l'attention seul [TDA] ou avec hyperactivité [TDAH]). Les patients atteints d'AOS ont également des maux de tête le matin, une somnolence diurne excessive, des difficultés d'alimentation, et des infections des voies respiratoires supérieures. Les complications plus graves incluent le retard neurologique et développemental, le retard de croissance, les maladies cardio-vasculaires (incluant hypertension pulmonaire et hypertrophie ventriculaire droite), et la mort subite.

Tous les patients atteints de MCF doivent donc faire l'objet d'un dépistage et d'un suivi réguliers. La polysomnographie (PSG) (étude du sommeil) est la technique de référence pour diagnostiquer les TRS, y compris l'AOS, et évaluer leur sévérité.

- Dépister une éventuelle AOS chez chaque patient atteint de MCF 2 fois par an au moins jusqu'à l'âge de 6 ans, en ambulatoire, à l'aide du Questionnaire des troubles respiratoires du Sommeil chez l'enfant (PSQ) (Annexe 4). Ce questionnaire, gratuit pour toutes les organisations de santé et accessible sans licence, est approuvé par l'ICHOM dans son guide de référence sur la MCF.
- Effectuer une PSG si une AOS est soupçonnée d'après les résultats d'un questionnaire.
- Faire passer une PSG à tous les patients ayant une déformation mandibulaire de grade IIb ou III (classification de Pruzansky-Kaban) et/ou une atteinte bilatérale au cours de leur 1^{re} année de vie pour dépister une AOS.

3.5.2 Difficultés d'alimentation

Plusieurs anomalies peuvent causer des difficultés d'alimentation chez les patients atteints de MCF : l'hypoplasie mandibulaire peut restreindre l'ouverture de la bouche et limiter l'efficacité de la succion ; la faiblesse du nerf facial et/ou l'hypoplasie musculaire peuvent limiter les mouvements des joues et des lèvres et ainsi affecter la mastication ; les anomalies de la langue, de l'oropharynx, et/ou du larynx peuvent causer des troubles de la déglutition. Le risque de présenter des difficultés d'alimentation peut être augmenté par la présence d'une fente labio-palatine ainsi que par la paralysie faciale en raison du manque de soutien de la lèvre inférieure et de l'incompétence labiale. Les anomalies extra-craniofaciales (cardiaques ou gastro-intestinales) peuvent également contribuer aux difficultés d'alimentation. Les troubles alimentaires pédiatriques peuvent enfin être liés aux multiples expériences d'inconfort vécues par l'enfant : sonde naso-gastrique, hospitalisation et examens intra-buccaux répétés, etc. Ils peuvent être présents dès la naissance ou se révéler notamment au moment déterminant de la diversification alimentaire (passage aux morceaux).

Le diagnostic et le traitement précoces des difficultés d'alimentation est essentiel car les difficultés d'alimentation peuvent altérer la croissance et le développement de l'enfant. Les troubles sensoriels de l'oralité peuvent perdurer très tardivement et retentir sur le développement de la parole. Pédiatre, orthophoniste, et diététicien doivent intervenir précocement dans le soin courant des enfants atteints de MCF.

- Dépister les difficultés d'alimentation chez les enfants atteints de MCF de la naissance à 6 ans minimum, et surveiller régulièrement ces problèmes (rôle du pédiatre et d'un(e) infirmier(ère) (IDE) référent(e) au sein de l'équipe multidisciplinaire).
- Les pédiatres doivent dépister les symptômes affectant l'état général des patients, la croissance et le développement. Les courbes de croissance nationales ou de l'OMS doivent être utilisées pour surveiller la croissance et dépister les difficultés d'alimentation.

3.5.3 Difficultés de l'articulation, de la parole et du langage

Les patients atteints de MCF peuvent présenter de nombreuses difficultés de communication incluant retard de langage précoce, troubles articulatoires, dysphonie, dysfonctionnement vélopharyngé, difficultés de langage réceptif et expressif, et difficultés de communication sociale. Celles-ci peuvent être liées à une ou plusieurs des anomalies suivantes : hypoplasie mandibulaire, anomalies de langue, fente palatine, structures oro-faciales asymétriques, asymétrie du voile avec hypoplasie et/ou déficit de mobilité de l'hémivoile du côté atteint, faiblesse faciale, anomalies dentaires, malocclusion dentaire, macrosomie, difficultés d'audition, et déficience visuelle. Les patients présentant des AOS ont généralement une respiration buccale qui retentit sur l'articulé dentaire, et de fait sur l'articulation. Sans prise en charge adaptée, les patients atteints de MCF peuvent également présenter des problèmes pour acquérir et développer les compétences linguistiques réceptives et expressives, nécessitant des modes de communication alternatifs tels que la langue des signes dans la petite enfance.

Ces difficultés peuvent être légères (affectant l'apparition de la parole mais pas l'intelligibilité) à sévères (troubles articulatoires rendant le langage incompréhensible). Au-delà de l'articulation et de la parole, les patients atteints de MCF peuvent présenter des troubles du langage et des apprentissages.

La parole, le langage, et la communication sont essentiels au développement des enfants et des jeunes et ont un impact sur la réussite scolaire, le bien-être émotionnel, social et mental, et les perspectives d'avenir. Les patients atteints de MCF ayant un risque accru de présenter des difficultés de langage, un dépistage précoce est indiqué.

- Évaluer les compétences de communication préverbale et de babillage à l'âge de 9 mois pour établir la nécessité d'une intervention.
- Évaluer les aptitudes langagières expressives et réceptives à l'âge de 2 ans (pointage, attention conjointe, poursuite visuelle) puis au moins 1 fois/an jusqu'à l'âge de 8 ans chez tous les patients atteints de MCF : bilan orthophonique de l'audition, de l'oralité, de la phonation. Les patients ayant des difficultés doivent être recommandés à un orthophoniste pour qu'ils puissent bénéficier d'un suivi régulier.
- Examiner la structure et la fonction oro-faciales à chaque consultation de dépistage pour évaluer l'impact de l'asymétrie sur la production de la parole : examen de la symétrie faciale, des lèvres, de l'occlusion dentaire, des mouvements de la langue, de la dentition, du palais dur et du mouvement du voile du palais (ou palais mou) lors de l'émission de la voyelle tenue [a].
- Chez les patients ayant une trachéotomie, considérer l'utilité d'une valve de phonation ou d'un système de communication alternatif et augmenté.
- Surveiller en parallèle les capacités de communication sociale en effectuant un dépistage précoce et un suivi des capacités d'interaction sociale à partir de l'âge de 9 mois. Attention : les difficultés de communication sociale peuvent devenir plus visibles plus tard durant l'enfance car le langage abstrait devient plus présent dans les interactions sociales et le programme scolaire.
- Faire examiner les enfants atteints de MCF associée à une fente palatine par un orthophoniste sensibilisé aux fentes et autres anomalies craniofaciales à partir de 2 ans, et leur faire suivre le protocole local de fente palatine (voir PNDS Fentes labiales et/ou palatines).
- Examiner les enfants atteints de MCF sans fente palatine à l'âge de 2 ans ou lors de l'apparition de la production de la parole pour dépister un éventuel dysfonctionnement

vélopharyngé lié à leur asymétrie. Pratiquer l'examen au miroir de Glatzel, en faisant répéter à l'enfant des syllabes et des phrases orales.

- Examiner les enfants présentant une microtie pour dépister un éventuel dysfonctionnement vélopharyngé, même en l'absence de difficultés d'élocution.
- Surveiller plus étroitement les enfants ayant une hypoplasie mandibulaire associée à une microtie et/ou perte auditive car ils présentent plus fréquemment des problèmes d'intelligibilité, d'articulation, de langage expressif et de communication.
- Pendant les évaluations, distinguer les difficultés d'élocution liées à la MCF des symptômes psychologiques associés.

3.5.4 Difficultés d'audition

Les patients atteints de MCF présentent un risque élevé de surdité de transmission, mixte ou neurosensorielle, en raison d'une part de possibles anomalies congénitales associées (hypoplasie/dysplasie de l'oreille externe et moyenne, atrésie ou sténose du conduit auditif externe, malformation de l'oreille interne), d'autre part d'un dysfonctionnement tubaire particulièrement fréquent chez ces patients, source d'une otite séro-muqueuse chronique avec son retentissement auditif et son risque de complications tympano-ossiculaires.

Le risque dépend essentiellement de l'âge des patients et de la sévérité de la MCF.

Environ 6 % à 10 % des patients ayant une MCF unilatérale ont des difficultés d'audition bilatérales ou uniquement du côté controlatéral.

Après le dépistage auditif néonatal par oto-émissions acoustiques (OEA) ou potentiels évoqués auditifs (PEA) automatisés, un suivi ORL et audiométrique annuel est nécessaire jusqu'à l'âge de 6 ans (voir Annexe 5), pouvant être espacé ou au contraire rapproché selon l'existence ou non d'une pathologie otologique. La surveillance auditive s'accompagne d'un suivi régulier du développement de la parole et du langage tous les 6 mois.

En cas de déficience auditive détectée en période néonatale, la prise en charge doit être très précoce avec appareillage des déficiences auditives bilatérales avant l'âge de 6 mois.

3.5.5 Anomalies oculaires et des annexes

Chez les patients atteints de MCF, les anomalies oculaires les plus fréquentes sont les dermolipomes (4 %– 61 %), les dermoïdes épibulbaires (10 %– 56 %), et les colobomes de la paupière (3 %– 32 %). Les colobomes sont souvent accompagnés de dermoïdes épibulbaires chez les patients atteints de MCF. D'autres anomalies oculaires et des annexes ont été observées chez ces patients : ptosis (9 % – 37 %), microphthalmie (5 % – 71 %), anomalies des voies lacrymales ou des glandes lacrymales (5 % – 11 %), et strabisme (12 % – 22 %). La paralysie du nerf facial peut également entraîner (i) une ptose du sourcil pouvant mener à une baisse d'acuité visuelle, et (ii) un défaut de fermeture palpébrale (lagophthalmie) qui peut engendrer une kératite, une ulcération cornéenne voire une endophtalmie pouvant causer la cécité.

La principale préoccupation est le risque de handicap visuel causé par une anomalie pouvant être traitée.

L'objectif principal du dépistage chez les enfants est de diagnostiquer les facteurs de risque qui peuvent entraver le développement visuel afin de mettre en place un traitement optimal.

- En l'absence d'anomalie évidente de l'œil ou de ses annexes, faire pratiquer un examen oculaire par un ophtalmologiste avec bilan orthoptique pour tous les patients atteints de MCF au moins 1 fois lors du développement visuel, au plus tard à l'âge de 3 ans. Selon les résultats, planifier des visites de suivi régulières.

- En cas d'anomalie évidente obstruant l'axe visuel, demander un examen ophtalmologique au plus tôt.

3.5.6 Anomalies dentaires

D'après la littérature, les patients atteints de MCF ont un risque accru d'agénésie dentaire (8 % à 33 % – hors agénésie de la 3^e molaire – versus 1 % à 11 % dans la population générale). Les 1^{re} et 2^e prémolaires, suivies de la 2^e molaire et de l'incisive latérale sont les plus fréquemment absentes. Dans la pratique clinique, les spécialistes n'ont été observé plus d'agénésie chez les patients atteints de MCF que dans la population générale en France.

Les patients atteints de MCF peuvent présenter d'autres anomalies dentaires : taille réduite (en particulier pour les 1^{re} et 2^e molaires mandibulaires et maxillaires), anomalies morphologiques de la 1^{re} molaire mandibulaire (comme l'asymétrie cuspidé), et retard de développement dentaire. Ces anomalies dentaires peuvent être liées à l'hypoplasie mandibulaire ou à d'autres caractéristiques intrinsèques de la MCF. Elles peuvent générer des problèmes d'occlusion qui peuvent altérer la santé buccodentaire et/ou entraîner des difficultés d'alimentation voire d'articulation de la parole, jusqu'à une perte d'intelligibilité.

Les patients atteints de MCF ont également un risque accru de carie dentaire.

- Prodiger des soins dentaires réguliers aux patients atteints de MCF.
- Organiser un suivi orthodontique dans le cadre de la consultation pluridisciplinaire à partir de 3 ans pour diagnostiquer les anomalies dentaires, de préférence par un orthodontiste et/ou un dentiste spécialisé familiarisé aux malformations craniofaciales. Le 1^{er} examen et le suivi doivent être effectués dans un contexte multidisciplinaire. Les parents s'interrogent très tôt sur le suivi orthodontique de leur enfant, et ont besoin qu'on leur explique les conséquences possibles de la malformation et le timing du futur suivi orthodontique.

Ce suivi doit être effectué à 3 ans, 5 ans, 9-10 ans, 12 ans, 15 ans, 17-18 ans et plus si besoin en fonction de l'avancée du traitement ortho-chirurgical et de la demande du patient.

- Réaliser un orthopantomogramme (OPT) ou panoramique dentaire et des téléradiographies du crâne de face et de profil à 5 – 6, 9 – 10, 12, 15, et 17 – 18 ans pour évaluer la croissance et les malformations dentaires, et mettre en place le calendrier de traitement.
- En parallèle des clichés dentaires, contrôler la croissance et le traitement à l'aide de questionnaires de mesure de la qualité de vie liée à la santé buccodentaire.

3.5.7 Anomalies vertébrales

Plusieurs anomalies développementales structurelles de la colonne vertébrale peuvent être observées chez les patients atteints de MCF : blocs vertébraux, hémivertèbres, scoliose incluant des anomalies des côtes. Elles peuvent être présentes dans tous les segments de la colonne vertébrale, mais sont plus fréquentes dans les segments cervical et thoracique que dans le segment lombaire. Ces anomalies ont généralement des conséquences cliniques minimales, mais elles sont parfois complexes (ou peuvent le devenir) avec des conséquences structurelles et neurologiques.

Les objectifs principaux de l'examen de la colonne vertébrale chez les patients atteints de MCF sont (i) la détection précoce d'anomalies et (ii) la prévention de la scoliose et/ou de déficits neurologiques incluant des lésions de la moelle épinière.

- Inspecter la colonne vertébrale pour repérer une asymétrie des épaules, des omoplates, et des hanches.
- Réaliser un bilan radiologique systématique à la recherche d'anomalies vertébrales.
- Porter une attention particulière à la colonne cervicale des patients lorsqu'ils sont sous anesthésie générale.

3.5.8 Difficultés psychosociales

Les rendez-vous avec le psychologue ou le pédopsychiatre, même s'ils sont recommandés à certains âges ou en fonction de certaines difficultés, ne peuvent en aucun cas être imposés à l'enfant ou aux familles. Toutefois une simple mise à disposition d'un psychologue qui serait inconnu de la famille n'est pas suffisante. Le cadre de travail choisi par le psychologue tient compte de ce fait : il peut participer à des consultations multidisciplinaires, effectuer des entretiens individuels, animer des groupes de patients dans le cadre de l'éducation thérapeutique du patient (ETP) ou de groupes thérapeutiques, effectuer des tests neuropsychologiques, ou partager et transmettre de manière pluridisciplinaire autour de patients dans le cadre de réunions pluridisciplinaires... La présence de psychologues dans l'équipe multidisciplinaire permet de dépister et prévenir les problèmes psychologiques que pourraient rencontrer l'enfant et sa famille, et qui peuvent avoir un impact sur le parcours du patient. Le psychologue contribue à s'assurer que l'approche de l'équipe est globale et que l'enfant est bien au centre de son parcours de soin.

Les chirurgiens, IDE et puéricultrice des services qui prennent en charge ces patients ont un grand rôle dans le dépistage des détresses parentales ou du nourrisson, de l'enfant et de l'adolescent, et dans l'orientation vers une consultation spécialisée psychologique ou pédopsychiatrique.

Les professionnels de santé jouent également un rôle clé dans l'adaptation de la famille en clarifiant l'information, en expliquant les options de traitement, en dépistant les problèmes psychosociaux ou autres indices de vulnérabilité, en fournissant des ressources éventuelles comme des livrets d'information ou en proposant des ateliers d'éducation thérapeutique, ainsi qu'en mettant les familles en contact avec les réseaux de soutien associatifs.

En ce qui concerne les différences visibles, le niveau d'acceptation et d'estime de soi par les patients et leur bien-être psychologique dépendront de leur vécu, de leur histoire médicale et personnelle, des réponses et des possibilités d'étayage familiales, et de leur intégration sociale et scolaire. Le soutien social et familial, et les capacités d'intégration sociales sont les facteurs prédictifs d'une bonne évolution psychosociale. Les psychologues cliniciens peuvent avoir une influence positive sur ces facteurs grâce aux contacts réguliers qu'ils ont avec leurs patients, aux actions thérapeutiques préventives et précoces qu'ils mettent en place en cas de difficultés, et à leur participation au travail en équipe.

- Permettre à tous les patients atteints de MCF d'avoir accès à un psychologue clinicien ayant les compétences professionnelles appropriées et des connaissances sur la MCF.
- Informer les équipes des enjeux psychologiques et de leur rôle de dépistage et d'orientation vers les psychologues.
- Evaluer les difficultés au moment où elles se présentent et mettre en place le suivi thérapeutique au plus près du domicile du patient. L'évaluation des difficultés et le choix des outils pertinents pour cela est du ressort du psychologue. Il peut s'agir d'une évaluation neuropsychologique ou d'un bilan affectif, d'entretien clinique avec ou sans utilisation de questionnaires.
- Informer les familles de l'existence de groupes de soutien actifs constitués de bénévoles et d'associations dédiées (voir section 4.5) qui peuvent aider les enfants et

leurs familles à faire face à la différence et promouvoir la confiance, la résilience, et l'image positive de soi.

3.5.9 Anomalies cardiaques

Les enfants avec une microtie ont un risque important d'avoir une anomalie cardiaque congénitale.

- Effectuer un examen cardiaque physique approfondi et considérer l'échocardiogramme de dépistage chez les enfants syndromiques avec une microtie.

3.5.10 Anomalies rénales

Les enfants atteints de MCF, notamment bilatérale, et ceux présentant une microtie ont un risque accru d'avoir une anomalie rénale pouvant être à l'origine d'une maladie rénale chronique ou d'une insuffisance rénale.

- Effectuer une échographie rénale chez les enfants présentant une MCF, surtout en cas d'atteinte bilatérale ou association avec une microtie.

3.6 Annonce du diagnostic et information des parents

Ce paragraphe a été rédigé à l'aide des informations issues de la Circulaire cabinet santé, cabinet famille et enfance DHOS/DGS/ DGAS n° 2002/239, du 18 avril 2002 relative à l'accompagnement des parents et à l'accueil de l'enfant lors de l'annonce pré- et post-natale d'une maladie ou d'une malformation.

L'annonce du diagnostic d'une malformation est un choc pour les parents, qui peut être plus ou moins traumatique en fonction de l'histoire de chaque famille et de la manière dont ils sont accompagnés autour de ce diagnostic. Les informations données sont capitales pour que les parents visualisent la malformation et l'intègrent. Les parents, mais également la fratrie, doivent être accompagnés et soutenus. Un entretien avec un psychologue doit pouvoir être proposé aux deux parents de manière systématique.

Par sa disponibilité et la qualité de son écoute, l'équipe multidisciplinaire devra évoquer avec les parents, au cours d'entretiens successifs, les aspects futurs de leur vie sociale, familiale et professionnelle pour éviter que leur vie ne se restreigne brutalement au seul handicap de leur enfant. Il est également nécessaire que, très tôt, les familles soient informées sur le congé de présence parentale. Ce congé, créé pour les parents confrontés à la maladie ou au handicap d'un enfant, permet à l'un des parents, dans un cadre juridique clair, d'interrompre son activité professionnelle pendant une période qui peut aller jusqu'à 1 an. Le parent perçoit alors une allocation qui compense partiellement son revenu. Il peut être partagé entre le père et la mère, à temps partiel. Au terme de cette période, les parents ont l'assurance de retrouver leur emploi. Par ailleurs, les parents seront progressivement informés de l'existence et du rôle de la commission départementale d'éducation spéciale (CDES) chargée de la reconnaissance du handicap de l'enfant âgé de 0 à 20 ans, qui sera en mesure, le cas échéant, de fixer un taux d'invalidité et d'attribuer une aide financière (allocation d'éducation spéciale, AES).

Les parents doivent également être informés de l'existence d'associations qui peuvent compléter leur information et les aider à surmonter leur sentiment de solitude. En France, l'association Coline soutient les familles des personnes atteintes de plusieurs pathologies liées à des malformations craniofaciales incluant les MCF (coordonnées en Annexe 2).

Dans tous les cas, l'accent doit être mis sur les compétences de l'enfant et le rôle que ses parents peuvent jouer dans son évolution, en évitant tout jugement définitif sur un état ultérieur. Il s'agit de leur présenter la diversité des prises en charge possibles pour leur enfant et pour eux-mêmes.

Spécificités liées au diagnostic fait en période prénatale :

Avant de mettre en œuvre un diagnostic prénatal, le praticien doit être attentif aux désirs réels de chaque couple, susceptibles d'évoluer dans le temps. Certains parents ne souhaitent pas connaître à l'avance les anomalies dont pourrait être porteur leur enfant. D'autres veulent en être informés pour se préparer à mieux l'accueillir. D'autres, enfin, expriment d'emblée leur souhait d'interrompre la grossesse en cas d'anomalie. Dans le cadre de la MCF, une IMG peut être discutée uniquement dans des cas très particuliers (cas syndromiques très sévères avec microrétro-gnathisme sévère, microphthalmie, malformation cardiaque sévère, anomalies rénales, vertébrales et costales, fentes), en raison de la lourdeur de la prise en charge de l'enfant. Chaque parent peut avoir besoin de plus ou moins de temps pour cheminer autour de cette annonce et pour prendre des décisions. C'est la raison pour laquelle il est important de rencontrer à plusieurs reprises les futurs parents avant de statuer sur une quelconque décision.

Lorsque le praticien découvre des anomalies lors de l'échographie, il doit prendre le temps d'expliquer ce qu'il constate et répondre aux questions qui lui sont posées. Ensuite, le praticien propose un second rendez-vous au couple pour réaliser un examen de contrôle, ou il prend contact avec l'équipe du CPDPN pour fixer une consultation spécialisée. En parallèle, le CPDPN ou l'obstétricien organise des consultations avec l'ensemble des spécialistes intéressés par les malformations détectées.

Le travail en équipe permet d'éviter les avis divergents qui traumatisent les parents. Les informations successives sont délivrées par les spécialistes intéressés par les malformations ; un médecin référent (médecin du CPDPN, généticien, obstétricien...) doit réaliser la synthèse des informations et répondre aux interrogations des parents.

Dans des cas syndromiques très sévères, le couple peut demander une IMG (voir ci-dessous). Le dialogue avec l'équipe permet au couple de disposer de toutes les informations nécessaires à sa décision. Les parents peuvent également souhaiter que la grossesse se poursuive, même si leur enfant devra bénéficier d'une prise en charge lourde.

Dans toutes les circonstances, un accompagnement des parents est réalisé, soit par l'équipe du CPDPN, soit par l'équipe obstétricale qui suit habituellement la future maman afin d'offrir une aide pour penser cette situation, à la fois en complétant les informations médicales si nécessaire ou pour soutenir psychologiquement leur cheminement. L'écoute est essentielle.

Spécificités liées au diagnostic fait en période post-natale :

Un médecin expérimenté doit prendre la responsabilité d'annoncer le diagnostic, conférant ainsi toute la valeur accordée à l'enfant et à sa famille. Il est souhaitable que ce praticien soit accompagné par un autre soignant afin d'assurer la cohérence du discours, la diversité de l'écoute, et la continuité dans le soutien. Dans la mesure du possible, cette annonce doit être faite aux 2 parents ou en présence d'une personne proche de la maman en respectant les conditions d'intimité nécessaires afin qu'ils puissent exprimer leurs émotions.

Cependant, dans certaines situations (anomalies évidentes, pathologies graves nécessitant réanimation et transfert, interrogations des parents), un entretien en urgence est nécessaire.

Le diagnostic doit être expliqué en des termes accessibles aux parents, en s'adaptant à leurs questions et en insistant sur la variabilité d'expression de la pathologie et du handicap à venir. Par ailleurs, il est indispensable que les personnes chargées de l'annonce, que ce soit dans le service de maternité ou en néonatalogie, se rendent disponibles tout au long du séjour de la mère et/ou de l'enfant pour répondre aux questions posées par les parents.

3.7 Conseil génétique

La MCF a été associée à des anomalies génétiques. La région 22q11 serait un locus candidat, en particulier les gènes *CLTCL1*, *GSC2*, *HIRA*, *MAPK1*, *TBX1*. Des mutations des gènes *OTX2*, *PLCD3*, ou *MYT1* ont également été associées à la MCF. La contribution de mécanismes épigénétiques a également été suggérée. Cependant, aucun gène n'a été identifié comme étant à l'origine de cette pathologie à ce jour. Un généticien voit les patients dans le cadre de la recherche. Un généticien voit les patients dans le cadre de la recherche. Des pistes de mutations somatiques ont effectivement été confirmées par des pathologies d'hyper-croissance.

L'évolution des techniques d'étude en génétique (et le séquençage de « nouvelle génération ») devrait étendre les connaissances et la compréhension de la physiopathologie des MCF et permettre un accès plus simple au diagnostic génétique, notamment dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025.

4 Prise en charge thérapeutique

4.1 Objectifs

- Prévenir et prendre en charge les difficultés associées aux MCF : respiratoires, alimentaires, phonatoires, auditives, oculaires, dentaires, vertébrales, et psychosociales.
- Assurer la continuité de la prise en charge de la période néonatale et pédiatrique jusqu'à l'âge adulte.
- Dispenser une information adaptée et personnalisée aux parents tout au long de la prise en charge (médecin référent de l'enfant et de sa famille).
- Assurer un soutien psychologique et social à la famille.
- Favoriser l'implication des parents dans les soins de leur enfant au plus tôt après la naissance.
- Informer de l'existence d'associations de parents/patients, ainsi que de sites Internet et institutionnels.

4.2 Professionnels impliqués (consultations multidisciplinaires)

Une équipe multidisciplinaire est nécessaire pour fournir aux patients atteints de MCF les soins complexes dont ils ont besoin sur le long terme.

Elle inclut les professionnels de santé suivants :

- Chirurgien maxillo-facial
- Pédiatre
- Pédiatre réanimateur
- ORL/audiologiste
- Orthodontiste
- Ophtalmologiste
- Chirurgien plasticien

- Neurochirurgien et / ou chirurgien orthopédiste pour les anomalies de la colonne vertébrale
- Pneumologue
- Anesthésiste pédiatrique
- Radiologue pédiatrique
- Généticien clinique
- Orthophoniste
- Diététicien
- Orthoptiste
- Kinésithérapeute (maxillo-facial)
- Prothésiste
- Psychologue
- Assistante sociale
- Coordinateur d'équipe

Elle a accès aux équipements suivants :

- Radiographie (3D), tomodensitométrie, IRM, outils de planification 3D
- Unité de soins intensifs (USI) pédiatrique
- Étude du sommeil
- Évaluation audiolologique
- Laboratoire de prothèse dentaire

L'équipe multidisciplinaire doit se baser sur ce protocole pour fournir aux patients et à leur famille des informations sur l'état de santé et les options de traitement.

Centralisation

Les patients présentant une MCF sont traités pour les anomalies liées à cette pathologie dans un centre de référence ou de compétence spécialisé répondant aux critères (incluant le volume de soins) définis par le réseau MAFACE uniquement. Le réseau MAFACE (Fentes et malformations faciales), composé d'un centre de référence coordonnateur, de 22 centres de compétence labellisés et d'un centre expert répartis sur le territoire français (Annexe 2), regroupe ces compétences autour d'équipes hospitalières pluri-professionnelles et multidisciplinaires spécialisées qui proposent une prise en charge globale et cohérente, adaptée à chaque patient. Cette centralisation permet d'acquérir de l'expérience dans le traitement de ces patients et d'améliorer la qualité des soins.

4.3 Prise en charge thérapeutique

Les soins des patients atteints de MCF sont quasiment tous pris en charge par l'Assurance Maladie. Cependant, les dépassements d'honoraires des orthodontistes libéraux ne sont pas remboursés (possibilité de couverture partielle ou totale avec la mutuelle). La prise en charge orthodontique est souvent compliquée, et s'étale de la denture lactéale à la denture définitive ; il devrait donc y avoir une codification spéciale de type TO200 pour les orthodontistes, ainsi qu'une absence de limitation du nombre de semestres couverts par l'Assurance Maladie.

La question de la prise en charge par un psychologue en libéral, non remboursée par l'Assurance Maladie, mérite aussi d'être posée quand on connaît les délais d'attente dans les centres publics tels que les centres médico-psychologiques (CMP), centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP) pour des enfants qui ont des symptômes très bruyants. Il revient à dire qu'un enfant atteint de MCF n'ayant pas de symptôme bruyant n'a aucune chance d'obtenir une place dans un CMP même s'il a besoin d'être accompagné dans son acceptation de lui-même, de son estime de soi, ou de son intégration sociale.

4.3.1 Prise en charge des difficultés respiratoires

La Société Européenne de Pneumologie (*European Respiratory Society, ERS*) insiste sur la nécessité de traiter l'AOS. Cependant, il n'existe pas de protocole uniformisé ni d'algorithme pour le traitement de cette pathologie chez les enfants atteints de MCF. Les recommandations suivantes sont basées sur la littérature et sur les avis d'experts.

- Discuter le traitement des enfants atteints de MCF et souffrant d'AOS au sein d'une équipe multidisciplinaire en raison de sa complexité.
- Ce traitement dépend de l'expérience du centre, de la possibilité d'effectuer une endoscopie pour détecter le niveau d'obstruction, de l'âge de l'enfant, et de la sévérité des symptômes.
- Chez les nourrissons et les jeunes enfants, considérer la ventilation non invasive (VNI).
- Chez les enfants plus âgés souffrant d'AOS légère à sévère, l'adéno-amygdalectomie peut être le traitement de 1^{re} intention. Elle peut être associée à une disjonction maxillaire en présence de palais ogival ou d'endognathie maxillaire. Cette disjonction maxillaire/distraction transversale du maxillaire peut se réaliser en denture temporaire et/ou en denture mixte.
- Chez les enfants souffrant d'AOS sévère, considérer la VNI en priorité à tous les âges, puis la trachéotomie si la VNI ne suffit pas.
- Considérer la distraction ostéogénique mandibulaire (DOM) pour traiter les patients souffrant d'AOS sévère qui ont une trachéotomie, ou pour réduire la nécessité de recours à une trachéotomie ou une assistance respiratoire (voir section Malformation mandibulaire et maxillaire).

4.3.2 Prise en charge des difficultés d'alimentation

- Les enfants atteints de MCF ayant des difficultés d'alimentation doivent être traités par une équipe multidisciplinaire afin d'améliorer l'apport nutritionnel et d'optimiser la croissance. L'équipe multidisciplinaire qui s'occupe d'enfants atteints de MCF inclut un pédiatre ou un gastroentérologue pédiatrique, un orthophoniste, et un diététicien.
- Les stratégies d'alimentation sont guidées par la sévérité des difficultés d'alimentation.
- En cas de difficultés d'alimentation, l'orthophonie est la 1^{re} intervention pour améliorer le comportement oro-moteur et les difficultés de déglutition.
- Le traitement conservateur (biberon/allaitement maternel, lait supplémenté, ou médicament anti-reflux) peut être suffisant chez certains patients.
- Le traitement chirurgical (réparation de la fente labio-palatine ou DOM) peut être indiqué.
- Chez les enfants nécessitant une alimentation par sonde, un orthophoniste doit participer au suivi du comportement oro-moteur. Une coopération étroite entre le pédiatre et l'orthophoniste est nécessaire.

- Discuter l'indication d'une gastrostomie en étroite collaboration avec un gastro-entérologue pédiatrique.
- Après la sortie de l'hôpital, suivre la croissance et le développement appropriés de l'enfant et désigner clairement le responsable de ce suivi.

4.3.3 Prise en charge des troubles de l'articulation, de la parole et du langage

L'intervention précoce, le traitement régulier des difficultés de langage, d'articulation et de communication sociale, ainsi que l'amélioration de la fonction vélopharyngée contribuent à l'amélioration de la qualité de vie du patient. Dans le cadre de bonnes pratiques cliniques, le suivi régulier doit être effectué par un orthophoniste spécialiste des fentes et malformations craniofaciales.

Les recommandations suivantes doivent être adaptées à chaque enfant, selon ses besoins.

- Recommander une stimulation précoce du langage à partir de 9 mois en cas d'apparition tardive du babillage liée à des troubles auditifs.
- Introduire des systèmes de communication alternative ou augmentée de basse ou haute technologie auprès des enfants qui ne parlent pas ou dont le langage est inintelligible. Ces systèmes incluent notamment des gestes, signes de la Langue des Signes, des pictogrammes, des programmes tels que le MAKATON, ainsi que des dispositifs d'aide à la communication par synthèse vocale.
- Les patients présentant des caractéristiques de parole et de langage liées à une fente doivent bénéficier d'une thérapie articulatoire dès leur identification par l'orthophoniste hospitalier. La prise en charge proche du domicile peut intervenir avant l'âge de 3 ans sous forme de guidance parentale, puis être intensifiée selon l'évolution du patient.
- Si nécessaire, prendre en charge avant 3 ans les troubles oro-myo fonctionnels de type hypotonie labiale et linguale, bavage, respiration buccale.
- Surveiller régulièrement les patients atteints de trachéotomie utilisant une valve de phonation.
- Intervenir en cas de difficultés de communication sociale, par exemple via le développement des compétences en communication non verbale (contact visuel, tours de parole [turn-taking]), des compétences conversationnelles, de la reconnaissance et la maîtrise des émotions.

4.3.4 Prise en charge des difficultés d'audition

Une perte auditive non réhabilitée peut avoir des conséquences importantes sur le développement de la parole et du langage, les performances de localisation et l'audition dans un environnement bruyant.

Voir le PNDS « Aplasie majeure d'oreille » pour la prise en charge.

Brièvement :

- Intervenir dès que possible après le diagnostic de perte auditive, et au plus tard à l'âge de 6 mois pour les pertes auditives bilatérales.
- L'indication et le type d'appareillage (BAHA® ou PONTO™ en conduction osseuse sur bandeau, appareil en conduction aérienne, prothèse semi-implantable BAHA®, PONTO™, implant d'oreille moyenne Vibrant® Soundbridge® ou implant Bonebridge™) seront évalués au cas par cas, selon la perte auditive controlatérale et les conditions anatomiques (voir PNDS « Aplasie majeure d'oreille »).

- Le traitement doit être coordonné : notamment, le moment choisi pour la mise en place d'une prothèse semi-implantable doit être discuté avec les chirurgiens qui procéderont à la reconstruction de l'oreille en cas de microtie, aux chirurgies mandibulaires, ou à d'autres interventions chirurgicales.

4.3.5 Prise en charge des anomalies oculaires

Le but principal du traitement est d'obtenir la meilleure prise en charge tant sur le plan visuel qu'esthétique. S'ils ne sont pas traités, les patients avec handicap visuel représentent une préoccupation importante pour la société sur le plan financier mais aussi en termes de qualité de vie réduite.

- Faire examiner les enfants ayant des anomalies oculaires par un orthoptiste et un ophtalmologiste spécialisés pendant le développement de la fonction visuelle (avant l'âge de 3 ans).
- En cas d'erreur de réfraction, la prescription de verres correcteurs permet une correction optimale.
- Traiter l'amblyopie au plus tard avant l'âge de 6 ans, le dépistage visuel devant avoir lieu avant 3 ans.
- Discuter l'option chirurgicale pour traiter les malformations oculaires ou des voies lacrymales en équipe multidisciplinaire, en évaluant soigneusement les avantages et les inconvénients, en particulier pour les jeunes enfants chez qui la vision est encore en développement.
- Effectuer une échographie cornéenne haute définition (UBM) du dermoïde oculaire et une échographie en mode B si une extension est suspectée en arrière de l'orbite et dans l'orbite.

4.3.6 Prise en charge de la dysharmonie dento maxillo faciale

Le traitement des troubles de l'occlusion nécessite une bonne hygiène bucco-dentaire et une prise en charge par une équipe multidisciplinaire.

- Utiliser un système de classification comme celui de Pruzansky-Kaban ou la classification OMENS pour faire la distinction (i) entre les cas qui ont un condyle fonctionnel du côté affecté et ceux qui ont un condyle non fonctionnel ou absent, et (ii) entre MCF légère et sévère.
- L'orthodontiste doit traiter toutes les interférences occlusales ou squelettiques qui peuvent provoquer une latérodéviation mandibulaire comme par exemple un palais trop étroit ou des interférences dentaires.
- Pour les cas légers avec présence du condyle, la stimulation asymétrique de la croissance mandibulaire est possible par activateur à bielles réglables : possibilité d'activer de façon plus intensive la bielle du côté lésé pour stimuler la croissance osseuse de ce côté-là. Le traitement ne doit pas durer plus d'un an afin de ne pas perdre la motivation du patient.

Ce traitement orthopédique peut être précédé d'une levée des compensations dento-alvéolaires verticale (levée de la supraclusion), sagittale (correction de la rétroalvéolie maxillaire), et transversale (correction de l'endognathie ou de l'endoalvéolie maxillaire par expansion maxillaire par Hyrax ou par Quadhélix) qui devra durer 6 mois maximum.

- Dans les cas plus sévères avec absence du condyle mandibulaire et donc du centre de croissance de l'hémimandibule, le traitement orthopédique interceptif avec

activateur est contre-indiqué. L'objectif du traitement orthodontique est d'obtenir un alignement dentaire associé à une expansion palatine, si nécessaire, afin de permettre une bonne occlusion en prévision d'une chirurgie interceptive ou de fin de croissance. Pour cela, le traitement se limitera à corriger les compensations dentoalvéolaires (levée de la supraclusion incisive, expansion maxillaire) pour déverrouiller la croissance mandibulaire. Ce traitement peut se faire en denture mixte.

- Il est important de ne pas perdre la coopération du patient en lui proposant un traitement orthodontique trop lourd et prolongé avant le moment où cette coopération devient vraiment nécessaire. Que ce soit pour les cas légers ou sévères, la solution et le plan de traitement visant à résoudre les problèmes dus aux troubles de l'articulé dentaire doivent être déterminés tôt, et l'objectif de traitement doit être décrit clairement. L'interaction avec tous les membres de l'équipe multidisciplinaire est nécessaire pour offrir le meilleur traitement global, sans risque de surtraitement.
- Discuter et coordonner le traitement orthodontique au sein d'une équipe multidisciplinaire en fonction de la décision d'effectuer ou pas une chirurgie orthognathique.

4.3.7 Prise en charge des anomalies vertébrales

Pour obtenir un résultat optimal dans le traitement des anomalies vertébrales de la MCF, le but essentiel du médecin est de proposer à son patient une chirurgie adaptée avec le meilleur rapport bénéfices/risques possible, et surtout d'éviter les complications.

- Mettre en place une approche multidisciplinaire du traitement et du calendrier pour optimiser les résultats.
- Si la colonne vertébrale est instable, envisager un contreventement pour stabiliser la colonne vertébrale et prévenir les lésions secondaires des structures spinales, y compris la moelle épinière.
- En cas d'échec de ce traitement conservateur, proposer une fusion chirurgicale des vertèbres.
- Quand une intervention chirurgicale est envisagée, effectuer des examens d'imagerie incluant IRM, tomodensitométrie (TDM) et angiographie par TDM.

La chirurgie est moins réalisable chez les enfants, surtout les plus jeunes et ceux de petite taille. La connaissance de l'anatomie liée à l'âge est indispensable pour le traitement chirurgical de ces patients. L'approche doit être multidisciplinaire et la prise de décision partagée. Le choix d'une technique chirurgicale spécifique doit être basé sur ses avantages et ses inconvénients, et sur l'expérience du chirurgien. Chaque technique de traitement chirurgical a ses propres avantages et inconvénients, spécifiques à chaque patient et au niveau d'instabilité.

- Les objectifs principaux de la chirurgie réalisée pour corriger les anomalies vertébrales (y compris la scoliose) chez les patients présentant une MCF sont (i) d'éviter les lésions neurologiques et la progression de la déformation de la colonne vertébrale, et (ii) de préserver le développement de la colonne vertébrale, de la paroi thoracique, et du poumon. La neurosurveillance peropératoire est indispensable pour ces types de chirurgie. Il existe peu de données probantes sur la nature de l'intervention chirurgicale, et le moment et la manière de la réaliser. La chirurgie de modulation de croissance est l'une des techniques qui a fait ses preuves dans le traitement de la scoliose précoce chez les patients présentant une MCF. Cette technique améliore considérablement la hauteur hémithoracique convexe et a tendance à améliorer la scoliose.

4.3.8 Prise en charge des difficultés psychosociales

L'inclusion d'un psychologue dans l'équipe multidisciplinaire ou l'accès à des psychologues pédiatriques ou pour adultes améliore les résultats psychosociaux globaux des personnes atteintes de MCF. Les interventions peuvent être ciblées sur le patient, la famille ou le parcours de soin en général, afin d'améliorer le bien-être psychologique, l'acceptation, et l'adaptation. La présence d'un psychologue permet d'identifier les difficultés psychosociales, l'objectif étant une intervention précoce.

Adaptation et soutien des parents dans la mise en place de la parentalité

- Permettre aux parents d'enfants nouvellement diagnostiqués comme atteints de MCF d'avoir accès à un service de psychologie clinique ayant l'expérience et la connaissance de la pathologie. Les objectifs de cette rencontre sont de soutenir la parentalité, d'évaluer les premières interactions parent-nourrisson, d'écouter et d'accompagner les parents dans cette période sensible de la naissance, et d'observer l'accordage mère-bébé. La relation d'attachement se tisse et les premières relations fondent le sentiment de sécurité du nourrisson puis du jeune enfant. Cet attachement a un impact sur le devenir global de l'enfant.
- Leur fournir des informations sur les lieux de prévention et de soutien à la parentalité proches de leur domicile (protection maternelle et infantile [PMI], lieux d'accueil parents-bébé...), les groupes de soutien et les associations (voir section 4.5), tant au 1^{er} contact que lors du suivi.

Difficultés comportementales et/ou d'apprentissage chez l'enfant d'âge scolaire

- Vers 4 - 5 ans, apparaissent les premiers questionnements sur la différence entre soi et les autres, et l'enfant peut recevoir des questions ou des moqueries. Il est important que l'enfant puisse être guidé dans la compréhension de ses malformations, afin qu'il puisse répondre aux questions des autres et éviter qu'elles ne se transforment en moqueries.
- Une consultation avec le psychologue peut être indiquée en cas de difficultés de cet ordre.
- Sur le plan scolaire, certaines difficultés d'apprentissage ou de comportement peuvent être repérées dès la moyenne ou grande section de maternelle, et doivent être évaluées et prises en charge de manière pluridisciplinaire le plus rapidement possible.
- Un bilan psychologique complet doit pouvoir être proposé à l'enfant et à ses parents en cas de difficultés repérées par l'école, les parents ou l'équipe. Ce bilan peut être réalisé par le psychologue du service référent, ou à l'extérieur en lien avec le service qui suit l'enfant.
- Communiquer avec les services locaux et les écoles pour discuter des besoins d'assistance de l'enfant le cas échéant.

Faire face à la différence visible

- L'entrée à l'école primaire est une étape importante dans la confrontation au groupe social, que les parents appréhendent beaucoup. Il est donc important d'accompagner autant les parents que les enfants.
- Il est donc important que l'enfant connaisse bien l'histoire de ses malformations pour pouvoir répondre aux questions ou remarques des autres. Un soutien psychologique peut être effectué pour aider l'enfant à trouver une petite phrase pour expliquer. Il est recommandé que les patients victimes de moqueries ou de harcèlement soient systématiquement orientés vers un psychologue, afin d'évaluer et d'organiser la prise en charge.

- Permettre aux patients atteints de MCF d'avoir accès à un soutien psychologique, notamment ceux qui présentent une faible estime de soi, une baisse de moral, une dépression ou de l'anxiété, ou ceux qui sont préoccupés par leur apparence ou leur traitement, ont des difficultés d'adaptation ou sont impactés par les interventions chirurgicales ou médicales qu'ils ont subies.
- Fournir des informations sur les groupes de soutien et les associations (voir section 4.5) car elles jouent un rôle clé dans le bien-être psychosocial, en aidant les enfants et leurs familles à faire face à la différence, à promouvoir la confiance et la résilience, et à avoir une image positive de soi.
- Mettre en place une intervention psychologique avant et après la chirurgie faciale pour évaluer la demande de l'enfant, ses attentes et son consentement à ce qui va être fait (voir section Prise en charge psychologique pré- et post-chirurgie ci-dessous).
- Le psychologue fait partie de l'équipe multidisciplinaire et du parcours de soins coordonnés.

4.3.9 Traitement chirurgical

Le choix du traitement chirurgical doit être fait avec le patient. Il est basé sur l'évaluation clinique et doit être discuté au sein d'une équipe multidisciplinaire, en tenant compte de toutes les autres procédures prévues dans le futur ; il est nécessaire de coordonner le calendrier thérapeutique sur le plan chirurgical.

Il est important de fournir des informations claires sur les différentes modalités de traitement : les patients doivent être bien informés des avantages et des préjudices potentiels pour s'assurer que leur vision des résultats attendus est réaliste, et pour que leur décision soit bien réfléchie. Cela est particulièrement important chez les patients ayant des préoccupations esthétiques.

Il faut également garder à l'esprit les complications potentielles de la chirurgie.

Dans la mesure du possible, il faut attendre que l'enfant soit assez grand, avec un niveau de pensée conceptuelle abstraite et une maturité émotionnelle suffisants pour qu'il puisse être impliqué dans la prise de décision et fasse un choix éclairé.

Il faut noter que l'intubation peut être difficile chez les patients atteints de MCF.

De plus, en raison des anomalies vertébrales observées chez les patients atteints de MCF, une attention particulière doit être portée à leur colonne cervicale lorsqu'ils sont sous anesthésie générale.

► Prise en charge psychologique pré- et post-chirurgie

La participation d'un psychologue est nécessaire avant et après l'opération pour vérifier les attentes et l'acceptation/demande du patient.

- Impliquer un psychologue dans la procédure chirurgicale au moment de l'indication de la chirurgie permet d'évaluer la demande de l'enfant, ce qu'il en a compris, de s'assurer de son consentement, et d'anticiper les angoisses et obstacles éventuels à prendre en charge avant la chirurgie (angoisses vis-à-vis de la chirurgie elle-même, de l'anesthésie, du séjour à l'hôpital, des soins postopératoires, du changement morphologique...). Ce temps pris en amont de la chirurgie permet d'éviter bon nombre de crises d'angoisses au moment de l'induction et les difficultés d'observance postopératoires, et d'anticiper les difficultés psychosociales qui seraient un frein à la sortie de l'hôpital.
- Cet entretien psychologique est important à positionner avant de commencer le traitement chirurgical, en particulier pour tous les patients ayant des préoccupations esthétiques. En effet, il permet d'aider l'enfant ou l'adolescent à se projeter dans un

résultat réaliste de la chirurgie, et de s'éloigner de la « pensée magique » qui pourrait laisser imaginer que la chirurgie va effacer complètement la différence visible.

- Effectuer le suivi postopératoire après la fin de la reconstruction chirurgicale pour évaluer l'état émotionnel, la satisfaction à l'égard de la procédure chirurgicale, et les problèmes d'image corporelle. Il est important que le patient comprenne la nature du processus de guérison et son impact potentiel sur son image corporelle.
- Informer soigneusement les patients étant donné qu'ils attendent généralement longtemps avant que la chirurgie puisse être effectuée, sur le fait que le résultat esthétique ne sera pas complètement visible pendant un certain nombre de semaines en raison d'ecchymoses et d'œdèmes.

► Malformation mandibulaire et maxillaire

L'indication pour le traitement chirurgical de la malformation mandibulaire/maxillaire est spécifique à chaque patient présentant une MCF, et est basée sur les conséquences cliniques provoquées par la malformation incluant problèmes psychosociaux/esthétiques, respiratoires, ou problèmes d'occlusion/d'alimentation/articulatoires.

Chez les patients présentant des problèmes fonctionnels (c.-à-d. respiration, alimentation/occlusion), l'indication pour la correction chirurgicale de l'asymétrie mandibulaire peut être forte, en particulier en cas d'échec du traitement conservateur.

Il est à noter que la sévérité de l'atteinte maxillaire n'est pas forcément totalement concordante avec la classification de la malformation mandibulaire.

L'option de traitement préférée est basée sur plusieurs facteurs incluant la sévérité de l'hypoplasie mandibulaire, l'âge du patient, le risque de complications, d'autres modalités de traitement facultatives, etc. (voir arbre décisionnel « hypoplasie mandibulaire » en annexe).

Il y a plusieurs options de traitement pour corriger la malformation mandibulaire/maxillaire chez les patients atteints de MCF :

- Distraction ostéogénique mandibulaire (DOM)

La DOM est souvent réalisée chez les patients atteints de MCF présentant une hypoplasie mandibulaire modérée, c.-à-d. de grade de Pruzansky IIa à IIb (environ 30 % des cas), et/ou ayant un retentissement occlusal (bascule du plan d'occlusion, crossbite, ...). Les avantages de la DOM précoce doivent l'emporter sur la nécessité d'une intervention supplémentaire à un âge plus avancé, car le défaut de croissance de l'hémimandibule atteinte continue à persister jusqu'à la fin de la puberté.

La DOM néonatale peut être discutée en cas d'atteinte bilatérale sévère responsable d'un trouble obstructif respiratoire, après échec de la ventilation par PPC, et si une trachéotomie est nécessaire.

DOM unilatérale : chez les enfants avec MCF unilatérale, la DOM unilatérale élargirait l'oropharynx et le nasopharynx, donnerait une forme relativement symétrique aux voies respiratoires et diminuerait la résistance aérienne, réduisant l'effort nécessaire pour respirer et facilitant l'inspiration.

Les résultats de la DOM unilatérale interceptive (pendant la croissance) chez les patients atteints de MCF présentant une hypoplasie mandibulaire sévère (grade de Pruzansky IIb) sont temporaires au niveau de l'asymétrie faciale et de la hauteur de ramus affectée. L'asymétrie faciale se reproduit pendant la croissance, nécessitant une chirurgie secondaire (orthognathique) définitive à la fin de la puberté.

DOM bilatérale : le taux de réussite de la DOM bilatérale est élevé chez les patients présentant une micrognathie et une détresse respiratoire, et peut éviter une trachéotomie ou permettre la décanulation.

L'utilisation d'un distracteur interne est préférable chez la plupart des patients en raison de taux de rechutes, de complications, d'échecs techniques et de cicatrices plus faibles par rapport à un distracteur externe. Cependant, une chirurgie secondaire sous anesthésie

générale est nécessaire chez les patients traités avec un distracteur interne pour retirer l'appareil. L'utilisation d'un distracteur externe peut être préférée chez les patients atteints d'hypoplasie mandibulaire sévère dans les 2 premières années de vie. Outre ces aspects, le chirurgien doit être expérimenté pour les deux modalités de traitement.

Complications : le taux de complications observé chez les patients atteints de MCF (24 % à 37 %) est similaire au taux de complications global (20 % à 34 %).

Les complications mineures et temporaires (15 % à 18 %) incluent hypoesthésie, infections locales, détachement de tiges, déhiscence et vecteur incorrect. Certaines complications modérées (4 % à 12 %) telles que le détachement du distracteur ou des tiges d'activation, ou ostéotomie incomplète nécessitent un traitement invasif. Les complications majeures et permanentes (5 % à 8 %) incluent lésions dentaires, paralysie du nerf facial, non-union/cal vicieux, et béance squelettique.

Il est conseillé d'effectuer la DOM après 6 ans si possible parce qu'à cet âge, les 1^{res} dents permanentes commencent à sortir et les problèmes occlusaux peuvent être traités en associant approches chirurgicale et orthodontique. L'association des approches chirurgicale et orthodontique à maturité squelettique semble aboutir à une symétrie acceptable et stable chez les patients atteints de MCF unilatérale de grade IIa ou IIb, que la DOM ait été effectuée de façon précoce ou pas.

Une étude pilote propose une technique hybride combinant la DOM et un dispositif fonctionnel guidé par la mandibule qui, en diminuant le déplacement latéral, a amélioré la symétrie faciale et l'équilibre occlusal chez des patients avec MCF unilatérale, en comparaison avec la DOM seule.

- Reconstruction mandibulaire avec greffons osseux

La reconstruction mandibulaire avec des greffons osseux non vascularisés d'origine costale est le plus généralement effectuée chez les patients présentant une hypoplasie mandibulaire sévère (grade de Pruzansky IIb à III).

Chez 18 % à 23 % des patients, une chirurgie secondaire est nécessaire pour corriger l'asymétrie mandibulaire résiduelle ou récidivante après reconstruction mandibulaire par greffe costochondrale.

Les complications (0 % à 33 %) incluent infections du greffon, hypoesthésie postopératoire, ankylose (du greffon), infection, et malposition.

En fin de croissance, la reconstruction mandibulaire avec un lambeau libre de péroné vascularisé peut être une option pour des patients présentant une MCF avec hypoplasie mandibulaire sévère n'ayant aucune autre option thérapeutique.

- Chirurgie orthognathique

La chirurgie orthognathique est souvent effectuée comme traitement primaire chez les patients présentant une hypoplasie mandibulaire légère ou comme traitement secondaire chez les patients présentant une hypoplasie mandibulaire sévère ou une MCF bilatérale.

La chirurgie orthognathique est réalisée pour corriger les conséquences de la MCF sur les relations maxillo-mandibulaires (inclinaison du plan d'occlusion, asymétrie, anomalies de projection...) à maturité squelettique. L'apport de la conception/fabrication assistée par ordinateur (CAO/PAO) et de la navigation chirurgicale semble pouvoir significativement améliorer la précision et la réalisation de ce type de chirurgie. Peuvent être combinées des techniques classiques de chirurgie orthognathique avec l'apport de la distraction osseuse dans le même temps. La planification 3D ainsi que l'utilisation de guides de coupe et de plaques sur mesure améliorent grandement les résultats post-opératoires.

En cas d'asymétrie du menton, sans trouble occlusal, une génioplastie peut être réalisée à des fins morphologiques.

- Implants articulaires temporo-mandibulaires

La mise en place d'implants articulaires temporo-mandibulaires sur mesure à maturité squelettique peut être une alternative plausible, notamment pour les patients dont les reconstructions mandibulaires autogènes ont échoué. Une amélioration sans complications de la relation occlusale, de l'ouverture de la bouche, et de l'esthétique a été observée chez

10 patients présentant une MCF et ayant bénéficié de ces implants, suivis pendant 6 mois à 4 ans.

Apnée obstructive du sommeil

- Commencer par un traitement non chirurgical pour la prise en charge de l'AOS légère à modérée chez les nourrissons atteints de MCF (par exemple : oxygène, pression positive continue [PPC]) afin de prévenir les risques associés à la chirurgie (risque de réintervention chirurgicale, lésions nerveuses ou dentaires, formation de cicatrices, qualité osseuse insuffisante, infection, etc.) et éviter un lourd fardeau pour le patient.
- En cas d'échec du traitement non chirurgical ou en cas d'intolérance ou de complications attendues du traitement non chirurgical, envisager une prise en charge chirurgicale (trachéotomie, adéno-amygdalectomie, chirurgie mandibulaire).
- Chez les nourrissons atteints d'hypoplasie mandibulaire et d'AOS sévère qui ne répondent pas au traitement non chirurgical, effectuer une trachéotomie ou une DOM.
- Informer les patients et les parents de l'incertitude des résultats respiratoires à la suite d'une chirurgie mandibulaire pour l'AOS chez les patients atteints de MCF (taux de réussite de 36,4 % pour la DOM chez les patients atteints de MCF unilatérale présentant une AOS).
- Si le but du traitement chirurgical est de mettre fin au traitement non chirurgical (par exemple PPC), effectuer une DOM élective.
- Chez les patients présentant une hypoplasie mandibulaire sévère et une absence d'ATM, la reconstruction mandibulaire par greffe osseuse peut être indiquée. La reconstruction mandibulaire par greffe osseuse costochondrale devrait être effectuée après 6 ans pour assurer un développement suffisant du site donneur (côte). La reconstruction avec une prothèse d'ATM a montré des résultats prometteurs dans deux études monocentriques menées sur un petit groupe de patients ; elle peut être implantée avant ou après la maturité squelettique du patient. Cette option peut être indiquée suite à l'échec d'une reconstruction mandibulaire antérieure ou à l'ankylose (du greffon).

Problèmes d'occlusion

- Si l'asymétrie est de faible grade, effectuer un traitement orthodontique sans phase chirurgicale : déverrouillage de la croissance mandibulaire en denture mixte et traitement de la malocclusion en denture définitive.
- Pour les patients atteints de MCF présentant des problèmes d'occlusion sévère :
 - En denture mixte : effectuer une préparation orthodontique avant la DOM, c.-à-d. une expansion maxillaire et une levée de la compensation dentoalvéolaire : correction de l'endoalvéolie maxillaire, levée de la supraclusion incisive, et correction de la rétroalvéolie maxillaire.
 - En denture définitive : effectuer une réparation orthodontique préchirurgicale (nivellement – alignement, décompensation dentoalvéolaire, coordination des arcades) puis, en orthodontie post-chirurgicale, procéder à la chirurgie de finition, la coordination des arcades et l'intercuspidation par tractions intermaxillaires.
- Combiner traitement orthodontique et chirurgie orthognathique est toujours obligatoire pour obtenir des résultats stables à long terme.
- Effectuer une chirurgie orthognathique secondaire pour corriger l'occlusion à maturité squelettique.

Problèmes esthétiques

- Reporter la correction chirurgicale de la malformation mandibulaire/maxillaire pour des raisons esthétiques jusqu'à la maturité squelettique.
- Les conséquences de la chirurgie précoce (c.-à-d. des réinterventions chirurgicales) effectuée pour des raisons psychosociales doivent être discutées au sein de l'équipe multidisciplinaire ainsi qu'avec le patient et les parents/aidants.
- Une prise en charge psychologique est nécessaire avant et après l'opération pour surveiller les attentes et l'acceptation (voir section Prise en charge psychologique pré- et post-chirurgie).

Planification 3D

- Utilisez la planification 3D pour optimiser les résultats chirurgicaux de la chirurgie mandibulaire et maxillaire chez les patients atteints de MCF.

► Nerf facial

La paralysie du nerf facial peut causer des problèmes de fermeture des yeux, d'articulation, de continence orale, ou une asymétrie des mimiques faciales et du sourire.

Les différentes modalités de traitement de la paralysie du nerf facial reposent sur ces différentes indications (voir arbre décisionnel « paralysie faciale » en annexe). Le choix du traitement doit être fait avec le patient, et le moment de la chirurgie de réanimation faciale doit être combiné avec les autres interventions chirurgicales majeures.

Oeil

Le traitement de la lagophtalmie est important chez les patients atteints de paralysie faciale pour prévenir une pathologie cornéenne sévère, une endophtalmie ou même une cécité. Chez tous les patients atteints de paralysie faciale et de troubles oculaires, et chez les patients incapables de fermer complètement l'œil, commencer un traitement conservateur avec des lubrifiants bien que cela ne traite pas la cause des problèmes. Des interventions chirurgicales doivent être envisagées chez ces patients pour rechercher des solutions plus pérennes. Le but de la chirurgie de la paupière supérieure est d'améliorer la vision, de prévenir l'érosion cornéenne, et de maintenir ou d'améliorer l'esthétique.

- Référer tous les patients atteints de MCF avec une lagophtalmie à un ophtalmologiste.
- Commencer un traitement conservateur avec des lubrifiants.
- Envisager un traitement chirurgical des paupières supérieures et/ou inférieures chez les patients présentant une MCF avec perte de fonction de la branche supérieure du nerf facial.
- Corriger la lagophtalmie due à la paralysie faciale par le placement d'un implant en or ou d'une chaîne en platine, des transferts musculaires et/ou des élingues de tendon, ou une greffe nerveuse transfaciale.
- La blépharorrhaphie (ou tarsorrhaphie) est déconseillée dans le traitement de la lagophtalmie chez les patients présentant une MCF en raison des résultats esthétiques médiocres et du risque de perte de vision périphérique.
- La chirurgie des épidermoïdes bulbaires s'effectue avec une kératectomie lamellaire après avoir évalué la profondeur, complétée si nécessaire par une kératoplastie.
- La chirurgie des dermolipomes orbitaires s'appuiera sur les résultats de l'échographie en mode B.

Oral

- Chez les patients présentant une dépression asymétrique de la lèvre inférieure due à une paralysie faciale, commencer par une injection de toxine botulique dans les muscles abaisseurs de la lèvre inférieure non affectés si le traitement est indiqué sur le plan fonctionnel ou si la demande du patient est forte d'un point de vue esthétique.
- Répéter ce traitement tous les 4 à 6 mois si les résultats sont satisfaisants.
- Après 2 à 3 traitements par injection de toxine botulique satisfaisants, envisager une myomectomie du muscle abaisseur de la lèvre inférieure non affecté.
- Si les résultats du traitement par injection de toxine botulique ne sont pas satisfaisants, envisager l'utilisation de techniques dynamiques telles que les transferts de muscle digastrique.
- Réaliser une imagerie du muscle digastrique avant le transfert musculaire chirurgical en raison de la forte prévalence de l'agénésie du ventre antérieur du muscle digastrique chez les patients atteints de MCF (55 % des cas).

Réanimation du sourire

- Bien qu'il soit possible d'obtenir un bon déplacement, une bonne vitesse et un mouvement symétrique de la commissure, la plupart des patients ne pourra pas sourire naturellement. Privilégier la greffe nerveuse transfaciale pour restaurer l'animation faciale et un sourire spontané chez les patients avec MCF unilatérale. L'augmentation de l'excursion commissurale serait plus tardive après une greffe nerveuse trans-faciale avec transfert de muscle gracilis libre qu'après une myoplastie mais les résultats des 2 techniques seraient comparables après 3 mois.
- Réserver l'utilisation du nerf masséter pour innerver le transfert de muscle libre chez les patients pour lesquels la greffe nerveuse transfaciale n'est pas favorable, pour les cas bilatéraux, chez les patients présentant une asymétrie majeure au repos, les patients qui veulent éviter une procédure en 2 étapes, ou comme procédure « babysitter ». Le déplacement, la vitesse, et le mouvement symétrique de la commissure sont plus importants chez les patients ayant subi une transposition de nerf masséter au lieu d'une greffe nerveuse transfaciale. Le mouvement spontané n'est pas observé chez la plupart des patients ayant subi une reconstruction par lambeau libre utilisant la réanimation du nerf masséter, bien que quelques études rapportent un taux élevé de mouvement spontané.
- La transposition intraorale du muscle temporal est une technique intéressante dans la réanimation faciale. Cette technique est peu invasive et efficace, à condition d'avoir un muscle temporal fonctionnel.
- Utilisation de transferts musculaires à distance : le muscle gracilis est souvent préféré en raison de la faible morbidité du site donneur, du potentiel de ré-innervation, de la fiabilité du lambeau, et de la facilité de dissection.
- Envisager un transfert musculaire fonctionnel à partir de 4 ou 5 ans.
- Les résultats à long terme du transfert de muscle libre pour la restauration du sourire chez les enfants et les adultes montrent une bonne fonction du muscle et des résultats esthétiques qui s'améliorent au fil du temps.
- Un kinésithérapeute maxillo-facial doit faire partie de l'équipe multidisciplinaire pour obtenir des résultats optimaux.
- Recueillir les résultats rapportés par le clinicien et le patient avant et après le traitement.

► Tissus mous

Le but du traitement est de restaurer une forme normale du visage et de corriger l'asymétrie. Différents types de traitement sont actuellement utilisés pour traiter la déficience des tissus mous, incluant la greffe de tissu adipeux, les lambeaux pédiculés, les transferts de tissus libres revascularisés, ou les implants alloplastiques. Les principaux facteurs de sélection d'un type de traitement sont la sévérité de la déficience de tissus mous, la présence d'autres malformations faciales (osseuses), et l'âge du patient.

- Reconstruire les déficiences en tissus mous chez les patients atteints de MCF avec une greffe de tissu adipeux dès l'enfance.
- La greffe de tissu adipeux est le traitement de 1^{re} intention pour la plupart des patients chez lesquels un traitement de la déficience en tissus mous est indiqué, en particulier les patients présentant une déficience légère en tissus mous et tous les enfants et les adolescents. Chez plus de $\frac{3}{4}$ des patients atteints de MCF, la greffe de tissu adipeux en série entraîne une amélioration significative de la symétrie faciale. Le taux de complication de la greffe de tissu adipeux chez les patients atteints de MCF est de 4 % à 5 % et inclut des infections et des contours irréguliers. Le taux de rétention du greffon adipeux est de 68 % à 82 %, et se stabilise 3 mois après le traitement. Les enfants ont un taux de rétention du greffon adipeux plus élevé que les adultes.
- Les implants alloplastiques peuvent être une alternative pertinente, en particulier pour l'angle mandibulaire. Les implants alloplastiques doivent être idéalement posés au moment de la maturité squelettique ; ils ne doivent pas être utilisés chez les patients en croissance, leur utilisation doit être reportée jusqu'à ce que le patient ait 18 ans ou plus. Si la mise en place d'implants alloplastiques est considérée, il est conseillé de reporter la greffe de tissu adipeux après le placement des implants alloplastiques.
- L'utilisation de lambeaux pédiculés est fortement déconseillée.
- Coordonner le moment du traitement chirurgical de la déficience en tissus mous avec d'autres chirurgies, en particulier pour les interventions chirurgicales qui affectent la symétrie faciale comme les chirurgies mandibulaires ou la pose d'implants alloplastiques.

L'indication du traitement pouvant varier selon l'âge du patient, il est important de prendre en considération le moment du traitement et une stratégie de traitement optimale pour corriger la déficience en tissus mous chez les patients présentant une MCF. Les patients doivent être informés sur les types de traitements disponibles selon le moment choisi pour cette correction des tissus mous (enfance, adolescence ou âge adulte). Ils doivent également être informés de l'interférence possible des méthodes utilisées, et de leurs avantages et inconvénients. Une véritable prise de décision partagée entre le médecin et le patient n'est possible que si le patient est bien informé.

Un arbre décisionnel « malformation des tissus mous » est disponible en annexe.

► Microtie

La prise en charge fonctionnelle et esthétique des microties est détaillée dans le PNDS « Aplasie majeure d'oreille ». Quelques informations sont indiquées ci-dessous.

En cas de microtie, en général associée à une atrésie partielle ou totale du conduit auditif externe avec surdité de transmission moyenne, la prise en charge sera fonctionnelle et/ou esthétique. Pendant les premières années, la surveillance auditive concerne surtout l'oreille normale, et des essais d'appareillage en conduction osseuse pour réhabiliter l'audition du côté

de la microtie seront pratiqués. A partir de l'âge de 5 ans, une réhabilitation plus stable par prothèse semi-implantable peut être proposée, au cas par cas, selon les conditions anatomiques et l'audition controlatérale à l'aplasie.

- La reconstruction du pavillon peut être effectuée par cartilage costal (technique de Nagata) ou par la méthode Medpor. La reconstruction de l'oreille avec une greffe de cartilage costal autologue peut être effectuée à partir de l'âge de 10 ans, parfois plus tard en cas de microsomie importante. La qualité du cartilage costal évolue avec l'âge, avec un taux de calcification plus important chez l'adulte (80 % chez les patients > 18 ans versus 11 % chez les patients < 18 ans). La technique Medpor peut être effectuée plus tôt, dès 5 à 6 ans, mais la motivation de l'enfant est rarement importante à cet âge, la motivation étant le plus souvent celle des parents, notamment inquiets de l'intégration sociale de leur enfant à l'école et du regard des pairs sur la différence. Le risque de traumatisme est majoré avant 7 – 8 ans.
- Un entretien avec un psychologue doit être proposé de manière systématique afin de s'assurer du consentement de l'enfant à cette chirurgie esthétique, d'évaluer sa demande et ses attentes, et de l'accompagner dans sa réflexion, ceci afin de le soutenir dans les changements qui s'opèreront au niveau de son image corporelle et ainsi d'éviter une éventuelle déception postopératoire. Le psychologue évalue et accompagne également la demande et les attentes parentales, tout en leur apportant l'écoute et le soutien dont ils pourraient avoir besoin du fait souvent de la réactivation d'une histoire personnelle parfois douloureuse vis-à-vis de la différence.
- Un accompagnement psychologique est également recommandé au moment de la chirurgie afin d'anticiper les angoisses éventuelles (angoisses concernant l'anesthésie, la douleur et les soins en post-opératoire...), ainsi qu'après la chirurgie. Il permet alors d'aider l'enfant dans l'adaptation au changement morphologique, dans l'appropriation de son oreille reconstruite, et dans la possibilité de l'assumer tant vis-vis de lui-même que du regard de l'autre, même si la perception par autrui d'un visage avec une oreille reconstruite est proche de celle d'un visage avec oreilles dites « normales ».
- Pour les patients atteints de MCF unilatérale et ayant une ligne de cheveux extrêmement basse, une nouvelle technique de reconstruction totale d'oreille utilisant un lambeau de cuir chevelu sans greffe de peau, en association avec des traitements intenses de lumière pulsée, semble prometteuse. Les patients âgés de 10,2 ans en moyenne étaient satisfaits du résultat, en particulier de la cicatrice minimale, de la correspondance avec la couleur naturelle, et du contour clair de l'oreille reconstruite. Aucune complication sévère n'a été rapportée. Les traitements dépilatoires étaient moins nombreux lorsque le traitement à la lumière pulsée était réalisé pendant l'expansion.
- Il est exceptionnel de recourir à des épithèses de pavillon collées, en raison des risques de décollement traumatisant et des réactions cutanées locales (chez 32 % à 100 % des patients). Cette solution peut cependant être proposée, au cas par cas, en cas de grande souffrance psychologique d'un jeune enfant.
- La prothèse externe sur implants ostéointégrés est une option secondaire pour les procédures de sauvetage, exceptionnellement utilisée chez l'enfant.
- Des révisions peuvent être nécessaires. Dans une étude récente, les patients ont subi 2,2 interventions supplémentaires en moyenne, en plus des 2 interventions nécessaires à la reconstruction de la microtie par cartilage autologue.
- Un accompagnement psychologique peut être bénéfique même après l'intervention. En effet, certains patients éprouvent de l'anxiété en montrant leur oreille après reconstruction, même si la perception par autrui d'un visage avec une oreille reconstruite est similaire à celle d'un visage avec oreilles « normales ».

Un arbre décisionnel des recommandations sur les différentes options de traitement de la microtie chez les patients atteints de MCF est disponible en annexe.

4.4 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie (au cas par cas)

L'ETP consiste en des actions éducatives permettant aux patients de maintenir ou acquérir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur maladie chronique, en les aidant à comprendre leur maladie et son traitement, à collaborer avec l'équipe soignante, à assumer leurs responsabilités dans leur propre prise en charge, afin de maintenir et améliorer leur qualité de vie.

Le programme éducatif vise à rendre autonomes les parents dans un premier temps, dans la gestion de la maladie et du traitement de leur enfant, puis très progressivement le patient, par l'acquisition de compétences d'auto-soins (savoir-faire) et de compétences d'adaptation (savoir-être).

Dans chacun des Centres Maladies Rares du réseau MAFACE, il est essentiel que des actions d'ETP soient proposées aux patients et à leurs proches, que ce soit sous la forme d'échanges avec les professionnels, d'ateliers ou de programmes d'ETP, individuellement ou en groupe. Ces actions sont indissociables du parcours de soins, avec des moments-clés en fonction de l'âge du patient et de la prise en charge en cours et à venir.

L'éducation thérapeutique s'effectue de façon coordonnée dès l'annonce du diagnostic avec le médecin coordonnateur référent et les IDE référent(e)s du service. Elle est initialement réalisée auprès de l'entourage familial proche, puis du patient lui-même dès que son âge le permet.

Pour les patients atteints de MCF, ces actions éducatives seront réalisées tout au long du parcours de prise en charge, avec une attention particulière dans les périodes de préparation des interventions chirurgicales.

Elles pourront aborder notamment :

- la malformation, l'anatomie et la physiologie,
- l'origine de la malformation,
- la prise en charge (chirurgies primaires et secondaires, orthopédie dento-faciale, orthophonie, suivi ORL, ...) et sa chronologie,
- la préparation de l'intervention,
- l'alimentation du nourrisson (allaitement, biberon, biberon-cuillère),
- l'hygiène bucco-dentaire,
- la guidance orthophonique,
- l'image de soi et la gestion du regard de l'autre.

Le programme d'ETP « E...change de regard » a été élaboré à l'initiative de l'Association ANNA et de la Filière AnDDi-Rares, avec la participation de professionnels du Centre de Référence MAFACE notamment. Il s'agit d'un programme destiné aux enfants ayant une maladie rare et souffrant du regard des autres, qui les amène à améliorer leur estime de soi et à faire face aux situations de stigmatisation et au regard de l'autre. Il est en cours de mise en place dans plusieurs Centres MAFACE. Des ateliers d'habileté sociale sur cette thématique peuvent également être proposés.

Une étude a analysé le contenu posté sur les groupes Facebook de sujets avec une microtie et/ou une MCF et de leurs familles, afin de mieux comprendre leurs besoins et expériences pour informer sur la prise en charge clinique de ces pathologies. Les résultats ont montré que les membres ont souvent échangé des informations liées à la santé, suggérant une valeur placée sur l'apport d'autres familles et la praticité de rechercher des informations en ligne. Les

- Neurochirurgien
- Chirurgien orthopédiste
- Anesthésiste pédiatrique
- Orthoptiste
- Orthophoniste
- Diététicien
- Kinésithérapeute (facial)
- Psychologue
- Prothésiste

5.3 Rythme et contenu des consultations

Les patients atteints de MCF font l'objet d'un suivi régulier. Les consultations de suivi et différents examens doivent suivre un planning établi (voir tableau en Annexe 5).

La chirurgie vise à corriger les malformations au fur et à mesure de la croissance de l'enfant. Le suivi chirurgical de chaque patient est au minimum annuel.

5.4 Prise en charge médico-sociale

Chaque consultation doit permettre de vérifier les différents aménagements et aides dont peuvent bénéficier les patients et leurs parents.

Sauf exceptions (consultations avec un psychologue libéral, dépassement d'honoraires des orthodontistes libéraux), les soins des patients atteints de MCF, ALD hors liste, sont pris en charge à 100 % par l'Assurance Maladie.

Comme indiqué dans la section 3.6, les familles doivent être informées très tôt sur le congé de présence parentale qui peut être partagé entre le père et la mère, à temps partiel, pour une durée maximale de 1 an.

Les parents doivent également être informés de l'existence et du rôle de la CDES, chargée de la reconnaissance du handicap de l'enfant âgé de 0 à 20 ans, qui fixera le cas échéant un taux d'invalidité et attribuera une aide financière (AES).

Un protocole de soin devra être établi et un certificat médical destiné à la MDPH devra être fourni aux parents pour obtenir d'éventuelles compensations financières de la prise en charge multidisciplinaire.

Pour plus de détails, consulter le document « Vivre avec une maladie rare en France, Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants) »

(https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf).

5.5 Transition enfant - adulte

A la fin de l'adolescence, une transition doit être mise en place avec les services de prise en charge des adultes pour que le suivi soit continu.

Les patients atteints d'une MCF suivent un parcours de prise en charge de la période anténatale à la fin de la croissance.

A l'âge de 18 ans, dans la plupart des cas, les chirurgies primaires et secondaires ont été réalisées, mais des reprises secondaires peuvent être nécessaires ou souhaitées, notamment à la demande du patient qui pourrait exprimer des besoins et des attentes qui doivent être pris en compte.

Un travail d'accompagnement est utile dans la transition vers les équipes adultes afin d'éviter un arrêt de traitement préjudiciable au patient. Les consultations médicales doivent être adaptées en fonction des demandes et besoins du jeune adulte (consultations sans les parents, consultations avec le médecin du service pédiatrique et le médecin du service adulte...).

Cet accompagnement devrait commencer à l'adolescence afin de préparer le jeune adulte (et sa famille) en travaillant son autonomie et sa confiance en soi, en étant à l'écoute de ses besoins et ses souhaits concernant la prise en charge à venir, en l'informant sur le fonctionnement des structures de soins, les démarches et ses droits, en échangeant sur la poursuite de ses études et son orientation professionnelle.

5.6 Situations d'urgence

- Présenter le carnet de santé du patient aux services d'urgence.
- Informer le personnel soignant du diagnostic de MCF, des malformations associées et des éventuels traitements en cours.
- Si une anesthésie générale est nécessaire, une attention particulière doit être portée à la colonne cervicale du patient en raison des anomalies vertébrales.
- Une carte d'urgence « Malformations de la tête et du cou avec risque d'intubation difficile » est disponible (voir <https://www.tete-cou.fr/malfomalo>). Elle doit être remise par les médecins du centre MAFACE aux patients concernés ou à leurs parents. Cette carte doit être présentée aux professionnels en cas de prise en charge en urgence.

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été dirigé par le Pr Arnaud Picard (Centre de référence MAFACE Fentes et malformations faciales, Hôpital universitaire Necker-Enfants malades, Service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique pédiatrique, Paris), et coordonné par Sonia Pavan, PhD, chargée de mission de coordination du réseau MAFACE (Paris).

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Pr Arnaud Picard, MD, PhD, Chirurgien maxillo-facial, Paris
- Laurence Rous, PhD, Rédactrice médicale, Muret
- Marielle Romet, PhD, Rédactrice médicale, Paris
- Sonia Pavan, PhD, Chargée de mission de coordination du réseau MAFACE, Paris

Relecteurs

- Dr Eva Galliani, Chirurgien maxillo-facial, Paris
- Pr Natacha Kadlub, Chirurgien maxillo-facial, Paris
- Pr Hervé Bénateau, Chirurgien maxillo-facial, Caen
- Pr Frédéric Lauwers, Chirurgien maxillo-facial, Toulouse
- Pr Françoise Denoyelle, Chirurgien ORL et cervico-facial pédiatrique, Paris
- Pr Dominique Brémond-Gignac, Ophtalmologiste, Paris
- Mme Cécile Chapuis, Orthophoniste, Paris
- Dr Catherine Tomat, Stomatologue et orthopédiste dento-maxillo-faciale, Paris
- Dr Caroline Baumler, Orthodontiste, Montpellier
- Mme Pascale Gavelle, psychologue clinicienne, Paris
- Mme Caroline Rebichon, psychologue clinicienne, Paris
- Dr Venance Varille, pédiatre libérale, Paris
- Mme Catherine Siret, parent de patient porteur d'une microsomie craniofaciale, Fréjus
- M Olivier Quilez, parent de patient porteur d'une microsomie craniofaciale, Seillans
- M Florian Quilez, patient porteur d'une microsomie craniofaciale, Paris

Participants au groupe de travail ayant donné lieu aux recommandations européennes²

- Pr E.B. Wolvius, Chirurgien maxillo-facial, Rotterdam, Pays-Bas
- Pr I.M.J. Mathijssen, Chirurgien plasticien, Rotterdam, Pays-Bas
- Dr A.I. Romance, Chirurgien maxillo-facial, Madrid, Espagne
- Dr M.S.M. Muradin, Chirurgien maxillo-facial, Utrecht, Pays-Bas
- Dr R.H. Khonsari, Chirurgien maxillo-facial, Paris, France
- Pr A. Picard, Chirurgien maxillo-facial, Paris, France
- Dr N.W. Bulstrode, Chirurgien plasticien, Londres, Royaume-Uni
- Dr T. Pihlmaa, Chirurgien plasticien, Helsinki, Finlande
- Dr R.W. Renkema, Chercheur, Rotterdam, Pays-Bas
- Dr K. Joosten, Pédiatre, Rotterdam, Pays-Bas
- Mme N. Prendeville, Orthophoniste, Londres, Royaume-Uni
- Mme N. Behari, Orthophoniste, Londres, Royaume-Uni
- Dr M.P. Van der Schroeff, ORL, Rotterdam, Pays-Bas
- Dr S.E. Loudon, Ophtalmologiste, Rotterdam, Pays-Bas
- Dr E. Ongkosuwito, Orthodontiste, Nijmegen, Pays-Bas
- Dr B.S. Harhangi, Neurochirurgien, Rotterdam, Pays-Bas
- Dr C. Moffat, Psychologue clinicien, Ecosse, Royaume-Uni

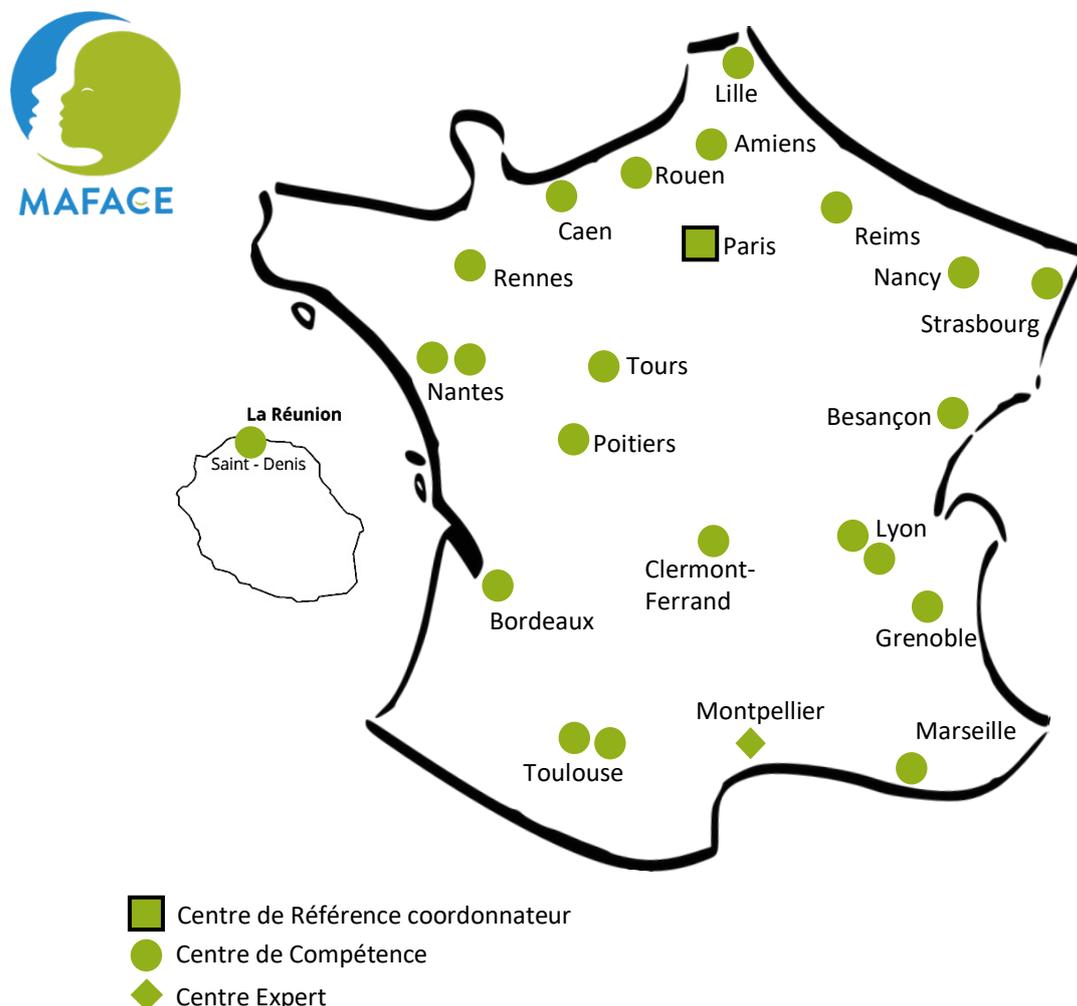
² Renkema RW; and the ERN CRANIO Working Group on Craniofacial Microsomia. European Guideline Craniofacial Microsomia. J Craniofac Surg. 2020 Nov/Dec;31 Suppl 8:2385-2484. doi: 10.1097/SCS.0000000000006691.

Annexe 2. Coordonnées du centre de référence, des centres de compétence, et de l'association de patients

Dans le cadre des Plans Nationaux Maladies Rares successifs, des équipes expertes pour le diagnostic, la prise en charge et l'accompagnement des patients présentant une microsomie craniofaciale ont été labellisés par le Ministère en charge de la Santé.

Ces équipes constituent le réseau national des « Fentes et malformations faciales » (MAFACE), dont la composition et les coordonnées actualisées peuvent être consultées sur le site Internet de la Filière de Santé Maladies Rares des Malformations de la tête, du cou et des dents (TETECOUC) dont il fait partie :

<https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-maface>



Le réseau MAFACE est coordonné par le Pr Arnaud Picard, responsable du Centre de Référence coordonnateur, situé au sein du Service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique pédiatrique de l'Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris.

Centre de référence coordonnateur

Fentes et malformations faciales (MAFACE)

Responsable : Pr Arnaud Picard

Hôpital universitaire Necker-Enfants malades – AP-HP

Service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique pédiatrique

149 rue de Sèvres

75743 Paris Cedex 15

Tél. : 01 44 49 43 16

Mail : rdvnc.cmfplastique@nck.aphp.frSite Internet : <http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/maface/>**Centres constituant le réseau MAFACE** (coordonnées : <https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-maface/>)

Ville	Etablissement	Type de Centre	Coordonnateur / Coordonnatrice	Type de prise en charge
Paris	Assistance Publique- Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades	Référence	Pr Arnaud Picard	Enfants
Amiens	CHU d'Amiens-Picardie Site Sud	Compétence	Dr Cica Gbaguidi	Enfants et adultes
Besançon	CHRU de Besançon Hôpital Jean Minjot	Compétence	Dr Brice Chatelain	Enfants et adultes
Bordeaux	CHU de Bordeaux Hôpital Pellegrin – Hôpital des enfants	Compétence	Pr Eric Dobremez	Enfants
Caen	CHU de Caen Normandie Hôpital Côte de Nacre	Compétence	Pr Hervé Benateau	Enfants et adultes
Clermont-Ferrand	CHU de Clermont-Ferrand Hôpital Estaing	Compétence	Pr Isabelle Barthélémy	Enfants et adultes
Grenoble	CHU Grenoble Alpes Hôpital Couple enfants	Compétence	Dr Béatrice Morand	Enfants
Lille	CHU de Lille Hôpital Roger Salengro Hôpital Jeanne de Flandres	Compétence	Pr Pierre Guerreschi	Enfants et adultes
Lyon	Clinique Val d'Ouest, Lyon	Compétence	Dr Isabelle James	Enfants et adultes
Lyon	Hospices civils de Lyon Hôpital Femme mère enfant Hôpital de la Croix Rousse	Compétence	Pr Arnaud Gleizal	Enfants et adultes
Marseille	Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille Hôpital de la Timone enfants Hôpital de la Conception	Compétence	Dr Nathalie Dégardin	Enfants et adultes

Montpellier	Polyclinique Saint Roch, Montpellier (centre expert)	Expert	Dr Michèle Bigorre	Enfants et adultes
Nancy	CHRU de Nancy Hôpital Central	Compétence	Pr Etienne Simon	Enfants et adultes
Nantes	Clinique Jules Verne, Nantes	Compétence	Dr Jean-Christian Talmant	Enfants et adultes
Nantes	CHU de Nantes Hôtel Dieu	Compétence	Pr Pierre Corre	Enfants et adultes
Poitiers	CHU de Poitiers Site de la Milétrie	Compétence	Pr Jiad Mcheik	Enfants
Reims	CHU de Reims American Memorial hospital Hôpital Maison blanche	Compétence	Pr Caroline François	Enfants et adultes
Rennes	CHU de Rennes Hôpital Sud	Compétence	Dr Olivier Azzis	Enfants
Rouen	CHU de Rouen Normandie Hôpital Charles Nicolle	Compétence	Dr Jean-Baptiste Leca	Enfants et adultes
Saint-Denis de La Réunion	CHU de la Réunion Site Nord Félix Guyon Hôpital d'enfants	Compétence	Dr Anne Moro	Enfants et adultes
Strasbourg	CHU de Strasbourg Hôpital de Hautepierre Hôpital de Hautepierre 2	Compétence	Pr Catherine Bruant-Rodier	Enfants et adultes
Toulouse	Clinique Médipôle Garonne, Toulouse	Compétence	Dr Jacques Saboye	Enfants et adultes
Toulouse	CHU de Toulouse Hôpital Pierre-Paul Riquet	Compétence	Pr Frédéric Lauwers	Enfants
Tours	CHRU de Tours Hôpital Clocheville Hôpital Trousseau	Compétence	Pr Boris Laure	Enfants et adultes

Au niveau européen, ils s'intègrent dans le réseau européen de référence dédié aux malformations faciales, craniofaciales, orales, ORL et cervico-faciales (ERN CRANIO).



European
Reference
Networks

ERN CRANIO

Craniofacial and ENT European Reference Network (CRANIO)

<https://ern-cranio.eu>

Association de patients

Les patients atteints de MCF ou leurs familles peuvent s'adresser à l'association nationale Coline (MCF, Syndrome de Treacher-Collins) :



Association Coline

Espace André Chamson, Place Henri Barbusse

30100 Ales-en Cévennes

<https://www.solhand.org/associations/coline-syndrome-de-franceschetti>

association.coline@hotmail.fr

Les personnes pourront également s'adresser à d'autres associations dont le périmètre peut être en lien avec les MCF :



Association pour les porteurs de fentes faciales et leurs parents
APFFP
708, Avenue de l'Europe
34190 Laroque
<https://apffp.com/>
associationpffp@gmail.com



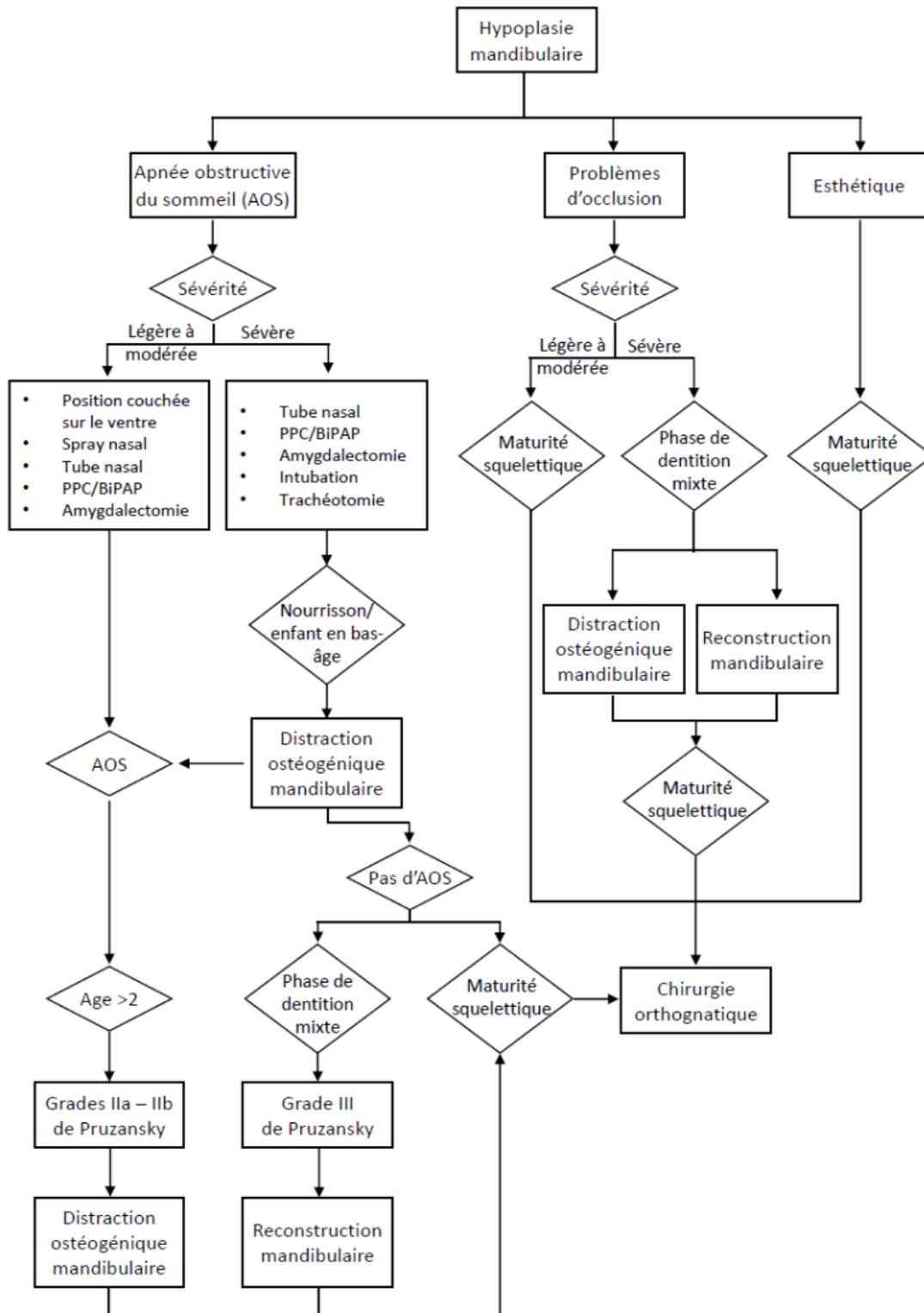
Le Trèfle
(Equipe de Traitement des Fentes Labio-palatines d'Ecully)
Chemin de la Vernique
69130 Écully
associationletrefle69@hotmail.com



Association ANNA
(particularité corporelle congénitale et regard de l'autre)
71 avenue Victor Hugo
75116 Paris
<http://www.anna-asso.fr/>
beatrice.dereviers@gmail.com

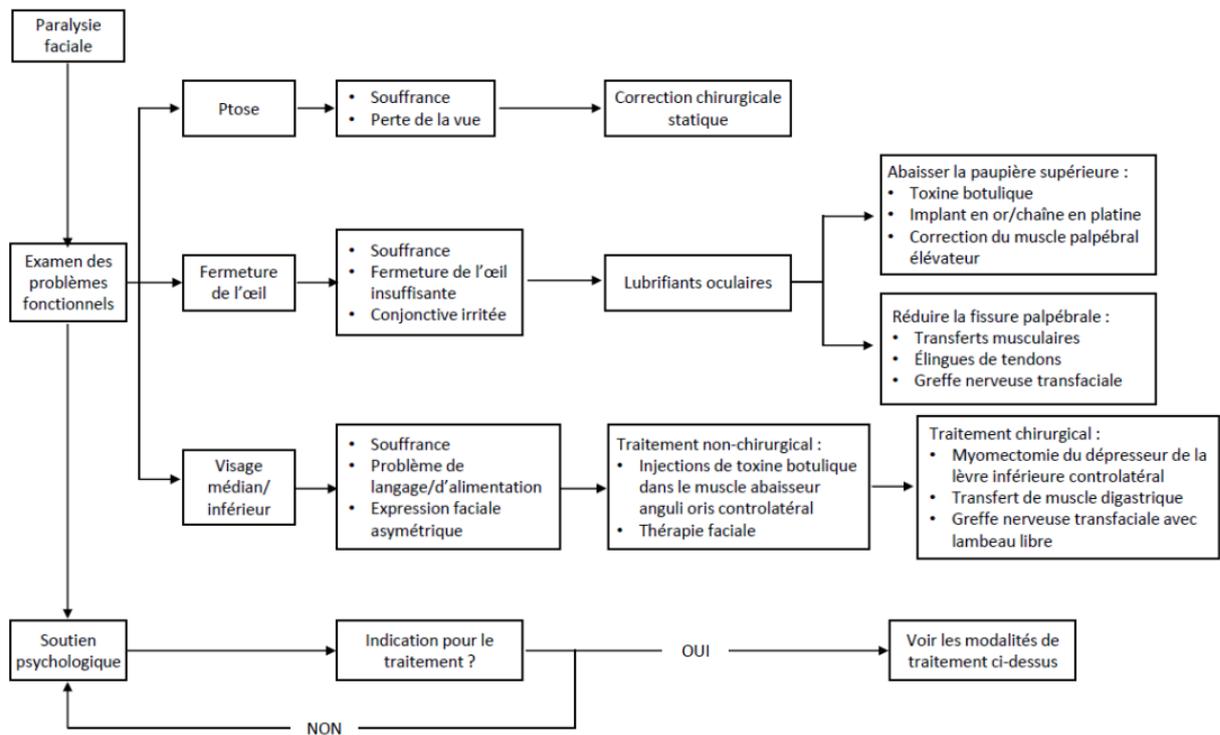
Annexe 3. Arbres décisionnels en vue du traitement chirurgical

Hypoplasie mandibulaire

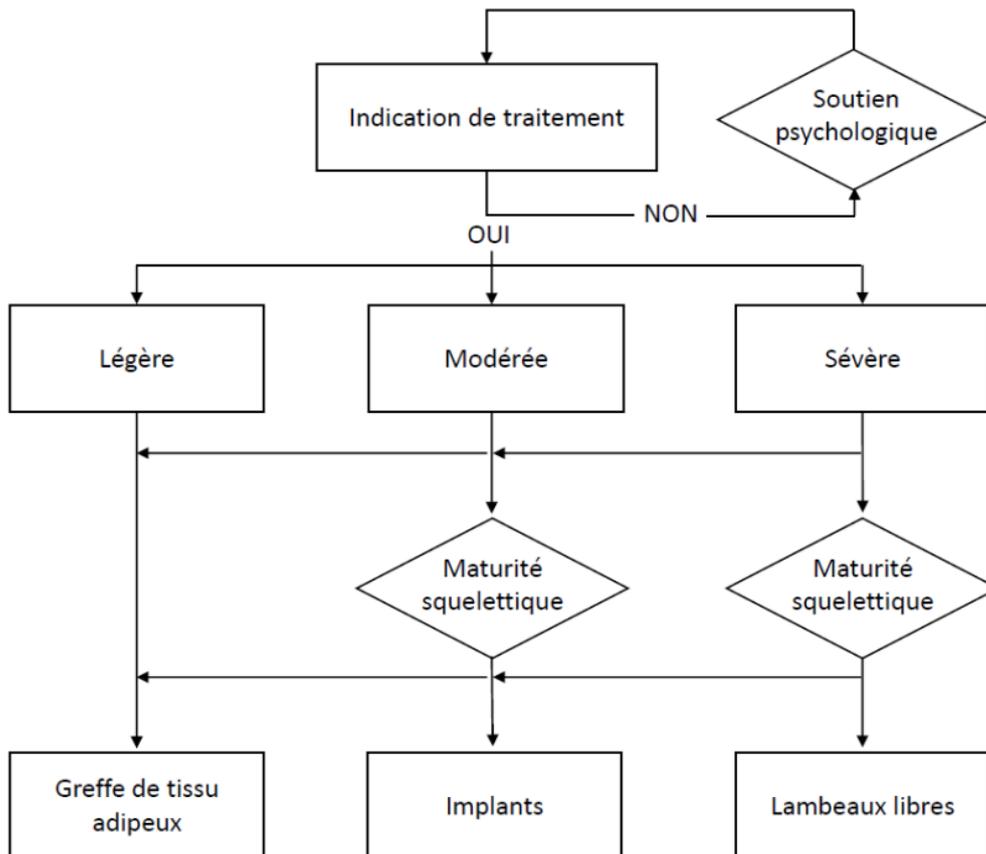


PPC/BiPAP, pression positive continue (2 pressions différentes apportées par le ventilateur lors de l'inspiration et de l'expiration pour BiPAP).

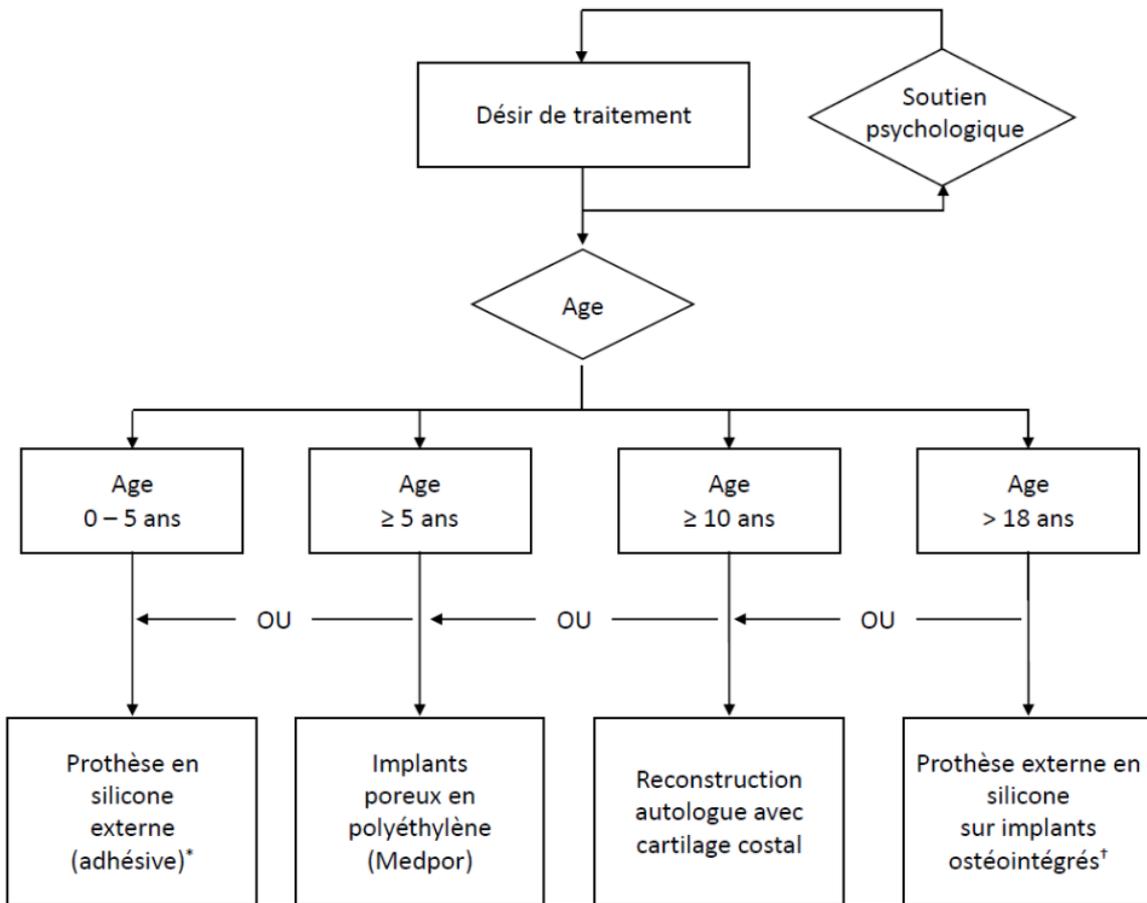
Traitement de la paralysie faciale dans la MCF



Malformation des tissus mous chez les patients atteints de MCF



Recommandations de traitement de la microtie dans la MCF



*Solution exceptionnelle proposée en cas de grande souffrance psychologique d'un jeune enfant en raison des risques de décollement traumatisant et des réactions cutanées locales (chez 32 % à 100 % des patients).

†Option secondaire pour les procédures de sauvetage, exceptionnellement utilisée chez l'enfant.

Annexe 4. Version française du questionnaire PSQ

Questionnaire pédiatrique sur les troubles du sommeil liés à la respiration

Nom de l'enfant :

Date du questionnaire :

Date de naissance de l'enfant :

Taille :

Poids :

Sexe : Masculin Féminin

Vous vivez : En ville En banlieue En campagne

Merci de répondre à ces questions concernant le comportement de votre enfant pendant son sommeil et lorsqu'il est réveillé. Ces questions portent sur **le comportement général de votre enfant au cours du dernier mois**, et pas nécessairement au cours des derniers jours, car son comportement a pu être inhabituel s'il n'était pas en forme dernièrement.

Entourez la bonne réponse ou écrivez en toutes lettres lisiblement votre réponse dans l'espace disponible. « O » signifie « oui », « N » signifie « non » et « NSP » signifie « ne sais pas ».

	Oui	Non	Ne sais pas
1. Pendant son sommeil, votre enfant :			
Ronfle au moins la moitié du temps ?.....	O	N	NSP
Ronfle tout le temps ?.....	O	N	NSP
Ronfle bruyamment ?.....	O	N	NSP
Respire fort ?.....	O	N	NSP
Respire avec difficulté ?.....	O	N	NSP
2. Avez-vous déjà vu votre enfant s'arrêter de respirer pendant la nuit ?.....	O	N	NSP
3. Votre enfant :			
A-t-il tendance à respirer la bouche ouverte la journée ?.....	O	N	NSP
A-t-il la bouche sèche en se réveillant le matin ?.....	O	N	NSP
Fait-il pipi au lit quelques fois ?.....	O	N	NSP
4. Votre enfant :			
Est-il fatigué au réveil le matin ?.....	O	N	NSP
Est-il somnolant la journée ?.....	O	N	NSP
5. Un enseignant ou autre encadrant vous ont-ils fait la remarque que votre enfant semble endormi la journée ?.....	O	N	NSP
6. Est-il difficile de réveiller votre enfant le matin ?.....	O	N	NSP
7. Votre enfant se réveille-t-il souvent avec des maux de tête le matin ?.....	O	N	NSP
8. Depuis sa naissance, y a-t-il eu un moment où la croissance de votre enfant a été ralentie ?.....	O	N	NSP
9. Votre enfant est-il en surpoids ?.....	O	N	NSP
10. Souvent, votre enfant :			
N'a pas l'air d'écouter quand on lui parle directement ?.....	O	N	NSP
A du mal à organiser tâches et activités ?.....	O	N	NSP
Est facilement distrait par tout ce qui se passe autour de lui ?.....	O	N	NSP
Agite nerveusement ses mains ou ses pieds ou se tortille sur son siège ?.....	O	N	NSP
Est constamment actif, est « comme une pile » ?.....	O	N	NSP
Interrompt ou s'immisce dans les discussions ou les jeux des autres ?.....	O	N	NSP

Annexe 5. Planning de suivi des patients

	Naissance	6 mois	9 mois	1 an	2 ans	3 ans	4 ans	5 ans	6 ans	8 ans	9 ans	10 ans	12 ans	15 ans	17 ans	18 ans	22 ans	
Dépistage d'une éventuelle AOS en ambulatoire ^(a)	← 2 fois par an, au moins jusqu'à l'âge de 6 ans →																	
Dépistage (et surveillance régulière) de difficultés d'alimentation	← au moins jusqu'à l'âge de 6 ans →																	
Suivi de la croissance et du développement	← 1 fois par an →																	
Examen des compétences de communication préverbale et de babillage			X															
Évaluation des aptitudes langagières expressives et réceptives ^(b)					← ≥ 1 fois par an →													
Évaluation de la structure et de la fonction oro-faciales pour examiner l'impact de l'asymétrie sur la production de la parole ^(c)					← 2 fois par an (à chaque consultation orthophonique) →													
Surveillance des compétences en communication sociale ^(d)			← 2 fois par an →															
Évaluation du dysfonctionnement vélopharyngé ^(e)					← 1 fois par an (voire plus si chirurgies) →													
Enfants atteints de MCF sans fente palatine et enfants présentant une microtie : Examen de dépistage d'un éventuel dysfonctionnement vélopharyngé					← 1 fois par an (voire plus si chirurgies) →													
Enfants atteints de MCF associée à une fente palatine : Examen par un orthophoniste sensibilisé aux fentes et autres anomalies crânofaciales + suivi selon le PNDS « Fentes labiales et/ou palatines »					X	X	X	X										
Test auditif ^(f)	X			X	X	X	X	X	X									
Suivi du développement de la parole et du langage				← 2 fois par an →														
Examen par un orthoptiste et un ophtalmologiste ^(g)						X												
Soins dentaires réguliers ⁽ⁱ⁾				← 1 fois par an →														
Examen orthodontique pour diagnostiquer les malformations dentaires ⁽ⁱ⁾						X			X			X		X	X		X	

	Naissance	6 mois	9 mois	1 an	2 ans	3 ans	4 ans	5 ans	6 ans	8 ans	9 ans	10 ans	12 ans	15 ans	17 ans	18 ans	22 ans
Prise de clichés orthodontiques pour évaluer la croissance et les malformations dentaires, et mettre en place le calendrier de traitement ⁽ⁱ⁾								X			X		X	X	X		
Examens de contrôle et de dépistage de difficultés psychosociales ^(k)	X					X						X ^(l)		X			
Évaluation des préoccupations des patients quant à leur forme du visage / asymétrie										X			X				X
Suivi chirurgical	← Annuel →																

- (a) À l'aide du Questionnaire des troubles respiratoires du sommeil chez l'enfant (PSQ)
- (b) Référer les patients ayant des difficultés à un orthophoniste de leur service communautaire pour qu'ils bénéficient d'un suivi régulier.
- (c) Examen de la symétrie faciale, des lèvres, de l'occlusion dentaire, des mouvements de la langue, de la dentition, du palais dur et du mouvement du voile du palais (ou palais mou) lors de l'émission de la voyelle tenue [a].
- (d) Les difficultés de communication sociale peuvent devenir plus visibles plus tard durant l'enfance car le langage abstrait est plus présent dans les interactions sociales et le programme scolaire.
- (e) À partir de 2 ans ou lorsque la production de la parole apparaît.
- (f) Ce suivi est à adapter aux pathologies otologiques détectées : en l'absence d'otite sérumqueuse et d'hypoacousie à 3 ans, le suivi otoscopique et audiométrique pourra être espacé ; en présence d'une hypoacousie néonatale, la prise en charge sera précoce, avant 6 mois.
- (g) En cas d'anomalie évidente obstruant l'axe visuel, examiner les patients au plus tôt (avant 3 ans). Selon les résultats, planifier des visites de suivi régulières.
- (h) Le suivi (contrôle annuel) et les soins dentaires doivent être réalisés par le dentiste traitant, et en cas de non coopération et de difficultés de prise en charge par le dentiste traitant, prévoir une consultation avec le chirurgien dentiste du centre de compétence ou du centre de soins dentaires du CHU régional. Informer les parents de l'importance du dépistage dentaire auprès de leur chirurgien-dentiste dès l'âge d'1 an et de la mise en place de l'hygiène bucco-dentaire dès la première dent. Les dents temporaires sont très importantes pour l'ancrage d'appareillage d'orthodontie précoce.
- (i) Le 1^{er} examen et le suivi doivent être effectués dans un contexte multidisciplinaire.
- (j) Associer panoramiques dentaires, téléradiographies du crâne de face et de profil, et questionnaires de mesure de la qualité de vie liée à la santé buccodentaire.
- (k) Rendez-vous recommandés mais ne pouvant pas être imposés à l'enfant ou aux familles.
- (l) L'âge 10 – 12 ans correspond à l'entrée au collège

