

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Fentes labiales et/ou palatines

Synthèse à destination du médecin traitant

Novembre 2021

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

Filière de santé maladies rares TETECOU



Synthèse à destination du médecin traitant

Présentation de la pathologie

Le groupe des fentes labiales et/ou palatines (FL/P) comprend les fentes labiales, les fentes labio-alvéolaires, les fentes labio-palatines et les fentes vélo-palatines. Ces embryopathies de type fissuraire se distinguent par leurs atteintes anatomiques et fonctionnelles, leur origine embryologique (palais primaire et/ou secondaire), leurs caractéristiques épidémiologiques et leur prise en charge. Les FL/P sont le plus souvent isolées, mais peuvent être associées à d'autres anomalies cliniques ou syndromiques dans 30 % des cas. En France, l'incidence des FL/P toutes formes cliniques confondues est de 1/700 à 1/1 000. L'étiologie des FL/P est complexe avec un large spectre de causes comprenant, entre autres facteurs, des mutations génétiques, des anomalies chromosomiques, des agents tératogènes, des déficits nutritionnels et des infections pendant la grossesse. Il est généralement admis qu'une combinaison de facteurs génétiques et environnementaux est impliquée.

Diagnostic et prise en charge

Le diagnostic peut être porté en période prénatale ou post-natale. La détection d'une FL/P en période prénatale, le plus souvent lors de l'échographie systématique du 2^e trimestre, impose la réalisation secondaire d'une échographie à visée diagnostique (échographie de référence). La recherche d'anomalies associées est un temps important du bilan de référence, permettant de distinguer les formes isolées des formes associées à d'autres anomalies ou syndromiques. Une amniocentèse est très souvent proposée pour éliminer les causes génétiques syndromiques les plus fréquentes.

La prise en charge de la FL/P, depuis la période anténatale jusqu'à son suivi dans l'enfance et à l'âge adulte, doit toujours 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, et comprend différents aspects : chirurgie, odontologie, orthodontie, orthophonie, ORL, psychologie.

La prise en charge chirurgicale primaire de la FL/P a pour objectif un repositionnement des structures anatomiques pour obtenir une normalisation morphologique et fonctionnelle. Elle se déroule en plusieurs étapes : réparation de la lèvre, du nez et du voile du palais (entre 3 et 6 mois, selon le type de fente), fermeture de la fente osseuse résiduelle (à 12-18 mois), gingivopériostoplastie et greffe osseuse (à 4-6 ans).

Une prise en charge chirurgicale secondaire peut être nécessaire : prise en charge d'une insuffisance vélaire, chirurgie nasale, correction de la lèvre. Elle est discutée de façon pluridisciplinaire et en tenant compte des besoins exprimés par le patient. Elle est accompagnée d'une prise en charge orthophonique et orthodontique.

Un suivi et une prise en charge orthodontiques sont nécessaires durant la croissance et en fin de croissance.

La prise en charge psychologique doit être proposée aux parents dès l'annonce du diagnostic, puis au patient, de l'enfance à l'âge adulte. Un accompagnement médico-social, un accès à l'éducation thérapeutique et un accompagnement associatif sont également proposés.

Dans le cas d'une FL/P associée à d'autres malformations (FL/P syndromique), la prise en charge précoce et spécifique des symptômes cliniques associés sera adaptée de façon collégiale en fonction des priorités médicales.

Rôle du médecin traitant dans la prise en charge du patient

Les patients présentant une FL/P sont suivis dans un centre de référence ou de compétence jusqu'à l'âge adulte. Le médecin traitant et/ou le pédiatre sont indispensables à ce suivi et à sa coordination.

Le médecin traitant doit :

- être en relation avec le médecin coordonnateur du centre de référence ou de compétence qui organise le suivi multidisciplinaire du patient,
- s'assurer du suivi régulier du patient, renouveler les protocoles de soins,
- surveiller la croissance (poids, taille, IMC, courbes de croissance) et le développement psychomoteur de l'enfant,
- évaluer le retentissement psychologique, familial et scolaire et proposer un accompagnement psychologique au sein des services où le patient est suivi, mais également en dehors.

Liens utiles

Centre de référence coordonnateur Fentes et malformations faciales (MAFACE) : <http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/maface/>

Centres constituant le réseau MAFACE : <https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-maface>

Association pour les porteurs de fentes faciales et leurs parents (APFFP) : <https://apffp.com/>

Le PNDS est disponible sur le site de la HAS (https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds) et sur celui de la Filière TETECOU (<https://www.tete-cou.fr/parcours-de-soins/pnds-et-recommandations>).