

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Fentes labiales et/ou palatines

Texte du PNDS

Novembre 2021

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

Filière de santé maladies rares TETECOU



Sommaire

Liste des abréviations	4
Synthèse à destination du médecin traitant.....	6
1 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins	8
2 Introduction	8
2.1 Définitions	8
2.1.1 Fente labiale et fente labio-alvéolaire	9
Fente labiale	9
Fente labio-alvéolaire	9
2.1.2 Fente labio-palatine	9
2.1.3 Fente vélo-palatine	10
2.2 Épidémiologie	10
2.2.1 Épidémiologie du groupe des fentes FL, FLA et FLP	11
2.2.2 Épidémiologie du groupe des fentes FV et FVP	11
2.3 Classification	11
2.4 Etiopathogénie	11
3 Diagnostic.....	12
3.1 Objectifs	12
3.2 Professionnels impliqués	13
3.3 Diagnostic anténatal	13
3.3.1 Modalités du diagnostic anténatal	13
Échographie de dépistage	13
Échographie de référence	14
Prise en charge pluridisciplinaire	15
3.3.2 Distinction entre formes isolées et formes syndromiques	15
Groupe des FL, FLA et FLP	15
Groupe des FV et FVP	16
3.4 Annonce du diagnostic et information du patient	16
3.5 Conseil génétique	17
4 Prise en charge néonatale	18
4.1 Objectifs	18
4.2 Professionnels impliqués	18
4.3 Prise en charge néonatale	18
Consultation chirurgicale	19
Soins infirmiers	20
5 Prise en charge : chirurgie primaire	20
5.1 Objectifs	20
5.2 Professionnels impliqués	20
5.3 Prise en charge et traitements chirurgicaux	21
Protocole du CRMR coordonnateur MAFACE	22
Première étape : la réparation de la lèvre, du nez et du voile du palais (cheilorhinoplastie primaire associée à la véloplastie intravélaire)	22
Deuxième étape : la fermeture de la fente osseuse résiduelle	23
Troisième étape : la gingivopériostoplastie associée à une greffe osseuse	23

6	Prise en charge chirurgicale secondaire et suivi multidisciplinaire	25
6.1	Objectifs	25
6.2	Professionnels impliqués	25
6.3	Phonation	25
6.3.1	Orthophonie	25
6.3.2	Chirurgie	25
6.3.3	ORL	26
6.4	Audition	26
6.5	Croissance maxillo-faciale	27
6.5.1	Orthodontie	27
6.5.2	Chirurgie interceptive	30
6.5.3	Chirurgie finale	30
6.6	Séquelles morphologiques et fonctionnelles labio-narinaires	31
6.6.1	Lèvre	32
6.6.2	Nez	32
6.7	Dentaire	34
6.7.1	Prévention	34
6.7.2	Réhabilitation	34
7	Accompagnement des patients	35
7.1	Objectifs	35
7.2	Professionnels impliqués	35
7.3	Prise en charge et suivi psychologiques	35
7.3.1	La première année de vie	35
7.3.2	La petite enfance et l'école maternelle	36
7.3.3	L'école primaire	37
7.3.4	Le collège, l'adolescence et la transition vers l'âge adulte	37
7.4	Education thérapeutique du patient	38
7.5	Accompagnement lors du passage à l'âge adulte (transition)	39
7.6	Accompagnement social et médico-social	40
7.7	Réseau de prise en charge	42
7.8	Accompagnement associatif	43
8	Calendrier de suivi des patients	43
Annexe 1.	Liste des participants	45
Annexe 2.	Coordonnées des centres de référence, de compétence et experts, et des associations de patients	48
Annexe 3.	Illustrations de fentes labiales et fentes palatines chez des nouveau-nés	52
Annexe 4.	Images échographiques caractéristiques anténatales	53

Liste des abréviations

ACPA	Analyse chromosomique sur puce à ADN
ADN	Acide désoxyribonucléique
AEEH	Allocation d'éducation de l'enfant handicapé
ALD	Affection de longue durée
AMM	Autorisation de mise sur le marché
ANSM	Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé
ATT	Aérateurs trans-tympanique
CAF	Caisse d'allocation familiale
CBCT	Tomodensitométrie par faisceau conique
CCMR	Centre de compétence maladies rares
CERFA	Centre d'enregistrement et de révision des formulaires administratifs
CGH-array	Puce d'hybridation génomique comparative
CPDPN	Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
CRMR	Centre de référence maladies rares
DBM	Matrice osseuse déminéralisée
EOA	Emission otoacoustique
ETP	Education thérapeutique du patient
FA	Fente alvéolaire
FISH	Hybridation <i>in situ</i> en fluorescence
FL	Fente labiale
FLA	Fente labio-alvéolaire
FL/A	Fente labiale ou labio-alvéolaire
FLAB	Fente labio-alvéolaire bilatérale
FLAU	Fente labio-alvéolaire unilatérale
FLB	Fente labiale bilatérale
FL/FLA	Fente bilatérale labiale/labio-alvéolaire
FLP	Fente labio-palatine
FL/P	Fente labiale et/ou palatine
FLPB	Fente labio-palatine bilatérale
FLPU	Fente labio-palatine unilatérale
FLU	Fente labiale unilatérale
FNP	Fibroscopie nasopharyngée
FSMR	Filière de santé maladies rares
FV	Fente vélaire
FVP	Fente vélo-palatine
HAD	Hospitalisation à domicile
HAS	Haute Autorité de Santé
IMC	Indice de masse corporelle
IRM	Imagerie par résonance magnétique
IVP	Insuffisance vélo-pharyngée
MAFACE	Réseau Fentes et malformations faciales
MFM	Médecine fœto-maternelle
MNA	Moulage alvéolaire nasal
MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
NICE	National Institute for Health and Care Excellence
OMIM	Online mendelian inheritance in man
OMS	Organisation mondiale de la Santé
OSM	Otite séro-muqueuse
PNDS	Protocole national de diagnostic et de soins
PNMR	Plan national maladies rares
RCP	Réunion de concertation pluridisciplinaire
rhBMP	Protéine morphogénique osseuse humaine recombinante
RTT	Réduction du temps de travail

RTU	Recommandation temporaire d'utilisation
SA	Semaine d'aménorrhée
SVCF	Syndrome vélo-cardio-facial
TCP	Phosphate β -tricalcique
TDM	Tomodensitométrie

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>).

1 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 avec une fente labiale et/ou palatine (FL/P). Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de ces maladies rares sur l'ensemble du territoire. Il permet également d'identifier les spécialités, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par la famille ou 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 dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection 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 avec une FL/P. Il doit être 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 internet de la Haute Autorité de Santé et celui de la Filière TETECOUCOU (<https://www.tete-cou.fr/parcours-de-soins/pnds-et-recommandations>).

Sa réalisation a bénéficié du soutien financier de la Filière TETECOUCOU et de la Direction Générale de l'Offre de Soins du Ministère en charge de la santé, dans le cadre d'un appel à projets dédié.

2 Introduction

2.1 Définitions

Les fentes labiales et/ou palatines (FL/P) constituent un groupe de malformations comprenant :

- les fentes labiales (FL),
- les fentes labio-alvéolaires (FLA),
- les fentes labio-palatines (FLP),
- les fentes vélo-palatines (FVP).

Ces pathologies se distinguent par leurs atteintes anatomiques et fonctionnelles, leur origine embryologique (palais primaire et/ou secondaire), leurs caractéristiques épidémiologiques et leur prise en charge.

Des photographies illustrant quelques formes de FL et FP figurent en annexe 3.

Elles sont le plus souvent isolées, mais peuvent être associées à d'autres anomalies cliniques ou malformations, ou syndromiques.

2.1.1 Fente labiale et fente labio-alvéolaire

Cette embryopathie de type fissuraire concerne le palais primaire embryologique. Elle apparaît entre la 5^e et la 7^e semaine de grossesse, suite à un défaut de fusion des bourgeons de la face (bourgeons naso-frontal médian, nasaux, maxillaires).

Le diagnostic peut être porté en anténatal (voir ce chapitre). Le diagnostic post-natal est clinique. La recherche de malformations permet de différencier les formes isolées des formes associées et syndromiques. Il peut exister des formes familiales. Le diagnostic anténatal est le plus souvent établi lors de l'échographie morphologique.

Fente labiale

La FL atteint la lèvre supérieure et le seuil de la narine. La fente est paramédiane et se situe dans l'axe de la crête philtrale de la lèvre et du seuil narinaire. Elle associe une solution de continuité cutanée, musculaire et muqueuse de la lèvre jusqu'au seuil nasal, ainsi qu'une déformation de la narine et du septum nasal. Les formes cliniques vont de la simple encoche labiale à la FL complète avec ouverture du seuil narinaire mais sans atteinte de la gencive (arcade alvéolaire). La déformation de la narine s'échelonne d'une ptose discrète, une ptose importante jusqu'à une déformation caractéristique en S. La fente peut être unilatérale ou bilatérale, et dans ce cas symétrique ou asymétrique.

Fente labio-alvéolaire

La FLA atteint de façon variable la lèvre supérieure, le seuil nasal et l'arcade alvéolaire. L'anomalie est paramédiane et se situe pour la lèvre dans l'axe de la crête philtrale et du seuil narinaire, et pour l'arcade alvéolaire dans l'axe de l'incisive latérale supérieure. Elle associe de façon variable une solution de continuité cutanée, musculaire et muqueuse de la lèvre, une déformation de la narine et du septum nasal, et une solution de continuité osseuse pour l'arcade alvéolaire. L'incisive latérale maxillaire correspondante peut présenter des anomalies de forme, de taille, de nombre (duplication ou agénésie) et de position. Les formes cliniques vont de la simple encoche labiale à la FL complète avec ouverture du seuil nasal. La déformation de la narine s'échelonne d'une ptose discrète, une ptose importante jusqu'à une déformation caractéristique en S. L'atteinte de l'alvéole (arcade maxillaire) va de la simple encoche à la fente totale de l'arcade alvéolaire jusqu'au canal palatin antérieur (foramen incisif). La fente peut être unilatérale ou bilatérale, et dans ce cas symétrique ou asymétrique.

2.1.2 Fente labio-palatine

Cette embryopathie de type fissuraire concerne le palais primaire embryologique (FL et FLA) puis chronologiquement le palais embryologique secondaire (FVP). La FLA apparaît entre la 5^e et la 7^e semaine de grossesse, suite à un défaut de fusion des bourgeons embryonnaires de la face (bourgeons naso-frontal médian, nasaux interne et externe, maxillaire) puis la FVP apparaît entre la 7^e et la 10^e semaine suite à un défaut de fusion des deux processus palatins, issus des bourgeons maxillaires.

La FLP atteint la lèvre supérieure, le seuil nasal, l'arcade alvéolaire, le palais osseux et le voile musculaire du palais. La malformation associe à des degrés variables une FL ou une FLA et une FVP. L'anomalie labio-alvéolaire est paramédiane et se situe pour la lèvre dans l'axe de la crête philtrale, et pour l'arcade alvéolaire dans l'axe de l'incisive latérale supérieure. Elle associe pour la FLA une solution de continuité cutanée, musculaire et muqueuse de la lèvre ainsi qu'une déformation de la narine et du septum nasal, et une solution de continuité osseuse pour l'arcade alvéolaire et dentaire. Elle associe pour la FVP une solution de continuité sur la ligne médiane du voile et du palais. Les formes cliniques s'échelonnent :

- pour la lèvre, de la simple encoche labiale à la FLA complète jusqu'au foramen incisif et avec ouverture du seuil nasal,
- pour la narine, d'une ptose discrète, une ptose importante jusqu'à une déformation caractéristique en S,

- pour l'arcade alvéolaire, de la simple encoche sur la gencive à la fente totale de l'arcade alvéolaire jusqu'au canal palatin antérieur (foramen incisif),
- et pour le palais, de la simple luvette bifide à la FVP complète jusqu'au foramen incisif (voir FVP).

Ces associations multiples constituent autant de formes cliniques différentes. La fente peut être unilatérale ou bilatérale, et dans ce cas symétrique ou asymétrique.

Le diagnostic peut être porté en anténatal (voir ce chapitre). Le diagnostic post-natal est clinique. La recherche de malformations permet de différencier les formes isolées des formes associées et des formes syndromiques. Il peut exister des formes familiales.

2.1.3 Fente vélo-palatine

Cette embryopathie de type fissuraire apparaît entre la 7^e et la 12^e semaine de grossesse suite à un défaut de fusion des processus palatins.

La FVP atteint, dans sa forme complète, le voile du palais et le palais osseux dans l'axe de sa zone de fusion médiane depuis le canal palatin antérieur (foramen incisif) jusqu'à l'extrémité de la luvette. La solution de continuité intéresse au niveau du voile la muqueuse nasale, les muscles du voile, la muqueuse buccale et au niveau du palais osseux la muqueuse nasale, l'os palatin et le maxillaire, la muqueuse buccale. La FVP met en communication la cavité buccale avec les fosses nasales en avant et avec le naso-pharynx (ou cavum) en arrière. La fusion embryologique s'effectue d'avant en arrière, ce qui explique que les formes incomplètes sont postérieures. Les formes cliniques s'échelonnent de la bifidité de la luvette, la fente vélaire (FV) partielle, la FV complète, la FVP incomplète jusqu'à la FVP complète jusqu'au foramen incisif.

Le diagnostic peut être porté en anténatal (voir ce chapitre). Le diagnostic post-natal est clinique.

La FVP sous-muqueuse est une forme particulière qui associe une déhiscence musculaire sous-muqueuse au niveau du voile et éventuellement une fente osseuse sous-muqueuse, recouverte par un plan muqueux oral et nasal. Dans ce cas, le diagnostic peut être plus difficile mais il existe des reflux de lait par le nez dès la naissance qui alertent ; le pronostic orthophonique est également engagé.

Les formes syndromiques, en particulier la délétion 22q11.1, ont un plus mauvais pronostic orthophonique qui nécessite des traitements complémentaires chirurgicaux.

2.2 Épidémiologie

Le grand groupe que constitue l'ensemble des FL/P (FL, FLA, FLP et FVP) compte parmi les malformations faciales les plus fréquentes du fait de leur regroupement en un seul grand groupe générique.

En Europe, la prévalence de cet ensemble, toutes formes cliniques confondues est d'environ 1/1 000. Il est capital de comprendre que ce sont autant de formes anatomiques, embryologiques, génétiques, familiales, syndromiques très différentes concernant en particulier leur étiologie et leur étiopathogénie. Chaque entité anatomo-clinique correspond à des anomalies de développement très différentes et chaque entité rentre ainsi dans la définition d'une maladie rare en Europe (prévalence inférieure à 1/2 000).

Les FL/P sont soit isolées, soit associées. Ces dernières comportent des formes syndromiques, des formes avec anomalies chromosomiques, des formes associées à d'autres malformations, des formes familiales. Les publications montrent des répartitions extrêmement variables de toutes ces formes cliniques selon les types de recrutements et le type d'études, mais aussi selon les origines géographiques et ethniques. La répartition des formes anatomiques est en moyenne la suivante : FL/FLA : 25 %, FLP : 50 %, FVP : 25 %.

2.2.1 Epidémiologie du groupe des fentes FL, FLA et FLP

Les FL et FLA représentent environ 25 % du groupe global des FL/P. Elles ont une incidence annuelle de 1/4 000 à 1/10 000 naissances.

Les FLP, unilatérales (FLPU) et bilatérales (FLPB), représentent 50 % du groupe total des FL/P. Elles ont une incidence annuelle de 1/2 000 à 1/5 000 naissances. Quatre-vingt à 90 % des FLP sont unilatérales, 10 à 20 % sont bilatérales.

Les FL, FLA et FLP sont deux fois plus fréquentes chez le garçon et deux fois plus fréquentes du côté gauche que du côté droit.

Soixante-dix pour cent des FL, FLA et FLP sont des anomalies isolées, non syndromiques. Trente pour cent sont des formes associées ou syndromiques. Plus de 500 syndromes ont été décrits dans lesquels la fente est une anomalie parmi d'autres.

2.2.2 Epidémiologie du groupe des fentes FV et FVP

Les FVP représentent environ 25 % du groupe global des FL/P. Elles ont une incidence annuelle de 1/3 300 à 1/10 000 naissances. La FVP est plus fréquente chez la fille.

Soixante pour cent des FVP sont isolées, 15 % des FVP ont des anomalies chromosomiques associées et 25 % des FVP sont associées ou syndromiques.

2.3 Classification

Le type de fente peut être défini et classé selon la forme anatomique. Le choix de cette classification repose sur une analyse anatomo-clinique, plus adaptée que les classifications proposées dans la littérature :

Fente de la lèvre et/ou du palais (FL/P)

- Fente du palais (FP)
 - Luvette bifide
 - Fente vélaire (FV)
 - Fente vélo-palatine (FVP)
 - Fente vélo-palatine sous-muqueuse
- Fente de la lèvre sans fente du palais (FL)
 - Fente labiale unilatérale sans fente alvéolaire (FLU)
 - Fente labiale bilatérale sans fente alvéolaire (FLB)
 - Fente labio-alvéolaire unilatérale (FLAU)
 - Fente labio-alvéolaire bilatérale (FLAB)
 - Fente bilatérale labiale/labio-alvéolaire (FL/FLA)
- Fente de la lèvre avec fente du palais (FLP)
 - Fente labio-palatine unilatérale totale (FLPU totale)
 - Fente labio-palatine unilatérale incomplète (FLPU incomplète)
 - Fente labio-palatine bilatérale symétrique (FLPB symétrique)
 - Fente labio-palatine bilatérale asymétrique (FLPB asymétrique)

2.4 Etiopathogénie

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.

Le tabagisme maternel pendant la grossesse est un facteur de risque reconnu, y compris le tabagisme passif. Il est estimé que 4 % de toutes les fentes orofaciales et 12 % des FL/P bilatérales pourraient être attribuées au tabagisme maternel périconceptionnel. Le rôle de la consommation modérée d'alcool est moins évident mais la consommation de grands volumes d'alcool sur une courte période (« binge drinking » ou alcoolisation aiguë) a été identifiée comme facteur de risque. Certains médicaments pris pendant le premier trimestre de la grossesse, incluant des antagonistes du folate, pourraient augmenter le risque de FL/P, ainsi que la prise de médicaments contenant du valproate. L'absence de supplémentation en acide folique avant et pendant la grossesse a été associée aux FL/P dans certaines populations. Les études sont discordantes quant à un effet préventif d'une supplémentation périconceptionnelle en acide folique. L'exposition maternelle aux éthers de glycols serait associée aux FL/P. Le diabète maternel prégestationnel et gestationnel serait associé aux FL/P et FP. Le rôle de l'obésité maternelle est plus controversé.

Des gènes candidats ont été décrits dans plusieurs études comme ayant un rôle dans les FL/P non syndromiques : *IRF6*, le locus *8q24*, *VAX1*, *MSX1*, *FOXE1*, *MYH9*, *MAFB*, *ABCA4*, le locus *17q22*, *BMP4* et *FGFR2*. Les résultats de méta-analyses récentes utilisant différentes approches d'étude « gène candidat » (études d'association et de liaison pangénomiques) confirment également des associations entre les gènes *TGFA*, *CRISPLD2*, *MTHFR*, *BMP4*, *WNT3*, *RFC1*, le locus *20q12* et le risque de FL/P.

Certains polymorphismes du gène *MAFB* seraient associés à un risque accru de FL/P. De plus, des polymorphismes seraient associés à un risque accru de FL/P pour certaines origines ethniques seulement. Des études complémentaires restent actuellement nécessaires, au vu du faible niveau de preuves des études existantes et des résultats contradictoires parfois rapportés.

Des gènes ont été associés plus particulièrement à un type de fente. C'est le cas par exemple du locus *1p33* et des gènes *GRHL3* et *SMC2*, associés aux FP.

Un nombre important d'études suggère l'interaction de facteurs génétiques et environnementaux pour modifier le risque de FL/P. Certaines voies de signalisation métaboliques pourraient avoir un rôle dans le développement des FL/P (ex. pour l'alcool et le tabac). Des hypothèses expliquant les mécanismes d'action ont été émises mais nécessitent confirmation par des études intégrant la génétique et les risques environnementaux.

Il peut exister des formes familiales de FL/P. Sur une étude longitudinale norvégienne, parmi les parents au premier degré, le risque relatif de récurrence de la fente était de 32 (intervalle de confiance à 95 % 24,6 à 40,3) pour toute FL et de 56 (37,2 à 84,8) pour la FP uniquement (différence $P = 0,02$). Le risque de fentes chez les enfants de mères et de pères touchés était similaire. Les risques de récurrence étaient également similaires pour les paires parents-enfants et frères et sœurs. Le risque entre une FL et une FP était de 3,0 (1,3 à 6,7). La gravité du cas primaire n'était pas liée au risque de récurrence.

3 Diagnostic

3.1 Objectifs

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

Objectifs en période prénatale :

- prise en charge dans le cadre d'un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic PréNatal (CPDPN),
- réalisation d'une échographie de référence afin de confirmer le diagnostic et de rechercher d'éventuelles malformations associées,
- discuter l'indication d'investigations complémentaires pouvant préciser le pronostic (échocardiographie, IRM),

- consultation de génétique et discussion d'une ponction de liquide amniotique,
- consultation en chirurgie pédiatrique spécialisée, si possible auprès de l'équipe chirurgicale qui prendra l'enfant en charge,
- selon le type de FL/P, organiser la naissance dans une maternité de niveau 3 avec chirurgie pédiatrique maxillo-faciale.

Lorsque le diagnostic est établi en période post-natale :

- confirmer, préciser ou redresser le diagnostic lors de l'examen néonatal,
- prendre en charge les troubles fonctionnels attachés à la FL/P,
- rechercher et prendre en charge les éventuelles anomalies associées,
- informer les parents sur le projet thérapeutique proposé à leur enfant.

La découverte d'une FL/P est toujours une situation particulièrement éprouvante pour les parents. Celle-ci peut les plonger dans un profond désarroi. Aussi, un accompagnement psychologique est souvent proposé dès l'annonce, en complément de la prise en charge médico-chirurgicale.

3.2 Professionnels impliqués

- Echographiste de dépistage (gynécologue, sage-femme, radiologue)
- Echographiste de référence dans le cadre des CPDPN
- Obstétricien
- Sage-femme
- Chirurgien maxillo-facial, plasticien ou chirurgien pédiatre avec compétences en chirurgie plastique
- Généticien
- Pédiatre de spécialité
- Néonatalogiste
- Psychologue/psychiatre
- Puéricultrices et auxiliaires de puériculture

3.3 Diagnostic anténatal

Le dépistage des FL/P est le plus souvent réalisé lors de l'échographie systématique du deuxième trimestre réalisée entre 20 et 24 semaines d'aménorrhée (SA). La prise en charge anténatale de cette malformation est multidisciplinaire car plusieurs spécialistes sont impliqués dans l'approche diagnostique et pronostique. La place du gynécologue-obstétricien est centrale dans cette prise en charge.

3.3.1 Modalités du diagnostic anténatal

Lorsqu'une FL/P est suspectée ou diagnostiquée, la patiente intègre un parcours de soins en étapes dans le cadre du processus habituel de la médecine fœtale.

Échographie de dépistage

La détection anténatale des FL/P repose sur l'échographie de dépistage. Cet examen est proposé à titre systématique à toutes les femmes enceintes : il est pris en charge par l'Assurance Maladie et présente l'avantage d'être à la fois relativement peu coûteux et non invasif. Il est toutefois opérateur dépendant.

Le contrôle de la lèvre supérieure fait partie des recommandations professionnelles opposables relatives au contenu de l'échographie de dépistage, établies en 2010 par le Comité National Technique de l'Echographie de Dépistage et révisées en 2016 par la Conférence Nationale pour l'Echographie Obstétricale et Fœtale.

Le compte-rendu de l'examen du deuxième trimestre doit faire apparaître que l'item « Continuité de la lèvre supérieure » a été validé. D'autre part, une coupe frontale dite « nez-bouche » doit figurer parmi les 13 clichés minima qui sont annexés au compte-rendu.

En revanche, le contrôle de l'intégrité du palais secondaire n'est pas un item opposable en dépistage systématique car sa reproductibilité est incertaine en population d'échographistes. Ceci peut expliquer en partie le faible taux de détection des FP.

Si la mise en place de protocoles a substantiellement contribué à améliorer le taux de détection des FL, FLA et FLP ces dix dernières années, la sensibilité du dépistage reste toutefois imparfaite du fait de certains facteurs limitants d'ordre technique et humain :

- IMC maternel élevé, oligoamnios,
- position fœtale défavorable (face postérieure, tête enclavée, interposition de membres),
- âge gestationnel tardif,
- opérateur peu expérimenté.

Les signes d'appel en faveur d'une fente impliquant la lèvre supérieure sont habituellement révélés par la coupe nez-bouche : rupture de la continuité de l'arc labial, déformation de l'orifice narinaire, déviation de la columelle et du septum nasal par étirement (annexe 4).

L'étude du « profil » sur une coupe sagittale de la face, qui fait également partie des items à contrôler au cours de l'examen de dépistage, peut orienter vers une FL/P. L'observation d'un bourgeon charnu et/ou osseux est en faveur d'une FL ou fente labio-maxillaire bilatérale ; un rétrognathisme suggère de manière indirecte la possibilité d'une FP. La coupe sagittale n'est toutefois pas adaptée pour mettre en évidence un défaut du palais secondaire car l'interface de la base du vomer produit une ligne échogène pouvant en imposer pour la présence d'un toit osseux supra-lingual.

Échographie de référence

La détection d'une FL/P impose la réalisation secondaire d'une échographie à visée diagnostique ou de référence dont la vocation est de préciser au mieux la nature de la fente et de rechercher d'éventuelles malformations associées susceptibles de péjorer le pronostic. Le protocole de ces examens spécialisés diffère de celui du dépistage systématique.

L'opérateur qui mène cet examen de deuxième intention cherche à décrire, à l'aide de coupes multiples et sériées, le caractère unilatéral, bilatéral ou médian de la malformation, l'aspect de la lèvre supérieure, des narines, de la pointe du nez, des alvéoles, de l'arc maxillaire, du palais osseux et si possible du palais vélaire. La position relative de la langue et du pogonion sont également des données importantes du bilan local. L'éventualité d'une fente faciale, de pronostic différent de celui des FL/P, doit être écartée.

Compte-tenu des ombres acoustiques générées par les structures osseuses qui environnent le palais, la seule voie d'accès échographique informative est un plan transverse trans-lingual légèrement incliné vers le haut, ce qui implique que la tête fœtale ne soit pas fléchie. A ces conditions, la FP apparaît comme une rupture de la continuité du palais postérieur, traduisant la persistance de l'écartement des processus palatins. L'accès au palais vélaire est difficile, la visualisation d'une luette d'aspect habituel présente une bonne valeur prédictive négative.

L'échographie 2D permet le plus souvent de répondre à ces objectifs. La solution 3D, qui repose sur une sommation de plans 2D, ne s'affranchit pas des artéfacts osseux. En revanche, elle présente l'avantage de pouvoir conserver des volumes à partir desquels il est possible de reconstruire rétrospectivement différents plans de coupe dans l'espace. Le très populaire mode « reconstruction de surface », qui produit des images saisissantes de la face, peut aider à décrire et expliquer l'anomalie mais aussi heurter les familles. Le niveau d'expérience de l'échographiste au maniement de cette technique est déterminant car l'exploitation clinique des images 3D dépend directement de la qualité des volumes acquis.

Chez les patientes ayant un risque de récurrence de FL/P augmenté par rapport à la population générale, du fait notamment d'un antécédent personnel ou familial, une échographie de référence peut être proposée à partir de 15 SA.

Selon la base de données OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), 679 anomalies génétiques sont répertoriées pour la clé de recherche « cleft lip and palate », 2 280 pour « cleft lip or palate » et 1 749 pour « cleft palate ». La possibilité d'une forme syndromique de FL/P (30 % des FL, FLA, FLP et 40-50 % des FP), ainsi que la diversité des syndromes décrits, justifient la recherche d'anomalies associées, temps important du bilan de référence. Il nécessite que l'échographiste connaisse les syndromes ou ensembles polymalformatifs les plus fréquemment associés à une FL/P. Ce bilan se doit d'être le plus exhaustif possible car tous les appareils peuvent être impliqués.

Prise en charge pluridisciplinaire

A l'issue de l'échographie de référence, la concertation multidisciplinaire au sein d'un CPDPN est essentielle.

Le généticien est sollicité pour rechercher chez le couple les stigmates d'une éventuelle affection génétique susceptible d'orienter l'échographiste vers la recherche de signes spécifiques, pour proposer une amniocentèse en vue de la réalisation d'un examen de l'ADN fœtal, examen ciblé (FISH [Hybridation In Situ en Fluorescence]) et pangénomique (ACPA, [analyse chromosomique sur puce à ADN], CGH-array [puce d'hybridation génomique comparative]).

Une IRM peut être indiquée pour compléter l'échographie, notamment devant l'observation d'anomalies cérébrales associées ou devant des limitations techniques de l'échographie. Dans de plus rares situations, une tomodensitométrie (TDM) peut être discutée lorsqu'une anomalie osseuse est avérée ou suspectée.

L'avis de pédiatres spécialisés peut être requis lorsque l'imagerie a révélé une autre anomalie associée (cardiopédiatre, neuropédiatre, néphropédiatre, etc.).

La consultation anténatale avec un chirurgien compétent dans la prise en charge des FL/P permet de délivrer des précisions sur le type de la fente et d'envisager avec le couple le probable projet thérapeutique pour l'enfant à naître. Cette première prise de contact avec l'équipe de chirurgie réparatrice aide les parents à se projeter.

La plupart des équipes obstétricales proposent une prise en charge du couple par des psychologues entraînés aux spécificités de la médecine prénatale.

Si le bilan pluridisciplinaire fait apparaître que la FL/P s'inscrit dans le cadre d'un syndrome et/ou d'une anomalie génétique de mauvais pronostic, sans solution thérapeutique curative et si, après information, le couple formule une demande d'interruption de grossesse, le CPDPN devra se prononcer sur la recevabilité de cette demande.

3.3.2 Distinction entre formes isolées et formes syndromiques

Groupe des FL, FLA et FLP

Soixante-dix pour cent des FL, FLA et FLP sont des anomalies isolées, non syndromiques.

L'interrogatoire recherche un antécédent familial de FL/P qui augmente le risque de récurrence. Il étudie les facteurs environnementaux pendant les trois premiers mois de grossesse tels que la nutrition, une infection virale, l'exposition à des produits tératogènes tels que l'alcool, le tabac, les solvants organiques, les pesticides ou les médicaments (antiépileptiques, immunosuppresseurs, rétinoïdes, etc.).

Trente pour cent des FL, FLA et FLP sont des formes associées ou syndromiques.

Elles peuvent être associées à différents types de malformations au sein d'un cadre ou hors cadre syndromique : cardiovasculaires, squelettiques, uro-génitales et rénales, digestives, système nerveux, des organes des sens et du développement psycho-moteur.

Les formes syndromiques regroupent au moins 500 syndromes connus dans lesquels la fente est une anomalie parmi d'autres. Les syndromes associés les plus fréquents sont :

- syndrome de Goldenhar (25 % de FLP, hérédité exceptionnelle) (voir PNDS microsomies craniofaciales)
- syndrome de Van der Woude (50% de FLP ou FVP - *IRF6* 1q32-q41)
- syndrome EEC (*TP63*, 7q21)
- syndrome Oto-Palato-Digital (lié à l'*X*)
- syndrome Facio-Génito-Poplité (*IRF6* - 1q32-q41)
- syndromes Oro-Facio-Digitaux (OFD)
- arthrogrypose
- délétion 22q11.1 (ou syndrome de Di George ou syndrome vélo-cardio-facial) (voir PNDS spécifique)
- syndrome de Kallmann.

Le syndrome de Van der Woude (1 pour 30 000 naissances) est exemplaire des problèmes diagnostiques (clinique, phénotype, génotype) et thérapeutiques (hypoplasie osseuse et tissulaire, agénésies dentaires) et donc de la nécessité d'un travail concerté d'un ensemble de spécialistes expérimentés et regroupés en un centre unique pour établir les conduites thérapeutiques. Il associe une FLP (50 %) avec une hypoplasie des tissus mous et osseux (100 %), des fistules de la lèvre inférieure (88 %), une hypo/oligodontie (100 %). Le pronostic morphologique et fonctionnel est moins bon que pour une fente isolée, en rapport direct avec le syndrome et l'hypoplasie tissulaire. Son mode de transmission est autosomique dominant à forte pénétrance. Les mutations intéressent les gènes *IRF6* et *GRHL3*. Dans l'expérience du Centre de Référence MAFACE, 11 % des patients porteurs de FLP non syndromique ont aussi une mutation *IRF6* et 4 % une mutation de *MSX1*, sans syndrome de Van der Woude.

Groupe des FV et FVP

Soixante pourcent des FVP sont isolées.

Quinze pourcent des FVP présentent des anomalies chromosomiques (ex. trisomie 21).

Vingt-cinq pourcent des FVP sont associées ou syndromiques.

Certaines FV/P sont associées à différents types de malformations non syndromiques : cardiovasculaires, squelettiques, uro-génitales et rénales, cérébrales, organes des sens, digestives, retard psychomoteur. Les autres formes sont syndromiques. Les syndromes les plus fréquents sont :

- séquence de Pierre Robin isolée ou syndromique (voir PNDS spécifique) : syndrome CHARGE (voir PNDS spécifique), délétion 22q11.2 (voir PNDS spécifique), syndrome de Stickler,
- syndrome de Van der Woude (50% de FLP ou FVP - *IRF6* 1q32-q41),
- syndrome de Goldenhar (voir PNDS microsomies craniofaciales),
- syndrome de Treacher-Collins,
- syndrome de Rubinstein-Taybi,
- syndrome VACTERL,
- syndrome oto-palato-digital.

Le pronostic des formes syndromiques est nettement moins bon, en particulier au plan orthophonique.

3.4 Annonce du diagnostic et information du patient

Une bonne préparation des futurs parents au traitement de la malformation permet sans aucun doute de diminuer le retentissement psychologique sur eux-mêmes mais également, à terme, sur l'enfant. La fragilité dépressive maternelle et paternelle est pourtant relevée dans plusieurs études et son effet sur l'attachement futur également. Un psychologue ou un pédopsychiatre est un contributeur nécessaire à envisager au sein de l'équipe de soins ou

en lien avec ce dernier. Afin de mieux préparer la famille du patient au long chemin à parcourir, le rôle du conseil prénatal est devenu la pierre angulaire de la prise de décision initiale, non seulement pour déterminer comment traiter au mieux le patient, mais également pour permettre aux futurs parents de se préparer à la naissance de ce nourrisson différent de ce qu'ils attendaient, et de cheminer vis-à-vis du diagnostic.

L'absence de diagnostic anténatal est pointée comme pouvant représenter un facteur de fragilité pour les parents dans la période précédant la première chirurgie. Il convient donc d'y être particulièrement attentif.

Des documents écrits résumant les différentes étapes de la prise en charge sont très utiles aux parents pour se repérer dans la somme d'informations fournies au moment de l'annonce du diagnostic.

3.5 Conseil génétique

Il convient de séparer deux groupes de FL/P : les formes isolées et les formes syndromiques, dont les étiologies et facteurs génétiques diffèrent. Une origine multifactorielle est le plus souvent retenue dans la genèse des FL/Ps isolées, avec une interaction complexe entre facteurs environnementaux et facteurs génétiques, et une hérédité mendélienne monogénique ou purement environnementale peuvent être observées. Ainsi le tabagisme maternel augmente le risque de FLP de 1,3. De nombreux gènes ont été impliqués dans les formes mendéliennes de FL/Ps isolées, avec pour les FP, l'existence d'une hétérogénéité génétique importante. Certains gènes peuvent être responsables de différents types de FL/P et/ou impliqués dans des formes isolées et syndromiques (*MSX1*, *FOXE1*, *IRF6*.....). L'interrogation de différentes bases de données de génétique retrouve plus de 550 syndromes avec FL/P. Cependant, la distinction entre FL/Ps syndromiques et non-syndromiques n'est pas toujours évidente, avec de possibles symptômes additionnels discrets ou n'apparaissant que plus tardivement dans la vie. Il est ainsi indispensable pour envisager un conseil génétique adapté, ainsi que proposer une prise en charge adéquate et optimale, de préciser le cadre étiologique de la FL/P. L'établissement de l'arbre généalogique est nécessaire pour rechercher une forme mendélienne de FL/P. En complément de l'enquête familiale, de l'examen clinique endobuccal et de la région orofaciale, l'évaluation clinique globale recherchera des symptômes additionnels, l'existence d'un retard de développement et fera discuter un bilan malformatif guidé par la clinique - examen ophtalmologique et ORL, échographies cardiaques, rénales, radiographies de squelette et imagerie cérébrale, etc.

Le conseil génétique est différent si la FL/P est isolée ou syndromique. Dans les formes isolées, une fois une forme mendélienne éliminée, le conseil génétique se base sur un risque empirique avec un risque de récurrence au sein d'un couple avec un premier enfant atteint de 2 à 3 % pour une FL unilatérale, de 4 % pour une FLP et de 1,8 % pour une FP ; le sexe et l'ethnie de l'enfant atteint sont d'autres facteurs à prendre en compte. En cas de FL/P syndromique, le pronostic et le risque de récurrence sont sous-tendus par l'identification du diagnostic étiologique. Actuellement, différents tests génétiques à visée diagnostique sont accessibles, incluant les analyses sur puce à ADN, le séquençage de panel de gènes dédiés aux FL/P et le séquençage à haut débit. En l'absence de stratégie diagnostique clairement établie dans les FL/P, les indications à proposer des tests génétiques diagnostiques restent basées sur l'enquête familiale, la présence d'autres malformations et/ou le type de fentes. Ainsi, l'association d'une FL/P à un symptôme additionnel, une histoire familiale positive, une suspicion de diagnostic syndromique spécifique ou une fente atypique doivent faire proposer des investigations génétiques.

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 FL/P et permettre un accès simple, notamment dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025.

4 Prise en charge néonatale

4.1 Objectifs

- En prénatal et postnatal, évaluer les répercussions psychologiques pour les parents et la fratrie, évaluer les soutiens familiaux,
- dispenser une information adaptée et personnalisée aux parents, apporter un soutien psychologique, informer sur l'existence d'associations de patients/parents,
- favoriser l'implication des parents dans les soins de leur bébé au plus tôt après la naissance,
- organiser dès le diagnostic la prise en charge pluridisciplinaire dans un centre expert du réseau MAFACE,
- évaluer dès la naissance les éventuelles difficultés associées (problèmes respiratoires, d'alimentation), notamment dans les formes syndromiques et polymalformatives.

4.2 Professionnels impliqués

- Obstétricien
- Sage-femme
- Infirmière
- Puéricultrice
- Chirurgien
- Pédiatre de maternité, néonatalogiste
- Psychologue
- Assistante sociale
- Généticien
- Oto-rhino-laryngologiste
- Pédodontiste
- Orthodontiste
- Orthophoniste
- Prothésiste
- Radiologue

4.3 Prise en charge néonatale

La prise en charge doit obligatoirement être réalisée dans un centre expert du réseau MAFACE (annexe 2).

Suite au diagnostic anténatal d'une FL/P, il peut être utile de faire en sorte qu'un néonatalogiste ou un pédiatre soit disponible au moment de l'accouchement pour détecter d'éventuelles difficultés respiratoires ou d'autres anomalies congénitales.

La prise en charge néonatale est multidisciplinaire et débute dès la suspicion du diagnostic suivant l'échographie de dépistage des malformations. Pour les parents qui attendent un enfant avec une FL/P, le conseil prénatal devrait faire appel à un chirurgien compétent dans la prise en charge des FL/P d'un centre MAFACE qui pourrait discuter avec les parents de la possibilité de mettre une orthèse palatine dès la période néonatale pour faciliter l'alimentation au biberon et aider à la propulsion linguale.

Pour optimiser la prise en charge de l'enfant, il faut recourir à un grand nombre de spécialistes expérimentés pour les FL/P : soins infirmiers néonataux, chirurgien maxillo-facial, orthophoniste, oto-rhino-laryngologiste, pédodontiste, orthodontiste, psychologue et

généticien. Des approches pluridisciplinaires depuis la naissance et au-delà de l'enfance sont nécessaires.

Le moment optimal pour la première évaluation de l'enfant par l'équipe prenant en charge la FL/P est le début de vie. Il est important que les parents soient informés rapidement de la présence chez leur enfant d'anomalie(s) congénitale(s). Un pédiatre devrait être impliqué dans la communication de l'information au cours des premières heures suivant l'accouchement. Idéalement, les parents devraient être mis en contact avec un membre de l'équipe multidisciplinaire dans les 24-72 heures suivant la naissance.

Au cours de la période suivant l'accouchement, les problèmes les plus importants que l'on puisse rencontrer sont les problèmes respiratoires (en particulier pour les enfants affectés également d'une séquence de Pierre Robin, voir PNDS spécifique) et les difficultés d'alimentation. Une fois qu'un bébé est né avec une FL/P, il est impératif de s'assurer qu'il n'y a pas d'autre comorbidité et que l'alimentation est optimisée, que ce soit au sein, avec un biberon traditionnel ou spécial pour nourrisson avec fente. Des instructions et une assistance spéciales devraient être fournies aux parents concernant notamment les problèmes d'alimentation. A l'hôpital, un consultant en lactation ou un orthophoniste peuvent être consultés pour guider et accompagner les parents. Des conseils seront donnés concernant l'allaitement maternel au sein et/ou la prise des biberons. Plusieurs types de biberons peuvent être proposés mais le plus souvent ce sont les biberons à tétines ramollies et débit réglable qui s'avèrent les plus efficaces.

Consultation chirurgicale

Le moment optimal pour la première évaluation morphologique et alimentaire d'un enfant présentant une malformation congénitale se situe dans les premiers jours de vie. Les évaluations ultérieures doivent être programmées à intervalles réguliers. La fréquence et le contenu spécifique de chacune de ces évaluations sont déterminés par la condition et les besoins du nourrisson et de la famille. Une surveillance régulière par l'équipe soignante est recommandée, d'abord pour guider l'alimentation, évaluer la succion-déglutition et la croissance staturo-pondérale et ensuite pour surveiller les éventuels troubles auditifs, de la parole et du développement psycho-moteur.

Le chirurgien a pour rôle d'identifier et de confirmer les anomalies anatomiques et de déterminer la forme clinique de la malformation (en identifiant également les syndromes concomitants possibles). Toute la bouche doit être examinée à l'aide d'un abaisse-langue et d'une palpation pouvant être utile pour percevoir des altérations de la sous-muqueuse. La cavité buccale doit également être examinée pour évaluer la largeur de la fente du palais dur et/ou du palais mou, la présence ou l'absence de luvette bifide. La régurgitation nasale des liquides, une luvette bifide ou la présence d'une zone centrale translucide sont d'autres signes importants pour le chirurgien pouvant faire suspecter une FV sous-muqueuse.

En cas de FLP ou FP, la mise en place d'une orthèse peut être indiquée en cas de difficultés alimentaires, malgré l'utilisation de tétines adaptées et l'application des conseils prodigués, ou en présence d'une ulcération vomérienne douloureuse, compromettant l'alimentation.

Les nourrissons doivent être examinés minutieusement dans la salle d'accouchement, en identifiant tout problème de voies respiratoires (signes de détresse respiratoire) et un examen clinique complet (faciès, périmètre crânien, fontanelles, forme des oreilles, extrémités, organes génitaux, etc.) doit être effectué afin de détecter d'éventuelles malformations associées pouvant suggérer une forme syndromique. Il est alors très important d'en informer rapidement les parents.

Une relation continue, depuis la période anténatale jusqu'à la fin de la croissance, entre l'équipe pluridisciplinaire du centre MAFACE, le patient et sa famille permet un suivi

longitudinal des progrès et permet l'identification de nouvelles préoccupations en temps opportun (2). Cette collaboration entre le chirurgien, le pédiatre, l'orthophoniste, le pédodontiste, l'orthodontiste, le psychologue et l'infirmière est essentielle à une bonne évaluation des besoins et à la prise en charge.

Soins infirmiers

Les troubles de l'alimentation sont courants dans les premiers jours de la vie et des conseils spécialisés en matière d'alimentation devraient être fournis.

Un ou plusieurs membres de l'équipe multidisciplinaire - généralement l'infirmière de l'équipe ou un autre spécialiste de l'alimentation désigné - devraient fournir les services suivants en fonction des besoins du nourrisson :

- contacter la famille immédiatement après la naissance pour fournir de l'aide pour l'alimentation et proposer d'autres informations de base en collaboration avec le médecin de proximité, c'est-à-dire le pédiatre de ville ou le médecin de famille,
- assurer une évaluation hebdomadaire de l'apport nutritionnel et de la prise de poids au cours du premier mois de vie,
- maintenir le soutien à la famille par des appels téléphoniques, des visites et, le cas échéant, une orientation vers des services de santé à domicile (HAD),
- renforcer les informations fournies à l'hôpital au moment de la sortie de l'enfant en ce qui concerne les techniques permettant d'assurer la liberté des voies respiratoires : le positionnement du nourrisson, et dans les situations où l'enfant présente d'autres anomalies associées, l'insertion de la sonde nasogastrique, les soins d'une trachéotomie, la surveillance cardiaque et/ou de l'apnée, quand ces soins sont indiqués,
- assister la famille dans le suivi des soins otolaryngologiques et/ou audiolinguistiques. Aider à organiser le dépistage auditif chez le nouveau-né s'il n'a pas été effectué au moment de la naissance.

5 Prise en charge : chirurgie primaire

5.1 Objectifs

- Définir et organiser la prise en charge pluridisciplinaire dans un centre expert du réseau MAFACE,
- garantir l'obtention de résultats optimaux sur le plan esthétique et fonctionnel, avec des effets négatifs minimes sur la croissance faciale,
- dispenser une information adaptée et personnalisée aux parents, apporter un soutien psychologique, les informer de leurs droits sociaux, informer sur l'existence d'associations de patients/parents,
- évaluer et prendre en charge les éventuelles difficultés associées, notamment dans les formes syndromiques et polymalformatives.

5.2 Professionnels impliqués

- Chirurgien compétent dans la prise en charge des FL/P (chirurgien maxillo-facial, chirurgien plastique ou chirurgien pédiatrique à compétence en chirurgie plastique)
- Anesthésiste pédiatrique
- Radiologue
- Prothésiste
- Infirmière
- Puéricultrice
- Pédiatre

- Généticien
- Psychologue
- Assistante sociale
- Oto-rhino-laryngologiste
- Orthophoniste
- Pédodontiste
- Orthodontiste

5.3 Prise en charge et traitements chirurgicaux

La réparation primaire des FL/P a pour objectif un repositionnement des structures anatomiques, pour obtention d'une normalisation morphologique et fonctionnelle.

Au sein du Centre de Référence, le protocole de traitement reprend la chronologie décrite par Talmant dont les grands principes sont une chirurgie en plusieurs étapes en limitant la rançon cicatricielle, et en insistant sur la restauration de la ventilation nasale, source de troubles de croissance du tiers médian de la face.

Les fentes produisent des distorsions de la peau, des muscles, du cartilage, des muqueuses, des dents et des os, et chacun de ces éléments est important en raison de ses effets sur la ventilation nasale, la croissance faciale et dento-squelettique, la phonation, l'audition, la communication, l'expression du visage et l'apparence.

La réparation chirurgicale de la FL/P vise à rétablir le fonctionnement du sphincter oronasal et la relation complexe entre les anneaux musculaires péri-oraux et périnasaux sans compromettre la croissance et le développement médio-facial ultérieurs. En effet, la restauration de la ventilation nasale précoce conditionne la croissance faciale. Il est fortement recommandé qu'un anesthésiste expérimenté en pédiatrie soit présent pour toutes les interventions chirurgicales impliquant des enfants porteurs de malformations faciales congénitales.

L'étude Eurocleft a identifié 194 protocoles chirurgicaux différents pour la chirurgie primaire dans plus de 201 centres de prise en charge, mais n'a pas montré qu'un protocole était supérieur aux autres. La chirurgie primaire de fente doit garantir l'obtention de résultats optimaux sur le plan esthétique et fonctionnel (développement de la parole), avec des effets négatifs minimes sur la croissance faciale. Le traitement de la FL/P nécessite un suivi multidisciplinaire car la chirurgie impacte toute la vie d'un enfant jusqu'à l'âge adulte.

La chirurgie primaire des FL/P doit être réalisée par un chirurgien expérimenté et qualifié, selon un protocole convenu par l'équipe médicale. D'autres procédures correctives peuvent être nécessaires pour certains patients dans les années suivantes et doivent également être effectuées par un chirurgien expérimenté et qualifié selon un protocole convenu par l'équipe. Pour les chirurgiens traitant de cette question, la lèvre, le nez et la croissance ultérieure doivent constituer une priorité égale. Ils doivent offrir à l'enfant toutes les possibilités de réparation pour l'empêcher de souffrir, notamment de troubles psychologiques.

La chirurgie primaire doit respecter les règles de prise en charge et de prévention de la douleur post-opératoire, et notamment peut s'aider de l'anesthésie loco-régionale.

Protocole du CRMR coordonnateur MAFACE

Au sein du Centre de Référence coordonnateur MAFACE (Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris) le protocole est le suivant :

Première étape : la réparation de la lèvre, du nez et du voile du palais (cheilorhinoplastie primaire associée à la véloplastie intravélaire)

Cette première étape chirurgicale est pratiquée autour de trois mois en présence de FL/A et autour de six mois en cas de FLP.

Le voile est reconstruit selon la technique de véloplastie intravélaire décrite initialement par Kriens en 1967, reprise et améliorée par Sommerlad.

Une chéilorhinoplastie, uni- ou bilatérale en fonction de la forme anatomique de la fente, est réalisée durant le même temps opératoire selon la technique de Millard modifiée.

Une rhinoseptoplastie est associée pour repositionner le cartilage alaire et la cloison nasale, qui est toujours déviée du côté opposé à la fente. La réparation musculaire est essentielle, car c'est elle qui donnera la forme de la lèvre, sa symétrie mais également le bon positionnement de l'aile du nez. La déformation nasale de la FL primaire est définie comme une distorsion nasale liée à la déviation septale, l'insertion du muscle nasalis transverse et la déhiscence osseuse. Les caractéristiques de la déformation nasale de la lèvre fendue unilatérale et bilatérale diffèrent en raison de l'asymétrie, mais la base anatomique est très similaire.

La rhinoplastie primitive a été largement pratiquée avec de bons résultats en termes de symétrie nasale. Ce protocole chirurgical présente un bénéfice statistiquement significatif en termes de déviation du septum dans les formes unilatérales. Cette dissection n'agit que sur le septum cartilagineux mais ne rétablit pas la déviation du septum osseux. Une conformation narinaire post-opératoire maintient les résultats de la rhinoplastie primaire.

Concernant les FL/P bilatérales, le protocole est le même. Autour de trois mois (FL/A) ou six mois (FLP), une cheilorhinoplastie primaire bilatérale est réalisée en un temps avec correction complète de la déformation nasale par élongation simultanée de la columelle. La surveillance de la bonne coloration du lambellule en postopératoire est indispensable. Un conformateur narinaire amovible est indispensable pendant les quatre à six premiers mois postopératoires. Les experts recommandent de permettre la prise en charge par l'Assurance Maladie des conformateurs narinaires prescrits par les équipes des centres de référence ou de compétence maladies rares.

La fermeture du voile avec une véloplastie intravélaire de Sommerlad est réalisée dans le même temps sans toucher au vomer, dont l'intégrité garantit la vascularisation du prémaxillaire.

Cette intervention n'est pas recommandée en période néonatale ou à un stade très précoce non seulement en raison des risques anesthésiques, mais également du fait de la fragilité des structures musculaires du voile et des cartilages du nez, ainsi que du risque de fracture du prémaxillaire.

Une orthopédie maxillaire préopératoire visant à améliorer la position des segments alvéolaires maxillaires et/ou à améliorer les résultats esthétiques du nasolabium avant la fermeture chirurgicale de la FLP principalement bilatérale peut être indiquée chez certains nourrissons. Ceci reste très controversé dans la littérature. Hosseini *et al.* ont montré dans une revue que les appareillages d'orthopédie dentofaciale préopératoire étudiés ne semblaient pas présenter d'effets significatifs comparés les uns aux autres, ni à une absence de traitement.

Aucune attelle de membre supérieur ou immobilisation de l'enfant n'est nécessaire en post-opératoire. Le nourrisson est positionné en décubitus dorsal et proclive, libre de ses mouvements.

Deuxième étape : la fermeture de la fente osseuse résiduelle

Ce deuxième temps est programmé entre 12 et 18 mois, après le rétrécissement spontané de la fente du palais osseux observé après la fermeture simultanée de la lèvre et du voile.

Cette chronologie des temps opératoires, mise en œuvre depuis plus de 30 ans, est essentielle car on assiste dans l'année qui suit à une telle réduction spontanée de la largeur de la fente résiduelle du palais osseux que l'on peut en réaliser la fermeture dans de meilleures conditions sans décollements extensifs ni zones cruentées délétères pour la croissance faciale ultérieure.

La largeur résiduelle permet le plus souvent de fermer en deux plans la FP par rapprochement de la muqueuse nasale et de la fibromuqueuse palatine sans laisser de zones osseuses dénudées. Il a été en effet largement démontré qu'une cicatrisation secondaire était la cause directe de troubles de croissance maxillaire. La fente osseuse est fermée jusqu'à la zone rétroalvéolaire ; la fente alvéolaire (FA) elle-même est laissée libre de tout geste chirurgical. Il est capital d'éviter toutes les techniques classiques de Push Back ou de lambeau vomérien en un plan faisant appel à la cicatrisation secondaire de surfaces tissulaires ou osseuses périphériques dénudées qui conduiraient à des cicatrices rétractiles à vie. Les lambeaux de Veau-Wardill ont un impact négatif sur la croissance maxillaire transversale et sagittale.

Le simple soulèvement des tissus mitoyens de la fente et leur suture en deux plans ne laisse aucune surface dénudée à l'origine de cicatrices rétractiles par épithélialisation secondaire qui accompagnent toutes les autres techniques. On préserve ainsi la largeur de la voûte palatine et donc celle du plancher des fosses nasales. Quand on sait qu'un gain de 1 mm sur la largeur de la valve nasale multiplie par quatre la puissance du débit d'air qui passe à ce niveau (Loi de Poiseuille), on comprend l'importance qu'il y a à tenir compte de tous ces facteurs pour une bonne ventilation nasale.

Si cette fermeture n'est pas possible (dans de rares cas), elle sera complétée ultérieurement en même temps que la fermeture de la FA vers l'âge de quatre ans.

En cas de FL/P bilatérale, la fente résiduelle du palais osseux qui s'est rétrécie spontanément est fermée en deux plans sans dénudation osseuse. Les fentes gingivo-alvéolaires sont laissées ouvertes.

L'étude menée par Dissaux *et al.* a permis de tester un protocole d'évaluation basé sur une population uniforme et sur des critères fiables. La réparation du palais en deux temps décrite par Talmant, y compris par véloplastie intravélaire de Sommerlad, semble combiner deux résultats positifs : un impact moins négatif sur la croissance maxillaire et un bon développement de la parole. En revanche, la réparation précoce entre trois et six mois du palais dur et la fermeture de la FA par greffe périostée dans le même temps étaient associées à un moins grand nombre de fistules dans la FLP, mais semblaient avoir un impact négatif sur la croissance maxillaire antéro-postérieure.

Troisième étape : la gingivopériostoplastie associée à une greffe osseuse

La FA étant laissée indemne de toute cicatrice, cette intervention constitue le dernier temps primaire de fermeture de la fente. Elle est effectuée entre quatre et six ans après préparation orthodontique en denture temporaire. Une correction de l'endoalvéolie du petit fragment et notamment de la position de la canine par expansion est réalisée à l'aide soit d'un quadhélix scellé sur les molaires temporaires soit d'un disjoncteur scellé ou sur gouttière, lorsque l'enfant est en denture mixte. Le choix de la méthode d'expansion est laissé à l'orthodontiste en fonction de la denture et de la préparation à effectuer. L'objectif est de retrouver une distance inter-canine maxillaire supérieure de 4 mm à celle de sa référence mandibulaire pour reconstruire précisément la pièce manquante de l'arcade alvéolaire et de l'orifice piriforme. Après obtention d'une distance de canine à canine (CC') d'environ 32 à 35 mm, un quadhélix amovible est mis en place juste avant l'intervention.

Le geste de gingivopériostoplastie est associé systématiquement à une greffe d'os spongieux iliaque. La qualité de la muqueuse, indemne de toute cicatrice, est très bonne et

permet dans tous les cas une fermeture étanche du plan nasal et du plan buccal. Il faut greffer sur toute la hauteur maxillaire jusqu'au niveau de l'orifice piriforme sans aller plus haut. Le lambeau mucopériosté doit être parfaitement libéré pour pouvoir venir recouvrir la greffe sans aucune tension. Le décollement sous-périosté doit être prudent afin de ne pas léser les germes des dents définitives parfois en position sous corticale. En fin d'intervention, le quadhélix est repositionné et laissé en place pour contention pour une durée de six mois. En cas de FL/P bilatérale, la préparation orthodontique est identique. Les deux interventions sont pratiquées à six mois d'intervalle afin d'éviter tout problème vasculaire au niveau de la muqueuse du prémaxillaire. Une étude menée par Dissaux *et al.* a montré un plus grand succès des greffes osseuses alvéolaires chez les enfants opérés aux environs de cinq ans plutôt que chez les enfants opérés vers l'âge de dix ans.

La greffe osseuse alvéolaire a été rapportée pour la première fois par Boyne and Sands. C'est une technique bien établie dans la prise en charge des patients atteints de FLP. Tout patient présentant une FLP totale doit bénéficier d'une greffe osseuse alvéolaire. Les preuves suggèrent que la fréquence de la communication oronasale est considérablement réduite lorsque des greffes sont utilisées. Les greffes osseuses peuvent fournir une matrice pour l'éruption dentaire et une base pour la formation d'un arc dentaire fermé, en permettant d'empêcher un effondrement transversal du maxillaire antérieur.

Sur une courte période d'environ trois mois, l'os autogène greffé réintègre totalement la région. La distinction radiographique entre la limite de la fente et l'os néoformé est alors difficile. Après une greffe osseuse alvéolaire secondaire, en l'absence d'incisive latérale, la canine se met habituellement en éruption mésiale vers l'incisive centrale. Si la décision d'ouvrir l'espace est prise, la distalisation de la canine dans son site natal peut être difficile. Une fois accomplie, sa position doit être conservée jusqu'à ce que la croissance cesse, lorsqu'un implant dentaire peut être placé. Pendant ce temps, la greffe peut se résorber au point où une greffe osseuse de révision est nécessaire avant ou en même temps que la pose de l'implant.

Plusieurs substituts osseux ont été étudiés dans la littérature : hydroxyapatite, matrice osseuse déminéralisée (DBM), phosphate β -tricalcique (TCP), phosphate de calcium, protéine morphogénique osseuse humaine recombinante-2 (rhBMP- 2), et rhBMP7. Les résultats sont divergents sur le sujet.

Le chirurgien référent coordonne la prise en charge globale de l'enfant de la période prénatale à la fin de la croissance. A l'issue de la réparation primaire, le résultat obtenu doit être optimal sur le plan morphologique et fonctionnel, avec une sangle musculaire labio-narinaire et vélaire fonctionnelle, une ventilation nasale restaurée, une continuité de l'arcade maxillaire permettant l'éruption des dents permanentes en bonne position.

La qualité du traitement primaire des FL/P est essentielle et répond à un double objectif ; restaurer une morphologie et une fonction normales. Les pronostics fonctionnel, morphologique et esthétique dépendent du caractère isolé ou associé de la FL/P à d'autres malformations, et du caractère syndromique ou non. De la qualité de la réparation primaire dépendra également l'importance des séquelles. Celles-ci peuvent être la conséquence autant de la chirurgie et des autres thérapeutiques que de la malformation princeps.

Il n'existe actuellement aucune méthode d'évaluation de l'esthétique faciale reconnue à l'échelle internationale. Selon Buj-Acosta *et al.* l'indice GOSLON Yardstick ne permet pas de prédire les schémas de croissance des patients nés avec une FLP unilatérale. Mais il s'est révélé être une méthode fiable et efficace pour identifier les différences entre les résultats du traitement en fonction des chirurgiens.

6 Prise en charge chirurgicale secondaire et suivi multidisciplinaire

6.1 Objectifs

- Organiser une surveillance multidisciplinaire du patient,
- évaluer l'efficacité des interventions,
- dépister les complications, les prendre en charge,
- dispenser une information adaptée et personnalisée aux parents et au patient, informer sur l'existence d'associations de parents/patients,
- évaluer le retentissement psychologique, familial, scolaire ; proposer un accompagnement psychologique,
- évaluer et prendre en charge les éventuelles difficultés associées, notamment dans les formes syndromiques et polymalformatives,
- poursuivre la prise en charge jusqu'à l'âge adulte, organiser la transition.

6.2 Professionnels impliqués

Identiques à la prise en charge primaire.

6.3 Phonation

L'aspect fonctionnel est important, et une communication permanente entre l'orthophoniste, l'orthodontiste et le chirurgien est capitale pour ne pas laisser des troubles s'installer. Il faut prévenir les phénomènes compensatoires ainsi que les troubles articulatoires graves par une prise en charge orthophonique rapprochée. L'indication d'une reprise de véloplastie ou d'une vélopharyngoplastie sera posée avant l'entrée en cours préparatoire afin de favoriser l'intégration scolaire de l'enfant.

6.3.1 Orthophonie

Des guidances orthophoniques doivent être mises en place, l'une à partir de 15 mois sous réserve de la fermeture effective de la fente osseuse, la 2^e entre 24 et 36 mois. Un bilan orthophonique est réalisé à l'âge de 3 ans, associé à une nasométrie. A l'issue de ce bilan, il est décidé soit de poursuivre les exercices de souffle expliqués lors des guidances, soit de mettre en place une rééducation par un orthophoniste près du domicile. Un suivi annuel est ensuite mis en place.

6.3.2 Chirurgie

La chirurgie secondaire doit respecter les règles de prise en charge et de prévention de la douleur post-opératoire, et notamment peut s'aider de l'anesthésie loco-régionale.

L'insuffisance vélopharyngée (IVP) survient lorsque la partie postérieure du voile du palais ne parvient pas à atteindre la paroi du pharynx et ne sépare pas le rhinopharynx de l'oropharynx. Elle peut engendrer des troubles de la succion-déglutition, avec notamment des passages d'aliments dans la cavité nasale.

L'insuffisance vélaire se traduit par une fermeture incomplète du sphincter lors de la phonation avec fuite d'air audible (ou déperdition nasale), un manque de pression intra-buccale nuisant à l'apparition de certaines consonnes et à l'intelligibilité de la parole. Des retentissements sur la communication peuvent alors être observés chez les enfants d'âge scolaire.

L'objectif du traitement chirurgical secondaire de l'insuffisance vélaire est l'élimination et/ou la réduction des troubles articulatoires sévères, du manque d'intelligibilité, des forçages phonatoires entraînant des syncinésies et une déperdition nasale audible.

La décision chirurgicale, le choix de la chirurgie secondaire et la qualité du résultat reposent sur une évaluation conjointe de l'équipe pluridisciplinaire de centres spécialisés dans le traitement des FL/P. Une évaluation directe par naso-fibroscopie, ou vidéofluoroscopie, permet de guider le choix de la technique chirurgicale, à savoir (vélo)pharyngoplastie avec lambeau pédiculé, sphinctéroplastie ou véloplastie secondaire.

L'injection de graisse autologue (lipostructure) dans la paroi pharyngienne postérieure constitue une autre méthode pour traiter une incompétence vélaire. Elle est considérée comme une option pour les patients présentant un bon mouvement palatopharyngé et de petits défauts de fermeture selon Boneti *et al.*

6.3.3 ORL

La perméabilité des voies respiratoires nasales doit être prise en compte lors de la planification d'opérations de reconstruction nasale ou d'opérations vélopharyngées.

6.4 Audition

Un dépistage auditif à la naissance, comme dans la population générale, est nécessaire à l'aide d'un test subjectif (otoémissions acoustiques et/ou potentiels évoqués auditifs automatisés) afin de prendre en charge précocement une éventuelle surdité. La surdité peut être liée à un syndrome incluant la présence d'une FL ou FVP.

L'insuffisance des muscles vélo-pharyngés associée aux FVP (avant et/ou après la chirurgie de fermeture de la fente) entraîne une insuffisance tubaire qui majore les risques d'apparition et de persistance des otites séro-muqueuses (OSM), définies par la présence d'un épanchement rétro-tympanique persistant plus de trois mois. Environ 90 % des enfants atteints de FP ont des antécédents d'OSM. Une étude prospective de Flynn *et al.* suivant des enfants âgés de un à cinq ans a démontré que la prévalence globale de l'OSM était de 75 % chez les enfants présentant une FP, contre 19 % chez les enfants sans fente.

L'OSM se manifeste généralement par une perte d'audition (hypoacousie de transmission), mais peut également entraîner un retard de langage, des difficultés d'apprentissage, des otites récurrentes, une otalgie, une détérioration du comportement, un déséquilibre, des acouphènes et une hyperacousie. L'OSM peut également avoir un impact négatif sur la qualité de vie des enfants affectés, l'audition étant particulièrement importante à des stades clés du développement du langage et des relations sociales.

En 2008, le National Institute for Health and Care Excellence (NICE) a mis en évidence dans le guide clinique 60 (CG60) les problèmes particuliers posés par l'OSM chez les enfants atteints de FVP, à savoir : une apparition précoce, une évolution clinique prolongée et un taux plus élevé de récurrence. Cependant, une étude d'Alper *et al.* a montré qu'il existe un schéma naturel de résolution de l'OSM lié à l'âge, qui affecte la plupart des jeunes enfants présentant une FP et qui n'est pas affecté par la palatoplastie.

Une étude basée sur un questionnaire portant sur l'histoire naturelle des maladies de l'oreille moyenne chez les enfants porteurs de FL/P a rapporté que les problèmes d'oreille (infections et/ou perte d'audition) étaient plus fréquents dans la tranche d'âge de quatre à six ans.

Il existe plusieurs approches possibles pour la prise en charge de l'OSM chez les enfants atteints de FVP, approches qui peuvent être divisées en trois grandes catégories : traitement chirurgical, traitement non chirurgical et traitement combiné.

Le traitement chirurgical consiste en la pose d'aérateurs trans-tympaniques (ATT). C'est de loin le traitement le plus répandu. L'insertion d'aérateurs dans la membrane tympanique empêche le développement d'une pression différentielle entre l'extérieur et l'oreille moyenne, considérée comme un facteur important dans la pathogenèse de l'OSM. Des complications liées à la pose d'ATT peuvent survenir : l'extrusion précoce, les infections de l'oreille et la perforation persistante de la membrane tympanique après retrait de l'ATT. La pose d'ATT traite l'hypoacousie mais permet également de prévenir l'évolution défavorable de l'otite moyenne chronique pouvant entraîner poche de rétraction tympanique ou cholestéatome. Une importante amélioration de la qualité de vie chez les enfants après la pose d'ATT a été montrée par Rosenfeld *et al.*

Il n'est pas recommandé de réaliser une adénoïdectomie dans le même temps que la pose d'ATT chez les enfants atteints de FVP en raison du risque d'incompétence vélopharyngée. L'appareillage auditif est une option de traitement non chirurgical de l'OSM. Les prothèses auditives peuvent être à l'origine d'infections de l'oreille par mauvaise ventilation du conduit auditif externe et peuvent ne pas être considérées comme acceptables d'un point de vue esthétique par une partie des enfants et des parents. L'observance du port des prothèses auditives chez les enfants atteints de FVP a été rapportée comme n'étant que de 52 %. Le choix du traitement doit être instauré après discussion avec l'enfant et les parents.

Le bilan et le suivi otoscopique sont essentiels chez ces enfants afin de surveiller l'apparition d'une OSM qu'il conviendra de traiter. Cette surveillance devra s'effectuer jusqu'à l'âge adulte et se poursuivre à l'âge adulte en cas de persistance de pathologie de l'oreille moyenne.

Il n'existe pas de recommandations françaises ou européennes concernant la prise en charge de l'OSM et la régularité du suivi auditif chez les enfants suivis pour FVP. Un suivi en cas de pose d'ATT ou non est primordial. Cependant, plusieurs revues de la littérature et enquêtes auprès des cliniciens permettent de proposer un schéma de surveillance :

- otoscopie à la recherche d'OSM ou autre otite moyenne chronique une fois par an,
- test auditif adapté à l'âge de l'enfant tous les six à douze mois durant les premières années de vie.

6.5 Croissance maxillo-faciale

6.5.1 Orthodontie

Les patients porteurs d'une FL/P doivent être pris en charge et suivis dans un Centre (MAFACE) et/ou par un professionnel recommandé et travaillant en lien avec l'équipe du Centre MAFACE.

La prise en charge dentaire et orthodontique s'effectue souvent en collaboration avec les équipes des Centres Maladies Rares labellisés pour les maladies rares orales et dentaires (réseau O-Rares), également membres de la Filière TETECOU.

Les patients porteurs d'une FL/P ont une croissance maxillo-faciale perturbée. L'apparition d'une hypomaxillie en est une conséquence.

Plusieurs théories concernant la croissance maxillaire ont influencé le choix et le moment de la réparation chirurgicale primaire des FL/P. Divers protocoles chirurgicaux ont été réalisés afin d'obtenir les meilleurs résultats en termes de développement de la parole et du visage. Considérer la chirurgie palatine comme la principale cause de l'inhibition de la croissance maxillaire reste controversée. Selon l'étude réalisée par Karsten *et al.* des techniques différentes d'une même chirurgie ne modifient pas les rapports d'occlusion dentaire chez les enfants âgés de cinq ans.

Cependant les adultes non opérés de leur fente ont une croissance maxillaire antéro-postérieure et transversale proche de la normale.

Le traitement chirurgical semble donc être la principale cause des troubles de la croissance faciale, en particulier :

- par les déformations anatomiques qu'il laisse,
- par la fibrose cicatricielle, certes inévitable, mais qu'il majore par certains choix,
- et par les dysfonctions qu'il installe.

Les anomalies dentaires (de nombre, de structure, de forme, de position) sont plus nombreuses chez ces patients et peuvent compliquer la décision thérapeutique orthodontique.

Ainsi l'incisive latérale maxillaire (temporaire et permanente) peut être présente ou absente, ou être dédoublée se situant généralement de part et d'autre de la fente.

Des dents surnuméraires de formes variables peuvent parfois exister dans la zone de la fente. Lorsqu'elles sont présentes, une imagerie tridimensionnelle par tomodensitométrie à faisceau conique peut aider à les identifier, à déterminer leur position, leurs relations et les structures associées.

L'orthodontiste est impliqué dans le traitement des patients porteurs d'une FL/P de la naissance jusqu'à l'âge adulte. Son implication est fonction de l'établissement des dentures, temporaire puis permanente, des rapports inter-arcades mais aussi de la croissance maxillo-faciale des patients et des indications chirurgicales.

Une orthopédie précoce puis une orthodontie « classique » (comportant plusieurs phases actives) peuvent se succéder en fonction de l'alignement des arcades et des rapports maxillo-mandibulaires. Lors des mouvements dentaires orthodontiques, il faut veiller à déplacer les racines dans l'os, l'absence ou l'insuffisance de support parodontal et osseux rendant le pronostic des dents très réservé.

En période néonatale, l'orthodontiste peut être impliqué dans la pose d'obturateurs palatins afin de faciliter l'alimentation du nourrisson porteur d'une FL/P.

Pour l'intervention de gingivopériostoplastie associée à une greffe osseuse (en denture temporaire), l'expansion transversale de l'arcade maxillaire est préconisée par quadhelix ou disjoncteur à l'âge de 4ans ½ - 5 ans avant la greffe. Les plaques à verin sont déconseillées. Après cette greffe osseuse alvéolaire, l'orthodontiste évaluera régulièrement le développement dentaire et les relations évolutives des maxillaires. L'os greffé chirurgicalement dans la FA va se réorganiser et se minéraliser.

Un arc transpalatin est posé par certains praticiens durant cette phase de surveillance.

Dès l'éruption des incisives permanentes ou en denture mixte, un traitement orthodontique peut être indiqué pour, d'une part corriger les malpositions incisives, et d'autre part rétablir des rapports d'occlusion correcte antéro-postérieurs et transversaux. L'incisive centrale permanente, en bordure de fente, est généralement en rotation – parfois à 90° – et/ou en palato-version, en contact irritant avec la muqueuse labiale cicatricielle et exposée au traumatisme (cette rotation visible sur la radiographie panoramique se corrige parfois spontanément au cours de l'éruption dentaire). Cette correction permet souvent de rétablir un verrou antérieur, nécessaire à une croissance maxillo-mandibulaire harmonieuse.

Une greffe osseuse secondaire peut être réalisée avant l'éruption de la canine permanente maxillaire avec les mêmes exigences chirurgicales anatomiques.

Après l'éruption des canines et prémolaires, en denture adulte jeune, un traitement orthodontique est généralement instauré avec pour objectifs thérapeutiques l'alignement des arcades et l'établissement des relations inter-arcades correctes dans les trois sens de l'espace (classe I molaire et canine, guide antérieur correct, médianes inter-incisives maxillaire et mandibulaire alignées, sens transversal et vertical corrigés).

En fonction de la croissance des maxillaires, de leur position, de leurs relations et de la malocclusion qui en résulte et de l'esthétique faciale, est indiqué soit un traitement

orthodontique de compensation, soit un traitement chirurgico-orthodontique. Ce dernier est habituellement réalisé en fin de croissance.

Mais face à un décalage maxillo-mandibulaire important qui s'accompagne d'un préjudice esthétique majeur et de problèmes psychologiques, un traitement intermédiaire par distraction osseuse ou par chirurgie orthognathique peut être proposé vers l'âge de 10-12 ans.

L'existence d'une dysharmonie dento-maxillaire par excès peut poser l'indication d'extraction de dents permanentes aux deux arcades ; le choix des dents à extraire tiendra compte de l'état des dents, des agénésies, du site de la dysharmonie dento-maxillaire et des rapports inter-arcades.

A la fin de chaque phase orthodontique active, il est indispensable de poser une contention et d'effectuer un suivi à long terme pour maintenir les résultats.

La gestion des anomalies de nombre, par excès ou par défaut, doit être adaptée à la situation clinique de chaque patient dès le commencement de l'orthodontie et réévaluée constamment tout au long du traitement. Il n'existe pas de consensus quant à la gestion de l'agénésie de l'incisive latérale maxillaire permanente. Dans la mesure du possible, l'espace de cette dent agénésique est préservé. Mais dès lors que l'espace est aménagé, une prothèse pédiatrique ou provisoire doit être mise en place afin de le maintenir et de rétablir l'esthétique en attendant la solution définitive. Pour Carmichael *et al.*, il faut éviter un traitement prothétique à condition que le profil du visage, l'esthétique dentaire et la fonction ne risquent pas d'être compromis.

Dans tous les cas, les procédures invasives traditionnelles telles que les couronnes et les bridges doivent être bannies tant que l'enfant est en croissance. Des solutions transitoires, adaptatives et peu invasives seront privilégiées.

La fermeture orthodontique de l'espace de l'incisive latérale maxillaire et sa substitution par la canine peuvent être envisagées si un résultat esthétique et fonctionnel raisonnable peut être attendu. Pour qu'une substitution canine donne un résultat acceptable, des facteurs tels que le schéma squelettique, les relations occlusales, la taille, la forme et la couleur de la canine par rapport à l'incisive centrale maxillaire doivent être favorables.

La prise en charge des formes syndromiques de FL/P associant de nombreuses agénésies dentaires ou d'autres malformations est plus complexe ; elle nécessite un suivi encore plus coordonné et un recours fréquent aux discussions multidisciplinaires.

L'orthodontie ne peut être envisagée sans intégrer des soins dentaires (soins dentaires préventifs, soins dentaires curatifs réparateurs et une gestion des espaces dentés), une évaluation parodontale avec prise en charge éventuelle de la maladie parodontale ou des réhabilitations prothétiques pour remplacer les dents absentes.

En fonction de la malocclusion, de la denture temporaire, mixte et/ou permanente et de l'anomalie faciale, le traitement peut être orthopédique, orthodontique ou chirurgico-orthodontique. Mais les traitements actifs continus, de la denture mixte précoce à la denture permanente doivent être évités. La pose de contention après chaque phase active et une surveillance régulière jusqu'à l'âge adulte s'ensuivent.

Les traitements orthodontiques chez les patients porteurs de FL/P sont soumis à une entente préalable auprès de la Sécurité Sociale. Mais il n'existe aucune limite de nombres de semestres de traitement (la demande de prise en charge étant faite pour une année, TO ou ORT 200), ni d'âge limite pour faire une demande. Cette prise en charge administrative est spécifique aux patients porteurs de FL/P ; mais le remboursement de l'orthodontie, bien qu'à 100 % mais du montant Sécurité sociale, reste peu important face à son coût financier (voir « Accompagnement social et médico-social »). Les implants dentaires et prothèses dentaires en remplacement de l'incisive latérale agénésique ne sont pas remboursés. Les experts recommandent, en cas de recours exceptionnels à la CPAM, de permettre le remboursement

d'implants dentaires ou de la prothèse dentaire prescrite par les équipes des centres de référence ou de compétence maladies rares.

6.5.2 Chirurgie interceptive

Chez les patients adultes porteurs de FLP et présentant une dysmorphose dentosquelettique importante séquellaire, la chirurgie orthognathique est souvent indiquée pour corriger leurs problèmes fonctionnels et esthétiques. Cependant, les patients porteurs de FLP ont des structures inhérentes à leur malformation congénitale qui peuvent nécessiter une approche stratégique spécifique. Les principales différences dans les résultats squelettiques et dentaires des céphalométries entre les patients du groupe FLP et ceux de classe III dentosquelettiques non malformatives doivent être démontrées. En outre, une approche stratégique avec différents praticiens au stade orthodontique préopératoire sera appliquée pour répondre aux caractéristiques distinctes des cas. Le résultat clinique dépend de la communication étroite entre les spécialistes concernés et de la prise en charge pluridisciplinaire.

La chirurgie intermédiaire (interceptive) : la distraction maxillaire

Cette technique est réalisée par un distracteur interne, hybride, à double ancrage osseux et dentaire. Les indications concernent le plus souvent les FL/P syndromiques qui s'accompagnent d'une lèvre courte et hypoplasique. L'existence fréquente d'agénésies dentaires multiples, comme il est classiquement observé dans les formes cliniques syndromiques telles que le syndrome de Van Der Woude, participe également à l'hypoplasie globale du maxillaire. Les objectifs de la distraction précoce sont d'une part de recréer un engrenement dentaire permettant à la mandibule (le plus souvent de taille et de position normales) d'entraîner dans sa croissance, au moins partiellement, le maxillaire ; d'autre part, le geste facilite la prise en charge orthodontique avec alignement et maintien des espaces dentaires au niveau maxillaire. Enfin, la distraction améliore la morphologie, en particulier la position de la lèvre (meilleure trophicité, meilleure projection et meilleure ventilation nasale) et permet une meilleure intégration dans la vie scolaire. La présence d'un décalage maxillo-mandibulaire supérieur à 10 mm est une indication de distraction maxillaire interceptive. Cette chirurgie ne dispense pas de la nécessité de recourir à une chirurgie orthognathique en fin de croissance, mais elle permet de répondre à la détresse de l'enfant, limite l'importance de l'avancée maxillaire lors d'une chirurgie secondaire de fin de croissance et de ce fait le risque de récurrence de la rétromaxillie par traction des tissus mous cicatriciels. L'avancée progressive permet également de limiter la décompensation vélo-pharyngée liée à l'avancée du voile. La chirurgie de fin de croissance est décidée conjointement avec l'orthodontiste. Il est indiqué de maintenir une arcade maxillaire harmonieuse et de taille normale, en évitant de fermer l'espace de l'incisive latérale quand elle est manquante, l'option d'une réhabilitation implantoportée étant privilégiée en fin de croissance. La préparation orthodontique doit s'appliquer à obtenir une occlusion stable postopératoire afin de prévenir au maximum l'instabilité dans le sens sagittal.

6.5.3 Chirurgie finale

La chirurgie de fin de croissance est décidée conjointement avec l'orthodontiste. Il est indiqué de maintenir une arcade maxillaire harmonieuse et de taille normale. La préparation orthodontique doit s'appliquer à obtenir une occlusion stable postopératoire afin de prévenir au maximum l'instabilité dans le sens sagittal. La chirurgie de fin de croissance orthognathique est discutée à l'issue d'une discussion pluridisciplinaire, des tracés céphalométriques et du montage sur articulateur avec moulages, gouttières chirurgicales et simulations tridimensionnelles.

La qualité du traitement orthodontique est importante car elle conditionne le résultat postopératoire pérenne avec contention des arcades supérieure et inférieure.

Il existe un défaut majeur de la réparation primaire de la FLP. On pense que les causes en sont la formation de tissu cicatriciel dans les centres de croissance du maxillaire, la respiration buccale due à une obstruction du passage nasal, une déficience du processus

alvéolaire due à des dents manquantes et une tension supérieure de la lèvre. D'autre part, les défauts osseux non réparés entraînent un développement maxillo-facial plus proche de la normale. Le traitement de la FLP par chirurgie orthognatique implique l'avancement maxillaire, le recul mandibulaire (dans certaines conditions), associés à un traitement orthodontique. Une ostéotomie de Le Fort I standard peut être appliquée. Une ostéotomie maxillaire segmentaire peut également être nécessaire pour corriger la largeur de l'arcade, réparer les dimensions verticales ou éviter le recours à des incisives latérales prothétiques en fermant l'espace fente-dentaire.

6.6 Séquelles morphologiques et fonctionnelles labio-narinaires

Une spécialité pharmaceutique mentionnée dans ce PNDS pour la prise en charge thérapeutique de l'enfant est utilisée dans une indication ou des conditions d'utilisation non prévues dans l'AMM.

Il est rappelé que la prescription de la spécialité est possible¹, en l'absence d'alternative médicamenteuse appropriée, si l'indication (ou les conditions d'utilisation) a(ont) fait l'objet d'une recommandation temporaire d'utilisation (RTU) ou si le prescripteur juge indispensable, au regard des données acquises de la science, le recours à cette spécialité pour améliorer ou stabiliser l'état clinique du patient. Dans ce cas :

- *le patient doit être informé du caractère hors AMM de la prescription, « de l'absence d'alternative médicamenteuse appropriée, des risques encourus et des contraintes et bénéfices susceptibles d'être apportés par le médicament », des conditions de prise en charge par l'assurance maladie ;*
- *la mention "Prescription hors autorisation de mise sur le marché" doit figurer sur l'ordonnance ;*
- *la prescription doit être motivée dans le dossier médical du patient.*

L'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) peut s'appuyer sur le PNDS pour élaborer une RTU de la spécialité dans l'indication hors AMM, s'il n'existe pas d'alternative médicamenteuse appropriée².

La spécialité peut faire l'objet d'une prise en charge ou d'un remboursement par l'assurance maladie dans l'indication hors AMM, à titre dérogatoire et pour une durée limitée, après avis de la HAS, à condition qu'elle ait fait l'objet au préalable d'une RTU et que son utilisation soit indispensable à l'amélioration de l'état de santé du patient ou pour éviter sa dégradation³.

En plus de la fermeture chirurgicale primaire de la FL/P, de nombreux patients devront faire l'objet d'une intervention chirurgicale secondaire impliquant la lèvre, le nez, le palais et les maxillaires. Ces procédures sont généralement étalées de la petite enfance à l'âge adulte. Dans tous les cas, les techniques chirurgicales doivent être individualisées en fonction des besoins et de l'état du patient. Les procédures chirurgicales doivent être coordonnées pour minimiser le nombre d'expositions aux anesthésiques et le nombre d'hospitalisations. L'évaluation des complications (morbidité et mortalité) des réparations de la FL/P doit être effectuée tous les ans et soumise à un examen par des pairs. La qualité du résultat chirurgical dépend des connaissances et des compétences de l'équipe de soins.

Les résultats inadéquats en chirurgie de FL/P peuvent être :

- relatifs à la procédure primaire bien effectuée. Des résultats insatisfaisants liés à des techniques bien exécutées dans la cadre d'une déformation sévère initiale, de mauvais soins postopératoires, une infection, une rétraction excessive de la cicatrice et des cicatrices hypertrophiques ou chéloïdes. L'avantage dans ces cas est que toutes les structures anatomiques esthétiques et fonctionnelles, telles que le cartilage

¹ Article L. 5121-12-1 du code de la santé publique

² Article L. 5121-12-1 du code de la santé publique

³ Article L. 162-17-2-1 du code de la sécurité sociale (CSS)

alaire, la columelle, l'arc de Cupidon, le philtrum et la lèvre blanche, sont toujours présentes et n'ont pas été supprimées par erreur ou par manque d'expérience lors de la procédure primaire. Habituellement, des solutions chirurgicales plus simples sont utilisées pour réparer ces types de déformations,

- relatifs à une procédure primaire mal effectuée. Cette catégorie de résultats médiocres est liée à une intervention chirurgicale mal choisie, mal conçue ou mal effectuée, ou trop précoce. En conséquence, les structures anatomiques irremplaçables sont manquantes en raison de leur retrait ou de leur blessure pendant la chirurgie. Il est important de noter que ces structures ne peuvent pas être remplacées et doivent toujours être identifiées et préservées au moment de la réparation primaire. Un exemple peut être démontré par une lésion de l'artère palatine lors de la dissection, provoquant une nécrose avasculaire d'une partie du lambeau palatin et le développement subséquent de grandes fistules palatines.

Au niveau esthétique, en fonction de la demande de l'enfant, des reprises secondaires de cicatrice sur la lèvre muqueuse et/ou cutanée peuvent être décidées. Une rhinoplastie associée à une nouvelle septoplastie peut être indiquée afin de reprendre une déformation nasale insuffisamment corrigée lors de la première intervention. Elle est pratiquée avec l'objectif de restaurer l'anatomie cartilagineuse sans y ajouter de greffon. Le port de conformateur narinaire est également requis après une rhinoseptoplastie secondaire.

6.6.1 Lèvre

Des besoins chirurgicaux supplémentaires peuvent apparaître lorsque l'enfant grandit et que la croissance faciale est atteinte. L'enfant ne se préoccupe guère de l'aspect de sa lèvre avant l'âge scolaire. La correction peut être programmée après la greffe osseuse alvéolaire réalisée habituellement vers l'âge de 5 ans.

Des techniques de comblement par lipostructure ou par acide hyaluronique ont été rapportées dans la littérature permettant d'améliorer la trophicité et la souplesse des tissus labiaux. Ces techniques peuvent être réalisées en pré-chirurgical pour préparer l'enfant ou le jeune adulte à la modification morphologique ou en complément d'une chirurgie de fin de croissance.

L'acide hyaluronique à but volumateur sur les séquelles cicatricielles des fentes est utilisé hors AMM.

6.6.2 Nez

Un nombre important de patients présentant une FL/P ont une insuffisance de croissance du tiers moyen du visage qui peut ne pas devenir apparente avant la poussée de croissance pubertaire, moment auquel une dysharmonie faciale grave peut devenir évidente. Des études sur des sujets adultes ont montré que la chirurgie palatine en bas âge avec décollement extensifs et zones osseuses laissées dénudées (cruentées) est responsable de tels problèmes de croissance.

Dans certains cas, l'intervention peut être anticipée dans les premières années de l'adolescence afin de minimiser les problèmes psychologiques pour le patient en raison d'un aspect dysharmonieux du visage, mais de nouvelles adaptations chirurgicales sont souvent nécessaires lorsque la croissance a cessé. Le nez est l'une des dernières structures faciales à cesser de croître, de sorte que les rhinoplasties possibles sont différées jusqu'à la fin de l'adolescence.

Selon Nkenke *et al.*, les patients porteurs de FL/P considèrent souvent que leur nez est esthétiquement insatisfaisant. L'âge moyen des patients qui demandent une chirurgie correctrice est de 13 ans.

Il faut cependant prêter une grande attention aux reprises effectuées entre 2 et 6 ans, du fait des risques de traumatismes locaux, particulièrement fréquents et imprévisibles à cet âge. Dans la programmation des corrections secondaires, les susceptibilités psychologiques

doivent être gardées à l'esprit mais il faut appréhender les répercussions du geste chirurgical sur la croissance faciale.

L'objectif du traitement est de rétablir la perméabilité des deux fosses nasales pour que le patient abandonne ses habitudes de ventilation orale. Cependant, l'obstruction narinaire laissée par la chirurgie primaire imprime chez ces patients une empreinte corticale difficile à effacer. De même, la restauration d'une perméabilité nasale est fréquemment décevante chez ces patients, qui sont devenus des ventilateurs oraux obligatoires après la chirurgie primaire et le restent après une bonne chirurgie nasale. Malgré une rééducation, les enfants gardent leurs dysfonctions et leurs adaptations posturales. Rien n'égale la réussite fonctionnelle de la première opération.

Lorsque la ventilation nasale n'est pas optimale, c'est-à-dire nasale au repos y compris nocturne, le septum est corrigé et la déformation du cartilage alaire peut être améliorée dès l'âge de 5-6 ans. La reposition septale très conservatrice est faite par une voie inter-septocolumellaire du côté opposé à la fente. On peut facilement à cet âge redresser l'inclinaison du vomer par fracture en bois vert. La fibrose dans la base de la columelle, la région voisine de l'épine nasale antérieure et le bord antérieur du septum est excisée. Le cartilage alaire côté fente est disséqué par une incision marginale, et le dôme rétracté en W dans son périchondre s'arrondit en une courbe régulière dès que le périchondre est soigneusement excisé de sa face superficielle. La symétrie des fosses nasales et de la pointe du nez est maintenue par le même système d'atelles internes et externes en silicone que pour la reposition primaire du cartilage alaire. Un conformateur narinaire est ensuite mis en place pour les quatre premiers mois postopératoires.

Après la poussée de croissance de l'adolescence, si les deux ailes narinaires sont symétriques par rapport à la ligne médiane, et que la lèvre ne demande que d'infimes retouches, seule une rhinoplastie d'harmonisation sans rouvrir la lèvre doit être envisagée. Si la déviation est corrigée en même temps, il faut faire attention à l'hypoplasie de la branche montante du côté de la fente. Une rhinotomie de ce côté n'est pas toujours indiquée.

La difformité nasale de la FL secondaire est définie comme une déformation persistante malgré les manœuvres opératoires primaires. La déformation résiduelle est le résultat d'un «défaut de correction», d'une sous-correction ou d'une rechute. Les difformités iatrogènes comprennent les modifications attendues (bien qu'indésirables) et les résultats inattendus d'une erreur technique.

La première étape de l'évaluation préopératoire de la difformité nasale de la FL secondaire consiste à établir un historique complet et précis et à revoir toutes les notes opératoires antérieures. L'évaluation de la rhinoplastie fendue doit suivre une analyse nasofaciale standard et systématique. Comme pour une rhinoplastie esthétique, l'évaluation doit prendre en compte l'harmonie faciale globale, y compris la proportion et la symétrie de toutes les structures allant du front au menton. Une attention particulière doit être accordée au milieu du visage, qui est souvent relativement hypoplasique et rétrognathique. Après la maturité squelettique (généralement vers l'âge de 15 ans ou plus pour les femmes et 17 ans ou plus pour les hommes), la rhinoplastie à fentes utilise des manipulations spécifiques choisies pour répondre aux besoins d'un patient particulier. Généralement, la rhinoplastie par fente comprend la manipulation de la pyramide osseuse et du septum nasal avec généralement des greffes de cartilage. La rhinoplastie ne doit intervenir qu'après un geste de correction des bases osseuses.

6.7 Dentaire

Les patients porteurs d'une FL/P doivent être pris en charge et suivis dans un Centre MAFACE et/ou par un professionnel recommandé et travaillant en lien en l'équipe du Centre MAFACE.

La prise en charge bucco-dentaire s'effectue le plus souvent en collaboration avec les équipes des Centres Maladies Rares labellisés pour les maladies rares orales et dentaires (réseau O-Rares), également membres de la Filière TETECO.

6.7.1 Prévention

Dès l'éruption des dents temporaires puis permanentes, une prise en charge et un suivi dentaires réguliers doivent être mis en place. Des dents temporaires saines sont essentielles au bon déroulement des calendriers orthodontiques et chirurgicaux. Les premiers appareillages orthodontiques seront fixés sur les dents temporaires.

Les patients porteurs d'une FL/P, ou d'une fente orofaciale, présentent dans la plupart des cas des anomalies dentaires de position, de nombre, de forme, et/ou de structure.

Sundell *et al.* ont montré de façon significative que les enfants porteurs de FL/P avaient un risque accru d'avoir des caries comparativement à des témoins sains ; la qualité de l'hygiène buccale et le nombre de lactobacilles salivaires en sont les facteurs favorisants. L'hygiène buccale déficiente et insuffisante pourrait être liée à la peur de brosser la zone de la fente (la fente elle-même et autour d'elle) et à une éventuelle perte de souplesse de la lèvre réparée chirurgicalement. Ainsi, une lèvre épaissie ou un vestibule court favorisent la stagnation de la plaque dentaire au niveau des incisives. Une fréquence élevée d'hypoplasies amélares touchant les dents bordant la fente, ainsi que leur éruption ectopique, sont des facteurs compliquant le brossage et augmentant le risque de lésions carieuses.

Les stratégies préventives sont en premier lieu une alimentation non cariogène, un brossage bi-quotidien fluoré assisté dès l'apparition des premières dents ainsi qu'un suivi régulier tous les 6 mois. Pour renforcer et protéger l'émail des dents qui peut être hypoplasé, le pédodontiste peut utiliser des vernis fluorés, des scellements de sillons ou encore des composites fluides qui amélioreront également l'esthétique.

L'étude menée par Huynh-Ba *et al.* a noté une hygiène bucco-dentaire perfectible et des signes marqués d'inflammation gingivale chez tous les sujets présentant une fente labio-alvéolo-palatine. Le suivi de ces sujets sur une période de 25 ans montre :

- un risque élevé de progression de la maladie parodontale,
- une perte osseuse plus importante au niveau de la fente,
- une perte d'attache des dents adjacentes à la fente.

Une maintenance parodontale est nécessaire.

6.7.2 Réhabilitation

En cours de traitement ou de surveillance, des dents prothétiques provisoires peuvent être mises en place à l'aide de prothèses pédiatriques scellées sur bagues orthodontiques nues. Ces prothèses transitoires participent à rétablir un sourire harmonieux, tout en assurant un maintien de la lèvre supérieure, de l'espace édenté et de la dimension maxillaire transversale entre les phases orthodontiques actives.

Le remplacement prothétique « définitif » de l'incisive latérale maxillaire manquante n'intervient qu'en fin de traitement orthodontique et une fois la croissance terminée. La limite collet de la dent-gencive attachée doit être stable : bridge collé, prothèse implanto-portée en fonction des conditions anatomiques (espace mésio-distal, volume et hauteur d'os, âge du patient, esthétique faciale...). Une greffe tertiaire n'est pas exclue.

Lorsque les dents (incisives centrales ou latérales voire canines) présentent des anomalies de forme, de taille et de structure, une réhabilitation esthétique (maquillage esthétique,

restaurations composites voire couronnes) est à envisager pour rétablir un guide antérieur correct et un sourire symétrique.

Les patients présentant une oligodontie peuvent bénéficier d'une prise en charge financière des implants et de la prothèse supra-implantaire dans le cadre d'une ALD hors liste spécifique.

7 Accompagnement des patients

7.1 Objectifs

- Organiser une surveillance multidisciplinaire du patient,
- dispenser une information adaptée et personnalisée aux parents tout au long de la prise en charge (médecin référent),
- évaluer le retentissement psychologique, familial et scolaire et proposer un accompagnement psychologique,
- poursuivre la prise en charge jusqu'à l'âge adulte et organiser le relais avec la médecine adulte,
- optimiser la prise en charge de proximité (hôpital, médecin traitant, rééducation, orthophonie, aide psychologique, MDPH),
- informer de l'existence d'associations de parents, ainsi que de sites Internet et institutionnels.

7.2 Professionnels impliqués

- Psychologue
- Assistante sociale
- Chirurgien maxillo-facial, plasticien ou pédiatrique compétent en chirurgie plastique
- Infirmière
- Orthophoniste
- Orthodontiste
- Pédiodontiste

7.3 Prise en charge et suivi psychologiques

Les rendez-vous avec le psychologue ou le pédopsychiatre, même s'ils sont recommandés, ne peuvent en aucun cas être imposés. 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 la passation de tests neuropsychologiques, ou partager et transmettre de manière pluridisciplinaire autour de patients dans le cadre de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP).

7.3.1 La première année de vie

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. La première année de vie est ponctuée par la ou les chirurgies de fermeture de la fente, très anxiogènes pour les parents. Cependant, le stress parental et la dépression maternelle ont un impact sur les représentations parentales, la qualité de l'attachement et le développement de l'enfant.

L'équipe pluridisciplinaire (chirurgien, infirmières) doit être très attentive au vécu des deux parents (consultations infirmières) et pouvoir être également sensibilisée à l'observation du nourrisson (dépistage du retrait relationnel) et orienter vers un psychologue en cas de difficultés du côté des parents ou du nourrisson.

La première hospitalisation peut être l'occasion pour le psychologue de rencontrer parents et nourrisson dans un axe de prévention et de screening des premières interactions, et de l'accordage mère-bébé.

Une information sur l'existence d'associations de patients ou de forums Facebook peut aider certains parents à ce moment de leur parcours.

Points de vigilance

- Retrait relationnel du nourrisson
- Trouble alimentaire ou forcing alimentaire
- Trouble de l'oralité
- Dépression maternelle
- Désorganisation ou angoisse massive parentale.

7.3.2 La petite enfance et l'école maternelle

Vers 4-5 ans, apparaissent les premiers questionnements sur la différence entre soi et les autres et l'enfant peut recevoir des questions ou parfois des moqueries. Il est important que l'enfant puisse être guidé dans la compréhension de sa malformation, afin qu'il puisse l'expliquer aux autres grâce à une petite phrase type, construite avec un adulte, et répondre aux questions éventuelles, afin d'éviter qu'elles ne se transforment en moqueries. Il est indispensable 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. Ces moqueries sont en effet reconnues comme ayant un impact sur la perception de soi et source d'affects dépressifs.

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 de prise en charge.

D'autre part, entre 4 et 6 ans, certains enfants vont bénéficier d'un premier appareil orthodontique. D'autres vont bénéficier d'une intervention sur le voile du palais. Pour certains d'entre eux, qui ont eu des expériences négatives antérieures de douleur, et des troubles de l'oralité, cette première expérience sera très difficile voire refusée. Une consultation avec un psychologue sera alors proposée en lien avec l'orthodontiste et le chirurgien afin de redonner du sens à cet acte de soin (appareillage ou chirurgie) et de calmer les sensations angoissantes vécues par l'enfant.

Points de vigilance

- Troubles du sommeil persistant après une hospitalisation
- Moqueries
- Enfant n'ayant jamais vu de photos de lui bébé
- Refus d'examen de sa bouche par un enfant, refus des soins lors d'une hospitalisation, refus des moulages d'étude par l'orthodontiste, refus de l'appareil orthodontique
- Trouble de l'oralité
- Inhibition majeure ou mutisme extra-familial
- Refus ou angoisse majeure face à la chirurgie

7.3.3 L'école primaire

L'entrée à l'école primaire est une étape importante dans la confrontation au groupe social, que les parents appréhendent beaucoup. Il convient donc d'accompagner autant les parents que les enfants.

C'est également une période où l'enfant est prêt à intégrer les apprentissages scolaires (à penser de plus en plus seul), mais ceci ne peut se faire qu'en lien avec son autonomie psychique et son sentiment de sécurité. Les enfants présentant des FL/P sont davantage sujets à des difficultés d'apprentissage, de langage ou de fragilité psychique du fait de plusieurs facteurs relevant à la fois de la capacité parentale à faire face, de leurs expériences propres et de facteurs génétiques. Les enfants en difficulté de lecture, ou de langage, sont davantage sujets à être moqués.

Une évaluation neuro-psychologique standardisée pourra être réalisée par un psychologue lorsque des difficultés scolaires, ou de comportement, sont évoquées lors des consultations et que cette évaluation ne peut être effectuée localement par un psychologue scolaire.

La fin du traitement primaire de fermeture de la fente approche et une nouvelle phase de traitement esthétique s'annonce. Le chirurgien va non plus demander à l'enfant d'adhérer au traitement mais cette fois de choisir la suite chirurgicale à donner en fonction de son image de lui-même et de sa demande de réparation esthétique. Une consultation avec le psychologue peut alors être nécessaire lorsque le chirurgien perçoit une difficulté à cerner la demande de l'enfant, au-delà de celle de ses parents, ou lorsqu'un enfant manifeste une angoisse face à un acte chirurgical qui doit être programmé.

Points de vigilance

- Moqueries
- Difficultés scolaires
- Enfant effacé sur le plan social ou scolaire, ou en refus de tout suivi médico-chirurgical
- Angoisse exprimée vis-à-vis de la chirurgie.

7.3.4 Le collège, l'adolescence et la transition vers l'âge adulte

A l'âge de la puberté et de l'entrée dans l'adolescence, le regard de l'autre, sous lequel le jeune vit et se cherche, est très investi. Pour des jeunes porteurs de malformations faciales, c'est une période encore plus sensible et difficile. Les relations avec le groupe des pairs sont pourtant très importantes à cet âge.

Sur le plan scolaire, c'est le temps de l'orientation, qui a un lien avec les identifications. Certaines orientations n'aboutissent pas ou piétinent, signe que le jeune ne trouve pas sa voie. En cas de difficultés de cet ordre, un bilan psychologique et d'orientation peut être proposé localement ou auprès des Centres d'Information et d'Orientation.

A cet âge où les chirurgiens attendent la fin de croissance pour intervenir et finir le traitement grâce à la chirurgie orthognatique, l'attente est longue et d'autant plus longue lorsqu'elle est fantasmée comme la solution magique à des difficultés avec l'image de soi. Le changement morphologique, même s'il est attendu, doit être accompagné et préparé sur le plan psychologique. En effet, de nombreux articles traitant des effets de la chirurgie orthognatique, même s'ils ne traitent pas d'enfants présentant spécifiquement des FL/P, relèvent que les facteurs anxieux et dépressifs influencent la satisfaction et le vécu post-opératoires. Un article de Tevik insiste sur l'importance du suivi psychologique autour de la chirurgie orthognatique dans le suivi de patients présentant des fentes.

Points de vigilance

- Moqueries ou harcèlement scolaire
- Problématique dépressive ou défaut de l'image de soi souvent accompagnée d'isolement social, de phobie ou de désinvestissement scolaire
- Refus de soin ou au contraire demande impérieuse de chirurgie
- Difficulté du patient à se reconnaître ou s'accepter après la chirurgie
- Déscolarisation.

7.4 Education thérapeutique du patient

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 est réalisée initialement auprès de l'entourage familial proche, puis du patient lui-même dès que son âge le permet.

Pour les patients porteurs de FL/P, 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.

Les programmes d'ETP dédiés aux personnes porteuses d'une FL/P, autorisés ou déclarés aux Agences Régionales de Santé, sont décrits sur le site Internet de la Filière TETECOU (<https://www.tete-cou.fr/parcours-de-soins/education-therapeutique-du-patient-etp>) ainsi que sur celui de l'ETP dans le champ des maladies rares (<https://etpmaladiesrares.com>).

En novembre 2021, un programme d'ETP est autorisé en France par l'ARS pour les patients porteurs d'une FL/P ou d'une autre malformation faciale, et est dispensé par l'équipe du Centre de Référence MAFACE de l'Hôpital Necker : « Éducation thérapeutique pour la prévention des complications et l'amélioration de la qualité de vie des enfants atteints de malformations de la face et de la cavité buccale ». D'autres programmes sont en cours d'élaboration, tel que par exemple le programme « Parcours d'éducation thérapeutique des enfants porteurs d'une FL/P et de leurs parents » au sein du Centre de Compétence MAFACE d'Ecully.

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.

Des programmes et actions d'ETP spécifiques peuvent également être proposés aux patients affectés de certains syndromes (syndrome de Pierre Robin, délétion 22q11.2).

7.5 Accompagnement lors du passage à l'âge adulte (transition)

Les patients porteurs d'une FL/P 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 (nez, lèvre, chirurgie orthognatique), 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 (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 (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.

Cinq dimensions de la transition dans le champ des maladies rares ont ainsi été définies concernant les compétences à acquérir par le patient adolescent

(<https://www.tete-cou.fr/parcours-de-soins/transition-enfant-adulte>) :

- avoir confiance en soi, être soi,
- s'occuper de soi, prendre soin de soi,
- gérer soi-même les contraintes de la vie quotidienne,
- poursuivre son suivi en monde adulte,
- faire des choix.

Des structures dédiées à l'accompagnement des patients adolescents atteints de maladies chroniques et de maladies rares lors de cette transition ont été mises en place dans un certain nombre d'établissements pédiatriques ainsi qu'en ville ; les équipes de prise en charge peuvent en informer l'adolescent et l'inviter à prendre part aux activités et ateliers organisés. La liste et les coordonnées de ces structures sont consultables sur le site Internet dédié à la transition dans les maladies rares (<https://transitionmaladiesrares.com>).

Des outils ont également été développés pour aider l'adolescent et sa famille, mais aussi les professionnels de santé qui le prennent en charge dans cet accompagnement (application mobile, référentiels, livrets et guides, ...).

Les patients adultes recherchent souvent des opinions sur les options possibles pour de nouveaux traitements ainsi que des conseils sur la révision des procédures effectuées dans leur enfance et le maintien du travail effectué des années auparavant. Certains patients n'ont besoin que de conseils ou d'interventions mineures pour obtenir un résultat optimal, alors que d'autres nécessitent un retraitement complet.

Si un retraitement est prévu, cela engagera probablement un patient adulte dans un plan de traitement exigeant et prolongé. Une attention sérieuse devra être accordée à la fois au fardeau des soins et au risque clinique pour les tissus d'un individu maintenant mature. Le patient et l'équipe clinique doivent accorder une attention particulière au retraitement, et une analyse approfondie des bénéfices / risques doit être entreprise avant de se lancer dans des soins complets. Bien que le résultat idéal soit ce que tous souhaitent voir, un compromis peut être nécessaire lorsque les processus de la maladie ont affecté les tissus orofaciaux ou lorsqu'un suivi total du plan n'est pas envisageable. Avant de se lancer dans un plan de traitement multidisciplinaire, il est nécessaire de laisser au patient le temps nécessaire pour se décider. La consultation avec le psychologue de l'équipe du centre MAFACE et l'utilisation de simulations, ainsi que des réunions et des discussions avec d'autres patients, seront des avantages pour le processus décisionnel.

7.6 Accompagnement social et médico-social

La prise en charge sociale doit être intégrée dans le projet thérapeutique personnalisé. Elle permet de donner les moyens aux familles d'assurer la continuité des soins tout au long des étapes de la prise en charge.

L'assistante sociale a un rôle précieux à jouer car certains patients proviennent souvent de foyers mal équipés pour faire face aux défis uniques qu'ils posent, allant de l'achat de matériel d'alimentation spécialisé à la levée des obstacles financiers auxquels ces familles peuvent être confrontées.

Cet accompagnement peut être proposé individuellement à tout moment de la prise en charge ou bien dans le cadre d'ateliers collectifs d'ETP.

L'Affection Longue Durée (ALD) exonérante (dit le 100 %)

<https://www.ameli.fr/paris/assure/droits-demarches/maladie-accidenthospitalisation/affection-longue-duree-ald/affection-longue-duree-ald>

Les FL/P ne font pas partie de la liste des 30 maladies reconnues comme ALD. Cependant, au vu du caractère chronique et coûteux de la prise en charge, elles peuvent être reconnues comme :

- une affection dite « hors liste » (ALD 31), c'est-à-dire une forme grave d'une maladie ou une forme évolutive ou invalidante d'une maladie grave ne figurant pas sur la liste des ALD 30, comportant un traitement prolongé d'une durée prévisible supérieure à six mois et une thérapeutique particulièrement coûteuse,
- ou l'association de plusieurs affections entraînant un état pathologique invalidant (ALD 32), nécessitant des soins continus d'une durée prévisible supérieure à six mois.

Le chirurgien remplit le document CERFA de demande d'ALD dès la naissance en détaillant le plan de soins pour l'enfant.

Cette reconnaissance en ALD sera notamment très importante pour les prises en charge financières des semestres d'orthodontie.

Cette prise en charge à 100 % ne dispense pas les familles de souscrire à une mutuelle afin de prendre en charge le forfait journalier (20 €/jour d'hospitalisation) ainsi que tous les autres frais médicaux qui ne sont pas liés à la fente.

Les transports

<https://www.ameli.fr/paris/assure/remboursements/rembourse/frais-transport/frais-transport>

Les enfants porteurs de FL/P peuvent bénéficier de prescriptions médicales de transports pour deux raisons :

- ils bénéficient du 100 %,
- ils viennent consulter dans un centre de référence ou de compétence maladies rares qui est éloigné géographiquement de leur domicile.

Cependant, le caractère de la FL/P (si elle est isolée) leur permet de se déplacer sans aucune difficulté. C'est la raison pour laquelle l'utilisation des transports en commun et du véhicule personnel est à privilégier.

La présence parentale - aménagement de la vie professionnelle la 1^{ère} année

La première année de vie, le parcours médical et chirurgical peut être intense : de nombreuses consultations, deux interventions. De nombreux parents ne bénéficient pas de suffisamment de jours enfants malades pour assurer ce temps hospitalier. Les familles peuvent donc demander à leur employeur un congé de présence parentale (<https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F15132>) assorti d'une allocation de congé de présence parentale desservie par la Caisse d'Allocation Familiale (CAF ; 51 € par jour pour un parent seul ou 43 € pour un couple). Ce congé permet aux parents d'être présents auprès de leur enfant le nombre de jours nécessaires sans perdre leur emploi et en ayant une compensation financière avec l'allocation journalière.

Les parents peuvent également bénéficier d'un don de jours de RTT (L.1225-65-1 du code du travail), de temps partiels et/ou d'autres droits spécifiques selon la convention collective de l'entreprise à laquelle est rattachée leur contrat de travail.

La reconnaissance du handicap

Dans certaines situations, le caractère handicapant de la FL/P isolée peut être reconnu par les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH).

Constitue un handicap, au sens de la loi du 11 février 2005, « *toute limitation d'activité ou restriction de participation de la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant* ».

Pour bénéficier d'une prestation MDPH (type Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé, AEEH), le taux d'incapacité doit être supérieur à 50 %. Pour évaluer cette incapacité, la MDPH utilise le guide barème de 2007 (<https://www.cnsa.fr/documentation/CNSA-Technique-eligibilites-web-2.pdf>). Dans un deuxième temps, si le taux d'incapacité est supérieur à 50 %, la MDPH évalue les besoins à compenser.

Dans le cadre des FL/P isolées, le taux d'incapacité est inférieur à 50 % car les enfants peuvent accomplir les actes de la vie quotidienne sans entrave (se laver, aller aux toilettes, manger, se déplacer à l'intérieur, à l'extérieur, etc.).

L'orthodontie - Les frais qui restent à charge

Le traitement orthodontique intervenant dans le cadre d'une ALD, et étant plus long que pour la plupart des enfants, il existe des spécificités de prise en charge pour les patients porteurs de FL/P, qui ne s'appliquent pas aux autres enfants :

- l'Assurance Maladie prend en charge 100 % du tarif conventionné dans le cadre de l'ALD,
- l'Assurance Maladie rembourse le traitement au-delà de 16 ans,
- l'Assurance Maladie rembourse le traitement au-delà de six semestres

Les médecins conseils ne connaissent pas toujours les spécificités de cette prise en charge. Il peut être utile d'accompagner l'entente préalable de la nomenclature : https://www.smamform.fr/pdf/pdf_NGAP_CCAM.pdf

De manière générale, les frais liés à la prise en charge des FL/P sont bien remboursés par l'ALD et la mutuelle (hospitalisation, consultations, radiographies, orthophonie, etc.) à l'exception de l'orthodontie dont les honoraires sont libres et dépassent largement le taux de remboursement fixé par l'Assurance Maladie. A titre d'exemple, un semestre actif coûte entre 600 € et 1200 € et est remboursé à hauteur de 215 € par l'assurance maladie.

C'est la raison pour laquelle, le choix de la mutuelle et la garantie « orthodontie » sont très importantes. Si la mutuelle ne rembourse pas la totalité des frais, la famille, en fonction de ses ressources, peut solliciter un secours exceptionnel auprès de sa Caisse Régionale d'Assurance Maladie ou auprès du fond d'action sociale de sa mutuelle. De même, en cas d'agénésie dentaire, la réhabilitation prothétique définitive par implant et prothèse supraimplantaire, ainsi que la greffe osseuse préimplantaire, souvent indispensables, restent à la charge exclusive du patient. Tout comme le traitement orthodontique, il est possible de solliciter une aide exceptionnelle. Les experts recommandent, en cas de recours exceptionnels à la CPAM, de permettre le remboursement d'implants dentaires ou de la prothèse dentaire prescrite par les équipes des centres de référence ou de compétence maladies rares.

La spécificité des FL/P syndromiques

Dans le cas des FL/P associées à un syndrome, des impacts supplémentaires, notamment dans les domaines de l'audition, des acquisitions (délétion 22q11.2, syndrome de Goldenhar, etc.), nécessitent une prise en charge médico-sociale adaptée. En effet, l'impact dans la vie

scolaire, sociale et familiale est plus important et va nécessiter des compensations et aménagements particuliers.

7.7 Réseau de prise en charge

Le diagnostic, la prise en charge, le suivi et l'accompagnement des patients porteurs de FL/P doivent être effectués dans un centre d'expertise du réseau des Fentes et malformations faciales (MAFACE).

Le réseau MAFACE, labellisé par le Ministère en charge de la Santé, est constitué d'un centre de référence coordonnateur depuis 2005, de 22 centres de compétence et d'un centre expert répartis sur le territoire français (Annexe 2). Il regroupe les expertises et compétences nécessaires à une prise en charge globale et cohérente, adaptée à chaque patient, autour d'équipes pluri-professionnelles et pluridisciplinaires spécialisées.

Les équipes des centres MAFACE comprennent, et/ou travaillent en lien, avec tous les professionnels nécessaires au diagnostic et à la prise en charge : chirurgiens maxillo-faciaux, plasticiens et/ou infantiles (expérimentés pour la chirurgie primaire, la chirurgie secondaire : greffe osseuse et chirurgie orthognathique notamment), anesthésistes-réanimateurs pédiatriques, stomatologistes, orthodontistes, pédodontistes, chirurgiens ORL et cervico-faciaux, pédiatres, généticiens cliniciens, audiophonologues, infirmiers, puéricultrices et auxiliaires de puériculture, orthophonistes, psychologues et/ou pédopsychiatres, et assistantes sociales. Tous ces professionnels doivent avoir une expertise reconnue, une expérience pédiatrique et une activité majoritairement dédiée au diagnostic et à la prise en charge des FL/P. La prise en charge par l'ensemble de ces professionnels n'est pas requise pour chaque patient mais doit être disponible autant que de besoin. Les patients pourront avoir certains des aspects de cette prise en charge réalisés au plus près de leur domicile, mais ils devront être effectués par des professionnels expérimentés et travaillant en lien avec l'équipe du centre MAFACE.

Le réseau des centres MAFACE concourt à améliorer l'orientation, le diagnostic, la prise en charge et l'accompagnement de proximité des patients porteurs d'une FL/P, et de leurs familles, en lien avec les établissements et les professionnels de santé libéraux.

Il participe également à l'amélioration des connaissances et des pratiques professionnelles dans le domaine des fentes et des malformations faciales (production de référentiels de bonne pratique, information), et est impliqué dans la formation des professionnels de santé (formation initiale, diplômes universitaires et interuniversitaires, congrès, rencontres) et dans la recherche. Il développe des outils permettant la coordination entre les différentes structures et les professionnels prenant en charge les FL/P, notamment via l'organisation et la tenue de RCP locales et nationales.

En tant que centres labellisés du réseau de référence des fentes et malformations faciales, ces équipes s'engagent notamment à exercer leurs activités de manière concertée et coordonnée, à proposer la prise en charge optimale décrite dans les recommandations de bonne pratique françaises, européennes et internationales, et à participer au recueil de données épidémiologiques en renseignant la Banque Nationale de Données Maladies Rares.

Lorsque les FL/P sont associées à d'autres malformations ou s'inscrivent dans un syndrome polymalformatif, les centres du réseau MAFACE travaillent avec les quatre autres réseaux d'expertise de la Filière TETECOU (Craniosténoses et malformations craniofaciales – CRANIOST, Malformations ORL rares - MALO, Maladies rares orales et dentaires - O-Rares, Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux - SPRATON) et avec les centres labellisés des 22 autres Filières de Santé Maladies Rares.

Les professionnels prenant en charge les FL/P et les autres fentes faciales de France, Belgique, Canada et Suisse sont regroupés au sein de l'Association Francophone des Fentes Faciales (AFFF, annexe 2).

Au niveau européen, ils s'intègrent dans le réseau européen de référence dédié aux malformations faciales, craniofaciales, orales, ORL et cervico-faciales (ERN CRANIO, annexe 2).

7.8 Accompagnement associatif

Les professionnels de santé, les patients et leurs familles doivent être informés de l'existence d'associations de personnes malades, qui contribuent à une meilleure prise en charge globale de la maladie en favorisant les échanges et la coopération entre les patients, apportent soutien et assistance au malade et à ses proches (écoute, accompagnement à l'acceptation du diagnostic, groupes d'entraide, actions de formation, informations sur les droits, partage d'expériences, conseils et astuces pour la vie quotidienne, etc.).

Les coordonnées des associations doivent être proposées par les équipes prenant en charge les patients et leurs familles.

Les coordonnées des associations relatives aux FL/P, qu'elles soient isolées ou syndromiques, sont décrites dans l'Annexe 2, et peuvent être retrouvées sur le site Internet de la Filière TETECOU (<https://www.tete-cou.fr/la-filiere/associations-membres>) et le portail dédié aux maladies rares Orphanet (www.orpha.net).

8 Calendrier de suivi des patients

Prise en charge prénatale (après confirmation diagnostique)	Information des parents sur la prise en charge à venir (chirurgien et infirmière d'un CRMR ou CCMR)
Suivi en période néonatale	Surveillance des éventuels problèmes respiratoires, difficultés alimentaires Test auditif à la naissance Envisager orthèse palatine
Traitements chirurgicaux primaires	Réparation de la lèvre, du nez du voile du palais (vers 3 mois pour les FL/FLA et 6 mois pour les FLP) Fermeture de la fente osseuse résiduelle (à 12-18 mois) Gingivopériostoplastie et greffe osseuse (à 4-6 ans)
Chirurgie secondaire	Si insuffisance vélopharyngée Chirurgie nasale à discuter (perméabilité des fosses nasales dès 5 ans, esthétique à l'adolescence) Correction de la lèvre lorsque la croissance faciale est atteinte ou si l'enfant en exprime le besoin (à partir de 5 ans) : chirurgie, comblement par lipostructure ou acide hyaluronique
Bilan otologique	Test auditif tous les 6-12 mois durant les 1 ^{er} années Recherche d'otite séro-muqueuse (OSM) 1 fois/an jusqu'à l'âge adulte Traitement de l'OSM (chirurgical et non chirurgical)
Prise en charge bucco-dentaire	Première consultation chez le pédodontiste à l'âge de 6 mois, ensuite suivi bi-annuel ou plus souvent si nécessaire
Prise en charge orale jusqu'à la gingivopériostoplastie	Prise en charge orthodontique de la naissance et jusqu'à l'établissement de la denture permanente : suivi et soins réguliers, traitement orthopédique maxillaire préopératoire éventuel, pose d'une orthèse

Orthophonie	Guidance orthophonique, l'une à partir de 15 mois sous réserve de la fermeture effective de la fente osseuse, la 2 ^e entre 24 et 36 mois ; ateliers d'hygiène bucco-dentaire Bilan orthophonique à 3 ans ± nasométrie. Puis suivi annuel Rééducation si besoin Evaluation orthophonique régulière du protocole chirurgical et du traitement orthodontique
Prise en charge pédiatrique	Suivi du développement de l'enfant jusqu'à 1 an, et des étapes clés du développement
Suivi pendant la croissance et en fin de croissance Orthodontie	Suivi et prise en charge orthodontiques jusqu'à l'âge adulte Accompagnement post-opératoire en cas de chirurgie interceptive
Chirurgie interceptive	Envisagée notamment si décalage maxillo-mandibulaire supérieur à 10 mm
Chirurgie finale	Chirurgie orthognathique à discuter
Génétique	Suivant demande parentale, notamment risque de récurrence et projet parental En fonction de la clinique, à visée diagnostique pour l'enfant Information du risque de récurrence pour le jeune adulte
Prise en charge psychologique	Parents, dès l'annonce du diagnostic. Soutien émotionnel et conseils pour la future gestion de l'enfant Vers 4-5 ans, réponses aux questionnements de l'enfant, repérage de difficultés scolaires, préparation à la chirurgie Suivi enfant + parents à l'entrée à l'école élémentaire Accompagnement de l'adolescent (entrée au collège, transition)
Education thérapeutique	Tout au long du parcours de prise en charge. Attention particulière lors des périodes de préparation aux interventions chirurgicales
Accompagnement médico-social	A proposer individuellement, tout au long de la prise en charge, ou pendant les ateliers d'éducation thérapeutique
Accompagnement associatif	Informers les parents de l'existence d'associations de patients

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Pr Arnaud Picard, coordonnateur du Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales (MAFACE), sous l'égide de la Filière de Santé Maladies Rares des malformations de la tête, du cou et des dents (TETECOU).

Ont participé à l'élaboration de ce PNDS :

Rédacteur principal et coordination

Pr Arnaud Picard, chirurgien maxillo-facial pédiatrique, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Assistance sociale

- Mme Béatrice Langellier-Bellevue, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Association de personnes malades

- Mme Caroline Barnich, Association pour les porteurs de fentes faciales et leurs parents (APFFP) (34)

Chirurgie maxillo-faciale pédiatrique

- Dr Eva Galliani, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Pr Natacha Kadlub, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Dr Cécilia Neiva-Vaz, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Pr Arnaud Picard, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Dr Véronique Soupre, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Pr Marie-Paule Vazquez, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Chirurgie ORL et cervico-faciale pédiatrique

- Pr Françoise Denoyelle, Centre de Référence Maladies Rares des malformations ORL rares - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Dr Françoise Remangeon, Centre de Référence Maladies Rares des malformations ORL rares - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Chirurgie plastique pédiatrique

- Dr Michèle Bigorre, Centre Expert Maladies Rares des fentes et malformations faciales, Polyclinique Saint-Roch, Montpellier (34)

- Dr Jean-Claude Talmant, Centre de Compétence Maladies Rares des fentes et malformations faciales, Clinique Jules Verne, Nantes (44)

Chirurgie infantile

- Dr Isabelle James, Centre de Compétence Maladies Rares des fentes et malformations faciales, Clinique Val d'Ouest, Ecully (69)

Gynécologie-obstétrique et échographie fœtale

- Dr Marc Althuser, Centre de compétence Maladies Rares des fentes et malformations faciales, Centre Hospitalier Universitaire Grenoble-Alpes (38)

Filière de Santé Maladies Rares des malformations de la tête, du cou et des dents (TETECOU)

- Mme Marie Daniel, MSc, chargée de mission
- Mme Myriam de Chalendar, PhD, cheffe de projet
- Mme Sonia Pavan, PhD, chargée de mission de coordination du réseau MAFACE

Génétique clinique

- Dr Bénédicte Demeer, Centre de compétence Maladies Rares des fentes et malformations faciales, et Centre de référence Maladies Rares des anomalies du développement et syndromes malformatifs Nord de France, CHU Amiens-Picardie, Amiens (80)

Médecin traitant et/ou pédiatre de ville

- Dr Jean-Laurent Thebault, médecin généraliste, MSPU, Paris, et Département de médecine générale, Université de Paris (75)

Odontologie pédiatrique

- Pr Muriel de la Dure Molla, Centre de Référence Maladies Rares des maladies rares orales et dentaires – site constitutif, Hôpital Rothschild, AP-HP, Paris (75)
- Dr Bothild Kverneland, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Pr Marie-Cécile Manière, Centre de Référence des maladies rares orales et dentaires O-Rares – site coordonnateur, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (67)
- Dr Ioana Pavlov, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)
- Dr Amélie Reibel, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Orthodontie

- Dr Bruno Grollemund, Centre de compétence Maladies Rares des fentes et malformations faciales, et Centre de Référence des maladies rares orales et dentaires O-Rares, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (67)
- Dr Brigitte Vi-Fane, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Orthophonie

- Mme Cécile Chapuis Vandenbogaerde, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Psychologie clinique

- Mme Pascale Gavelle, Centre de Référence Maladies Rares des fentes et malformations faciales - site coordonnateur, Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris (75)

Gestion des intérêts déclarés

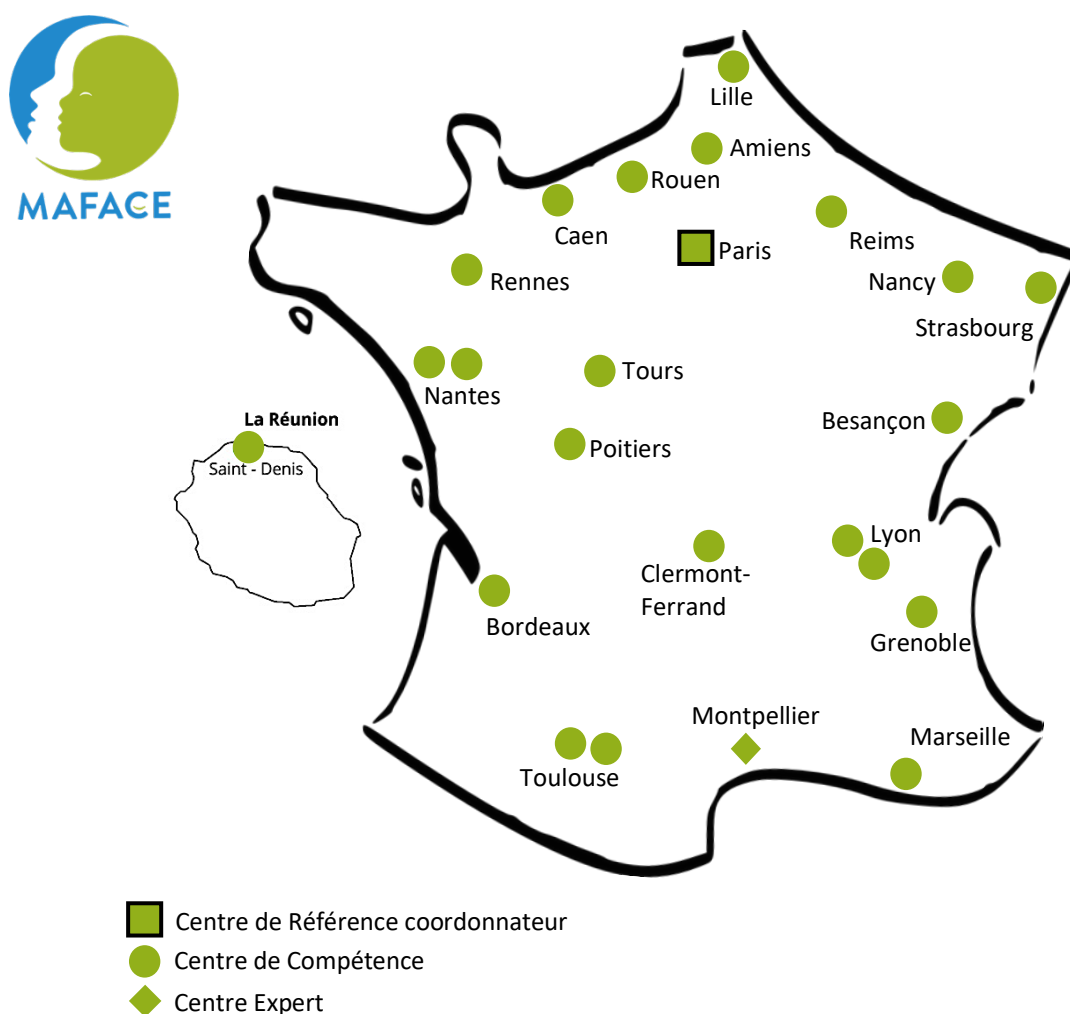
Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration publique d'intérêts. Les déclarations d'intérêt sont consultables sur le site Internet de la Filière TETECOU (<https://www.tete-cou.fr/parcours-de-soins/pnds-et-recommandations>).

Annexe 2. Coordonnées des centres de référence, de compétence et experts, et des associations 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 porteurs d'une FL/P ont été labellisées 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

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 71 39 67 56

Mail : secretariat.maface@nck.aphp.fr

Site Internet : <http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/maface/>

Centres constituant le réseau MAFACE

Etablissement	Type de centre	Coordonnateur	Type de prise en charge
Assistance Publique- Hôpitaux de Paris Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades	Référence	Pr Arnaud Picard	Enfants
CHU d'Amiens-Picardie Site Sud	Compétence	Dr Cica Gbaguidi	Enfants et adultes
CHRU de Besançon Hôpital Jean Minjoz	Compétence	Dr Brice Chatelain	Enfants et adultes
CHU de Bordeaux Hôpital Pellegrin – Hôpital des enfants	Compétence	Pr Eric Dobremez	Enfants
CHU de Caen Normandie Hôpital Côte de Nacre	Compétence	Pr Hervé Benateau	Enfants et adultes
CHU de Clermont- Ferrand Hôpital Estaing	Compétence	Pr Isabelle Barthélémy	Enfants et adultes
CHU Grenoble Alpes Hôpital Couple enfants	Compétence	Dr Béatrice Morand	Enfants
CHU de Lille Hôpital Roger Salengro Hôpital Jeanne de Flandres	Compétence	Pr Pierre Gerreschi	Enfants et adultes
Clinique Val d'Ouest, Ecully	Compétence	Dr Isabelle James	Enfants et adultes
Hospices civils de Lyon Hôpital Femme mère enfant Hôpital de la Croix Rousse	Compétence	Pr Arnaud Gleizal	Enfants et adultes
Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille Hôpital de la Timone enfants Hôpital de la Conception	Compétence	Dr Nathalie Dégardin	Enfants et adultes
Polyclinique Saint Roch, Montpellier	Expert	Dr Michèle Bigorre	Enfants et adultes
CHRU de Nancy Hôpital Central	Compétence	Pr Etienne Simon	Enfants et adultes
Clinique Jules Verne, Nantes	Compétence	Dr Jean-Christian Talmant	Enfants et adultes

CHU de Nantes Hôtel Dieu	Compétence	Pr Pierre Corre	Enfants et adultes
CHU de Poitiers Site de la Milétrie	Compétence	Pr Jiad Mcheick	Enfants
CHU de Reims American Memorial Hospital Hôpital Maison Blanche	Compétence	Pr Caroline François	Enfants et adultes
CHU de Rennes Hôpital Sud	Compétence	Dr Olivier Azzis	Enfants
CHU de Rouen Normandie Hôpital Charles Nicolle	Compétence	Dr Jean-Baptiste Leca	Enfants et adultes
CHU de la Réunion Site Nord Félix Guyon Hôpital d'enfants	Compétence	Dr Anne Moro	Enfants et adultes
CHU de Strasbourg Hôpital de Hautepierre Hôpital de Hautepierre 2	Compétence	Pr Catherine Bruant-Rodier	Enfants et adultes
Clinique Médipôle Garonne, Toulouse	Compétence	Dr Jacques Saboye	Enfants et adultes
CHU de Toulouse Hôpital Pierre-Paul Riquet	Compétence	Pr Frédéric Lauwers	Enfants
CHRU de Tours Hôpital Clocheville Hôpital Trousseau	Compétence	Pr Boris Laure	Enfants et adultes

Note : bien qu'elle soit indiquée comme prenant en charge uniquement les enfants, une équipe située dans une structure pédiatrique sera à même de conseiller et orienter au mieux un patient adulte.

Les professionnels prenant en charge les FL/P de France, Belgique, Canada et Suisse sont regroupés au sein de l'Association Francophone des Fentes Faciales (AFFF).



Association
des Francophones
des Fentes Faciales

Association Francophone des Fentes Faciales (AFFF)
<https://afff.fr>

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>

Pour les personnes porteuses d'une FL/P et leurs familles, une association régionale s'est constituée, ainsi qu'une association nationale, l'Association pour les Porteurs de Fentes Faciales et leurs Parents (APFFP).

Les personnes porteuses d'une fente dans le cadre d'un syndrome pourront également s'adresser à des Associations dédiées.

L'Association ANNA soutient les personnes atteintes d'une particularité corporelle congénitale et leur propose des outils pour assumer le regard de l'autre.

	Association pour les porteurs de fentes faciales et leurs parents (APFFP) https://apffp.com
	Le Trèfle (Equipe de Traitement des Fentes Labio-palatines d'Ecully) https://www.facebook.com/associationletrefle69/
	Association Tremplin – Syndromes de Pierre Robin https://www.tremplin-spr.org
	Génération 22 (délétion 22q11.2) http://www.generation22.fr/
	Association Coline - Syndrome de Franceschetti (Treacher-Collins, microsomies craniofaciales) https://www.solhand.org/associations/coline-syndrome-de-franceschetti
	Association Syndrome Kabuki https://www.syndromekabuki.fr
	Association Syndrome Moebius France https://www.moebius-france.org
	Association ANNA (particularité corporelle congénitale et regard de l'autre) http://www.anna-asso.fr

Les patients et les familles peuvent également échanger et trouver un soutien au moyen des réseaux sociaux, sur lesquels un certain nombre de groupes privés existent.

Annexe 3. Illustrations de fentes labiales et fentes palatines chez des nouveau-nés

Fente labiale (fente du palais primaire) unilatérale (photo gauche) ou bilatérale (photo droite)



Fente labio-palatine unilatérale gauche (fente palais primaire et secondaire)



Fente labio-palatine bilatérale (fente palais primaire et secondaire)

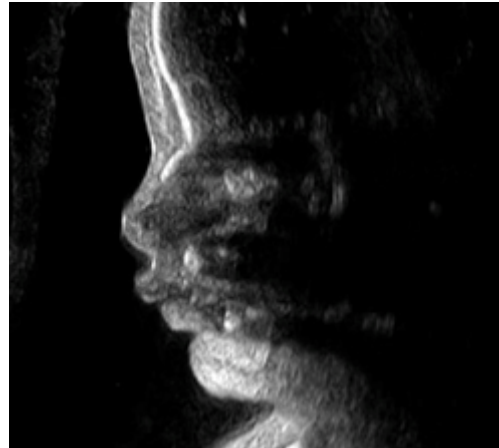


(Photographies : Service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique pédiatrique, et Centre de référence des fentes et malformations faciales, Hôpital Necker-Enfants malades)

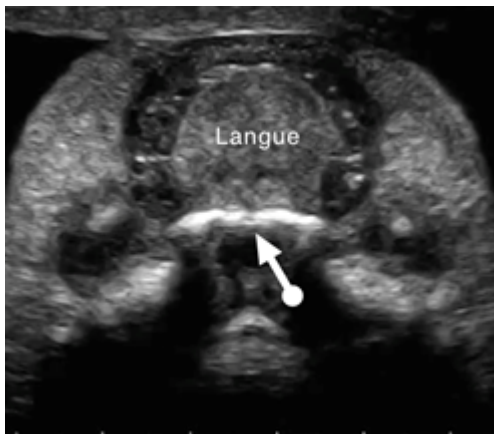
Annexe 4. Images échographiques caractéristiques anténatales



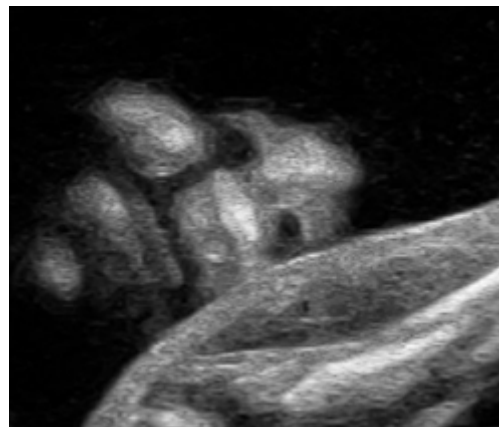
Coupe frontale « nez-bouche » normale



Coupe sagittale normale



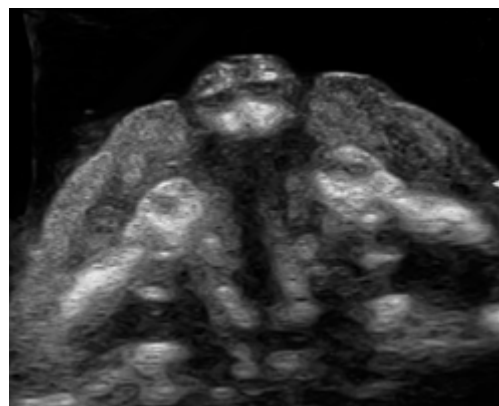
Bord postérieur du palais postérieur normal
(Coupe transverse trans-linguale)



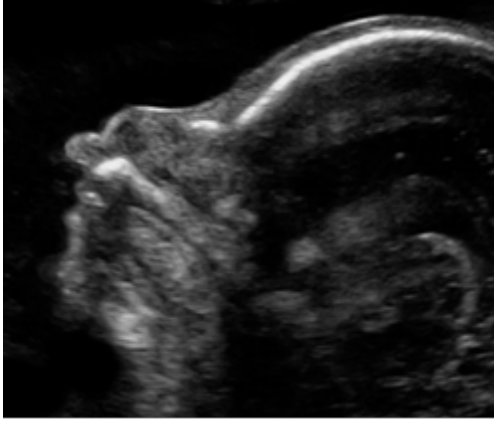
Fente labiale simple



Etirement de la narine et de la cloison
nasale



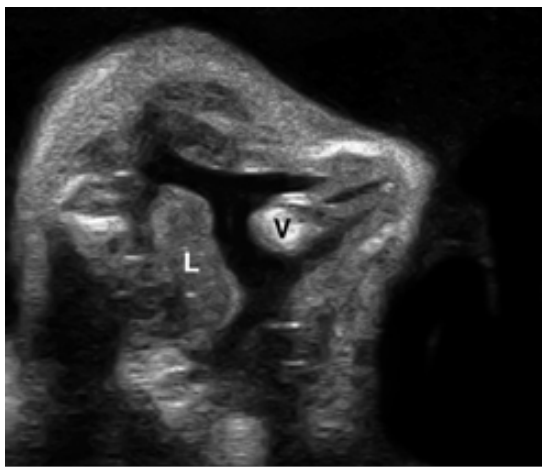
FLP bilatérale en plan transverse -
Protrusion du bourgeon labial et alvéolaire
antérieur



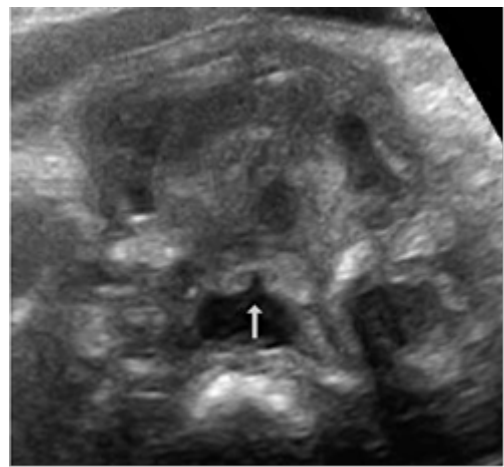
FLP bilatérale en plan sagittal - Protrusion du bourgeon labial et alvéolaire - Piège du Vomer



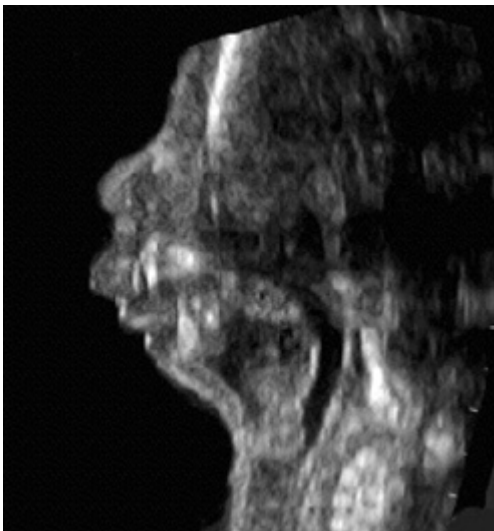
Fente palatine - Plan transverse trans-lingual



Fente palatine - Plan frontal.
L : langue. V : base du Vomer



Fente vélaire - Plan transverse trans-lingual



Rétrognathisme, verticalisation de la langue et défaut palatin (Séquence de Pierre Robin)

(Images M. Althuser)