

Le syndrome de Moebius

*ses conséquences
et
ses traitements*





*Francis Renault
Bernard Sergent
Jean-Jacques Baudon
Lydie Burglen
Valérie Charpillat
Jean-Paul Damsin*



*Françoise Denoyelle
Pascale Gavelle
Hervé Martinez*



*Martha Momtchilova
Béatrice Pelosse
Chantal Trichet-Zbinden
Marie-Paule Vazquez*



Le syndrome de Moebius

Depuis les descriptions de A. Von Graefe en 1880 et de J. Moebius en 1888, le syndrome de Moebius (SM) est défini par une paralysie faciale bilatérale (diplégie faciale) associée à une paralysie bilatérale de l'abduction du regard. Les expressions faciales sont très pauvres et l'impossibilité de porter les yeux de côté donne l'aspect d'un strabisme. L'ouverture de la bouche est souvent limitée, une atteinte partielle de la motricité de la langue est présente dans un tiers des cas. A ces paralysies de plusieurs nerfs crâniens peuvent s'associer des déformations des pieds en « pied bot varus équin » et des malformations des membres, en particulier l'anomalie de Poland (insuffisance des muscles pectoraux et pli unique sur la paume du même côté) ou d'autres anomalies des mains et des doigts.

L'origine du SM reste incertaine. Dans la grande majorité des cas, il survient sans aucun antécédent familial ni évènement pendant la grossesse. Dans quelques rares cas, une hérédité a été observée, notamment sur un mode dominant avec transmission de parent à enfant, avec chez certains patients expression sous la forme d'un syndrome de Poland. Dans d'autres cas très rares également, une anomalie chromosomique a été observée. Plusieurs constatations font penser que le SM est la conséquence d'une atteinte du tronc cérébral par un accident vasculaire survenu à la période embryonnaire. Le tronc cérébral est une structure profonde du cerveau où les nerfs crâniens ont leur origine. Un défaut de développement ou des anomalies localisées au tronc cérébral ont été montrés chez quelques patients par

l'imagerie cérébrale : échographie, scanner et résonance magnétique (IRM). Le mécanisme vasculaire des lésions est suspecté par leurs caractéristiques radiologiques et par leur distribution à des groupes de cellules nerveuses très proches pouvant dépendre d'une même artériole embryonnaire. Ces lésions semblent s'être produites très tôt chez l'embryon, comme en témoigne la relation très probable entre certains cas de SM et la prise d'un médicament abortif (le misoprostol). Ces différents arguments ne sont pas suffisants pour expliquer l'origine du SM dans tous les cas. De nouvelles recherches cliniques, biologiques et génétiques sont nécessaires pour mieux connaître le SM et son origine, qui ne semble pas univoque.

A la naissance et dans les premiers mois, de nombreux enfants porteurs du SM ont des troubles de succion et de déglutition, avec des difficultés à prendre le sein ou le biberon et un risque d'étouffement et de complications bronchiques et pulmonaires par fausse route alimentaire. Ces difficultés d'alimentation s'améliorent toujours, mais après un délai variable. Le manque de force des muscles des lèvres, des joues, de la langue et du palais peuvent entraîner une faiblesse de serrage des lèvres, une fuite de salive, un défaut de mastication, une voix nasonnée, un trouble d'articulation, un retard de parole et de langage, une mauvaise position des dents.

Les nourrissons ayant un SM ont souvent un manque de tonus global et un retard des premiers progrès moteurs comme la tenue de la tête et la station assise. Les anomalies de la mimique, l'absence ou l'asymétrie du sourire sont une gêne à la communication et un préjudice esthétique avec, au plan psychologique, un risque de dévalorisation de l'image de soi.

Les conséquences du SM n'ont pas jusqu'alors fait l'objet d'une évaluation globale qui permette d'anticiper et prévenir les difficultés rencontrées tout au long de la croissance. La pratique d'une consultation pluridisciplinaire dans notre hôpital a permis de préciser les difficultés et les besoins de soins entre la naissance et l'âge adulte. Avec l'aide de l'Association « Moebius

France » (www.moebius-france.org) nous avons examiné et suivi plus de 60 enfants et adultes porteurs d'un SM. Lors de cette consultation, l'enfant et ses parents sont vus par un pédiatre spécialisé en neurologie (FR), un chirurgien maxillo-facial (BS), une ophtalmologiste (MM), un pédiatre spécialisé en néonatalogie et nutrition (JJB), une oto-rhino-laryngologiste (FD), un orthodontiste (HM), une orthophoniste (CTZ, VC), une généticienne clinicienne (LB), un chirurgien orthopédiste (JPD) et une psychologue clinicienne (PG). Un protocole d'examen fonctionnel est utilisé pour mesurer la force de chaque muscle de la face. Le trouble oculomoteur est précisé par un bilan orthoptique.

Diagnostic

Le diagnostic de SM est affirmé sur l'association d'une absence de mimique et d'une impossibilité à porter le regard sur les côtés. Cette atteinte des nerfs moteur oculaire externe et facial s'accompagne souvent d'autres paralysies crâniennes et d'anomalies associées. La paralysie faciale peut être totale ou partielle, prédominant dans la moitié haute du visage, et souvent asymétrique. La paralysie oculaire externe peut s'accompagner d'une limitation des mouvements oculaires internes, l'élévation et l'abaissement du regard étant conservés. Les autres paralysies concernent les voies motrices des nerfs trijumeau (limitation d'ouverture de la bouche et mauvaise mastication), grand hypoglosse (insuffisance de développement et de motricité de la langue), et plexus pharyngé (troubles de déglutition et voix nasonnée). Les anomalies associées comportent surtout le pied bot varus équin, le plus souvent bilatéral et l'anomalie de Poland.

Le diagnostic de SM n'est que rarement posé dès la naissance. En effet, l'analyse du visage et le constat d'une paralysie faciale et oculaire sont diffi-

ciles chez le nouveau-né, et les troubles immédiatement préoccupants que sont les difficultés d'alimentation et leurs complications respiratoires et leur association à un manque de tonus font évoquer d'autres causes bien plus fréquentes que le SM. Ce délai au diagnostic laisse les parents dans une grande incertitude, angoissés par des hypothèses différentes et de sombres pronostics. Un défaut musculaire facial et oculaire peut être un élément d'un syndrome malformatif complexe d'origine génétique. Ce peut aussi être l'expression du déficit moteur généralisé d'une maladie neuromusculaire congénitale. Une atteinte multiple des nerfs crâniens peut révéler un trouble grave et diffus du développement cérébral. Une atteinte cérébrale par asphyxie à la naissance peut provoquer des troubles des commandes motrices se manifestant par une faiblesse du tonus facial, une mauvaise poursuite oculaire et des troubles de succion déglutition.

Des examens complémentaires ont pour but de différencier le SM de ces autres situations. Ils participent aussi à l'évaluation des conséquences fonctionnelles du SM. Les explorations les plus souvent pratiquées sont les échographies cérébrale, cardiaque, et abdominale ; les radiographies du squelette ; l'électroencéphalogramme ; l'imagerie cérébrale par scanner ou IRM ; l'étude de muscles de la face, de la langue et du voile du palais par l'électromyographie ; l'étude de l'audition par les otoémissions acoustiques, les potentiels évoqués auditifs et l'audiogramme.

Chez la plupart des enfants, l'électromyogramme montre des signes de dénervation de certains muscles du visage, de la langue et du voile du palais. Ces résultats montrent que le manque de force musculaire est la conséquence d'une atteinte des nerfs, confirmant l'hypothèse d'une atteinte ancienne des noyaux des nerfs crâniens dans le tronc cérébral. Chez quelques enfants au contraire, il n'y a pas de signe d'atteinte des nerfs mais des signes d'un défaut de développement du tissu musculaire. L'imagerie cérébrale est le plus souvent normale, elle peut montrer un tronc cérébral de faible volume, une clarté ou une calcification dans le tronc cérébral, ou le faible calibre des nerfs faciaux.

Le nouveau-né

Les conditions de l'accouchement et de la naissance peuvent varier, comme pour tout autre enfant. Dans certains cas, l'échographie foetale peut avoir détecté des eaux trop abondantes (hydramnios) ou la déformation d'un pied.

Dans plus de la moitié des cas, la période néonatale est marquée par des difficultés alimentaires et respiratoires. La succion étant absente ou faible, la prise des repas est lente et incomplète. Les troubles de la déglutition provoquent un encombrement de la bouche par la salive et des fausses routes. Il peut exister une gêne respiratoire permanente due à une incompetence du carrefour pharyngo-laryngé et à l'encombrement buccal. Chaque enfant est traité de façon individualisée pour maintenir la liberté des voies aériennes et assurer les apports alimentaires. Selon la sévérité des troubles, les traitements comportent l'épaississement et la fragmentation des repas, les aspirations nasales et buccales, la mise en place d'un tube nasopharyngé pour la respiration, d'une sonde nasogastrique pour les repas et le traitement d'un reflux gastro-oesophagien. En cas de fausses routes, la kinésithérapie respiratoire, des antibiotiques et des anti-inflammatoires peuvent être utiles. Si la situation est précaire, l'alimentation orale est arrêtée et remplacée par la sonde gastrique. La trachéotomie est indiquée en cas d'obstruction des voies aériennes. La gastrostomie est parfois nécessaire, si les difficultés alimentaires sont persistantes avec complications pulmonaires et mauvaise prise de poids. S'il existe un reflux gastro-oesophagien compliqué d'oesophagite, une intervention chirurgicale antireflux est envisagée. Le nouveau-né peut présenter des fausses routes de lait par le nez qui sont sans danger mais signalent le mauvais fonctionnement du voile du palais et font prévoir un problème orthophonique plus tard (voix nasonnée).

Pendant cette période critique, la succion est stimulée et entraînée à l'aide d'une tétine non alimentaire et en appliquant des stimuli tactiles sur les lèvres, les gencives et la langue. Chaque repas donné par sonde gastrique peut être précédé d'une prise orale de quelques millilitres d'eau. Chaque essai d'apport oral doit être prudent et fractionné ; l'orifice de la tétine doit être assez fin pour éviter l'écoulement passif du lait dans la bouche. Le lait n'est donné que sous forme épaissie ; aucun liquide ne doit être donné avant une guérison complète des difficultés alimentaires. Il est parfois préférable d'abandonner complètement l'usage du biberon. La cuiller est un bon moyen de donner de très petites portions d'un aliment épais. Ces traitements sont symptomatiques, ils répondent à des difficultés fonctionnelles présentes chez beaucoup d'autres enfants, mais la connaissance du SM et de son évolution habituelle est utile aux choix thérapeutiques.

Lorsqu'il existe un pied bot varus équin, le traitement est débuté dès la naissance. Les méthodes de traitement sont soit orthopédiques soit chirurgicales et plutôt qu'opposées, elles sont souvent complémentaires. Le traitement orthopédique, dit fonctionnel, est long, astreignant et difficile, requérant un kinésithérapeute spécialisé. Il a l'avantage, lorsqu'il est efficace, de donner un pied fonctionnellement de meilleure qualité qu'après un traitement chirurgical qui, si bon soit-il, fait courir le risque d'une faiblesse du muscle triceps. Les manipulations des articulations de la cheville et du pied sont suivies d'une immobilisation plâtrée. Les plâtres sont renouvelés chaque semaine, 5 à 6 fois. Lorsque le tendon d'Achille est très rétracté, une ténotomie percutanée est réalisée, suivie d'une immobilisation plâtrée. De 6 semaines à 3 mois, le but du traitement est le remodelage du pied en réduisant les attitudes vicieuses. La rééducation se fait en traction pour ouvrir les interlignes et éviter l'écrasement articulaire. Les séances de rééducation sont quotidiennes et comprennent des étirements passifs puis des sollicitations actives par stimulation des muscles péroniers à la brosse à dent. Une immobilisation sur plaquettes fait suite à cet assouplissement. La fixation sur plaquettes est complétée par une attelle cruro-pédieuse en matériau thermoformable.

Lorsqu'il existe des anomalies des mains, elles n'entraînent pas de gêne fonctionnelle mais un préjudice esthétique. Il peut s'agir d'accolement des doigts, de doigts surnuméraires, de doigts courts ou courbés. Au niveau du thorax, un éventuel défaut du muscle pectoral (syndrome de Poland) ne réclame pas de traitement. Des anomalies de développement des corps vertébraux ont été rapportées chez des enfants porteurs du SM, la croissance du dos sera surveillée.

Les parents sont impliqués très tôt dans ces soins très prenants qui peuvent être continués à domicile en lien avec le centre hospitalier (HAD). Les rééducations de psychomotricité, kinésithérapie, orthophonie et le soutien psychologique et social peuvent être coordonnés dans un centre d'action médicosociale précoce (CAMSP), structure départementale en lien avec les services de néonatalogie. Pour permettre aux parents de faire face aux nombreux besoins, une prestation spéciale compense la perte de revenu et les dépenses liées à la situation, sur demande faite à la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

Le nourrisson (3 mois - 2 ans)

Une fois passée la période des risques vitaux, il est important de suivre attentivement les progrès de l'alimentation, la croissance en poids et taille, les progrès visuels, la croissance maxillo-faciale, le développement psychomoteur et de la parole.

Les progrès de la succion déglutition

Ils peuvent être retardés par une période d'anorexie due à plusieurs facteurs dont un état dépressif lié à la chronicité de la situation, une opposition à toute approche de la bouche, et une peur de déglutir. L'alimentation de l'enfant peut rester perturbée de nombreux mois par les défauts de la motricité linguale et buccale et de la mastication. Facilitées par des aliments préparés de façon adaptée, stimulées par la rééducation buccofaciale, les prises alimentaires assureront une croissance normale. On poursuivra aussi longtemps que nécessaire le mixage des aliments, on introduira prudemment de très petits morceaux.

L'orthophoniste réalisera un bilan le plus complet possible des compétences des muscles de la face et de la cavité buccale. En dehors du travail spécifique de la musculature buccofaciale, elle conseillera les parents au sujet de l'alimentation. Ainsi elle pourra orienter l'installation de l'enfant, les couverts à utiliser de façon préférentielle, les textures alimentaires à privilégier. Si l'enfant est nourri par sonde nasogastrique ou par gastrostomie, il s'agira de continuer à stimuler la fonction orale et de faire goûter différentes saveurs. Les stimulations par le contact de brosses, le chaud, le froid peuvent améliorer la sensibilité du visage et de la bouche, diminuer les fuites salivaires.

La diététicienne interviendra pour calculer les apports adaptés à l'enfant en fonction du mode d'alimentation, par la bouche ou par sonde, et de la croissance en poids et en taille. Une maigreur par carence d'apport ou au contraire un surpoids consécutif d'une motricité réduite sont deux écueils possibles.

Le développement psychomoteur

La plupart des enfants ayant un SM présentent un manque de tonus, prédominant à l'axe du corps ou généralisé, avec retard de la tenue de la tête et retard de la station assise, vers 8 à 14 mois. L'âge d'acquisition de la

marche est le plus souvent normal, de 13 à 18 mois, ou peu décalé, de 18 mois à 2 ans.

Une asymétrie de la forme du crâne est une conséquence fréquente du manque de tonus du cou et d'une position préférentielle couché sur un côté. Certains gardent dans les premières années une position penchée de la tête. Une telle attitude en torticolis sans rétraction musculaire qui persiste après l'acquisition de la marche est en lien avec des troubles visuels asymétriques, strabisme et défaut de réfraction.

L'examen ophtalmologique étudie le parallélisme du regard, la cornée, l'acuité visuelle, la réfraction et le fond d'œil. Ce bilan peut amener à prescrire des verres correcteurs, des temps d'occlusion, de la rééducation orthoptique et des traitements protecteurs de la conjonctive et de la cornée.

Asymétrie crânienne et attitude en torticolis se corrigent progressivement avec les progrès moteurs et la correction des troubles visuels par le port de lunettes. Au fil des mois, on observe aussi une amélioration de la fermeture des paupières, en particulier dans le sommeil, et de l'amplitude d'ouverture de la bouche.

L'absence de sourire, la mauvaise poursuite oculaire, le manque de tonus font craindre la révélation d'un retard mental. Il est difficile d'évaluer le développement intellectuel du nourrisson porteur du SM par les critères et les tests usuels, mais on peut vite constater la qualité de l'attention visuelle et auditive, la richesse de la communication par le regard, la variété des cris et vocalisations, puis le développement gestuel, la prise de l'objet, la précocité de l'habileté manuelle. Un authentique retard du développement intellectuel ou des troubles du comportement ou de la relation concernent moins de 10% des enfants ayant un SM. Ces rares cas de développement psychique disharmonieux constituent des formes particulières avec handicap surajouté, parfois appelés «SM plus».

On observe souvent avant l'âge de deux ans que l'enfant acquiert la possibilité de contracter certains petits muscles du visage qui ne sont pas totalement défailants. Selon la force et la localisation de ces faisceaux musculaires résiduels, leur présence d'un seul ou des deux côtés, la mimique faciale qu'ils permettent peut suffire à donner une expression efficace et esthétique ou bien au contraire provoquer des crispations asymétriques perçues comme grimaçantes ou vilaines. Même si l'enfant grandissant utilise de mieux en mieux de façon volontaire cette musculature résiduelle, il ne pourra pas développer de motricité dans les territoires où le déficit musculaire est total. On voit alors chaque enfant s'adapter à ses possibilités : en s'aidant d'un doigt pour rapprocher sa lèvre inférieure de sa lèvre supérieure ; en poussant un aliment contre sa joue vers le fond de la bouche ; en mettant une main devant sa bouche pour cacher une expression inappropriée lors du sourire et des rires.

Les réactions psychologiques

Du point de vue de l'enfant, il faut prendre en compte l'importance des premiers vécus corporels qui ont comporté l'inconfort et la douleur, les sensations d'étouffement, l'insatisfaction de ses besoins oraux, les intrusions subies lors de soins et de l'alimentation, le forcing alimentaire. Du point de vue des parents, les questionnements concernent leur capacité à s'ajuster à l'inconfort de l'enfant, à le rassurer malgré leurs propres angoisses, à faire confiance aux ressources médicales ou paramédicales. Ils sont soumis à la fois à l'épreuve des soins quotidiens et aux inquiétudes soulevées par l'avenir lointain de l'enfant, doutant dans ses possibilités de progrès et redoutant un handicap. Face aux incertitudes sur la cause du SM, un sentiment de culpabilité et la crainte d'une hérédité sont aussi source d'interrogation et de souffrance.

Les difficultés de l'enfant lui-même et des parents engendrent très souvent des difficultés à trouver le sommeil et des réveils nocturnes répétés,

témoignant d'une incapacité à vivre un sentiment de sécurité interne suffisant. Chez certains enfants, une souffrance psychique particulièrement intense se manifeste par une difficulté à solliciter l'adulte de manière adéquate, par des comportements de retrait ou de refus de l'échange.

Les traitements du pied bot varus équin

De 3 à 9 mois, la kinésithérapie est une rééducation d'entretien, faite de mobilisation passive et surtout active, car le pied bot est en principe réduit par les traitements précoces. Le rythme des séances est réduit, à 3 ou 4 par semaine. A l'âge de la marche : la rééducation se poursuit au rythme de deux à trois séances par semaine. Il faut insister sur la mobilisation passive en flexion dorsale et le renforcement musculaire en actif. Le pied est maintenu dans une chaussure anti-varus ou à bord interne rectiligne. L'examen clinique permet de surveiller l'évolution de la correction du pied. Le bilan radiologique est inutile avant 6 mois. Il est réalisé soit pour confirmer la bonne correction clinique, soit à titre de bilan préopératoire.

Le traitement chirurgical peut être décidé à tous les âges en cas de non-réponse au traitement fonctionnel ou lorsque la rééducation entraîne une fausse correction de l'équin par cassure dans l'articulation du médiotarse. La moitié des pieds bots sont opérés. Le traitement chirurgical donne de bons résultats dans 80 % des cas : les pieds sont bien à plat, dans l'axe et ne sont pas douloureux. Les mauvais résultats sont la conséquence d'intervention trop précoce, de libération trop extensive ou insuffisante.

Le pied bot varus équin est souvent bilatéral dans le cadre du SM, caractérisé par un certain taux de récurrence après un traitement chirurgical. L'échec du traitement semble résider dans un mauvais équilibre musculaire. Les interventions avec un transfert musculaire sont parfois indiquées.

La croissance maxillo-faciale

Une limitation de l'ouverture de la bouche est souvent nette à la naissance, on parle de trismus néonatal. Cela s'améliore au fil des premières années. Pour la majorité des enfants l'ouverture buccale devient normale, elle reste un peu limitée chez certains.

La paralysie faciale dont l'intensité est variable d'un enfant à l'autre et d'un côté à l'autre, entraîne souvent une incontinence plus ou moins importante de la salive qui peut être longue à disparaître. L'atteinte du nerf grand hypoglosse est souvent asymétrique, la langue a alors tendance à sortir en déviation. Lorsqu'elle est symétrique, la langue paraît petite et n'est pas bien tirée vers l'avant. L'âge de survenue et le déroulement des éruptions dentaires ne présentent pas de particularités dans le SM mais le déséquilibre des forces musculaires des lèvres et de la langue entraîne à des degrés divers des anomalies de l'articulé et de l'occlusion dentaires.

Les difficultés ORL

L'otite séromuqueuse chronique semble un peu plus fréquente dans le SM que chez les autres enfants. Elle ne se manifeste pas forcément par des otites moyennes aiguës récidivantes, et doit être dépistée par un examen ORL systématique sous microscope, entre 12 et 18 mois. La surdité de perception peut être, rarement, associée au SM. Pour les nouveaux nés n'ayant pas eu de dépistage auditif en maternité, il est important de faire un dépistage systématique par des otoémissions acoustiques ou par des potentiels évoqués auditifs. Pour ceux qui ont eu un test d'audition normal en maternité, on pourra être amené à tester l'audition secondairement par une audiométrie comportementale, réalisée par un ORL audiophonologiste spécialisé pour le petit enfant. On testera l'audition si une otite séromuqueuse est diagnostiquée ou devant tout retard de développement du langage : absence de redoublement de syllabes à 8 mois, absence du premier mot vers 14 mois,

enfant n'associant pas deux mots à deux ans. Les syllabes et les mots sont parfois difficiles à comprendre en raison des problèmes d'articulation et du voile du palais, mais s'ils ne se développent pas dans les délais normaux, il faut de principe tester l'audition.

Une obstruction des voies aériennes pendant le sommeil peut se manifester par un ronflement, des blocages respiratoires, des réveils multiples. On la recherche systématiquement, en particulier chez les enfants ayant eu de gros troubles respiratoires durant les premiers mois de vie. En effet, l'augmentation de volume des végétations à cette période, puis des amygdales (période de 2 à 6 ans) dans ce contexte de pharynx hypotonique peut être source d'obstruction respiratoire même pour un volume modéré.

L'âge préscolaire (2 ans - 6 ans)

C'est une période d'importants progrès spontanés et où l'enfant tire mieux profit des soins et des rééducations. Pour les enfants ayant encore besoin de plusieurs spécialistes de rééducation, une prise en charge globale cohérente est idéalement assurée par un service de soins et d'éducation spécialisée à domicile (SESAD). Un tel service, qui se déplace sur les différents lieux de vie de l'enfant, facilite l'intégration en halte garderie, jardin d'enfant, ou école maternelle en travaillant en partenariat avec l'équipe éducative ou enseignante. Cette intégration sociale précoce est un facteur favorable au développement de la communication et du langage oral.

Le développement de la parole est surtout marqué par les difficultés d'articulation. Le défaut de serrage des lèvres laisse fuir l'air par la bouche, les consonnes labiales (m, p, b) ne sont pas audibles. L'insuffisance des muscles du voile du palais laisse l'air fuir par le nez, provoquant une voix nasonnée. La voix est souvent plus chuchotée que projetée, l'enfant tente de compenser ses déficiences par des sons gutturaux. Les progrès se font au prix d'un travail orthophonique régulier et tenace qui vise le développement de la parole et du langage, le vocabulaire, la mise en place des sons et leur différenciation. Dans certains cas on est amené à discuter une opération chirurgicale sur le voile du palais (vélopharyngoplastie) en sachant que l'insuffisance motrice peut concerner aussi les constricteurs du pharynx dont l'intégrité conditionne le bon résultat de cette chirurgie.

C'est l'âge de l'apprentissage de l'hygiène dentaire. Dans le SM, la qualité des dents, de l'émail et de l'ivoire dentaires est la même que celle des autres enfants mais la sécheresse buccale est fréquente et favorise le développement des caries : la bouche reste ouverte par absence d'occlusion des lèvres, la sécrétion de salive par les glandes parotides est faible et la circulation de la salive dans la bouche est anormale du fait de la faiblesse plus ou moins importante des muscles de la langue et des joues. Il est donc très important d'habituer très tôt l'enfant à une hygiène dentaire attentive. Le suivi par le chirurgien dentiste gagne à être précoce pour habituer l'enfant à la relation avec ce praticien, les premières consultations ne donnant pas lieu à des gestes douloureux. Les soins dentaires ne présentent pas de difficulté particulière en dehors de la possible limitation de l'ouverture de la bouche.

C'est aussi l'âge où la coopération de l'enfant permet de mesurer la force de chaque muscle de la mimique. De ce bilan musculaire va découler le projet de réhabilitation de la paralysie faciale qui va commencer à être exposé à l'enfant et à ses parents. Une rééducation de la musculature faciale peut être débutée à cette période.

Pour détecter et corriger le plus tôt possible les troubles de l'occlusion dentaire, l'examen clinique et radiologique doivent se faire dès l'apparition de la denture et ensuite de façon régulière à 3, 7, 10 et 15 ans pour définir un plan de traitement cohérent avec les traitements orthophoniques et de chirurgie maxillo-faciale.

Par ailleurs, le suivi ophtalmologique est régulier pour assurer la prévention de l'amblyopie, surveiller la cornée et discuter une éventuelle intervention sur les muscles oculomoteurs.

L'âge scolaire (6 ans - 12 ans)

La plupart des enfants ont un cursus scolaire normal. Le soutien par une aide de vie scolaire (AVS) peut être utile les premières années. Quelques uns bénéficient d'un enseignement adapté, en classe d'intégration scolaire (CLIS) ou en établissement spécialisé.

La rééducation orthophonique est poursuivie pour compléter et renforcer l'articulation et l'intelligibilité, développer le langage oral et écrit, rendre plus aisée la communication verbale en vue de faciliter les relations avec enfants et adultes. Les résultats fonctionnels d'un acte chirurgical de réhabilitation du sourire s'appuient sur une rééducation orthophonique spéciale intense préopératoire et postopératoire.

A cet âge scolaire, on note sur le plan psychologique une amélioration voire la disparition de symptômes vus chez le petit enfant, les troubles du sommeil comme les conflits lors de l'alimentation. Parents et enfant se sentent plus en sécurité quant à la santé de l'enfant et sa capacité à faire face seul à ses difficultés corporelles. L'autonomie, indépendance de vie quotidienne à la maison et à l'école, mais aussi l'autonomie psychique et dans le travail scolaire, peuvent être retardées chez ceux qui ont un lourd passé médical.

L'acceptation de soi et la relation avec les autres deviennent un sujet de préoccupation. Même si les enfants établissent des relations amicales, ils sont gênés par les questions des autres sur leur visage, des moqueries, un sentiment de solitude parfois. Certains souffrent de difficulté à se faire comprendre sur le plan langagier et du besoin impérieux d'être compris par l'autre.

C'est l'âge où est souvent formulée la demande d'une réhabilitation du sourire. Une intervention chirurgicale ne peut avoir lieu avant l'âge de 7 à 8 ans. Plusieurs techniques existent, la myoplastie d'allongement du muscle temporal est la plus fréquemment employée. Elle consiste à transférer le muscle temporal et en particulier son tendon au coin de la lèvre. L'intervention peut se faire d'un seul ou des deux côtés et alors dans le même temps opératoire. Elle laisse une cicatrice camouflée dans le cuir chevelu, et une cicatrice sur la joue dans un pli qui se forme normalement lors du sourire. Le muscle temporal sert à serrer les dents, il perdra cette fonction qui restera assurée par les muscles masséter et ptérygoïdiens. Le muscle temporal transféré pourra relever la lèvre et devenir le muscle du sourire. La rééducation est capitale pour cette transformation d'un muscle de la mastication en un muscle du sourire. Elle dure un à deux ans, à raison d'une ou deux séances hebdomadaires dans les premiers mois et de façon plus espacée ensuite. Des exercices d'entretien sont utiles pour pérenniser les résultats. La toxine botulinique peut améliorer les résultats de la chirurgie et de la

rééducation, en particulier pour obtenir une bonne symétrie. Des retouches chirurgicales sont parfois nécessaires dans les années qui suivent.

Parfois les muscles temporaux sont insuffisamment fonctionnels pour pouvoir être utilisés. Des techniques microchirurgicales sont alors employées, avec aussi nécessité d'une rééducation.

Lorsque l'enfant envisage un acte chirurgical de réanimation du sourire dans un futur plus ou moins proche, un accompagnement psychologique spécifique est nécessaire. Ce travail psychologique comporte l'évaluation de la demande, la préparation à l'intervention, un soutien au cours de l'hospitalisation, les soins postopératoires et la rééducation.

L'adolescence et l'âge adulte

La scolarité au collège peut être soutenue si besoin grâce à une unité pédagogique d'intégration (UPI) en collège ordinaire, qui prépare à l'indépendance complète au lycée.

La principale question à cet âge est celle de la relation à l'autre, des conséquences des anomalies de la mimique sur les rencontres, la vie amoureuse, la capacité à se projeter dans l'avenir, l'insertion professionnelle. Le vécu peut être celui d'un combat quotidien sous le regard de l'autre. Les progrès de notre société dans l'acceptation et l'accueil de la différence, ainsi que la

loi française sur l'égalité des chances sont les garants de la qualité de vie des personnes ayant un SM (loi n° 2005-102 du 11 Février 2005 : loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées).

Il n'y a pas de limite d'âge pour la chirurgie de réhabilitation du sourire qui peut se faire durant l'adolescence ou au cours de l'âge adulte. L'important est la demande du patient.

C'est aussi l'âge où une chirurgie des paupières peut être envisagée. L'affaissement progressif des tissus au cours de la vie peut provoquer une inoclusion palpébrale plus importante et des inflammations de la cornée peuvent survenir, dépistées par un examen ophtalmologique régulier. Une intervention sur les paupières consiste en deux gestes souvent réalisés dans le même temps opératoire. Le premier geste est un allongement du tendon du muscle releveur de la paupière supérieure par interposition d'un greffon d'aponévrose. Le deuxième geste est une suture du bord de la paupière inférieure, sur quelques millimètres, à celui de la paupière supérieure. La diminution minimale de la vision latérale n'est pas gênante pour les patients atteints du SM et l'aspect esthétique obtenu est très bon.

La question du risque de transmettre le syndrome est souvent une préoccupation du jeune adulte. Il convient de s'assurer de la normalité du caryotype. S'il est normal, le conseil génétique est rassurant, avec un risque faible de transmission, les cas familiaux restant l'exception. De même pour les parents d'un enfant atteint le risque de récurrence pour une autre grossesse est très faible à condition d'avoir vérifié le caryotype et écarté les maladies musculaires qui peuvent mimer un syndrome de Moebius. Ces questions sont à discuter dans le cadre d'une consultation de génétique permettant de reprendre l'ensemble des antécédents familiaux et personnels du patient.

Conclusion

L'ensemble des connaissances disponibles sur le SM offre une information utile aux patients, à leurs parents, et aux professionnels médecins et paramédicaux qui ne sont pas familiarisés avec ce syndrome rare. Cette information a pour objectif d'aider à la fois à mieux approcher les mécanismes des déficiences buccofaciales et à anticiper les besoins et les attentes de chaque enfant, avec pour principale conséquence de pouvoir prendre les décisions thérapeutiques les plus adaptées.



Que trouve-t-on sur internet ? Les liens vers les sites d'information sont répertoriés dans les rubriques *Liens utiles* et *Aides / Infos pratiques* sur le site de l'association www.moebius-france.org.

Qu'en pensent les familles ? Des commentaires et des réactions sur le blog d'une famille intitulé :

« Mon fils et sa maladie : le syndrome de moebius, moi et ma famille »

<http://banajova.skyrock.com/>



association SYNDROME MOEBIUS FRANCE

L'association « Syndrome Moebius France » est une association Loi 1901 créée par une famille du Finistère en 1997 pour sortir de l'isolement dans lequel cette maladie très rare place souvent les malades et leurs proches. Des informations sur le syndrome peuvent être consultées sur le site internet de l'Association : www.moebius-france.org

Plus d'une centaine de familles ont été recensées en France, dont la grande majorité a adhéré à l'association. Le bureau de l'Association, composé de sept membres, est épaulé par d'autres familles pour organiser des événements régionaux et l'assemblée générale annuelle, mais aussi pour réaliser les objectifs actuels inscrits dans les statuts de l'Association : créer des liens entre les familles touchées par cette maladie ; informer et sensibiliser le public au travers des médias ; aider au diagnostic précoce du syndrome de Moebius ; participer à la marche des maladies rares ; participer à la création d'une association européenne du syndrome de Moebius.

L'association est en ligne dans la base de données des maladies rares :

www.orphanet.org

Elle est adhérente à « European Association For Rare Diseases » :

www.eurordis.org

et à son relais français « Alliance Maladies Rares » :

www.alliance-maladies-rares.org

Un forum de discussion est accessible :

www.moebius-france.com

Correspondance :
Dr Francis Renault
Hôpital Armand Trousseau
28 avenue Arnold-Netter
75571 Paris Cedex 12
francis.renault@trs.aphp.fr



Consultation pluridisciplinaire « Moebius »

Centre de référence des
malformations rares de la face et de la cavité buccale
Pr Marie-Paule Vazquez