

Faculté de médecine et médecine dentaire

La fente sous-muqueuse : du diagnostic au traitement

Auteur : Sarah BENSARSA

Promoteur(s) : Dr Bénédicte BAYET

Lecteur(s) : Pr Antonella BOSCHI – Mme Donatienne BOUCQUEY –
Mme Aude HENRY DE HASSONVILLE – Dr Elin MALEK

ABRAHIMIANS – Mme Vinciane THOELLEN

Année académique 2018-2019

Je dédie ce mémoire à :

Ma mère, qui a consacré sa vie à m'assurer un avenir exceptionnel de par les sacrifices consentis, les valeurs inculquées et son amour inconditionnel. Son soutien, ses précieux conseils et sa confiance furent un grand réconfort dans l'accomplissement de ce mémoire. Puisse ce travail, aussi modeste soit-il, exprimer toute ma gratitude et mon amour pour son soutien éternel. Merci d'être toujours là pour moi.

Ma sœur jumelle, ma complice de tous les jours, dont la présence fut un réconfort constant à l'aboutissement de mon cursus. Elle n'a cessé d'être pour moi un modèle de persévérance et de courage durant toutes ces années. Elle est à présent médecin, et je lui souhaite une grande carrière et un bonheur prospère. Je voudrais, à travers ces quelques mots, lui exprimer tout l'amour et toute l'affection que j'ai pour elle.

REMERCIEMENTS

Ce présent travail de mémoire, qui marque la fin de mes années d'étude de médecine, n'aurait pas été possible sans la conjugaison d'efforts de plusieurs personnes. Qu'il me soit permis de leur exprimer ma plus profonde gratitude.

Je tiens tout d'abord à exprimer ma profonde reconnaissance à Madame le Docteur Bénédicte BAYET, promoteur de ce mémoire, pour m'avoir donné l'opportunité de travailler à ses côtés sur un projet si passionnant et pour ses précieux conseils. Je la remercie de m'avoir permis de réaliser un mémoire dans la spécialité à laquelle je souhaite me dédier.

Mes vifs remerciements vont aussi au Professeur Antonella BOSCHI, Présidente du Jury assignée par la Commission MRC, pour l'honneur qu'elle me fait en acceptant de présider mon Jury d'examen.

Mes remerciements s'adressent également à Mme Donatienne BOUCQUEY, à Mme Aude HENRY DE HASSONVILLE, au Dr Elin MALEK ABRAHIMIANS et à Mme Vinciane THOELEN, qui ont accepté d'être membres de ce Jury.

Mes remerciements s'étendent également à tous les enseignants durant mon cursus de médecine pour la qualité de l'enseignement dispensé.

Je réitère toute ma gratitude et mes remerciements à ma très chère mère et à ma très chère sœur pour leurs précieux conseils et leur soutien moral tout au long de ce travail de mémoire.

TABLE DES MATIERES

RESUME/ABSTRACT

1	Introduction.....	5
1.1	Epidémiologie	6
1.2	Embryologie et morphogénèse de la face	6
1.2.1	Formation de la bouche primitive et du nez primitif	6
1.2.2	Formation du palais primaire	7
1.2.3	Formation du palais secondaire	7
1.3	Région naso-buccale	8
1.3.1	Anatomie	8
1.3.2	Morphologie de la fente.....	9
1.4	Classification	9
1.5	Génétique	9
1.5.1	Fentes palatines isolées.....	10
1.5.2	Fentes palatines syndromiques.....	10
1.6	Diagnostic	11
1.6.1	Diagnostic ante natal.....	11
1.6.2	Diagnostic post natal	11
1.7	Présentation clinique.....	12
1.8	Prise en charge	12
1.8.1	Evaluation	13
1.8.2	Traitement.....	13
1.9	Evolution.....	14
1.10	Objectifs.....	15
2	Méthode et Matériel.....	17
2.1	Matériel	17
2.2	Méthode	17
3	Résultats.....	18
3.1	Profil des patients.....	18
3.1.1	Le sexe	18
3.1.2	L'âge	19
3.1.3	Les motifs de consultation	19
3.1.4	Association entre motifs de consultation.....	20
3.2	Diagnostic et Bilan	22
3.2.1	Spécialités consultées ayant établi le diagnostic	22
3.2.2	Spécialités consultées lors du bilan et du suivi	23
3.2.3	Examens complémentaires réalisés	24
3.3	Fentes, malformations et pathologies associées	25
3.3.1	Caractérisation anatomique des fentes	25
3.3.2	Fentes associées.....	26
3.3.3	Associations entre variantes de FSM, signes cliniques et syndromes.....	26
3.4	Génétique et antécédents familiaux.....	27
3.4.1	Génétique	27

3.4.2	Antécédents familiaux.....	28
3.5	Traitements médicaux et chirurgicaux ante et post diagnostic de FSM	29
3.5.1	Traitements médicaux et chirurgicaux ante diagnostic	29
3.5.2	Associations entre variantes de FSM et antécédents de traitements	30
3.5.3	Traitements médicaux et chirurgicaux post diagnostic.....	31
3.5.4	Complications et leurs corrections éventuelles	32
3.6	Outcomes de la prise en charge au CLP.....	32
3.6.1	Outcomes obtenus au dernier suivi	32
3.6.2	Outcomes selon le sexe	34
3.6.3	Outcomes selon l'âge au diagnostic.....	35
3.6.4	Outcomes selon les variantes anatomiques de FSM et les traitements	35
4	Discussion.....	37
4.1	Objectifs de l'étude	37
4.1.1	La FSM et la génétique	37
4.1.2	Diagnostic de la FSM et sa présentation clinique.....	38
4.1.3	Bilan et prise en charge de la FSM	39
4.2	Biais et limites de l'étude.....	39
4.2.1	Biais de sélection	39
4.2.2	Biais de mesure	40
4.3	Qualité et validité des résultats.....	40
4.3.1	Caractéristiques de l'étude	40
4.3.2	Validité interne et externe	40
4.4	Extension de l'étude	41
4.4.1	Du point de vue obstétrical	41
4.4.2	Du point de vue logopédique	41
5	Conclusion	41
6	Annexe	43
7	Bibliographie	50

RESUME

« La fente sous-muqueuse (FSM) : du diagnostic au traitement », est une étude rétrospective sur un sous-type de fentes palatines relativement peu étudié jusqu'à présent. La difficulté principale de cette malformation réside dans sa difficulté à être détectée, d'une part par sa pauvreté en symptômes ou signes évocateurs, et d'autre part par son anatomie. Son évolution engendre, dans la majorité des cas des troubles importants du langage, parfois des atteintes ORL, voire des troubles de l'alimentation.

L'objectif principal de cette étude est de déterminer un profil de patient susceptible d'être porteur d'une FSM, et ainsi d'établir les facteurs permettant de la diagnostiquer précocement. Cette étude vise également à caractériser anatomiquement la fente, et à décrire sa présentation clinique. Du point de vue prise en charge, c'est de cibler, non seulement les examens complémentaires les plus utiles à réaliser, mais aussi les traitements médicaux et/ou chirurgicaux à mettre en place, afin d'obtenir les meilleurs outcomes possibles, principalement en termes de langage.

Les données utilisées dans cette étude sont tirées des dossiers de 92 patients porteurs d'une FSM, issus de la base de données du Centre labio-palatin des Cliniques Universitaires St Luc. Ces données ont été analysées sous divers aspects, allant du motif de consultation à l'outcome,

La FSM se diagnostique majoritairement chez l'enfant présentant des troubles du langage, et/ou des atteintes de la sphère ORL et des troubles de la déglutition. Le diagnostic est tardif dans la majorité des cas, et est, par ailleurs, indépendant du sexe. L'association des différents symptômes précités, en plus de la présence d'une anomalie génétique ou d'un syndrome, doit systématiquement orienter le personnel médical et paramédical vers la recherche d'une FSM. Anatomiquement, on observe deux grandes catégories de FSM, avec ou sans luvette bifide. Bien que la luvette bifide permette un diagnostic plus précoce de la fente, elle n'a aucune influence ni sur la l'apparition des symptômes, ni sur la prise en charge, et ni sur l'évolution du langage. La prise en charge doit être multidisciplinaire en faisant intervenir logopèdes, plasticiens, ORL, généticiens et orthodontistes. Les examens complémentaires à mettre en place au cours du bilan dépendent de la présentation clinique de la fente, mais sont dans la majorité des cas l'otoscopie et l'audiométrie, et dans une moindre mesure, la nasofibroscopie. Quant au traitement, il doit être à la fois orthophonique et chirurgical, afin d'obtenir davantage de langage normal. Les traitements chirurgicaux de la fente sont la staphylorrhaphie et la vélopharyngoplastie, associée ou non à une amygdalectomie et/ou adénoïdectomie. Afin de limiter le plus possible les séquelles du langage et de favoriser la disparition d'autres symptômes, le diagnostic et la prise en charge doivent s'établir avant l'âge de 4 ans.

Abstract

« *The submucous cleft palate: from diagnostic to treatment* », is a retrospective study focused on a relatively uncommon type of cleft palate. The main difficulty of this malformation resides in its lack of clinical presentation and its anatomy, making it difficult to detect. If not treated, it can result in the majority of cases, in speech impairments, ENT disorders, as well as eating difficulties.

One of the aims of this study is to determine a profile of patients at risk of presenting a submucous cleft palate, and to determine factors that can enable an earlier detection. Another aim is to anatomically characterise the cleft palate, and describe its clinical presentation. When it comes to patient care, the study will evaluate which complementary exams are the most useful, and which medical and/or surgical treatments would result in the best outcomes, mostly in terms of speech.

The data is extracted out of the cases of 92 patients suffering from a submucous cleft palate. These cases are themselves extracted out of the database of the Centre labio-palatin at the Cliniques Universitaires St Luc. The variables are analysed under different aspects, from clinical presentation and diagnosis, to treatments and outcomes.

The submucous cleft palate is mostly diagnosed in children with speech impairments, ENT disorders and eating difficulties. The diagnostic is, in most cases, late in the children's life, and independent of the sex. The association of the symptoms mentioned previously, with the existence of a genetic abnormality or syndrome suggests the presence of a submucous cleft palate and should guide the medical practitioners in its research. Anatomically, we've observed two main categories of submucous cleft palate, with and without a bifid uvula. Although submucous cleft palates with bifid uvula are detected earlier, the bifid uvula doesn't have an impact on the appearance of symptoms, the choice of treatment or the evolution of speech. The patient care should be multidisciplinary, intervening plastic surgeons, speech therapists, ENT, geneticists and orthodontists. The choice of complementary exams depends on the clinical presentation of the submucous cleft palate, but in most cases an otoscopy and audiometry are used, whereas the fiberscope is used in a few cases. In order to obtain a language without any speech impairment, the treatment should consist of speech therapy combined with a surgical correction of the submucous cleft palate. The surgical treatments are the palatoplasty and the veloplasty, combined or not with a tonsillectomy and/or adenoidectomy. To limit the persistence of speech impairments in adulthood, the diagnostic and treatment should be established before the age of 4.

1 Introduction

Les fentes orofaciales sont les malformations faciales les plus fréquentes et concernent 1/700 naissances. Ces fentes sont classées en fente labiale, fente palatine, fente labiopalatine et fente faciale de Tessier.

La fente sous-muqueuse (FSM) est un sous type de fente palatine. Elle est caractérisée par une absence de fusion des muscles du palais, sans aucune atteinte de la muqueuse.

1.1 Épidémiologie ^{1 2}

Les fentes palatines représentent environ 33 à 45% des fentes, avec une prévalence de 0.4-1/1000 naissances.

Les fentes sous-muqueuses ont une prévalence de l'ordre de 1/1200 - 2000 naissances, avec une proportion presque égale entre le sexe féminin et masculin, voire supérieure pour les femmes, selon les ouvrages.

Aucune étude d'ethnicité n'a été réalisée jusqu'à présent.

1.2 Embryologie et morphogénèse de la face

La morphogénèse de la face débute à partir des cellules issues des crêtes neurales. Ces cellules ont une capacité pluripotente, et sont à l'origine du mésenchyme ou méséctoderme. Celles-ci migrent de la région dorsale de l'embryon depuis le rhombencéphale, vers la région ventrale en direction des arcs pharyngés et des bourgeons de la face.

Cette migration se fait en plusieurs courants cellulaires. Le premier courant se dirige vers le bourgeon frontonasal, ainsi que le 1^{er} arc pharyngé dit mandibulaire. Un second courant migre en direction du 2^{ème} arc pharyngé dit hyoïdien. Enfin, un dernier courant de cellules colonise les 3^{ème}, 4^{ème} et 6^{ème} arcs pharyngiens. Les cellules des crêtes neurales sont responsables de la formation de l'axe de ces arcs et contribuent à la formation du squelette de la face.

1.2.1 Formation de la bouche primitive et du nez primitif

A la 4^{ème} semaine d'embryogénèse, une communication entre l'intestin antérieur et la cavité amniotique se forme, pour aboutir au stomodeum ou bouche primitive. C'est autour de la bouche primitive que se forme la face primitive. C'est de part et d'autre de cet intestin antérieur que sont localisés les arcs pharyngés, formés par accumulation du mésenchyme issu des cellules des crêtes neurales. Le stomodeum est limité en supérieur par le bourgeon

frontonasal, ventralement par les processus mandibulaires du 1^{er} arc pharyngien et latéralement par les processus maxillaires.

A la 5^{ème} semaine, les arcs mandibulaires issus du 1^{er} arc pharyngé, fusionnent pour donner la lèvre inférieure ainsi que la mandibule.

Les cellules olfactives migrent de la région frontale du prosencéphale à la face médiale des vésicules optiques du bourgeon frontal, pour former les placodes olfactives. A partir de ces placodes, le mésenchyme occulonasal se développe, il est à l'origine des muscles oculomoteurs, et de la formation des narines et de leurs pourtours. Chaque narine est constituée d'une portion médiale et latérale. Latéralement à chaque narine, se trouve un sillon lacrymonasal, et en profondeur, la membrane ectoendodermique ou plaque oronasale de Hochstätter. Le prémaxillaire va croître vers l'avant à partir de la portion nasale de chaque narine, pour s'interposer entre les maxillaires primitifs. Un sillon médian se creuse entre les deux narines. Une fois le palais secondaire formé, le septum nasal cloisonne la cavité nasale en fosses nasales.

1.2.2 Formation du palais primaire

A la 7^{ème} semaine, le palais primaire se constitue entre les deux processus maxillaires et prémaxillaires disposés latéralement. Le palais primaire se forme quand le mésenchyme ou méséctoderme pénètre la membrane ecto-endodermique. Cette membrane est un mur épithélial séparant le maxillaire primitif du prémaxillaire, et permet d'obstruer temporairement la communication entre le nez et la cavité orale. Cette membrane disparaît par fusion-apoptose.

En arrière les processus palatins sont séparés par la langue, et sont verticaux. La pointe du nez se forme, et le sillon médian se comble de mésenchyme et disparaît. A partir de ce mésenchyme vont se former le frein, le philtrum ainsi que la portion médiane de la lèvre inférieure.

La fusion du palais primaire débute à J41 et s'achève en début de 8^{ème} semaine.

1.2.3 Formation du palais secondaire

A la 8^{ème} et 9^{ème} semaine, les processus palatins se forment à partir des parois médiales des processus maxillaires. Cette expansion se fait au départ verticalement, parallèlement aux faces latérales de la langue ; puis une horizontalisation s'opère dans le plan transversal. A ce stade les deux demi-uvules sont formées.

La portion antérieure des processus palatins fusionne avec les portions prémaxillaires du palais primaire. Cette fusion se fait dans le sens antéro-postérieur, et au fur et à mesure de son avancement on observe l'horizontalisation des processus palatins. Cette fusion se termine à la 10^{ème} semaine et on obtient le palais secondaire qui permet la séparation définitive de la cavité orale et de la cavité nasale.

S'ensuit la fusion du mésenchyme pharyngé primitif du palais mou et des uvules. Ce processus est plus précoce chez l'homme que chez la femme.

1.3 Région naso-buccale

1.3.1 Anatomie

La cavité buccale est séparée des cavités nasales par le palais. Le palais est constitué de plusieurs plans, du profond au superficiel :

- Le plan le plus profond du palais est constitué d'os. Il est délimité en avant par les processus palatins des os maxillaires, et en arrière par les lames horizontales des os palatins. Ces dernières fusionnent à leur extrémité postérieure pour former l'épine nasale postérieure.
- Au niveau du plan intermédiaire, se trouvent les muscles du velum, c'est-à-dire de la voûte buccale. Ces muscles se terminent sur l'aponévrose palatine et sont les suivants : le tenseur du voile du palais, l'élévateur du voile du palais, le palato-glosse, le palato-pharyngien et le muscle uvulaire. Ces muscles forment, avec la paroi postérieure du pharynx, le sphincter vélo-pharyngé. L'atteinte de ce sphincter est responsable de l'insuffisance vélo-palatine que l'on retrouve chez les patients atteints d'une fente sous-muqueuse.
- Quant au plan le plus superficiel, la muqueuse buccale est séparée du plan précédent par les glandes palatines responsables de la sécrétion de la salive. La muqueuse recouvre également la luette.

Anatomiquement, on distingue un palais dur et un palais mou. Le palais dur ou osseux correspond au 2/3 antérieur de la voûte, et est dénommé ainsi de par sa constitution purement osseuse. A l'inverse, le palais mou ou voile du palais est quant à lui localisé dans le 1/3 postérieur, et n'est constitué que de muscles et de muqueuse ; la luette y est rattachée.

1.3.2 Morphologie de la fente

Embryologiquement, la fente sous-muqueuse est une anomalie de formation du palais secondaire. Elle est authentifiée par un défaut de fusion des processus palatins, du mésenchyme pharyngé primitif et de la luvette, caractérisant ainsi la morphologie de ces fentes.

Par conséquent, la fente sous-muqueuse se définit par la triade dite de Calman:

- 1- La présence d'une luvette bifide ;
- 2- La présence d'un diastasis des muscles du velum avec disparition du sillon médian ;
- 3- La disparition de l'épine nasale postérieure du palais dur.

L'enfant peut présenter la triade au complet ou certaines de ses caractéristiques.

La fente sous-muqueuse est dite vélo-palatine du fait qu'elle touche à la fois le palais dur et le palais mou. On observe une déhiscence des muscles et des os avec maintien d'une muqueuse intacte.

L'atteinte du palais mou classe les fentes sous-muqueuses dans la catégorie vélaire. Dans cette situation, la fente est incomplète ce qui signifie qu'il persiste de la muqueuse, mais que les muscles du palais sont, soit mal positionnés ou séparés sur la ligne médiane, soit absents.

L'atteinte du palais dur consiste en la disparition de l'épine nasale postérieure du palais secondaire.

1.4 Classification

Morphologiquement, ce type de fente est classé dans la catégorie des fentes post-alvéolaires, de la classification proposée par Davis et Ritchie en 1922.

Embryologiquement, la fente sous-muqueuse se retrouve dans les atteintes du palais secondaire dans la classification en Y de Kernahan et Stark.

1.5 Génétique ¹

Toutes les fentes apparaissent dans 70% des cas sous forme isolée et dans 30% des cas sont syndromiques. La composante génétique joue un rôle capital dans ce type de malformation de par son héritabilité proche de 50%.

Du fait qu'aucune étude génétique propre aux fentes sous-muqueuses n'a été réalisée jusqu'à présent et du fait que celle-ci est un sous-type de fentes palatines dont on connaît la génétique,

on peut supposer, dans un premier lieu, que leur génétique pourrait être semblable. Cet aspect sera étudié dans ce mémoire.

Le conseil génétique à apporter aux familles dépend de la forme de la fente. Seule l'étiologie permet une prise en charge précoce et spécifique des symptômes.

1.5.1 Fentes palatines isolées

Plusieurs facteurs semblent agir en concomitance pour causer la malformation : ils sont d'ordres génétiques et environnementaux.

Il s'avère que le modèle génétique responsable des fentes palatines serait en faveur d'une hétérogénéité de gènes et non d'un modèle polygénique. Les formes monogéniques mendéliennes sont également possibles, de nombreuses analyses ont permis d'identifier les gènes en cause. Ces gènes se retrouvent dans les formes isolées et dans les formes syndromiques.

Parmi les facteurs environnementaux, le tabagisme maternel a été prouvé comme augmentant de 1,3 fois le risque de fentes palatines. L'association du tabagisme maternel à des polymorphismes au niveau de gènes de la *Gluthatione S-transférase-thêta (GSTT1)* et *Nitric Oxyde Synthase 3 (NOS3)* serait la cause de stress oxydatif responsable d'apoptose en excès. A l'inverse, l'impact de l'exposition à l'alcool, ainsi que celui du métabolisme des folates n'ont pas complètement été démontrés. De même qu'il semble qu'il n'y ait pas de différences majeures entre les femmes ayant pris ou non de l'acide folique lors de leur grossesse. Cependant, la prise d'acide valproïque au cours de la grossesse a été prouvée comme étant une cause d'apparition de syndrome malformatif.

Le risque de transmission d'une fente palatine à un enfant avec un parent atteint de la même malformation est estimé à 3%. Le risque de récurrence d'une fente chez un autre enfant issue d'une famille avec un enfant déjà atteint d'une fente isolée est de 1,8 %. Il est important de mentionner que ce risque dépend du sexe du parent et de celui de l'enfant.

1.5.2 Fentes palatines syndromiques

Selon les bases de données génétiques, il existerait plus de 581 syndromes avec une fente palatine d'après le logiciel London Dysmorphology Data Base (LMD) et de 548 d'après le logiciel Pictures of Standard Syndrome and Undiagnosed Malformations (Possum).

1.6 Diagnostic

Souvent méconnu des médecins, le diagnostic des fentes sous-muqueuses est relativement difficile à poser. Il est souvent posé tardivement dans la vie de l'enfant, principalement à partir des troubles de la phonation et de la présence d'une luvette bifide.

1.6.1 Diagnostic ante natal

La difficulté du dépistage des fentes palatines, notamment des fentes sous-muqueuses, est dû au fait que ces fentes sont peu recherchées, d'autant plus lorsqu'elles sont isolées.

L'outil de dépistage est l'échographie prénatale, elle est réalisée en 2D pour visualiser la fente, et en rendu volumique 3D pour une meilleure analyse structurelle. La visualisation du palais antérieure est facile depuis la reconstruction 3D, cependant celle du palais postérieur est compliquée de par la présence de cônes d'ombres provoqués par le massif facial antérieur.

Comme mentionné précédemment, la fente sous-muqueuse se définit par la triade de Calman : une luvette bifide, un diastasis des muscles et une disparition de l'épine nasale postérieure. On observera à l'échographie 2D en coupe axiale une interruption partielle de la lame horizontale du palatin avec maintien de son horizontalité, et l'absence de l'épine nasale postérieure.

1.6.2 Diagnostic post natal

Le diagnostic post natal se fait à partir de données cliniques ainsi que par un examen minutieux de la cavité buccale. On distingue deux cas de figure :

- Lorsqu'un dépistage a été réalisé, l'examen clinique permet ainsi de confirmer la présence de la fente sous-muqueuse découverte à l'échographie prénatale.
- Lorsqu'aucun dépistage n'a été réalisé, c'est la présence de symptômes de types locutoires ou alimentaires, et/ou la présence d'une luvette bifide qui pourraient orienter le diagnostic vers ce type de fente.

Le diagnostic débute par l'anamnèse qui se focalise sur les antécédents familiaux de fentes palatines ou d'insuffisance vélo-palatine, sur les autres anomalies périnatales et sur les signes d'appels d'une malformation du palais.

Quant à l'examen clinique, il commence par l'inspection du palais. Dans certains cas, la muqueuse est intacte, par conséquent le palais peut sembler normal. Dans d'autres cas, à l'inverse, on peut observer une fine membrane translucide de muqueuse au niveau de la déhiscence des muscles. De plus, la présence d'une uvule bifide oriente vers ce diagnostic.

L'inspection est suivie par la palpation du palais dur, s'il y a disparition de l'épine nasale postérieure, une légère dépression est sentie au passage du doigt.

Suite à l'examen clinique, on réalise une nasofibroscopie. La nasofibroscopie permet d'apprécier la morphologie et la mobilité du voile du palais, et du pharynx.

1.7 Présentation clinique

La fente sous-muqueuse est une cause anatomique d'insuffisance vélo-palatine chez 10% des patients. Cette dernière se présente par des troubles de la phonation, de la déglutition, de l'audition et de la respiration ; en raison de la musculature palatine qui fait défaut ou qui est dysfonctionnelle.

Le degré de sévérité des symptômes varie d'un patient à l'autre. Il a été observé que certains enfants peuvent présenter une insuffisance vélo-palatine, alors que d'autres ne présenteront que des symptômes isolés. Cependant, dans la plupart des cas aucun symptôme n'est constaté, ce qui adjoint une difficulté supplémentaire au diagnostic.

Le symptôme le plus notable est un langage nasalisé ou la difficulté de l'articulation chez l'enfant. En effet, l'insuffisance vélo-palatine engendre une fuite d'air de la cavité buccale à la cavité nasale, responsable d'un son nasalisé lors de prononciation de certaines voyelles. Les troubles de l'articulation sont parfois responsables d'une intelligibilité de l'élocution. Compte tenu du fait que ce symptôme n'apparaît qu'une fois le langage acquis, l'enfant est souvent diagnostiqué tardivement, surtout lorsqu'il ne présente aucun autre symptômes ou que la fente est non syndromique.

Les enfants atteints de fentes sous-muqueuses peuvent également présenter des troubles de l'audition, nécessitant parfois la pose de drains tympaniques. Ils sont surtout sujets à des infections persistantes de la sphère ORL, tout particulièrement de l'oreille moyenne. Ces patients peuvent souffrir d'otites infectieuses récurrentes et/ou d'otites chroniques.

Par ailleurs, des troubles de la déglutition ou de régurgitation alimentaire sont possibles.

1.8 Prise en charge

La prise en charge des enfants atteints de fentes sous-muqueuses démarre en période anténatale pour s'achever en fin de croissance. L'évaluation, tout comme le traitement, requièrent une prise en charge multidisciplinaire par un chirurgien plasticien, un orthophoniste, un orthodontiste et ORL.

Si la fente est diagnostiquée en anténatale, une consultation sera organisée afin d'annoncer le diagnostic aux parents et exposer les principes de la prise en charge de l'enfant.

Si la fente est diagnostiquée en postnatal, la prise en charge débute par un examen clinique suivi par une série d'évaluations et d'examens complémentaires afin de déterminer le traitement adéquat.

La décision de traiter se base sur les conséquences causées par la fente et non sur sa présence.

1.8.1 Evaluation

Afin d'évaluer la fente sous-muqueuse, les bilans suivants sont généralement réalisés sur base de l'anamnèse et de l'examen clinique :

- Un examen orthophonique pour évaluer le degré de sévérité du trouble phonatoire et un examen clinique pour confirmer la présence d'une insuffisance vélo-palatine.
- Une fibroscopie nasopharyngée pour apprécier le degré de mobilité du palais et des parois pharyngées.
- Une vidéo fluoroscopie pour analyser la déglutition de l'enfant par radiographie peut être réalisée.
- Un bilan ORL, en cas d'atteinte récurrente ou persistante de l'oreille, ou de perte de l'audition, qui est souvent associée aux troubles de la parole. Un examen minutieux de la bouche, du pharynx et des oreilles est réalisé, ainsi qu'une audiométrie.

L'ensemble de ces examens permet d'émettre une hypothèse étiologique et fonctionnelle de l'insuffisance vélo-palatine.

1.8.2 Traitement

La décision thérapeutique d'une fente sous-muqueuse dépend essentiellement de la sévérité de l'insuffisance vélo-palatine et de ses conséquences sur la vie de l'enfant. Par conséquent, l'attitude thérapeutique se porte sur le choix de procéder à une chirurgie réparatrice accompagnée d'un suivi symptomatique, ou d'un traitement symptomatique seul.

Si l'enfant ne présente pas d'incompétence vélo-palatine sévère, les symptômes sont traités séparément par chaque spécialiste :

- Les troubles phonatoires peuvent être corrigés à l'aide d'une rééducation chez un orthophoniste.

- Les atteintes de l'oreille moyenne sont traitées par un spécialiste ORL ou par le médecin traitant de l'enfant, si celles-ci ne sont pas complexes. Le traitement peut consister en une simple prise d'antibiotiques pour les infections à répétition ou en la pose de drains tympaniques, en cas de troubles de l'audition.
- Les troubles de la déglutition peuvent être gérés par des techniques d'alimentation, mais dans la majorité des cas la chirurgie est nécessaire.

Si l'insuffisance vélo-palatine est prouvée, le seul traitement efficace demeure la chirurgie réparatrice du palais. Son but est de réparer la musculature vélaire permettant ainsi à l'enfant une déglutition et un langage normal. En revanche, une étude ³ réalisée sur 108 enfants atteints de fentes sous-muqueuses, recommande d'attendre l'apparition des troubles de l'élocution avant d'opérer.

Différentes techniques chirurgicales existent et sont toutes réalisées sous anesthésie générale:

- Flap pharyngé postérieur combiné à une véloplastie intra-vélaire
- Vélo-pharyngoplastie,
- Palato-plastie de Furlow.

1.9 Evolution

Le suivi post chirurgical des fentes sous-muqueuses se fait par une équipe multidisciplinaire pour s'assurer de la bonne évolution de chaque atteinte.

Selon une étude ⁴ sur l'influence de l'âge dans l'évolution de la parole post-chirurgicale, il a été observé que la palato-plastie de Furlow, effectuée avant l'âge de 4 ans, laisserait peu de séquelles de langage, comparativement à celles effectuées à des âges supérieurs, où persisteraient des troubles de l'articulation.

Une autre étude ⁵ également portant sur l'influence de l'âge au moment de la chirurgie de Furlow sur le langage, relate que 87 % des patients récupéraient une fonction vélo-palatine normale comparativement à 13 % chez qui il persistait une voix nasarde. L'âge déterminant de cette étude est de 5 ans et demi.

Finalement, il n'existe pas encore de consensus sur l'âge optimal de chirurgie chez les patients atteints de fentes sous-muqueuses.

D'après une étude rétrospective ⁶ réalisée sur 28 patients atteints d'une fente sous-muqueuse, il a été observé que 92% présentaient une luvette bifide, 65% une hyper nasalité, 32 % des

troubles de la déglutition et 39% une perte d'audition. La moyenne de l'âge de découverte de la fente était de 3,9 ans. Le suivi post chirurgical démontre une absence de troubles de l'élocution et de déglutition, cependant il persisterait des troubles de l'articulation. Une amélioration de l'audition a également été observée, mais sans atteindre une normalisation complète. On peut noter que la proportion de symptômes est assez conséquente, avec pour certains la persistance de séquelles. L'âge de découverte de la fente a été relativement tardif chez ces enfants, d'où la nécessité d'une prise en charge précoce pour éviter la présence de séquelles.

D'une façon générale, les complications post-chirurgicales des fentes sous-muqueuses sont rares et la mortalité est quasi nulle. Celles qui peuvent survenir sont, soit précoces, soit tardives :

- Les complications précoces sont les hémorragies et les obstructions respiratoires. Les hémorragiques peuvent être évitées par l'injection d'anesthésique associé à de l'épinéphrine au niveau du palais ou par la cautérisation avec un bistouri électrique monopolaire ou bipolaire. Quant aux complications respiratoires, elles peuvent avoir différentes étiologies et donc différentes préventions.
- Parmi les complications tardives, on retrouve les fistules. Elles se forment principalement au niveau des zones de tensions, notamment à la jonction entre le palais dur et le palais mou. Lorsqu'elles sont petites, elles ne nécessitent pas de traitement, mais dans le cas contraire, il consiste en la ré-opération du patient par l'apposition d'un flap.

Dans la majorité des cas, l'insuffisance vélo-palatine est corrigée. Cependant, dans certaines situations, elle peut persister. Une des causes possibles de cette persistance est la formation de cicatrices post chirurgicales au niveau du palais ou du pharynx. De même que la disproportion entre la profondeur du pharynx et la longueur du palais, suite à son raccourcissement après réparation, peut également être une cause de cette séquelle.

1.10 Objectifs

Ce que l'on peut déduire de cette introduction est que la fente sous-muqueuse nécessite une prise en charge précoce ; plus celle-ci est tardive et plus des séquelles persisteront chez l'enfant.

Cependant, la problématique ici n'est pas la prise en charge en elle-même, mais bien son diagnostic. La difficulté du diagnostic repose sur le manque, voire l'absence de symptômes.

Par conséquent, l'un des objectifs de cette étude est l'analyse du/des motif(s) de consultation de l'enfant au CLP. Plus les signes d'appels sont identifiés, plus ce type de fente sera facilement détectable, par les pédiatres, ORL, logopèdes et plasticiens.

Bien que ces symptômes n'occasionnent pas d'handicap majeur chez ces enfants, leur permettre d'obtenir une meilleure qualité de vie est essentiel.

En dépit du fait que le dépistage anténatal des fentes sous-muqueuses n'est jamais effectué chez les femmes enceintes, et étant donné que le palais postérieur est peu visible à l'échographie prénatal 2D et 3D, le diagnostic doit, par conséquent, se faire en postnatal à travers la clinique et les examens complémentaires.

Il est donc essentiel d'identifier un profil de patient, pour qui la probabilité de retrouver une fente sous-muqueuse est élevée. De même qu'il est essentiel d'énumérer les signes d'appels et symptômes pour faciliter la pose du diagnostic et d'amorcer, le plus rapidement possible, le traitement chez ces enfants.

Pour ceux dont la chirurgie est nécessaire, aucune étude n'a confirmé l'âge optimal pour cet acte. Étant donné que le diagnostic et la décision d'opérer reposent sur l'importance des symptômes, ce n'est qu'en améliorant le dépistage et la détection de ces fentes que l'on obtiendra un meilleur pronostic chez ces enfants.

De même que pour les méthodes chirurgicales, dépendant essentiellement de l'aspect de la malformation, il n'existe pas d'étude comparative pouvant offrir une orientation vers la meilleure méthode.

Sur base de toutes ces informations, on peut déjà affirmer que la fente sous-muqueuse est relativement peu connue des médecins et logopèdes, et est encore peu explorée, malgré les progrès scientifiques en termes d'imagerie et de chirurgie.

Ainsi, l'objectif de cette étude est d'analyser en profondeur cette malformation, de son diagnostic à son traitement, afin de mettre en exergue tous les éléments pertinents pouvant permettre aux médecins et aux familles de travailler en parfaite collaboration, dans un souci d'une meilleure prise en charge des patients.

2 Méthode et Matériel

2.1 Matériel

L'étude réalisée est rétrospective. La récolte des données s'est faite sur base de 92 dossiers du Centre labio-palatin des Cliniques Universitaires Saint Luc.

On a identifié 41 filles et 51 garçons, âgés de quelques semaines à 25 ans au moment de la pose du diagnostic. La prise en charge de ces patients s'est déroulée entre 1996 et 2018. Le seul critère d'inclusion à cette étude est la présence d'une fente sous-muqueuse. Aucun échantillonnage n'a été effectué. Les patients sont d'ethnies différentes et vivent tous en Belgique.

Le suivi étant réalisé de manière régulière et continue auprès de ces patients, il n'a donc pas été nécessaire de prendre contact avec les patients ou leur famille.

2.2 Méthode

L'étude consiste en une analyse de variables, détaillées ci-dessous, présentes dans les dossiers des patients. Cette analyse est suivie d'établissement de quelques statistiques, dans le but de bien présenter les résultats, de quantifier les observations, et de rédiger des conclusions probantes qu'elles induisent.

L'étude débute par l'examen d'un profil type de patient, suivi de l'étude diagnostic, et s'achève par la proposition d'un ou plusieurs traitements, ainsi que le suivi de l'évolution des symptômes.

Ces variables seront classées en cinq groupes :

- 1- Profil des patients
- 2- Dépistage et diagnostic
- 3- Evaluation clinique
- 4- Caractéristiques anatomiques de la fente
- 5- Traitements et évolution des symptômes

Afin de déterminer un profil type de patients atteints d'une fente sous-muqueuse, les paramètres suivants sont pris en compte : l'âge d'apparition des symptômes, le sexe, les antécédents médicaux et chirurgicaux, la présence d'un syndrome, et les antécédents familiaux.

Concernant le dépistage et le diagnostic, les facteurs suivants sont pris en considération : le diagnostic est-il anténatal ou postnatal, l'âge de la pose du diagnostic, le contexte de découverte de la fente, le/les motifs de consultation en chirurgie plastique, l'examen clinique, les imageries et examens complémentaires réalisés, et les symptômes constatés.

Par les symptômes occasionnés, on peut distinguer entre les atteintes langagières, c'est-à-dire une voix nasalisée ou trouble de l'articulation, des troubles de la déglutition et de régurgitation, et des atteintes de la sphère ORL, tels que les otites de l'oreille moyenne ou la baisse de l'audition.

Du point de vue de l'évaluation clinique de la fente sous-muqueuse, c'est-à-dire fonctionnelle et morphologique, les consultations spécialisées, les tests auditifs ou phonatoires, les examens cliniques et complémentaires de type imagerie, sont autant de variables fondamentales pour l'étude.

De même que les résultats de l'évaluation clinique obtenus, préciseront la présence ou l'absence d'une insuffisance vélo-palatine et de la triade de Calman, identifieront la forme de la fente et son association éventuelle à d'autres malformations ou syndromes.

Quant aux traitements et à l'évolution des symptômes, les différents facteurs à récolter sont : le type de traitement proposé, le nombre de chirurgies réalisées, le type de chirurgie réalisée, l'âge de la première chirurgie, la nécessité d'une deuxième chirurgie, la présence éventuelle de complications post chirurgicales, et l'évolution des patients, tout particulièrement pour l'évolution du trouble du langage.

3 Résultats

Avant de détailler les résultats, il est à préciser qu'ils sont tous rapportés à la cohorte de notre étude qui est de 92 patients.

3.1 Profil des patients

3.1.1 Le sexe

Sur base d'une liste de 92 patients porteurs d'une fente sous-muqueuse (FSM), **41** sont de sexe *féminin*, et **51** de sexe *masculin*. Les proportions respectivement de **44,56%** et **55,43%**, peuvent aisément être assimilées à un ratio équivalent.

Le sexe ne serait donc pas un facteur déterminant dans l'apparition d'une FSM ; la fente peut, par conséquent, être recherchée autant chez les filles que chez les garçons.

3.1.2 L'âge

Il existe plusieurs variantes anatomiques de FSM, qui seront détaillées au **point 3.4.1**. Pour toutes FSM confondues, la moyenne d'âge au diagnostic chez nos patients est d'environ **4 ans** (3 ans et 10 mois), avec des extrêmes allant de la naissance à 25 ans.

Cette moyenne d'âge coïncide avec la fin du développement du langage, et par conséquent du constat de symptômes ou d'anomalies.

Etant donné que pour certains de nos patients, le diagnostic de FSM avait été posé dès la naissance, il n'a pas été nécessaire d'attendre l'apparition de symptômes pour détecter sa présence. Par ailleurs, notre étude démontre que, chez les patients porteurs d'une **luette bifide**, et/ou d'une **insuffisance vélopharyngée**, la FSM a été diagnostiquée précocement par rapport à la moyenne.

S'agissant d'enfants porteurs d'*anomalies génétiques*, le diagnostic de FSM n'a été posé que lorsque celles-ci ont été détectées : soit à l'apparition de symptômes ou de malformations, soit si un membre de la famille en était déjà porteur et qu'une analyse génétique avait été demandée.

3.1.3 Les motifs de consultation

Afin de déterminer les signes permettant de détecter les enfants atteints de FSM, nous avons analysé les motifs qui ont mené nos patients à se présenter à la consultation du Centre labio-Palatin (CLP) des Cliniques Universitaires Saint Luc. Pour mettre en exergue les motifs les plus pertinents, nous les avons classés par catégorie. Toutefois, plusieurs motifs peuvent être présents simultanément.

Comme résumé dans le **tableau 1 (cf annexe 1)**, les troubles les plus fréquemment constatés sont les *troubles du langage* qui touchent **79** patients, puis les *atteintes de la sphère ORL* chez **42** patients, et enfin les *troubles de l'alimentation* et les *anomalies génétiques* chez respectivement **21** et **18** patients.

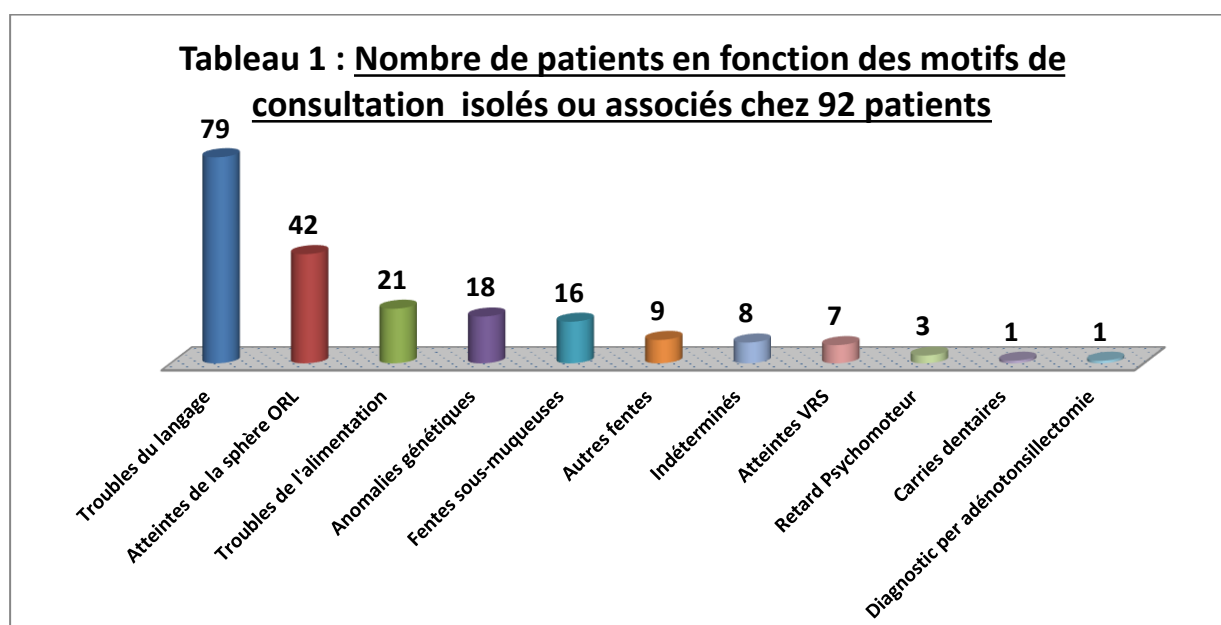
Nous avons également observé que **16** enfants se sont présentés pour une *suspicion de FSM* ou parce qu'un *diagnostic de FSM* avait déjà été établi. Ces deux situations ne sont pas prises en considération dans l'établissement des critères permettant le dépistage de FSM.

Par ailleurs, **9** de nos patients, se sont présentés pour *d'autres types de fente* : labiale ou labio-alvéolaire, ou pour un suivi post-op de correction de fentes.

Toutefois, pour **8** de nos patients, le motif de consultation est considéré comme “indéterminé” par manque d’informations dans leur dossier.

En somme, ce sont principalement les atteintes du langage ainsi que les atteintes fonctionnelles de la sphère oro-pharyngée qui incitent les patients à se présenter au CLP. Ces atteintes sont, pour certaines, détectables à la naissance par un examen clinique de la cavité orale, ou dès les premiers instants de l’alimentation et/ou de la parole.

Bien que de nombreuses *anomalies génétiques* soient répertoriées comme étant responsables de l’apparition de fentes labiales ou palatines, elles ne sont pas systématiquement recherchées. De ce fait, leurs suspicions ou leurs présences devraient pousser le corps médical et paramédical à la recherche d’une FSM.



3.1.4 Association entre motifs de consultation

Comme mentionné précédemment au **point 3.1.3** et sur base du **tableau 1**, il est possible, à partir des signes cliniques les plus fréquemment observés, de rechercher si une association significative existe entre eux. Le **tableau 2 (cf annexe 2)** reprend l’ensemble des associations constatées, isolées ou associées, pour les signes cliniques suivants : rhinolalie, otites à répétitions, syndromes, autres types de fente, régurgitations et troubles articulatoires.

Les principales sont :

Chez 54 patients présentant une rhinolalie, on constate en plus :

- Des OSM/otites/otorrhées à répétition chez **15** patients ;
- Un retard de langage chez **13** patients ;
- Des troubles articulatoires chez **10** patients ;
- Un syndrome et des régurgitations chez respectivement **7** patients.

Chez 26 patients présentant des otites à répétitions, on constate en plus :

- Une rhinolalie chez **14** patients ;
- D'autres types de fente et un syndrome chez respectivement **6** patients.

Chez 26 patients présentant un antécédent ou un diagnostic de syndrome, on constate en plus :

- Une rhinolalie chez **11** patients ;
- Des OSM/otites/otorrhées à répétition chez **10** patients ;
- Un retard de langage et des régurgitations chez respectivement **7** patients.

Chez 14 patients présentant un autre type de fentes qu'une FSM, on constate en plus :

- Des OSM/otites/otorrhées à répétition chez **6** patients ;
- Et des isolées chez **5** patients.

Chez 13 patients présentant des régurgitations, on constate en plus :

- Une rhinolalie chez **7** patients ;
- Un retard de langage chez **4** patients ;
- Des OSM/otites/otorrhées à répétition, un syndrome et d'autres types de fente chez respectivement **3** patients.

Chez 10 patients présentant des troubles articulatoires, on constate en plus :

- Une rhinolalie chez **9** patients ;
- Des OSM/otites/otorrhées à répétition chez **4** patients.

En résumé, si un enfant présente, soit de la *rhinolalie* et des *otites à répétitions*, soit de la *rhinolalie* et un *syndrome*, la probabilité d'une présence de FSM devient importante.

De plus, si l'enfant présente simultanément de la *rhinolalie*, des *otites à répétitions* et un *syndrome*, alors cette probabilité devient encore plus élevée. Ces 3 signes cliniques isolés sont dès lors à détecter, car leur association peut mener à un diagnostic précoce de la FSM.

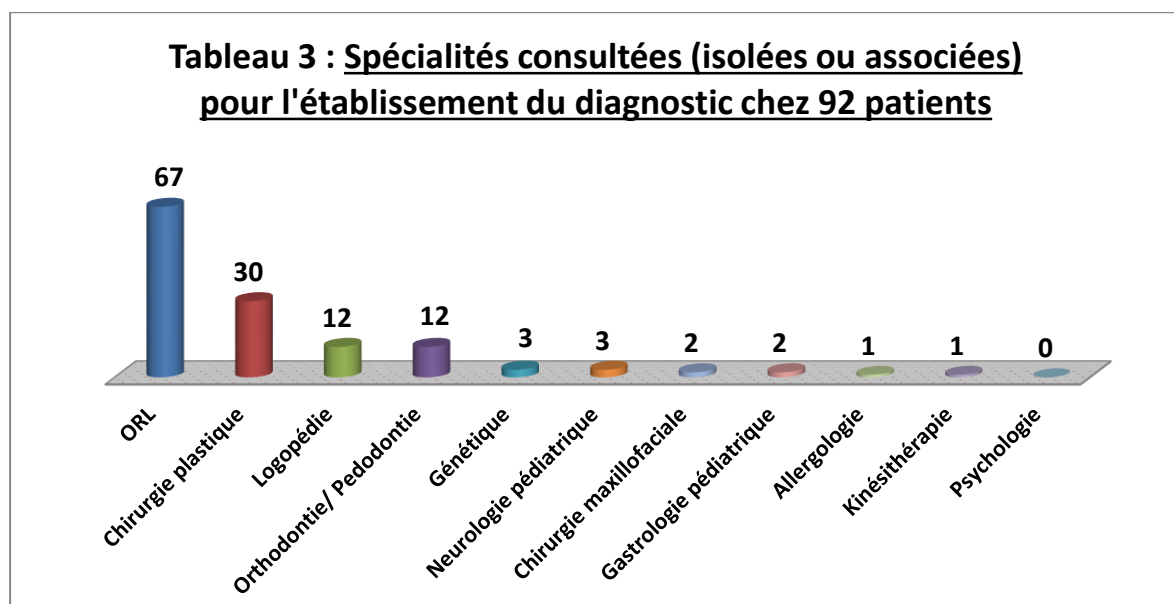
3.2 Diagnostic et Bilan

3.2.1 Spécialités consultées ayant établi le diagnostic

Comme mentionné ci-dessus, les motifs de consultation énumérés au **point 3.1.3** sont des facteurs ayant mené au diagnostic de FSM. Il est donc logique que la spécialité consultée dépende du motif en question. Par ailleurs, lors du bilan réalisé au CLP menant au diagnostic, il a été observé que la majorité des patients a eu recours à plusieurs spécialités.

Conformément au **tableau 3**, on constate dans notre étude que :

- Les **ORL** sont intervenus dans le diagnostic de 67 patients. Etant donné que les motifs de consultation sont principalement liés à *l'atteinte de la sphère oro-pharyngée*, l'ORL est de toute évidence la spécialité la plus disposée à poser le diagnostic.
- Les **plasticiens** ont participé au diagnostic chez **30** patients qui, pour la plupart, présentaient d'autres types de fente en plus de leur FSM.
- Les **logopèdes** ont contribué au diagnostic chez **12** patients, bien que les *atteintes du langage* soient les premiers motifs de consultation de nos patients au CLP. La FSM étant peu connue du fait de ses caractéristiques anatomiques, elle est par conséquent difficile à diagnostiquer pour toute personne n'étant pas familier avec ce type de fente.
- Les **orthodontistes** sont intervenus dans le diagnostic chez **12** patients.
- Les **généticiens** ont collaboré au diagnostic de **3** patients.



3.2.2 Spécialités consultées lors du bilan et du suivi

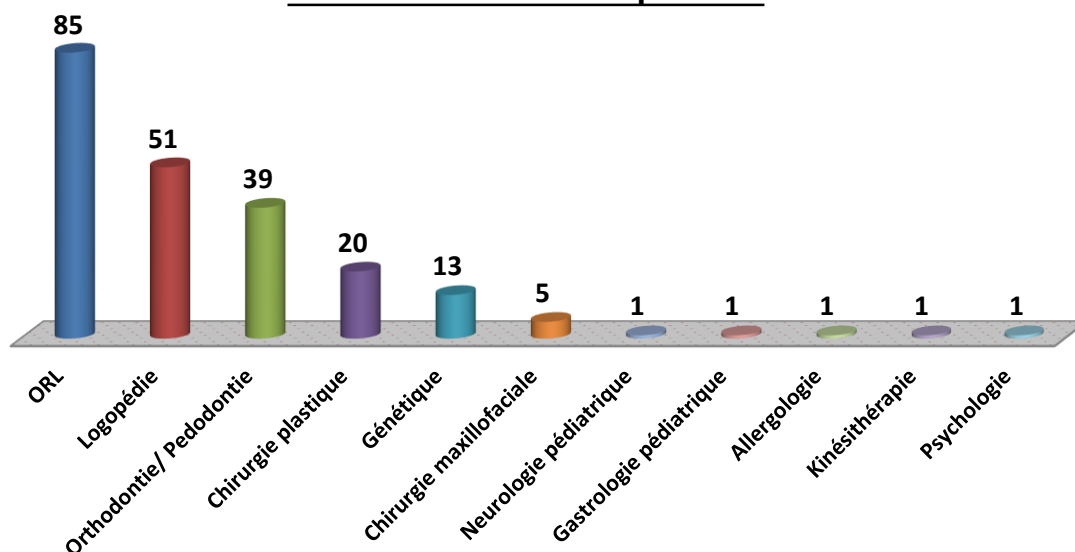
Une fois la FSM diagnostiquée, une prise en charge multidisciplinaire est mise en place. Elle fait intervenir différentes spécialités, à savoir : l'ORL, la chirurgie plastique, la logopédie, l'orthodontie et la génétique. Le suivi et la prise en charge sont spécifiques à chaque patient.

Ces différentes spécialités sont regroupées dans le **tableau 4** comme suit :

- L'**ORL** est la spécialité la plus consultée au cours du suivi (**85** patients). Elle intervient principalement dans la prise en charge des *otites à répétition* et de leur impact sur l'audition de l'enfant. De plus, elle est à l'origine de la majorité des examens complémentaires (repris au **point 3.2.3**) réalisés au cours du bilan au CLP.
- La **logopédie** (**51** patients). L'un des objectifs de la prise en charge de nos patients étant d'obtenir un résultat fonctionnel en plus d'un résultat esthétique, l'intervention des logopèdes est nécessaire au suivi de l'évolution de la parole et dans l'obtention d'un langage normal chez l'enfant.
- L'**orthodontie** (**39** patients). Elle intervient lorsque la dentition de l'enfant est affectée, que ce soit par la FSM ou par une autre cause.
- La **chirurgie plastique** (**20** patients). Son but est de corriger la FSM, ainsi que les autres fentes associées, et de suivre les suites post-opératoires.
- La **génétique** (**13** patients). Elle intervient chez les patients pour lesquels un syndrome ou une anomalie génétique est suspecté(e) ou connu(e).

Toutefois, d'autres spécialités sont également intervenues au cours du suivi de nos patients au CLP, et n'ont pas fait l'objet d'une analyse plus approfondie à cause de leur faible proportion.

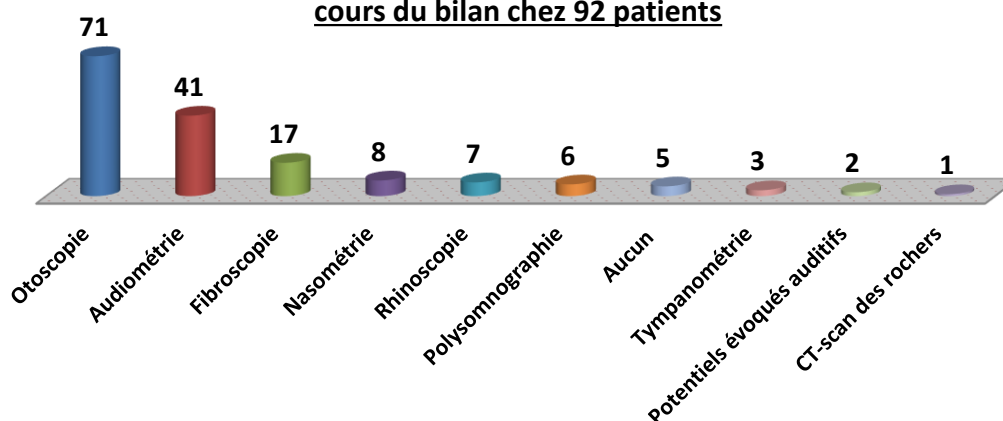
Tableau 4 : Spécialités consultées (isolées ou associées) au cours du bilan chez 92 patients



3.2.3 Examens complémentaires réalisés

La prise en charge multidisciplinaire au CLP comporte à la fois un examen clinique et une série d'examens complémentaires, pratiqués systématiquement ou occasionnellement, pour apprécier la malformation et décider de la prise en charge adéquate : médicale et/ou chirurgicale. Il est bien évident que toutes ces investigations dépendent des symptômes que présente le patient à son arrivée au centre. Le **tableau 5** regroupe l'ensemble de ces examens.

Tableau 5 : Examens complémentaires (isolés ou associés) réalisés au cours du bilan chez 92 patients



- **L'otoscopie** (71 patients) est l'examen le plus réalisé. Elle a été notamment pratiquée chez tous les patients ayant présenté des *otites à répétition* (26 patients) et chez ceux porteurs de **drains** (15 patients).

- **L'audiométrie (41 patients).** Chez tous ces patients, une **otoscopie** a également été pratiquée au préalable.

A noter que chez les patients pour lesquels le diagnostic de FSM a été établi après la pose des drains, l'audiométrie a été pratiquée dans **60%** des cas.

- **La fibroscopie (17 patients).** Les patients présentaient des *réurgitations* ou une *insuffisance vélopharyngée*. Cependant, tous les enfants ayant présenté des *réurgitations* ou une *insuffisance vélopharyngée* n'ont pas fait l'objet d'une fibroscopie.

Le reste du tableau comprend d'autres examens tels que : la **nasométrie**, la **rhinoscopie** ou la **polysomnographie**, qui n'ont été réalisés qu'au cas par cas, et par conséquent ne requièrent pas d'analyse plus poussée.

En revanche, pour 5 de nos patients, **aucun examen** n'a été pratiqué, soit parce qu'ils avaient été considérés comme non nécessaires, soit parce qu'ils avaient été faits mais non repris dans les dossiers.

3.3 Fentes, malformations et pathologies associées

3.3.1 Caractérisation anatomique des fentes

Au cours de la prise en charge des patients au CLP, plusieurs formes de FSM ont été objectivées.

En se basant sur la triade de Calman, on relève dans notre étude deux grandes catégories de FSM : **sans** et **avec *luette bifide***, auxquelles on associe également une description du voile. Toutefois, les deux autres critères de la triade, qui sont la disparition de l'épine nasale postérieure du palais dur et la présence d'un diastasis des muscles du velum, n'étaient pas spécifiés dans les dossiers.

- FSM **sans *luette bifide*** chez **67** patients ;
 - *Sans précision* du voile : **48** patients
 - *À voile court* : **13** patients
 - *À voile long* : **7** patients
- FSM **avec *luette bifide*** chez **23** patients ;
 - *Sans précision* du voile : **20** patients
 - *À voile court* : **4** patients

Toute la difficulté de la détection d'une FSM réside dans la présence de symptômes aspécifiques associés à un aspect normal de la cavité buccale dans la majeure partie des cas. Dès lors, il n'est donc pas surprenant de constater que les patients présentant une FSM **avec luette bifide**, soit la plus facilement diagnostiquée. En effet, la présence d'une luette bifide est facilement objectivable même par les parents.

Ces caractéristiques anatomiques pourraient ainsi servir de critères de dépistage chez les enfants à risque, ou de critères à rechercher systématiquement chez tous les enfants, que ce soit par un pédiatre, un ORL, un logopède, un plasticien ou un orthodontiste.

En outre, nous avons constaté qu'une insuffisance vélopharyngée était présente chez **21** nos patients, quelle que soit la forme anatomique de la fente, mais avec une prédominance chez les FSM à voile court.

3.3.2 Fentes associées

Au cours de l'étude, nous avons objectivé la présence d'autres types de fentes en plus de la FSM. Nous avons constaté que pour toutes fentes confondues, le nombre de patients présentant un autre type de fente est de **14**, soit **15%** des patients de l'étude. Ces fentes sont réparties comme suit :

- La ***fente labiale unilatérale*** reste la plus fréquente et se retrouve chez **8** patients ;
- La ***fente labio-alvéolaire gauche*** chez **5** patients ;
- La ***fente labio-alvéolaire bilatérale*** chez **1** patient.

Etant donné que près d'un patient sur six, en plus de la FSM, présente un autre type de fente plus facilement détectable, il serait opportun de rechercher simultanément la présence éventuelle de FSM. Par conséquent, il est recommandé d'encourager les plasticiens à systématiquement examiner la cavité buccale de l'enfant à la recherche d'une FSM, que ce soit à la consultation pré-chirurgicale ou au cours du déroulement de la chirurgie.

3.3.3 Associations entre variantes de FSM, signes cliniques et syndromes

Sur base des différentes variantes anatomiques décrites au **point 3.3.1**, nous avons recherché les liens qui existent entre les différentes variantes anatomiques de FSM et les signes cliniques observés chez nos patients. Tous ces liens ont été regroupés dans le **tableau 6 (cf annexe 3)**. Les principaux sont :

Chez 48 patients présentant une FSM **sans lnette bifide** et **sans précisions du voile**, on objective :

- Une *rhinolalie* chez **28** patients ;
- Des *OSM/otites/otorrhées à répétition* chez **13** patients ;
- Une *insuffisance vélopharyngée* chez **10** patients.

Chez 13 patients présentant une FSM **sans lnette bifide** et **avec un voile court**, on objective :

- Une *rhinolalie* chez **10** patients ;
- Une *insuffisance vélopharyngée* et un *syndrome* chez respectivement **5** patients.

Chez 7 patients présentant une FSM **sans lnette bifide** et **avec un voile long**, on objective :

- Une *rhinolalie* chez **5** patients ;
- Un *syndrome* chez **3** patients ;
- Une *insuffisance vélopharyngée* chez **2** patients.

Chez 20 patients présentant une FSM **avec lnette bifide** et **sans précisions du voile**, on objective :

- Une *rhinolalie* et des *OSM/otites/otorrhées à répétition* chez respectivement **8** patients ;
- Un *syndrome* et des *régurgitations* chez respectivement **4** patients.

Chez 4 patients présentant une FSM **avec lnette bifide** et **un voile court**, on objective :

- Une *rhinolalie* chez **3** patients.

Ces associations indiquent que la rhinolalie, les atteintes ORL, et la présence d'anomalies génétiques ou d'une insuffisance vélopharyngée, sont les signes cliniques les plus fréquemment observés, quel que soit le type de FSM.

En somme, quelle que soit la variante anatomique de la FSM, les symptômes, syndrome ou pathologies associés sont pratiquement identiques.

3.4 Génétique et antécédents familiaux

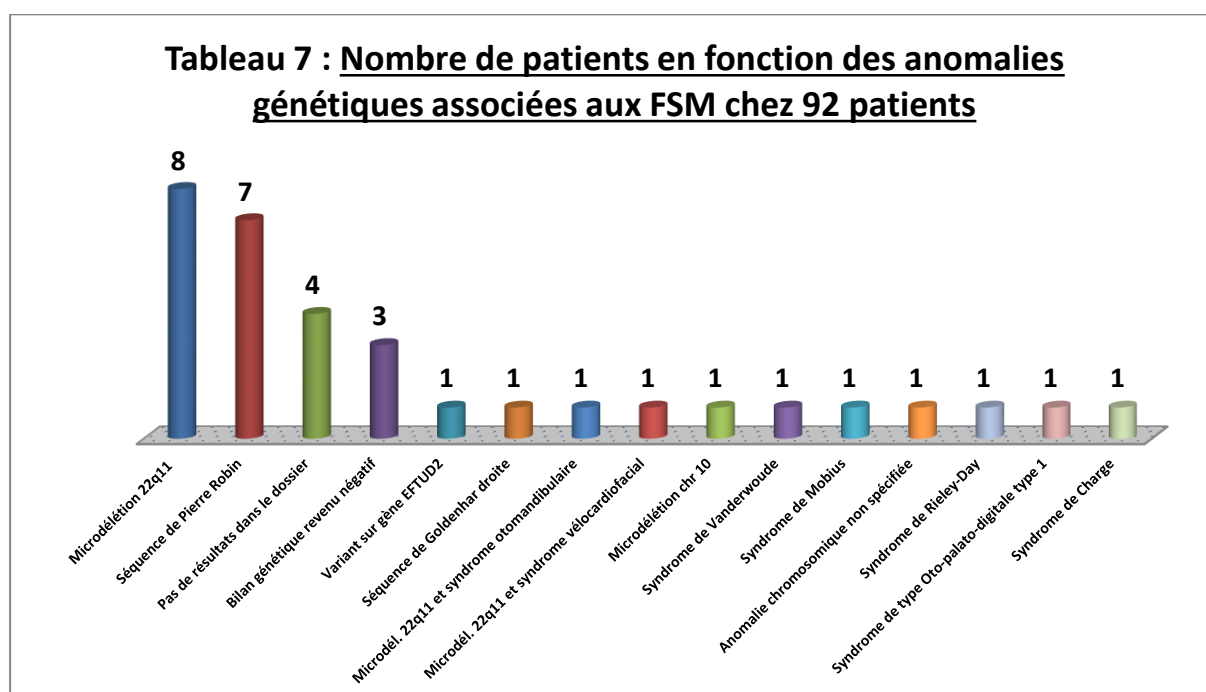
3.4.1 Génétique

De nombreux syndromes et anomalies chromosomiques sont connus comme étant la cause de la présence d'une fente palatine et/ou labiale.

Cependant, une analyse génétique n'a été réalisée que chez 35 de nos patients, soit **40%**, mais documentées uniquement chez **31**. Les deux anomalies génétiques les plus fréquemment diagnostiquées ont été la *microdélétion 22q11* et la *séquence de Pierre Robin* chez respectivement **8** et **7** patients. Toutefois, chez **3** de nos patients, *aucune anomalie* n'a été décelée au cours de l'analyse génétique.

De plus, il a été observé que ces anomalies chromosomiques pouvaient être isolées, ou associées entre elles, comme par exemple le cas d'un patient atteint à la fois d'une *microdélétion 22q11* et d'un *syndrome otomandibulaire*.

Le **tableau 7** résume les syndromes et anomalies chromosomiques diagnostiqués.



3.4.2 Antécédents familiaux

Les antécédents familiaux ne sont pas mentionnés dans les dossiers de la majorité de nos patients, soit parce qu'ils n'étaient pas significatifs pour la prise en charge, soit parce qu'ils n'ont pas été demandés.

Des antécédents n'ont été repris que chez 5 de nos patients, comme : la présence de rhinolalie, d'une FSM ou d'une autre fente, d'une caractéristique morphologique de la cavité buccale ou d'une anomalie génétique.

Néanmoins, notre étude révèle une probable existence d'hérédité, comme elle est illustrée à travers ces 5 cas mentionnés :

1- Un patient dont le grand-père a une *fente labio-alvéolaire*.

Le patient s'est présenté au CLP pour troubles du langage.

2- Un patient dont le père a une *luette bifide* et le frère une *séquence de Pierre Robin*.

Le patient s'est présenté au CLP pour présence d'une luette bifide.

3- Un patient dont les parents sont *consanguins*.

Le patient s'est présenté au CLP pour troubles du langage.

4- Un patient dont le père a une *luette bifide* et de la *rhinolalie*

Le patient s'est présenté au CLP pour troubles du langage et luette bifide.

5- Une patiente dont la mère a une *rhinolalie* et la jumelle monozygote a une *FSM*.

La patiente s'est présentée au CLP pour une séquence de Pierre Robin.

Il est à noter que sur ces 5 patients, **2** présentent une *anomalie génétique*, et **1** une *suspicion d'une anomalie génétique*. Il est probable que pour les 2 autres patients, le statut génétique ne soit pas connu ou qu'il n'eût pas été repris dans leur dossier.

Il est évident que les antécédents familiaux pouvaient être des facteurs prédictifs. Etant donné que les 5 patients présentaient des signes cliniques ou une anomalie génétique ayant mené au diagnostic de FSM, la connaissance des antécédents familiaux n'est pas primordiale pour poser le diagnostic.

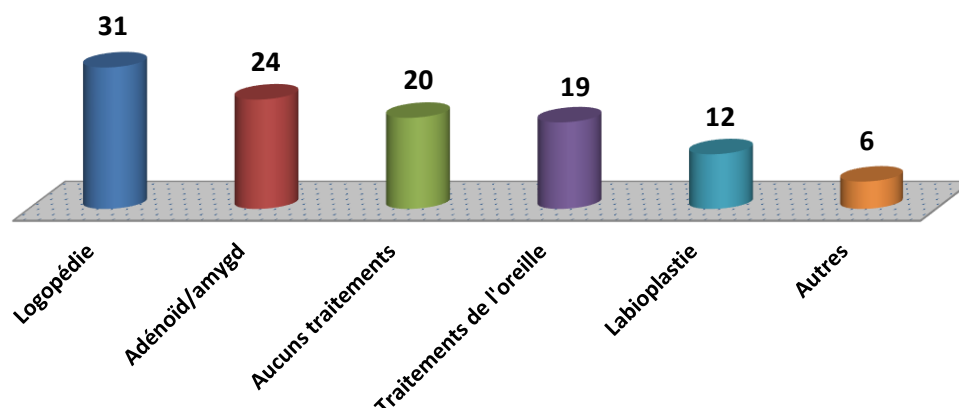
3.5 Traitements médicaux et chirurgicaux ante et post diagnostic de FSM

3.5.1 Traitements médicaux et chirurgicaux ante diagnostic

Lors de cette étude, nous avons fait le choix de ne prendre en compte que les antécédents de traitements médicaux et chirurgicaux jugés les plus pertinents dans la prise en charge des *troubles du langage*, des *troubles de la sphère ORL* et la présence d'une *autre fente*.

Le **tableau 8** reprend les traitements mis en place par les spécialités suivantes : ORL, logopédie et plastique.

Tableau 8 : Nombre de patients en fonction des traitements médicaux et chirurgicaux isolés ou associés ante diagnostic chez 92 patients



Il en ressort que les traitements les plus appliqués sont :

- La **logopédie** chez **31** patients ;
- L'**amygdalectomie et/ou adénoïdectomie** chez **24** patients ;
- Les **traitements de l'oreille** chez **19** patients.

Les **traitements de l'oreille** reprennent la mise en place de drains, la mise en place d'implant cochléaire, le BAHA, ainsi que la tympanoplastie.

La catégorie "**autres**" reprend les cas indéterminés et les opérations en dehors de Belgique.

En revanche, chez **20** patients, **aucun traitement** n'a été mis en place avant la découverte d'une FSM. A savoir que **10** de ces patients ne présentaient aucune plainte nécessitant un traitement.

3.5.2 Associations entre variantes de FSM et antécédents de traitements

En se basant sur le **point 3.3.1**, nous avons tenté de mettre en exergue les éventuelles associations spécifiques entre les différentes variantes anatomiques de FSM et les antécédents de traitements. Toutes ces associations sont regroupées dans le **tableau 9 (cf annexe 4)**.

Chez 48 patients présentant une FSM *sans luette bifide* et *sans précisions du voile*, on constate les traitements suivants:

- De la **logopédie** chez **15** patients ;
- Un **traitement de l'oreille** chez **15** patients ;
- Une **amygdalectomie et/ou adénoïdectomie** chez **13** patients.

Chez 13 patients présentant une FSM *sans luvette bifide* et *avec un voile court*, on constate les traitements suivants:

- De la **logopédie** et **aucun traitement** chez respectivement 5 patients.

Chez 7 patients présentant une FSM *sans luvette bifide* et *avec un voile long*, on constate les traitements suivants:

- **Aucun traitement** chez 3 patients ;
- De la **logopédie** chez 2 patients.

Chez 20 patients présentant une FSM *avec luvette bifide* et *sans précisions du voile*, on constate les traitements suivants :

- **Aucun traitement** chez 8 patients ;
- De la **logopédie** chez 6 patients ;
- Une **amygdalectomie et/ou adénoïdectomie** chez 4 patients.

Chez 4 patients présentant une FSM *avec luvette bifide* et *un voile court*, on constate les traitements suivants:

- De la **logopédie** chez 3 patients ;
- Une **amygdalectomie et/ou adénoïdectomie** chez 3 patients.

Il en ressort qu'il n'existe pas de lien particulier entre la variante anatomique d'une FSM et les antécédents de traitements. Les traitements les plus fréquemment mis en place sont applicables quel que soit le type de FSM. Il en est de même pour l'absence de traitement.

3.5.3 Traitements médicaux et chirurgicaux post diagnostic

Une fois le bilan réalisé au CLP, une prise en charge multidisciplinaire est mise en place. Elle est adaptée à chaque patient et reprend pour certains un traitement déjà entamé avant le diagnostic de FSM. Les différents traitements chirurgicaux et médicaux, mis en place au CLP, ont à la fois pour but non seulement de corriger la fente en elle-même et ses malformations associées, mais également de traiter les conséquences occasionnées par la FSM, tout particulièrement les troubles du langage associés.

Sur le plan chirurgical, les interventions pratiquées sont :

- La **vélopharyngoplastie** avec ou sans **amygdalectomie/adénoïdectomie** chez 42 patients ;
- La **staphylorrhaphie** avec ou sans **amygdalectomie/adénoïdectomie** chez 30 patients.

Du point de vue traitement médical, la **logopédie** reste le traitement le plus prépondérant, avec 55 patients traités, soit 60% de nos patients. Cette forte proportion s'explique par le fait que les *troubles du langage* soient les plus objectivés chez nos patients, d'autant plus que l'objectif principal de la prise en charge est l'obtention d'un langage normal.

Par contre, sur 13 patients, 11 patients n'ont reçu **aucun traitement** et pour 2 patients leurs traitements sont **indéterminés**. Parmi ceux qui n'ont reçu **aucun traitement**, 4 ne présentaient aucun symptôme et pour 2 la présence de symptômes est indéterminée.

3.5.4 Complications et leurs corrections éventuelles

Une fois la prise en charge médicale et chirurgicale réalisée, un suivi sur 2 années est alors mis en place au CLP, pour surveiller l'évolution du patient en termes de qualité de langage et de la persistance des symptômes, et de l'apparition d'éventuelles complications chirurgicales.

Pour la majorité, soit 81 patients, *aucune complication* n'a été objectivée.

Parmi les complications observées, on relève une *rhinolalie* chez 3 patients, une *insuffisance vélopharyngée* chez 2 patients, ainsi que des *réurgitations* chez 1 patient. Pour tous, ces symptômes étaient déjà présents avant la mise en place du traitement chirurgical.

D'autre part, pour 2 patients, les complications chirurgicales ont été, pour l'un l'*apparition d'une fistule*, et pour l'autre la *persistance d'une FSM*.

Du point de vue des corrections, 5 de nos patients ont eu recours à une **vélopharyngoplastie**. Pour 3 d'entre deux il s'agissait d'une deuxième vélopharyngoplastie, pour les 2 autres elle a été réalisée à la suite d'une première staphylorrhaphie.

En définitive, cette étude démontre clairement que les complications sont rares et facilement corrigeables. Le rapport bénéfice/risque est, par conséquent, en faveur d'une prise en charge chirurgicale.

3.6 Outcomes de la prise en charge au CLP

3.6.1 Outcomes obtenus au dernier suivi

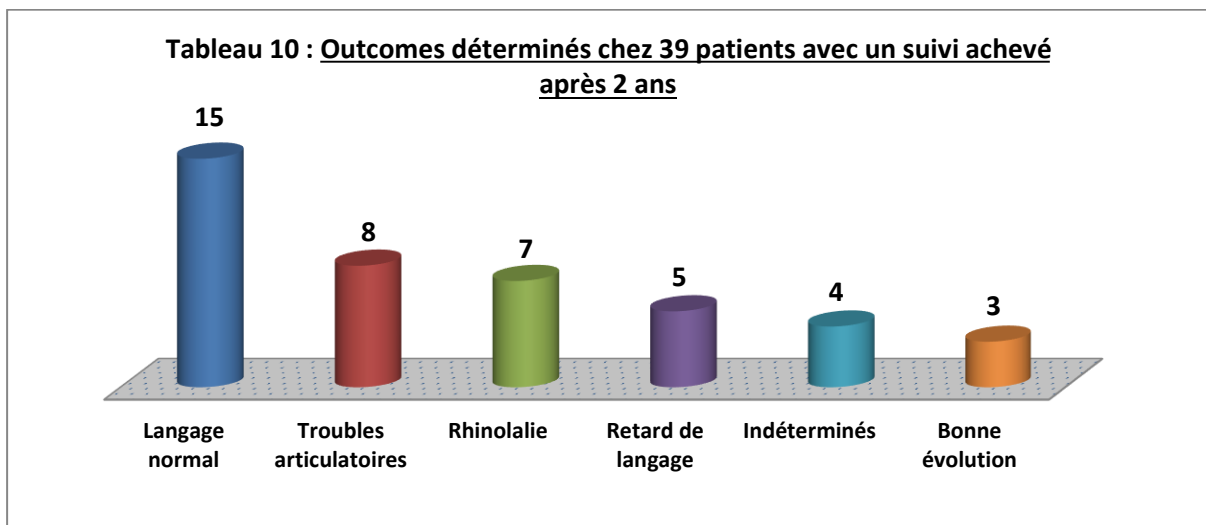
Comme mentionné au **point 3.5.3**, après une prise en charge, les patients du CLP sont soumis à un suivi multidisciplinaire sur une période de 2 ans.

Les outcomes repris dans les **tableaux 10 et 11** sont ceux du dernier suivi en date de l'analyse des dossiers, pour les deux situations suivantes :

- Les patients pour qui le suivi est terminé : la période des 2 ans est achevée ou parce qu'un langage normal est obtenu ;
- Les patients pour qui le suivi est encore en cours.

Cependant, pour **14** patients, soit aucun suivi n'a été réalisé, soit le suivi s'est achevé prématurément, ou les informations ne figurent pas dans les dossiers.

Ces outcomes repris peuvent être isolés ou associés, et ne concernent que le langage.

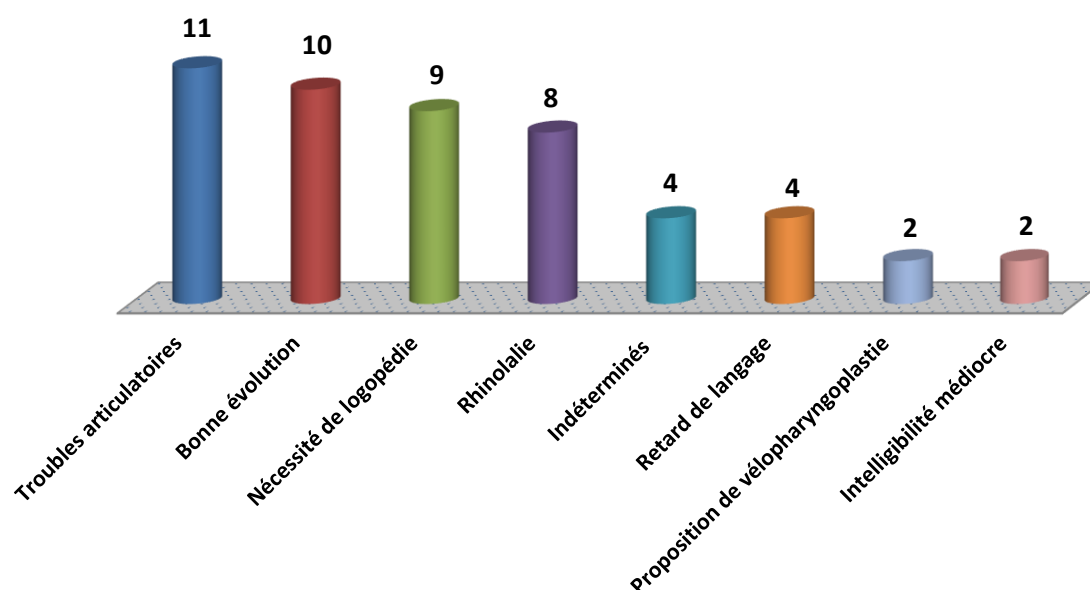


Chez 39 patients pour qui le suivi est terminé, on objective que :

- **15** patients ont obtenu un *langage normal* ;
- **8** patients ont des *troubles articulatoires* apparus ou persistants ;
- **7** patients ont une *rhinolalie* apparue ou persistante.

Il est à noter qu'il n'a pas été nécessaire de prolonger le suivi plus de 2 ans pour les patients présentant des troubles du langage estimés insignifiants.

Tableau 11 : Outcomes déterminés chez 39 patients avec un suivi en cours



Chez 39 patients pour qui le suivi est encore en cours, on objective que :

- **11** patients ont des *troubles articulatoires* apparus ou persistants ;
- **10** patients présentent une *bonne évolution vers un langage normal* ;
- **9** patients nécessitent de **la logopédie** ;
- **8** patients ont une *rhinolalie* apparue ou persistante.

Au vu des résultats de notre étude, un *langage normal* est obtenu chez **39%** des patients dont le suivi de 2 ans est achevé. Quant aux patients dont le suivi est toujours en cours, environ **26%** sont en *voie d'obtention d'un langage normal*.

En somme, les patients du CLP évoluent, pour une grande proportion, vers un outcome favorable, tant que le traitement mis en place est respecté, et qu'un suivi régulier est appliqué.

3.6.2 Outcomes selon le sexe

Ont obtenu un *langage normal* :

- Patients de sexe *féminin*, 7 sur 41 soit **17%** ;
- Patients de sexe *masculin*, 8 sur 51 soit **16%**.

Tout comme pour la prévalence des FSM, le sexe ne semble pas jouer un rôle sur l'évolution de la maladie.

3.6.3 Outcomes selon l'âge au diagnostic

L'objectif de cette partie est de mettre en valeur l'influence de l'âge au diagnostic d'une FSM sur l'obtention d'un langage normal :

- Dès la naissance, **1** patient sur 7 a obtenu un *langage normal*, avec pour **1** patient *pas d'informations* dans les dossiers ;
- De 0 à 1 an, **1** patient sur 8 a obtenu un *langage normal*, avec pour **3** patients *pas d'informations* dans les dossiers ;
- De 1 à 2 ans, **5** patients sur 8 ont obtenu un *langage normal* ;
- De 2 à 3 ans, **2** patients sur 6 ont obtenu un *langage normal*, avec pour **1** patient *pas d'informations* dans les dossiers ;
- De 3 à 4 ans, **1** patient sur 7 a obtenu un *langage normal*, avec pour **3** patients *pas d'informations* dans les dossiers ;
- De 4 à 5 ans, **2** patients sur 14 ont obtenu un *langage normal*, avec pour **1** patient *pas d'informations* dans les dossiers ;
- De 5 à 6 ans, **aucun** patient sur 7 n'a obtenu un *langage normal*, avec pour 2 patients *pas d'informations* dans les dossiers ;
- De 6 à 13 ans, **aucun** patient sur 15 n'a obtenu un *langage normal*, avec pour 4 patients *pas d'informations* dans les dossiers.

De même que **3** patients ont également obtenu un *langage normal*, bien que leur âge au moment du diagnostic ne soit pas connu.

Sur base de ces résultats, on peut aisément conclure qu'au plus le diagnostic de FSM est posé tôt, au plus un langage normal est atteint.

Cette étude démontre que la tranche d'âge de 1 à 2 ans correspond, non seulement celle où le plus de FSM a été diagnostiqué, mais également à celle où davantage de langage normal est atteint.

Au vu de nos résultats, pour obtenir un langage normal chez un enfant présentant une FSM, il serait souhaitable de poser le diagnostic et de traiter bien avant l'âge de 4 ans.

3.6.4 Outcomes selon les variantes anatomiques de FSM et les traitements

L'objectif de cette partie est d'analyser les types de traitements mis en place et l'obtention d'un langage normal, en fonction des variantes anatomiques des FSM.

Le **tableau 12 (cf annexe 5)** reprend l'ensemble des outcomes, mentionnés au **point 3.6.1**, obtenus en fonction de la variante anatomique de FSM et des différents traitements chirurgicaux et médicaux mis en place. Il est à rappeler qu'un patient peut présenter plusieurs outcomes.

Ci-dessous ne sont repris que les patients qui présentent une *bonne évolution vers un langage normal* et ceux qui ont obtenu un *langage normal*.

Chez 48 patients présentant une FSM **sans lchette bifide** et **sans précisions du voile** :

- Une *bonne évolution vers un langage normal* est objectivée chez :
 - 3 patients pour qui une **vélopharyngoplastie** et de la **logopédie** ont été réalisées ;
 - 1 patient pour qui une **staphylorrhaphie** et de la **logopédie** ont été réalisées ;
 - 1 patient pour qui une **staphylorrhaphie** a été réalisée ;
 - 1 patient pour qui **aucune prise en charge** n'a été réalisée.
- Un *langage normal* est objectivé chez :
 - 3 patients pour qui une **vélopharyngoplastie** et de la **logopédie** ont été réalisées ;
 - 2 patients pour qui une **staphylorrhaphie** et de la **logopédie** ont été réalisées ;
 - 2 patients pour qui **aucune prise en charge** n'a été réalisée ;
 - 1 patient pour qui une **adénoïdectomie** et une **pause de drains** ont été réalisés.

Chez 13 patients présentant une FSM **sans lchette bifide** et **avec un voile court** :

- Une *bonne évolution vers un langage normal* est objectivée chez :
 - 3 patients pour qui une **vélopharyngoplastie** et de la **logopédie** ont été réalisées.
- Un *langage normal* est objectivé chez :
 - 2 patients pour qui une **vélopharyngoplastie** et de la **logopédie** ont été réalisées.

Chez 7 patients présentant une FSM **sans lchette bifide** et **avec un voile long** :

- Une *bonne évolution vers un langage normal* est objectivée chez :
 - 1 patient pour qui **aucune prise en charge** n'a été réalisée.
- Un *langage normal* est objectivé chez :
 - 1 patient pour qui une **staphylorrhaphie** et de la **logopédie** ont été réalisées.

Chez 20 patients présentant une FSM **avec *luette bifide*** et **sans *précisions du voile*** :

- Une *bonne évolution vers un langage normal* est objectivée chez :
 - 1 patient pour qui une **vélopharyngoplastie** et de la **logopédie** ont été réalisées ;
 - 1 patient pour qui une **staphylorrhaphie** et de la **logopédie** ont été réalisées ;
 - 1 patient pour qui **aucune prise en charge** n'a été réalisée.
- Un *langage normal* est objectivé chez :
 - 1 patient pour qui une **vélopharyngoplastie** et de la **logopédie** ont été réalisées ;
 - 1 patient pour qui une **staphylorrhaphie** et de la **logopédie** ont été réalisées ;
 - 1 patient pour qui une **staphylorrhaphie** a été réalisée ;
 - 1 patient pour qui **aucune prise en charge** n'a été réalisée.

En résumé, on peut affirmer qu'une prise en charge chirurgicale de la FSM, associée à la mise en place de logopédie permet d'obtenir davantage de langage normal.

De même que du point de vue chirurgical, la vélopharyngoplastie s'avère être la méthode la plus utilisée au CLP, notamment chez la majorité des patients présentant une insuffisance vélopharyngée.

4 Discussion

4.1 Objectifs de l'étude

La FSM est très peu connue. L'origine de cette méconnaissance réside, d'une part, dans le manque d'études réalisées, et dès lors d'un manque d'informations ; et d'autre part, à cause de sa détection difficile résultant de son anatomie et de sa pauvreté en symptômes.

L'objectif de cette étude est de recueillir un maximum d'informations sur la FSM pour permettre un diagnostic précoce, et ainsi l'obtention d'un langage normal, une fois la prise en charge achevée.

4.1.1 La FSM et la génétique

De peu d'études réalisées sur la FSM, il en ressort qu'elle peut être présente indifféremment chez les deux sexes. Effectivement, notre étude au CLP confirme cette constatation, avec **45%** de fille et **55%** de garçon atteints sur 92 patients.

Les fentes palatines, du point de vue génétique, sont isolées dans 70% des cas et syndromiques dans 30%. Bien que la FSM soit un sous-type de fente palatine, aucune statistique n'a, jusqu'à présent, été réalisée spécifiquement. Toutefois, lorsqu'une analyse génétique a été réalisée, notre étude a mis en évidence que la FSM était isolée dans **72%** des cas, et syndromiques dans **28%**.

L'hérabilité, pour toutes fentes confondues, est évaluée comme avoisinant les 50%. Au CLP, dans la majorité des dossiers, les antécédents familiaux n'étaient pas repris, puisqu'ils ne semblaient pas nécessaires dans la détection de la FSM. Cependant, lorsque ces antécédents étaient mentionnés, nous avons observé une hérédité à travers 3 patients : une FSM chez un second enfant de la même famille, une FSM chez un parent au 1^{er} degré, et une suspicion de FSM chez un parent au 1^{er} degré également.

4.1.2 Diagnostic de la FSM et sa présentation clinique

Dans la littérature ¹ et dans notre étude, aucune FSM n'a pu être diagnostiquée en anténatal, du fait qu'elle est difficilement visualisable à l'écho 2D ou 3D.

Lorsqu'une FSM a été diagnostiquée à la naissance, le patient était alors porteur d'une fente labiale ou labio-alvéolaire.

A l'instar des autres études, le diagnostic pour la majorité de nos patients, n'a été posé qu'au moment de l'apparition des symptômes. Ces symptômes correspondaient à ceux précédemment rapportés par les spécialistes : troubles du langage, troubles de la déglutition et régurgitations, ainsi que les atteintes de l'oreille.

Une étude ⁶ datant de 2013, réalisée sur 28 patients atteint d'une FSM, s'est intéressée aux formes anatomiques constatées, ainsi qu'aux symptômes y résultants. Les symptômes objectivés dans cette étude sont semblables à ceux de nos patients, mais dans des proportions variables. De même que la moyenne d'âge de découverte de la fente mentionnée dans cette étude, qui est de 3 ans et 9 mois, se trouve être identique à celle relevée dans la nôtre.

Par ailleurs, des études antérieures faisaient mention de la présence d'une insuffisance vélo-palatine chez 10% des patients porteurs d'une FSM. Dans notre étude, ce taux s'élève à **23%**. Ce pourcentage, plus important, peut s'expliquer, soit par la taille de l'échantillon de notre étude qui est de 92 patients, et/ou par la mise en place de bilan exhaustif chez tous nos patients.

4.1.3 Bilan et prise en charge de la FSM

Les examens complémentaires proposés dans la littérature correspondent à ceux mis en place au cours du bilan au CLP. Dans le cadre du bilan de nos patients, l'otoscopie et l'audiométrie sont les examens complémentaires les plus réalisés, en raison de la forte proportion d'otites. Cependant, on constate une faible pratique de la fibroscopie nasopharyngée, bien qu'il s'agisse d'un examen de choix pour l'évaluation du degré de mobilité du palais.

La prise en charge de la FSM au CLP est identique à celles décrites dans les études référencées dans ce mémoire, et consiste en un traitement orthophonique, en un traitement ORL, et en une prise en charge chirurgicale.

Du point de vue correction chirurgicale de la fente, il est fait mention de 3 méthodes dans la littérature : la palato-plastie de Furlow, le flap pharyngé postérieur et la vélopharyngoplastie.

Au CLP, les méthodes utilisées sont la vélopharyngoplastie et la staphylorrhaphie.

On note notamment qu'un grand nombre d'amygdalectomie et/ou adénoïdectomie ont été pratiquées, et semblent jouer un rôle favorable dans l'évolution des symptômes.

En termes de complications, de même que pour les autres études, la majorité de nos patients n'en ont présenté quasiment aucune. Cependant, lorsque des complications ont été observées, nous n'objectivons pas les mêmes que celles reprises dans les précédentes études, hormis, dans un cas, avec l'apparition d'une fistule. Cette dissimilitude peut s'expliquer par les facteurs tels que : la technique chirurgicale utilisée, la pratique du chirurgien, ou par la forme anatomique de la FSM. Il est à noter, qu'il serait possible que des complications survenues n'eussent pas été mentionnées dans les dossiers.

Selon deux études conduites sur l'influence de l'âge lors de la palato plastie de Furlow sur le langage, il est rapporté que pour la première ⁴, l'âge déterminant pour une évolution du langage avec le moins de séquelles était de 4 ans, alors que pour la seconde ⁵, il était de 5ans et demi. Dans notre étude, l'âge limite est identifié au voisinage de 4 ans. A partir de cet âge, le taux de langage normal obtenu devient alors relativement faible, à la suite des 2 années de suivi.

4.2 Biais et limites de l'étude

4.2.1 Biais de sélection

La sélection des patients est réalisée à partir de la base de données des Cliniques Universitaires Saint-Luc. Cette sélection a été focalisée uniquement sur la présence d'une

FSM. Les facteurs tels que le sexe, l'âge, et l'ethnie, n'entraient pas en considérations. De même que la présence d'un autre type de fente en plus de la FSM, n'a pas été prise en compte dans la sélection. Par conséquent, il n'y pas de biais à ce niveau-ci de l'étude.

4.2.2 Biais de mesure

Les données analysées dans l'étude, sont extraites exclusivement des dossiers issus de la base de données mentionnée au **point** précédent. Ces dossiers sont complétés par le personnel médical et paramédical en charge des patients en question. Si des données ne figurent pas dans le dossier d'un patient, l'analyse peut ne pas être exhaustive, ce qui résulterait en un biais de mesure.

4.3 Qualité et validité des résultats

4.3.1 Caractéristiques de l'étude

- La population étudiée est définie comme présentant une FSM ; elle est par conséquent clairement identifiée. De plus, l'étude ne comporte pas de population témoin.
- La taille de l'échantillon étudié est de 92 patients et est considérée comme significative.
- Les variables analysées sont clairement définies et sont adaptées aux objectifs de l'étude.
- La durée de suivi de 2 ans, est suffisante pour juger de l'évolution des patients.
- Les résultats sont présentés de manière objective, claire et détaillée, et permettent au lecteur de juger de leur validité et de leur impact.
- La conclusion est valide car elle basée sur des valeurs avérées.
- L'impact de l'étude est important du fait qu'elle a permis d'approfondir les connaissances de la FSM, et d'optimiser sa prise en charge.

4.3.2 Validité interne et externe

Le seul potentiel biais de cette étude est le biais de mesure. Etant donné que tous autres biais liés aux études rétrospectives sont exclus, on peut conclure aisément en la validité interne de l'étude.

D'autre part, les conclusions de cette étude remplissent clairement les attentes du chercheur et sont applicables à tout patient porteur d'une FSM.

4.4 Extension de l'étude

4.4.1 Du point de vue obstétrical

De nombreuses spécialités interviennent dans le diagnostic et la prise en charge des patients présentant une FSM. Bien que la FSM ne puisse pas être diagnostiquée en anténatal, il serait intéressant que les obstétriciens se saisissent de cette problématique pour établir des protocoles leur permettant de détecter les patientes à risque pouvant donner naissance à un enfant porteur d'une FSM.

4.4.2 Du point de vue logopédique

La logopédie est au centre de la prise en charge des patients atteints de FSM. Notre étude suggère, qu'une prise en charge chirurgicale et orthophonique permet d'obtenir de meilleurs résultats en termes de langage. En revanche, il a été également observé que seule une faible proportion de nos patients a été diagnostiquée par des logopèdes, malgré leur forte propension à présenter des troubles de langage. Partant de ce fait, il serait judicieux de présenter un questionnaire aux logopèdes pour évaluer leurs connaissances sur la FSM, au regard de ses signes cliniques et de ses conséquences sur le langage et ainsi combler les manquements possibles.

5 Conclusion

La FSM est une forme de fente palatine encore mal connue et par conséquent mal diagnostiquée.

Cette étude, menée sur 92 patients, a permis, non seulement de corroborer les quelques résultats des études précédentes, comme la non influence du sexe sur la présence de la fente, mais surtout d'apporter des nouvelles informations permettant une meilleure connaissance de la FSM.

Les troubles du langage, associés à des atteintes de l'oreille et aux troubles de l'alimentation dès jeune âge, doivent aiguiller le personnel médical et paramédical vers la recherche d'une FSM, d'autant plus si ces troubles sont réfractaires aux traitements mis en place avant le diagnostic. La présence d'une fente labiale ou labio-alvéolaire est également un facteur supplémentaire permettant d'orienter vers le diagnostic d'une FSM, avant même l'apparition des symptômes précités.

Du point de vue génétique, la FSM est associée aux mêmes anomalies chromosomiques et syndromes connus des autres fentes palatines. Ces anomalies génétiques associées aux

symptômes observés augmentent la probabilité d'une existence de FSM. Néanmoins, la FSM reste isolée dans la majorité des cas. Par ailleurs, une hérédité a été observée, mais dans une minorité de cas, et demeure non déterminante dans l'établissement du diagnostic de la FSM.

La FSM ne peut pas être diagnostiquée en anténatal, du fait qu'elle est difficilement visualisable à l'échographie 2D ou 3D. Toutefois, elle peut être détectable dès la naissance, si l'enfant présente un autre type de fente. Le diagnostic est généralement tardif, pour la majorité des patients, vu qu'il n'est établi qu'à l'apparition de symptômes.

Une fois la FSM diagnostiquée, un bilan exhaustif et une prise en charge multidisciplinaire, faisant intervenir plasticiens, logopèdes, ORL, généticiens et orthodontistes, doivent être systématiquement mis en place. A travers un examen clinique minutieux et des examens complémentaires, on observe 2 grandes catégories de FSM, avec ou sans lèvre bifide. Ce critère anatomique permet une classification de la fente, mais n'a aucune influence sur l'apparition des symptômes, ni sur la prise en charge. Néanmoins, la présence d'une lèvre bifide permet une détection précoce de la FSM comparativement à la moyenne.

Le but principal de la prise en charge d'une FSM est l'obtention d'un langage normal. D'une manière générale, ce résultat est atteint lorsque la logopédie est conjuguée avec une correction chirurgicale de la fente. Le traitement chirurgical peut se faire par staphylorrhaphie ou par vélopharyngoplastie, associée ou non à une amygdalectomie et/ou adénoïdectomie.

Bien que le sexe ne soit pas un facteur déterminant dans l'évolution du langage, l'âge, par contre, a été démontré comme en étant un. Le diagnostic de la FSM devrait être posé avant l'âge de 4 ans, afin de minimiser le plus possible les séquelles au niveau du langage.

Dans l'ensemble, la présence d'atteintes de la sphère oro-pharyngées, qui sont réfractaires aux traitements médico-chirurgicaux, associées à un syndrome ou à une anomalie génétique, doivent suggérer au personnel médical et paramédical l'existence potentielle d'une FSM. Dans l'affirmative, sa prise en charge doit être multidisciplinaire, et doit s'accompagner d'un suivi régulier jusqu'à obtention d'un langage normal, ou d'un langage avec le moins de séquelles possibles.

En résumé, une détection précoce de la FSM est essentielle à l'acquisition d'un langage normal sans séquelles, et à la disparition d'autres symptômes.

6 Annexe

Annexe 1 : Tableau 1 : Motifs de consultation (isolés ou associés) au Centre labio-palatin chez 92 patients

Motifs de consultation	Nbre patients
Troubles du langage	79
Rhinolalie	54
Retard de langage	15
Troubles articulatoires	10
Atteintes de la sphère ORL	42
OSM à répétition	19
Hypertrophie amygdalienne	7
Hypoacousie	5
Otites à répétition	3
OMA à répétition	2
Otorrhées à répétition	2
Rhinite à répétition	2
Rétraction tympanique	1
Ronflement	1
Troubles de l'alimentation	21
Régurgitations	13
Difficultés à la tété	5
Difficultés alimentaires	2
Troubles de la déglutition	1
Anomalies génétiques	18
Séquence de Pierre Robin	6
Microdélétion 22q11	5
Syndrome de Charge	1
Syndrome de Goldenhar	1
Syndrome de Vanderwoude	1
Syndrome Otomandibulaire	1
Syndrome de type oto-palato-digital	1
Syndrome polymaformatif maxillo-facial	1
Suspicion d'Ehler Danlos	1
Fentes sous-muqueuses	16
Diagnostic posé de FSM	6
Suspicion de FSM	4
Luette bifide	3
Diagnostic néonatal FSM	3
Autres fentes	9
Suivi post chir. fente labiale	5
Suivi post chir. fente labio-alvéolaire	3
Fente labio-alvéolaire gauche	1
Atteintes VRS	7
"Obstruction respiratoire" nocturne	3
Infection des voies respiratoires	3
Bronchites à répétition	1
Indéterminés	8
Retard Psychomoteur	3
Carries dentaires	1
Diagnostic peradénotonsillectomie	1

Annexe 2 : Tableau 2 : Associations entre signes cliniques, atcd médicaux/chirurgicaux chez 92 patients

Signes cliniques et atcd	Signes cliniques et atcd associés	Nbre patients	Signes cliniques et atcd	Signes cliniques et atcd associés	Nbre patients
Rhinolalie diagnostiquée chez 54 patients	OSM, otites, otorrhées à répétition	15	Atcd ou diagnostic d'autres types de fentes diagnostiqués chez 14 patients	OSM, otites, otorrhées à répétition	6
	Retard de langage	13		<i>Isolées</i>	5
	Troubles articulatoires	10		Rhinolalie	2
	Atcd ou diagnostic de syndrome	7		Retard de langage	2
	Régurgitations	7		Hypoacousie	2
	Hypertrophie amygdalienne	5		Régurgitations	2
	Hypoacousie	3		Troubles articulatoires	1
	Difficultés à la tété	3		Rhinites à répétition	1
	Rhinites à répétition	2		Obstruction respiratoire nocturne	1
	Infections des voies respiratoires	2		Ronflement	1
	Atcd ou diagnostic de fente	1		Frein de la langue court	1
	Rétraction tympanique	1	Régurgitations diagnostiquées chez 13 patients	Rhinolalie	7
	Difficultés alimentaires	1		Retard de langage	4
	Obstruction respiratoire nocturne	1		Atcd ou diagnostic de syndrome	3
	Retard psychomoteur	1		OSM, otites, otorrhées à répétition	3
	<i>Isolée</i>	0		Difficultés à la tété	3
Otites à répétition diagnostiquées chez 26 patients	Rhinolalie	14		Atcd ou diagnostic de fente	1
	Atcd ou diagnostic de fente	6		Hypoacousie	1
	Atcd ou diagnostic syndrome	6		Hypertrophie amygdalienne	1
	Régurgitations	4		Rhinites à répétition	1
	Troubles articulatoires	4		Infection des voies respiratoires	1
	Hypoacousie	4		Frein de la langue court	1
	Difficultés à la tété	2		<i>Isolées</i>	0
	Infection des voies respiratoires	2	Troubles articulatoires diagnostiqués chez 10 patients	Rhinolalie	9
	Rhinites à répétition	1		OSM, otites, otorrhées à répétition	4
	Retard de langage	1		Retard de langage	2
	Hypertrophie amygdalienne	1		Atcd ou diagnostic de fente	1
	Bronchites à répétition	1		Rhinites à répétition	1
	Atcd de retard psychomoteur	1		<i>Isolés</i>	0
	Ronflement	1			
	Obstruction respiratoire nocturne	1			
	Carries dentaires	1			
	<i>Isolées</i>	0			
Atcd ou diagnostic de syndromes chez 26 patients	Rhinolalie	11			
	OSM, otites, otorrhées à répétition	10			
	Retard de langage	7			
	Régurgitations	7			
	<i>Isolés</i>	5			
	Troubles articulatoires	2			
	Difficultés à la tété	2			
	Hypertrophie amygdalienne	2			
	Hypoacousie	1			
	Infections des voies respiratoires	1			
	Rhinites à répétition	1			
	Hypoacousie	1			
	Bronchites à répétition	1			
	Obstruction respiratoire nocturne	1			

Annexe 3 : Tableau 6 : Associations entre variantes les plus fréquentes de FSM et signes cliniques isolés ou associés chez 92 patients

Variantes les plus fréquentes de FSM	Atcd, signes cliniques et diagnostics associés	Nbre patients	Variantes les plus fréquentes de FSM	Atcd, signes cliniques et diagnostics associés	Nbre patients
FSM sans lèvre bifide et sans précisions du voile décrites chez 48 patients	Rhinolalie	28	FSM avec lèvre bifide et sans précisions du voile décrites chez 20 patients	Rhinolalie	8
	OSM, otites, otorrhées à répétition	13		OSM, otites, otorrhées à répétition	8
	Insuffisance vélopharyngée	10		Atcd ou diagnostic de syndrome	4
	Retard de langage	8		Régurgitations	4
	Troubles articulatoires	6		Insuffisance vélopharyngée	3
	Atcd ou diagnostic de syndrome	6		Retard de langage	3
	Autres fentes	6		Hypertrophie amygdalienne	3
	Régurgitations	5		Autres fentes	3
	Indéterminés	5		Troubles articulatoires	2
	Hypoacousie	4		Indéterminés	2
	Rhinites à répétition	2		Difficultés alimentaires	1
	Hypertrophie amygdalienne	2		Infection des voies respiratoires	1
	Difficultés à la tété	1		Rétraction tympanique	1
	Infection des voies respiratoires	1		Difficultés à la tété	1
	Obstruction respiratoire nocturne	1		Obstruction respiratoire nocturne	1
	Ronflement	1	FSM avec lèvre bifide à voile court décrites chez 4 patients	Rhinolalie	3
	Carries dentaires	1		Insuffisance vélopharyngée	1
FSM sans lèvre bifide à voile court décrites chez 13 patients	Rhinolalie	10		Retard de langage	1
	Atcd ou suspicion de syndrome	5		Troubles articulatoires	1
	Insuffisance vélopharyngée	5		Hypoacousie	1
	OSM, otites, otorrhées à répétition	3		Indéterminés	1
	Régurgitations	3			
	Hypertrophie amygdalienne	1			
	Difficultés à la tété	2			
	Difficultés alimentaires	1			
	Bronchites à répétition	1			
	Indéterminés	0			
FSM sans lèvre bifide à voile long décrites chez 7 patients	Rhinolalie	5			
	Atcd ou diagnostic de syndrome	3			
	Retard de langage	2			
	OSM, otites, otorrhées à répétition	2			
	Insuffisance vélopharyngée	1			
	Troubles articulatoires	1			
	Régurgitations	1			
	Hypertrophie amygdalienne	1			
	Obstruction respiratoire nocturne	1			
	Indéterminés	0			

Annexe 4 : Tableau 9 : Associations entre variantes les plus fréquentes de FSM et atcd médicaux/chirurgicaux isolés ou associés chez 92 patients

Variantes les plus fréquentes de FSM	Traitements ante diagnostic associés	Nmbre patients
<u>FSM sans lchette bifide et sans précisions du voile</u> décrites chez 48 patients	Logopédie	15
	Amygdalectomie et/ou adénoïdectomie	15
	Traitements de l'oreille	13
	Labioplastie	6
	Aucun	3
	Autres	2
	<i>Indéterminés</i>	2
<u>FSM sans lchette bifide à voile court</u> décrites chez 13 patients	Logopédie	5
	Aucun	5
	Traitements de l'oreille	2
	Amygdalectomie et/ou adénoïdectomie	1
	Autres	1
	<i>Indéterminés</i>	1
<u>FSM sans lchette bifide à voile long</u> décrites chez 7 patients	Aucun	3
	Logopédie	2
	Amygdalectomie et/ou adénoïdectomie	1
	Traitements de l'oreille	1
<u>FSM avec lchette bifide et sans précisions du voile</u> décrites chez 20 patients	Aucun	8
	Logopédie	6
	Amygdalectomie et/ou adénoïdectomie	4
	Traitements de l'oreille	1
	Labioplastie	1
<u>FSM avec lchette bifide à voile court</u> décrites chez 4 patients	Logopédie	3
	Amygdalectomie et/ou adénoïdectomie	3
	Traitements de l'oreille	2
	<i>Indéterminés</i>	1

Annexe 5 : Tableau 12 : Les différents outcomes (isolés ou associés) en fonction des variantes de FSM les plus fréquentes et de leurs prises en charge médicales/chirurgicales chez 92 patients

Variantes de FSM	Prise en charge	Traitements	Nbre patients	Outcomes	Nbre patients
FSM sans <u>l</u>uette <u>b</u>ifide et <u>s</u>ans <u>p</u>révisions <u>d</u>u <u>v</u>oile <u>d</u>écrites chez 48 patients	Prise en charge chirurgicale seule	Staphylorraphie	8	<i>Pas de suivi ou pas d'infos</i>	3
				<i>Troubles articulatoires</i>	2
				<i>Rhinolalie</i>	2
				<i>Bonne évolution</i>	1
	Prise en charge médicale seule	Vélopharyngoplastie +/- adénoïdectomie et/ou amygdalectomie	2	<i>Rhinolalie</i>	2
				<i>Troubles articulatoires</i>	1
				<i>Retard de langage</i>	1
	Prise en charge médicale seule	Logopédie	3	<i>Rhinolalie</i>	1
				<i>Troubles articulatoires</i>	1
				<i>Pas d'atteintes du langage</i>	1
	Association prise en charge chirurgicale et médicale	Vélopharyngoplastie + logopédie	20	<i>Rhinolalie</i>	5
				<i>Troubles articulatoires</i>	4
				<i>Langage normal atteint</i>	3
				<i>Bonne évolution</i>	3
				<i>Pas de suivi ou pas d'infos</i>	3
				<i>Retard de langage</i>	2
		Staphylorraphie + logopédie	4	<i>Langage normal atteint</i>	2
				<i>Bonne évolution</i>	1
				<i>Rhinolalie</i>	1
	Aucune prise en charge	Aucune prise en charge	4	<i>Intelligibilité médiocre</i>	1
				<i>Rhinolalie</i>	1
				<i>Langage normal atteint</i>	2
				<i>Bonne évolution</i>	1
				<i>Troubles articulatoires</i>	1

Variantes de FSM	Prise en charge	Traitements	Nbre patients	Outcomes	Nbre patients
FSM sans <u>l</u>uette <u>b</u>ifide à <u>v</u>oile <u>c</u>ourt <u>d</u>écrites chez 13 patients	Prise en charge chirurgicale seule	Staphylorraphie	2	<i>Pas d'atteintes du langage</i>	1
				<i>Pas de suivi ou pas d'infos</i>	1
		Vélopharyngoplastie + amygdalectomie	1	<i>Retard de langage</i>	1
	Prise en charge médicale seule	Logopédie	0		0
	Association prise en charge chirurgicale et médicale	Vélopharyngoplastie + logopédie +/- adénoïdectomie et/ou amygdalectomie	8	<i>Bonne évolution</i>	3
				<i>Langage normal atteint</i>	2
				<i>Troubles articulatoires</i>	2
				<i>Pas d'atteintes du langage</i>	1
	Aucune prise en charge	Staphylorraphie + logopédie	1	<i>Pas d'atteintes du langage</i>	1
		Aucune prise en charge	1	<i>Pas de suivi ou pas d'infos</i>	1

Variantes de FSM	Prise en charge	Traitements	Nbre patients	Outcomes	Nbre patients
FSM sans lulette bifide à voile long décrites chez 7 patients	Prise en charge chirurgicale seule	Staphylorraphie	1	<i>Pas de suivi ou pas d'infos</i>	1
	Prise en charge médicale seule	Logopédie	0		
	Association prise en charge chirurgicale et médicale	Vélopharyngoplastie + logopédie	2	<i>Rhinolalie</i>	1
				<i>Intelligibilité médiocre</i>	1
		Staphylorraphie + logopédie	1	<i>Langage normal atteint</i>	1
	Aucune prise en charge	Aucune prise en charge	3	<i>Bonne évolution</i>	1
				<i>Troubles articulatoires</i>	1
				<i>Retard de langage</i>	1

Variantes de FSM	Prise en charge	Traitements	Nbre patients	Outcomes	Nbre patients
FSM avec lulette bifide et sans précisions du voile décrites chez 20 patients	Prise en charge chirurgicale seule	Staphylorraphie	3	<i>Langage normal atteint</i>	1
				<i>Pas d'atteintes du langage</i>	1
				<i>Pas de suivi ou pas d'infos</i>	1
	Prise en charge médicale seule	Logopédie	1	<i>Pas de suivi ou pas d'infos</i>	1
	Association prise en charge chirurgicale et médicale	Staphylorraphie + logopédie	7	<i>Troubles articulatoires</i>	3
				<i>Langage normal atteint</i>	1
				<i>Bonne évolution</i>	1
				<i>Rhinolalie</i>	1
				<i>Retard de langage</i>	1
				<i>Pas de suivi ou pas d'infos</i>	1
		Vélopharyngoplastie + logopédie	4	<i>Langage normal atteint</i>	2
				<i>Bonne évolution</i>	1
				<i>Troubles articulatoires</i>	1
		STA + VPP + logopédie	1	<i>Pas de suivi ou pas d'infos</i>	1
				<i>Troubles articulatoires</i>	1
	Aucune prise en charge	Aucune prise en charge nécessaire	4	<i>Pas de suivi ou pas d'infos</i>	2
				<i>Langage normal atteint</i>	1
				<i>Bonne évolution</i>	1

Variantes de FSM	Prise en charge	Traitements	Nbre patients	Outcomes	Nbre patients
FSM avec luette bifide à voile court décrites chez 4 patients	Prise en charge chirurgicale seule	Staphylorrhaphie ou vélopharyngoplastie	0		0
	Prise en charge médicale seule	Logopédie	0		0
	Association prise en charge chirurgicale et médicale	Vélopharyngoplastie + logopédie	2	Troubles articulatoires	2
				Retard de langage	1
		STA + VPP + logopédie	1	Langage normal atteint	1
	Aucune prise en charge	Aucune prise en charge nécessaire	1	Pas de suivi ou pas d'infos	1

7 Bibliographie

1. CAPTIER G., GALINIER P., PICARD A., *Chirurgie plastique de l'enfant et de l'adolescent*, Montpellier, Sauramps Medical, 2015 (p. 94-125, 412-424, et 441-450)
2. THORNE C.H., *Grabb & Smith's Plastic Surgery 6th Edition*, Philadelphia, Pa, Lippincott Williams & Wilkins, 2007 (p. 201-225)
3. Garc a Velasco M, Ysunza A, Hernandez X et al. Diagnosis and treatment of submucous cleft palate: a review of 108 cases. *Cleft Palate J.* 1998 Apr; 25: 171-3
4. Swanson JW, Mitchell BT, Cohen M et al. The Effect of Furlow Palatoplasty Timing on Speech Outcomes in Submucous Cleft Palate. *Ann Plast Surg.* 2017 Aug; 79: 156-161
5. Baek RM, Kim BK, Jeong JH et al. The effect of age at surgery and compensatory articulation on speech outcome in submucous cleft palate patients treated with double-opposing Z-plasty: A 10-year experience. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2017 May; 70: 646-652
6. ten Dam E, van der Heijden P, Korsten-Meijer AG et al. Age of diagnosis and evaluation of consequences of submucous cleft palate. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2013 Jun; 77: 1019-24