

Unité de Formation et de Recherche de Médecine et des Techniques Médicales

Année Universitaire 2021-2022

Mémoire

Pour l'obtention du

Certificat de Capacité en Orthophonie

La Microsomie Craniofaciale : élaboration d'un outil numérique d'information et de prévention à destination des familles.

Présenté par *Eléonore CORNILLEAU--DELAGARDE*

Née le 10/04/1997

Président du Jury :

Directeur du Mémoire : Monsieur CORRE Pierre – Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Chirurgien maxillo-facial et stomatologue.

Co-directeur du Mémoire : Madame DEFAY Virginie – Orthophoniste, chargée de cours.

Membres du jury :

REMERCIEMENTS

Je tiens à remercier en premier lieu mes directeurs de mémoires, Monsieur Pierre Corre et Madame Virginie Defay pour votre accompagnement dans ce projet, pour votre réactivité sans faille, pour le temps et l'énergie que vous m'avez accordés. Merci pour votre confiance et vos enseignements si riches.

Je remercie également toutes les personnes (parents, professionnels de santé et orthophonistes) qui ont participé à la réalisation de ce projet et sans qui rien n'aurait été possible.

Merci aussi à toutes mes maîtres de stages pour votre accueil chaleureux, pour votre expérience professionnelle et pour la confiance que vous m'avez accordée.

Un grand merci à mes amies d'avoir été un moteur tout au long de ces cinq années. Merci pour votre énergie, pour les rires et pour nos aventures qui nous conduisent jusqu'en Sicile.

Merci à mon groupe de Patates pour votre amitié si précieuse, pour votre folie et pour tous les moments passés et futurs à vos côtés.

Je remercie infiniment ma famille pour les encouragements. Merci à mes parents sur qui je peux compter quoi qu'il arrive et merci à ma sœur d'être qui elle est.

Et merci à toi, Paul, de m'avoir guidée avec tes paroles franches et réfléchies, merci pour ton soutien indéfectible, pour les rires quotidiens et pour ton amour.

U.E.7.5.c Mémoire**Semestre 10****Centre de Formation Universitaire en Orthophonie****Directeur : Pr Florent ESPITALIER****Co-Directrices Pédagogiques : Mme Emmanuelle PRUDHON****Directrice des Stages : Mme Annaick LEBAYLE-BOURHIS****ENGAGEMENT DE NON-PLAGIAT**

« Par délibération du Conseil en date du 7 Mars 1962, la Faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation ».

Engagement de non-plagiat

Je, soussignée CORNILLEAU—DELAGARDE Eléonore, déclare être pleinement consciente que le plagiat de documents ou d'une partie d'un document publiés sur toutes ses formes de support, y compris l'Internet, constitue une violation des droits d'auteur ainsi qu'une fraude caractérisée. En conséquence, je m'engage à citer toutes les sources que j'ai utilisées pour écrire ce mémoire.

Fait à NANTES, le 21/05/2022

Signature :

U.E. 7.5.c Mémoire**Semestre 10****Centre de Formation Universitaire en Orthophonie****Directeur : Pr Florent ESPITALIER****Co-Directrices Pédagogiques : Mme Emmanuelle PRUDHON ET Mme Oana LUNGU****Directrice des Stages : Mme Anne ESNAULT****ENGAGEMENT ÉTHIQUE**

Je soussignée Eléonore Cornilleau—Delagarde, dans le cadre de la rédaction de mon mémoire de fin d'études orthophoniques à l'Université de Nantes, m'engage à respecter les principes de la déclaration d'Helsinki concernant la recherche impliquant la personne humaine.

L'étude proposée vise à recueillir les besoins des parents d'enfants porteurs de Microsomie Craniofaciale et suivis au CHU de Nantes en termes d'informations sur cette pathologie.

Conformément à la déclaration d'Helsinki, je m'engage à :

- informer tout participant sur les buts recherchés par cette étude et les méthodes mises en œuvre pour les atteindre,
- obtenir le consentement libre et éclairé de chaque participant à cette étude
- préserver l'intégrité physique et psychologique de tout participant à cette étude,
- informer tout participant à une étude sur les risques éventuels encourus par la participation à cette étude,
- respecter le droit à la vie privée des participants en garantissant l'anonymisation des données recueillies les concernant, à moins que l'information ne soit essentielle à des fins scientifiques et que le participant (ou ses parents ou son tuteur) ne donne son consentement éclairé par écrit pour la publication,
- préserver la confidentialité des données recueillies en réservant leur utilisation au cadre de cette étude.

Fait à Nantes, le 21/05/2022

Signature

TABLE DES MATIERES

INTRODUCTION.....	1
LA MICROSOMIE CRANIOFACIALE.....	2
1. Définition	2
2. Dénomination	2
3. Etiologie	2
4. Incidence	2
5. Approche embryologique.....	2
5. 1. Premier arc pharyngien (rappels anatomiques).....	3
5. 2. Deuxième arc pharyngien (rappels anatomiques)	3
6. Approche clinique	4
6. 1. Les atteintes craniofaciales.....	4
6. 2. Les atteintes extra-faciales	6
7. Classifications	6
7. 1. La classification de l'oreille par Meureman.....	7
7. 2. La classification de l'hypoplasie mandibulaire par Pruzansky	7
7. 3. Le système OMENS.....	8
LES PRISES EN CHARGE DES ENFANTS ATTEINTS DE MCF	8
1. Les difficultés fonctionnelles et leur prise en charge.....	8
1. 1. Les difficultés respiratoires et leur prise en charge.....	8
1. 2. Les troubles d'alimentation et leur prise en charge.....	9
1. 3. Les troubles de l'articulation, de la parole et du langage et leur prise en charge.	11
1. 4. Les troubles de l'audition et leur prise en charge.....	12
1. 5. Les anomalies oculaires et leur prise en charge	14
1. 6. Les anomalies dentaires et leur prise en charge	15
1. 7. Les anomalies vertébrales et leur prise en charge	16
1. 8. Les difficultés psychosociales et leur prise en charge.....	17

2.	Les chirurgies de reconstruction.....	18
2. 1.	Chronologie des traitements chirurgicaux.....	19
2. 2.	Les tissus mous.....	19
2. 3.	La microtie	20
2. 4.	La mandibule et le maxillaire.....	21
2. 5.	Le nerf facial	22
	L'EDUCATION THERAPEUTIQUE DU PATIENT ET DE LA FAMILLE.....	22
1.	Définition et objectif	22
2.	La place des familles	23
3.	Techniques et outils utilisés	23
4.	L'éducation thérapeutique en orthophonie.....	23
5.	L'éducation thérapeutique dans le cadre de la Microsomie Craniofaciale	24
	PROBLEMATIQUES, OBJECTIFS ET HYPOTHESES	25
	METHODOLOGIE	26
1.	Elaboration de l'étude	26
1. 1.	Déroulé général de l'étude	26
1. 2.	Populations cibles de l'étude.....	26
1. 3.	Elaboration des trois questionnaires.....	27
2.	Elaboration des onglets numériques.....	32
2. 1.	Objectif.....	32
2. 2.	Pertinence	32
2. 3.	Public ciblé.....	32
2. 4.	Réalisation.....	33
2. 5.	Structure et contenu.....	33
2. 6.	Diffusion.....	34
	RESULTATS	34
1.	Questionnaire à destination des parents	34

1. 1.	Les participants	34
1. 2.	Renseignements généraux	34
1. 3.	La prise en charge	35
1. 4.	Le niveau d'information	36
1. 5.	Le besoin d'informations	36
1. 6.	L'intérêt d'un livret d'informations	38
1. 7.	Les remarques	38
2.	Questionnaire à destination des professionnels de santé.....	38
2. 1.	Participants	38
2. 2.	La prise en soin et le niveau d'informations	38
2. 3.	L'intérêt d'un support informatif	39
2. 4.	Les remarques	40
3.	Questionnaire à destination des orthophonistes	40
3. 1.	Participants	40
3. 2.	La prise en soin	40
3. 3.	Le niveau et le besoin d'informations	40
3. 4.	Remarques	40
DISCUSSION		41
1.	Rappel de la démarche de l'étude	41
2.	Evaluation de la réalisation des objectifs et des hypothèses	41
2. 1.	Objectif 1	41
2. 2.	Objectif 2	42
2. 3.	Objectif 3	43
2. 4.	Objectif 4	43
2. 5.	Objectif 5	44
3.	Les limites de ce projet.....	45
3. 1.	Les limites des enquêtes	45

3. 1. Les limites de notre outil	47
4. Apports et intérêt de cette étude	47
5. Perspectives	49
CONCLUSION	50
BIBLIOGRAPHIE	51
ANNEXES	58

INTRODUCTION

La Microsomie Craniofaciale est la deuxième malformation faciale congénitale la plus fréquente après les fentes labiales et/ou palatines. Elle se caractérise par des hypoplasies tissulaires et osseuses craniofaciales entraînant des préjudices esthétiques, fonctionnels, psychologiques et sociaux.

Les conséquences à long terme engendrées par cette pathologie rendent primordial que les parents, premiers interlocuteurs de l'équipe soignante, soient informés et accompagnés lors du diagnostic, au cours des interventions chirurgicales et durant les différentes prises en charge de leur enfant.

En 1998, l'Organisation Mondiale de la Santé définit l'éducation thérapeutique et indique qu'elle « vise à aider les patients et leurs familles à comprendre la maladie et le traitement, coopérer avec les soignants, vivre plus sainement et maintenir ou améliorer leur qualité de vie ».

Ainsi, ce mémoire a pour objectif de participer à l'amélioration de la prise en charge du patient en renforçant le rôle de l'entourage au sein du parcours de soin de l'enfant. Pour cela, nous avons réalisé un outil numérique d'informations et de prévention sur la Microsomie Craniofaciale à destination des parents. Ce document a été conçu à partir de l'étude des besoins spécifiques des parents et des différents professionnels de la santé.

Dans un premier temps, nous établirons le contexte théorique de la pathologie, les conséquences fonctionnelles engendrées et les prises en charge préconisées. Nous aborderons également la notion d'éducation thérapeutique des patients et des familles dans le parcours de soin de l'enfant.

En second lieu, nous préciserons les hypothèses de notre travail et nous expliquerons la méthodologie utilisée pour mener à bien notre projet. Nous présenterons, ensuite, les résultats bruts de notre enquête.

Enfin, nous discuterons des hypothèses établies, du contenu de notre outil, des limites de notre travail et des perspectives envisagées.

LA MICROSOMIE CRANIOFACIALE

1. Définition

La Microsomie Craniofaciale (MCF) est une malformation congénitale asymétrique du crâne et de la face (Chen et al., 2018). Elle s'intègre dans le cadre plus général du Spectre Oculo-Auriculo-Vertébral (OAVS) (Barisic et al., 2014).

Cette malformation affecte les structures dérivées des premier et deuxième arcs pharyngés. Elle se caractérise par une grande variabilité des malformations et une atteinte unilatérale prédominante (Kabak et al., 2019).

2. Dénomination

Le terme Microsomie Craniofaciale, qualifié par Converses en 1979, est l'une des nombreuses appellations de ce spectre malformatif (Bettega et al., 2001). D'autres dénominations telles que Syndrome de Golenhar, Dysostose Oto-mandibulaire, Spectre Oculo-auriculo-vertébral, Syndrome du premier et du deuxième arc branchial, Microsomie Hémifaciale (MHF), Dysplasie auriculo-branchiogénique, ou encore Dysplasie latérofaciale sont également utilisés (Bettega et al., 2001).

En France, désormais, le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) recommande le terme Microsomie Craniofaciale. Dans ce mémoire, nous privilégions donc le terme de Microsomie Craniofaciale mais le terme Microsomie Hémifaciale est aussi employé du fait de son utilisation clinique habituelle.

3. Etiologie

Différentes théories étiologiques sont recensées dans la littérature. Kabak et al. (2019) concluent que la Microsomie Craniofaciale est une neurocristopathie typique, c'est-à-dire que son étiologie implique une perturbation cellulaire de la crête neurale lors des 6 premières semaines de gestation.

4. Incidence

La MCF est la deuxième anomalie faciale congénitale la plus fréquente, après les fentes labiales et palatines qui ont une incidence de 1/700 naissances (Mossey et al., 2009). On évalue l'incidence de la MCF à 1/5600 naissances (Charrier et al., 2001).

5. Approche embryologique

L'étude de la MCF nous amène à étudier particulièrement le développement des deux premiers arcs pharyngiens (cf. Annexe 1).

Le développement des viscères du cou et de la tête débute à la fin de la 3^{ème} semaine embryonnaire par la formation du stomatodeum et de l'appareil branchial. Ce dernier est composé de 6 arcs d'existence transitoire, séparés par les sillons branchiaux et les sacs pharyngiens. Chaque arc forme des muscles, une artère et un nerf (Kamina et al., 2013).

5. 1. Premier arc pharyngien (rappels anatomiques)

Le premier arc pharyngien fournit une partie des tissus précurseurs de la face, notamment pour les fonctions de mastication, d'audition, de succion et de déglutition.

Plus précisément, les dérivés du premier arc sont :

- Au niveau du nerf : la branche mandibulaire du nerf trijumeau (V3)
- Au niveau des muscles (cf Annexe 2) : les muscles masticateurs (temporal, masséter, ptérygoïdiens médial et latéral), les muscles mylo-hyoïdiens, le ventre antérieur du muscle digastrique, le muscle tenseur du tympan, le muscle tenseur du voile du palais.
- Au niveau squelettique (cf Annexe 3) : le cartilage de Meckel (la mandibule et le marteau), le cartilage ptérygo-carré (l'enclume), l'os zygomatique, la portion squameuse de l'os temporal, le ligament sphéno-mandibulaire.
- Au niveau artériel : l'artère stapédienne.

Les dérivés de la première poche entobrancheiale sont les muqueuses de la caisse du tympan et de la trompe auditive. Les dérivés de la première poche ectobrancheiale sont le méat acoustique externe et le pavillon de l'oreille.

5. 2. Deuxième arc pharyngien (rappels anatomiques)

Le deuxième arc pharyngien fournit :

- Au niveau du nerf : le nerf facial (VII)
- Au niveau des muscles (cf Annexe 2) : les muscles des expressions faciales (les muscles orbiculaires des lèvres et des paupières notamment), le muscle élévateur du voile du palais, le ventre postérieur du muscle digastrique, le muscle de l'étrier
- Au niveau squelettique (cf Annexe 3) : le cartilage de Reichert (l'étrier), le processus styloïde de l'os temporal, les cornes et la partie supérieure de l'os hyoïde.
- Au niveau artériel : les artères faciale et linguale.

La deuxième poche ectobrancheiale donne le lobule de l'oreille.

La deuxième poche entobrancheiale donne l'amygdale palatine.

(Charrier et al., 2001; Charrier & Creuzet, 2007; Kamina et al., 2013; Loucachesky, s. d.)

6. Approche clinique

Les manifestations cliniques de la MCF s'étendent sur un spectre large et complexe. Elles sont caractérisées par une asymétrie faciale, des malformations osseuses et auriculaires, des déficits nerveux et une atteinte des tissus mous (Guichard & Arnaud, 2001).

6. 1. Les atteintes craniofaciales

Les atteintes les plus fréquemment rencontrées sont : les anomalies de l'oreille, les anomalies de la mandibule et l'hypoplasie des tissus mous (Cousley & Calvert, 1997). La MCF est généralement unilatérale mais peut être bilatérale, bien que plus sévère d'un côté (Kummer, 2020)

6. 1. 1. Les conséquences sur les mâchoires

Les malformations mandibulaires sont des éléments essentiels au diagnostic. En effet, on retrouve, dans la majorité des cas cliniques, une hypoplasie mandibulaire allant de l'altération de la morphologie condylienne à l'absence complète du condyle et du ramus (Figure 1). Ces déformations s'accompagnent notamment d'une hypoplasie des parties molles et d'agénésies dentaires. Les atteintes maxillaires voire temporales sont plus rares (Bettega et al., 2001; Charrier et al., 2001)

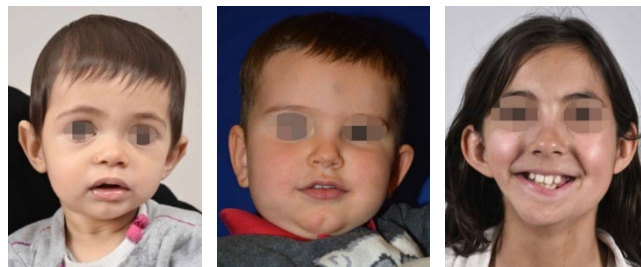


Figure 1 : Différentes atteintes mandibulaires : à gauche : hypoplasie mandibulaire gauche isolée avec torticollis gauche ; au centre : Hypoplasie mandibulaire gauche isolée modérée ; à droite : Hypoplasie mandibulaire droite isolée sévère.

Des pathologies dentaires peuvent résulter de l'hypoplasie mandibulaire et/ou maxillaire (Renkema, 2020).

Parmi celles-ci, on trouve des risques élevés de présenter une anomalie de nombre, c'est-à-dire une absence d'une ou plusieurs dents autrement appelée agénésie dentaire (Shimizu & Maeda, 2009). Un retard développemental des dents peut être observé chez des patients où la MCF est sévère (Ongkosuwito et al., 2010). Des anomalies de formes dentaires sont également constatées (Farias & Vargervik, 1998).

De plus, ces déformations anatomiques accentuent les risques de pathologies dentaires et parodontales acquises comme les caries (MAFACE & TETECOU, 2021 ; Renkema, 2020).

6. 1. 2. Les conséquences sur les oreilles et le système auditif

La MCF se caractérise également par des anomalies des oreilles externe et moyenne. L'atteinte de l'oreille moyenne peut varier de la dysmorphie légère à l'absence complète du pavillon en passant par la microtie (Figure 2). La présence de tubercules prétragien est fréquente (Bettega et al., 2001). L'oreille moyenne peut se caractériser par l'absence du marteau, de l'enclume, par une fusion incudomalléaire, ou bien par une dysplasie de l'étrier (Charrier et al., 2001). Ces malformations de l'oreille peuvent entraîner des troubles de l'audition comme une surdité de transmission ainsi qu'une surdité de perception ou une surdité mixte causées par les atteintes du nerf facial et du nerf auditif (Bassila & Goldberg, 1989; Carvalho et al., 1999; Charrier & Creuzet, 2007).



Figure 2 : Différentes atteintes auriculaires : à gauche : Hypoplasie auriculaire gauche ; au centre : Hypoplasie auriculaire gauche ; à droite : Hypoplasie auriculaire droite.

6. 1. 3. Les conséquences sur les tissus mous

Les anomalies des tissus mous sont fréquemment évoquées dans la MCF (Figure 3). Elles peuvent être liées à une lésion nerveuse, à une atteinte musculaire, ou à une atrophie (Bettega et al., 2001). Les anomalies des tissus mous peuvent se manifester également par la présence de macrostomie, de nodules cutanés, et de paralysie faciale (Cousley & Calvert, 1997; Guichard & Arnaud, 2001). Le nerf facial est le nerf le plus touché, son atteinte se caractérise soit par une hypoplasie de sa portion intracrânienne, soit par un trajet anormal du nerf au sein de l'os temporal ou bien par une absence d'effecteurs musculaires (Bettega et al., 2001).

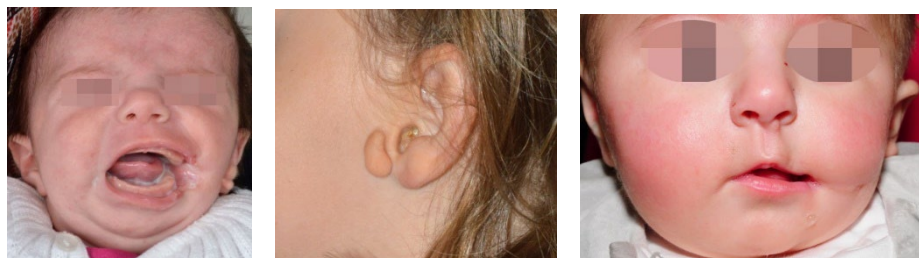


Figure 3 : Anomalies des tissus mous : à gauche : Macrostomie gauche ; au centre : chondrome pré-tragien gauche ; à droite : Macrostomie gauche.

6. 1. 4. Les autres conséquences craniofaciales

La MCF se caractérise également par différentes anomalies craniofaciales telles qu'une paralysie vélaire unilatérale (entraînant rarement une insuffisance vélo-pharyngée), une dystopie orbitaire, une anomalie de la base du crâne, ou encore une atteinte du système nerveux à type d'hydrocéphalie (Figure 4) (Charrier et al., 2001 ; Cousley & Calvert, 1997).

Des anomalies oculo-palpébrales sont souvent retrouvées (Renkema, 2020). Les plus fréquentes sont les dermolipomes, les dermoïdes épibulbaires et les colobomes palpébraux. D'autres anomalies sont également décrites : un ptosis (notamment s'il y a une paralysie faciale), une microphthalmie, une dystopie orbitaire, des anomalies des voies lacrymales ainsi qu'un strabisme (Picard et al., 2021). D'après Kummer (2020) une fente labiale et/ou palatine est associée dans 15% des cas.



Figure 4 : Autres atteintes cranio-faciales : A gauche : fente labio-palatine et Microsomie Hémifaciale droite. A droite : Dystopie orbitaire, anomalie base du crâne et MCF droite.

6. 2. **Les atteintes extra-faciales**

La MCF se manifeste également par des anomalies extra-faciales, en particulier dans les formes syndromiques (Syndrome de Goldenhar). On trouve principalement des malformations médullaires cervicales et des pathologies cardiaques congénitales (Barisic et al., 2014) ainsi que des anomalies vertébrales, des anomalies costales, et des scolioses (Bettega et al., 2001). L'incidence des anomalies extra-faciales augmente avec la gravité des malformations craniofaciales (Cousley & Calvert, 1997).

Parmi les anomalies de la colonne vertébrale on recense des blocs vertébraux, des hémivertèbres, des scolioses et des spondylolisthésis, principalement retrouvées dans les segments cervical et thoracique (Picard et al., 2021; Renkema, 2020).

7. Classifications

Afin de distinguer la MCF de diverses anomalies ayant des caractéristiques communes et pour mieux comprendre les symptômes cliniques de la pathologie, différentes classifications ont été développées (Bettega et al., 2001).

7. 1. La classification de l'oreille par Meureman

La première classification sur la MCF est celle de Meureman en 1957 (Figure 5). Elle est encore utilisée mais se limite, cependant, à la classification des malformations auriculaires (Bettega et al., 2001). Elle se divise en trois grades :

- Le grade I : l'oreille est malformée et petite, toutes ses structures sont reconnaissables. Le conduit auditif peut être ectopique.
- Le grade II : des reliquats cartilagineux et cutanés verticaux sont associés à une atrésie du conduit auditif externe.
- Le grade III : absence presque totale de l'oreille, présence d'un reliquat souvent lobulaire.

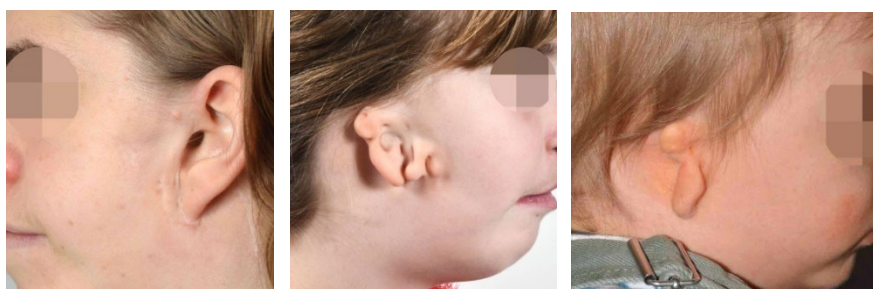


Figure 5 : différents stades d'atteinte auriculaire selon la classification de Meureman : de droite à gauche : Microtie de grade I ; atteinte auriculaire de grade II ; atteinte auriculaire de grade III.

7. 2. La classification de l'hypoplasie mandibulaire par Pruzansky

La première classification de l'hypoplasie mandibulaire des MCF a été établie par Pruzansky (1975). Elle distinguait en trois grades d'atteinte mandibulaire de sa simple diminution de taille à une agénésie complète du ramus. Puis, Kaban et al. (1988) ont précisé la classification de Pruzansky en dissociant le grade II en deux sous-grades (A et B) selon l'atteinte de l'articulation temporo-mandibulaire (ATM). Cette classification est actuellement très utilisée (Tableau I) (Bertin et al., 2017).

Tableau I : classification de Pruzansky modifiée par kaban et al. (Bertin et al., 2017)

Grade I	Ramus hypoplasique à un degré variable mais anatomie mandibulaire conservée.
Grade II	IIA – Le ramus mandibulaire, le condyle et l'ATM sont présents mais hypoplasiques et de forme anormale.
	IIB – Le ramus hypoplasique est de forme anormale et en position antéro-médiale. Il y a une absence d'articulation avec l'os temporal.
Grade III	Déformation sévère de la branche montante avec absence d'ATM.

7. 3. Le système OMENS

Le système nosologique OMENS de Vento et al. (1991), classification la plus récente et courante, évalue cinq manifestations cliniques de la pathologie en fonction du degré de sévérité dysmorphique allant de 0, état normal, à 3, atteinte sévère (Gougoutas et al., 2007) : O pour distorsion orbitaire, M pour hypoplasie mandibulaire, E pour anomalie de l'oreille (Ear), N pour anomalie nerveuse, S pour déficience des tissus mous (Soft tissues).

LES PRISES EN CHARGE DES ENFANTS ATTEINTS DE MCF

La diversité et la sévérité des conséquences des malformations de la MCF rendent indispensable, si cela est envisageable, une prise en charge globale par une équipe pluridisciplinaire de la période anténatale jusqu'à la fin de la croissance de l'enfant.

Ces accompagnements visent à diminuer le retentissement des conséquences malformatives dans la vie quotidienne de l'enfant et de son entourage. Les objectifs des professionnels seront multiples : réaliser la prévention des troubles associés, maintenir la continuité des prises en charge, informer, assurer un soutien psycho-social, orienter vers des associations, des professionnels et des structures adaptées, adapter les traitements, accompagner les parents...

Ces différentes prises en charge seront à adapter selon la sévérité et la spécificité des atteintes de chaque individu atteint de MCF.

1. Les difficultés fonctionnelles et leur prise en charge

1. 1. Les difficultés respiratoires et leur prise en charge

L'hypoplasie mandibulaire, les anomalies pharyngées et/ou les anomalies laryngées peuvent entraîner des complications respiratoires. Ces difficultés sont révélées notamment lors du sommeil par des ronflements et des efforts lors de la respiration (Kaditis et al., 2012).

1. 1. 1. Bilan et prise en charge

L'exploration du sommeil (polysomnographie, polygraphie ventilatoire, oxymétrie, capnométrie) peut être indiquée, elle recherche la présence et la sévérité des troubles respiratoires du sommeil et des apnées obstructives du sommeil (Szpalski et al., 2015).

Pour traiter ces difficultés respiratoires, différents traitements non chirurgicaux sont proposés : un traitement pharmacologique, la Ventilation Non Invasive notamment pour les

nourrissons, des traitements orthodontiques (disjonction maxillaire rapide ou orthèse d'avancée mandibulaire). Si ces derniers ne parviennent pas suffisamment à réduire les difficultés respiratoires, des chirurgies telles qu'une adéno-amygdalectomie ou une septoplastie sont envisageables (Gatignol & Chapuis, 2021; Picard et al., 2021).

1. 1. 2. Le rôle de l'orthophonie

La thérapie oro-myo-fonctionnelle instaurée par l'orthophoniste permet la mise en place d'une ventilation nasale nécessaire au bon développement des fonctions oro-faciales et de la croissance des structure maxillo-faciales. Elle s'appuie sur trois fonctions primordiales :

- Le travail de la fonction manducatrice repose sur le bon positionnement de la langue au repos, sur une occlusion labiale fonctionnelle, sur l'installation d'une déglutition typique et sur un travail de mastication.
- Le travail de la fonction ventilatoire prend appui sur des exercices respiratoires et sur l'éducation gnosopraxique pour l'établissement d'une ventilation nasale exclusive. L'automatisation du mouchage et du lavage nasal sera recherchée afin de réduire la collapsibilité des voies aériennes supérieures durant le sommeil.
- La fonction posturale est également à travailler, pour cela l'orthophoniste (ou le kinésithérapeute) amène une prise de conscience, une tonification et une automatisation d'une bonne posture cervico-céphalique.

La prise en charge orthophonique peut néanmoins être limitée par les atteintes malformatives du patient. (Gatignol & Chapuis, 2021 ; ISIDOR, programme de dépistage de l'apnée du sommeil de l'enfant, 2019 ; Jouet & Santacruz, 2016).

1. 2. Les troubles d'alimentation et leur prise en charge

Les malformations liées à la MCF sont souvent à l'origine des complications alimentaires. L'hypoplasie mandibulaire peut expliquer une ouverture buccale limitée et la macrostomie une plus faible efficacité de succion. Les atteintes musculaires et nerveuses mais aussi la malocclusion dentaire, rendent la mastication plus compliquée, elles limitent les mouvements jugaux et labiaux. Les malformations et les anomalies de la langue, de l'oropharynx et du larynx affectent le fonctionnement de la déglutition.

Les difficultés à s'alimenter sont accrues en présence d'une fente labiale, palatine, labio-palatine ou d'une paralysie faciale.

Ces difficultés, appelées Troubles Alimentaires Pédiatriques (TAP), sont couramment liées aux diverses expériences vécues comme traumatisantes par l'enfant (sonde naso-gastrique, hospitalisations répétées, examens intrabuccaux multiples...) (Picard et al., 2021).

Les difficultés alimentaires se manifestent par des troubles de la succion, des troubles de la mastication, une dysphagie, ou bien un retard de développement et de croissance. Ces troubles peuvent être présents dès la naissance ou peuvent survenir lors de la diversification alimentaire de l'enfant (vers 6 mois) (Cousley & Calvert, 1997; Renkema, 2020).

1. 2. 1. Prise en charge

Une prise en charge des troubles liés à l'alimentation est indispensable pour le bon développement de l'enfant, elle requiert l'intervention d'un pédiatre, de l'orthophoniste, et d'un diététicien. Une consultation avec un kinésithérapeute ou un orthophoniste est également indiquée pour prévenir les fausses routes en travaillant la posture et pour réaliser des praxies (aide à la déglutition, contrôle du bavage, renforcement de la sangle labiale, etc.). Un suivi psychologique est conseillé pour accompagner le vécu de l'enfant et accueillir les émotions des parents. Des interventions telles que la pose d'une sonde naso-gastrique ou d'une gastrostomie peuvent être nécessaires. Une chirurgie réparatrice pour les fentes est également préconisée. (Picard et al., 2021).

1. 2. 2. Le rôle de l'orthophonie

La prise en soin orthophonique vise à acquérir ou à retrouver une alimentation adaptée sur les plans qualitatif et quantitatif.

Concernant la dysphagie, l'orthophoniste est le professionnel à consulter en première intention pour travailler le comportement oro-moteur et rééduquer les difficultés de déglutition. Pour cela, le professionnel va dans un premier temps mettre en place, si l'anatomie le permet, une ventilation nasale ainsi qu'une position linguale haute au repos. Puis, l'orthophoniste va proposer une rééducation de la déglutition en travaillant la posture, en adaptant les textures ou le nombre de calories (en accord avec le pédiatre ou le diététicien), et en aménageant l'environnement (pièce calme, posture adaptée, couverts pratiques...).

Chez le nourrisson présentant des troubles de la succion, l'orthophoniste peut proposer aux parents de mettre en place des gestes qui vont aider à l'alimentation lactée. Par exemple, le soutien de l'orbiculaire permet une meilleure projection labiale et le soutien mandibulaire limite l'ouverture buccale.

Concernant des difficultés d'ordre oro-moteur et fonctionnel, des gestes d'aide à la prise fonctionnelle alimentaire peuvent être mis en place et le développement des compétences sensori-motrices sera renforcé à l'aide de stimulations orales alimentaires.

Dans le cas de malformations maxillo-mandibulaires, l'orthophoniste peut aussi proposer des exercices tels que le mouchage pour la ventilation nasale, des praxies de la sangle labio-jugale pour travailler l'occlusion labiale, divers mouvements pour stimuler les muscles de l'Articulation Temporo-Mandibulaire (ATM).

Aussi, l'orthophoniste accompagne le développement alimentaire de l'enfant par des actions de prévention et de guidance parentale (Gatignol & Chapuis, 2021).

1. 3. Les troubles de l'articulation, de la parole et du langage et leur prise en charge

La présence de difficultés langagières peut être expliquée par différentes anomalies anatomiques liées à cette pathologie : une hypoplasie de la mandibule, une asymétrie des structures oro-faciales dont une plus faible mobilité du voile du côté de l'atteinte, une anomalie linguale, une fente labiale et/ou palatine, une faiblesse musculaire de la face, une malocclusion, une macrostomie, une ventilation orale, une surdité ou une déficience visuelle (Mitchell et al., 2017; Renkema, 2020; Shprintzen et al., 1980).

Des difficultés de langage telles que des troubles lors de l'articulation (incapacité à émettre certains phonèmes correctement), un retard de langage (développement linguistique qui ne correspond pas aux enfants du même âge), un trouble de la parole (altérations de phonèmes lors de l'expression orale) se révèlent parfois, elles sont possiblement liées à certaines malformations évoquées précédemment.

Ces difficultés altèrent la communication à différents degrés de sévérité, certains enfants conservent une bonne intelligibilité en ayant un léger retard de langage, d'autres transforment la parole en modifiant certains phonèmes, certains encore montrent des troubles articulatoires importants rendant le discours inintelligible (Renkema, 2020).

1. 3. 1. Prise en charge

La prise en charge des patients présentant des difficultés langagières est pluridisciplinaire. Le médecin généraliste (ou le pédiatre) joue un rôle de surveillance du bon développement de l'enfant, ainsi qu'un rôle d'éducation à la santé et de prévention. Un oto-rhino-laryngologiste (ORL) diagnostiquera une éventuelle déficience auditive et veillera à

contrôler régulièrement l'audition et la phonation l'enfant (cf 1.4. Les troubles de l'audition et leur prise en charge). Le chirurgien accompagnera l'enfant et sa famille dans les possibles interventions de reconstruction faciale (cf 2. Chirurgies de reconstruction). L'orthophoniste sera également au cœur de la prise en charge des troubles de la communication (Renkema, 2020).

1. 3. 2. Le rôle de l'orthophonie

Les rééducations des troubles de l'évolution du langage forment une grande partie des prises en charge orthophoniques. Les troubles du langage, de l'articulation et/ou de la parole sont fréquents chez les enfants, ils peuvent être isolés (dysphasie, dyslexie, dysorthographe) ou être secondaires à une pathologie (une surdité, une atteinte cérébrale, une atteinte anatomique des organes phonatoires, des carences psychoaffectives, etc). Dans le cadre des prises en charge des enfants porteurs de MCF, les troubles de l'évolution du langage sont souvent associés à une atteinte anatomique.

Le suivi en orthophonie permet d'accompagner l'évolution des aptitudes langagières des jeunes enfants (le pointage, les tours de parole, l'attention conjointe...), d'améliorer l'intelligibilité, de travailler l'articulation, de développer le langage expressif (vocabulaire, syntaxe, notion de temporalité, etc.) et de renforcer le langage en compréhension (écrite ou orale) (Picard et al., 2021).

1. 4. Les troubles de l'audition et leur prise en charge

Les risques élevés de déficience auditive dans le cadre de la MCF sont expliqués par les malformations de l'oreille notamment du côté homolatéral à l'atteint (Cf 6.1.2. Les conséquences sur les oreilles et le système auditif).

Les surdités de transmission, de perception et mixte induites par les anomalies structurelles de l'oreille se caractérisent par différents degrés de perte auditive : surdité légère (perte auditive de 20 à 39 dB) ; surdité moyenne (perte auditive de 40 à 69 dB) ; surdité sévère (perte auditive de 70 à 89 dB) ; surdité profonde (perte auditive à plus de 90 dB) (Lasak et al., 2014).

Une mauvaise perception auditive nuit au développement cognitivo-linguistique de l'enfant, à sa réussite scolaire et à ses interactions sociales (Tonn & Grundfast, 2014). Une prise en charge précoce et adaptée est primordiale.

1. 4. 1. Prise en charge

Un dépistage auditif par Oto-Emissions Acoustiques (OEA) et Potentiels évoqués auditifs (PEA) permettent de vérifier l'audition du bébé peu de temps après sa naissance. Pour compléter les PEA une audiométrie subjective classique peut être proposée. En cas de pathologie malformative telle que la MCF, un suivi auditif régulier tout au long de la croissance est préconisé.

Dans le cadre d'un diagnostic de surdité, une intervention précoce est préconisée afin d'appareiller le nourrisson et assurer un développement propice. Cependant, les particularités anatomiques auriculaires demandent d'étudier au cas par cas les indications pour permettre l'appareillage. Ces traitements doivent être discutés avec le chirurgien au regard des possibles futures interventions (reconstructions de l'oreille en cas de microtie, chirurgies mandibulaires, etc.) (Picard et al., 2021).

L'appareillage de l'aplasie de l'oreille s'appuie essentiellement sur la conduction osseuse à l'aide de bandeau ou de serre-tête. Dans le cadre de la MCF, si l'oreille externe le permet, un appareillage est également possible en conduction aérienne en contour d'oreille ou en intra conque.

Lors de la croissance de l'enfant la psychomotricité, la communication et le fonctionnement cognitif peuvent être évalués. Ces évaluations demandent l'intervention de différents professionnels : psychomotricien, neuropsychologue, orthophoniste, kinésithérapeute... (MALO, 2021).

1. 4. 2. Rôle de l'orthophonie

Le suivi orthophonique d'un enfant présentant une surdité comprend notamment l'appréciation de ses capacités de communication globale (compétences sociales et échange social) et ses capacités de communication orale (lexique, syntaxe, articulation, parole, langage, en versants expressif et réceptif) (MALO, 2021).

L'orthophoniste peut proposer de mettre en place des outils de Communication Alternative et Augmentée (CAA) tels que la langue des signes, le programme Makaton, les gestes Borel-Maisonny, une synthèse vocale, le PECS (Communication par Echanges d'Images) ... Ces derniers apportent aux enfants peu intelligibles un appui pour mieux se faire comprendre et offrent aux enfants sans langage un support pour communiquer avec l'Autre (Suc-Mella, 2019).

1. 5. Les anomalies oculaires et leur prise en charge

Les diverses anomalies oculaires (cf 1.6.4. Les autres conséquences craniofaciales) entraînent une baisse d'acuité visuelle et certaines difficultés telles qu'un excès de fermeture palpébrale observé en présence d'un ptosis (Renkema, 2020).

1. 5. 1. Prise en charge

Afin de favoriser le bon fonctionnement de la capacité visuelle de l'enfant, un dépistage doit être réalisé précocement et un suivi doit être mis en place de façon régulière. Il est important qu'un ophtalmologue et un orthoptiste réalisent un examen oculaire lors du développement de la vision chez l'enfant, avant 3 ans notamment.

Diverses prises en charge pourront être proposées selon l'atteinte oculaire. Des lunettes avec verres correcteurs peuvent être prescrites pour corriger les erreurs de réfraction. Une chirurgie peut être nécessaire pour corriger les malformations oculaires ou des malformations des voies lacrymales. (MAFACE & TETECOU, 2021 ; Renkema, 2020)

1. 5. 2. Rôle de l'orthophonie

La vision soutient le développement langagier oral et écrit. Ainsi, l'accompagnement orthophonique des enfants présentant une déficience visuelle est essentiel. Elle permet de guider les parents, favoriser la stimulation et soutenir la communication écrite.

La guidance parentale fait partie intégrante du travail orthophonique. Pour des suivis où le patient présente une difficulté visuelle, l'orthophoniste collabore avec les parents en les conseillant sur le renforcement des stimulations sensorielles (auditives et tactiles notamment), en les encourageant à utiliser la verbalisation (sur les actions de l'enfant, sur les sons entendus, sur les actions de la vie quotidienne, sur les émotions, sur les objets, etc.), en les orientant sur le choix des jeux à proposer à l'enfants (jouets sonores et/ou lumineux, jeux de motricité fine, jeux d'attention auditive, etc.) et en les accompagnant lors de l'alimentation (cf 1.2 Les troubles d'alimentation et leur prise en charge, Rôle de l'orthophonie).

La prise en charge des enfants présentant une déficience visuelle s'articule également autour de la verbalisation et de l'utilisation multimodale de la sensorialité. L'orthophoniste s'appuie particulièrement sur l'imitation, les tours de rôle, les praxies, la perception tactile et auditive ainsi que sur un travail lexical et de représentation sémantique. Le travail de l'écrit est réalisé autour d'un bain de langage écrit, de stratégies visuelles, d'adaptation motrice (exercices

oculo-moteurs, utilisation d'un ordinateur, travail de discrimination fine tactile pour le recours au braille, etc.) (Quelques pistes pour les séances..., 2016).

1. 6. Les anomalies dentaires et leur prise en charge

Les différentes déviations morphologiques dentaires (cf 6.1.1 Les conséquences sur les mâchoires) peuvent altérer la santé buccodentaire, engendrer des difficultés pour l'alimentation, la succion et la mastication, causer des troubles articulaires pouvant limiter l'intelligibilité et entraîner une déglutition primaire.

Les troubles fonctionnels accentuent les déformations anatomiques, il y a donc un effet de cercle vicieux. En effet, la déglutition primaire causée par les anomalies anatomiques aggrave les déformations alvéolodentaires, le déficit masticatoire engendré par diverses causes morphologiques accroît les troubles occlusaux.

1. 6. 1. Prise en charge

La prise en charge des soins dentaires repose sur un suivi régulier multidisciplinaire et une bonne hygiène bucco-dentaire. Une guidance parentale peut être établie dès l'apparition des dents afin de transmettre diverses recommandations : prévenir les risques carieux, de la tétine (après 2 ans) et de la succion du pouce, instructions sur le brossage des dents et sur la nécessité des dentifrices au fluor, orientation dès 3 ou 4 ans vers un chirurgien-dentiste pour une information plus précise sur la protection des dents et orientation vers un orthodontiste.

Afin d'établir un calendrier de traitement en fonction de l'évolution de la croissance et des malformations dentaires, des clichés dentaires tels qu'un orthopantomogramme (panoramique dentaire), une téléradiographie du crâne et un cone-beam sont indiqués (Picard et al., 2021).

Aussi, différents traitements d'orthopédie dento-faciale sont recommandés en fonction de l'atteinte du patient :

- Une endomaxillie (palais trop étroit) suggère l'utilisation d'une technique d'élargissement du maxillaire par disjoncteur ou par quadhélix à partir de 4-5 ans.
- Une latéro/rétromandibulie unilatérale suggère une stimulation asymétrique de la croissance mandibulaire.
- Dans le cas d'une bécane et d'une déglutition primaire, la prise en charge orthodontique s'appuie sur la mise en place d'appareillage tel qu'une cage à langue ou un écran lingual associé à un accompagnement orthophonique ou kinésithérapeutique.

- Un traitement multiattache est proposé à l'adolescence pour corriger les troubles de l'alignement, de niveau et de rotation dentaire, ainsi que pour préparer une possible intervention à visée orthognathique (alignement des mâchoires)

1. 6. 2. Rôle de l'orthophonie

Dans un contexte malformatif, l'accompagnement orthophonique s'adapte à la sévérité et aux spécificités des différentes atteintes dentaires et morphologiques de l'enfant. Cet accompagnement est interdépendant et complémentaire aux traitements des anomalies orthodontiques et aux gestes chirurgicaux.

La prise en charge orthophonique des troubles d'orthopédie dentofaciale recommande aux parents l'arrêt des parafunctions de l'enfant telles que la succion du pouce ou de la tétine qui nuisent au développement des fonctions et des structures oro-faciales.

Les axes thérapeutiques sont centrés sur la réhabilitation des fonctions oro-myo-faciales, ils se rapprochent notamment de la prise en charge orthophonique des difficultés respiratoires (cf 1.1. Les difficultés respiratoires et leur prise en charge, Rôle de l'orthophonie). Comme vu précédemment, la rééducation repose sur la fonction manducatrice (instauration d'une bonne position linguale au repos et déglutition primaire rééduquée ; travail de la mastication par stimulation musculaire), la fonction respiratoire (occlusion buccale recherchée pour l'établissement de la ventilation nasale exclusive, apprentissage du mouchage), et la fonction posturale (conscience, tonification et automatisation de la posture cervico-céphalique). De plus, les fonctions phonatoires et articulatoires à l'aide de praxies linguales et jugales et d'exercices phonémiques seront travaillées. (Gatignol & Chapuis, 2021 ; Giraud, 2020)

1. 7. **Les anomalies vertébrales et leur prise en charge**

Les malformations vertébrales peuvent provoquer des torticolis, des douleurs dorsales et cervicales et limiter les mouvements du cou et du dos (Renkema, 2020).

Exceptionnellement, une instabilité de la colonne vertébrale peut venir comprimer la moelle épinière et/ou l'artère vertébrale entraînant alors des troubles neurologiques (MAFACE & TETECOU, 2021).

1. 7. 1. Prise en charge

Les patients présentant une MCF qui développent des symptômes physiques (douleurs cervicales, torticolis, etc.) ou neurologiques (paresthésie, engourdissement, faiblesse) doivent être adressés à un neurologue ou un chirurgien orthopédiste rapidement (Renkema, 2020).

Un examen précoce de la colonne vertébrale est recommandé de façon à détecter les anomalies telle que la scoliose et prévenir les risques associés comme les lésions de la moelle épinière. Pour cela, une inspection de la symétrie des épaules, des omoplates et des hanches et un bilan radiologique (imagerie par résonance magnétique, tomodensitométrie et angiographie) sont préconisés. Afin de parfaire l'accompagnement du patient, une approche multidisciplinaire est mise en place. La sévérité et l'atteinte des anomalies vertébrales orientera, ou non, la prise en charge vers la chirurgie, la neurologie, la kinésithérapie ou l'orthopédie (mise en place d'orthèse) (Picard et al., 2021).

1. 8. Les difficultés psychosociales et leur prise en charge

1. 8. 1. Le regard de l'Autre

L'entrée à l'école est une étape importante pour un enfant, d'autant plus lorsqu'il est porteur de MCF. C'est le premier environnement où l'enfant devra exposer sa différence à un groupe social composé de ses pairs. Cette situation peut faire naître de nombreuses angoisses notamment chez les parents qui appréhendent la réaction des autres enfants. A partir de 4-5 ans l'enfant se questionne sur la différence entre les autres et soi-même, et peut ainsi recevoir de la part des autres enfants des moqueries ou des questions sur cette différence visible. De plus, un handicap physique peut affecter les relations sociales de différentes manières. Dans le cas de la MCF, l'enfant rencontre de nombreuses difficultés fonctionnelles et physiques qui peuvent interférer dans ses liens aux autres (appareil auditif et troubles de l'audition, troubles articulaires...). Une consultation psychologique pour accompagner l'enfant et ses parents dans leurs réflexions peut être recommandée (Fitzgerald, 2013; Gavelle, 2016; Picard et al., 2021; Renkema, 2020).

Les enfants et adolescents porteurs de MCF sont fréquemment sujets aux moqueries. On recense de 30 à 100% les personnes atteintes de microties moquées dès la petite enfance (Johns et al., 2015, 2017). Ces attaques personnelles engendrent un risque accru de dépression, d'agressivité et de difficultés sociales chez les personnes atteintes de microtie (Jiamei et al., 2008).

1. 8. 2. L'accompagnement parental

L'accompagnement psychologique des parents d'enfants atteints de MCF commence dès l'annonce diagnostique (anténatale, natale ou postnatale). En effet, celle-ci peut être vécue comme traumatique. L'aide psychologique a pour objectif de soutenir la parentalité, d'observer les interactions entre le nouveau-né et ses parents et d'offrir une écoute professionnelle aux parents dans cette étape cruciale.

Le psychologue a pour rôle d'informer, tout au long du parcours psychologique, sur les structures de prévention et de soutien à la parentalité comme les Protection Maternelle et Infantile (PMI) et les associations (l'association Coline apporte une aide morale et financière aux familles de personnes atteintes de MCF) et les groupes de soutien (MAFACE & TETECOU, 2021; Séguret & Mitanchez, 2005).

1. 8. 3. La prise en charge psychologique

La prise en charge de l'enfant atteint de MCF est fortement recommandée au regard des différents événements de sa vie (interventions chirurgicales, moqueries, handicap physique...).

Le psychologue ou le psychiatre accueille le patient en entretiens individuels et/ou en groupe de patients. Il assiste et participe à des réunions pluridisciplinaires. Sa présence permet de dépister et de prévenir les atteintes psychologiques que peut rencontrer l'enfant et/ou sa famille lors du parcours médical.

Les professionnels qui accompagnent l'enfant et son entourage sont essentiels dans le repérage des détresses psychologiques des parents, du nourrisson, de l'enfant ou de l'adolescent, et dans l'orientation vers une prise en charge spécialisée auprès d'un psychologue. (Gavelle, 2016 ; MAFACE & TETECOU, 2021 ; Renkema, 2020)

1. 8. 4. Consultation psychologique pré et post-chirurgie

L'accompagnement psychologique est primordial avant et après une opération chirurgicale.

Avant la chirurgie, le psychologue évalue la demande et les attentes de l'enfant face à cette intervention, il s'assure de son consentement et écoute les angoisses éventuelles concernant l'anesthésie, le changement morphologique, les soins post-opératoires, etc.

Après la chirurgie, le psychologue accueille l'état émotionnel du patient et de son entourage suite à la procédure chirurgicale et aux résultats esthétiques.

Le psychologue guide le patient et l'entourage tout au long du parcours médical sur les processus de guérison et sur son regard face à son image corporelle qui va évoluer. (Demeule, 2017 ; MAFACE & TETECOU, 2021 ; Renkema, 2020)

2. Les chirurgies de reconstruction

Le choix du plan de soin est discuté en équipe pluridisciplinaire, avec le patient et avec son entourage (Tableau II). L'avis de l'enfant prime toujours à partir du moment où sa maturité

permet de prendre position et d'exprimer son opinion. Pour toute décision médicale, des informations claires sur les avantages et les risques de la chirurgie sont apportées.

2. 1. Chronologie des traitements chirurgicaux

Tableau II : Tableau présentant la chronologie des traitements chirurgicaux d'après Cousley & Calvert (1997).

Avant 6 ans	- Correction des tissus mous : enchondrome préauriculaire, fente labiale et/ou palatine, macrostomies, greffe de nerf si présence d'une paralysie faciale (cf 2.2. Les tissus mous), comblement par lipomodelage. - Chirurgie orbito-palpébrale si atteinte sévère - Correction osseuse : ostéotomie orbitaire si dystopie sévère. - Distraction osseuse pour allonger la mandibule dans les cas graves qui entravent la respiration dans certains centres.
Entre 6 et 12 ans : denture mixte	- Tissus mous : reconstruction des pavillons malformés à l'aide de greffe autogène ou de biomatériau, ou d'une épithèse. Paralysie faciale : greffes composites de nerfs et de muscles en cas de paralysie sévère. - Comblement des zones déprimées par lipomodelage. - Appareil auditif : reconstruction de l'oreille moyenne et du conduit auditif. - Correction de l'hypoplasie mandibulaire par greffes chondrocostale (reconstruction de l'angle mandibulaire, du condyle et l'ATM si grade de Prusansky à IIB ou III), et/ou par distraction mandibulaire (cf 2.4. La mandibule et le maxillaire) selon les centres. - Symétrisation du menton par génioplastie osseuse.
Adolescence et âge adulte : denture définitive	- Chirurgie orthognathique pour restaurer une meilleure occlusion dentaire et l'esthétique du visage : rhinoseptoplastie, augmentation osseuse si nécessaire. - Augmentation des tissus mous pour corriger toute asymétrie persistante après reconstruction osseuse (cf 2.2. Les tissus mous) - Correction définitive de la morphologie, de la position et des défauts secondaires de l'auricule.

2. 2. Les tissus mous

Les défauts de tissus mous accentuent l'asymétrie faciale. Pour corriger la forme du visage différentes chirurgies sont réalisables, la sévérité de l'atteinte des tissus mous et l'âge du patient permettent d'orienter le type de procédure chirurgicale. Les techniques de reconstruction des tissus mous sont, d'après Guichard & Arnaud (2001) et Yates & Markiewicz (2022) :

- La greffe de tissus adipeux (ou lipomodelage) est le premier traitement à proposer, en particulier chez les patients présentant une atteinte légère. Elle consiste à prélever de la graisse du patient pour la greffer dans la zone cible. Sa simplicité et son innocuité (acte peu invasif) font d'elle la procédure la plus utilisée.
- Les implants alloplastiques sont utilisés pour reconstituer l'angle mandibulaire. Ils doivent être posés lorsque le squelette est mature, c'est-à-dire après 18 ans
- La technique du lambeau micro-anastomosé repose sur le déplacement d'une masse de tissu (peau isolée, peau et muscle, muscle isolé, etc.) avec son pédicule nourricier sectionné au préalable, et le branchement du pédicule sur le site receveur. Il permet de compenser une perte tissulaire. Dans le cadre de la MCF il est déconseillé de le proposer avant la reconstruction auriculaire voire avant la maturité squelettique.

La paralysie faciale peut faire l'objet d'interventions telles qu'une substitution des muscles parétiques par un transfert musculaire ou une réinnervation du muscle facial par transfert nerveux (Cf 2.5. Le nerf facial) (Yates & Markiewicz, 2022).

La fente labiale et/ou palatine peut être corrigée chirurgicalement en fermant les parties ouvertes (lèvres, narine, voile du palais, palais osseux, gencive, os alvéolaire). Une greffe osseuse est également possible (Talmant et al., 2002).

2. 3. La microtie

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) créé par MALO & TETECOU (2021) sur l'aplasie de l'oreille recense trois techniques de reconstruction de pavillon : la reconstruction par cartilage costal, la reconstruction par polyéthylène poreux et l'épithèse de pavillon. Une technique de bioingénierie du cartilage auriculaire est également utilisée en clinique. Pour les déformations mineures, un traitement néonatal par conformation externe peut être proposé (Vincent et al., 2019).

La reconstruction par cartilage costal consiste à « sculpter une maquette de cartilage costal autologue qui reproduit les reliefs d'une oreille et recouvrir cette maquette de peau en utilisant les reliquats cutanés » à partir de l'âge de 7-8 ans d'après Firmin (2001).

L'implant en polyéthylène poreux recrée un pavillon auriculaire (les noms commerciaux de l'implant, retrouvés en littérature, sont Medpor™ ou Omnipore™) (Juilland & Pasche, 2012). Il peut être mis en place dès 5 à 6 ans (Picard et al., 2021).

L'épithèse de pavillon est une prothèse amovible de l'oreille. Elle peut être proposée dès la scolarisation et n'empêche pas une reconstruction chirurgicale secondaire (Juilland & Pasche, 2012; Yates & Markiewicz, 2022).

Le traitement par conformation externe est une méthode non chirurgicale permettant de corriger les déformations (non les malformations) de l'oreille externe avant la 6^{ème} semaine de vie de l'enfant. Cette technique utilise une prothèse, appelée conformateur, qui exerce une pression sur l'oreille afin de corriger cette déformation (Vincent et al., 2019).

2. 4. La mandibule et le maxillaire

L'âge du patient, la sévérité de l'hypoplasie mandibulaire, le risque de complications ainsi que les conséquences fonctionnelles de la malformation sont les critères principaux sur lesquels l'équipe chirurgicale va s'appuyer pour choisir quelle chirurgie proposer au patient (Picard et al., 2021).

2. 4. 1. La Distraction Ostéogénique Mandibulaire (DOM)

La DOM est une technique visant à allonger ou créer de l'os. Une chirurgie par DOM peut être proposée aux enfants de plus de 6 ans présentant une hypoplasie légère ou modérée (grade de Pruzansky I, IIa et IIb) et/ou un trouble de l'occlusion (Renkema, 2020).

Cette chirurgie vise à réduire le déficit osseux et à expandre simultanément les muscles et les tissus mous environnants (Brandstetter & Patel, 2016). Elle permet ainsi de réduire l'asymétrie faciale et d'agrandir l'oropharynx, le nasopharynx et les voies respiratoires réduisant alors les efforts respiratoires (Picard et al., 2021).

2. 4. 2. La greffe costochondrale

Dans le cadre de la MCF, la reconstruction mandibulaire par greffon osseux est indiquée chez les enfants où l'hypoplasie mandibulaire est sévère (grade Pruzansky IIb et III). Elle permet de corriger l'asymétrie faciale (Renkema, 2020) dès 3 ans. L'apport de cartilage costal permet d'augmenter le potentiel de croissance mandibulaire.

2. 4. 3. La chirurgie orthognathique

La chirurgie orthognathique vise à rétablir un alignement esthétique et fonctionnel des mâchoires et des dents (Picard et al., 2021). La génioplastie (chirurgie du menton osseux) est pratiquée dès l'âge de 10 ans en même temps que la greffe chondro-costale. Les chirurgies plus lourdes sont pratiquées à la maturité du squelette (16-18 ans).

2. 5. Le nerf facial

L'indication et le choix du traitement chirurgical du nerf facial reposent surtout sur les problèmes fonctionnels rencontrés par le patient : lagophtalmie (occlusion incomplète des paupières), incontinence labiale, trouble de l'articulation, asymétrie des mimiques faciales et du sourire (Reddy & Redett, 2015).

2. 5. 1. L'œil

La paralysie faciale peut être la cause d'une lagophtalmie. Afin d'éviter de causer davantage de difficultés ophtalmologiques, d'améliorer la vision et l'esthétique et de prévenir l'érosion cornéenne il est important d'établir un plan de soin. Celui-ci peut être réalisé chirurgicalement à l'aide d'un implant (poids en or) ou de toxine botulique (pour paralyser le muscle releveur de la paupière supérieure) (Renkema, 2020).

2. 5. 2. Les lèvres

Une asymétrie de la lèvre inférieure peut être causée par une paralysie faciale. Pour rétablir une symétrie, une myoplastie ou des injections de toxine botulique dans le muscle abaisseur non atteint de la lèvre inférieure peuvent être suggérées au patient (Renkema, 2020).

2. 5. 3. Le sourire

Afin de restaurer l'expressivité faciale et la spontanéité du sourire des patients présentant une MCF unilatérale, une greffe nerveuse transfaciale est recommandée (elle reconnecte la branche du côté pathologique aux branches du côté sain du nerf facial). D'autres techniques peuvent être utilisées : une myoplastie du muscle temporal ou un transfert du muscle gracile (Pasche, 2011).

L'EDUCATION THERAPEUTIQUE DU PATIENT ET DE LA FAMILLE

1. Définition et objectif

D'après l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS ; 1998) l'éducation thérapeutique du patient (ETP) est un processus visant à « aider les patients à acquérir ou à maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leurs vies avec une maladie chronique. [...] Elle concerne la vie quotidienne et l'environnement psychosocial du patient, et elle implique autant que possible les familles, les proches et les amis du patient. ». Il s'agit, de ce fait, d'une démarche centrée sur le patient qui fait intégralement partie du parcours de soins.

L'éducation thérapeutique contribue à assurer une meilleure qualité de vie au patient et à son entourage, à allonger la durée de vie du patient, à améliorer la qualité des soins, à réduire les frais engendrés par les soins et à se sentir acteur dans son parcours médical.

Ce sont les professionnels de santé qui diffusent de l'information aux patients et aux familles pour qu'ils développent des « compétences » notamment d'auto-soins, de sécurité, d'adaptation et des compétences psychosociales. Les informations peuvent concerner les conséquences fonctionnelles et physiques de la pathologie, l'évolution de la maladie, les traitements possibles, les techniques de soins, etc. (OMS, 1998 ; Simon et al., 2020)

2. La place des familles

Selon l'OMS (1998) il est essentiel de « renforcer le rôle des familles de patients dans les soins de longue durée. Une éducation thérapeutique de qualité doit mettre en évidence les rôles de soutien éducatif et psychologique des familles et d'autres proches des patients nécessitant des soins de longue durée. Il est essentiel pour le bien-être durable des patients que les membres de leur famille comprennent leurs difficultés et réalisent que leur aide peut avoir pour le patient une valeur considérable. »

Par conséquent, l'éducation thérapeutique ne s'adresse pas exclusivement au patient malade, mais recherche aussi l'implication de l'entourage dans leur rôle d'aidant.

L'éducation thérapeutique permet aux parents d'enfant porteur de MCF d'être en mesure de repérer les éventuels signes d'alerte des difficultés de leur enfant, d'appréhender et de comprendre les atteintes de leur enfant, de connaître les différents accompagnements et traitements mis en place et de se sentir acteur dans le parcours de soin de leur enfant.

3. Techniques et outils utilisés

La Haute Autorité de Santé (HAS) recense différents outils et techniques utilisés pour réaliser l'éducation thérapeutique. En effet, on retrouve des techniques de communication centrées sur le patient telles que l'écoute active et l'entretien motivationnel. Des techniques pédagogiques comme des travaux pratiques, des ateliers, des témoignages, etc. peuvent être mises en place. Enfin, d'autres outils sont réalisables : affiches, brochures, vidéos, schéma, etc.

4. L'éducation thérapeutique en orthophonie

L'un des préceptes de l'exercice orthophonique repose sur l'accompagnement des patients et de leur entourage face aux difficultés quotidiennes liées à la pathologie. Les professionnels ont ainsi développé des outils pédagogiques et d'auto-soin complémentaires à la rééducation

orthophonique et qui permettent un travail coopératif entre le patient et/ou l'entourage et le professionnel. Parmi ces outils on retrouve les groupes à visée éducative, les mises en situation, l'éducation des aidants, l'accompagnement parental, etc.

L'ETP propose « une approche complémentaire et doit être positionnée dans une étape chronologique distincte de la rééducation orthophonique habituelle. Cependant elle offre un cadre pédagogique et logistique tout à fait spécifique à l'accompagnement des patients présentant une maladie ou une pathologie chronique, en axant les interventions sur le patient et son entourage, et l'acquisition de compétences d'auto-soins et d'adaptation permettant d'améliorer la qualité de vie de chacun. » (Brin-Henry, 2014).

Ainsi, l'ETP est une démarche cohérente avec celle déjà employée par les orthophonistes jusqu'alors.

5. L'éducation thérapeutique dans le cadre de la Microsomie Craniofaciale

L'inquiétude des parents au regard des difficultés fonctionnelles et des divers traitements chirurgicaux entraînés par les malformations, telles que la MCF, peut être assez élevée (Dufton et al., 2011). L'information orale comme écrite permet : de rassurer les parents, de mieux comprendre la pathologie, les prises en charge possibles ou encore les difficultés pouvant être rencontrées à court et à long terme, ainsi que de les rendre plus autonomes quant aux décisions à prendre pour leur enfant. En effet, l'information est un processus continu et répété qui concerne le diagnostic, le traitement et le suivi de la maladie (Article L1111-2 - Code de la santé publique - 2020).

Au sein du réseau MAFACE dans certains Centres de Maladies Rares, des actions d'ETP sont proposés aux patients et aux familles sous différentes formes (échanges, ateliers, programme...). A l'annonce du diagnostic, l'éducation thérapeutique s'effectue d'abord auprès des parents, du fait du jeune âge de l'enfant, puis auprès de l'enfant lorsque celui-ci est plus grand. Ces actions éducatives sont présentes tout au long de l'accompagnement médical de l'enfant, toutefois des renforcements sont mis en place lors des moments-clés du parcours de soin tels qu'avant et après les interventions chirurgicales. Différents sujets sont abordés : l'intérêt des prises en charge, la chronologie des traitements, l'hygiène bucco-dentaire, les malformations, les changements liés à la chirurgie, etc. L'association ANNA et la filière AnDDi-Rares ont récemment élaboré un programme d'ETP appelé « E...change de regard ». Il traite de l'estime de soi et du regard de l'autre lorsqu'on est porteur de maladie rare (Picard et al., 2021).

PROBLEMATIQUES, OBJECTIFS ET HYPOTHESES

Au regard des travaux théoriques que nous avons étudiés précédemment sur la Microsomie Craniofaciale, sur les accompagnements proposés, sur les diverses interventions chirurgicales et sur l'éducation thérapeutique, nous postulons que la création d'un support d'information sous forme d'onglets sur le site internet du Centre Hospitalo-Universitaire (CHU) de Nantes serait un outil bénéfique à l'éducation thérapeutique des familles d'enfants nés avec une MCF. En effet, malgré la généralisation de l'ETP, les informations sur la MCF destinées aux familles d'enfants atteints de cette pathologie méritent d'être précisées.

Mais, quelles informations les parents d'enfants présentant une MCF nécessitent-ils afin de se sentir acteurs dans le parcours de soin de leur enfant ? Et, comment développer leur sentiment d'être acteur à travers un outil d'information et de prévention ?

Pour répondre à ces problématiques, nous nous fixons les objectifs suivants :

L'objectif principal de ce mémoire est d'améliorer l'accessibilité à une information claire et détaillée aux familles d'enfants porteurs de MCF et pris en charge au CHU de Nantes.

Les objectifs secondaires sont :

- Objectif 1 : Déterminer si l'hypothèse « Les parents ont un besoin d'informations face aux caractéristiques et aux difficultés fonctionnelles de la MCF » est valide.
- Objectif 2 : Déterminer la validité de l'hypothèse selon laquelle les parents auraient besoin d'informations face au parcours de soin de leur enfant (prise en charge thérapeutique médicale et chirurgicale).
- Objectif 3 : Déterminer l'intérêt des parents quant à la création d'un support informatif et préventif, et identifier le format et le contenu attendus.
- Objectif 4 : Déterminer quantitativement et qualitativement les informations transmises par les professionnels de santé aux familles d'enfants porteurs de MCF.
- Objectif 5 : Déterminer le besoin d'informations des orthophonistes sur la MCF.

METHODOLOGIE

1. Elaboration de l'étude

1. 1. Déroulé général de l'étude

Pour réaliser l'évaluation des besoins parentaux en termes d'informations sur la MCF, nous avons procédé à une étude à l'aide de trois questionnaires : le premier à destination des parents d'enfants atteints de MCF, le deuxième à destination des professionnels de santé susceptibles d'accompagner ces enfants et le troisième à destination des orthophonistes. Cet instrument de mesure standardisé nous a permis de créer des questions ciblées afin de recueillir des données standardisées et quantifiables d'une population déterminée (De Singly, 2020).

Ainsi, l'étude se déroule en différentes étapes définies. Nous avons tout d'abord créé les questionnaires pour ensuite les diffuser. Nous avons, par la suite, recueilli et analysé les réponses. Puis, nous avons élaboré les onglets sur le site internet du CHU de Nantes en prenant en compte les informations à inclure selon les résultats obtenus aux questionnaires.

1. 2. Populations cibles de l'étude

Les questionnaires visaient chacun un public différent :

Le premier questionnaire s'adressait aux parents d'enfants porteurs de MCF pris en charge au CHU de Nantes (cf Annexe 4). Notre principale interrogation portait sur la limite d'âge des enfants du public visé. Nous avons finalement inclus tous les parents de personnes atteintes de cette pathologie, quel que soit leur âge. En effet, nous trouvions qu'il était intéressant de recueillir les avis de parents d'enfants maintenant adultes ou adolescents parce qu'ils pourraient, avec le recul, transmettre les informations dont ils auraient aimé disposer à l'époque.

Le deuxième questionnaire s'adressait aux professionnels de santé susceptibles de rencontrer des enfants porteurs de MCF et leur famille (cf Annexe 6). Il était important d'avoir une diversité des métiers afin de savoir quelles informations étaient diffusées en général et quelles informations semblaient importantes à transmettre via le support informatif.

Un troisième questionnaire s'adressait aux orthophonistes (cf Annexe 8) ayant une activité libérale, mixte ou salariée en France.

Toute personne souhaitant ne plus participer à l'étude a été retirée des effectifs. Enfin, les questionnaires incomplets n'ont pas été pris en compte.

1. 3. Elaboration des trois questionnaires

1. 3. 1. Conception des questionnaires

Les questionnaires ont été réalisés via la plateforme sécurisée et conseillée par Nantes Université : Lime Survey. Afin de respecter la protection des données des participants, nous avons paramétré l'anonymat sur l'outil de création des questionnaires.

Pour l'élaboration des questionnaires nous avons tout d'abord fixé les objectifs de chacun d'entre eux. Puis nous avons écrit les questions en veillant à les adapter à chacun des publics ciblés. Il était nécessaire de prendre le temps de préparer au mieux ces questionnaires puisqu'ils déterminaient l'élaboration des onglets informatifs.

Pour cela, nous avons choisi d'inclure des questions ouvertes, fermées et mixtes (De Singly, 2020) :

Les questions ouvertes (QO) se présentaient sous forme de libre expression, le participant pouvait alors exprimer son avis personnel directement avec ses propres mots. Ce type de question offre des résultats qualitatifs. Nous avons choisi de limiter le nombre de questions ouvertes afin de ne pas augmenter la durée de passation.

Les questions fermées (QF) se présentaient sous forme de réponses à choix unique ou à choix multiple. Les participants devaient alors cocher une ou plusieurs réponses déjà rédigées. Ce type de questions permet de répondre plus rapidement au questionnaire et facilite le traitement quantitatif et chiffré des réponses obtenues.

Les questions mixtes (QM) se présentaient de la même manière que les réponses des questions fermées auxquelles était rajoutée un choix « Autre, précisez : » où le participant pouvait répondre librement (Bréchon, 2011). Cet item permet d'obtenir des éléments ne figurant pas dans les choix proposés.

Les trois questionnaires étaient composés de questions à choix unique (CU) ou à choix multiple (CM). Toutes les questions étaient obligatoires, sauf la dernière de chaque questionnaire « Remarques ». Certaines questions étaient soumises à des conditions, c'est-à-dire qu'elles étaient présentes ou absentes en fonction de la réponse à une précédente question.

Nous souhaitons des questionnaires rapides pour que la durée estimée ne repousse pas le public. Ainsi, la passation des questionnaires était évaluée à 10 minutes pour celui à destination des parents, à 5 minutes pour celui à destination des professionnels de santé et à 3 minutes pour celui à destination des orthophonistes.

Les 3 questionnaires étaient introduits par une note personnalisée précisant l'objectif du questionnaire au sein du mémoire et la confidentialité des réponses.

Pour composer les différents questionnaires nous nous sommes référés aux renseignements fournis par les articles scientifiques traitant des caractéristiques de la MCF, des conséquences fonctionnelles engendrées et du parcours de soin de l'enfant et de son parent.

1. 3. 2. Questionnaire à destination des parents

Objectif

Voici les objectifs établis pour élaborer ce questionnaire :

- Se renseigner sur l'enfant et son parcours de soin d'un point de vue parental,
- Evaluer le niveau d'information reçue et comprise par les parents,
- Mesurer le besoin d'information éprouvé par les parents,
- Recevoir les attentes parentales concernant les informations à diffuser,
- Déterminer la pertinence et la forme du support informatif

Structure et contenu

Ce questionnaire était composé de 30 questions dont 11 questions mixtes, 3 questions ouvertes et 16 questions fermées. Nous avons choisi de regrouper les questions en 6 groupements thématiques : les renseignements généraux, la prise en charge, le niveau d'informations, le besoin d'informations, l'intérêt d'un livret d'informations, les remarques.

Voici un tableau récapitulatif du questionnaire selon les groupements thématiques et l'objet des questions (Tableau III) :

Tableau III : Groupement et objet des questions au sein du questionnaire à destination des parents

Groupements thématiques	Objet des questions	Type de question
Renseignements généraux	Année de naissance de l'enfant Syndrome associé Précision	QM CU QF CU QO
La prise en charge	Diagnostic Age de l'enfant lors du diagnostic Nom utilisé pour qualifier la pathologie Professionnel introduisant ce terme Qualité de la prise en charge Sentiment d'être acteur	QF CU QF CU QM CM QM CU QF CU QF CU
Le niveau d'informations	Compréhension de la pathologie lors du diagnostic Compréhension des conséquences de la pathologie	QF CU QM CM

	Compréhension du suivi médical Transmission d'informations écrites	QF CM QM CM
Le besoin d'informations	Estimation du niveau d'informations reçues Estimation de la quantité et de la temporalité d'informations Besoin d'informations supplémentaires Recherche d'informations supplémentaires Estimation du niveau d'informations chirurgicales Sujets avec besoins d'informations Sujets avec suffisamment d'informations Compréhension de l'utilité des suivis Niveau d'informations sur le langage Temporalité des d'informations Niveau d'information global Sujet avec besoin d'informations	QF CU QM CM QF CU QM CM QF CU QM CM QF CM QF CM QF CU QF CU QF CU QM CM
L'intérêt d'un livret d'information	Avis Précision avis défavorable Supports adaptés Sujets abordés	QF CU QO QM CM QM CM
Remarques	Ajout de remarques	QO

Choix et mode de diffusion

Pour la diffusion, nous avons envoyé le lien du questionnaire par mail aux parents d'enfants nés avec une MCF et suivi au CHU de Nantes. Les parents de patients pour lesquels nous ne disposions pas d'adresse électronique ont été contactés par téléphone, ils fournissaient, s'ils l'acceptaient, leur adresse e-mail. Le courriel que nous avons envoyé présentait le projet et l'intérêt de répondre au questionnaire auquel était ajouté le lien pour accéder au questionnaire. Une lettre stipulant l'anonymat du questionnaire et le droit à la rétractation de participation a également été jointe (cf Annexe 5). Un mail de relance a également été envoyé deux mois après l'envoi du mail initial.

1. 3. 3. Questionnaire à destination des professionnels de santé

Objectif

Voici les objectifs établis pour élaborer ce questionnaire :

- Se renseigner sur les informations transmises par les professionnels de santé au CHU de Nantes et au sein du réseau MAFACE aux parents d'enfants porteurs de MCF,
- Evaluer le niveau d'information concernant la MCF,
- Evaluer la forme et le contenu du support informatif d'après les professionnels.

Structure et contenu

Ce questionnaire était composé de 12 questions dont 7 questions mixtes, 1 question ouverte et 4 questions fermées. Le nombre de question a été volontairement restreint, nous souhaitions favoriser une passation rapide pour motiver les professionnels à participer.

Voici les groupements thématiques que nous avons établis pour regrouper les questions : les renseignements généraux, la prise en soin et le niveau d'information, l'intérêt d'un support informatif, les remarques.

Voici un tableau récapitulatif des questions selon leur groupement thématique et leur objet (Tableau IV) :

Tableau IV : Groupement et objet des questions au sein du questionnaire à destination des professionnels de santé.

Groupements thématiques	Objet des questions	Type de question
Renseignements généraux	Profession exercée	QM CU
La prise en soin et le niveau d'informations	Prise en charge enfant MCF Temporalité dans le parcours de soin Fréquence consultation Informations développées à la 1 ^{ère} consultation Estimation niveau connaissance sur MCF	QF CU QM CM QM CU QM CM QF CU
Intérêt d'un support informatif	Transmission support informatif Type de support transmis Disponibilité du support informatif Intérêt livret informatif Sujets pertinents à inclure	QF CU QM CM QM CU QF CU QM CM
Remarques		QO

Choix et mode de diffusion

Nous avons choisi de diffuser le questionnaire de manière électronique par courriel. Nous avons tout d'abord ciblé les professionnels du CHU de Nantes susceptibles de rencontrer des familles où un enfant est porteur de MCF, puis nous avons contacté la chargée de mission de coordination des Centres de Compétences Maladies Rares (CCMR) et des Centres Référence Maladies Rares (CRMR) du réseau MAFACE pour qu'elle transmette par mail le lien du questionnaire aux différents professionnels des CRMR et des CCMR en France.

Une lettre de présentation du projet et stipulant l'anonymat du questionnaire et le droit à la rétractation de participation a également été jointe (cf Annexe 7).

1. 3. 4. Questionnaire à destination des orthophonistes

Nous avons vu précédemment que l'accompagnement orthophonique est souvent recommandé chez les enfants présentant les malformations faciales de la MCF. Nous avons ainsi souhaité diffuser un questionnaire aux orthophonistes afin de mettre en lien le niveau et le besoin d'information des parents d'enfants nés avec une MCF avec le niveau d'information des orthophonistes à l'égard de la pathologie.

Objectif

Voici les objectifs établis pour élaborer ce questionnaire :

- Se renseigner sur l'accompagnement orthophonique des enfants porteurs de MCF
- Evaluer le niveau d'informations des orthophonistes concernant la MCF,
- Evaluer le besoin d'informations des orthophonistes.

Structure et contenu

Ce questionnaire était composé de 12 questions dont 1 question mixte, 1 question ouverte et 10 questions fermées. Nous avons choisi de favoriser un nombre de questions restreint et de mettre une majorité de questions fermées pour faciliter la passation et encourager la participation. Voici les groupements thématiques que nous avons établis pour regrouper les questions : les renseignements généraux, la prise en soin, le niveau et le besoin d'information, les remarques.

Voici un tableau récapitulatif des questions selon leur groupement thématique et leur objet Tableau 4 : Groupement et objet des questions au sein du questionnaire à destination des orthophonistes (Tableau V) :

Tableau V : Groupement et objet des questions au sein du questionnaire à destination des orthophonistes.

Groupements thématiques	Objet des questions	Type de question
Renseignements généraux	Ancienneté dans la profession	QF CU
	Type d'activité professionnelle	QF CU
La prise en soin	Prise en charge de patient porteur de MCF	QF CU
	Troubles du patient	QM CM
	Besoin d'information pour la prise en charge	QF CU
	Niveau d'informations des parents	QF CU
	Niveau d'informations du patient adulte	QF CU
Le niveau et le besoin d'informations	Incidence MCF	QF CU
	Caractéristiques de la MCF	QF CM
	Conséquences fonctionnelles de la MCF	QF CM
	Besoin d'informations	QF CU
Remarques		QO

Choix et mode de diffusion

Pour simplifier les démarches de diffusion et pour toucher le plus grand nombre de professionnels à travers la France, nous avons choisi de diffuser le questionnaire sur deux groupes dédiés aux orthophonistes sur le réseau social Facebook. Un court texte de présentation stipulant l'anonymat du questionnaire introduisait le lien du questionnaire.

2. Elaboration des onglets numériques

2. 1. Objectif

Les onglets numériques ont pour objectif principal d'informer les parents sur la MCF et de renforcer leur sentiment d'autonomisation dans le parcours de soin de leur enfant. Des conseils pratiques applicables au quotidien sont proposés pour renforcer l'implication des parents dans le vécu de la pathologie de l'enfant. De plus, les onglets s'intègrent dans une action de prévention puisqu'ils présentent les différents signes d'alerte des conséquences fonctionnelles entraînées par la MCF compte tenu des repères développementaux établis. Nous souhaitons que ce support réponde au plus près aux besoins des familles et qu'il soit validé par les professionnels de santé rencontrant les parents et les enfants porteurs de MCF.

2. 2. Pertinence

Nous avons tout d'abord cherché à savoir s'il existait un support expliquant aux familles les caractéristiques de la MCF, les conséquences fonctionnelles et les prises en charge recommandées. En effet, rechercher la disponibilité de document sur ce même thème est une étape nécessaire à la mise en œuvre d'un projet (Haute Autorité de Santé, 2008). A ce jour, un tel document n'est pas disponible.

La HAS (2008) indique également qu'un besoin doit justifier la création d'un document informatif. Ici, nous avons mesuré le besoin d'informations à l'aide d'un questionnaire. De plus, le CCMR de Nantes a exprimé le besoin d'un tel support afin de répondre aux questionnements des familles et pour illustrer les propos des professionnels lors du parcours de soin des enfants porteurs de MCF.

2. 3. Public ciblé

Initialement, les onglets numériques se destinent aux parents d'enfants porteurs de MCF et suivis au CHU de Nantes. Toutefois, les informations sont adressées à toutes personnes recherchant des précisions sur la MCF et sur les prises en charge associées. Les onglets peuvent

être un support de dialogue entre le parent et l'enfant, au sein de la fratrie, à l'école ou bien entre les personnes intervenant auprès de l'enfant.

2. 4. Réalisation

Pour réaliser la structure et le contenu des onglets numériques nous nous sommes appuyés sur les connaissances théoriques apportées par la littérature scientifique et sur les besoins des familles en termes d'information sur la MCF que nous avons recueillis à l'aide du questionnaire diffusé au préalable. De plus, nous avons réalisé ce support en nous référant à la méthodologie fournie dans le guide de la HAS (2008).

2. 5. Structure et contenu

Pour que la lecture des onglets et la recherche d'informations soient pratiques et cadrées, nous avons divisé le support en parties et en sous-parties.

Dans un premier temps, nous avons défini la Microsomie Craniofaciale en décrivant les caractéristiques physiques rencontrées, l'étiologie, l'incidence, les dénominations associées et en abordant le caractère non-héréditaire de la pathologie. Il nous semblait important d'introduire une présentation globale de la MCF.

Puis, nous avons présenté les différentes conséquences fonctionnelles à l'aide d'explications des signes d'alerte, d'âges repères de développement, de conseils pour s'adapter au mieux à l'enfant et d'outils pour parents et enfants. Cette partie nous paraissait essentielle pour renforcer la prévention et le sentiment d'autonomisation du parent.

Il était ensuite indispensable de décrire le parcours de soin en présentant les professionnels de santé susceptibles de prendre en charge les enfants atteints de MCF et en précisant le suivi chirurgical.

Nous avons également développé les aides administratives possibles pour l'accompagnement des enfants afin de renseigner les parents quant aux démarches nécessaires à l'Affection Longue Durée (ALD) et aux remboursements des frais de santé.

De plus, nous avons sollicité les familles pour inclure des témoignages.

Une partie dédiée aux outils pour les parents et pour les enfants est également proposée. On y trouve des références à plusieurs livrets jeunesse, des noms d'associations, des sites et des liens pédagogiques pour accompagner les familles.

Pour faciliter la compréhension du lexique utilisé, un glossaire a été élaboré. Il regroupe et définit les sigles, les acronymes et le vocabulaire.

Tout au long des onglets, nous avons employé le « vous » pour nous adresser directement au parent. Cela permet de personnaliser le contenu et d'impliquer davantage le lecteur (Haute Autorité de Santé, 2008). Pour faciliter la compréhension des parents, il nous semblait également important d'adapter le lexique technique utilisé en médecine et d'illustrer les informations par des photographies et/ou des schémas.

Par ailleurs, les photographies utilisées au sein de ce mémoire et au sein des onglets numériques sont anonymisées afin de respecter et protéger l'identité des patients. Celles-ci ont fait l'objet d'un consentement écrit au CHU de Nantes.

2. 6. Diffusion

Les onglets numériques ont été diffusés sur le site internet du CHU de Nantes. Lors de l'annonce diagnostique et tout au long du parcours de soin, la référence du site internet est transmise aux parents. De plus, les onglets numériques sont également disponibles en format papier pour que les professionnels de santé le transmettent lors d'une consultation aux familles n'ayant pas accès à internet.

RESULTATS

Nous présentons dans cette partie nos résultats d'enquêtes les plus pertinents. L'ensemble des résultats est disponible en annexe (cf Annexes 10, 11 et 12).

1. Questionnaire à destination des parents

1. 1. Les participants

Nous avons enregistré 13 réponses analysables sur 21 reçues. Nous n'avons pas pris en compte les participants n'étant pas allés au bout du questionnaire, qui souvent s'arrêtaient à la première question.

1. 2. Renseignements généraux

1. 2. 1. Les années de naissance

Le groupement de questions « Renseignements généraux » révèle que l'échantillon se compose de parents d'enfants nés entre 2000 et 2019, plus précisément entre 2016 et 2019 et entre 2006 et 2012 (cf Tableau 1, Annexe 9).

1. 2. 2. Syndrome associé

Parmi les sujets participants, 69,2 % sont parents d'un enfant présentant un ou plusieurs syndromes associés, 15,4 % ne savent pas si leur enfant présente un syndrome associé à la MHF et 15,4 % déclarent qu'il n'en présente pas (cf Tableau 2, Annexe 9). Le détail des réponses des participants quant aux syndromes associés est : une aplasie de l'oreille, un syndrome de Goldenhar, le syndrome Guion Almeida et des signes cliniques de la MCF (cf Tableau 3, Annexe 9). On observe alors une confusion entre les différentes dénominations de la MCF, les signes cliniques et les syndromes associés.

1. 3. **La prise en charge**

1. 3. 1. L'annonce diagnostique

Age de l'enfant

D'après les répondants, le diagnostic malformatif a été réalisé pour 15,4 % d'enfants avant leur naissance, pour 53,9% à la naissance, pour 23,1 % durant la première année de vie de l'enfant et pour 7,7 % entre les un et trois ans de l'enfant (cf Tableau 4, Annexe 9).

Noms utilisés lors du diagnostic et professionnels introduisant la MCF

Lors du diagnostic, les noms pour qualifier la pathologie malformative ont été : Microsomie Hémifaciale à 23,1 %, Syndrome du premier arc à 7,7 %, Aplasie de l'oreille à 69,2 %, Syndrome de Goldenhar à 38,5 % et syndrome Oto-mandibulaire à 15,4 % ; 7,7 % des parents n'ont reçu aucun nom qualifiant la pathologie de leur enfant. (cf Tableau 5, Annexe 9).

Le terme MHF a été introduit pour 46,2% des participants par un chirurgien (maxillo-facial ou plasticien), pour 23,1% par un ORL, pour 13,4 % par un généticien et pour 7,7% par un gynécologue obstétricien. 7,7% ne savent pas quel professionnel a introduit ce terme (cf Tableau 6, Annexe 9).

1. 3. 2. Qualité de la prise en charge globale

Nous notons que la prise en charge globale de l'enfant est pour 38,5% des participants tout à fait satisfaisante et pour 46,2 % des participants plutôt satisfaisante contre 7,7% plutôt pas satisfaisante et 7,7 % pas du tout satisfaisante (cf Tableau 7, Annexe 9).

1. 3. 3. Sentiment d'être acteur

Nous observons que, respectivement, 15,4 % et 61,5 % des participants se sont sentis tout à fait et plutôt acteurs dans le parcours de soin de leur enfant contre 23,1 % des participants qui ne se sont plutôt pas sentis acteurs (cf Tableau 8, Annexe 9).

1. 4. Le niveau d'information

1. 4. 1. Compréhension du diagnostic et des conséquences fonctionnelles

Nos résultats indiquent que, lors de l'annonce diagnostique, 61,5 % des participants estiment avoir compris ce qu'était la MHF, contre 38,5 % qui estiment ne pas avoir compris. Tous avaient compris que la MHF pouvait entraîner des conséquences esthétiques, et la majorité (> 75 %) estiment avoir compris, lors des premières consultations, que cette malformation pouvait entraîner des conséquences auditives, dentaires et sur la croissance faciale. Les conséquences sur la parole et sur la santé psychologique ont été comprises pour 53,9 % et 38,5 % des participants. 30,1% des participants estiment avoir compris les conséquences alimentaires et visuelles. Aucun participant n'estime avoir compris les conséquences respiratoires pouvant être causées par les malformations de la MHF. Un participant a précisé dans « Autre » que le diagnostic a été posé au CHU de Brest, ce qui n'est pas significatif dans notre enquête (cf Tableau 9, Annexe 9).

1. 4. 2. Compréhension du suivi médical

Parmi les participants, 92,3 % ont compris que le suivi médical était indispensable, 69,2% ont compris qu'il était pluridisciplinaire et 53,9% ont compris que le suivi médical durait jusqu'à la fin de la croissance (cf Tableau 10, Annexe 9).

1. 5. Le besoin d'informations

1. 5. 1. Informations reçues et besoin d'informations complémentaires

Estimation des informations reçues

Les participants sont respectivement 15,4 % et 53,9 % à estimer leur niveau d'information tout à fait satisfaisant et plutôt satisfaisant. Nous observons que 53,9 % des participants considèrent que les informations les ont aidés à accompagner leur enfant. Pour 23,1% le niveau d'informations reçues est « plutôt pas satisfaisant », 46,2 % estiment avoir été inquiétés par les informations. 30,8 % jugent que les informations étaient en quantité insuffisante contre 7,7 % qui estiment la quantité d'informations trop importante. 15,4 % considèrent que les informations ont été données trop tardivement (cf Tableau 12, Annexe 9).

Informations complémentaires

Parmi les 13 participants au questionnaire, six participants soit 46,2 % ont eu recours à des informations complémentaires. Parmi eux, quatre participants (soit 30,8 %) sont allés chercher les informations sur des sites internet francophones, 23,1 % ont cherché les informations sur les réseaux sociaux et/ou auprès du chirurgien de l'enfant, 15,4 % ont eu

recours à des sites internet anglophones, se sont informés auprès d'autres parents et/ou d'associations, enfin 7,7 % ont cherché des informations auprès du médecin traitant de l'enfant (cf Tableaux 13 et 14, Annexe 9).

1. 5. 2. Les informations sur la prise en charge chirurgicale

30,8 % des participants considèrent avoir reçu assez d'informations concernant la prise en charge chirurgicale de leur enfant, alors que 53,9 % estiment ne pas en avoir reçues suffisamment (cf Tableau 15, Annexe 9). Les sujets où davantage d'informations est souhaité par les parents sont notamment : les résultats post-opératoires (46,2%), la chirurgie de la mâchoire (38,5 %), la reconstruction de l'oreille (30,8 %), la simulation des résultats de la chirurgie (23,1 %), le comblement de la partie creuse du visage (15,4 %) (cf Tableau 16, Annexe 9).

1. 5. 3. Les informations sur les conséquences fonctionnelles et les suivis

Les informations à propos des conséquences fonctionnelles

Les participants estiment avoir reçu suffisamment d'information sur l'audition (38,5% des participants), sur la croissance faciale (38,5 % des participants), sur l'oralité (30,8 % des participants) et sur l'alimentation (15,4 % des participants). En revanche, 30,8 % d'entre eux considèrent ne pas avoir reçu suffisamment d'informations sur ces sujets (cf Tableau 17, Annexe 9).

Compréhension de l'intérêt des suivis

Parmi les 13 participants, la plupart (> 80 %) ont compris l'utilité du suivi ORL et du suivi orthodontique. Plus de la moitié a compris l'intérêt d'un suivi orthophonique, et 38,5 % ont compris l'utilité d'un accompagnement psychologique (cf Tableau 18, Annexe 9).

Informations sur la prise en charge globale de l'enfant

Au sein de notre échantillon, 76,9 % estiment avoir été suffisamment informé quant à la prise en charge globale de leur enfant contre 23,1 % des participants qui considèrent ne pas avoir été assez informé. Les sujets pour lesquels les participants insuffisamment informés souhaitent recevoir davantage d'informations sont : la génétique de la maladie, les résultats d'opérations, la croissance du visage, la définition et les caractéristiques de la MHF, les opérations chirurgicales, la prise en charge psychologique, les troubles de l'alignement dentaire, les troubles associés à la maladie, les intervenants, les démarches administratives, etc. (cf Tableau 21, Annexe 9).

1. 6. L'intérêt d'un livret d'informations

Si l'équipe soignante proposait un document informatif aux parents, 100 % des participants le consulteraient (cf Tableau 22, Annexe 9).

Concernant le support, 61,5 % des participants souhaitent un livret papier, 46,2 % optent pour un document informatique en PDF, 30,8 % aimeraient un support vidéo, et 23,1 % privilégient un onglet spécifique sur le site internet du CCMR (Cf Tableau 23, Annexe 9).

En ce qui concerne le contenu, les participants à 92,3 % demandent la présence d'explications écrites, de schémas et de témoignages écrits ; la majorité (> 50%) souhaite des photos, des références de livres, et des liens vers des sites internet. Enfin, 30,8% des participants aimeraient des liens vers des vidéos (Cf Tableau 23, Annexe 9).

1. 7. Les remarques

Les remarques précisées par les parents sont diverses, elles concernent notamment le manque d'informations et le questionnement d'une transmission génétique. Plusieurs remarques de remerciement envers le personnel médical du CHU de Nantes ont également été inscrites par les parents (cf Tableau 24, Annexe 9).

2. Questionnaire à destination des professionnels de santé

2. 1. Participants

Parmi les 37 professionnels ayant répondu, nous recensons : des chirurgiens maxillo-faciaux (n=7), des chirurgiens ORL (n=7), des généticiens (n=6), des chirurgiens-dentistes (n=3), des pédiatres (n=3), des chirurgiens plasticiens (n=2), un chirurgien pédiatrique, un orthodontique, un infirmier, un orthophoniste, un psychologue, un gynécologue obstétricien, un diététicien, un anesthésiste pédiatrique et un kinésithérapeute (cf Tableau 1, Annexe 10).

2. 2. La prise en soin et le niveau d'informations

2. 2. 1. La prise en soin

Parmi les 37 répondants, 32 d'entre eux soit 86,5%, ont déjà rencontré dans un cadre professionnel un enfant porteur de MCF (cf Tableau 2, Annexe 10). La plupart de ces professionnels rencontrent les enfants avant leurs cinq ans, notamment lors de leur première année de vie et entre trois et cinq ans (cf Tableau 3, Annexe 10). Ensuite, ils suivent les enfants soit plus de deux fois après la première rencontre (28,1 % des professionnels), soit une fois par

an après la première rencontre (34,4 % des professionnels) soit moins d'une fois par an (28,1 % des professionnels) (cf Tableau 4, Annexe 10).

2. 2. 2. Les informations développées par les professionnels

Les informations développées par les professionnels rencontrant des enfants porteurs de MCF sont principalement : les caractéristiques de la pathologies (par 81,3% d'entre eux), les syndromes associés (par 62,5 % des professionnels), le calendrier chirurgical (par 53,1 %), l'audition (par 50 %), la génétique, le langage et la parole, les conséquences esthétiques et psychologiques (par 43,8 % des professionnels), l'alimentation, la denture et les conséquences sur le squelette (par 40,6 % des professionnels), et les prise en charge des soins et des démarches administratives (par 25 % d'entre eux) (cf Tableau 5, Annexe 10).

2. 2. 3. Le niveau d'informations des professionnels

Parmi les 37 répondants à notre enquête, 16,2 % estiment leur niveau de connaissance tout à fait satisfaisant concernant la MCF, 48,7 % considèrent leur niveau comme « plutôt satisfaisant », 29,7 % évaluent leur niveau de connaissance à « plutôt pas satisfaisant », enfin 5,4 % des professionnels ayant répondu estiment que leur niveau de connaissances sur la MCF n'est pas du tout satisfaisant (cf Tableau 6, Annexe 10).

2. 3. L'intérêt d'un support informatif

Parmi les 32 professionnels rencontrant des enfants porteurs de MCF, cinq (soit 15,6 %) transmettent des supports informatifs aux familles tels que l'adresse du site internet du CCMR ou du CRMR, un livret papier, des schémas, des photos, des noms d'associations de personnes malades, un livret sur l'aplasie de l'oreille... (cf Tableau 7, Annexe 10). Ces supports sont transmis systématiquement aux familles par deux des cinq professionnels, à la demande par un professionnel, et en fonction des familles et des enfants par un autre professionnel.

Selon les résultats obtenus, 36 professionnels sur 37, soit 97,3%, pensent qu'il serait intéressant de mettre en place un livret d'informations concernant la MCF à destination des parents. D'après ces professionnels, les sujets les plus pertinents (> 50 %) à aborder dans un document informatif à destination de parents d'enfants porteurs de MCF sont : la définition et les caractéristiques de la MCF, le langage, la croissance du visage, l'alimentation, les troubles associés à la maladie, les intervenants, les opérations chirurgicales, les démarches administratives, l'alignement dentaire, la prise en charge psychologique et l'alignement dentaire (cf Tableau 8, Annexe 10).

2. 4. Les remarques

Plusieurs participants ont souhaité laisser une remarque via cette dernière question. Beaucoup remercient et encouragent la mise en œuvre de ce projet. D'autres précisent certaines informations à inclure dans le document (cf Tableau 9, Annexe 10).

3. Questionnaire à destination des orthophonistes

3. 1. Participants

Notre échantillon recense 17 participants. Parmi ces orthophonistes, 11 sont diplômés depuis moins de trois ans, soit 64,7 % ; 23,5 % ont été diplômés il y a entre trois et dix ans ; et deux orthophonistes, soit 11,8 % ont eu leur diplôme il y a plus de 10 ans.

Aussi, on décompte 70,6 % d'orthophonistes participant à l'enquête en activité libérale, 5,9 % (un orthophoniste) en activité mixte, et quatre orthophonistes (soit 23,5 %) en activité salariée (cf Tableau 1, Annexe 11).

3. 2. La prise en soin

Aucun des 17 orthophonistes ayant répondu à notre enquête n'a déjà rencontré d'enfant porteur de MCF dans le cadre professionnel (cf Tableau 2, Annexe 11).

3. 3. Le niveau et le besoin d'informations

Nos résultats révèlent une méconnaissance de la fréquence de la pathologie par les orthophonistes de notre enquête (cf Tableau 3, Annexe 11). Respectivement 58,8% et 52,9 % des participants ne connaissait pas les caractéristiques et les conséquences de la MCF (cf Tableaux 4 et 5, Annexe 11). 94,1 % des orthophonistes ayant répondu expriment un besoin d'informations concernant la MCF (cf Tableau 6, Annexe 11).

3. 4. Remarques

Deux remarques ont été mentionnées, la première précise la méconnaissance de la pathologie, la deuxième n'est pas significative quant à notre étude (cf Tableau 7, Annexe 11).

DISCUSSION

1. Rappel de la démarche de l'étude

L'objectif de cette étude était d'évaluer, à l'aide d'un premier questionnaire, le besoin d'informations des parents d'enfants porteurs de MCF concernant cette pathologie et le parcours de soin associé. Pour ce faire, un deuxième questionnaire a recensé les informations transmises par les professionnels de santé rencontrant ces familles au sein du réseau MAFACE à travers la France. Ces deux enquêtes ciblaient le contenu et le format de l'outil informatif attendu par les familles et par les professionnels.

Notre étude visait également à mettre en lien le niveau et le besoin d'informations des parents avec le niveau d'information des orthophonistes concernant la MCF.

2. Evaluation de la réalisation des objectifs et des hypothèses

2. 1. Objectif 1

Le premier objectif que nous nous sommes fixé était de déterminer la validité de l'hypothèse : « Les parents ont un besoin d'informations face aux caractéristiques et aux difficultés fonctionnelles de la MCF ».

Lors de l'annonce diagnostique, plus d'un tiers des parents de notre échantillon n'avaient pas compris ce qu'était une MCF (cf Tableau 9, Annexe 9). Depuis le diagnostic jusqu'à maintenant, plus de 23,1% des parents soulignent un niveau d'informations insuffisant (cf Tableau 12, Annexe 9). On observe alors que les parents ont été informés lors du parcours de soin de leur enfant, cependant cette estimation indique que près d'un quart des participants manifeste un besoin d'informations. Celui-ci se vérifie avec un besoin d'informations supplémentaires pour 38,5 % des participants (cf Tableau 13, Annexe 9), il peut être interprété par l'utilisation d'un vocabulaire médical complexe, de fait peu accessible aux parents d'enfants.

Nous constatons également que 30,8 % des parents estiment ne pas avoir reçu suffisamment d'informations (cf Tableau 12, Annexe 9) notamment sur les fonctions touchées par les malformations (cf Tableau 17, Annexe 9). Les sujets pour lesquels les parents semblent les plus renseignés (38,5%) sont l'audition et la croissance faciale. Cela pourrait s'expliquer par le caractère visible et la fréquence plus élevée de ces deux atteintes au sein de la MCF. La mastication, l'alimentation et la vue sont des sujets pour lesquels peu voire aucun parent n'est

suffisamment informé (cf Tableau 17, Annexe 9). Des informations axées sur ces différents domaines seraient donc pertinentes pour les parents.

Notre enquête met ainsi en évidence un besoin d'informations notamment concernant les difficultés fonctionnelles liées à la MCF à l'égard des parents. L'hypothèse paraît donc justifiée, le premier objectif semble atteint.

2. 2. Objectif 2

Notre deuxième objectif était de déterminer la validité de l'hypothèse selon laquelle les parents auraient besoin d'informations face au parcours de soin de leur enfant (prise en charge thérapeutique médicale et chirurgicale).

D'après Pieper et al. (2015), le besoin d'informations des patients et des familles est corrélé à la confiance, l'attention et l'empathie que les professionnels de santé manifestent à leur égard. Ils soulignent également que le besoin d'informations évolue selon des critères tels que l'âge du patient, les différentes atteintes, le sexe de l'enfant, etc.

Notre étude montre que la majorité des participants (76,9 %) sont suffisamment informés sur la prise en charge globale de leur enfant. Toutefois, presque un quart des répondants estime n'avoir pas été suffisamment informé lors du parcours de soin de l'enfant. Ces derniers expriment un besoin d'informations sur différents points de l'accompagnement de l'enfant (prises en charge thérapeutique, professionnels intervenant, résultats chirurgicaux, troubles associés...).

Notre échantillon révèle que les parents n'ont pas tous compris le caractère pluridisciplinaire, indispensable et longitudinal du suivi médical (cf Tableau 10, Annexe 9). En revanche, tous connaissent l'intérêt du suivi ORL, ce qui peut s'expliquer par la forte incidence des malformations impactant la sphère oto-rhino-laryngée au sein de la MCF. L'utilité d'un suivi orthodontique est aussi en grande majorité comprise par les participants (84,6 %), nous pouvons interpréter ce résultat par l'aspect esthétique lié aux malformations de la mâchoire et de l'articulé dentaire. L'intérêt des suivis orthophonique et psychologique sont, cependant, plus méconnus des participants (cf Tableau 18, Annexe 9). Cela pourrait s'expliquer par un niveau d'informations moins important sur les sujets relatifs à ces suivis (cf Tableau 9, Annexe 9).

En ce qui concerne la prise en charge chirurgicale, plus de la moitié des participants (53,9 %) estiment ne pas avoir bénéficié d'informations suffisantes (cf Tableau 15, Annexe 9). Pour ces parents, de nombreux sujets autour des interventions chirurgicales mériteraient

davantage d'explications notamment à propos des résultats post-opératoires (cf Tableaux 16 et 3, Annexe 9).

Ainsi, l'estimation établie par les parents de leur niveau d'informations sur la prise en charge globale de leur enfant semble en décalage avec leur niveau de compréhension quant à l'intérêt du suivi médical. Par ailleurs, le niveau d'informations des parents relatif à la prise en charge chirurgicale s'avère insuffisant. Il serait alors intéressant de préciser le parcours de soin des enfants en explicitant particulièrement l'accompagnement chirurgical.

L'hypothèse formulée à travers notre deuxième objectif semble être validée. Notre objectif est atteint.

2. 3. Objectif 3

Notre troisième objectif visait à déterminer l'intérêt des parents quant à la création d'un support informatif et préventif, et d'identifier le format et le contenu attendus.

La totalité des parents déclare vouloir consulter un document informatif s'il était transmis par l'équipe soignante (cf Tableau 22, Annexe 9). Le support le plus adapté selon eux serait un livret papier (61,5 %) (cf Tableau 23, Annexe 9).

Le contenu thématique du support reprendrait les besoins estimés par les objectifs un et deux que nous avons atteints. La plupart des participants souhaiterait que ce contenu soit illustré à l'aide d'explications écrites, de schémas, de témoignages écrits, de photos, de références de livres, etc. (cf Tableau 23, Annexe 9). De plus, les réponses dans « Autre » du tableau 23 (Annexe 9) et dans notre partie « Remarque » du questionnaire à destination des parents renforcent le besoin de certains participants de lire des témoignages d'autres parents ou de patients présentant cette même pathologie. Ainsi, notre objectif semble atteint.

2. 4. Objectif 4

Le quatrième objectif de cette étude était de déterminer quantitativement et qualitativement les informations transmises par les professionnels de santé aux familles d'enfants porteurs de MCF

Le tableau 5 de l'annexe 10 explicite les informations développées lors de la première consultation par les professionnels de santé ayant déjà rencontré un enfant porteur de MCF. Cette enquête montre que les professionnels informent notamment sur les caractéristiques de la pathologie, les syndromes associés, le calendrier chirurgical, les conséquences esthétiques et

fonctionnelles et la génétique. Ces résultats peuvent s'expliquer par la participation majoritaire de chirurgiens maxillo-faciaux (18,9 %), de chirurgiens ORL (18,9 %), et des généticiens (16,2%) (cf Tableau 1, Annexe 10).

84,4% des professionnels rencontrant des enfants porteurs de MCF ne transmettent pas de supports informatifs aux familles (cf Tableau 7, Annexe 10). Par ailleurs, 97,3 % des professionnels ayant répondu à cette étude valident l'intérêt d'un livret d'information à destination des parents. Les sujets les plus pertinents à aborder dans un tel document vont des caractéristiques esthétiques et fonctionnelles de la MCF aux démarches administratives en passant par la présentation des différents intervenants (cf Tableau 8, Annexe 10).

Ainsi, notre enquête a permis, non seulement de souligner et de présenter les différentes informations transmises aux familles par les professionnels, mais elle a également marqué l'intérêt des professionnels envers la création d'un support informatif et préventif à transmettre à leurs patients. Par conséquent, l'objectif est atteint.

2. 5. Objectif 5

Notre dernier objectif visait à déterminer le besoin d'informations des orthophonistes sur la MCF.

Notre échantillon met en évidence qu'aucun des 17 orthophonistes ne semblent avoir rencontré d'enfant porteur de MCF dans le cadre professionnel (cf Tableau 2, Annexe 11).

La majorité des participants, respectivement 58,8% et 52,9%, indique ne pas connaître les caractéristiques et les conséquences fonctionnelles de la MCF. Toutefois, on observe que quelques orthophonistes ont compris les spécificités de la pathologie (cf Tableaux 4 et 5, Annexe 11). Ces résultats peuvent être déduits du nom de la pathologie étant explicite vis-à-vis de ses caractéristiques ou bien des réponses proposées dans le questionnaire.

De plus, 94,1 % des orthophonistes ayant répondu à cette étude manifestent un besoin d'informations concernant la MCF (cf Tableaux 6, Annexe 11).

Nos résultats témoignent ainsi de la méconnaissance globale de cette pathologie par les orthophonistes participants. Il nous semble alors que l'objectif fixé ait été atteint.

3. Les limites de ce projet

3. 1. Les limites des enquêtes

Le questionnaire à destination des parents a été réalisé et diffusé avec le nom d'usage clinique : Microsomie Hémifaciale. Nous avons ensuite pris connaissance du PNDS et des directives européennes concernant cette pathologie qui recommandent l'utilisation du nom Microsomie Craniofaciale. Nous avons donc privilégié cette appellation pour la diffusion du questionnaire à destination des professionnels de santé et celui à destination des orthophonistes ainsi que pour la réalisation de notre outil d'informations.

Par ailleurs, nous avons décidé de changer le type de support de notre outil informatif. Initialement, notre projet avait pour objectif la réalisation d'un livret papier. Nous avons finalement décidé de diffuser les informations numériquement au sein d'onglets dédiés sur le site internet du CHU de Nantes. Les résultats de notre enquête indiquent que les parents seraient plus favorables à un support papier (cf Tableau 23, Annexe 9). Ces données peuvent être liées à la description en début de questionnaire qui expliquait l'ambition de ce mémoire à réaliser un livret papier. Nous pouvons les expliquer également par l'intérêt des parents à avoir un support matériel qu'ils peuvent transporter chez eux. Cependant, le format numérique nous paraissait intéressant pour favoriser l'accessibilité à l'information et pour son aspect attractif et ergonomique. L'interface que nous avons élaborée permet d'accéder directement aux sujets qui intéressent le lecteur. Un format papier conçu à partir de ces onglets numériques sera toutefois réalisé ultérieurement.

3. 1. 1. A propos du questionnaire à destination des parents

Nous pouvons nous questionner sur le biais de sélection et sur la représentativité de notre échantillon. Nous avons recueilli une quantité restreinte de réponses au questionnaire à destination des parents. En effet, nous n'avons pas pu analyser toutes les réponses reçues étant donné le nombre de sujets non-répondants (certains participants s'étaient arrêtés à l'ouverture du questionnaire). Il serait intéressant de comprendre pourquoi ne pas avoir poursuivi. Par ailleurs, compte tenu de la faible prévalence de la pathologie, nous n'avons pas pu récolter un grand échantillon de réponses. De plus, nous avons fait le choix de contacter les familles suivies au CHU de Nantes. Il aurait été pertinent d'ouvrir le questionnaire à une plus grande échelle afin d'avoir un échantillon plus étendu.

Aussi, notre question étant diffusé à distance, il est possible qu'un biais d'information lié à la mauvaise compréhension des participants et/ou à l'orientation et la formulation de nos

questions ait été engendré. Toutefois, cela limite le biais dû à l'influence et l'interprétation de l'enquêteur ainsi qu'un biais de désirabilité sociale même si celui reste présent (Coron, 2020). Malgré l'anonymisation des réponses indiquée dans les mails et au début du questionnaire, les données peuvent être biaisées par le cadre de l'enquête réalisée sous la direction du service du CHU de Nantes. En voulant projeter une image valorisante d'eux-mêmes, les participants ont, peut-être, surestimé leur niveau de compréhension et de satisfaction (Savès, 2022).

Enfin, certaines questions amènent le répondant à faire appel à sa mémoire, ce qui peut entraîner des réponses infidèles dues à des oublis appelés aussi « biais de mémorisation » (Savès, 2022). D'autre part, l'évolution dans la perception et la compréhension des informations reçues influence les réponses des parents. Les résultats obtenus au questionnaire décrivent plutôt leur niveau d'informations et leurs besoins actuels plutôt que ceux au début et au long du parcours de soin de l'enfant.

3. 1. 2. A propos du questionnaire à destination des professionnels de santé

Notre enquête à destination des professionnels de santé révèle un biais de sélection et de représentativité au sein de notre échantillon. En effet, nous avons ciblé la diffusion du questionnaire aux professionnels de santé susceptibles de rencontrer et de prendre en soin des enfants porteurs de MCF. Ainsi, nos résultats ne sont pas représentatifs des professionnels de santé de manière générale mais d'un groupe restreint spécialisé dans les malformations faciales. Par ailleurs, les réponses obtenues indiquent une participation majoritaire de certaines professions (chirurgiens maxillo-faciaux, de chirurgiens ORL et de généticiens) ce qui peut influencer certains résultats de notre enquête.

Il aurait été intéressant d'identifier davantage les données personnelles et professionnelles des participants (âge, localisation, type d'exercice, ancienneté dans la profession...) afin de vérifier que l'échantillon sondé soit représentatif de la population des professionnels de santé ciblée.

Une analyse par sous-catégories des professions aurait été intéressante pour déterminer quels types d'informations sont transmis par chaque corps de métier et pour identifier quels professionnels auraient besoin de formation sur le sujet. Cependant notre échantillon ne présente pas suffisamment de participants pour que cette analyse soit significative. Nos onglets offrent ainsi des informations élémentaires aux professionnels de santé ayant ce besoin.

Le biais d'information et le biais de mémorisation peuvent également s'appliquer dans le cadre de ce questionnaire.

3. 1. 3. A propos du questionnaire à destination des orthophonistes

Notre enquête à destination des orthophonistes montre également un biais de sélection et de représentativité. La taille de notre échantillon est restreinte. Pour que notre étude soit représentative, il aurait fallu davantage de réponses au questionnaire. La courte durée de passation, la relance et la simplicité à accéder et à répondre à l'enquête prévenaient pourtant le risque de non-participation à l'étude (Savès, 2022). Il est alors intéressant de comprendre pourquoi nous avons reçu si peu de réponses. Nous pensons que, malgré un rappel bref de certaines dénominations de la MCF, la multiplicité des appellations connues par les orthophonistes a pu impacter la participation, d'autant plus que le titre du questionnaire ne mentionnait que le nom de Microsomie Craniofaciale. D'autre part, le moyen de diffusion via les réseaux sociaux peut restreindre le nombre de participants et limiter la représentativité de la population ciblée.

Pour étendre notre échantillon, il aurait été pertinent de transmettre le lien du questionnaire lors de rassemblements orthophoniques ou bien à l'aide des fédérations en lien avec un nombre important d'orthophonistes.

3. 1. Les limites de notre outil

Nous avons réalisé notre outil informatif en prenant appui sur les résultats des enquêtes préalables. Nos onglets sont fondés alors sur les biais que nous avons analysés ci-dessus. Un questionnaire permettant de mieux cerner les besoins favoriserait un contenu peut-être plus adapté aux parents d'enfants porteurs de MCF. Pour cela, il serait également intéressant qu'une étude composée d'un large échantillon mesure le fond et la forme de cet outil afin d'estimer les bénéfices et les limites de l'outil élaboré.

Le contenu de notre outil repose sur la littérature scientifique. Cependant, la recherche fait évoluer constamment les recommandations et les directives de santé. Ainsi, il sera nécessaire de réaliser des veilles scientifiques afin d'actualiser les données théoriques des onglets en fonction des avancées de la science.

4. Apports et intérêt de cette étude

Nous avons pour objectif de réaliser un outil d'information et de prévention sur la MCF à destination des familles des enfants porteurs de cette pathologie. Cet objectif a été rempli puisque nous avons pu mettre en place un outil simple et structuré présentant la pathologie, les conséquences fonctionnelles engendrées et les prises en charge préconisées. De plus, notre

travail s'inscrit dans une démarche de prévention puisqu'elle vise à l'amélioration du parcours de soin de l'enfant.

Notre enquête auprès des parents d'enfants porteurs de MCF a mis en évidence leurs besoins concernant les informations à apporter (la prise en charge chirurgicale, les conséquences fonctionnelles au quotidien, les démarches administratives...). Notre outil participe ainsi à répondre à ces besoins.

A travers cette étude les parents soulignent l'intérêt d'être informés pour soutenir leur enfant (cf Tableau 12, Annexe 9). Ainsi, au sein du parcours de soin de l'enfant, l'information permet au parent de renforcer son sentiment à être acteur, d'être considéré comme un partenaire et de s'intégrer davantage (Herrenschmidt, 2018).

De plus, notre outil a été divisé en parties et en sous-parties, de telle manière que les lecteurs peuvent accéder simplement et directement aux informations qu'ils souhaitent. Ce système propose des informations sans les imposer et préserve le rythme des parents à recevoir, ou non, certaines informations concernant la pathologie de leur enfant.

Le site internet où les onglets d'informations sont publiés est ouvert à toute personne. C'est-à-dire que les parents d'enfants porteurs de MCF non suivis au CHU de Nantes ou encore les professionnels de santé requérant davantage de renseignements sur cette pathologie peuvent consulter la page hébergeant notre outil.

Les onglets numériques que nous avons réalisés peuvent aussi accompagner la prise en soin orthophonique en tant que support à l'accompagnement parental. De plus, la partie théorique de ce mémoire cible notamment le rôle de l'orthophonie auprès des enfants porteurs de MCF, elle pourrait ainsi guider la prise en charge des conséquences fonctionnelles engendrées.

Enfin, d'après nos recherches, seuls le site de la Filière Santé Maladies Rares Tête et Cou (2022) dédie une page à la MCF, et The Journal of Craniofacial Surgery a publié un guide à destination des familles d'enfants porteurs de MCF, disponible en anglais, et jusqu'alors payant (Renkema & Spivack, 2022). Il semble ainsi que notre outil soit le seul support informatif accessible et exhaustif qui s'adresse aux parents d'enfants porteurs de MCF

5. Perspectives

Notre outil numérique s'adresse aux parents d'enfants porteurs de MCF. Le CHU de Nantes a d'ores et déjà mis en place des projets à visée informatives et préventives (création d'un livret d'informations à destination des parents d'enfants porteurs du Syndrome de Pierre Robin, création d'onglets à destination des parents d'enfants nés avec une fente labio-palatine). Afin de poursuivre cette transmission d'informations, d'autres outils sur d'autres syndromes rares tels que Treacher Collins pourraient être réalisés.

De plus, des onglets spécialement destinés aux orthophonistes accompagnant les enfants porteurs de MCF serait un projet pertinent au regard du rôle majeur de l'orthophonie au sein de cette pathologie.

Par ailleurs, le CHU de Nantes propose aux parents d'enfants nés avec une fente labio-palatine de se réunir lors de groupes de parole. Il nous semble pertinent d'envisager la mise en place d'un groupe tel que celui-ci mais spécifiquement ouvert aux parents d'enfants porteurs de MCF, cela permettrait de poursuivre et d'enrichir l'accompagnement parental.

CONCLUSION

La Microsomie Craniofaciale est la deuxième anomalie faciale congénitale la plus fréquente, pourtant elle reste une pathologie peu connue.

Nous avons réalisé une première enquête auprès des parents d'enfants porteurs de MCF et suivis au sein du CCMR du CHU de Nantes afin d'évaluer leurs besoins en termes d'informations sur la pathologie. Nous avons également sondé les professionnels de santé afin de dresser un état des lieux des connaissances et des informations transmises. Enfin, nous avons recensé le niveau et le besoin d'informations des orthophonistes concernant cette pathologie.

Cette enquête a souligné un manque d'informations des parents à l'égard de la pathologie, des conséquences fonctionnelles associées et des prises en charge s'ensuivant. Les familles sont en demande d'informations, de conseils et d'accompagnements dans le parcours de soin de leur enfant. Ces informations méritent alors d'être dispensées par un autre moyen que la parole.

Notre travail a abouti à la création d'un outil numérique informatif et préventif à destination des parents d'enfants porteurs de MCF. Son contenu et sa structure offrent aux lecteurs des informations accessibles et pratiques sur la MCF, tant sur les conséquences esthétiques et fonctionnelles que sur les prises en charges associées.

Cet outil est accessible à l'adresse suivante : <https://www.chu-nantes.fr/vous-etes-parent-denfant-ne-avec-une-microsomie-craniofaciale> et en annexe (cf Annexe 12). Ce travail s'inscrit dans l'axe d'amélioration du parcours de soin du plan national des maladies rares de 2018-2022 mis en place par le gouvernement (Ministère des Solidarités et de la Santé, 2018).

La création d'un support informatif dans un contexte de soin et d'éducation thérapeutique est une action de prévention qui vise à une meilleure prise en charge globale d'une pathologie. Il s'inscrit pleinement dans le référentiel d'activités orthophonique du Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation (2013).

Pour perpétuer ce travail, il semble essentiel que cet outil informatif soit relayé à grande échelle vers les familles concernées afin qu'une évaluation soit réalisée concernant l'utilité et la satisfaction des parents quant à la pertinence des informations transmises.

BIBLIOGRAPHIE

- Article L1111-2—Code de la santé publique—Légifrance. (2020, octobre 1). https://www.legifrance.gouv.fr/codes/article_lc/LEGIARTI000041721051/
- Barbut, J., Tankéré, F., & Bernat, I. (2017). Anatomia del nervo faciale. *EMC - Otorinolaringoiatria*, 16(3), 1-19. [https://doi.org/10.1016/S1639-870X\(17\)86063-3](https://doi.org/10.1016/S1639-870X(17)86063-3)
- Barisic, I., Odak, L., Loane, M., Garne, E., Wellesley, D., Calzolari, E., Dolk, H., Addor, M.-C., Arriola, L., Bergman, J., Bianca, S., Doray, B., Khoshnood, B., Klungsoyr, K., McDonnell, B., Pierini, A., Rankin, J., Rissmann, A., Rounding, C., ... Tucker, D. (2014). Prevalence, prenatal diagnosis and clinical features of oculo-auriculo-vertebral spectrum : A registry-based study in Europe. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 22(8), 1026-1033. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.287>
- Bassila, M. K., & Goldberg, R. (1989). The association of facial palsy and/or sensorineural hearing loss in patients with hemifacial microsomia. *The Cleft Palate Journal*, 26(4), 287-291.
- Bertin, H., Mercier, J., Cohen, A., Giordanetto, J., Cohen, N., Lee, S. H., Perrin, J. P., & Corre, P. (2017). Surgical correction of mandibular hypoplasia in hemifacial microsomia : A retrospective study in 39 patients. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, 45(6), 1031-1038. <https://doi.org/10.1016/j.jcms.2017.03.016>
- Bettega, G., Morand, B., Lebeau, J., & Raphaël, B. (2001). Les altérations morphologiques au cours des syndromes oto-mandibulaires. *Annales de Chirurgie Plastique Esthétique*, 46(5), 495-506. [https://doi.org/10.1016/S0294-1260\(01\)00048-6](https://doi.org/10.1016/S0294-1260(01)00048-6)
- Bousba. (2021). *Embryologie de l'appareil branchial*. <https://facmed.univ-constantine3.dz/wp-content/uploads/2021/11/Embryologie-de-l-appareil-branchial-pdf.pdf>
- Brandstetter, K. A., & Patel, K. G. (2016). Craniofacial Microsomia. *Facial Plastic Surgery Clinics of North America*, 24(4), 495-515. <https://doi.org/10.1016/j.fsc.2016.06.006>
- Bréchon, P. (2011). *Enquêtes qualitatives, enquêtes quantitatives*. Presses universitaires de Grenoble.
- Brin-Henry, F. (2014). *L'Education Thérapeutique du Patient en Orthophonie* (Vol. 259). Ortho-Edition. <https://hal.archives-ouvertes.fr/hal-01116620>

- Brousseau-Lapr , F., Rvachew, S., MacLeod, A. A. N., Findlay, K., & B rub , D. (2018). *Une vue d'ensemble : Les donn es probantes sur le d veloppement phonologique des enfants francophones canadiens*. 42(1), 19.
- Carvalho, G. J., Song, C. S., Vargervik, K., & Lalwani, A. K. (1999). Auditory and facial nerve dysfunction in patients with hemifacial microsomia. *Archives of Otolaryngology--Head & Neck Surgery*, 125(2), 209-212. <https://doi.org/10.1001/archotol.125.2.209>
- Charrier, J.-B., Bennaceur, S., & Couly, G. (2001). Microsomies h mifaciales. Approche embryologique et clinique. *Annales de Chirurgie Plastique Esth tique*, 46(5), 385-399. [https://doi.org/10.1016/S0294-1260\(01\)00046-2](https://doi.org/10.1016/S0294-1260(01)00046-2)
- Charrier, J.-B., & Creuzet, S. (2007). Embryologie de la face et dysplasies otomandibulaires. *L'Orthodontie Fran aise*, 78(1), 7-24. <https://doi.org/10.1051/orthodfr:2006001>
- Chen, Q., Zhao, Y., Shen, G., & Dai, J. (2018). Etiology and Pathogenesis of Hemifacial Microsomia. *Journal of Dental Research*, 97(12), 1297-1305. <https://doi.org/10.1177/0022034518795609>
- Coron, C. (2020). *La bo te   outils de l'analyse de donn es en entreprise*. Dunod.
- Cousley, R. R., & Calvert, M. L. (1997). Current concepts in the understanding and management of hemifacial microsomia. *British Journal of Plastic Surgery*, 50(7), 536-551. [https://doi.org/10.1016/s0007-1226\(97\)91303-5](https://doi.org/10.1016/s0007-1226(97)91303-5)
- De Singly, F. (2020). *Le questionnaire* (5e  d). Armand Colin.
- Demeule, C. (2017). Malformation du visage et d figuration : Prise en charge psychologique dans la clinique de la monstruosit  faciale. *Alter*, 11(1), 50-64. <https://doi.org/10.1016/j.alter.2016.10.004>
- Dufton, L. M., Speltz, M. L., Kelly, J. P., Leroux, B., Collett, B. R., & Werler, M. M. (2011). Psychosocial Outcomes in Children with Hemifacial Microsomia. *Journal of Pediatric Psychology*, 36(7), 794-805. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsq112>
- Farias, M., & Vargervik, K. (1998). Tooth size and morphology in hemifacial microsomia. *International Journal of Paediatric Dentistry*, 8(3), 197-201. <https://doi.org/10.1046/j.1365-263x.1998.00081.x>

Firmin, F. (2001). La reconstruction auriculaire en cas de microtie. Principes, méthodes et classification. *Annales de Chirurgie Plastique Esthétique*, 46(5), 447-466. [https://doi.org/10.1016/S0294-1260\(01\)00056-5](https://doi.org/10.1016/S0294-1260(01)00056-5)

Fitzgerald, H. (2013). *Theory and Research in Behavioral Pediatrics : Volume 1*. Springer Science & Business Media.

Gatignol, P., & Chapuis, C. (2021). *Troubles oro-myofonctionnels chez l'enfant et l'adulte*. Deboeck Supérieur.

Gavelle, P. (2016). L'enfant né avec une malformation faciale et les moqueries : Analyse et prévention. *La psychiatrie de l'enfant*, 59(2), 629.

Giraud, C. (2020). *Dysmorphies maxillo-mandibulaires de classe III: fonctions et dysfonctions oro-myo-faciales dans le cadre d'un parcours orthodontico-chirurgical* [Mémoire]. Université de Bordeaux.

Gougoutas, A. J., Singh, D. J., Low, D. W., & Bartlett, S. P. (2007). Hemifacial microsomia : Clinical features and pictographic representations of the OMENS classification system. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 120(7), 112e-113e. <https://doi.org/10.1097/01.prs.00000287383.35963.5e>

Guichard, S., & Arnaud, E. (2001). Chirurgie reconstructrice des tissus mous dans les microsomies hémifaciales. *Annales de Chirurgie Plastique Esthétique*, 46(5), 551-563. [https://doi.org/10.1016/S0294-1260\(01\)00051-6](https://doi.org/10.1016/S0294-1260(01)00051-6)

Haute Autorité de Santé. (2007). *Education thérapeutique du patient (ETP)*. Haute Autorité de Santé. https://www.has-sante.fr/jcms/r_1496895/fr/education-therapeutique-du-patient-etp

Haute Autorité de Santé. (2008). *Guide méthodologique : Élaboration d'un document écrit d'information à l'intention des patients et des usagers du système de santé*. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2009-10/elaboration_document_dinformation_des_patients_-_guide_methodologique.pdf

Herrenschmidt, S. (2018, septembre). *L'information, alliée indispensable du soin*. Sparadrap. <https://www.sparadrap.org/professionnels/informer-lenfant-et-ses-proches/linformation-alliee-indispensable-du-soin>

Hopital Necker. (2022). *Microsomie craniofaciale*. TETECO La Filière de Santé des malformations de la tête, du cou et des dents. <https://www.tete-cou.fr/pathologies/malformations-faciales/microsomie-craniofaciale>

ISIDORT, programme de dépistage de l'apnée du sommeil de l'enfant. (2019, février). *Tout savoir sur le Sahos de l'enfant : Syndrome d'apnées-hypopnées obstructives du sommeil*. <https://www.isidort.fr/wp-content/uploads/2019/03/guide-sahos-web-2019.pdf>

Jiamei, D., Jiake, C., Hongxing, Z., Wanhou, G., Yan, W., & Gaifen, L. (2008). An investigation of psychological profiles and risk factors in congenital microtia patients. *Journal of Plastic, Reconstructive & Aesthetic Surgery*, 61, S37-S43. <https://doi.org/10.1016/j.bjps.2007.09.002>

Johns, A. L., Lewin, S. L., & Im, D. D. (2017). Teasing in younger and older children with microtia before and after ear reconstruction. *Journal of Plastic Surgery and Hand Surgery*, 51(3), 205-209. <https://doi.org/10.1080/2000656X.2016.1222294>

Johns, A. L., Lucash, R. E., Im, D. D., & Lewin, S. L. (2015). Pre and post-operative psychological functioning in younger and older children with microtia. *Journal of Plastic, Reconstructive & Aesthetic Surgery*, 68(4), 492-497. <https://doi.org/10.1016/j.bjps.2014.12.019>

Jouet, P., & Santacruz, S. (2016). *Orthophonie et syndrome d'apnées obstructives du sommeil de l'enfant* [Mémoire, Université Paris VI]. <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01357739>

Juilland, N., & Pasche, P. (2012). Ear reconstruction in case of microtia. *Revue Medicale Suisse*, 8(356), 1866-1870.

Kabak, S. L., Savrasova, N. A., Zatochnaya, V. V., & Melnichenko, Y. M. (2019). Hemifacial microsomia : Skeletal abnormalities evaluation using CBCT (case report). *Journal of Radiology Case Reports*, 13(11), 1-9. <https://doi.org/10.3941/jrcr.v13i11.3687>

Kaban, L. B., Moses, M. H., & Mulliken, J. B. (1988). Surgical correction of hemifacial microsomia in the growing child. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 82(1), 9-19.

Kaditis, A., Kheirandish-Gozal, L., & Gozal, D. (2012). Algorithm for the diagnosis and treatment of pediatric OSA : A proposal of two pediatric sleep centers. *Sleep Medicine*, 13(3), 217-227. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2011.09.009>

Kamina, P., Martinet, C., & Gouazé, A. (2013). *Anatomie clinique. Tome 2, Tome 2, .* Maloine.

Kummer, A. W. (2020). *Cleft palate and craniofacial conditions : A comprehensive guide to clinical management* (Fourth edition). Jones & Bartlett Learning.

Lasak, J. M., Allen, P., McVay, T., & Lewis, D. (2014). Hearing Loss : Diagnosis and Management. *Primary Care: Clinics in Office Practice*, 41(1), 19-31. <https://doi.org/10.1016/j.pop.2013.10.003>

Loucachevsky, N. (s. d.). *Morphogenèse Cranio-Faciale*. <http://loucachevsky.free.fr/P1/Morphogen%C3%A8se%20Cranio-Faciale.pdf>

MALO. (2021). *Protocole Nationale de Diagnostic et de soins : Aplasie Majeure de l'Oreille*. MALO. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-09/synthese_mg_aplasie_majeure_d_oreille.pdf

Ministère des Solidarités et de la Santé. (2018). *Plan national des maladies rares 2018-2022*. https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2018-2022.pdf

Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation. (2013). *Annexe 1—Certificat de capacité d'orthophoniste—Référentiel d'activités*. Bulletin officiel n°32 du 5 septembre 2013. https://cache.media.enseignementsup-recherche.gouv.fr/file/32/38/5/referentiel-activites-orthophoniste_267385.pdf

Mitchell, R. M., Saltzman, B. S., Norton, S. J., Harrison, R. G., Heike, C. L., Luquetti, D. V., & Sie, K. C. Y. (2017). Hearing Loss in Children With Craniofacial Microsomia. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal: Official Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*, 54(6), 656-663. <https://doi.org/10.1597/15-348>

Mossey, P. A., Little, J., Munger, R. G., Dixon, M. J., & Shaw, W. C. (2009). Cleft lip and palate. *The Lancet*, 374(9703), 1773-1785. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(09\)60695-4](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(09)60695-4)

OMS. (1998). *Education thérapeutique du patient : Programmes de formation continue pour professionnels de soins dans le domaine de la prévention des maladies chroniques : recommandations d'un groupe de travail de l'O.M.S. (EUR/ICP/QCPH 01 01 03 Rev.2)*. Organisation mondiale de la Santé. Bureau régional de l'Europe. <https://apps.who.int/iris/handle/10665/345371>

Ongkosuwito, E. M., de Gijt, P., Wattel, E., Carels, C. E. L., & Kuijpers-Jagtman, A. M. (2010). Dental Development in Hemifacial Microsomia. *Journal of Dental Research*, 89(12), 1368-1372. <https://doi.org/10.1177/0022034510378425>

Pasche, P. (2011). Le traitement chirurgical de la paralysie faciale définitive. *Revue Médicale Suisse*. <https://www.revmed.ch/revue-medicale-suisse/2011/revue-medicale-suisse-311/le-traitement-chirurgical-de-la-paralysie-faciale-definitive>

Picard, A., Rous, L., Romet, M., & Pavan, S. (2021). *Protocole National de Diagnostic et de Soins : Microsomies Craniofaciales*. MAFACE. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds_microsomies_craniofaciales-texte-novembre_2021.pdf

Pieper, D., Jülich, F., Antoine, S.-L., Bächle, C., Chernyak, N., Genz, J., Eikermann, M., & Icks, A. (2015). Studies analysing the need for health-related information in Germany—A systematic review. *BMC Health Services Research*, 15(1), 407. <https://doi.org/10.1186/s12913-015-1076-9>

Pruzansky, S. (1975). Anomalies of face and brain. *Birth Defects Original Article Series*, 11(7), 183-204.

Quelques pistes pour les séances... :: (2016, juillet 8). Orthophonie-deficiencesvisuelle. <https://orthophonie-deficiencesvisuelle.webnode.fr/quelques-pistes-pour-les-seances/>

Reddy, S., & Redett, R. (2015). Facial Paralysis in Children. *Facial Plastic Surgery*, 31(02), 117-122. <https://doi.org/10.1055/s-0035-1549042>

Renkema, R. W. (2020). European Guideline Craniofacial Microsomia. *Journal of Craniofacial Surgery*, 31(8), 2385-2484. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000006691>

Renkema, R. W., & Spivack, O. K. C. (2022). European Guideline on Craniofacial Microsomia : A Version for Patients and Families. *Journal of Craniofacial Surgery*, 33(1), 11-14. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000007987>

Savès, M. (2022). *Biais dans les enquêtes épidémiologiques descriptives*. Fun-mooc. https://lms.fun-mooc.fr/c4x/ubordeaux/28004/asset/S5_Transcription_Biais_Enquete_Descriptive.pdf

Séguret, S., & Mitanchez, D. (2005). Comment va-t-il être ? Après l'annonce prénatale d'une malformation curable. *Spirale*, 36(4), 71. <https://doi.org/10.3917/spi.036.0071>

Shimizu, T., & Maeda, T. (2009). Prevalence and genetic basis of tooth agenesis. *Japanese Dental Science Review*, 45(1), 52-58. <https://doi.org/10.1016/j.jdsr.2008.12.001>

- Shprintzen, R. J., Croft, C. B., Berkman, M. D., & Rakoff, S. J. (1980). Velopharyngeal insufficiency in the facio-auriculo-vertebral malformation complex. *The Cleft Palate Journal*, 17(2), 132-137.
- Simon, Traynard, P.-Y., Bourdillon, F., Gagnayre, R., & Grimaldi, A. (2020). *Éducation thérapeutique : Prévention et maladies chroniques*. Elsevier Health Sciences.
- Suc-Mella, M. (2019). *Communication Alternative et Améliorée*. 4.
- Szpalski, C., Vandegrift, M., Patel, P. A., Appelboom, G., Fisher, M., Marcus, J., McCarthy, J. G., Shetye, P. R., & Warren, S. M. (2015). Unilateral Craniofacial Microsomia : Unrecognized Cause of Pediatric Obstructive Sleep Apnea. *The Journal of Craniofacial Surgery*, 26(4), 1277-1282. <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000001551>
- Talmant, J. C., Lumineau, J. P., & Rousteau, G. (2002). Prise en charge des fentes labio-maxillo-palatines par l'équipe du docteur Talmant à Nantes. *Annales de Chirurgie Plastique Esthétique*, 47(2), 116-125. [https://doi.org/10.1016/S0294-1260\(02\)00095-X](https://doi.org/10.1016/S0294-1260(02)00095-X)
- Tonn, C. R., & Grundfast, K. M. (2014). What an otolaryngologist should know about evaluation of a child referred for delay in speech development. *JAMA Otolaryngology-- Head & Neck Surgery*, 140(3), 259-265. <https://doi.org/10.1001/jamaoto.2013.6368>
- Vento, A. R., LaBrie, R. A., & Mulliken, J. B. (1991). The O.M.E.N.S. classification of hemifacial microsomia. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal: Official Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*, 28(1), 68-76; discussion 77. https://doi.org/10.1597/1545-1569_1991_028_0068_tomens_2.3.co_2
- Vincent, P. L., Voulliaume, D., Coudert, A., Truy, E., & Ayari-Khalfallah, S. (2019). Anomalies congénitales de l'oreille externe : Traitement néonatal par conformation. *Annales de Chirurgie Plastique Esthétique*, 64(4), 334-343. <https://doi.org/10.1016/j.anplas.2018.06.011>
- Yates, D. M., & Markiewicz, M. R. (Éds.). (2022). *Craniofacial Microsomia and Treacher Collins Syndrome : Comprehensive Treatment of Associated Facial Deformities*. Springer International Publishing. <https://doi.org/10.1007/978-3-030-84733-3>

ANNEXES

TABLE DES MATIERES :

Annexe 1 : Coupe transversale de l'extrémité crâniale d'un embryon de 28 jours (d'après R. Warwick et P. Williams dans Kamina et al., 2013)

Annexe 2 : Structures dérivant des quatre premiers arc pharyngiens (schéma complété de Barbut et al., 2017)

Annexe 3 : Développement squelettique des arcs branchiaux (Bousba, 2021).

Annexe 4 : Questionnaire diffusé auprès des parents

Annexe 5 : Document joint au mail à destination des parents

Annexe 6 : Questionnaire diffusé auprès des professionnels de santé.

Annexe 7 : Document joint au mail à destination des professionnels de santé

Annexe 8 : Questionnaire diffusé auprès des orthophonistes.

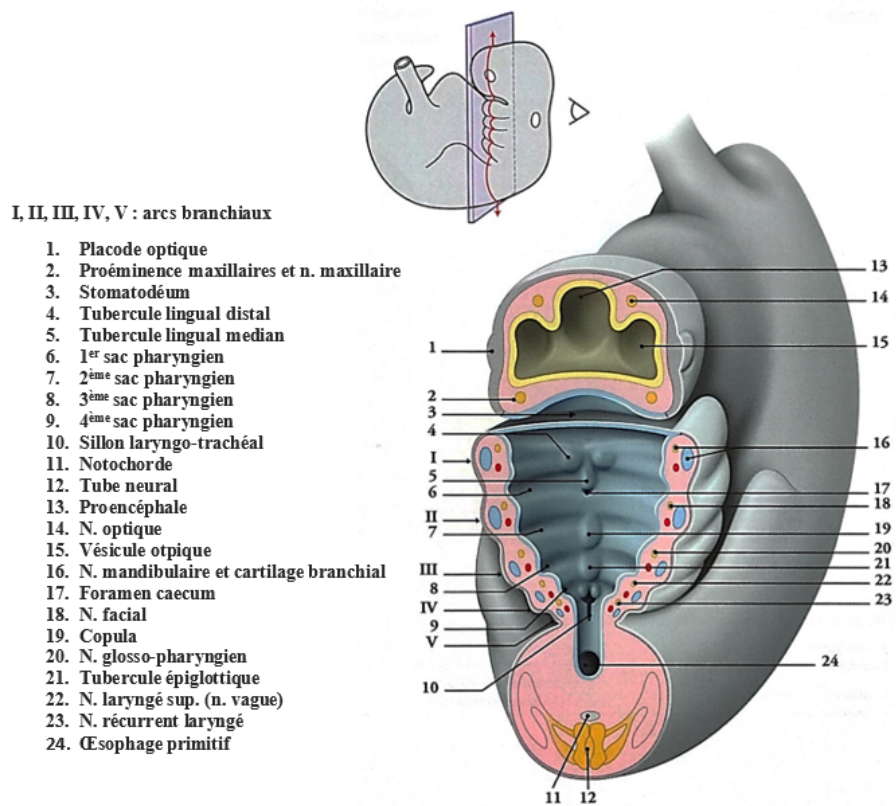
Annexe 9 : Résultats du questionnaire à destination des parents.

Annexe 10 : Résultats du questionnaire à destination des professionnels de santé.

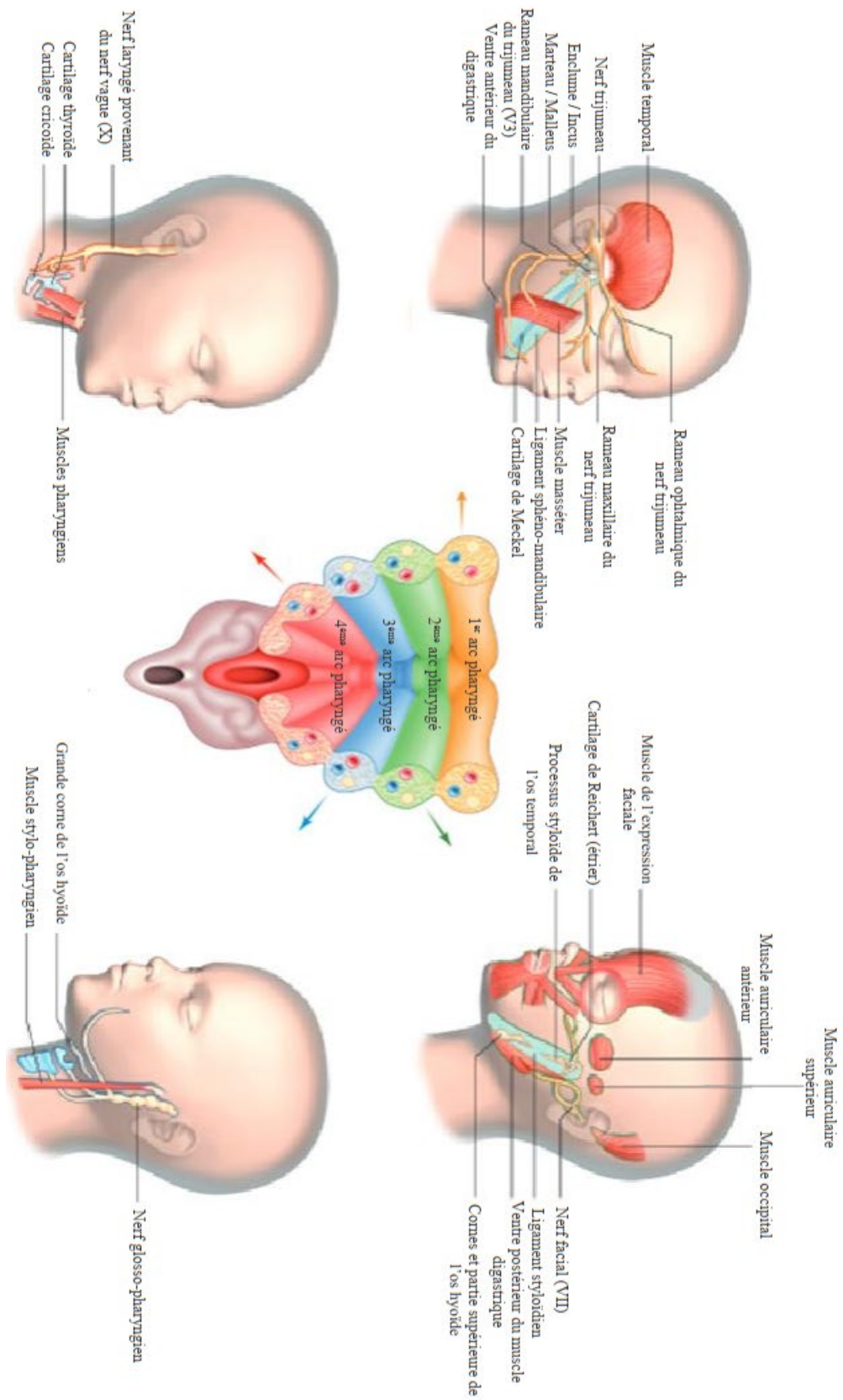
Annexe 11 : Résultats du questionnaire à destination des orthophonistes.

Annexe 12 : Onglets d'informations

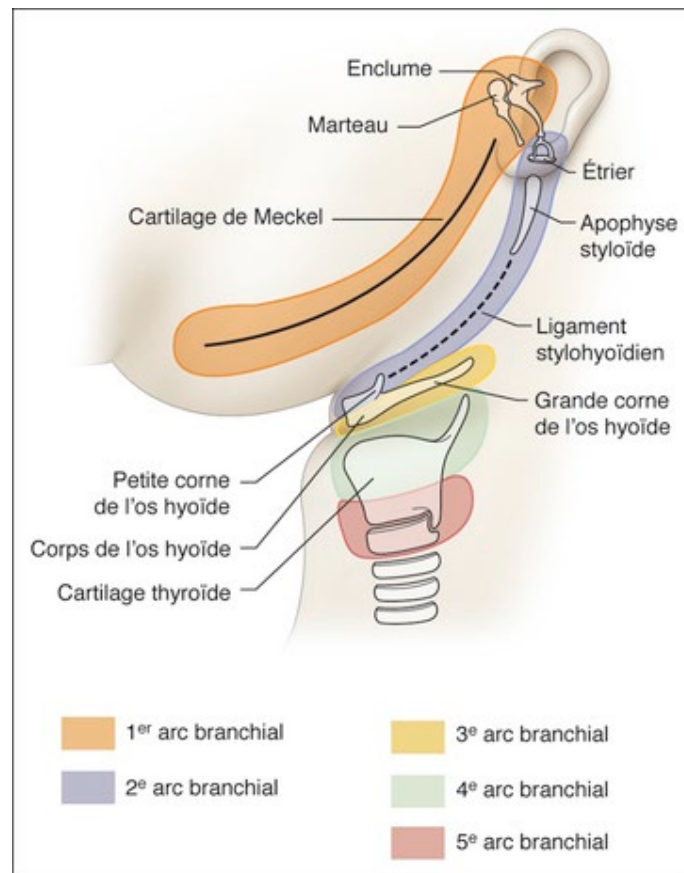
**Annexe 4 : Coupe transversale de l'extrémité crâniale d'un embryon de 28 jours
(d'après R. Warwick et P. Williams).**



Annexe 5 : Structures dérivant des quatre premiers arc pharyngiens (d'après le schéma complété de Barbut et al., 2017)



Annexe 6 : Développement squelettique des arcs branchiaux (Bousba, 2021).



Annexe 4 : Questionnaire diffusé auprès des parents

➤ Renseignements généraux :

Q1 - Année de naissance de votre enfant :

- | | | |
|-------------------------------|-------------------------------|--|
| ☐ 2021 | ☐ 2013 | ☐ 2005 |
| ☐ 2020 | ☐ 2012 | ☐ 2004 |
| ☐ 2019 | ☐ 2011 | ☐ 2003 |
| ☐ 2018 | ☐ 2010 | ☐ 2002 |
| ☐ 2017 | ☐ 2009 | ☐ 2001 |
| ☐ 2016 | ☐ 2008 | ☐ 2000 |
| ☐ 2015 | ☐ 2007 | ☐ Autre, précisez : |
| ☐ 2014 | ☐ 2006 | |

Q2 - Votre enfant présente-t-il.elle un syndrome associé à la MHF ?

- ☐ Oui ☐ Non ☐ Je ne sais pas

Q3 - (condition si Q2 = oui) Lequel ?

➤ La prise en charge :

Q4 - Le diagnostic de Microsomie Hémifaciale a été posé :

- ☐ Avant la naissance ☐ Après la naissance
☐ A la naissance ☐ Je ne sais pas

Q5 - (condition si Q4 = après la naissance) Quand le diagnostic a-t-il été posé ? :

- ☐ Avant 1 an
☐ Entre 1 et 3 ans
☐ Entre 3 et 5 ans
☐ Après 5 ans
☐ Je ne sais pas

Q6 - Quel.s nom.s a.ont été utilisé.s pour qualifier la pathologie diagnostiquée chez votre enfant ?

- ☐ Microsomie Hemifaciale
☐ Syndrome du premier arc
☐ Aplasie de l'oreille
☐ Syndrome de Goldenhar
☐ Syndrome oto-mandibulaire
☐ Aucun nom n'a été utilisé

- ☐ Je ne sais pas
☐ Autre, précisez :

Q7 – Quel.le professionnel.le vous a parlé de la MHF pour la première fois ?

- ☐ Le.a chirurgien.ne maxillo-facial.e / plasticien.ne
☐ L'orthodontiste
☐ L'infirmier.e
☐ L'ORL
☐ L'ophtalmologue
☐ Le.a généticien.ne
☐ Je ne sais pas
☐ Autre, précisez :

Q8- Comment estimez-vous la qualité de la prise en charge globale de votre enfant ?

- ☐ Tout à fait satisfaisante
☐ Plutôt satisfaisante
☐ Plutôt pas satisfaisante
☐ Pas du tout satisfaisante
☐ Je ne sais pas

Q9 - Vous êtes-vous senti.e acteur.rice dans le parcours de soin de votre enfant?

- ☐ Tout à fait
☐ Plutôt oui
☐ Plutôt non
☐ Pas du tout
☐ Je ne sais pas

➤ Le niveau d'informations

Q10 - Avez-vous compris ce qu'était une MHF lors de l'annonce du diagnostic?

- ☐ Oui ☐ Non ☐ Je ne sais pas

Q11- Lors des premières consultations, vous aviez compris que cette malformation pouvait entraîner des conséquences :

- | | |
|--|---|
| ☐ Esthétiques | ☐ Dentaires |
| ☐ Visuelles | ☐ Respiratoires |
| ☐ Auditives | ☐ Sur la croissance faciale |
| ☐ Alimentaires | ☐ Aucune de ces propositions |
| ☐ Sur la parole | ☐ Je ne sais plus |

- ☐ Psychologiques ☐ Autre, précisez :

Q12 – Lors des premières consultations, vous avez compris que le suivi médical :

- ☐ Était indispensable
☐ Était pluridisciplinaire
☐ Duraît jusqu'à la fin de la croissance
☐ Je ne sais plus

Q13 - Quel.le.s professionnel.le.s de l'équipe soignante vous a transmis des informations écrites ?

- | | |
|---|---|
| ☐ Le.a chirurgien.ne | ☐ L'ophtalmologue |
| ☐ L'orthophoniste | ☐ Le.a dentiste |
| ☐ L'orthodontiste | ☐ Le.a généticien.ne |
| ☐ Le.a psychologue | ☐ Personne |
| ☐ L'infirmier.ère | ☐ Je ne sais plus |
| ☐ L'ORL | ☐ Autre, précisez : |

➤ **Le besoin d'informations :**

Q14- Depuis l'annonce du diagnostic jusqu'à aujourd'hui, comment estimez-vous le niveau d'informations reçues ?

- ☐ Tout à fait satisfaisant
☐ Plutôt satisfaisant
☐ Plutôt pas satisfaisant
☐ Pas du tout satisfaisant
☐ Je ne sais pas

Q15- Vous estimez que les informations :

- ☐ Ont été données trop tardivement
☐ Ont été données trop tôt
☐ Étaient en quantité trop importante
☐ Étaient en quantité insuffisante
☐ Vous ont inquiété.e.s
☐ Vous ont aidé.e.s à accompagner votre enfant
☐ Je ne sais pas
☐ Autre, précisez :

Q16- Avez-vous eu besoin d'informations supplémentaires que celles proposées durant le parcours de soin de votre enfant ?

- ☐ Oui ☐ Non ☐ Je ne sais pas

Q17- (condition si Q16=oui) Où avez-vous cherché ces informations complémentaires ?

- ☐ Sur des sites internet francophones
☐ Sur des sites internet anglophones
☐ Dans des livres
☐ Auprès de votre médecin traitant / pédiatre
☐ Auprès du.de la chirurgien.ne qui suit votre enfant
☐ Auprès d'autres parents
☐ Auprès d'associations
☐ Sur les réseaux sociaux
☐ Je ne sais plus
☐ Autre, précisez :

Q18- Estimez-vous avoir bénéficié de suffisamment d'informations sur la prise en charge chirurgicale de votre enfant (objectif de la chirurgie, techniques chirurgicales, calendrier chirurgical, bénéfices, conséquences, risques, cicatrisation, douleur...) ?

- ☐ Oui ☐ Non ☐ Je ne sais pas

Q19- (Condition si Q18= non) Sur quel.s point.s auriez-vous souhaité plus d'informations ?

- ☐ La reconstruction de l'oreille
☐ La chirurgie de la mâchoire
☐ Le comblement de la partie creuse du visage
☐ La fente de la lèvre
☐ La greffe osseuse
☐ La distraction osseuse (allongement progressif de la mâchoire)
☐ La chirurgie des paupières
☐ La simulation des résultats de la chirurgie
☐ Les résultats post-opératoires
☐ Je ne sais pas
☐ Autre, précisez :

Q20- Vous estimez avoir reçu suffisamment d'informations sur :

- ☐ L'alimentation
☐ La mastication
☐ L'oralité (langage, articulation)
☐ L'audition
☐ La vue

- ☐ La croissance faciale
- ☐ J'estime ne pas avoir reçu suffisamment d'informations sur ces sujets
- ☐ J'estime avoir reçu trop d'informations sur ces sujets
- ☐ Je ne sais pas

Q21- Vous avez compris l'utilité :

- ☐ Du suivi ORL
- ☐ Du suivi orthodontique
- ☐ Du suivi orthophonique
- ☐ Du suivi psychologique
- ☐ D'aucune de ces propositions
- ☐ Je ne sais pas

Q22- Avez-vous reçu assez d'informations sur le développement du langage de votre enfant ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Je ne sais pas

Q23- Avez-vous reçu ces informations suffisamment tôt selon vous ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Je ne sais pas

Q24- Pensez-vous avoir été suffisamment informé.e sur la prise en charge globale de votre enfant ?

- ☐ J'ai été trop informé.e
- ☐ J'ai été suffisamment informé.e
- ☐ Je n'ai pas été suffisamment informé.e
- ☐ Je ne sais pas

Q25- (Condition si Q24= je n'ai pas été suffisamment informé.e, je ne sais pas)

Vous auriez souhaité ou souhaiteriez-vous obtenir des informations sur :

- ☐ La définition et les caractéristiques de la Microsomie Hémifaciale
- ☐ La génétique de la maladie
- ☐ Les opérations chirurgicales
- ☐ Les résultats d'opération en photos
- ☐ Le voile du palais
- ☐ Le langage
- ☐ L'alimentation
- ☐ La prise en charge psychologique
- ☐ La croissance du visage
- ☐ Les troubles de l'alignement dentaire

- ☐ Les troubles pouvant être associés à la maladie
- ☐ Les intervenants
- ☐ Les démarches administratives pour la prise en charge des soins
- ☐ Je ne sais pas
- ☐ Autre, précisez :

➤ **Intérêt d'un livret d'information**

Q26 – Si l'équipe soignante vous transmettait un document informatif concernant la MHF et sa prise en charge, le consulteriez-vous ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Je ne sais pas

Q27 – (condition Q26 = non) Pourquoi ?

Q28- (condition Q26 = oui) Quel.s support.s vous semblerai.ent le.s plus adapté.s ?

- ☐ Un livret papier
- ☐ Un document informatique en PDF
- ☐ Une.des vidéo.s
- ☐ Un onglet spécifique sur le site internet du Centre de Compétence et de Référence Maladies Rares
- ☐ Je ne sais pas
- ☐ Autre, précisez :

Q29- (condition Q26 = oui) Que souhaiteriez-vous trouver dans le livret d'information ?

- ☐ Des explications écrites
- ☐ Des schémas
- ☐ Des photos
- ☐ Des témoignages écrits
- ☐ Des liens vers des sites internet
- ☐ Des liens vers des vidéos
- ☐ Des références de livres
- ☐ Je ne sais pas
- ☐ Autre, précisez :

➤ **Remarques :**

Q30 – Avez-vous des remarques à ajouter ?

Annexe 5 : Document joint au mail à destination des parents

Madame, Monsieur,

Ce questionnaire est réalisé dans le cadre de nos mémoires de fin d'études en orthophonie. Il s'adresse aux parents d'enfants présentant une Microsomie Hémifaciale. Ces travaux visent à créer un livret d'informations et un album jeunesse afin d'améliorer l'accompagnement des enfants et de leur famille.

Ce questionnaire porte sur le niveau d'information ainsi que le contenu des informations que vous avez reçu lors du parcours de soin de votre enfant. Un questionnaire sera également envoyé aux professionnels du parcours de soin d'enfants atteints de Microsomie Hémifaciale, ainsi qu'aux orthophonistes de la région pour un état des lieux des connaissances concernant cette pathologie.

Pour que nous puissions analyser vos réponses, vous devez remplir le questionnaire jusqu'au bout et cliquer sur « envoi des réponses ». Vous pouvez nous contacter aux adresses suivantes : - XXX - ou- XXX - pour toutes informations supplémentaires ou si vous souhaitez retirer votre participation à cette enquête.

Merci de l'attention et de la précision que vous apporterez à vos réponses.

Le questionnaire respecte la politique de protection des données de la RGPD qui stipule que :

- Vous avez le droit d'accepter ou de refuser de participer à cette étude. Toutes les données et informations vous concernant resteront strictement confidentielles et anonymisées.
- Vous avez un droit d'opposition à l'utilisation des données renseignées dans ce questionnaire.
- Vous avez des droits d'accès et de rectification des données que vous avez renseignées dans ce questionnaire à tout moment.

Nous nous engageons à respecter les principes éthiques de la déclaration d'Helsinki : toutes les précautions seront prises pour protéger la confidentialité de vos informations personnelles. En répondant à ce questionnaire, vous :

- Déclarez que nous vous avons transmis les éléments ci-dessus
- Acceptez librement et volontairement de participer à cette enquête dans les conditions établies par la loi.

Eléonore Cornilleau et XXX – étudiantes en 5ème année d'orthophonie

Annexe 6 : Questionnaire diffusé auprès des professionnels de santé.

➤ Renseignements généraux :

Q1- Quelle est votre profession ?

- ☐ Chirurgien·ne maxillo-facial.e
- ☐ Chirurgien.ne plasticien.ne
- ☐ Chirurgien.ne pédiatrique
- ☐ Chirurgien·ne ORL
- ☐ Chirurgien·ne dentiste
- ☐ Pédiatre
- ☐ Orthodontiste
- ☐ Infirmier·ère
- ☐ Orthophoniste
- ☐ Aide-soignant·e
- ☐ Psychologue
- ☐ Généticien ·ne
- ☐ Gynécologue obstétricien·ne
- ☐ Sage-femme / Maïeuticien
- ☐ Diététicien.ne
- ☐ Autre, précisez :

➤ La prise en soin et le niveau d'informations :

Q2- Avez-vous déjà rencontré un.des enfant.s porteur.s de Microsomie Craniofaciale ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Je ne sais pas

Q3 - (Condition Q2=oui) A quel moment du parcours de soin rencontrez-vous les d'enfants présentant une MCF ?

- ☐ En anténatal
- ☐ Avant que l'enfant ait 1 an
- ☐ Entre 1 et 3 ans
- ☐ Après 3 ans
- ☐ Autre, précisez :

Q4- (Condition Q2 = oui) A quelle fréquence en moyenne rencontrez-vous les parents d'enfants présentant une Microsomie Craniofaciale ?

- ☐ Plus de 2 fois par an après la première rencontre
- ☐ Une fois par an après la première rencontre
- ☐ Moins d'une fois par an
- ☐ Autre, précisez :

Q5- (Condition Q2= oui) Quelle.s information.s développez-vous lors de la première consultation ?

- ☐ Les caractéristiques de la maladie
- ☐ Le calendrier chirurgical
- ☐ La génétique
- ☐ La prise en charge des soins et les démarches administratives (ALD, MDPH...)
- ☐ Le langage et la parole
- ☐ L'audition
- ☐ L'alimentation (mastication, succion)
- ☐ La denture (dentition, orthodontie)
- ☐ Les conséquences sur le squelette
- ☐ Les conséquences esthétiques
- ☐ Les conséquences psychologiques
- ☐ Les syndromes associés
- ☐ Autre, précisez :

Q6- Comment estimez-vous votre niveau de connaissances sur la Microsomie Craniofaciale ?

- ☐ Tout à fait satisfaisant
- ☐ Plutôt satisfaisant
- ☐ Plutôt pas satisfaisant
- ☐ Pas du tout satisfaisant

➤ **Intérêt d'un support informatif :**

Q7- (condition Q2 = oui) Transmettez-vous des supports d'informations écrits aux parents d'enfants présentant une Microsomie Craniofaciale ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Q8- (condition si Q6 = oui) Quel type de support transmettez-vous ?

- ☐ Livret papier
- ☐ Site internet du CHU de Nantes
- ☐ Sites internet hors CHU de Nantes
- ☐ Schémas
- ☐ Vidéos
- ☐ Photos
- ☐ Autre, précisez :

Q9- (condition si Q7 = oui) Vous transmettez ces supports :

- ☐ Systématiquement
- ☐ A la demande
- ☐ Autre, précisez :

Q10- Pensez-vous qu'il serait intéressant de mettre en place un livret d'information concernant la Microsomie Craniofaciale à destination des parents ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Q11- (condition Q10 = oui) Quels seraient, selon vous, les sujets pertinents à aborder dans un livret d'information à destination des parents d'enfant porteurs de Microsomie Craniofaciale ?

- ☐ La définition et les caractéristiques de la Microsomie Craniofaciale
- ☐ La génétique de la maladie
- ☐ Les opérations chirurgicales
- ☐ Les résultats d'opérations (photos)
- ☐ Le voile du palais
- ☐ Le langage
- ☐ L'alimentation

- ☐ La prise en charge psychologique
- ☐ La croissance du visage
- ☐ L'alignement dentaire
- ☐ Les troubles pouvant être associés à la maladie (insuffisance vélo-pharyngée, trouble d'articulation, trouble du langage, surdité...)
- ☐ Les intervenants (noms, domaines...)
- ☐ Les démarches pour la prise en charge des soins : Affection Longue Durée (ALD), dossier pour la Maison Départementale de Personnes Handicapées (MDPH), etc.
- ☐ Autre, précisez :

➤ **Remarques :**

Q12- Avez-vous des remarques à ajouter ?

Annexe 7 : Document joint au mail à destination des professionnels de santé

Madame, Monsieur,

Ce questionnaire est réalisé dans le cadre de nos mémoires de fin d'études en orthophonie qui consistent à la création d'un livret d'informations à destination des parents d'enfants atteints de Microsomie Craniofaciale et à la création d'un album jeunesse à destination des enfants.

Ce questionnaire s'adresse à l'ensemble des professionnels intervenant auprès des patients atteints de Microsomie Craniofaciale et de leur.s parent.s au sein du CHU de Nantes et du réseau MAFACE.

Ce questionnaire porte sur le niveau d'information ainsi que le contenu des informations que vous fournissez lors du parcours de soin aux parents des patients présentant une Microsomie Hémifaciale. Un questionnaire sera également envoyé aux parents d'enfants atteints de Microsomie Hémifaciale, ainsi qu'aux orthophonistes de la région pour un état des lieux des connaissances concernant cette pathologie.

Pour que nous puissions analyser vos réponses, vous devez remplir le questionnaire jusqu'au bout et cliquer sur « envoi des réponses ». Vous pouvez nous contacter aux adresses suivantes : XXX et XXX pour toutes informations supplémentaires ou si vous souhaitez retirer votre participation à cette enquête.

Merci de l'attention et de la précision que vous apporterez à vos réponses.

Le questionnaire respecte la politique de protection des données de la RGPD qui stipule que :

- Vous avez le droit d'accepter ou de refuser de participer à cette étude.
- Toutes les données et informations vous concernant resteront strictement confidentielles et anonymisées.
- Vous avez un droit d'opposition à l'utilisation des données renseignées dans ce questionnaire.
- Vous avez des droits d'accès et de rectification des données que vous avez renseignées dans ce questionnaire à tout moment.

Je m'engage à respecter les principes éthiques de la déclaration d'Helsinki : toutes les précautions seront prises pour protéger la confidentialité de vos informations personnelles. En répondant à ce questionnaire, vous :

- Déclarez que nous vous avons transmis les éléments ci-dessus
- Acceptez librement et volontairement de participer à cette enquête dans les conditions établies par la loi.

Eléonore Cornilleau et XXX - étudiantes en 5^{ème} année d'orthophonie

Annexe 8 : Questionnaire diffusé auprès des orthophonistes.

Renseignements généraux :

Q1 - Depuis combien de temps êtes-vous diplômé.e ?

- ☐ Moins de 3 ans
- ☐ Entre 3 et 10 ans
- ☐ Plus de 10 ans

Q2 - Quelle est votre activité ?

- ☐ Libérale
- ☐ Mixte
- ☐ Salariée

La prise en soin

Q3- Dans un cadre orthophonique avez-vous déjà rencontré un.e patient.e atteint.e de Microsomie Craniofaciale ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Je ne crois pas

Q4- (condition si Q3=oui) Pour quel.s trouble.s le.a patient.e venait-il.elle vous consulter ?

- ☐ Un trouble auditif
- ☐ Un retard de parole et/ou de langage
- ☐ Une insuffisance vélo-pharyngée
- ☐ Un trouble de l'oralité alimentaire
- ☐ Un trouble de la déglutition
- ☐ Je ne sais plus
- ☐ Autre, précisez :

Q5- (condition si Q3 = oui) Aviez-vous eu besoin d'informations supplémentaires pour prendre en soin ce.tte patient.e ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Je ne sais plus

Q6- (condition si Q3=oui) Si le.a patient.e était enfant, les parents étaient-ils.elles suffisamment informé.e.s sur la pathologie de leur enfant ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Je ne sais plus
- ☐ Le.a patient.e était adulte

Q7- (condition si Q3=oui) Si le.a patient.e était enfant, les parents étaient-ils.elles suffisamment informé.e.s sur la pathologie de leur enfant ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Je ne sais plus
- ☐ Le.a patient.e était enfant

Le niveau et le besoin d'informations :

Q8 - Saviez-vous que la Microsomie Craniofaciale est la deuxième anomalie faciale congénitale la plus fréquente après les fente labiales et palatines ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Q9 - Vous saviez que la Microsomie Craniofaciale se caractérise par :

- ☐ Une asymétrie faciale (hypoplasie mandibulaire)
- ☐ Des malformations osseuses
- ☐ Des malformations de l'oreille externe
- ☐ Des malformations de l'oreille moyenne
- ☐ Des syndromes malformatifs parfois associés
- ☐ Des anomalies nerveuses
- ☐ Une atteinte des tissus mous
- ☐ Une distorsion orbitaire
- ☐ Je ne savais pas

Q10- Vous saviez que la Microsomie Craniofaciale peut avoir des conséquences sur :

- ☐ L'alimentation
- ☐ L'articulation
- ☐ L'audition
- ☐ La vue
- ☐ La croissance faciale
- ☐ La santé psychologique
- ☐ Je ne savais pas

Q11 - Pensez-vous avoir besoin de davantage d'informations sur cette pathologie ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Je ne sais pas

Remarques :

Q12 - Avez-vous des remarques à ajouter ?

Annexe 9 : Résultats du questionnaire à destination des parents.

❖ Renseignements généraux :

Tableau 1 : Répartition des participants selon l'année de naissance de leur enfant (n=13) (Question 1).

Modalités	Effectif	Fréquence
2019	3	23,1 %
2018	1	7,7 %
2016	1	7,7 %
2012	2	15,4 %
2009	3	23,1 %
2006	2	15,4 %
2000	1	7,7 %

Tableau 2 : Répartition des participants selon la présence d'un syndrome associé chez leur enfant (Question 2).

Modalités	Effectif	Fréquence
Oui	9	69,2 %
Non	2	15,4 %
Je ne sais pas	2	15,4 %
Total :	13	100 %

Tableau 3 : Retranscription qualitative des réponses des syndromes associés (Question 3).

Identifiant participant P	Réponse
P1	« Aplasie de l'oreille »
P2	« Microsomie hémifaciale de stade IIb de Pruzansky avec lateromandibulie droite, hypoplasie du ramus et du condyle droit, obliquité du plan d'occlusion en haut et à droite »
P3	« Aplasie de l'oreille droite »
P4	« Aplasie de l'oreille »
P5	« Goldenhar ? »
P6	« Syndrome de Goldenhar »
P7	« Guion Almeda »
P8	« Hypoplasie pavillon oreille droite et trouble de la croissance de la mâchoire »
P9	« Syndrome de Goldenhar »

❖ La prise en charge :

Tableau 4 : Répartition des participants selon l'âge de l'enfant lors de l'annonce diagnostique (n=13 pour la question 4 ; n=4 pour la question 5).

Questions	Modalités	Effectif	Fréquence
Le diagnostic de MHF a été posé :	Avant la naissance	2	15,4 %
	A la naissance	7	53,9 %
	Après la naissance	4	30,8 %
	Je ne sais pas	0	0 %
Quand le diagnostic a-t-il été posé ?	Avant 1 an	3	23,1 %
	Entre 1 et 3 ans	1	7,7 %
	Entre 3 et 5 ans	0	0 %
	Je ne sais pas	0	0 %

Tableau 5 : Evaluation du des nom.s utilisé.s pour qualifier la pathologie diagnostiquée (n=13) (Question 6).

Modalités	Effectif	Fréquence
Microsomie Hémifaciale	3	23,1 %
Syndrome du premier arc	1	7,7 %
Aplasie de l'oreille	9	69,2 %
Syndrome de Goldenhar	5	38,5 %
Syndrome oto-mandibulaire	2	15,4 %
Aucun nom n'a été utilisé	1	7,7 %
Je ne sais pas	0	0 %

Tableau 6 : Répartition du.des professionnel.s introduisant la MHF aux parents (n=13) (Question 7).

Modalités	Effectif	Fréquence
Le.a chirurgien.ne maxillo-facial.e / plasticien.ne	6	46,2 %
L'orthodontiste	0	0 %
L'infirmier.ère	0	0 %
L'ORL	3	23,1 %
L'ophtalmologue	0	0 %
Le.a généticien.ne	2	13,4 %
Je ne sais pas	1	7,7 %
Autre	1	7,7

Réponse Autre : « gynécologue obstétricien »

Tableau 7 : Evaluation par les parents de la qualité de la prise en charge de leur enfant (n=13) (Question 8).

Modalités	Effectif	Fréquence
Tout à fait satisfaisante	5	38,5 %
Plutôt satisfaisante	6	46,2 %
Plutôt pas satisfaisante	1	7,7 %
Pas du tout satisfaisante	1	7,7 %
Je ne sais pas	0	0 %

Tableau 8 : Evaluation par les participants du sentiment d'être acteur dans le parcours de soin de leur enfant (Question 9).

Modalités	Effectif	Fréquence
Tout à fait	2	15,4 %
Plutôt oui	8	61,5 %
Plutôt non	3	23,1 %
Pas du tout	0	0 %
Je ne sais pas	0	0 %
Total :	13	100 %

❖ Le niveau d'informations :

Tableau 9 : Répartition des participants selon leur compréhension du diagnostic et des différentes conséquences de la MHF (n=13) (Questions 10 et 11).

Question	Modalités	Effectif	Fréquence
Avez-vous compris ce qu'était une Microsomie Hémifaciale lors de l'annonce du diagnostic ?	Oui	8	61,5 %
	Non	5	38,5 %
	Je ne sais pas	0	0 %
	Esthétiques	13	100 %
Lors des premières consultations, vous aviez compris que cette malformation pouvait entraîner des conséquences :	Visuelles	4	30,8 %
	Auditives	11	84,6 %
	Alimentaires	4	30,8 %
	Sur la parole	7	53,9 %
	Psychologiques	5	38,5 %
	Dentaires	11	84,6 %
	Respiratoires	0	0 %
	Sur la croissance faciale	10	76,9 %
	Aucune de ces propositions	0	0 %
	Je ne sais plus	0	0 %
	Autre	1	7,7 %

Réponse Autre : « je précise que le 1^{er} diagnostic a été posé au CHU de Brest ! »

Tableau 10 : Evaluation de la compréhension des parents concernant le suivi médical de leur enfant (n=13) (Question 12).

Question	Modalités	Effectif	Fréquence
Lors des premières consultations, vous aviez compris que le suivi médical :	Était indispensable	12	92,3 %
	Était pluridisciplinaire	9	69,2 %
	Durait jusqu'à la fin de la croissance	7	53,9 %
	Je ne sais plus	0	0 %

Tableau 11 : Répartition des participants selon le.s professionnel.s leur ayant transmis des informations écrites (n=13 ; Question 13).

Modalités	Effectif	Fréquence
Le.a chirurgien.ne	3	23,1 %
L'orthophoniste	2	15,4 %
L'orthodontiste	3	23,1 %
Le.a psychologue	0	0%
L'infirmier.ère	0	0 %
L'ORL	8	61,5 %
L'ophtalmologue	1	7,7 %
Le.a dentiste	1	7,7 %
Le.a généticien.ne	5	38,5 %
Personne	3	23,1 %
Je ne sais plus	2	15,4 %
Autre	1	7,7

Réponse Autre : « Professeur *Anonymisé* à Brest (erreur de diagnostic) »

❖ Le besoin d'informations :

Tableau 12 : Evaluation par les participants du niveau d'informations reçues (n=13) et des caractéristiques des informations (n= 13) (Questions 14 et 15).

Questions	Modalités	Effectif	Fréquence
Depuis l'annonce du diagnostic jusqu'à aujourd'hui, comment estimez-vous le niveau d'informations reçues ?	Tout à fait satisfaisant	2	15,4 %
	Plutôt satisfaisant	7	53,9 %
	Plutôt pas satisfaisant	3	23,1 %
	Pas du tout satisfaisant	0	0 %
	Je ne sais pas	1	7,7 %
Vous estimez que les informations :	Ont été données trop tardivement	2	15,4 %
	Ont été données trop tôt	0	0 %
	Etaient en quantité trop importante	1	7,7 %
	Etaient en quantité insuffisante	4	30,8 %
	Vous ont inquiété.e.s	6	46,2 %
	Vous ont aidé.e.s à accompagner votre enfant	7	53,9 %
	Je ne sais pas	1	7,7 %
	Autre	2	15,4 %

Réponses Autre : « On parlait essentiellement d'aplasie et de fente palatine. Nous étions parfois perdus avec toutes les informations données par le stomatologue. Lors des rdvs, le discours était parfois plus destiné vers les étudiants présents que nous parents, ou l'on aurait souhaité des explications plus abordables », « J'ai eu des informations qui m'ont aidé à comprendre, mais j'aimerais comprendre encore plus. ».

Tableau 13 : Répartition des participants selon le besoin d'informations supplémentaires (Question 16).

Modalités	Effectif	Fréquence
Oui	6	46,2 %
Non	5	38,5 %
Je ne sais pas	2	15,4 %
Total :	13	100 %

Tableau 14 : Répartition des participants selon le support utilisé pour rechercher des informations complémentaires (n=6) (Question 17).

Modalités	Effectif	Fréquence
Sur des sites internet francophones	4	30,8 %
Sur des sites internet anglophones	2	15,7 %
Dans des livres	0	0 %
Auprès de votre médecin traitant / pédiatre	1	7,7 %
Auprès du.de la chirurgien.ne qui suit votre enfant	3	23,1 %
Auprès d'autres parents	2	15,4 %

Auprès d'autres associations	2	15,4 %
Sur les réseaux sociaux	3	23,1 %
Je ne sais plus	0	0 %
Autre	0	0 %

Tableau 15 : Répartition des participants selon leur réponse à la question « Estimez-vous avoir bénéficié de suffisamment d'informations sur la prise en charge chirurgicale de votre enfant (objectifs de la chirurgie, techniques chirurgicales, calendrier chirurgical, bénéfices, conséquences, risques, cicatrisation, douleur...) ? » (n=13) (Question 18).

Modalités	Effectif	Fréquence
Oui	4	30,8 %
Non	7	53,9 %
Je ne sais pas	2	15,4 %

Tableau 16 : Evaluation par les participants des sujets de la prise en charge chirurgicale pour lesquels plus d'informations est souhaité (n=7) (Question 19).

Modalités	Effectif	Fréquence
La reconstruction de l'oreille	4	30,8 %
La chirurgie de la mâchoire	5	38,5 %
Le comblement de la partie creuse du visage	2	15,4 %
La fente de la lèvre	0	0 %
La greffe osseuse	1	7,7 %
La distraction osseuse (par allongement progressif de la mâchoire)	1	7,7 %
La chirurgie des paupières	0	0 %
La simulation des résultats de la chirurgie	3	23,1 %
Les résultats post-opératoires	6	46,2 %
Je ne sais pas	0	0 %
Autre	2	15,4 %

Réponses Autre : « Les conséquences de l'opération (bras dans des gouttières), le niveau de douleur important à toutes les opérations. Les hospitalisations en stomatologie mobilisent beaucoup les parents car ce n'est pas un service pédiatrique », « J'ai eu beaucoup d'informations mais en tant que mère, je m'inquiète beaucoup et j'aimerais être rassurée avec beaucoup d'informations qu'elles soient positives ou négatives. Ça me donnerait l'impression d'être prête à accompagner mon fils »

Tableau 17 : Répartition des sujets pour lesquels les participants estiment avoir reçu suffisamment d'informations (n=13) (Question 20).

Modalités	Effectif	Fréquence
L'alimentation	2	15,4 %
La mastication	0	0 %
L'oralité (langage, articulation)	4	30,8 %
L'audition	5	38,5 %
La vue	0	0 %
La croissance faciale	5	38,5 %
J'estime ne pas avoir reçu suffisamment d'informations sur ces sujets	4	30,8 %
J'estime avoir reçu trop d'informations sur ces sujets	0	0 %
Je ne sais pas	1	7,7 %
Autre	0	0 %

Tableau 18 : Répartition des participants concernant l'utilité des suivis (n=13) (Question 21).

Question	Modalités	Effectif	Fréquence
Vous avez compris l'utilité :	Du suivi ORL	13	100 %
	Du suivi orthodontique	11	84,6 %
	Du suivi orthophonique	7	53,9 %
	Du suivi psychologique	5	38,5 %
	D'aucune de ces propositions	0	0 %
	Je ne sais pas	0	0 %

Tableau 19 : Répartition des participants selon leur réponse à la question « Avez-vous reçu suffisamment d'informations sur le développement du langage de votre enfant ? » (n=13) (Question 22).

Modalités	Effectif	Fréquence
Oui	6	46,2 %
Non	4	30,8 %
Oui, mais trop	1	7,7 %
Je ne sais pas	2	15,4 %

Tableau 20 : Répartition des participants selon leur réponse à la question « Avez-vous reçu ces informations suffisamment tôt selon vous ? » (n=13) (Question 23).

Modalités	Effectif	Fréquence
Oui	8	61,5 %
Non	5	38,5 %
Je ne sais pas	0	0 %

Tableau 21 : Evaluations du niveau d'informations sur la prise en charge globale de l'enfant (n=13) et des sujets pour lesquels les participants souhaitent recevoir davantage d'informations (n=3) (Questions 24 et 25).

Questions	Modalités	Effectif	Fréquence
Pensez-vous avoir été suffisamment informé.e sur la prise en charge globale de votre enfant ?	J'ai été trop informé.e	0	0 %
	J'ai été suffisamment informé.e	10	76,9 %
	Je n'ai pas été suffisamment informé.e	3	23,1 %
	Je ne sais pas	0	0 %
Vous auriez souhaité ou souhaiteriez obtenir des informations sur :	La définition et les caractéristiques de la MHF	2	15,4 %
	La génétique de la maladie	3	23,1 %
	Les opérations chirurgicales	2	15,4 %
	Les résultats d'opérations en photos	3	23,1 %
	Le voile du palais	1	7,7 %
	Le langage	1	7,7 %
	L'alimentation	1	7,7 %
	La prise en charge psychologique	2	15,4 %
	La croissance du visage	3	23,1 %
	Les troubles de l'alignement dentaire	2	15,4 %
	Les troubles pouvant être associés à la maladie	2	15,4 %
	Les intervenants	2	15,4 %
	Les démarches administratives pour la prise en charge des soins	2	15,4 %
	Je ne sais pas	0	0 %
	Autre	1	7,7 %

Réponse Autre : « Être dirigé vers des associations de parents »

❖ L'intérêt d'un livret d'informations :

Tableau 22 : Répartition des participants qui consulteraient un document informatif transmis par l'équipe soignante (Question 26)

Modalités	Effectif	Fréquence
Oui	13	100 %
Non	0	0 %
Je ne sais pas	0	0 %
Total :	13	100 %

Tableau 23 : Evaluation de la forme et du contenu d'un document informatif d'après les participants (n = 13) (Questions 28 et 29).

Questions	Modalités	Effectif	Fréquence
Quel.s support.s vous semblerai.ent le.s plus adapté.s ?	Un livret papier	8	61,5 %
	Un document informatique en PDF	6	46,2 %
	Une.des vidéo.s	4	30,8 %
	Un onglet spécifique sur le site internet du Centre de Compétence et de Référence Maladies Rares	3	23,1 %
	Je ne sais pas	0	0 %
	Autre	0	0 %
Que souhaiteriez-vous trouver dans le livret d'information ?	Des explications écrites	12	92,3 %
	Des schémas	12	92,3 %
	Des photos	9	69,2 %
	Des témoignages écrits	12	92,3 %
	Des liens vers des sites internet	7	53,8 %
	Des liens vers des vidéos	4	30,8 %
	Des références de livres	8	61,5 %
	Je ne sais pas	0	0 %
	Autre*	1	7,7 %

*Réponse Autre : « des témoignages de personnes ayant été atteintes de ce syndrome et qui l'ont surmonté physiquement et psychologiquement. Pourquoi pas sous forme de vidéo... ».

❖ Remarques :

Tableau 24 : Retranscription qualitative des réponses obtenues à la question « Avez-vous des remarques à ajouter ? » (Question 30).

Thématiques	Réponses
Remerciements	« [...] Merci pour votre attention » « Nous remercions tout le personnel médical qui nous accompagne avec grand professionnalisme dans cette aventure. Nous rencontrons des personnes extraordinaires tant sur le plan des compétences médicales que sur le plan de l'attention à l'autre ! Merci à vous pour l'intérêt que vous portez à ces malformations. C'est pour nous un chemin inattendu. Nous le vivons avec notre fils et nous laissons guider, l'essentiel étant dans le coeur, comme le dit le Petit Prince ! » « Un grand merci au CHU de Nantes pour le suivi depuis 20 ans et dont les nouvelles recherches génétiques récentes ont permis de mettre un nom sur l'origine de l'aplasie et la fente palatine. »
L'information	« Il nous a manqué d'avoir l'avis, l'expérience, les témoignages d'autres parents malgré le très bon accompagnement du chu. »
La transmission génétique	« Le prochain défi pour notre fille sera de devenir maman avec le risque de transmission potentiel de son anomalie génétique »

Annexe 10 : Résultats du questionnaire à destination des professionnels de santé.

❖ Renseignements généraux :

Tableau 1 : Répartition des participants selon les professions exercées (Question 1).

Modalités	Effectif	Fréquence
Chirurgien.ne maxillo-facial.e	7	18,9 %
Chirurgien.ne plasticien.ne	2	5,4 %
Chirurgien.ne pédiatrique	1	2,7 %
Chirurgien.ne ORL	7	18,9 %
Chirurgien-dentiste	3	8,1 %
Pédiatre	3	8,1 %
Orthodontiste	1	2,7 %
Infirmier.ère	1	2,7 %
Orthophoniste	1	2,7 %
Aide-soignant.e	0	0 %
Psychologue	1	2,7 %
Généticien.ne	6	16,2 %
Gynécologue obstétricien.ne	1	2,7 %
Sage-femme / Maïeuticien	0	0 %
Dietéticien	1	2,7 %
Autre :	2	5,4 %
Total	37	100%

Réponse Autre : « Anesthésiste pédiatrique », « Kinésithérapeute ».

❖ La prise en soin et le niveau d'informations :

Tableau 2 : Répartition des participants ayant déjà rencontré un enfant porteur de MCF (Question 2)

Modalités	Effectif	Fréquence
Oui	32	86,5 %
Non	3	8,1 %
Je ne sais pas	2	5,4 %
Total :	37	100 %

Tableau 3 : Répartition de l'âge des enfants porteurs de MCF lors de la 1^{ère} rencontre avec le professionnel parmi ceux en ayant déjà rencontrés (Question 3)

Modalités	Effectif	Fréquence de n=32
En anténatal	9	28,1 %
Avant que l'enfant ait 1 an	21	65,6 %
Entre 1 et 3 ans	13	40,6 %
Entre 3 et 5 ans	16	50 %
Autre :	11	34,4 %
« parfois après 5 ans »	1	3,1 %
« à la puberté / adolescence »	3	9,4 %
« à tout âge »	4	12,5 %
« Plus tard dans le suivi »	1	3,1 %
« variable entre 0 et 3 ans généralement »	1	3,1 %
« ce n'est pas mon activité »	1	3,1 %

Tableau 4 : Evaluation de la fréquence des consultations entre le professionnel et un enfant porteur de MCF (n=32) (Question 4)

Modalités	Effectif	Fréquence de n=32
Plus de 2 fois par an après la première rencontre	9	28,1 %
1 fois par an après la première rencontre	11	34,4 %
Moins d'1 fois par an	9	28,1 %
Autre	3	9,4 %

Réponses Autre : « 1 fois ou 2 » « pas » « lors du séjour en médecine néonatale ou en maternité, pas forcément de suivi par mes soins ensuite (ORL, maxillo-facial, ophtalmo et pédiatre libéral) ».

Tableau 5 : Evaluation des informations développées lors de la première consultation par les professionnels rencontrant des enfants porteurs de MCF (Question 5)

Modalités	Effectif	Fréquence de n=32
Les caractéristiques de la pathologie	26	81,3 %
Le calendrier chirurgical	17	53,1 %
La génétique	14	43,8 %
La prise en charge des soins et les démarches administratives (ALD, MDPH...)	8	25 %
Le langage et la parole	14	43,8 %
L'audition	16	50 %
L'alimentation (mastication, succion)	13	40,6 %
La denture (dentition, orthodontie)	13	40,6 %
Les conséquences sur le squelette	13	40,6 %
Les conséquences esthétiques	14	43,8 %
Les conséquences psychologiques	14	43,8 %
Les syndromes associés	20	62,5 %
Autre	6	18,8 %

Réponses Autre : « Aide à la prise en charge selon la chirurgie envisagée, parcours de soin, détails pratiques » « Bilan malformatif d'extention, recherche de pathologies voisines » « SAOS +/- ventilation » « problèmes respiratoires en cas d'atteinte bilatérale » « Bilan ophtalmique » « conséquences posturales, conséquences respiratoires ».

Tableau 6 : Evaluation par les professionnels de leur niveau de connaissances concernant la MCF (n=37) (Question 6)

Modalités	Effectif	Fréquence
Tout à fait satisfaisant	6	16,2 %
Plutôt satisfaisant	18	48,7 %
Plutôt pas satisfaisant	11	29,7 %
Pas du tout satisfaisant	2	5,4 %

❖ L'intérêt d'un support informatif :

Tableau 7 : répartition des professionnels rencontrant des enfants porteurs de MCF transmettant un support d'informations aux parents (n=32), des types de supports transmis (n=5) et de la fréquence de transmission du support (n=5) (Questions 7, 8 et 9)

Questions	Modalités	Effectif	Fréquence pour n=32
Transmettez-vous des supports d'informations aux parents d'enfants porteurs de MCF ?	Oui	5	15,6 %
	Non	27	84,4 %
Quel.s type.s de support transmettez-vous :	Un livret papier	1	3,1 %
	L'adresse du site internet du CCMR ou CRMR	3	9,4 %
	Les adresses de sites internet francophones	0	0 %
	Les adresses de sites internet anglophones	0	0 %
	Des schémas	2	6,3 %
	Des vidéos	0	0 %
	Des photos	1	3,1 %
	Autre*	3	9,4 %
	Systématiquement	2	6,3 %
	A la demande	1	3,1 %
Vous transmettez ce.s support.s :	Autre**	2	6,3 %

*Réponses Autre : « informations sur les examens génétique de la filière Anddi rare ACPA et séquençage haut débit + association de personnes malades » « synthèses du PNDS pour le médecin traitant » « livret sur l'aplasie d'oreille ».

**Réponses Autre : « Association de personnes malades » « En fonction des familles et de l'âge de l'enfant, pas toujours lors de la première consultation si l'enfant est très jeune et peu symptomatique (si l'asymétrie est très discrète) ».

Tableau 8 : Evaluation par les participants de l'intérêt d'un document informatif (n=37) et des sujets intéressants à inclure (n=36) (Questions 10 et 11)

Questions	Modalités	Effectif	Fréquence
Pensez-vous qu'il serait intéressant de mettre en place un livret d'information concernant la MCF à destination des parents ?	Oui	36	97,3 %
	Non	1	2,7 %
Quels seraient, selon vous, les sujets pertinents à aborder dans un livret d'informations à destination de parents d'enfants porteurs de MCF ?	La définition et les caractéristiques de la MCF	32	88,9 %
	La génétique de la maladie	21	58,3 %
	Les opérations chirurgicales	26	72,2 %
	Les résultats d'opérations en photos	12	33,3 %
	Le voile du palais	16	44,4 %
	Le langage	30	83,3 %
	L'alimentation	28	77,8 %
	La prise en charge psychologique	25	69,4 %
	La croissance du visage	29	80,6 %
	L'alignement dentaire	26	72,2 %
	Les troubles pouvant être associés à la maladie (IVP, trouble de l'articulation, trouble du langage, surdité...)	28	77,8 %
	Les intervenants	27	75 %
	Les démarches administratives pour la prise en charge des soins (ALD, dossier MDPH...)	26	72,2 %
	Autre	3	8,3 %

Réponse Autre : « L'association ou les associations de patients = indispensable dans le cadre des plans de maladies rares » « Tout » « Le calendrier chirurgical dans ses grandes lignes ».

❖ Remarques :

Tableau 9 : Retranscription qualitative des réponses obtenues à la question « Avez-vous des remarques à ajouter ? » (Question 12).

Identifiant participant P	Réponses
P1	« Très bon projet qui nous sera utile par la suite ! Bon courage »
P2	« Merci de votre travail »
P3	« Ne pas oublier les associations de personnes malades. Par exemple l'association Coline »
P4	« Dans un livret d'information, il faudrait mentionner, à mon avis, que le diagnostic anténatal est très difficile à faire, et que certaines structures fœtales (oreilles, yeux, arcs mandibulaires) ne font pas partie des items systématiquement dépistés en anténatal (CNEOF 2016). Ceci évitera des malentendus entre parents et soignants ainsi qu'entre soignants ; malentendus qui peuvent aboutir inutilement à des litiges. »
P5	« Les microsomies crâniofaciales sont caractérisées par une très grande hétérogénéité clinique avec des formes parfois frustes et d'autre très importantes sévères. La difficulté d'un livret d'information est de trouver le bon équilibre entre une information générale exhaustive et une information ciblée personnalisée pour un enfant particulier avec une forme de gravité spécifique. Bravo pour ce travail et bon courage »
P6	« Je n'ai pas de livre mais je connais l'association Anna et E-change de regard Merci et bravo pour votre travail »

Annexe 11 : Résultats du questionnaire à destination des orthophonistes.

❖ Renseignements généraux :

Tableau 1 : Répartition des orthophonistes participants selon l'ancienneté de leur diplôme et leur type d'activité (n= 17) (Questions 1 et 2).

Questions	Modalités	Effectif	Fréquence
Depuis combien de temps êtes-vous diplômé.e ?	Moins de 3 ans	11	64,7 %
	Entre 3 et 10 ans	4	23,5 %
	Plus de 10 ans	2	11,8 %
Quelle est votre activité ?	Libérale	12	70,6 %
	Mixte	1	5,9 %
	salariée	4	23,5 %

❖ La prise en soin :

Tableau 2 : Répartition des orthophonistes ayant déjà rencontré un enfant porteur de MCF (n=17) (Question 2).

Modalités	Effectif	Fréquence
Oui	0	0 %
Non	15	88,2 %
Je ne crois pas	2	11,8 %

❖ Le niveau et le besoin d'informations :

Tableau 3 : Répartition des orthophonistes selon leur réponse à la question « savez-vous que la MCF est la 2^{ème} anomalie faciale congénitale la plus fréquente après les fentes labiales et palatines ? » (n=17) (Question 8).

Modalités	Effectif	Fréquence
Oui	0	0 %
Non	17	100 %
Je ne crois pas	0	0 %

Tableau 4 : Evaluations des caractéristiques de la MCF comprises par les orthophonistes (n=17) (Question 9)

Modalités	Effectif	Fréquence
Une asymétrie faciale (hypoplasie mandibulaire)	4	23,5 %

Des malformations osseuses	2	11,8 %
Des malformations de l'oreille externe	5	29,4 %
Des malformations de l'oreille moyenne	2	11,8 %
Des syndromes malformatifs parfois associés	5	29,4 %
Des anomalies nerveuses	0	0 %
Une atteinte des tissus mous	2	11,8 %
Une distorsion orbitaire	1	5,9 %
Une intelligence normale	3	17,7 %
Je ne savais pas	10	58,8 %

Tableau 5 : Evaluations des conséquences de la MCF comprises par les orthophonistes (n=17) (Question 10)

Modalités	Effectif	Fréquence
L'alimentation	2	11,8 %
L'articulation	6	35,3 %
L'audition	6	35,3 %
La vue	1	5,9 %
La croissance faciale	4	23,5 %
La santé psychologique	4	23,5 %
Je ne savais pas	9	52,9 %

Tableau 6 : Répartition des orthophonistes selon leur besoin d'informations concernant la MCF (Question 11).

Modalités	Effectif	Fréquence
Oui	16	94,1 %
Non	0	0 %
Je ne sais pas	1	5,9 %
Total :	17	100 %

❖ Remarques :

Tableau 7 : Retranscription qualitative des réponses obtenues à la question « Avez-vous des remarques à ajouter ? » (Question 12).

Identifiant participant P	Réponses
P1	« Je ne connaissais pas du tout »
P2	« Bon courage pour la rédaction du mémoire »

Annexe 12 : Onglets d'informations.

Les onglets présentés ici ne sont pas complets, des schémas et des photographies sont présents directement sur les onglets numériques.

- I- Présentation de la Microsomie Craniofaciale
- II- Difficultés rencontrées
 - a. L'audition
 - b. La respiration
 - c. L'alimentation
 - d. L'articulation, la parole et le langage
 - e. La vision
 - f. Les dents
 - g. Les vertèbres du cou
 - h. Les difficultés psychosociales
- III- Parcours de soin
 - a. Quand et qui consulter
 - i. Médecin généraliste / pédiatre
 - ii. ORL
 - iii. Les chirurgiens
 - iv. L'orthophoniste
 - v. Le pneumologue / médecin du sommeil
 - vi. L'ophtalmologue / L'orthoptiste
 - vii. Le psychologue
 - viii. Le neurologue
 - ix. Le dentiste / orthodontiste
 - x. Le généticien
 - b. Les chirurgies
 - i. Chronologie des traitements chirurgicaux
 - ii. Chirurgies des tissus mous
 - iii. Chirurgies de l'oreille
 - iv. Chirurgies des mâchoires
 - v. Chirurgies du nerf facial
 - vi. Des outils pour vous et votre enfant
- IV- Aides administratives
- V- Témoignages
- VI- Des outils pour vous et votre enfant
- VII- Glossaire

Avant tout, il est important de rappeler que les malformations de la Microsomie Craniofaciale s'expriment à des degrés très variables. Les atteintes peuvent être plus ou moins sévères selon les enfants, il est donc possible que votre enfant ne soit pas concerné par toutes les atteintes et toutes les prises en charge médicales décrites dans les pages suivantes

Pour une meilleure compréhension, les termes médicaux utilisés sont expliqués. Vous trouverez également un glossaire définissant le vocabulaire employé.

I- QU'EST-CE QUE C'EST ?

Définition :

La Microsomie Craniofaciale est une malformation congénitale (présente dès la naissance) caractérisée par des malformations principalement du crâne et de la face.

La Microsomie Craniofaciale est la deuxième anomalie faciale congénitale la plus fréquente, après les fentes labiales et palatines. On évalue l'incidence de la Microsomie Craniofaciale de 1/3500 à 1/5600 naissances.

Plusieurs noms peuvent lui être associés : Microsomie Hémifaciale, syndrome de Goldenhar, Syndrome du 1^{er} et 2^{ème} arc, Dysplasie latérofaciale...

Les caractéristiques physiques :

La Microsomie Craniofaciales est caractérisée principalement par une **asymétrie faciale**, une **malformation de l'oreille**, une **malformation de la mâchoire inférieure** et une atteinte des **tissus mous** (nerfs, muscles, etc.).

Voici ci-dessous les atteintes physiques plus en détails. Attention, il est normal que votre enfant atteint de Microsomie Craniofaciale ne présente pas toutes ces atteintes et présente ces particularités à des degrés plus ou moins sévères.

- Conséquences sur les mâchoires : une hypoplasie (développement insuffisant) de la mandibule (mâchoire inférieure) et du maxillaire (mâchoire supérieure), des anomalies dentaires.

- Conséquences sur les oreilles : malformations de l'oreille externe appelée aplasie de l'oreille, présence de chondrome pré auriculaire (excroissance de peau et de cartilage), surdité.
- Conséquences sur les tissus mous : anomalie du nerf facial, hypoplasie musculaire, macrostomie (malformations de l'angle de la bouche).
- Autres conséquences craniofaciales : anomalies des yeux et des paupières, fente labiale et/ou palatine, anomalie de la base du crâne.
- Conséquences extra-faciales : malformations des vertèbres.

Vous trouverez davantage d'informations sur ces atteintes dans la rubrique - *les difficultés rencontrées* -.

D'où vient la Microsomie Craniofaciale ?

Les malformations observées chez les personnes atteintes de Microsomie Craniofaciale proviennent d'une perturbation des cellules de la crête neurale durant la formation de l'embryon (lors des 6 premières semaines de grossesse). Les crêtes neurales sont issues du système nerveux embryonnaire et contribuent à la formation de la face et de tous ces composants (os des mâchoires et du crâne, muscles, nerfs, dents, etc.).

Est-ce héréditaire ? Non, la Microsomie Craniofaciale n'est pas héréditaire.

II- LES DIFFICULTES RENCONTREES

a- L'audition

La Microsomie Craniofaciale se caractérise par des anomalies des oreilles externe et moyenne. Ces malformations sont regroupées sous le nom d'**Aplasia de l'oreille**, la taille et la forme de l'oreille sont modifiées. Elles sont souvent plus sévères d'un côté que de l'autre.

Concernant l'oreille externe, l'atteinte peut varier de la malformation légère à l'absence complète du pavillon en passant par la microtie. La présence de **tubercules prétragien** ou **chondrome pré auriculaire** est fréquente (petite excroissance de chair présente en avant de l'oreille qui n'impacte pas l'audition).

Ces malformations de l'oreille peuvent entraîner des troubles de l'audition.

Les différents degrés de perte d'audition :

- Surdité légère : perte auditive de 20 à 39 dB
- Surdité moyenne : perte auditive de 40 à 69 dB
- Surdité sévère : perte auditive de 70 à 89 dB
- Surdité profonde : perte auditive à plus de 90 dB
- La voix humaine se situe environ de 15 à 55dB.

△ Signes d'alerte : si vous trouvez que votre enfant :

- Durant ses premiers mois : n'a pas de réaction aux bruits et aux voix.
- A partir de 6 mois : n'a pas ou peu de babillage (« papapa » « bababa »)
- A partir d'1 an : ne répond pas à son prénom lorsque vous l'appellez.
- A partir de 2 ans : ne dit pas ou peu de mots.
- A partir de 3 ans : parle très peu ; ne dit pas de petites phrases ; utilise beaucoup les gestes.
- A partir de 4 ans : se trompe dans les sons ; a du mal à se faire comprendre ; montre des troubles comportementaux (colère, agressivité, isolement) ; peut rencontrer des difficultés d'apprentissages scolaires.

N'hésitez pas à en informer votre pédiatre, médecin traitant ou un ORL. Vous trouverez davantage d'informations sur les consultations médicales à effectuer dans l'onglet - *Parcours médical* -.

Des conseils pour communiquer avec votre enfant :

- Regardez-le
- Jouez avec les expressions faciales
- Faites des gestes (bébé signe)
- Stimulez-le par le toucher
- Proposez-lui divers jeux

Pour en savoir plus :

- L'aplasie de l'oreille :
<https://www.tete-cou.fr/pathologies/malformations-ork-et-cervico-faciales/aplasie-d-oreille>
- Le dépistage des troubles de l'audition :
<https://www.ameli.fr/assure/sante/themes/perle-acuite-auditive/baisse-audition-signes-alerte>

Des supports ludiques pour votre enfant :

- Livret d'information sur l'aplasie de l'oreille : <https://www.tete-cou.fr/actualites/un-livret-sur-l-aplasie-d-oreille>
- Un livre jeunesse sur l'Aplasia de l'oreille : Les aventures de Kamala, *Kamaline aime bien sa petite oreille*.

b- La respiration

'hypoplasie mandibulaire, les anomalies pharyngées et/ou les anomalies laryngées, caractéristiques de la Microsomie Craniofaciale, peuvent engendrer des troubles respiratoires. Ces difficultés sont révélées notamment lors du sommeil par des ronflements et des efforts lors de la respiration. Les « troubles respiratoires » peuvent également renvoyer vers une ventilation buccale, des apnées obstructives du sommeil, une insuffisance respiratoire...

△ Les signes d'alerte : si vous trouvez que votre enfant :

- Ronfle,
- Dort la bouche ouverte,
- Bave lorsqu'il dort (vous pouvez vérifier si son oreiller est sec ou humide),
- Montre des efforts respiratoires ou une agitation pendant son sommeil,
- Peut arrêter de respirer pendant plusieurs secondes lorsqu'il dort,
- Somnole en journée,
- Est excessivement fatigué,
- Se réveille avec des maux de tête

Alors, n'hésitez pas à en informer votre pédiatre, médecin traitant, un ORL ou chirurgien maxillo-facial. Vous trouverez davantage d'information sur les consultations médicales à effectuer dans les deux rubriques – *L'orthophoniste* – *Le pneumologue/médecin du sommeil* -.

Les conseils pour aider votre enfant à mieux respirer par le nez :

- Mouchez régulièrement le nez de votre enfant.
- Lavez régulièrement le nez de votre enfant en utilisant du sérum physiologique.
- Apprenez à votre enfant à se moucher le plus tôt possible (dès 2 ans).
- Amusez-vous à sentir différentes odeurs en fermant la bouche.
- Après 2 ou 3 ans, amenez l'enfant à arrêter la tétine.

Des outils pour vous et votre enfant :

- Un livre pour accompagner votre enfant dans l'apprentissage du mouchage : *Le petit dragon qui ne savait pas se moucher* de Benoît Rondia et Odile Delattre.
- Une vidéo de Petit Ours Brun : <https://www.youtube.com/watch?v=q2tV6nzj0nY>
- Le site de l'Assurance Maladie pour expliquer comment moucher et nettoyer le nez d'un bébé : <https://www.ameli.fr/assure/sante/bons-gestes/soins/pratiquer-lavage-nez-enfant>
- Pourquoi faut-il respirer par le nez ? <https://www.allo-ortho.com/pourquoi-faut-il-respirer-par-le-nez/>
- Un article pour aider à arrêter la tétine : <https://www.allo-ortho.com/comment-arreter-la-tetine/>

c- L'alimentation

Les malformations liées à la Microsomie Craniofaciale peuvent expliquer les difficultés alimentaires de l'enfant.

L'hypoplasie mandibulaire peut expliquer une ouverture buccale déviée et la macrostomie (malformation de la bouche) une plus faible efficacité de succion. Les atteintes musculaires et nerveuses mais aussi la mauvaise occlusion dentaire, rendent la mastication plus compliquée, elles limitent les mouvements des joues et des lèvres. Les malformations et les anomalies de la langue, de l'oropharynx et du larynx affectent la déglutition.

Les difficultés à s'alimenter sont accrues en présence d'une fente labiale, palatine, labio-palatine ou d'une paralysie faciale.

Ces difficultés, appelées Troubles Alimentaires Pédiatriques (TAP), sont liées aux diverses expériences vécues comme traumatisantes par l'enfant (sonde naso-gastrique, hospitalisations répétées, examens intrabuccaux multiples...).

Elles peuvent être présentes dès la naissance ou peuvent survenir lors de la diversification alimentaire de l'enfant (vers 6 mois).

Âges repères, donnés à titre indicatif, des textures alimentaires :

Texture et types d'aliments	Âges	Etape de développement
Liquide : lait au sein et/ou biberon	0 – 4 mois	Succion et déglutition réflexes
Lisse et fluide : légumes et/ou fruits cuits et bien mixés, à la cuillère, céréales, en complément de l'alimentation lactée	4 – 6 mois	Tétine Boisson au verre Passage à la cuillère Succion plus volontaire. Malaxage des aliments en bouche.
Semi-liquide / Mixé : purée et légumes/fruits cuits, viande et poissons mixés, à la cuillère, en complément de l'alimentation lactée	6 – 9 mois	Tétine Verre Cuillère Malaxage (mouvements linguaux d'avant en arrière) et début de mastication
Mouliné : morceaux de fondants de légumes, de pomme de terre, de petites pâtes bien cuites... Compléter avec des produits lactés.	9 – 12 mois	Verre Cuillère Malaxage et mâchonnement. Mastication (mouvements linguaux gauche-droite)
Solide mou : petits morceaux ou fines tranches de fruits, boudoirs, gâteaux apéritifs, fromages à pâte fondue... Compléter avec des produits lactés.	12 – 18 mois	Verre Cuillère Mastication quasi-exclusive, meilleur contrôle intrabuccal.
Solide dur / haché menu : morceaux plus durs et croquants (légumes crus, fruits croquants, morceaux de viande, biscuits...). Compléter avec des produits lactés.	Dès 18 mois	Verre Cuillère Mastication
Solide dur / Morceaux : tout type d'aliment.	Dès 24 mois	Alimentation adulte

⚠ Les signes d'alerte : si vous trouvez que votre enfant :

Chez le nourrisson (avant 6 mois)

- N'a pas une succion efficace lors de la tétée,
- Présente des nausées ou vomissements fréquents lors de la tétée (reflux gastro-œsophagien),
- Tête longuement et se fatigue,
- Ne parvient à ingérer qu'une petite quantité de lait,
- Ne montre pas de signes de faim,
- Présente des signes d'inconfort, se cambre

Chez le bébé (jusqu'à 3 ans) :

- Les repas durent longtemps (plus de 20 minutes),
- Peut pleurer pendant les repas
- Présente des nausées ou vomissements fréquents,
- Prend du poids difficilement,
- Est sensible à certaines textures alimentaires,
- Ne veut pas introduire des morceaux,
- Ne met pas les objets et aliments à la bouche,
- Ne veut pas se salir et ne supporte pas d'avoir les mains sales (peinture, sable, eau...)
- Ne veut pas se moucher ou se laver les dents,

Chez l'enfant :

- Les repas durent longtemps (plus de 30 minutes),
- Les repas sont conflictuels,
- Se fatigue durant le repas,
- Garde en bouche les aliments,
- Refuse certains aliments, certaines textures,
- Accepte qu'un nombre restreint d'aliments,
- Présente des nausées ou vomissements fréquents,
- Ne prend pas plaisir à manger,
- Pleure pendant les repas.

Si vous avez des doutes ou des inquiétudes n'hésitez pas à en informer votre pédiatre ou votre médecin traitant qui vous orientera vers un orthophoniste afin de réaliser un bilan d'oralité. Vous trouverez davantage d'information dans la rubrique - *L'orthophoniste* -.

Les conseils pour aider votre enfant à prendre plaisir à manger :

- Proposez à votre enfant de participer aux différents temps des repas (selon son âge et vos possibilités) : les courses, la cuisine, le dressage de table, le débarrassage.
- Aménagez son environnement : caler ses pieds, installer-le confortablement, adapter les couverts, éviter les écrans pendant le repas.
- Mangez tous ensemble pour favoriser l'imitation.
- Autorisez-le à toucher avec les mains pour qu'il découvre les aliments tactilement et pour favoriser le main-bouche.
- Créez des assiettes ludiques (décor de bonhomme par exemple).
- Présentez-lui tout le repas (entrée, plat, dessert) dans une assiette compartimentée pour qu'il aille vers l'aliment qu'il préfère et qu'il puisse explorer les autres aliments.
- Ne le forcez pas à manger.
- Pour intégrer de nouveaux aliments, servez-vous des aliments qu'il préfère.
- Invitez votre enfant à sentir les différentes odeurs des aliments.
- Hors activités alimentaires : proposez-lui des jeux sensoriels tels que le sable magique, la pâte à modeler, la peinture au doigt.

En savoir plus :

- Les troubles alimentaires pédiatriques : <https://www.bloghoptoys.fr/troubles-de-loralite-alimentaire-nos-ressources>

Des outils pour vous et votre enfant :

- Un livre pour aider à l'allaitement : *L'allaitement : 100 questions/réponses* de Cécile Boscher, Sandrine Boudault, Julie Hamdan et Pierre Begasse.
- Un livret jeunesse pour répondre aux questions des enfants autour de l'alimentation : *L'alimentation* de Pacale Hédelin et Aurélie Grand
- Un livret jeunesse qui illustre la sensibilité alimentaire d'un petit garçon : *Les repas de Bibou* de Helen Grignon-MacInnes.

d- L'articulation, la parole et le langage

La présence de difficultés langagières peut être expliquée par différentes anomalies anatomiques liées à cette pathologie : une hypoplasie de la mandibule, une asymétrie des structures oro-faciales dont une plus faible mobilité du voile du palais du côté où l'atteinte est plus sévère, une anomalie de

la langue, une fente labiale et/ou palatine, une faiblesse musculaire de la face, une malocclusion, une microsomie faciale, une ventilation orale, une surdité ou une déficience visuelle

On parle notamment de :

- **Troubles de l'articulation** : incapacité à produire correctement certains sons
- **Retard de langage** : développement du langage qui ne correspond pas aux enfants du même âge (vocabulaire, morphologie, grammaire).
- **Trouble de la parole** : altérations de l'enchaînement des sons lors de l'expression orale

Pour vous aider à comprendre le développement langagier des enfants, voici quelques âges repères du développement du langage et du développement des sons. Ne vous alarmez pas si votre enfant ne suit pas à la lettre ces critères développementaux donnés à titre indicatif. Vous pouvez regarder les signes d'alertes ci-dessous qui peuvent vous inviter à consulter votre médecin pour être orientés vers un orthophoniste afin de réaliser un bilan.

Âges repères du développement langagier :

3 - 6 mois	bébé sourit	éclate de rire	fait des vocalises "aaa...eeeu"
6 mois	il babille "ma...pa...da...ba..."		
12 mois	Premiers mots	réagit à son prénom	Pointe du doigt les objets désirés
18 mois	Utilise plus de mots	Début de l'association de 2 mots ensemble "maman bobo"	
24 mois	Associe 2 ou 3 mots	Utilise des verbes	Pose des questions
3 ans	Utilise le "je"	Fait de petites phrases simplifiées	Nomme des couleurs
4 ans	Parle au passé	Utilise : Quand, si, parce que, qui, que...	Invente des mots pour le plaisir
5 ans	Parle au passé, présent et futur	Raconte des événements vécus	
6 ans	Connait de plus en plus de vocabulaire	Utilise des phrases passives	

Âges repères du développement des sons :

Cf Schéma d'après Brosseau-Lapr   et al. (2018).

Ce sch  ma repr  sente l'  volution de l'apparition des sons, particuli  rement des consonnes, chez les enfants.

Tous les sons n'apparaissent pas en m  me temps, il est normal que les enfants parviennent    utiliser certains sons en d  but de mot (position initiale) mais n'y parviennent pas en fin de mot (position finale), ou inversement.

⚠ Les signes d'alerte : si vous trouvez que votre enfant :

Apr  s 18 mois :

- N'utilise pas de mots (ou tr  s peu).
- Ne babille pas.

Apr  s 24 mois :

- N'utilise pas de mots pour communiquer, ou tr  s peu.
- N'associe pas les mots entre eux.
- Ne semble pas comprendre quand vous lui parlez.

Apr  s 3 ans :

- N'est souvent pas compris par les personnes de son entourage proche.
- Ne fait pas de phrase (Sujet – verbe ou verbe – compl  ment).
- Ne semble pas comprendre quand vous lui parlez.

Apr  s 4 ans :

- S'  nerve s'il n'est pas compris.
- Produit des phrases courtes et mal construites.
- Transforme les mots.
- N'est souvent pas compris par les personnes de son entourage proche.
- Ne comprend pas les notions spatiales (sous, sur, derri  re, devant)
- Ne produit pas de phrases complexes (qui utilisent « qui, parce que... »)
- Ne r  pond pas correctement aux questions pos  es
- A du mal    raconter des   v  nements simples et r  cents.

Si vous trouvez que le langage de votre enfant n'  volue plus ou r  gresse, n'h  sitez pas    consulter un m  decin ou un p  diatre.

Les conseils pour aider le d  veloppement langagier de votre enfant :

- Parlez    votre enfant le plus souvent possible : commentez ce qu'il voit, d  crivez ce que vous faites, etc.
- Mettez-vous    sa hauteur et regardez-le afin qu'il voie que vous l'  coutez.
- Faites des activit  s plaisir avec lui : jeux, livres, comptines
- Imit  z-le pour lui donner la notion d'imitation.
- Demandez de v  rifier son audition aupr  s d'un m  decin ORL.
- Posez des questions ouvertes    votre enfant.
- Laissez-lui du temps pour r  pondre en communication orale ou non verbale (gestes, mimique, son...)
- Ne le faites pas r  p  ter pour les mots / phrases qu'il ne dit pas correctement, vous pouvez lui proposer le bon mod  le pour qu'il l'entende.

Pour en savoir plus :

- Aider le d  veloppement du langage de l'enfant : <https://www.allo-ortho.com/matheo-a-18-mois-il-ne-parle-pas-ou-si-peu-comment-laider/>

Des outils pour vous et votre enfant :

- Jeux et livres pour enfants : Le m  mory, les jeux de 7 familles, les jeux avec des figurines, le dessin, les jeux de construction... tous les jeux qui permettent d'enrichir le vocabulaire, la structure des phrases, le tour de r  le, la compr  hension...
- Livre *Le lac des singes* de Elise Turcotte,    partir de 4 ans
- L'application -Madame Mo- pour travailler l'articulation des mots

e- La vision

Les troubles ophtalmologiques sont parfois pr  sents dans le cadre malformatif de la Microsomie Craniofaciale. La plus r  pandue est le **dermolipome ou dermo  de   pibulbaire**. Il s'agit d'un petit kyste    la surface de l'  il.

Ces malformations li  es    la MCF peuvent entra  ner une baisse d'acuit   visuelle et certaines difficult  s comme un exc  s de fermeture palp  brale observ   en pr  sence d'un ptosis.

Afin de favoriser le bon fonctionnement de la capacit   visuelle de votre enfant, un d  pistage doit   tre r  alis   pr  cocement et un suivi doit   tre mis en place de fa  on r  guli  re.

Avant l'âge de 3 ans : un rendez-vous chez un ophtalmologue et un orthoptiste est fortement conseillé pour réaliser un examen oculaire pendant le développement visuel de votre enfant (vous pouvez consulter la rubrique - *Ophtalmologue et Orthoptiste* -).

Diverses prises en charge pourront être proposées selon l'atteinte oculaire. Des lunettes avec verres correcteurs peuvent être prescrites pour corriger les erreurs de réfraction. Une chirurgie peut être nécessaire pour corriger les malformations oculaires ou des malformations des voies lacrymales.

Âges repères du développement de la vue :

De 0 à 2 mois :	- Vision floue à plus de 75 cm des yeux du bébé - Champ visuel réduit - Les deux yeux ne réussissent pas parfaitement à bouger ensemble - Jusqu'à 6 semaines : vision en noir et blanc - Perception des contours des objets - Bébé peut loucher de façon intermittente, ses yeux peuvent dévier.
2 mois :	- Bébé reconnaît le visage de ses parents
3 mois :	- Perception de plusieurs couleurs fondamentales (rouge, vert, jaune et bleu) - Discrimination de davantage de détails - Bébé reconnaît davantage de visages familiers
5 mois :	- Perception des couleurs comme un adulte - Vision en 3D - Coordination des deux yeux qui s'améliore
6 mois :	- Bébé commence à percevoir les distances
De 6 à 12 mois :	- La coordination des deux yeux est installée - Bébé peut évaluer si l'objet est près ou loin de lui - Différenciation des personnes connues des personnes inconnues
De 1 à 2 ans :	- Bonne vision de loin (distance fenêtre/rue) - Coordination des informations visuelles et motrices - Intérêt pour les images
2 ans :	- Vision de loin comme un adulte - Bébé se reconnaît dans un miroir
5 ans :	- Fin du développement de l'acuité visuelle

⚠ Les signes d'alerte : si vous trouvez que votre enfant :

- Ne suit pas du regard les objets en mouvement (regard fixe)
- Cligne souvent des yeux
- Louche (après 6 mois)
- Ferme ou rétrécit un de ses deux yeux
- Pleure si on lui cache un des deux yeux
- Se cache un œil pour regarder un objet
- Fixe un objet en tournant ou penchant la tête
- Est très sensible à la lumière
- Coule beaucoup des yeux, comme s'il pleurait
- Se cogne souvent, rencontre des difficultés à s'orienter
- A des maux de tête fréquents
- A une tache blanchâtre sur la pupille

Les conseils pour aider votre enfant à mieux discerner ce qu'il voit :

De 0 à 3 mois :

- Approchez votre visage du sien pour qu'il perçoive vos traits physiques
- Bougez-douceement
- Accrochez un mobile au-dessus de son lit
- Installez un miroir à côté de la table à langer

De 4 à 6 mois :

- Imiter ses expressions faciales
- Jouez avec les mimiques faciales, les grimaces
- Faites du bruit avec vos joues en les gonflant et dégonflant
- Présentez-lui des objets colorés de différentes tailles et formes

De 6 à 12 mois :

- Vous pouvez faire des jeux tels que Coucou-caché, cache-cache avec un jouet, remplir et vider des contenants, ou encore faire des bulles de savon
- Jouez dehors.

Points de vigilance :

- ⚠ **Pas d'écran avant 3 ans** (tout type, 2D ou 3D) : la lumière bleue et les images 3D fatiguent énormément les yeux des enfants et engendrent notamment des troubles visuels.
- ⚠ **Mettez des lunettes de soleil aux enfants** : les rayonnements UV et le soleil attaquent sévèrement les yeux des enfants.

Des outils pour vous et votre enfant :

- Livre jeunesse sur les troubles visuels et le port de lunettes : *Biglouché* d'Alyssa et Myrha Verbizh
- La conteuse merveilleuse (Hop'toys) : cube pédagogique qui raconte une histoire ou chante une comptine quand on le secoue 3 fois
- Guide « je vais chez le docteur des yeux » : https://www.sparadrap.org/sites/default/files/pdf_feuilletable/L15/index.html

f- Les dents et les mâchoires

La petite taille des mâchoires chez les enfants atteints de Microsomie Craniofaciale est appelée **hypoplasie mandibulaire et hypoplasie maxillaire**, elle est due à une insuffisance développementale. Ces malformations peuvent entraîner des troubles de l'ouverture buccale et de l'articulé dentaire c'est-à-dire des troubles dans la manière dont les dents rentrent en contact lorsque la bouche se ferme.

Des pathologies dentaires peuvent également être observées dans le cadre de la Microsomie Craniofaciale :

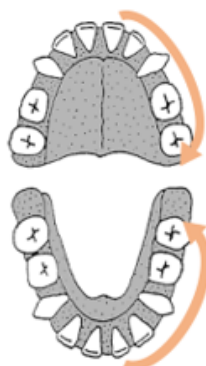
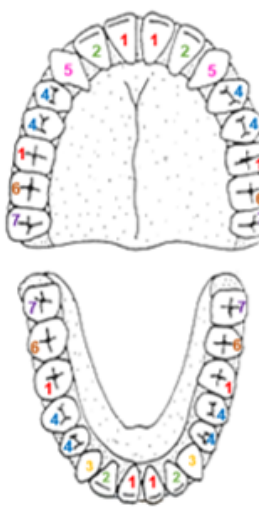
- Un retard développemental des dents,
- L'absence de certaines dents,
- Des malpositions dentaires
- Des malformations de certaines dents,
- Un risque de caries accentué.

Ces différentes déviations morphologiques altèrent la santé buccodentaire, engendrent des difficultés pour l'alimentation, la succion et la mastication, entraînent une déglutition atypique et causent des troubles articulaires pouvant limiter l'intelligibilité. Les troubles fonctionnels accentuent les déformations anatomiques, il y a donc un effet de cercle vicieux.

La prise en charge des soins dentaires repose sur un suivi régulier multidisciplinaire et une bonne hygiène bucco-dentaire.

Le premier rendez-vous chez le dentiste doit avoir lieu après la première année de l'enfant.

Âges repères de l'apparition des dents :

	Dents	Âge d'apparition	Schéma	
Dents de lait	Incisives centrales du bas Incisives centrales du haut	6 – 12 mois		
	Incisives latérales du bas Incisives latérales du haut	7 – 16 mois		
	Première molaire du bas Première molaire du haut	12 – 19 mois		
	Canines du haut Canines du bas	16 – 23 mois		
	Deuxièmes molaires du bas Deuxièmes molaires du haut	20 – 33 mois		
Les 20 dents de lait tombent habituellement au fur et à mesure entre 6 et 12 ans pour laisser place aux 32 dents définitives.				
Dents définitives	Incisives centrales du bas Incisives centrales du haut	1	6 – 8 ans	
	Premières molaires du bas Premières molaires du haut	1	6 – 8 ans	
	Incisives latérales du bas Incisives latérales du haut	2	7 – 9 ans	
	Canines du bas	3	9 – 10 ans	
	Premières prémolaires du bas Premières prémolaires du haut	4	10 – 12 ans	
	Deuxièmes prémolaires du bas Deuxièmes prémolaires du haut	4	10 – 12 ans	
	Canines du haut	5	11 – 12 ans	
	Deuxièmes molaires du bas Deuxièmes molaires du haut	6	11 – 13 ans	
	Troisièmes molaires du bas Troisièmes molaires du haut = dents de sagesse	7	17 – 21 ans	

⚠ Les signes d'alerte : si vous trouvez que votre enfant :

- A des trous, des décolorations ou des tâches sur les dents
- A mauvaise haleine
- A des saignements dentaires au brossage ou naturellement
- A la gencive gonflée
- A mal aux dents
- Est très sensible au chaud ou au froid
- A de la fièvre

Les conseils pour aider votre enfant à protéger ses dents :

- Evitez de laisser votre enfant s'endormir avec un biberon (autre que de l'eau) pour limiter le risque de caries.
- Brossez les dents de votre enfant jusqu'à 5 ans, ensuite accompagnez-le à le faire en autonomie (voir applications ci-dessous)
- Evitez le grignotage
- Utilisez un dentifrice contenant du fluor
- Deux brossages par jour sont nécessaires (à tout âge).

Le brossage des dents :

Dès l'apparition des premières dents, vous pouvez utiliser une compresse humide ou une petite brosse à dents imprégnées d'une petite quantité de dentifrice fluoré pour nettoyer les dents de votre enfant, tous les soirs.

Jusqu'à 3 – 4 ans vous pouvez utiliser une brosse à doigt ou une brosse à dents adaptée à l'âge de votre enfant.

A partir de 5 ans, votre enfant peut commencer à se brosser les dents sous votre surveillance. Vous pouvez lui apprendre la technique du brossage en regardant avec lui des vidéos ou applications ludiques (Ben Le Koala, voir ci-dessous) qui expliquent les différentes étapes.

A partir de 7 – 8 ans, votre enfant peut se brosser les dents en autonomie. Il peut utiliser des applications ou vidéos (Pokémon Smile, voir ci-dessous) pour l'accompagner dans son brossage.

Points de vigilance :

- ⚠ Limitez la consommation de sucre pour votre enfant
- ⚠ La tétine est fortement déconseillée après l'âge de 3 ans

- ⚠ Evitez la succion du pouce, elle entraîne un mauvais placement de langue et avance les dents

Des outils pour vous et votre enfant :

- Une application et une vidéo ludiques pour accompagner le brossage des dents : *Pokémon Smile* (application vidéo) et *Ben Le Koala* (application téléphonique et vidéo : <https://www.ben-le-koala.com/se-brosser-les-dents.html>)
- Site internet pour accompagner votre enfant à se préparer aux rendez-vous chez le dentiste : <https://www.sparadrap.org/parents/les-soins-les-examens/mon-enfant-va-chez-le-dentiste>
- Pour en savoir plus sur les âges de consultation chez le dentiste : <https://www.ameli.fr/assure/sante/themes/carie-dentaire/mt-dents>
- Fiche pour expliquer comment nettoyer les dents de son enfant : <https://www.ufsbd.fr/wp-content/uploads/2021/11/Fiche-conseils-au-patient-COMMENT-BROSSER-LES-DENTS-DE-VOS-ENFANTS.pdf>
- Site de l'Union française pour la santé bucco-dentaire qui fournit divers documents d'accompagnement : <https://www.ufsbd.fr/espace-public/fiches-patients/>

g- Les vertèbres du cou

La Microsomie Craniofaciale se caractérise également par des malformations vertébrales telles que des **blocs vertébraux, une scoliose, un spondylolisthésis**. Elles peuvent provoquer des torticolis, des douleurs dorsales et cervicales et pouvant limiter les mouvements du cou et du dos.

Un examen précoce de la colonne vertébrale est recommandé de façon à détecter les anomalies telle que la scoliose et prévenir les risques associés comme les lésions de la moelle épinière. La sévérité et l'atteinte des anomalies vertébrales orientera, ou non, la prise en charge vers la chirurgie, la neurologie, la kinésithérapie ou l'orthopédie (mise en place d'orthèse).

Âges repères du développement moteur :

- 0 à 3 mois : bébé tient sa tête
- 6 à 9 mois : bébé tient assis

- 9 à 12 mois : bébé tient debout avec appui, il s'assoit et se remet debout tout seul.
- 12 à 18 mois : bébé commence à marcher
- 18 mois à 2 ans : bébé marche bien
- 2 à 3 ans : l'enfant se déplace de manière autonome, il se déshabille et peut mettre certains vêtements seul.

⚠ Les signes d'alerte : si vous trouvez que votre enfant :

- Développe des symptômes neurologiques : fourmillements, engourdissement, faiblesse
- Développe des symptômes physiques : douleurs cervicales, torticolis, mal de dos, etc.
- Présente une déformation du haut du dos en forme de bosse lorsqu'il se penche en avant
- A une mauvaise posture
- A une colonne vertébrale en forme de C ou de S
- Boîte en marchant

Alors adressez-le à un chirurgien orthopédiste ou à un neurologue (s'il a des symptômes neurologiques, allez consulter rapidement).

Les conseils pour aider votre enfant à protéger son dos :

- Proposez-lui des activités sportives pour renforcer sa musculature lombaire et abdominale
- Appliquez des bouillottes chaudes sur les zones qui sont douloureuses
- Choisissez un matelas adapté
- Evitez de le faire porter des cartables ou sacs à dos trop lourds
- Demandez à l'école, au collège, ou au lycée s'il est possible d'avoir deux jeux de livres pour que votre enfant n'ait pas à les transporter d'un lieu à l'autre.

Des outils pour vous et votre enfant :

- Pour en savoir plus sur la scoliose et ses traitements :
<https://www.ameli.fr/assure/sante/themes/scoliose/definition-causes>
<https://www.ameli.fr/loire-atlantique/assure/sante/themes/scoliose/traitement>

- Pour en savoir plus sur les vertèbres et ses pathologies dont les blocs vertébraux
<https://www.larousse.fr/encyclopedie/medical/vert%C3%A8bre/16920>
- Pour en savoir plus sur le spondylolisthésis :
<https://preserversondos.fr/spondylolisthesis-exercices/>
- Livre sur la scoliose pour les pré-adolescents : *Tiens-toi droite !* de Judy Blume
- Témoignage d'une jeune fille opérée pour une scoliose :
<https://www.sparadrap.org/parents/temoignage/chloe-plusieurs-fois-operee-pour-une-scoliose>

h- Les difficultés psychosociales

Un accompagnement psychologique pour les enfants atteints de Microsomie Craniofaciale et pour leur entourage peut être conseillé à tout moment. Certains événements de la vie ou du parcours de soin tels que l'entrée à l'école ou au collège ainsi que l'avant et l'après d'une opération chirurgicale nécessitent une attention psychologique particulière.

Aussi, si votre enfant est sujet aux moqueries, s'il vous semble triste, s'il se questionne sur sa pathologie et ses différences, s'il est souvent en conflit avec les autres, s'il semble envahi par des peurs ou des angoisses, s'il se rabaisse, si ses résultats scolaires changent d'un coup, s'il s'isole... Alors une psychothérapie peut se révéler nécessaire.

Un accompagnement psychologique peut également être mis en place pour vous, parents. N'hésitez pas à consulter la rubrique – *Le psychologue* – pour en savoir plus sur comment le psychologue peut vous accompagner dans la parentalité d'un enfant atteint de Microsomie Craniofaciale.

Des outils pour vous et votre enfant :

- Livre jeunesse sur les moqueries d'un enfant porteur de maladie génétique : *Bakoumba* de Agnès Patron.
- Bande dessinée sur les particularités corporelles congénitales : *Tous en piste* de Les amis d'Anna, Patrick Ballet et Loïc Ballet.
- Le site *Sparadrap* accompagne les enfants à moins craindre l'hôpital :
<https://www.sparadrap.org/>
- Les structures de Protection Maternelle et Infantile (PMI)

- L'association Coline apporte une aide morale et financière aux familles de personnes atteintes du syndrome du premier arc : <https://www.solhand.org/associations/coline-syndrome-de-franceschetti>
- L'association Anna apporte soutien psychologique aux personnes atteintes de particularités esthétiques congénitales : <http://www.anna-asso.fr/>

III- LE PARCOURS DE SOIN

a- Quand et qui consulter ?

⇒ Le médecin généraliste / le pédiatre

Les informations concernant les âges et les prises en charge indiquées ci-dessous sont données à titre indicatif. Les professionnels de santé adaptent leur accompagnement en fonction des enfants et des familles qu'ils rencontrent. Il est alors possible que le parcours de soin de votre enfant soit différent de celui proposé.

Votre médecin généraliste ou votre pédiatre est le premier interlocuteur à qui vous adresser pour exprimer vos doutes sur le développement de votre enfant. Il examinera votre enfant et, si besoin, vous redirigera vers un spécialiste pour d'approfondir les examens.

Avant 6 mois :

- Examen de la fonction de succion pour l'allaitement ou le biberon. Orientation vers un orthophoniste ou un conseiller en lactation si besoin.
- Vérifier la respiration. Orientation vers un pneumologue ou médecin du sommeil si besoin.
- Vérifier la réalisation d'un examen auditif. Orientation vers un ORL si besoin.

Entre 6 mois et 1 an :

- Examen des fonctions alimentaires (déglutition, mastication, succion) dès la diversification alimentaire (6 mois). Orientation vers un orthophoniste si besoin.
- Examen des mouvements faciaux afin de vérifier les nerfs. Orientation vers un neurologue si besoin.

Entre 1 et 6 ans :

- S'assurer des capacités à s'alimenter (tous les deux ans). Orientation vers un orthophoniste si besoin.
- Examen de la colonne vertébrale afin de prévenir une scoliose et prévenir les risques associés. Orientation vers un chirurgien orthopédiste si besoin.
- Vérifier le développement du langage. Orientation vers un orthophoniste si besoin.
- Orientation vers un ophtalmologue pour faire un bilan visuel.
- Orientation vers un orthodontiste pour faire un bilan orthodontique.

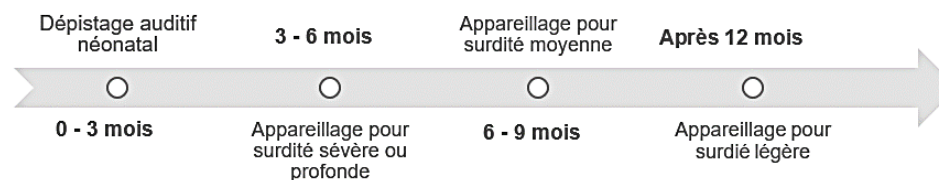
⇒ L'ORL

Les informations concernant les âges et les prises en charge indiquées ci-dessous sont données à titre indicatif. Les professionnels de santé adaptent leur accompagnement en fonction des enfants et des familles qu'ils rencontrent. Il est alors possible que le parcours de soin de votre enfant soit différent de celui proposé.

Si pas de troubles auditifs avérés :



Si troubles auditifs avérés :



A partir de 4 – 5 ans : un scanner de l'oreille est parfois conseillé pour faire un bilan de la malformation de l'oreille.

Vous pouvez également consulter la rubrique - *Les chirurgies* - qui traite des interventions chirurgicales réalisées sur l'oreille, ainsi que la rubrique - *L'orthophoniste* - qui explique l'apport d'une prise en charge orthophonique auprès d'enfants présentant un trouble auditif.

Les différents appareils :

L'appareillage de l'aplasie de l'oreille s'appuie essentiellement sur la conduction osseuse à l'aide de bandeau ou de serre-tête. Dans le cadre de la Microsomie Craniofaciale, si l'oreille externe le permet, un appareillage est également possible en conduction aérienne en contour d'oreille ou en intra auriculaire.

Conduction osseuse : Le bandeau ou serre-tête se porte autour de la tête, il permet à un petit vibreur situé derrière l'oreille d'envoyer des vibrations sonores à travers l'os vers l'oreille interne.

Site pour comprendre le fonctionnement de ces prothèses en conduction osseuse : <https://www.surdi.info/appareils-auditifs/les-protheses-par-conduction-osseuse/>

Conduction aérienne :

- Le contour d'oreille : boîtier situé sur le haut du pavillon de l'oreille externe, il est relié au conduit auditif par un tube modelé sur-mesure.
- L'intra auriculaire est une petite coque modelée sur-mesure, il est situé directement à l'entrée du conduit auditif, ce qui le rend très discret

Pour en savoir plus sur ces prothèses en conduction aérienne : <https://www.espace-audition.com/266-aides-auditives/216-les-differents-modeles-d-aides-auditives.html>

⇒ Le chirurgien maxillo-facial et le chirurgien plasticien

La coordination de la prise en charge d'un enfant porteur de MCF se fait généralement auprès d'un centre de compétence ou de référence MAFACE, spécialisé dans les malformations de la tête et du cou. Selon les villes, un

chirurgien maxillo-facial, un chirurgien ORL ou un chirurgien plasticien référent du centre assure cette mission.

Vous trouverez dans l'onglet – *Les chirurgies* – toutes les informations concernant la chronologie des interventions chirurgicales et en quoi elles consistent.

Il est important de rappeler que chirurgiens et rééducateurs (kinésithérapeute, orthophoniste, orthoptiste...) travaillent en coordination. En effet, les différentes rééducations suivies par l'enfant vont s'ajuster à l'opération dont l'enfant a bénéficié ou va bénéficier. Et, la décision chirurgicale repose également sur le travail rééducatif que l'enfant suit.

⇒ L'orthophoniste

Les informations concernant les âges et les prises en charge indiquées ci-dessous sont données à titre indicatif. Les professionnels de santé adaptent leur accompagnement en fonction des enfants et des familles qu'ils rencontrent. Il est alors possible que le parcours de soin de votre enfant soit différent de celui proposé.

L'orthophoniste se coordonne avec les différents professionnels de soins que l'enfant rencontre pour cibler davantage sa propre prise en charge. Un accompagnement orthophonique intensif est souvent nécessaire **avant et après certaines interventions chirurgicales**.

Si vous souhaitez réaliser un bilan auprès d'un orthophoniste quel que soit le motif, **une prescription médicale est nécessaire**. Elle peut être fournie par votre médecin traitant, un pédiatre, un chirurgien, un dentiste...

▪ La respiration :

Comment savoir si votre enfant devrait consulter un orthophoniste ? Si votre enfant respire par la bouche, s'il fournit un effort lors de la respiration, s'il ronfle, s'il fait des apnées du sommeil, etc. (vous pouvez consulter la partie Signes d'alerte de la rubrique - *Respiration* -).

Pourquoi consulter un orthophoniste ? La thérapie oro-myo-fonctionnelle instaurée par l'orthophoniste permet la mise en place d'une ventilation nasale

nécessaire au bon développement des fonctions oro-faciales et de la croissance des structures maxillo-faciales.

Quand consulter un orthophoniste pour rééduquer la respiration buccale ? Le plus tôt possible.

- L'alimentation

Comment savoir si votre enfant devrait consulter un orthophoniste ? Lorsque vous trouvez que votre bébé tète longuement et se fatigue, qu'il ne parvient pas à prendre une quantité suffisante de lait, s'il a souvent des nausées lors du repas ou bien qu'il ne prend pas plaisir à manger et refuse certains aliments ou certaines textures. (Pour plus d'informations vous pouvez consulter la partie Signes d'alerte de la rubrique - *Alimentation* -). Après des interventions telles que la pose d'une sonde naso-gastrique ou d'une gastrostomie, une prise en charge orthophonique est vivement conseillée.

Pourquoi consulter un orthophoniste ? La prise en soin orthophonique vise à acquérir ou à retrouver une alimentation adaptée sur les plans qualitatif et quantitatif. Chez le nourrisson présentant des troubles de la succion, l'orthophoniste peut proposer aux parents de mettre en place des gestes qui vont aider à l'alimentation lactée. L'orthophoniste accompagne le développement alimentaire de l'enfant par des actions de prévention et de guidance parentale.

Quand consulter un orthophoniste pour un Trouble Alimentaire Pédiatrique (TAP) ? Dès que vous constatez des difficultés chez votre enfant. Un bilan de dépistage à 3 ans est possible pour vérifier la fonction vélopharyngée. En présence d'une fente labiale et/ou palatine, il est préconisé de réaliser cette évaluation tous les ans.

- L'articulation, la parole et le langage

Comment savoir si votre enfant devrait consulter un orthophoniste ? Si vous constatez que le développement langagier de votre enfant est en décalage avec d'autres enfants de son âge vous pouvez vous référer à la partie Signes d'alerte dans la rubrique - *L'articulation, la parole et le langage* – qui vous permettra de savoir si votre enfant devrait rencontrer un orthophoniste pour effectuer un bilan.

Pourquoi consulter un orthophoniste ? Le suivi en orthophonie permet d'accompagner l'évolution des aptitudes langagières des jeunes enfants (le pointage, les tours de parole, l'attention conjointe...), d'améliorer l'intelligibilité, de travailler l'articulation, de développer le langage expressif (vocabulaire, syntaxe, notion de temporalité, etc.) et de renforcer le langage en compréhension (écrite ou orale)

Quand consulter un orthophoniste pour un trouble du langage oral ? Dès que vous constatez que votre enfant est en difficultés. Vous pouvez demander un bilan de dépistage à 3 ans pour vérifier la fonction vélopharyngée et le développement langagier.

- L'audition

Comment savoir si votre enfant devrait consulter un orthophoniste ? Si votre enfant présente des signes d'alerte indiqués dans la rubrique - *L'audition* -) alors orientez-vous vers un ORL afin de tester son audition. Si un trouble auditif est avéré, une prise en charge orthophonique est recommandée.

Pourquoi consulter un orthophoniste ? Le suivi orthophonique d'un enfant présentant une surdité comprend notamment l'appréciation de ses capacités de communication globale et ses capacités de communication orale. L'orthophoniste peut proposer de mettre en place des outils de Communication Alternative et Augmentée (CAA) qui utilisent des gestes et des pictogrammes pour stimuler l'émergence du langage. Ils apportent aux enfants peu intelligibles un appui pour mieux se faire comprendre et offrent aux enfants sans langage un support pour communiquer avec l'Autre.

Quand consulter un orthophoniste pour un trouble auditif ? Il est préférable que la prise en charge orthophonique soit précédée d'un bilan ORL.

- La vision

Comment savoir si votre enfant devrait consulter un orthophoniste ? La vision soutient le développement du langage oral et écrit. Les enfants ayant des troubles visuels peuvent ainsi développer des difficultés du langage. Les troubles du langage oral comme écrit sont pris en charge en orthophonie. Pour savoir si votre enfant présente des troubles langagiers, vous pouvez vous référer

aux signes d'alerte indiqués dans la rubrique - *L'articulation, la parole et le langage* -.

Pourquoi consulter un orthophoniste ? L'accompagnement orthophonique permet de guider les parents, de favoriser la stimulation du langage oral, de soutenir la communication écrite et de mettre en place des outils adaptés.

Quand consulter un orthophoniste pour un trouble visuel ? Lorsque vous observez des difficultés du langage (oral ou écrit) chez votre enfant.

▪ Les dents et les mâchoires

Comment savoir si votre enfant devrait consulter un orthophoniste ? Si votre enfant présente des malformations des mâchoires (mandibule et/ou maxillaire) ou des dents qui impactent l'articulation des sons, sa respiration, sa mastication, sa déglutition, vous pouvez demander à votre médecin, à votre dentiste ou orthodontiste une prescription pour consulter un orthophoniste.

Pourquoi consulter un orthophoniste ? Dans un contexte malformatif, l'accompagnement orthophonique complète les traitements orthodontiques et chirurgicaux.

Quand consulter un orthophoniste pour un trouble des fonctions orales ? Lorsque votre enfant présente des difficultés articulaires, respiratoires, masticatoires, de déglutition. Si votre dentiste ou orthodontiste vous prescrit un suivi orthophonique.

⇒ Pneumologue / médecin du sommeil

Les informations concernant les âges et les prises en charge indiquées ci-dessous sont données à titre indicatif. Les professionnels de santé adaptent leur accompagnement en fonction des enfants et des familles qu'ils rencontrent. Il est alors possible que le parcours de soin de votre enfant soit différent de celui proposé.

De 0 à 1 an : exploration du sommeil pour dépister les difficultés respiratoires.

Tous les deux ans : suivi des difficultés respiratoires si nécessaire.

Si plus tard vous suspectez des troubles respiratoires du sommeil et/ou apnées obstructives du sommeil chez votre enfant n'hésitez pas à demander une

exploration du sommeil (polysomnographie, polygraphie ventilatoire, oxymétrie, capnométrie).

[Pour expliquer à l'enfant comment se préparer à une étude du sommeil : https://vnietsommeil.aphp.fr/la-valise-de-coco/](https://vnietsommeil.aphp.fr/la-valise-de-coco/)

⇒ Ophtalmologue et orthoptiste

Les informations concernant les âges et les prises en charge indiquées ci-dessous sont données à titre indicatif. Les professionnels de santé adaptent leur accompagnement en fonction des enfants et des familles qu'ils rencontrent. Il est alors possible que le parcours de soin de votre enfant soit différent de celui proposé.

Avant 3 ans : consultation pour contrôler la vue.

Avant 6 ans :

- Traitement de l'amblyopie si nécessaire (l'amblyopie est une déficience visuelle d'un œil dû au cerveau qui ne prend pas en compte les images transmises).
- Si votre enfant présente une dystopie orbitaire sévère (différence de hauteur des orbites) il est possible de réaliser une chirurgie orbito-palpébrale.

⇒ Psychologue

Les informations concernant les âges et les prises en charge indiquées ci-dessous sont données à titre indicatif. Les professionnels de santé adaptent leur accompagnement en fonction des enfants et des familles qu'ils rencontrent. Il est alors possible que le parcours de soin de votre enfant soit différent de celui proposé.

Un accompagnement psychologique pour vous et votre enfant est conseillé à tout moment, mais certains événements de la vie ou du parcours de soin nécessitent une attention psychologique particulière.

L'annonce diagnostique peut être vécue comme un traumatisme. Le psychologue vous offre alors un soutien dans votre parentalité grâce à une écoute professionnelle dans cette étape cruciale.

Pour les enfants, **l'entrée à l'école** est une étape importante, d'autant plus lorsqu'ils sont porteurs de Microsomie Craniofaciale. Il est possible que cette situation suscite en vous de nombreuses angoisses en tant que parent. Votre enfant peut se questionner sur sa différence et peut être sujet aux moqueries. Une consultation psychologique pour accompagner votre enfant et vous-mêmes dans vos réflexions peut être recommandée.

L'accompagnement psychologique est primordial **avant puis après une opération chirurgicale**. Avant la chirurgie, le psychologue évalue la demande et les attentes de votre enfant face à cette intervention, il s'assure de son consentement et écoute les angoisses éventuelles concernant l'anesthésie, le changement morphologique, les soins post-opératoires, etc. Il est également possible de préparer la chirurgie à l'aide d'hypnose réalisée auprès d'un soignant formée. Après la chirurgie, le psychologue accueille votre état émotionnel et celle de votre enfant à l'égard de la procédure chirurgicale et de ses résultats. Le psychologue vous guide tout au long du parcours médical sur les processus de guérison et sur le regard de votre enfant face à sa propre image corporelle qui va évoluer.

⇒ Neurologue

De 0 à 1 an : consultation pour vérifier la fonction du nerf facial.

Si votre enfant présente des symptômes neurologiques ou des douleurs cervicales, n'hésitez pas à consulter un neurologue.

⇒ Dentiste et Orthodontiste

Les informations concernant les âges et les prises en charge indiquées ci-dessous sont données à titre indicatif. Les professionnels de santé adaptent leur accompagnement en fonction des enfants et des familles qu'ils rencontrent. Il est alors possible que le parcours de soin de votre enfant soit différent de celui proposé.

A partir de 1 an : consultation dentaire

A partir de 3 ans : consultation orthodontique

A partir de 4 – 5 ans : élargissement du maxillaire si endomaxillie (palais trop étroit) grâce à un appareil (quadhélix, plaque à vérin, disjoncteur...).

Il est possible également de mettre en place un appareillage si votre enfant présente une béance (anomalie dans la configuration des dents) ou une déglutition primaire. Cette pose d'appareil s'accompagne d'un suivi orthophonique ou kinésithérapeutique spécialisé dans ces dysfonctions.

A partir de 6 – 8 ans : activation de la croissance mandibulaire pour favoriser la croissance de la mâchoire du côté atteint par la Microsomie Craniofaciale.

Adolescence : Un traitement multiattache est proposé pour corriger les troubles de l'alignement, les troubles de niveau et les troubles de rotation dentaire, ainsi que pour préparer une possible intervention à visée orthognathique (pour en savoir plus vous pouvez consulter la rubrique – *Chirurgies des mâchoires* -).

⇒ Généticien

La consultation d'un généticien peut aider à expliquer la malformation en réalisant un arbre généalogique, un examen clinique de votre enfant, voire une recherche de variation d'un ou de plusieurs gènes chez votre enfant. Cette consultation peut être répétée au cours de la croissance si des difficultés d'acquisition ou des anomalies cliniques apparaissent.

b- Les chirurgies

Les malformations de la Microsomie Craniofaciale s'expriment à des degrés variables. Les atteintes peuvent être plus ou moins sévères selon les enfants, il est donc possible que votre enfant ne soit pas concerné par toutes les atteintes et toutes chirurgies indiquées ci-après.

⇒ Chronologie des traitements chirurgicaux

Avant 6 ans	- Tissus mous : enchondrome préauriculaire, fente labiale et/ou palatine, macrostomie, greffe de nerf si présence d'une paralysie faciale, comblement facial par lipomodelage. - Œil : chirurgie orbito-palpébrale si atteinte sévère ; ostéotomie orbitaire si dystopie orbitaire sévère. - Mâchoires : Distraction osseuse ou greffe chondrocostale pour allonger la mandibule dans les cas graves qui entravent la respiration dans certains centres.
---------------------------	---

Entre 6 et 12 ans (Denture mixte)	- Oreille : reconstruction de l'oreille externe malformée à l'aide de greffe autogène ou de biomatériau, ou d'une épithèse. - Appareil auditif : reconstruction de l'oreille moyenne et du conduit auditif. - Paralysie faciale : greffes composites de nerfs et de muscles en cas de paralysie sévère. - Mâchoires : Correction de l'hypoplasie mandibulaire par greffes chondrocostale et/ou par distraction mandibulaire. - Menton : symétrisation du menton par génioplastie osseuse.
Adolescence et âge adulte (Denture définitive)	- Dents et face : chirurgie orthognathique pour restaurer une meilleure occlusion dentaire et l'esthétique du visage, rhinoseptoplastie, augmentation osseuse si nécessaire. - Face : augmentation des tissus mous pour corriger toute asymétrie persistante après reconstruction osseuse. - Oreille : correction définitive de la morphologie, de la position et des défauts secondaires de l'oreille externe.

⇒ Chirurgies des tissus mous

Les défauts de tissus mous accentuent l'asymétrie faciale. Pour corriger la forme du visage de votre enfant, différentes chirurgies sont réalisables, la sévérité de l'atteinte des tissus mous et l'âge de l'enfant permettent d'orienter le type de procédure chirurgicale.

Trois types de chirurgies des tissus mous peuvent être proposées :

- ◇ **La greffe de tissus adipeux (ou lipomodelage)** est le premier traitement à proposer, en particulier chez les enfants. Elle consiste à prélever de la graisse au niveau de la cuisse ou de la fesse pour la greffer dans la zone cible. C'est une procédure simple et peu invasive.
- ◇ **Les implants alloplastiques** sont utilisés notamment pour reconstituer l'angle mandibulaire. Elle doit être réalisée lorsque le squelette est mature, c'est-à-dire après 18 ans.

- ◇ La technique du **lambeau micro-anastomosé** repose sur le déplacement d'une masse de tissu (peau isolée, peau et muscle, muscle isolé, peau et graisse) avec son artère ou sa veine pour venir la brancher au pédicule du site receveur. Il permet de compenser une perte tissulaire.

La fente labiale et/ou palatine peut être corrigée chirurgicalement en fermant les parties ouvertes. Vous pouvez retrouver davantage d'informations sur l'onglet du CHU de Nantes « Vous êtes parent d'un enfant né avec une fente » notamment : <https://www.chu-nantes.fr/frise-chronologique>.

⇒ Chirurgies de l'oreille

Pour reconstruire l'oreille de votre enfant, 3 techniques de reconstruction de pavillon sont réalisables : la reconstruction par cartilage costal, la reconstruction par biomatériau et l'épithèse de pavillon. Pour les déformations dites « mineures », un traitement par conformation externe peut être proposé à la naissance.

Voici les différentes chirurgies de l'oreille :

- ◇ **La reconstruction par cartilage costal** consiste à utiliser du cartilage provenant des côtes de l'enfant. Ce cartilage sera sculpté puis glissé sous la peau pour fabriquer une nouvelle oreille. Cette technique est réalisable à partir de l'âge de 8-9 ans. Le prélèvement laisse une cicatrice au niveau du thorax, elle n'entraîne pas de séquelles fonctionnelles ou esthétiques.
- ◇ **L'implant en polyéthylène poreux** recrée un pavillon auriculaire à l'aide de biomatériau en place du cartilage costal. Il peut être mis en place dès 5 à 6 ans.
- ◇ **L'épithèse de pavillon** est une prothèse amovible de l'oreille qui s'adapte à toutes les morphologies d'oreille. Etant collée, l'épithèse peut se retirer si votre enfant ne souhaite pas la porter. Elle peut être proposée dès la scolarisation de votre enfant et vous pouvez très bien envisager une reconstruction chirurgicale ultérieurement.

- ◇ **Le traitement par conformation externe** est une méthode non chirurgicale permettant de corriger les déformations de l'oreille externe avant la 6^{ème} semaine de vie de l'enfant. Cette technique utilise une prothèse, appelée conformateur, qui exerce une pression sur l'oreille afin de corriger cette déformation.

⇒ Chirurgies des mâchoires

L'âge de l'enfant, la sévérité de l'hypoplasie mandibulaire, le risque de complications ainsi que les conséquences fonctionnelles de la malformation sont les critères principaux sur lesquels l'équipe chirurgicale va s'appuyer pour choisir quelle chirurgie proposer à votre enfant.

Voici les différentes chirurgies des mâchoires :

- ◇ **La distraction Ostéogénique Mandibulaire (DOM)** est une technique visant à allonger ou créer de l'os. Elle peut être proposée aux enfants de plus de 6 ans présentant une hypoplasie légère ou modérée et/ou un trouble de l'occlusion.
L'objectif de cette intervention vise à réduire le déficit osseux et à développer les muscles et les tissus mous environnants. Elle permet de réduire l'asymétrie faciale et d'agrandir l'oropharynx, le nasopharynx et les voies respiratoires réduisant alors les efforts respiratoires.
- ◇ **La greffe osseuse costale et costochondrale** est utilisée pour reconstruire la mandibule et corriger l'asymétrie faciale. Elle consiste à utiliser une partie d'une côte comprenant de l'os et du cartilage pour compenser le déséquilibre mandibulaire.
- ◇ **La chirurgie orthognathique** : vise à rétablir un alignement fonctionnel et esthétique des mâchoires (maxillaire et mandibule) et des dents.

⇒ Chirurgies du nerf facial

Le nerf facial suit un long trajet et donne naissance aux branches suivantes : la branche temporale (jusqu'aux muscles de l'oreille interne), la branche frontale (front, sourcil, l'orbiculaire de l'œil), la branche palpébrale (de la paupière), la

branche nasale (lèvre, nez), la branche buccale, la branche mentonnière, et la branche cervicale (muscle sous la mandibule, en haut du cou).

La Microsomie Craniofaciale altère parfois le nerf facial, des chirurgies sont réalisables pour corriger certaines atteintes. L'indication et le choix du traitement chirurgical reposent surtout sur les problèmes fonctionnels rencontrés par l'enfant : lagophtalmie (occlusion incomplète des paupières), incontinence labiale, trouble de l'articulation, asymétrie des mimiques faciales et du sourire.

- ◇ **L'œil** : pour corriger l'occlusion incomplète des paupières, améliorer la vision et l'esthétique de l'œil, il est possible de mettre en place un traitement chirurgical tel qu'un implant ou de l'injection de toxine botulique (pour paralyser le muscle releveur de la paupière supérieure).
- ◇ **Les lèvres** : afin de rétablir une symétrie labiale, le chirurgien peut vous proposer une chirurgie musculaire ou des injections de toxine botulique dans le muscle abaisseur non atteint de la lèvre inférieure.
- ◇ **Le sourire** : afin de restaurer l'expressivité faciale et la spontanéité du sourire de votre enfant, une greffe nerveuse transfaciale est possible (elle reconnecte la branche du côté pathologique aux branches du côté sain du nerf facial). D'autres techniques peuvent être utilisées : une myoplastie du muscle temporal et un transfert du muscle gracile.

⇒ Des outils pour vous et votre enfant

Pour expliquer à votre enfant ce qu'est l'anesthésie voici un site où vous trouverez une vidéo et un livret qui illustreront vos explications :

<https://www.sparadrap.org/actualites/sparadrap/lanesthesie-expliquee-aux-enfants-par-francois-morel>

Pour en savoir plus sur l'opération de la mâchoire à l'aide d'un témoignage : <https://www.allo-ortho.com/anais-va-se-faire-operer-de-la-machoire-ca-me-fait-peur/>

Le réseau MAFACE est le Centre de Référence des Fentes et Malformations Faciales, composé d'experts qui prennent en charge les Microsomies

Craniofaciales, retrouvez les différents centres : <https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-maface>

IV- AIDES ADMINISTRATIVES

Les enfants présentant une Microsomie Craniofaciale bénéficient de multiples soins dont certains sont réalisés en libéral (orthophonie, orthodontie, soins dentaires, certaines chirurgies). Les remboursements varient selon le type de soin.

En cas de surdité, il est possible que votre enfant puisse bénéficier d'une reconnaissance en ALD (Affection de Longue Durée).

L'orthophoniste :

La prise en charge en orthophonie est remboursée à 60% par l'Assurance Maladie Obligatoire (sécurité sociale) et à 40% par l'Assurance Maladie Complémentaire (mutuelle). Une prescription médicale / ordonnance est nécessaire pour un suivi orthophonique.

Les séances d'orthophonie sont prises en charge à 100% si votre enfant bénéficie d'une ALD, d'une CMU (Couverture Maladie Universelle) ou de l'AME (Aide Médicale par l'Etat).

Les appareils auditifs :

Les appareils en conduction aérienne (contour d'oreille, intra conduit, appareil à écouteur déporté) sont, depuis la réforme 100% santé audiology de 2021, remboursés complètement chez l'adulte et chez l'enfant quelle que soit la surdité. Le renouvellement est possible tous les 4 ans.

Les appareils en conduction osseuse (Baha® et Ponto™) sont remboursés à 100% depuis 2019. Le renouvellement est possible tous les 2 ans.

Le site du gouvernement : <https://solidarites-sante.gouv.fr/systeme-de-sante-et-medico-social/100pourcent-sante/100-sante-audiologie/article/le-panier-de-l-offre-100-sante-audiologie>

Le dentiste :

Les soins dentaires préventifs (traitement des caries, détartrage, radiologie...) et certains soins chirurgicaux comme l'extraction de dent sont pris en charge à 100% (70% par la sécurité sociale et 30 % par la mutuelle).

Concernant les soins dentaires, l'assurance maladie a mis en place le programme M'T dents qui offre, sans avance de frais, une visite chez le dentiste tous les 3 ans pour les personnes âgées de 3 à 24 ans :

<https://www.ameli.fr/assure/sante/themes/carie-dentaire/mt-dents>

L'orthodontiste :

La prise en charge en orthodontie en libéral ou au CHU n'est pas la même pour les personnes de moins et de plus de 16 ans.

Vous pouvez prendre connaissance des grilles tarifaires sur le site de l'Assurance Maladie :

<https://www.ameli.fr/assure/remboursements/rembourse/soins-protheses-dentaires-optique-audition/consultations-soins-protheses-dentaires/remboursement-traitements-orthodontie>

→ Pour les enfants et adolescents de moins de 16 ans :

L'Assurance Maladie Obligatoire (la sécurité sociale) prend en charge soit 70% soit 100% des soins orthodontiques. Ce remboursement s'appuie sur une grille tarifaire souvent plus basse que la grille réellement utilisée par les orthodontistes qui fixent leurs propres tarifs.

Un devis doit vous être transmis par votre orthodontiste afin que vous puissiez vous renseigner sur le taux de remboursement de l'Assurance Maladie Obligatoire.

Pour que l'Assurance Maladie Obligatoire puisse procéder au remboursement, il vous faut un accord préalable de l'Assurance Maladie avant l'anniversaire des 16 ans de votre enfant (à renouveler tous les 12 mois) ainsi qu'un début de soin dans les 6 mois qui suivent l'obtention de cet accord.

Concernant le reste à charge, vous pouvez contacter votre Assurance Maladie complémentaire (mutuelle) qui prend plus ou moins en charge le reste des soins selon les contrats.

→ Pour les plus de 16 ans :

Après 16 ans, l'Assurance Maladie Obligatoire rembourse 6 mois de traitement précédant une intervention chirurgicale de la mâchoire.

Pour bénéficier de ce remboursement, une demande d'accord préalable est nécessaire. Elle doit être accompagnée d'une lettre du chirurgien justifiant l'intérêt des soins pré-opératoires.

L'Affection de Longue Durée (ALD)

Dans certains cas de maladies rares nécessitant des traitements prolongés et coûteux il est possible de bénéficier de l'ALD. Elle permet d'exonérer entièrement le patient de divers frais médicaux sur la base des tarifs de la Sécurité Sociale.

Pour réaliser une demande d'Affection de Longue Durée, référez-vous aux démarches indiquées par l'Assurance Maladie : <https://www.ameli.fr/loire-atlantique/assure/droits-demarches/maladie-accident-hospitalisation/affection-longue-duree-ald/demande-prise-en-charge-en-ald>

V- TEMOIGNAGES

Non renseigné

VI- DES OUTILS POUR VOUS ET VOTRE ENFANT

Vous pouvez retrouver différents outils pour vous et votre enfant dans les diverses parties plus ciblées des difficultés rencontrées par les personnes atteintes de Microsomie Craniofaciale.

Association :

- Association Coline : <https://www.solhand.org/associations/coline-syndrome-de-franceschetti>
- Association Anna : <http://www.anna-asso.fr/>

Livres jeunesse :

- Les fentes labio-palatines :
 - Une histoire pour expliquer la fente à la fratrie : *Bébé sourire*, de Pascale Gavelle et Dominique Lecuyer, Edition K-Noe
 - Pour les parents : l'ouvrage complet élaboré par l'équipe du CHU Vau-dois de Lausanne : *Le sourire aux lèvres*, de Georges Herzo
- L'aplasie de l'oreille :
 - Un livret jeunesse à retrouver sur : <https://www.tete-cou.fr/actualites/un-livret-sur-l-aplasie-d-oreille>
- La différence physique, le handicap et les maladies rares :
 - *La petite casserole d'Anatole* de Isabelle Carrier
 - *Tous en piste* de Les amis d'Anna, Patrick Ballet et Loïc Ballet.
 - *Merlin, le petit félin* sur les maladies rares https://www.fondation-ipsen.org/wp-content/uploads/2022/01/Les-Enfants-de-la-Ge%CC%81ne%CC%81tique_Sacha_FRE_Final.pdf
- Le rapport à l'hôpital :
 - *Max va à l'hôpital* de Dominique de Saint Mars et Serge Bloch

Sites et liens :

- Le site Sparadrap pour aider les enfants à moins craindre l'hôpital : <https://www.sparadrap.org/>
- Le Protocole national de diagnostic et de soins concernant la Microsomie Craniofaciale disponible sur le site de l'HAS : https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds
- Centres constituant le réseau MAFACE, leur site sur la Microsomie Craniofaciale : <https://www.tete-cou.fr/pathologies/malformations-faciales/microsomie-craniofaciale>

VII- GLOSSAIRE

SIGLES ET ACRONYMES :

AME : Aide Médicale d'Etat
ALD : Affection Longue Durée
CAA : Communication Alternative et Augmentée
CHU : Centre Hospitalo-Universitaire
CMU : Couverture Maladie Universelle
DOM : Distraction Ostéogénique Mandibulaire
MCF : Microsomie CranioFaciale
ORL : Oto-Rhino-Laryngologiste
PMI : Protection Maternelle et Infantile
RGO : Reflux Gastro-Œsophagien

DEFINITIONS :

Amblyopie : perte de la vision d'un œil causée car le cerveau qui ne prend pas en compte l'image reçue.

Aplasie de l'oreille : Quasi-absence de pavillon de l'oreille souvent associée à une malformation de l'oreille moyenne

Blocs vertébraux : fusion osseuse d'au moins deux vertèbres

Chondrome pré auriculaire : tumeur bénigne présente près de l'oreille

Crête neurale : structure neurologique chez de l'embryon formée à partir de cellules transitoires qui sont à l'origine de la formation du crâne et de la face.

Dermoïde épibulbaire ou **dermolipome** : petite masse de la conjonctive de l'œil proche de la cornée.

Diversification alimentaire : période où le bébé découvre d'autres aliments que le lait

Dystopie orbitaire : différence de position des orbites

Enchondrome : tumeur bénigne formée à l'intérieur d'un os (voir tubercule prétragien)

Génioplastie osseuse : chirurgie permettant la correction du menton

Hypoplasie mandibulaire : développement insuffisant de la mandibule

Hypoplasie maxillaire : développement insuffisant du maxillaire

Intra auriculaire : à l'intérieur de l'oreille

Larynx : conduit situé entre le pharynx (en arrière de la bouche) et la trachée, au milieu du larynx se trouvent les cordes vocales

Malocclusion : mauvaise fermeture dentaire

Macrostomie : malformation des coins de la bouche

Microsomie faciale : petite taille de la face

Oropharynx : région anatomique située au fond de la bouche comprenant les amygdales palatines.

Ostéotomie orbitaire : correction osseuse de la position de l'orbite.

Rhinoseptoplastie : intervention corrigeant la déviation de la cloison nasale et la forme du nez

Scoliose : déviation de la colonne vertébrales causée par une rotation des vertèbres

Sonde naso-gastrique : sonde introduite dans le nez ou la bouche jusqu'à l'estomac permettant de nourrir une personne.

Spondylolisthésis : glissement d'une vertèbre vers l'avant

Tissus mous : tissus maintenant le squelette et les organes (muscles, graisse, tendons, vaisseaux sanguins, nerf...)

Tubercule prétragien : kyste bénin présent sur l'oreille.

Ventilation orale : respiration par la bouche

Voies lacrymales : canaux qui transportent les larmes des yeux vers le nez

Voile du palais : partie molle musculaire du palais permettant de contrôler le passage d'air entre le nez et la bouche.

La Microsomie Craniofaciale : élaboration d'un outil numérique d'information et de prévention à destination des familles.

RESUME

La Microsomie Craniofaciale (MCF) est une malformation congénitale caractérisée par des hypoplasies tissulaires multiples entraînant des conséquences morphologiques et fonctionnelles. C'est la deuxième anomalie congénitale de la face la plus fréquente, pourtant les informations sur cette pathologie et sur l'accompagnement médico-psychosocial des enfants atteints sont rares. Face à ce constat, un outil d'informations destiné aux familles touchées par la MCF a été conçu dans le cadre de ce mémoire. Pour cela, trois enquêtes par questionnaire ont été diffusées : la première auprès des parents d'enfants porteurs de MCF afin d'évaluer leurs besoins en termes d'informations ; la deuxième détermine les types d'informations transmis par les professionnels de santé ; la troisième identifie le niveau d'informations des orthophonistes sur cette pathologie. Les résultats recueillis révèlent un besoin d'informations des parents notamment concernant les interventions chirurgicales. Nous avons ainsi réalisé des onglets numériques sur le site internet du CHU de Nantes. Ils offrent aux parents des connaissances et des conseils pratiques sur la MCF, tant sur les conséquences esthétiques et fonctionnelles que sur les prises en charges associées. Cette étude mériterait une évaluation à grande échelle pour mesurer l'utilité et la satisfaction des parents quant à la pertinence des informations transmises.

MOTS-CLES

Accompagnement parental ; Enquête ; Information ; Microsomie Craniofaciale ; Onglets numériques.

ABSTRACT

Craniofacial Microsomia (CFM) is a congenital malformation characterized by multiple tissue hypoplasias with morphological and functional consequences. It is the second most frequent congenital anomaly of the face, yet information on this pathology and on the medico-psychosocial care of affected children is rare. In order to solve this problem, an information tool intended for families affected by CFM has been developed in this thesis. Three questionnaire surveys were carried out: the first one was for parents of children with CFM in order to evaluate their needs for information; the second one probes the kind of informations transmitted by health professionals; the third one assesses the level of information of speech therapists on this pathology. The results reveal a need for information by parents, particularly about surgical interventions. Thus, we created digital tabs on the Nantes University Hospital website that provide knowledge and practical advice on MCF, on the morphological and functional consequences and on the healthcare. This study would deserve a large-scale evaluation to measure the usefulness and satisfaction of parents with the relevance of the information provided.

KEY WORDS

Craniofacial Microsomia ; Digital tabs ; Information; Parental support ; Survey.