

Pierre Robin Sequenz: Management und Follow-up aus pneumologischer Sicht

Graz, 30. Juni 2015

Ernst Eber

Klin. Abteilung für pädiatrische Pulmonologie und Allergologie,
Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde



Table 1. Important congenital airway malformations

Nasopharyngeal airway

Choanal stenosis and atresia
Pierre–Robin sequence
Craniofacial malformations

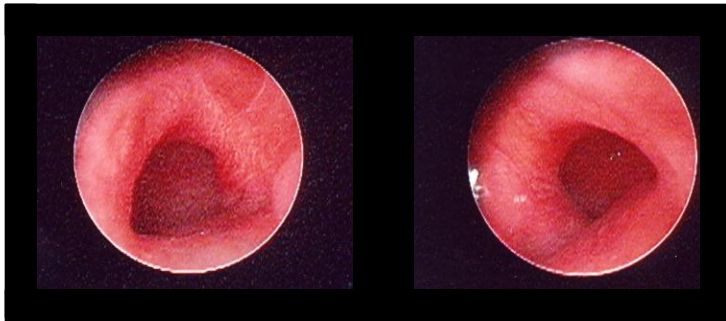
Larynx

Laryngeal atresia
Laryngeal web
Subglottic stenosis
Laryngomalacia (infantile larynx)
Laryngeal cyst
Laryngeal (laryngo-tracheo-oesophageal)
cleft

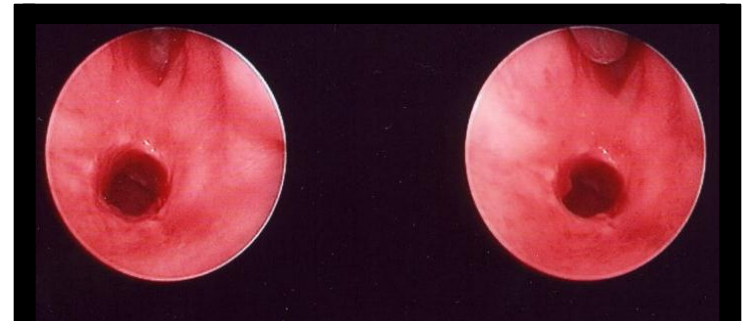
Trachea and bronchial tree

Tracheal agenesis and atresia
Tracheo-oesophageal fistula and
oesophageal atresia
Isolated tracheo-oesophageal fistula
(H-type fistula)
Tracheomalacia
Tracheal stenosis
Tracheal bronchus and other topographic
anomalies
Bronchial atresia
Bronchomalacia
Bronchial stenosis

Choanalatresie / -stenose



Normale Choanen eines NG
(33 SSW)



Bilaterale Choanalatresie, St.p.
Op bei einem NG (37 SSW)

Choanalatresie / -stenose



Figure 3. Normal nasal cavity anatomy in a 28-month-old girl. Axial CT scan demonstrates the pyriform aperture (*pa*), posterior choanae (*pc*), and vomer (*V*). The maxillary spines (*ms*) mark the inferior margin of the pyriform aperture.

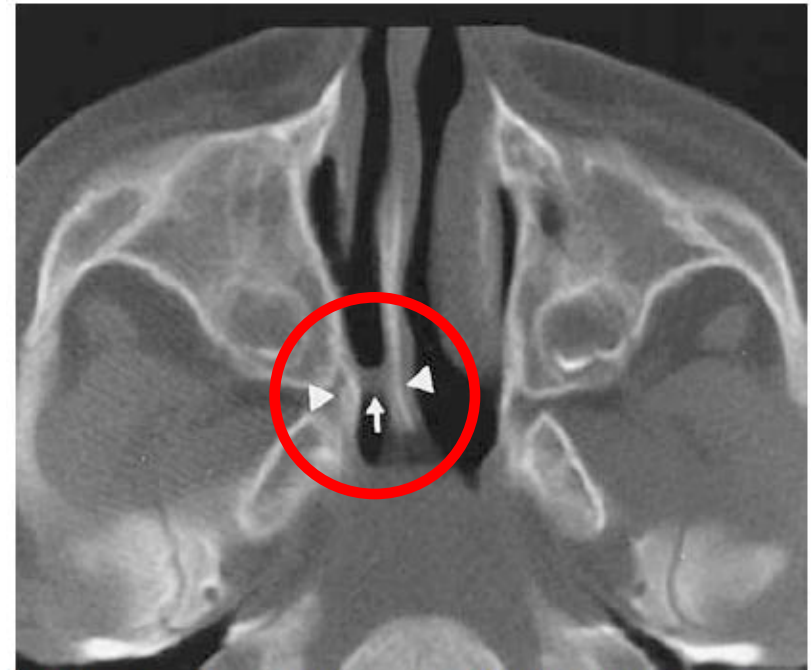


Figure 9. Osseomembranous choanal atresia in a 7-month-old girl with chronic rhinorrhea. Axial CT scan shows inward bowing of the maxilla, bone stenosis of the right posterior choanae (arrowheads), and a membrane occluding the choanal lumen (arrow). The vomer is normal in thickness.

Kraniofaziale Malformationen

- Dysmorphie-Syndrome mit mandibulärer und/oder maxillärer Hypoplasie
z.B. Apert, Crouzon, Goldenhar, Pfeiffer, und Treacher Collins Syndrome
- >30 Syndrome mit kraniofazialen Anomalien, assoziiert mit laryngotrachealen Fehlbildungen (Larynxatresie, Larynxhypoplasie, laryngeale Spaltbildungen, Trachealstenose, Tracheomalazie, etc.)

Pierre Robin Sequenz (Robin S.)

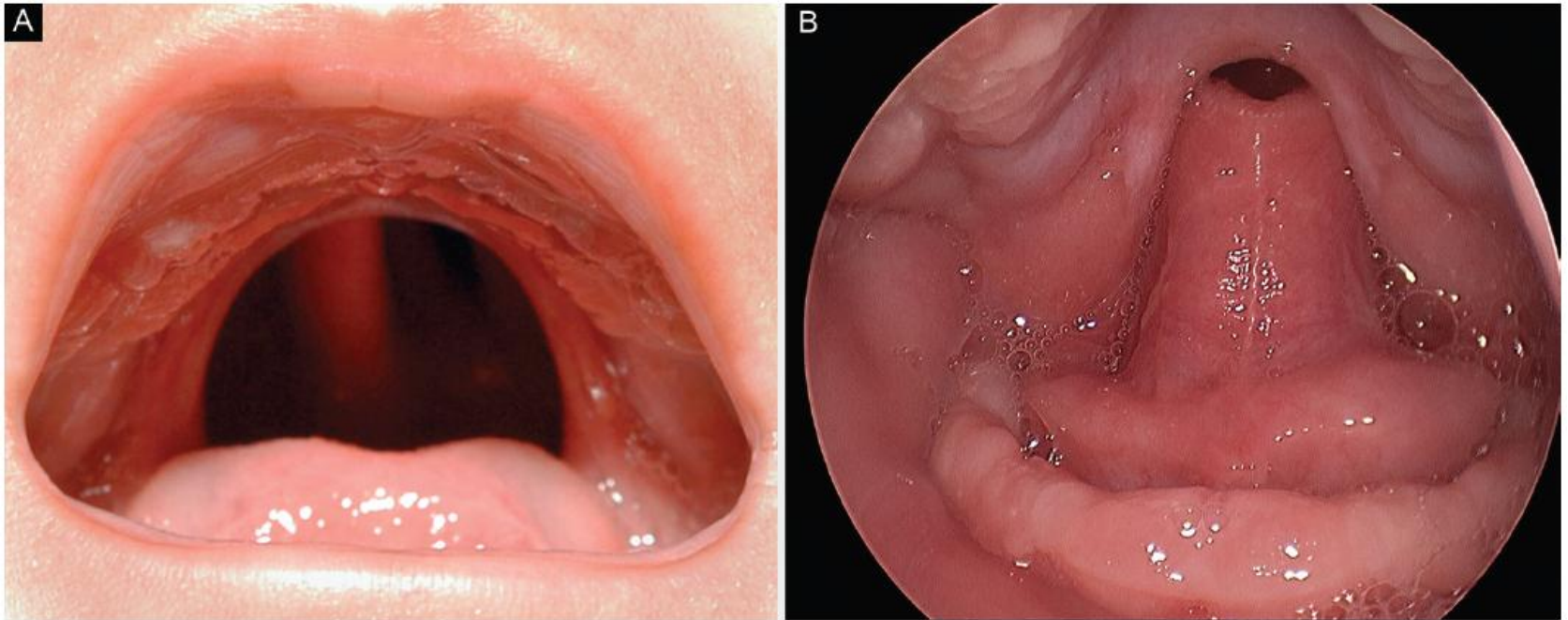
- Pierre Robin (1867-1950), Pariser Zahnarzt, 1923
- Mandibuläre Mikrognathie (Mikrogenie), Glossoptose, → pharyngeale Luftwegsobstruktion
- Variabler Schweregrad der Luftwegsobstruktion
- Inzidenz: ~1:8500-14000; >50% mit assoziierten Anomalien (>40, z.B. Stickler Syndrom oder 22q11.2 Deletionssyndrom); häufig Gaumenspalte

TABLE 1 Conditions Associated With RS

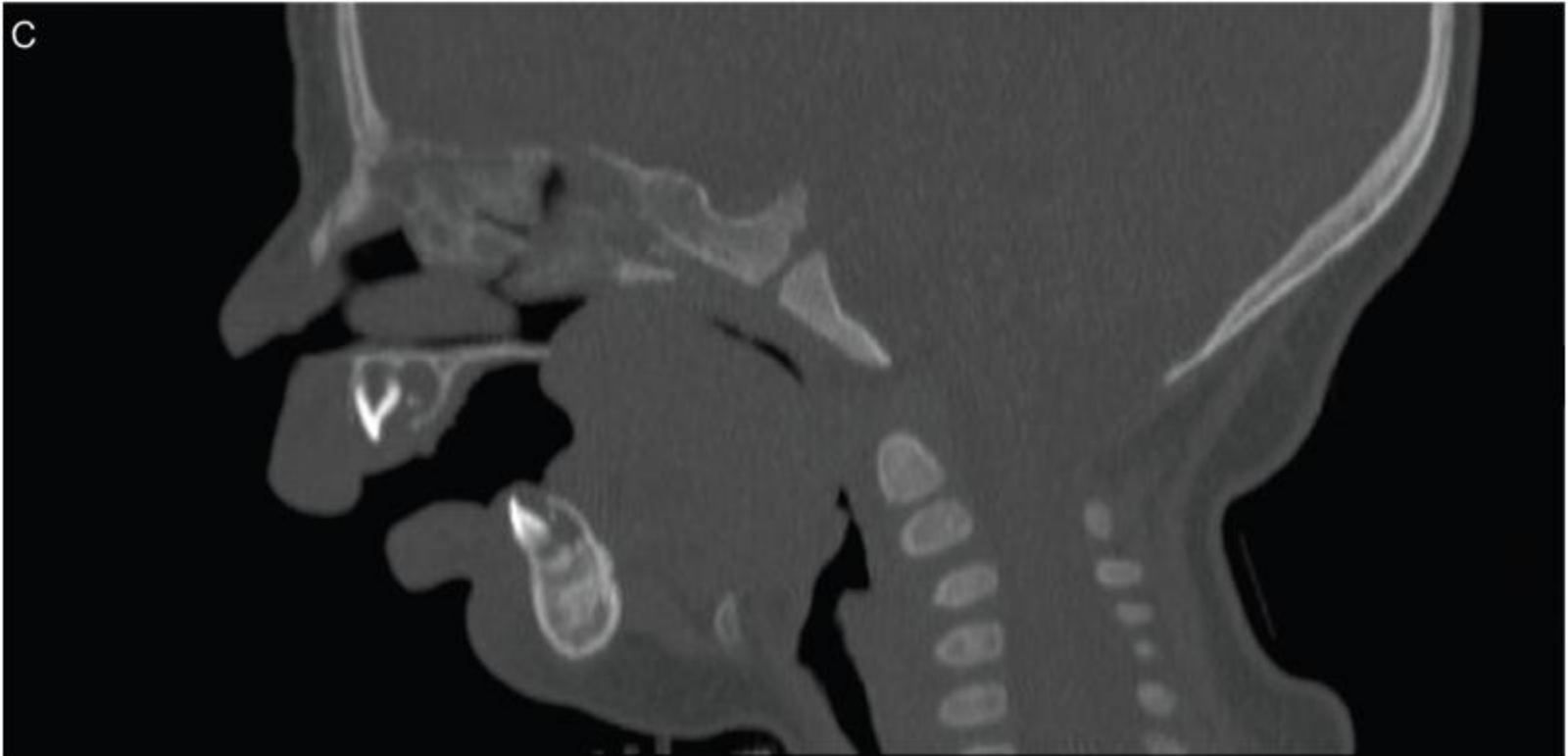
Condition	OMIM Classification No.
Most common	
SS	108300, 604841, 184840
Chromosome 22q11 deletion syndrome	192430
Less common	
Skeletal dysplasias	
Spondyloepiphyseal dysplasia congenita	183900
Kniest dysplasia	156550
Diastrophic dysplasia	222600
Campomelic dysplasia	114290
Osteopathia striata with cranial sclerosis	300373
Marshall syndrome	154780
Otopalatodigital syndrome type II	304120
Dysmorphic monogenic conditions	
Treacher Collins syndrome	154500
Nager syndrome	154400
Miller syndrome	—
Catel-Manzke syndrome	302380
Cerebrocostomandibular syndrome	117650
Cerebrocostomandibular-like syndrome (congenital disorder of glycosylation type IIg)	611209
Kabuki syndrome	147920
Toriello-Carey syndrome	217980
Neurologic conditions	
Congenital myotonic dystrophy	—
Carey-Fineman-Ziter syndrome	254940
Chromosomal abnormalities	
Chromosome 4q32-qter deletion	—
Chromosome 2q24-q33 deletion	—
Chromosome 11q21-q23 duplication	—
Chromosome 17q21 deletion/translocation near SOX9	—
Intrauterine exposures	
Fetal alcohol syndrome	—
Maternal diabetes	—
Miscellaneous	
TARP syndrome (talipes, atrial septal defect, RS, and persistent superior vena cava)	311900
RS with cleft mandible and limb anomalies	268305
Distal arthrogyriposis-RS	208155

OMIM indicates Online Mendelian Inheritance in Man (available at www.ncbi.nlm.nih.gov/omim).²⁶

Pierre Robin Sequenz (Robin S.)



Pierre Robin Sequenz (Robin S.)



Pierre Robin Sequenz (Robin S.)



Pierre Robin Sequenz (Robin S.)

N = 181

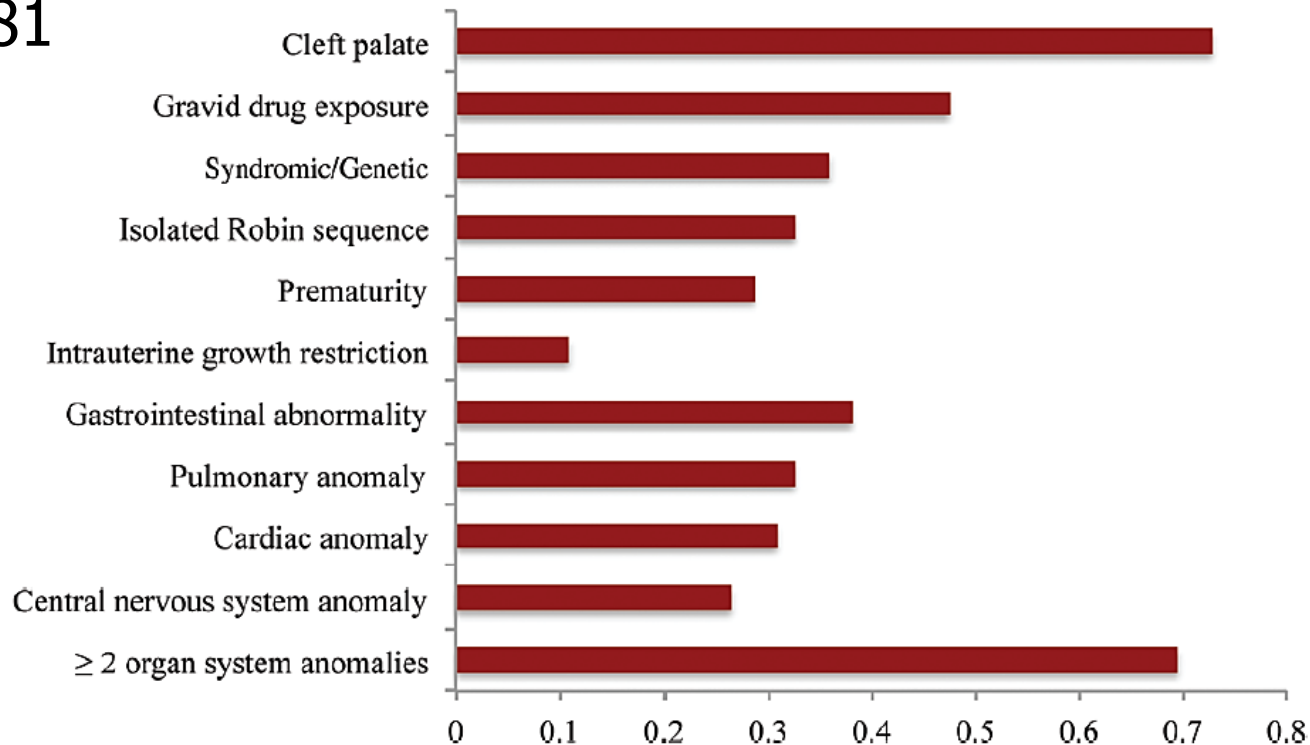


Fig. 1. Incidence of clinical characteristics among patients with Robin sequence admitted to the neonatal intensive care unit from 2001 to 2012.

Pierre Robin Sequenz (Robin S.)

- Luftwegsobstruktion (OSAS)
- Saug- und Schluckstörungen, v.a. bei assoziierter Gaumenspalte
 - Gedeihstörung, Aspiration
- Mittelohrerkrankungen, Hörverlust
- Sprechprobleme, Sprachentwicklungsverzögerung
- Wachstumsstörungen des Mittelgesichts
- Zahnfehlstellungen

PRS – Management

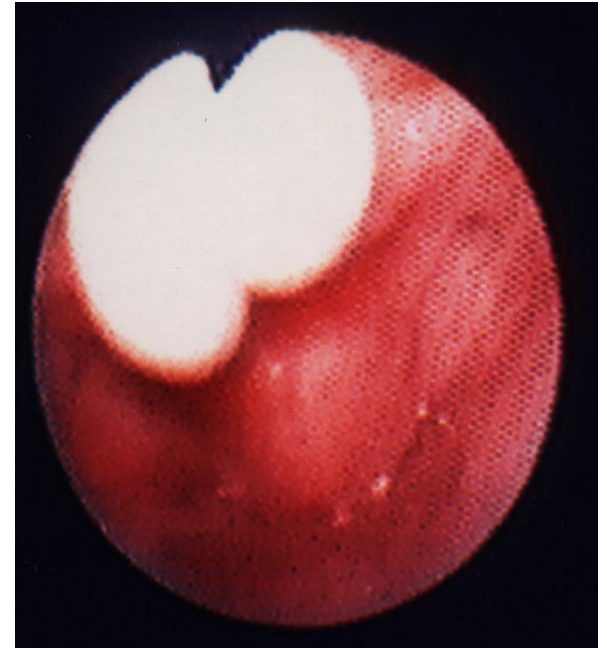
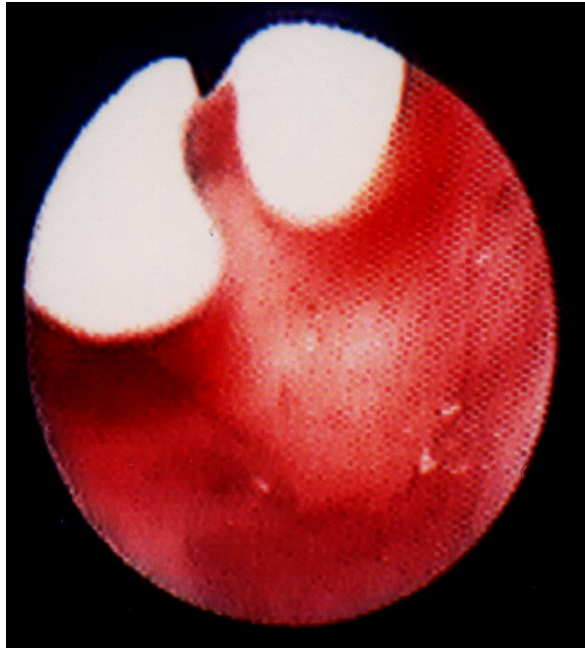
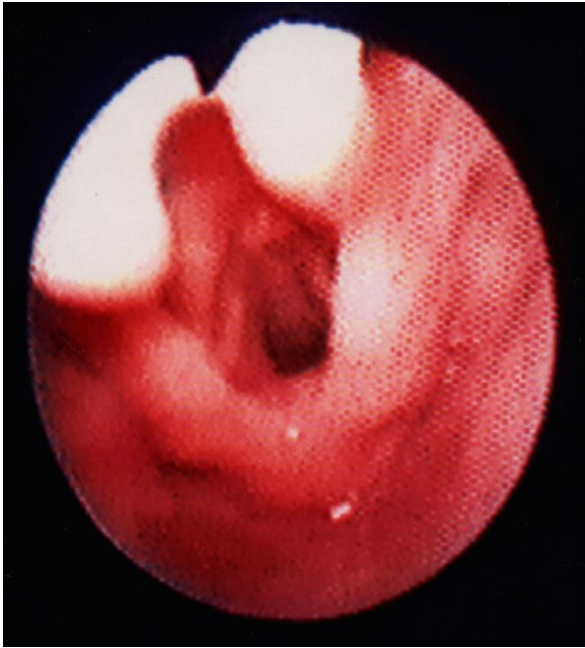
- Beseitigung der Atmungsstörung
- Normale Nahrungsaufnahme → altersgemäßes Wachstum
- Verschluss der Gaumenspalte → normale Sprachentwicklung

PRS – Management

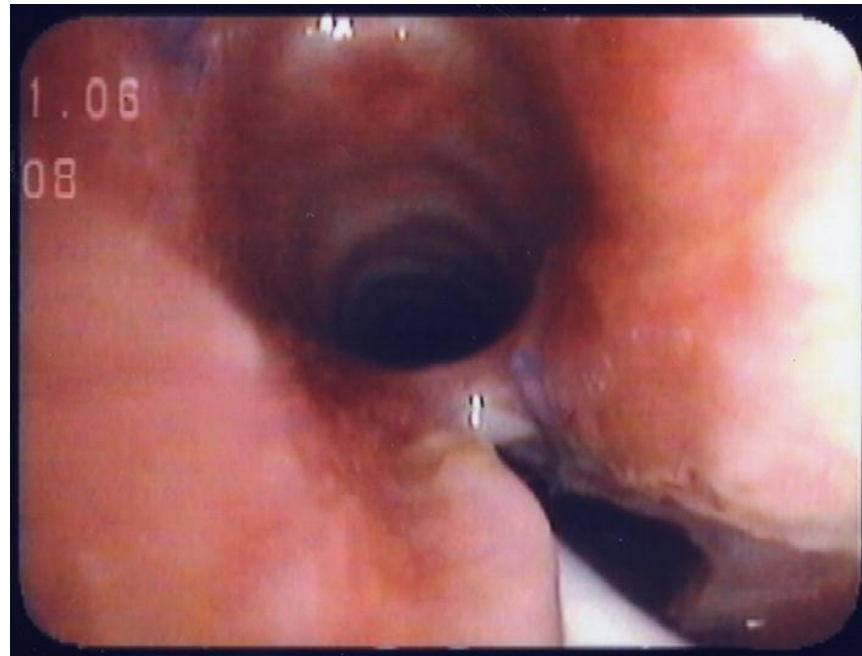
- Endotracheale Intubation als Notfallmaßnahme (v.a. bei assoziierten Atemwegsanomalien)

Diagnostik assoziierter Luftwegsmalformationen

Laryngomalazie



Laryngeale Spaltbildung



Intrathorakale Tracheomalazie



Inspiration



Expiration

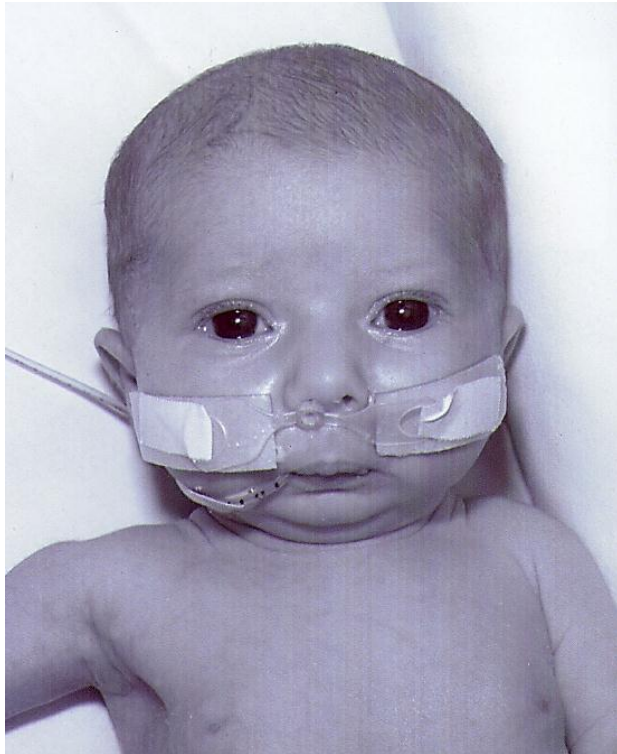
Endoskopische Intubation / Diagnostik



PRS – Management

- Monitoring
- Bauch- / Seitenlage
- Nasopharyngealer Tubus

Nasopharyngeal Tubus



PRS – Management



- Gaumenplatte mit velarem Sporn (Tübinger Gaumenplatte)
 - Vorverlagerung von Zunge und Unterkiefer
 - Trennung von Mund- und Nasenhöhle
 - Minderung der Atemwegsobstruktion
 - Erleichterung des Schluckens
 - Stimulation des Mandibulawachstums

PRS – Management



PRS – Management

- Tracheotomie (v.a. bei assoziierten Luftwegsmalformationen)
- Nicht invasive Atemunterstützung (CPAP) bzw. Beatmung
- Glossopexie
- Mandibula-Distraktionsosteogenese

PRS – Management

- Fütterung in aufrechter Körperposition
- Modifikationen des Saugers
- Naso- oder orogastrale Sondenernährung
- Gastrostomie

PRS – Management

- **Multidisziplinäres Management!**

(Pädiatrie, Kieferorthopädie, Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie, HNO, Neurochirurgie, Logopädie, Physiotherapie ...)

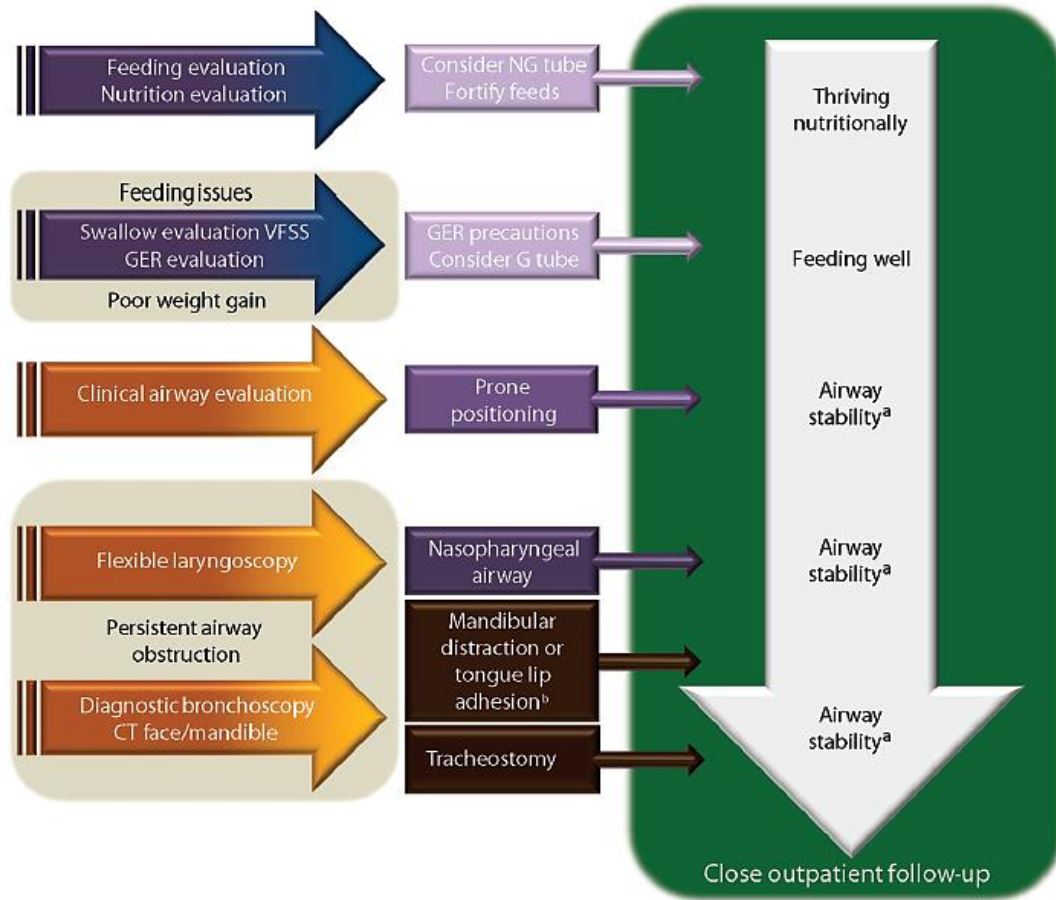
PRS – Management

- Genetik
- Ophthalmologie (Stickler Syndrom \equiv Arthro-Ophthalmopathie)
- Hörscreening
- Kardiologie
- Et cetera

PRS – Management

- **Individuell!**
- Polysomnographie (OSAS; zentrale Hypoventilation)
- Tracheostoma-Management inkl. Endoskopie
- Ernährungsstörungen / Gedeihstörung durch
 - Luftwegsobstruktion
 - Schluckstörung, Aspiration, GÖR
 - Syndrom, andere Anomalienfrühzeitig erkennen und behandeln

PRS – Management



PRS – Follow-up

- Individuell!
- Chronisches Problem
- Wachstum
- Entwicklung
- Sprache

PRS – Prognose

N = 181

Table 2. Mortality Rate among Variables in Infants with Robin Sequence

	Mortality Rate (%)	<i>p</i>
Total population	16.6	
Variable		
Cleft palate	15.9	0.71
Gravid drug exposure	20.9	0.17
Syndromic/genetic	23.3	0.99
Isolated Robin sequence	0	0.002*
Prematurity	19.2	0.58
Intrauterine growth restriction	13.8	0.97
Gastrointestinal abnormality	18.8	0.56
Pulmonary anomaly	23.7	0.10
Cardiac anomaly	39.3	<0.001*
Central nervous system anomaly	32.6	0.001*
Two or more organ system anomalies	23.8	0.001*

*Statistically significant.