

Le syndrome de Moebius – Une vie sans sourire

Giorgio C. La Scala, Genève

Le visage peut être considéré comme notre carte de visite. Nos expressions faciales influencent les relations avec les autres êtres humains et le sourire est l'expression du visage qui nous ouvre aux autres et facilite tout contact. Malheureusement, il y a des gens auxquels la possibilité d'exprimer les émotions par la mimique est niée en raison d'une paralysie faciale congénitale: il s'agit des personnes atteintes par le syndrome de Moebius. Ce syndrome, peu connu en raison de sa rareté, peut s'accompagner d'autres malformations significatives, mais c'est bien l'absence d'expression faciale qui cause le plus de difficultés. Les enfants en bas âge ne se rendent pas compte de l'absence d'un «sourire extérieur», et c'est au moment du début de l'école que les problèmes deviennent plus importants, en raison de la dérision par les camarades et des difficultés verbales, généralement associées.

Introduction

Le syndrome de Moebius se caractérise classiquement par une paralysie bilatérale du nerf facial et abducens, ce qui produit un visage amimique, souvent accompagné par d'autres malformations, surtout au niveau des extrémités.

La paralysie congénitale du septième et du sixième nerf crânien fut décrite tout d'abord par von Graefe en 1880¹⁾, mais ce fut Moebius^{2), 3)}, quelques années plus tard, qui décrivit dans le détail le syndrome qui porte aujourd'hui son nom. Le syndrome de Moebius est une maladie rare, avec une incidence entre 1: 10000 et 1: 80000 naissances^{4), 5)}.

L'étiologie suspectée pour ce syndrome serait soit un problème du développement métamérique des noyaux des nerfs crâniens VI et VII, soit un problème de vascularisation des noyaux de ces mêmes nerfs, survenu entre 4 et 7 semaines de gestation. Si cet accident vasculaire était localisé dans l'artère sous-clavière, ceci expliquerait également les malformations fréquemment rencontrées aux membres supérieurs.

Le syndrome de Moebius peut être causé par des tératogènes tel la thalidomide⁶⁾ ou le misoprostol (prostaglandine synthétique gastroprotectrice, utilisée également pour la provocation d'avortements)^{7), 8)}. Le plus souvent ce syndrome survient de façon sporadique, mais des formes touchant plusieurs générations ont été décrites, avec des anomalies chromosomiques associées.

Description

Dans le syndrome de Moebius la paralysie faciale peut être plus ou moins significative, et une classification en trois groupes a été proposée par Terzis⁹⁾ en fonction de l'atteinte de ce nerf:

- Groupe A: paralysie faciale bilatérale complète (Moebius).
- Groupe B: fonction faciale résiduelle d'un côté (Moebius incomplet).
- Groupe C: paralysie faciale unilatérale (Moebius-like).

Une certaine mobilité dans la partie inférieure du visage peut être conservée grâce à une activité résiduelle au niveau du muscle platysma.

D'autres nerfs crâniens peuvent également être touchés: hypoglosse (26%), glosso-pharyngien (11–28%), oculomoteur (20%), vestibulo-cochléaire (4%), trijumeau (< 6%), vague; le nerf crânien le moins souvent touché est l'accessoire⁹⁾⁻¹²⁾.

Le diagnostic d'un syndrome de Moebius peut être difficile dans la période périnatale, il s'agit de nourrissons avec problèmes de déglutition se répercutant sur l'alimentation et la respiration, avec une mobilité faciale réduite et des troubles de la motricité extra-oculaire. La rareté de ce syndrome fait que ces signes sont rarement intégrés comme syndrome de Moebius. Souvent ce diagnostic est évoqué en bas âge seulement à cause des malformations associées.

Les problèmes en relation avec l'alimentation et la respiration sont initialement au premier plan, par la suite c'est le manque de mimique faciale qui va créer le plus de soucis à la famille et au patient.

Le *tableau 1* résume les anomalies que l'on peut rencontrer en cas de syndrome de Moebius.

Possibilité thérapeutiques

Le syndrome de Moebius ne s'aggrave pas avec la croissance, mais puisqu'il est impossible de le traiter étiologiquement, les traitements visent ses multiples manifestations somatiques. Il est important que la coordination des multiples intervenants soit faite par le pédiatre de l'enfant, qui doit rester le médecin répondant pour la famille.

En ce qui concerne les difficultés alimentaires avec incapacité de téter, il est en général suffisant d'utiliser une tétine type Habermann (Medela AG, Baar), que l'on utilise aussi pour l'alimentation d'enfants avec fente palatine, et qui permet la sortie de lait avec un effort minime ou donne encore aux parents la possibilité de gicler du lait dans la bouche. L'alimentation est facilitée si le bébé est gardé en position verticale (assis) et la mandibule est soutenue. Au moment du sevrage, il est impératif que l'enfant soit bien assis lors du repas et que l'alimentation se fasse avec une cuillère relativement plate, à ne pas vider dans le centre de la bouche mais sur les côtés, en stimulant ainsi les mouvements de latéralité de la langue. Il est important d'effectuer des rinçages de la bouche après l'alimentation, afin d'éviter l'accumulation de nourriture dans les sillons vestibulaires, qui peut causer halitose et caries.

Les troubles de l'élocution dus à la paralysie faciale, et aggravés potentiellement par des troubles des nerfs glosso-pharyngien et hypoglosse, causant respectivement une rhinolalie ouverte et une limitation de mobilité de la langue, nécessitent une logopédie précoce. Le traitement devrait idéalement inclure la «Oral Motor Therapy», proposée par Madame Rosenfeld-Johnson, logopédiste (www.talktools.net). Cette thérapie vise à améliorer la sensibilité de la région orale, à obtenir une fermeture des lèvres et à améliorer la mobilité linguale, à travers une série d'exercices lors de l'alimentation et d'exercices pour la mandibule et les lèvres. Madame Rosenfeld-Johnson a développé des outils-jouets qui permettent des exercices progressivement plus difficiles et qui semblent assez efficaces pour maximiser le potentiel de motricité bucco-linguale

Anomalie	Manifestation
Paralysie des nerfs crâniens	
Faciale	Amimie, troubles de l'élocution, perte de salive, incapacité de garder les liquides dans la bouche, accumulation de nourriture dans les sillons vestibulaires avec halitose et formation de caries
Abducens	Strabisme convergent (43%), paralysie du regard latéral (45%)
Hypoglosse	Atrophie de la langue, troubles de l'élocution, difficultés alimentaires
Glossopharyngien	Difficultés de déglutition, insuffisance vélo-pharyngienne avec rhinolalie ouverte
Oculomoteur	Pas de motricité oculaire extrinsèque
Vestibulo-cochléaire	Surdité, troubles de l'équilibre
Vague	Dysphonie, troubles de la déglutition, troubles du système nerveux autonome
Trijumeau	Troubles de la mastication, troubles de la sensibilité au visage
Autisme (28-39%)	Isolement, contact difficile ou impossible
Retard psychomoteur	Marche tardive, dysmétrie, difficultés scolaires
Fente palatine	Difficultés d'alimentation, rhinolalie ouverte
Micro-rétrognathisme	Difficultés d'alimentation et respiratoires
Malformations des membres	
Arrêt de croissance transverse	Amputation congénitale, phocomélie
Syndrome de Poland (20%)	Syndactylie, brachydactylie, oligodactylie, hypoplasie ou aplasie du muscle pectoral et glande mammaire.
Pied bot (30%)	Difficultés de déambulation

Tableau 1: anomalies rencontrées en cas de syndrome de Moebius

du patient avec une bonne amélioration de la phonation et de la prise alimentaire.

Une éventuelle fente palatine nécessitera une fermeture chirurgicale avec réaligement anatomique des muscles releveurs du palais; la technique de palatoplastie de Furlow⁽¹³⁾ est préférable, car elle rallonge le palais en améliorant la compétence vélo-pharyngienne et a donc plus de chance d'améliorer la rhinolalie ouverte.

Par rapport à l'amimie, il n'est pas possible à l'heure actuelle de reproduire la fonction de tous les muscles de l'expression faciale. Mais il est important de savoir que les personnes atteintes du syndrome de Moebius peuvent retrouver le sourire grâce à une intervention chirurgicale. Le but de l'opération est de soutenir dynamiquement la lèvre inférieure

et de pouvoir produire un mouvement correspondant à un sourire. Des transferts musculaires locaux (masséter, temporal) ont été décrits, mais ne sont pas très satisfaisants du point de vue fonctionnel et produisent souvent des déformations de la joue ou de la région temporale. Harii⁽¹⁴⁾ eut l'idée en premier d'utiliser le muscle gracile en lambeau libre pour réanimer le visage. Sa technique fut modifiée et perfectionnée par Zuker,^(11, 15)-18) qui a actuellement la plus grande expérience dans la réanimation faciale pédiatrique avec cette technique. L'intervention chirurgicale, appelée «smile surgery» comporte le prélèvement d'un segment du muscle gracile avec son pédicule vasculo-nerveux par une incision dans la face interne de la cuisse. Ce muscle est

transféré au visage, où il est inséré via une incision de type face-lift entre la commissure labiale et la région préauriculaire, en sorte à pouvoir créer un mouvement latéral et d'élévation de la lèvre, correspondant à un sourire. Les vaisseaux du muscle sont anastomosés sous microscope à l'artère et à la veine faciale. En cas de paralysie faciale unilatérale, une greffe nerveuse aura été réalisée au préalable, amenant les impulsions électriques du nerf facial contralatéral. En cas de paralysie faciale bilatérale, l'innervation se fait par coaptation sous microscope avec des fascicules du nerf masséterin, venant du trijumeau, pratiquement toujours fonctionnel chez ces patients.

Cette intervention est techniquement réalisable chez des enfants dès l'âge de cinq à six ans; bien que relativement longue (environ huit heures), elle est bien supportée par les patients. Le muscle commence à fonctionner après environs trois mois, et pour les cas de paralysie bilatérale, l'autre côté est traité entre quatre et six mois après le premier. Des exercices destinés à améliorer l'excursion du muscle et à obtenir un sourire symétrique sont ensuite commencés. L'utilisation du nerf facial controlatéral donne la possibilité d'un sourire spontané, mais même les patients qui ont une coaptation avec des fascicules du nerf masséterin, peuvent développer un sourire naturel, volontaire.

Ce transfert musculaire permet non seulement à l'enfant de sourire, mais il accomplit également d'autres fonctions: au repos, il rétablit une compétence bilabiale, ce qui traite la perte de salive et permet également une amélioration de la production verbale et, en générant une pression latérale dans la joue, il réduit l'accumulation de nourriture dans le sillon vestibulaire.

Il faut souligner que cette chirurgie nécessite une physiothérapie et logopédie postopératoire, elle n'est donc pas indiquée chez les patients peu ou non collaborants, surtout en cas d'un retard mental significatif, ou encore si le patient n'est pas entouré d'une famille qui puisse garantir le suivi d'un tel traitement. D'autres contre-indications à cette chirurgie sont les problèmes de déambulation (site donneur du lambeau au membre inférieur) ou la paralysie de multiples nerfs crâniens (neurotisation du lambeau). Chez les patients qui n'ont qu'une paralysie mineure compensée par les unités

motrices fonctionnelles, la chirurgie n'est généralement pas conseillée.

D'autres modalités thérapeutiques, telle la stimulation électrique trophique TES proposée par Farragher¹⁹⁾ pourraient éventuellement être utiles dans des formes mineures et incomplètes, mais il semble peu vraisemblable qu'elles puissent avoir un effet chez des patients chez lesquels la paralysie est complète.

En ce qui concerne les troubles de la mobilité extra-oculaire liés à la paralysie du nerf abducens, les patients peuvent être en position primaire en orthoptie, sans toutefois pouvoir effectuer de mouvement de latéralité des yeux; la vision latérale étant possible en tournant la tête, aucun traitement n'est recommandé dans ce cas. La faiblesse du muscle droit latéral peut autrement entraîner un strabisme convergent (esotropie); dans ce cas, les patients développent un scotome de suppression afin d'éviter la diplopie et la confusion oculaire. Une correction chirurgicale permet de rétablir l'orthotropie et éviter une amblyopie.

Bien qu'une paralysie faciale entraîne une lagophtalmie, les patients avec syndrome de Moebius conservent en général le «phénomène de Bell», qui fait que à la fermeture des paupières le globe oculaire tourne vers le haut, couvrant et protégeant ainsi la cornée même en cas de fermeture palpébrale partielle. Il n'est donc pas nécessaire de pratiquer de tarsorrhaphie; par contre des larmes artificielles ou une pomade ophtalmique pour la nuit peuvent être indiquées chez certains patients.

Il arrive, rarement, que des troubles de la déglutition entraînent des bronchopneumonies d'aspiration sévères: si l'alimentation par sonde nasogastrique ou gastrostomie éventuellement couplé de montage anti-reflux ne permettent pas de protéger les voies aériennes, une trachéostomie peut parfois s'avérer nécessaire.

Le rétrognathisme, souvent présenté par ces patients, ne nécessite en général pas de traitement, à moins qu'il cause des problèmes des voies respiratoires; dans ce cas, une distraction mandibulaire pourrait être considérée.

Bien que la plupart des enfants avec un syndrome de Moebius aient une intelligence normale, les problèmes en relation avec la présence des troubles de type autisme ou syndrome d'Asperger, présents chez 28 à 39% de ces patients^{12), 20)}, nécessitent une évaluation neuro-psychologique et une prise

en charge appropriée, afin de minimiser les difficultés du développement psychomoteur et de scolarisation. Ces problèmes peuvent être améliorés par un diagnostic précoce avec ensuite prise en charge par un neuropsychiatre, pouvant fournir un soutien à la famille et conseiller les enseignants afin d'améliorer l'intégration de l'enfant dans son école et organiser, au besoin, un support scolaire approprié.

La présence de malformations des membres supérieurs de type syndrome de Poland peut nécessiter d'interventions complexes de chirurgie de la main. Au niveau des membres inférieurs, le pied bot est relativement fréquent, et semble avoir un risque de récurrence postopératoire plus élevé par rapport aux patients non touchés par le syndrome de Moebius.²¹⁾

Une physiothérapie et ergothérapie régulières ont un rôle important dans le traitement et le bon développement de ces enfants.

Un suivi régulier par un ORL est nécessaire afin de dépister et traiter des problèmes d'audition qui pourraient interférer avec l'acquisition du langage.

L'évaluation par un spécialiste en génétique est souhaitable, pour pouvoir répondre aux questions des parents et identifier des facteurs de risque pour des grossesses ultérieures.

Conclusions

J'ai eu l'occasion de rencontrer beaucoup de patients lors de meetings scientifiques sur ce syndrome et je me suis rendu compte qu'en raison de sa rareté, ce syndrome est encore assez peu connu, et encore moins le sont les possibilités d'améliorer les conditions de vie des personnes affectés. Il est très touchant de voir comme des enfants et parents qui pensaient être les seuls frappés par cette maladie, en rencontrant d'autres personnes qui ont parcouru le même chemin, partagent leurs expériences. Ayant suivi des patients et des familles avant et après la «smile surgery», j'ai toujours été frappé par l'énorme changement que cette chirurgie produit dans le comportement de l'enfant et dans la dynamique de la famille: les communications interpersonnelles sont facilitées, l'enfant est plus facilement accepté par les autres et il a une nette amélioration de l'estime de soi.

Ces patients peuvent avoir des malformations multiples, parfois fonctionnellement plus graves que la paralysie faciale, mais

c'est bien le visage, partie toujours exposée de notre corps et interface avec l'Autre, qui leur donne le plus de soucis: il est important de savoir qu'une intervention chirurgicale peut aider ces personnes.

Liens internet utiles:

- Moebius page sur Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) (anglais): www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispo-mim.cgi?id=157900
- Page syndrome de Moebius sur ORPHANET: www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=570
- Recherche «Moebius Syndrome» sur Medline-Pubmed: www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Search&db=pubmed&mode=text&term=%22moebius%20syndrome%22
- Association Italienne pour le syndrome de Moebius (italien/anglais): www.moebius-italia.it
- Association syndrome de Moebius France (français/anglais): www.moebius-france.org
- Fondation Américaine pour le syndrome de Moebius (anglais): www.ciaccess.com/moebius/homepage.html
- Logopédie et rééducation orale, oral motor therapy (anglais): www.talktools.net
- Smile Surgery (anglais): www.sickkids.ca/smile-surgery/default.asp

L'auteur n'a aucun intérêt économique dans les sociétés produisant les matériels mentionnés dans cet article, et n'a bénéficié d'aucune aide pécuniaire pour l'écriture de cet article.

Correspondance:

Dr Giorgio C. La Scala
Service de Chirurgie Pédiatrique
Consultation de Chirurgie Pédiatrique Plastique
Hôpital des Enfants – HUG
6, rue Willy-Donzè
1205 Genève
Tél. 022 382 4508
giorgio.lascalas@hcuge.ch

Références

- 1) von Graefe A, Saemisch T: Handbuch der gesamten Augenheilkunde. Leipzig, W. Engelmann, 1880, p 60.
- 2) Möbius PJ: Über angeboren doppelseitige abducens-facialis-lähmung. München Medizinische Wochenschrift 1888; 35: 91-94.
- 3) Möbius PJ: Über infantilen kernschwund. München Medizinische Wochenschrift 1892; 39: 17-21, 41-43, 55-58.
- 4) Lenert JJ, Viterbo F, Johnson PC: Pediatric facial paralysis, Bentz ML (Editor): Pediatric Plastic Sur-

- gery. Stamford, CT, Appleton & Lange, 1998, pp 427-461.
- 5) Mastroiacovo P, Zampino G: Il Pediatra e le malattie rare. 3rd International meeting on Moebius Syndrome, Piacenza, May 28, 2005
 - 6) Elsayh NI: Moebius syndrome associated with the mother taking thalidomide during gestation. Case report. *Plast Reconstr Surg* 1973; 51: 93-5.
 - 7) Pastuszek AL, Schuler L, Speck-Martins CE, Coelho KE, Cordello SM, Vargas F, Brunoni D, Schwarz IV, Larrandaburu M, Safattle H, Meloni VF, Koren G: Use of misoprostol during pregnancy and Mobius' syndrome in infants. *N Engl J Med* 1998; 338: 1881-5.
 - 8) Goldberg AB, Greenberg MB, Darney PD: Misoprostol and pregnancy. *N Engl J Med* 2001; 344: 38-47.
 - 9) Terzis JK, Noah EM: Dynamic restoration in Mobius and Mobius-like patients. *Plast Reconstr Surg* 2003; 111: 40-55.
 - 10) Carr MM, Ross DA, Zuker RM: Cranial nerve defects in congenital facial palsy. *J Otolaryngol* 1997; 26: 80-7.
 - 11) Goldberg C, DeLorie R, Zuker RM, Manktelow RT: The effects of gracilis muscle transplantation on speech in children with Moebius syndrome. *J Craniofac Surg* 2003; 14: 687-90.
 - 12) Stromland K, Sjogreen L, Miller M, Gillberg C, Wentz E, Johansson M, Nylén O, Danielsson A, Jacobsson C, Andersson J, Fernell E: Moebius sequence—a Swedish multidiscipline study. *Eur J Paediatr Neurol* 2002; 6: 35-45.
 - 13) Furlow LT Jr: Cleft palate repair by double opposing Z-plasty. *Plast Reconstr Surg* 1986; 78: 724-38.
 - 14) Harii K, Ohmori K, Torii S: Free gracilis muscle transplantation, with microneurovascular anastomoses for the treatment of facial paralysis. A preliminary report. *Plast Reconstr Surg* 1976; 57: 133-43.
 - 15) Manktelow RT, Zuker RM: Muscle transplantation by fascicular territory. *Plast Reconstr Surg* 1984; 73: 751-7.
 - 16) Zuker RM, Manktelow RT: A smile for the Mobius' syndrome patient. *Ann Plast Surg* 1989; 22: 188-94.
 - 17) Zuker RM: Facial paralysis in children. *Clin Plast Surg* 1990; 17: 95-9.
 - 18) Zuker RM, Goldberg CS, Manktelow RT: Facial animation in children with Moebius syndrome after segmental gracilis muscle transplant. *Plast Reconstr Surg* 2000; 106: 1-8; discussion 9.
 - 19) Farragher D: Trophic stimulation. *Nurs Stand* 1990; 5: 10-1.
 - 20) Roberts W: Il nostro studio su Bambini con la Sindrome di Moebius: Percorsi di Sviluppo. 3rd International meeting on Moebius Syndrome, Piacenza, May 29, 2005.
 - 21) De Pellegrin M: Le deformità del piede nella sindrome di moebius. Trattamento chirurgico. 3rd International meeting on Moebius Syndrome, Piacenza, May 28, 2005.