

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

Alimentation et besoins nutritionnels du nourrisson et de l'enfant

I-3-34

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Alimentation et besoins nutritionnels du nourrisson et de l'enfant

Objectifs :

- Expliquer les besoins nutritionnels du nourrisson et de l'enfant.

ALIMENTATION DU NOURRISSON ET DE L'ENFANT

A/ Vue d'ensemble

Naissance	4 mois	6 mois	10-12 mois	36 mois
Lacté exclusif	Lait + farine sans gluten Voir début diversification	Introduction du Gluten Début de diversification	Diversifié	
Lait maternel ou Préparation pour nourrisson (ancien 1 ^{er} âge)	Lait de suite (ancien 2 ^e âge)	Lait de suite	Lait croissance	

B/ Différence lait de femme-lait de vache :

1. Allaitement maternel

- Le lait de mère est le **meilleur aliment** pour le nouveau-né.
- Sa teneur élevée en lactose et basse en protéines (notamment en caséine) est mieux adaptée à la physiologie du nouveau-né (relative immaturité digestive et rénale). La quantité de lipides

est comparable avec celle du lait de vache, mais le lait de mère est plus riche en acides gras essentiels (acide linoléique et α -linoléique). Le lait de mère est moins riche en sels minéraux. Le lait de mère possède une protéine de transport qui augmente la biodisponibilité du fer : la lactoferrine.

- En plus de ces qualités nutritives, le lait de mère contient des éléments aux propriétés immunologiques (lysozymes, IgA sécrétoire, lactoferrine, monocyte-macrophage, composants du complément...). Le lait de mère a ainsi **un rôle protecteur vis-à-vis des infections**.
- L'allaitement maternel favorise un lien psychoaffectif important dans la mise en place de la relation mère-enfant.
- Le lait de mère est un véritable produit biologique. Il évolue dans le temps (sécrétion initiale de colostrum), mais aussi au cours d'une même tétée. Du 1^{er} au 5^e jour de lactation, le colostrum est sécrété. Il a pour caractéristiques d'être concentré en protéines, notamment IgA, et en cellules immunitaires. Il est plus pauvre en lactose et en lipides. Puis, le lait maternel prend les caractéristiques décrites ci-avant. Toutefois, lors d'une même tétée, le taux de lipides augmente progressivement, permettant l'apparition de la satiété chez l'enfant.

a) Règles hygiéno-diététiques chez la mère

Pas de prise médicamenteuse en dehors d'un avis médical, et hygiène du mamelon.

Il existe des contre-indications à l'allaitement maternel : la prise de médicament toxique pour l'enfant. Certaines infections virales peuvent être une cause de non-indication de l'allaitement maternel. Le VIH est une contre-indication dans les pays dits développés, où le risque de transmission est plus important que la mortalité en l'absence d'allaitement.

b) **Supplémentation nécessaire chez l'enfant** Vitamine D (800 à 1 200 UI/j) et vitamine K (tant que l'allaitement est exclusivement maternel : 2 mg/semaine).

2. Lait de vache

En résumé :

- moins bien adapté au nourrisson :
 - * trop riche en protéines (notamment en caséine),
 - * trop riche en sels minéraux : inadapté à l'immaturation rénale du nouveau-né,
 - * pauvre en acides gras essentiels,
 - * pauvre en fer ;

Supplémentation nécessaire chez l'enfant : vitamine D (800 à 1 200 UI/j)

C/ Revue des différents types de laits artificiels

Conformément à la législation française (11/01/1994), la composition et la fonctionnalité des laits artificiels doivent être proches de celles du lait de femme.

1. Lait pour petit poids de naissance (préfixe PRE devant le nom de la marque en général)

Indication : pour le prématuré lors de l'introduction de lait artificiel.

Composition avec rapport caséine/protéines solubles : idéal et plus riche en acides gras essentiels.

2. Lait hypoallergénique (HA après le nom de la marque en général)

ATTENTION : contre-indiqué dans l'intolérance aux protéines du lait de vache, hydrolyse des protéines insuffisante.

Indication : terrain atopique potentiel (un des deux parents allergiques) dans un but préventif.

Dans ce cas, le lait HA doit être donné **sans interruption et de façon exclusive** jusqu'à 6 mois. La **diversification** doit donc débuter **après 6 mois**.

3. Lait épaissi (AR ou Confort après le nom de la marque en général)

Indication : reflux gastro-œsophagien

Lait épaissi par de l'amidon ou de la caroube pour en augmenter la viscosité.

4. Lait de soja

Lait composé à partir de protéines végétales issues du soja.

5. Lait fermenté (ou acidifié)

Indication : proposé dans les coliques.

Lait dont le contenu est biologiquement acidifié, ce qui permettrait une meilleure digestibilité.

6. Lait sans lactose

Indication : parfois après une gastro-entérite (diarrhée sévère ou entéro-invasive), syndrome post-entéritique (persistance de selles liquides lors d'une réalimentation normale après une gastro-entérite chez un enfant de plus de 4 mois).

7. Hydrolysat de protéines de lait de vache (lactosérum ou caséine) :

Indications :

- allergie aux protéines de lait de vache ;
- réalimentation des enfants de moins de 4 mois ayant eu une gastro-entérite aiguë sévère ;
- syndrome postentéritique sévère ;
- syndrome de malabsorption, syndrome du grêle court, cholestase chronique.

8. Laits « fonctionnels »

- Laits prébiotiques : stimulation de la flore endogène par oligosaccharide proche de celui du lait de femme.
- Laits probiotiques : apport de la flore exogène aurait ; des effets bénéfiques sur le transit.

D/ Quantité de lait à proposer**1. Quantité**

La quantité doit être adaptée aux besoins caloriques et hydriques recommandés pour l'âge.

La quantité peut être évaluée par la formule suivante :

Quantité/jour (ml) = (poids de l'enfant en grammes/10) + 250 ± 100.

En pratique, la quantité est adaptée aux prises de l'enfant, du moment qu'elle permet une bonne croissance staturopondérale.

Lors de la diversification, un apport de lait de 500 ml/jour au minimum est indispensable, au moins jusqu'à 1 an.

2. Fréquence

Initialement, le biberon est proposé toutes les 4 heures. Puis c'est l'augmentation des rations proposées qui permet d'espacer les prises.

En cas d'allaitement maternel, la tétée est proposée à la demande.

E/ Diversification

Les aliments sont introduits un par un. On commence en général la diversification après le passage à un lait de suite. À partir de 4 mois, on peut introduire des farines sans gluten. On préfère introduire le gluten après l'âge de 6 mois. On retardera la diversification chez les enfants allergiques après 6 mois. On essaiera d'introduire tardivement (après 9 mois) les aliments les plus allergéniques : jaune d'œuf (blanc après 1an), poisson, arachide chez l'enfant normal. Chez l'enfant atopique, l'œuf et le poisson seront introduits après 1 an, et l'arachide après 3 ans. Il faudra se rappeler qu'un apport de lait de 500 ml/jour au minimum est indispensable au moins jusqu'à 1 an (même au-delà). ■

Besoins nutritionnels					
	0-1 mois	1-3 mois	3-6 mois	6 mois-1 an	1-3 ans
Énergie (kcal/kg/j)	110	100	100	100	100
Eau (ml/kg/j)	150	130	130	120	100
Protéines (g/kg/j)	2,2	2	2	1,5	1,2
Lipides (% apports totaux)	50	50	45	35	30-35
Glucides (g/kg/j)	10-12	10-12	15	15	15
Calcium (mg/j)	400	400	400	600	800
Vitamine D (UI/j)	1 000	1 000	1 000	1 000	400
Fer (mg/j)	6	6	8	10	10

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PNEUMOLOGIE PÉDIATRIE RÉANIMATION - URGENCES

Asthme du nourrisson et de l'enfant

11-226

Dr Guillaume POUESSEC
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Asthme du nourrisson et de l'enfant

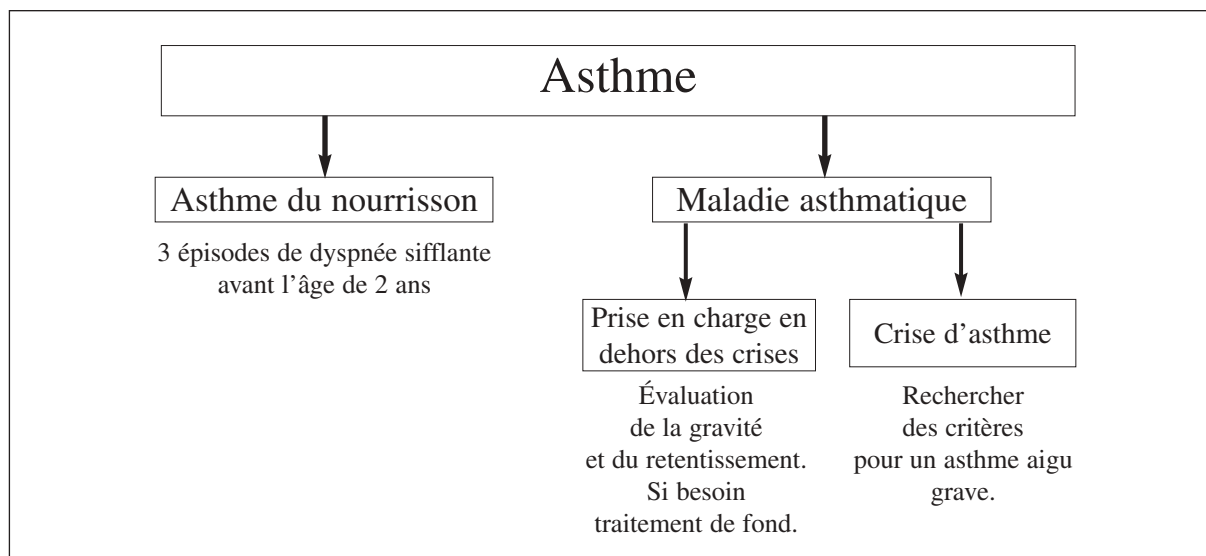
Objectifs :

- Diagnostiquer un asthme de l'enfant et de l'adulte.
- Identifier les situations d'urgence (p) et planifier leur prise en charge.
- Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient.
- Décrire les principes de la prise en charge au long cours.

- L'asthme est une maladie chronique fréquente de l'enfant caractérisée par une obstruction réversible, initialement, des voies aériennes par spasme, inflammation et hypersécrétion avec une hyperréactivité bronchique.
- Plusieurs facteurs sont intriqués avec l'asthme : allergènes, infections, effort, facteurs climatique et psychologique.
- Après trois épisodes de dyspnée sifflante avant l'âge de 2 ans, il faut évoquer un asthme du nourrisson.

La prise en charge de l'asthme a fait l'objet d'une publication de consensus en 2002 (Global initiative for asthma, gina 2002 ; <http://www.ginasthma.com>)

- Le traitement de la crise d'asthme repose sur les bronchodilatateurs et parfois les corticoïdes par voie générale (orale ou IV). Les corticoïdes inhalés et l'oxygène ne sont pas un traitement de la crise d'asthme.
- Le traitement de fond repose avant tout sur les corticoïdes inhalés en utilisant la posologie minimale efficace.
- En cas d'échec d'un traitement, il faut mettre en doute le diagnostic d'asthme, rechercher une mauvaise technique de prise médicamenteuse et un facteur favorisant (allergie, RGO surtout), s'assurer de l'observance du traitement.



A/ Définition

- L'asthme est la plus fréquente des maladies chroniques de l'enfant : il touche 6 à 10 % de la population de moins de 15 ans. Sa prévalence a augmenté dans les pays industrialisés depuis les trente dernières années.
- L'asthme est caractérisé par une obstruction réversible, initialement, des voies aériennes par spasme, inflammation et hypersécrétion avec une hyperréactivité bronchique.
- L'allergie, l'environnement, les infections et un facteur individuel génétique interviennent dans cette maladie.

B/ Physiopathologie

- Les facteurs déclenchants et favorisants habituellement reconnus sont :
 - Allergènes :
 - * aéro-allergènes de l'intérieur des maisons et/ou de l'extérieur des maisons (acariens, pollens, moisissures, blattes, chats, chiens, chevaux...);
 - * allergènes alimentaires : arachide, œuf, lait de vache, poisson, soja, moutarde...
 - Agents infectieux :
 - * virus : 85 % des exacerbations d'asthme sont dues aux virus chez les enfants d'âge scolaire (VRS, adénovirus, parainfluenzæ...);
 - * bactéries : *Mycoplasma pneumoniae* (*Chlamydia pneumoniae*);
 - * foyers infectieux ORL (sinusite maxillaire).
 - Effort physique.
 - Polluants : tabagisme, polluants industriels, particules de diesel...
 - Aspirine.
 - Facteurs psychologiques.
 - Facteurs climatiques.

C/ Asthme du nourrisson

1. Définition (Tabachnik et Levinson, 1981)

« Au moins trois accès de dyspnée sifflante lors des deux premières années de vie. »
La prévalence chez l'enfant de 2 à 4 ans est de 7 à 9 %.

2. Diagnostic

a) Diagnostic positif

- Antécédents familiaux ou personnels d'allergie (dermatite atopique, allergie alimentaire ou médicamenteuse, rhino-conjonctivite allergique, urticaire allergique, angio-œdème).

- Caractère répétitif des crises (gêne respiratoire expiratoire à type de polypnée avec une toux sèche puis productive, habituellement sans fièvre, précédée ou non d'un épisode rhinopharyngé).
- Parfois, symptômes plus légers (mauvaise prise des biberons, toux sèche chronique, essoufflement à la marche et au jeu, encombrement bronchique).
- Amélioration des signes par les bêta 2 adrénergiques de courte durée d'action (QS traitement).
- Positivité de l'enquête allergologique (tests cutanés = prick-tests ou dosage des IgE sériques spécifiques de certains allergènes).
- La radiographie de thorax aide à éliminer un « faux asthme » du nourrisson.
- Il faut aussi rechercher :
 - les antécédents de prématurité, de ventilation mécanique, la durée d'une oxygénodépendance ;
 - les signes de RGO, la toux à l'ingestion de liquides, les troubles du transit ;
 - un stridor ;
 - des accès de cyanose.

b) Diagnostic différentiel
(Cf. tableau ci-dessous)

Tableau. Diagnostics différentiels de l'asthme du nourrisson.

Maladies	Critères du diagnostic
Bronchiolite aiguë	Anamnèse, âge (< 12mois), < 3 épisodes
Reflux gastro-œsophagien +++	Anamnèse, pH-métrie/24h
Dyskinésie trachéo-bronchique ++	Endoscopie ORL et bronchique
Mucoviscidose ++	Anamnèse, radio, test de la sueur
Dysplasie broncho-pulmonaire	Anamnèse, radio
Corps étranger bronchique	Anamnèse, radio, endoscopie bronchique
Arc vasculaire anormal	Anamnèse, TOGD, échocardiographie
Cardiopathie congénitale (<i>shunt</i> G-D) ++	Anamnèse, radio, ECG, échocardiographie
Kyste bronchogénique de la carène	Radio, TDM, endoscopie
Dyskinésie ciliaire	Anamnèse, endoscopie avec biopsie
Déficit immunitaire	Anamnèse, bilan immunologique

- En pratique :
 - selon les données de l'anamnèse, on réalise en première intention une pH-métrie des 24 heures, un test de la sueur (mesure du chlore sudoral : normal inférieur à 40 mEq/l, très évocateur de mucoviscidose si supérieur ou égal à 60 mEq/l et douteux si entre 40 et 60 mEq/l) et des tests cutanés allergiques (surtout s'il existe une dermatite atopique, après l'âge de 6 mois en général), éventuellement complétés par des IgE sériques spécifiques ;
 - selon l'orientation, une échocardiographie, un TOGD en cas de suspicion de malformation vasculaire, une endoscopie bronchique, surtout s'il existe une anomalie radiologique persistante ou un asthme instable sous traitement.

D/ Crise d'asthme usuelle

1. Prodromes

- Ils sont fréquents, de quelques heures à quelques jours avant la crise :
 - Rhinorrhée.
 - Toux.

2. Clinique

- Dyspnée sifflante prédominant à l'expiration, ou polypnée chez le petit enfant.
- Toux fréquente : sèche puis productive.
- À l'examen : enfant angoissé, souvent assis penché en avant, avec un thorax distendu, hyper-sonore et des râles sibilants bilatéraux.
- Température souvent normale ; une fièvre doit faire rechercher une infection.
- Rechercher des signes de gravité et des complications : signes d'insuffisance respiratoire aiguë (QS dyspnée), crépitation neigeuse sous-cutanée des creux sus-claviculaires (pneumo-médiastin, pneumothorax).

3. Examens complémentaires

- Ils sont d'un intérêt limité dans la crise d'asthme, et aucun n'est nécessaire dans une crise d'asthme usuelle !
- NFS, CRP si suspicion d'infection.
- radiographie de thorax ;
 - indications : crise sévère, suspicion d'infection ou de complication, première crise d'asthme.
 - Elle montre alors :
 - * distension thoracique (augmentation du nombre d'espaces intercostaux postérieurs au-dessus de la coupole supérieure à 7, aplatissement des coupoles diaphragmatiques, horizontalisation des côtes, hyperclarté des champs pulmonaires).
 - * et éventuellement une complication (atélectasie, pneumopathie, pneumothorax, pneumomédiastin).

4. Évolution

L'évolution est variable d'un enfant à l'autre.

Le traitement est le plus souvent ambulatoire, et la crise cède en quelques heures à quelques jours sous traitement.

E/ À distance de la crise

1. Diagnostic positif chez le grand enfant

Le diagnostic est le plus souvent facile ; certains éléments le confortent :

- atopie familiale ou personnelle ;
- IgE sériques totales élevées ;
- rhinite/conjonctivite associées.

2. Bilan clinique

- Il faut retracer l'histoire de l'enfant et des crises :
 - nature des prodromes ;
 - fréquence et durée des crises ;
 - horaire, mode de déclenchement (allergènes, effort, infections virales...)
 - prédominance saisonnière ;
 - traitements antérieurs et leur efficacité ;
 - nombre d'hospitalisations y compris en réanimation.
- Il faut rechercher les antécédents familiaux et personnels d'atopie :
 - asthme ;
 - dermatite atopique ;
 - rhino-conjonctivite allergique ;
 - urticaire allergique ;
 - allergie alimentaire ou médicamenteuse.
- Il faut évaluer la sévérité et le retentissement de l'asthme sur l'enfant :
 - absentéisme scolaire, troubles de l'apprentissage scolaire ;

- qualité du sommeil ;
 - diminution des activités physiques ;
 - troubles psycho-affectifs ;
 - conflits familiaux ;
 - déformation thoracique.
- Il faut évaluer les possibilités d'une bonne coopération avec les parents et l'enfant permettant une bonne observance thérapeutique.

3. Diagnostic différentiel

- Les diagnostics différentiels à évoquer sont ceux de l'asthme du nourrisson.
- Il faut y ajouter :
 - les séquelles de dysplasie broncho-pulmonaire ;
 - les séquelles d'infections virales des voies aériennes inférieures.
- En pratique, il est raisonnable de réaliser, en fonction de la clinique :
 - radiographie de thorax de face en inspiration et expiration forcée ;
 - test de la sueur ;
 - dosage pondéral des immunoglobulines ;
 - consultation ORL et éventuellement nasofibroscopie ;
 - échocardiographie, TOGD en cas de suspicion d'anomalie vasculaire ou cardiaque ;
 - fibroscopie bronchique et TDM en coupes fines, avec injection, avec clichés en expiration surtout en cas d'anomalies radiologiques persistantes ou récidivantes.

4. Diagnostic fonctionnel respiratoire

a) Mesure du débit expiratoire de pointe (DEP, Peak Flow)

- BUT : surveillance de la maladie.
- À l'aide d'un débitmètre de pointe, à domicile, à partir de l'âge de 5-6 ans.
- Les valeurs normales sont définies selon la taille et le sexe de l'enfant.
- Cela permet à l'enfant et aux parents de suivre l'évolution du DEP régulièrement, notamment en cas de gêne respiratoire, et d'adapter le traitement en fonction des résultats selon un plan d'action défini par le médecin.

b) Épreuves fonctionnelles respiratoires

- BUTS : faire le diagnostic d'hyperréactivité bronchique (devant des manifestations atypiques par un test de bronchoconstriction), évaluer la sévérité de l'asthme ; adapter le traitement.
- Tout enfant asthmatique doit avoir des EFR régulièrement (tous les quatre mois tous les deux ans selon la sévérité).
- La technique utilisée et les paramètres évalués varient selon l'âge et la coopération de l'enfant.

F/ Complications

1. Troubles de ventilation

Atélectasie ou emphysème obstructif, souvent réversibles sous kinésithérapie, bronchodilatateurs et éventuellement corticothérapie orale.

2. Foyers récidivants

- Fréquents avant l'âge de 6 ans, surtout dans les bases pulmonaires.
- Les foyers du lobe moyen sont fréquents dans l'asthme.

3. Pneumomédiastin

- Peut survenir dans certaines crises d'asthme (de 1 à 5 %), rarement avant 2 ans, par rupture alvéolaire ; l'air passe dans les tissus interstitiels périvasculaires et gagne le médiastin.

- Il doit être suspecté devant une détérioration brutale de l'état respiratoire ou des douleurs rétrosternales majorées par les mouvements respiratoires.
- Il est confirmé cliniquement par la présence d'une crépitation neigeuse des parties molles, douloureuse.
- Sur les radiographies de thorax : hyperclartés linéaires, verticales, bordant le cœur de face et de profil ; la plèvre médiastinale refoulée en dehors se traduit par une opacité linéaire, séparée du cœur par la bande hyperclaire.
- Il impose l'hospitalisation pour une surveillance en raison du risque de pneumothorax.

4. Pneumothorax

- Le plus souvent la conséquence d'un pneumomédiastin, il peut être secondaire à la rupture d'une bulle pleurale.
- Il doit être exsufflé à l'aiguille, voire drainé selon l'importance du pneumothorax, le terrain pulmonaire sous-jacent, le retentissement clinique.
- Le plus souvent, il impose l'hospitalisation en réanimation, une oxygénothérapie systématique pour SpO₂ à 100 %.

5. Crise d'asthme sévère

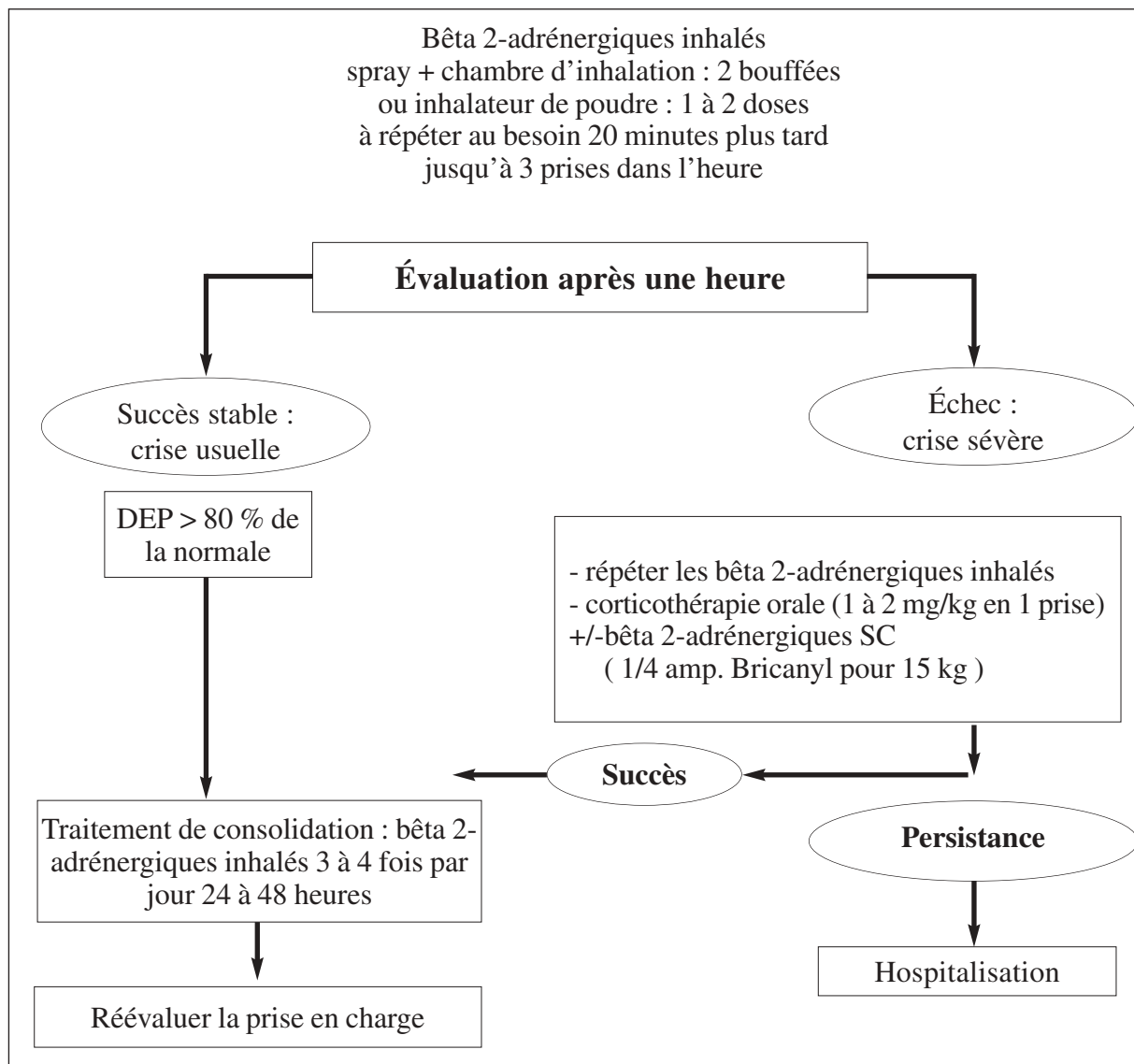


Figure 1. Traitement de la crise d'asthme à domicile.

a) Facteurs de risque de décompensation respiratoire sévère

- Âge inférieur à 4 ans et adolescent.
- Variations circadiennes du DEP de plus de 30 %.
- Antécédent d'hospitalisation en réanimation et de ventilation.
- Au moins deux hospitalisations pour des crises d'asthme dans l'année précédente.
- Trois consultations en urgence pour crise d'asthme dans l'année précédente.
- Asthme instable.
- Mauvaise observance du traitement.
- Corticodépendance de l'asthme ou sevrage récent en corticoïdes.
- Antécédent de syncope ou d'hypoxie liée à l'asthme.
- Troubles psychiatriques ou problèmes psychosociaux.

b) Signes d'alarme

- Diminution ou abolition du murmure vésiculaire.
- Thorax bloqué en inspiration.
- Mise en jeu des muscles respiratoires accessoires.
- Polypnée supérieure à 30/min (au-dessus de 2 ans), à 40/min (au-dessous de 2 ans).
- Tachycardie supérieure à 140 battements/min.
- Mauvaise réponse aux bronchodilatateurs.
- Cyanose, sueurs, agitation, troubles de la conscience, apnées, troubles hémodynamiques.

c) Examens complémentaires

Les examens ne doivent pas retarder la mise en route du traitement !

- Gaz du sang artérialisé ou capillaire :
 - normocapnie : signe d'alarme !
 - pH et bicarbonates (évaluent l'acidose éventuelle).
- Radiographie de thorax : recherche une complication.
- NFS, CRP.
- Ionogramme sanguin (hypokaliémie sous bêta-2-adrénergiques, troubles de l'hydratation).

6. Paralysie pseudo-myélitique

Rare, lors des crises sévères, entre J5 et J10, elle ne touche souvent qu'un membre en général.

7. Toux syncopale

Syncope survenant après un épisode de toux, sans convulsion, de résolution spontanée.

G/ Traitement**1. Traitement de la crise**

Figures 1 et 2.

- Trois nébulisations à 20 minutes d'intervalle sous 6 l/min O₂
 - terbutaline Bricanyl 2 gouttes par kg (5 mg/2 ml) (minimum 8 gouttes, maximum 2 ml) ou salbutamol Ventoline à 0,5 % : 0,03 ml/kg (min 0,3 ml, max 1 ml) ;
 - ± dibromure d'ipratropium Atrovent 500 mg si SpO₂ < 92 % ;
- Les nébulisations peuvent être remplacées par l'utilisation des sprays avec une chambre d'inhalation à la dose de 2 bouffées par kg de poids (jusqu'à 12 bouffées par prise) toutes les 2 à 4 heures
 - dilution avec sérum physiologique QSP 4 ml
- Corticoïdes *per os* ou IV : prednisolone (Solupred) ou méthyl-prednisolone (Solumédrol) 1 à 2 mg/kg en dose de charge.

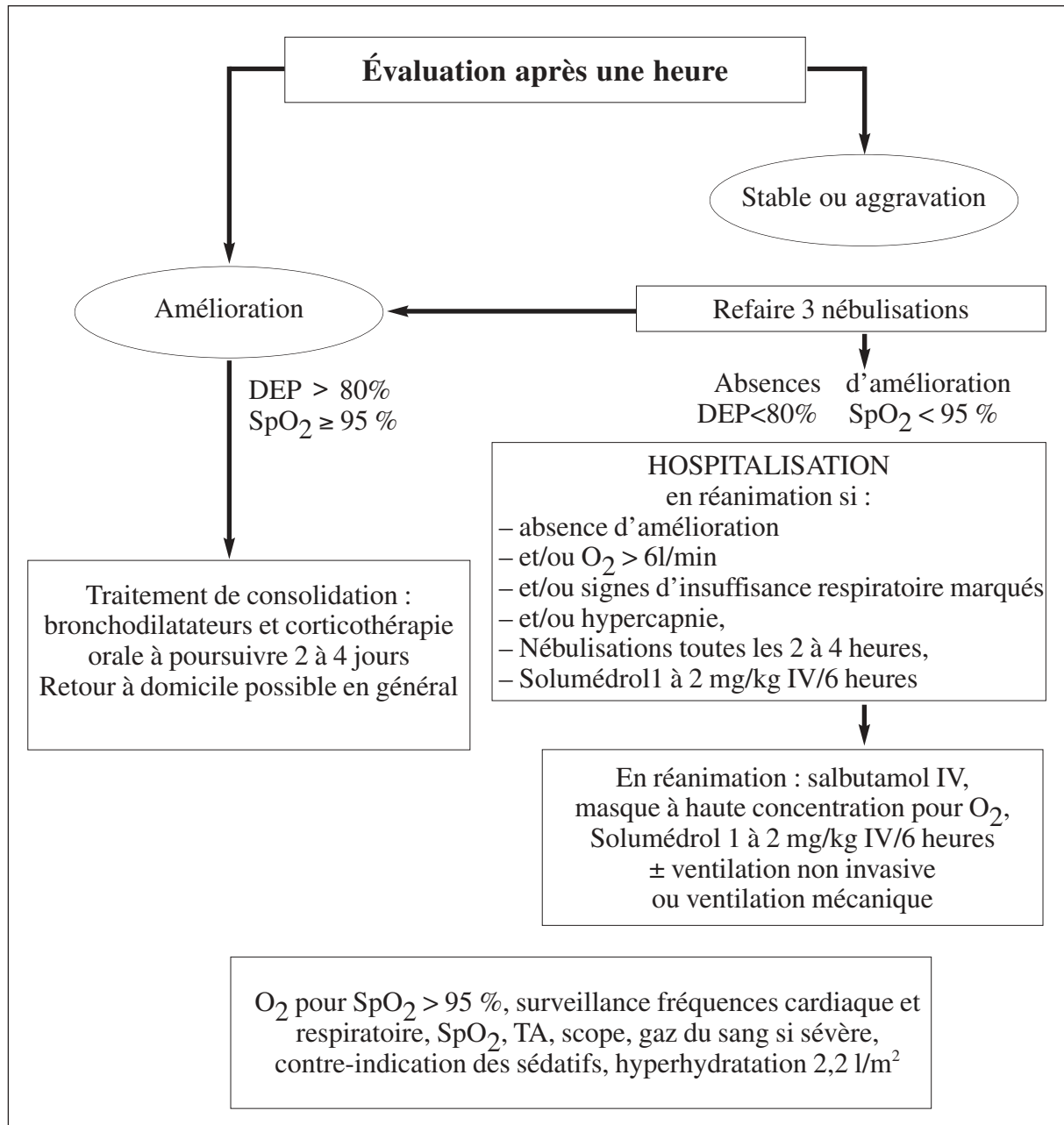


Figure 2. Traitement de la crise sévère en milieu hospitalier.

2. Traitement de fond

a) Buts

- Diminuer les consultations aux urgences et les hospitalisations.
- Pas de symptôme.
- Fonction respiratoire (EFR) normale.
- Vie sociale, scolaire et sportive normale.
- Croissance normale.
- Adhésion de l'enfant et des parents au projet thérapeutique.
- Diminuer la mortalité.

b) Principes

- Ajuster les traitements selon la sévérité de l'asthme (conférence de consensus) avec un contrôle clinique et fonctionnel régulier (EFR au moins une fois par an).
- Rechercher la dose de corticoïde minimale efficace et surveiller les effets secondaires.
- Optimiser l'environnement domestique (lutte contre les acariens, le tabagisme, aménager le lieu de vie en utilisant une literie synthétique...).
- Éducation de l'enfant et des parents (énumérer les facteurs déclenchants des crises, technique d'inhalation maîtrisée).
- Connaître son traitement de fond et la conduite à tenir en cas de crise avec un plan d'action clair fourni aux parents et à l'école.
- Utilisation d'un cahier de surveillance pour noter les symptômes et les DEP.

c) Causes d'échec : mauvaise observance ou mauvaise technique d'inhalation, tabagisme, RGO, conditions sociales précaires**d) Médicaments de fond (au long cours)**

- **Anti-inflammatoires :**
 - Corticoïdes inhalés + + + = **représentent l'arme essentielle du traitement au long cours de l'asthme modéré ou sévère :**
 - * la tolérance au long cours est bonne (à la différence des corticoïdes par voie générale) :
 - locale (dysphonie, muguet)
 - générale : la possibilité de freination de l'axe cortico-surrénalien et de retard de croissance doivent faire rechercher la posologie minimale efficace,
 - * la posologie classique est de 400 à 500 μg par jour (équivalent budésonide) mais peut être augmentée à 800 ou 1 000 μg par jour dans les asthmes sévères,
 - * deux prises par jour habituellement,
 - * plusieurs formes sont disponibles selon l'âge : nébulisation (budésonide Pulmicort), spray (aérosol-doseur) (Bécotide, Flixotide, Spir, Prolair...), systèmes auto-déclenchés (Pulmicort turbuhaler, Flixotide diskus) ;
 - **chromones** : leur utilisation se restreint progressivement (asthme persistant léger ou l'asthme d'effort) :
 - * kétotifène (Zaditen),
 - * cromoglycate disodique (Lomudal),
 - * nédocromil de sodium (Tilade).
 - **antileucotriènes** = nouvelles molécules (dans l'asthme induit par l'exercice surtout, chez l'enfant au-dessus de 6 ans) :
 - * une seule molécule en France (montelukast Singulair) :
 - une prise quotidienne *per os*
- **Bronchodilatateurs :**
 - Bêta 2-adrénergiques oraux : à éviter, compte tenu de la possibilité d'utiliser les formes inhalées dès le plus jeune âge et des effets secondaires possibles (tachycardie, tremblements, nausées) ;
 - Bêta 2-adrénergiques inhalés :
 - * plusieurs formes inhalées sont disponibles :
 - spray (aérosol doseur) (Ventoline, Bricanyl, Spréor, Maxair, Bérotec) ; nécessite toujours une chambre d'inhalation quel que soit l'âge, 2 bouffées par prise, renouveler 3 à 4 fois par jour en crise
 - inhalateur de poudre (Ventodisk, Bricanyl turbuhaler) à partir de 5-6 ans, une bouffée par prise, renouveler 3 à 4 fois en cas de crise
 - aérosol doseur auto-déclenché (Airomir à partir de 5-6 ans, 2 bouffées par prise, renouveler 3 à 4 fois par jour en cas de crise
 - nébulisation (Ventoline, Bricanyl) : peuvent être utilisées à domicile mais sont réservées

- vées aux asthmes sévères (risque : bronchospasme chez les nourrissons de moins de 1 an),
- * **il existe des bêta 2-adrénergiques de longue action** (salmétérol Sérévent, formérol Foradil) permettant de réduire la posologie des corticoïdes inhalés, en 2 prises par jour,
 - * plusieurs chambres d'inhalation sont disponibles selon l'âge de l'enfant ; elles suppriment toute nécessité de coordination et permettent une utilisation précoce des sprays : chambre avec un masque facial chez le nourrisson (NES-spacer, Babyhaler, Aerochamber) ou de plus grand volume (750 ml) chez l'enfant de plus de 3 ans, sans masque (Volumatic, Nebuhaler, Aerosopic) ;
 - **atropiniques de synthèse (Atrovent) :**
 - * disponibles en spray ou en nébulisation,
 - * son intérêt reste à préciser : a priori, en association avec les bêta 2-stimulants dans les crises d'asthme sévères ;
 - **théophyllines retard (Euphilline, Amophilline) :**
 - * intérêt restreint depuis quelques années, en association avec les autres traitements.
 - * effet anti-inflammatoire modéré,
 - * 2 prises par jour, *per os*,

Classification de l'asthme de l'enfant (consensus international de pédiatrie)

<i>Classification de l'asthme</i>	<i>Symptômes</i>
Épisodique peu fréquent (75 %)	< 1 fois/4 à 6 semaines AIE* lors des efforts intenses Pas de symptômes en période intercritique EFR normales en période intercritique
Épisodique fréquent (20 %)	≥ 1 fois /4 à 6 semaines mais < 1 fois/semaine AIE* lors des efforts modérés Pas de symptômes intercritiques Besoins bêta 2 de secours moins de 3 fois/semaine EFR (sub)normales en période intercritique
Persistant (5 %)	> 1 fois /semaine Besoins bêta 2 de secours > 3 fois/semaine AIE* lors des efforts minimales EFR intercritiques anormales ; deltaDEP > 20%
*AIE : asthme induit par l'effort DeltaDEP : [(DEP soir – DEP matin) X 100] / [(DEP soir + DEP matin) X 0,5]	

- * certains médicaments modifient le métabolisme de la théophylline et sont à éviter (érythromycine, cimétidine, ciprofloxacine, nifédipine augmentent la théophyllinémie ; phénobarbital et rifampicine diminuent la théophyllinémie,
- * augmentation et sevrage du traitement progressifs,
- * nécessité de contrôler les taux sériques pour adapter la posologie initialement, puis ensuite tous les 3 à 6 mois,
- * effets indésirables : nausées, vomissements, irritabilité, somnolence, céphalées,
- * signes de surdosage : agitation, logorrhée, confusion, vomissements, tachycardie, hypotension, troubles du rythme cardiaque, convulsions. ■

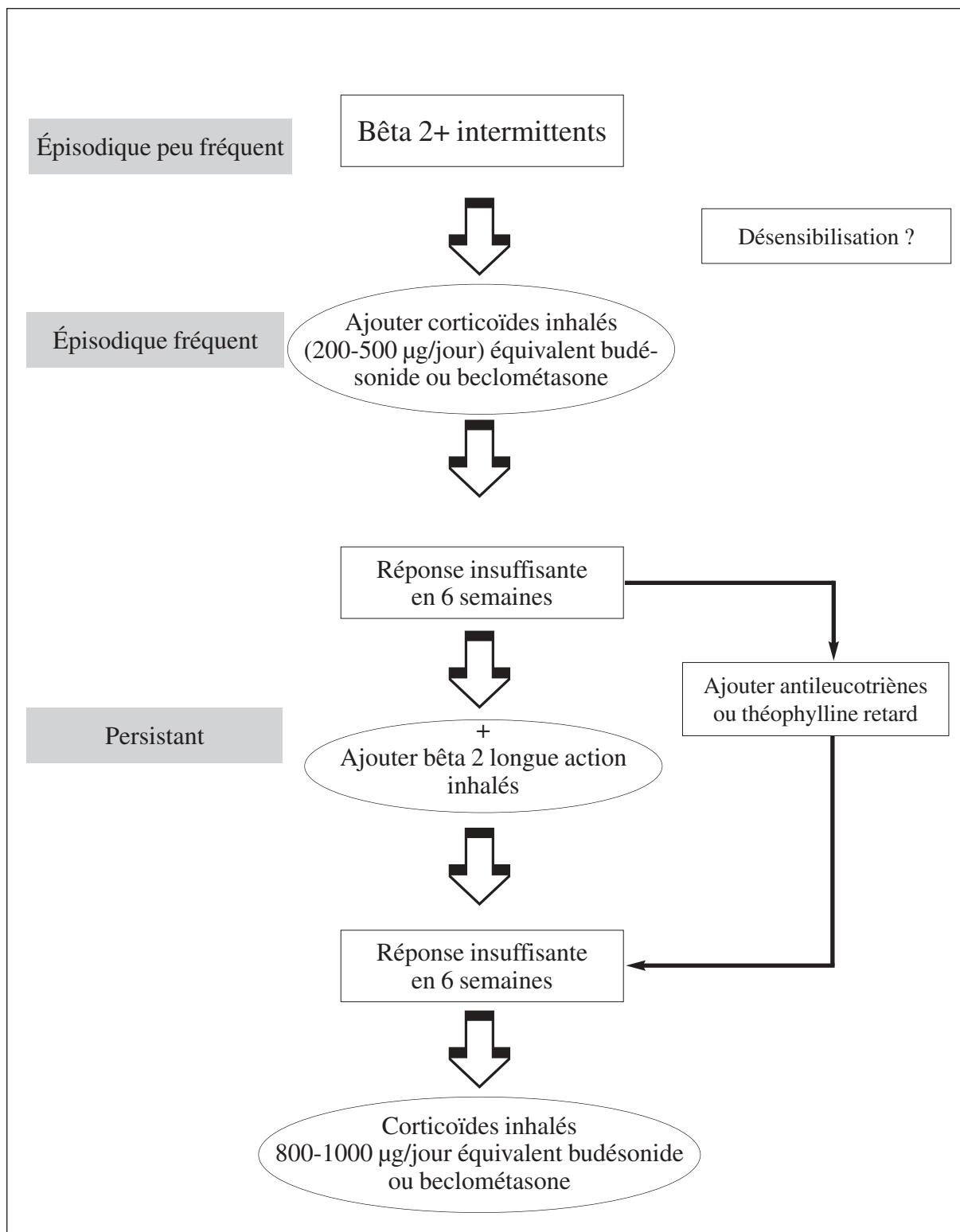


Figure 3. Principes du traitement de fond de l'asthme.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PSYCHIATRIE

Autisme de l'enfant. Troubles envahissants du développement

HP-27

Dr Angéla ROUSSEVA
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Autisme de l'enfant. Troubles envahissants du développement

A/ Introduction

- La première description clinique de l'autisme a été faite par Kanner en 1943.
- L'autisme de Kanner appartient aux troubles envahissants du développement (DSM-IV) ou, selon les classifications plus anciennes, aux psychoses de l'enfance.
- C'est un diagnostic d'élimination.

B/ Épidémiologie

- La prévalence de l'autisme dans la population générale est de 1/103.
- Le sex-ratio est de quatre garçons pour une fille.
- Pour le syndrome d'Asperger, le sex-ratio est de huit garçons pour une fille.
- Pour les enfants autistes ne présentant pas de dysmorphie ni d'anomalies à l'imagerie, le sex-ratio est de vingt-trois garçons pour une fille.

C/ Facteurs de risque

- Il s'agit probablement de la seule maladie psychiatrique dans laquelle une origine génétique est clairement établie.
- Les études de jumeaux monozygotes ont montré que le risque d'avoir les deux enfants atteints d'autisme de Kanner est de 99 %. Pour les syndromes autistiques tous confondus, le risque chez les jumeaux monozygotes est de 60 %.
- Le risque de récurrence dans une famille ayant déjà des antécédents d'autisme est de 45 %.

D/ Tableau clinique

1. Arguments chronologiques

- Âge de début avant la troisième année de vie.
- Arguments séméiologiques :
 - Absence d'interactions sociales et affectives :
 - * pas de jeux interactifs ;
 - * désintérêt total pour son environnement ;
 - * isolement total ;
 - * pas d'échanges affectifs.
 - Mouvements et activités pauvres et stéréotypés.
 - Intolérance à tout changement.
 - Troubles du comportement alimentaire : ingestion d'objets d'origine non alimentaire.

2. Acquisitions normales

- Marche : en général acquisition normale.
- Langage : plus rarement, pas dans un but d'échange social, pauvre et stéréotypée ou langage idiosyncrasique, pas d'acquisition du « je » et du « oui ».
- Propreté : +/-.

3. Critères diagnostiques DSM-IV

- Altération qualitative des interactions sociales :
 - Des comportements non verbaux : contact oculaire, gestes, posture, mimique.
 - Incapacité à établir des relations avec ses pairs.
 - Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle.
 - Intolérance au contact tactile.
- Altération qualitative de la communication :
 - Absence totale de développement du langage parlé.
 - Absence de jeu d'imitation ou de « faire semblant ».
- Comportement restreint et stéréotypé :
 - Stéréotypies posturales, alimentaires.
- Préoccupations persistantes pour certaines parties d'objets ou de son corps (fils, mains).
- Adhésion inflexible à certains rites ou habitudes = intolérance au changement.
- Retard du développement psychomoteur : pas d'acquisition du langage.

E/ Conduite à tenir – diagnostics différentiels

1. Examen clinique

a) Interrogatoire

- Antécédents personnels et familiaux somatiques (notamment neurologiques), de retard mental mal étiqueté et psychiatriques (autisme, troubles du comportement chez les autres enfants, retard des acquisitions du langage parlé ou écrit : dyslexie, dysorthographe chez les parents ou la fratrie).
- Grossesse : conception, problèmes physiques ou psychologiques, prise de médicaments ou de toxiques, anomalies signalées lors de la surveillance.
- Accouchement : terme, voie, anomalies et souffrance fœtale aiguë, Apgar, périmètre crânien.
- Allaitement : durée, qualité des interactions mère-enfant.
- Habitudes et comportement alimentaire.
- Interactions enfant-entourage : communication non verbale (sourires, jeu) et « verbale » (gazouillis, pleurs, langage monosyllabique).
- Antécédents de l'enfant : ORL, infectieux, neurologiques, développement physique (courbe de croissance, périmètre crânien).
- Développement psychomoteur : préciser les différentes étapes, notamment « langage », sourires réponse (âge d'apparition), tonus global, chronologie de l'acquisition motrice, contrôle de la propreté...
- Âge auquel les parents ou l'entourage se sont aperçus de l'existence d'anomalies du comportement.
- Apprécie la qualité des interactions familiales et le niveau social (déterminant l'annonce du diagnostic, les stratégies de prise en charge).
- Élimine une carence maternelle, une maltraitance de l'enfant ou autres troubles du comportement des parents pouvant aboutir à un tableau pseudo-autistique chez l'enfant (carence maternelle avec absence de stimulation psychosensorielle nécessaire au développement psychomoteur normal). Dépiste les risques potentiels de maltraitance d'un enfant handicapé mental.

b) Examen clinique

- Examen pédiatrique classique : taille, poids, périmètre crânien, courbes de croissance, statut vaccinal, antécédents (traumatismes crâniens, pertes de connaissance, crises convulsives, traitements en cours ou dans le passé...).
- Recherche de signes de maltraitance physique ou de dénutrition/déshydratation, voire de carences vitaminiques ou anémie (du fait de certaines stéréotypies alimentaires).
- Examen neurologique complet : motricité, sensibilité, réactivité, poursuite oculaire. Recherche des anomalies neurologiques pouvant expliquer les troubles présentés ou associées à l'autisme.
- Contact avec le milieu scolaire pour apprécier les interactions et les comportements entre l'enfant et ses pairs (dans le respect du secret médical, avec l'accord des parents).
- Interactions sociales, communication verbale et non verbale (recherche de signes indirects de surdité) entre le médecin et l'enfant lors de l'entretien. Description précise de son comportement.

2. Bilan systématique

- Exploration ORL à la recherche d'une surdité ou autre trouble auditif, pouvant être à l'origine d'un retard d'acquisition du langage.
- TDM cérébrale à la recherche d'anomalies anatomiques.

a) Bilan génétique

- Recherche de maladies génétiques pouvant se révéler par des troubles du comportement de type autistique, par caryotype de haute résolution.
- Se compliquer d'un retard mental.
- Des anomalies génétiques associées : 25 % des autismes de l'enfant sont associés à d'autres maladies génétiques (exemples : sclérose tubéreuse de Bourneville ; syndrome de l'X-fragile).

b) Bilan orthophonique**c) Bilan psychomoteur**

- Les résultats de ce bilan permettent de porter le diagnostic d'autisme, par élimination, et de déterminer les stratégies de prise en charge.
- Si besoin : potentiels évoqués auditifs (en général chez le bébé), EMG, IRM, etc.

3. Diagnostics différentiels

- Surdité.
- Tableaux pseudo-autistiques chez les enfants maltraités, abandonnés, peu stimulés (mères déprimées, présentant une pathologie psychiatrique grave). S'associent des troubles du comportement alimentaire, des signes de dénutrition/déshydratation, des signes de maltraitance physique. Ces tableaux sont réversibles en présence d'une prise en charge adaptée.
- Retard mental.
- Autres troubles envahissants du développement.

4. Complications évolutives**a) Liées au trouble**

- Absence d'intégration sociale ou déscolarisation très précoce.
- Troubles du comportement (hétéroagressivité, dépression, suicide ou intoxication accidentelle, défenestration), nécessitant la mise en place d'un traitement symptomatique par neuroleptiques.
- Troubles du comportement alimentaire : encoprésie, ingestion des matières fécales, d'objets divers (plastiques, moquette, produits domestiques), dénutrition ou carences du fait de la sélection alimentaire, pica...

- Fausses routes.
- Esquarres.
- Crises d'épilepsie.

b) Liées aux maladies génétiques associées

c) Chez les parents

- Liées à l'absence de prise en charge des parents : dépression, conflits dans le couple, peur d'une deuxième grossesse, culpabilité, abandon de l'enfant ou maltraitance.

5. Associations avec d'autres maladies génétiques

- 15 % avec un syndrome de Rett, sclérose tubéreuse de Bourneville ou le syndrome de l'X-fragile.
- 30 % avec une épilepsie.
- 75 % avec un retard mental.

6. Facteurs de mauvais pronostic

- La précocité d'apparition des troubles (limitation des acquisitions normales).
- La comorbidité avec des maladies somatiques.
- La profondeur du retard mental (QI < 50) lors de la première évaluation.
- Mauvais fonctionnement familial ou précarité sociale.
- Troubles du comportement à type d'hétéro-agressivité, limitant les possibilités d'intégration.

7. Principes de la prise en charge

- Prise en charge dans une institution spécialisée, multidisciplinaire : rééducation psychomotrice, orthophonique.
- Prise en charge à 100 %.

F/ Autres troubles envahissants du développement

1. Syndrome de Rett

- Sexe féminin.
- Le développement est normal jusqu'au cinquième mois.
- Entre 5 et 48 mois :
 - Décélération de la croissance crânienne.
 - Perte des acquisitions.
 - Apparition de mouvements stéréotypés des mains, incoordination de la marche.
 - Altération du langage et des interactions sociales.
- * aboutit à un retard mental sévère et l'issue en est mortelle ;

2. Trouble désintégratif de l'enfance

- Le développement est apparemment normal pendant les deux premières années de vie ;
- À partir de cet âge et avant l'âge de 10 ans, on observe une perte significative qualitative et quantitative des acquisitions : langage, praxies motrices, interactions sociales, contrôle sphinctérien.

3. Syndrome d'Asperger

- Sexe masculin.
- La qualité des interactions sociales est altérée, alors que les acquisitions du langage, des praxies idéomotrices, de la marche et de la propreté sont apparemment normales.
- Les enfants présentant un syndrome d'Asperger se distinguent par une mauvaise qualité des comportements non verbaux, une incapacité d'établir un contact avec leurs pairs (jeu, com-

- munication, partage de plaisirs et d'émotions), absence de recherche spontanée de contact.
- Comme dans l'autisme, ces enfants présentent des préoccupations restreintes et stéréotypées avec un désir d'immuabilité.
 - Parfois, les enfants atteints d'un syndrome d'Asperger présentent des intérêts et des capacités très développés dans certains domaines (calcul mental, jeux, etc.). ■

POINTS FORTS

Devant un tableau autistique, faire un bilan étiologique comprenant un examen ORL avec audiogramme, un examen neurologique complet avec EEG et TDM, un bilan génétique (par exemple : X-fragile) et prévoir une prise en charge aussi précoce que possible pour optimiser les acquisitions et les apprentissages. Maintenir une scolarité tant que possible. Soutenir la famille, déculpabiliser et prendre en charge les parents.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

ORTHOPÉDIE PÉDIATRIE

Boiterie et troubles de la démarche chez l'enfant

111-299

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Boiterie et troubles de la démarche chez l'enfant

Objectifs :

- **Devant une boiterie ou un trouble de la démarche chez l'enfant, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**

- Les boiteries ne sont pas toujours d'origine ostéo-articulaire.
- Il faut avoir une démarche systématique pour éliminer les diagnostics graves.
- Un certain nombre de points doivent être abordés :

1. **Éliminer une cause infectieuse (ostéomyélite, arthrite, ostéo-arthrite)**

Antécédents infectieux ou de fièvre. Au moindre doute : bilan biologique.

2. **Éliminer une leucémie aiguë**

Bien que ce diagnostic ne soit pas fréquent lors des douleurs osseuses, les leucémies aiguës peuvent en être responsables. Il faut donc rechercher cliniquement des signes de cytopénies. Au moindre doute, une NFS sera réalisée.

3. **Rechercher une cause locale**

4. **Rechercher un traumatisme passé inaperçu**

5. **Rechercher une anomalie de la statique du rachis, du bassin ou des membres inférieurs**

6. **Rechercher une cause neuromusculaire**

7. **Évoquer une cause articulaire inflammatoire ou tumorale**

8. **Évoquer les diagnostics d'origine ostéo-articulaire**

En fonction de l'âge et du tableau clinique : synovite aiguë transitoire, ostéochondrite, épiphysiolyse

INTRODUCTION

- Une boiterie chez un enfant ou un adolescent, qu'elle s'exprime par une claudication d'intensité variable ou un refus total d'appui, pose le problème de sa cause.
- Le plus souvent, elle est secondaire à une atteinte ostéo-articulaire, pouvant siéger du rachis lombaire au pied ; elle peut aussi être la conséquence d'une pathologie neuromusculaire.

A/ Moyens du diagnostic

Ils sont avant tout cliniques, soumis à un examen à triple orientation : pédiatrique générale, orthopédique et neuromusculaire.

1. Boiterie

Interrogatoire des parents, de l'enfant, étude du comportement à la crèche, à l'école, analyse de la marche permettent de déterminer :

- son type ;
- sa symétrie ou non ;
- sa date d'apparition et son évolution ;
- son association à des douleurs, mécaniques ou inflammatoires, de topographie souvent trompeuse (douleurs projetées) ou difficile à préciser (jeune âge) ;
- antécédents récents : infectieux, traumatiques, généraux.

2. Examen orthopédique

Fondamental :

- pour affirmer l'origine ostéo-articulaire de la boiterie.
- pour déterminer la topographie de l'atteinte : rachis, bassin, membre inférieur.
- pour préciser le siège : articulaire, osseux, métaphysaire de l'affection.

a) Examen articulaire

Rachis, hanche, genou, tibio-tarsienne, toutes les articulations du pied :

- attitude spontanée (psoïtis, flessum, équin...), réductible ou non.
- limitation des amplitudes articulaires.
- douleurs de mobilisation dont l'intensité doit être précisée.
- épanchements articulaires aux articulations accessibles.
- épaissement synovial.

b) Examen osseux

Recherche d'une douleur provoquée, d'une modification des pleurs, d'une réaction de défense lors de la palpation douce et complète des segments diaphysaires et métaphysaires.

c) Examen musculaire

Atrophie musculaire, vue et mesurée, témoins de l'ancienneté ou de l'intensité des troubles.

3. Examen neuromusculaire

- Recherche d'une pathologie familiale neuromusculaire héréditaire.
- Recherche d'une souffrance fœtale anténatale, périnatale ou postnatale.
- Calendrier des acquisitions motrices.
- Performances motrices actuelles, en famille, à la crèche, à l'école, aux loisirs.
- Étude de la statique, de la marche, de la course.
- Examen des masses musculaires, des réflexes (ostéo-tendineux, cutanés abdominaux, cutanés plantaires, stretch-reflex) de la force musculaire.
- Attitudes vicieuses articulaires (pied équin, flessum de genou, rotation interne de hanche...).
- Recherche d'un signe de Gowers ou d'un déficit des ceintures.
- Examen neurologique étendu au rachis, aux membres supérieurs, au cou, au visage.

4. Examen pédiatrique

D'autant plus nécessaire que l'enfant est petit.

Poids, taille, asthénie, anorexie, température, insomnies...

B/ Examens complémentaires

- En première intention :
 - radiographie centrée sur la région concernée. Il faut savoir répéter les clichés à une semaine.
 - NFS, CRP.
 - échographie en cas d'atteinte articulaire suspectée.
- D'autres examens seront déterminés en fonction des hypothèses diagnostiques apportées par l'examen clinique, et des projets thérapeutiques :
 - ponction articulaire.
 - scintigraphie osseuse au technétium.
 - IRM.
 - scanner.
 - EMG.
 - biopsie musculaire.
 - biologie spécifique des affections rhumatismales infantiles, d'infections bactériennes spécifiques (maladie de Lyme, brucellose, tuberculose...), des hémopathies à tropisme osseux, dosage des enzymes musculaires de certaines myopathies.
 - biopsie osseuse ou synoviale.
- Des examens complémentaires plus spécifiques peuvent être utiles, mais uniquement dans le contexte d'un bilan approfondi d'une pathologie diagnostiquée complexe.

SYNTHÈSE DES ÉTIOLOGIES

A/ Atteinte ostéo-articulaire

La boiterie est en règle unilatérale. L'âge, les données cliniques et radiographiques guident la démarche diagnostique.

1. Affections articulaires

L'articulation est enraidie, douloureuse à la mobilisation, siège d'un éventuel épanchement articulaire (examen et écho).

a) Hanche

● Ostéochondrite de hanche :

- de 2 à 10 ans.
- boiterie.
- hanche raide.
- apyrexie.
- radiographie : elle peut être normale à un stade précoce.
 - * Stade de début :
 - aplatissement supéro-externe du noyau épiphysaire.
 - image claire en coup d'ongle sous cortical : fracture sous chondrale.
 - hétérogénéité du noyau épiphysaire.
 - * Phase de condensation :
 - * Phase de fragmentation :
- densification du noyau épiphysaire, aplatissement du noyau ;
 - * Phase de fragmentation :
- fragmentation du noyau ;
 - * Phase de reconstruction :
- réossification ;
 - * Parfois déformation résiduelle en coxa plana.

- Diagnostic différentiel : l'arthrite septique de hanche, le rhume de hanche, d'autres diagnostics plus rares.
- Le diagnostic positif repose sur l'analyse de la radiographie de bassin, et en cas de doute sur la scintigraphie osseuse qui montre une hypofixation typique.
- Si une hésitation persiste avec une origine septique : ponction de hanche.

● **Arthrite septique de hanche :**

- urgence médico-chirurgicale ;
- à tout âge ;
- hanche raide et hyperalgique ;
- syndrome infectieux sévère clinique et bio-logique ;
- épanchement articulaire à l'échographie, radiographie osseuse normale ;
- le tableau peut cependant être abâtardi par une antibiothérapie récente ;
- le diagnostic positif repose sur la ponction articulaire et, dans certains cas, sur la scintigraphie osseuse ;
- l'arthrite septique du nouveau-né est une entité redoutable par les difficultés diagnostiques, par la gravité du syndrome septicémique et par les séquelles possibles ;
- la ponction articulaire doit être facile.

● **Rhume de hanche :**

- cause la plus fréquente de boiterie chez l'enfant de 18 mois à 10 ans. Néanmoins, c'est un diagnostic d'élimination.
- la hanche est raide, voire figée ;
- l'enfant est apyrétique ou à peine fébrile ;
- quelques jours avant, il a souffert d'une infection des voies aériennes supérieures ;
- la radiographie est normale ou peut montrer le refoulement de la capsule articulaire ;
- l'échographie montre un épanchement ;
- la biologie est le plus souvent normale ;
- le diagnostic différentiel : ostéochondrite, arthrite septique ;
- en cas d'hésitation : scintigraphie osseuse, voire ponction ;
- le diagnostic positif repose sur l'absence de découverte d'une autre étiologie à l'examen initial et sur la normalité du contrôle clinique et radiologique 45 jours plus tard.

● **Épiphysiolyse de hanche (*coxa vara* des adolescents) :**

- glissement aigu ou subaigu de l'épiphyse fémorale ;
- chez l'adolescent « adiposo-génital », obèse,
- soit forme aiguë de pseudo-fracture du col du fémur, soit forme lente avec simple boiterie permanente exacerbée à l'effort ;
- un signe d'examen très fidèle : la flexion de hanche entraîne une rotation externe obligatoire ;
- la radiographie de face et surtout de profil montre le glissement du noyau épiphysaire fémoral supérieur (tracer la ligne de Klein) ;
- stade de début :
 - * altération métaphysaire,
 - * glissement débutant en bas et en arrière ;
- stade d'état :
 - * déplacement du noyau évident,
 - * déformation du col fémoral,
 - * déminéralisation du col fémoral,
 - * puis du cotyle, de l'épiphyse et de la métaphyse,
- reconstruction du col avec coxa vara.
- aucun diagnostic différentiel.

- **Causes plus rares :**

- certaines sont révélatrices d'une affection générale et de diagnostic difficile :
 - * synovite de hanche révélatrice d'une leucose, nécrose drépanocytaire, tumeur synoviale, coxite primitive de hanche ;
- d'autres apparaissent comme l'un des éléments d'une pathologie connue :
 - * séquelle de luxation congénitale grave de hanche (nécrose réductionnelle), dysplasie majeure de certaines ostéochondrodysplasies, arthrite chronique juvénile à forme poly-articulaire...

b) Genou

Devant toute douleur du genou, il faut toujours examiner attentivement les hanches

- **Arthrite septique primitive ou d'inoculation :**

- genou hyperalgique et impotence fonctionnelle majeure ;
- flessum antalgique ;
- épanchement articulaire ;
- syndrome clinique et biologique infectieux ;
- diagnostic différentiel : arthrite inflammatoire ;
- diagnostic positif : ponction articulaire avec pus et germes, étude histologique de la synoviale parfois, plaie para-articulaire des arthrites d'inoculation (punctiformes) ;
- traitement urgent.

- **Arthrite inflammatoire :**

- peut simuler une arthrite septique ;
- le diagnostic repose sur l'absence de germes à la ponction, la positivité des tests spécifiques de l'arthrite chronique juvénile (facteurs antinucléaires, HLA B27, uvéite antérieure), l'atteinte éventuelle d'autres articulations, l'analyse histologique de la synoviale.

- **Ostéochondrite de genou :** les atteintes synoviales tumorales sont douloureuses, mais sans boiterie en règle.

c) Cheville et autres articulations du pied

Même approche que pour le genou :

- arthrites septiques, arthrites rhumatismales, ostéochondrite du dôme astragalien.

2. Les atteintes osseuses

a) Ostéomyélite aiguë

- Diagnostic à évoquer de principe devant une douleur métaphysaire.
- Il s'agit rarement d'une douleur aiguë et brutale avec tableau septicémique.
- Plus souvent : tableau progressif associé à un syndrome clinique et biologique infectieux modéré, survenant – mais pas toujours – au décours d'une infection quelconque.
- En cas d'hésitation, la scintigraphie osseuse permet un diagnostic précoce.
- Le traitement est urgent.
- L'ostéomyélite abcédée d'emblée peut évoquer, par l'aspect de lyse osseuse et de réactions périostées, une tumeur, et le diagnostic repose en règle sur la biopsie.

b) Tumeurs osseuses

- Parmi les tumeurs bénignes, seuls l'ostéome ostéoïde et les tumeurs histiocytaires sont douloureuses et sources de boiterie. Leur aspect radiographique, la scintigraphie osseuse permettent en règle générale le diagnostic.
- Les tumeurs malignes, quant à elles, sont volontiers douloureuses avec boiterie. Les symptômes sont d'apparition progressive, et la difficulté repose sur la découverte de la zone douloureuse. En effet, la radiographie, si elle est centrée sur la région atteinte, permet un diagnostic qui sera confirmé par la scintigraphie, l'IRM et la biopsie.

c) Traumatismes

- Certaines fractures, en particulier chez le petit enfant, ne sont pas visibles sur les radiographies initiales (fractures en cheveu). Le diagnostic repose sur l'interrogatoire de l'entourage (mécanisme de torsion de la jambe dans les barreaux du lit) et sur l'apparition quelques jours plus tard de réactions périostées de consolidation.
- Les fractures de fatigue sont assez rares chez l'enfant. Une boiterie douloureuse en est volontiers l'expression.

d) Quant aux apophysites de croissance, elles sont douloureuses mais ne s'accompagnent en règle d'aucune boiterie.

3. Rachis lombaire

- Parfois une atteinte rachidienne (spondylodiscites, spondylolyses, tumeurs vertébrales ou médullaires) peut entraîner une forte boiterie en raison des irradiations douloureuses et des attitudes antalgiques compensatrices, masquant ainsi le syndrome rachidien. Seul l'examen clinique permet de localiser l'origine du trouble : raideur considérable du rachis, points douloureux vertébraux et d'orienter convenablement le diagnostic.

B/ Atteinte neurologique

L'étude attentive de la boiterie, son aspect, l'examen neurologique systématique de tout enfant qui claudique, permettent de déterminer l'origine neuromusculaire de certaines boiteries.

1. Atteintes spastiques

- Hémiplégie ou diplégie de Little à forme légère.
- La boiterie peut être révélatrice.
- Étude des antécédents périnataux.
- Syndrome pyramidal, asymétrie de tonus.
- Impression de raideur à la mobilisation articulaire.
- Démarche caractéristique.

2. Atteintes musculaires

- Les myopathies par mutation génétique sont souvent découvertes sur des troubles de la déambulation qualifiés de boiterie, à l'opposé des formes familiales connues et dépistées précocement.
- Une démarche dandinante avec hyperlordose lombaire, retard des acquisitions motrices, fatigabilité anormale pour l'âge, relèvement difficile nécessitant l'aide des mains (S. de Gowers) sont des éléments devant conduire à un dosage des enzymes musculaires, puis à une biopsie musculaire pour analyses anatomopathologiques et histochimiques.

3. Atteintes neurologiques localisées

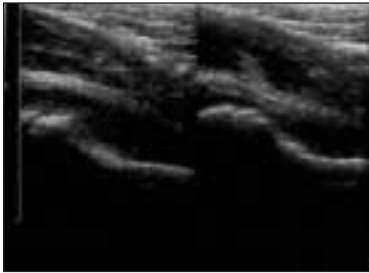
- Une compression nerveuse périphérique peut entraîner un déficit moteur progressif source d'une boiterie caractéristique selon le nerf atteint.
- L'EMG confirmera le diagnostic et le siège de l'atteinte.

4. Boiteries médullaires

Un spina lipome, une tumeur médullaire basse, une moelle fixée peuvent se révéler par une boiterie, associée à une déformation des pieds. ■

POINTS FORTS

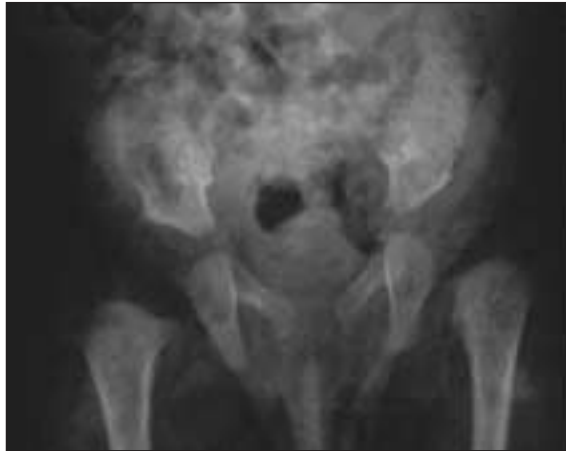
- La recherche d'une cause de boiterie doit s'envisager en fonction de l'âge :
 - à tout âge, penser systématiquement à l'infection (ostéomyélite, ostéo-arthrite) mais aussi à des diagnostics plus rares (leucose, tumeur...);
 - de 18 mois à 10 ans, rhume de hanche et ostéochondrite (importance+++ du contrôle radiologique à 45 jours pour mettre en évidence une ostéochondrite prise initialement pour un rhume de hanche);
 - au-dessus de 12 ans : épiphysiolyse de hanche.



*Épanchement pathologique de la hanche droite :
- échographie comparative droite - gauche : asymétrie de volume du liquide intra-articulaire anéchogène.*



*Épiphysiolyse :
- bascule antéro interne du noyau épiphysaire fémoral supérieur droit.*



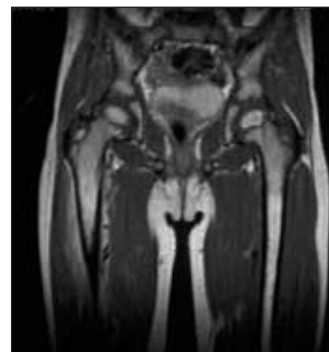
Luxation de hanche gauche :
- ascension et excentration de la hanche gauche. Érosion du talus et néocotyle sus-talien.



Ostéochondrite de hanche gauche :
- aspect irrégulier et fragmenté du noyau épiphysaire fémoral supérieur gauche.



Luxation congénitale de hanches :
- ascension et discrète excentration du fémur droit ;
- aspect érodé du talus et ébauche de néocotyle sus-talien.



Ostéomyélite IRM
- hypersignal T2 de la diaphyse fémorale gauche.



Ostéomyélite du fémur gauche :
- hétérogénéité de la trame osseuse métaphyso-diaphysaire ;
- zone d'hypertransparence osseuse et lyse corticale ;
- apposition périostée ;
- épaissement des parties molles.



Ostéochondrite en scanner :
- fragmentation du noyau épiphysaire fémoral supérieur, avec petit séquestre osseux.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

CANCÉROLOGIE PÉDIATRIE

Particularités épidémiologiques, diagnostiques et thérapeutiques des principaux cancers de l'enfant

I-10-144

Dr Jean-Hugues DALLE
Ancien Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Particularités épidémiologiques, diagnostiques et thérapeutiques des principaux cancers de l'enfant

Objectifs :

- Expliquer les particularités épidémiologiques, diagnostiques et thérapeutiques des principaux cancers de l'enfant.

- De croissance généralement rapide, les tumeurs abdominales sont souvent découvertes par les parents devant une impression de ballonnement ou la perception d'une masse plus ou moins dure lors de la toilette, par exemple. Ailleurs, c'est lors d'une consultation pour une autre cause (consultation systématique, vaccination) que l'examen médical découvre la masse abdominale. Parfois, enfin, ce sont des signes abdominaux peu spécifiques (douleurs, troubles digestifs, dysurie) qui conduisent à réaliser un bilan.
- L'examen clinique s'attache à préciser la localisation de la masse, sa consistance, sa mobilité et recherchera l'association avec des signes locaux (ascite, adénopathies) ou généraux (fièvre, amaigrissement, douleurs osseuses).
- La découverte d'une masse abdominale suppose la réalisation urgente d'un cliché d'ASP et d'une échographie. Le bilan ultérieur sera fonction des résultats de ces premiers examens.
- Il peut s'agir :
 - d'une tumeur du rein ;
 - d'une tumeur sympathique ;
 - d'un lymphome malin non hodgkinien (LMNH) ;
 - d'une tumeur mésoenchymateuse maligne (rhabdomyosarcome essentiellement) ;
 - d'une tumeur germinale maligne ;
 - d'une tumeur du foie.

A/ Tumeurs du rein

Dans 90 %, il s'agit d'un néphroblastome, ou tumeur de Wilms.

1. Épidémiologie

- C'est la tumeur abdominale la plus fréquente chez l'enfant et la troisième néoplasie pédiatrique après les hémopathies et les tumeurs cérébrales.
- La tumeur de Wilms représente 90 % des tumeurs rénales de l'enfant.
- Rare avant 1 an, sa fréquence est maximale entre 1 et 5 ans, le sex-ratio est de 1.

- Le plus souvent unilatérale, elle peut être bilatérale (5 % des cas) dès le diagnostic ou de façon asynchrone.
- La tumeur de Wilms peut survenir dans le cadre d'un syndrome polymalformatif : syndrome de WAGR (Wilms, Aniridie, malformation génito-urinaire, retard mental), syndrome de Wiedemann-Beckwith (viscéromégalie, gigantisme) ou hémihypertrophie corporelle, néphroblastomatose.

2. Génétique

- Pas d'anomalie systématique sur le caryotype tumoral.
- Fréquente mutation du gène WT1 situé en 11q13/11q15, à rechercher en biologie moléculaire.
- Pas d'intérêt en routine.

3. Anatomopathologie

a) Macroscopie

- Volumineuse tumeur déformant le rein, volontiers développée à l'un de ses pôles, étirant et refoulant le parenchyme sain en périphérie (image d'encorbellement).
- La pièce sera orientée par le chirurgien qui précisera si la capsule tumorale a été rompue durant l'intervention.

b) Microscopie

- C'est une tumeur embryonnaire polymorphe contenant en proportions variables 2 ou 3 des composants suivants : tissu blastématique indifférencié et monomorphe ; tissu à différenciation épithéliale, avec parfois des ébauches glomérulaires et tubulaires ; tissu à différenciation mésenchymateuse (muscle strié, cartilage).
- L'existence d'une composante anaplasique (> 5 %) est de pronostic défavorable.
- À part les tumeurs rhabdoïdes et les sarcomes à cellules claires qui ne sont pas des tumeurs de Wilms.
- L'examen anatomopathologique permet de définir s'il existe ou non un envahissement, voire un franchissement de la graisse périrénale ; une rupture capsulaire ; un envahissement ganglionnaire, vasculaire ou des voies excrétrices (uretère).

4. Circonstances de découverte

- Volumineuse masse abdominale généralement indolore, de croissance rapide, à développement antérieur lisse ou bosselé, ferme.
- Peuvent y être associées :
 - une hématurie macroscopique signant une effraction par la tumeur des cavités excrétrices ;
 - une anémie aiguë par hémorragie intratumorale ;
 - des douleurs abdominales ;
 - une hypertension artérielle.
- parfois, c'est sur la découverte des métastases pulmonaires visibles sur le cliché de thorax que sera mise en évidence la tumeur rénale (les autres métastases : hépatiques, osseuses, cérébrales sont beaucoup plus rares).

5. Bilan

a) Examen clinique complet et détaillé

b) Imagerie

- Échographie abdominale.
- TDM abdominale avec injection de produit de contraste avec cliché d'UIV en fin d'examen. Cette imagerie permet :
 - de visualiser le refoulement des cavité pyélocalicielles et d'évaluer l'excrétion rénale ;
 - d'explorer le rein controlatéral ;
 - de rechercher des adénopathies locorégionales.

- Radiographie de thorax face et profil, et en cas d'anomalie, TDM thoracique.
- Radiographies standards de squelette, voire scintigraphie osseuse en cas de signes fonctionnels osseux.

c) Biologique

- NFS + plaquettes ; ionogramme ; urée ; créatinémie.
- Catécholamines urinaires sur les urines de 24 heures afin d'éliminer un neuroblastome.

6. Classification

Elle n'est définitive qu'en postopératoire :

- stade I : tumeur strictement intrarénale, encapsulée, d'exérèse complète ;
- stade II : tumeur dépassant la capsule rénale, d'exérèse complète ;
- stade III : exérèse incomplète ou rupture tumorale pré ou postopératoire ;
- stade IV : métastases à distance ;
- stade V : formes bilatérales.

Pour les stades IV et V, il faut considérer le stade local pour le traitement locorégional.

7. Traitement

a) Moyens thérapeutiques

- Chimiothérapie à base d'alcaloïdes de la pervenche (vincristine), d'intercalants (actinomycine D) et d'anthracyclines (épiadryamycine).
- Chirurgie : en règle générale, néphrectomie totale élargie emportant le hile rénal, la graisse périrénale et les ganglions qu'elle contient et le plus long segment urétéral possible. Dans les rares cas bilatéraux synchrones, tumorectomie carcinologique avec conservation néphrologique maximale, intervention en deux temps.
- Radiothérapie éventuelle.

b) Modalités

Le consensus actuel défini par la Société internationale d'oncologie pédiatrique comprend la séquence suivante :

- une chimiothérapie préopératoire de quelques semaines (sauf chez les nourrissons de moins de 6 mois qui sont opérés d'emblée) par association actinomycine D, vincristine \pm épiadryamycine (si N+ et/ou M+ lors du bilan initial) ;
- chirurgie ;
- chimiothérapie postopératoire pour tous les stades et toutes les histologies (mêmes drogues, épiadryamycine si stade II N+ et au-delà ; VP16 et sels de platine si histologie défavorable) ;
- radiothérapie de la loge rénale si stades II N+ ou III local ;
- métastastectomie pulmonaire si persistance de nodules après la chimiothérapie postopératoire, et si chirurgie non réalisable : radiothérapie.

À noter que le protocole de l'intergroupe américain ne prévoit pas de chimiothérapie néoadjuvante.

8. Pronostic

- Globalement bon dans les formes localisées. La survie globale est de 85 % (stade I : 90 % ; stades II et III : 80 % ; stade IV : 50 % ; stade V : 70 %).
- Le facteur pronostique essentiel est le stade d'extension et l'histologie (composante anaplasique défavorable).
- Les séquelles sont peu importantes si le nombre de néphrons conservés est supérieur aux deux tiers d'un rein normal. La radiothérapie aux doses préconisées (15 grays) est généralement bien tolérée.

B/ Les tumeurs sympathiques

Elles dérivent du système nerveux sympathique. S'il peut rarement s'agir d'un ganglioneurome mature et bénin, il s'agira le plus souvent d'un neuroblastome ou d'un ganglio-neuroblastome, deux tumeurs malignes redoutables, surtout lorsqu'elles sont métastatiques.

1. Épidémiologie

- Tumeur solide la plus fréquente chez le nourrisson de moins de 1 an, pouvant même exister en anténatal, le neuroblastome représente environ 10 % des tumeurs malignes de l'enfant.
- 50 % des cas surviennent avant l'âge de 2 ans et 90 % avant 6 ans. Toutefois, des cas ont été décrits chez des adolescents et des adultes jeunes.
- Le sex-ratio est de 1.
- 60 % des tumeurs sympathiques sont métastatiques (os, moelle osseuse, poumons, foie) dès le diagnostic.

2. Génétique

- Les tumeurs hyperploïdes (> 46 chromosomes) sont de meilleur pronostic.
- Une délétion du bras court du chromosome 1 (del1p) doit systématiquement être recherchée sur tumeur fraîche non fixée : elle est péjorative.

3. Anatomopathologie

a) Macroscopie

- La tumeur est généralement moins volumineuse qu'un néphroblastome.
- Elle se développe à partir d'une médullosurrénale dans 60 % des cas – et siège alors dans l'abdomen – ou à partir d'un ganglion sympathique paravertébral voire, sur le trajet de migration embryonnaire des cellules de la crête neurale donnant naissance au tronc sympathique. Dans 30 % des cas, la tumeur se développe dans le médiastin postérieur ; plus rarement, elle peut être cervicale. Dans tous les cas, un prolongement tumoral intrarachidien doit être recherché.

b) Microscopie

- On distingue :
 - le neuroblastome fait de petites cellules rondes indifférenciées, basophiles, parfois organisées en rosettes autour d'une substance neurofibrillaire. Il peut exister des zones de nécrose et des zones de calcification ;
 - le ganglioneurome fait de cellules matures bénignes reprenant l'architecture d'un ganglion sympathique ;
 - le ganglio-neuroblastome, qui associe des contingents de cellules indifférenciées et de cellules différenciées mais dont le pronostic est lié à la présence de neuroblastes indifférenciés.
- La chimiothérapie est susceptible de faire maturer une tumeur indifférenciée.
- En immuno-histochimie, ces cellules fixent la NSE (*neuro-specific-enolase*).

4. Circonstances de découverte

Masse abdominale découverte par la maman ou par le médecin parfois mais, le plus souvent, la tumeur étant de petite taille, ce sont les signes généraux qui alertent :

- altération de l'état général parfois très importante ; fièvre ;
- douleurs osseuses ;
- troubles digestifs : douleurs abdominales, diarrhée par sécrétion de VIP (inconstante), constipation mécanique...
- troubles neurologiques : syndrome opso-myoclonique (considéré comme un syndrome paranéoplasique), signes compressifs lorsque la tumeur présente un prolongement intrarachidien (tumeur en sablier) ;
- HTA ;
- nodules sous-cutanés métastatiques ;

- tuméfaction osseuse, en particulier sur le crâne ;
- hématome périorbitaire bilatéral définissant le syndrome de Hutchinson pathognomonique du neuroblastome métastatique en dehors d'un contexte traumatique, parfois associé à une exophtalmie ;
- cytopénie portant sur une ou plusieurs lignées sanguines reflétant l'envahissement médullaire.

5. Bilan

a) Examen clinique

b) Biologie

- Intérêt diagnostique majeur du dosage des catécholamines urinaires (dopamine, HVA, VMA, noradrénaline et adrénaline, rapportées à la créatinine des 24 heures) : 90 % des neuroblastomes sécrètent des catécholamines. Leur élévation signe le diagnostic. Le dosage doit être réalisé sur les urines recueillies durant trois jours consécutifs dans des flacons contenant de l'acide chlorhydrique.

NSE et ferritine sanguines sont des éléments d'orientation non spécifiques.

c) Bilan médullaire

Deux à quatre myélogrammes et deux biopsies ostéo-médullaires, à la recherche d'un envahissement métastatique.

d) Imagerie

- Échographie abdominale.
- Tomodensitométrie et IRM abdominale ou thoracique qui – outre les mensurations de la tumeur – préciseront ses rapports avec les gros vaisseaux, la présence d'un envahissement intrarachidien, l'existence d'adénopathies loco-régionales, le franchissement de la ligne médiane et le caractère opérable d'emblée ou non (pour les tumeurs localisées uniquement).
- Radiographie de thorax face et profil, à la recherche de métastases.
- Scintigraphie à la MIBG (méta-iodo-benzyl-guanidine marquée à l'iode radioactif) qui mettra en évidence la tumeur primitive et surtout les éventuelles métastases, en particulier osseuses. Moins de 10 % de neuroblastomes ne fixent pas la MIBG.

e) Marqueurs moléculaires

Recherche d'une amplification de l'oncogène N-myc sur du tissu tumoral frais, facteur de mauvais pronostic.

Ploïdie et recherche de la del1p.

6. Pronostic

Il est fonction :

a) De l'extension

- Stade I : tumeur limitée à un organe, ne dépassant pas la ligne médiane.
- Stade II : extension au-delà de l'organe d'origine, ne dépassant pas la ligne médiane ; les ganglions locorégionaux homolatéraux peuvent être envahis.
- Stade III : extension au-delà de la ligne médiane ; les ganglions locorégionaux peuvent être envahis de part et d'autre de la ligne médiane.
- Stade IV : métastases à distance.
- Stade IVs : chez les moins de 1 an, présence de métastases autres qu'osseuses (le syndrome de Pepper est défini par l'existence d'une tumeur surrenalienne souvent petite – stade I ou II – associée à de nombreux et multiples nodules hépatiques métastatiques ± des localisations cutanées ou dans la moelle osseuse).

b) De la localisation

Abdomen << thorax.

c) De l'âge

- Le pronostic des neuroblastomes est radicalement différent avant et après 1 an.
- Chez le nourrisson, le neuroblastome métastatique – dès lors qu'il ne touche pas les os – reste de bon pronostic et peut même régresser spontanément.
- Au-delà de 1 an, le neuroblastome métastatique est de pronostic très sombre (environ 25 % de survie à 5 ans, sans plateau).

d) De la biologie

L'hyperploïdie est de pronostic plus favorable, alors que l'amplification de l'oncogène N-myc est très péjorative dans les stades III dont le pronostic rejoint alors celui des stades IV.

7. Traitement

a) Moyens thérapeutiques

- Chimiothérapie conventionnelle associant un alkylant (cyclophosphamide), un alcaloïde de la pervenche (vincristine), une anthracycline (adriamycine), une épipodophyllostoxine (VP16 qui est un inhibiteur des topo-isomérases de type 2) et un sel de platine (cisplatine ou carboplatine).
- Chirurgie d'exérèse tumorale, toujours difficile car la tumeur engaine souvent les gros vaisseaux qui doivent être soigneusement disséqués. (Problème de l'éventuel prolongement intrarachidien.)
- Radiothérapie sur la tumeur primitive lorsqu'elle est inopérable ou sur d'éventuels résidus macroscopiques postopératoires.
- Chimiothérapie hautes doses à base d'alkylants (busulfan, melphalan) avec support hématopoïétique (auto-, voire allogreffe de moelle osseuse ; greffe de cellules souches sanguines périphériques recueillies par cytophérèse), éventuellement suivie d'un traitement d'entretien par acide rétinoïque.

b) Modalités

Elles sont fonction de l'âge et de l'extension, schématiquement :

- dans les formes localisées n'amplifiant pas l'oncogène N-myc : chirurgie d'emblée lorsqu'elle est possible, sinon précédée d'une chimiothérapie néo-adjuvante de réduction tumorale ; radiothérapie postopératoire si résidu macroscopique.
- dans les formes métastatiques d'emblée et les formes localisées amplifiant l'oncogène N-myc, chez l'enfant de plus de 1 an : chimiothérapie néoadjuvante ; chirurgie de la tumeur primitive si rémission au niveau des métastases ± radiothérapie locale si résidu macroscopique ; chimiothérapie hautes doses suivie d'une autogreffe.
- dans les formes métastatiques de l'enfant de moins de 1 an sans atteinte osseuse (IVs) : surveillance et, si régression spontanée, abstention thérapeutique ; si gêne respiratoire due à l'hépatomégalie métastatique, radiothérapie à faibles doses (5 grays) ; si progression : chimiothérapie.

8. Pronostic

Globalement, 50 % de survivants à 5 ans, mais très variable en fonction

- de l'âge :
< 1 an : 75 % ; > 1 an : 30 % ;
- du stade :
I & II : 95 % ; III : 70 % ; IV : 20 % ; IVs : 75 %.

C/ Lymphomes malins non hodgkiniens

1. Épidémiologie

- Les LMNH sont parmi les néoplasies les plus fréquentes de l'enfant.
- 40 % de ces lymphomes sont de localisation abdominale, développés aux dépens des plaques de Peyer situées dans la paroi digestive ou à partir des ganglions mésentériques, le plus souvent au niveau iléo-cæcal.
- Dans cette localisation, il s'agit toujours de lymphomes de type B, généralement des lymphomes de Burkitt.
- S'il existe un lien net entre ces lymphomes B et le virus d'Epstein-Barr en Afrique noire, ce lien est rarement retrouvé dans les pays occidentaux.
- Rares avant l'âge de 2 ans, l'âge médian de survenue est de 7 ans.
- Le sex-ratio est de trois garçons atteints pour une fille.

2. Génétique

Les cellules tumorales du Burkitt présentent une translocation typique t (8 ; 14) et deux variantes t (8 ; 22) et t (2 ; 8) qui mettent au contact l'oncogène C-myc avec le gène de chaînes lourdes ou légères d'immunoglobulines.

3. Anatomopathologie

a) Macroscopie

Il peut exister une ou plusieurs masses tumorales parfois très volumineuses.

b) Microscopie

- Il s'agit d'une prolifération tumorale d'architecture diffuse ; les cellules sont non cohésives, de taille moyenne, à cytoplasme peu abondant très basophile. Il existe souvent de nombreux macrophages au sein de cette prolifération lui conférant un aspect en « ciel étoilé ».
- Sur le plan immunohistochimique, ces cellules présentent une immunoglobuline de surface. Il existe une variante au lymphome de Burkitt typique appelée lymphome diffus à grandes cellules B dont les cellules sont, comme le nom l'indique, plus grandes que celles du Burkitt. La prise en charge est identique.

4. Circonstances de découverte

Le développement d'un lymphome est extrêmement rapide avec fréquemment la constitution d'une ascite. La croissance de la taille de l'abdomen est associée à une asthénie et à des douleurs abdominales. Plus rarement, la tumeur se révèle par une invagination intestinale (sub)-aiguë, par des troubles du transit ou par des troubles urinaires (envahissement des reins, compression vésicale...).

5. Bilan

a) Examen clinique

- Palpation de toutes les aires ganglionnaires.
- Palpation abdominale : masse tumorale, hépatosplénomégalie, contact lombaire.
- Palpation testiculaire.
- Auscultation pulmonaire (asymétrie en liaison avec un épanchement pleural).
- Examen neurologique soigneux à la recherche d'un déficit sensitivo-moteur ou d'une anomalie des paires crâniennes. Le signe de la houppette du menton est particulièrement évocateur d'un lymphome avec envahissement neuroméningé.

b) Biologie

NFS + plaquettes ; ionogramme sanguin ; créatininémie ; urée sanguine ; uricémie ; LDH.

c) Cytologie

- Ponction transcutanée de la masse abdominale ou ponction d'ascite ou encore d'épanchement pleural ; ponction ganglionnaire, voire adénectomie diagnostique.

- Myélogramme dans au moins deux secteurs différents car, à la différence des leucoses, l'envahissement médullaire dans les lymphomes est volontiers hétérogène.
- Ponction lombaire à la recherche d'un envahissement neuro-méningé.

d) *Imagerie*

- Radiographie de thorax : élargissement du médiastin, épanchement pleural.
- Radiographie de cavum de profil : hypertrophie des végétations adénoïdes.
- Échographie abdominale et tomodensitométrie, avec mensurations de la ou des masses tumorales.
- Scintigraphie osseuse si point d'appel clinique.
- Tomodensitométrie ORL, thoracique, abdominale et pelvienne.

6. Classification

La plus utilisée est la classification de Murphy :

- stade I : une seule localisation ganglionnaire ou extraganglionnaire, en dehors de l'abdomen ou du médiastin ;
- stade II : deux localisations ganglionnaires ou extraganglionnaires d'un même côté du diaphragme ou localisation primitive digestive avec ou sans atteinte du premier relais ganglionnaire ;
- stade III : deux localisations ganglionnaires ou extraganglionnaires, ou plus, de part et d'autre du diaphragme ou localisation primitive abdominale étendue ou localisation primitive thoracique ou encore tumeur paraspinale ou épидurale ;
- stade IV : atteinte médullaire ou du système nerveux central.

7. Traitement

a) *Moyens thérapeutiques*

Les lymphomes sont des tumeurs chimiosensibles et chimiocurables dans le traitement desquels la chirurgie n'a plus sa place en dehors de la biopsie-exérèse de petites tumeurs localisées, d'une invagination intestinale aiguë et du contrôle histologique d'une masse résiduelle post-chimiothérapie.

b) *Modalités*

- Polychimiothérapie durant 3 à 6 mois selon le stade associant un alcaloïde de la pervenche, une anthracycline, un alkylant, un antimétabolite (méthotrexate utilisé à hautes doses), un intercalant (aracytine), un inhibiteur de topoïsomérase (VP16) et des corticoïdes.
- Attention à la prévention et à la surveillance étroite du syndrome de lyse tumorale en tout début de traitement (prévention par hyperhydratation alcaline et uricolytique).

8. Pronostic

- De l'ordre de 20 % de survie dans les années soixante, le pronostic des LMNH a radicalement changé avec l'avènement des polychimiothérapies intensives.
- La survie sans événement de ces lymphomes de Burkitt est de l'ordre de 90 % tous stades confondus, avec un plateau à un an (stades I & II : 94 % ; stade III : 91 % ; stade IV snc- : 89 % ; stade IV snc+ : 80 %), permettant de parler de guérison dès le 12e mois suivant le diagnostic. La survie sans événement des lymphomes diffus à grandes cellules B est légèrement inférieure, et le plateau n'est obtenu qu'après 18 à 24 mois.

D/ Tumeurs plus rares

1. Tumeurs hépatiques

- Essentiellement les hépatoblastomes, surtout avant l'âge de 3 ans, et beaucoup plus rarement un hépatocarcinome, généralement après l'âge de 10 ans.

- Le diagnostic est évoqué devant la palpation d'une volumineuse hépatomégalie parfois latéralisée sur le foie droit ou gauche, parfois diffuse, volontiers associée à une altération de l'état général.
- La tomодensitométrie confirme l'origine hépatique de la masse et l'élévation de l'alpha-fœto-protéine signe le diagnostic d'hépatoblastome.
- Le bilan d'extension recherche des métastases pulmonaires (radiographie standard de face et de profil ; tomодensitométrie), un envahissement des vaisseaux sus-hépatiques qui peut atteindre les cavités cardiaques (échographie-doppler) ; des métastases osseuses (radiographies de squelette et scintigraphie au Tc99m, uniquement si symptomatologie évocatrice).
- Le traitement repose sur la chimiothérapie à base de sels de platine et d'anthracyclines, et sur la chirurgie d'exérèse.
- La survie est de l'ordre de 60 % à 5 ans.

2. Tumeurs germinales malignes

- À évoquer devant une tumeur d'origine ovarienne surtout, mais toute autre localisation est possible.
- Il faut absolument penser à réaliser un dosage d'alpha-fœto-protéine et de bêta-HCG avant tout geste chirurgical. Leur élévation signe le caractère malin de la tumeur (leur normalité n'est toutefois pas suffisante pour affirmer la bénignité).
- À l'imagerie, il s'agit souvent de tumeurs au contenu hétérogène (plages plus ou moins denses, calcifications, kystes liquidiens...).
- Leur prise en charge est assurée par une association chimiothérapie néoadjuvante et chirurgie +/- chimiothérapie postopératoire et radiothérapie locale.
- La survie est de l'ordre de 80 % à 5 ans.

3. Rhabdomyosarcomes

- Essentiellement vésico-prostatiques, révélés par des troubles urinaires ou des douleurs pelviennes ou osseuses. La localisation, précisée par l'échographie et la tomодensitométrie, est très évocatrice du diagnostic qui est affirmé par la biopsie.
- Le traitement est médocirurgical associant une chimiothérapie néoadjuvante de réduction tumorale puis une chirurgie éventuellement complétée par une radiothérapie externe locale. ■

POINTS FORTS

Le néphroblastome et le neuroblastome sont les tumeurs abdominales les plus fréquentes chez l'enfant.

Le néphroblastome :

- est la tumeur abdominale la plus fréquente chez l'enfant
- s'accompagne parfois d'une hématurie ou d'une HTA qui sont assez évocatrices
- entraîne surtout des métastases pulmonaires
- a un pronostic globalement bon.

Le neuroblastome :

- est la tumeur solide la plus fréquente chez le nourrisson de moins de 1 an
- s'accompagne parfois d'une importante altération de l'état général
- entraîne surtout des métastases osseuses
- son diagnostic repose sur l'élévation des catécholamines urinaires
- a un pronostic globalement bon, notamment lorsqu'il s'agit d'un syndrome de Pepper (neuroblastome surrénalien avec métastases hépatiques) qui peut régresser spontanément.

Le diagnostic des hépatoblastomes repose sur l'élévation de l'alpha-fœto-protéine.

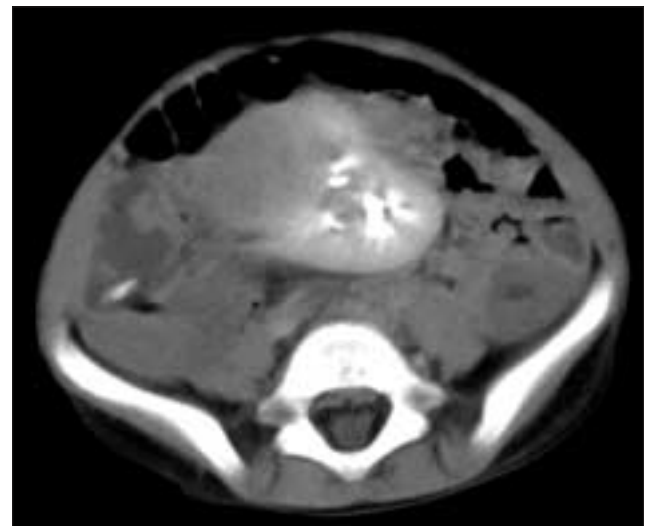
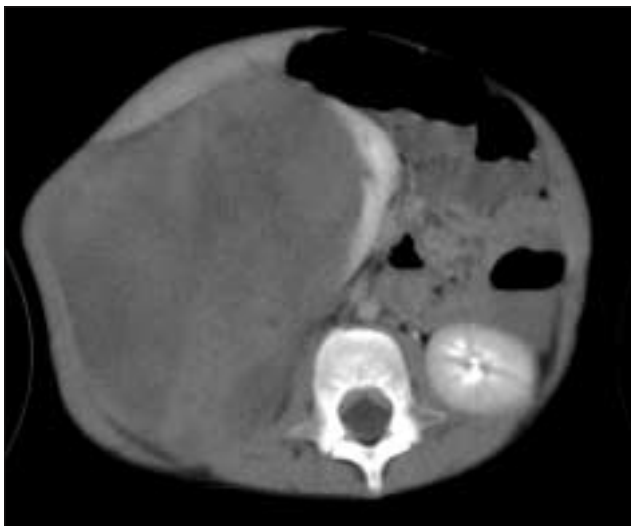


Coupe frontale

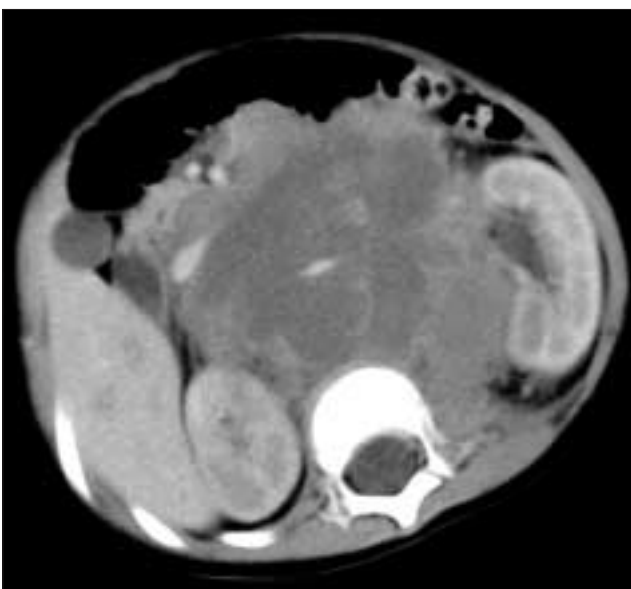


Coupe sagittale

Néphroblastome :
- masses rénales multiples
tissulaires.



Néphroblastome en scanner : - masse rétropéritonéale rénale droite.



Neuroblastome surrénalien : - masse rétropéritonéale englobant et refoulant les gros vaisseaux, extrarénale (refoulant le rein gauche, probablement surrénalienne gauche).



Neuroblastome surrénalien : - masse tissulaire hypodense, calcifiée, rétropéritonéale (refoulant les vaisseaux vers l'avant), extra-rénale (refoulant le rein gauche).

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

Constipation de l'enfant

III-300

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Constipation de l'enfant

Objectifs :

- **Devant une constipation chez l'enfant ou l'adulte, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**
- **Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient.**

- La constipation est un symptôme. Il n'existe pas de définition stricte de ce symptôme.
- L'objectif est :
 - éliminer une cause organique (notamment maladie de Hirschsprung), avant de conclure à une constipation fonctionnelle ;
 - exploration éventuelle en fonction de la sévérité, de l'examen clinique et de la réponse au traitement ;
 - prise en charge thérapeutique : éducation, évacuation, traitement.

A/ Définition

- La définition est subjective. Le rythme normal de défécation, la difficulté d'exonération et la consistance des selles doivent être pris en compte.
- On peut retenir qu'il existe une anomalie du transit s'il y a moins de trois selles par semaine.

B/ Épidémiologie

- Il s'agit d'une cause fréquente de consultation dans l'activité pédiatrique. Près d'un enfant sur dix sera vu une fois en consultation pour ce motif.
- Le plus souvent, il s'agit d'une constipation fonctionnelle, mais il faut toujours éliminer une cause organique.

C/ Interrogatoire et examen clinique

On recherchera à l'interrogatoire et à l'examen clinique des éléments qui pourraient évoquer l'origine organique des troubles.

1. À l'interrogatoire, on se renseignera sur

- Antécédents familiaux.
- Délai d'évacuation du méconium, durée d'évacuation du méconium.

- Date et début de la constipation (intervalle libre avec la naissance).
- Fréquence et aspect des selles.
- Régimes, enquête diététique, prise médicamenteuse.
- Contexte psychosocial. Recherche d'un facteur déclenchant à l'interrogatoire : événement familial, déménagement, entrée à l'école, séparation parentale, éducation sphinctérienne rigide.
- Croissance staturo-pondérale.
- Recherche de signes digestifs : douleurs abdominales, ballonnements, vomissements, épisodes sub-occlusifs.
- Complications anales : saignements, fissures anales, douleurs à la défécation, prolapsus rectal.
- Encoprésie associée ; énurésie associée.
- Efficacité du traitement.

2. À l'examen clinique on recherchera

- Palpation abdominale : ballonnement, fécalomes palpables, douleurs à la palpation.
- Examen de l'anus : fissure, antéposition anale.
- État nutritionnel.
- Toucher rectal : recherche de selles dans l'ampoule rectale ; débâcle de selles au test à la sonde rectale.
- Examen neurologique (anomalie de la ligne médiane).

D/ Examen paraclinique

- Il n'y a pas lieu de réaliser d'examen complémentaire dans une constipation fonctionnelle. Ce n'est qu'après l'échec d'un traitement bien conduit que pourront être réalisés des examens afin d'éliminer une cause organique. Toutefois, lors d'une constipation sévère, une radiographie d'abdomen sans préparation peut être réalisée pour évaluer le degré de stase stercorale.
- Dans le cas où l'on évoque une cause organique, on réalisera une manométrie ano-rectale et/ou un lavement baryté en fonction de l'examen clinique. | Selon les résultats, une biopsie rectale sera envisagée.

E/ Orientation étiologique

- Le plus fréquemment, il s'agit d'une constipation fonctionnelle. En cas de constipation fonctionnelle, il n'y a pas de retentissement sur l'état général et l'examen clinique est normal.
- On retrouve fréquemment un régime alimentaire favorisant la constipation.

1. Éléments orientant vers la cause de la constipation

	Constipation organique	Constipation fonctionnelle
Croissance staturo-pondérale	Normale	Médiocre
Ballonnement	Peu	Majeur avec distension
Encoprésie	Oui	Non
Début des troubles	Tardif	Précoce

- Si on retrouve des éléments en faveur d'une cause organique, des explorations paracliniques orientées seront réalisées (tableau : cause secondaire de constipation).
- Il faut chercher à éliminer une maladie de Hirschsprung, notamment chez le nourrisson et le nouveau-né.

2. Causes secondaires de constipation

<p>Erreurs diététiques Défaut d'apport hydrique Alimentation pauvre en fibres, riche en sucre</p>
<p>Troubles métaboliques et endocriniens Mucoviscidose Maladie cœliaque Hypokaliémie, hypocalcémie Hypothyroïdie Allergie alimentaire</p>
<p>Anomalies neuromusculaires Maladie de Hirschsprung Pseudo-obstruction intestinale chronique (musculaire, neurologique)</p>
<p>Médicamenteuses Anticholinergiques ; anticomitiaux ; antidépresseurs</p>
<p>Toxiques Intoxication chronique par le plomb</p>
<p>Anomalies anatomiques Malformations coliques ou ano-rectales</p>

3. Maladie de Hirschsprung

- Il s'agit d'un tableau clinique lié à l'absence de propulsion au niveau du côlon distal le plus fréquemment, mais l'atteinte peut être plus étendue jusqu'à une atteinte de l'ensemble du côlon dans de rares cas. Ce trouble moteur est dû à l'absence de cellules ganglio-neurales.
- Il s'agit d'une constipation le plus souvent primaire. On retrouve dans les antécédents un retard d'évacuation du méconium. La constipation est associée à des signes évoquant l'origine organique de celle-ci : retentissement staturo-pondéral, ballonnement, voire, dans certains, cas vomissements bilieux. Au toucher rectal, l'ampoule rectale est vide, il peut exister une débâcle de selles. On réalise un test à la sonde rectale qui peut trouver une débâcle de selles. L'ASP montrera une dilatation aérique importante du côlon avec une absence d'air au niveau du rectum.
- Au moindre doute, une manométrie rectale sera réalisée, le diagnostic sera suspecté en l'absence de réflexe rectoanal inhibiteur. Le lavement opaque montrera une disparité de calibre du côlon avec stagnation du produit de plus de 24 heures au-dessus de la zone rétrécie sur les clichés d'évacuation.
- S'il existe une forte suspicion, le diagnostic de confirmation se fait sur l'analyse anatomopathologique d'une biopsie rectale (à la sonde de Noblett ou chirurgicale). L'absence de cellules ganglio-neurales confirme le diagnostic.
- La prise en charge est chirurgicale. Il s'agit d'une dérivation en zone saine par une colostomie ; de nombreuses biopsies sur le côlon confirmeront que la dérivation est en zone saine. Dans un second temps, la résection et la remise en continuité sont réalisées.

F/ Prise en charge thérapeutique

- La prise en charge thérapeutique est importante pour éviter la pérennisation de ces troubles, le passage à la chronicité ou l'apparition de complication (fissure, prolapsus rectal...).
- La base de tout traitement associe : éducation, évacuation, traitement.

- éducation : explication de la cause, des facteurs favorisants et de la nécessité de l'observance ;
- évacuation : nécessité d'évacuation de la stase distale avant tout traitement ;
- traitement : règles hygiéno-diététiques dans tous les cas, association à un traitement médicamenteux (cf. tableau).

1. Constipation simple

- Explication à l'enfant et à sa famille de la bénignité et des mécanismes de ces troubles.
- Règles hygiéno-diététiques :
 - Répartition normale des différents types de nutriment (55 % glucides, 30 % protéines, 15 % lipides) ;
 - consommation d'eau suffisante et régulière ;
 - régime avec suffisamment de fibres ;
 - hygiène défécatoire (essayer une fois par jour d'aller à la selle sans forcer ni contraindre) ;
 - disaccharides osmotiques.
- Une prise en charge psychologique est parfois nécessaire, notamment lorsqu'il existe une encoprésie sévère ou si la situation familiale le justifie.

2. Constipation de présentation subocclusive

Évacuation par polyéthylène glycol à réaliser sous surveillance médicale.

3. Constipation chronique

- On essayera d'avoir une prise en charge progressive.
- Initialement, il s'agit du traitement d'une constipation simple. L'éducation du patient et de sa famille est fondamentale.
- En cas de fécalome ou de stase distale importante, une évacuation à l'aide de lavement est nécessaire en association avec un disaccharide osmotique.
- Ensuite, lorsque le transit est régulé, on essayera une baisse progressive des disaccharides osmotiques. En cas d'échec, on reprendra le traitement.
- Dans certains cas peut être nécessaire une rééducation sphinctérienne (asynchronisme abdomino-pelvien ou dysnergie anorectale). ■

Médicaments disponibles
Disaccharides osmotiques : lactulose, lactitol Ils permettent de ramollir les selles par un processus de fermentation partielle dans le côlon
Huile de paraffine (Lansoyl)
Prokinétique : trimébutine Il favorise la régulation de la motricité colique
Suppositoires à la glycérine
Suppositoire à dégagement de gaz carbonique Eductyl stimulant le réflexe d'exonération
Lavement évacuateur : Normacol enfant ou adulte En cas de constipation importante, l'évacuation des fécalomes est nécessaire avant tout traitement

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

RÉANIMATION - URGENCES

Convulsions du nourrisson

I-11-190

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Convulsions du nourrisson

Objectifs :

- Diagnostiquer une convulsion chez le nourrisson et chez l'enfant.
- Identifier les situations d'urgence et planifier leur prise en charge.

CONDUITE À TENIR EN SITUATION D'URGENCE AVEC LA POSOLOGIE MÉDICAMENTEUSE

Les crises convulsives du nourrisson sont fréquentes, nécessitent une évaluation neurologique et étiologique en urgence et dans le cas des crises prolongées un traitement d'urgence. Il faut distinguer les situations d'urgence (étiologies de crises occasionnelles, les lésions cérébrales aiguës révélées par une crise convulsive) qui nécessitent un traitement étiologique immédiat, des crises convulsives prolongées pour lesquelles le traitement symptomatique s'impose. La prise en charge du diagnostic étiologique et du traitement au long cours (prévention de la récurrence et traitement antiépileptique) ne doivent pas s'effectuer dans le cadre de l'urgence.

CLINIQUE DES CONVULSIONS DU NOURRISSON

1. Crise tonico-clonique généralisée

Elle comporte

- Une perte de conscience initiale.
- Une phase tonique, parfois seule manifestation critique, parfois très brève pouvant passer inaperçue.
- Une phase clonique avec secousses rythmiques des membres bilatérales et symétriques.
- Une cyanose péribuccale fréquente.
- La phase résolutive fait suite à la crise et ne doit pas être prise en compte pour l'évaluation de la durée de la crise.

2. Crises partielles

- Plus rares chez le nourrisson, elles témoignent fréquemment d'une lésion cérébrale. La localisation de la crise donne souvent une bonne indication sur le siège de la lésion cérébrale.
- Ce sont souvent des crises partielles motrices, les autres types de crises partielles étant plus difficiles à reconnaître chez le nourrisson du fait de l'âge.
- Elles peuvent laisser un déficit postcritique transitoire.
- Elles peuvent être le seul type de crise d'un enfant ou bien être associées à des crises généralisées.

3. Équivalents convulsifs

Certaines crises épileptiques sont frustes et n'entraînent pas de clonies. Ces équivalents convulsifs ont la même signification que les crises convulsives ; ils peuvent être révélateurs d'une lésion cérébrale ou survenir sans lésion cérébrale dans une épilepsie idiopathique, ou être provoqués par une agression aiguë du cerveau (crise occasionnelle ou lésion aiguë).

CONDUITE À TENIR EN SITUATION D'URGENCE

A/ Faire le diagnostic de crise d'épilepsie (crise convulsive)

1. Éléments du diagnostic

- Diagnostic de crise d'épilepsie : il repose généralement sur la description clinique par l'entourage. Il faut se faire préciser :
 - les circonstances de survenue (activité de l'enfant au moment où la crise débute) ;
 - la durée de la crise (le plus souvent moins de 5 minutes) ;
 - l'existence de secousses des membres, leur évolution et leur localisation. Il faut demander aux témoins de mimer la crise ;
 - on recherche une perte de connaissance initiale ou non ;
 - l'existence d'une phase postcritique ;
 - les céphalées postcritiques sont fréquentes ;
 - il n'y a pas de perte d'urine ni de morsure de la langue en général chez le nourrisson ;
- Diagnostic du type de crise d'épilepsie :
 - généralisée ou partielle.

2. Diagnostic étiologique

a) Crises occasionnelles (doivent toujours être recherchées)

- Les crises fébriles :
 - elles sont liées à une élévation excessive ou très rapide de la température quelle qu'en soit la cause ;
 - ce sont les crises les plus fréquentes du nourrisson entre 6 mois et 4 ans. Elles touchent jusqu'à 5 % de cette tranche d'âge dans les pays occidentaux ;
 - elles surviennent chez des enfants ayant un développement psychomoteur, un examen neurologique et un périmètre crânien normaux ;
 - elles sont brèves le plus souvent (une à deux minutes) et ne laissent aucune séquelle ;
 - elles récidivent dans environ la moitié des cas en dehors de tout traitement à l'occasion d'un autre épisode fébrile :
 - * le risque de récurrence est d'autant plus élevé que la crise survient chez un nourrisson de moins de 1 an, que la crise est prolongée (plus de 10 minutes), qu'il existe des antécédents familiaux (au premier degré : frères, sœurs, parents) de crise convulsive fébrile,

- * le risque d'une épilepsie ultérieure est d'autant plus grand que les crises fébriles sont prolongées, qu'elles laissent un déficit postcritique, qu'il existe un antécédent familial (au premier degré) d'épilepsie (quel que soit son type) ;
- les convulsions fébriles sont le plus souvent des crises généralisées :
 - * elles peuvent être prolongées (plus de 10 minutes). Dans ce cas, la crise qui a débuté de façon généralisée peut se terminer par la persistance des clonies d'un seul côté. Cette latéralisation de la fin de la crise prolongée peut laisser un déficit postcritique sous la forme d'une hémiplégie réversible. Après certains états de mal (durée supérieure à 30 minutes), l'hémiplégie peut se prolonger plusieurs heures ou jours, voire constituer une séquelle définitive et se compliquer plusieurs années plus tard d'une épilepsie partielle,
 - * certaines crises fébriles sont hémigénéralisées. Ce sont des crises généralisées avec clonies hémicorpoelles et l'enfant a toujours une perte de connaissance initiale, mais les clonies sont unilatérales. Ces crises ne doivent pas être confondues avec des crises partielles fébriles (*cf. Encéphalite*),
 - * parfois, la crise convulsive fébrile est fruste, se résumant à une brève perte de connaissance sans phase tonique ni clonique repérée par l'entourage. Il peut exister une cyanose transitoire durant cette crise ;
- la fièvre est responsable de la convulsion par elle-même, quelle qu'en soit l'étiologie :
 - * rechercher la cause de la fièvre est indispensable pour mettre en route si besoin un traitement étiologique spécifique et adapté,
 - * il faut toujours rechercher une cause grave et urgente de la fièvre (méningite purulente, pneumopathie, pyélonéphrite) qui imposerait un traitement intraveineux en milieu hospitalier ;
- Les crises hypoglycémiques :
 - elles sont plus souvent la seule manifestation de l'hypoglycémie chez le nourrisson et peuvent survenir en climat fébrile ;
 - le diagnostic d'hypoglycémie repose sur le dosage sanguin en urgence (estimation par glycémie au doigt, le diagnostic doit toujours être confirmé par une glycémie) :
 - * l'hypoglycémie remonte souvent très rapidement spontanément et peut passer inaperçue si le dosage sanguin n'est pas fait à temps. La glycorachie est environ moitié moins élevée que la glycémie et se corrige moins vite que la glycémie. L'étude de la glycorachie peut être nécessaire en urgence quand l'étude de la glycémie laisse persister un doute diagnostic,
 - * l'hypoglycémie du nourrisson peut être fonctionnelle (accompagnée de cétonurie), être due à un hyperinsulinisme (QS), à une insuffisance surrénale (cortisol), à un déficit en hormone de croissance (parfois sans retard statural), à une maladie métabolique telles les glyco-génoses (hépatomégalie), la fructosémie et la galactosémie (en corrélation avec l'introduction alimentaire de galactose ou de fructose),
 - * l'hypoglycémie responsable d'une crise convulsive peut provoquer des lésions cérébrales et entraîner des séquelles neurologiques sévères : déficience mentale, déficit moteur, psychose déficitaire, épilepsie.
- Les crises hypocalcémiques :
 - elles sont le plus souvent généralisées ;
 - elles n'entraînent pas de séquelle neurologique ;
 - elles se prolongent ou deviennent itératives si l'hypocalcémie n'est pas corrigée ;
- b) Crises révélatrices d'une lésion aiguë du système nerveux**
- Les crises post-traumatiques :
 - évoquées devant des ecchymoses du cuir chevelu et/ou un enfant qui reste douloureux ou somnolent, aréactif ;
 - confirmées par la présence d'hémorragie du fond d'œil qui ne doit jamais retarder l'imagerie par échographie transfontanellaire chez le tout petit, ou scanner en urgence. La ponction lombaire ramène un liquide hématique ;

- l'étiologie du traumatisme est soit évidente d'emblée, annoncée par l'entourage (chute accidentelle, accident de la voie publique), soit inexplicée par l'interrogatoire, et il faut alors évoquer un sévère à enfant.
- Les encéphalites :
 - évoquées devant la survenue d'une crise convulsive partielle fébrile. Comme pour tout signe neurologique focal fébrile, il s'agit d'une encéphalite nécrosante à virus herpès jusqu'à preuve du contraire ;
 - confirmées par :
 - * la ponction lombaire, qui ramène un liquide clair avec une élévation du nombre des éléments figurés avec une formule lymphocytaire,
 - * l'EEG, qui montre l'existence d'ondes lentes focalisées en temporal et qui prennent un aspect périodique (il faudra répéter les EEG, car les aspects caractéristiques ne sont pas toujours présents d'emblée),
 - * le dosage de l'interféron dans le sang et le LCR, qui montre une hyperproduction intrathécale,
 - * la mise en évidence par PCR de génome viral dans le LCR,
 - * la séroconversion mise en évidence sur l'absence d'anticorps anti-herpès dans le sang et le LCR au début et l'apparition d'anticorps (IgM en particulier) anti-herpès au contrôle, 10 jours après,
 - * l'imagerie neuroradiologique qui suit l'image de la nécrose prédominant le plus souvent au niveau du lobe temporal avec une hypodensité prenant le contraste en périphérie avec des plages hémorragiques, mieux visible après quelques jours ;
 - l'étiologie herpétique est toujours admise en urgence en raison de sa gravité fonctionnelle, voire vitale, et de l'existence d'un traitement étiologique : perfusion intraveineuse pendant 15 jours de Zovirax 500 mg/m²/8 h IV.
- Les méningites purulentes :
 - évoquées devant le trépied méningitique (QS) : fièvre, vomissements, céphalée (étant souvent manifestée par des pleurs ou des geignements à cet âge, raideur de nuque parfois remplacée par une hypotonie de la nuque). La fontanelle est souvent tendue, voire franchement bombante ;
 - Confirmées par la ponction lombaire, qui ramène un liquide eau de riz ou franchement purulent. La formule comprend plus de 500 éléments à prédominance neutrophile et parfois des germes au direct. La recherche des antigènes solubles peut être une aide pour l'orientation de l'antibiothérapie adaptée au germe en cause (QS) ;
 - la convulsion dans la méningite est rarement due à la fièvre (convulsion généralisée) ; plus souvent, il s'agit d'une méningite compliquée.
- Les crises sans lendemain :
 - sont fréquentes ;
 - mais peuvent être une manifestation d'une épilepsie du nourrisson.
- Les épilepsies du nourrisson :
 - sont caractérisées par la survenue d'au moins deux crises convulsives (en dehors des crises occasionnelles) :
 - * avec encéphalopathie (lésion cérébrale mise en évidence ou non) :
 - troubles moteurs
 - déficience mentale, retard des acquisitions
 - psychose infantile
 - * sans encéphalopathie :
 - développement psychomoteur normal
 - examen neurologique normal (y compris le périmètre crânien)
 - enfant ayant retrouvé son état antérieur.

3. Examens complémentaires

a) *En urgence*

- Recherche d'une étiologie dont le traitement est urgent :
 - dextro contrôlé s'il est bas par une glycémie en urgence et cétonurie ;
 - calcémie en urgence.
- Selon l'orientation clinique : examens à la recherche de l'étiologie d'une fièvre (QS).
- Chez l'enfant épileptique traité : contrôle des taux sériques des antiépileptiques.

b) *À distance*

Recherche d'une étiologie non aiguë :

- une lésion cérébrale révélée par la crise convulsive peut parfois être visualisée à l'imagerie neuroradiologique ou localisée de façon indirecte sur l'EEG (foyer de pointes-ondes, ondes lentes localisées) ;
- une encéphalopathie évolutive, quand la convulsion s'accompagne de troubles neurologiques progressifs, nécessite l'imagerie, l'EEG et la ponction lombaire à la recherche d'une inflammation ou d'une hyperalbuminorachie.

4. Diagnostic différentiel

- Les malaises du nourrisson ne sont pas tous de nature épileptique. Lorsque le malaise est bref et ne comporte pas de clonies, on discutera d'abord les causes plus fréquentes de malaise ou les causes graves (malaise d'origine cardiaque).
- Le malaise vagal est fréquent, toujours déclenché par un contexte particulier (choc mineur, par exemple), avec pâleur, sans perte de conscience initiale.
- Spasme du sanglot survenant au cours du pleur avec asphyxie et cyanose, suivis d'une perte de connaissance (parfois elle-même suivie de quelques secousses cloniques).
- Reflux gastro-œsophagien (QS).
- Hématome sous-dural aigu traumatique (enfant maltraité) qui peut entraîner des malaises sans crise convulsive (cf. plus haut).

B/ Lutter contre les conséquences de la crise

1. Si on assiste à la crise

- Position latérale de sécurité.
- Éviter que l'enfant ne se blesse.
- Ne pas tenter d'intervenir sur la bouche.
- Calmer l'entourage (qui imagine le pire, qui a l'impression que l'enfant est en train de mourir).
- S'assurer que la crise cesse d'elle-même rapidement (en 1 à 2 minutes). (*Voir le traitement de la crise qui se prolonge et de l'état de mal convulsif*).
- Prendre le temps d'inspecter la crise.
- Faire une mesure de glycémie capillaire.

2. Après la crise

- **Le coma postcritique, la phase stertoreuse**
 - libérer les voies aériennes supérieures.
 - maintenir la position latérale de sécurité.
 - la durée de la phase résolutive n'a pas de valeur pronostique. Elle est néanmoins un indicateur indirect et imparfait de la durée de la crise.
- **L'hémiplégie postcritique**
 - est fréquente après les crises généralisées prolongées ;
 - est le plus souvent spontanément résolutive en quelques minutes à quelques heures ;
 - rarement définitive, l'hémiplégie est une séquelle redoutable des crises convulsives fébriles

prolongées ou des états de mal convulsifs qui peuvent se compliquer après plusieurs années d'une épilepsie partielle motrice réalisant le syndrome HHE (hémiconvulsion - hémiplégie - épilepsie).

C/ Traitement étiologique des crises occasionnelles : urgent

1. Soit parce que les crises récidivent ou ne cèdent pas

a) Pour les crises convulsives de l'hypoglycémie

- Injection intramusculaire de glucagon (1 mg) : efficace dans toutes les hypoglycémies qui conservent une capacité de mobilisation du glucose stocké sous forme de glycogène hépatique (QS).
- L'administration de sucre est urgente, après le dextro, par voie orale, si l'enfant est conscient (sucre à croquer, boisson sucrée), par voie intraveineuse, en cas de trouble de conscience (glucosé à 30 %, 1 ampoule de 10 ml à renouveler si besoin et relais par une perfusion intraveineuse continue de glucosé à 10 %). En cas de non-réponse au glucagon et de difficulté à retrouver une voie d'abord veineuse, on peut être amené à administrer du sérum glucosé à 30 % (ampoule de 10 ml) par sonde gastrique posée en urgence, voire directement dans la cavité buccale. L'hypoglycémie profonde comporte en effet un risque vital à court terme.
- Le traitement étiologique de l'hypoglycémie s'impose après une étude diagnostique approfondie.

b) Pour les crises convulsives de l'hypocalcémie

- L'urgence consiste en l'administration de calcium intraveineux en continu pendant plusieurs jours, pour maintenir une calcémie normale, tant que le traitement étiologique de l'hypocalcémie ne permet pas d'assurer l'homéostasie calcique :
 - perfusion intraveineuse de calcium :
 - * gluconate de calcium à 10 % ampoule de 10 ml. Préparation de 1 ml dans 10 ml de glucosé à 5 % (risque de nécrose sous-cutanée autour du point d'injection). Posologie d'urgence : 0,5 ml/kg en intraveineuse lente stricte. Puis relais par une perfusion intraveineuse stricte de gluconate de calcium (dilué au dixième) : 1 mg/m²/jour jusqu'à normalisation de la calcémie (plusieurs jours).
- Le traitement étiologique est indispensable pour éviter la récurrence de l'hypocalcémie. Ce traitement est long à être efficace. Il doit être entrepris dès que la cause de l'hypocalcémie est connue.

2. Soit parce que l'étiologie peut être dangereuse par elle-même

- Hypoglycémie : risque de lésion cérébrale, voire risque vital.
- Hypocalcémie : risque de laryngospasme.
- Convulsion fébrile : le traitement de l'infection causale s'impose (QS).

D/ Traiter les crises qui se prolongent

1. Stopper la crise convulsive prolongée

- Valium injectable en intrarectal 0,5 mg/kg (ampoule de 2 ml pour 10 mg).
- Si la crise ne cède pas :
 - valium en intrarectal 0,5 mg/kg à renouveler ;
 - puis, en cas d'échec, antiépileptique intra-veineux (voir traitement de l'état de mal épileptique).

2. Traitement de l'état de mal convulsif

- Il débute par :
 - Valium en intrarectal 0,5 mg/kg (ampoule de 2 ml pour 10 mg) ;
 - Puis successivement si échec :
 - * voie d'abord veineuse,
 - * Valium en intrarectal 0,5 mg/kg,
 - * un antiépileptique injectable IV, par exemple :
 - Dilantin IV dose de charge de 15 mg/kg IV lente ou
 - Gardénil IV dose de charge de 15 mg/kg IV lente ou
 - Rivotril IV dose de charge de 0,05 à 0,1 mg/kg IV lente.
- En cas d'échec, un deuxième antiépileptique doit être injecté avec moyens de réanimation disponibles (intubation et ventilation, car risque de pause respiratoire). ■

POINTS FORTS

Les crises convulsives les plus fréquentes chez le nourrisson après 6 mois sont les crises fébriles. Ce diagnostic ne peut toutefois être posé qu'après avoir éliminé une méningite compliquée ou une encéphalite, mais également une hypoglycémie ou une hypocalcémie. Le traitement d'une crise convulsive est avant tout étiologique : traitement de la fièvre et de l'infection causale, correction d'une hypoglycémie ou d'une hypocalcémie. Le traitement symptomatique en urgence d'une crise convulsive repose sur 0,5 mg/kg de Valium en intrarectal.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

MALADIES INFECTIEUSES PÉDIATRIE

Coqueluche

I-7-78

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Coqueluche

Objectifs :

- Diagnostiquer une coqueluche.
- Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient.

PHYSIOPATHOLOGIE

- Infection bactérienne, respiratoire, épithélium cilié bronchique.
- Symptômes secondaires aux toxines sécrétées par *Bordetella pertussis*.
- Agents = *Bordetella pertussis*, (cocco-bacille Gram négatif). Plus rarement = *Bordetella parapertussis*.
- Immunité = définitive après la maladie ; bonne après vaccination, mais limitée dans le temps (5 à 10 ans).
- Contage = voie respiratoire, auprès d'un sujet infecté qui tousse.
- Incubation = 7 à 15 jours.

Du fait de la couverture vaccinale, l'épidémiologie de la coqueluche a évolué. Actuellement, on ne rencontre qu'exceptionnellement une coqueluche typique de l'enfant. Il s'agit le plus souvent d'une atteinte des nourrissons mal ou non vaccinés. Il s'agit d'un diagnostic difficile, étant donné la présentation clinique moins typique à cet âge. Par ailleurs, la couverture vaccinale confère une immunité insuffisante à l'âge adulte, où l'on retrouve des formes pauci-symptomatique de coqueluche à type de toux chronique.

DIAGNOSTIC

A/ Diagnostic positif

1. Diagnostic clinique

Le diagnostic est avant tout clinique. Trois formes cliniques :

a) *Forme typique de l'enfant non vacciné*

Forme devenue exceptionnelle en France du fait de la vaccination.

Début = **phase catarrhale** très contagieuse = rhinorrhée + toux modérée + fièvre absente ou modérée (< 38,5 °C) ; durée 5 à 10 jours.

Phase d'état = toux + quintes + vomissements \pm cyanose + reprise inspiratoire sonore (chant du coq) ; expectoration muqueuse claire et épaisse ; entre les quintes : sujet asymptomatique ; fréquence de 20 quintes ou plus par 24 heures ; prédominance nocturne ; durée 3 à 4 semaines.

Convalescence = diminution de la fréquence et de l'intensité des quintes ; durée = 2 à 3 mois.

b) Forme clinique du petit nourrisson (< 6 mois) non vacciné

- La plus fréquente actuellement, étant donné la couverture vaccinale.
- Il faut l'évoquer chez le nourrisson non ou incomplètement vacciné.
- Moins typique : quintes de toux émétisante ou cyanosante (chant du coq souvent absent). Fréquemment, il s'agit d'apnées, de bradycardies ou de malaises révélateurs.
- Mais plus sévère = quintes mal tolérées avec cyanose (quintes asphyxiantes), apnée ou bradycardie.
- Alimentation difficile du fait des vomissements, risque de déshydratation.
- Surinfection bronchopulmonaire et atélectasies rares.
- Forme suraiguë dyspnéisante exceptionnelle.

c) Forme clinique de l'enfant et de l'adulte immuns (vaccinés)

- Formes souvent moins sévères et atypiques.
- Intensité variable selon l'immunité résiduelle (postvaccinale ou postmaladie) du sujet, qui est imprévisible.
- L'expression clinique varie de la forme typique à des formes atténuées avec toux chronique, rarement quinteuse, prolongée (recherche devant toute toux de plus de 4 semaines) mais sans chant du coq. Mais contagiosité par la toux !

2. Diagnostic biologique

a) Examens complémentaires non spécifiques

- Radiographie thoracique : souvent normale, ou bien syndrome bronchique uni- ou bilatéral.
- Numération : formule sanguine en phase de quintes - peut montrer une hyperlymphocytose très évocatrice ($> 10\ 000/\text{mm}^3$). Signe biologique d'apparition retardée (2 à 3 semaines) inconstant, car de courte durée.

b) Examens complémentaires spécifiques

- Culture : diagnostic spécifique de référence :
 - aspiration nasopharyngée \Rightarrow ensemencement immédiat sur milieu de Bordet et Gengou (si possible, car il s'agit d'une culture difficile).
 - sensibilité maximale pendant la phase catarrhale (60 %).
 - diminue spontanément rapidement (20 % au bout de 15 jours) ou bien si le sujet est traité par un antibiotique efficace (macrolide).
- PCR sur prélèvement nasopharyngé, sensible et spécifique, méthode de diagnostic très fiable. **En pratique, c'est l'examen à réaliser quand il est disponible.**
- Sérologie utile lorsque la culture est défailante :
 - nécessité de comparer deux sérums prélevés à 4 semaines d'intervalle, selon deux techniques différentes :
 - la seule sérologie fiable fait appel à des antigènes purifiés. (cette technique est disponible uniquement au centre de références).
- Immunofluorescence non recommandée : manque de sensibilité et de spécificité.

3. Conduite pratique du diagnostic

- Le diagnostic reste difficile du fait de l'expression variable des symptômes. Le diagnostic doit néanmoins être posé le plus rapidement possible afin de prendre des mesures thérapeutiques et prophylactiques urgentes.

- Diagnostic à rechercher en cas de :
 - toux spasmodique, en quinte d'autant que les symptômes sont prolongés (> 1 semaine).
 - toux en quinte émétisante, suivie de cyanose ou suivie de bradycardie.
 - déroulement de la maladie (phase catarrhale suivie d'une aggravation lors de la phase des quintes).
 - identification de cas contacts (contamineur, co-index ou secondaire), symptomatiques dans l'entourage du sujet avec des délais d'incubation compatibles (en moyenne 10 jours).
- Confirmation biologique :
 - PCR dans les laboratoires équipés.
 - culture en premier dans les trois premières semaines de la maladie ou bien chez un sujet symptomatique de l'entourage (cas secondaire).
 - sérologie utile si culture négative ou impossible :
 - * chez le sujet vu tardivement.
 - * chez le petit nourrisson au stade précoce de sa maladie.
- Comparer sérum de l'enfant en phase aiguë avec sérum maternel en phase aiguë et avec sérum prépartum maternel (grossesse) ; une séroconversion précoce chez la maman confirme le diagnostic chez l'enfant.

B/ Complications

- Respiratoires :
 - Quintes suivies de désaturation et/ou de bradycardie
 - Apnée
 - Surinfection broncho-pulmonaire (pneumocoque, hémophilus, staphylocoque)
- Cardiaques :
 - Bradycardie isolée sans apnée, voire arrêt cardiaque
- Coqueluche maligne : exceptionnelle, le plus souvent chez le nourrisson de moins de trois mois.
- Tableau de choc d'origine toxinique : tachycardie, atteinte neurologique (convulsion, coma), défaillance multiviscérale (insuffisance rénale, SIADH...).
- Neurologiques :
 - Convulsion, encéphalopathie
- Digestives :
 - Vomissements
 - Anorexie secondaire à la gêne respiratoire
- Mécaniques secondaires à la toux :
 - Ulcération du frein de la langue, purpura du visage, épistaxis, prolapsus rectal, hernie, emphysème cervical ou médiastinal, pneumothorax.
- Facteurs de gravité dans le cas d'une coqueluche : (notamment risque de coqueluche maligne) :
 - Âge moins de 6 mois
 - Apnées
 - Bradycardies
 - Tachycardies
 - Troubles hémodynamiques
 - Atteinte neurologique
 - Hyperleucocytose > 50 000/mm³ ; Thrombo-cytose > 1 000 000/mm³
 - Hyponatrémie < 130 mEq/l

C/ Diagnostic différentiel

1. Virose respiratoire

Délai d'incubation et durée de la toux plus courts.

Notamment infection à VRS, qui peut être responsable d'apnées et de malaises chez le nourrisson de moins de trois mois.

2. Reflux gastro-œsophagien

Notion de vomissements faciles depuis la naissance et d'infections ORL et bronchiques répétées. En cas de doute : pHmétrie.

3. Corps étranger intrabronchique :

chez l'enfant entre 1 et 2 ans

Notion de syndrome d'inhalation et piégeage sur les clichés radiographiques comparatifs en inspiration et expiration : exploration endoscopique.

4. Mucoviscidose

Au moindre doute : test de la sueur.

5. Asthme

Antécédents familiaux d'atopie, antécédents personnels d'eczéma, ou de bronchiolite, ou de crise d'asthme.

En cas de doute : exploration fonctionnelle respiratoire et test thérapeutique.

TRAITEMENT

A/ Traitement curatif

1. Traitement spécifique

- Antibiothérapie : érythromycine 50 mg/kg/jour en trois prises. Les autres macrolides peuvent être utilisés. En cas de contre-indication, le cotrimoxazole peut être proposé (efficacité non démontrée).
- Chez le sujet malade : durée 5 à 7 jours.
- L'antibiothérapie est indiquée uniquement pour réduire la contagiosité du malade mais n'a aucune efficacité sur la toux et l'évolution de la maladie une fois débutée la phase des quintes.

2. Traitements non spécifiques

a) Les médicaments antitussifs sont contre-indiqués.

b) La prise en charge hospitalière (nursing) des petits nourrissons de moins de 3 mois est essentielle et comporte :

- Nutrition par fractionnement des repas, gavage gastrique, voire perfusion, en cas d'intolérance alimentaire.
- Désencombrement nasopharyngé, oxygénothérapie, monitoring cardio-respiratoire et de l'oxymétrie de pouls sont indispensables.
- Traitement antireflux si nécessaire
- Ventilation assistée dans les formes sévères, avec détresse respiratoire majeure (apnées et quintes asphyxiantes fréquentes et sévères).

Surveillance +++

c) La surveillance est fondamentale, les éléments de surveillance sont :

- Monitoring cardio-respiratoire et oxymétrie de pouls (SaO_2) : nombre et intensité des désaturations, nombre et intensité des bradycardies.
- Présence d'apnée, de signes de détresse respiratoire
- Prise alimentaire, vomissements, retentissement sur le poids.
- État neurologique : conscience, convulsion, tonus, déficit moteur.

d) *En cas de surinfection prouvée, une antibiothérapie couvrant les principaux germes responsables (*Hæmophilus influenzae*, pneumocoque) doit être prescrite (bêtalactamine résistante aux bêtalactamases)*

B/ Traitement préventif (cf. chapitre prévention)

PRÉVENTION

Deux moyens peuvent être utilisés :

- La vaccination qui, appliquée à l'ensemble d'une population, protège l'individu vacciné mais également le reste de la collectivité, en réduisant la circulation de l'agent infectieux,
- La prophylaxie de la dissémination de l'infection à l'entourage d'un sujet malade.

A/ Vaccination de la population

1. Vaccin coquelucheux à germes entiers, seul disponible actuellement en France

- Combiné dans le DTCP-Hib (Pentacoq) avec les valences diphtérie, tétanos, polio injectable, *Hæmophilus influenzae* de type β.
- Calendrier actuel : 1 injection à 2, 3 et 4 mois et 1 rappel à 18 mois.
- Efficacité > 95 %.
- Effets secondaires fréquents : douleur, œdème au point d'injection et fièvre (30-50 %). Plus rares : convulsions fébriles, syndrome des cris persistants.
- Nécessité de prévenir systématiquement les réactions pendant 24-36 heures par un antalgique antipyrétique (aspirine ou paracétamol) après l'injection.

Contre-indications :

- hypersensibilité à un des constituants du vaccin (anatoxine tétanique).
- encéphalopathie évolutive convulsivante ou non.
- antécédent de fièvre élevée (> 40 °C), convulsions, syndrome des cris persistants ou choc dans les 48 heures suivant une injection antérieure.

2. Vaccin coquelucheux acellulaire (Ca)

Combiné dans un DTCAP-Hib (Pentavac). Le vaccin à germe entier reste recommandé de façon préférentielle pour la primovaccination. Cependant, les vaccins acellulaires peuvent être utilisés (Avis CSHPF du 9 février 2001). La commercialisation récente d'un vaccin hexavalent (pentavalent + hépatite B) comprenant un vaccin coquelucheux acellulaire va probablement entraîner une généralisation de son emploi en primovaccination.

Plus cher, mais avec effets secondaires réduits.

Mêmes contre-indications que le vaccin à germes entiers.

B/ Prévention de l'entourage d'un sujet malade

Trois mesures permettent de limiter la diffusion de l'infection.

1. Isolement

- S'adresse aux sujets malades vis-à-vis des collectivités.
- Éviction de 30 jours en l'absence de traitement antibiotique efficace.
- Éviction réduite à 5 jours chez les sujets traités par macrolide.

2. Antibiothérapie

- Antibiotique (cf. plus haut)

Traitement de 5 à 7 jours des sujets contacts contaminés

- Chez les sujets contacts asymptomatiques : durée 5 à 7 jours :

- les membres de la famille (contact répété avec le sujet malade).
- Les sujets exposés au sein de collectivités : enfant non à jour dans son calendrier vaccinal et personnel adulte d'encadrement.

3. Vaccination

La mise à jour du calendrier vaccinal peut être proposée chez tous les enfants de moins de 7 ans dont la vaccination n'est pas complète, en l'absence de contre-indication et après accord des parents.

Depuis 1998, un rappel du vaccin, avec le vaccin acellulaire, doit être proposé entre 11 et 13 ans.

4. Les gammaglobulines standards et spécifiques n'ont pas démontré d'efficacité préventive. ■

POINTS FORTS
DIAGNOSTIC
<ul style="list-style-type: none"> ● La suspecter systématiquement chez un nourrisson âgé de moins de 6 mois qui a une toux émetisante, cyanosante et parfois quinteuse (risque vital). Se méfier des formes atypiques : apnées inaugurales... ● Symptômes dus à la toxine. ● Hyperlymphocytose tardive mais très évocatrice. ● En pratique, pour le diagnostic : PCR Bordetella pertussis très sensible. ● La culture sur milieu de Bordet-Gengou reste la méthode diagnostique de référence ; elle permet de distinguer B. pertussis et parapertussis. – Intérêt épidémiologique, notamment quant au retentissement du vaccin acellulaire ● Si culture négative : deux sérologies à 15 jours d'intervalle.
TRAITEMENT
<ul style="list-style-type: none"> ● Isolement ● Traitement par macrolide 5 à 7 jours ● Surveillance +++ ● Recherche et traitement des sujets contacts par macrolide (famille, contacts en collectivité non à jour dans leur calendrier vaccinal, personnel d'encadrement adulte).

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

ORL

PÉDIATRIE

RÉANIMATION-URGENCES

Détresse respiratoire du nouveau-né

I-11-193

Dr Eric MAGNENANT
Chef de Clinique

Guillaume POUESSEC
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Détresse respiratoire du nouveau-né

Objectifs :

- Diagnostiquer une détresse respiratoire aiguë du nourrisson, de l'enfant et de l'adulte.
- Diagnostiquer un corps étranger des voies aériennes supérieures.
- Identifier les situations d'urgence et planifier leur prise en charge.

- Les détresses respiratoires néonatales correspondent à toutes les difficultés respiratoires qui peuvent survenir à la naissance ou dans les heures ou jours qui suivent la naissance.
- La survenue d'une détresse respiratoire néonatale doit être reconnue précocement, car il existe le plus souvent des traitements et mesures adaptés dont le retard peut être fatal à l'enfant ou entraîner de graves séquelles.

A/ Aspects cliniques

Trois symptômes principaux sont à rechercher.

1. La cyanose

- Elle doit être recherchée essentiellement sur le visage, les lèvres, la langue et les ongles.
- La cyanose des extrémités n'est pas un signe fiable chez le nouveau-né.
- De plus, une cyanose isolée et réagissant peu à l'administration d'oxygène n'est a priori pas liée à une détresse respiratoire. Elle doit alors faire rechercher une cardiopathie cyanogène, dont la prise en charge est très différente.

2. Polypnée

- Elle se définit par une fréquence respiratoire supérieure à 60 cycles par minute.
- La survenue d'irrégularités du rythme respiratoire ou d'apnées est un signe de gravité, marquant l'épuisement de l'enfant.

3. Signes de lutte

- Ils sont représentés par le tirage intercostal, l'entonnoir xyphoïdien, le balancement thoraco-abdominal, le geignement expiratoire et le battement des ailes du nez.
- Ces éléments sont inclus dans le score de Silverman, qu'il importe de connaître :
(Cf. tableau)

Score de Silverman.			
Chaque signe est coté de 0 à 2. Le total varie de 0 à 10 (gravité croissante).			
	0	1	2
Tirage intercostal	Absent	Visible	Marqué
Entonnoir xyphoïdien	Absent	Modéré	Marqué
Balancement thoraco-abdominal	Mouvements thoraciques et abdominaux synchrones	Mouvement abdominal seul lors de l'inspiration sans ampliation thoracique	Ampliation abdominale et rétraction thoracique lors de l'inspiration (aspect de balancement)
Battement des ailes du nez	Absent	Modéré	Marqué
Geignement expiratoire	Absent	Audible à l'auscultation	Audible à distance

- Le reste de l'examen clinique doit bien entendu être effectué, recherchant notamment des signes de gravité associés, comme des anomalies cardiaques (bradycardie, arrêt cardiaque, tachycardie, souffle), des troubles hémodynamiques (allongement du temps de recoloration capillaire, hypotension artérielle). On recherchera, de plus, des symptômes évocateurs d'une étiologie (hépatomégalie, par exemple).
- Pour une prise en charge correcte, il est capital de connaître les antécédents obstétricaux, le déroulement de la grossesse, les conditions de l'accouchement, ainsi que tous les éléments anormaux notés chez la mère avant, pendant et après l'accouchement (hyperthermie, anomalies du liquide amniotique, médicaments reçus, par exemple).
- Ces renseignements doivent être exigés lors de la prise en charge, car ils peuvent modifier notablement la conduite du traitement chez l'enfant.

B/ Conduite à tenir

- Elle comporte un traitement d'urgence, qui doit être connu de tous et réalisé en salle de naissance, puis une prise en charge spécifique variant selon l'étiologie et réalisée dans les services compétents (soins courants, soins intensifs ou réanimation néonatale).
- Conduite à tenir en salle de naissance :
 - 1/ évaluation des scores d'Apgar (cf. Évaluation et soins du nouveau-né) et Silverman ;
 - 2/ devant une détresse respiratoire, l'enfant doit être placé sur une table chauffante ;
 - 3/ on pratique d'abord une aspiration oro-pharyngée et des narines, ainsi que la mise en place d'une sonde gastrique pour aspirer les sécrétions ;
 - 4/ si la détresse respiratoire persiste, il faut si possible, mettre en place un monitoring de la fréquence cardiaque et de la saturation en oxygène.
- Une oxygénothérapie sous enceinte (appelée aussi *Hood*) peut être débutée en cas de détresse modérée ;
- 5/ en cas de détresse sévère ou de bradycardie associée, la ventilation par insufflateur manuel (type Ambu) est nécessaire, sauf en cas de suspicion d'inhalation méconiale, de pneumothorax ou de hernie diaphragmatique congénitale, dans lesquelles elle est contre-indiquée et dangereuse.

- 6/ si une détresse respiratoire sévère (score de Silverman supérieur à 5, signes d'épuisement, désaturation, bradycardie) persiste ou apparaît après 3/ ou 4/, l'intubation avec ventilation manuelle sur tube, ou dès que possible, sur un respirateur adapté au nouveau-né, est nécessaire.
- En cas de détresse sévère, la mise en place d'une voie veineuse périphérique est nécessaire.
 - Il est important de noter que, chez le prématuré, on cherche à obtenir une SpO₂ entre 92 et 98 %. Si la saturation est supérieure à 98 %, il faut impérativement diminuer les apports en oxygène, car l'hyperoxie est dangereuse chez le prématuré (risque de rétinopathie, avec des séquelles pouvant aller jusqu'à la cécité).
 - Dans tous les cas de détresse persistante, quelle que soit sa sévérité, la surveillance des éléments suivants est essentielle et permet d'ajuster le traitement si nécessaire :
 - fréquence cardiaque ;
 - fréquence respiratoire ;
 - saturation en oxygène ;
 - tension artérielle (systolique, diastolique et moyenne) ;
 - température ;
 - temps de recoloration capillaire.
 - Si les moyens techniques du lieu de naissance le permettent, une glycémie capillaire (dextro), l'étude des gaz du sang capillaire et un cliché de thorax de face sont les premiers examens complémentaires à demander et peuvent être très utiles.
 - Un nouveau-né à terme présentant une détresse respiratoire initiale transitoire et disparaissant complètement peut être surveillé en maternité.
 - En revanche, un nouveau-né à terme, présentant une détresse respiratoire persistante, ainsi que tous les nouveau-nés prématurés, doivent être transférés dans un service de néonatalogie. La structure adaptée (soins courants, soins intensifs ou réanimation) doit être discutée au préalable avec les services d'accueil.
 - Enfin, le transfert de tout nouveau-né instable, en détresse respiratoire sévère ou déjà intubé doit être effectué par le SAMU (SMUR pédiatrique si possible).

C/ Place des examens complémentaires

- Leur réalisation ne doit pas retarder le traitement d'urgence.
- Les premiers examens utiles sont :
 - un dextro ;
 - des gaz du sang capillaire ;
 - un cliché de thorax de face ;
 - le prélèvement du liquide gastrique de l'enfant pour un examen bactériologique ;
- Une fois l'enfant stabilisé, les examens suivants peuvent être utiles pour la surveillance et le diagnostic étiologique, mais ils seront le plus souvent réalisés dans le service d'accueil :
 - NFS + plaquettes ;
 - CRP ;
 - Hémoculture ;
 - Facteurs de coagulation (le TP et le TCA n'ont que peu d'intérêt en néonatalogie) et fibrinogène ;
 - Calcémie ;
 - Lactate (marqueur de souffrance tissulaire) ;
 - Groupe sanguin et Rhésus, test de Coombs direct ;
 - Surveillance des gaz du sang.

D/ Diagnostic étiologique

- Il repose sur l'anamnèse obstétricale, les conditions de l'accouchement et l'examen clinique. Les étiologies varient de plus en fonction de l'âge gestationnel et du délai entre l'accouchement et la survenue de la détresse respiratoire.

- Après avoir décrit brièvement les principales causes de détresse respiratoire néonatale et le principe de leur prise en charge, nous verrons de façon synthétique les étiologies à évoquer prioritairement.

1. Maladie des membranes hyalines (MMH)

- Il s'agit d'un déficit fonctionnel en surfactant, dont la production par les pneumocytes II n'est pas mature chez le prématuré. Une MMH est à évoquer d'autant que l'enfant est plus prématuré.
- Elle peut cependant survenir chez des enfants proches du terme.
- Le surfactant étant un agent tensio-actif, son déficit se traduit par un effondrement des alvéoles, une chute de la compliance pulmonaire, créant un *shunt* droit-gauche intra-pulmonaire.
- Elle survient quasi immédiatement après la naissance.
- Sur le plan radiologique, elle se manifeste par un syndrome alvéolaire diffus avec un bronchogramme aérien et une faible expansion thoracique.
- Le traitement repose sur l'administration de surfactant exogène par voie intratrachéale.
- Elle peut se compliquer d'un pneumothorax ou de surinfections.

2. Infections materno-fœtales (IMF)

- Ces infections surviennent autant chez le prématuré que chez le nouveau-né à terme.
- Le diagnostic d'IMF doit être systématiquement évoqué en cas de prématurité inexplicquée, rupture prolongée des membranes, portage maternel de germes, hyperthermie ou tout autre signe infectieux clinique ou biologique chez la mère avant, pendant ou après l'accouchement.
- Au moindre doute, un bilan infectieux doit être réalisé chez l'enfant, et une antibiothérapie intraveineuse débutée dès que possible. Il est toujours préférable d'amorcer une antibiothérapie jugée inutile au vu des résultats du bilan que de laisser évoluer une infection, ne serait-ce que quelques heures, avec les conséquences graves que cela peut avoir (choc septique notamment).
- Les détresses respiratoires dues à une IMF surviennent parfois de façon décalée de quelques heures par rapport à la naissance. Elles doivent donc être évoquées chez un nouveau-né à terme qui développe une détresse respiratoire secondaire, alors qu'il est déjà en maternité.
- Sur la radiographie de thorax, les aspects sont variés. Classiquement, on observe des opacités alvéolaires hétérogènes, plus ou moins localisées. Le diagnostic différentiel peut être difficile avec une MMH chez un prématuré. Si le doute persiste, il est préférable de débiter une antibiothérapie intraveineuse.

3. Inhalation méconiale

- Il s'agit d'une détresse respiratoire survenant le plus souvent chez un nouveau-né à terme, dans un contexte de liquide amniotique méconial, c'est-à-dire teinté par l'émission anté- ou perinatale de méconium par le fœtus.
- L'inhalation de méconium, substance plus ou moins épaisse et visqueuse, peut obstruer les divisions bronchiques périphériques.
- La constatation d'un liquide méconial ne signifie pas qu'un syndrome d'inhalation méconiale est inévitable. La détresse respiratoire survient en général chez des nouveau-nés victimes d'une souffrance fœtale chronique ou aiguë.
- Sur les clichés du thorax, l'inhalation méconiale se présente sous la forme d'opacités bilatérales et diffuses, dites « en mottes », associées à une distension thoracique, des images d'atélectasies et parfois d'emphysème.
- La prise en charge initiale comprend une aspiration oro-pharyngée tête à la vulve dès la constatation d'un liquide amniotique méconial ; en cas de détresse respiratoire, une aspiration trachéo-bronchique (appelée aussi broncho-aspiration) doit être réalisée en salle de naissance, sous laryngoscopie ou après intubation.
- Il faut savoir que la ventilation au masque est contre-indiquée dans cette affection (risque de repousser le méconium vers des territoires plus distaux et inaccessibles).

4. Retard de résorption

- Appelé aussi détresse respiratoire transitoire, il survient surtout en cas de naissance par césarienne. Il s'agit d'une étiologie très fréquente.
- Il se présente comme une détresse respiratoire immédiate, où la polypnée prédomine.
- Les clichés du thorax montrent des opacités alvéolaires et des images interstitielles hilifuges.
- L'évolution est généralement bonne en 1 à 2 jours, sous oxygénothérapie seule.

5. Pneumothorax

- Il peut survenir spontanément chez le nouveau-né à terme ou être la complication d'une autre affection respiratoire (MMH notamment).
- Le diagnostic est clinique (distension thoracique unilatérale, transillumination montrant un halo de diffusion) et radiographique.
- La tolérance doit être évaluée cliniquement (surveillance de la saturation, de la tension artérielle et de la fréquence cardiaque) et par les gaz du sang.
- Le traitement dépend de la tolérance : un pneumothorax bien toléré chez un nouveau-né à terme peut être surveillé en unité de soins intensifs jusqu'à son recollement ; un pneumothorax compressif doit être exsufflé à l'aiguille en urgence, et un drain thoracique doit le plus souvent être mis en place.

6. Hernie diaphragmatique congénitale

- Il s'agit le plus souvent d'une hernie postéro-latérale gauche de Bochdalek.
- Elle doit être évoquée cliniquement – lorsqu'elle n'est pas dépistée en anténatal – devant une déviation des bruits du cœur et un abdomen plat. La détresse respiratoire est souvent immédiate et extrêmement sévère, nécessitant une intubation rapide.
- La ventilation au masque est contre-indiquée de par le risque de distension des structures digestives intrathoraciques, aggravant alors la détresse respiratoire.
- Les clichés du thorax montrent la présence d'aérations digestives dans le thorax.

7. Atrésie de l'œsophage

- Une détresse respiratoire peut survenir en raison de la fréquence des fistules trachéo-œsophagiennes associées à l'atrésie (risque d'inondation de la fistule puis des poumons par la salive accumulée dans le cul-de-sac œsophagien).
- Le diagnostic doit être fait en salle de naissance : l'insertion systématique d'une sonde gastrique chez tout nouveau-né permet de dépister cette anomalie (la sonde butte).
- La prise en charge initiale comporte une aspiration continue du cul-de-sac œsophagien et une intervention chirurgicale précoce.

8. Autres

- Une détresse respiratoire peut survenir dans le cas d'administration de sédatifs à la mère lors de l'accouchement (surtout d'une césarienne sous anesthésie générale), entraînant une dépression respiratoire centrale chez l'enfant.
- Diverses malformations ORL peuvent induire des détresses respiratoires : atrésie des choanes, syndrome de Pierre Robin (glossoptose, fente palatine, microrétrognathisme)... ■

Détresse respiratoire du nouveau-né orientation diagnostique

Signes de lutte :

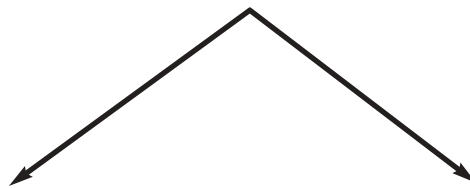
Polypnée ou bradypnée ou apnée
Cyanose



Isolée :

évoquer une
cardiopathie cyanogène

Hyperthermie maternelle ?
Rupture prolongée ?
Aspect du liquide amniotique
Auscultation
Recherche de malformations



Prématuré

1. maladie des membranes hyalines

2. infection materno-fœtale

3. pneumothorax

À terme

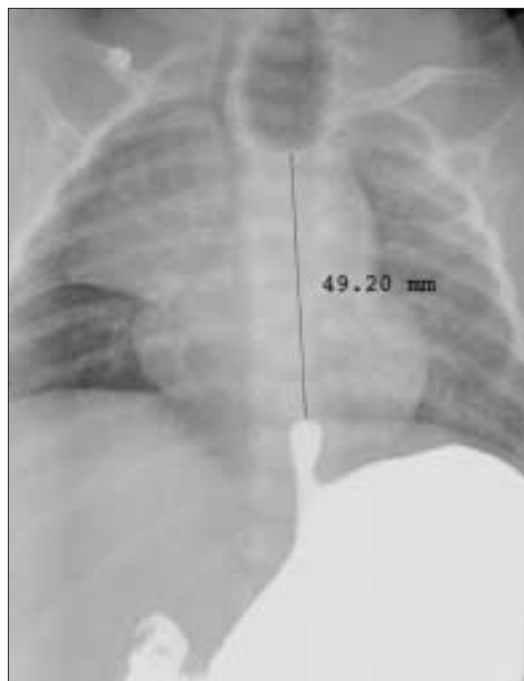
1. infection materno-fœtale

2. inhalation méconiale

3. pneumothorax

4. hernie diaphragmatique

**Toute détresse respiratoire secondaire, quel que soit le terme,
doit faire évoquer en priorité une infection materno-fœtale**



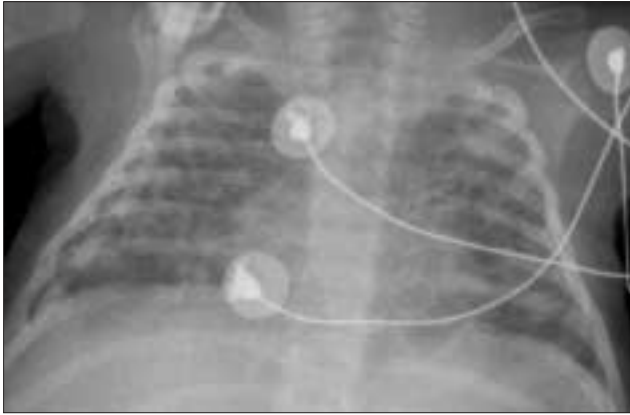
Cliché 1.
Atrésie de l'œsophage :
- dilatation aérique du cul-de-sac supérieur de l'œsophage. Opacification du cul-de-sac inférieur par la gastrostomie.



Cliché 2.
Hernie diaphragmatique gauche associée à un pneumothorax droit :
- opacité de l'hémichamp pulmonaire gauche ;
- hyperclarté bordant le champ pulmonaire droit avec rétraction du parenchyme pulmonaire en région hilare.



Cliché 3.
Hernie diaphragmatique gauche :
- opacité de l'hémichamp pulmonaire gauche associée à des clartés d'origine digestive, ascensionnées au niveau de la base thoracique gauche.



Cliché 4.
IMF : infection materno-fœtale pulmonaire :
- opacités alvéolaires diffuses.



Cliché 5.
Inhalation méconiale et pneumothorax gauche.



Clichés 6 et 7.
Maladie des membranes hyalines :
- discrètes opacités hétérogènes en mottes, assez diffuses et prédominant dans les bases, notamment à droite.

Dyspnée aiguë du nourrisson

- L'examen clinique doit permettre d'identifier l'origine de la dyspnée (obstructive, non obstructive ou sine materia) et d'en rechercher les signes de gravité.
- Toutes les dyspnées ne sont pas d'origine respiratoire, et il faut savoir penser aux dyspnées d'origine cardiaque (myocardite aiguë), métabolique ou neurologique.
- Il faut savoir évoquer la possibilité d'une inhalation de corps étranger devant une dyspnée d'apparition brutale, sans fièvre, chez un enfant de plus de deux ans.
- Une endoscopie bronchique doit être réalisée devant toute suspicion d'inhalation de corps étranger.
- Les laryngo-trachéites virales sont fréquentes et le plus souvent bénignes, sans altération de l'état général ; les laryngo-trachéites bactériennes (*Staphylococcus aureus*) et les épiglottites (*Haemophilus influenzae* type B) sont rares et graves, avec une altération de l'état général.
- Le diagnostic de coqueluche doit être évoqué chez des enfants non vaccinés, avec une toux quinteuse, émétisante ou cyanosante, d'autant plus qu'il existe des épisodes de bradycardie lors des quintes. Il faut rechercher les signes de gravité justifiant une hospitalisation.

ORIENTATION DIAGNOSTIQUE ET CONDUITE À TENIR

A/ Orientation diagnostique

- La dyspnée correspond à toute modification de la respiration portant sur l'amplitude (hyperpnée, hypopnée) ou sur la fréquence (polypnée, bradypnée).
- La définition de la polypnée doit tenir compte de l'âge de l'enfant (*tableau I*).
- Il faut distinguer (*tableau II*) :
 - dyspnée obstructive (haute ou basse) ;
 - dyspnée non obstructive (tachypnée ou polypnée) ;
 - dyspnée sine materia (hyperpnée ou hypopnée, sans signe de lutte avec une auscultation normale).

B/ Conduite à tenir

1. Évaluation de la gravité

a) Détresse respiratoire

- Elle est définie par la présence de signes de lutte par le score de Silverman chez le nouveau-né ou le petit nourrisson (5 items cotés de 0 à 2 : entonnoir xyphoïdien, geignement expiratoire, battement des ailes du nez, tirage intercostal, balancement thoraco-abdominal).
- Le tirage peut diminuer, voire disparaître, lorsque l'enfant s'épuise.

	Nouveau-né	1 mois	6-12 mois	1-2 ans
Fréquence respiratoire (cycles/min)	40-60	30-55	25-40	25-30
Fréquence cardiaque (battements/min)	140	135	135	100

Tableau I. Fréquences respiratoire et cardiaque en fonction de l'âge.

Dyspnée <i>sine materia</i>	Hyperpnée (augmentation de l'amplitude)	Déshydratation Choc Anémie Hyperthermie Acidose
	Oligopnée (diminution de l'amplitude)	Atteinte de la commande (SNC) Atteinte musculaire Phase d'épuisement
Dyspnée obstructive	Inspiratoire : origine laryngée tirage sus-sternal, stridor inspiratoire, voix modifiée	Laryngite, épiglottite, Laryngo-trachéite bactérienne, Corps étranger laryngé
	Expiratoire : origine basse tirage sous-costal, sibilants, distension, expiration prolongée	Bronchiolite Asthme
	Dyspnée aux 2 temps : origine trachéale	Corps étranger trachéal Compression trachéale
Tachypnée ou polypnée	Insuffisance cardiaque	Cardiopathie Myocardite aiguë HTA Troubles du rythme cardiaque
	Signes pulmonaires	Pneumopathie Œdème pulmonaire Pneumothorax Pleurésie
	Cœur normal, pas de signe pulmonaire	Paralysie respiratoire Volet thoracique

Tableau II. Diagnostic d'une dyspnée.

Signes respiratoires	Signes cardiaques	Signes neurologiques	Signes généraux	Gaz du sang
cyanose, épuisement, apnées, gasps	tachycardie, hypertension, puis bradycardie	agitation, puis coma, convulsions	asthénie, pâleur, sueurs	hypoxie, normocapnie, puis hypercapnie

Tableau III. Signe d'insuffisance respiratoire aiguë.

b) Insuffisance respiratoire aiguë

- Elle est définie par la présence d'une hypoxie (avec ou sans hypercapnie) évaluée par la mesure de la saturation transcutanée en oxygène (le plus souvent, pas de gaz du sang artérialisé chez l'enfant).
- Les signes d'insuffisance respiratoire aiguë sont représentés dans le tableau III.
- Le plus souvent, la capnie est basse du fait de la polypnée ; la constatation d'une capnie normale est un signe d'alerte !

2. Conduite à tenir en cas de signe de gravité

- Avant l'admission à l'hôpital :
 - assurer la liberté des voies aériennes ;
 - installer l'enfant en position proclive ;
 - oxygéner chaque fois que possible ;
 - organiser le transport médicalisé (SAMU) en urgence.
- Conduite à tenir d'urgence à l'hôpital :
 - assurer la liberté des voies aériennes ;
 - position proclive dorsale 45 ° et scope cardio-respiratoire, oxymètre de pouls ;
 - oxygéner avec O₂ réchauffé, humidifié, par Hood ou lunettes nasales pour SpO₂ > 94 % ;
 - vider l'estomac par la pose d'une sonde nasogastrique en drainage libre ;
 - voie veineuse périphérique, voire centrale ;
 - ventilation assistée en cas d'épuisement ou d'augmentation de la capnie, au masque et au ballon, avec O₂ pur d'abord, puis intubation oro- ou naso-trachéale avant transfert en réanimation.
- Évaluation paraclinique :
 - gaz du sang capillaire ou veineux : pH (évalue l'acidose), PCO₂ (caractère respiratoire de l'acidose si élevée) ;
 - la radiographie de thorax de face, au lit du malade, peut aider à orienter le diagnostic (cardiomégalie : insuffisance cardiaque ; distension : asthme, bronchiolite ; pneumopathie ; trappage unilatéral ou atelectasie : corps étranger ; épanchement pleural : gaz, liquide).

TRAITEMENT SPÉCIFIQUE EN FONCTION DE L'ÉTIOLOGIE

A/ Dyspnée d'origine respiratoire

1. Causes infectieuses

a) Rhinite

- D'origine virale, elle est responsable de dyspnée seulement chez le nourrisson de moins de 6 semaines (du fait de la respiration nasale exclusive du nouveau-né).
- Le traitement repose sur la désinfection rhinopharyngée au sérum physiologique.
- En cas de persistance, consultation ORL et réaliser un TDM des choanes pour s'assurer de l'absence d'imperforation partielle des choanes.

b) Dyspnée pharyngée

- **Phlegmon rétropharyngien** : âge inférieur à 3 ans, attitude spontanée en hyperextension de la tête, gêne à la déglutition (odynophagie, stase salivaire), altération de l'état général et contexte infectieux sévère, visualisation du phlegmon refoulant la paroi postérieure du pharynx.
- **Phlegmon amygdalien** : entre 5 et 18 ans, complication d'une angine érythémato-pultacée typique, dysphagie et trismus, enfant soulagé par la position assise la tête en bas.
- Dans les deux cas, l'hospitalisation est réalisée en urgence par transport médicalisé, pour un traitement antibiotique IV (C3G, fosfomycine et métronidazole) et éventuellement drainage chirurgical.

Les examens radiologiques retardent la prise en charge !

c) Dyspnée laryngée

- Les laryngites sont rares avant l'âge de 3 mois. Les différentes causes de dyspnée laryngée sont résumées dans le tableau IV.
- En pratique, aucune radiographie n'est nécessaire en dehors de la suspicion d'inhalation de

- corps étranger.
- Toute dyspnée laryngée survenant avant l'âge de 3 mois doit être explorée :
 - en endoscopie ORL (angiome sous-glottique).
 - dosage de la calcémie.
 - Réflexes et pièges :
 - ne pas coucher un enfant qui refuse ;
 - ne pas examiner trop profondément la gorge ;
 - une fièvre modérée n'exclut pas une inhalation de corps étranger.
 - **Les laryngites** (laryngo-trachéite virale, laryngite striduleuse) aiguës sont fréquentes et habituellement peu sévères.
 - Les germes habituellement responsables sont :
 - *Myxovirus para-influenzæ* 1, 2 et 3 (+++);
 - *Myxovirus influenzae* ;
 - VRS ;
 - adénovirus ;
 - entérovirus ;
 - rougeole ;
 - *Mycoplasma pneumoniae* (bactérie).
 - Traitement :
 - hospitalisation selon la gravité de la dyspnée avec scope et voie veineuse périphérique ;
 - traitement de référence : dexaméthasone à la dose de 0,6 mg/kg (Soludécadron IM ou Décadron *per os*)
 - En hospitalisation :
 - * position semi assise ;
 - * aérosols de budésonide (Pulmicort, 2 mg) ou d'adrénaline (2 à 5 mg) ;
 - * aérosols d'air réchauffé et humidifié ;
 - l'adrénaline n'a pas sa place en première intention, aérosols d'adrénaline (2 à 5 mg) ;
 - recours à l'intubation rare mais possible.
 - En cas de récurrence, penser :
 - RGO ;
 - allergie et asthme (la dyspnée laryngée peut être un équivalent d'asthme !) ;
 - endoscopie pour éliminer une malformation (angiome ++)
 - doser l'inhibiteur de la C1q-estérase, exceptionnel !
 - Les infections laryngées bactériennes (laryngo-trachéite bactérienne, épiglottite) sont rares et graves (mortalité : 16 % dans les laryngo-trachéites bactériennes) :
 - hospitalisation en réanimation en urgence par transport médicalisé avec scope, voie veineuse, arrêt alimentaire, perfusion, position assise stricte (ne pas allonger !) ;
 - laryngo-trachéite bactérienne : antibiothérapie antistaphylococcique IV (C3G, fosfomycine et métronidazole), intubation et extraction endoscopique des fausses membranes par l'ORL, vérification de la vaccination antidiphthérique ;
 - épiglottite aiguë (*Hæmophilus influenzae* sérotype B) : antibiothérapie par céphalosporine de 3^e génération IV (Claforan 100 mg/kg/jour en 3 fois), intubation par un opérateur entraîné (ORL, réanimateur ou anesthésiste) éventuellement au bloc opératoire, avec matériel de trachéotomie à proximité. L'épiglottite est devenue rare depuis la vaccination anti-*Hæmophilus*.

d) *Dyspnée d'origine bronchique et bronchiolaire*

- **Bronchiolite aiguë (QS)**
- **Asthme du nourrisson (QS)**
- **Broncho-pneumopathie virale ou bactérienne (QS)**
- **Coqueluche : (QS)**
 - infection due à *Bordetella pertussis*
 - Chronologie :
 - * incubation : 5 à 12 jours.

- * invasion : 8 jours.
- * quintes d'intensité croissante avec acmé à 15-21 jours et reprise inspiratoire bruyante (« chant du coq »), parfois émétisantes ou cyanosantes à prédominance nocturne, avec risque d'apnées et de bradycardies.
- * phase décroissante : 1 mois.
- chez l'adulte, l'infection est souvent pauci-symptomatique (toux chronique) ; il peut également exister un portage asymptomatique.
- Examens complémentaires :
 - * radiographie de thorax (normale ou opacités hilaires, éventuellement atélectasie, pneumothorax et pneumomédiastin ; signes alvéolaires = gravité) ;
 - * NFS : hyperlymphocytose, thrombocytose ;
 - * isolement du bacille sur aspiration nasopharyngée avec mise en culture immédiate ;
 - * sérologie coqueluche avec Ac antitoxine pertussique et Ac antiadénylcyclase, à refaire à 1 mois d'intervalle (avant 4 mois, faire la sérologie chez la mère) ;
 - * détection du germe par PCR sur les sécrétions nasopharyngées + + +.
- **Signes de gravité** justifiant l'hospitalisation :
 - * âge inférieur à 6 mois (surtout < 3 mois) ;
 - * hyperlymphocytose supérieure à 50 000/mm³ ;
 - * thrombocytose supérieure à 1 000 000/mm³ ;
 - * hyponatrémie inférieure à 130 meq/l ;
 - * tachycardie en dehors des quintes, bradycardies ;
 - * troubles de conscience ;
 - * hypoglycémie ;
 - * syndrome alvéolaire sur la radiographie de thorax.
- **Traitement** :
 - * curatif :
 - isolement,
 - symptomatique : position semi-assise, humidificateur d'air, scope cardio-respiratoire, masque et ballon à disposition dans la chambre, O₂ si nécessaire, alimentation entérale par sonde nasogastrique ou nasoduodénale, voire arrêt alimentaire si quintes fréquentes ou intolérance digestive ;

	Laryngite striduleuse	Laryngo-trachéite virale	Laryngo-trachéite bactérienne	Épiglottite
Fréquence	+++	++	+	+
Âge	3 mois-3 ans	3 mois-3 ans	3 mois-12 ans	2 ans-7 ans
Début	brutal nocturne	progressif	progressif	rapide
Dysphagie	non	non	non	oui
Hypersialorrhée	non	non	normale	oui
Voix	rauque	rauque	normale ; rauque	normale
Toux	oui	oui	oui	non
Position	indifférente	indifférente	indifférente	assise
Température	normale	38,5 °C	39-40 °C	39-40 °C
État général	conservé	conservé	altéré	altéré
Bactériologie	négative	négative	Staphylocoque	<i>Hæmophilus</i>

Tableau IV. Symptomatologie comparée des laryngites.

- antibiothérapie par macrolides pendant 7 jours ;
- * préventif :
 - penser à la coqueluche chez l'adulte (mettre un masque) ;
 - traiter les sujets contacts : macrolides pendant 7 jours ;
 - vaccination ! (modification du calendrier vaccinal en 1998 avec rappel de vaccination par un vaccin acellulaire – Infanrix ou Pentavac – à l'âge de 11 ans).
- **Pleurésie**
 - responsable de dyspnée dans le cadre d'une pneumopathie, notamment dans la staphylococcie pleuropulmonaire ;
- **Pneumothorax**
 - Il est rarement spontané chez le nourrisson ;
 - Les principales causes sont :
 - * asthme,
 - * atélectasie, emphysèmes obstructifs (déficit en alpha-1-antitrypsine),
 - * corps étranger bronchique,
 - * infections (staphylococcie pleuropulmonaire, coqueluche, miliaire tuberculeuse, Aspergillose, abcès, rougeole),
 - * traumatisme thoracique,
 - * iatrogène (ponction pleurale, pose de cathéter central notamment sous-clavier, ventilation manuelle ou artificielle),
 - * malformation pulmonaire surinfectée ;
 - exsufflation à l'aiguille en urgence en cas de pneumothorax compressif ;
 - drainage selon le terrain, la tolérance clinique et l'importance de l'épanchement pleural ;
- **Corps étranger inhalé**
 - rare chez le nourrisson, le plus souvent après l'âge de 2 ans ;
 - il doit être évoqué devant toute dyspnée de survenue brutale, en journée, sans contexte fébrile ou en cas de syndrome de pénétration (accès de suffocation suivi d'une toux expulsive) ;
 - les caractéristiques de la dyspnée sont variables selon la position du corps étranger : aux 2 temps avec un bruit de drapeau à l'auscultation trachéale (position laryngo-trachéale), expiratoire uni- ou bilatérale (position bronchique) ;
 - le syndrome de pénétration est inconstant (accès de suffocation, agitation, cyanose, effort de toux) : **devant toute suspicion d'inhalation de corps étranger, même si l'enfant est asymptomatique et les radiographies normales, il faut réaliser une fibroscopie bronchique en urgence ;**
 - l'association *wheezing* et trappage unilatéral est quasi pathognomonique d'un corps étranger bronchique ;
 - les examens complémentaires (radiographie de thorax de face en inspiration et en expiration, du larynx de face et de profil) ne doivent pas retarder la prise en charge en cas de corps étranger symptomatique !
 - conduite à tenir :
 - * il faut réaliser une endoscopie devant toute suspicion d'inhalation de corps étranger !
 - * manœuvre d'expulsion : à réaliser uniquement en cas d'asphyxie aiguë à domicile (Heimlich ou Mofenson¹ chez le nourrisson avant 9 mois),
 - * extraction à la pince de Magill sous laryngoscopie directe (si supraglottique) ou refoulement vers les bronches (si trachéal) en milieu hospitalier,
 - * transfert médicalisé en urgence, position semi-assise, scope cardio-respiratoire, arrêt alimentaire, voie veineuse périphérique,
 - * endoscopie au tube rigide en extrême urgence si corps étranger trachéal,
 - * si corps étranger certain (anamnèse et enfant symptomatique), endoscopie au tube rigide en première intention, en urgence,
 - * si doute et enfant asymptomatique, une fibroscopie souple est d'abord réalisée en première intention, en urgence ; l'endoscopie au tube rigide sera réalisée en seconde inten-

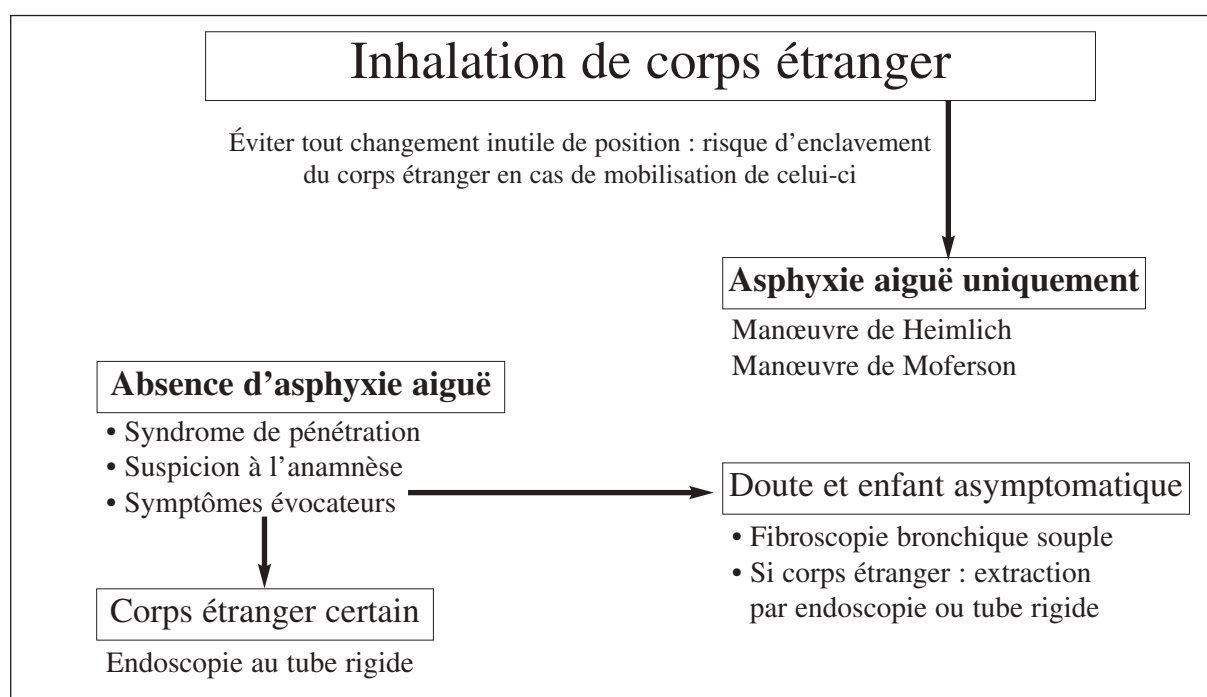
1. Manœuvre de Mofenson : enfant en décubitus ventral, tête en bas, allongé sur la cuisse de l'opérateur, exercer des secousses entre les omoplates avec le tranchant de la main.

tion si le corps étranger est présent,

* après extraction, kinésithérapie respiratoire, antibiothérapie (Augmentin 10 jours, *per os*) et corticothérapie en nébulisation pendant quelques jours.

e) Causes malformatives

- **Laryngomalacie** (collapsus des voies respiratoires à l'inspiration) :
 - fréquente, elle peut être notée dès la naissance ou après un intervalle libre de quelques semaines ;
 - la dyspnée est rarement sévère et ne retentit pas sur l'état général.
 - le stridor prédomine lors du cri, des pleurs et disparaît dans le sommeil ;
 - il faut toujours réaliser une endoscopie ORL pour éliminer les autres causes de stridor de la période néonatale.
 - l'évolution est favorable spontanément, en général, vers l'âge de 18 mois à 2 ans.
- **Angiome sous-glottique** :
 - évoqué chez un nourrisson avec un stridor et un angiome cutané facial ;



- diagnostic par endoscopie ORL ;
- évolution souvent favorable, soit par involution spontanée, soit par corticothérapie orale éventuellement associée à un traitement laser local.

● **Paralysie des cordes vocales**

- seules les paralysies bilatérales sont responsables de dyspnée importante ;
- causes les plus fréquentes : syndrome d'Arnold-Chiari, souffrance néonatale ;
- diagnostic par endoscopie ORL ;
- évolution très variable, nécessitant parfois un geste chirurgical.

B/ Dyspnée d'origine cardiaque

- **Rechercher des signes associés d'insuffisance cardiaque** :
 - anamnèse : mauvaise prise des biberons, sueurs lors de la prise des biberons, mauvaise prise pondérale, essoufflement facile ;
 - signes cliniques : tachycardie, hépatomégalie, œdèmes périphériques (tardifs et inconstants chez le nourrisson), reflux hépato-jugulaire et turgescence jugulaire spontanée, souffle cardiaque selon la cause de l'insuffisance cardiaque, bruit de galop ;
 - ECG : signes variables selon la cause de l'insuffisance cardiaque (surcharge ventriculaire

droite le plus souvent dans les *shunts* gauche-droit) ;

- Radiographie de thorax : signes variables selon la cause de l'insuffisance cardiaque (cardiomégalie : signe le plus constant).

1. Cardiopathie congénitale

Surtout les *shunts* gauche-droit (CIV, CIA, CAV) et la coarctation de l'aorte.

2. Insuffisance cardiaque aiguë congestive

a) Myocardite aiguë virale

- C'est une cause fréquente d'insuffisance cardiaque aiguë chez le nourrisson de 6 à 18 mois sans aucune cardiopathie antérieure.
- Liée aux virus suivants : entérovirus (coxsackie ++, échovirus), EBV, rougeole.
- Le contexte est parfois trompeur d'affection digestive (vomissements, diarrhées).
- Diagnostic et suivi échographique (hypokinésie, fraction de raccourcissement, fraction d'éjection du ventricule gauche, thrombus) et recherche étiologique par sérologies et PCR dans les sécrétions nasopharyngées.
- Traitement symptomatique : O₂, restriction hydrique, inotropes positifs (dobutamine ou digitaliques), inhibiteurs de l'enzyme de conversion, diurétiques, héparine puis antivitamines K en cas de thrombus, aspirine à dose anticoagulante.

b) Péricardite bactérienne

- Rare, liée à *Hæmophilus influenzae* avant 6 ans et au pneumocoque après 6 ans ou au staphylocoque à tout âge.
- Diagnostic échographique (rechercher des signes de tamponnade : signe de gravité).
- Rechercher un foyer infectieux associé (pulmonaire, ORL, dentaire, cutané).
- Drainage péricardique à visée bactériologique et thérapeutique (évacuer un épanchement compressif) sous échographie, à réaliser en urgence ou non selon l'importance de l'épanchement et les signes cliniques.
- Risque : formation d'une coque séquellaire responsable d'une péricardite chronique constrictive.

C/ Dyspnée d'origine métabolique

- États de choc, déshydratation.
- Acidoses métaboliques (QS chapitre), surtout acidocétose diabétique, intoxication aux salicylés et plus rarement certaines maladies métaboliques congénitales responsables d'acidose



Cliché 1.
Atélectasie du lobe supérieur droit :
- opacité focalisée lobaire supérieure droite rétractile sans bronchogramme aérique.

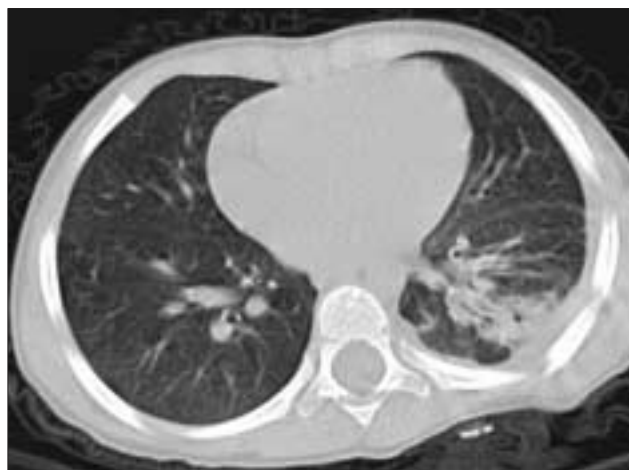


Cliché 2.
Pleurésie.

comme les cytopathies mitochondriales.



Cliché 3.
Pneumopathie lobaire inférieure gauche :
- opacité rétrocardiaque lobaire inférieure, avec persistance d'un bronchogramme aérique.



Cliché 4.
Pneumopathie lobaire inférieure gauche :
- condensation focalisée intéressant le lobe inférieur gauche avec bronchogramme aérique et épanchement pleural en regard.



Cliché 5.
Pneumothorax bilatéral suffocant :
- bandes hyperclaires périphériques avec ligne bordante ;
- opacité dense hétérogène rétractée sur le hile correspondant au parenchyme pulmonaire.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

Développement bucco-dentaire et anomalies

I-3-35

Dr Eric LEMIÈRE
Chef de Clinique
Dr Yvan SMATT
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Développement bucco-dentaire et anomalies

Objectifs :

- Dépister les anomalies du développement maxillo-facial et prévenir les maladies bucco-dentaires fréquentes de l'enfant.

- Les maladies bucco-dentaires les plus fréquemment retrouvées chez l'enfant sont représentées par les problèmes infectieux touchant les dents, comme les caries, mais aussi par les problèmes de muqueuses caractérisés par les aphtes, l'herpès et les parodontopathies.
- Les anomalies du développement maxillo-facial correspondant aux malpositions dentaires, aux syndromes malformatifs et déformatifs doivent être dépistées au plus tôt pour éviter toute majoration de la symptomatologie.

MALADIES BUCCO-DENTAIRES FRÉQUENTES DE L'ENFANT

A/ Carie

La carie dentaire est une maladie bactérienne provoquée par les métabolites de la plaque dentaire et atteint les tissus durs de la dent. La contamination microbienne débute dès la sixième heure de la vie extra-utérine ; par conséquent, l'élément indispensable à la carie est présent bien avant l'apparition de la première dent.

1. Étiologie de la carie dentaire

a) Facteurs alimentaires

Le facteur essentiel reste une alimentation trop riche en saccharose. L'hypovitaminose D favorise la carie.

b) Facteurs bactériens

L'ensemble des germes de la cavité buccale entretient la carie dentaire.

La plaque dentaire est un milieu riche en bactéries qui dégradent la saccharose en produisant de l'acide lactique, entraînant une dissolution des sels calciques amélaire et dentinaires.

c) Facteurs héréditaires**d) Facteurs hormonaux, immunologiques**

- Les troubles thyroïdiens et parathyroïdiens.
- Le diabète.

e) Facteurs dentaires

- Les malpositions dentaires.
- Les parodontopathies.

2. Diagnostic de la carie dentaire

La carie est initialement limitée à l'émail, puis elle s'étend à la dentine (*cliché 1 en dernière page*).

a) Carie de l'émail

Elle entraîne une rugosité, se présente sous la forme d'une tache de l'émail. Elle est asymptomatique.

b) Carie de la dentine

Elle provoque une douleur majorée par le froid et les aliments sucrés, une sensibilité au chaud et au froid. L'examen retrouve une cavité avec une dentine molle, la dent présentant un test de vitalité strictement normal. Le traitement comprend une excision de la dentine et une obturation par un amalgame.

c) À noter une forme particulière appelée carie du biberon.

Elle apparaît après la prise prolongée du biberon au-delà de 2 ans (biberon à contenu sucré pris le soir au coucher), non suivie des règles d'hygiène bucco-dentaire. L'examen retrouve des caries s'étendant à toutes les dents du bloc incisivo-canin supérieur, parfois une destruction coronaire complète, caractérisées par un fond dentinaire marron, mou, indolore.

En l'absence de traitement, la dent va se mortifier et pourra être à l'origine de complications locales, régionales et à distance (infections, abcès dentaires, cellulites, abcès cérébraux...)

En cas de caries sur une denture lactéale, les caries profondes peuvent entraîner des lésions irréversibles au niveau des dents permanentes avec, à l'extrême, la perte de la dent définitive.

3. Traitement préventif

Le traitement préventif débute par un dépistage annuel auprès d'un chirurgien dentiste dès l'âge de 3 ans, où les dents lactéales sont susceptibles de présenter des caries.

La prévention de la carie**Lutte contre la flore microbienne :**

- utilisation d'antiseptique local en bain de bouche tel que le gluconate de chlorhexidine ;
- utilisation d'un dentifrice fluoré.

Amélioration des habitudes alimentaires : éducation de la population par la limitation de la consommation de sucreries en dehors des repas, éducation des parents pour éviter les biberons sucrés donnés au coucher de l'enfant.

Amélioration de l'hygiène bucco-dentaire : apprentissage précoce du brossage des dents. Cette éducation doit être débutée au plus tôt et relayée au niveau scolaire.

Renforcement de la résistance de la dent : la prophylaxie par le fluor permet le renforcement de la résistance de la dent. Le fluor agit en inhibant la dégradation des sucres, en s'incorporant aux tissus durs de la dent lors de sa formation, en favorisant la formation au sein de l'émail d'hydroxyapatites.

La prévention passe donc, selon les auteurs, par :

- une prescription de fluor chez l'enfant (gouttes ou comprimés) de la naissance jusqu'à l'âge de 6 ans (à adapter au contenu en fluor de l'eau consommée) ;

- une prescription de fluor chez la femme enceinte ;
- la fluoration de l'eau potable (non réalisée en France).
- à noter la possibilité d'effectuer actuellement un comblement des sillons des dents de 6 ans pour éviter les caries.

B/ Stomatites du nourrisson et de l'enfant

- Les stomatites du nourrisson et de l'enfant sont fréquentes en pratique courante. Différentes manifestations cliniques sont décrites : les stomatites odontiasiques, vésiculeuses, infectieuses, aphtoïdes.
- Le diagnostic des stomatites chez l'enfant est facile en présence d'éléments muqueux mais devient plus difficile en cas de surinfection. Le plus grand nombre de ces stomatites est la conséquence des éruptions dentaires et des érythèmes des maladies éruptives, avec en premier lieu la primo-infection herpétique. Les formes impétiginées ont une origine bactérienne associée à des localisations cutanées. L'aphte buccal vulgaire est fréquent. La mise en place d'une thérapeutique est fonction de chaque forme, sachant que la majorité des stomatites guérissent spontanément. Le traitement vise surtout à permettre une alimentation satisfaisante.

1. Stomatites odontiasiques

Elles sont liées à l'éruption dans la cavité buccale des dents, de l'âge de 6 mois à 12 ans.

Chez le nourrisson, l'éruption de la couronne dentaire au niveau de la muqueuse entraîne une douleur avec localement une muqueuse rouge, chaude, luisante. Ce signe clinique peut être accompagné de larmoiements, d'hypersialorrhée, de rougeur des joues. Parfois une toux, une perte d'appétit transitoire, une fièvre peuvent accompagner les éruptions dentaires.

Chez l'enfant, à partir de 1 an, les éruptions dentaires peuvent s'accompagner de gingivostomatites érythémateuses et ulcéreuses, pouvant évoquer une primo-infection herpétique.

2. Stomatites vésiculeuses

a) Herpès

- Les manifestations de la primo-infection herpétique restent cliniquement rares, la majorité d'entre elles passant inaperçues.
- **Primo-infection herpétique de l'enfant** : très fréquente, elle passe cependant inaperçue dans la plupart des cas, débute par une gingivite et réalise un bouquet vésiculaire, entraînant des troubles digestifs, une dysphagie et une hyperthermie, associée à des adénopathies cervicales. Les vésicules très douloureuses sont péri-buccales et endobuccales, touchant l'ensemble de la muqueuse buccale (*cf. cliché 2 en dernière page*). La guérison survient en une à deux semaines.
- La récurrence herpétique de l'enfant est identique à celle de l'adulte.
- Le syndrome de Kaposi-Juliusberg est une forme grave d'herpès survenant chez l'enfant porteur d'une dermatite atopique.

b) Herpangine

Stomatite, à virus Coxsackie du groupe A, caractérisée par des lésions vésiculeuses ovalaires s'accompagnant de dysphagie, parfois de douleurs abdominales et de myalgies. On retrouve un érythème pharyngé diffus touchant les piliers antérieurs du voile et l'amygdale. L'évolution est brève et spontanément résolutive.

c) Syndrome pieds-mains-bouche

Stomatite, due au virus Coxsackie A16, ulcéro-vésiculeuse ovale des gencives ou généralisée associée à un exanthème de vésicules tendues sur une base érythémateuse dans les espaces interdigitaux, la face palmaire des doigts et les bords latéraux des pieds. Parfois associée à une éruption maculo-papuleuse du périnée.

Le diagnostic est posé par la recherche du virus Cosackie A 16. L'évolution est spontanément résolutive.

d) *Varicelle*

Maladie réalisant une éruption érythémato-vésiculeuse d'évolution bénigne. Après une incubation de 14 jours, l'exanthème est vésiculeux en goutte de rosée. L'éruption se caractérise par une gingivo-stomatite érythémato-vésiculeuse puis érosive, évoluant par poussées rapprochées.

e) *Autres étiologies*

D'autres pathologies peuvent donner un tableau de stomatite vésiculeuse :

- la grippe, réalisant un tableau proche de l'herpangine.
- le zona, avec une éruption unilatérale, précédée par des douleurs dans le territoire et d'une hyperthermie.

3. Stomatites infectieuses

a) *Stomatite impétigineuse*

Fréquente entre 4 et 10 ans, contagieuse, due aux staphylocoques et aux streptocoques. Elle provoque un syndrome infectieux, contemporain d'un impétigo cutané. On retrouve des papules de la muqueuse buccale, associées à des adénopathies cervicales douloureuses.

b) *Stomatite à Candida albicans*

- Cette stomatite se développe surtout lors de traitement par antibiotiques. La forme habituelle est le muguet buccal donnant une stomatite érythémateuse associée à un dépôt blanchâtre, siégeant sur la langue, les gencives et le palais. Rarement cette pathologie se traduit par une forme érythémateuse diffuse.
- Le diagnostic est clinique. Il est possible de mettre en évidence des colonies de *Candida albicans* par la culture sur milieu de Sabouraud. Le traitement repose sur la prescription d'antifongiques.

4. Aphtes

Chez l'enfant comme chez l'adulte, certains facteurs déclenchants sont retenus : facteurs psychologiques, certains aliments et médicaments.

a) *Aphte buccal vulgaire*

- Ulcération douloureuse à fond jaunâtre, entourée d'un liseré rouge de la muqueuse buccale, développée le plus fréquemment chez l'enfant de 4 à 12 ans.
- La guérison est spontanée en une semaine, et la récurrence fréquente.

b) *Autres pathologies*

La maladie de Behcet.

La stomatite aphteuse.

Les aphtes de la maladie de Crohn.

Poussée d'aphtes du syndrome de Marshall (fièvre périodique).

5. Autres stomatites

- Les autres étiologies de stomatite du nourrisson sont :
- Les **stomatites bulleuses** (érythème polymorphe, syndrome de Lyell, pemphigus, pemphigoïde juvénile).
- Les **stomatites des hémopathies** (agranulocytose, leucémies, thrombopénie).
- Les **stomatites iatrogéniques** (antibiotiques, chimiothérapie, corticothérapie au long cours).

6. Prévention

- La prévention des stomatites est importante, surtout pour l'enfant malade chronique, chez qui la fonction orale doit être préservée afin de ne pas compromettre l'alimentation.

Chronologie de l'éruption dentaire	âge
Incisives centrales inférieures	7-8 mois
Incisives centrales supérieures	10 mois
Incisives latérales supérieures	12 mois
Incisives latérales inférieures	14 mois
Premières molaires lactéales	16 mois
Canines	18 mois
Deuxièmes molaires lactéales	20-30 mois
Incisives centrales inférieures	6 ans
Premières molaires	6 ans
Incisives centrales supérieures	7 ans
Incisives latérales	8 ans
Premières prémolaires	9 ans
Canines	10 ans
Deuxièmes prémolaires	11 ans
Deuxièmes molaires	12 ans
Dents de sagesse	18 ans

- Au niveau du traitement, il faut en premier lieu distinguer les stomatites nécessitant des traitements (surtout locaux) et celles guérissant spontanément.
- Les thérapeutiques mises en œuvre permettent de lutter contre l'infection et les surinfections bactériennes (bain de bouche, voire antibiothérapie par voie générale) et de calmer la douleur, afin de restaurer une alimentation correcte de l'enfant. Dans certains cas, une alimentation par voie parentérale peut être nécessaire.
- En cas de stomatite de primo-infection herpétique, un traitement par antiviral (Zovirax) doit être instauré dans les formes sévères.

DÉPISTAGE DES ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT MAXILLO-FACIAL

On distingue dans les anomalies du développement maxillo-facial : **les anomalies du développement dentaire**, les syndromes **dits malformatifs** – dont le dépistage doit être réalisé le plus précocement possible (certains pouvant l'être au stade anténatal) – et les syndromes déformatifs.

A/ Malposition dentaire, anomalies dentaires de nombre et de forme

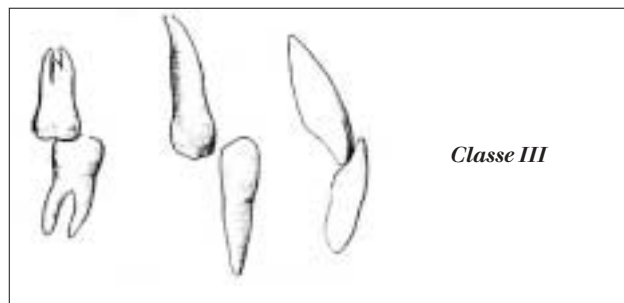
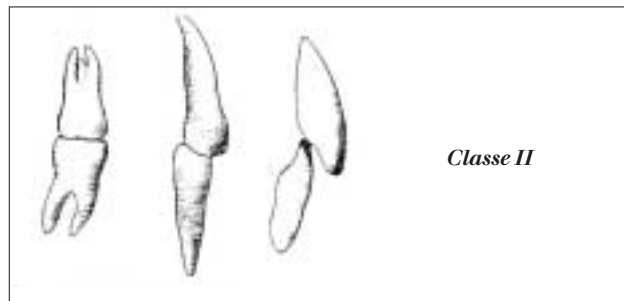
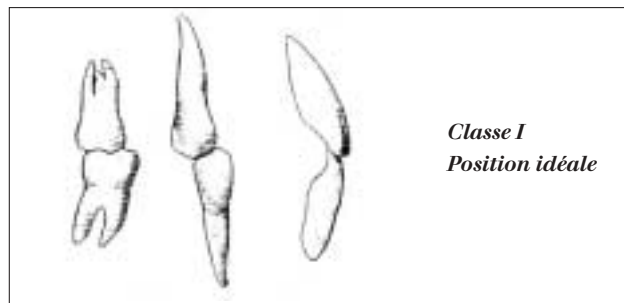
- Des dents bien alignées, sans encombrement ni mauvaise orientation, rendent l'hygiène buccale aisée, diminuent le risque de caries et d'affection du parodonte, permettent une meilleure mastication, déglutition, respiration, phonation et enfin ont un rôle esthétique non négligeable.
- Les malpositions dentaires doivent être diagnostiquées dans l'enfance ; néanmoins, il est rare de commencer un traitement orthodontique chargé de corriger ces malpositions dentaires avant l'âge de 6 ans, où apparaît la première molaire définitive appelée dent de 6 ans.

1. Rappel sur la croissance et l'éruption dentaires

- La dentition comporte **une première étape de 20 dents**, dites lactéales, car appelées à tomber et à être remplacées, et **une deuxième étape de 32 dents**, dites définitives.
- La première dent apparaît en moyenne à 7 mois. Les dents apparaissent le plus fréquemment dans le même ordre : incisives médianes inférieures, puis supérieures, puis latérales, puis premières prémolaires. Les canines n'apparaissent qu'en dernier.
- La première dentition est terminée à 30-36 mois.
- La deuxième dentition commence à 6-7 ans avec, dans l'ordre : premières molaires, premières incisives, deuxième incisives, premières prémolaires, canines, deuxième prémolaires, deuxième molaires, troisième molaires.

2. Malposition dentaire

- Elle est caractérisée par des anomalies de positions des dents sur les arcades dentaires (*cf. cli-ché 3 en dernière page*).



- Ces anomalies entraînent des anomalies de relations entre les arcades dentaires. Normalement, l'arcade maxillaire vient recouvrir l'arcade mandibulaire, en intercuspitation maximale (en occlusion).

Les anomalies de position dentaire sont codifiées par la classification d'angle, selon la position des molaires et des canines. (*cf. figures ci-dessus*).

Ces malpositions dentaires peuvent être liées :
– à des anomalies des structures osseuses ;

- à des anomalies fonctionnelles (déglutition, phonation, succion du pouce) ;
- à des anomalies des tissus mous (frein, langue, parodonte).
- Toutes ces anomalies doivent être dépistées le plus tôt possible afin de débiter un traitement si nécessaire pour en prévenir des conséquences plus importantes.
- En effet, réaliser un traitement orthodontique précoce, une rééducation des praxies ou une correction des tissus mous permet d'éviter de laisser les désordres alvéolaires et squelettiques s'aggraver et perturber la croissance, la fonction, l'esthétique et parfois le psychisme de l'enfant.
- L'orthodontiste est donc chargé de corriger ces anomalies.
- C'est à l'âge de 6-8 ans, en fonction de l'âge dentaire de l'enfant, que le pédiatre doit adresser son jeune patient à l'orthodontiste.

3. Anomalies du développement dentaire

a) Anomalies de nombre

Réduction :

- oligodontie (diminution du nombre de dents) ;
- anodontie (elle reste exceptionnelle).

Augmentation :

- hyperodontie (dents surnuméraires).

b) Anomalies de date d'éruption

Éruption prématurée, perte prématurée, éruption retardée.

c) Dysmorphie : anomalie de la dimension et de la morphologie de la dent.

Anomalies de taille :

- microdontie,
- macrodontie,

Anomalies de forme :

- par fusion,
- par gémation.

B/ Syndromes malformatifs

Ce sont des malformations congénitales qui résultent d'un trouble du développement embryonnaire apparu entre la 4^e et la 10^e semaine de la vie intra-utérine.

Ils peuvent présenter plusieurs tableaux cliniques dont les plus fréquents sont :

1. Fentes labio-alvéolo-palatines

- Syndrome caractérisé par la persistance d'une fente au niveau palatin ou au niveau labio-alvéolo-palatin. Le dépistage de ce syndrome est possible au stade anténatal.
- La fréquence de cette malformation est de 1,5 pour 1 000 naissances environ.
- Elles nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire, associant le pédiatre, le stomatologue, l'orthodontiste et l'orthophoniste, permettant de débiter un traitement codifié comportant plusieurs temps opératoires.

2. Syndrome de Pierre-Robin

- Il associe une fente palatine, une glossoptose et/ou une rétrognathie mandibulaire avec une détresse respiratoire néonatale quasi constante.
- C'est une urgence vitale nécessitant une prise en charge dès la naissance.

3. Syndrome de Crouzon et syndrome d'Apert

Ce sont des cranio-faciosténoses.

a) Syndrome de Crouzon

Il est caractérisé par la triade clinique : difformité crânienne, difformité faciale et exophtalmie. Ces anomalies cranio-faciales résultent de l'ossification prématurée des sutures de la voûte crânienne.

b) Syndrome d'Apert

Il est caractérisé par une acrocéphalie et une syndactylie majeure des mains et des pieds.

4. Syndrome de Franceschetti, ou syndrome de Treacher-Collins

Il est caractérisé par une microtie, une hypoplasie de la branche montante de la mandibule et une absence plus ou moins totale d'os malaire et d'arcade zygomatique de façon bilatérale.

5. Syndrome oto-mandibulaire, ou microsomie hémifaciale

Il est caractérisé par une microtie, une malformation ou l'absence d'oreille, une atteinte de l'audition, une hypoplasie de la branche montante, du condyle et du corps de la mandibule et de l'os malaire, une macrostomie et une rétrusion de la cavité orbitaire.

C/ Syndromes déformatifs

On retrouve des anomalies intéressant les bases osseuses qui peuvent être caractérisées par :

- une **promandibulie** : position trop antérieure de la mandibule (*cf. cliché 4 en fin de question*) ;
- une **rétromandibulie** : position trop postérieure de la mandibule ;
- une **promaxillie** : position trop antérieure du maxillaire ;
- une **rétramaxillie** : position trop postérieure du maxillaire ;
- une **progénie** : position trop antérieure du menton ;
- une **rétrogénie** : position trop postérieure du menton.

Les étiologies de ces dysmorphoses maxillo-mandibulaires (qui ne sont pas réellement des maladies mais des déviations dans le cours d'un développement maxillo-facial normal) sont multifactorielles.

Elles peuvent être secondaires à :

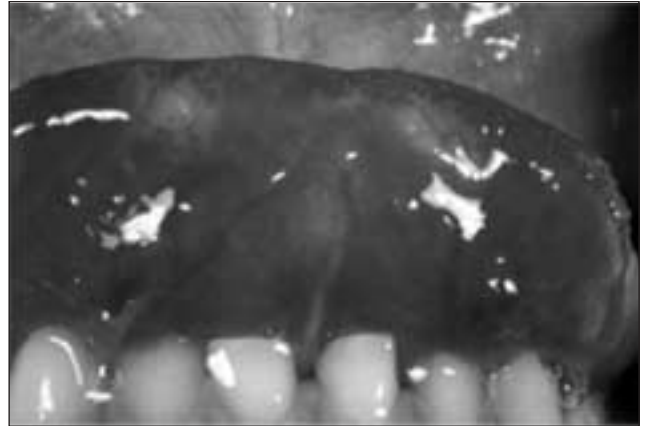
- des facteurs héréditaires ;
- des influences fonctionnelles : la mastication, la respiration, la déglutition, la succion du pouce et autres mauvaises habitudes ;
- des causes spécifiques : anomalies congénitales, traumatismes, acromégalies, troubles musculaires.

Il est essentiel de diagnostiquer ces dysmorphies dès l'enfance en période de croissance de façon à les corriger le plus tôt possible par un traitement qui sera décidé par une équipe multidisciplinaire comprenant le dentiste, l'orthodontiste et le chirurgien maxillo-facial.

En effet, chez l'enfant, l'existence d'un potentiel de croissance permet de corriger certaines dysmorphoses en stimulant les unités de croissance par des appareils orthodontiques. ■



Cliché 1. Caries multiples.



Cliché 2. Primo-infection herpétique.



Cliché 3. Malposition dentaire.



Cliché 4. Promandibulie.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

Développement psychomoteur du nourrisson et de l'enfant : aspects normaux et pathologiques

I-2-32

Dr Sylvie JORIOT
Chef de Clinique Assistant

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Développement psychomoteur du nourrisson et de l'enfant : aspects normaux et pathologiques

Objectifs :

- Diagnostiquer une anomalie du développement somatique, psychomoteur, intellectuel et affectif.
- Repérer précocement les dysfonctionnements relationnels et les troubles de l'apprentissage.
- Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi dans les situations courantes.

SOMMEIL

A/ Aspects normaux

Nouveau-né : dort de 17 à 21 heures par 24 heures. Les premières semaines, le rythme veille-sommeil est fait d'une succession de cycles de 3/4 d'heure, sans différenciation jour-nuit.

16^e semaine : le rythme nyctéméral est nettement marqué avec une période diurne et une période nocturne.

1 an : dort 15 heures par 24 heures, dont deux siestes dans la journée.

À partir de 1 an : l'enfant se crée un espace transitionnel pour pouvoir s'abandonner au sommeil : il s'entoure d'objets particuliers (peluches, coin de couverture), suce son pouce, demande à ce que certains gestes soient répétés chaque soir de manière identique.

De 1 à 4 ans : dort environ 13 heures par 24 heures (dont souvent une sieste l'après-midi).

De 10 à 14 ans : dort environ 8 heures par nuit.

B/ Aspects pathologiques

1. La 1^{re} année

Insomnies fonctionnelles :

- L'examen clinique soigneux doit avoir éliminé une cause organique ;

- Les insomnies dites communes sont marquées par des périodes de sommeil brèves, des réveils, des pleurs et des cris fréquents ;
- Plus rarement, le bébé insomniaque est calme, restant les yeux grands ouverts la nuit entière, sans bruit ; cette forme est parfois un signe précoce de troubles de la personnalité ;
- **Conduite à tenir** : reconstituer, avec les parents, « l'emploi du temps » du bébé ; le rythme des repas est-il dicté par lui ou par ses parents ? est-il soumis à un excès de stimulations ?
La somnolence diurne excessive : elle se définit par une somnolence prolongée, le peu de réactivité, l'indifférence, le silence et le calme excessif du bébé ; elle conduit à rechercher une déficience mentale ou un retrait autistique précoce.

2. À partir de la 2e année

a) *Troubles du sommeil liés à l'hyperactivité motrice*

Surtout chez le garçon entre 9 et 30 mois. L'endormissement est difficile, les enfants ne paraissent pas pouvoir trouver un apaisement moteur. L'alternance de périodes de sommeil profond et léger avec réveils nocturnes fréquents et rapides s'accompagne du besoin d'activités immédiates. Ces enfants ont besoin d'une libération d'activité motrice que les conditions de vie ou la tolérance parentale ne permettent pas toujours.

b) *Troubles du sommeil comme expression de l'anxiété*

D'une manière normale, l'endormissement active l'anxiété de séparation et donne lieu à des rituels du coucher. Mais ces rituels deviennent parfois envahissants ; l'enfant peut présenter des rythmies d'endormissement ; il dort d'un sommeil superficiel et, le matin, se réveille difficilement.

c) *Troubles du sommeil par excitation psychique* :

- Caractérisés par un endormissement difficile : l'enfant chantonne, parle, rit, essaie de retenir son entourage par ses facéties. Le sommeil est léger, le réveil matinal bref et immédiatement suivi des mêmes tentatives pour accaparer l'attention.

d) *Terreurs nocturnes*

- S'observent chez l'enfant de 2 à 5 ans pendant les phases de sommeil lent. L'enfant crie, se débat pendant son sommeil et n'est pas calmé par la présence de ses parents. Il y a amnésie de l'événement le lendemain matin. Pour calmer l'enfant, il faut le réveiller complètement.

e) *Cauchemars*

- S'observent chez l'enfant de 2 à 6 ans. Le cauchemar réveille l'enfant qui appelle ses parents. La présence des parents le rassure et le calme.

f) *Somnambulisme*

- Touche l'enfant de 2 à 6 ans. Survient pendant le sommeil lent. L'enfant va se lever, se déplacer dans la maison. Il y a amnésie de l'événement le lendemain. Pendant l'épisode de somnambulisme, l'enfant peut se mettre en danger.

ALIMENTATION

A/ Aspects normaux

Nouveau-né à terme : coordination de la succion-déglutition acquise.

3 premiers mois : alimentation lactée exclusive.

4^e mois : début de la diversification ; introduction des fruits et légumes mixés.

5^e mois : début de la mastication (à peu près acquise pour tous les enfants nés à terme à l'âge de 7 mois).

De 4 à 6 mois : alimentation mixée.

8^e mois : l'enfant mange les biscuits qu'il tient ; il boit dans une tasse et mange à la cuillère que l'on tient.

9^e mois : il commence à tenir une cuillère et boit dans une tasse que l'on tient et qu'il agrippe à deux mains.

De 9 à 12 mois : alimentation plus consistante ; viandes et poissons coupés fin mais non mixés, légumes écrasés, fruits coupés en petits morceaux.

10^e mois : il prend sa cuillère et veut manger seul mais il faut encore le faire manger. Il sait boire dans une tasse qu'il tient à deux mains.

18 mois : il mange des mets coupés à l'avance, boit dans une tasse tenue à une main ; il mange son pain sans faire trop de dégâts, il devient très difficile de lui donner à manger.

30-36 mois : il peut se servir d'une fourchette.

4 ans : il se sert à manger seul .

6 ans : il se sert à boire et peut couper sa viande.

B/ Aspects pathologiques

Anorexie du nourrisson : c'est la perturbation alimentaire la plus fréquente ; elle peut prendre plusieurs aspects. Le diagnostic est retenu après avoir éliminé une pathologie organique (intolérance au gluten).

1. Anorexie

- Typiquement, l'anorexie commune du 2^e semestre se présente comme une conduite de refus de l'alimentation, en général solide. L'enfant conserve une soif intense, est souvent curieux de tout, vif, plutôt précoce dans son développement psychomoteur. En général, elle survient quand l'enfant a atteint un degré d'autonomie suffisant et cherche à maîtriser la situation. L'opposition est dirigée contre la mère qui cherche parfois plus à le nourrir qu'à l'amener à se nourrir. Le plus souvent, elle cède à une modification du comportement de la mère.
- Dans un contexte de dépression, l'anorexie du 2^e semestre se présente différemment. Le trouble alimentaire peut être celui d'une anorexie d'inertie ; elle s'associe à l'apathie, à l'indifférence, au désintérêt pour le monde extérieur et à la tristesse du nourrisson.
- L'anorexie de la 2^e ou de la 3^e année prend la forme de « caprices alimentaires », c'est-à-dire du refus électif de certains aliments ; ces caprices masquent souvent des mécanismes phobiques.

2. Hyperphagie - boulimie

a) *Hyperphagie*

Simple conséquence d'habitudes familiales ou secondaires à des conflits psychologiques ou à une incapacité de supporter les frustrations et de tolérer un délai pour une satisfaction. La nourriture est le vecteur de charges émotionnelles entre la mère et l'enfant et le moyen privilégié de calmer l'angoisse et la culpabilité de part et d'autre.

b) *Accès de boulimie*

Ils apparaissent comme une réponse aux à-coups émotionnels ou à l'émergence de l'angoisse dans des contextes psychologiques assez divers.

c) *Potomanie*

Absorption de très grandes quantités de liquides.

d) *Aberrations alimentaires*

Elles apparaissent au sein de troubles relationnels mère-enfant marqués ou lors d'évolution psychotique et déficitaire :

- Pica : absorption de substances non alimentaires, telles que savon, terre, craie, papier, écailles de peinture (⇒ risque de saturnisme).
- Coprophagie : l'enfant mange ses fèces.

e) Vomissements fonctionnels

Ils sont observés surtout au cours du 2^e semestre, mais ils peuvent apparaître plus tôt. Ils sont liés à des conditions psychologiques ou relationnelles non satisfaisantes. La nature psycho-fonctionnelle n'est retenue qu'après avoir écarté avec certitude une affection organique médicale ou chirurgicale.

f) Mérycisme ou rumination

Il s'agit d'un comportement alimentaire aberrant qui apparaît à partir de 6-8 mois sous forme d'une rumination d'aliments qui, parfois, va entraîner des troubles généraux et une dénutrition. Cela se passe en 2 temps : remontée active du contenu de l'estomac dans la bouche par la contraction de la musculature thoraco-abdominale et diaphragmatique, puis mâchonnement interminable des aliments régurgités. Cette activité représente un mode dévié de satisfaction autoérotique que l'on interprète comme la compensation d'un « manque » d'apport ou d'une « perte » venant de la mère ; ce manque relationnel n'est pas forcément pathologique ni le fait d'une mère carentielle : par exemple rumination contemporaine de la reprise d'activité de la mère.

CONTRÔLE SPHINCTÉRIEN

Il est sujet à d'importantes variations individuelles et dépend aussi beaucoup des habitudes des parents. On admet qu'il ne débute pas avant que l'enfant atteigne 1 an. Il faut distinguer le contrôle volontaire du dressage précoce.

A/ Aspects normaux

8^e mois : certains enfants acceptent d'être mis sur le pot, mais le contrôle sphinctérien n'existe pas.

10^e mois : l'enfant commence à contrôler son intestin mais ne contrôle pas encore sa vessie.

12^e mois : il commence à contrôler sa vessie.

15^e mois : il comprend ce qu'on attend de lui lorsqu'on le met sur le pot.

18^e mois : il commence à demander le pot. Habituellement, il est propre le jour entre 18 mois et 2 ans.

24 mois : il est propre la nuit si on le lève dans la soirée.

30 mois : il va seul aux toilettes mais ne sait pas s'essuyer seul.

B/ Aspects pathologiques

1. Énurésie

a) Définitions

- Persistance de mictions actives et complètes, involontaires et inconscientes chez un enfant âgé de plus de 4 ans, en l'absence de toute pathologie organique (incontinence par miction involontaire secondaire à une affection neurologique (par exemple, spina bifida) ou urologique (diabète sucré, insipide, infection urinaire).

- Énurésie primaire : la propreté n'a jamais été acquise.

- Énurésie secondaire : apparaît après une période plus ou moins longue où l'enfant a été propre.

Énurésie diurne : accidents dans la journée.

Énurésie nocturne : accidents dans la nuit.

b) Conduite à tenir

Examen clinique (en particulier neurologique).

Si énurésie secondaire : rechercher un facteur déclenchant, un diabète, une infection urinaire. Rechercher des signes d'« instabilité vésicale », (mictions impérieuses, antécédents de cystite).

c) Traitement

- Conseils hygiéno-diététiques : supprimer les couches, pas de boisson le soir, miction avant le coucher ± en milieu de nuit (l'enfant étant bien éveillé).
- Tenue d'un calendrier (nuits « sèches » et nuits « humides »).
- Si immaturité vésicale : imipraminiques (Ditropan).
- Au cas par cas :
 - Prise en charge psychologique ;
 - Méthodes de conditionnement (pipi-stop) ;
 - Hormone antidiurétique : desmopressine (Minirin).

2. Encoprésie

a) Définition

Défécation dans la culotte après l'âge de 4 ans, en l'absence de toute atteinte organique (affection neurologique, maladie de Hirschsprung, malformation ano-rectale).

b) Description

Plus rare que l'énurésie (à laquelle elle peut être associée) mais plus grave, elle ne guérit pas spontanément. Elle traduit un trouble du comportement ; on en distingue 2 types : « actif », où l'enfant défèque volontairement dans sa culotte, et « passif », où l'enfant ne fait aucun effort pour retenir ses selles.

c) Traitement

Traitement de la constipation souvent associée.
Prise en charge psychologique.

3. Constipation psychogène et mégacôlon fonctionnel

- La constipation existe seule ou associée à une encoprésie.
- Le mégacôlon fonctionnel est la conséquence anatomique de la constipation. L'enfant, dans ses efforts pour retenir son bol fécal, peut l'empêcher non seulement de pénétrer dans le canal anal mais encore le faire remonter de l'ampoule rectale dans le sigmoïde : celui-ci accumule progressivement les matières fécales et se dilate, d'où l'aspect de mégacôlon. L'évolution est le plus souvent bénigne avec amélioration du transit vers la période de l'adolescence.

PSYCHOMOTRICITÉ

A/ Aspects normaux

1. À la naissance

L'état neurologique du nouveau-né « sain » est fonction de son âge gestationnel.

Le nouveau-né à terme a :

- Une position spontanée en grenouille, conséquence d'une hypotonie axiale et d'une hyper-tonie périphérique avec quadri-flexion des membres ;
- Tous ses réflexes sont archaïques :
 - * Réflexe de succion-déglutition : l'enfant « tête » le doigt de l'examineur,
 - * Réflexe des points cardinaux : la stimulation douce du pourtour de la région péribuccale provoque une déviation vers le doigt de l'examineur,
 - * Réflexe du *grasping* : la stimulation de la base des doigts ou des orteils provoque une flexion de ceux-ci,
 - * Réflexe de la marche automatique : le contact de la plante du pied sur un plan dur provoque un réflexe d'enjambement,
 - * Réflexe de Moro : l'extension du cou entraîne une extension et abduction des 2 membres supérieurs, puis une ouverture des mains, et enfin un mouvement d'embrasement avec un cri,

- * Réflexe d'allongement croisé : la stimulation de la plante d'un pied provoque une flexion-extension et l'adduction du membre inférieur controlatéral :
 - Une motilité explosive avec des mouvements de flexion-extension des membres supérieurs et de pédalage des membres inférieurs
 - Une absence de coordination oculo-céphalogyre.

2. Acquisitions psychomotrices la première année

a) *Évolution du redressement*

- En suspension verticale :
 - La tête est maintenue droite à 3 mois.
- En décubitus ventral :
 - De 0 à 2 mois : redressement de la tête avec mouvements de reptation ;
 - Au 4^e mois : redressement de la tête, qui est droite, médiane, des épaules et des avant-bras ;
- Position assise :
 - Au 6^e mois : avec appui ;
 - Au 8^e mois : sans soutien, un court instant ;
 - Au 9^e mois : stable sans soutien.
- Position debout :
 - Au 9^e mois : avec soutien ;
 - Au 10^e mois : avec appui.
- Marche, au 12^e mois : marche, tenu par les mains.
- Avant 18 mois : marche seul.

b) *Oculomotricité*

- À 1 mois : l'enfant suit un objet avec synergie oculo-gyre sur 90°.
- À 2 mois : poursuite de l'objet sur 180°.
- À 3 mois : synergie oculo-céphalogyre ; l'enfant tourne la tête pour suivre l'objet.
- À 4 mois : tourne la tête vers celui qui l'appelle.

c) *Sourire*

- Premiers sourires à 4-6 semaines (sourire « aux anges »).
- Sourire réponse à 3 mois.
- À 4 mois : rit aux éclats.

d) *Préhension*

- Au 4^e mois : prise de l'objet au contact de la main, par le bord cubital : prise en croupier.
- Au 8^e mois : possibilité d'approche, prise à vue.
- Au 9^e mois : passe les objets d'une main dans l'autre.
- De 9 à 12 mois : pince pouce-index.

e) *Manifestations gestuelles*

- À 3 mois : tire son drap.
- À 4 mois : secoue le hochet.
- À 5 mois : tient 1 cube et regarde le deuxième.
- À 6 mois : tient 2 cubes et regarde le troisième ; saisit l'objet d'une main.
- À 7 mois : tend la main au miroir.
- À 8 mois : cherche la cuillère tombée ; frappe 2 objets.
- À 9 mois : attire l'anneau par la ficelle ; fait les marionnettes ; fait au revoir, bravo.
- À 10 mois : retrouve un objet sous la serviette ; retire le rond de son trou.
- À 12 mois : saisit le troisième cube en gardant les 2 autres ; lâche un cube dans la tasse ; remet le rond dans son trou ; se baisse pour ramasser un jouet ; répète les actes qui font rire.

3. De 2 à 6-7 ans

a) *Il existe un perfectionnement des gestes de l'enfant*

- À 2 ans : court et monte les escaliers ; superpose 6 cubes.
- À 3 ans : lance une balle ; trace un trait vertical.
- À 4 ans : saute en avant ; tient sur un pied pendant 3 secondes ; boutonne sur lui ; copie un cercle.
- À 5 ans : marche sur les talons ; copie un carré.
- À 6 ans : attrape une balle qui rebondit ; copie un losange.

b) *Détermination de la latéralité*

Il existe 25 % de gauchers chez les adultes. On est exceptionnellement gaucher ou droitier à 100 % :

- Latéralité gestuelle :
 - * De la main : dessiner, couper,
 - * Du pied,
 - * De l'œil : regarder un objet au travers d'une feuille de papier percée d'un trou ;
- Latéralité tonique : obtenue en mobilisant passivement les segments de membres. Elle est plus élevée du côté dominant. On y rattache les membres. On y rattache les syncinésies : axiales (on demande à l'enfant d'ouvrir la bouche, il ouvre les mains en même temps) et d'accompagnement (on lui demande de faire les marionnettes avec une main, l'autre bouge un peu et plus du côté dominant tonique) ;
- Latéralité innée : étudiée par des gestes non habituels : croiser les mains au-dessus de la tête, dans le dos... : la main dominante est sur le dessus.
Au total, à 3 ans : 50 % de latéralité vraie à droite, 20 % de latéralité vraie à gauche et 30 % de latéralité indéterminée.

B/ Aspects pathologiques

- Le développement psychomoteur d'un enfant est lié à son histoire, à sa maturation neurologique, à son environnement affectif.
- Devant de mauvaises performances, il faut envisager une cause neurologique (infirmité motrice cérébrale par encéphalopathie postanoxique, virale, parasitaire, métabolique) ou un trouble du comportement d'origine psychologique.

Quelques groupements symptomatiques doivent faire évoquer une IMC :

- À la période néonatale :
 - * Tonus postural en arc de cercle,
 - * Hyperexcitabilité,
 - * Difficultés dans le domaine du sommeil et de l'alimentation ;
- À 4 mois :
 - * Rejet permanent de la tête en arrière,
 - * Les réflexes archaïques sont toujours présents,
 - * Le redressement global en position debout n'a pas disparu,
 - * Ne tient pas sa tête dans l'axe ;
- À 9 mois :
 - * Persistance de l'hypertonie des membres,
 - * Pas de station assise indépendante,
 - * Ne se retourne pas, ne se déplace pas ;
- À 24 mois :
 - * Accentuation des signes précédents.
 - * Ne marche pas.
- Troubles de la latéralisation :
 - Après 3 ans, si l'enfant reste maladroit avec une latéralité non acquise, on l'orientera pour faciliter l'acquisition de son schéma corporel, le plus souvent à droite (la société étant organisée pour les droitiers).

- Syndrome hyperkinétique : enfant hyperactif ne pouvant fixer son attention sur une activité. Le traitement fait appel à des substances amphétamine-like.

LANGAGE

A/ Aspects normaux

1^{er} mois : peut émettre quelques sons laryngés involontaires.

2^e-3^e mois : le nourrisson peut émettre plusieurs sons (a, e, o, u) parfois reliés par un « h » (ha, he, ehe). Il vocalise et gazouille.

4^e mois : il gazouille et fait des lallations. Il rit aux éclats.

5^e - 6^e mois : il forme de nouvelles combinaisons telles que ra, re, da, gue et les réunit en chaînes telles que dadada, gueguegue.

7^e-8^e mois : il imite les sons et adore « parler ». Il répète ses propres bruits.

9^e mois : il répète les syllabes, les intonations (mélodies). Il comprend les interdictions (non) et réagit à son prénom.

12 mois : il prononce 1 à 3 mots qui ont un sens et attribue correctement « maman » et « papa ». Il répond à son nom et réagit à « donne », « oui » et « non ». Il comprend ce qu'on lui dit.

Entre 18 et 24 mois :

- Il enrichit son vocabulaire : d'environ 20 mots à 18 mois et d'environ 200 mots à 24 mois.
- Il prononce sa première phrase : association de 2 mots rattachés par leur sens.
- Il comprend les ordres simples, montre les images, les yeux, le nez, la bouche.

24 mois : il commence à « raconter », mais l'observateur doit être dans la situation pour comprendre.

30 mois : acquisition du « moi ».

3 ans : le vocabulaire s'enrichit (d'environ 1 000 à 2 000 mots), et l'enfant acquiert le « je ». Il peut parler d'une situation révolue ou abstraite et se faire comprendre.

4 ans : structure du langage constitué.

5 ans : début de l'écrit ; il écrit son nom.

6 ans : début de la lecture ; il répète 5 chiffres dans l'ordre.

8 ans : lecture acquise (déchiffrage et compréhension).

B/ Aspects pathologiques

Retard du langage : il faut éliminer une surdité, une déficience mentale ou un trouble psychotique avant de porter le diagnostic de « retard simple » (dans ce dernier cas, il existe souvent un caractère familial).

Dysphasie : erreurs phonétiques, vocabulaire pauvre, mauvaise compréhension des ordres simples chez un enfant de 3 ans ou plus.

Dyslexie-dysorthographe : la lecture est lente et laborieuse, avec des fautes phonétiques portant sur les sons et lettres voisins, alors que la compréhension du texte est bonne. Ces enfants sont souvent bons en calcul, et ce sont essentiellement l'orthographe et la lecture qu'ils redoutent.

INTELLIGENCE

A/ Aspects normaux

Le développement cognitif peut être défini comme le développement des processus grâce auxquels le nourrisson, puis l'enfant, acquiert des informations sur son environnement, sur lui-même et sur ses relations avec son environnement. Son évaluation prend donc en compte :

a) *Le développement psychomoteur (QS)*

b) *L'acquisition du schéma corporel*

Évolution de la découverte du corps :

- À 3 mois : joue avec ses mains ;
- À 5 mois : mouvements de pédalage ;
- À 6 mois : joue avec ses pieds ;
- À 7 mois : porte ses pieds à sa bouche.

Appréciation par différents tests lorsque le langage est acquis :

- Reconnaissance droite/gauche sur soi et sur autrui ;
- Imitations ;
- Gnosies digitales.

c) *L'acquisition des opérations* (stades de Piaget)

- De la naissance à 24 mois : stade de l'intelligence sensorimotrice ; l'enfant acquiert progressivement la notion de permanence de l'objet (à 8 mois), la capacité à se représenter mentalement une opération complexe (18-24 mois).
- De 2 à 6-7 ans : stade préopératoire où l'enfant a la capacité de faire des jeux symboliques (par exemple, imiter ses parents devant une glace, mais il ne peut se fonder que sur ce qu'il perçoit ou ressent).
- De 6-7 ans à l'adolescence : il commence à se représenter et à comprendre les transformations qu'il perçoit. L'enfant acquiert certaines notions abstraites, comme les rêves, la mort.

d) *Les tests*

Ils viennent en complément des éléments précédents. Ils vont permettre d'évaluer un QD (quotient de développement) chez le jeune enfant (< 3 ans), un QI (quotient intellectuel) chez l'enfant plus âgé.

De 0 à 3 ans : test de Brunet-Lésine ➔ détermination d'un âge de développement et d'un QD.

De 3 à 6 ans : WIPPSI (*Wechsler preschool and primary scale of intelligence*) ➔ détermination d'un âge mental et d'un QI.

De 6 à 15 ans : WISC (*Wechsler intelligence scale of children*) ➔ détermination d'un QI global, d'un QI verbal et d'un QI performance.

B/ Aspects pathologiques

Le QI est le rapport de l'âge mental à l'âge chronologique ; il est normalement de 100.

$$- \text{QI} = \frac{\text{Âge mental}}{\text{Âge chronologique}}$$

Débilité légère :

$$- 70 < \text{QI} < 85$$

Retard ou déficience mentale :

- 50 < QI < 69 : léger
- 35 < QI < 49 : moyen
- 20 < QI < 35 : grave
- QI < 20 : profond. ■

POINTS FORTS

Question difficile à résumer.

La méconnaissance de quelques grands repères est impardonnable :

- sourires-réponses à 4-6 semaines ;
- maintien de la tête à 3 mois ;
- tenue assise sans appui à 9 mois ;
- marche à 18 mois...

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

HÉPATO-GASTRO-ENTÉROLOGIE PÉDIATRIE MALADIES INFECTIEUSES

Diarrhée aiguë chez l'enfant

III-302

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gratuitement sur notre site laconferecehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Diarrhée aiguë chez l'enfant

Objectifs :

- **Devant une diarrhée aiguë chez l'enfant ou chez l'adulte, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**
- **Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi de l'évolution.**

- Il s'agit d'un problème fréquent en pédiatrie, caractérisé par la présence de pics épidémiques. Le plus souvent, la diarrhée est d'intensité modérée et d'évolution spontanément favorable. Il ne faut pourtant pas négliger le risque de déshydratation pouvant aller jusqu'au choc hypovolémique dans certains cas. Il ne faudra jamais négliger l'évaluation clinique de la volémie et de l'état d'hydratation.
- Il ne faut pas oublier que la réhydratation orale constitue l'essentiel du traitement de diarrhée aiguë. De même, il est fondamental que les parents aient retenu le rôle primordial et la modalité d'administration du soluté de réhydratation orale.

A/ Diagnostic positif

- Une diarrhée aiguë se définit par la survenue brutale de selles trop fréquentes et/ou trop liquides entraînant une perte de poids. Cette définition souligne bien que l'anomalie de la fréquence ou de la consistance des selles n'a pas de critères bien précis et que seule la perte de poids permet de confirmer le caractère pathologique des selles. En fait, le diagnostic de diarrhée aiguë devrait reposer sur le poids des selles exonérées en 24 heures et non sur leur aspect, mais cela n'est bien entendu pas réalisable en pratique courante.
- On distingue schématiquement trois grands types de diarrhée aiguë dont l'identification permet souvent d'orienter le diagnostic étiologique.

1. Diarrhée toxique

- Liée à une toxine d'origine bactérienne (activation de l'adénylcyclase membranaire à sécrétion active d'eau et d'électrolytes).
- Les selles sont aqueuses et abondantes (cholériformes).

2. Diarrhée invasive

- Liée à un envahissement et une destruction des entérocytes (diminution des phénomènes d'absorption intestinale et d'une réaction inflammatoire avec exsudation et saignement).
- Les selles sont sanglantes et glaireuses, voire purulentes.

3. Diarrhée motrice

- Liée à une simple accélération du transit intestinal.
- Les selles sont molles et peu abondantes.

B/ Diagnostic étiologique

1. Une origine infectieuse est le plus souvent en cause

a) Il s'agit le plus souvent d'un virus

Les diarrhées virales représentent 50 à 80 % des diarrhées aiguës de l'enfant.

- Le rotavirus est le virus le plus fréquemment responsable, mais d'autres agents viraux (Adenovirus, Coronavirus, Astrovirus, Calicivirus, Enterovirus) sont parfois retrouvés.
- Le rotavirus sévit de façon endémique avec une recrudescence en hiver. Sa contagiosité est extrême ce qui explique la grande fréquence des épidémies qu'il provoque.
- Les diarrhées d'origine virale sont habituellement abondantes et aqueuses, et souvent précédées ou accompagnées de fièvre et de vomissements.
- Il n'existe pas de traitement spécifique.

b) Il s'agit parfois d'une bactérie

- Les diarrhées d'origine bactérienne ne représentent que 5 à 10 % des diarrhées aiguës de l'enfant.
- Les principaux germes en cause sont les suivants :
 - *Campylobacter* :
 - * entéro-invasif, et parfois entérotoxigène,
 - * les *Campylobacters* le plus souvent en cause sont *C. jejuni* et *C. coli*,
 - * causes fréquentes de diarrhée aiguë de l'enfant, les *Campylobacters* ont un pic estivo-automnal et sont parfois responsables d'épidémies dans les collectivités,
 - * l'infection se manifeste habituellement par une diarrhée glairo-sanglante fébrile accompagnée de vomissements et de douleurs abdominales intenses. Les bactériémies sont exceptionnelles. Des arthrites réactionnelles sont possibles,
 - * la reconnaissance du germe nécessite un milieu de culture spécial différent de celui utilisé pour les coprocultures usuelles,
 - * une antibiothérapie est indiquée uniquement lorsque la symptomatologie est prolongée ou sévère. Elle permet d'éviter les rechutes ou la contamination du milieu familial ou de la collectivité (crèche) et diminue la durée de l'état de porteur (contrairement aux salmonelloses). Cette antibiothérapie ne réduit la durée de la diarrhée que si elle est instituée dès le début des symptômes, mais cela est généralement incompatible avec le délai d'obtention (3 à 6 jours) de la coproculture ;
 - salmonelles :
 - * entéro-invasif au niveau de l'iléon et du côlon. Certaines souches agissent par la sécrétion d'une toxine,
 - * le plus souvent en cause sont *S. typhi murium*, *S. Enteritidis*, *S. Virchow*,
 - * elles sont habituellement responsables de diarrhées invasives souvent très fébriles. La diarrhée est parfois précédée, voire remplacée, par un iléus trompeur à l'origine d'une constipation,
 - * les bactériémies et les localisations secondaires ne sont pas exceptionnelles chez le nourrisson,
 - * les salmonelles sont facilement retrouvées par coproculture,
 - * des épidémies peuvent se rencontrer dans les collectivités,

- * un traitement antibiotique (amoxicilline, cotrimoxazole) n'est indiqué qu'en cas de terrain débilité ou s'il existe des signes systémiques persistants, la voie parentérale (céphalo-sporines) étant parfois préférée pendant les premiers jours. Dans les formes simples, elle peut au contraire favoriser le développement de résistances plasmidiques, prolonger le portage de germes, voire accroître le risque de rechute.
- *Escherichia coli* :
 - * Ils sont classés en fonction de leur mécanisme d'action :
 - *E. coli* entérotoxigène : agissent par leur capacité d'adhérence à l'entérocyte. Lorsqu'elles sont fixées, ces bactéries sécrètent une entérotoxine qui stimule l'adényl ou la guanyl cyclase membranaire qui augmente la sécrétion intestinale. Ils entraînent une diarrhée d'allure toxinique.
 - *E. coli* entéro-invasifs : envahissent et détruisent les cellules épithéliales intestinales, surtout dans la portion distale du grêle et le côlon. Ils entraînent une diarrhée d'allure invasive.
 - *E. coli* entéro-pathogènes : entraînent, après adhésion à l'entérocyte, des modifications ultrastructurales et une diminution des activités enzymatiques. Ils sont parfois à l'origine d'épidémies de diarrhées infantiles.
 - *E. coli* entéro-hémorragiques : ont un tropisme particulier pour le côlon. Ils entraînent des colites hémorragiques responsables de diarrhées sanglantes. Certains d'entre eux produisent des vérotoxines mises en cause dans le syndrome hémolytique et urémique (séro-groupe O157 : H7),
 - * *Escherichia coli* est un germe normalement présent dans les selles, sa présence dans une coproculture ne permet donc pas d'affirmer sa pathogénicité,
 - * un traitement antibiotique est rarement indiqué en dehors des diarrhées persistantes. L'importance des résistances rend difficile le choix de l'antibiotique ;
- Shigelles :
 - * invasives, parfois entérotoxigène,
 - * les shigelles le plus souvent en cause sont *S. sonnei*, *S. flexneri*,
 - * elles sont habituellement responsables de syndromes dysentériques fébriles sévères. L'existence de signes neurologiques (convulsions, obnubilation) ou d'une hyponatrémie sévère est évocatrice,
 - * les germes sont retrouvés sur la coproculture,
 - * la prescription d'antibiotiques est systématiquement requise dans des formes cliniques nettes. Elle permet de réduire la fièvre et la durée de la diarrhée,
- *Yersinia enterocolitica* :
 - * entéro-invasif,
 - * l'infection survient plus fréquemment sur les terrains débilités ou chez les enfants porteurs d'une hémoglobinopathie,
 - * le tableau habituel est celui d'une gastro-entérite aiguë fébrile. Une yersiniose peut aussi se manifester sous la forme de douleurs abdominales pseudo-appendiculaires en rapport avec une adénite mésentérique. Un érythème noueux ou des arthralgies des petites articulations peuvent parfois survenir au cours de l'évolution,
 - * l'isolement de *Yersinia enterocolitica* par coproculture nécessite l'emploi de méthodes spécifiques de culture qui ne sont pas toujours utilisées, expliquant la fréquente négativité des coprocultures. Un sérodiagnostic est cependant disponible,
 - * un traitement antibiotique n'est nécessaire qu'en cas de terrain débilité ou hémoglobinopathie. Les tétracyclines (après 8 ans) ou le cotrimoxazole sont les antibiotiques de choix ;
- Toxines du staphylocoque :
 - * toxine thermostable pouvant être responsable d'une toxi-infection alimentaire,
 - * une diarrhée toxinique apparaît 2 à 4 heures après l'ingestion d'un aliment suspect (pâtisserie),
 - * la coproculture n'a pas d'intérêt diagnostique,
 - * l'antibiothérapie est inutile.

c) Il s'agit rarement d'un parasite

- En France, les lamblases massives et les cryptosporidies (chez l'enfant immunodéprimé) peuvent être à l'origine de diarrhée, plus souvent chronique qu'aiguë.
- Chez l'enfant de retour d'un pays tropical, une diarrhée peut être due à une amibiase, une ankylostomiase, une anguillulose, une trichinose ou une bilharziose intestinale. Il s'agit plus souvent d'une diarrhée traînante qu'aiguë.
- Des *Candida albicans* sont souvent retrouvés sur les coprocultures, surtout en cas de traitement antibiotique. Ils existent à l'état commensal dans le côlon et ne peuvent pas être tenus pour responsables d'une diarrhée.

2. Les diarrhées aiguës ont rarement une autre origine**a) Diarrhée associée à une infection extradigestive**

Une accélération modérée du transit intestinal plus qu'une véritable diarrhée est fréquemment constatée au cours d'une infection extradigestive, notamment ORL. Cette diarrhée est de type motrice.

b) Erreurs diététiques

Il peut s'agir d'une erreur de reconstitution du lait des biberons, d'une utilisation excessive de farines ou d'une diversification de l'alimentation mal conduite.

c) Causes médicamenteuses

Des selles molles peuvent apparaître lors de l'utilisation de certaines thérapeutiques, notamment antibiotiques, sans qu'il soit généralement nécessaire d'interrompre le traitement. Les colites pseudomembraneuses après antibiothérapie liées à *Clostridium difficile* sont exceptionnelles en pédiatrie.

3. Place des examens des selles dans l'enquête étiologique**a) La coproculture**

Ses indications se limitent aux cas suivants :

- diarrhée glairo-sanglante très fébrile ;
- manifestations systémiques sévères ;
- diarrhée prolongée ;
- terrain débilisé (nouveau-né, immunodépression, drépanocytose) ;
- épidémies en collectivité (si une cause virale a été exclue) ;
- voyage récent dans un pays chaud.

b) La recherche de virus dans les selles

- Seuls le rotavirus et l'adénovirus peuvent être détectés avec des moyens simples (techniques immuno-enzymatiques) dans les selles.
- La recherche n'a aucun intérêt pratique et peut être réalisée dans un but épidémiologique ou au cours de certaines situations épidémiques, en particulier chez les enfants vivants en collectivité.

C/ Diagnostic différentiel

La diarrhée aiguë du nourrisson doit être distinguée :

a) Des selles d'un nourrisson nourri au lait de femme

Un nourrisson nourri au lait de femme a des selles liquides au nombre de 6 à 8 par jour mais prend du poids régulièrement. C'est cette prise de poids qui permet d'exclure une diarrhée aiguë.

b) Des causes de diarrhée chronique qu'elle révèle

D/ Complications

1. Complications liées à la perte hydroélectrolytique dans les selles + + +

- Déshydratation aiguë et ses complications, notamment choc hypovolémique.
- Acidose par perte de bicarbonates.
- Hypokaliémie.

2. Complications liées à une réalimentation tardive

Une réalimentation trop tardive (après 48 heures) entraîne une dénutrition rapide qui peut pérenniser la diarrhée et ainsi aboutir à un cercle vicieux et donc une diarrhée rebelle. Cela est d'autant plus vrai que l'enfant est plus jeune.

E/ Traitement

1. La réhydratation doit être proposée systématiquement

a) La réhydratation se fait par voie orale dans la majorité des cas

- Elle sera presque toujours tentée dans un premier temps, même en cas de vomissements, car ils cèdent habituellement après l'absorption de petites quantités de solutés gluco-électrolytiques. De plus, quelle que soient la gravité de la diarrhée et sa cause, les entérocytes conservent toujours un pouvoir potentiel d'absorption du sodium et de l'eau.
- Elle repose sur l'utilisation de solutés gluco-électrolytiques de réhydratation (GES 45, Alhydrate...).
- Ces solutés contiennent du glucose afin de faciliter l'absorption entérocytaire du sodium (pompe Na-K) et fournir un petit apport énergétique, et des électrolytes pour en compenser la perte fécale.
- Ces solutés seront proposés au biberon en laissant l'enfant boire à volonté et adapter lui-même ses ingesta à ses besoins. Des quantités importantes peuvent être ainsi absorbées au cours des premières 24 heures, atteignant parfois 200 ml/kg/jour.
- En cas de vomissements, Le soluté sera proposé en petites quantités (10 à 15 ml), à intervalles rapprochés.
- La surveillance repose essentiellement sur :
 - le poids ;
 - le débit des selles, les vomissements.

b) La voie parentérale est cependant parfois nécessaire

- Elle est indiquée :
 - en cas d'échec de la réhydratation orale ;
 - d'emblée en cas de déshydratation sévère (perte de poids supérieure à 10 %) ;
 - de choc hypovolémique (après correction de celui-ci).

Correction du choc hypovolémique et réhydratation intraveineuse (cf. « Déshydratation »)

2. La réalimentation doit être précoce

a) Elle doit être reprise après quelques heures

- Après une période de réhydratation exclusive, l'alimentation devra être reprise au bout de 4 à 6 heures. Ce délai peut cependant être prolongé en cas de réhydratation par voie parentérale.
- La précocité de la réalimentation est justifiée par le fait qu'un jeûne prolongé entraîne rapidement une dénutrition et favorise ainsi la pérennisation de la diarrhée.

b) Ses modalités varient selon l'âge (recommandations du comité de nutrition de la société française de pédiatrie - Juin 2002)

- Avant 4 mois :
 - en cas d'allaitement maternel, celui-ci sera poursuivi ;

- en cas d'allaitement artificiel, celui-ci sera repris avec un substitut du lait contenant des protéines du lait de vache hydrolysées (Alfaré, Nutramigen, Galliagène progée, Prégestimil, Pepti Junior). En effet, à cet âge, la diarrhée augmente la perméabilité intestinale aux grosses molécules, et donc aux protéines du lait, et favorise ainsi la survenue d'une allergie secondaire aux protéines du lait de vache. Le lait habituel pourra être réintroduit 2-3 semaines plus tard.

- **Après 4 mois :**

- l'allaitement sera repris initialement avec le lait artificiel habituel avec reconstitution normale d'emblée. Cependant, si la diarrhée persiste (au-delà de 5 à 7 jours) ou récidive, le lait artificiel devra être remplacé par un lait sans lactose (O. Lac, Diargal, AL110) pendant 8 à 15 jours. En effet, la persistance de la diarrhée peut être liée à un déficit transitoire en lactase consécutif aux lésions entérocytaires ;
- si le nourrisson avait auparavant une alimentation diversifiée, celle-ci sera reprise à l'aide de carottes, riz, pommes, bananes, coings, pommes de terre, viandes maigres, en excluant transitoirement les fibres, les agrumes et les graisses cuites.

3. Les traitements médicamenteux ont une place très restreinte (recommandations du Groupe francophone d'hépatologie, gastro-entérologie et nutrition pédiatrique - Juin 2002)

a) Une antibiothérapie est rarement indiquée

Il n'existe pas de réel consensus sur les indications d'une antibiothérapie de première intention dans les diarrhées aiguës de l'enfant.

- **Selon le germe :**

- shigellose ;
- *salmonella typhimurium* ;
- *vibrio cholerae* ;
- selon le contexte clinique et/ou le terrain : E. coli entéropathogène, Salmonellose, Yersiniose,
- *Campylobacter jejuni*.

- **Selon le terrain :**

- nourrisson de moins de trois mois ;
- dénutrition sévère,
- maladie préexistante (déficit immunitaire...)

- **Selon la clinique :**

- syndrome toxi-infectieux ;
- diarrhée glairo-sanglante prolongée plus de sept jours ;
- hémocultures positives.

b) Les autres médicaments sont de peu d'utilité

- Le loperamide (Imodium) est contre-indiqué avant 2 ans (risques de septicémie à point de départ digestif).
- L'intérêt des protecteurs de la muqueuse intestinale (smectite, actapulgite), des ferments lactiques et des levures est faible, sinon nul.
- Le racécadotril (Tiorfan) est le seul médicament dont l'efficacité et l'innocuité ont réellement été démontrées dans les diarrhées aiguës de l'enfant. ■

POINTS FORTS

- Les diarrhées aiguës du nourrisson sont d'origine virale (rotavirus) et surviennent en épidémie hivernale.
- Le pronostic de la diarrhée est le plus souvent celui de l'état d'hydratation.
- La réhydratation est le point FONDAMENTAL de la prise en charge et se fait le plus souvent par voie orale, la réhydratation parentérale n'étant réservée qu'aux échecs de la voie orale ou aux déshydratations sévères (perte de poids supérieure à 10 %).
- Les diarrhées d'origine bactérienne sont rares.
- La coproculture est rarement indiquée, et la recherche de virus dans les selles n'a pas d'intérêt pratique.
- Une réalimentation précoce est toujours nécessaire. Avant 4 mois, elle se fait avec un substitut du lait contenant des protéines hydrolysées. Après 4 mois, l'allaitement est repris d'emblée avec le lait habituel ; ce n'est que lorsque la diarrhée persiste qu'un lait sans lactose pourra y être substitué.
- L'antibiothérapie est très rarement indiquée au cours des diarrhées aiguës du nourrisson.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

RÉANIMATION - URGENCES

Déshydratation aiguë du nourrisson

I-11-194

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Déshydratation aiguë du nourrisson

Objectifs :

- Diagnostiquer une diarrhée aiguë chez le nourrisson et l'enfant.
- Diagnostiquer un état de déshydratation chez le nourrisson et l'enfant.
- Identifier les situations d'urgence et planifier leur prise en charge.

ÉVALUER L'URGENCE

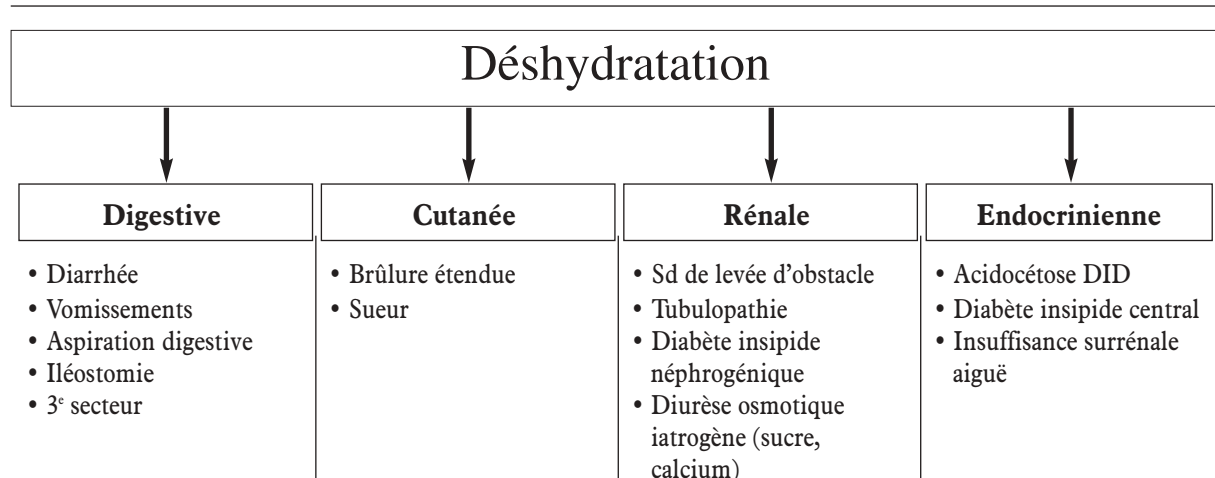
- Il peut s'agir d'une urgence thérapeutique, car il existe un risque d'évolution vers un choc hypo-volémique.
- Il faut se rappeler que l'hypotension est un signe tardif de choc chez l'enfant.

RECHERCHER LES SIGNES CLINIQUES DE DÉSHYDRATATION

La perte de poids est l'élément clinique le plus important.

	Secteur extracellulaire	Secteur intracellulaire
< 5%	Yeux cernés	Soif
5 – 10%	Yeux cernés Début de pli cutané	Soif Muqueuse sèche
> 10%	Pli cutané Signe de choc hypovolémique : – tachycardie – allongement du temps de recoloration cutanée – Tardivement hypotension	Hyperthermie Trouble de la conscience

RECHERCHER L'ÉTIOLOGIE ET TRAITER



A/ Physiopathologie

Les particularités du métabolisme hydrique du nourrisson expliquent la fréquence de la déshydratation aiguë à cet âge.

Les particularités de ce métabolisme chez le nourrisson sont :

1. La répartition de l'eau

- L'eau totale représente 75 % du poids du corps à la naissance, puis diminue progressivement pour atteindre 60 % à partir de 1 an. De plus, le turn-over de l'eau est plus important chez l'enfant. Cela explique la susceptibilité du nourrisson de moins de 1 an à la déshydratation (85 % des déshydratations aiguës du nourrisson).
- La répartition se fait à l'avantage du secteur extra-cellulaire : 40 % à la naissance, 25 % à 1 an, 20 % à partir de 2 ans. Le secteur intracellulaire est en revanche quasi constant : 35 % à la naissance, 40 % à partir de 2 ans.

2. L'immaturité rénale des premières semaines de vie

- Elle fait partie intégrante des caractéristiques du nouveau-né, surtout s'il est prématuré, ne s'estompant que progressivement au cours des premières semaines.
- Elle facilite la survenue et aggrave les déshydratations aiguës du jeune nourrisson par :
 - le faible pouvoir de concentration des urines (perte d'eau) ;
 - le faible pouvoir de rétention du sodium (perte de sodium) ;
 - le faible pouvoir d'excrétion des ions H⁺ (favorise l'acidose).

B/ Diagnostic positif

1. Il s'agit avant tout d'un diagnostic clinique

a) La perte de poids est fondamentale, mais difficile à utiliser en pratique

- La perte de poids est un bon indicateur du degré de déshydratation. Cependant, elle n'est pas toujours facile à utiliser, car le dernier poids mesuré peut remonter à plusieurs semaines. De plus, il existe souvent une imprécision liée à l'utilisation de balances différentes.
- Elle est constante (sauf dans les cas où il existe un 3^e secteur).
- Elle permet d'évaluer la gravité de la déshydratation :
 - Perte de poids < 5 % du poids du corps : déshydratation modérée n'ayant souvent aucune autre traduction clinique.
 - Perte de poids entre 5 et 10 % du poids du corps : déshydratation de gravité moyenne, où les autres signes cliniques sont habituellement francs.

— Perte de poids > 10 % du poids du corps : déshydratation sévère exposant aux diverses complications, notamment si elle dépasse 15 %.

b) Les autres signes cliniques sont inconstants

- Bien que, chez le nourrisson, la déshydratation soit le plus souvent mixte, extra- et intracellulaire, il est classique d'en distinguer les signes cliniques.
- La déshydratation extracellulaire se manifeste par :
 - des yeux creux avec des cernes périorbitaires ;
 - l'absence de larmes lors des pleurs ;
 - une fontanelle déprimée ;
 - un pli cutané persistant ;
 - pouvant se compliquer d'un choc hypovolémique dans les cas sévères :
 - * initialement : tachycardie, marbrures cutanées, extrémités froides, allongement du temps de recoloration cutanée supérieur à 3 secondes, oligurie,
 - * tardivement : hypotension artérielle.
- La déshydratation intracellulaire se manifeste par :
 - Des muqueuses sèches ;
 - Une fièvre (non expliquée par une infection) ;
 - Une soif très vive ;
 - Une hypotonie des globes oculaires ;
 - Au maximum, des troubles de la conscience pouvant aller jusqu'au coma.

2. Les examens complémentaires

- Ils ne sont demandés qu'en cas de nécessité de réhydratation intraveineuse.
- On peut retrouver des anomalies secondaires à la déshydratation :

a) Une hémococoncentration

Elle se traduit par une augmentation de la protidémie et de l'hématocrite.

b) Une natrémie variable

- Elle est normale dans les déshydratations extra-cellulaires pures, traduisant une déperdition équivalente d'eau et de sodium.
- Elle est élevée lorsqu'il existe une déshydratation intracellulaire, traduisant une perte d'eau supérieure à la perte de sodium.

N.B. : une compensation des pertes par des solutés trop riches en sodium peut aussi être responsable d'hypernatrémie.

Elle est basse lorsqu'il existe des pertes excessives de sodium (digestives, sudorales dans la mucoviscidose) ou une compensation des pertes par de l'eau pure. Dans ce cas, la perte de sodium est supérieure à la perte d'eau.

c) Une insuffisance rénale fonctionnelle se traduit par une augmentation de l'urée plasmatique supérieure à l'augmentation de la créatinine.

- On peut retrouver des anomalies secondaires à la souffrance tissulaire, notamment en cas de choc :
 - une kaliémie variable :
 - * élevée en cas de souffrance cellulaire importante,
 - * diminuée en cas de perte de potassium (digestive ou rénale). Une hypokaliémie peut cependant être masquée par une acidose (qui provoque le passage du potassium cellulaire vers le secteur plasmatique) et se démasquer au cours de la correction de l'acidose ;
 - une acidose : traduit une perte de bicarbonates (digestive ou rénale) ou une souffrance cellulaire importante ;

- une hyperglycémie : est la conséquence de la sécrétion d'hormones de stress (glucocorticoïdes, catécholamines). Elle est de ce fait corrélée à la gravité de la déshydratation (c'est-à-dire à la gravité du stress). Elle ne nécessite jamais d'insulinothérapie (en dehors d'exceptionnelles formes gravissimes).
- On peut retrouver des anomalies secondaires à l'étiologie de la déshydratation :
 - **une natrémie variable** : basse lorsqu'il existe des pertes excessives de sodium (digestives, sudorales dans la mucoviscidose) ou une compensation des pertes par de l'eau pure. Dans ce cas, la perte de sodium est supérieure à la perte d'eau ;
 - **une kaliémie variable** : diminuée en cas de perte de potassium (digestive ou rénale). Une hypokaliémie peut cependant être masquée par une acidose (qui provoque le passage du potassium cellulaire vers le secteur plasmatique) et se démasquer au cours de la correction de l'acidose ;
 - **un ionogramme urinaire fonction de l'étiologie** : sera demandé uniquement si l'étiologie n'est pas évidente cliniquement ou s'il existe des arguments pour penser à une déshydratation d'origine rénale :
 - * dans les causes extrarénales, il traduit l'oligurie fonctionnelle et l'hyperaldostéronisme secondaire :
 - urée urinaire/urée plasmatique > 10
 - Na urinaire/K urinaire < 1
 - * dans les causes rénales, il montre selon les cas l'existence de pertes urinaires d'eau ou d'électrolytes ;
 - **un pH urinaire variable** : sera demandé uniquement si l'étiologie n'est pas évidente cliniquement ou s'il existe des arguments pour penser à une déshydratation d'origine rénale :
 - * dans les causes extrarénales, son adaptation à une éventuelle acidose reflète la fonction tubulaire rénale :
 - acidose métabolique et pH urinaire ≤ 5 : réponse rénale adaptée, donc fonctions tubulaires intactes,
 - acidose métabolique et pH urinaire > 5 : réponse rénale inadaptée, donc fonctions tubulaires altérées du fait de la gravité de la déshydratation.
 - * dans les causes rénales, il peut refléter une perte excessive d'ions H⁺ ou de bicarbonates.

C/ Diagnostic étiologique

1. Pertes digestives

a) *Diarrhée aiguë : première cause de déshydratation aiguë*

- Les diarrhées aiguës entraînent habituellement des déshydratations extracellulaires ou globales.
- L'existence d'une hyponatrémie doit orienter vers une diarrhée hypersécrétoire (diarrhées toxiques), une perte de sel excessive (mucoviscidose) ou une réhydratation par de l'eau pure.

b) *Vomissements, aspirations digestives*

Ils entraînent une hyponatrémie (par perte de sodium) et une alcalose hypochlorémique (par perte de HCl).

c) *Occlusion intestinale*

Elle entraîne des vomissements et la création d'un 3^e secteur. Il s'agit d'un tableau de déshydratation sans perte de poids, puisque la perte hydroélectrolytique se fait essentiellement dans la lumière digestive sans être extériorisée du corps.

2. Pertes rénales

a) *D'origine rénale*

- Tubulopathies.
- Syndrome de levée d'obstacle sur uropathie obstructive.
- Diabète insipide néphrogénique.
- Insuffisance rénale chronique sévère.

b) *D'origine endocrinienne*

- Diabète insulino-dépendant (glycosurie massive entraînant une diurèse osmotique).
- Diabète insipide hypophysaire.
- Insuffisance surrénale (hyperplasie congénitale des surrénales).

c) *D'origine iatrogène*

- Surcharge osmotique (glucose, calcium) lors d'une perfusion intraveineuse.
- Surdosage en diurétique.

3. Pertes cutanées

a) *D'origine sudorale* par coup de chaleur ou hyperthermie, entraînant une déshydratation hypernatrémique (sauf dans la mucoviscidose, du fait de la richesse de la sueur en NaCl).

b) *Par brûlures cutanées étendues* à l'origine d'une déshydratation normonatrémique.

4. Défaut d'apport

Une concentration excessive des biberons peut, surtout en été, aboutir à une déshydratation. Cette cause reste cependant très rare.

D/ Complications

1. Complications générales

- Choc hypovolémique.
- Arrêt cardio-vasculaire par choc hypovolémique.

2. Complications rénales

- Nécrose corticale :
 - lorsqu'elle est symétrique, elle entraîne une anurie plus ou moins totale évoluant le plus souvent vers l'insuffisance rénale chronique ;
 - son diagnostic repose sur la biopsie rénale ;
 - une néphrocalcinose par calcification des zones nécrosées peut apparaître après quelques mois.
- Nécrose tubulaire aiguë :
 - elle ne se rencontre qu'en cas de collapsus sévère ;
 - thrombose des veines rénales :
 - * elle est suspectée devant une hématurie avec oligurie et gros rein,
 - * elle est confirmée par écho-doppler,
 - * son évolution est variable ;
 - insuffisance rénale aiguë ou chronique :
 - * elle est la conséquence de l'une des affections précédentes.

3. Complications neurologiques

Elles se rencontrent surtout en cas d'hyponatrémie sévère ($\text{Na}^+ < 120 \text{ mEq/l}$) :

- hématorne sous-dural ;
- thrombose veineuse cérébrale ;

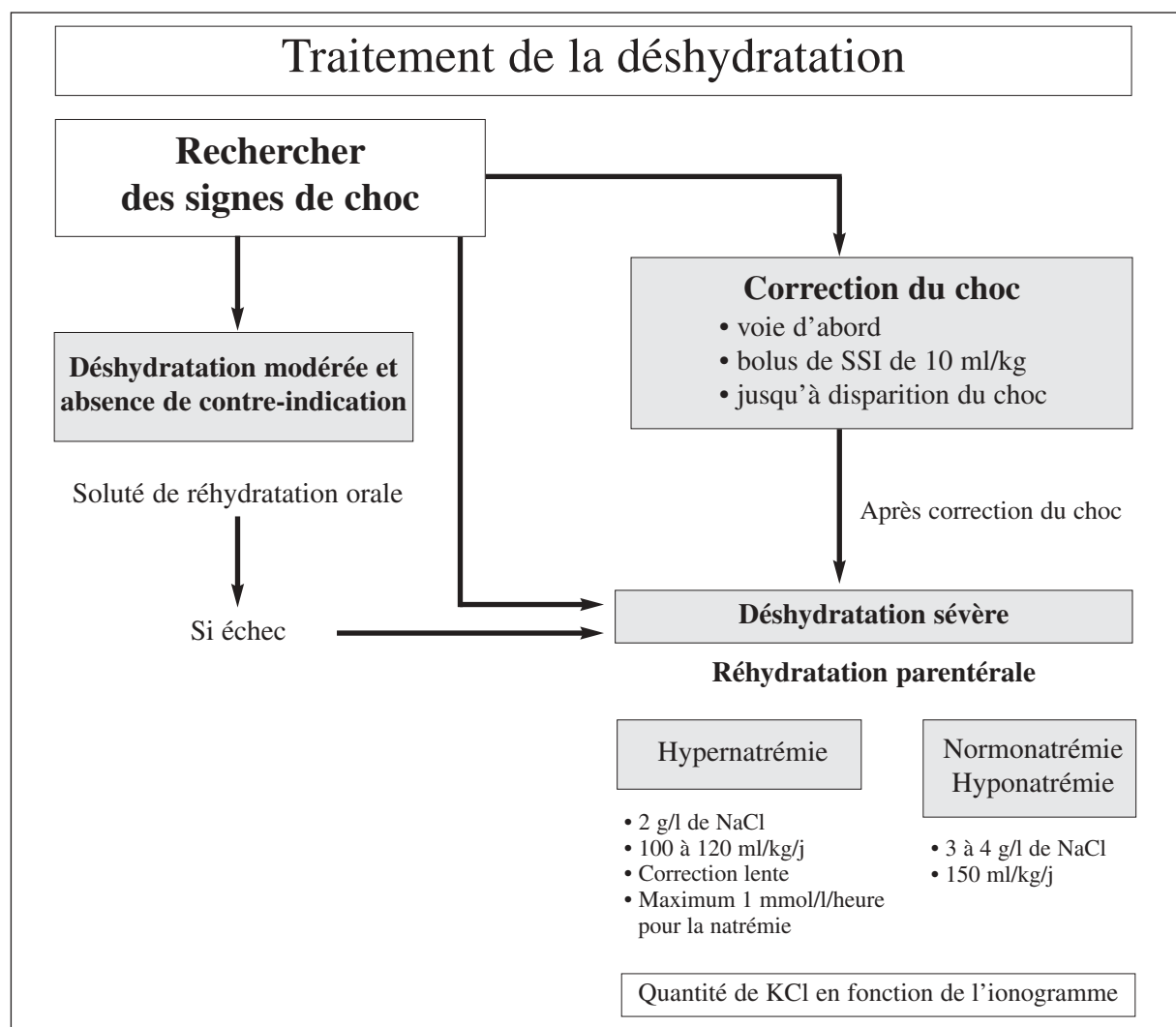
- convulsions, coma (consécutifs aux troubles hydroélectrolytiques ou à l'une des pathologies précédentes).

4. Complications iatrogènes

- Correction trop rapide d'une hypernatrémie :
 - l'hypernatrémie induit une hypertonicité plasmatique et la fabrication par les cellules cérébrales d'osmoles idiogéniques. La production d'osmoles idiogéniques intracellulaires permet d'éviter les mouvements d'eau importants en cas d'hypertoncité plasmatique. Le retour trop rapide à une osmolarité plasmatique normale et l'élimination lente des osmoles idiogéniques intracellulaires peuvent être à l'origine d'une hyperhydratation intracellulaire brutale avec œdème cérébral et entraîner ainsi des convulsions et des troubles de la conscience.
- Hypokaliémie par correction intempestive d'une acidose :
 - une acidose modérée (pH supérieur à 7,20) se corrige avec la réhydratation ; l'utilisation intempestive de bicarbonates dans cette situation peut entraîner une hypokaliémie.

E/ Traitement

1. La voie parentérale est utilisée en première intention dès qu'il existe des signes de choc et à chaque fois que la réhydratation orale est contre-indiquée.



- Elle est indiquée :
 - en cas de signe de choc, en commençant par la correction de celui-ci ;
 - en cas d'échec de la réhydratation orale, utilisée le plus souvent en cas de gastro-entérite aiguë ;
 - d'emblée en cas de déshydratation sévère (perte de poids supérieure à 10 %).
- Elle doit être précédée de la correction d'un éventuel choc hypovolémique :
 - après mise en place d'une voie veineuse. Parfois le recours aux voies d'abord d'urgence sont nécessaires (voie intra-osseuse, ou sinus longitudinal supérieur) ;
 - correction de l'hypovolémie par bolus de 10 ml/kg de sérum salé isotonique à répéter jusqu'à disparition des signes de choc hypovolémique.
- Elle repose sur l'utilisation de solutés :
 - dont la concentration en sodium varie selon la natrémie :
 - * 3-4 g/l de NaCl en cas d'hyponatrémie et en cas de normonatrémie,
 - * 2 g/l de NaCl en cas d'hypernatrémie (pour éviter une diminution brutale de la natrémie qui pourrait être responsable d'un œdème cérébral) ; la correction de l'hypernatrémie doit être lente. Il faut chercher à normaliser la natrémie en 48 heures en veillant de ne pas baisser de plus de 1 mmol/l/heure ;
 - et contenant par ailleurs 50 g/l de glucose, 2 g/l de chlorure de potassium (la quantité de KCl devra être augmentée en cas d'hypokaliémie) ;
 - le débit initial sera, lui aussi, choisi en fonction de la natrémie :
 - * on perfuse initialement au débit de 150 ml/kg/24h en cas d'hyponatrémie et en cas de normonatrémie,
 - * on perfuse initialement au débit de 100 à 120 ml/kg/24h en cas d'hypernatrémie,
 - * ensuite, le débit doit être régulièrement évalué et adapté,
 - * l'adaptation sera faite en fonction :
 - De l'évolution du poids
 - Du nombre de selles et de vomissements en cas de diarrhée
 - De la natrémie surtout dans le cas des hypernatrémies importantes.

2. La réhydratation par voie orale peut être proposée en l'absence de contre-indication

- Les contre-indications à la réhydratation orale sont :
 - choc hypovolémique ou déshydratation sévère ;
 - trouble de la conscience ;
 - suspicion d'une étiologie chirurgicale à l'origine de la déshydratation.
- En cas de gastro-entérite, elle sera presque toujours tentée dans un premier temps, même en cas de vomissements, car ils cèdent habituellement après l'absorption de petites quantités de solutés glucoélectrolytiques. De plus, quelle que soient la gravité de la diarrhée et sa cause, les entérocytes conservent toujours un pouvoir potentiel d'absorption du sodium et de l'eau.
- Elle repose sur l'utilisation de solutés glucoélectrolytiques de réhydratation (GES 45, alhydrate...) Ces solutés contiennent du glucose afin de faciliter l'absorption entérocytaire du sodium (pompe Na-K) et de fournir un petit apport énergétique, et des électrolytes pour en compenser la perte fécale.
- Ces solutés seront proposés au biberon en laissant l'enfant boire à volonté et adapter lui-même ses ingesta à ses besoins. Des quantités importantes peuvent être ainsi absorbées au cours des premières 24 heures, atteignant parfois 200 ml/kg/jour.
La présence de vomissements ne contre-indique pas la réhydratation par voie orale. Le soluté sera proposé frais, en petites quantités, à intervalles rapprochés.

3. Une surveillance étroite de la réhydratation doit être réalisée

La surveillance repose essentiellement sur :

- clinique :
 - le poids,
 - la diurèse,
 - la fréquence cardiaque, la tension artérielle,
 - la conscience, le périmètre crânien,
 - en cas de diarrhée, persistance de celle-ci ; nombre et quantité de diarrhées et de vomissements,
 - quantité de soluté bué, disparition des signes de déshydratation ;
- paraclinique :
 - les ionogrammes sanguins, notamment en cas d'hypernatrémie,
 - l'urée et la créatinine plasmatiques,
 - le pH sanguin, s'il était modifié initialement.
 - la glycémie. ■

POINTS FORTS

- Le choc hypovolémique est une urgence thérapeutique ; il doit être recherché dans tout les cas de déshydratation.
- La perte de poids est un signe clinique important mais difficile à utiliser en pratique.
- La diarrhée aiguë est la principale cause de déshydratation aiguë chez le nourrisson et le jeune enfant. Il s'agit alors le plus souvent d'une déshydratation extracellulaire dans les formes modérées et d'une déshydratation globale dans les formes plus sévères.
- Quand une réhydratation est entreprise par voie intraveineuse, il faut toujours la réévaluer et l'adapter régulièrement. Cela est d'autant plus important dans les cas d'hypernatrémie importante.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

PHARMACOLOGIE

La douleur chez l'enfant

I-6-68

Dr Pierre LEBLOND
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

La douleur chez l'enfant

Objectifs :

- Repérer, prévenir et traiter les manifestations douloureuses pouvant accompagner les pathologies de l'enfant.
- Préciser les médicaments utilisables chez l'enfant selon l'âge, avec les modes d'administration, indications et contre-indications.

- La douleur de l'enfant, et en particulier du nouveau-né, a longtemps été ignorée, voire déniée.
- Actuellement, bien que reconnue, elle reste cependant sous-évaluée, et l'enfant est sous-analgésié par rapport à l'adulte. Son évaluation est plus difficile dans la mesure où la douleur n'est pas verbalisée par le petit enfant et nécessite des outils d'évaluation particuliers. La meilleure connaissance des antalgiques majeurs (morphiniques) a permis de lever certains mythes qui, pendant longtemps, ont restreint leur emploi.

DIFFÉRENTS TYPES DE DOULEURS

Une classification fondée sur les mécanismes neurophysiologiques, qui est probablement le système le plus répandu, utilise les termes suivants : douleur nociceptive, et douleur neuropathique ou neurogène.

1. Une douleur nociceptive est une douleur produite en réponse à un stimulus.

Le terme « nociceptif » dérive du latin « nocere », qui signifie « faire du mal ». Un stimulus nociceptif signifie que le stimulus est nuisible ou susceptible d'induire une lésion d'un tissu.

2. La douleur neuropathique (ou douleur de désafférentation) utilise les mêmes voies nociceptives, mais elle se produit en l'absence de stimulus externe. Elle résulte d'une lésion du système nerveux périphérique et/ou central. La douleur neuropathique peut être ressentie comme une douleur sourde, une pression comme dans un étau, et peut s'accompagner de dysesthésies et de sensations paroxystiques de douleurs fulgurantes (douleurs lancinantes).

A/ Reconnaître un enfant douloureux et évaluation de la douleur

La réponse comportementale à la douleur aiguë est **biphasique**. La **première phase** est marquée par l'expression d'une détresse comportementale (agitation, hypermotricité des membres, crispation du torse, cris, pleurs), associée à un stress biologique et physiologique (élévation de la pression artérielle, du pouls, de la fréquence respiratoire, diminution de la SaO₂, pâleur, sueurs). La **seconde phase** est marquée par l'apparition progressive d'une **réduction de l'activité** (inertie psychomotrice).

L'évaluation de la douleur doit se faire, si possible au calme, et doit être répétée souvent, même après que le traitement antalgique a été débuté.

L'usage d'un outil d'évaluation répond à plusieurs objectifs :

- la standardisation de l'évaluation permet la comparaison de deux évaluations chez un même enfant dans le temps et de s'assurer de la qualité de l'analgésie mise en place ;
- les outils d'évaluation sont conçus pour évaluer un vécu subjectif – la douleur – de la façon la plus objective possible et la plus appropriée au développement de l'enfant. Pour ce faire, ils doivent répondre à plusieurs critères de validité et posséder des qualités métriques comme la fiabilité et la sensibilité ;
- l'usage quotidien d'un outil simple d'évaluation de la douleur permet un dépistage de celle-ci et améliore la qualité de sa prise en charge.

Les outils d'évaluation de la douleur dépendent principalement de l'âge de l'enfant. Lors du suivi, on utilisera de préférence le même outil que lors de l'évaluation initiale.

1. Chez les enfants âgés de plus de 6 ans

L'outil d'autoévaluation de référence est l'échelle visuelle analogique (EVA). Une règle est présentée verticalement à l'enfant, qui cote sa douleur grâce à un curseur sur une échelle de 0 à 10. Certains enfants ne fournissent pas de cotation avec l'EVA ; l'autoévaluation peut alors se faire à l'aide d'une échelle de 4 jetons (*poker chip*), chaque jeton représentant un « morceau » de douleur. On peut également utiliser une échelle de 6 visages (FPS-R). La localisation de la douleur peut être également verbalisée par l'enfant ou indiquée sur un schéma.

2. Chez les enfants de 4 à 6 ans

L'autoévaluation peut être tentée, et plusieurs des outils décrits ci-dessus peuvent être utilisés conjointement. Si les résultats obtenus sont divergents, on aura recours à l'hétéroévaluation comme chez les enfants plus jeunes.

3. Chez les enfants de moins de 4 ans ou chez les enfants démunis de moyens de communication suffisants

On effectuera une hétéroévaluation. La méthode la plus employée est l'échelle DEGR (Douleur Enfant Gustave-Roussy). Cette échelle repose sur la cotation de 0 à 4 de 10 items (position antalgique au repos, manque d'expressivité, protection spontanée des zones douloureuses, plaintes somatiques, attitude antalgique dans le mouvement, désintérêt pour le monde extérieur, évaluation de la mobilisation passive, localisation de zones douloureuses par l'enfant, réaction à l'examen des zones douloureuses, lenteur et rareté des mouvements). Le seuil d'intervention thérapeutique est fixé à 10/40.

4. Le traitement antalgique doit être proposé de manière simultanée au traitement étiologique de toute pathologie douloureuse.

a) *L'objectif immédiat* du traitement antalgique est de ramener, si possible, l'intensité de la douleur **au-dessous du seuil de 3/10** sur l'EVA et/ou de permettre un retour aux activités de base de l'enfant. La prescription initiale dépend du niveau de douleur (*cf. tableau*) :

- douleur légère : antalgique de palier I ;

- douleur modérée : antalgique de palier I ou II ;
- douleur intense : antalgique de palier II ou III ;
- douleur très intense : antalgique de palier III.

Type de douleur	EVA	Poker chip (jetons)	Échelle des 6 visages (FPS-R)	DEGR	Types d'antalgiques (palier)
Légère	1 à 3	1	2		I
Modérée	3 à 5	2	4		I ou II
Intense	5 à 7	3	6		II ou III
Très intense	> 7	4	8 ou 10		III
Seuil d'intervention thérapeutique	3/10	2	4	10/40	

Tableau : Correspondance entre les outils d'autoévaluation et l'intensité de la douleur, seuil d'intervention thérapeutique et choix du type d'antalgique.

b) Le deuxième objectif est d'adapter rapidement le traitement en fonction du niveau de douleur résiduelle.

Il faut donc réévaluer rapidement l'intensité de la douleur résiduelle afin d'intensifier le traitement si la douleur résiduelle est supérieure à 3/10.

5. Moyens de lutte contre la douleur : ils peuvent être pharmacologiques et non pharmacologiques.

Les moyens non pharmacologiques à notre disposition sont les suivants :

- distraction ;
- relaxation ;
- attitude rassurante de l'entourage ;
- information de l'enfant (lui expliquer la cause de sa douleur, le prévenir de la réalisation d'un geste douloureux et lui expliquer l'intérêt de ce geste).

La présence des parents auprès de l'enfant lors de la réalisation de gestes douloureux doit être possible, à chaque fois que la famille et l'enfant le souhaitent.

B/ Différents antalgiques utilisables

Ils sont classés en trois paliers thérapeutiques (classification OMS) selon leur mode d'action et/ou leur puissance antalgique :

- palier I : antalgiques non morphiniques (acide acétylsalicylique, paracétamol, AINS) ;
- palier II : antalgiques centraux faibles (codéine, nalbuphine, dextropropoxyphène, tramadol, oxycodone, buprénorphine) ;
- palier III : morphiniques ou antalgiques centraux puissants (morphine, fentanyl, péthidine, hydromorphone).

1. Antalgiques de niveau I

a) Le paracétamol (Doliprane, Dafalgan, Efferalgan, Dolko...)

- Cette molécule est très utilisée en pédiatrie. Ses indications, selon l'AMM, sont les douleurs d'intensité légère à modérée. La posologie préconisée est de 15 mg/kg/6 heures ou 10 mg/kg/4heures ; l'emploi est possible par voie orale (qui doit être préférée chaque fois que possible), par voie rectale et par voie intraveineuse (Perfalgan).

- Les risques liés à l'utilisation du paracétamol doivent être connus. Les intoxications avec atteinte hépatique grave s'observent dans la plupart des cas suite à l'administration itérative de fortes doses. Le traitement fait appel à la N-acétylcystéine. La prévention consiste à éduquer l'entourage du jeune enfant à ne pas considérer le paracétamol comme un médicament sans risque.

En pratique courante, les limites d'utilisation du paracétamol concernent les allergies connues à ce médicament et une atteinte hépatique pré-existante sévère. Il n'existe en revanche aucun argument objectif pour contre-indiquer ce médicament aux doses usuelles chez l'insuffisant hépatique chronique.

b) *L'acide acétylsalicylique (Aspirine, Aspégic, Catalgine, Juvépirine, Solupsan...)*

- Sa prescription à visée antalgique a beaucoup diminué ces dernières années. Les effets secondaires gastro-intestinaux (gastrite, ulcérations gastriques et duodénales) et son action d'anti-agrégant plaquettaire (pouvant faciliter la survenue d'hémorragies mal contrôlables) sont en partie responsables.
- Dans les pays anglo-saxons, c'est l'association prise d'aspirine et survenue d'un syndrome de Reye qui a modifié considérablement les habitudes thérapeutiques.
- La dose employée est de 25 à 50 mg/kg/jour en 4 prises per os. La voie parentérale est également utilisable à la dose de 10 à 25 mg/kg/jour chez l'enfant de plus de 6 ans.

c) *Les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS)*

- Les AINS ayant l'AMM chez l'enfant sont les suivants : l'*ibuprofène* (Advil, Nureflex), le *naproxène* (Naprosyne, Apranax), l'*acide tiaprofénique* (Surgam), l'*acide méfénamique* (Ponstyl), l'*acide niflumique* (Nifluril), le *diclofénac* (Voltarène).
- Les posologies diffèrent en fonction de la molécule utilisée, et il n'est pas nécessaire de les connaître.
- Les indications sont multiples : douleurs au cours des pharyngites et amygdalites (ibuprofène), pathologie articulaire inflammatoire (naproxène, diclofénac), dysménorrhées primaires (acide méfénamique), angine (acide niflumique).
- Les effets secondaires des AINS sont **digestifs** (douleurs abdominales, nausées, vomissements, gastrites, ulcérations gastro-duodénales), **néphrologiques** (diminution du débit sanguin rénal et de la filtration glomérulaire, en cas d'insuffisance rénale préexistante) et, **exceptionnellement, hématologiques** (anémie hémolytique et ibuprofène, aplasie médullaire et diclofénac). On évite leur emploi chez les patients présentant des troubles de la coagulation.

2. Analgésiques morphiniques

a) *La codéine (Codenfant, préparation magistrale de sirop de codéine)*

C'est un agoniste mu dérivé de la morphine, utilisé comme analgésique et antitussif. À dose équipotente, la codéine a **les mêmes effets secondaires que la morphine** (cf. *infra*). La biodisponibilité per os est de 60 %, l'effet analgésique apparaît après 20 minutes et culmine entre 1 et 2 heures. La demi-vie d'élimination est de 2,5 à 3 heures. 10 % de la dose est déméthylée en morphine, sauf chez certaines personnes chez qui l'enzyme n'est génétiquement pas présente.

La codéine peut être utilisée seule (Codenfant) mais l'est le plus souvent en association avec du paracétamol (Codoliprane, Efferalgan codéiné). Seule la voie orale est autorisée (la voie intraveineuse est à proscrire, car dangereuse). La posologie est de 1 à 1,5 mg/kg/4 à 6 heures.

b) *Les autres agonistes morphiniques*

- Il s'agit de la morphine, du fentanyl, de la péthidine (plus utilisée), de la méthadone et de l'hydromorphone.
- La **morphine** (Chlorhydrate de morphine, Actiskenan, Skenan, Sevredol, Moscontin) reste le médicament le plus utilisé dans cette catégorie d'analgésiques. Elle est métabolisée par le foie par déméthylation en deux métabolites, le morphine-3-glucuronide (M3G) et le mor-

phine-6-glucuronide (M6G) ; le M6G est excrété par le rein et possède des propriétés analgésiques et de dépression respiratoire qui peuvent se manifester en cas d'insuffisance rénale. La demi-vie de ces métabolites est augmentée chez le nouveau-nés et l'intervalle entre les administrations doit être adapté.

- Le **fentanyl** est un opioïde de synthèse cent fois plus puissant que la morphine, très liposoluble, fortement lié aux protéines plasmatiques et ayant peu d'effet hypnotique ou sédatif. Le délai d'action est court (1 minute) et la durée d'action est brève. Le fentanyl peut entraîner une bradycardie et une rigidité thoracique lors d'administration rapide. Il doit être utilisé en perfusion lente. L'emploi de cette molécule est rare et doit se faire sous surveillance rapprochée.

Le Fentanyl peut être utilisé par voie transdermique sous forme de patch, notamment dans les douleurs chroniques (cancer). Le taux sanguin est relativement constant après 8 heures et est assuré pour une durée de 72 heures.

- L'**hydromorphone** (Sophidone) est un dérivé de la morphine. Cet agent est 6 à 7 fois plus puissant que la morphine. Sa durée d'action est de 4 à 6 heures et la demi-vie de 3 à 4 heures. Chez certains patients, l'hydromorphone serait moins sédatif que la morphine et produirait moins de prurit, de nausées et de vomissements.

c) Les agonistes-antagonistes de la morphine

- La plupart de ces médicaments sont agonistes sur les récepteurs *kappa* et *sigma* et antagonistes des récepteurs *mu*. Leur avantage est de produire une analgésie avec un risque de dépression respiratoire plus faible. **Leur inconvénient est d'avoir un effet plafond.**
- La **nalbuphine** (Nubain) est l'agent agoniste-antagoniste *le plus utilisé* en pédiatrie. Elle est environ équipotente à la morphine (coefficient 1 à 1,2). Sa demi-vie est de 5 heures. Ses avantages principaux sont la stabilité hémodynamique, une analgésie suffisante pour le traitement des douleurs modérées (en cas de fortes douleurs, un agoniste *mu* doit être initialement préféré), et un effet sédatif souvent désiré chez l'enfant. La nalbuphine peut être utilisée par voie orale, intraveineuse, sous-cutanée ou rectale. La dose habituelle est 0,2 mg/kg à renouveler si besoin toutes les 4 à 6 heures.
- La **buprénorphine** (Subutex, Temgesic) peut être intéressante par sa durée d'action plus prolongée que celle de la morphine et par son administration possible par voie sublinguale. Cependant, la dépression respiratoire semble aussi importante qu'avec la morphine et, de plus, est difficilement antagonisable par la naloxone. Cette molécule est **peu employée** en pédiatrie.

d) Le tramadol (Contramal, Topalgic)

C'est un analgésique d'action centrale et de faible affinité pour les récepteurs opioïdes. Il s'agit d'une molécule de synthèse présentant des analogies de structures avec la codéine. Il existe **très peu de données chez l'enfant**. Les effets secondaires sont globalement ceux de la morphine. La dépression respiratoire est réversible par la naloxone.

3. Différents modes d'administration des morphiniques

a) **La voie intraveineuse** est à préférer dans le traitement de la douleur aiguë.

Tous les morphiniques peuvent être administrés intraveineuse sauf la codéine. Une surveillance rapprochée s'impose. Le choix existe entre l'administration du médicament à la demande, à intervalles fixes, par perfusion continue ou par PCA. Le principe de la PCA (*patient-controlled analgesia*) est une mise en application de la relation dose-effet des agonistes morphiniques. Lorsque la concentration plasmatique est trop basse, le niveau de douleur résiduelle augmente, et le patient doit déclencher un dispositif d'injection pour se replacer dans la zone de concentration efficace. Inversement, lorsque la concentration est trop élevée, le patient est sédaté et n'est plus capable de déclencher l'administration de nouvelles injections. Les deux avantages de cette technique sont donc l'individualisation de la posologie et l'ajustement rapide de la quantité d'analgésique délivrée au cours du temps, en fonction des besoins réels du

patient. **La PCA est la modalité d'analgésie qui prend le mieux en compte la variabilité interindividuelle des besoins antalgiques, puisque c'est le patient qui régule lui-même sa consommation.** Les seules contre-indications formelles de la PCA sont la non-coopération prévisible du patient et l'impossibilité de surveillance. L'âge limitant serait 6 ou 7 ans.

b) La voie intramusculaire est à proscrire, car elle est douloureuse ! Les taux sanguins sont très variables : dus à une grande variabilité de l'absorption.

c) La voie sous-cutanée est une alternative intéressante si une voie veineuse n'est pas disponible.

d) La voie orale possède l'avantage de la simplicité. Le début d'action est différé, et la biodisponibilité est faible et variable. Il existe des morphiniques d'action rapide utilisables per os (Actiskenan, Sevredol), et d'action retardée (Skenan LP, Moscontin, Sophidone).

e) La voie transdermique est possible grâce aux patches de fentanyl. Ils sont utilisés chez les enfants pour qui les voies orale et veineuse sont impossibles, principalement chez les enfants cancéreux. L'utilisation chez l'enfant de moins de 12 ans est déconseillée.

f) L'emploi d'autres voies d'administration (intranasale, buccale, sublinguale, rectale) est anecdotique. Par ailleurs, celui des voies intrathécale et épidurale est rarissime mais très efficace.

4. Effets secondaires des morphiniques et leur traitement

a) La dépression respiratoire

- C'est l'effet secondaire le plus redouté, responsable de la réticence des soignants à l'utilisation des morphiniques. Il s'observe avec tous les opioïdes administrés à doses équipotentes et est dose-dépendant. L'âge (nouveau-nés et prématurés), l'existence d'une pathologie systémique sévère (cardio-vasculaire, insuffisances hépatique ou rénale), l'obstruction des voies aériennes ou un statut mental altéré et/ou l'usage simultané de sédatifs sont des facteurs augmentant le risque de dépression respiratoire secondaire aux opioïdes.
- Chez ces patients, la dose à administrer doit être diminuée de moitié et titrée.
- Le traitement de la dépression respiratoire consiste en une assistance ventilatoire suivie de l'administration d'un antagoniste pur, la **naloxone** (Narcan), de préférence par petites doses répétées (1µg/kg), de façon à tenter d'antagoniser cet effet tout en préservant l'effet antalgique.

b) La sédation

C'est un effet souvent désiré chez l'enfant jeune ou chez l'enfant ventilé, mais elle est néfaste dans le traitement des douleurs chroniques en interférant avec la vie quotidienne. Cependant une tolérance, se produit généralement après deux ou trois jours.

c) Les nausées et vomissements

Ces effets sont fréquemment observés. Le traitement est symptomatique et fait appel aux **anti-émétiques** comme les phénothiazines (prométhazine), les butyrophénones (dropéridol) ou le métoclopramide. Une autre option intéressante, car quasi dénuée d'effets secondaires, est l'utilisation des **antagonistes de la sérotonine 5HT3** (ondansétron, granisétron, tropisétron). On peut également **utiliser de petites doses de nalbuphine** ou un **faible débit continu de naloxone**. En cas d'échec, on peut tenter de changer d'opioïde, car il existe une sensibilité individuelle.

d) La constipation, le prurit, la rétention urinaire

La constipation est un effet constant des opioïdes pour lequel il n'existe généralement pas d'acoutumance. Le traitement consiste en l'emploi de laxatifs.

Le prurit s'observe à tout âge. Le traitement est symptomatique : diphénhydramine. On peut essayer de petites doses de nalbuphine. En cas d'échec, un changement pour l'hydromorphone peut résoudre ce problème.

La rétention urinaire est fréquente. On peut percuter doucement un globe vésical, ou installer une sonde urinaire.

C/ Autres techniques utilisables

1. Mélange équimolaire oxygène-protoxyde d'azote (MEOPA)

- Le MEOPA est un médicament antalgique administré par inhalation chez l'enfant et l'adulte pendant une durée inférieure à 30 minutes dans les indications suivantes :
 - analgésie lors de l'aide médicale d'urgence (traumatologie, brûlés) ;
 - préparation des actes douloureux de courte durée chez l'adulte et l'enfant (ponction lombaire, myélogramme, petite chirurgie superficielle, pansement de brûlé, réduction de fractures simples, réduction de certaines luxations périphériques et ponction veineuse chez l'enfant).
- Le MEOPA provoque une analgésie de surface et dissocie la sensation de sa composante désagréable. Il entraîne une anxiolyse et une relative euphorie. Les perceptions sensorielles sont modifiées.
- Les **effets indésirables** sont rares (< 10 %) : nausées, vomissements, céphalées bénignes, sensation de malaise, excitation.
- Les **contre-indications** sont : hypertension intracrânienne, traumatisme crânien non évalué, pneumothorax, bulles d'emphysème, embolie gazeuse, accident de plongée, distension gazeuse abdominale, fractures des os de la face.

2. Crème Emla

C'est un mélange équimolaire de deux anesthésiques locaux, la lidocaïne et la prilocaïne. L'effet est obtenu grâce à une diffusion au travers de la peau pour bloquer la transmission neuronale et les récepteurs dermiques. Elle s'applique sur peau saine avec un pansement occlusif pendant une durée de 60 à 90 minutes avant une ponction veineuse, une ponction lombaire ou une effraction cutanée. L'anesthésie cutanée obtenue est d'une profondeur de 3 à 5 mm. L'AMM est donnée pour les enfants de 3 mois et plus.

3. Midazolam (Hypnovel)

Il ne s'agit pas d'un antalgique au sens strict du terme. Le midazolam est une benzodiazépine de demi-vie courte, fréquemment utilisée dans la sédation consciente de l'enfant. Il peut être administré par voie intraveineuse, orale, sublinguale, intranasale et intrarectale. Il peut être utilisé pour les gestes douloureux (ponction lombaire, myélogramme, petite chirurgie, pansement de brûlé...), accompagné d'un antalgique. L'antidote est le flumazénil (Anexate).

4. Antispasmodiques

Ils agissent sur la composante spasmodique qui aggrave la douleur.

On peut utiliser le **tiémonium** (Viscéralgine), musculotrope anticholinergique, dans les troubles fonctionnels du tube digestif et dans les douleurs des voies urinaires. Il est contre-indiqué en cas de glaucome.

Le plus utilisé reste le **phloroglucinol** (Spasfon), qui est un antispasmodique non atropinique. Il est indiqué dans les douleurs intestinales, coliques néphrétiques, coliques hépatiques, et dysménorrhée. Il peut être administré per os, par voie rectale ou intraveineuse.

5. Tétines et sucre

Chez le nouveau-né, la succion non nutritive d'une tétine ainsi que l'administration de saccharose ou de glucose (en pratique, on utilise 2 ml de glucose à 30 % suivi de la succion d'une tétine) ont montré un effet analgésique lors de gestes mineurs comme les prélèvements sanguins. L'action antalgique du sucre est probablement due à la libération d'opioïdes endogènes, car l'effet est bloqué par l'administration préalable de naloxone.

6. Anesthésie locale

Les anesthésiques locaux bloquent de façon réversible la conduction de l'influx le long des fibres nerveuses centrales ou périphériques. En pratique, on utilise la lidocaïne (Xylocaïne) que l'on peut associer à l'adrénaline. L'adrénaline, par son effet vasoconstricteur, diminue l'absorption plasmatique et augmente la fixation neuronale locale. L'adjonction d'adrénaline est contre-indiquée dans les zones périphériques où la circulation artérielle est de type terminale (doigts, orteils, zone périorbitaire, pénis). La lidocaïne peut être utilisée en application topique ou en injection locale.

D/ Cas particulier des douleurs neuropathiques

1. Définition, physiopathologie

- Les douleurs neuropathiques, selon la définition de Tasker, sont des douleurs en rapport avec une lésion partielle ou totale d'une structure neurologique centrale ou périphérique, plus rarement en rapport avec une anomalie fonctionnelle. Les douleurs neuropathiques peuvent se présenter sous forme de paresthésies, de dysesthésies. Des douleurs paroxystiques, inopinées, sans facteur déclenchant et décrites en termes de décharges électriques leur sont souvent associées.
- Une lésion nerveuse entraîne au niveau local une augmentation des récepteurs adrénérgiques, une augmentation des peptides pronociceptifs comme la substance P, et de la cyclo-oxygénase. Au niveau central, il y a expression de nouvelles molécules excitatrices (glutamate), une sensibilisation des récepteurs NMDA, qui entraîne l'excitation de la conduction par l'ouverture des récepteurs des canaux membranaires voltage-dépendants et des canaux sodiques. Les modifications qualitative et structurelle des neurones inhibiteurs GABA pérennisent la sensibilisation en cascade. Les traitements proposés viseront donc à :
 - renforcer les phénomènes inhibiteurs par l'augmentation de la libération du GABA et l'inhibition indirecte des canaux sodiques, ainsi que l'inhibition irréversible de la GABA-transaminase ;
 - diminuer la transmission excessive, en particulier celle dépendant du glutamate, par le blocage des canaux voltage-dépendants et des canaux sodiques.
- Les causes des douleurs neuropathiques sont très variées : neuropathies héréditaires, causes immunitaires (Guillain-Barré), le VIH, diabète, carencielles (Vitamines B et E), toxiques (saturnisme, chimiothérapie, chirurgie, radiothérapie), cancérologiques, traumatiques...

2. Moyens thérapeutiques

a) Les antidépresseurs

On utilise, en première intention, l'amitriptyline (Laroxyl), que l'on peut administrer *per os* (0,3 à 1 mg/kg/jour, en dose unique le soir), ou intraveineuse en particulier en cancérologie. Les effets secondaires sont les suivants : bouche sèche, somnolence, désorientation, rétention d'urines et constipation. Ces effets imposent la diminution temporaire de la dose et la prise en charge des symptômes.

b) Les anticonvulsivants

- On aura recours au clonazépam (Rivotril en gouttes) *per os* à la dose de 0,03 à 0,1 mg/kg/jour. Le rythme d'administration dépendra des effets secondaires, comme la somnolence, et de la persistance de fulgurances inconfortables au cours de la journée. Dans ce cas, de petites doses intermédiaires seront données le matin et le midi.
 - On peut également utiliser la carbamazépine (Tegretol), parfois moins bien tolérée.
- Ces 2 molécules n'ont pas l'AMM dans cette indication chez l'enfant.**

c) Les traitements d'appoint

Ils sont particulièrement utiles chez l'enfant, car les médicaments utilisables ne sont pas toujours bien tolérés. Ces techniques dites de contre-stimulation doivent être valorisées : bains chauds ou froids, douchettes, massages profonds, bercements assez amples, vibrations vocales ou musicales...

d) Les voies d'avenir

De nouveaux médicaments anticonvulsivants sont à l'étude dans le traitement des douleurs neuropathiques :

- Gabapentine (Neurotin) : agit en augmentant la libération de GABA et par action directe sur les canaux sodiques ;
- Lamotrigine (Lamictal) : action stabilisante membranaire par blocage des canaux voltage-dépendants ;
- Vigabatrin (Sabril) : inhibiteur irréversible de la GABA-transaminase au niveau cérébral évite ainsi la dégradation du GABA au niveau synaptique.

Aucune de ces molécules n'a l'AMM dans cette indication.

E/ Conclusion

La prise en charge de la douleur de l'enfant ne doit pas être négligée. La première difficulté est de la reconnaître chez un enfant qui, bien souvent, ne verbalise ni sa douleur ni ses angoisses. Le traitement doit être adapté au type de douleur (par excès de nociception et/ou neuropathique) et mis en place sans délai chez un enfant douloureux. Le recours à la morphine doit être envisagé sans retard dans les douleurs importantes.

Enfin, il faut savoir rapidement réévaluer la douleur de l'enfant après la mise en route du traitement antalgique, pour pouvoir rapidement l'adapter. ■

POINTS FORTS

La douleur est souvent sous-évaluée chez l'enfant, d'autant plus qu'il ne peut la verbaliser. Cela a pour conséquence une prise en charge insuffisante.

La douleur doit être évaluée de façon répétée avec une échelle adaptée à l'âge.

L'évaluation initiale guidera la mise en route du traitement (type et intensité de la douleur).

La douleur doit ensuite être réévaluée régulièrement afin d'adapter le traitement.

Ne pas négliger les moyens non pharmacologiques de lutte contre la douleur.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

CHIRURGIE DIGESTIVE PÉDIATRIE RÉANIMATION - URGENCES

Douleurs abdominales aiguës chez l'enfant

I-11-195

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Douleurs abdominales aiguës chez l'enfant

Objectifs :

- Diagnostiquer une douleur abdominale et lombaire aiguë chez l'enfant et chez l'adulte.
- Identifier les situations d'urgence et planifier leur prise en charge.

- Devant une douleur abdominale, un interrogatoire et un examen clinique minutieux doivent permettre une orientation étiologique précise. Grâce à cette démarche, il sera éventuellement demandé des examens paracliniques limités afin d'affiner la cause des douleurs.
- Dans le cas de douleurs abdominales récurrentes, il s'agit le plus souvent d'une cause psychogène ou fonctionnelle. Avant de retenir ce diagnostic, il faut toujours éliminer les autres diagnostics.

A/ Éléments du diagnostic

- Chez le nourrisson, le diagnostic de douleur abdominale est souvent difficile. Il peut être suspecté devant des pleurs, des tortillements, des mouvements stéréotypés des jambes, ces derniers signes étant d'autant plus évocateurs qu'ils sont associés à des troubles digestifs. Il convient cependant de ne pas attribuer intempestivement les pleurs à des douleurs abdominales et d'éliminer une autre cause : poussée dentaire, otalgies, érythème fessier, etc.
- Chez l'enfant, les douleurs abdominales sont exprimées de manière plus précise, mais elles ne traduisent pas toujours l'existence d'une pathologie organique sous-jacente.

B/ Diagnostic étiologique

L'enquête étiologique est différente selon l'âge de l'enfant et le caractère récent ou récidivant des douleurs abdominales.

1. Douleurs abdominales aiguës récentes

a) Chez le nourrisson

- Une cause chirurgicale doit être éliminée en premier :
 - invagination intestinale aiguë ++ (QS) ;
 - hernie étranglée ;

- torsion du testicule (se méfier d'un testicule en position ectopique) ;
- torsion d'annexe chez la petite fille.
- appendicite aiguë, bien que moins fréquente que chez l'enfant plus âgé, elle est souvent méconnue chez le nourrisson ;
- volvulus sur anomalie de rotation mésentérique : réalisant un tableau d'occlusion du grêle, c'est l'opacification prudente du tube digestif qui confirme le diagnostic en montrant la spire de torsion.
- Les causes médicales sont difficiles à individualiser :
 - les causes digestives, comme l'allergie aux protéines du lait de vache, les gastro-entérites aiguës, l'œsophagite, sont souvent suspectées chez un nourrisson qui semble avoir des douleurs abdominales, c'est-à-dire devant un nourrisson qui pleure. C'est en fait souvent la coexistence d'autres signes digestifs qui oriente le diagnostic.
- Il paraît cependant impossible de préciser si les causes extradigestives peuvent être à l'origine de douleurs abdominales à cet âge.

b) Chez l'enfant plus âgé

- Une cause chirurgicale doit être éliminée en premier :
 - appendicite aiguë ;
 - diverticule de Meckel : peut être responsable d'une occlusion (par invagination iléo-iléale ou par volvulus du grêle autour du diverticule), ou de douleurs abdominales associées à des rectorragies, lorsque le diverticule est le siège d'une hétérotopie gastrique, elle-même ulcérée. Dans ce dernier cas, le diagnostic peut reposer sur la scintigraphie au technétium 99 qui se fixe sur l'hétérotopie gastrique, (sensibilité à 50 %) ;
 - hernie étranglée ;
 - occlusion sur bride ;
 - torsion du testicule (la douleur peut être faussement localisée au niveau de l'abdomen) ;
 - torsion d'un kyste de l'ovaire.
- On évoquera ensuite une cause médicale d'origine digestive :
 - gastro-entérite aiguë ;
 - adénolymphite mésentérique (contexte viral, diagnostic différentiel avec l'appendicite aiguë) ;
 - iléite infectieuse (*Yersinia enterocolitica*) ;
 - hépatite (virale, toxique, auto-immune) ;
 - cholécystite aiguë (rare chez l'enfant, elle doit faire rechercher une hémolyse chronique) ;
 - pancréatite aiguë (très rare chez l'enfant, elle est habituellement consécutive à un traumatisme. Parfois, il peut s'agir d'une malformation des canaux bilio-pancréatiques, d'une infection ourlienne ou à mycoplasme, ou d'un toxique).
- Les causes extradigestives ne sont cependant pas rares :
 - purpura rhumatoïde (les douleurs abdominales peuvent précéder l'éruption purpurique) (QS) ;
 - infection urinaire (QS) ;
 - pathologie pulmonaire aiguë (chez l'enfant l'intensité des signes abdominaux contraste souvent avec la pauvreté de la sémiologie pulmonaire) (QS) ;
 - insuffisance surrénale aiguë ;
 - acidocétose diabétique.

2. Douleurs abdominales récidivantes

- Quelques-unes des causes de douleurs abdominales aiguës précédemment décrites peuvent prendre un caractère récidivant trompeur lorsque le diagnostic n'est pas fait au cours du premier épisode.
- À l'inverse, des causes de douleur abdominale peuvent se présenter selon un mode apparemment aigu, mais c'est devant leur caractère récidivant que le diagnostic est évoqué. Ce sont ces dernières étiologies qui seront développées dans ce chapitre.

Douleurs abdominales aiguës

Causes chirurgicales

- Appendicite
- Péritonite
- Invagination intestinale
- Occlusion sur bride
- Étranglement herniaire
- Accident sur diverticule de Meckel
- Volvulus sur anomalie de rotation du mésentère
- Torsion du testicule
- Torsion d'annexe

Causes médicales

Infectieuses

- Adénolymphite mésentérique
- Gastro-entérite
- Iléite infectieuse
- Infection urinaire
- Toute infection ORL
- Pneumopathie
- Hépatite
- Cholecystite

Métaboliques

- Acidocétose diabétique
- Insuffisance surrénale
- Syndrome néphrotique

Autres

- Purpura rhumatoïde
- Crise drépanocytaire
- Pancréatite (post-traumatique ou virale le plus souvent)
- Colique néphrétique
- Dysménorrhée

Douleurs abdominales récurrentes

Le plus fréquemment : d'origine dysfonctionnelle et/ou psychogénique

MAIS

à évoquer **uniquement** après avoir éliminé les autres causes

Digestives

- Intestin irritable
- Constipation
- Œsophagite peptique
- Gastrite (*Helicobacter pylori*, aspirine)
- Ulcère gastrique ou duodénal
- Parasitose intestinale
- Maladies inflammatoires du tube digestif (rectocolite hémorragique, maladie de Crohn)

Extradigestives

- Hydronéphrose, lithiase urinaire
- Dysménorrhées, hémato-colpos, kyste de l'ovaire
- Épilepsie partielle, migraine accompagnée, HTIC
- Saturnisme
- Drépanocytose
- Maladie périodique
- HTA
- Porphyrurie aiguë intermittente

a) Chez le nourrisson

- Coliques du jeune nourrisson : très fréquentes, elles s'expriment par des pleurs inexplicables pouvant apparaître dès les premières semaines de vie, souvent rebelles aux différentes thérapeutiques ; elles disparaissent vers l'âge de 3-4 mois ; des facteurs alimentaires et surtout psychologiques ont été évoqués pour les expliquer.
- Reflux gastro-œsophagien (avec ou sans œsophagite) (QS).
- Constipation (QS).

b) Chez l'enfant plus âgé

- Une cause digestive est à évoquer en premier :
 - intestin irritable : comme chez l'adulte, les douleurs abdominales peuvent être associées à un météorisme abdominal, une constipation et parfois une diarrhée (la diarrhée est plus fréquente chez le nourrisson) ; bien que très fréquent, il doit rester un diagnostic d'élimination ; le traitement repose essentiellement sur un régime alimentaire adapté ;
 - constipation (QS) ;
 - œsophagite peptique (QS) ;
 - gastrite (*Helicobacter pylori*, aspirine) ;
 - ulcère gastrique ou duodéal (rare chez l'enfant) ;
 - parasitose intestinale ;
 - maladies inflammatoires du tube digestif (rectocolite hémorragique, maladie de Crohn).
- Une cause d'origine extradiigestive est parfois en cause :
 - hydronéphrose, lithiase urinaire ;
 - dysménorrhées, hématoocolpos, kyste de l'ovaire ;
 - épilepsie partielle, migraine accompagnée ;
 - saturnisme ;
 - drépanocytose ;
 - maladie périodique ;
 - rhumatisme articulaire aigu ;
 - collagénoses ;
 - porphyrie aiguë intermittente.
- Mais il s'agit le plus souvent de douleurs d'origine psychogénique :
 - les douleurs abdominales psychogéniques sont difficiles à distinguer des douleurs abdominales du syndrome de l'intestin irritable ;
 - elles sont évocatrices par leur localisation péri-ombilicale, leur survenue exclusivement diurne, leur aggravation liée à une contrariété, leur amélioration pendant les périodes de vacances scolaires et l'absence de retentissement sur l'état général. Leur traitement repose plus sur une prise en charge psychologique que sur des traitements médicamenteux ;
 - bien qu'il s'agisse de la cause la plus fréquente de douleurs abdominales, elle ne pourra être retenue qu'après avoir éliminé une cause organique.

C/ Prise en charge**1. Les examens paracliniques**

- Ils seront demandés en fonction de l'interrogatoire et de l'examen clinique. Toutefois, l'ASP puis l'échographie permettent souvent d'éclairer la plupart des situations.
- En cas de cause chirurgicale de la douleur, l'enfant restera à jeun. On réalisera un bilan pré-opératoire.

2. Prise en charge

- En dehors des traitements étiologiques spécifiques, la douleur nécessite une prise en charge symptomatique rapide une fois l'examen clinique réalisé. Le traitement de la douleur chez l'enfant constitue une question traitée à part.
- De même, les symptômes associés devront être pris en charge. Par exemple, s'il s'agit de vomissements, on recherchera une déshydratation.
- Une rééquilibration hydroélectrolytique sera entreprise si nécessaire, et une sonde gastrique pourra être mise en place en cas de vomissements répétés ou en cas de syndrome occlusif. ■

POINTS FORTS**1. Éliminer l'urgence**

- Les causes chirurgicales
- Les causes médicales nécessitant un traitement d'urgence

2. Identifier la cause

- Il faut distinguer deux contextes diagnostiques différents :
 - Douleurs abdominales aiguës
 - Douleurs abdominales récurrentes
 - Dans le cas des douleurs abdominales récurrentes, il s'agit le plus souvent d'une cause psychogénique ou fonctionnelle.
- Avant de retenir ce diagnostic, il faut toujours éliminer les autres diagnostics.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

NEUROLOGIE PÉDIATRIE RÉANIMATION - URGENCES

Épilepsie de l'enfant

11-235

Dr Sylvie JORIOT
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

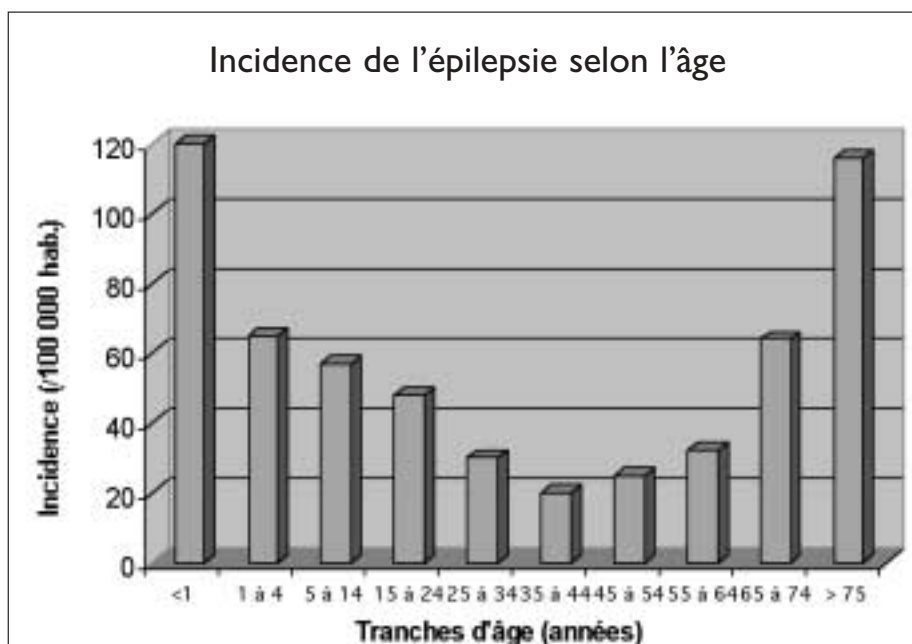
Épilepsie de l'enfant

Objectifs :

- Diagnostiquer les principales formes d'épilepsie de l'enfant et de l'adulte.
- Identifier les situations d'urgence et planifier leur prise en charge.
- Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient.
- Décrire les principes de la prise en charge au long cours.

A/ Généralités

- L'épilepsie de l'enfant ne correspond pas à une miniaturisation des symptômes de l'adulte. L'affection est particulière à l'enfant, car elle est liée à la maturation cérébrale, son développement embryologique, génétique ou à ses antécédents familiaux.
- Il est important de classer l'épilepsie en fonction de la sémiologie des crises convulsives (classification internationale) dans des syndromes spécifiques à l'enfant qui permettent de prévoir l'évolution, le pronostic, le traitement et les difficultés à venir dans la prise en charge.



B/ Épidémiologie des épilepsies de l'enfant

La prévalence de l'épilepsie est de 6,8 pour 1 000. Son incidence est élevée aux deux âges de la vie : les enfants et les personnes âgées (figure 1).

C/ Pronostic

Le pronostic dépend de la réponse au traitement antiépileptique. On peut distinguer 4 groupes :

a) *Épilepsies bénignes* : elles entrent en rémission de façon spontanée quel qu'en soit le traitement ; les explorations sont normales.

b) *Épilepsies pharmacosensibles* : elles répondent aux traitements antiépileptiques et la rémission est obtenue sous traitement adapté. Ce traitement pourra être arrêté après 2 ans en l'absence de crises.

c) *Épilepsies pharmacodépendantes* : le pronostic est réservé, la maladie ne semble pas guérir spontanément. Les multiples traitements contrôlent finalement les crises, mais l'arrêt des médicaments provoque une rechute.

d) *Épilepsies pharmacorésistantes* : elles sont de mauvais pronostic, elles résistent à tous les traitements antiépileptiques. Les examens neurologiques et les explorations sont anormaux. Les patients ont de réelles difficultés intellectuelles, d'intégration scolaire et sociale.

D/ Classification des crises (classification internationale, 1981)

- La description par l'interrogatoire de la sémiologie de la crise est essentielle pour la ranger dans la classification internationale. C'est une « enquête policière » à la recherche de tous les signes (teint, sons, mouvements, durée, fréquence.). L'interrogatoire peut être difficile, car les parents sont affolés et n'ont pas observé les différentes phases de la crise convulsive. Il faut souvent reprendre l'interrogatoire à distance de l'arrivée aux urgences et ne pas hésiter à mimer les mouvements pour s'assurer que les parents et le médecin parlent de la même chose.
- Pour compléter la description clinique de la crise, il faut enregistrer l'activité électrique du cerveau par un électroencéphalogramme, pendant une crise et en période intercritique. Le point de départ de la crise localisé ou généralisé, la forme des grapho-éléments, la durée de la crise sont des éléments indispensables à la réflexion.
- On classe en deux grandes catégories les crises convulsives.

1. Crises généralisées

- On assiste à une rupture de contact puis l'apparition de mouvements, il existe une amnésie de la crise.
- Les mouvements peuvent être :
 - toniques : contraction musculaire soutenue, non vibratoire, d'une durée de quelques secondes à quelques minutes ;
 - cloniques : secousses cloniques bilatérales, progressivement ralenties, de durée variable ;
 - myocloniques : secousses musculaires brutales telles un sursaut, brèves, bilatérales et symétriques, qui peuvent entraîner une chute ;
 - tonico-cloniques : 4 phases : tonique d'une durée de quelques secondes, tonique d'abord en flexion puis en extension, clonique avec un relâchement intermittent entraînant des secousses bilatérales, s'espacant régulièrement, phase stertoreuse avec reprise de la respiration bruyante ;
 - absences simples : rupture de contact brève de quelques secondes, interruption de l'activité en cours, pas de mouvements associés, début et fin brusques, puis reprise de la conscience et des activités ;

- absences complexes ou atypiques : rupture de contact avec des mouvements cloniques de la tête ou des paupières ou des automatismes gestuels.

2. Crises partielles

La conscience est conservée, l'enfant peut décrire les symptômes s'il est assez âgé.

a) Elles sont simples

- Avec des signes moteurs :
 - *somatomoteurs* avec marche jacksonienne (début de la crise à une portion limitée d'un membre puis s'étend de proche en proche, la décharge progresse sur le cortex rolandique moteur), sans marche jacksonienne (clonie d'une partie du corps localisée sans propagation sur le cortex moteur) ;
 - *crises versives* : déviation tonique des yeux et rotation de la tête, élévation tonique d'un membre supérieur du même côté ;
 - *crises phonatoires* : arrêt du langage (aphémie), ou émission de langage pathologique (répétition d'une voyelle, d'un mot.).
- Avec des signes sensoriels ou sensitifs. Ces signes sont très difficiles à retrouver à l'interrogatoire chez l'enfant jeune :
 - *sensitifs* : fourmillement, picotement localisés ou avec une propagation jacksonienne ;
 - *visuels* : manifestation hallucinatoire (lueurs, éclairs, points lumineux ou scotome, amaurose) ;
 - *auditifs* : bruit, bourdonnements ;
 - *olfactifs* ;
 - *gustatifs* : goût salé, acide ;
 - *vertigineux* : sensation de vertige.
- Avec des signes végétatifs :
 - *digestifs* : déglutition, mâchonnement, nausées ;
 - *circulatoires, vasomoteurs* : chaleur, pâleur, rubéfaction, palpitation.

b) Elles sont complexes

Avec une rupture partielle de la conscience et s'accompagnent d'automatismes, qui peuvent être :

- oro-alimentaires : mâchonnement ;
- gestuels simples : ranger des objets, dessiner, fouiller dans les poches ;
- verbaux : onomatopées, exclamations.

E/ Classification des syndromes épileptiques (classification internationale, 1989)

- Les syndromes épileptiques de l'enfant dépendent de l'âge d'apparition des signes épileptiques, de la sémiologie des crises, de l'examen neurologique normal ou non, des antécédents familiaux d'épilepsie.
- Les syndromes épileptiques sont classés selon le début des crises, partiels ou généralisés, puis en fonction de l'étiologie. Le syndrome est idio-pathique, s'il existe des antécédents familiaux d'épilepsie bénigne, l'examen clinique et les explorations sont normaux, le mécanisme est lié à l'âge et à la maturation cérébrale, l'évolution est bonne avec ou sans traitement. Il est symptomatique si l'on retrouve une focalisation neurologique à l'examen clinique et que les explorations révèlent une malformation cérébrale. Il est cryptogénique si une cause ou une localisation corticale peuvent être suspectées par un examen clinique perturbé, mais les explorations restent normales, la cause échappe à nos techniques.

1. Épilepsies partielles idiopathiques

Épilepsie partielle bénigne à paroxysme rolandique

- C'est la plus fréquente des épilepsies de l'enfant entre 3 et 13 ans. Il existe une prédominance masculine. Le pronostic est excellent et la guérison est de règle autour de la puberté.
- Les crises sont partielles avec une conscience conservée, d'horaire nocturne, en fin de nuit. Elles sont cloniques ou tonico-cloniques, impliquent l'hémiface et la région bucco-pharyngolaryngée.
- Elles peuvent s'étendre aux membres supérieurs ou se généraliser secondairement. Les parents sont réveillés par des vocalises liées à l'anarthrie.
- L'EEG intercritique montre des pointes centro-temporales, lentes, biphasiques, de haut voltage, qui se potentialisent dans le sommeil. Un enregistrement de sieste est donc indispensable.
- Le traitement des crises n'est pas indispensable si les crises sont peu fréquentes (1 à 2 par an). Il dépend du retentissement psychologique de la maladie sur la famille. Si un traitement est institué, il doit proposer un seul médicament.

2. Épilepsies généralisées idiopathiques

a) *Épilepsie néonatale familiale bénigne*

- Elle se manifeste dès le troisième jour de vie, par des crises cloniques, tonico-cloniques. L'examen clinique est normal.
- L'EEG n'est pas spécifique. Les patients peuvent présenter ultérieurement une épilepsie.
- L'hérédité est dominante. Pour certaines familles, le gène est sur le chromosome 20 (locus 20q13.3), pour d'autres, le gène est sur le chromosome 8 (8q24), et ils correspondent à la mutation d'un canal potassique.

b) *Épilepsie-absences de l'enfant*

- C'est une forme fréquente d'épilepsie généralisée chez l'enfant normal, d'âge scolaire avec un pic de fréquence autour de 7 ans. Une prédominance féminine est retrouvée.
- Les crises sont très fréquentes (10 à 200 par jour).
- Il s'agit de rupture de contact brève de quelques secondes ; elles sont simples ou complexes. L'enfant ne se souvient pas de la crise. Elles sont favorisées par l'hyperpnée.
- L'EEG est caractéristique avec un départ et une fin brusques, des pointes-ondes à 3 Hertz, régulières, symétriques, bilatérales et synchrones.
- L'évolution est variable. Les crises sont contrôlées par le traitement, mais, dans 40 % des cas, à l'adolescence surviennent des crises tonico-cloniques isolées ou associées à des absences. Des facteurs de moins bon pronostic sont : la survenue des crises après 8 ans, le sexe masculin, la résistance au traitement, la photosensibilité des crises. Ces éléments sont contrôlés par le traitement mais dont l'arrêt est difficile.

c) *Épilepsie myoclonique juvénile*

- Le début se situe entre 6 et 25 ans, avec un pic de fréquence à la puberté (entre 12 et 17 ans).
- Ce sont des secousses myocloniques, symétriques, bilatérales, isolées ou répétées, impliquant les membres supérieurs et la face. Si elles se généralisent, elles peuvent provoquer des chutes. Elles surviennent en pleine conscience, au réveil, favorisées par une dette de sommeil.
- Des crises généralisées tonico-cloniques sont associées aux myoclonies et réalisent des crises tonico-cloniques. Elles succèdent aux myoclonies et incitent les patients à consulter.
- L'EEG intercritique montre des pointes-ondes et des polypointes-ondes généralisées mais asymétriques. La photosensibilité est fréquente. Les myoclonies sont précédées de complexe de polypointes-ondes.
- L'épilepsie myoclonique juvénile est déterminée génétiquement, les deux gènes majeurs sont situés sur le bras court du chromosome 6 (6p21.2) et le bras long du chromosome 15 (15q14).
- La réponse au traitement est bonne, mais cette épilepsie est pharmacodépendante et l'arrêt du traitement entraîne une récurrence des crises dans 90 % des cas. Le traitement doit être pris très longtemps, voire à vie.

3. Épilepsie généralisée cryptogénique

a) *Syndrome de West*

- Ce sont des spasmes infantiles qui surviennent chez le nourrisson de moins de 1 an. La description clinique correspond à une triade :
 - spasmes infantiles en flexion ou en extension ;
 - arrêt du développement psychomoteur et régression des acquisitions ;
 - hypersarythmie à l'EEG : tracé anarchique dans la veille et le sommeil.
- Les spasmes sont en salves de 10 à 20 spasmes, sur une durée de 10 à 20 minutes, survenant fréquemment au changement de vigilance (endormissement ou éveil).
- L'EEG intercritique est désorganisé, anarchique, sans tracé de base individualisable : hypersarythmique.
- Les spasmes s'accompagnent de grandes ondes lentes, amples, suivies d'une dépression (aplatissement) du tracé.
- Deux groupes sont reconnus :
 - les formes symptomatiques (2/3 des cas) de lésions cérébrales sévères anté- ou périnatales ; ce sont les formes les plus péjoratives ;
 - les formes idiopathiques (1/3 des cas), les plus favorables mais d'évolution variable, sans lésions cérébrales reconnues.

b) *Syndrome de Lennox-Gastaut*

- Il s'agit de l'une des formes les plus sévères des épilepsies de l'enfant. Le syndrome associe trois types de crises :
 - des crises toniques nocturnes, dont le contrôle par le traitement est difficile ;
 - des absences atypiques ;
 - des crises atoniques.
- L'âge de début se situe avant 8 ans, avec un pic de fréquence entre 3 et 5 ans.
- Les crises toniques sont diurnes ou nocturnes, symétriques ou non, axiales ou globales, avec ou sans pertes de connaissance. L'association de crises atoniques et toniques engendre des chutes traumatisantes, caractéristiques du syndrome. Les absences sont à début et fin progressifs, les états de mal non convulsifs (status) sont fréquents.
- L'EEG comporte un tracé de fond perturbé, des pointes-ondes lentes, amples, diffuses, de faible fréquence (2,5 Hz). Des décharges de rythmes rapides à 10 Hz associées aux crises toniques sont caractéristiques.
- L'évolution est sévère, avec une détérioration intellectuelle, des troubles de la personnalité et du comportement.
- Le syndrome est symptomatique de lésions cérébrales congénitales ou acquises. Il peut être idiopathique, si le développement est normal avant le début de l'épilepsie.
- Les différents traitements, en polythérapie, sont transitoirement efficaces.

4. Épilepsies généralisées symptomatiques

a) *Épilepsie myoclonique progressive*

- Elle est le symptôme d'une maladie plus générale, évolutive et impliquant une anomalie du métabolisme des molécules complexes de l'organisme.
- La maladie correspond à une tétrade associant :
 - des myoclonies asynchrones, asymétriques, segmentaires ;
 - des crises tonico-cloniques ;
 - une détérioration intellectuelle progressive ;
 - des signes cérébelleux et extrapyramidaux.
- L'évolution est marquée par une régression des acquisitions motrices et intellectuelles, évoluant par un état grabataire et un décès à plus ou moins long terme selon l'étiologie.
- Nous ne ferons que citer quelques maladies : certaines mucopolysaccharidoses, comme la

maladie de Lafora, les céroïdes lipofuscinoses, certaines maladies mitochondriales, comme le MERRF (myoclonus epilepsy and ragged red fibers).

F/ Notion de traitement

1. Le traitement de la crise en urgence

On utilise du Valium (diazépam) en intrarectal à la dose de 0,5 mg/kg, à répéter une fois si c'est inefficace.

2. Le traitement de fond

Il utilise une molécule, adaptée au type de crise (partielle ou généralisée) et au syndrome.
(Cf. tableau ci-dessous)

G/ Prise en charge

- Les enfants épileptiques doivent avoir une activité scolaire et extrascolaire adaptée à leur âge ; ils ne doivent pas en être exclus. Il suffit, de la part des adultes, d'un peu plus d'attention.
- Si le principe est simple, la pratique est différente, et il n'est pas rare que les enfants épileptiques soient exclus de l'école ou surprotégés par les parents. Un suivi psychologique peut être utile à l'enfant atteint d'une maladie chronique et qui peut la rejeter à des moments particuliers de sa vie (adolescence), aux parents pour les aider à maîtriser leur angoisse et à vivre le plus simplement possible cette affection chronique.
- Contrairement à l'adulte, qui ne peut pratiquer certaines professions, l'enfant sous la surveillance d'adultes mène une vie la plus normale possible.
- Classification internationale des épilepsies et syndromes épileptiques (1989).

Dénomination internationale	Nom commercial	DCI	Posologie	Mécanisme
DZP	VALIUM	Diazépam	- <i>per os</i> : 0,15 à 0,3 mg/kg toutes les 8 heures - V rectale : 0,5mg/kg (sans dépasser 10 mg)	
CBZ	TÉGRÉTOL	Carbamazépine	Épilepsie partielle idiopathique ou symptomatique - <i>per os</i> : 10 à 20 mg/kg/j en 2 à 3 prises (jusqu'à 200 mg/j chez l'enfant < 3ans)	Stabilise la membrane neuronale
VPA	DÉPAKINE	Acide valproïque	Épilepsie généralisée idiopathique ou symptomatique - <i>per os</i> : 30 mg/kg/j en 2 à 3 prises	Stimule les canaux potassiques
VGB	SABRIL	Vigabatrine	*Spasme infantile : - <i>per os</i> : 50 mg/kg/j et jusqu'à 150 mg/kg/j si nécessaire *Épilepsie partielle résistante : 40 mg/kg/j et jusqu'à 100 mg/kg/j	Inhibe la GABA-transaminase

Classification internationale des épilepsies et syndromes épileptiques (1989)

1. Épilepsies et syndromes épileptiques focaux

a) *Idiopathiques, liées à l'âge*

- Épilepsie bénigne de l'enfance à paroxysmes rolandiques.
- Épilepsie bénigne de l'enfance à paroxysmes occipitaux.
- Épilepsie primaire de la lecture.

b) *Symptomatiques*

- Syndrome de Kojewnikow, ou épilepsie partielle continue.
- Épilepsies lobaires (temporale, frontale, pariétale, occipitale).

c) *Cryptogéniques*

Lorsque l'étiologie reste inconnue, on parle d'épilepsie partielle cryptogénique.

2. Épilepsies et syndromes épileptiques généralisés

a) *Idiopathique, lié à l'âge, avec par ordre chronologique*

- Convulsions néonatales familiales bénignes
- Convulsions néonatales bénignes.
- Épilepsie-absences de l'enfance.
- Épilepsie-absences de l'adolescence.
- Épilepsie myoclonique juvénile.
- Épilepsie à crises Grand Mal du réveil.
- Épilepsie à crises précipitées par certaines modalités spécifiques.
- D'autres épilepsies peuvent être classées comme généralisées idiopathiques sans faire partie de ces syndromes.

b) *Cryptogéniques ou symptomatiques, avec en particulier*

- Spasmes infantiles (syndrome de West).
- Syndrome de Lennox-Gastaut.
- Épilepsie avec crises myoclonono-astatiques.
- Épilepsie avec absences myocloniques.

c) *Symptomatiques*

- Sans étiologie spécifique.
- Encéphalopathie myoclonique précoce.
- Encéphalopathie infantile précoce avec suppression-bursts.
- Autres.

Syndromes spécifiques.

De nombreuses étiologies métaboliques ou dégénératives peuvent entrer dans ce cadre.

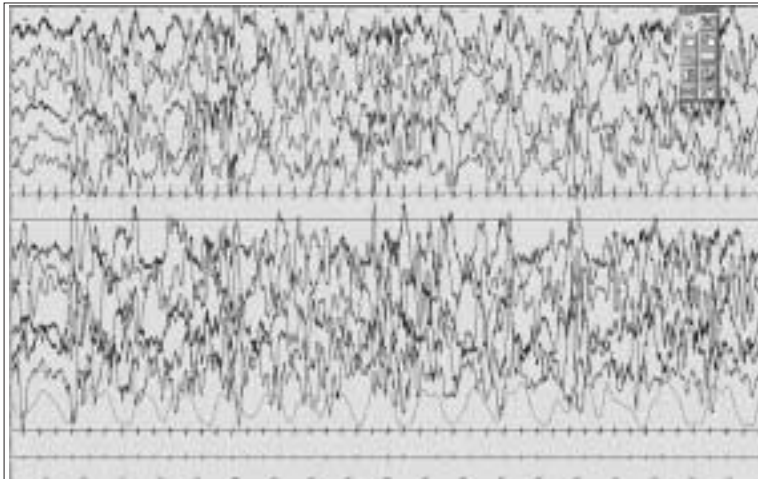
3. Épilepsies dont le caractère focal ou généralisé n'est pas déterminé

- Avec association de crises généralisées et partielles, en particulier :
 - crises néonatales ;
 - épilepsie myoclonique sévère ;
 - épilepsie avec pointes-ondes continues pendant le sommeil lent ;

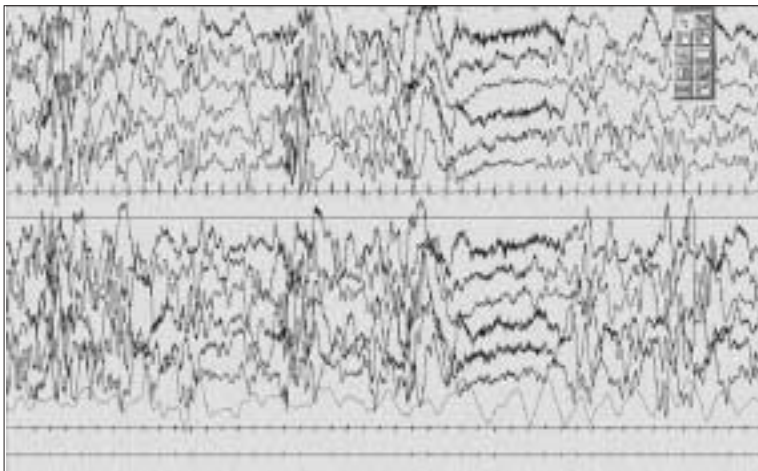
- épilepsie avec aphasie acquise (syndrome de Landau-Kleffner).
- Sans caractères généralisés ou focaux certains.

4. Syndromes spéciaux

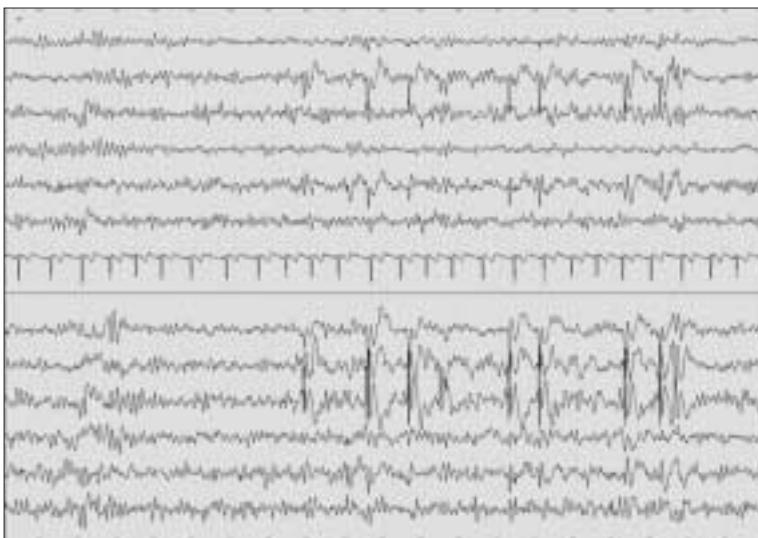
- Crises occasionnelles, liées à une situation épileptogène transitoire :
 - convulsions fébriles ;
 - crises uniquement précipitées par un facteur toxique ou métabolique ;
 - crise isolée, état de mal isolé. ■



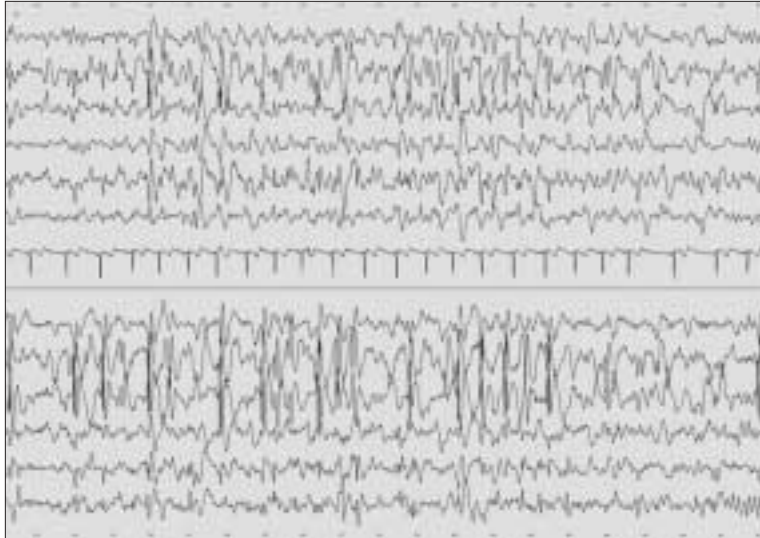
*Tracé trouvant une désorganisation du tracé de fond avec un mélange anarchique d'ondes lentes et d'ondes rapides. Ces ondes ont une amplitude, une morphologie et une topographie qui varient dans le temps. **Tracé hypsarythmique.***



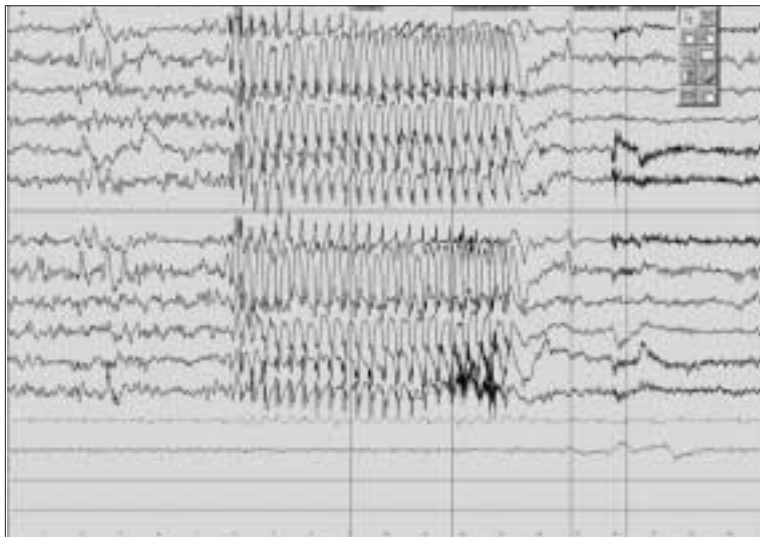
*Tracé trouvant une désorganisation du tracé de fond avec un mélange anarchique d'ondes lentes et d'ondes rapides. Ces ondes ont une amplitude, une morphologie et une topographie qui varient dans le temps. Au milieu du tracé **hypsarythmique**, on trouve un spasme : onde lente de grande amplitude suivie d'un ralentissement de l'électroactivité.*



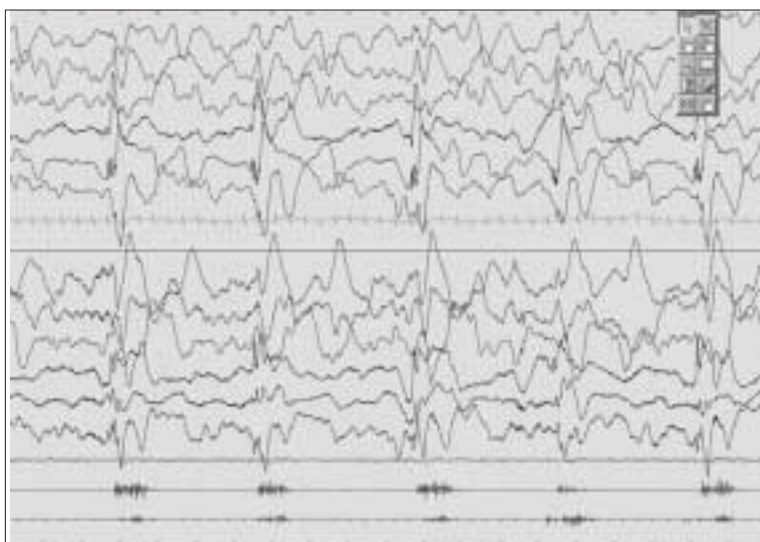
*Pointes centro-temporales.
Épilepsie à paroxysme rolandique
(= pointe centro-temporale).*



Enregistrement de sommeil avec activation de pointes centro-temporales. Activation pendant le sommeil. Épilepsie à paroxysme rolandique (= pointe centro-temporale).



Bouffée de pointes-ondes généralisées, rythme régulier, à 3 cycles par seconde. Épilepsie-absence.



Contraction des muscles deltoïdiens sur l'EMG. Lors de la contraction musculaire du spasme, on retrouve une grande onde lente de grande amplitude. Cette onde lente est suivie d'un ralentissement de l'électrogenèse. Spasme infantile.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

Évaluation et soins du nouveau-né à terme

I-2-23

Dr Eric MAGNENANT
Chef de Clinique Assistant

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Évaluation et soins du nouveau-né à terme

Objectifs :

- Réaliser un examen complet du nouveau-né à terme.
- Reconnaître les situations nécessitant une prise en charge spécialisée.
- Promouvoir la qualité des premiers liens affectifs parents-enfant.
- Expliquer aux parents les bases de la puériculture.

EXAMEN CLINIQUE DU NOUVEAU-NÉ

A/ Objectifs

- L'examen clinique d'un nouveau-né doit être connu de tout médecin, permettant ainsi de dépister précocement toute anomalie nécessitant une prise en charge médicale. En effet, un accouchement pouvant parfois survenir dans un lieu autre qu'une maternité, tout médecin peut être amené à assurer les premiers soins à un nouveau-né.
- Les modalités de cet examen clinique sont :
 - d'assurer l'examen clinique initial et de dépister une détresse potentiellement vitale (détresse respiratoire, circulatoire, neurologique) ;
 - d'effectuer un examen clinique avant la sortie de maternité, aboutissant à la rédaction du certificat des 8 premiers jours, obligatoire.
- Par ailleurs, cet examen est complété par des examens de dépistage précoce.

B/ Examen clinique initial

- Il doit être effectué dès la naissance, en ayant si possible pris connaissance du dossier obstétrical.
- L'enfant doit être placé sur une table chauffante.
- L'examen débute par l'établissement des **scores d'Apgar** (évaluation de la vitalité globale à 1, 5 et 10 minutes : *tableau 1*) et de **Silverman** (évaluation d'une détresse respiratoire : *tableau 2*).

En dehors des situations où des gestes de réanimation sont nécessaires, le déroulement de l'examen sera le suivant :

- une sonde doit être introduite dans les narines, permettant d'apprécier leur perméabilité (recherche d'atrésie des choanes) et d'effectuer une aspiration des sécrétions ;
- la sonde doit être ensuite introduite dans la bouche, puis dans l'estomac, permettant de rechercher une atrésie de l'œsophage et d'effectuer un prélèvement du liquide gastrique, dont l'examen bactériologique peut être réalisé en cas de suspicion d'infection materno-fœtale ;
- l'auscultation cardiaque permet la recherche d'un souffle ;
- la perméabilité de l'anus doit être vérifiée (recherche d'imperforation anale) ;
- l'examen général doit rechercher des malformations évidentes : membres, mains, pieds, face, yeux, peau ;
- l'examen endobuccal permet de rechercher une fente palatine ;
- les mensurations sont prises. Les mensurations normales pour un nouveau-né à terme sont : poids, 3 300-3 500 g ; taille, 50 cm ; PC, 35 cm. Un poids inférieur au 10^e percentile pour le terme définit l'hypotrophie et doit faire rechercher la cause de ce retard de croissance intra-utérin. (*cf. question*).
- On parle de RCIU harmonieux lorsque le poids, le périmètre crânien et la taille sont inférieurs au 10^e percentile ; le début est en général précoce au cours de la grossesse ; le pronostic à long terme est péjoratif.
- On parle de RCIU dysharmonieux lorsque le RCIU prédomine sur le poids, la taille et le PC étant conservés ; le début est en général tardif au cours de la grossesse ; le pronostic à long terme est meilleur.

C/ Examens de dépistage

Le test de Guthrie doit être réalisé vers le 3^e jour de vie. Il consiste en un prélèvement sanguin capillaire, le plus souvent par ponction au talon. Des gouttes de sang sont alors déposées sur un papier buvard. Cet examen permet de dépister :

- l'hyperplasie congénitale des surrénales ;
- l'hypothyroïdie congénitale ;
- la phénylcétonurie ;
- la mucoviscidose (depuis le 1^{er} janvier 2002, un test de dépistage par dosage de la trypsine immuno-réactive est pratiqué; en cas de positivité, une recherche des mutations génétiques les plus fréquentes est alors réalisée sur le même recueil qui est effectué sur Guthrie) ;
- La drépanocytose, chez les nouveau-nés à risque (ethnie).

D/ Examen au cours des huit premiers jours

- Il est le plus souvent réalisé le jour de la sortie de maternité, vers le 5^e jour de vie. Il comprend :
 - à l'anamnèse, on recherche une difficulté à la prise alimentaire. Le délai d'évacuation du méconium doit être noté afin d'éliminer un retard d'évacuation. La courbe de poids doit montrer le début de la prise de poids après une perte physiologique de celui-ci le ou les premiers jours de vie ;
 - un examen général, à la recherche de malformations passées inaperçues à la naissance. Dans ce cadre, l'auscultation cardiaque, la palpation des pouls fémoraux et l'examen des organes génitaux ne doivent pas être oubliés ;
 - on recherche la présence d'un ictère cutanéomuqueux ;
 - on réalise un examen des hanches (manœuvre d'Ortolani) à la recherche d'une luxation de hanche ; de même, un examen des membres inférieurs recherchera une anomalie orthopédique ;

- l'examen des yeux, en recherchant, outre les malformations, le réflexe photomoteur et le suivi oculaire de la lumière ;
- la recherche d'une réaction au bruit, examen de dépistage de base des troubles de l'audition ;
- l'examen neurologique permet d'apprécier le tonus axial et périphérique, les réflexes ostéotendineux et les réflexes archaïques (*cf. fin du chapitre*). La fontanelle (taille et position), le rachis (anomalie cutanée en regard, déformation) et la forme du crâne doivent aussi être examinés avec soin.
- À cette occasion sont expliqués aux parents les principes de base de la puériculture, les conseils sur l'alimentation du nouveau-né et du nourrisson (*cf. question*) et sur la prévention de la mort subite du nourrisson (*cf. question*).
- Cet examen aboutit à la rédaction d'un certificat, qui doit être envoyé au médecin responsable de la protection maternelle et infantile du Conseil général du département. Ce certificat est nécessaire pour que la famille puisse percevoir les allocations familiales.

	0	1	2
Fréquence cardiaque	nulle	< 100/min	> 100/min
Mouvements respiratoires	absents hypoventilation	cri faible	cri vigoureux
Couleur de la peau	pâleur ou cyanose	cyanose des extrémités	érythrose
Tonus	hypotonie	discret tonus en flexion des membres	tonus en flexion mouvements actifs
Réactivité à l'aspiration	nulle	grimaces	cris, toux

Tableau 1. Score d'Apgar. Chaque signe est coté de 0 à 2. Le score varie de 10 à 0 (gravité croissante lorsque le score diminue).

	0	1	2
Tirage intercostal	Absent	Visible	Marqué
Entonnoir xyphoïdien	Absent	Modéré	Marqué
Balancement thoraco-abdominal	Mouvements thoraciques et abdominaux synchrones	Mouvement abdominal seul lors de l'inspiration, sans ampliation thoracique	Ampliation abdominale et rétraction thoracique lors de l'inspiration (aspect de balancement)
Battements des ailes du nez	Absent	Modéré	Marqué
Geignement expiratoire	Absent	Audible à l'auscultation	Audible à distance

Tableau 2. Score de Silverman. Chaque signe est coté de 0 à 2. Le total varie de 0 à 10 (gravité croissante).

LES RÉFLEXES ARCHAÏQUES

L'absence de ces réflexes, testés dans de bonnes conditions, peut révéler une lésion cérébrale parfois grave.

1. Le réflexe de Moro

- Il se recherche en maintenant la tête de l'enfant fléchie d'une main et en soutenant l'enfant en équilibre de l'autre.
- La tête est alors défléchie brusquement. On assiste alors à une extension des bras en croix, suivie d'une ouverture des mains, puis d'un rapprochement des bras. Ce réflexe disparaît avant 4 mois.

2. Le réflexe de succion

3. Le réflexe d'agrippement (*grasping*)

- Il se recherche en stimulant la face palmaire des mains, entraînant la fermeture des doigts. Il disparaît entre 2 et 4 mois.
- Au niveau des pieds, la stimulation de la face plantaire déclenche une flexion des orteils. Ce réflexe persiste jusque vers 10-12 mois.

4. La marche automatique

En maintenant le nouveau-né debout et penché vers l'avant, les pieds touchant la table d'examen, on assiste à une alternance de flexions et extensions des membres inférieurs ressemblant à la marche.

5. Les points cardinaux

La stimulation péribuccale entraîne une rotation de la bouche et de la tête du côté de la stimulation.

6. L'allongement croisé

Si on maintient un des membres inférieurs en extension par pression sur le genou, la stimulation de la plante du pied homolatéral entraîne une flexion, puis une extension avec adduction du membre controlatéral. ■

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

MALADIES INFECTIEUSES PÉDIATRIE RÉANIMATION - URGENCES

Fièvre aiguë de l'enfant, critères de gravité d'un syndrome infectieux

I-11-203

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Fièvre aiguë de l'enfant, critères de gravité d'un syndrome infectieux

Objectifs :

- Diagnostiquer une fièvre aiguë chez l'enfant et chez l'adulte.
- Identifier les situations d'urgence et planifier leur prise en charge (p).

La fièvre est un motif de consultation fréquent en pédiatrie. Elle est souvent la cause d'une angoisse parentale importante. L'enjeu d'une consultation pour fièvre est de s'assurer de l'absence de critère de gravité nécessitant une prise en charge urgente.

DÉFINITION

La fièvre doit être chiffrée par prise de température rectale :

- modérée entre 37,8 °C et 38,5 °C ;
- élevée au-dessus de 38,5 °C.

A/ Évaluer la gravité

L'interrogatoire a une grande importance, d'autant plus qu'avec quelques questions, les éléments de gravité peuvent être repérés.

1. Liée au terrain

- L'enfant de moins de trois mois a un risque plus important de faire une infection bactérienne sévère.
- Nous détaillons plus loin la prise en charge des nourrissons de moins de 3 mois en cas de fièvre.
- Les enfants atteints de drépanocytose sont, eux aussi, plus à risque d'infection bactérienne sévère, notamment à pneumocoque. Les épisodes répétés de micro-infarctus au niveau de la rate secondaires au dépôt intravasculaire de drépanocytes aboutissent à la perte de sa fonction de filtre vis-à-vis des germes encapsulés.

2. Liée aux complications de la fièvre

a) Convulsion hyperthermique

Crises convulsives provoquées par la fièvre. (cf. Crises convulsives de l'enfant)

b) Hyperthermie majeure

- Il s'agit d'un tableau clinique touchant le nourrisson (le plus souvent de moins de 1 an, notamment de moins de trois mois).
- Il associe :
 - une température supérieure à 40,5 °C ;
 - un collapsus ;
 - un tableau de défaillance multiviscérale à prédominance neurologique.
- Sur le plan biologique : acidose métabolique et signes de défaillance multiviscérale (CIVD, cytolyse hépatique, rhabdomyolyse...)
- Des facteurs seraient favorisants : pièces surchauffées, enfant trop couvert.
- L'évolution est souvent sévère, avec décès ou séquelles neurologiques.

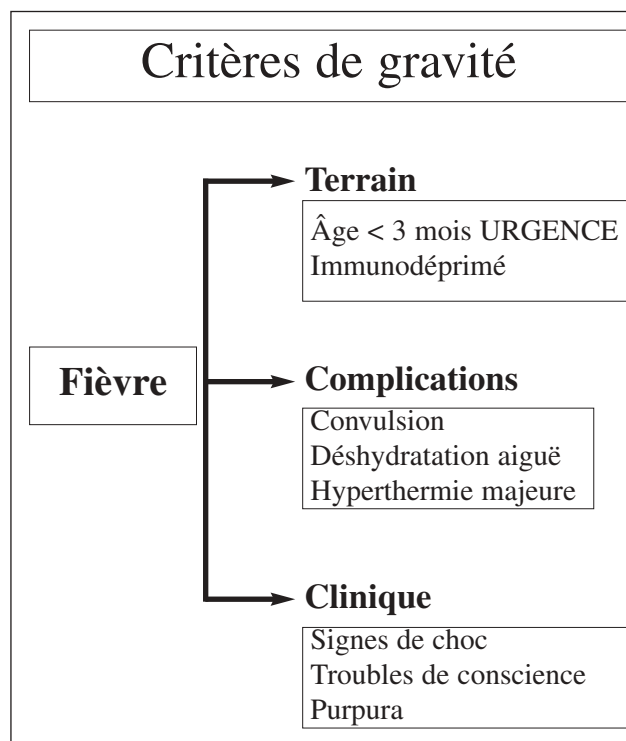
c) Déshydratation

- Clinique : (cf. Déshydratation de l'enfant)
- L'augmentation des pertes d'eau par sudation et par perspiration ne mène à la déshydratation qu'en l'absence de compensation des pertes.
- En pratique clinique, ce risque existe surtout chez l'enfant qui présente des vomissements et/ou une diarrhée associés.

3. Signe de toxicité

Les situations d'urgence devront être recherchées dès l'inspection :

- signe de choc ;
- purpura fébrile (QS) ;
- syndrome méningé ;
- détresse respiratoire.



B/ Rechercher la cause

1. Démarche diagnostique

- Il s'agit de mener un interrogatoire et de réaliser un examen clinique complet chez un enfant déshabillé totalement.
- Le but de l'examen est de repérer les situations d'urgence, les complications et d'identifier une cause à la fièvre.
- À l'interrogatoire, les enfants à risque infectieux sévère seront recherchés :
 - drépanocytaire ;
 - immunodéficiente ;
 - affection chronique.
- L'examen clinique recherchera ensuite une cause :

a) À l'anamnèse

- Antécédents d'affections chroniques.
- Contage, vaccination, chirurgie récente.
- Notion de voyage.
- Prise médicamenteuse.

b) À l'examen clinique

- Signes de choc, signes de déshydratation.
- Syndrome méningé, hypotonie, troubles de la conscience.
- Purpura, exanthème, urticaire, infection sous-cutanée.
- Adénopathie.
- Angine, rhinorrhée, otite moyenne aiguë.
- Douleurs abdominales, hépatosplénomégalie.
- Polypnée, râles d'encombrement, toux.
- Douleurs osseuses ou articulaires.

- Une bandelette urinaire sera réalisée à la recherche d'une éventuelle pyélonéphrite aiguë qui peut se manifester par une fièvre isolée dans plus de 30 % des cas.

2. Quand réaliser des examens complémentaires ?

- En cas de perte de poids supérieure à 5 %, on réalisera un ionogramme sanguin.
- ECBU : dès que la bandelette urinaire est positive (leucocyturie + présence de nitrites) chez l'enfant de plus de trois mois.
- Radiographie de thorax de face en cas de détresse respiratoire

a) En cas de fièvre bien tolérée et en l'absence de signes de gravité

- Pas de bilan sanguin en première intention.
- On réalisera, après un examen clinique complet, une NFS et une CRP en cas de :
 - fièvre de plus de 48 heures sans point d'appel étiologique chez l'enfant de moins de 2 ans ;
 - fièvre de plus de 5 jours dans les autres cas.

b) En cas de mauvaise tolérance clinique ou de signes de gravité

- On réalisera une NFS, une CRP, une hémoculture en cas de température supérieure à 38,5 °C ou s'il existe des signes cliniques de bactériémie. On évaluera le retentissement avec une glycémie et un ionogramme sanguin. Un pH capillaire et un dosage des lactates seront demandés en présence de signes de choc.

3. Valeur diagnostique des éléments paracliniques

- Les marqueurs biologiques n'ont qu'une valeur indicative. En effet, il n'existe actuellement aucun marqueur permettant de dire si un enfant est infecté ou non ou de déterminer une origine bactérienne ou virale.

- L'analyse de l'hémogramme en cas de fièvre permet d'évaluer le risque de bactériémie. On sait qu'il existe une relation entre le nombre de globules blancs et ce risque. On peut retenir que le risque de bactériémie est multiplié par 4 si le taux de globules blancs est supérieur à 15 000/mm³ ou si le taux de polynucléaires neutrophiles est supérieur à 10 000/mm³. Chez le nouveau-né ou le nourrisson de moins de trois mois, une leucopénie ou une thrombopénie peuvent avoir la même signification.
- La CRP est un marqueur intéressant. Toutefois, deux points doivent toujours être présents à l'esprit lors de son interprétation.
 - d'une part, la CRP a un pic décalé dans le temps (survenant après 6 à 12 heures) ;
 - d'autre part, il ne s'agit pas toujours d'un marqueur d'infection bactérienne très spécifique. En effet, certains états inflammatoires importants ou certaines infections virales peuvent entraîner une augmentation de ce marqueur.
- On retiendra comme seuil en faveur d'une origine bactérienne de la fièvre :
 - 35 mg/l chez l'enfant ;
 - 10 mg/l chez le nouveau-né.

4. Quand hospitaliser ?

- En dehors de signes de gravité, de terrain à risque ou d'infection bactérienne sévère, il faut garder sous surveillance les enfants dont la fièvre est mal tolérée ou ceux pour lesquels un doute diagnostique peut exister. Une réévaluation clinique après un traitement antipyrétique bien conduit permet le plus souvent d'écarter les situations à risque.
- Il faut également savoir garder sous surveillance un enfant dont les parents n'ont pas compris la prise en charge et les éléments devant conduire à reconsulter en urgence, ou si ceux-ci n'ont pas les moyens de pouvoir reconsulter rapidement en cas d'évolution du tableau clinique.

5. Cas particulier de l'enfant de moins de 3 mois

- La fièvre n'est jamais banale chez l'enfant de moins de trois mois. À cet âge, l'origine bactérienne (20 à 25 %) de la fièvre est plus fréquente. De plus, 5 à 10 % des enfants de moins de 3 mois avec une fièvre présentent une bactériémie avec un risque de complications.
- Tout enfant de moins de 1 mois ayant eu sa température au moins égale à 38 °C et tout enfant de moins de 3 mois ayant eu sa température au moins égale à 38,5 °C doivent avoir un examen clinique complet, une surveillance de quelques heures et des examens complémentaires.
- On recherchera à l'examen clinique les signes évoquant une infection potentiellement sévère. Devant ces signes, des examens paracliniques et une hospitalisation seront nécessaires.
- On recherchera :
 - des équivalents de signes méningés : troubles de la conscience, hypotonie, anomalies du cri ;
 - des troubles hémodynamiques : tachycardie, temps de recoloration cutanée, tension artérielle ;
 - des signes de détresse respiratoire : polypnée, signes de lutte ;
 - une modification du comportement : baisse de la réactivité, irritabilité, enfant inconsolable par l'entourage ;
 - une modification de la coloration cutanée, même transitoire.
- Il ne faut pas hésiter à faire des examens complémentaires, même en l'absence de ces signes :
 - NFS ;
 - CRP ;
 - hémocultures ;
 - ECBU (BU non valide en période néonatale) ;
 - devant des signes respiratoires : radiographie de thorax de face ;
 - coproculture en cas de diarrhée ;
 - ponction lombaire (cytologie, biochimie et bactériologie) au moindre doute.

En cas de signe clinique de gravité, il faut débiter le traitement sans attendre les résultats des examens paracliniques. Il s'agit d'une antibiothérapie intraveineuse associant C3G, aminoside et ampicilline.

C/ Traitement symptomatique

Un traitement étiologique adapté doit rester le point central de la prise en charge.

1. En premier lieu, on propose les moyens physiques

- Dêvêtir l'enfant.
- Température ambiante à 20 °C.
- Augmenter les apports hydriques de l'enfant en lui proposant régulièrement à boire.
- Ne pas utiliser de vessie de glace qui favoriserait la vasoconstriction, empêchant la thermolyse.
- Donner un bain à 2 °C au-dessous de la température de l'enfant. Le bain durera une dizaine de minutes en humidifiant le visage et la tête de l'enfant. Il faut veiller à ce que le bain ne soit pas une contrainte pour l'enfant.
N.B. : l'utilisation des bains reste classique, bien qu'elle soit actuellement sujette à controverse.
Le bain doit être réservé aux fièvres menaçantes.

2. Traitement médicamenteux

a) Avantages et inconvénients de la fièvre :

- La fièvre est un symptôme qui présente des avantages et des inconvénients.
- Elle a pour avantages :
 - utile au diagnostic (*durée et degré de la fièvre*) ;
 - évaluation de la gravité ;
 - propriétés virucides ;
 - stimulation du système immunitaire (*via la sécrétion d'interleukines*).
- Les inconvénients de la fièvre :
 - risques de complications (*cf. Gravité de la fièvre*).
- Le traitement symptomatique de la fièvre est donc entrepris chaque fois que ses complications apparaissent plus importantes que ses avantages.
C'est-à-dire : toute fièvre du nourrisson de moins de 1 an et chez l'enfant de 1 à 5 ans lorsqu'il existe des antécédents de convulsions hyperthermiques.
- Après 5 ans, la fièvre peut être utile ; on réalisera une surveillance simple. La fièvre pourra être traitée en cas de mauvaise tolérance clinique.

b) Différents antipyrétiques

- Il faut recourir en première intention à la voie orale.
- Elle permet une efficacité plus rapide, et le degré d'absorption en est meilleur.
- Le paracétamol est le traitement de première intention :
 - paracétamol 60 à 80 mg/kg/j en 4 prises ; il est antipyrétique et antalgique. Ses effets secondaires sont moins fréquents qu'avec les autres antipyrétiques, et on possède un traitement spécifique (N-acétylcystéine) en cas d'intoxication. Pour ces raisons, le paracétamol doit être le traitement antipyrétique de première intention. La plupart des formes galéniques de l'enfant sont actuellement présentées en dose-kilo adaptée à quatre prises par jour. Toutefois, on peut aussi prescrire en milligrammes.
- en deuxième intention :
 - aspirine 60 à 80 mg/kg/jour en 4 prises :
 - * elle possède des effets antipyrétiques, antalgiques, anti-inflammatoires et antiagrégants plaquettaires. Son action résulte de l'inhibition de la cyclo-oxygénase,
 - * effets secondaires : gastrite, manifestations allergiques possibles. Syndrome de Reye possible en cas de varicelle ou de grippe ;

- ibuprofène 30 mg/kg/jour en trois prises :
 - * il s'agit d'un anti-inflammatoire non stéroïdien de la famille dérivée de l'acide propionique. Il possède des effets antipyrétiques, antalgiques, anti-inflammatoires et antiagrégants plaquettaires.

c) Comment mener le traitement

- Le paracétamol est le traitement antipyrétique de première intention. Il sera donné toutes les 6 heures en cas de température supérieure à 38,5 °C.
Si la température reste supérieure à 38,5 °C entre les deux prises de paracétamol, il est possible de donner de l'ibuprofène ou de l'aspirine.
- L'ibuprofène peut être donné trois fois par jour. L'aspirine peut être donnée quatre fois par jour. Il ne faut pas associer ces deux médicaments.
- En cas de syndrome grippal ou de varicelle, on évitera l'aspirine (*Risque de syndrome de Reye*). En cas de varicelle, on évitera également les AINS (*facteurs de risque de cellulite ou de fasciite nécrosante*). ■

POINTS FORTS

- Il faut repérer les situations d'urgence nécessitant une prise en charge immédiate :
 - Liées au terrain.
 - Liées aux complications du symptôme fièvre.
 - Liées à la clinique/étiologie.
- Les nourrissons de moins de 3 mois qui présentent de la fièvre doivent être considérés comme une urgence diagnostique et/ou thérapeutique.
- Le paracétamol est le traitement symptomatique de première intention.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

ORTHOPÉDIE PÉDIATRIE

Fractures chez l'enfant : particularités épidémiologiques, diagnostiques et thérapeutiques

11-237

Dr Jean GRIMBERG
Praticien Hospitalier

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Fractures chez l'enfant : particularités épidémiologiques, diagnostiques et thérapeutiques

Objectif :

- Expliquer les particularités épidémiologiques, diagnostiques et thérapeutiques des fractures de l'enfant, en insistant sur celles qui sont liées à la croissance..

PARTICULARITÉS DES FRACTURES DE L'ENFANT

- Les fractures de l'enfant présentent des particularités quant à :
 - Leur présentation anatomique.
 - Leur localisation préférentielle.
 - Leur potentiel évolutif avec la croissance.
 - Leur thérapeutique.

FRACTURES DIAPHYSAIRES

- Elles sont différentes de celles de l'adulte pour trois raisons :
 - Le périoste de l'enfant est épais et résistant.
 - La résistance de l'os aux mécanismes traumatisants est différente de celle de l'adulte : élasticité et plasticité plus grandes.
 - Le traitement est dans la grande majorité des cas orthopédique.
- Deux types de fractures diaphysaires chez l'enfant sont absentes chez l'adulte :
 - Les déformations plastiques :
 - * Se voient surtout au niveau de l'ulna (cubitus) et de la fibula (péroné).
 - * Il existe une déformation plastique irréversible de l'os sans fracture.
 - * La correction avec la croissance est la règle.
 - Les fractures en bois vert (*Fig. 1 page suivante*) :
 - * Une seule corticale est fracturée : il existe une rupture périostée en regard.
 - * Corticale et périoste du côté opposé résistent.
 - * Il est souvent nécessaire de casser le côté non fracturé lors de la réduction pour éviter un déplacement secondaire lié à l'élasticité du périoste non rompu.

FRACTURES MÉTAPHYSAIRES

- Les fractures en motte de beurre (*Fig. 2 page suivante*) :
 - Sont spécifiques de l'enfant.
 - Sont fréquentes du fait de la moindre résistance de l'os métaphysaire.
 - Se produisent par impaction de l'os diaphysaire dans l'os métaphysaire moins résistant.
 - Surviennent essentiellement au niveau des métaphyses des os longs.
 - Se traduisent cliniquement par une douleur sans déformation.
 - Leur consolidation est aisée et rapide.
 - Le remodelage de ces fractures est plus important que dans les fractures diaphysaires (*cf. infra*).

FRACTURES ÉPIPHYSAIRES

- Ce sont des fractures particulières, car elles intéressent le cartilage de croissance et, de ce fait, peuvent retentir ultérieurement de manière importante sur la croissance.
- Il faudra donc surveiller longtemps l'évolution de ces traumatismes et avertir les parents de l'existence et des conséquences possibles d'une épiphysiodèse post-traumatique (fusion du cartilage de croissance entraînant un arrêt de croissance au niveau de l'épiphyse concerné).
- La classification de Salter et Harris des traumatismes du cartilage de croissance est universellement employée et doit être connue (*Fig. 3*) :
 - Type I : décollement épiphysaire pur :
 - * Plus fréquent chez les nouveaux-nés et les jeunes enfants.
 - * Traitement orthopédique.
 - * Usuellement d'excellent pronostic.
 - Type II : décollement épiphysaire avec trait métaphysaire :
 - * De loin le type le plus fréquent.



Fig. 1 : Fracture en bois vert de la diaphyse radiale.



Fig. 2 : Fracture en motte de beurre de l'extrémité inférieure du radius.

- * Survient plutôt chez les grands enfants de 10 ans et plus.
- * Traitement presque toujours orthopédique.
- * Le pronostic est bon.
- Type III : décollement épiphysaire avec trait épiphysaire :
 - * C'est une fracture intra-articulaire.
 - * Elle est plus rare.
 - * Une réduction anatomique est nécessaire, parfois chirurgicale.
 - * Sous réserve de cette réduction anatomique, le pronostic est bon.
- Type IV : fracture transmétaphyso-épiphysaire :
 - * Également rare.
 - * La réduction doit être anatomique et est presque toujours chirurgicale.
 - * Le pronostic est classiquement moins bon.
- Type V : écrasement du cartilage de croissance :
 - * Le diagnostic est difficile et souvent rétrospectif devant une inégalité de croissance et/ou une déviation angulaire progressive d'un segment de membre traumatisé.
 - * Le pronostic est évidemment grave.
 - * D'où la règle de la surveillance étroite pour dépister de manière précoce toute épiphysiodèse partielle ou complète d'un cartilage de croissance traumatisé.

CONSOLIDATION OSSEUSE

- Elle est beaucoup plus rapide que chez l'adulte.
- Elle est d'autant plus rapide que l'enfant est plus jeune.
- Elle est favorisée par un respect du périoste et de l'hématome périfracturaire.
- Certains phénomènes particuliers méritent d'être signalés :
 - L'allongement vicariant :
 - * Lors de la consolidation osseuse chez l'enfant, on observe une hyperactivité des cartilages de croissance adjacents à la fracture, ce qui peut aboutir à une inégalité de longueur résiduelle en fin de consolidation.
 - * Cet allongement persiste rarement plus d'un an et reste stable par la suite.
 - * L'inégalité de longueur est rarement gênante mais nécessite parfois une prévention (immobilisation des fractures diaphysaires du fémur en léger chevauchement) et de toute façon une surveillance étroite pour prédire l'inégalité de longueur en fin de croissance.

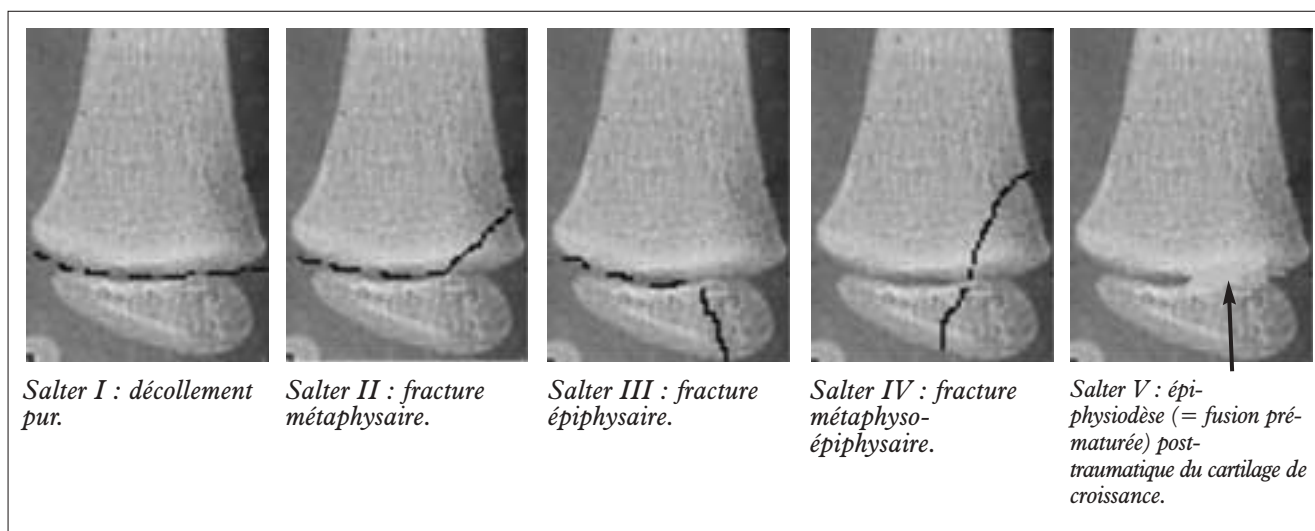


Fig. 3 : Classification de Salter et Harris des fractures-décollements épiphysaires de l'enfant.

- * Seule une inégalité de longueur prévisible de plus de 2 cm au membre inférieur nécessite des mesures thérapeutiques.
- Le remodelage osseux :
 - * La croissance chez l'enfant permet de corriger, dans une certaine mesure, les cals vicieux d'une consolidation en mauvaise position.
 - * Toutefois, certaines conditions sont nécessaires :
 - Absence de rotation.
 - Cal vicieux proche du cartilage de croissance et si possible du cartilage de croissance le plus actif dans l'os concerné (« près du genou, loin du coude »).
 - Déformation dans le plan du mouvement de l'articulation adjacente.
 - Potentiel de croissance encore important (enfant < 10 ans).
 - Cal vicieux pas trop important : une limite de 30° dans la plupart des cas paraît raisonnable, limite qui évolue de manière inversement proportionnelle à l'âge de l'enfant.

PARTICULARITÉS THÉRAPEUTIQUES

- Dans la très grande majorité des cas, le traitement orthopédique est la règle chez l'enfant. La confection d'un plâtre chez l'enfant après fracture obéit à certaines exigences :
 - Utilisation de trois jerseys sans coton.
 - Moulage très soigneux pour éviter un déplacement secondaire.
 - Positions « non anatomiques » possibles pour maintenir une réduction.
 - Surveillance initiale rapprochée pour détecter précocement les déplacements secondaires : radiographie à J8, J15, J21.
- Lorsque le traitement chirurgical est nécessaire, certaines règles doivent être respectées :
 - Éviter l'utilisation de plaques vissées qui sont à l'origine d'une perte de l'hématome fracturaire, d'un déperistage néfaste et peuvent favoriser les fractures itératives après ablation du matériel.
 - Ne pas traverser le cartilage de croissance avec du matériel d'ostéosynthèse : seule de petites broches sont autorisées, à condition de passer en une fois.
 - Certaines techniques, comme l'embrochage centro-médullaire élastique stable (dit de Métaizeau), respectent ces impératifs et sont bien adaptées à la traumatologie infantile.
- La rééducation chez l'enfant est totalement inutile, les raideurs étant exceptionnelles, même après immobilisation prolongée en position « non orthodoxe ». Elle est même parfois néfaste, pouvant entraîner une inflammation et des ossifications qui, elles, seront enraidissantes !

CAS PARTICULIERS

A/ Enfants battus

- Certaines caractéristiques doivent attirer l'attention sur ce problème :
 - Enfant jeune (moins de un an dans 50 % des cas et moins de trois ans dans 75 % des cas).
 - Retard dans la démarche consultante des parents par rapport à l'accident.
 - Histoire de l'accident non crédible (« il est tombé dans la baignoire »).
 - Aspect craintif et anxieux de l'enfant à l'examen.
 - Présence de lésions cutanées.
 - Lésions osseuses multiples et d'âges différents sur les radiographies.
 - Localisations atypiques pour le mécanisme décrit.
- L'existence d'une ou plusieurs de ces conditions doit faire adopter une attitude stéréotypée :
 - Hospitalisation de l'enfant même si les soins à apporter ne la nécessitent pas.
 - Réalisation de radiographies de squelette complet.
 - Prévenir les autorités judiciaires (dérogation légale obligatoire au secret professionnel).

B/ Nouveau-né

- Les fractures obstétricales surviennent surtout en cas d'accouchement difficiles par le siège.
- Elles concernent par ordre décroissant :
 - La clavicule.
 - La diaphyse humérale.
 - La diaphyse fémorale
 - Les épiphyses humérales.
 - Les épiphyses fémorales.
- La constatation d'une immobilité du membre supérieur néonatale doit, outre une fracture, faire rechercher une paralysie du plexus brachial.
- Les lésions épiphysaires sont de diagnostic difficile et le principal diagnostic différentiel est l'arthrite.
- Le traitement est essentiellement orthopédique et aboutit à la guérison habituelle en quinze jours à trois semaines, même en cas de déviation angulaire importante.

C/ « Fausse » fracture

- Il faut remettre en question le diagnostic de fracture ou de « traumatisme » si :
 - La douleur persiste sous le plâtre.
 - La température monte au-delà de 37,5 °C en dehors de tout contexte infectieux par ailleurs.
- Le diagnostic à évoquer obligatoirement est l'infection : arthrite ou ostéomyélite + + +.

Fractures de la palette humérale de l'enfant

DIAGNOSTIC, COMPLICATIONS, TRAITEMENT

- Les fractures de la palette humérale sont à la deuxième place des fractures (16 % des fractures) chez l'enfant après les fractures de l'extrémité inférieure des os de l'avant-bras.
- Leur diagnostic précis est parfois difficile radiologiquement.
- Le traitement est souvent chirurgical.
- Les séquelles à type de déviation axiale ou de raideur sont rares

FRACTURES SUPRACONDYLIENNES DE L'EXTRÉMITÉ INFÉRIEURE DE L'HUMÉRUS

- Elles représentent 40 à 60 % des fractures du coude de l'enfant.

A/ Diagnostic

1. Clinique

a) *Interrogatoire*

- Il s'agit le plus souvent d'un garçon (60 %) entre 5 et 10 ans.
- Le côté gauche est majoritairement atteint (60 %).
- Une chute lors d'un jeu ou lors de la pratique d'un sport est l'étiologie la plus fréquente.
- Mécanisme :
 - * Dans la grande majorité des cas, le mécanisme est celui d'une hyperextension du poignet et du coude, à l'origine des fractures en extension.
 - * Très exceptionnellement, la chute a lieu sur un coude fléchi, réalisant une fracture en flexion.
- L'interrogatoire des parents permettra de préciser les principaux antécédents médico-chirurgicaux et l'heure du dernier repas.

b) *Examen physique*

- Le jeune patient se présente dans l'attitude des traumatisés du membre supérieur, le coude en extension le plus souvent.
- Le coude est globalement tuméfié et douloureux, non mobilisable.
- Il faut rechercher d'emblée des complications ou des lésions associées au membre supérieur :
 - * Complications vasculaires : par la palpation systématique des pouls périphériques.
 - * Complications nerveuses : par l'examen de la sensibilité et de la motricité des doigts.
 - * Complications cutanées : ouverture, rare ; sillon cutané antérieur traduisant une incarceration du muscle biceps brachial dans une fracture très déplacée.

2. Radiologique

a) Une technique rigoureuse de clichés radiologiques de face et de profil du coude, éventuellement répétés sous anesthésie au bloc opératoire, permet de classer la fracture.

b) Classification de Lagrange et Rigault

– Fractures en extension :

* Stade I : fracture non déplacée, de diagnostic parfois difficile. Il faut rechercher une hémiarthrose sur le cliché de profil et demander éventuellement un cliché de 3/4.

* Stade II : fracture déplacée dans un seul plan, le plus souvent déplacement postérieur dans un plan sagittal (*Fig. 1 page suivante*).

* Stade III : fracture déplacée dans plusieurs plans, sagittal, frontal et horizontal avec le plus souvent bascule postérieure, translation et rotation médiales. Il persiste un contact osseux entre les deux fragments (*Fig. 1 page suivante*).

Sur un cliché où l'épiphyse est de profil strict :

■ Un aspect biconcave de la métaphyse traduit un déplacement en rotation externe de l'épiphyse.

■ Un aspect concave du bord antérieur et convexe du bord postérieur de la métaphyse traduit un déplacement en rotation interne de l'épiphyse.

* Stade IV : fracture à grand déplacement sans contact entre le fragment épiphysaire et la diaphyse (*Fig. 1 page suivante*).

* Il faut ajouter un stade V, où le trait de fracture est diaphyso-épiphysaire.

– Exceptionnellement (< 10 % des cas), la fracture est en flexion, et le déplacement épiphysaire principal est antérieur.

B/ Complications

1. Immédiates

a) Ouverture cutanée

– Rare (2 à 3 %).

– Le plus souvent punctiforme de stade I de Cauchoix.

– L'existence de phlyctènes cutanées traduit surtout le retard diagnostique et thérapeutique et peut gêner la prise en charge thérapeutique.

b) Vasculaires

– 5 % des cas.

– La plupart du temps dans les fractures de stade IV.

– Il s'agit, dans la grande majorité des cas, d'un spasme artériel se traduisant par une abolition du pouls, exceptionnellement par des signes d'ischémie aiguë du fait des suppléances anastomotiques artérielles nombreuses au coude. La thrombose est rare, les lésions artérielles directes (plaie, rupture adventicielle ou intimale) sont exceptionnelles.

– Le spasme se lève souvent lors de la réduction de la fracture.

c) Nerveuses

– 6 à 12 % des cas.

– Dans les fractures à grand déplacement de stade III ou IV.

– Dans 80 % des cas, la récupération est complète dans les deux mois suivant la fracture.

– L'exploration chirurgicale n'est indiquée qu'en cas d'atteinte sensitivomotrice complète.

– Dans l'ordre de fréquence :

* Médian : en cas de déplacement postéro-latéral. Il faut noter l'atteinte non rare du nerf interosseux antérieur, branche du nerf médian, responsable d'une paralysie des muscles long fléchisseur propre du pouce et fléchisseur propre de l'index. La récupération ad

integrum est la règle.

- * Radial : en cas de déplacement postéro-médial.
- * Ulnaire : dans les fractures en flexion, rarement. Plus souvent d'origine iatrogène, en cas de brochage médial percutané.

d) Musculaires

- L'atteinte du muscle brachial antérieur dans les fractures de stade IV peut se traduire par une ombilication ou un sillon cutané à la face antérieure du coude.

2. Secondaires

a) Déplacement secondaire

- Souvent lié à une erreur technique dans la thérapeutique :
 - * En particulier dans les fractures traitées par méthode orthopédique de Blount, lorsque le périoste postérieur a été rompu pendant la réduction.
 - * Lorsque les broches se croisent au niveau du foyer de fracture.

b) Syndrome de loges

- Exceptionnel : < 1 %.
- Lié à une immobilisation en flexion excessive lors de l'utilisation d'une technique de Blount.

c) Infection

- Rare, presque toujours iatrogène liée à des broches non enfouies.
- En général superficielle, elle guérit à l'ablation du matériel.

d) Myosite ossifiante

- Calcification des parties molles.
- Souvent iatrogène par dissection chirurgicale trop étendue, infection ou rééducation agressive.

Fig. 1 : Fractures de la palette humérale chez l'enfant.



Fracture supracondylienne stade II.



Fracture supracondylienne stade III.



Fracture supracondylienne stade IV.

e) Raideur articulaire

- 15 % des cas.
- En particulier chez l'enfant de plus de 7 ans.
- De causes multiples :
 - * Cal vicieux.
 - * Infection.
 - * Lésions des parties molles, dont la myosite ossifiante.

f) Déviations axiales

- Cubitus varus :
 - * C'est la complication secondaire la plus fréquente des fractures supracondyliennes en extension (15 %).
 - * Il est liée à un défaut de réduction initiale ou à un déplacement secondaire.
 - * Il existe souvent d'autres troubles associés : rotation, translation.
 - * Il est à l'origine d'un préjudice essentiellement esthétique, donne rarement lieu à des paresthésies du nerf ulnaire.
 - * Il peut exceptionnellement être à l'origine d'une instabilité chronique du coude.
 - * Sa correction est difficile et ne peut être envisagée que si le varus dépasse 20° par rapport au côté opposé, ou en cas d'instabilité chronique.
- Cubitus valgus :
 - * Plus rare (7 %).
 - * Surtout rencontré dans les fractures en flexion.
 - * Lié à un défaut de réduction initiale ou à un déplacement secondaire.
 - * Il est à l'origine d'un préjudice essentiellement esthétique mais peut également donner lieu à des paresthésies du nerf ulnaire.
 - * Il ne se corrige qu'en cas de déformation importante.

g) Troubles de croissance

- Liés à une nécrose septique ou à une épiphysiodèse partielle.
- Ils entraînent une déformation de la palette humérale avec la croissance.
- Ils sont rarement gênants.

C/ Traitement

1. Orthopédique

a) Réduction

- Sous anesthésie générale, au bloc opératoire, sous amplificateur de brillance.
- Par manœuvres douces et progressives.
- Extension, correction de la rotation et de la translation par pronation ou supination, puis poussée directe latérale ou médiale, enfin flexion douce.
- Maintien transitoire en flexion par bandage ou élastique autour du poignet.
- Contrôle radioscopique ou radiographique de la qualité de la réduction :
 - * De face :
 - Angle de Baumann : angle entre l'axe huméral et une parallèle au cartilage de croissance du condyle externe. Il est égal à 75° (\pm 5°) quel que soit l'angle de flexion-extension du coude.
 - Continuité parfaite des colonnes interne et externe.
 - Absence de superposition des fragments.
 - Absence de baillement du trait de fracture en dehors ou en dedans.
 - Angle huméro-radial : normalement égal à 15°.
 - * De profil :
 - Antéflexion épiphysaire : 40°.

- Continuité de l'image en sablier représentant les fossettes coronoïde et olécranienne.

b) Immobilisation

- Plâtre brachio-antébrachio-palmaire (BABP) coude à angle droit avec immobilisation du membre supérieur coude au corps par bandage type Mayo Clinic (après 4 ans) ou Dujarier (avant 4 ans).
- Méthode de Blount :
 - * Le principe est d'utiliser le périoste postérieur, intact dans la grande majorité des cas, comme attelle interne.
 - * Immobilisation du coude en hyperflexion à 120° par une écharpe autour du cou noyée dans un gantelet plâtré.
 - * Cette méthode doit être soigneusement expliquée aux parents pour éviter le démontage de l'écharpe qui entraînerait un déplacement secondaire.
 - * Elle est contre-indiquée dans les cas suivants :
 - Fracture en flexion.
 - Œdème important.
 - Trouble vasculaire ou lésion du nerf ulnaire.
Fracture instable après réduction (stades III ou IV en général).
 - Mauvaise réduction.
 - Enfant de moins de 3 ans.
 - * La surveillance à l'hôpital pendant quarante-huit heures est obligatoire.
 - * Quatre semaines d'immobilisation.

2. Chirurgical

a) Réduction

- Elle reste le premier temps du traitement.

b) Stabilisation

- À foyer fermé :
 - * Méthode de Judet : brochage percutané par deux broches latérales parallèles.
 - * Embrochage descendant selon Métaizeau : mise en place de deux broches descendantes dans la métaphyse.
- À foyer ouvert : par une voie d'abord médiale qui permet réduction sous contrôle de la vue, contrôle vasculo-nerveux (essentiellement ulnaire, mais parfois aussi artère brachiale antérieure et nerf médian) et un brochage en croix, la broche latérale étant mise en percutané.
- Une immobilisation complémentaire par attelle BABP coude à angle droit et bandage coude au corps (Mayo Clinic ou Dujarier selon l'âge) est indispensable.
- Les broches sont enlevées à la quatrième semaine.

3. Indications

a) Fractures en extension

- Stade I (+ II avant trois ans) : plâtre BABP et bandage coude au corps.
- Stade II après trois ans : méthode de Blount.
- Stade III : méthode de Blount ou réduction et brochage selon Judet, rarement à ciel ouvert.
- Stade IV : parfois méthode de Blount, sinon réduction et brochage selon Judet. En cas de réduction impossible (incarcération musculaire), lésion vasculaire en ischémie complète, paralysie sensitivo-motrice complète, abord chirurgical et ostéosynthèse à ciel ouvert après contrôle des structures vasculo-nerveuses.

b) Fractures en flexion

- Stade I : plâtre BABP coude à angle droit et bandage coude au corps.
- Stade II : plâtre BABP coude fléchi à 60° seulement et bandage coude au corps.

- Stade III ou IV : brochage selon Judet ou à foyer ouvert.

c) Lésion vasculaire

- Abolition du pouls avec ou sans ischémie aiguë.
 - * Réduction en urgence qui fait réapparaître le pouls dans la grande majorité des cas.
 - * En l'absence de réapparition du pouls et en l'absence d'ischémie aiguë : la plupart du temps, quelques heures d'attente permettent une récupération du pouls. Si celui-ci ne récupère pas, une exploration chirurgicale avec artériographie et éventuel pontage veineux sont nécessaires.
- Ischémie aiguë persistante après réduction ou disparition du pouls lors de la réduction : abord chirurgical et éventuellement artériographie et revascularisation par pontage veineux.
- En cas d'abord chirurgical, l'utilisation de vasodilatateurs (papavérine) en aspersion locale permet parfois de voir réapparaître le pouls et d'éviter l'artériographie.
- Le contrôle de la revascularisation repose souvent sur l'utilisation d'oxymètre de pouls et non sur la palpation directe du pouls, souvent difficile dans un contexte d'œdème post-traumatique.

d) Lésion nerveuse

- Incomplète : exploration électrique et chirurgicale en l'absence de récupération spontanée à trois mois.
- Complète : exploration chirurgicale immédiate.

4. Surveillance

a) Clinique

- Examen vasculo-nerveux de la main

b) Radiologique

- Radiographies à J2, J7, J14, J21, J30 en cas de traitement orthopédique.
- Radiographies à J2, J10, J30 en cas de traitement chirurgical.

FRACTURES DU CONDYLE LATÉRAL

- Il s'agit de la fracture du coude chez l'enfant la plus fréquente après les fractures supracondyliennes (10 à 20 % des fractures du coude).
- Le diagnostic est parfois difficile, et tout déplacement supérieur à 2 mm impose le traitement chirurgical afin d'éviter des séquelles parfois gênantes à l'âge adulte.

A/ Diagnostic

1. Clinique

a) Interrogatoire

- Il s'agit le plus souvent d'un garçon (70 %) de moins de 8 ans dans deux tiers des cas.
- Le côté gauche est le plus fréquemment atteint.
- Jeux et sports sont les étiologies principales des chutes.
- L'interrogatoire des parents permettra de préciser les principaux antécédents médico-chirurgicaux et l'heure du dernier repas.
- Le mécanisme est difficile à préciser.

b) Examen physique

- La déformation est parfois peu visible, en particulier dans les formes peu déplacées, et c'est la douleur de la face latérale du coude qui évoque le diagnostic.
- Les complications vasculo-nerveuses seront recherchées de principe, bien que totalement inexistantes dans ces fractures.

2. Radiologique

a) Technique

- Des radiographies du coude de face et de profil font habituellement le diagnostic dans les formes déplacées.
- Des radiographies de 3/4 ou comparatives sont parfois nécessaires, en particulier dans les formes non déplacées.

b) Classification

- Localisation du trait de fracture :
 - * Il peut traverser le noyau condylien latéral, rarement, réalisant une fracture de type Salter IV.
 - * Le plus souvent, il passe en dedans du noyau condylien latéral, se terminant au sein de la trochlée cartilagineuse et réalisant une fracture de type Salter II.
- Déplacement :
 - * Stade I de Lagrange et Rigault : déplacement < 2 mm.
 - * Stade II de Lagrange et Rigault : déplacement ≥ 2 mm (Fig. 2).
 - * Stade III de Lagrange et Rigault : déplacement majeur avec rotation du fragment condylien supérieure à 90°.
- Une luxation du coude est associée dans 15 à 20 % des cas.

B/ Complications

1. Précoces

- Il n'y a jamais de complications vasculo-nerveuses dans ces fractures.

a) Infection

- Presque toujours iatrogène, en rapport avec une broche non enfouie sous la peau.
- La guérison est la règle après l'ablation de matériel.

b) Déplacement secondaire

- Rare, lié à un défaut d'appréciation du déplacement initial ou à une contention initiale insuffisante.

2. Secondaires

a) Pseudarthrose

- Rare (2 %), elle est liée à un défaut de réduction ou d'ostéosynthèse.
- Le diagnostic en est difficile initialement.
- Il est souvent fait à partir des conséquences de celle-ci : cubitus valgus, raideur, paralysie progressive du nerf ulnaire.



Fig. 2 : Fracture du condyle latéral.

b) Déviation axiale

- Cubitus varus :
 - * Assez fréquent (5 à 40 % selon les auteurs), il est lié à un défaut de réduction ou à une accélération de la croissance au niveau du cartilage de croissance métaphysaire latéral.
 - * Il est sans conséquence clinique.
- Cubitus valgus :
 - * Plus rare (4 à 8 %), il est lié à un défaut de réduction.
 - * Ses conséquences sont en général minimes, sauf en cas d'association avec une pseudarthrose ou une nécrose, où la déviation peut être très importante et entraîner une paralysie ulnaire progressive.

c) Nécrose condylienne latérale

- Exceptionnelle, elle est liée à une dévascularisation excessive du noyau condylien lors d'un abord chirurgical.
- Elle peut entraîner raideur et déformation en cubitus valgus.

d) Raideur

- L'ensemble des complications ci-dessus peuvent être à l'origine d'une raideur du coude, en général rare, peu marquée et exclusivement dans le secteur de flexion-extension.
- La rééducation peut être une autre origine : elle est donc formellement proscrite chez l'enfant.

e) Anomalies morphologiques

- Hypertrophie du condyle latéral :
 - * Fréquente (20 %).
 - * Sans conséquence fonctionnelle.
- Humérus en fourche :
 - * Déformation en « queue de poisson » de l'extrémité inférieure de l'humérus par nécrose ou épiphysiodèse partielle de la partie médiale du cartilage de croissance du condyle latéral.
 - * Sans conséquence fonctionnelle.

f) Paralysie ulnaire

C/ Traitement

1. Orthopédique

a) Méthode

- Immobilisation par plâtre BABP et bandage coude au corps.
- Six semaines.

b) Indications

- Stade I.

2. Chirurgical

a) Méthode

- Sous anesthésie générale, au bloc opératoire, sous garrot pneumatique.
- Réduction à foyer ouvert et ostéosynthèse par deux broches enfouies sous la peau.
- Immobilisation par plâtre BABP et bandage coude au corps pour six semaines.

b) Indications

- Toute fracture déplacée au delà de 2 mm.

3. Surveillance

a) Clinique

- Examen neuro-vasculaire de la main et des doigts.

b) Radiologique

- Radiographies de contrôle à J2, J7, J14, J21, J45 en cas de traitement orthopédique.
- Radiographies de contrôle à J2, J10, J21, J45 en cas de traitement chirurgical.

FRACTURES DE L'ÉPICONDYLE MÉDIAL

- Il s'agit de la troisième localisation en fréquence des fractures du coude chez l'enfant : environ 10 % des fractures.
- Dans 50 % des cas, une luxation du coude est associée à cette fracture, souvent spontanément réduite.
- Elle survient chez des enfants un peu plus âgés : entre 7 et 15 ans.

A/ Diagnostic

1. Clinique

a) Interrogatoire

- Il s'agit le plus souvent d'un garçon (75 %) entre 7 et 15 ans.



Fig. 3 : Fracture de l'épicondyle médial (épitrochlée).

- Côté gauche, chute lors de la pratique d'un sport et mécanisme par chute sur la main ne présentent pas de spécificités.
- L'interrogatoire des parents permettra de préciser les principaux antécédents médico-chirurgicaux et l'heure du dernier repas.

b) Examen physique

- La déformation est peu importante sauf en cas de luxation persistante où les repères classiques épicondyle médial, épicondyle latéral et pointe de l'olécrane ne sont plus alignés dans un même plan.
- En absence de déformation, la prédominance des signes en médial évoque le diagnostic.
- Le reste de l'examen clinique recherche des complications vasculo-nerveuses, rares.

2. Radiologique

a) Technique

- Clichés de face et de profil.
- Rarement clichés de 3/4 ou comparatifs dans les fractures non déplacées ou en cas de fragment incarcerated difficilement visible sur les incidences standards.

b) Classification de Watson-Jones

- Degré 1 : fracture non déplacée.
- Degré 2 : fracture déplacée ≥ 2 mm en bas et en arrière, avec parfois rotation du fragment (Fig. 3).
- Degré 3 : incarceration intra-articulaire du fragment, évoquée lorsque le fragment n'est pas d'emblée visible, devant un élargissement anormal de l'interligne articulaire sur le cliché de face ou de profil.
- Degré 4 : association à une luxation du coude, avec ou sans incarceration intra-articulaire du fragment.

B/ Complications

1. Précoces

- Rares, elles se résument à une compression du nerf ulnaire, surtout postopératoire.

2. Secondaires

- Assez fréquentes en cas de traitement orthopédique (30 %), rares en cas de traitement chirurgical.

a) Défaut de consolidation

- Pseudarthrose et surtout cal vicieux par insuffisance de réduction ou déplacement secondaire.
- Rarement symptomatique : diminution de la force, craquements douloureux, pseudo-blocages, douleur localisée, instabilité du coude, dysesthésies dans le territoire du nerf ulnaire.

b) Déviation axiale

- En cubitus valgus.
- Exceptionnelle et rarement importante, elle est liée à un défaut de réduction.
- Séquelles possibles : paralysie ulnaire progressive.

c) Raideur

- Rarement importante ($< 30^\circ$), elle est liée aux lésions capsulo-ligamentaires et tendineuses.

d) Hypertrophie de l'épicondyle médial

- Fréquente, la gêne n'est qu'esthétique.

e) *Paralysie ulnaire*

C/ Traitement

1. Orthopédique

a) *Méthode*

- Plâtre BABP en pronation avec bandage coude au corps.
- Quatre semaines.

b) *Indications*

- Degré 1 stable en valgus.

2. Chirurgical

a) *Méthode*

- Au bloc opératoire, sous anesthésie générale et garrot pneumatique.
- Réduction à foyer ouvert avec contrôle du nerf ulnaire.
- Ostéosynthèse par deux broches enfouies sous la peau chez le patient jeune, par vissage chez le patient âgé à cartilage de croissance fermé ou quasi fermé.
- Immobilisation par plâtre BABP en pronation quatre semaines et bandage coude au corps.

b) *Indications*

- Degré 1 instable en valgus.
- Degrés 2, 3 et 4.

3. Surveillance

a) *Clinique*

- Examen neuro-vasculaire de la main et des doigts.

b) *Radiologique*

- Radiographies de contrôle à J2, J7, J14, J21, J45 en cas de traitement orthopédique.
- Radiographies de contrôle à J2, J10, J21, J45 en cas de traitement chirurgical.

AUTRES FRACTURES

- Elles sont beaucoup plus rares que chez l'adulte.
- Ce sont :
 - Les fractures de l'épicondyle latéral.
 - Les fractures du condyle médial.
 - Les décollements épiphysaires de l'épiphyse humérale : complication obstétricale, enfant battu.
- Leur traitement est souvent chirurgical.

Bibliographie

- ▲ Damsin JP, Langlais J. Traumatologie du coude de l'enfant. Cahiers d'enseignement de la SOFCOT n° 72. Paris : Elsevier ; 2000.
- ▲ Lagrange J, Rigault P. Fractures supracondyliennes. *Rev Chir Orthop* 1962 ; 48 : 337-414.
- ▲ Pouliquen JC, Bracq H, Chaumien JP, Damsin JP, Fournet-Fayard J, et al. Fractures du coude de l'enfant. Symposium de la 61e réunion annuelle de la SOFCOT. *Rev Chir Orthop* 1987 ; 73 : 417-490.

POINTS FORTS

Fractures de la palette humérale

FRACTURES SUPRACONDYLIENNES

- **PHYSIOPATHOLOGIE**
 - Mécanisme : Chute sur la main, coude en extension, sport, 5 à 10 ans
 - Classification (Rigault-Lagrange) : en extension dans 96 % des cas ; I : non déplacée ; II : déplacement en bascule postérieure ; III : déplacement en bascule postérieure, translation et rotation, fragments au contact ; IV : III + fragments non au contact ; V : métaphyso-épiphysaire.
- **DIAGNOSTIC**
 - Clinique : déformation évidente, chercher complications immédiates.
 - Examens complémentaires : radios seules.
- **COMPLICATIONS** : rarement gênantes fonctionnellement.
 - Immédiates : ouverture (1 %), vasculaire : spasme (12 %), nerveuses (8 %, neurapraxie 80 %, radial puis médian).
 - Secondaires : déplacement secondaire, infection (iatrogène), raideur et myosite ossifiante (kiné interdite), cubitus varus : 14 %.
- **TRAITEMENT** :
 - Avant 3 ans : type I ou II : plâtre + Dujarrier un mois ; autre : réduction et brochage à foyer ouvert.
 - Après 3 ans : type I ou II : réduction et plâtre + Dujarrier un mois ; type III : réduction puis Méthode de Blount ou chirurgie à foyer fermé + plâtre et Dujarrier un mois ; type IV : réduction et chirurgie à foyer fermé.
 - Chirurgie à foyer ouvert : réduction impossible, ischémie aiguë persistante

FRACTURES DU CONDYLE EXTERNE

- **PHYSIOPATHOLOGIE**
 - Mécanisme : valgus ou varus forcé.
 - Classification : importance du déplacement > 2 mm.
- **DIAGNOSTIC** : difficile
 - Clinique : douleur externe.
 - Radiographies : faire 3/4 et comparatifs
- **COMPLICATIONS** : gênantes fonctionnellement.
 - Immédiates : déplacement secondaire sous plâtre, infection.
 - Secondaires : pseudarthrose, cubitus valgus, raideur, hypertrophie condyle externe.
- **TRAITEMENT** :
 - Déplacement < 2 mm : plâtre + Dujarrier.
 - Déplacement > 2 mm : réduction chirurgicale et brochage à foyer ouvert.

FRACTURES DE L'ÉPITROCHLÉE

- **PHYSIOPATHOLOGIE**
 - Mécanisme : chute en extension et supination.
 - Classification : fonction du déplacement, de la stabilité, d'une luxation associée.
- **DIAGNOSTIC** :
 - Clinique : douleur interne, luxation associée.
 - Radiographie : rechercher incarceration.
- **COMPLICATIONS** : cubitus valgus, paralysie cubitale, raideur, pseudarthrose, hypertrophie de l'épitrôchlée.
- **TRAITEMENT** : réduction luxation, traitement le plus souvent orthopédique, sauf si instabilité, épitrôchlée incarceration ou très déplacée.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

HÉPATO-GASTRO-ENTÉROLOGIE PÉDIATRIE

Ictère néonatal

III-320

Dr Eric MAGNENANT
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferecehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Ictère néonatal

Objectifs :

- **Devant un ictère, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**

A/ Rappels physiopathologiques

- La bilirubine est le produit de dégradation de l'hème, constituant de l'hémoglobine.
- La bilirubine libre est hydrophobe, et son accumulation dans le sang est neurotoxique (ictère nucléaire).
- Dans le foie, la bilirubine est transformée en bilirubine conjuguée par la glycuronyl-transférase.
- La bilirubine conjuguée est hydrophile, non toxique, et éliminée dans la bile.
- Chez le nouveau-né, la durée de vie des hématies est plus courte et la quantité totale d'hémoglobine est importante, expliquant une production accrue de bilirubine.
- De plus, chez le nouveau-né, et a fortiori chez le prématuré, l'activité enzymatique de la glycuronyl-transférase est basse. Elle augmente au cours des premières semaines de vie.

B/ Diagnostic

- L'anamnèse doit rechercher un contexte infectieux maternel et une incompatibilité sanguine fœto-maternelle. Le type d'alimentation doit être précisé. Le délai entre la naissance et le début de l'ictère peut orienter le diagnostic (un ictère survenant avant 24 heures de vie est pathologique).
- L'examen clinique recherche l'ictère cutanéomuqueux, une hépatomégalie et une splénomégalie. La couleur des selles et des urines doit être précisée.
- L'ictère nucléaire est une situation clinique devenue rare.
- Il faut enfin rechercher un céphalématome, dont la résorption entraîne une production accrue de bilirubine.
- Les examens biologiques ne sont pas nécessaires dans les ictères simples. En revanche, en cas d'ictère pathologique suspecté, les examens de première intention sont :
 - NFS + Plaquettes ;
 - taux de réticulocytes ;
 - bilirubine totale et conjuguée ;
 - groupe sanguin, phénotype, test de Coombs direct ;
 - examen cyto bactériologique des urines.

C/ Ictères à bilirubine libre

Ce sont les plus fréquents.

1. Ictère précoce

- L'ictère simple est retrouvé chez environ 40 % des nouveau-nés normaux. Il apparaît vers J2 ou J3 de vie et disparaît vers J5. Il est plus intense et prolongé chez les prématurés. Il n'existe aucune anomalie clinique ou biologique associée.
- Les ictères hémolytiques apparaissent avant 24 heures de vie. L'ictère est associé à une hépatomégalie, parfois une splénomégalie et une pâleur cutanée. Les selles et les urines sont de coloration le plus souvent normale. La NFS montre une anémie. Les étiologies sont les suivantes :
 - incompatibilité Rhésus (enfant Rh positif, mère Rh négatif, test de Coombs positif, prévention par l'injection de gammaglobulines anti-D dans les 48 heures suivant un accouchement, une interruption de grossesse ou un geste invasif, chez les femmes enceintes Rh négatif) ;
 - incompatibilité ABO (mère de groupe O, enfant A ou B) ;
 - autres incompatibilités (Kell, c).
 - déficit en G6PD (glucose 6 phosphate-déshydrogénase) ou en pyruvate-kinase ;
 - sphérocytose héréditaire.
- Infections materno-fœtales (y penser systématiquement).

2. Ictère prolongé

- Une hémolyse sévère peut entraîner un ictère prolongé, de même que la résorption d'un hématome.
- L'ictère au lait de mère apparaît vers J5-J6 de vie chez des nouveau-nés nourris au sein. Cet ictère est isolé. Il disparaît à l'arrêt de l'allaitement ou après chauffage du lait. Il s'agit d'un ictère bénin, qui ne doit pas faire arrêter l'allaitement maternel.
- L'hypothyroïdie congénitale : cet ictère disparaît après traitement substitutif.
- La maladie de Gilbert (déficit enzymatique partiel de la glycuronyl-transférase).
- La maladie de Crigler-Najjar (déficit enzymatique complet de la glycuronyl-transférase). Ictère sévère, avec risque d'ictère nucléaire.

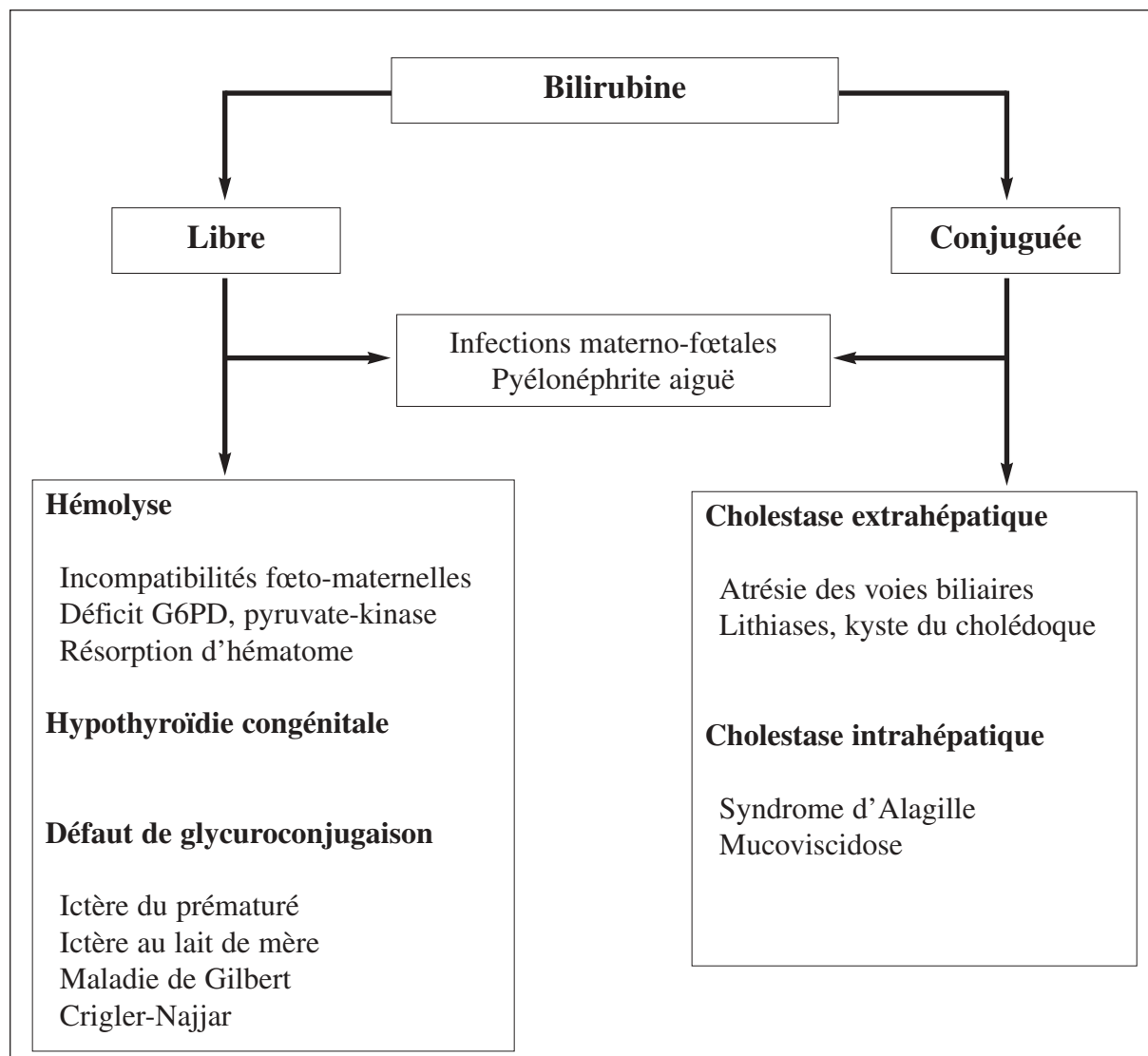
D/ Ictères à bilirubine conjuguée (cholestases néonatales)

1. Cholestases extrahépatiques

- Il s'agit essentiellement de l'atrésie des voies biliaires. C'est une urgence diagnostique. L'examen clinique montre une hépatomégalie ferme, des selles décolorées et des urines foncées. Le diagnostic de cette affection doit être le plus précoce possible (avant 5 à 6 semaines de vie) pour permettre une correction chirurgicale. L'évolution sans traitement ou lorsque le traitement est retardé se fait vers la cirrhose, avec nécessité de transplantation hépatique.
- Il s'agit d'un diagnostic à évoquer précocement.
- L'échographie abdominale est presque toujours normale. Il faut éliminer les autres causes d'ictère à bilirubine conjuguée, si le doute persiste une ponction biopsie hépatique doit être réalisée à la recherche de signes indirects. Le diagnostic de confirmation ne peut être obtenu que par la cholangiographie peropératoire.
- On retrouve plus rarement d'autres causes de cholestases extrahépatiques telles que les lithiases néonatales et les kystes du cholédoque.

2. Cholestases intrahépatiques

- Infections materno-fœtales bactériennes ou virales.
- Syndrome d'Alagille. Il associe une cholestase (par raréfaction des canaux biliaires intrahépatiques, une dysmorphie faciale, un embryotoxon postérieur (examen ophtalmologique avec lampe à fente), des vertèbres dorsales en aile de papillon et une sténose des branches de l'artère pulmonaire.
- La mucoviscidose.
- Certaines maladies héréditaires du métabolisme. ■



Orientation diagnostique devant un ictère.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

MALADIES INFECTIEUSES

PÉDIATRIE

Infections broncho-pulmonaires du nourrisson, de l'enfant et de l'adulte

I-7-86

Dr Guillaume POUESSEL
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Infections broncho-pulmonaires du nourrisson, de l'enfant et de l'adulte

Objectifs :

- Diagnostiquer une bronchiolite du nourrisson, une pneumopathie, une broncho-pneumopathie de l'enfant ou de l'adulte.
- Identifier les situations d'urgence et planifier leur prise en charge.
- Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient.

- Devant toute pneumopathie aiguë, il faut rechercher des signes de gravité motivant une hospitalisation, et éventuellement une hospitalisation en réanimation.
- Signes de gravité :
 - signes de détresse respiratoire majeure ;
 - signes d'épuisement ;
 - signes d'hypoxie ;
 - signes d'hypercapnie.
- Il n'est pas toujours possible de distinguer cliniquement les infections virales des infections bactériennes ; la radiographie ne permet pas à elle seule de déterminer l'origine virale ou bactérienne de la pneumopathie.
- Le traitement est le plus souvent probabiliste et doit tenir compte de l'âge, de l'état général, des signes de gravité et des traitements reçus au préalable.
- Le plus souvent :
 - amoxicilline *per os* ou céphalosporine IV ;
 - éventuellement macrolide seul ou en association ;
 - pour une durée de 10 à 14 jours.
- En l'absence d'amélioration après 48 à 72 heures de traitement, l'antibiothérapie est modifiée en ajoutant ou en remplaçant les bêtalactamines par un macrolide et inversement.
- Il faut toujours vérifier la guérison clinique (après 2 à 4 jours) et radiologique (après 3 à 4 semaines) de la pneumopathie.

INTRODUCTION

Les infections broncho-pulmonaires du nourrisson et de l'enfant constituent la deuxième cause de morbidité et la première cause d'hospitalisation en pédiatrie. Elles touchent surtout les nourrissons. La place des infections virales est prédominante (90 %). La surinfection bactérienne des broncho-pneumopathies virales est fréquente.

DIAGNOSTIC

1. Diagnostic positif clinique

- Fièvre.
- Toux, plus ou moins grasse, avec ou sans expectoration.
- Douleurs thoraciques.
- Auscultation anormale :
 - râles crépitants (atteinte alvéolaire) ;
 - râles sibilants (atteinte bronchiolaire) ;
 - diminution du murmure vésiculaire (condensation, syndrome pleural) ;
 - souffle tubaire dans la pneumonie franche lobaire aiguë.

a) *Se méfier de tableaux cliniques trompeurs :*

- Syndrome douloureux abdominal.
- Syndrome méningé.
- Troubles hémodynamiques au premier plan.
- Auscultation pulmonaire normale.

b) *Évaluer la gravité clinique et rechercher :*

- Des signes de détresse respiratoire (polypnée, cyanose, tirage intercostal et sus-sternal, battement des ailes du nez, tachycardie).
- Des signes d'épuisement (troubles de conscience, apnée, bradypnée, sueurs, hypertension artérielle, marbrures, allongement du temps de recoloration capillaire supérieur à 3 secondes).

2. Radiographie de thorax

- Cliché de face en inspiration, éventuellement de profil en cas de doute ou pour préciser un syndrome pleural.
- Elle montre une opacité de type alvéolaire, étendue à un territoire pulmonaire mal défini à limites floues, sans rétraction, avec ou non un bronchogramme aérique.
- Elle recherche une anomalie associée : adénopathie, atelectasie, épanchement pleural, pneumothorax, pneumomédiastin, abcès.
- Il n'existe pas de corrélation entre la radiographie et le germe causal.

N.B. :

**La radiographie est indispensable au diagnostic !
Elle doit être contrôlée systématiquement pour s'assurer de sa normalisation !**

3. Biologie

En pratique :

- Demander NFS, CRP s'il existe un contexte infectieux ;
- Hémocultures si fièvre > 38,5 °C.

Les autres examens biologiques seront réalisés selon le contexte et ne doivent pas être systématiques ! (intérêt épidémiologique du diagnostic d'infection à VRS, par exemple).

a) À visée étiologique :

- NFS (hyperleucocytose).
- CRP.
- Hémocultures.
- En cas d'antibiothérapie préalable : recherche d'antigènes solubles (pneumocoque, *Hæmophilus influenzae* B) dans le sang, les urines et le liquide pleural (si pleurésie associée).
- Étude en immunofluorescence ou en PCR des sécrétions nasales pour la recherche de virus (virus respiratoire syncytial, adénovirus, *influenzae* A et B, para-*influenzae* type I, II et III).
- Sérologie des virus pneumotropes (virus respiratoire syncytial, adénovirus, *influenzae* A et B, para-*influenzae* types I, II et III).
- Sérologie *Mycoplasma pneumoniae* et *Chlamydia pneumoniae*.
- Étude par PCR des sécrétions nasales pour la recherche de *Mycoplasma pneumoniae* et *Chlamydia pneumoniae*.
- En cas d'épanchement liquidien pleural, chaque fois que possible, ponction pleurale pour une étude cytologique, biochimique, bactériologique, virologique et éventuellement parasitologique.

b) À visée pronostique :

- Gaz du sang capillaire ou veineux (pH, PCO₂).

4. Diagnostic différentiel

- Inhalation de corps étranger (syndrome de pénétration, caractère soudain, apyrexie).
- Crise d'asthme sans infection pulmonaire.
- Insuffisance cardiaque aiguë (myocardite virale, péricardite).
- Plus rarement, embolie pulmonaire, tuberculose pulmonaire.

CONDUITE À TENIR

L'hospitalisation n'est pas systématique. En l'absence d'hospitalisation, il faut toujours revoir l'enfant après deux jours de traitement pour s'assurer de l'absence d'aggravation.

1. Critères d'hospitalisation

- Âge inférieur à 6 semaines (3 mois pour certains).
- Terrain : cardiopathie congénitale, mucoviscidose, dysplasie broncho-pulmonaire, déficit immunitaire.
- Signes de détresse respiratoire et d'épuisement.
- SpO₂ inférieure à 95 %.
- Troubles digestifs (refus alimentaire, vomissements).
- Signes généraux (troubles de conscience, troubles hémodynamiques).
- Milieu social défavorisé.
- Radiographie inquiétante (épanchement pleural, bulle, adénopathie, atélectasie, récurrence de pneumopathie dans le même territoire).
- L'hospitalisation en réanimation doit être envisagée dès l'apparition de l'un des signes suivants :
 - Détresse respiratoire aiguë intense.
 - Signe d'épuisement respiratoire.
 - Hypoxie qui s'aggrave ou FIO₂ supérieure à 50 %, oxygénothérapie en lunettes nasales supérieure à 6 l/min.
 - PCO₂ supérieure à 55 mmHg ou augmentation progressive de la capnie.

2. En pratique

- Hospitalisation en réanimation, par transport médicalisé, en urgence.
- Scope cardiorespiratoire.
- O₂ humidifié, en lunettes nasales, pour SpO₂ supérieure à 94 % (éventuellement masque à haute concentration si les besoins en lunettes nasales sont supérieurs à 3-4 l/min).

- Arrêt alimentaire et sonde nasogastrique si vomissement.
- Voie veineuse périphérique et perfusion.
- Antibiothérapie parentérale si une infection bactérienne est suspectée.
- Discuter l'indication de la ventilation assistée selon l'importance des signes cliniques.
- Différencier une infection bactérienne d'une infection virale est difficile, même si certains éléments peuvent orienter le diagnostic (*Tableau I*). Le germe causal reste souvent méconnu.
- Dans certains cas (immunodépression, absence d'amélioration sous traitement), une fibroscopie bronchique avec réalisation d'un lavage broncho-alvéolaire sera réalisée.

	Origine bactérienne	Origine virale
Mode de début	Rapide	Progressif
État général	Altéré	Conservé
Signes respiratoires	Toux productive	Toux sèche
Signes associés	Météorisme abdominal	Myalgies, éruption
Radiographie	Signes en foyer	Images interstitielles Distension
CRP	Élevée (> 50 mg/l)	Basse (< 20 mg/l)
NFS	GB > 20 000/mm ³	GB < 20 000/mm ³
Moyens diagnostiques	Liquide pleural	IF des sécrétions nasales
	Ag solubles	liquide pleural, sérologies

Tableau I. Éléments d'orientation pour l'origine virale ou bactérienne d'une pneumopathie aiguë.

INFECTIONS BACTÉRIENNES

Les principales bactéries responsables des pneumopathies sont :

- Avant 3 ans : *Hæmophilus influenzae* et *Staphylococcus aureus*
- Après 3 ans : *Streptococcus pneumoniae*, *Mycoplasma pneumoniae*, *Hæmophilus influenzae*.

1. Pneumonie franche lobaire aiguë (pneumocoque)

- Classiquement, elle survient après l'âge de 3 ans avec un début brutal, une fièvre élevée, des frissons, une toux sèche et une douleur thoracique unilatérale.
- Parfois les signes extrapulmonaires sont au premier plan : digestif (douleurs pseudo-appendiculaires), méningé, herpès labial.
- Un aspect radiographique de pneumopathie « ronde » est possible (opacité sphérique pseudo-tumorale).

NFS : hyperleucocytose à polynucléaires neutrophiles (leucocytes : 10 000 à 40 000/mm³ dont 70 à 90 % de PNN) quasi constante et précoce.

- CRP le plus souvent élevée (> 50 mg/l).
- Si antibiothérapie préalable, recherche d'antigènes solubles (sang, urines, plevre si épanchement pleural).
- Les complications sont rares : pleurésie purulente, méningite, CIVD.

En pratique :

- En première intention, **amoxicilline à la dose de 100 mg/kg/j** en 3 à 4 prises *per os* (IV si hospitalisé) ; si notion d'un pneumocoque de sensibilité diminuée à la pénicilline, augmenter à 150 mg/kg/jour ;
- Alternatives : céphalosporines IV (céftriaxone, céfotaxime), macrolides en cas d'allergie (Josacine 50 mg/kg/jour en 2 prises, Zéclar 15 mg/kg/jour en 2 prises).
- Pendant 10 jours (relais *per os* après 48 heures d'apyrexie si IV).

- Kinésithérapie respiratoire quotidienne.
- Prophylaxie des infections à pneumocoque possible par la vaccination par le Pneumo23 après 3 ans et par le Prévenar avant 3 ans en cas de bronchopathie chronique, drépanocytose, cardiopathie congénitale surtout.

2. Staphylococcie pleuro-pulmonaire

- Rare en France, elle touche le nourrisson de moins de 1 an (75 %).

Elle associe :

- Altération de l'état général, syndrome infectieux d'évolution rapide (+++), tableau digestif aigu (météorisme abdominal, diarrhée).
- Il faut rechercher une porte d'entrée cutanée et ORL chez l'enfant, un abcès du sein chez la mère.
- Radiographie du thorax, opacité segmentaire ou lobaire, épanchement pleural, images bulleuses (40 à 60 %, +++), pyopneumothorax.
- Il faut savoir répéter les clichés régulièrement, car les images se modifient vite.

Risques : bulles compressives, pneumothorax, pyopneumothorax, choc septique, décès (20 à 30 % ; surtout si âge inférieur à 3 mois, choc septique initial, retard au diagnostic, atteinte bilatérale).

- À distance, l'évolution est favorable, et la guérison est habituelle sans séquelle respiratoire.

En pratique :

- Hospitalisation en réanimation.
- Oxygène si nécessaire.
- Nutrition entérale par sonde nasogastrique ou perfusion.
- En urgence, **antibiothérapie antistaphylocoque IV** couvrant les souches méticilline-résistantes : Vancomycine (40 à 60 mg/kg/j IV continue ou en 4 fois) ou téicoplanine (Targocid, 10 mg/kg/12 h trois fois, puis 10 mg/kg/j), ajouter un aminoside (Nétramycine 6 mg/kg/j en IV lente).

Si une souche méticilline-sensible est isolée, changer pour oxacilline IV (Bristopen 150-200 mg/kg/jour en 3 ou 4 fois).

- **Pendant 3 à 6 semaines IV**, puis relais per os pour 6 à 8 semaines :
- Drainage des épanchements pleuraux.
- Kinésithérapie respiratoire pour limiter les séquelles pleurales.
- Traitement de la porte d'entrée.
- Radiographie quotidienne au minimum les premiers jours.

3. Autres pneumopathies bactériennes

a) *Pneumopathie à *Hæmophilus influenzae**

- Fréquente entre 2 mois et 3 ans, compliquée ou non de méningite, d'épiglottite.
- Épanchement pleural et atteinte des bases fréquents.

En pratique

- En première intention : amoxicilline et acide clavulanique (Augmentin 80 mg/kg/jour en 3 prises *per os*) pendant 10 jours.
- Alternatives : céphalosporines (Orelox dose/kg deux fois/jour per os ou Rocéphine 50 mg/kg/jour en 1 IVD).

b) *Pneumopathie à *Mycoplasma pneumoniae**

- À tout âge, surtout entre 4 et 7 ans, incubation de 1 à 3 semaines.

L'évolution est souvent traînante.

- Parfois des manifestations extrapulmonaires sont au premier plan : troubles digestifs, arthralgies, exanthème et éruptions urticariennes, atteinte neurologique (polyradiculonévrite, méningite, méningo-encéphalite, ataxie cérébelleuse, atteinte des paires crâniennes, myélite transverse), péricardite, myocardite, purpura thrombopénique, syndrome de Stevens-Johnson, hémolyse avec présence d'agglutinines froides.
- Pas de spécificité de la radiographie de thorax et normalisation des images en 4 à 6 semaines.

- Sérologie *Mycoplasma pneumoniae* (IgM et IgG) avec augmentation du taux d'anticorps entre deux prélèvements à 15 jours d'intervalle.
- Dans certains laboratoires : technique d'amplification génique par PCR sur les sécrétions nasopharyngées.
- Présence d'agglutinines froides (50 % des cas) et test de Coombs direct positif.
- Le germe peut provoquer des séquelles pulmonaires à type de bronchectasies notamment.

En pratique :

- Macrolides (Josacine dose/kg 2 fois/jour *per os*) pendant 3 semaines.
- Alternatives : tétracyclines (contre-indiquées avant 8 ans).

4. Conduite à tenir en termes d'antibiothérapie

L'antibiothérapie est le plus souvent probabiliste devant un tableau de pneumopathie aiguë (communautaire) d'allure bactérienne. Le *tableau II* résume la conduite à tenir.

La durée de l'antibiothérapie est habituellement de 10 jours pour le pneumocoque et de 15 jours pour les autres pneumopathies.

Pas de signe de gravité		
Âge < 3 ans	Âge > 3 ans	
Amoxicilline 80 à 100 mg/kg/j	Amoxicilline ou macrolide selon le tableau	
Si mal vacciné ou otite moyenne aiguë Amoxicilline + AC 80 mg/kg/j	Réévaluation à 48 h et intervertir les 2 ATB si aggravation	

Signe de gravité		
Âge < 6 mois	6 mois-3 ans	Âge > 3 ans
C3G IV + aminoside	Amoxicilline +AC + macrolide ou C3G IV + macrolide	Amoxicilline + AC + macrolide

Tableau II. Conduite à tenir en cas de pneumopathie aiguë communautaire d'allure bactérienne (AC : acide clavulanique).

INFECTION VIRALE

1. Bronchiolite aiguë (cf. page suivante)

2. Autres pneumopathies virales

- Outre les virus responsables des bronchiolites, d'autres virus peuvent être à l'origine de broncho-pneumopathies :
 - myxovirus (virus influenzae, rougeole).
 - *Herpesviridae* (EBV, CMV, herpès, varicelle-zona).
 - et rarement, *Picornaviridae* (coxsackie, échovirus).
- La radiographie de thorax n'a pas de caractère de spécificité. Le traitement est symptomatique seul.
- Certaines broncho-pneumopathies virales peuvent être particulièrement graves chez les patients immunodéprimés (rougeole, CMV, EBV, varicelle) et la fibroscopie avec réalisation d'un lavage broncho-alvéolaire est alors la règle. ■

Broncho-alvéolite du nourrisson

- Ce chapitre a fait l'objet d'une conférence de consensus le 21 septembre 2001.
- Les recommandations de la conférence de consensus concernent le premier épisode de bronchiolite pour les enfants âgés de 1 mois à 2 ans.

Pour en savoir plus... Arch. Pédiatr. 2001 ; 8 (suppl 1) : 1-196.

- La bronchiolite aiguë est une obstruction bronchiolaire d'origine virale (VRS +++) touchant le nourrisson de moins de 2 ans, pendant la période hivernale.
- **En ambulatoire, aucun examen complémentaire n'est indiqué pour les formes d'évolution simple chez des nourrissons sans critère de gravité.**
- Le traitement est surtout symptomatique, mais les aérosols de bronchodilatateurs peuvent être essayés chez les nourrissons hospitalisés en nébulisation avec O₂, sous surveillance stricte avec une réévaluation régulière.
- Les corticoïdes, les antitussifs, les mucorégulateurs, l'antibiothérapie ne sont pas indiqués dans une bronchiolite aiguë simple.

DIAGNOSTIC

A/ Diagnostic positif

1. Définition

- La bronchiolite aiguë est une infection virale du nourrisson de moins de 2 ans caractérisée par une obstruction bronchiolaire prédominante avec sibilants, de caractère épidémique hivernal le plus souvent.
- Le pic de fréquence de l'infection est entre 2 et 8 mois.
- Elle touche 460 000 nourrissons chaque année en France.

2. Diagnostic clinique

a) *Enfant de moins de 2 ans (diamètre bronchique de petit calibre)*

- Phase d'invasion (de 24 à 72 heures) : toux, rhinorrhée antérieure claire, fièvre inconstante.
- Phase d'état : syndrome respiratoire = rhinite + toux + gêne respiratoire obstructive (polypnée, ronchi, râles sibilants ou crépitants et signes de détresse respiratoire plus ou moins importants), + troubles de déglutition et reflux gastro-œsophagien fréquents.

b) *Formes atypiques*

Apnées inaugurales, toux prédominante avec distension thoracique et polypnée.

c) *Virus responsables*

- **Virus respiratoire syncytial ou VRS** (type A ou B) : responsable de 50 à 80 % des bronchiolites, principalement d'octobre à février, rhinorrhée, otite, fièvre modérée.
- **Adénovirus** : troubles de la conscience, éruption, adénopathies cervicales, pharyngite et conjonctivite, myalgies, troubles digestifs (douleurs abdominales, vomissements, diarrhée), fièvre et foyers bilatéraux.
- **Para-influenzæ (type I, II ou III)** : atteinte laryngée, syndrome grippal.
- **Rhinovirus et Myxovirus influenzae A et B** (grippe).

3. Diagnostic paraclinique

a) *En première intention et en milieu hospitalier (si indication d'hospitalisation)*

- GDS veineux ou capillaire (si hypoxie ou signes de détresse respiratoire marqués) = pH, hypercapnie.

- NFS, CRP (si fièvre supérieure à 38,5 °C, pour rechercher des arguments pour une surinfection bactérienne) : leucopénie, hyperlymphocytose ou syndrome inflammatoire et polynucléose neutrophile en cas de surinfection bactérienne.
- Radiographie thoracique de face en inspiration :
 - distension thoracique (> 8 arcs costaux postérieurs, aplatissement des coupes diaphragmatiques, horizontalisation des côtes, hyperaération) ;
 - atélectasie ;
 - syndrome alvéolaire, bronchique ou interstitiel ;
- Immunofluorescence virale des sécrétions nasales (intérêt épidémiologique, seulement).

b) En pratique

Aucun examen n'est utile ni nécessaire en cas de bronchiolite simple, sans signe de gravité, traitée en ambulatoire !

B/ Diagnostic différentiel

- Ils doivent être évoqués en cas de récurrence ou d'évolution traînante et surtout en présence de signes de gravité (déformation thoracique, hippocratisme digital, retard staturopondéral).
- Des examens complémentaires sont alors indiqués selon l'orientation clinique :
 - mucoviscidose (test de la sueur) ;
 - Reflux gastro-œsophagien (pH-métrie/24 heures) ;
 - cardiopathie congénitale avec shunt gauche-droit (échocardiographie) ;
 - arc vasculaire anormal et dyskinésie trachéo-bronchique (endoscopie bronchique, TOGD) ;
 - tuberculose pulmonaire (IDR tuberculine 10 U) ;
 - recherche d'un terrain atopique dans le cadre d'un asthme du nourrisson (prick-tests, IgE totales, IgE spécifiques) ;
 - déficit immunitaire (NFS, dosage IgG, IgA, IgM et électrophorèse des protéines sériques en première intention) ;
 - déficit en alpha 1 antitrypsine (association avec une cholestase hépatique) ;
 - malformation broncho-pulmonaire (kyste bronchogénique) (TDM thoracique, endoscopie bronchique) ;
 - corps étranger intrabronchique (endoscopie bronchique).
 - dyskinésie ciliaire (endoscopie bronchique avec biopsie).
- Devant un tableau de bronchiolite aiguë, il faut aussi évoquer :
 - pneumopathie bactérienne (dont la coqueluche) ;
 - insuffisance cardiaque du nourrisson (myocardite aiguë virale).
- Au-delà de **trois épisodes de dyspnée expiratoire sifflante**, et une fois ces diagnostics éliminés, il faut évoquer le diagnostic d'**asthme du nourrisson**.

En pratique :

- Devant des épisodes de dyspnée expiratoire sifflante récurrents, on réalise en première intention le plus souvent : **test de la sueur, pH-métrie des 24 heures** (sauf si RGO évident cliniquement), **dosage IgA, IgG, IgM, IDR tuberculine 10U et prick-tests** (surtout s'il existe un eczéma). Ensuite, selon la gravité et l'orientation clinique, on réalise : échocardiographie, TOGD, TDM thoraciques en coupes fines millimétriques avec cliché en expiration (si image radiologique anormale persistante) et endoscopie bronchique.

C/ Évolution

1. Dans sa forme habituelle

- Acmé atteinte en 2 à 4 jours.
- Disparition des signes d'obstruction en 8 à 10 jours.
- Guérison totale obtenue, en règle, dans les 15 jours.
- Pas de parallélisme entre la gravité initiale et la durée de la maladie.

2. Complications

- Apnées.
- Signes neurologiques (hypotonie, convulsions).
- Détresse respiratoire majeure nécessitant une ventilation assistée.
- Troubles de ventilation (atélectasie).
- Surinfection bactérienne : dans 40 à 50 % des cas, il existe une colonisation par *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae* ou *Moraxella catarrhalis*.
- Certains critères sont retenus comme marqueurs d'une infection bactérienne :
 - * Fièvre > 38,5 °C.
 - * Otite moyenne aiguë.
 - * Sécrétions bronchiques mucopurulentes.
 - * Foyer pulmonaire radiologique.
 - * Élévation de la CRP et des polynucléaires neutrophiles.
- Myocardite à VRS, troubles du rythme cardiaque et troubles hémodynamiques non spécifiques.
- Dénutrition.
- Évolution traînante : bébé siffleur (*happy wheezer*).

3. Relations bronchiolite et asthme

Environ 40 % des enfants de moins de 3 ans ayant fait un épisode de bronchiolite auront des épisodes de sibilance à l'âge de 6 ans.

Les facteurs de risque : soit terrain atopique familial ou personnel, tabagisme, asthme maternel.

TRAITEMENT

A/ Traitement symptomatique

La prise en charge d'une bronchiolite aiguë est essentiellement symptomatique.

Critères de gravité cliniques d'une bronchiolite aiguë			
Critères de gravité	Formes modérées	Formes « limites »	Formes sévères
FR	< 60/min	≥ 60/min	≥ 60/min+cyanose
SpO ₂	> 94 %	90 %-94 %	≤ 90%
Respiration	Ample	Irrégulière	Superficielle + apnée
Silverman	≤ 2	≥ 3	> 5
Murmure vésiculaire	Normal	Diminué	Diminué ou absent
Thorax	Normal	Distendu	Distension majeure
Alimentation	Normale	Peu perturbée	Impossible
Réactivité	Bonne	Diminuée	Mauvaise

```

graph TD
    A[Surveillance si possible] --> B[Retour au domicile]
    A --> C[hospitalisation]
    A --> D[Hospitalisation]
  
```

1. Indications d'hospitalisation et critères de gravité

- Âge inférieur à 6 semaines (risque d'apnée et de mort subite ++).
- Prématurité inférieure à 34 SA, âge corrigé inférieur à 3 mois.
- Terrain : mucoviscidose, maladie ciliaire, maladie musculaire, dysplasie broncho-pulmonaire, cardiopathie congénitale (shunt gauche-droit), immunodépression, antécédent de ventilation mécanique ou de bronchiolite grave.
- Aspect « toxique » (altération de l'état général).
- Survenue d'apnées, présence d'une cyanose.
- Fréquence respiratoire supérieure à 60 / min.
- SpO₂ inférieure à 94% sous air, au repos ou lors de la prise des biberons.
- Troubles digestifs compromettant l'hydratation, déshydratation avec perte de poids supérieure à 5 %.
- Contexte socioéconomique.

2. Mesures physiques

La kinésithérapie respiratoire est l'élément essentiel du traitement : technique d'augmentation du flux expiratoire, 1 voire 2 séances quotidiennes.

En hospitalisation :

- Scope cardio-respiratoire et mesure de la SpO₂, poids/jour.
- Position proclive dorsale 30° avec la tête en légère hyperextension.
- Désinfection rhinopharyngée avant l'alimentation avec du sérum physiologique (4 à 6/j).
- Apports hydriques recommandés : 100-110 ml/kg/jour avant 6 mois et 80 ml/kg/jour après 6 mois (PO ou IV).
- Fractionner et épaissir l'alimentation, voire nutrition entérale par sonde nasogastrique transitoire ou arrêt alimentaire transitoire avec perfusion veineuse périphérique dans les formes sévères.
- Oxygénothérapie humidifiée en lunettes nasales pour SpO₂ supérieure à 94 %.
- Mesure d'hygiène : isolement, port de casaque et de masque pour le personnel et les parents, lavage des mains.
- Discuter le recours à la ventilation assistée en cas d'épuisement clinique et de détérioration des gaz du sang (pH < 7,20 et PCO₂ > 55 mmHg) avec le service de réanimation.

3. Traitement médicamenteux

Il repose sur plusieurs aspects.

a) antibiothérapie

Non indiquée en première intention, à réserver en cas de surinfection bactérienne (QS complications).

b) bronchodilatateurs

Bêta 2 adrénergiques par voie inhalée seule, en spray avec une chambre d'inhalation ou en nébulisation avec O₂ en hospitalisation (salbutamol Ventoline 0,03 ml/kg de la solution à 0,5 %, à renouveler 4 à 6 fois par jour).

Conférence de consensus : (1er épisode ; 1 mois à 2 ans)

- pas de preuve de leur efficacité dans cette indication ;
- en hospitalisation avec O₂, amélioration transitoire chez certains nourrissons ;
- pas de place dans la stratégie de prise en charge de première intention.

Si les bronchodilatateurs sont utilisés, il est nécessaire de réévaluer l'efficacité après un à trois essais et d'arrêter si inefficaces (risque d'aggravation paradoxale avant 6 mois).

c) corticoïdes par voie générale : pas de preuve de leur efficacité.

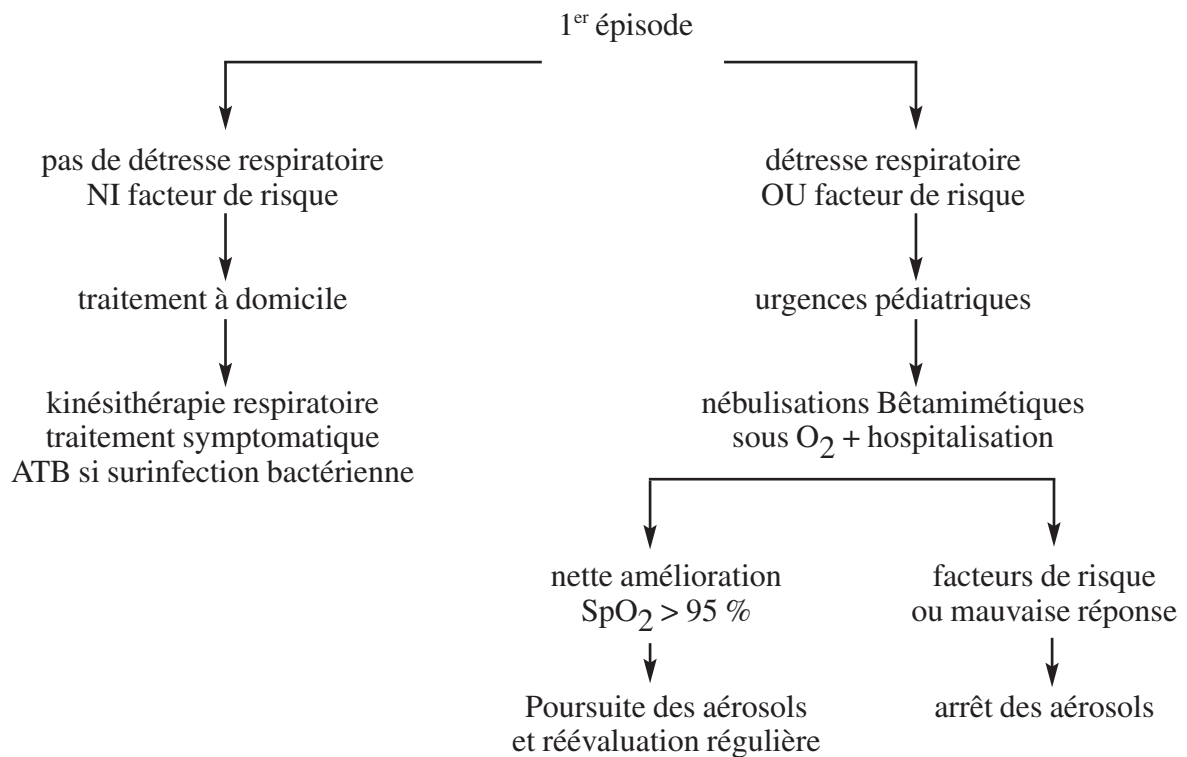
d) fluidifiant bronchique : pas d'intérêt en pratique et risque d'aggravation avec hypersécrétion et bronchospasme en aérosol.

e) antitussif : aucun intérêt.

B/ Traitement prophylactique

- Éviction des crèches et collectivités des nourrissons à risque.
- Hygiène (lavage des mains, port du masque) en milieu hospitalier.
- Immunoprophylaxie par Synagis pour les nourrissons de moins de 2 ans bronchodysplasiques pendant la période épidémique (injection SC tous les mois) à discuter au cas par cas. ■

Traitement de la bronchiolite aiguë



La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

L'enfant handicapé : orientation et prise en charge

I-4-5I

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

L'enfant handicapé : orientation et prise en charge

Objectifs :

- Argumenter les principes d'orientation et de prise en charge d'un enfant handicapé.

- La prise en charge de l'enfant handicapé doit être globale. Ainsi, le projet de soin et le projet éducatif constituent une entité indissociable. La prise en charge doit donc être multidisciplinaire et doit englober l'enfant et sa famille. Nous verrons donc les mesures législatives et les structures de prise en charge en faveur des enfants handicapés.
- Nous ne parlerons pas de l'enfant malade, qui est pris en charge au niveau des structures sanitaires. Toutefois, il faut garder à l'esprit qu'il existe une interaction entre le handicap et la maladie. Nous ne parlerons que des structures adaptées pour l'enfant atteint de handicap.

A/ Définitions

1. La classification de l'OMS définit

a) La déficience

Il s'agit d'une atteinte viscérale ou fonctionnelle. Par exemple : amputation de membre, diabète, trouble de mémoire, pathologie oculaire, qui font l'objet de soins médicaux et chirurgicaux. La déficience peut être sensorielle (auditive, visuelle), motrice et/ou intellectuelle.

b) L'incapacité

Elle est la conséquence de la déficience dans la vie quotidienne : difficultés à marcher, à apprendre, à voir, à parler, qui font l'objet de rééducation fonctionnelle, d'appareillage et d'aides techniques.

c) Le handicap

Il est la conséquence de l'incapacité, dans la vie sociale : difficultés à communiquer, à travailler, à déambuler de façon autonome, à gérer ses biens, qui font l'objet de réponses sociales, telles que : aides financières, scolarité adaptée, adaptation de l'environnement.

2. Le polyhandicap est une notion non définie par l'OMS.

Il se définit quant à lui par l'association de déficits moteurs graves et d'un retard mental sévère réduisant de façon extrême l'autonomie du sujet atteint.

B/ Législation

La loi d'orientation du 30 juin 1975 donne les dispositions en faveur des enfants handicapés

1. CDES (Commission départementale de l'éducation spéciale)

- L'obligation éducative existe auprès des enfants handicapés, que ce soit dans un système éducatif ordinaire ou dans un système éducatif spécialisé.
- Le choix du système sera déterminé par la Commission de l'éducation spéciale (CDES) :
 - Elle apprécie l'état de l'enfant, fixe le taux d'incapacité pour l'attribution de l'allocation d'éducation spéciale (AES) et de compléments éventuels,
 - et attribue la carte d'invalidité.

2. Prestations

a) AES : Allocation spéciale d'éducation

- Elle peut être accordée à l'enfant handicapé de moins de 20 ans si :
 - taux d'incapacité d'au moins 80 % ; non placé en internat ;
 - taux d'au moins 50 % et de moins de 80 % ; prise en charge dans un établissement d'éducation spéciale en externat, en semi-internat ou en ambulatoire.
- En cas de placement en internat, l'AES et son complément ne seront versés que pendant les périodes de retour au domicile.
- L'AES est versée aux parents, quelles que soient leurs ressources.

b) Complément d'AES

- Le complément d'AES pourra être attribué aux parents dont l'enfant présente un taux d'incapacité au moins égal à 50 % et s'ils justifient du fait du handicap de leur enfant des dépenses particulièrement onéreuses ou de l'emploi d'une tierce personne.
- Son montant dépendra de l'importance de cette charge. Il variera entre un complément de première et de sixième catégorie.
- Le versement est effectué par la caisse d'allocations familiales après décision de la CDES.

3. Scolarité

a) Établissements ordinaires

Sous la Décision du CCPE d'académie (commission pédagogique)

- Intégration individuelle sans soutien spécialisé :
 - * Soit en classe ordinaire ;
 - * Soit réseaux d'aides spécialisées aux élèves en difficulté :
Il s'agit de réseaux permettant de soutenir les élèves à l'aide de psychologues et de rééducateurs (psychomotricité et/ou psychopédagogie). Il est également possible de réaliser des classes à petits effectifs.
- Intégration avec soutien à l'insertion scolaire :
 - * Classe d'intégration scolaire (CLIS) ;
 - * Niveau maternel et enseignement élémentaire, effectif limité, adapté au type de déficience ;
 - * Section d'enseignement général et professionnel adapté (SEGPA) ;
 - * Niveau collègue, enseignement général et pré-professionnel pour les patients atteints de déficience intellectuelle légère.

Sous la Décision de la CDES

- Intégration avec soutien à l'insertion scolaire :
 - * Établissement régional d'enseignement adapté (EREA) :
- établissement pour jeunes de 12 à 16 ans atteints de déficience intellectuelle légère dont l'intégration en milieu scolaire ordinaire n'est pas possible,
 - * Service d'éducation spéciale et de soins à domicile (SESSAD),
 - * Centre d'éducation motrice (CEM) ;
- soutien en milieu scolaire pour les enfants de 6 à 16 ans ayant une déficience motrice.

b) Établissements spécialisés (sous la décision de la CDES)

Établissements médico-éducatifs (cf. ci-dessous)

Établissement spécialisé à la déficience, notamment pour déficience visuelle grave ou déficience auditive grave

C/ Les mesures**1. Sanitaires**

Centre hospitalier :

- Il joue surtout un rôle de soins lorsque l'enfant handicapé présente un problème médical intercurrent en relation ou non avec son handicap.

Centre de rééducation fonctionnelle :

- Il établit une prise en charge globale de rééducation fonctionnelle qui peut se faire en ambulatoire, en hôpital de jour ou en internat.

CAMSP (Centre d'action médico-sociale précoce) :

- Il assure un rôle de dépistage d'orientation des soins et de prise en charge globale des enfants de moins de 6 ans.

2. Médico-social

Établissements :

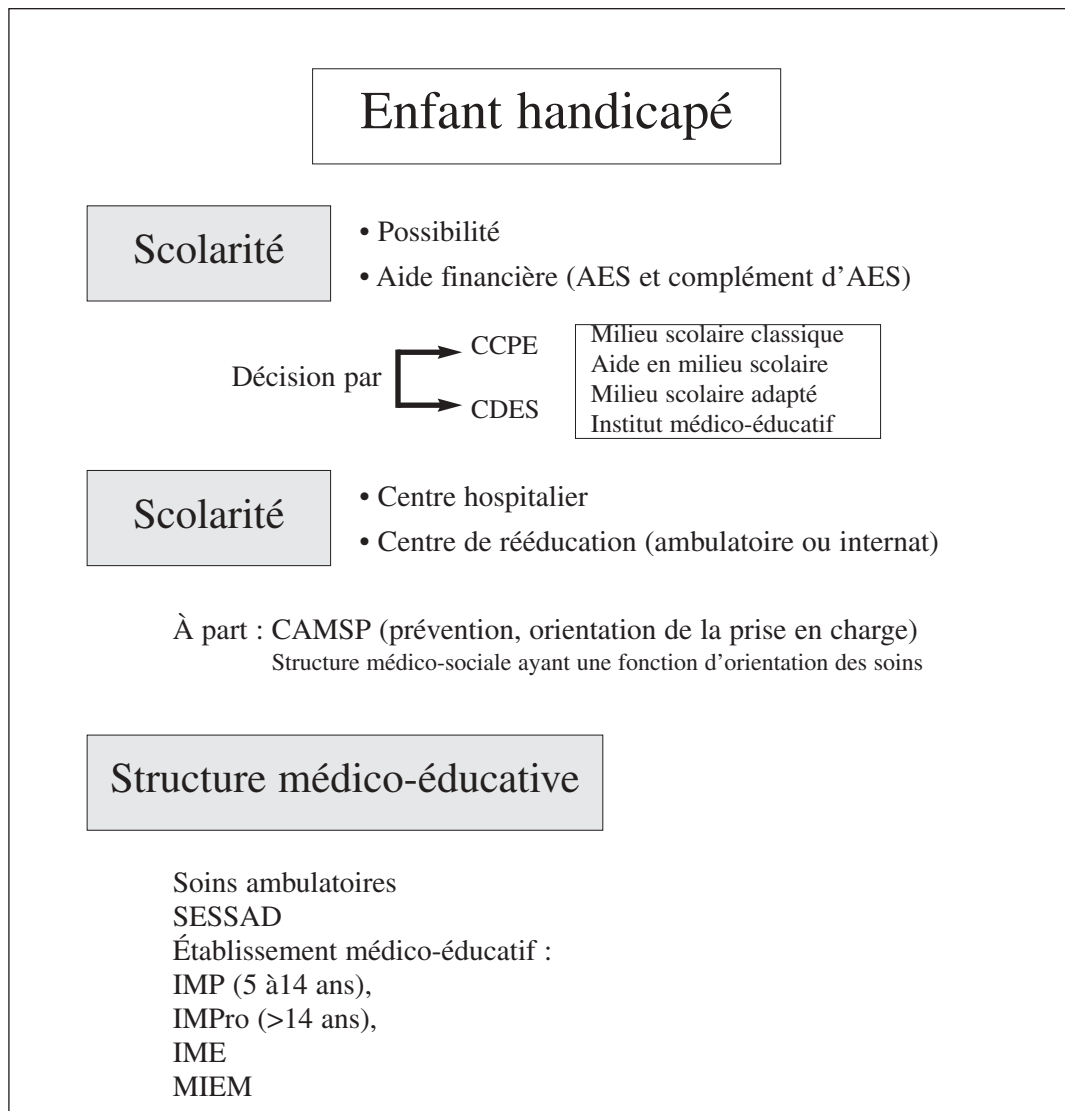
- SESSAD : service d'éducation spéciale et de soins à domicile :
 - * Cette structure permet d'apporter un soutien aux enfants maintenus en milieu de vie ordinaire. Il existe des équivalents pour les déficiences sensorielles spécifiques (auditive, visuelle),
- Établissement médico-éducatif :
 - * Il s'agit d'établissement où le projet éducatif et les soins sont liés,
 - * Il en existe différents types.

a) Prise en charge d'une déficience intellectuelle prédominante

- Les IMP : les Instituts médico-pédagogiques accueillent les enfants de 5 à 14 ans.
- Les IMPro : les instituts médico-professionnels accueillent les enfants après 14 ans pour leur donner une formation professionnelle.
- Les IME : les instituts médico-éducatifs assurent l'accueil des enfants quel que soit l'âge.

b) Prise en charge d'une déficience motrice prédominante

Les IEM : Instituts d'éducation motrice. ■



La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

MALADIES INFECTIEUSES PÉDIATRIE

Maladies éruptives de l'enfant

I-7-94

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Maladies éruptives de l'enfant

Objectifs :

- Diagnostiquer et distinguer une rougeole, une rubéole, un herpès, un mégalérythème épidémique, une varicelle, un exanthème subit, une mononucléose infectieuse, une scarlatine, un syndrome de kawasaki.
- Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient.

A/ Définitions

1. Exanthème scarlatiniforme

Éruption en nappe sans intervalle de peau saine

2. Exanthème morbilliforme

Il s'agit d'une éruption faite de macules et/ou de papules avec persistance d'intervalles de peau saine

B/ Orientation étiologique par syndrome dermatologique

1. Exanthème scarlatiniforme

Scarlatine, mononucléose infectieuse, syndrome de Kawasaki

2. Exanthème morbilliforme

Rougeole, exanthème subit, mégalérythème épidémique, mononucléose infectieuse, syndrome de Kawasaki

3. Exanthème roséoliforme

Rubéole, exanthème subit

4. Éruption vésiculeuse

Généralisée : varicelle

Localisée :

- dermatome : zona ;
- buccale : gingivo-stomatite herpétique ;
- localisée le plus souvent labiale : récurrence herpétique.

ROUGEOLE

1. Agent étiologique

Virus de type paramyxovirus ; morbillivirus.

2. Incubation

10 jours.

3. Contagiosité

Durant la phase d'invasion jusqu'à 2 à 3 jours après le début de l'éruption.

4. Transmission

Par voie aérienne.

5. Clinique (fig. 7 et 8)

éruption devenue rare en France depuis la vaccination.

- Une phase d'invasion durant de 4 à 5 jours associant : une fièvre et un catarrhe oculaire, nasal et bronchique. La fièvre atteint progressivement 39 à 40 °C. Elle disparaît au 3e ou 4e jour de l'éruption.

Après 36 à 48 heures et jusqu'au début de l'éruption, on peut noter un énanthème : le signe de Köplik (macules blanc-bleuté sur la face interne des muqueuses jugales).

- Atteinte cutanée : elle débute 15 jours après le contagement.
- Il s'agit d'une éruption morbilliforme avec lésions parfois confluentes. L'éruption débute au niveau rétro-auriculaire et à la face, puis s'étend en 48 heures au tronc puis aux membres. L'éruption dure 7 à 10 jours.

6. Complications

- ORL : otite, laryngite.
- Broncho-pulmonaires : bronchite, pneumopathie, atélectasie.
- La surinfection ORL ou broncho-pulmonaire est suspectée devant la réascension de la température.
- Neurologique : méningo-encéphalite de la période éruptive, panencéphalite subaiguë sclérosante survenant en moyenne 8 ans après l'infection.

7. Diagnostic

Le diagnostic est clinique.

8. Prise en charge thérapeutique

- Traitement symptomatique.
- Traitement antipyrétique.
- Traitement des éventuelles surinfections.

RUBÉOLE

1. Agent étiologique

Rubivirus ; famille des *Togaviridae*.

2. Incubation

14 jours.

3. Contagiosité

7 à 10 jours avant l'éruption, puis dure jusqu'à 10 jours après.

4. Transmission

Par voie aérienne ou par voie transplacentaire.

5. Clinique

éruption devenue rare en France depuis la vaccination.
Il s'agit souvent d'une éruption fruste, voir inapparente.

a) Phase d'invasion

Elle dure 1 à 2 jours et se traduit par une fièvre modérée, des myalgies et des adénopathies cervicales. La fièvre disparaît dès le premier jour de l'éruption.

b) Phase d'état

- Elle associe une atteinte cutanée, des adénopathies constantes siégeant au niveau cervical postérieur, une splénomégalie et une fièvre modérée transitoire.
- L'atteinte cutanée est constituée de (J1) macules avec un intervalle de peau saine débutant au niveau du visage et s'étendant rapidement au niveau du tronc et des membres supérieurs. Elle devient scarlatiniforme (J2) puis disparaît (J3) en laissant place à une desquamation fine.

6. Complications

- Purpura thrombopénique.
- Méningite lymphocytaire.
- Méningo-encéphalite. Cette atteinte est rare et survient 2 à 4 jours après l'éruption.
- Polyradiculonévrite.
- Polyarthrite : l'atteinte articulaire concerne en général les petites articulations. Elle disparaît le plus souvent en 15 à 30 jours sans séquelle.
- Risque de transmission materno-fœtale avec Rubéole congénitale d'autant plus sévère que la contamination survient précocement.

7. Diagnostic

C'est la sérologie qui apporte la certitude diagnostique. Pour avoir une interprétation correcte, il faut faire deux prélèvements à 10 jours d'intervalle.

8. Prise en charge thérapeutique

Le traitement est symptomatique.
Essentiellement traitement de la fièvre par paracétamol.

VARICELLE

1. Agent étiologique

Virus zona, varicelle ; *herpesviridæ*.

2. Incubation

14 jours.

3. Contagiosité

2 à 3 jours avant l'éruption jusqu'à disparition des vésicules (7^e jour).

4. Transmission

Par voie aérienne, survenue par épidémie de fin d'hiver et de printemps.

5. Clinique : (Fig. 11)

- Fébricule, adénopathies.

- Éruption prurigineuse.
- Atteinte cutanée avec évolution caractéristique des lésions élémentaires dans le temps :
 - macules érythémateuses ;
 - puis vésicules dont le contenu se trouble, s'ombiliquant en leur centre ;
 - puis apparition de croûtes qui chutent en 7 à 10 jours.
- L'éruption débute sur le tronc et au niveau du cuir chevelu et a une extension centrifuge. Des poussées successives durant la première semaine d'évolution expliquent l'aspect polymorphe de l'éruption avec des éléments d'âges différents.
- Atteinte muqueuse :
 - elle n'est pas rare. Elle se constitue de lésions vésiculeuses ou érosives buccales et pharyngées ; plus rarement, une atteinte conjonctivale et génitale est retrouvée.

6. Complications

a) Cutanées

Impétiginisation ; hypodermite (streptocoque ; staphylocoque) ; fasciite nécrosante qui serait favorisée par la prescription d'AINS, réaction toxinique secondaire à une porte d'entrée cutanée (syndrome toxinique streptococcique ou staphylococcique [SSSS]).

b) Pulmonaire : pneumopathie interstitielle

c) Neurologiques

- Ataxie cérébelleuse ; convulsion.
- Plus rarement : encéphalite, polyradiculonévrite, myélite, méningite.
- Plus rarement : purpura thrombopénique post-éruptif ; arthralgies.

d) Sujet à risque de varicelle sévère

- Enfant ayant une dermatite atopique : risque de forme cutanée profuse, parfois évolution nécrotique réalisant un équivalent de syndrome de Kaposi-Juliusberg.
- Enfant immunodéprimé : risque de forme profuse cutanée et de localisation viscérale (pulmonaire, neurologique, hépatique...).

7. Diagnostic

Il s'agit d'un diagnostic clinique.

8. Prise en charge thérapeutique

- Éviction scolaire jusqu'à chute des croûtes.
- Contre-indication de l'aspirine (favorise le syndrome de Reye), du talc et des AINS (favoriseraient les surinfections cutanées sévères).
- Traitement de la fièvre par paracétamol.
- Antisepsie cutanée : chlorhexidine en solution moussante.
- Antiprurigineux : antihistaminique H1.
- Indication de l'aciclovir : par voie intraveineuse en cas d'immunodépression et en cas de localisation viscérale (pulmonaire ou neurologique). *Per os*, dans le cas de varicelle chez l'enfant atopique.

HERPÈS

1. Agent étiologique

HSV 1, exceptionnellement HSV 2 ; *herpesviridæ*.

2. Incubation

7 jours.

3. Contagiosité

Contact direct cutanéomuqueux.

4. Transmission

Directe lors du contact, par voie transplacentaire.

5. Clinique

a) *Primo-infection*

Elle survient habituellement dans l'enfance. Il s'agit d'un tableau de gingivo-stomatite, avec une atteinte importante de la muqueuse buccale et de la langue composée de vésicules qui évoluent rapidement vers des ulcérations. Ce tableau est souvent accompagné d'une fièvre importante les premiers jours. Les difficultés d'alimentation et la dysphagie exposent à la déshydratation, principale complication. En dehors de la gingivo-stomatite typique de l'enfant, il existe des formes atypiques par leur siège (pharyngite, laryngite, rhinite), leur présentation clinique (ulcérations) ou leur association à des atteintes viscérales (méningite, encéphalite, hépatite).

b) *Herpès cutané localisé*

- Les lésions d'herpès peuvent atteindre tous les sites cutanés, principalement les fesses, l'aire sus-pubienne et les cuisses. Elles peuvent témoigner d'une primo-infection ou d'une récurrence isolée.
- Une localisation particulière est celle de l'herpès de la main, terme à préférer à celui de « panaris herpétique », car les régions péri-unguéales ne sont pas les seuls sites infectés (pulpe, paume, poignet).
- Méconnue, cette localisation expose à des interventions chirurgicales inutiles. La possibilité de transmission nosocomiale de l'herpès à partir de la main d'un soignant a été démontrée. Le respect des précautions universelles d'hygiène (port des gants, lavage des mains, etc.) permet la prévention de cette transmission.

c) *Récurrences*

De multiples facteurs déclenchants de récurrence sont rapportés : fièvre, exposition aux ultraviolets, menstruation, infection aiguë fébrile, fatigue, stress, lésions tissulaires oro-faciales (dermabrasion, certains traitements par laser, chirurgie buccale, chirurgie du ganglion de Gasser), injection péridurale de morphine. L'herpès oro-facial récurrent siège avec prédilection sur le bord externe d'une lèvre. D'autres localisations sont décrites : vestibule narinaire, menton, joue. Il existe des formes atypiques : gingivo-stomatite diffuse, ulcération orale unique, glossite.

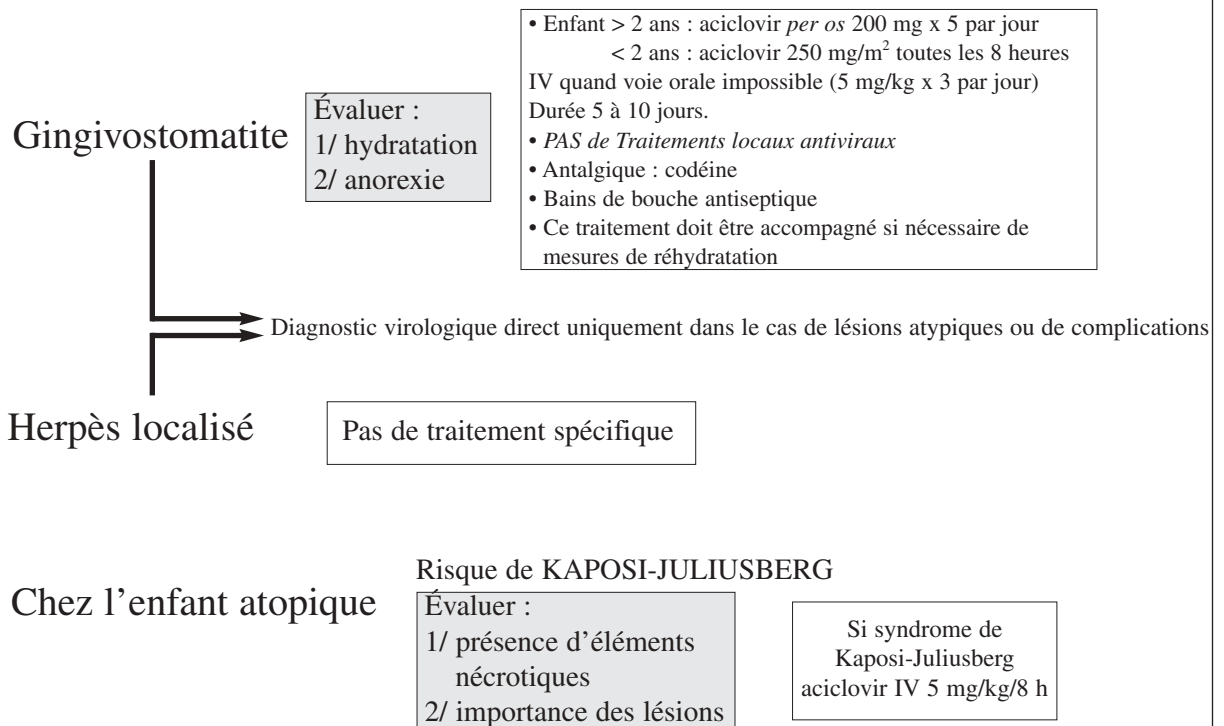
6. Diagnostic

- Il s'agit d'un diagnostic clinique.
- Le diagnostic virologique direct est recommandé lorsque les lésions ne sont pas typiques ou devant des complications (consensus fort au sein du jury).
- L'intérêt de la PCR n'est pas évalué. La sérologie n'a pas d'intérêt diagnostique (consensus fort au sein du jury).

7. Prise en charge thérapeutique

Gingivostomatite herpétique et poussée d'herpès

Adaptée de la Conférence de consensus du 7 novembre 2001
Prise en charge de l'herpès cutanéomuqueux chez l'immunocompétent



MÉGALÉRYTHÈME ÉPIDÉMIQUE

1. Agent étiologique

Parvovirus B19.

2. Incubation

7 à 10 jours.

3. Transmission

Par voie respiratoire le plus souvent, parfois par voie sanguine, survenue par épidémie hivernale et au printemps.

4. Clinique (Fig. 1 et 2)

● Évolution en trois phases :

1^{re} phase : éruption maculo-papuleuse du visage, évolution vers une lésion œdémateuse rouge vif prenant un aspect de joues souffletées. Respect des zones périorbitaires, péribucales et frontales. Disparition en 4 à 5 jours.

2^e phase : débute 24 à 48 heures après le début de l'éruption faciale. Extension aux membres de lésions maculeuses s'étendant de la racine aux extrémités. Prenant un aspect réticulé en carte de géographie ou en guirlande.

3^e phase : Résurgence de l'éruption par la vasodilatation (exercice physique, bain chaud...) puis guérison progressive avec disparition totale en 6 à 10 jours.

- Il faut savoir que des infections avec le *Parvovirus* B19 peuvent être responsables d'éruptions atypiques ne répondant pas à la description clinique du mégalérythème épidémique.

5. Complications

- Articulaire : polyarthralgie, polyarthrite.
- Neurologique : encéphalite.
- Hématologique : anémie, thrombopénie, leuconéutropénie.
- Chez les patients porteurs de maladie érythrocytaire (notamment la sphérocytose), une crise aiguë transitoire érythroblastopénique peut survenir. La guérison est spontanée le plus souvent, sans manifestation cutanée ou articulaire.
- Chez la femme enceinte, l'infection à *Parvovirus* B19 est susceptible d'entraîner une anémie fœtale, un anasarque fœto-placentaire, voire un avortement spontané.

6. Prise en charge thérapeutique

- Traitement symptomatique.
- Éviter le contact entre les sujets infectés et les femmes enceintes. En cas de contact, surveillance et prise en charge obstétricale.

MONONUCLÉOSE INFECTIEUSE

1. Agent étiologique

Epstein Barr Virus ; herpesviridae.

2. Incubation

5 à 20 jours.

3. Transmission

Voie aérienne.

4. Clinique

Différents tableaux cliniques sont connus. L'éruption peut être non spécifique.

- Cliniquement, on trouve une fièvre, une angine, des adénopathies généralisées et parfois une splénomégalie. Un exanthème morbilliforme qui survient 4 à 6 jours du début de la maladie. Des éléments urticariens peuvent être retrouvés. Il peut s'y associer un énanthème : tableau d'angine érythémateuse ou érythémato-pultacée ; un purpura du voile du palais.
- Une conjonctivite et un œdème palpébral peuvent s'associer au tableau clinique.
- L'évolution se fait vers la guérison spontanée.
- L'éruption peut se majorer ou apparaître lors de la prise d'ampicilline. Dans 90 % des cas, la prise d'ampicilline entraîne ce type d'éruption. Il ne s'agit pas d'une allergie.

5. Diagnostic

- Le diagnostic est évoqué cliniquement. Un syndrome mononucléosique à la NFS peut être évocateur, bien qu'il n'ait aucune spécificité.
- La technique la plus sensible et la plus spécifique est la sérologie. La primo-infection peut être affirmée lorsque l'on retrouve des IgM anti-VCA en l'absence d'anticorps anti-EBNA.

6. Complications

- Hématologiques : anémie hémolytique, purpura thrombopénique.
- Hépatite le plus souvent biologique sans manifestation clinique.
- Neurologiques : encéphalite, polyradiculonévrite, méningite lymphocytaire.
- Rarement myocardite, pleurésie.

Chez l'immunodéprimé et notamment chez les patients transplantés, l'EBV peut être responsable d'un syndrome lymphoprolifératif.

7. Prise en charge thérapeutique

- Le traitement est symptomatique.
- Essentiellement traitement de la fièvre par paracétamol.
- Proscrire l'ampicilline.
- En cas de surinfection ORL, on choisira un traitement antibiotique par macrolide.

EXANTHÈME SUBIT OU ROSÉOLE INFANTILE

1. Agent étiologique

HHV6 le plus souvent, HHV7 est aussi possible ; *Herpesviridae*.

2. Incubation

5 à 15 jours.

3. Transmission

Salivaire.

4. Clinique

- L'enfant est le plus souvent âgé de 6 mois à 2 ans.
- Le tableau clinique est celui d'une éruption cutanée apparaissant lors de la défervescence thermique d'un épisode fébrile de 3 à 4 jours. La température est souvent autour de 39 °C lors de la période fébrile.
- L'atteinte cutanée est constituée de macules érythémateuses ou maculo-papules de petite taille.
- L'éruption siège au niveau du tronc et de l'abdomen, puis s'étend sur le visage et les membres supérieurs. Elle dure 24 à 48 heures.
- À côté des manifestations habituelles, il est possible d'observer un œdème des paupières, des adénopathies cervicales, voire des convulsions.

5. Diagnostic

Il s'agit d'un diagnostic clinique. Toutefois, il existe un diagnostic sérologique et la possibilité de faire un isolement du virus grâce à une PCR sur une culture lymphocytaire.

6. Prise en charge thérapeutique

Le traitement est symptomatique.

Essentiellement traitement de la fièvre par paracétamol.

SCARLATINE

1. Agent étiologique

Secondaire à une toxine érythrogène produite par un streptocoque du groupe A (exceptionnellement groupe C ou groupe G).

2. Incubation

2 à 5 jours

3. Transmission

Par sujet contact atteint ou par porteur asymptomatique. Porte d'entrée pharyngée ou parfois plaies cutanées.

4. Clinique (Fig. 3 et 4)

Début brutal par une fièvre, des adénopathies et parfois associé à des nausées ou des vomissements. Au niveau pharyngé, on trouve une angine érythémateuse ou érythématopultacée.

a) *Au niveau cutané*

- Au 2^e jour apparaît une éruption qui débute au niveau du tronc, puis se généralise en 2 jours en respectant les zones péribuccale et palmoplantaire. Il s'agit d'un érythème diffus sans intervalle de peau saine, associé à des papules donnant au toucher un aspect granité. Il existe un renforcement de l'érythème au niveau des plis.
- Une desquamation survient entre les 7^e et 10^e jours. Il s'agit d'une desquamation fine sur le visage et le tronc, et en lambeaux des extrémités (« en doigts de gants »).

b) *Au niveau muqueux*

- À la phase initiale, la langue est recouverte d'un enduit blanchâtre, lui donnant son aspect de langue saburrale.
- Au 4^e jour, la langue desquame et prend un aspect érythémateux où les papilles restent bien visibles (« langue framboisée »).
- Il peut exister des formes frustes et incomplètes avec une hyperthermie modérée et une atteinte cutané-muqueuse initiale discrète, voire absente.
- La desquamation caractéristique en lambeaux est alors évocatrice de la maladie.

5. Complications

- Lors de la phase aiguë, les complications sont devenues exceptionnelles depuis le traitement par antibiotique.
- Comme toutes les infections streptococciques, on peut observer à distance un rhumatisme articulaire aigu, une glomérulonéphrite postinfectieuse ou une chorée de Sydenham, mais ces manifestations sont devenues rares aujourd'hui.

6. Diagnostic

- Il s'agit d'un diagnostic clinique. Il n'existe pas d'examen biologique pouvant faire la preuve formelle de la scarlatine.
- Les examens pouvant orienter sont : mise en évidence d'un streptocoque au prélèvement de gorge, augmentation des ASLO.

7. Prise en charge thérapeutique

- Traitement par antibiothérapie antistreptococcique :
 - Pénicilline V orale : 50 000 UI/kg/jour pendant 10 jours.
 - En cas d'allergie :
- Érythromycine : 50 mg/kg/jour pendant 10 jours.

SYNDROME DE KAWASAKI

1. Agent étiologique

La physiopathologie reste incomplètement connue. L'hypothèse actuellement la plus admise est une maladie de type superantigénique. Il s'agit d'une stimulation par un antigène qui permet d'activer un grand nombre de cellules lymphocytaires T. Cette stimulation intense lymphocytaire T a pour conséquence une libération importante de cytokines qui représente un des éléments de la pathogénie du choc toxique.

2. Clinique

La précocité du diagnostic est fondamentale. En effet, un traitement précoce peut prévenir l'apparition des complications qui font toute la gravité de cette maladie : l'atteinte des coronaires.

Le critère de fièvre persistante de plus de 5 jours doit être constant pour évoquer le diagnostic. Il faut se méfier de la maladie de Kawasaki chez l'enfant de moins de 1 an où le tableau clinique est souvent incomplet, voire fruste.

a) Fièvre persistante de 5 jours au moins (critère constant, nécessaire pour évoquer le diagnostic).

b) Conjonctivite bilatérale sans exsudat

c) Modifications bucco-pharyngées

- chéilite fissuraire ;
- langue framboisée ;
- énanthème diffus des muqueuses.

d) Modifications des extrémités :

Phase initiale :

- érythème palmo-plantaire ;
- œdème induré des pieds et des mains.

Phase de convalescence :

- desquamation de la pulpe des doigts et des orteils.

e) Exanthème, surtout présent sur le tronc, aspect variable

f) Adénopathies cervicales non suppuratives (taille supérieure à 1,5 cm)

D'autres signes cutanés peuvent être observés :

- Érythème périnéal, érythème au site de vaccination par le BCG.

Un syndrome inflammatoire biologique est le plus souvent observé.

3. Complications

- C'est la possibilité d'une atteinte cardio-vasculaire qui fait toute la gravité de cette maladie. La gravité de la maladie de Kawasaki est liée à l'atteinte coronaire : dilatation puis anévrismes coronaires. C'est la précocité du traitement qui permet la prévention de ces lésions.
- Il peut aussi s'agir d'une péricardite ou d'une myocardite. D'autres atteintes viscérales sont possibles.

4. Prise en charge thérapeutique

Le traitement est une urgence pour éviter l'apparition des lésions coronaires.

Il associe :

- immunoglobulines polyvalentes :
 - * 1 g/kg/jour ; 2 jours de suite.
- aspirine :
 - * 80 à 100 mg/kg/jour en 4 prises quotidiennes pendant 15 jours.
 - * poursuivie à dose d'antiagrégant plaquettaire 3 à 5 mg/kg/jour en une prise quotidienne pendant 6 à 8 semaines ou jusqu'à disparition des lésions coronaires. ■



Serv. dermatol. CHRU Lille

Figure 1 : Éruption érythémateuse des jambes au cours d'un mégalérythème épidémique.



Serv. dermatol. CHRU Lille

Figure 2. Éruption du visage avec érythème et aspect de joues souffletées au cours d'un mégalérythème épidémique.



Serv. dermatol. CHRU Lille

Figure 3 : Atteinte muqueuse de la scarlatine avec aspect en langue framboisée.



Serv. dermatol. CHRU Lille

Figure 4 : Érythème scarlatiniforme touchant le haut du tronc.



Serv. dermatol. CHRU Lille

Figure 5 : Chéilite fissuraire et énanthème donnant un aspect de langue framboisée au cours d'une maladie de Kawasaki.



Serv. dermatol. CHRU Lille

Figure 6 : Érythème périnéal au cours d'une maladie de Kawasaki.



Serv. dermatol. CHRU Lille

Figure 9 : Purpura vasculaire des membres inférieurs au cours d'un purpura rhumatoïde.



Serv. dermatol. CHRU Lille

Figure 7 : Rougeole. Exanthème morbilliforme du tronc.



Serv. dermatol. CHRU Lille

Figure 10 : Purpura vasculaire des membres inférieurs au cours d'un purpura rhumatoïde.



Serv. dermatol. CHRU Lille

Figure 8 : Rougeole. Érythème morbilliforme au niveau du visage.



Dr. Stéphane Auvin

Figure 11 : Varicelle profuse. Vésicules à contenu clair dont certaines commencent à présenter une ombilication centrale.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

RÉANIMATION - URGENCES

PÉDIATRIE

Malaise grave et mort subite du nourrisson

I-11-210

Dr Eric MAGNENANT
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Malaise grave et mort subite du nourrisson

Objectifs :

- Diagnostiquer une détresse respiratoire aiguë de l'adulte.
- Identifier les situations d'urgence et planifier leur prise en charge.

MALAISE GRAVE DU NOURRISSON

Il s'agit d'un événement aigu qui semble menacer la vie du nourrisson. Ces malaises surviennent le plus souvent, mais non exclusivement, chez les nourrissons de 1 à 6 mois. La reconnaissance très rapide de ces événements est indispensable et doit conduire à entreprendre des mesures thérapeutiques d'urgence.

A/ Diagnostic

- Les symptômes d'un malaise grave du nourrisson sont variés et peuvent orienter le diagnostic étiologique. Il peut s'agir de :
 - cyanose ;
 - accès de pâleur ;
 - apnée ;
 - hypotonie ;
 - perte de connaissance.
- Leur survenue est toujours brutale et inopinée.
- Les circonstances du malaise doivent être précisées :
 - position de l'enfant au moment du malaise ;
 - état de veille ou de sommeil ;
 - survenue pendant, peu après ou en dehors des biberons ;
 - contexte infectieux (encombrement nasal, fièvre) ;
 - prise de médicaments.

- Des signes associés doivent être recherchés :
 - mouvements anormaux (convulsions) ;
 - toux ;
 - fièvre ;
 - régurgitation.
- Après les mesures d'urgence, un examen clinique complet doit être pratiqué. Les examens complémentaires varient en fonction de l'étiologie évoquée.

B/ Mesures d'urgence

- Ces malaises survenant le plus souvent au domicile, un médecin peut y être confronté lorsqu'il est appelé par les parents ou les personnes qui gardent l'enfant. Le plus souvent, il s'agira d'une intervention des services mobiles d'urgence (SAMU, SOS Médecins). Cependant, la prise en charge a souvent lieu, alors que le malaise est terminé, dans un service d'urgences ou de pédiatrie.
- Les manœuvres non spécifiques comprennent :
 - la vérification de la liberté des voies aériennes, et une désobstruction rhino-pharyngée est souvent nécessaire ;
 - assurer une oxygénation efficace (lunettes, masque ou insufflateur manuel selon la gravité, parfois intubation).
 - vérifier la présence d'une activité cardiaque ;
 - évaluer l'état neurologique de l'enfant (coma, syndrome pyramidal, hypertonie, fontanelle bombante ou déprimée).
- En cas d'arrêt cardio-respiratoire, les mesures de réanimation sont non spécifiques. En cas de mouvements convulsifs, une injection intrarectale de Valium doit être administrée rapidement (0,5 mg/kg sans dépasser 10 mg).
- Une fois que l'activité cardiaque et l'oxygénation sont satisfaisantes, l'enfant doit bénéficier d'un transfert médicalisé vers un service d'accueil des urgences.
- Un enfant ayant été victime d'un malaise grave doit être hospitalisé.

C/ Étiologies

Elles sont très variées, et nous ne présenterons ici que les plus fréquentes.

1. Reflux gastro-œsophagien

Il s'agit le plus souvent d'un reflux acide, parfois compliqué d'une œsophagite. Les malaises surviennent préférentiellement au cours ou au décours du biberon. L'examen clinique initial retrouve souvent la présence de lait dans les narines. L'aspiration rhino-pharyngée permet souvent de rétablir la situation. Le diagnostic doit être confirmé par pH-métrie en hospitalisation avant de débiter le traitement.

2. Infections des voies aériennes supérieures

Les malaises peuvent survenir en raison de l'encombrement nasal qu'elles provoquent. Ils peuvent alors avoir lieu à n'importe quel moment de la journée. Là encore, l'aspiration rhino-pharyngée permet de rétablir une meilleure oxygénation.

3. Infections bactériennes

Un malaise peut révéler une infection sévère, souvent lors d'une décharge bactériémique.

4. Coqueluche

Elle est à l'origine d'apnées centrales, d'apnées obstructives (par encombrement nasal) et de quintes de toux asphyxiantes. Elle est retrouvée préférentiellement chez les nourrissons non encore vaccinés et au contact d'un adulte infecté (fréquemment très peu symptomatique).

5. Convulsions

Elles peuvent survenir en cas de fièvre (convulsions hyperthermiques, mais un âge inférieur à 1 an est un signe de gravité), ou révéler une affection neurologique sous-jacente.

6. Troubles du rythme ou de la conduction cardiaque congénitaux

7. Malformations ORL, cardiaques ou pulmonaires

8. Intoxications médicamenteuses

9. Maladies métaboliques

MORT SUBITE DU NOURRISSON

A/ Définition

Il s'agit du décès brutal et inopiné d'un nourrisson entre l'âge de 1 mois et de 1 an, auparavant sain, sans cause immédiatement identifiable, d'où le terme de mort subite inexpliquée du nourrisson (MSIN).

B/ Épidémiologie

- La mort subite du nourrisson survient habituellement pendant le sommeil (d'où l'appellation anglo-saxonne de *cot death* ou *crib death*).
- Le pic de fréquence se situe entre 3 et 6 mois de vie.
- Auparavant fréquente, l'incidence de la MSIN a considérablement chuté depuis le début des années 1990, avec la modification des conseils sur la position de couchage des enfants. Cette incidence a été réduite de 70 à 80 %.

C/ Facteurs de risque

Il n'existe pas de cause clairement identifiée à la MSIN, mais une multitude de facteurs de risque. De nombreuses affections sont retrouvées post-mortem chez ces enfants, et il ne s'écoule pas un mois sans de nombreuses publications faisant état d'un nouveau facteur de risque ou d'une maladie sous-jacente potentiels.

1. Position de couchage

Il a été clairement démontré que la position en décubitus ventral favorisait la MSIN. C'est depuis que l'on conseille la position en décubitus dorsal que l'incidence de la MSIN a nettement chuté.

2. Reflux gastro-œsophagien

3. Infections des voies aériennes supérieures et infections dues au VRS

4. Tabagisme passif

5. Antécédents de prématurité

6. Sexe masculin

7. Conditions socioéconomiques défavorables

D/ Prévention

- Il n'est pas possible de prévenir de façon absolue la MSIN, étant donné qu'il n'existe pas de cause univoque, et que les facteurs de risque identifiés sont nombreux.
- Cependant, les conseils à donner aux parents sont :
 - coucher l'enfant sur le dos ;
 - ne pas utiliser d'oreiller ;
 - éviter de couvrir l'enfant, ou alors en utilisant une couverture légère et peu encombrante. En effet, de nombreux enfants sont retrouvés décédés la tête enfouie sous des couvertures ou des couettes, sans aucune possibilité de s'en extraire ;
 - ne pas chauffer excessivement la chambre de l'enfant (température 18-19 °C) ;
 - proscrire tout tabagisme, non seulement à proximité de l'enfant mais aussi dans l'ensemble du domicile familial ;
 - traiter précocement les infections rhino-pharyngées par des désobstructions rhino-pharyngées (DRP) répétées (sérum physiologique).

E/ Prise en charge de la famille

- La survenue du décès brutal, et totalement inattendu, d'un nourrisson est une lourde épreuve pour les parents, d'autant plus que ce sont fréquemment eux qui découvrent le corps de leur enfant.
- Au domicile, le médecin intervenant (SAMU) n'a le plus souvent aucun acte de réanimation à pratiquer, l'enfant étant déjà décédé depuis plusieurs dizaines de minutes, voire plusieurs heures. Après la constatation du décès, un examen clinique rapide doit être réalisé, et la température rectale de l'enfant prise (utilisation d'un thermomètre hypothermique).
- Puis l'annonce sera faite à la famille, en prenant le temps d'écouter et d'entourer les réactions des parents, qui peuvent aller de l'abattement à l'accès violent. L'administration d'un sédatif léger est parfois souhaitable. Le médecin ne doit pas fuir la situation et laisser les parents, voire les frères et sœurs, dans le désarroi et le sentiment intense de culpabilité sans avoir pris le temps de répondre à leurs questions.
- Il est capital que le médecin intervenant puisse recueillir le plus de précisions sur les circonstances du décès (position de couchage, position dans laquelle l'enfant a été retrouvé, présence de couvertures, constatation de vomissements, état de santé dans les heures ou jours précédant le décès, antécédents familiaux, heure du dernier biberon).
- Lors du dialogue avec les parents doivent être abordée la question de la cause du décès et inévitablement celle de l'autopsie, même si cela paraît difficile, dès la prise en charge à domicile, tout en informant les parents qu'ils peuvent s'accorder un délai de réflexion. En dehors des situations où des sévices sont suspectés et où une cause criminelle est envisagée, l'autopsie n'est en effet pas obligatoire. Cet instant de discussion est l'occasion de déculpabiliser les parents et d'expliquer que l'autopsie permettra peut-être de retrouver une cause ou une affection sous-jacente, parfois héréditaire, permettant le suivi médical du reste de la famille et la prévention de nouveaux décès.
- Dans chaque région existe un Centre régional de référence de la mort subite du nourrisson. Ces centres sont chargés d'effectuer l'examen de l'enfant décédé, de réaliser certains examens bio-logiques et radiologiques, de faire pratiquer l'autopsie éventuelle, de faire appel aux services médico-légaux en cas de suspicion d'infanticide, et de prendre en charge la famille lors de consultations répétées pour les aider dans leur deuil et leur faire part des conclusions des examens complémentaires et de l'autopsie.

- Dans ce cadre, même si les parents sont réticents concernant l'autopsie, le médecin intervenant au domicile peut proposer le transport de l'enfant jusqu'au Centre régional de référence, où seront réalisés l'examen clinique, les radiographies et les examens biologiques (bilan infectieux, recherche d'anomalies métaboliques, ponction lombaire, recherches virales). Un médecin du Centre de référence rencontrera alors les parents, pour préciser les circonstances du décès et discuter la réalisation d'une autopsie scientifique. À l'issue de cet entretien, un rendez-vous sera pris pour communiquer aux parents les résultats des différents examens.
- Le corps de l'enfant doit être transporté par un service d'ambulances (le SAMU ne transporte pas de corps sans vie) vers le Centre de référence, en prenant soin d'emporter le carnet de santé.
- Les différents entretiens ayant lieu au Centre de référence dans les heures, jours ou mois suivant le décès ont pour but d'aider les parents à surmonter leur sentiment de culpabilité, de leur communiquer les résultats des examens et/ou de l'autopsie. Un soutien psychologique ou psychiatrique peut être proposé, notamment pour les frères et sœurs de l'enfant décédé. ■

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

MÉDECINE LÉGALE PÉDIATRIE

Maltraitance et enfants en danger

I-3-37

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Maltraitance et enfants en danger

Objectifs :

- Repérer un risque ou une situation de maltraitance chez le nourrisson, l'enfant et l'adolescent.
- Argumenter la démarche médicale et administrative nécessaire à la protection de la mère et de l'enfant.

La notion de sévices à enfants recouvre une dualité de faits :

- violences volontaires et à caractère excessif (article 222 du code pénal) ;
- abstention délibérée de soins ou d'aliments (article 227-15 du code pénal).

A/ Clinique

1. Le diagnostic de sévices à enfant est souvent difficile

- Il doit être évoqué dès que l'on constate des marques traumatiques multiples ou des lésions très évocatrices à elles seules.
- Le diagnostic sera d'autant plus évoqué s'il existe une discordance entre les constatations cliniques (brûlures étendues, plaies profondes, fractures multiples des membres, hématome sous-dural) et les déclarations des parents, inadéquates parce que tendant à minimiser les faits traumatiques, contradictoires, voire invraisemblables.

2. Les lésions qui peuvent être rencontrées

a) Sont dues à des instruments contondants, piquants, tranchants, des les ecchymoses superficielles aux hématomes profonds, jusqu'aux plaies contuses et aux brûlures, en passant par les fractures du crâne ou des os longs.

b) Sont localisées à des sièges préférentiels, c'est-à-dire regroupées à l'extrémité céphalique (cuir chevelu, visage), aux membres supérieurs et aux fesses.

c) *Sont souvent d'âges différents*, répondant en effet à la succession chronologique des violences. Les hématomes avec les colorations successives rouge, bleu, violet, vert puis jaune permettent de les dater de quelques heures à plusieurs jours.

L'évolution d'ensemble est marquée par le contraste entre l'amélioration de l'état de l'enfant lors des séjours à l'hôpital et les rechutes dès le retour dans le milieu familial.

3. Les éléments cliniques

a) *Ecchymoses et hématomes* ne sont évocateurs que par leur multiplicité et certaines localisations spécifiques : tronc, lombes, visage (en particulier du pourtour des yeux, souvent bilatéraux), cuir chevelu. Dans certains cas, leur forme et leur siège évoquent le type de traumatisme.

b) *Les plaies* sont très polymorphes, mais parfois permettent de suspecter l'instrument en cause : sillons circulaires secondaires à une contention par liens, plaies curvilignes dessinant la boucle de la ceinture, griffures par coups d'ongles, plaies linéaires secondaires à des coups de fouet ou de martinet, plaies par instruments tranchants ; les traces de morsure sont également possibles.

L'évolution, rapidement favorable, de ces lésions en quelques jours d'hospitalisation nécessite que l'on fasse photographier l'enfant à son arrivée pour permettre ultérieurement une éventuelle expertise médico-légale.

c) *Les lésions des muqueuses* se manifestent volontiers par la plaie du sillon gingival consécutive à la lacération du frein labial. Très caractéristique est la fracture du cartilage nasal complétée par une ulcération de son extrémité avec fonte de la cloison et affaissement de la pyramide nasale. Les lésions des organes génitaux externes (OGE) ne sont pas exceptionnelles.

d) *L'alopécie* se présente sous forme d'une plaque pseudopéladique ou de zones de raréfaction de la chevelure secondaires à des arrachements brutaux et répétés des cheveux.

D'autres éléments cliniques **d'origine non traumatique** peuvent également attirer l'attention : altération de l'état général, retard staturopondéral et/ou psychomoteur, troubles du comportement.

4. Le bilan paraclinique

a) *Explorations à réaliser*

NFS, TP, TCA pour éliminer un trouble de l'hémostase.

Radiographies de squelette complet.

Selon les données de l'anamnèse et de l'examen clinique : une recherche de toxiques, un scanner cérébral, un examen ORL et un FO peuvent être indiqués.

b) *Syndrome de Silverman-Tardieu*

Il s'agit d'un syndrome radiologique associant des lésions osseuses multiples, d'âges différents :

- décollements épiphysaires ;
- arrachements métaphysaires ;
- fractures de diaphyses ;
- appositions périostées.

c) *Qu'est le syndrome de l'enfant secoué ?*

- Il s'agit d'un état de détresse neurologique après que l'enfant a été secoué. Ce n'est pas toujours le malaise qui inquiète l'entourage, mais la persistance d'une somnolence, d'un gei-

gnement, d'un refus de boire ou d'une crise convulsive. Dans d'autres cas, c'est l'état clinique gravissime qui inquiète : perte de connaissance, coma brutal d'emblée, crise convulsive d'emblée...

- Il ne s'agit pas systématiquement d'un acte de maltraitance. En effet, les parents d'enfants qui présentent un malaise ou une perte de connaissance réagissent parfois en secouant l'enfant afin de le faire revenir à son état antérieur.
- Le scanner montre souvent un œdème cérébral important associé à des lésions hémorragiques intraparenchymateuses ou sous-durales. Le fond d'œil montre des hémorragies en nappes étendues.

d) *Qu'est le syndrome de Münchhausen par procuration ?*

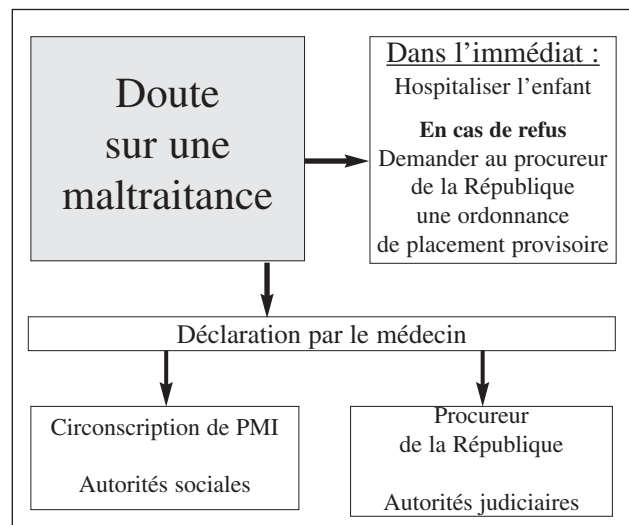
Il s'agit d'une maladie induite ou alléguée à un enfant par un parent.

B/ Rôle du praticien

- Le code de déontologie médicale indique que le médecin qui discerne qu'un mineur est victime de sévices ou de privation doit mettre en œuvre les moyens pour le protéger en faisant preuve de prudence et de circonspection, mais en n'hésitant pas, si cela est nécessaire, à alerter les autorités compétentes s'il s'agit d'un mineur de moins de 15 ans.
- Le médecin doit réaliser un examen descriptif minutieux de toutes les marques traumatiques avec, pour les plaies, le siège, la couleur, la topographie et les dimensions et, pour les fractures, la description radiologique. Il s'agit d'un examen purement descriptif sans interprétation quant à leurs causes éventuelles.
- En cas de suspicion de violences à enfant, le médecin se doit d'aviser soit l'assistante sociale du secteur, qui a la possibilité de se livrer à une enquête de voisinage et d'exercer une surveillance attentive, soit le médecin départemental de la Protection maternelle et infantile, qui a qualité pour diligenter une telle enquête et, le cas échéant, aviser le procureur de la République.
- Proposer l'hospitalisation de principe est une mesure utile permettant de rassembler le maximum d'information, d'effectuer un bilan complet de l'enfant et de le soustraire à son milieu familial.
Lorsqu'il y a des présomptions graves, précises et concordantes de sévices, le médecin doit, en plus des mesures ci-dessus, faire hospitaliser l'enfant ne serait-ce que pour le soustraire aux actes de brutalité. Le médecin pourra alors envisager une déclaration aux autorités judiciaires et/ou sociales.
- En cas d'opposition des parents à l'hospitalisation, le médecin a le devoir de faire pression. Le code de déontologie le lui prescrit : « Le médecin doit être le défenseur de l'enfant malade, lorsqu'il estime que l'intérêt de la santé de celui-ci est mal compris ou mal servi par l'entourage. »
- Devant un refus formel d'hospitalisation de la part des parents, le médecin a la ressource d'informer le juge des enfants par l'intermédiaire du procureur de la République. Celui-ci pourra, dans l'urgence, faire une ordonnance de placement provisoire (OPP).
- Le juge des enfants dispose ensuite de toute une série de mesures administratives efficaces :
 - soit décider de laisser l'enfant dans la famille avec toutefois une mesure d'assistance éducative en milieu ouvert (AEMO) et l'aide d'assistantes sociales de prévention dépendant du tribunal ;
 - soit confier l'enfant à un autre parent ou à une autre personne, soit le confier à un centre d'observation, à un établissement spécialisé ou aux services de l'aide sociale à l'enfance ;
 - il peut même nommer auprès de la famille un tuteur aux allocations familiales, si celles-ci sont détournées et ne sont pas utilisées dans l'intérêt de l'enfant ;
 - il peut, à l'extrême, faire prononcer par le tribunal de grande instance, à l'encontre des parents, la déchéance de la puissance paternelle qui fait de l'enfant un pupille de l'Assistance publique ;

- Les mesures décidées par le juge des enfants doivent être révisées tous les ans, et les parents sont autorisés à faire appel.
- L'article 226-14 du nouveau code pénal confirme l'ancien article 378 relatif au secret professionnel : « Autorisation est donnée au médecin d'informer les autorités judiciaires, médicales ou administratives de sévices ou privations dont il a eu connaissance et qui ont été infligés à un mineur de moins de 15 ans ou à une personne qui n'est pas en mesure de se protéger en raison de son âge ou de son état physique ou psychique. Il est à noter que le nouveau code pénal associe ainsi dorénavant aux mineurs de moins de 15 ans, les personnes qui ne sont pas en mesure de se protéger en raison de leur âge, ou de leur état physique ou psychique. »
- Le médecin n'encourt pas les peines d'emprisonnement ou d'amende sanctionnant la violation du secret professionnel lorsqu'il informe les autorités médicales ou administratives chargées des actions sanitaires et sociales des sévices ou privations sur la personne de mineurs de moins de 15 ans.

C/ Conduite à tenir en pratique



D/ La loi

L'article 227-15 du code pénal ainsi que les articles 222-7 à 222-14 définissent les catégories d'infractions punissables en matière de mauvais traitements à enfant, ainsi que les diverses échelles de sanction applicables : « Quiconque aura volontairement porté des coups à un enfant âgé de moins de quinze ans, ou aura commis à son encontre des violences ou voies de faits, à l'exclusion des violences légères, sera puni suivant les distinctions ci-après :

- 1. 20 ans de réclusion criminelle** si les violences ont entraîné la mort sans intention de la donner.
- 2. 30 ans de réclusion criminelle** si des violences habituelles ont entraîné la mort de la victime.
- 3. 15 à 20 ans de réclusion criminelle** lorsqu'elles ont entraîné une mutilation ou une infirmité permanente.
- 4. 5 à 10 ans d'emprisonnement et 75 000 à 160 000 euros d'amende** si les violences ont entraîné une incapacité totale de travail personnel supérieure à 8 jours

5. 3 à 5 ans d'emprisonnement et 45 000 à 80 000 euros d'amende si les violences ont entraîné une incapacité totale de travail personnelle inférieure ou égale à 8 jours.

Si les coupables sont les père et mère légitimes, naturels ou adoptifs, ou toutes autres personnes ayant autorité sur l'enfant ou chargées de sa garde, ou si les violences sont habituelles, les peines encourues seront majorées. Les peines correctionnelles pourront être assorties de la privation des droits pour une durée de cinq ans au moins et de dix ans au plus, compte non tenu du temps passé en détention. » ■



Cliché 1.
Syndrome de Silverman
– solution de continuité transcorticale de la corticale médiale du tibia gauche.



Cliché 3.
Syndrome de Silverman
– fracture complexe de la voûte du crâne.



Cliché 2.
Syndrome de Silverman
– fracture déplacée du tiers externe de la clavicule droite.



Cliché 4.
Syndrome de Silverman
– interruption de la corticale postérieure du fémur gauche.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

MALADIES INFECTIEUSES

PÉDIATRIE

RÉANIMATION - URGENCES

Méningite infectieuse et méningo-encéphalite chez l'enfant

I-7-96

Dr Sylvie JORIOT
Chef de clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Méningite infectieuse et méningo-encéphalite chez l'enfant

Objectifs :

- Diagnostiquer une méningite ou une méningo-encéphalite.
- Identifier les situations d'urgence et planifier leur prise en charge.
- Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient.

MÉNINGITE

A/ Généralités

- La pathologie infectieuse neurologique est fréquente. Elle comprend les affections virale, bactérienne et parasitaire.
- Le diagnostic est clinique. Il doit être aidé par quelques examens complémentaires. Un diagnostic précoce diminue les risques de séquelles graves, voire de décès (1/4 des cas pour l'affection à pneumocoque ou à *Listeria*).
- La prévention primaire a toute son importance dans ce domaine chez l'enfant.

B/ Physiopathologie

1. Comment le germe pénètre dans l'organisme

- Le germe est présent dans l'oro-pharynx, soit commensal, soit transmis par un sujet porteur. Il pénètre dans les cellules épithéliales et passe dans le sang.
- La capsule qui entoure le germe empêche l'opsonisation par le complément, ce qui diminue les capacités de défense de l'organisme par inhibition de la phagocytose.
- Au niveau cérébral, le germe est présent par la circulation sanguine dans les plexus cérébraux. Les antigènes de surface interagissent avec les glycoprotéines des cellules endothéliales cérébrales. Le germe passe par exocytose dans les méninges.
- Lors de la lyse bactérienne, la capsule est détruite et libère des lipopolysaccharides, qui déclenchent une réaction inflammatoire secondaire à l'origine d'une aggravation des lésions primitives liées à la réplication du germe.

2. La réaction inflammatoire

- Elle fait intervenir de nombreux acteurs inflammatoires sécrétés par les cellules de l'inflammation (macrophages, microglie et cellules endothéliales des capillaires) :
 - les cytokines pro-inflammatoires : IL6, IL8, IL10 ;
 - le facteur d'activation plaquettaire est analogue à la structure du pneumocoque et induit la toxicité des plaquettes en libérant leur principe actif pro-inflammatoire ;
 - le NO endogène est vasodilatateur, favorise l'arrivée des cellules circulantes de l'inflammation. Il agit par une action directe sur les phospholipides membranaires la production de radicaux libres ;
 - les leucotriènes et prostaglandines augmentent la protéinorachie.
- Les conséquences cérébrales sont importantes avec :
 - œdème cytotoxique par atteinte directe des cellules cérébrales ;
 - œdème vasogénique lié à la vascularite ;
 - œdème interstitiel par diminution de la résorption du LCR.
 Cet œdème réduit le flux sanguin cérébral et diminue le contrôle de la régulation de la tension artérielle cérébrale.

C/ Clinique

1. Présentation clinique

- Le tableau infectieux n'est jamais absent, la fièvre est élevée au-dessus de 38,5 °C. Il est souvent accompagné de frissons.
- Le syndrome méningé est typique chez l'enfant (ce qui n'est pas le cas du nourrisson) :
 - vomissements dans 82 % des cas, ils sont faciles et sans effort ;
 - rigidité de la nuque dans 77 % des cas ;
 - signes de Kernig et Budzinski ;
 - céphalées diffuses, intenses et qui descendent dans le cou ;
 - photophobie ;
 - hyperesthésie cutanée.
- D'autres signes sont au second plan :
 - somnolence ;
 - irritabilité ;
 - irritation pyramidale.

Les signes de gravité sont :

- la présence de purpura avec une extension rapide ;
- les signes de choc septique ou hypovolémique ;
- les signes d'encéphalite, qui associent des troubles de la conscience (choc, coma), des crises convulsives (20 à 30 %) et des signes déficitaires.

Cas du nourrisson

Les signes cliniques sont plus frustes. Le diagnostic est donc plus difficile à évoquer.

Il faut donc l'évoquer si :

- enfant grognon, geignard et hyperesthésique ;
- somnolence inhabituelle, entrecoupée d'agitation difficile à calmer.
- refus du biberon ;
- convulsions fébriles complexes ;
- tension de la fontanelle en position assise ;
- hypotonie de la nuque ou au contraire raideur anormale ;
- signes focaux.

2. Les éléments de mauvais pronostic immédiat sont :

- Méningite du nourrisson.
- Méningite à pneumocoque.
- Présence d'un coma, de signes de focalisation.
- Présence de signes d'hypertension intracrânienne.
- Prise en charge thérapeutique tardive ou inappropriée.

3. Complications

a) *Hématome sous-dural dans 15 à 45 % des cas. Le risque d'apparition est immédiat mais pas secondaire.*

b) *Séquelles globales, d'après une étude de Baroff en 1993*

- Mortalité en Europe : 4,5 %.
- Surdit  : 10,5 % ; l'atteinte est due surtout à *h mophilus* et pneumocoque.
- Retard mental : 4 %.
- C civit  corticale : 2 %.
- Paralyse s quellaire : 2 %.
- Convulsion ou  pilepsie : 4,2 %.
- Risque li    une  ventuelle d rivation ventriculo-p riton ale.

D/ Examen compl mentaire

1. Ponction lombaire   la moindre suspicion

- Elle ne sera effectu e que chez un enfant dont l' tat h modynamique est stable.
- Elle sera r alis e en position assise ou allong e au fin d' tudes cytologique, biochimique et bact riologique du LCR. Dans les cas o  le diagnostic d'enc phalite est envisag , on recherchera une baisse de l'interf ron a et on r alisera une PCR virale (herp s, ad novirus).
- Chez l'enfant, en dehors des contre-indications ci-dessous, la ponction lombaire peut  tre r alis e sans examen compl mentaire.
- On r alisera un bilan de coagulation dans les cas d'ant c dents personnels ou familiaux de troubles de la coagulation.
- Un scanner c r bral avant ponction lombaire n'est r alis  qu'en cas de signe de focalisation.

Contre-indications de la ponction lombaire :

- Purpura f brile.
- Signes de choc : risque de d compensation ou d'arr t cardiaque.
- Signes focaux pr dominants et coma profond sont une indication de scanner c r bral avant la r alisation du geste.

2. Dans le sang

- Bilan infectieux : NFS et CRP ; h mocultures associ es, antig nes solubles pneumocoque et m ningocoque (surtout en cas d'antibioth rapie pr alable).
- Selon le contexte clinique (suspicion d'enc phalite) : l'interf ron a et on r alisera une PCR virale (herp s, ad novirus).

E/ Diagnostic diff rentiel

1. Ponction lombaire traumatique

- Si GR > 1 000 /mm³.
- Si GR/GB dans le LCR > 1 000.

2. M ningite bact rienne d capit e

Malgr  les antibiotiques, il persiste des signes cliniques associ s   une glyccorrachie basse et les antig nes solubles sont positifs dans le LCR.

F/ Orientation diagnostique

1. Lymphocytose dans le LCR

- Méningite bactérienne précocement diagnostiquée.
- Listériose.
- Maladie de Lyme en phase secondaire.
- Méningite ourlienne.
- Méningite tuberculeuse.
- Méningite à cryptocoque, à mycoplasme.

2. Polynucléose dans le LCR

- Méningite infectieuse : bactérienne avec suppuration, fongique (candidose, histoplasme) et amibienne.
- Maladie de système avec une méningite aseptique (sarcoïdose, lupus).
- Méningite néoplasique.

3. Hyperéosinophilie dans le sang

a) *Trichinose (Trichinella spiralis)*

- Clinique : fièvre, myalgie, convulsions, trouble de la conscience et méningisme.
- LCR : normal ou lymphocytaire.
- Traitement : Mintesol + Fluvermal.

b) *Toxocara canis*

Larva migrans.
Peu d'atteinte centrale, souvent focalisée.

c) *Filariose à Loa-Loa*

Piqûre de taon en Afrique.
Méningo-encéphalite rare, mais filiaire intra-cérébrale.

d) *Cysticercos, bilharziose, distomatose*

4. Orientation étiologique en fonction du résultat de la ponction lombaire :

	Normal	Bactérien	Virale	Tuberculose
Macroscopie	Citrin	Eau de riz, trouble	Clair	Clair
Cytologie(GB)	< 5 /mm ³	> 500 /mm ³ , polynucléaire ++	10-100 panachée puis lympho	Variable 10 – 300 Lympho ++
Protéïnorachie	0,1-0,3 g/l	> 1 g/l	0,5 –1 g/l	> 0,5 g/l
Glycorachie	3 mmol/l	< 2 mmol/l	Normal	< 2 mmol/l
Bactériologie Gram	Stérile		Négatif	25 % Ziehl-Neelsen
Culture		Positif	Rare +	50 % BK sur 3 PL
Interféron (précoce)	< 2 UI/ml	Négatif	Positif	Négatif
PCR			Herpès + entérovirus, rage, arbovirus	+ en 48 h

G/ Traitement

Conférence de consensus : Med Mal Inf 1996 ; 26 : 952

Le traitement est **urgent** dès qu'il existe une suspicion de la méningite. La rapidité du traitement conditionne le pronostic. La stérilisation rapide du LCR est importante en termes d'évolution et de pronostic.

1. Les antibiotiques

a) *Pour la première injection*, il s'agit d'une antibiothérapie adaptée aux germes et à leur sensibilité.

En présence de purpura, le traitement doit être entrepris le plus rapidement possible ; il doit être réalisé au domicile avant le transport médicalisé (cf. *Purpura fébrile*).

b) *En première intention*

- cefotaxime (Claforan) à la dose de 200-300 mg/kg en trois ou quatre fois ;
- ou ceftriaxon (Rocéphine) à la dose de 70-100 mg/kg en une fois.

Puis l'antibiothérapie est adaptée au germe et à la CMI.

c) *Si la présence d'un pneumocoque est suspectée*, la vancomycine à la dose de 50-60 mg/kg en 4 prises pendant 2 jours peut être ajoutée. Elle sera arrêtée si, au bout de 48 heures, la CMI est inférieure à 0,5 mg/l.

N.B. : CMI < 0,1 mg/l : pneumocoque sensible à la pénicilline. CMI > 1 mg/l : pneumocoque résistant.

d) *En cas de listériose* : Amoxicilline (200 mg/kg) et gentamycine pendant 2 à 5 jours.

e) *En cas de borréliose* : pénicilline à forte dose (3-500 000 UI/kg/jour) ou ceftriaxone.

2. Durée du traitement

- Méningocoque : 7 jours.
- Pneumocoque et *Hæmophilus* : 14 jours (21 jours si la réponse aux antibiotiques est lente).
- Listéria et streptocoque : 14 à 21 jours.
- Bacille GRAM – ou staphylocoque : 21 jours.
- Borréliose : 10 jours.

3. Les anti-inflammatoires : aucun consensus actuel

La dexaméthasone a été décrite comme efficace uniquement dans les méningites à *Hæmophilus*, à la dose de 0,4 mg/kg 10/15 min. avant les antibiotiques, puis toutes les 12 heures pendant 2 jours.

4. Autres traitements symptomatiques

Les anticonvulsivants (clonazépam, phénytoïne) pourront être utilisés en fonction des symptômes associés.

H/ Formes cliniques

1. Méningite à *Hæmophilus influenzae* : pas de déclaration obligatoire

- Bacille gram +
- 6 antigènes capsulaires, dont le B est le plus grave.
- Les facteurs de risque sont la pauvreté, la promiscuité et la garde en collectivité (crèche).
- Le vaccin diminue le portage pharyngé et le risque de méningite. La prévention des enfants non vaccinés dans l'environnement immédiat d'un sujet atteint est RIFAMPICINE 20 mg/kg/jour en une prise pendant 4 jours.

2. Méningite à *Neisseria meningitidis* : déclaration obligatoire

- Diplocoque gram –
- Antigènes capsulaires : A, B, C, Y et X 135, les sous-clones sont également très virulents (A :III-1, B : ET-5).
- Le méningocoque est résistant à l'ampicilline dans 20 % des cas.
- La contamination se fait par une personne porteuse du germe au niveau naso-pharyngé (sujet contact asymptomatique dans 98 %). Dans 2 % des cas, il s'agit d'un contagé par une personne malade.
- Les facteurs de risque augmentent avec le tabagisme passif, le surpeuplement (crèche, famille), une pneumopathie.
- Chimio prophylaxie par RIFAMPICINE 20 mg/kg en une prise sur 2 jours.
- En cas de contre-indication à la rifampicine (grossesse...) : spiramycine, adulte 3 MUI x 2 /jour pendant 5 jours ; enfant 75 000 UI/kg x 2/jour.
- Le vaccin contre le sérotype C est possible mais dépendant d'une étude épidémiologique locale en France. En Angleterre, une campagne de vaccination systématique est organisée ; elle diminue l'incidence, mais il existe des résistances au vaccin.

3. Méningite à *Streptococcus pneumoniae*

- Diplocoque gram +
- Quatre-vingt-dix sérotypes selon les polysaccharides de surface.
- Il existe une résistance importante (50 %) aux pénicillines et aux céphalosporines.
- Les facteurs de risque pour l'infection à pneumocoque : Terrain immunodéprimé, splénectomie ou asplénie fonctionnelle (drépanocytose...), maladie chronique, syndrome néphrotique.
- Les facteurs de risque pour une infection par un pneumocoque de sensibilité diminuée : Enfant de moins de 2 ans, mode de garde en crèche, traitement par une bêta lactamine dans les mois précédents, hospitalisation récente, antécédents d'otites moyennes aiguës ou de pneumopathies, infection par le VIH ou autre immunodépression

4. Méningite à *Listeria monocytogenes*

- Bacille gram +
- Les sérotypes les plus fréquents sont : 4b, 1/2a, 1/2b.
- Les facteurs de risque sont la corticothérapie au long cours, l'infection à VIH, les cancers.

5. Maladie de Lyme : *Borrelia burgdorferi*

a) Présentation clinique

- Phase primaire : piqure avec un halo clair. Erythème chronique migrant.
- Phase secondaire : lésions multiples d'érythème chronique migrant, manifestations articulaires. Sur le plan neurologique : céphalée, méningite avec atteinte encéphalitique et crise convulsive, atteinte de la paire crânienne VII, radiculonévrite.
- Phase tertiaire : manifestation cutanée et articulaire. Sur le plan neurologique : radiculonévrite et paralysie faciale à répétition.

b) Paraclinique

Pléiocytose à lymphocyte à la ponction lombaire.

c) Traitement

- La phase primaire par pénicilline ou érythro-mycine.
 - La phase secondaire par pénicilline.
- Prévention dans les zones à risque par un vaccin TICOVAC, possible chez l'enfant dès 3 ans.

6. Méningite tuberculeuse (cf. *Tuberculose*)

7. Méningites virales

Les virus en cause :

- En France, le plus fréquent est l'entérovirus.
- Mais aussi le virus des oreillons et ceux du groupe herpès (varicelle, ECV, CMV).

8. Atteinte neurologique des parasitoses

Il s'agit essentiellement du paludisme

Clinique : cinq tableaux qui peuvent se rencontrer pour un même parasite :

- encéphalopathie aiguë ;
- méningite à éosinophile ;
- signes focalisés évocateurs de tumeur ;
- abcès cérébral ;
- tumeur médullaire ou myélite.

MÉNINGO-ENCÉPHALITE

- Il s'agit d'une atteinte de la substance blanche et/ou grise de l'encéphale avec ou non une atteinte méningée.
- Les plus fréquentes sont les atteintes virales primitives, comme l'encéphalite herpétique, puis ce sont les atteintes postinfectieuses secondaires à une stimulation antigénique particulière. Les signes cliniques dépendent de l'atteinte de la substance blanche ou grise.

A/ Clinique

(Cf. tableau)

Atteinte de la substance blanche	Atteinte de la substance grise
Progressive , sur une période de quelques jours à 2 semaines,	Progressive
Signes : Perte de la vision, hémi ou tétraparésie, myélite ou trouble des fonctions supérieures (confusion, syndrome psychotique aiguë). Les céphalées pendant la phase d'installation ne sont pas rares.	Signes : État de mal convulsif ou convulsions d'emblée, troubles de la conscience avec coma d'emblée. Pas d'autres signes.
Paraclinique : LCR : hypercellularité, hyperprotéinorachie, IRM : hypersignaux de la substance blanche en images pondérées en T2	Paraclinique : LCR : hypercellularité, hyperprotéinorachie IRM : hypersignaux de la substance grise en images pondérées en T2, atteinte des noyaux gris.

1. Atteinte primitive

a) Encéphalite herpétique

- Âge de début :
 - Trois périodes : nouveau-né (transmission materno-fœtale), nourrisson entre 6 mois et 3 ans et adolescent de 8 à 12 ans.
- Clinique :
 - situation d'urgence, à évoquer chez tous les nourrissons fébriles avec signes neurologiques ;

- la nécrose parenchymateuse est présente très précocement, lors de l'apparition des signes cliniques ;
- il s'agit de troubles de conscience, de convulsions fébriles focalisées (souvent de l'hémiface) ou d'un coma ;
- la fièvre peut être modérée ou fluctuante.
- **Paraclinique :**
- Dans le LCR :
 - hypercellularité : lymphocytaire ou panaché ;
 - pas d'hyperprotéinorachie ;
 - la PCR herpès peut être normale au début ;
 - l'interféron alpha est abaissé, un dosage de l'interféron alpha sera à réaliser dans le sang à titre de comparaison ;
 - les sérologies sont réalisées dans le sang et le LCR, à refaire à 15 jours d'intervalle ;
 - EEG : complexes lents périodiques diffus.
- **Imagerie :**
 - scanner cérébral : il peut être normal (s'il est fait précocement). Il montre une atteinte nécrotique du parenchyme bitemporal, asymétrique, hémorragique.
 - IRM cérébrale : elle permet de montrer plus précocement les lésions avec un hyposignal en T1 et un hypersignal en T2 localisé le plus souvent dans les lobes temporaux.
- **Traitement :**
 - ACYCLOVIR 500 mg/m²/8 heures pendant 15 à 21 jours.

b) Forme du nouveau-né

- L'infection est secondaire à une contamination materno-foetale à herpès génital récurrent. Les signes apparaissent quelques jours après la naissance (intervalle libre). Il s'agit de troubles digestifs et alimentaires avec une hémorragie digestive, des vomissements, des troubles de la déglutition, des troubles neurologiques avec des troubles de la conscience (pas toujours fébriles).
- Le pronostic est catastrophique : avant le traitement par ACYCLOVIR, le décès survenait dans 80 % des cas, depuis l'utilisation de l'ACYCLOVIR, les séquelles neurologiques surviennent dans 90 % des cas.

c) Forme chronique

- Après 20 jours d'une atteinte primitive herpétique, les signes cliniques peuvent réapparaître à type de mouvements anormaux fébriles, dyskinésie, dystonie, chorée, convulsions fébriles, troubles de conscience fébriles, trouble de comportement, céphalées, irritabilité.
- Il s'agit d'une atteinte des noyaux gris centraux comme dans les formes de l'adulte ou de l'adolescent. Ces lésions se surajoutent aux lésions initiales.

2. Forme clinique des atteintes primitives

a) Entérovirus

Il touche les nourrissons plus jeunes, de moins de 6 mois.
Il n'y a pas de lésions de nécrose.

b) Rage : (cf.)

- **Épidémiologie :**
 - la rage est fréquente dans les pays d'Asie, d'Afrique et les pays de l'Est. Il s'agit de cas de rage importés en France. La transmission se fait par l'animal par une griffure, une morsure. L'infection survient 10 jours après l'insémination.
- **Clinique :**
 - le patient présente des troubles de comportement sévère à type de dyspepsie, la conscience est fluctuante, le coma est rapide. Il présente des troubles respiratoires à type d'apnée nécessitant une intubation – ventilation, un myosis serré, bilatéral.

- Paraclinique :
 - EEG : complexes lents périodiques ;
 - sérologie : séroconversion à J 20 des signes cliniques ;
 - anatomopathologie : mise en évidence du virus dans les glandes sudoripares des cheveux de la nuque, dans les cellules pyramidales de l'hippocampe.

c) *Panencéphalite sclérosante aiguë*

- Clinique :
 - les enfants ont contracté, 7 à 10 ans auparavant, une rougeole pendant une période d'immunosuppression physiologique (liée à l'âge) ou médicamenteuse (corticoïdes) ;
 - les enfants n'ont pas d'anomalie clinique jusqu'à 7 ou 10 ans, puis ils présentent, progressivement, un infléchissement des performances scolaires et des troubles du comportement ;
 - l'évolution est marquée par une détérioration intellectuelle, des troubles neurovégétatifs, une cécité, une démence aboutissant à un état grabataire et un décès en 3 à 4 ans.
- Paraclinique :
 - LCR : synthèse intrathécale oligoclonale d'anticorps anti-rougeoleux, plus élevés que dans le sang.
 - EEG : complexes lents, amples, généralisés, périodiques synchrones de myoclonie (secousses musculaires).
 - Scanner : hypodensités et atrophie cérébrale.

d) *Maladie de Creutzfeldt-Jakob*

- Épidémiologie :
 - 90 % de cas sporadiques, 6 % de cas génétiquement déterminés (autosomique dominant), 100 cas iatrogènes.
- Clinique :
 - ataxie progressive avec trouble de l'oculomotricité ; il apparaît un syndrome pyramidal et extrapyramidal, puis une démence avec des myoclonies après 6 mois d'évolution.
- Paraclinique :
 - LCR : normale ;
 - EEG : complexes lents périodiques ;
 - anatomopathologie : spongieuse avec perte neuronale, accumulation de prion (Western-Blot, immunohistochimie, anticorps monoclonaux), transmissible à l'animal.

3. Atteinte postinfectieuse

a) *Physiopathologie*

- La lésion neuropathologique est une accumulation de cellules de l'inflammation : lymphocytes et monocytes, autour des vaisseaux cérébraux réalisant une périvasculite, associée à des zones de démyélinisation. Une gliose secondaire est fréquente, avec une augmentation de macrophages contenant des débris de myéline.
- Ces lésions apparaissent quelques jours, voire quelques semaines, après une stimulation antigénique liée à un agent infectieux viral ou bactérien.

b) *Clinique*

- Âge : 4 à 8 ans
- Les symptômes sont stéréotypés. Après une infection virale, souvent fébrile, débute une ascension de la température associée à une atteinte de la substance blanche et/ou de la substance grise. Les signes s'ajoutent les uns aux autres progressivement sur plusieurs jours. (Voir tableau page 146).

c) Évolution

Elle est toujours favorable, mais étalée sur plusieurs semaines. Les lésions cérébrales à l'IRM régressent. Cependant, les rechutes sont imprévisibles et pourront, a posteriori, faire entrer le patient dans une maladie inflammatoire du système nerveux central.

d) Paraclinique

- LCR : méningite lymphocytaire (30 à 100 GB/mm³) associée à une hyperprotéïnorachie entre 0,5 et 1 g/l. L'interféron a est souvent abaissé dans le LCR.
- EEG : grandes ondes lentes diffuses soit constantes, soit en alternance avec un tracé plus varié.
- IRM : larges plages d'anomalies de la substance blanche avec des hypersignaux en T2. Le scanner cérébral est souvent normal.

e) Traitement

Corticostéroïdes intraveineux (Solumédrol) en bolus de 30 mg/kg/jour et un relais *per os* à la dose de 2 mg/kg/jour pendant 15 jours.

4. Formes cliniques des atteintes postinfectieuses**a) Rhombencéphalite postinfectieuse**

- Trouble moteur (quadriparésie) associé à une atteinte des paires crâniennes avec des troubles de la déglutition et respiratoires.
- Il faut éliminer une atteinte primitive comme une tuberculeuse ou une listériose.

b) Myélite aiguë postinfectieuse

Raideur douloureuse du rachis avec céphalée et déficit moteur sous-jacent à la zone atteinte. La phase d'extension peut durer quelques jours, suivie d'une phase de plateau de 6 jours. Il faut éliminer une compression médullaire par une IRM cérébrale et médullaire.

c) Cérébellite postinfectieuse

Ataxie aiguë dans les jours qui suivent une affection virale, associée à un trouble de la poursuite oculaire. Les séquelles peuvent être une atrophie cérébelleuse avec destruction des cellules de Purkinje.

d) Agents infectieux les plus souvent en cause

Rougeole, oreillon, herpès, CMV, EBV, coxsackie, entérovirus, échovirus, *Borrelia*, *Chlamydia*, mycoplasme, rickettsie. ■

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE-GÉNÉTIQUE

GYNÉCOLOGIE-OBSTÉTRIQUE

Prématurité et retard de croissance intra-utérin. Facteurs de risque et prévention

1-2-21

Dr Eric Magnenant
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Prématurité et retard de croissance intra-utérin.

Facteurs de risque et prévention

Objectifs :

- Expliquer les principaux facteurs de risque et les éléments de prévention de la prématurité et du retard de croissance intra-utérin.

A/ Définitions

- La prématurité est définie par la naissance d'un enfant avant 37 semaines d'aménorrhée (SA) révolues.
- La grande prématurité est définie par la naissance d'un enfant avant 32 SA.
- On parle de retard de croissance intra-utérin (RCIU) lorsque le poids d'un nouveau-né est inférieur au 10e percentile (ou à 22 DS) pour un terme donné.

B/ Prématurité

- La prématurité représente environ 4 % des naissances vivantes en France.
- La grande prématurité représente environ 1,3 % des naissances vivantes.
- Malgré les progrès de la réanimation néonatale, la grande prématurité est encore à l'origine de séquelles respiratoires, neurologiques et sensorielles, dont le risque augmente lorsque le terme de naissance diminue (surtout avant 28 SA). De même, la mortalité périnatale augmente lorsque le terme diminue.
- À l'origine de la prématurité ont été identifiées des affections directement causales, car elles sont à l'origine d'une rupture prématurée des membranes :

1. Affections causales obstétricales

- Malformations utérines congénitales ou acquises.
- Bécance cervico-isthmique.
- Placenta prævia.
- Grossesses multiples.
- Hydramnios.

2. Infections maternelles

- Infections à streptocoque (groupe B et de plus en plus groupe D).
- Infections à bacilles Gram négatif (*Escherichia coli* surtout).
- Infections virales.

- La listériose, classiquement citée, est devenue exceptionnelle.
- À côté de ces affections causales existent certaines situations à risque :
 - parité (primiparité et multiparité ≥ 4);
 - âge maternel < 18 ans ou > 35 ans ;
 - antécédents de prématurité ;
 - grossesse non désirée ;
 - situation socioéconomique défavorisée ;
 - conditions de travail et de transport pénibles.

3. Par ailleurs, une prématurité peut être provoquée (déclenchement de l'accouchement ou césarienne) sur décision médicale, pour protéger la vie de la mère, de l'enfant ou des deux :

- diabète ;
- prééclampsie, éclampsie, hématome rétro-placentaire, HELLP syndrome ;
- iso-immunisation fœto-maternelle (Rhésus surtout) ;
- retard de croissance intra-utérin évolutif, avec stagnation pondérale ;
- toute affection maternelle grave à risque ou en cours de décompensation (insuffisance cardiaque, rénale...).

4. Enfin, la prématurité est dite « spon-tanée », c'est-à-dire sans affection causale retrouvée, dans environ 35 % des cas. Dans cette situation, une infection méconnue doit toujours être suspectée.

5. La prévention de la prématurité repose donc sur :

- La détection et le traitement précoces de toutes les infections maternelles en cours de grossesse.
- Le suivi rapproché des femmes présentant une affection à risque (diabète, hypertension artérielle).
- La mise en route d'une tocolyse en cas de menace d'accouchement prématuré (sauf dans les situations de souffrance fœtale *in utero* ou de risque maternel).
- L'amélioration des conditions de travail et de transport pour les femmes enceintes.
- L'éducation à la santé (contraception,...) pour la prévention des grossesses chez les adolescentes et des grossesses non désirées.

C/ Retard de croissance intra-utérin

- Concerne 5 à 10 % des naissances vivantes.
- On parle de RCIU harmonieux lorsque le poids, le périmètre crânien et la taille sont inférieurs au 10^e percentile ; le début est en général précoce au cours de la grossesse ; le pronostic à long terme est péjoratif.
- On parle de RCIU dysharmonieux lorsque le RCIU prédomine sur le poids, la taille et le PC étant conservés ; le début est en général tardif au cours de la grossesse ; le pronostic à long terme est meilleur.

1. Causes maternelles

- HTA essentielle, syndromes vasculo-rénaux (RCIU dysharmonieux).
- Tabagisme, alcoolisme, toxicomanie (RCIU harmonieux).
- Malformations utérines.
- Grossesses multiples.

2. Causes placentaires

- Artère ombilicale unique.
- Insertion anormale du placenta.
- Infarctus placentaire.

3. Causes fœtales

- Anomalies chromosomiques, syndromes malformatifs.
- Embryofœtopathies infectieuses (TORSCH : Toxoplasmose, Rubéole, Syphilis, Cytomégalovirus, Herpès).

Enfin, il peut s'agir d'un terrain familial (parents de petite taille). Cependant, dans environ 20 % des cas, aucune étiologie ni aucun facteur de risque ne sont retrouvés.

4. Les risques immédiats du retard de croissance intra-utérin sont représentés par :

- Des troubles métaboliques (hypocalcémie, hypoglycémie, hyponatrémie, déshydratation).
- Des troubles de l'hémostase (thrombopénie, CIVD).
- Un risque accru d'encéphalopathie anoxo-ischémique et d'ischémie digestive.
- Une mortalité plus importante.

5. Les risques à long terme sont représentés par ;

- Un retard staturo-pondéral, surtout dans les RCIU harmonieux.
- Un retard psychomoteur.

6. La prévention du RCIU repose sur :

- L'éviction des toxiques au cours de la grossesse.
- La vaccination antirubéoleuse chez les filles, avec un rappel avant la puberté.
- La surveillance de la sérologie toxoplasmose.
- La surveillance et la prise en charge précoce de l'HTA maternelle et des grossesses à risque. ■

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

Prise en charge du patient atteint de mucoviscidose

HP-23

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Prise en charge du patient atteint de mucoviscidose

La conférence de consensus a donné lieu à des rapports que l'on peut trouver sur le site de l'ANAES.
Une partie concerne la pneumologie et l'infectiologie.
Une autre concerne l'observance, la nutrition, la gastro-entérologie et le métabolisme.

**Ce qu'il faut connaître de la conférence de consensus :
prise en charge du patient atteint de mucoviscidose,
18 et 19 novembre 2002. Paris.**

PNEUMOLOGIE ET INFECTIOLOGIE

1. Traitement des surinfections

- La posologie des antibiotiques et la durée du traitement doivent être adaptées à la sensibilité des germes aux antibiotiques et aux caractéristiques pharmacocinétiques des sujets atteints de mucoviscidose.
- Le choix de l'antibiotique et les posologies de celui-ci sont résumés dans la conférence de consensus.
- Le détail des antibiothérapies et antibioprophylaxies ne semble pas pouvoir être exigible pour l'internat. Toutefois, vous pouvez retenir les éléments si après :
 - Lors des exacerbations à staphylocoque :
 - * S'il s'agit d'une infection à staphylocoque Méti S : bêta-lactamine per os
 - * S'il s'agit d'une infection à staphylocoque Méti-R : pristinamycine + rifampicine en 1re intention. La voie intraveineuse sera choisie en cas de forme grave.

– **Une antibioprofylaxie secondaire pourra être proposée :**

- * Après une infection à staphylocoque Méti-S : monothérapie continue pendant 1 à 3 mois (notamment oxacilline et cloxacilline).
- * Après une infection à staphylocoque Méti-R : rifampicine et acide fusidique pendant 6 mois.

– **Lors de la primocolonisation à *Pseudomonas aeruginosa* :**

- * Bêta-lactamine (ceftazidime) et aminoside (tobramycine) par voie intraveineuse pendant 14 à 21 jours.
- * Ce traitement sera éventuellement suivi par de la colistine en aérosols pendant 3 à 6 mois.

– **Lors du portage chronique en *Pseudomonas aeruginosa* :**

- * Le traitement des exacerbations sera bêta-lactamine et tobramycine par voie intraveineuse pendant 14 jours.
- * Un traitement systématique lors du portage sera programmé : soit par cure systématique intra-veineuse trimestrielle, soit tobramycine en aérosol pendant 28 jours suivis de 28 jours sans traitement.

2. La kinésithérapie respiratoire est importante

- Chez le nourrisson asymptomatique : séance mensuelle.
- Elle deviendra quotidienne dès l'apparition des premiers symptômes.
- Chez l'enfant symptomatique, quotidienne à l'état stable, biquotidienne lors des exacerbations.

3. Place des rh-DNase

- La rh-DNase est recommandée chez les patients de plus de 5 ans ayant une CVF (capacité vitale fonctionnelle) supérieure ou égale à 40 %.
- Les aérosols seront quotidiens ou biquotidiens. Un drainage bronchique proximal sera réalisé avant et 30 minutes après les aérosols.

OBSERVANCE, NUTRITION, GASTRO-ENTÉROLOGIE ET MÉTABOLISME

1. L'état nutritionnel doit être évalué, et une dénutrition doit être recherchée

- La dénutrition résulte de la négativité durable de la balance nutritive avec une réduction des ingesta et une augmentation des pertes.
- La réduction des ingesta est liée à :
 - Une anorexie.
 - Un inconfort digestif.
 - Des régimes restrictifs.
- L'augmentation des pertes est liée à :
 - L'insuffisance pancréatique exocrine
 - L'augmentation de la dépense énergétique (par augmentation du travail respiratoire ou à l'inflammation).
- Une évaluation clinique sera effectuée une fois par mois jusqu'à un an, puis tous les 3 à 6 mois. L'évaluation clinique se fera par des paramètres anthropométriques.
- Une évaluation des apports énergétiques et du contenu alimentaire en calcium sera réalisée tous les 3 à 6 mois.
- Une recherche de signes de dénutrition sera réalisée à l'aide de paramètres biologiques une fois par an.
- Une absorptiométrie osseuse sera réalisée une fois par an en période pubertaire.

2. Il faut maintenir un état nutritionnel optimal

- Apports caloriques journaliers :
 - Des apports de 100 à 110 % des apports journaliers recommandés pour l'âge sont le plus souvent suffisants pour maintenir un état nutritionnel normal.
 - Les aliments riches en calories glucido-lipidiques seront favorisés.
 - Le recours à une diététicienne doit être précoce et régulier.
- Enzymes pancréatiques :
 - L'insuffisance pancréatique exocrine impose le recours aux extraits pancréatiques.
 - Les doses seront adaptées au cas par cas en fonction de la présence de diarrhée ou d'inconfort digestif persistant.
- Apports vitaminiques :
 - Les vitamines liposolubles A, D et E sont recommandées à la posologie double de celle usuelle.
 - La vitamine K est prescrite la première année de vie ou en cas d'antibiothérapie prolongée (5 à 10 mg/semaine).
- Apports en oligo-éléments :
 - En cas de carence prouvée en fer, zinc, sélénium ou magnésium, une supplémentation sera prescrite.
- Apports en eau et en sel
 - Notamment en été, il est recommandé de donner des suppléments pour répondre aux besoins accrus en sodium et en eau. ■

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

GÉNÉTIQUE PÉDIATRIE

Problèmes posés par les maladies génétiques

I-2-3I

Dr Joris ANDRIEUX
Chef de Clinique Assistant

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Problèmes posés par les maladies génétiques

Objectifs :

- Expliquer les bases du conseil génétique et les possibilités de diagnostic anténatal.
- Expliquer les problèmes liés à la maladie et les retentissements de l'arrivée d'un enfant souffrant de maladie génétique sur le couple et la famille.
- Diagnostiquer la trisomie 21, en connaître l'évolution naturelle et les principales complications.

Nous diviserons en plusieurs questions :

- Maladie chromosomique : la trisomie 21.
- Maladie génétique : la mucoviscidose.
- Maladie par amplification de triplets : le syndrome de l'x fragile.

MALADIE CHROMOSOMIQUE : LA TRISOMIE 21

A/ Introduction et généralités

- En 1846, Seguin la décrit sous le nom d'« idiotie furfuracée » ; elle est connue dans les pays anglo-saxons sous celui de syndrome de Down (1860) (John Langdon Down). En 1959, encore appelée « idiotie mongolienne », la trisomie 21 a été la première aberration chromosomique décrite chez l'homme (Lejeune, Gautier et Turpin).
- C'est la première cause de retard mental en France, et c'est la plus fréquente des anomalies chromosomiques. Son incidence est de 1,5 pour 1 000 naissances vivantes ; elle se situe donc entre 1/650 et 1/700 naissances vivantes. Le sex-ratio est de 3 garçons pour 2 filles.

- En majorité, les zygotes trisomiques 21 (70 à 80 %) n'arrivent pas à terme et sont à l'origine de fausses couches spontanées très précoces.
- L'incidence de la trisomie 21 varie avec l'âge de la mère au moment de la conception dans le sens d'une augmentation : 1/2 000-1/1 500 à 20 ans, 1/1 000-1/900 à 30 ans, et 1/400-1/350 à 35 ans. Elle est de 1/200 à 38 ans (entre 35 et 39 ans), 1/100 à 40 ans et 1/50 à partir de 45 ans. On estime qu'environ un tiers des trisomiques 21 naissent de mères âgées de plus de 38 ans, ce qui signifie que plus des deux tiers des trisomiques 21 naissent de mères dont l'âge n'induit pas un dépistage systématique.
- L'âge moyen des mères de trisomiques 21 est de 34,4 ans *versus* 28,2 dans la population générale.
- Environ 15 % des patients mis en institution pour retard mental sont porteurs d'une trisomie 21.

B/ Clinique

L'enfant naît généralement à terme avec un poids de naissance normal. Le diagnostic est parfois difficile chez le nouveau-né et en particulier chez le prématuré. C'est l'association d'une dysmorphie et d'une hypotonie qui conduit au diagnostic, mais aucun signe n'est spécifique.

1. Dysmorphie

- La tête et le visage sont particulièrement évocateurs :
 - la tête est petite (microcéphalie), arrondie, la nuque est courte, large et aplatie (pas de bosse occipitale), le faciès est rond (faciès lunaire) avec un profil plat ;
 - les fentes palpébrales sont obliques, en haut et en dehors ;
 - il existe un épicanthus (repli cutané couvrant l'angle interne de l'œil), qui, associé à l'élargissement de la racine du nez, donne un aspect d'écartement exagéré des yeux (pseudo-hypertélorisme). Cet épicanthus n'est pas le même que l'épicanthus torsalis constitutionnel de la population mongole ;
 - le nez est court, peu saillant avec une racine effacée par hypoplasie des OPN (os propres du nez) ;
 - les oreilles sont souvent bas implantées, petites, rondes, mal ourlées avec un développement transversal de la racine de l'hélix (crux cymbae) ;
 - la bouche est petite (microstomie), la langue est souvent plicaturée avec glossite exfoliatrice, et surtout protruse ; cette protrusion semble plus liée à une hypotonie du maxillaire inférieur qu'à une réelle macroglossie ;
 - la voûte palatine est ogivale ;
 - la dentition est retardée et anarchique : la première dentition est tardive, et les dents apparaissent dans un ordre irrégulier ;
 - à la périphérie de l'iris, quand les yeux sont clairs, on voit souvent de petites taches blanchâtres disposées en couronne à la jonction du tiers moyen et du tiers externe de l'iris, taches dites de Brushfield ;
 - les cils sont rares et courts (blépharite fréquente) ; le larmoiement est fréquent ;
- La dysmorphie faciale se modifie avec l'âge : visage moins rond, diminution de l'épicanthus et de l'aplatissement de la racine du nez. L'âge auquel elle est le plus caractéristique se situe autour de 3-4 ans.
- Il existe une brachyskélie (membres courts).
- Les mains sont aussi particulièrement caractéristiques :
 - elles sont larges et trapues ;
 - les doigts sont courts, larges et hyperlaxes ;
 - au 5^e doigt, il existe une clinodactylie avec brachymésophalangie : la phalange moyenne du 5^e doigt est anormalement petite, faisant penser qu'il n'existe que deux phalanges à l'auriculaire, et d'ailleurs ce doigt ne présente souvent qu'un seul pli de flexion ;
 - les dermatoglyphes sont très particuliers, les deux plis palmaires proximal et distal de la paume sont remplacés par un pli palmaire transverse unique dans 30 à 40 % des cas (bilaté-

ral dans près de 25 % des cas). Ce caractère n'est pas constant (80 % des trisomiques 21), et il se retrouve également dans d'autres aberrations chromosomiques, ainsi que chez 1 % des sujets normaux.

- D'autres anomalies évocatrices mais inconstantes des dermatoglyphes peuvent être rencontrées (triradius axial en position médio-palmaire, boucle hypothénarienne cubitale), mais leur étude est tombée en désuétude.
- Les enfants ont souvent un retard statural (-2 à -4 DS) mais non pondéral. Il existe souvent une hernie ombilicale et même un diastasis des grands droits, en partie liés à l'hypotonie générale et notamment abdominale.
- Les pieds sont larges, petits et plats avec les deux premiers orteils très espacés (signe de la sandale). On peut retrouver une syndactylie des 2e et 3e orteils.

2. Malformations et complications

Les malformations cardiaques et digestives sont fréquentes et sévères ; elles sont à rechercher systématiquement en période néonatale chez le trisomique 21. Elles peuvent parfois être à l'origine du diagnostic anténatal.

a) Les malformations cardiaques

Elles sont présentes dans 40 % (30 à 50 %) des cas, et souvent sévères. Il s'agit le plus souvent d'un canal atrio-ventriculaire qui représente 50 % des malformations cardiaques. Cette cardiopathie est caractérisée par un orifice auriculo-ventriculaire unique ; elle est non cyanogène avec présence d'un souffle, d'une cardiomégalie à la radiographie et d'un axe hyper-droit à l'ECG. Dans sa forme complète, comportant CIA basse + CIV haute + fentes mitrale et tricuspidiennes, cette cardiopathie est très sévère (HTAP grave), le plus souvent mortelle dans la première année de vie en l'absence de traitement. Une correction chirurgicale est possible avec une mortalité faible dans les formes classiques. On peut également retrouver une CIV ou une CIA isolées, une persistance du canal artériel, une tétralogie de Fallot.

b) Les malformations digestives

Atrésie duodénale et surtout sténose duodénale (30 % des cas) incomplète entraînant des vomissements importants et un tableau d'occlusion intestinale sans dilatation. Dans 30 % des cas d'atrésie duodénale dépistée en prénatal, on retrouve une trisomie 21.

Des cas d'atrésie anale, de prolapsus rectal, de pancréas annulaire et de maladie de Hirschsprung associés ont été décrits.

c) Le retard psychomoteur

- Il se traduit à la naissance par une hypotonie. Elle est constante et est un argument diagnostique lorsque la dysmorphie est douteuse en période néonatale. On note une absence du réflexe de Moro dans 80 % des cas.
- Le retard psychomoteur devient plus évident avec la croissance : retard des premières acquisitions (tenue de la tête, position assise vers 1 an, marche vers 2-3 ans). Il est constant dès la première enfance mais variable selon les individus : il est exceptionnel que les enfants acquièrent la marche avant l'âge de 18 mois. Le retard mental devient plus évident plus tard devant une acquisition très tardive du langage qui peut être aggravée par les infections ORL. Le développement intellectuel ralentit à partir de l'âge de 15 ans et jusqu'à 30-35 ans. Au total, toutes les fonctions intellectuelles sont atteintes (surtout les possibilités d'abstraction et de raisonnement logique), et seul un faible pourcentage d'individus porteurs de trisomie 21 accéderont à l'apprentissage de la lecture, et moins encore à celui de l'écriture.

d) Signes osseux

- Retard de l'âge osseux.
- Le bassin est petit avec, sur la radiographie, une fermeture ou une diminution des angles acétabulaires et iliaques.

- Brachymésophalangie.
- Absence de sinus frontaux et sphénoïdes radiologiquement, persistance des sutures.
- Agénésie de côtes, et plus particulièrement absence de la 12^e paire.
- Scoliose, genu valgum.

e) *Complications infectieuses*

Notamment ORL, avec rhinites à répétition, et bronchiques. La perte d'audition par otite séreuse est à surveiller. La lutte contre les infections ORL passe par une désobstruction par sérum physiologique, en dehors des épisodes infectieux, et par une prise en charge (antibiotique et kinésithérapie) et précoce des infections.

f) *Autres signes*

- Hyperlaxité ligamentaire et articulaire.
- Peau sèche, rugueuse, avec hyperkératose et marbrures (livedo).
- Cataracte (congénitale, malformative et non acquise) précoce (10 %) et strabisme.
- Instabilité atloïdo-axoïdienne, pied bot, scoliose, syndactylie.
- Épilepsie.
- Constipation chronique.

g) *Évolution*

- La taille adulte est inférieure à la moyenne, avec une moyenne de 1,50 m (1,44 m chez la fille et 1,54 m chez le garçon).
- La puberté est normale (ou non significativement retardée) : les filles sont fécondes avec hypofertilité (50 % de risque d'avoir un fœtus trisomique 21, d'où l'importance d'informer sur la contraception à partir de la puberté), mais les garçons sont infertiles. Les garçons ne présentent jamais d'agressivité sexuelle.
- Le vieillissement est prématuré : précoce et rapide (alopécie et cataracte à partir de 20 ans). Troubles psychiatriques précoces de type démence d'Alzheimer (gène de la protéine β -amyloïde BACE2 en 21q22.3 avec effet de dosage génique).
Le QI moyen (qui n'est pas l'élément le plus adapté pour donner une idée du développement psychomoteur) se situe autour de 50 à 5 ans (et dépasse rarement 60) et autour de 38 à 15 ans.
- Chez les trisomiques 21, la sociabilité et l'affectivité sont bien conservées, voire très développées.
- L'apprentissage de l'adaptation à la vie courante est très supérieur aux performances scolaires.
- Les complications conditionnent le pronostic vital : on observe 25 à 30 % de décès avant l'âge d'un an, 50 % avant 5 ans, et seulement 10 % de survie à l'âge de 40 ans.

3. Biologie

- Risque multiplié par 20 de survenue de leucémie aiguë (de type lymphoblastique).
- Réaction leucémoïde transitoire à différencier de la leucémie aiguë.
- Déficit de l'immunité humorale et cellulaire (diminution des lymphocytes T circulants), qui favorise les infections et l'auto-immunité (diabète, hypothyroïdie).
- Hyperuricémie par trouble du métabolisme du tryptophane.
- Hyperbilirubinémie.
- Augmentation de l'activité des phosphatases alcalines leucocytaires (PAL).
- Augmentation de l'activité de la superoxyde dismutase par effet de dosage génique (SOD1 est situé en 21q22.11).
- Diminution de la lobulation du noyau des polynucléaires neutrophiles (déviation à gauche de la formule d'Arneht due aux PNN qui sont peu segmentés).
- Augmentation des b- et g-globulines.
- Augmentation du complément total.
- Sensibilité anormale aux drogues atro-piniques.

4. Cytogénétique

- La trisomie 21 est une aneuploïdie. On parle d'aneuploïdie lorsque le nombre de chromosomes est supérieur à un multiple d'un complément haploïde ($n = 23$ chromosomes chez l'espèce humaine). Les plus fréquentes sont les trisomies et les monosomies.
- La trisomie 21 se définit par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. C'est la seule trisomie d'autosome viable à long terme. Le chromosome 21 contient 1,5 % de l'ADN total et environ 1 500 gènes. Il est classé dans le groupe cytogénétique G.
- Le diagnostic de trisomie 21 doit toujours être confirmé par la réalisation du caryotype afin de pouvoir orienter le conseil génétique. Le caryotype est obtenu à partir d'un prélèvement de sang périphérique recueilli le plus souvent sur tube hépariné.
- Le caryotype foetal peut être réalisé pour différentes raisons :
 - âge maternel supérieur à 38 ans.
 - Parents porteurs d'un remaniement chromosomique ou qui ont déjà eu un fœtus ou un enfant trisomique 21.
 - Présence de signes échographiques évocateurs d'une anomalie chromosomique (cf. diagnostic prénatal).
 - Dosage des marqueurs sériques avec risque élevé de trisomie 21.

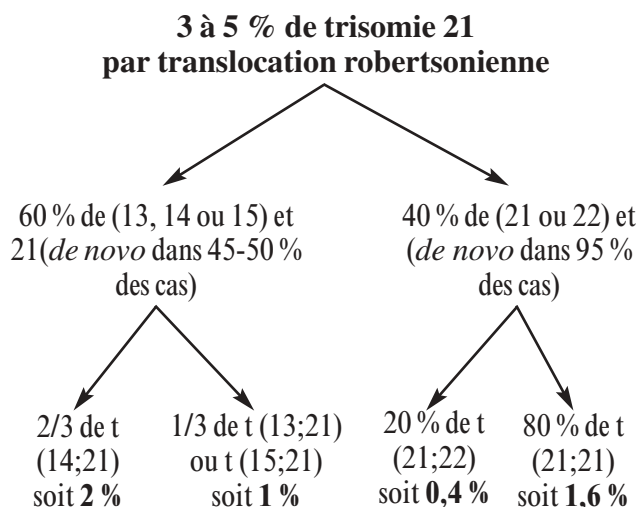
a) Trisomie 21 libre et homogène (figure 1)

- C'est la forme la plus fréquente de trisomie 21 (92 à 95 % des cas). On retrouve 47 chromosomes (dont un supplémentaire dans le groupe G) avec 3 chromosomes 21 indépendants dans toutes les cellules nucléées du sujet.
- Le mécanisme de survenue est une non-disjonction survenant à la première (70 à 80 % des cas) ou à la seconde (20 à 30 % des cas) division de la méiose maternelle dans 80 à 90 % des cas (aboutissant à un gamète disomique pour le chromosome 21). Dans 10 à 20 % des cas où la non-disjonction survient durant la méiose paternelle, elle survient alors dans 60 % des cas lors de la première division de méiose.
- L'augmentation de l'âge maternel au moment de la conception est corrélée à l'augmentation du risque de survenue de ces non-disjonctions.
- La formule s'écrit 47, XX, +21 ou 47, XY, +21.

b) Trisomie 21 par translocation

- Elle concerne 3 à 5 % des cas de trisomie 21.
- Le caryotype présente 46 chromosomes, le chromosome 21 surnuméraire étant transloqué sur un autre chromosome. Elle est le plus souvent de novo mais peut être héritée.

Trisomie 21 par translocation robertsonienne (95 % des cas de trisomie par translocation) :
 - elle se produit avec un chromosome du groupe D (13, 14, ou 15), le plus souvent avec le chromosome 14 (60 % des cas). La translocation est héritée d'un parent dans 45 à 50 % des cas ;



- elle se produit avec un chromosome du groupe G (21 ou 22), le plus souvent avec le chromosome 21 (80 % des cas). La translocation survenant de novo le plus souvent ;
- de par les usages qui varient selon les laboratoires, la formule chromosomique d'une trisomie 21 par translocation robertsonienne peut s'écrire de différentes façons :
 - * par exemple, dans le cas d'une t (14;21) chez un garçon trisomique 21 (*figure 2*) :
 - 46, XY, rob (14;21), +21 ou 46, XY, -14, t (14 ; 21) ou 46, XY, der (14;21) (q10;q10), +21.
 La dernière formulation est celle recommandée par l'ISCN (*International System for Human Cytogenetic*) mais les autres peuvent encore se voir.

Trisomie 21 par translocation réciproque (5 % des cas de trisomie par translocation) :

- elle est alors héritée dans les trois quarts des cas (75 à 78 %).

c) Trisomie 21 en mosaïque

- Elle est rare (2 à 3 % des cas). Il existe une proportion variable de cellules normales et de cellules trisomiques 21 dans les tissus d'un même individu.
- Le mécanisme en est un accident mitotique survenant après la fécondation (postzygotique) au cours des premières divisions du zygote. On retrouve alors une coexistence de clones cellulaires normaux et trisomiques. Plus la non-disjonction mitotique sera tardive, moins le nombre de cellules trisomiques sera élevé.
- Un autre mécanisme possible est une correction postzygotique d'une trisomie 21 (*trisomy rescue*) ; dans ce cas, plus le « sauvetage » est tardif, plus le nombre de cellules trisomiques 21 est élevé.
- L'expression phénotypique (classiquement décrite comme intermédiaire) et le retard mental sont très variables et impossibles à prévoir.
La formule chromosomique s'écrit dans ce cas : 46, XX/47, XX, +21 ou 46, XY/47, XY, +21.

d) Trisomie 21 partielle

Elle est de survenue exceptionnelle. Elle peut résulter du déséquilibre d'une translocation réciproque parentale. Le phénotype de la trisomie 21 est en grande partie dû à la présence, en triple exemplaire, du segment distal du bras long du chromosome 21 : DCR (*Down syndrome Critical Region*) en 21q22. L'étude de très rares individus porteurs de trisomie 21 partielle a permis d'affiner la carte phénotypique. Dans la région DCR1 (21q22;2-21q22.3), on retrouve 16 gènes dont certains, comme SIM2 ou DYRK1A, sont impliqués dans le développement du système nerveux. La présence de 3 copies du gène « minibrain » pourrait avoir une part de responsabilité dans le retard mental.

e) Trisomie 21 et association avec une autre aneuploïdie

- L'association de la trisomie 21 avec une autre aneuploïdie est une anomalie plus fréquente que ne le voudrait le hasard : l'effet interchromosomique décrit par Lejeune reste encore source de débat entre les généticiens.
- La seconde aneuploïdie est le plus souvent une dysgonosomie (aneuploïdie des chromosomes sexuels ou gonosomes) : syndrome de Klinefelter (47, XXY), ou triploïdie X (47, XXX). Il peut s'agir plus rarement d'une monosomie X (responsable d'un syndrome de Turner associé) ou d'une aneuploïdie autosomique (trisomie 18).

5. Conseil génétique et diagnostic prénatal

Le conseil génétique a pour but principal d'évaluer le risque de récurrence pour une grossesse ultérieure d'une anomalie chromosomique afin de proposer le moyen de la détecter grâce au diagnostic prénatal. Il est indispensable sur le plan psychologique pour rassurer et déculpabiliser les parents sur leurs possibilités ultérieures de procréation.

a) Évaluation du risque de récurrence

Il s'agit d'évaluer le risque de récurrence pour les grossesses ultérieures du couple : le risque dépend de la forme cytogénétique de l'enfant trisomique 21, la réalisation du caryotype parental est donc indispensable :

Trisomie 21 libre

Il s'agit d'un accident (cf. 4.1), et le risque théorique est donc celui de la population générale compte tenu de l'âge maternel.

Néanmoins, le risque de récurrence observé est de 1 %, cette augmentation du risque étant probablement due à la présence d'une mosaïque germinale parentale.

Pour la descendance des frères et sœurs de l'enfant trisomique, le risque n'est pas augmenté. La trisomie 21 en mosaïque présente un risque de récurrence inférieur à 1 %.

Trisomie par translocation

– toutes translocations confondues, elle est transmise par la mère dans 95 % des cas, et par le père dans 5 % des cas ;

– pour les translocations *de novo*, le caryotype des parents est par définition normal, et le risque de récurrence n'est pas augmenté.

– pour les translocations héritées :

* un diagnostic prénatal est proposé pour les grossesses ultérieures.

* translocations robertsoniennes : pour les t(13; 21), t(14;21), t(15;21) et t(21;22), le risque de récurrence observé est de 15 à 20 % (1/7 à 1/5) si la translocation est transmise par la mère, et de 3 à 5 % (1/30 à 1/20) si la translocation est transmise par le père.

* pour le cas particulier de la translocation t(21; 21) par fusion centrique, si la grossesse évolue à terme, le risque d'avoir un deuxième enfant trisomique 21 est considéré comme étant de 100 %, car les gamètes produits ne peuvent être à l'origine que d'une trisomie 21 ou d'une monosomie 21 qui n'est pas viable et qui entraîne des fausses couches précoces.

* pour les translocations réciproques, le risque de récurrence dépend du remaniement chromosomique : de 1 à 30 %, avec une moyenne de 8 à 10 % observée dans les grandes séries.

* en cas de diagnostic de translocation héritée, l'enquête familiale est proposée de manière systématique afin de réaliser les caryotypes sanguins des collatéraux du sujet porteur de la translocation.

b) Diagnostic prénatal

- L'information des parents passe par l'explication des modalités du diagnostic prénatal chromosomique pour une grossesse ultérieure.
- Trois motifs principaux sont à l'origine d'un conseil génétique prénatal : la découverte d'anomalies échographiques évocatrices, un résultat de marqueurs sériques ou des antécédents familiaux de trisomie 21. Dans ce dernier cas, le conseil génétique est de préférence avant le début de la grossesse avec réalisation des caryotypes parentaux.
- L'échographie réalisée à 14 SA peut retrouver une augmentation de l'épaisseur de la nuque ou la présence d'un hygroma cervical postérieur (2 à 5 % de trisomie 21) chez deux tiers des fœtus trisomiques 21, ou bien d'autres signes (cardio-pathie, pyélectasie liée à une hypotonie, atrésie duodénale, membres courts, hypoplasie des OPN...).
- Le dosage des marqueurs sériques (vers la 15^e semaine d'aménorrhée) peut retrouver avec un risque supérieur à 1/250 (risque retenu pour proposer l'amniocentèse) de trisomie 21 : fraction b de l'HCG augmentée, a-fœto-protéine diminuée, œstriol non conjugué diminué. Ce triple test dépiste environ 60 à 67 % des trisomies 21, et, s'il est normal, le risque de trisomie 21 est de 1/2 000.
- Actuellement est proposé à toutes les femmes enceintes (entre 15 et 18 SA) un double test (b HCG + œstriol non conjugué) dont les résultats sont modulés en fonction de l'âge maternel et qui permet d'obtenir une sensibilité proche de 60 %.
- L'amniocentèse est, là aussi, proposée si le risque est supérieur à 1/250.
- Le dépistage couplé, échographie + triple test, permet de détecter 80 % des trisomies 21.
- Le conseil génétique doit apporter l'information la plus claire et loyale possible portant sur :
 - la signification du résultat des marqueurs sériques ;
 - le sujet trisomique 21 ;
 - la proposition d'un diagnostic anténatal avec les risques inhérents aux types d'examen réalisés ;

- la conséquence du diagnostic anténatal qui sera la proposition d'une interruption de grossesse en cas de découverte de trisomie 21.
- Le caryotype fœtal peut être réalisé à partir de la biopsie de villosités chorales (choriocentèse) ou du prélèvement de liquide amniotique (amniocentèse) :
- Les villosités chorales sont obtenues généralement entre 10 et 13 semaines d'aménorrhée (vers la 11e SA) ; elles peuvent être prélevées à partir de 8-9 SA, mais le risque d'anomalie des membres, et particulièrement de pied bot, est alors plus élevé. Du fait de la présence au sein de ces villosités de cellules ayant des mitoses spontanées, le résultat est obtenu en général dans les 24 heures qui suivent le prélèvement. Le risque de fausse couche de la choriocentèse est de 1 à 2 %.
- Les cellules amniotiques sont recueillies sous anesthésie locale à partir de 14 semaines d'aménorrhée (en moyenne vers 16-18 SA). Ces cellules nécessitent une mise en culture afin d'obtenir des mitoses, ce qui explique le délai de réponse de 10 à 15 jours. Les amniocytes peuvent être prélevés jusque 35 SA, mais, à ce terme, le liquide étant peu cellulaire, leur culture est souvent difficile. Le risque de fausse couche de l'amniocentèse est de 0,5 %.
- Des techniques plus rapides de diagnostic de trisomie par FISH (hybridation in situ en fluorescence) pratiquées sur noyaux non mitotiques sont en évaluation, le caryotype restant l'examen de référence.
- La ponction de sang fœtal (PSF) peut être réalisée entre 20-22 et 38 SA si la suspicion de trisomie 21 est portée plus tardivement (pour canal atrioventriculaire). Le risque de fausse couche est de 2 à 5 %.

c) *En cas de naissance d'un enfant trisomique 21*, l'annonce du diagnostic doit être précoce, car elle conditionne la prise en charge et l'insertion familiale ultérieures.

POINTS FORTS

C'est la première cause de retard mental en France, et c'est la plus fréquente des anomalies chromosomiques. Son incidence est de 1,5 pour 1 000 naissances vivantes, elle se situe donc entre 1/650 et 1/700 naissances vivantes. Le sex-ratio est de 3 garçons pour 2 filles.

L'incidence de la trisomie 21 varie avec l'âge de la mère au moment de la conception dans le sens d'une augmentation : 1/2 000-1/1 500 à 20 ans, 1/1 000-1/900 à 30 ans, et passe à 1/400-1/350 à 35 ans. À la naissance, le diagnostic est parfois difficile, et c'est l'association d'une dysmorphie cranio-faciale et d'une hypotonie qui conduit au diagnostic, mais aucun signe n'est spécifique.

Les malformations cardiaques et digestives sont fréquentes et peuvent être sévères, elles sont à rechercher systématiquement en période néonatale chez l'enfant atteint de trisomie 21. Elles peuvent parfois être à l'origine du diagnostic anténatal.

La trisomie 21 se définit par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Le diagnostic de trisomie 21 doit toujours être confirmé par la réalisation du caryotype afin de pouvoir orienter le conseil génétique.

La trisomie 21 libre et homogène est la forme la plus fréquente de trisomie 21 (92 à 95% des cas). Le risque de récurrence observé est de 1%, ce qui justifie que l'on propose un diagnostic prénatal lors des grossesses ultérieures.

La trisomie 21 par translocation concerne 3 à 5 % des cas de trisomie 21. La récurrence est possible en cas de translocation héritée (plus de 50 % des cas), et le risque de survenue dépend du type de translocation et du sexe du parent transmetteur.

Trois motifs principaux sont à l'origine d'un conseil génétique prénatal :

- la découverte d'anomalies échographiques évocatrices ;
- un résultat de marqueurs sériques ;
- des antécédents familiaux de trisomie 21.

L'information des parents passe par l'explication des modalités du diagnostic prénatal chromosomique pour une grossesse ultérieure.

- Il convient parfois de rappeler que la trisomie 21 est une anomalie chromosomique et qu'il n'existe pas de traitement capable de modifier le caryotype ni surtout ses conséquences.
- Un soutien psychologique est proposé de façon systématique.
- Il est très important de dépister et de traiter les complications, notamment cardiaques et digestives, ainsi que les handicaps sensoriels, ce qui améliorera le pronostic vital et la qualité de vie des trisomiques 21. Une bonne insertion familiale favorisera le développement de l'enfant, mais les abandons d'un enfant trisomique 21 restent fréquents.
- Par la suite, des structures spécialisées prennent le relais des parents : classes intégrées spécialisées en école maternelle, CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce), instituts médico-éducatifs (IME), puis centres d'aide au travail (CAT) ou instituts médico-professionnels (IMPRO) qui peuvent permettre aux adultes trisomiques 21 d'acquérir une certaine autonomie.
- Une prise en charge efficace des enfants trisomiques 21 permet de modifier leur évolution. Les progrès des prises en charge des complications ont permis d'améliorer la durée de vie des sujets trisomiques 21 (environ 50 ans, avec une médiane de survie à 35 ans), même s'il est à déplorer que les structures d'insertion scolaire et professionnelle ne soient pas encore assez nombreuses. ■

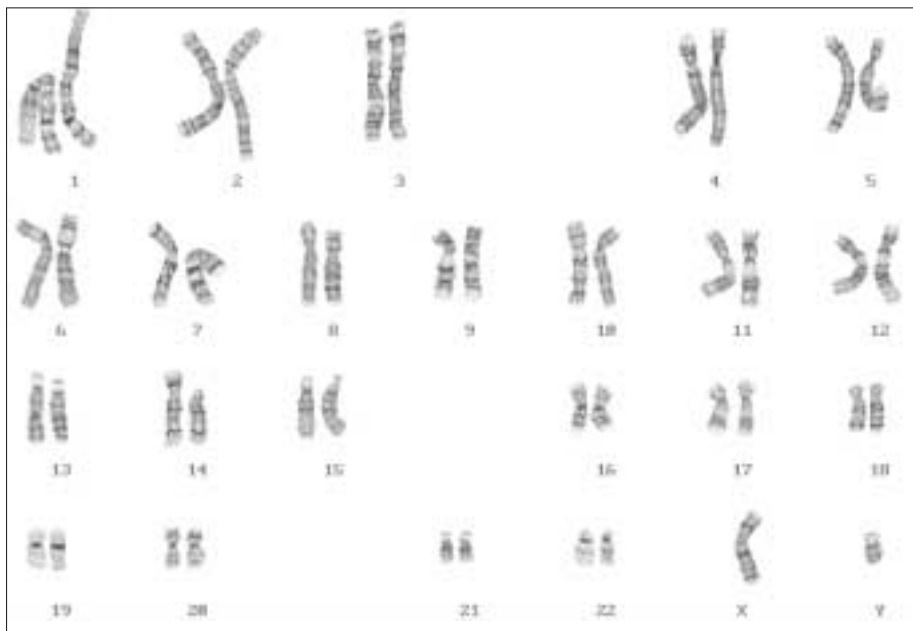


Figure 1.
Caryotype
d'une trisomie 21
par translocation
robertsonienne t
(14;21)
chez un garçon.

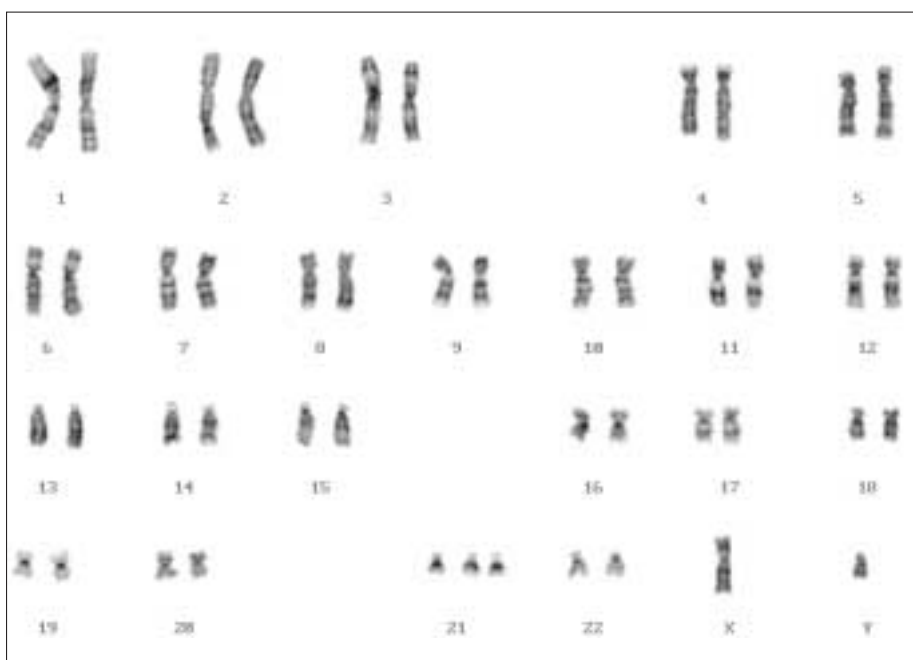


Figure 2.
Caryotype
d'une trisomie 21
libre chez garçon.

LA MUCOVISCIDOSE

A/ Introduction et généralités

- La mucoviscidose (ou fibrose kystique du pancréas) est la maladie héréditaire génique grave de l'enfant la plus fréquente dans les populations d'origine caucasienne. C'est en 1936 que la première description précise est réalisée par Fanconi. Son incidence en France varie selon les régions de 1/1 600 à 1/4 500, et le chiffre moyen habituellement retenu est de 1 nouveau-né affecté sur 2 500 naissances.
- Elle est rare chez les sujets de race noire (1/ 15 000 à 1/ 200 000 naissances) ainsi que chez les Orientaux.
- C'est une maladie généralisée des glandes exocrines (exocrinopathie généralisée), de transmission autosomique récessive, due à une anomalie de la protéine CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator*).
- Le pronostic de cette maladie est sévère. Il est lié au degré de l'atteinte respiratoire
- Comme d'autres maladies génétiques, telles que la trisomie 21, la myopathie de Duchenne de Boulogne ou l'hémophilie, la mucoviscidose constitue un problème de santé publique, tant au niveau de son dépistage et des soins lourds et coûteux à mettre en œuvre que du retentissement psychologique dans les familles chez lesquelles de jeunes enfants sont touchés par cette maladie.

La médiane de survie est actuellement proche de 30-35 ans en France.

B/ Physiopathologie

- Cette exocrinopathie généralisée touche principalement l'appareil respiratoire, le tube digestif et ses annexes (pancréas, foie et voies biliaires), mais également les sécrétions sudorales, salivaires et le tractus génital. L'atteinte des glandes muqueuses se traduit par la production de sécrétions visqueuses, collantes et vraisemblablement insuffisamment hydratées.
- L'anomalie fondamentale est un dysfonctionnement d'un canal chlore au pôle apical des cellules épithéliales.
- À partir de 1953, les premiers diagnostics de mucoviscidose ont été rendus possibles par le test de la sueur, qui reste le test biologique de référence. La mucoviscidose s'accompagne d'une élévation significative du taux d'électrolytes (chlore, sodium et potassium) dans la sueur. Des travaux d'électrophysiologie ont montré que cette anomalie est due à un défaut de réabsorption du chlore au niveau de ces glandes.
- Ces propriétés rhéologiques anormales induisent, par le biais de l'obstruction, une destruction assez rapide des parenchymes. Le pancréas est le siège d'une atrophie fibrokystique. Le poumon est normal à la naissance et évolue suite aux lésions ultérieures vers une destruction progressive par bronchectasies pseudokystiques.

C/ Clinique

- La maladie se caractérise principalement par une atteinte de l'épithélium de l'appareil glandulaire exocrine entraînant des sécrétions épaisses responsables d'une obstruction des canaux excréteurs :
 - poumon : production d'un mucus de viscosité augmentée, à l'origine d'une inflammation précoce et d'une colonisation bactérienne chronique responsable de bronchectasies et d'insuffisance respiratoire chronique ;
 - pancréas : déficit en sécrétion exocrine avec carences nutritionnelles par malabsorption notamment des lipides et des substances lipophiles comme les vitamines A, D, E, K ;
 - tractus génital avec, chez l'homme, une agénésie bilatérale des canaux déférents entraînant une stérilité ;
 - foie et voies biliaires ;

- glandes salivaires ;
- glandes sudoripares.
- Les expressions de la maladie sont très polymorphes allant de formes mineures à des formes graves entraînant un décès en période néonatale.

1. Signes respiratoires

L'atteinte respiratoire est très précoce avec la présence et l'interaction entre un état inflammatoire et l'infection. Ces atteintes respiratoires, nombreuses et graves, conditionnent le pronostic vital.

a) Signes fonctionnels : toux chronique de type coqueluchoïde ou grasse avec expectoration chronique.

L'évolution se fait par poussées avec surinfections bronchiques itératives conduisant à un tableau de dilatation des bronches diffuse, puis d'insuffisance respiratoire.

b) Signes cliniques : dystrophie thoracique, hippocratisme digital, pneumothorax, sinusite chronique, polypose nasale.

c) Signes radiologiques : association d'images bronchiques et alvéolaires diffuses peu spécifiques : distension thoracique, épaississements bronchiques, dilatation des bronches, images alvéolaires mal systématisées, atélectasies.

d) Exploration fonctionnelle respiratoire : syndrome mixte : obstructif puis restrictif. L'atteinte évolue inéluctablement vers l'insuffisance respiratoire, avec hypoxémie d'abord nocturne, puis permanente, et hypercapnie tardive, puis constitution d'un cœur pulmonaire chronique.

e) Bactériologie : trois germes pathogènes sont principalement responsables de suppuration bronchique chez le patient atteint de mucoviscidose : *Staphylococcus aureus*, *Hæmophilus influenzae*, et surtout *Pseudomonas æruginosa*. Ils sont identifiés par examen bactériologique de l'expectoration. L'infection chronique à *Pseudomonas* se définit par : prélèvement positif à trois examens bactériologiques différents à un mois d'intervalle sur une période de six mois et présence d'AC précipitants antipyocyaniques sur au moins deux prélèvements.

L'infection chronique à *Pseudomonas* marque habituellement un tournant évolutif péjoratif de la maladie. Les résistances acquises aux antibiotiques sont un problème. D'autres germes sont fréquemment rencontrés : *Candida albicans*, *Aspergillus fumigatus* (aspergillose bronchopulmonaire allergique), *Streptococcus pneumoniae*, *Xanthomonas maltophilia*, *Alcaligenes xylosoxidans*, *Burkholderia cepacia*.

f) Autres complications

Des infections virales et mycobactériennes sont possibles.

Les complications aiguës sont le pneumothorax récidivant et la survenue d'hémoptyses **parfois massives**.

L'atteinte broncho-pulmonaire évolue de façon chronique entrecoupée d'exacerbation et participe à la dénutrition.

2. Signes digestifs

Les manifestations digestives sont diverses :

a) Atteinte intestinale

- Iléus méconial dans 10 à 15 % des cas. Il réalise un tableau d'occlusion aiguë vers la 48^e heure de vie. Il est d'intensité variable : du simple retard à l'évacuation du méconium, parfois avec occlusion de l'iléon terminal levée le plus souvent par un lavement hyperosmolaire et fluidifiant, mais il peut se compliquer de volvulus, d'atrésie iléale ou de péritonite méconiale. En cas de complication ou d'absence d'efficacité du lavement, la prise en charge sera chirurgicale.

- Iléus stercoral : équivalent postnatal de l'iléus méconial. Il réalise chez le nourrisson et l'enfant une obstruction intestinale distale, parfois compliquée d'invagination intestinale aiguë.
- Constipation.
- Prolapsus rectal : rare chez l'enfant, il doit faire évoquer le diagnostic

b) Atteinte pancréatique

- L'insuffisance pancréatique exocrine est présente dans 80 à 85 % des cas elle est responsable de diarrhée chronique, de selles volumineuses et graisseuses (stéatorrhée) et de douleurs abdominales.
- Cette malabsorption est responsable d'un signe clinique majeur : l'hypotrophie pondérale puis staturale. De plus, l'atteinte respiratoire chronique participe à cette hypotrophie par une augmentation des besoins énergétiques.
- Cette atteinte s'accompagne de carences secondaires : vitamines liposolubles ADEK et oligo-éléments.
- Par la suite peut survenir une insuffisance endocrine allant de l'intolérance aux glucides au diabète insulino-requérant par fibrose pancréatique due à la destruction des îlots de Langerhans.
- Des épisodes de pancréatite aiguë sont possibles.

c) Atteinte hépatique

- L'atteinte hépato-biliaire est fréquente et variable ; elle peut se manifester par un ictère cholestatique néonatal, une stéatose, une fibrose ou une cirrhose.
- L'évolution vers une cirrhose de type biliaire (cirrhose biliaire primitive : histologiquement cirrhose biliaire focale ou cirrhose multilobulaire) est possible dans 5 à 15 % des cas. Elle peut se compliquer d'hypertension portale ou d'insuffisance hépatocellulaire.
- On peut également retrouver des anomalies de la vésicule et des voies biliaires : microvésicules et lithiases.

d) Autres

La présence d'un reflux gastro-œsophagien (25 % des cas) est plus fréquente que dans la population générale.

3. Atteinte génitale

- Elle touche différemment les deux sexes :
 - chez l'homme : la stérilité est proche de 100 % par agénésie bilatérale des canaux déférents, la spermatogenèse reste active, mais on observe une augmentation des formes anormales ou immatures de spermatozoïdes (50 % avec malformations de la tête, et des spermatozoïdes binucléés). Il existe des possibilités de procréation médicalement assistée (notamment ICSI) ;
 - chez la femme : l'indice de fertilité est réduit de 20 % (hypofertilité) par épaissement de la glaire cervicale et également par une irrégularité menstruelle souvent sans ovulation, liée possiblement à la malnutrition et à la fréquence des épisodes infectieux. Plusieurs patientes ont pu mener des grossesses à terme, avec un taux de prématurité élevé (35 %), mais un taux de malformations fœtales identique à celui de la population générale.
- Le retard de puberté est fréquemment observé chez les deux sexes et pourrait être la conséquence des problèmes nutritionnels.

4. Autres signes

- Les autres manifestations possibles sont :
 - perte accrue de sel (risque de coup de chaleur avec déshydratation et hyponatrémie) ;
 - myocardiopathie non obstructive ;
 - ostéoporose ;
 - arthropathies : ostéo-arthropathie hypertrophiante pneumique de Pierre Marie qui évolue au rythme des poussées de surinfection bronchique, arthrites et dorsalgies en rapport avec la dystrophie thoracique (scoliose et/ou cyphose dorsale).

- Il est à noter que des formes frustes parfois dues à des mutations dites *mild* du gène CFTR sont décrites (une mutation sévère sur un allèle, et une mutation *mild* sur l'autre) : stérilité masculine par agénésie bilatérale des canaux déférents sans atteinte pulmonaire.
- À partir des observations de ces formes *mild* ou atténuées de la mucoviscidose, il a été montré que persistaient des taux d'expression du gène CFTR suffisants pour éviter un tableau complet et sévère de la maladie. Il existe donc un certain continuum entre les pathologies engendrées par les anomalies du gène CFTR : des formes complètes et sévères aux formes incomplètes et/ou moins sévères, la forme la moins sévère étant la stérilité masculine isolée.

D/ Diagnostic

1. Diagnostic biologique

Le test de référence, l'iontophorèse à la pilocarpine, repose sur la méthode de Gibson et Cook et comporte trois étapes : la stimulation de la sudation par iontophorèse à la pilocarpine, le recueil de la sueur et le dosage des électrolytes dans la sueur. Il s'agit de mesurer le taux des ions chlorure dans la sueur après stimulation à l'aide d'un ampèremètre à ionisation muni de deux électrodes.

Stimulation de la sudation par iontophorèse à la pilocarpine

Recueil de la sueur : un papier filtre sans cendre (papier Whatman n° 40), préalablement pesé à 0,1 mg près, est appliqué sur la surface stimulée et recouvert d'un film plastique collé hermétiquement à la peau. Après 30 minutes de sudation, le papier filtre est retiré, immédiatement pesé à 0,1 mg près. Le poids minimal de sueur pour que le dosage soit fiable doit être de 100 mg (une quantité de 150 mg étant une valeur permettant une fiabilité considérée comme parfaite).

Dosage des électrolytes dans la sueur

La méthode de Gibson et Cook a une sensibilité de 98 %, une spécificité de 83 % et une valeur prédictive positive de 99,5 %. Le test de la sueur est considéré pathologique si la concentration de chlore sudoral est supérieure à 60 mEq/l, mais un test de la sueur négatif n'élimine pas le diagnostic. Si la concentration de chlore sudoral est inférieure à 40 mEq/l, le test est négatif ; entre 40 et 60 mEq/l, le test est dit intermédiaire. Dans tous les cas, la discussion diagnostique s'appuie sur ce test de référence, mais également sur les arguments cliniques, paracliniques (bactériologie, radiologie, EFR...) et génétiques.

Des précautions doivent être prises pour l'interprétation des résultats :

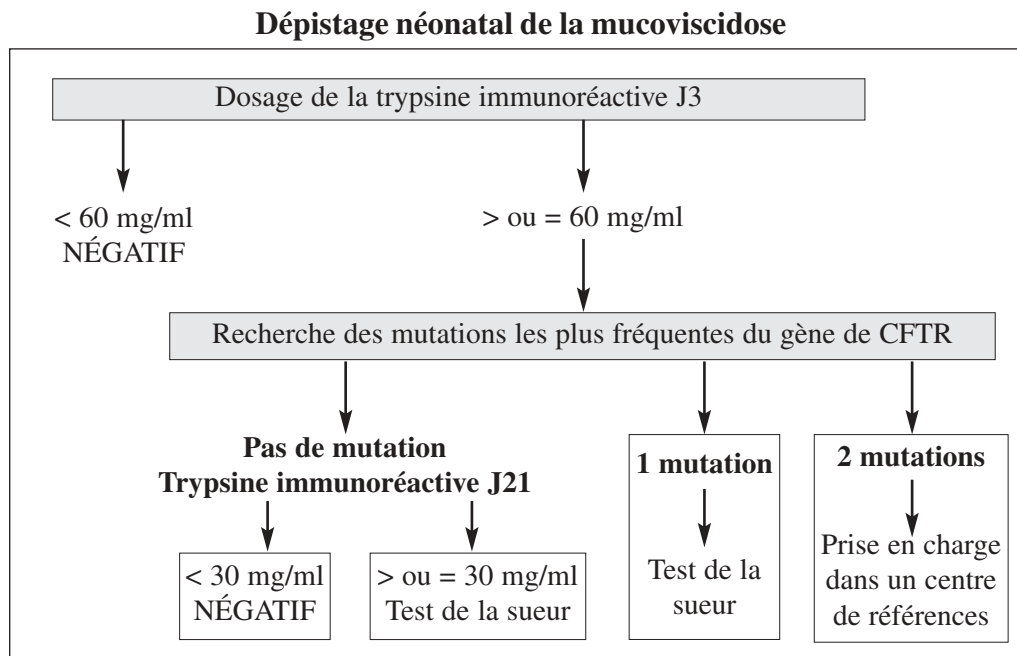
- un certain nombre de pathologies peuvent être à l'origine d'une élévation du chlore sudoral, le plus souvent par altération de la régulation hydrique corporelle, et donc de faux-positifs transitoires ; il s'agit de l'insuffisance surrénalienne, ou de pseudo-hypoaldostéronisme, du diabète insipide néphrogénique, de l'hypothyroïdie, du panhypopituitarisme, de diverses maladies métaboliques (mucopolysaccharidose de type I, glycogénose de type I, fucosidose), de pancréatites, d'hypogammaglobulinémie (IgG) ou encore de malnutrition sévère.

Deux tests de la sueur positifs sont nécessaires pour affirmer le diagnostic.

2. Dépistage anténatal

- À partir de 1985, la localisation du gène sur le chromosome 7 a permis l'utilisation de sondes spécifiques pour le diagnostic anténatal, car plus de 95 % des familles étaient informatives.
- Les premiers diagnostics anténataux de mucoviscidose ont pu être réalisés sur des villosités choriales à partir de la 10e semaine d'aménorrhée.
- Depuis le clonage du gène CFTR, en 1989, la recherche directe des mutations sur l'ADN des villosités choriales est maintenant possible.
- Découverte à l'échographie d'un intestin grêle hyperéchogène : suspicion de mucoviscidose, ponction de liquide amniotique pour étude moléculaire à la recherche des mutations les plus fréquentes du gène CFTR.

Le diagnostic de mucoviscidose est porté dans 3,4 % des grêles hyperéchogènes (autres causes possibles : infection à Cytomégalo virus, anomalie chromosomique, variant de la normale).



3. Dépistage néonatal (obligatoire depuis janvier 2002)

- Le dépistage néonatal est fondé sur le dosage d'une enzyme pancréatique, la trypsine immunoréactive (TIR). Ce marqueur biochimique sérique, qui est significativement élevé chez les nouveau-nés atteints de mucoviscidose, est le reflet d'un dysfonctionnement précoce du pancréas (l'obstruction des canaux pancréatiques provoquant un passage sanguin du trypsinogène). Ce dépistage est couplé à celui de l'hypothyroïdie, du déficit en 21 hydroxylase et de la phénylcétonurie par un prélèvement sanguin au talon du nouveau-né.
- Dans le cas d'enfants malades, les niveaux de trypsine sont multipliés par 3 à 5 à la naissance et restent élevés dans la majorité des cas pendant au moins six mois (après six mois ce test n'est plus valable).

4. Diagnostic à l'âge adulte

Devant la difficulté de classer des formes moins typiques de mucoviscidose, le groupe de recherche clinique sur le diagnostic à l'âge adulte (GRCA) a proposé des critères cliniques et paracliniques de diagnostic de mucoviscidose (*encadré ci-contre*).

E/ Génétique moléculaire

- La recherche de la localisation du gène a fait appel à la stratégie de « génétique inverse », aujourd'hui appelée « clonage positionnel ». Cette stratégie consiste à utiliser des marqueurs génotypiques (marqueurs de polymorphismes de restriction) pour des études de *linkage* permettant, dans un premier temps, de localiser le locus morbide sur un chromosome, puis sur une région chromosomique précise, et enfin de déterminer cette localisation à l'échelle moléculaire.
- Le gène en cause dans la mucoviscidose (*figure en page 28*) a été localisé en octobre 1985 sur le bras long du chromosome 7 (en 7q3.1) avec la sonde anonyme DOCRI 917, puis identifié et cloné en 1989 par le groupe de Riordan, Tsui et Collins. Il s'étend sur 250 kilobases (kb), n'a pas de TATA box, présente une région riche en GC en 5' et est transcrit en un ARNm de 6,5 kb. Il est constitué de 27 exons (numérotés de 1 à 24, avec 6a et 6b, 14a et 14b, 17a et 17b), qui codent pour une protéine transmembranaire, de 1 480 acides aminés, présente à la partie apicale des cellules épithéliales (respiratoires, intestinales, pancréatiques, biliaires, salivaires et sudoripares) appelée CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator*).

Critères GRCA

Critères majeurs

1 – Cliniques :

Dilatations des bronches
Insuffisance pancréatique externe
Agénésie bilatérale des canaux déférents

2 – Biologiques :

Chlore sudoral supérieur à 70 mmol/l
Deux mutations identifiées

Critères mineurs

1 – Cliniques :

Antécédents familiaux
Bronchopathie chronique (chez un non-fumeur)
Antécédent de pneumothorax
Pseudomonas aeruginosa à l'ECBC
Antécédents de pancréatite aiguë
Antécédents de prolapsus rectal
Antécédents de lithiase vésiculaire
Cirrhose biliaire
Polypose nasale et/ou pansinusite
Stérilité masculine (ABCD non connue)

2 – Biologiques :

Chlore sudoral > 50 mmol/l
Une mutation retrouvée (hétérozygote)
DDP nasale anormale

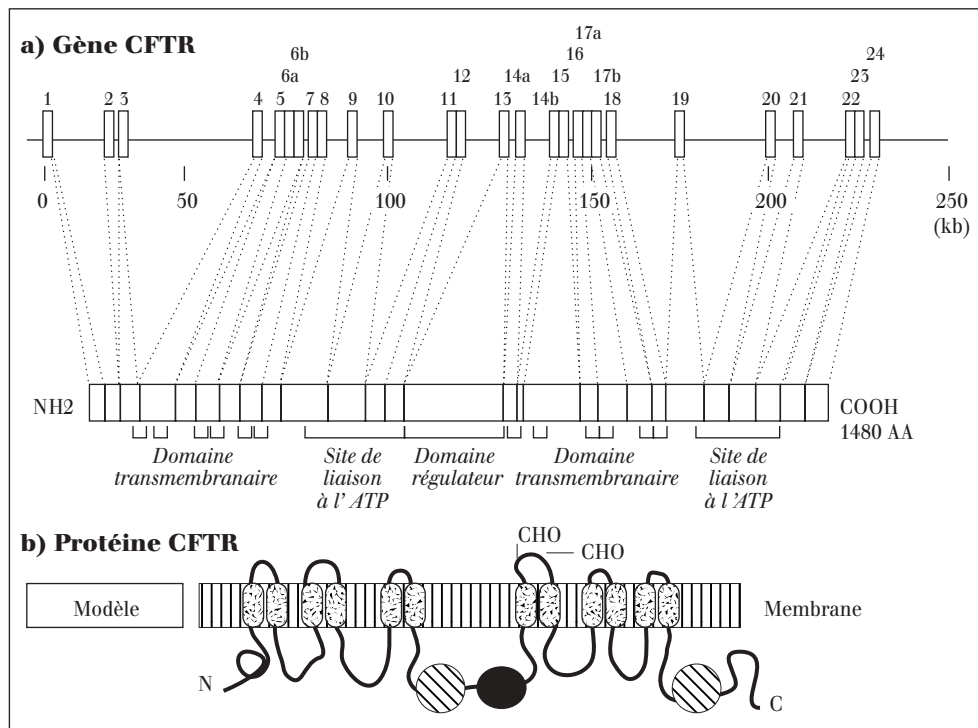
Diagnostic certain : un critère clinique majeur et un critère biologique majeur.

Diagnostic probable : 2 critères cliniques majeurs ou 1 critère majeur clinique ou biologique et 2 critères mineurs (il faut au moins un critère biologique majeur et un critère clinique majeur sur les 3).

- La protéine CFTR (*figure en page 28*) est une protéine transmembranaire de 170 kDa sous sa forme glycosylée, qui appartient à la superfamille des protéines ABC (ATP Binding Cassette) à laquelle appartiennent aussi la glycoprotéine P codée par le gène MDR et la protéine impliquée dans l'adrénoleucodystrophie liée à l'X. Elle comprend 2 domaines transmembranaires à 6 hélices hydrophobes (TM1 et TM2), 2 domaines hydrophiles NBF1 et NBF2 (*Nucleotide Binding Fold*), qui sont des sites de fixation pour l'ATP, et un domaine régulateur R, riche en sérines, codé par l'exon 13, phosphorylable par des protéines-kinases.
- La protéine CFTR a plusieurs fonctions, mais c'est avant tout un canal chlore qui fait sortir les ions Cl⁻ de la cellule épithéliale. Ce canal est contrôlé par la phosphorylation du domaine R via les protéines-kinases A et C, suite à la fixation d'ATP sur les NBFs qui entraîne une modification conformationnelle de la protéine favorisant le passage passif des ions chlorure. Dans la mucoviscidose, ce canal étant défectueux, la rétention des ions Cl⁻ dans la cellule empêche la sortie passive d'eau et entraîne donc une déshydratation des sécrétions et du mucus.
- Les mutations du gène CFTR sont répertoriées par un consortium international dirigé par L.C. TSUI à Toronto. Actuellement, plus de 1 000 mutations ont été identifiées. Il s'agit de mutations faux-sens, non-sens, d'insertions ou de délétions, avec décalage ou non du cadre de lecture, ou d'anomalies de l'épissage.
- **La mutation la plus fréquente dans la population blanche d'origine européenne est la ΔF508 (68 à 70 %), caractérisée par la perte d'une phénylalanine en position 508 de la protéine.** En Europe, il existe un gradient nord-ouest/sud-est pour cette mutation, qui serait

apparue il y a plus de 50 000 ans et se serait propagée selon deux vagues migratoires successives, l'une dans la région méditerranéenne et les îles britanniques, l'autre en Europe centrale, puisqu'elle est retrouvée associée à des haplotypes différents.

- La dispersion des mutations dans le gène n'est pas homogène. Certains exons sont le siège de mutations ponctuelles plus fréquemment que d'autres, notamment les exons 10 et 11 (correspondant au domaine NBF1) et les exons 19, 20 et 21 (correspondant au NBF2). Sur l'ensemble des 1 000 mutations, seules 4 d'entre elles, autres que la $\Delta F508$, dépassent une fréquence de 1 % : G542X (2,4 %), G551D (1,6 %), N1303K (1,3 %) et W1282X (1,2 %). La liste des mutations peut être retrouvée sur le site Internet www.genet.sickkids.on.ca.



Description schématique du gène et de la protéine CFTR.

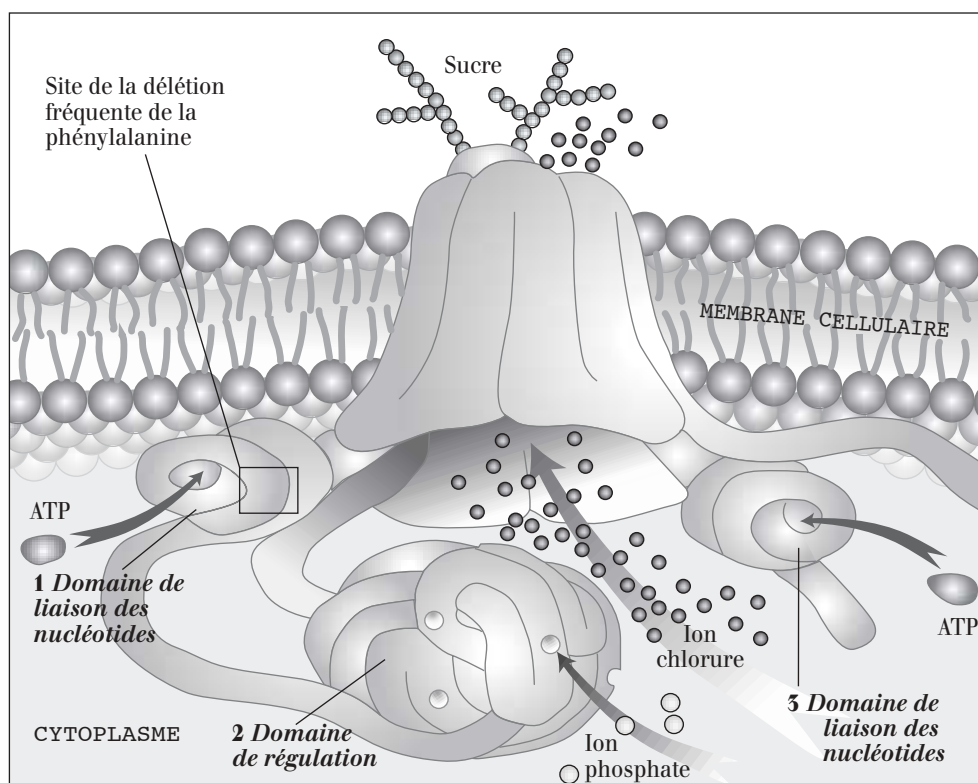


Schéma de la protéine CFTR enchâssée dans la membrane plasmique.

1. Classification de ces mutations

Les mutations du gène CFTR sont responsables soit d'une absence d'expression des protéines au niveau de la membrane cellulaire, soit d'un défaut de fonctionnement.

Les très grandes variabilité et diversité alléliques ont conduit Welsh et Smith à proposer un classement des mutations du gène CFTR en cinq classes :

a) *Les mutations de classe 1*

On regroupe dans ce cadre les mutations qui provoquent un arrêt de la traduction conduisant à l'apparition d'une protéine tronquée ou à l'absence de protéine. Ces mutations sont dues à de courtes délétions/insertions, à des anomalies d'épissage, ou à la présence de codons stop. Cinquante pour cent des mutations du gène CFTR peuvent être regroupées dans cette 1re classe. On peut citer pour exemple les mutations, G542X, W1282X, I 717-1G'A.

b) *Les mutations de classe 2*

Ce sont des mutations qui conduisent à une maturation défectueuse de la protéine CFTR. Les processus de glycosylation en particulier peuvent être altérés. La mutation $\Delta F508$, la plus fréquente des mutations du gène CFTR, entre dans cette classe. La protéine CFTR mutante $\Delta F508$ ne se positionne pas correctement à la membrane apicale des cellules pulmonaires. D'autres mutations, comme la délétion D1507 et la N1303K, sont classées dans ce groupe.

c) *Les mutations de classe 3*

Il s'agit ici de mutations qui affectent le processus de régulation de la protéine CFTR, la concentration intracytosolique d'ATP régulant l'ouverture de CFTR. Ces sites de liaison à l'ATP sont au nombre de deux : le premier NBF (*Nucleotide Binding Fold*) codé par les exons 9,10,11, et le second codé par les exons 19,20,21. Ces mutations conduisent à une activité du canal chlore diminuée (mutation G551S) ou absente (G551D).

d) *Les mutations de classe 4*

Il s'agit de mutations faux-sens qui affectent les deux domaines transmembranaires de la protéine CFTR. Sont notamment rangées dans cette rubrique les mutations R117H, R334W, R347P. La protéine CFTR portant une mutation de cette classe est partiellement fonctionnelle, et cela a été montré à l'aide d'expériences de transfection de ces mutants CFTR dans des cellules hétérologues : les protéines ainsi exprimées sont régulées par l'AMPc ; cependant, la conductance au chlore est diminuée par rapport à la normale. Cette activité CFTR résiduelle explique le fait que ces mutations sont qualifiées de peu sévères.

e) *Les mutations de classe 5*

Il s'agit d'une catégorie particulière de mutations affectant tout ou partie de l'épissage correct du gène CFTR. Ce type de mutations conduit à une expression réduite de la quantité de protéine CFTR fonctionnelle ; on note dans cette classe la mutation 3 849 + 10kb C→T, ou encore le variant 5 t d'épissage de l'exon 9, autrefois appelé IVS8 (5 t) et très fréquemment observé dans les formes de stérilité masculine avec absence de canal déférent.

Les plus sévères sont les mutations non-sens aboutissant à des protéines tronquées (classe 1), c'est-à-dire dépourvues d'une part plus ou moins importante de leurs acides aminés, et donc fonctionnellement inactives, ainsi que les mutations de classes 2 et 3.

2. Recherche des mutations :

Hormis la mutation $\Delta F508$, seules un petit nombre de mutations dépassent le seuil de 1 % dans la population française, la grande majorité des mutations étant des mutations « privées » ; le diagnostic génétique repose sur la mise en évidence des deux mutations du gène CFTR et passe par deux étapes :

a) Recherche des mutations les plus répandues

Diverses techniques de biologie moléculaire existent. Il est à noter qu'actuellement un kit développé par la firme Perkin-Elmer permet de détecter 31 mutations par la technique OLA (*Oligonucleotide Ligation Assay*), permettant un taux de couverture des mutations détectées en France de 90 %.

b) Recherche des autres mutations

De nombreuses techniques permettent de *screen* la totalité des exons du gène CFTR afin de détecter les mutations : DGGE, SSCP, et plus récemment dHPLC. L'identification passe par l'étape de séquençage.

F/ Traitement

La prise en charge est maintenant réalisée dans des **centres spécialisés de références** par une équipe multidisciplinaire (médecin, kinésithérapeute, infirmière, diététicienne, psychologue et assistante sociale). Le traitement est préventif et symptomatique. Nous ne disposons pas encore de traitement curatif.

1. Sur le plan respiratoire

- La **kinésithérapie** respiratoire quotidienne est déterminante et doit être mise en route précocement. Elle vise à assurer quotidiennement l'évacuation des sécrétions bronchiques par la toux à l'aide de techniques d'accélération du flux expiratoire passives chez le nourrisson et actives dès que l'enfant est coopérant. Chez l'adolescent, la pratique d'une activité physique peut se substituer aux séances de kinésithérapie.
- On y associe des **fluidifiants** des sécrétions : en particulier la rh-Dnase (pulmozyme). Il s'agit d'une enzyme humaine recombinante clivant l'ADN des cellules mortes, en particulier des neutrophiles contenus en grand nombre dans les sécrétions bronchiques. Elle s'utilise en nébulisation chez l'enfant de plus de 5 ans.
- L'**antibiothérapie** est nécessaire en cas d'infection. Le choix des antibiotiques est guidé par l'analyse bactériologique des crachats, avec étude de l'antibiogramme. Pour obtenir une concentration antibiotique élevée dans les sécrétions bronchiques, notamment chez le sujet atteint de mucoviscidose (augmentation du volume de distribution et augmentation des clairances rénales et plasmatiques), de fortes posologies et des durées plus prolongées d'antibiotiques sont nécessaires. Les infections bronchiques à *Hæmophilus* et à staphylocoque doré sont le plus souvent traitées par cures prolongées d'antibiotiques per os. Les infections à *Pseudomonas æruginosa* sont traitées par cures d'antibiotiques prolongées d'au moins 15 jours d'associations d'antibiotiques ayant une activité antipyocyanique (pénicillines, céphalosporines de 3^e génération, aminosides) par voie intraveineuse. Les cures sont répétées en cas de surinfection bronchique ou systématiquement tous les trois mois en cas d'infection chronique à *Pseudomonas æruginosa*.
Entre les cures d'antibiotiques, les aérosols d'antibiotiques ralentissent la dégradation de la fonction respiratoire et retardent les surinfections.
- Autres thérapeutiques utilisées : bronchodilatateurs (en cas de bronchospasme réversible), anti-inflammatoires, vaccination (surtout antigrippale et antirougeoleuse), immunomodulation, oxygénothérapie, ventilation, transplantation pulmonaire.

2. Sur le plan nutritionnel

- Les besoins nutritionnels sont modifiés par l'hypermétabolisme et les éventuels troubles d'absorption.
- La diététique comprend un régime hypercalorique, normolipidique. Une supplémentation est nécessaire en vitamines liposolubles (A, D, E, K), en extraits pancréatiques de substitution (sous forme galénique gastrorésistante : Créon, Eurobiol), en oligo-éléments (fer, zinc, sélénium) et en chlorure de sodium. Une assistance nutritionnelle par supplémentation orale fractionnée ou par nutrition entérale est parfois nécessaire.

3. Autres thérapeutiques

Hypoglycémiant oraux, insuline en cas de diabète. Une conférence de consensus sur la prise en charge du patient atteint de mucoviscidose a eu lieu depuis la rédaction de ce chapitre. Vous en trouverez le résumé en annexe page 283.

G/ Conseil génétique

- La transmission s'effectue selon un **mode auto-somique récessif**. La maladie ne s'exprime qu'à l'état homozygote. Les parents hétérozygotes, cliniquement sains, ont un risque de 1 sur 4 d'avoir un enfant atteint. Les deux sexes sont atteints de façon égale. La probabilité d'être hétérozygote est de 2 sur 3 pour les frères et sœurs du sujet atteint.
- Les hétérozygotes (environ 4 % de la population générale) sont phénotypiquement normaux. Ce risque est *a priori* de 1/150 à 1/200 pour les cousins ou oncles et tantes d'enfants atteints.
- La recherche de mutations du gène CFTR est possible chez tous les apparentés et facilitée par l'identification préalable des mutations en cause chez le malade. Cette étude a un intérêt dans le cadre d'un projet parental et doit être complétée par la recherche de mutations chez le conjoint.

H/ Diagnostic prénatal

- Il est proposé aux couples à risque de 25 % (hétérozygotes) en effectuant une biopsie de villosités chorionales à 10-12 semaines d'aménorrhée pour étude de l'ADN foetal (à condition que les mutations en cause aient été identifiées chez le sujet atteint au préalable).
- Si l'on n'a pas identifié les mutations, une réponse peut être approchée par étude du polymorphisme de restriction si la famille est informative.
- Si le diagnostic prénatal par biologie moléculaire n'est pas informatif, une amniocentèse peut être réalisée à 18 semaines pour dosage des iso-enzymes de la phosphatase alcaline dans le liquide amniotique. Cette technique est nettement moins fiable que la précédente.

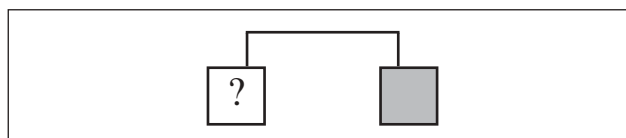
I/ Applications des probabilités conditionnelles aux maladies autosomiques en génétique médicale

Lorsque le théorème de Bayes est utilisé en génétique médicale, l'événement E se réfère habituellement à un individu atteint ou non d'une maladie génétique, ou présentant un résultat donné à un certain test, et la cause Ci réfère à un génotype particulier.

Question :

Quelle est la probabilité pour que le frère non atteint d'un enfant présentant une maladie autosomique récessive comme la mucoviscidose, soit porteur du trait (hétérozygote pour la mutation) ?

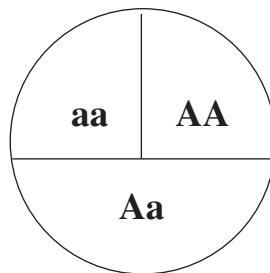
Dans ce cas, E est le fait que le frère est cliniquement indemne, et Ci le fait qu'il est hétérozygote pour l'allèle de la mucoviscidose.



Au moment de la conception (c'est-à-dire avant toute connaissance de son phénotype, la probabilité que le frère soit porteur est $\frac{1}{2}$, c'est ce qu'on appelle la probabilité *a priori*. La probabilité qu'il soit cliniquement normal, tout en étant porteur, est égale à 1 ; c'est ce qu'on appelle la probabilité conditionnelle. La probabilité jointe qu'il soit à la fois porteur et cliniquement normal, étant donné qu'il est porteur, est le produit de la probabilité *a priori* par la probabilité conditionnelle, ou $\frac{1}{2} \times 1 = \frac{1}{2}$.

Cela est le numérateur de l'équation ci-dessus. Le dénominateur de l'équation est la somme des probabilités des différentes situations dans lesquelles il pourrait être cliniquement normal, soit la somme des probabilités jointes.

La première de ces situations est celle définie au numérateur, c'est la possibilité qu'il soit porteur. La seconde possibilité est qu'il soit homozygote normal, avec une probabilité de $\frac{1}{4}$. S'il est homozygote normal, la probabilité conditionnelle qu'il soit cliniquement normal est évidemment de 1. La probabilité jointe qu'il soit génotypiquement homozygote normal et cliniquement normal est $\frac{1}{4} \times 1 = \frac{1}{4}$. Donc la somme des probabilités jointes qu'il soit cliniquement normal est $\frac{1}{2} + \frac{1}{4} = \frac{3}{4}$. Par ailleurs, la probabilité *a posteriori*, ou probabilité relative, qu'il soit porteur étant cliniquement normal, $\Pr(Ci/E)$, est $\frac{1/2}{3/4} = 2/3$. Cette conclusion évidente peut être visualisée graphiquement par le diagramme suivant :



Trois portions du cadran correspondent à un phénotype cliniquement normal, dont deux représentent le génotype Aa du porteur hétérozygote.

En résumé, le frère non atteint a une probabilité *a priori* d'être porteur égale à $\frac{1}{2}$. Cependant, si l'on utilise l'information additionnelle qu'il est cliniquement normal, l'estimation de la probabilité qu'il soit porteur peut être affinée à $2/3$. Dans cet exemple, cette étude n'apporte pas une réelle différence, ce qui n'est pas le cas pour d'autres situations.

Probabilité *a priori* : probabilité d'événements indépendants.

Probabilité conditionnelle : probabilité que la condition soit remplie si l'événement (*a priori*) est survenu.

Probabilité jointe : probabilité de survenue conjointe de deux événements non indépendants (produit de la probabilité de l'un par la probabilité de l'autre si le premier est survenu).

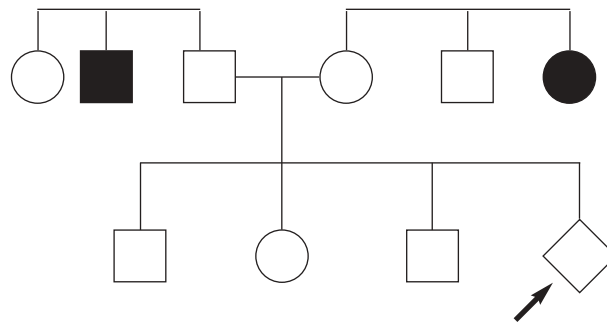
Probabilité *a posteriori* : probabilité relative, correspond à la probabilité *a priori* affinée par la probabilité conditionnelle.

Calcul selon le théorème de Bayes du risque d'hétérozygotie pour une maladie autosomique récessive :

	Hétérozygote porteur	Homozygote normal
Probabilité <i>a priori</i>	1/2	1/4
Probabilité conditionnelle (probabilité d'être cliniquement normal selon l'événement E)	1	1
Probabilité jointe	$1/2 \times 1 = 1/2$	$1/4 \times 1 = 1/4$
Probabilité <i>a posteriori</i>	$\frac{1/2}{1/2 + 1/4} = 2/3$	$\frac{1/4}{1/2 + 1/4} = 1/3$

Autre exemple :

Chaque membre de couple a un frère ou une sœur atteinte de mucoviscidose. Ce couple a déjà eu trois enfants normaux mais se demande maintenant quel est le risque d'avoir un enfant atteint ?



Calcul sans tenir compte que le couple a déjà trois enfants non atteints :

- risque que chacun des parents soit porteur d'une mutation du gène CFTR = 2/3 ;
- probabilité que les 2 parents soient en même temps porteurs d'une mutation : $2/3 \times 2/3 = 4/9$;

Pour chaque grossesse, le risque d'avoir un enfant atteint : $4/9 \times 1/4 = 1/9$ (11 %).

Calcul tenant compte que le couple a déjà trois enfants non atteints :

	Les 2 parents sont porteurs (seule situation avec risque d'enfant atteint de mucoviscidose)	Tous les autres événements
Probabilité <i>a priori</i>	4/9	5/9 = complément
Probabilité conditionnelle	$(3/4)^3$	1
Probabilité jointe	$4/9 \times (3/4)^3 = 3/16$	$5/9 \times 1 = 5/9$
Probabilité <i>a posteriori</i>	$\frac{3/16}{3/16 + 5/9}$ $= 27/107 = 25,2 \%$	$\frac{5/9}{3/16 + 5/9}$ $= 74,8 \%$

Pour chaque grossesse, le risque d'avoir un enfant atteint est de :

$27/107 \times 1/4 = 27/428 = 6,3 \%$

Les probabilités dites bayésiennes sont utilisées dans le cas où les examens de biologie moléculaire ne sont pas informatifs.

N.B. :

Vaincre la Mucoviscidose a été créée pour promouvoir l'aide à la recherche et le soutien concernant la lutte contre la mucoviscidose (formation, information, aide aux centres de soins, promotion thérapeutique...). ■



Cliché 1

Mucoviscidose :

- bronchectasies diffuses sous forme de clartés tubulées ;
- vraisemblables bronchocèles et impactions mucoïdes : opacités tubulées et nodulaires, hilaires et plus périphériques.



Cliché 2

Mucoviscidose :

- bronchectasies diffuses modérées.



Clichés 3 et 4

Mucoviscidose :

- bronchectasies diffuses en scanner (dilatations des bronches et épaississement des parois bronchiques) ;
- impactions mucoïdes : infiltrats et nodules denses périphériques.

LE SYNDROME DE L'X FRAGILE

A/ Introduction et généralités

- La notion, connue depuis longtemps (Penrose, 1938), d'un excédent (25 %) de garçons parmi la population des retardés mentaux a fait apparaître progressivement l'idée qu'il existait peut-être un ou plusieurs gènes responsables de retard mental sur le chromosome X.
 - En 1943, Martin et Bell décrivent l'association d'une dysmorphie faciale et d'un retard mental de transmission familiale : triade caractéristique associant un retard mental, un visage allongé, avec de larges oreilles décollées et une macro-orchidie : le syndrome de Martin et Bell.
 - En 1969 apparaît la première description d'un « chromosome X marqueur » de type chromosome à satellite chez des garçons retardés mentaux et des femmes conductrices obligatoires (Lubs) : ce marqueur se présente sous la forme d'une petite cassure de l'extrémité distale des bras longs du chromosome X.
 - En 1976, une relation est mise en évidence entre le retard mental et cet X fragile (J.F. Mattéi). À cette date, ce syndrome est considéré comme étant transmis par les femmes sur le mode récessif lié à l'X et n'atteignant donc que les garçons.
 - En 1977, Sutherland définit le rôle essentiel de la carence en acide folique dans les milieux de cultures cellulaires pour le diagnostic de l'X fragile.
 - À partir de 1981, le mode de transmission de l'X fragile est décrit comme « complexe et surprenant » :
 - Les études montrent alors que 30 % des femmes conductrices présentent des signes cliniques plus ou moins marqués, que 80 % seulement des hommes porteurs sont atteints, que le site fragile ne peut être mis en évidence que chez certaines femmes conductrices obligatoires, et que les hommes indemnes de l'affection l'ont transmise à leur petit-fils par l'intermédiaire d'une fille conductrice saine ;
 - Le risque d'expression de la maladie dans la fratrie d'un sujet atteint est plus élevé quand la mère présente elle-même un retard mental que lorsqu'elle est cliniquement normale ;
 - La maladie semble s'aggraver au fil des générations (notion d'anticipation), et les femmes conductrices n'ont pas le même risque d'avoir un enfant atteint selon leur place dans la généalogie et leur phénotype (« paradoxe de Sherman ») ;
 - On parle alors de transmission dominante liée à l'X avec pénétrance incomplète et expressivité variable.
 - En 1991, les recherches en biologie moléculaire (J.L. Mandel) apportent une première explication aux questions que pose ce mode de transmission inhabituel pour une anomalie portée par l'X.
 - **Le syndrome de l'X fragile est la cause la plus fréquente de retard mental héréditaire, néanmoins les chiffres classiquement retenus ont été revus à la baisse :**
 - La prévalence globale est de 1 sur 5 000 sans prédominance ethnique ;
 - Ce syndrome touche environ un sujet masculin sur 4 000 et est également responsable de retard mental léger ou moyen chez une femme sur 6 000 à 7 000 ;
 - On estime que 5 à 6 % des individus placés dans des instituts spécialisés présentent ce syndrome.
 - On estime également que chez 100 familles présentant plusieurs cas de retard mental, 10 sont liés au syndrome de l'X fragile ;
- Il s'agit d'une maladie encore largement sous-diagnostiquée en raison de la méconnaissance du syndrome résultant, en particulier, de la variabilité de ses formes cliniques. L'âge moyen du diagnostic est actuellement de 16 ans.

B/ Clinique

1. Garçon prépubère

Dans la forme prépubère, les signes cliniques sont beaucoup moins spécifiques, et la dysmorphie faciale peut être absente ou atypique :

- Le motif de consultation avant l'âge de 5 ans est souvent un retard de langage, un retard psychomoteur ou des troubles du comportement à type d'hyperactivité, de troubles de l'attention, d'impulsivité, de troubles du sommeil, d'agressivité, d'instabilité de l'humeur, d'anxiété diffuse ou de comportement autistique (enfants parfois peureux). Ces troubles neurosensoriels peuvent être en rapport avec une hypersensibilité au bruit et à tous les stimuli extérieurs) ;
- Entre 5 et 10 ans, un retard scolaire, des troubles du comportement peuvent attirer l'attention :
 - * La macro-orchidie est rare à cet âge (5 à 15 % des garçons seulement),
 - * Augmentation de la taille avec macrocéphalie et large fontanelle,
 - * Comitialité assez fréquente avec troubles à l'EEG.

Ces signes sont inconstants et aucun n'est spécifique.

Le retard mental

- Le QI des garçons atteints varie avec l'âge. À l'âge préscolaire, 70 % sont légèrement retardés et 30 % le sont moyennement. À l'inverse, dans le groupe des garçons de 7 à 11 ans, 30 % présentent un retard léger, 70 % un retard moyen à sévère. Il existe donc avec l'âge un déclin progressif des performances intellectuelles.
 - Les troubles du langage occupent une place particulière, car ils sont quasi constants ; il s'agit de retard avec langage resté pauvre, et qui s'accompagne de distorsions à type de trouble de la fluence verbale (débit rapide), de déstructuration du langage, de stéréotypies verbales, d'écholalies, et parfois de bégaiement. L'expression verbale est donc retardée et inférieure au niveau de la compréhension.
 - Les troubles de l'attention et le comportement hyperkinétique constituent une constante du comportement des enfants atteints de syndrome de l'X fragile et peuvent être un motif de consultation :
 - Ces troubles ont tendance à s'amender dans le temps, contrairement au déficit intellectuel qui s'aggrave.
 - Des troubles psychotiques peuvent exister chez les patients atteints de syndrome de l'X fragile (en particulier, association décrite avec un autisme infantile).
- Chez l'enfant, on peut retrouver une certaine dysmorphie : macrocéphalie, fontanelle large, regard vide avec yeux cernés, laxité articulaire, pieds plats.

2. Homme adulte

- La triade caractéristique décrite chez l'homme adulte associe un retard mental, un visage allongé avec de larges oreilles décollées mal ourlées et une macro-orchidie (syndrome de Martin et Bell). Mais cette définition initiale est très souvent prise en défaut, et 40 % environ des patients échappent à cette triade caractéristique. En effet, dans 10 % des cas, il existe un retard mental modéré et une macro-orchidie sans anomalie du visage, et dans 20 à 30 % des cas, la macro-orchidie des garçons postpubères est absente.
- La dysmorphie faciale associe macrocéphalie, léger prognathisme du maxillaire inférieur, front large et quadrangulaire (bosses frontales), lèvres épaisses et éversées, visage aux traits grossiers avec épaissement du tissu sous-cutané, incisives supérieures larges et écartées.
- D'autres signes inconstants sont retrouvés : hyperlaxité en particulier des articulations métacarpo-phalangiennes, mais aussi d'autres signes non spécifiques : grande taille, palais ogival, malposition dentaire, strabisme (dans 30 % des cas), scoliose, mains larges et épaisses avec pli palmaire unique, pieds plats, scoliose.
- Le retard mental peut n'être que le seul signe d'appel. Il est non spécifique et très variable (léger à sévère). Il s'aggrave avec l'âge, il porte surtout sur le langage avec un vocabulaire pauvre et souvent l'existence d'une écholalie.
- Les troubles du comportement sont décrits : instabilité, hyperactivité, syndrome autistique.
- On a décrit également une hyperextension articulaire, un prolapsus de la valve mitrale (dans 25 à 50 % des cas), une dilatation du tronc aortique faisant évoquer l'hypothèse d'une dysplasie du tissu conjonctif.

3. Femme adulte

- L'expression clinique chez les femmes conductrices est très variable et n'apparaît que dans les cas de mutation complète.
- Soixante-dix pour cent des femmes vectrices sont porteuses d'une prémutation et n'ont aucune symptomatologie clinique, ce qui signifie que 30 % des femmes vectrices expriment un phénotype clinique et donc qui oriente vers une transmission dominante.
- Parmi les femmes porteuses de la mutation complète, la moitié est normale, l'autre moitié présente un retard mental plus modéré que chez les hommes, volontiers accompagné de troubles du comportement et de la relation. La dysmorphie faciale est rare et partielle. On note parfois des oreilles proéminentes, un visage allongé, un palais ogival, une hyperlaxité des articulations des mains et une ménopause précoce.

C/ Cytogénétique

- La transmission est dominante liée à l'X. Il n'y a pas de transmission père-fils, et on retrouve une augmentation du nombre de cas au fur et à mesure des générations.
- L'examen cytogénétique a permis l'individualisation de ce syndrome par la mise en évidence d'une constriction du segment terminal du bras long du chromosome X aboutissant à une lacune ou une cassure de l'extrémité distale du bras long du chromosome X (dans la région Xq27.3) chez les sujets atteints. Des images de type triradial, quoique plus rares, sont également possibles. Ce site fragile traduirait une anomalie locale de la condensation du chromosome métaphasique possiblement en rapport avec un retard de réplication de l'ADN (par défaut de synthèse).
- Le diagnostic par la seule cytogénétique est aléatoire : chez les garçons atteints, la fréquence des cassures varie de 5 à 40 % des cellules en mitose examinées, d'où un résultat positif inconstant. De plus, les sujets indemnes de la pathologie présentent également cette fragilité dans 2 à 3 % des cellules examinées, ce qui nécessite d'en examiner un grand nombre pour affirmer le diagnostic.
- Il n'existe pas de corrélation entre le degré de retard mental et le pourcentage de mitoses exprimant la cassure chromosomique. Certains paramètres techniques influencent l'expression de la fragilité de cette région : délai de mise en culture, pauvreté du milieu de culture en acide folique et en thymidine, addition d'antifoliques comme le méthotrexate ou le triméthoprim, ou de 5 fluorodeoxyuridine, temps d'incubation plus long (4 jours), délai avant ensemencement des milieux de culture.
- Le diagnostic des transmettrices est délicat et varie en fonction de l'âge (50 % de faux-négatifs) : la fréquence des cassures est moindre que chez les garçons ; ces difficultés expliquent le risque d'erreur pour un diagnostic prénatal (5 % des femmes vectrices ont un site fragile révélé).
- **Néanmoins, le caryotype reste indiqué dans le syndrome de l'X fragile : d'une part, celui-ci peut rendre le diagnostic positif, et, d'autre part, il peut mettre en évidence une autre cause chromosomique de retard mental.**

D/ Mécanismes génétiques

1. Biologie moléculaire

- La biologie moléculaire a permis la compréhension de ce mode de transmission inhabituel pour une pathologie liée à l'X, en mettant en évidence un nouveau type de mutation qui se caractérise par des séquences répétitives de triplets CGG au sein du site X fragile. Le gène de l'X fragile, identifié en 1991, est **appelé FMR1** (*Fragile X Mental Retardation 1*) et se situe au locus FRAXA. Il est composé de 17 exons et fait 38 kb. Il code pour un ARNm transcrit principal de 4,4 kb, présent au niveau cytosolique de la plupart des cellules avec une expression maximale dans le cerveau et les testicules. La protéine (FMRP) fait 70 kDa et ne présente pas d'homologie de structure avec d'autres familles de protéines. Elle est présente normalement chez l'homme sain et chez le mâle transmetteur et absente du sujet X fragile. Cette protéine semble jouer un rôle dans le transport intracellulaire d'ARNm vers les ribosomes par l'intermédiaire de ses séquences caractéristiques des *ribosomal RNA-binding proteins*.

- L'expansion de triplets se situe au niveau du premier exon en amont du site d'initiation de la traduction (région non codante).
- La symptomatologie du syndrome de l'X fragile est due à l'inactivation du gène FMR1 secondaire à l'expansion de triplets CGG.
- Chez le sujet sain, cette séquence répétitive existe sous la forme de polymorphisme et comporte une moyenne de 29-30 CGG (de 6 à 50, voire 54 répétitions).
- Dans l'X fragile, la mutation s'exprime en deux temps : une prémutation caractérisée par un allongement comprenant 52 à 200 copies du triplet CGG et une mutation complète caractérisée par une expansion supérieure à 200 copies, pouvant aller jusqu'à 1 000 répétitions et entraînant un phénotype X fragile. Cet état de mutation complète entraîne une méthylation de l'îlot CpG en 5' du gène (région promotrice du gène située à environ 250 bp de la répétition CGG), à l'origine d'une abolition de la transcription et donc d'une absence de production de la protéine. Cette méthylation anormale des cytosines situées en 5' des guanosines, est à la base d'une des techniques diagnostiques.
- D'autres sites fragiles, plus télomériques (Xq28) ont été mis en évidence : FRAXE et FRAXF. Seul FRAXE a été incriminé comme pouvant être associé à un retard mental dans une dizaine de familles.

2. Mécanisme de transmission et d'expression de la maladie

- Le nombre initial de triplets influe sur la probabilité d'une amplification, et le risque de transmission du phénotype morbide est corrélé à la taille de la prémutation.
- Cette prémutation est un événement rare qui ne peut se produire que dans les spermatozoïdes. Les mutations complètes n'apparaissent jamais directement, elles proviennent toujours d'un allèle prémuté.
- La mutation est décrite comme étant instable, car le nombre de CGG varie lors de sa transmission d'une génération à l'autre. La taille des répétitions CGG augmente si la femme transmet la séquence (phénomène d'expansion) et elle est stable (ou faiblement modifiée) si celle-ci est transmise par l'homme.
- En pratique, les « hommes normaux transmetteurs » (grands-pères d'enfants atteints) sont porteurs de la prémutation qu'ils peuvent transmettre à leurs filles. Celles-ci pourront alors la transmettre sous forme de prémutation ou de mutation complète à leurs enfants (garçons ou filles). La prémutation ne s'accompagne d'aucune symptomatologie. La mutation complète correspond à l'émergence clinique de la maladie dans une famille.
- La prémutation n'est pas associée à une hyper-méthylation et n'entraîne pas de phénotype clinique.

Le mécanisme moléculaire rend compte de la majorité des patients porteurs du syndrome de l'X fragile. Il a été décrit des formes moléculaires variant avec des mutations complètes ou des délétions, confirmant que le gène FMR1 est bien responsable du syndrome de l'X fragile.

3. Diagnostic par biologie moléculaire

- Deux méthodes de diagnostic direct sont utilisées :
 - Le Southern blot : on réalise une digestion enzymatique de l'ADN du patient (extrait à partir d'au moins 10 ml de sang) à tester par des enzymes dites de restriction et dont l'action d'une d'entre elles est conditionnée par la méthylation de l'ADN. Ainsi, selon la présence ou l'absence de méthylation sur la zone testée (en l'occurrence FMR1), les fragments obtenus seront de tailles différentes. On réalise ensuite une électrophorèse de l'ADN digéré et l'hybridation d'une sonde spécifique de FMR1. Plus la taille en paires de bases du fragment reconnu sera importante, plus on déduira que le nombre de répétitions CGG est important. On pourra ainsi parvenir à une approximation de la taille de l'amplification CGG du sujet testé.
 - La PCR : elle permet maintenant de détecter des grandes mutations complètes. On réalise une amplification à l'aide d'une DNA-polymérase spécifique de la zone supposée être amplifiée et on séquence le produit de PCR obtenu. On obtient alors le nombre de répétitions CGG chez le sujet testé.

- Dans la pratique de diagnostic d'X fragile, les deux méthodes sont utilisées conjointement. Une analyse indirecte à l'aide de microsatellites liés au gène FMR1 peut permettre, à l'aide d'une PCR à partir d'une faible quantité de sang, d'affirmer la transmission de l'allèle responsable de la pathologie.

E/ Conseil génétique

- Le diagnostic du syndrome de l'X fragile par biologie moléculaire permet un conseil génétique plus facile qu'auparavant et surtout plus fiable.
- L'étude de l'arbre généalogique de la famille associée aux résultats des examens de biologie moléculaire permet donc de déterminer le risque auquel sont exposés chaque membre de la famille et sa descendance. Une fois le diagnostic posé chez un sujet enfant ou adulte, l'étape importante est de connaître la constitution moléculaire de sa mère, conductrice obligatoire de l'X fragile, puisqu'il n'existe pas, dans ce syndrome, de néomutation.
- Si la mère est porteuse d'une mutation complète, le conseil génétique est simple, puisque son risque est de 50 % d'avoir à nouveau des enfants atteints (elle transmet la mutation complète).
- Si la mère est porteuse d'une prémutation (70 % des conductrices), celle-ci peut lui avoir été transmise soit par son père, soit par sa mère, d'où la nécessité d'étudier les deux parents afin de connaître la branche de la famille à explorer.
- Une mère vectrice de la prémutation la transmet à 100 % de ses garçons et à 50 % de ses filles avec un risque majeur d'instabilité.
- Chez une femme prémutée, le risque théorique du passage de la prémutation à la mutation complète dépend de la taille de cette prémutation :
 - Si la prémutation comporte 50 à 60 répétitions, le risque de transmettre une mutation complète est considéré comme nul ;
 - Si la prémutation comporte 60 à 70 répétitions, le risque de transmettre une mutation complète est de 15 à 17 % ;
 - Si la prémutation comporte 70 répétitions de triplets CGG, le risque de transmettre une mutation complète est de 75 % ;
 - Si la taille de sa prémutation est de 90 à 100 triplets CGG ou plus, elle transmettra une mutation complète dans quasiment 100 % des cas ;
 - Le risque moyen se situe entre 17 et 100 % quand elle transmet le chromosome porteur de l'X fragile ;
 - Si celle-ci a déjà un enfant atteint, le risque pour les grossesses suivantes est voisin de 100 % de transformation de prémutation en mutation complète (donc de 50 % d'avoir un enfant atteint).
- Les mères des garçons atteints sont toujours vectrices, car il n'existe pas de néomutation décrite.
- Les hommes vecteurs, qu'ils soient porteurs d'une prémutation ou d'une mutation complète, ont un risque nul d'avoir un enfant atteint, mais ils transmettent constamment une prémutation à leurs filles, qui seront donc toutes à risque de transmettre la maladie à leur descendance.

F/ Diagnostic prénatal

- Le diagnostic prénatal peut donc être proposé aux femmes ayant la mutation complète et à celles ayant une prémutation, quelle que soit la taille de celle-ci, ainsi qu'à celles ayant eu un enfant atteint.
- Ce diagnostic prénatal est réalisé classiquement à 10-12 SA à partir de l'étude d'une biopsie de villosités choriales. Un examen chromosomique direct est alors effectué, permettant d'établir le caryotype et de connaître le sexe du fœtus. L'examen spécifique est réalisé par biologie moléculaire à partir de l'ADN extrait de villosités choriales.
- Le diagnostic prénatal peut également être fait à partir des cellules fœtales prélevées par amnio-centèse à partir de 16 à 17 SA. Le délai de réponse sera plus long du fait du temps de culture cellulaire.
- Une consultation de génétique préalable est indispensable avant tout diagnostic prénatal, afin d'expliquer la situation aux parents et de leur permettre de réfléchir sur l'attitude à avoir selon les résultats :

- Si les résultats montrent un fœtus normal ou prémuté, qu'il soit garçon ou fille, celui-ci ne sera pas atteint ;
- S'il s'agit d'un garçon porteur de la mutation complète, celui-ci sera porteur du syndrome de l'X fragile et aura donc un retard mental sans que l'on puisse préciser son degré d'atteinte.
- Toute la difficulté de la question se révèle quand le résultat montre une fille porteuse de la mutation complète : 50 % sont complètement asymptomatiques et 50 % ont des troubles divers.
- Tous ces éléments doivent être clairement expliqués aux parents en consultation de génétique afin de pouvoir signer le consentement éclairé de réalisation d'acte de biologie moléculaire pour un diagnostic prénatal.
- Le syndrome X fragile est actuellement non curable, mais une prise en charge médicale, éducative, psychologique et sociale peut permettre d'en améliorer les symptômes.
- Un traitement médicamenteux peut être utile pour les troubles de l'attention et l'hyperactivité (Ritaline, Catapressan, acide folique qui peut se révéler épileptogène), pour les accès de colère (Tégrétole, Dépakine, neuroleptiques sédatifs), pour les troubles de l'humeur et l'anxiété (Prozac, Buspar), ainsi que pour les crises d'épilepsie (Dépakine).

G/ Conclusion

- Le syndrome de l'X fragile est une maladie héréditaire fréquente trop souvent méconnue.
- Son étude sur le plan moléculaire a conduit à la mise en évidence d'un nouveau modèle génétique : une mutation par expansion de triplets.
- La maladie se transmet à bas bruit dans les familles, avec une modification moléculaire se traduisant par une amplification de la prémutation vers la mutation complète, de génération en génération, jusqu'à l'expression pathologique (mutation instable).
- L'évaluation d'une méthode fiable de *screening* de la mutation à grande échelle est toujours en phase d'évaluation.
- D'autres maladies neurodégénératives obéissent au même modèle moléculaire : les plus fréquentes sont la maladie choréique de Huntington, la dystrophie myotonique de Steinert, l'ataxie spino-cérébelleuse, l'atrophie spinobulbaire de Kennedy et l'ataxie de Friedreich. ■

POINTS FORTS

Une triade associant un retard mental, un visage allongé avec de larges oreilles décollées et une macro-orchidie caractérise le syndrome de Martin et Bell.

Le syndrome de l'X fragile est la cause la plus fréquente de retard mental héréditaire : la prévalence globale est de 1 sur 5 000 sans prédominance ethnique, avec environ 1 sujet masculin sur 4 000 atteint, et présence de retard mental léger ou moyen chez une femme sur 6 000 à 7 000.

Le motif de consultation est souvent un retard de langage, un retard psychomoteur ou des troubles du comportement. L'âge moyen du diagnostic est actuellement de 16 ans.

Le mode de transmission est inhabituel pour une pathologie liée à l'X ; il se caractérise par des séquences répétitives de triplets CGG au sein du site X fragile.

Le gène de l'X fragile, identifié en 1991, est appelé FMR1 (*Fragile X Mental Retardation 1*).

Dans l'X fragile, la mutation s'exprime en deux temps :

- une prémutation caractérisée par un allongement comprenant 52 à 200 copies du triplet CGG ;
- une mutation complète caractérisée par une expansion supérieure à 200 copies.

Le diagnostic du syndrome de l'X fragile par biologie moléculaire permet un conseil génétique plus facile qu'auparavant et surtout plus fiable.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

NÉPHROLOGIE

Protéinurie et syndrome néphrotique chez l'enfant

III-328

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Protéinurie et syndrome néphrotique chez l'enfant

Objectifs :

- **Devant la découverte d'une protéinurie, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**
- **Devant un syndrome néphrotique chez l'enfant ou chez l'adulte, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**

PROTÉINURIE DE L'ENFANT

A/ Généralités

- L'excrétion urinaire de protéines est un processus physiologique résultant de la filtration de protéines au travers de la barrière capillaire glomérulaire.
- Ces protéines sont partiellement réabsorbées au niveau du tubule rénal, spécialement le tube contourné proximal et la partie large de la branche ascendante de l'anse de Henlé.
- Il existe une protéinurie physiologique, qui varie en quantité et en qualité avec l'âge, de 70 à 300 mg/m²/jour chez le nouveau-né pour atteindre un taux moyen de 100 mg/m²/jour chez l'enfant de 10 à 16 ans, dont 20 à 30 % d'albumine.

B/ Étude de la protéinurie

1. Dépistage

- Le dépistage d'une protéinurie repose sur la technique des bandelettes (Albustix, Labstix, Multistix...). Les bandelettes d'Albustix sont enduites de bleu de bromophénol, qui vire au vert en présence d'une protéinurie. Le virage colorimétrique se produit pour des taux de protéines atteignant 300 mg/l à 1 g/l.
- Une protéinurie à 2+ correspond à une protéinurie de 1 à 3 g/l.
- Il existe de nombreuses causes d'erreur :
 - concentration excessive des urines ;
 - contamination par des antiseptiques ;
 - infection urinaire.

2. Dosage de la protéinurie

- En cas de positivité de la bandelette urinaire, le dosage de la protéinurie des 24 heures est indispensable.
- Les recueils d'urines étant difficiles, surtout chez le petit enfant, sur un échantillon d'urines on peut étudier le rapport protéinurie (mg/l)/créatininurie (mg/l) qui est à peu près équivalent ; ce rapport est considéré comme normal au-dessous de 0,2.

3. Étude qualitative

Elle permet de déterminer la nature glomérulaire ou tubulaire d'une protéinurie.

a) La protéinurie tubulaire

Elle est constituée de bêta 2 microglobuline, de lysozyme, de chaînes légères d'immunoglobulines et de préalbumine.

b) La protéinurie glomérulaire

Elle est constituée de petites protéines comme l'albumine ou la sidérophilline ou de protéines plus grosses comme les immunoglobulines. Elle est dite sélective, si elle est constituée essentiellement d'albumine. Pour cela, on peut doser l'albumine vraie ou microalbumine par des méthodes radio-immunologiques, le taux normal variant entre 2,5 et 30 mg/l.

C/ Physiopathologie

- Une protéinurie accompagne la plupart des situations pathologiques rénales ; trois mécanismes différents peuvent être impliqués :
 - augmentation de la perméabilité glomérulaire aux protéines plasmatiques normales, la protéinurie peut-être sélective ou non sélective ;
 - diminution de la réabsorption tubulaire des protéines légères (qui filtrent normalement à travers le glomérule et sont réabsorbées par le tubule) ;
 - passage transglomérulaire de protéines plasmatiques anormales, exceptionnel chez l'enfant (protéinurie de Bence-Jones).

D/ Diagnostic positif

- À l'occasion d'un symptôme attirant sur le rein : œdèmes, hypertension artérielle, hématurie, infection urinaire.
- À l'occasion d'un examen systématique par une bandelette réactive, qui doit être confirmé par un dosage des 24 heures. Chez l'enfant :
 - la protéinurie normale est inférieure à 100 mg/m²/jour ;
 - la protéinurie pathologique est supérieure à 30 mg/kg/jour ;
 - au-delà de 50 mg/kg/jour, on parle de syndrome néphrotique.

E/ Diagnostic différentiel

- Faux-positifs des examens à la bandelette (*cf. ci-dessus*).
- Contamination par du sang ou du pus : règles, vulvite, balanite, hématurie importante.
- Protéinurie transitoire aiguë au cours d'un effort, d'une fièvre importante, d'une déshydratation.

F/ Diagnostic étiologique

Une protéinurie pathologique supérieure à 100 mg/m²/jour doit faire l'objet d'un bilan.

1. Éléments du diagnostic

a) Interrogatoire

Il doit rechercher :

- des antécédents familiaux de néphropathie, de protéinurie, de surdité ;
- des antécédents personnels rénaux, d'infections urinaire, d'infection ORL ou cutanés récents.

b) Examen clinique

- précisera :
 - la croissance staturo-pondérale,
 - la tension artérielle,
 - le jet urinaire,
 - l'existence d'œdèmes,
 - la recherche de gros reins,
 - l'aspect des urines,
 - l'examen des organes génito-urinaires.

c) Examens biologiques

- Sanguins :
 - ionogramme sanguin, urée, créatinine, protides totaux, albuminémie.
- Urinaires :
 - recherche d'hématurie (> 5 000/ml), de leucocyturie (> 5 000/ml) ;
 - recherche d'une infection urinaire ;
 - étude de la morphologie des hématies d'une hématurie associée (si hématies déformées avec diminution du VGM en faveur d'une origine glomérulaire) ;
 - immunoélectrophorèse des protides permettant de préciser le caractère glomérulaire ou tubulaire ;
 - dosage du complément sérique (CH50, C3, C4).

d) Examens radiologiques

- Abdomen sans préparation.
- Échographie rénale et vésicale : elle permet d'apprécier la taille des reins, des anomalies morphologiques des voies excrétrices à compléter éventuellement par une urographie intraveineuse (UIV).

2. Causes

a) Protéinuries associées

- Syndrome néphrotique :
 - il est caractérisé par une protéinurie supérieure à 50 mg/kg/ jour avec une hypoalbuminémie inférieure à 30 g/l et une hypoprotidémie inférieure à 60 g/l.
- Protéinurie + hématurie :
 - l'association des deux oriente vers une néphropathie glomérulaire :
 - * glomérulonéphrite aiguë caractérisée par la survenue d'un syndrome néphritique aigu associant hématurie, protéinurie, insuffisance rénale aiguë avec oligurie, œdèmes et HTA,
 - * syndrome hémolytique et urémique,
 - * glomérulonéphrite chronique (maladie de Berger, purpura rhumatoïde...),
 - * syndrome d'Alport : maladie familiale associant hématurie et surdité ;
- Protéinurie + leucocyturie :
 - l'association d'une protéinurie faible (< 1 g/jour) à une leucocyturie oriente vers une néphropathie interstitielle ;
 - l'imagerie peut apporter des éléments en faveur d'une uropathie ;
- Protéinurie + infection urinaire :
cette association fait rechercher :
 - * une uropathie malformative (échographie des voies urinaires + UIV),

- * une lithiase (ASP, échographie rénale et des voies urinaires) ;
- Protéinurie + insuffisance rénale :
il faut rechercher :
 - * une hypoplasie rénale congénitale (échographie rénale),
 - * une polykystose rénale (échographie rénale) ;
- Protéinurie + anomalies tubulaires :
 - la protéinurie est de caractère tubulaire ;
 - on recherchera les éléments suivants :
 - * une glycosurie,
 - * une hypokaliémie,
 - * une hypophosphorémie,
 - * une acidose ou alcalose ;
 - les étiologies sont diverses :
 - * tubulopathies congénitales : syndrome de Bartter, acidose tubulaire d'Albright,
 - * maladies métaboliques : cystinose, cytopathies mitochondriales, tyrosinémie, galactosémie,
 - * néphropathies tubulo-interstitielles aiguës ou chroniques,
 - * intoxication au plomb ;
- Diabète sucré insulino-prive :
 - la microalbuminurie apparaît souvent après plus de dix ans d'évolution du diabète.

b) Protéinurie permanente isolée

Elle pose un problème difficile.

- Les protéinuries tubulaires isolées :
 - elles sont parfois familiales et de pronostic bénin ;
- Les protéinuries glomérulaires :
 - sélectives ou non, elles imposent une surveillance rigoureuse ;
 - la biopsie rénale est indiquée si la protéinurie persiste longtemps (au moins plus d'un an) et/ou avec un taux supérieur à 1 g/24 heures ;
 - elle pourra mettre en évidence :
 - * un rein histologiquement normal (50 % environ),
 - * une hyalinose segmentaire et focale (HSF) pouvant évoluer vers l'insuffisance rénale chronique,
 - * une néphropathie à dépôts mésangiaux d'IgA,
 - * une néphropathie extramembraneuse,
 - * une biopsie rénale normale n'élimine pas une possibilité d'évolution péjorative. La surveillance régulière d'une protéinurie isolée est indispensable.

c) Protéinurie intermittente orthostatique

- Il s'agit d'une protéinurie orthostatique et isolée (tension artérielle normale, sédiment urinaire normal, fonction rénale normale) survenant à l'âge de 10 à 20 ans, durant plusieurs années, et disparaissant spontanément.
- La technique de recherche du caractère orthostatique doit être rigoureuse avec recueil séparé des urines du jour et de la nuit : 2 heures après le coucher, faire uriner l'enfant couché et jeter les urines. Garder ensuite les urines de la nuit jusqu'au lendemain matin avant le lever. On recueillera ensuite les urines de la journée.
- La protéinurie est en général peu importante : moins de 1 g/m²/jour ; l'immunoélectrophorèse montre un tracé de protéinurie non sélective sur les urines du jour et physiologique sur les urines de la nuit
- Le pronostic est excellent, la protéinurie disparaît dans un délai variant de quelques mois à quelques années. L'enfant doit mener une vie normale. Il ne doit pas y avoir de régime diététique. Il n'y a pas de contre-indication aux vaccins. ■

POINTS FORTS

- La protéinurie est une anomalie urinaire qui accompagne la plupart des maladies rénales
- Il faut la rechercher systématiquement à la bandelette urinaire et en cas de positivité demander un dosage sur 24 heures ou sur échantillon en utilisant le rapport protéinurie/créatininurie
- La découverte d'une protéinurie positive impose de réaliser un bilan comprenant la recherche d'autres anomalies urinaires associées, un dosage de la créatininémie, une échographie rénale
- L'importance de la protéinurie est un élément d'orientation diagnostique

SYNDROME NÉPHROTIQUE IDIOPATHIQUE DE L'ENFANT

A/ Généralités

- Le syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant, ou néphrose lipoïdique, est la plus fréquente des néphropathies glomérulaires de l'enfant survenant entre 2 et 12 ans (2/3 des cas).
- Les autres syndromes néphrotiques, plus rares, sont représentés par :
 - les syndromes néphrotiques infantiles ;
 - les syndromes néphrotiques compliquant une néphropathie glomérulaire chronique primitive ;
 - les syndromes néphrotiques secondaires durant l'évolution d'une maladie générale qu'ils peuvent révéler.
- Son incidence est de 2 à 3 cas pour 100 000 enfants chaque année.
- Les garçons sont atteints deux fois plus que les filles.
- La durée d'évolution de la maladie est imprévisible ; de quelques mois à plusieurs années, elle peut parfois se poursuivre à l'âge adulte. Le pronostic rénal est lié à la réponse au traitement corticoïde. Si la néphrose est corticosensible, le pronostic rénal est bon dans l'immense majorité des cas.

B/ Définition

- Un syndrome néphrotique est défini par une hypoprotidémie inférieure à 60 g/l (parfois masquée par une hyper-a2 majeure), une albuminémie inférieure à 30 g/l associées à une protéinurie supérieure à 50 mg/kg/j (ou protéinurie/créatininurie > 3 en g/g ou > 0,33 g/mmol).
- La néphrose se traduit habituellement par un syndrome néphrotique pur (il peut exister au début une insuffisance rénale fonctionnelle modérée et/ou des traces - ou plus - d'hématurie) et par une protéinurie sélective.
- Les autres causes de syndrome néphrotique sont les autres atteintes glomérulaires organiques :
 - le syndrome néphrotique est secondaire et impur ; la protéinurie n'est pas sélective.

C/ Pathogénie

- Elle reste encore inconnue
- Il existerait une anomalie des lymphocytes T, qui produirait une ou plusieurs lymphokines, qui altéreraient les sites anioniques de la membrane basale glomérulaire, induisant une protéinurie.

- Le fait d'obtenir une rémission sous corticoïdes ou agents alkylants appuie cette hypothèse.
- La survenue de récurrence immédiatement après transplantation est également en faveur de la responsabilité d'un agent circulant.

D/ Physiopathologie

- Les œdèmes sont liés à une diminution de la pression oncotique des protéines intravasculaires qui permet la fuite de sel et d'eau vers le liquide interstitiel. Cette fuite d'eau et de sels plasmatiques est responsable d'une hypovolémie efficace qui stimule les systèmes participant à la rétention hydrosodée comme le système rénine-angiotensine-aldostérone et le système sympathique.
- Dans un certain nombre de cas, il n'existe pas d'hypovolémie ; la rétention hydrosodée serait alors liée à une augmentation primitive de la réabsorption du sodium au niveau du tubule distal sans stimulation du système rénine-angiotensine-aldostérone.

E/ Lésions histologiques

- Dans 80 à 90 % des cas, l'examen histologique retrouve des lésions glomérulaires minimales (LGM), c'est-à-dire des glomérules optiquement normaux en microscopie optique sans prolifération cellulaire ni modification des membranes basales, sans dépôts d'immunoglobulines ou de complément en immunofluorescence. En microscopie électronique, il existe une hypertrophie et un effacement des pieds des podocytes.
- Dans 5 à 10 % des cas, il peut exister une prolifération mésangiale diffuse (PMD) ou des lésions de hyalinose segmentaire et focale (HSF).
- 90 % des néphroses à LGM sont corticosensibles. et n'évoluent quasiment jamais vers l'insuffisance rénale...
- 45 % des HSF ne répondent pas à la corticothérapie et évoluent dans 30 à 50 % des cas vers l'insuffisance rénale.
- Des LGM ou une PMD peuvent évoluer secondairement vers l'HSF.
- Il n'existe pas de corrélation parfaite entre le type histologique et la réponse au traitement corticoïde.
- En dehors des cas où le diagnostic est incertain, l'indication à réaliser une biopsie est la persistance de la protéinurie après un mois de traitement.

F/ Clinique

- Âge à la première poussée : 1 à 6 ans le plus souvent.
- Facteur déclenchant : souvent une infection intercurrente (infections ORL, manifestations allergiques, vaccinations).
- Prise de poids récente (les variations de poids sont le meilleur reflet des œdèmes).
- Œdèmes rénaux : déclives, blancs, mous, indolores, prenant le godet, prédominant donc souvent aux membres inférieurs, mais aussi aux paupières le matin, intéressant les lombes chez un enfant alité.
- Ascite non exceptionnelle, à surveiller par la mensuration du périmètre ombilical sur l'enfant allongé.
- Parfois découverte par la bandelette urinaire réalisée de façon systématique.
- La tension artérielle (TA) est généralement normale.

G/ Biologie

1. Dans le sang

- Hypoprotidémie, hypoalbuminémie, protéinurie massive.
- L'électrophorèse des protéines sériques confirme l'hypoalbuminémie, l'hyperalpha-2 et l'hy-pogammaglobulinémie.
- La fonction rénale est normale la plupart du temps.
- Il existe parfois une hyponatrémie de dilution.

- Le bilan lipidique est perturbé avec augmentation du cholestérol, des triglycérides, des LDL et VLDL.
- Anomalies de l'hémostase entraînant une hypercoagulabilité : augmentation du TP (facteurs V et VII), diminution du facteur XII, parfois des IX et XI, diminution de l'AT III en rapport avec l'hypoalbuminémie, hyperplaquettose, fibrinogène élevé, D-dimères élevés (risque thrombogène si >1, risque thromboembolique si albuminémie < 20 g/l et fibrinogène > 6 g/l).

2. Dans les urines

Hyperaldostéronisme (Na/K urinaire < 1)

H/ Recherche de complications

Surviennent à la période inaugurale ou lors de rechutes.

1. Infections

- C'est la principale complication de l'enfant porteur d'un syndrome néphrotique.
- Les principaux germes incriminés sont le pneumocoque et le streptocoque responsables de péritonites médicales, de méningites ou de pneumopathies.
- L'utilisation de pénicilline V (Oracilline) ou la vaccination antipneumococcique sont inefficaces dans la prévention de survenue de ces infections.
- La péritonite médicale (surinfection d'une ascite) se présente cliniquement avec survenue d'une fièvre élevée associée à des douleurs abdominales mimant un abdomen « chirurgical ». Le bilan inflammatoire est perturbé (polynucléose neutrophiles, CRP élevée). Les hémocultures sont parfois positives (pour le pneumocoque).
- Le traitement est un traitement antibiotique par Ceftriaxone 50 mg/kg/jour. En aucun cas il ne faut opérer.

2. Thromboses

- Elles sont liées à une hypersécrétion des facteurs de coagulation par hyperstimulation hépatique, entraînant une augmentation de la synthèse des facteurs II, VI, IX et X, dont le taux est supérieur à 150 %, du fibrinogène dont le taux sérique peut-être supérieur à 5-6 g/l.
- Il existe par ailleurs une hyperaggrégabilité plaquettaire avec thrombocytose.
- Elles sont favorisées par la déshydratation et l'alitement prolongé.
- Tous les territoires vasculaires artériels ou veineux peuvent être concernés, surtout les gros vaisseaux : artères des membres (ischémie aiguë), embolies pulmonaires, thromboses des veines rénales, thromboses veineuses profondes.
- La symptomatologie dépend évidemment du territoire atteint. L'écho-doppler est très utile pour la recherche des thromboses. Pour certains territoires, la scintigraphie est plus performante (pulmonaire).

3. Autres complications

a) Crise néphrotique

- Survenue de douleurs abdominales parfois violentes, avec abdomen tendu ou défense abdominale, la TA est basse.
- Il n'y a pas de symptomatologie infectieuse ni clinique ni biologique.

b) Hypovolémie

- Elle est en rapport avec l'hypoprotidémie : TA basse, voire collapsus, tachycardie, petit cœur à la radio de thorax.
- Elle peut survenir indépendamment d'une crise néphrotique.

c) Surcharge hydrosodée

Elle est parfois majeure avec œdèmes généralisés, volumineuse ascite, épanchement pleural, gros cœur, TA élevée...

d) Insuffisance rénale (IR)

- Elle est fonctionnelle, survenant en situation d'hypovolémie.
- L'urée est parfois seule élevée, d'origine extra rénale (hypercatabolisme).
- L'IR organique est rare dans les néphroses cortico-sensibles et le plus souvent transitoire. Elle est plus fréquente dans les néphroses résistantes au traitement.

e) Déshydratation

Possible lors de la crise polyurique accompagnant la rémission. Si l'enfant est sorti avant la rémission, la famille doit être prévenue de cette éventualité et surveiller étroitement le poids au domicile.

I/ Évolution

Il existe une corrélation étroite entre la réponse au traitement corticoïde et l'évolution ; la réponse au traitement corticoïde ayant une valeur pronostique beaucoup plus favorable.

1. Néphroses corticosensibles

- Dans la majorité des cas (80-90 %) la néphrose est corticosensible.
- La corticosensibilité est définie par la rémission complète avec la disparition de la protéinurie à l'issue des quatre semaines de traitement oral ou après les perfusions de méthylprednisolone. Elle se définit par une protéinurie inférieure à 3 à 5 mg/kg/24 heures (ou protéinurie/créatininurie < 0,2 en g/g ou < 0,02 en g/mmol) et une albuminémie supérieure à 30 g/l.
- Il existe une poussée unique dans 20 à 30 % des cas.
- Les rechutes sont fréquentes (70 %), toujours corticosensibles.
- Elles sont espacées dans 10 à 15 % des cas, survenant quelques mois après l'arrêt de la corticothérapie. L'évolution se fait vers la guérison sans séquelles rénales en général après plusieurs années.
- Dans 40 à 60 % des cas, la néphrose est corticodépendante, la rechute survenant dès l'arrêt ou au cours de la diminution de la corticothérapie.
- La dose à laquelle le patient rechute définit la dose seuil.
- L'évolution à long terme des néphroses corticodépendantes est en général favorable mais après une évolution pouvant durer plusieurs années, jusqu'à 15 ans (l'IR est exceptionnelle).

2. Néphroses corticorésistantes

- Dans 10 % des cas, la néphrose est dite cortico-résistante, c'est-à-dire qu'elle persiste après un mois de corticothérapie (à la fin du traitement oral ou huit jours après les perfusions de méthylprednisolone).
- Il s'agit le plus souvent de lésions de HSF (30-70 % des cas) ou de prolifération mésangiale (10 à 30 % des cas) mais aussi parfois de LGM (10 à 30 % des cas).
- La moitié des enfants évoluent vers l'IRC dans des délais variant de un à quinze ans.
- Dans une proportion de un tiers à une moitié des patients, la guérison spontanée survient avec une disparition progressive de la protéinurie en six mois à trois ans, voire parfois dix ans après le début de la maladie.
- Dans un petit nombre de cas, il existe une corticosensibilité partielle définie par une protéinurie inférieure à 1 g/l (ou protéinurie/créatininurie entre 1 et 3 en g/g ou de 0,11 à 0,33 en g/mmol) et une albuminémie supérieure à 25 g/l pour lesquels le traitement reste à discuter ainsi que l'indication d'une ponction-biopsie rénale.

J/ Traitement corticoïdes de la poussée initiale

- Le traitement d'attaque repose sur la corticothérapie sous forme de prednisone (Cortancyl) à la dose de 60 mg/m²/jour (sans dépasser 60 mg/jour en principe) en deux prises par jour (matin et midi) pendant quatre semaines. Certains proposent un traitement en une seule prise quotidienne.
- Il existe quelques rares cas de rémission spontanée.

- La rémission survient en général au bout de 8 à 10 jours.
- Lorsque les signes cliniques et biologiques sont très modérés, le clinicien peut parfois prendre la décision de retarder la mise en route du traitement en espérant une rémission spontanée.
- Si le syndrome néphrotique persiste à l'issue de ces quatre semaines de traitement, trois perfusions de méthylprednisolone (Solumédrol) à la dose de 1 g/1,73 m² sont réalisées à 48 heures d'intervalle. La durée de la perfusion est de 6 heures sous contrôle du rythme cardiaque (scope) et de la pression artérielle. La corticothérapie orale est poursuivie à la même dose entre les perfusions et huit jours après les perfusions de méthylprednisolone.
- En cas de corticosensibilité, la corticothérapie est poursuivie sur le mode discontinu et diminuée progressivement :
 - 60 mg/m² un jour sur deux en une seule prise le matin pendant 2 mois.
 - 45 mg/m² un jour sur deux pendant 15 jours.
 - 30 mg/m² un jour sur deux pendant 15 jours.
 - 15 mg/m² un jour sur deux pendant 15 jours.
 - Puis arrêt.

Dans ce cas, la durée totale du traitement de la première poussée est donc de 4,5 mois.

K/ Traitement symptomatique

1. Restriction hydrique

- Les apports hydriques sont à calculer en fonction de la perte de poids désirée (le poids perdu correspondant alors à de l'eau).
- Il faut réaliser quotidiennement et de façon précise le bilan des entrées et des sorties :
 - *entrées* = eau alimentaire + eau de boisson + perfusions + eau nécessaire à la dilution des injectables (les transfusions et la séralbumine ne sont pas comptées dans les entrées) ;
 - *sorties* = pertes insensibles soit 20 ml/kg/jour chez le grand enfant, 30 ml/kg/jour chez le nourrisson + diurèse + pertes digestives éventuelles (diarrhée, aspiration gastrique).
- Si la surcharge hydrique est importante, on ciblera une perte de poids quotidienne de 5 % au maximum.
- Si une *réhydratation* est nécessaire en raison de pertes importantes (gastro-entérite, crise diurétique lors de la mise en rémission...), on compensera les pertes (digestives ou diurèse) au-delà d'une perte de poids de 5 %, par voie orale autant que possible (eau), sinon par voie veineuse avec du glucosé et les ions habituels si la fonction rénale est normale.

2. Restriction sodée

Un régime désodé strict est demandé, apportant 0,3 mEq/kg/jour de sodium.

3. Régime alimentaire

- Apports protidiques normaux, aux alentours de 2 g/kg/jour.
- Régime sans sucre d'absorption rapide en raison de la corticothérapie.

4. Repos au lit

Il est à éviter du fait du risque de thrombose.

5. Traitement adjuvant

- Pas de protecteur gastrique ni de supplémentation en potassium systématiques.
- Supplémentation en vitamine D (dose normale/ jour : 400 à 800 U/jour) jusqu'à l'arrêt de la corticothérapie et supplémentation calcique en fonction des apports alimentaires en visant des apports normaux pour l'âge (risque d'hypercalciurie à cause de la corticothérapie à surveiller).

6. Diurétiques

Les diurétiques doivent être utilisés avec prudence en cas d'œdème important. En majorant l'hypovolémie, ils augmentent le risque thromboembolique. L'hospitalisation est alors conseillée :

- Aldactone 5 mg/kg/jour en première intention d'autant plus que la natriurèse est effondrée ;
- Lasilix 1-2 mg/kg/jour (+ Amiloride 0,5 à 0,7 mg/kg/jour pour certains) toujours après correction de l'hypovolémie éventuellement par perfusion d'albumine et avec une surveillance de la kaliémie.

7. Perfusions d'albumine

- La perfusion d'albumine n'a pas d'indication dans le traitement de la néphrose. Elle n'est réalisée qu'à titre exceptionnel en urgence en cas de collapsus ou d'hypovolémie ou douleurs abdominales par crise néphrotique en l'absence de signes de péritonite, sous forme d'albumine à 20 % (1 g/kg) en perfusion lente avec un contrôle de la pression artérielle.
- Toute autre indication est à discuter soigneusement au cas par cas.

8. Traitement préventif des thromboses du syndrome néphrotique

- Pour tous les patients :
 - mobiliser les patients, pas de repos au lit ;
 - corriger l'hypovolémie et l'hémoconcentration :
 - * indication éventuelle des perfusions d'Albumine à discuter ;
- Proscrire :
 - les ponctions d'artère et de veines profondes (pour les bilans ou perfusions) ;
 - les cathéters centraux ;
 - et d'une façon générale toute perfusion intraveineuse inutile...

9. Traitements préventifs médicamenteux

Il n'existe pas de consensus ni d'évidence scientifique sur la thérapeutique préventive des complications thromboemboliques du syndrome néphrotique.

- Pour certains auteurs, seules les formes majeures du syndrome néphrotique corticosensible (formes avec anasarque ou existence de facteurs thrombogènes autres que le syndrome néphrotique) nécessitent un traitement lourd anticoagulant (warfarine ou héparine de bas poids moléculaire voir Annexe i). Dans les formes modérées de syndrome néphrotique qui sont celles généralement observées, une prévention par aspirine à dose antiagrégante est suffisante.
- Les malades à haut risque sont définis par :
 - albumine < 20 g/l ;
 - fibrinogène > 6 g/l ;
 - antithrombine III < 70 % ;
 - D-dimères > 1 000 mg/ml.
- Ces signes sont souvent retrouvés associés chez un même patient. Donc la présence des deux premiers peut justifier le début d'un traitement.
- Ces patients justifient d'un traitement par antivitamine K comme la warfarine (Coumadine) ou par héparine de bas poids moléculaire (voir Annexe).

10. Prévention et traitement éventuel des infections

a) Infections bactériennes

- Pas d'antibiothérapie systématique mais un traitement de tout foyer bactérien et une surveillance attentive pour dépister les complications infectieuses du syndrome néphrotique.
- Certains préconisent la prescription d'Oracilline pendant les poussées.
- En cas de fièvre, un examen clinique soigneux doit rechercher des signes évoquant une complication infectieuse : péritonite, infection à pneumocoque, ostéomyélite, méningite...

b) Infections non bactériennes

- *Varicelle* :
 - prévenir les parents du risque de contagé varicelleux ;
 - traitement préventif en cas de contagé : acyclovir (Zovirax per os 30 mg/kg/j pendant 5 jours)

- *Herpès virus* : en cas de poussée sous traitement corticoïde ou immunosuppresseur, acyclovir *per os*.
- *Anguillulose* : à rechercher chez les patients exposés.
- *Vaccins* :
 - le rôle de la vaccination comme promoteur de rechute est discuté. Il semble cependant raisonnable de ne pas vacciner pendant une poussée ou juste après, pendant un traitement à forte dose de corticoïdes (> 1 mg/kg un jour sur deux) et sous immunosuppresseurs ;
 - cependant, la vaccination antitétanique doit être faite chaque fois que nécessaire ;
 - lorsqu'une vaccination est jugée nécessaire, les vaccins tués peuvent être faits à distance d'une poussée ou pour les enfants qui restent longtemps sous corticoïdes, lorsque la dose de prednisone est faible (< 1 mg/kg un jour sur deux) et le vaccin antigrippal peut être proposé ;
 - en revanche, les vaccins vivants (BCG, ROR, fièvre jaune) sont contre-indiqués tant que l'enfant reçoit des corticoïdes et a fortiori des immunosuppresseurs ;
 - pour les vaccinations non immédiatement nécessaires, on propose actuellement de vacciner à distance d'une poussée, si possible un an après l'arrêt du traitement.

L/ Surveillance

Compte tenu d'un risque de rechute important et de l'adaptation possible des protocoles à l'évolution individuelle du syndrome néphrotique, la tenue d'un cahier notant le poids, la protéinurie à la bandelette deux fois par semaine (urines du matin), les événements cliniques et les doses de corticoïdes est nécessaire. Lors des poussées, il est conseillé de réaliser une bandelette urinaire chaque jour.

M/ Traitement des rechutes

1. Définition de la rechute

- Une rechute est définie par une protéinurie s'accompagnant d'un syndrome néphrotique clinique (œdèmes, prise de poids...) et/ou biologique (voir ci-dessus définition du syndrome néphrotique) ou par la persistance d'une protéinurie isolée (protéinurie/créatininurie >1 en g/g ou > 0,11 en g/mmol) plus de trois semaines.
- Une protéinurie peut réapparaître, notamment au décours d'épisodes infectieux banaux. Si la protéinurie ne s'accompagne pas de prise de poids ni de syndrome néphrotique biologique, on peut proposer d'attendre une rémission spontanée qui peut survenir en 2 à 3 semaines avec une surveillance de la protéinurie et de l'albuminémie une fois par semaine et un traitement actif de tout foyer infectieux.
- Il semble raisonnable de séparer deux types de rechutes :
 - celles survenant lors de la décroissance de la corticothérapie ou moins de trois mois après la fin de celle-ci ;
 - celles survenant plus de trois mois après l'arrêt du traitement.
- Chaque fois que la corticothérapie devra être reprise et prolongée, on surveillera la croissance (tous les trois mois), la densité osseuse et l'examen ophtalmologique (une fois par an). La perte de 1 DS de taille ou la survenue d'une complication notamment osseuse ou oculaire doit faire discuter l'arrêt de la corticothérapie.

2. Traitement d'une première rechute de syndrome néphrotique

a) Rechute survenant plus de trois mois après l'arrêt du traitement

- Reprise d'une corticothérapie orale à 60 mg/m²/jour en une prise jusqu'à 6 à 8 jours après la négatation de la protéinurie, puis
 - 60 mg/m² un jour sur deux pendant 4 semaines ;
 - 45 mg/m² un jour sur deux pendant 4 semaines ;
 - 30 mg/m² un jour sur deux pendant 4 semaines ;
 - 15 mg/m² un jour sur deux pendant 4 semaines.
- Puis arrêt.

b) Rechute survenant moins de trois mois après l'arrêt du traitement (et à fortiori lors de la décroissance des corticoïdes)

- Même schéma, mais le traitement à 15 mg/m² (soit environ 0,5 mg/kg) un jour sur deux est poursuivi pendant 12 à 18 mois.
- Si la rechute est survenue à un seuil supérieur à 15 mg/m², un jour sur deux on fera un palier thérapeutique à une dose légèrement supérieure à la dose reçue lors de la rechute.

3. Traitement des rechutes à partir de la deuxième

- Le traitement corticoïde de la rechute est celui décrit pour une première rechute ci-dessus.
- Cependant, lorsque le patient est connu avec un seuil de corticosensibilité identifié, il est possible de proposer une dose d'attaque moindre et une décroissance plus rapide avec des paliers de deux semaines seulement pour arriver plus vite au niveau de traitement supérieur au seuil connu chez ce patient.
- S'il existe plus de 4 rechutes en deux ans, il est alors proposé lors de la décroissance de poursuivre un traitement corticoïde discontinu prolongé à la dose de 15 mg/m² un jour sur deux pendant 12 à 18 mois.

4. Intérêt des autres traitements

- Ces traitements ne sont pas destinés à traiter une poussée aiguë (qui doit être traitée par corticothérapie). Ils visent à éviter la survenue de nouvelles rechutes ou à diminuer le niveau de la corticothérapie.
- Nous les avons classés en trois niveaux (I à III) qui reflètent leur efficacité croissante mais aussi le risque thérapeutique croissant, compte tenu de leurs effets secondaires. Sauf exception, ils doivent être envisagés dans cet ordre.

a) Léвамисole ou Ergamisole (niveau I)

- Ce traitement a fait la preuve de son efficacité (50 à 60 % des cas) en cas de corticodépendance ou de rechutes fréquentes.
- Il est proposé après au moins un an d'évolution, lorsqu'il y a eu trois poussées au moins, ou lorsque la corticodépendance a un seuil supérieur à 0,5 mg/kg un jour sur deux.
- La dose est de 2,5 mg/kg un jour sur deux en une prise (comprimé à 50 mg obtenu par les pharmacies hospitalières sur ATU, possibilité de reconditionnement).
- Après deux mois, il doit permettre de diminuer progressivement la corticothérapie. Si ce but n'est pas atteint au bout de 6 à 12 mois, le traitement est arrêté.
- En l'absence de rechute, la durée du traitement est de 24 mois, voire plus.
- Surveiller la numération formule sanguine (risque de neutropénie) toutes les deux semaines, puis toutes les trois semaines en fonction de la tolérance. Une neutropénie inférieure à 2000/mm³ impose l'arrêt du traitement. La reprise après normalisation avec une surveillance accrue et à plus faibles doses est proposée par certains. La survenue d'un deuxième épisode imposerait l'arrêt définitif du traitement.

b) Immunosuppresseurs (niveaux II et III)

- Ils ont pour but de diminuer le seuil de corticothérapie et si possible d'arrêter la corticothérapie.
- Cette classe médicamenteuse comprend les agents alkylants et la ciclosporine. Leurs indications relèvent de signes d'intoxication stéroïdienne graves (anomalies de la croissance surtout, nécrose osseuse, anomalies oculaires ou ostéodensitométriques, ou intolérance psychologique). Du fait de l'immunosuppression qu'ils induisent, ils exposent à des complications infectieuses. Leurs indications sont à discuter avec un néphropédiatre.
- Ces traitements sont également à discuter dans les formes corticosensibles partielles (*voir définition de ce terme ci-dessus*) après une biopsie rénale pour confirmer qu'il s'agit bien d'une néphrose lipoïdique.

Parmi les immunosuppresseurs, on distingue les agents alkylants (*niveau II*) et la ciclosporine (*niveau III*). Les autres immunosuppresseurs, tels que FK506, mycophénolate mofétil, cyclophosphamide injectable, etc. sont encore à l'étude.

Les agents alkylants (niveau II) :

- ces traitements ont fait la preuve de leur efficacité (50 à 60 % de rémission du syndrome néphrotique à un an) ;
- le patient et les parents doivent être informés du risque infectieux et du risque de gonadotoxicité, au-delà des doses cumulées ;
- pour ces médicaments, l'important est la dose totale reçue plus que la durée du traitement ;
- il faut surveiller la NFS toutes les semaines pendant la cure. Une anomalie hématologique (PN < 2 000/mm³, lymphocytes < 800/mm³, plaquettes < 100 000/mm³) impose l'arrêt du traitement. Il peut être repris après normalisation de la NFS ;
- le traitement sera également interrompu en cas de fièvre et d'infection ;
- l'utilisation de plusieurs agents alkylants au cours d'un syndrome néphrotique reste à discuter du fait du cumul des doses toxiques ;
- classiquement pour ces traitements, la corticothérapie est maintenue en discontinu. Après le deuxième mois de traitement, elle est rapidement diminuée sur un mois jusqu'à l'arrêt ;
- on peut proposer d'utiliser :
 - * *le cyclophosphamide (Endoxan) :*
 - posologie : 2 à 2,5 mg/kg/jour en une prise à prendre le matin pendant 10 à 12 semaines (dose cumulée < 180 mg/kg). Pour arrondir à un nombre entier de comprimés de 50 mg, il est plutôt conseillé de diminuer la dose journalière et de rallonger la durée de traitement pour atteindre la dose totale,
 - * *le chlorambucil (Chloraminophène) ; gélule à 2 mg :*
 - posologie : 0,2 mg/kg/jour pendant 40 jours (dose cumulée < à 8 mg/kg). Même recommandation que pour le cyclophosphamide concernant l'arrondi des doses,
 - * *la chlormétine (Caryolysine) :*
 - ampoules de 2 ml = 10 mg à diluer dans 8 ml de sérum physiologique) injection intraveineuse stricte (risque de nécrose) de 3 à 5 minutes
 - posologie : 0,1 mg/kg, deux cures de 4 jours à 1 mois d'intervalle. Surveillance quotidienne de la NFS pendant la cure,
 - * *la Caryolysine :*
 - est en pratique moins souvent utilisée, un traitement oral étant souvent préféré. Elle aurait une efficacité plus rapide et pourrait être préférée lorsqu'une rémission rapide est recherchée ou que la corticothérapie doit être baissée plus rapidement ;
 - * *la ciclosporine (Neoral) (niveau III) :*
 - la ciclosporine est efficace sur les syndromes néphrotiques corticosensibles, mais on connaît son risque de toxicité rénale ;
 - posologie : débiter à 150 mg/m²/jour en deux prises à augmenter progressivement si efficacité insuffisante sans dépasser 200 mg/m²/jour (solution buvable 100 mg/ml, capsule 10, 25, 50 et 100 mg). La ciclosporinémie sera maintenue entre 100 et 150 ng/ml de taux résiduel (H0) ou 300 à 400 ng/ml à H3 après la prise ;
 - si l'efficacité est obtenue avec des taux sanguins plus faibles, la posologie ne sera pas augmentée ;
 - la corticothérapie est arrêtée en un à deux mois.
 - un traitement par ciclosporine est indiqué en cas de néphrose corticodépendante après échec des agents alkylants (impossibilité d'arrêter la corticothérapie ou de la diminuer de façon significative) ou en cas de forte intoxication stéroïdienne ;
 - le traitement est poursuivi 18 à 24 mois. Après ce délai, en l'absence de rechutes, il est diminué sur trois mois. Parfois la poursuite de la ciclosporine est justifiée par l'évolution ;
 - en cas de rechutes, on ajoute une corticothérapie à la plus faible dose possible ;
 - avant le début du traitement, s'assurer de la normalité de la fonction glomérulaire (clearance de la créatinine). Une biopsie rénale est nécessaire pour s'assurer du diagnostic, permettre la comparaison avec des biopsies ultérieures et faire le point sur d'éventuelles lésions préexistantes ;
 - elle sera refaite habituellement après deux ans de traitement et en cas d'altération de la fonction glomérulaire ;

- surveillance ionogramme sanguin, urée, créatinine, protidémie (albuminémie), clearance de la créatinine et taux résiduels de ciclosporine à J7, J15, J30 puis chaque mois ;
- la dose de ciclosporine sera diminuée de 20 à 50 % en cas :
 - * de baisse de la clairance de la créatinine de plus de 30 %,
 - * d'hyperkaliémie,
 - * de ciclosporinémie résiduelle supérieure à 150 ng/ml ou à 400 ng/ml à H3.

c) *Autres traitements*

En cas d'hypertension artérielle, on utilisera de préférence les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC) pour leur action antihypertensive et antiprotéinurique.

N/ Traitement des néphroses corticorésistantes

- Leur évolution est dominée par le risque de complications infectieuses, thrombotiques et de malnutrition.
- Corticothérapie inefficace.
- Agents alkylants peu ou pas efficaces.
- La ciclosporine en association avec la prednisone permet d'obtenir une rémission dans environ 40 % à 50 % des cas, les autres évoluent vers L'IRT ; 40 % de récurrence de la maladie sur le greffon surtout si évolution rapide vers IRT (50 % perte du greffon).

AUTRES SYNDROMES NÉPHROTIQUES (SN) DE L'ENFANT

A/ Syndromes néphrotiques infantiles

Ils sont en majorité corticorésistants.

1. SN primitifs isolés

- SN de type finlandais.
- Sclérose mésangiale diffuse (SMD).
- Néphroses précoces (corticorésistants dans 60 % des cas).

2. SN primitifs dans le cadre d'un syndrome

a) *Syndrome de Drash*

SMD + pseudo-hermaphrodisme masculin + risque de néphroblastome.

Lié à une mutation du gène WT1 (11p13).

b) *Syndrome de Galloway*

SN + microcéphalie.

Associé à un retard psychomoteur sévère.

c) *Onycho-ostéo-dysplasie, ou Nail-patella syndrome*

SN associé à une dysplasie unguéale et une hypoplasie des rotules.

3. SN secondaires

Les causes sont :

- syphilis ;
- toxoplasmose ;
- rubéole ;
- cytomégalovirus ;
- intoxication au mercure ;
- lupus érythémateux disséminé (LED).

B/ Syndromes néphrotiques associés à des lésions glomérulaires diffuses

1. Glomérulonéphrites extramembraneuses

- Observées dans moins de 5 % des cas chez l'enfant (25 à 40 % des SN de l'adulte).
- Révélée par un syndrome néphrotique avec protéinurie non sélective.
- Les causes principales à rechercher chez l'enfant sont l'hépatite B et le LED.

2. Glomérulonéphrites membranoprolifératives

- Très rares (5 % des SN).
- Révélées par un syndrome néphrotique impur associé à des signes de consommation du complément.
- Les formes idiopathiques sont fréquentes.
- Les causes identifiées sont diverses : maladies systémiques, infections bactériennes (suppuration profonde, néphrite de shunt, endocardite) ou virales (hépatite B ou C, infection à HIV), hémopathies malignes.

C/ Syndromes néphrotiques secondaires

1. Maladies générales

- Purpura rhumatoïde.
- Lupus érythémateux aigu disséminé.
- Hépatite B, déficit en alpha 1 antitrypsine.
- Périartérite noueuse.
- Arthrite chronique juvénile.

2. Autres causes

- l GNA poststreptococcique.
- l Syndrome hémolytique et urémique.
- l Thrombose des veines rénales.
- l Syndromes néphrotiques toxiques (prise d'anti-inflammatoires non stéroïdiens).
- l Syndromes néphrotiques infectieux (surinfection de matériel de dérivation atrio-ventriculaire, paludisme à *Plasmodium malariae*). ■

POINTS FORTS

- La néphrose de cause idiopathique de l'enfant est la plus fréquente des néphropathies glomérulaires de l'enfant.
- Les causes secondaires sont à rechercher chez l'enfant très jeune (< 1an) ou en période prépubertaire (> 12 ans).
- La corticothérapie reste le traitement de référence des néphroses de l'enfant.
- En fonction de la réponse au traitement, on distingue 2 types de néphroses :
 - Les néphroses corticosensibles dans plus de 80 % des cas et dont une majorité rechutent fréquemment mais qui n'évoluent pas vers l'insuffisance rénale terminale ;
 - les néphroses corticorésistantes, dont la gravité est liée aux complications du syndrome néphrotique et au risque d'évolution vers l'insuffisance rénale dans 50 % des cas.
- Dans les néphroses corticosensibles à rechute, d'autres traitements immunosuppresseurs sont proposés lorsque les rechutes sont fréquentes et que l'on observe des effets secondaires de la corticothérapie (essentiellement ralentissement de la croissance staturale et imprégnation stéroïdienne importante).

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

Puberté normale et pathologique

I-3-38

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Puberté normale et pathologique

Objectifs :

- Expliquer les étapes du développement pubertaire normal, physique et psychologique.
- Dépister une avance ou un retard pubertaire.

LA PUBERTÉ NORMALE

A/ Description

La puberté correspond à une période de transformation physique et psychique. Elle dure à peu près quatre ans. La séquence de modification est identique pour chaque sexe. On peut faire une évaluation de l'étape de développement pubertaire à l'aide des stades de Tanner.

Fille :

Début vers 11 ans en moyenne, dure deux ans

La chronologie des modifications est :

- Accélération de la vitesse de croissance, pic de croissance vers 12 ans.
- Développement des seins et de la pilosité pubienne et axillaire.
- Modification des organes génitaux externes (développement des petites lèvres, modification de la muqueuse vaginale).
- Augmentation du volume utérin.
- Puis ménarche (en général deux ans après les premiers signes pubertaires).

Garçon :

Début vers 13 ans en moyenne, dure trois ans

La chronologie des modifications est :

- Modification staturale, pic de croissance vers 14 ans.
- Augmentation du volume testiculaire.
- Développement de la verge et du scrotum. Pilosité pubienne.
- Développement de la masse musculaire.

N.B. : Une discrète intumescence mammaire (gynécomastie) uni- ou bilatérale est fréquente.

B/ Évaluation clinique

- L'évaluation clinique est réalisée grâce à la courbe de croissance, la courbe de la vitesse de croissance et les stades de Tanner (cf. tableau).
- La taille testiculaire est un moyen indirect pour en évaluer le volume. On peut utiliser la formule de CANTUS : $\text{Volume} = (\pi/6) \times \text{Lg}^3$.
- On peut également mesurer le volume grâce à l'orchidomètre de Prader.
- On considère une étape comme prépubère quand le volume testiculaire est inférieur à 3 ml. Le début de la puberté correspond à un volume testiculaire supérieur à 4 ml.

C/ Évaluation paraclinique

1. Chez les deux sexes

- L'âge osseux. On établit l'âge osseux à l'aide d'une radiographie de main et de poignet gauche de face. À l'aide de l'atlas de Greulich et Pyle, on détermine l'âge osseux en comparant le cliché aux références de celui-ci. L'apparition du sésamoïde du pouce est souvent contemporaine du démarrage pubertaire.
- Le dosage du taux basal des gonadotrophines : LH et FSH.
- Surtout le dosage des gonadotrophines après stimulation par la LH-RH.

Évaluation du développement pubertaire par les stades de TANNER		
Fille et Garçon :	Fille	Garçon
Pilosité	Seins	Testicules
P1 : Absence	S1 : Prépubère	T1 : longueur < 2,5 cm
P2 : quelques poils	S2 : Soulèvement sein et aréole Élargissement de l'aréole	T2 : Lg : 2,5 à 3,2cm
P3 : poils plus dense, clairsemés	S3 : Élargissement sein et aréole Contours non distincts	T3 : Lg : 3,3 à 4 cm
P4 : poils type adulte, moins étendue	S4 : Élargissement sein et aréole ; Contours distincts avec saillie en avant du mamelon par rapport au sein	T4 : Lg : 4,1 à 4,5 cm
P5 : topographie adulte des poils	S5 : Seins adultes	T5 : Lg : 4,5 cm

2. Les éléments propres à chaque sexe

Fille	Garçon
Estradiol Déhydroépiandrostérone Inhibine A et B Échographie pelvienne : taille utérus, endomètre taille ovaires (volume, échostructure)	Testostérone Inhibine B

3. Les résultats

Avant et au début de la puberté : le pic de FSH est supérieur au pic de LH.

Pendant et après la puberté : le pic de LH est supérieur au pic de FSH.

PUBERTÉ PRÉCOCE

A/ Définition

Début de puberté avant 8 ans chez la fille ; avant 10 ans chez le garçon.

B/ Interrogatoire

- Antécédents familiaux : âge du début de puberté des parents et de la fratrie.
- Antécédents de tumeur surrénalienne, testiculaire ou ovarienne ; et traitement de celle-ci.
- Courbes staturo-pondérales : recherche d'un pic de croissance précoce.

C/ Examen clinique

- Stade de Tanner, aspect des organes génitaux externes (aspect muqueux vulvo-vaginale d'imprégnation œstrogénique chez la fille).
- Dysmorphie.
- Anomalies à l'examen neurologique ou ophtalmologique.
- Taches pigmentaires cutanées (neurofibromatose de Recklinghausen, syndrome de MacCune-Albright).
- Chez le garçon, la taille testiculaire est importante car elle permet de dire s'il s'agit d'une puberté précoce plutôt centrale ou périphérique. En effet, si les testicules mesurent plus de 2 cm sur 3 cm (Vol > 4 ml), cela indique l'origine centrale.

D/ Examen paraclinique

- Âge osseux : recherche d'une avance de maturation.
- Dosage FSH et LH basal et sous stimulation par la LH-RH :
- chez le garçon : dosage de la testostérone ;
 - chez la fille : dosage de l'estradiol et échographie pelvienne : elle permet d'écarter un kyste ovarien, une tumeur surrénalienne ou ovarienne.
- Si cause centrale : IRM cérébrale (puberté précoce centrale idiopathique dans 80 % des cas chez la fille et 20 % chez le garçon).
 - Si pseudo-puberté précoce : test au synactène, marqueurs tumoraux (alpha-fœto-protéine, β -HCG...).
 - Échographie ou tomodensitométrie abdominale selon l'orientation étiologique.

E/ Étiologie

Dans ce cas, on distingue deux cadres diagnostiques selon l'origine :

- puberté précoce vraie : origine centrale ;
- pseudo-puberté précoce : origine périphérique.

Les pseudo-pubertés précoces sont une cause plus rare d'avance pubertaire.

Dans le cas des formes à révélation tardive d'hyperplasie congénitale des surrénales, il faut savoir que le métabolite sécrété est responsable d'une virilisation. Chez le garçon, il s'agira d'une pseudo-puberté précoce isosexuelle ; mais chez la fille, le tableau clinique sera celui d'une pseudo-puberté précoce hétérosexuelle, c'est-à-dire avec une virilisation.

Syndrome de MacCune-Albright

Ce syndrome associe cliniquement : taches cutanées pigmentées, dysplasie fibreuse des os et troubles endocriniens, notamment avec puberté précoce.

Testotoxicose

Il s'agit d'une maladie de transmission auto-somique dominante caractérisée par une hyperplasie des cellules de Leydig secondaire à une mutation activatrice du gène du récepteur de LH.

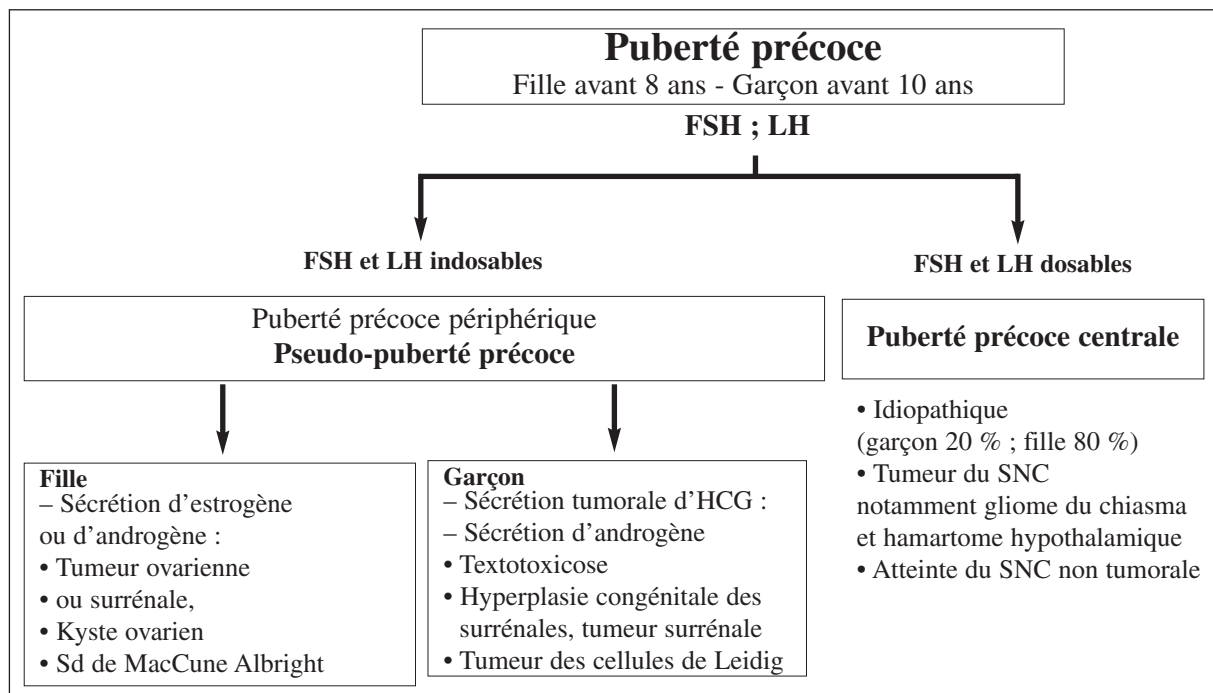
Situations frontières

Elles posent le problème de la distinction entre la variante de la norme et le pathologique.

1. Développement isolé et prématuré d'un caractère pubertaire : puberté précoce dissociée**a) Prémature thélarche : (développement des seins)**

La prémature thélarche survient le plus souvent avant 2 ans et fait souvent suite à l'intumescence post-natale des bourgeons mammaires. Elle est parfois unilatérale. Dans la majorité des cas, on observe une régression spontanée.

Conduite à tenir : suivi clinique à la recherche de signes de puberté précoce vraie, c'est-à-dire apparition d'autres caractères sexuels secondaires.

**b) Prémature adrénarche : (pilosité pubienne)**

Elle est plus fréquente chez la fille. L'examen clinique recherchera la présence d'autres signes pubertaires afin de savoir s'il peut s'agir d'une puberté précoce.

Conduite à tenir : Suivi clinique à la recherche de signes de puberté précoce vraie, c'est-à-dire apparition d'autres caractères sexuels secondaires.

c) Métrorragie isolée de la fillette

Il s'agit d'un contexte plus rare.

Il faudra éliminer un corps étranger intravaginal ou un saignement d'origine vulvaire. Dans certains cas, on pourra demander une échographie pelvienne par voie abdominale avec recherche de corps étranger vaginal.

L'examen clinique recherchera la présence d'autres signes pubertaires afin de savoir s'il peut s'agir d'une puberté précoce.

Conduite à tenir : suivi clinique à la recherche de signes de puberté précoce vraie, c'est-à-dire apparition d'autres caractères sexuels secondaires.

2. Puberté avancée

Définition : début de puberté entre 8 et 10 ans chez la fille ; entre 10 et 12 ans chez le garçon.
Le plus souvent : il ne s'agit pas d'une puberté avancée pathologique. On retrouve à l'interrogatoire des pubertés avancées dans la famille.

En cas de développement accéléré de la puberté, il faudra rechercher une étiologie.

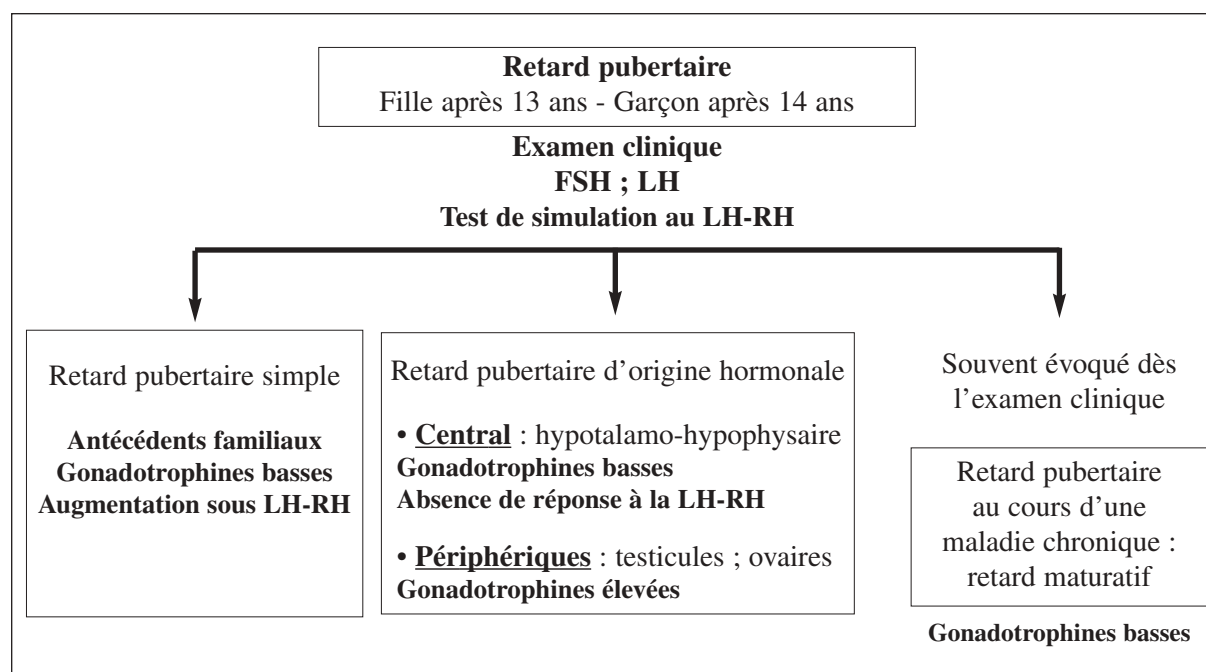
RETARD PUBERTAIRE

A/ Définition

- Absence de signe de puberté à 13 ans chez la fille, à 14 ans chez le garçon.
- En pratique, le motif initial de consultation est souvent un retard statural secondaire à l'absence de poussée de croissance pubertaire.
- Mais le retard pubertaire peut aussi être isolé sans retard de croissance.

B/ Interrogatoire

- Antécédents familiaux de retard pubertaire.
- Antécédents de cryptorchidie, d'atteintes testiculaires ou ovariennes.
- Antécédents de maladie génétique connue : Turner, Klinefelter.
- Maladies chroniques connues, anorexie mentale.



C/ L'examen clinique

- Stade de Tanner.
- Courbes de croissance staturo-pondérale.
- Dysmorphie, anosmie.
- État nutritionnel.
- Signes de maladies chroniques et de son éventuel retentissement.

D/ Exploration paraclinique

Les éléments permettant une première orientation sont :

- L'analyse des âges osseux, statural et chronologique.
- Le dosage de la LH et de la FSH ainsi que leurs réponses à la stimulation par le LH-RH.

Chez le garçon :

un test à l'HCG peut être réalisé pour évaluer la fonctionnalité des testicules.

Selon l'étiologie envisagée, on pourra réaliser : un caryotype, une IRM cérébrale, une échographie abdominale.

E/ Orientation étiologique

Si le taux de gonadotrophines est bas, il peut s'agir d'un retard pubertaire simple ou d'un retard pubertaire d'origine haute. En cas d'élévation du taux des gonadotrophines, il s'agit d'un retard pubertaire d'origine basse (cf. tableau ci-dessous).

1. Le retard pubertaire simple

La puberté se développe après 15 ans chez le garçon et après 13 ans chez la fille.

a) Clinique

- Le retard pubertaire simple est plus fréquent chez le garçon.
- On retrouve le plus souvent des antécédents familiaux à l'interrogatoire.
- On note le plus souvent un retard de croissance secondaire à l'absence de la poussée de croissance du début de la puberté.

Étiologies des retards pubertaires

Retard pubertaire simple

Sporadique ou familial

Retard pubertaire par retard maturatif

Stress chronique (sportives, danseuses)

Déficits hormonaux : GH, hypothyroïdie

Toute maladie chronique

Toutes les causes de malnutrition

Anorexie mentale (plus fréquente chez la fille)

Hypogonadisme hypergonadotrope d'origine basse : ovarienne ou testiculaire

FILLE : hypogonadisme hypergonadotrope ovarien

Congénital : Turner, dysgénésie gonadique (X0,XY ; XY), agénésie ovarienne, syndrome polymalformatif

Acquis : castration bilatérale chirurgicale, traumatique, après torsion d'annexe, postchimiothérapie ou postirradiation ; ovarite auto-immune ; insuffisance ovarienne précoce ;

GARÇON : hypogonadisme hypergonadotrope testiculaire

Congénital : Klinefelter, anorchidie, syndrome de Noonan, syndrome polymalformatif, bloc de synthèse de la testostérone

Acquis : castration bilatérale chirurgicale, traumatique, postchimiothérapie ou postirradiation ; orchite bilatérale ; déficience de la spermatogénèse

Hypogonadisme hypogonadotrope d'origine haute

(absence de réponse au test au LH-RH)

Hypothalamique :

Insuffisance gonadotrope sporadique ou familiale

Syndrome de Kallman (association avec une anosmie), syndrome malformatif...

Post-traumatique, tumeurs suprasellaire

Hypophysaire :

Panhypopituitarisme, tumeur hypophysaire (prolactine), déficit en GH, post-traumatique

b) Les explorations retrouvent

- AO < AC
- Le dosage de la FSH et de la LH basales et après stimulation ne permet pas toujours de faire la différence entre retard pubertaire simple et hypogonadisme hypogonadotrope.

2. Retard pubertaire par retard maturatif

- Ce groupe diagnostique prédomine en pratique clinique. Il faut donc avoir un interrogatoire et un examen clinique rigoureux.
- Le retard pubertaire est associé avec un retard staturo-pondéral et un retard de maturation osseuse.
- Par ailleurs, on retrouve une maladie causale.

3. Syndrome de Kallman

Ce syndrome associe un déficit en gonadotrophines et une anosmie. Il s'agit d'un trouble de migration de cellules neuroectodermiques durant la vie embryonnaire. Il en résulte une absence des neurones olfactifs et des cellules sécrétant le LH-RH.

4. Syndrome de Turner

Il s'agit d'une anomalie d'un chromosome X (le plus souvent d'une absence d'un chromosome X : 45 X, 0). Sur le plan clinique, il existe une petite taille et une dysgénésie gonadique. Plusieurs facteurs expliqueraient la petite taille : réduction de sécrétion de GH, anomalie des cartilages de croissance et anomalie chromosomique. La dysgénésie gonadique est responsable de l'absence de développement pubertaire (80 %) et de stérilité. Par ailleurs, il existe d'autres signes cliniques et malformations viscérales pouvant s'associer avec ce syndrome. Les variations phénotypiques peuvent être importantes. En effet, il existe des syndromes de Turner ne s'exprimant que par le retard pubertaire.

5. Syndrome de Klinefelter

Il s'agit d'une anomalie chromosomique avec un chromosome X en plus : 47 XXY. Il s'agit d'une association chez un garçon d'une gynécomastie, d'une absence de spermatogenèse et d'une augmentation de la FSH. Les autres signes cliniques sont inconstants : grande taille, cardiopathie (CIV ou tétralogie de Fallot), retard mental, cryptorchidie, dysmorphie faciale. ■

POINTS FORTS**Puberté normale**

Début moyen : 11 ans chez la fille ; 13 ans chez le garçon

Évaluation par :

- stade de Tanner, poussée de croissance, modification physique et psychique
- âge osseux par radiographie de poignet et main gauche
- échographie pelvienne chez la fille
- exploration de l'axe gonadotrope et des gonades

Puberté précoce

Puberté précoce : début de puberté avant 8 ans chez la fille ; avant 10 ans chez le garçon
 Puberté avancée : début de puberté entre 8 et 10 ans chez la fille ; entre 10 et 12 ans chez le garçon
 À part : développement isolé d'un caractère sexuel secondaire

Puis 2 grands groupes étiologiques :

- puberté précoce vraie : origine centrale
- pseudo-puberté précoce : origine périphérique

Retard pubertaire

Absence de signe de puberté à 13 ans chez la fille ; à 14 ans chez le garçon

Le motif de consultation n'est pas toujours celui de retard pubertaire, c'est parfois le retard staturo-pondéral qui est le motif d'inquiétude

4 grands groupes étiologiques :

1. Retard pubertaire simple
2. Retard pubertaire transitoire : retard maturatif (souvent maladie chronique)
Retard pubertaire par hypogonadisme
3. Origine basse : gonadique ; hypergonadotrophique
4. Origine haute : hypothalamo-hypophysaire ; hypogonadotrophique

La Collection Hippocrate
Épreuves Classantes Nationales
HÉMATOLOGIE
PÉDIATRIE
RÉANIMATION - URGENCES
Purpuras chez l'enfant

III-330

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique Assistant
Dr Pierre LEBLOND
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Purpuras chez l'enfant

Objectifs :

- **Devant un purpura chez l'enfant ou chez l'adulte, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**

PURPURA DE L'ENFANT

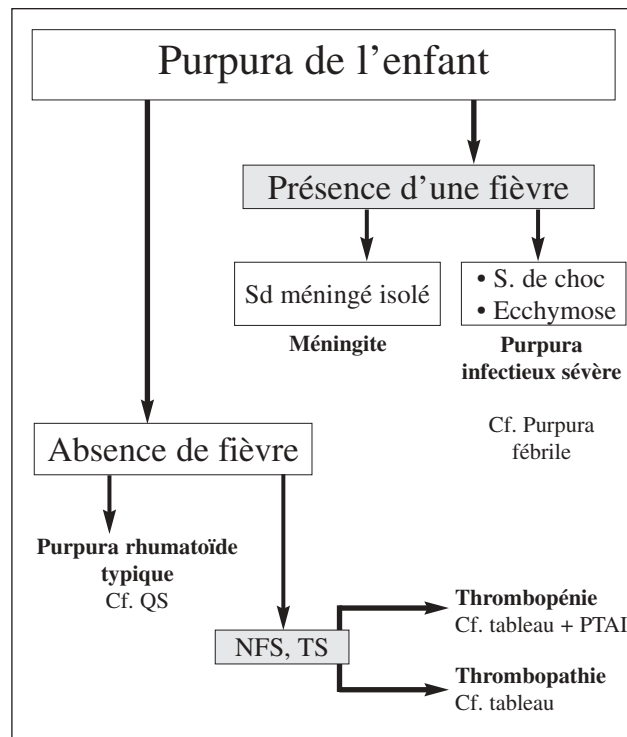
Le purpura doit être considéré comme une urgence diagnostique et thérapeutique. En cas de purpura fébrile, il faut garder à l'esprit que le pronostic vital peut être en jeu à court terme.

A/ Introduction

- Le purpura est un élément sémiologique dermatologique qui correspond à une extravasation de sang dans le derme. Ces lésions érythémateuses ne s'effacent pas à la vitropression. Sur le plan physiopathologique, on distingue le purpura d'origine hématologique et le purpura vasculaire. Le premier correspond à une extravasation secondaire à une thrombopénie ou une thrombopathie. Le second correspond à une atteinte du vaisseau.
- On distingue trois formes cliniques :
 - le purpura pétéchial (punctiforme 1 à 2 mm),
 - le purpura ecchymotique
 - et les vibices (stries linéaires, le plus souvent au niveau des plis de flexion).

B/ Orientation diagnostique

- La question fondamentale est celle de la présence ou non d'une fièvre.
- Dans ce dernier cas, il peut s'agir d'un purpura infectieux sévère, ou purpura fulminans. Il nécessite une prise en charge urgente. Le tableau clinique correspond à un choc septique avec le plus souvent un purpura ecchymotique. Il s'agit en général d'une septicémie à méningocoque. (*cf. Purpura fébrile*).
- Par ailleurs, il peut s'agir d'une méningite à méningocoque ou à pneumocoque. Dans ce cas, le tableau clinique est celui d'une méningite sans signe de choc et sans ecchymose. (*cf. Purpura fébrile*).
- Si la présentation clinique est typique de purpura rhumatoïde (purpura vasculaire, arthralgies, douleurs abdominales), le diagnostic est retenu sur ces éléments cliniques. Aucune investigation à visée étiologique n'est nécessaire. (*cf. purpura rhumatoïde*).
- Une numération-formule sanguine permet le diagnostic de purpura thrombopénique. Le plus souvent, il s'agit d'un purpura thrombopénique auto-immun (*cf. PTAI*). Il existe d'autres causes de thrombopénie qui sont reportées dans le tableau.



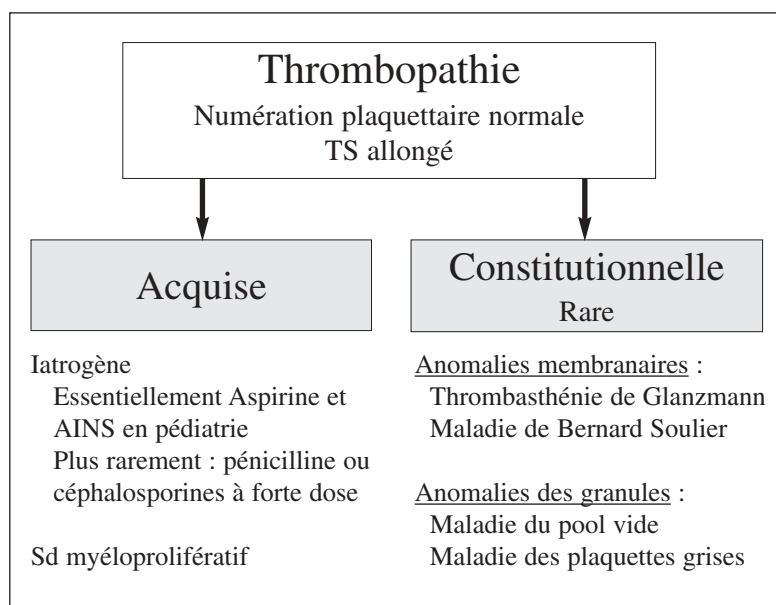
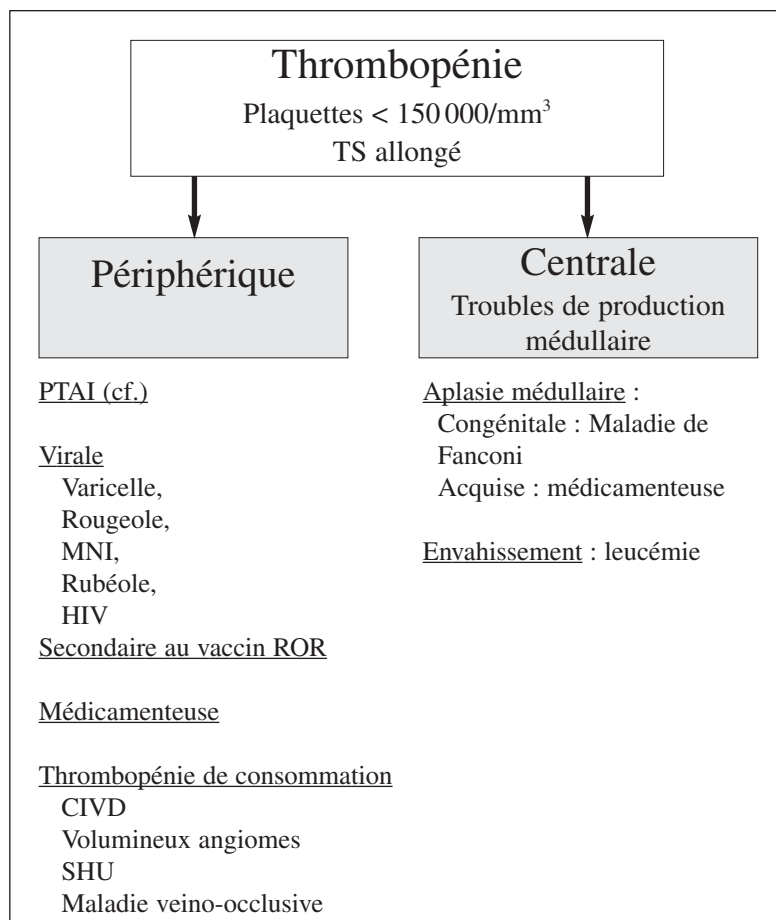
- En l'absence de thrombopénie avec temps de saignement (TS) allongé, il s'agit d'un purpura thrombopathique (cf. tableau page suivante).
- Trois chapitres suivent cette introduction :
 - Purpura fébrile.
 - Purpura rhumatoïde.
 - Purpura thrombopénique auto-immun.

ORIENTATION ET PRISE EN CHARGE INITIALE D'UN PURPURA FÉBRILE

- Lorsqu'un enfant présente un purpura fébrile, il s'agit toujours d'une situation d'urgence.
- Dans le cas du purpura infectieux sévère, ou purpura fulminans, il s'agit d'un choc septique secondaire à une bactériémie à méningocoque. L'origine de cette bactériémie n'est pas systématiquement une méningite. Cette situation clinique nécessite une prise en charge immédiate, car le risque vital est rapidement engagé.
- Dans les autres cas, il s'agit d'une méningite avec purpura. Il n'existe alors ni signe de choc, ni purpura ecchymotique. Les germes les fréquemment incriminés sont surtout le méningocoque et plus rarement le pneumocoque.

A/ Orientation clinique

- Devant un purpura fébrile, les premiers éléments cliniques à rechercher sont :
 - des signes de choc : tachycardie, allongement du temps de recoloration cutanée, hypotension artérielle (signe tardif du fait de l'importance de la réponse adrénérgique) ;
 - un purpura ecchymotique : tache purpurique supérieure à 3 mm.



Dans ce cas, il s'agit d'un purpura fulminans.

- En l'absence de ces signes, il faut surveiller étroitement l'évolution. Ce n'est qu'après plusieurs heures d'évolution en l'absence de signe de choc ou d'évolution ecchymotique des macules purpuriques que le diagnostic de méningite avec purpura sera retenu.

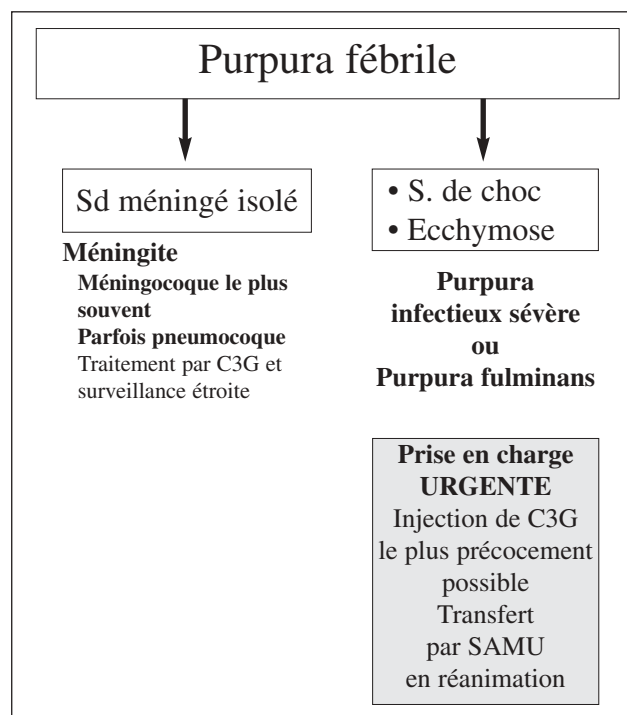
B/ Principes de prise en charge d'un purpura fulminans

- Dès la constatation d'un purpura fébrile, il faut réaliser 1 dose d'antibiotique – 50 à 100 mg/kg de Ceftriaxone ou Céfotaxime – et organiser un transfert par SAMU. (Conseil supérieur d'hygiène publique du 10/03/2000).
- La suite consistera en la prise en charge du choc septique telle que le définit la conférence de consensus (*cf. question*).
- Il faudra administrer précocement une corticothérapie : hémisuccinate d'hydrocortisone, 100 mg/m²/jour, en 4 prises par jour (conférence de consensus du 12/10/2000).
- Enfin, il faut veiller au maintien d'un équilibre hydroélectrolytique (notamment glycémie et calcémie) et réaliser une surveillance étroite clinique et paraclinique.

C/ Principes de traitement des méningites avec purpura

Il s'agit du traitement et de la surveillance d'une méningite bactérienne de l'enfant. (*cf. question*).

D/ Résumé



PURPURA RHUMATOÏDE DE L'ENFANT

- Le purpura rhumatoïde ou maladie de Schönlein-Henoch est la vascularite leucocytoclasique la plus fréquente de l'enfant. Il atteint principalement les artérioles et les veinules.
- Il s'agit d'une vascularite avec dépôts d'IgA.
- Elle s'observe surtout entre 2 et 7 ans, avec une recrudescence en automne et hiver.
- Le pronostic est lié à l'atteinte rénale.

A/ DIAGNOSTIC

1. Diagnostic positif

Il survient au décours d'une infection des voies aériennes supérieures ou d'une infection caractérisée virale ou bactérienne.
Parfois après une vaccination.

a) Manifestations cliniques

- **Cutanées :**
 - purpura vasculaire ;
 - purpura pétéchiial, sans hémorragie des muqueuses ni ecchymoses, très rarement nécrotique :
 - * symétrique, prédomine aux régions déclives (chevilles, fesses et lombes),
 - * aggravé par l'orthostatisme ;
 - d'autres signes cutanés peuvent être observés. Il peut s'agir de maculopapules érythémateuses, d'éléments pseudo-urticariens, d'œdèmes localisés et douloureux prédominants aux pieds et aux mains.
- **Articulaires (présentes dans 80 % des cas) :**
 - arthralgies des grosses articulations des membres inférieurs : genoux, chevilles, accompagnée d'œdème périarticulaire sous-cutané ;
 - l'articulation n'est pas inflammatoire, les arthralgies sont fugaces et régressent sans séquelles en 8 à 10 jours.
- **Digestives (présentes dans 80 % des cas) :**
 - survenue contemporaine de la poussée ;
 - douleurs abdominales avec nausées et vomissements, parfois méléna ou constipation.
- **Rénales (inconstantes, dans 25 % des cas) :**
 - il s'agit le plus souvent d'une hématurie, parfois associée à une protéinurie, une altération de la fonction rénale, une HTA ou un syndrome néphrotique ;
 - survenue à distance de la poussée (retardée de 1 à 2 mois) ;
 - cette atteinte rénale serait plus fréquente chez le garçon ; sa gravité et sa fréquence augmentent avec l'âge de survenue ; enfin elle apparaît surtout dans les formes diffuses avec des rechutes multiples dans les 3 premiers mois.
- **Les autres manifestations cliniques (plus rares) :**
 - signes généraux inconstants et discrets ;
 - fièvre modérée ;
 - altération de l'état général si les troubles digestifs se prolongent ;
 - testiculaires ou scrotales. Contemporaines de la poussée :
 - * présentes dans 5 à 10 % des cas : douleur violente du scrotum avec œdème hémorragique,
 - * parfois augmentation douloureuse du testicule du fait de l'œdème,
 - * peut simuler une torsion du testicule ;
 - neurologique :
 - * plusieurs tableaux peuvent se voir : crises convulsives, confusion, coma, atteinte cérébelleuse, troubles focalisés.

b) Explorations biologiques

- Aucun bilan paraclinique n'est indispensable à visée diagnostique en cas de présentation clinique typique.
- Au moindre doute, une NFS sera réalisée pour éliminer un purpura thrombopénique.
- Dans le cas de forme typique, une surveillance par bandelette urinaire hebdomadaire doit être réalisée pendant 3 mois. Ce n'est qu'en cas d'anomalie dépistée par celle-ci qu'un bilan plus approfondi sera réalisé : ionogramme, fonction rénale, protidémie, albuminémie, un compte d'Addis et protéinurie des 24 heures.
- En cas de suspicion de complications digestives, des examens morphologiques seront demandés : ASP, échographie abdominale.
- En cas de lésions cutanées atypiques rendant douteux le diagnostic, on peut discuter la réalisation d'une biopsie cutanée à la recherche de signes de vascularite avec dépôts d'IgA.

c) Histologie

- La biopsie cutanée sera réalisée uniquement en cas de diagnostic douteux lors des présentations cliniques atypiques.

- Elle montrerait :
 - une nécrose fibrinoïde de la paroi vasculaire du derme ;
 - un infiltrat périvasculaire leucocytaire ;
 - en immunofluorescence, des dépôts d'IgA et C3 dans les vaisseaux dermiques.
- *La biopsie rénale (cf. complications) :*
 - ne sera faite qu'en cas d'atteinte rénale sévère : insuffisance rénale, protéinurie avec syndrome néphrotique, HTA ou protéinurie modérée mais persistante.

2. Diagnostic différentiel

- Purpura thrombopénique
- Autres vascularites : périartérite noueuse, cryoglobulinémie...

B/ Évolution

1. Favorable

- L'évolution chez l'enfant est presque toujours favorable en l'absence d'atteinte rénale.
- Des rechutes surviennent sur quelques jours, semaines ou des mois plus rarement.
- L'évolution sera suivie sur :

a) *La clinique*

Signes cutanés, abdominaux et néphrologiques (diurèse, hématurie macroscopique et TA)

b) *Les signes biologiques*

Bandelette urinaire hebdomadaire pendant trois mois.

2. Complications

a) *Les complications rénales (40 % des cas)*

- Elles font toute la gravité du purpura rhumatoïde.
- À distance de la poussée, habituellement avant le troisième mois, elles peuvent se révéler dans les deux années qui suivent.
- Il n'existe pas de parallélisme avec le degré des manifestations extrarénales.
- *Signes cliniques biologiques :*
 - hématurie isolée.
 - hématurie avec protéinurie, parfois syndrome néphrotique si cette protéinurie est abondante ;
 - plus rarement insuffisance rénale.
- *Biopsie rénale :*
 - but : établir le pronostic et envisager une éventuelle thérapeutique ;
 - indication :
 - * d'emblée si signes de gravité (insuffisance rénale, HTA, syndrome néphrotique),
 - * secondairement si persiste une protéinurie supérieure à 1 g/24 heures ou 50 mg/kg/24 heures ;
 - résultats :
 - * *microscopie optique* : la biopsie peut être normale. Elle peut être le siège d'une glomérulonéphrite segmentaire et focale dans deux tiers des cas ou d'une glomérulonéphrite proliférative endo- et extracapillaire (un quart des cas) avec une évolution vers l'insuffisance rénale chronique, voire terminale.
 - * *en immunofluorescence* : dépôts d'IgA mésangiaux, parfois IgM, IgG, ou C3.

b) *Les complications digestives*

- Elles peuvent être graves. Elles sont le plus souvent contemporaines de la poussée et posent des problèmes difficiles de diagnostic.

- On peut observer :
 - invagination intestinale aiguë :
 - * volontiers iléo-iléale,
 - * impose des contrôles cliniques et radiologiques avec ASP et échographie abdominale ;
 - perforation d'une anse intestinale hémorragique :
 - * arrêt du transit,
 - * douleur abdominale,
 - * défense abdominale,
 - * ASP : pneumopéritoine ;
 - hémorragie digestive ;
 - hématome de paroi ;
 - pancréatite : rare ;
 - entéropathie exsudative : rare.

c) *Les autres complications*

- Les atteintes testiculaires et neurologiques peuvent être considérées comme des complications.
- Les complications cardio-respiratoires sont extrêmement rares : péricardite, épanchements pleuraux.

C/ Pronostic

1. Immédiat

Est lié aux complications digestives, neurologiques et testiculaires, ces dernières engageant le pronostic fonctionnel du testicule et imposeront une corticothérapie.

2. À distance

Est imprévisible et lié à l'atteinte rénale.

D/ Prise en charge

1. Principes de prise en charge

- Le repos au lit n'est pas indiqué systématiquement. Il ne modifie pas l'évolution ou le pronostic de la maladie. Toutefois, il sera conseillé à visée antalgique en cas d'atteinte articulaire.
- Antalgique : il ne faut pas hésiter à utiliser des antalgiques de classe 2 de type codéine.
- Surveillance systématique : il faut expliquer les signes devant faire consulter en urgence. Il s'agit dans la période contemporaine de la poussée des signes qui font évoquer une complication digestive.
- À distance :
Surveillance au long cours. Il faut expliquer la nécessité de surveiller une fois par semaine pendant trois mois la présence d'une éventuelle hématurie, leucocyturie ou protéinurie à l'aide d'une bandelette urinaire.

2. Les indications de la corticothérapie

- L'atteinte testiculaire.
- Les formes abdominales sévères où les douleurs ne cèdent pas aux antispasmodiques ni à la nutrition entérale à débit continu. De même, elle sera discutée en cas d'hémorragies digestives.
- Les atteintes rénales peuvent nécessiter une corticothérapie. En cas d'atteinte sévère, la corticothérapie sera administrée par bolus.

LE PURPURA THROMBOPÉNIQUE IDIOPATHIQUE CHEZ L'ENFANT

Le purpura thrombopénique idiopathique (PTI) est sans doute le désordre hématologique le plus fréquent chez l'enfant. Le tableau clinique est souvent impressionnant, mais l'évolution est favorable dans la grande majorité des cas.

A/ Définition, épidémiologie et étiologie

- Le PTI est défini comme un syndrome hémorragique cutanéomuqueux, en rapport avec une thrombopénie, s'accompagnant d'un taux normal ou augmenté de mégacaryocytes médullaires, en l'absence de maladie auto-immune sous-jacente.
- La thrombopénie est définie *stricto sensu* par un taux plaquettaire inférieur à 150 000/mm³. On distingue les PTI aigus, pour lesquels la guérison est obtenue en moins de 6 mois, des PTI chroniques, dont l'évolution peut se faire sur plusieurs années.
Le PTI est la première cause de thrombopénie chez l'enfant. L'incidence de la maladie est difficile à déterminer dans la mesure où elle peut passer quasiment inaperçue (thrombopénie modérée sans retentissement clinique), et donc ne pas occasionner de prise en charge médicale particulière. Le pic de fréquence se situe entre 2 et 5 ans et la répartition est égale entre les garçons et les filles. Les PTI chroniques concernent en général des enfants plus âgés, et trois fois plus souvent des filles.
- L'étiologie du PTI reste inconnue et est source de nombreuses recherches. On considère qu'il s'agit probablement d'une maladie auto-immune touchant électivement la lignée plaquettaire. Il existe une production anormale d'auto-anticorps antiplaquettes responsable d'une destruction périphérique des plaquettes. Ce dysfonctionnement immunitaire serait induit par des agents infectieux, et en premier lieu les virus. Les plaquettes recouvertes d'auto-anticorps sont phagocytées par les phagocytes mononucléés au niveau de la rate et du foie.
- Il en résulte une diminution de la durée de vie des plaquettes (normalement entre 7 et 10 jours).

B/ Diagnostic

1. Examen clinique

- Le PTI aigu est caractérisé par un purpura pétéchial cutané, le plus souvent isolé, de répartition diffuse. L'apparition des lésions cutanées est brutale et souvent précédée d'une infection des voies aériennes supérieures 2 à 3 semaines auparavant. Cette infection, le plus souvent virale, est d'allure banale, ne permettant pas d'imaginer la survenue par la suite d'un PTI. La même situation peut se produire après une vaccination.
L'enfant peut également présenter des hémorragies des muqueuses (épistaxis, gingivorragies, saignements digestifs) et une hématurie. En dehors des signes cutanéomuqueux, le reste de l'examen clinique est normal. L'enfant est apyrétique, et il n'existe pas d'altération de l'état général. La palpation des aires ganglionnaires est libre, et il n'existe pas d'hépatomegalie ni de splénomégalie. La complication la plus redoutable, et qui doit être recherchée systématiquement, est l'hémorragie intracrânienne. Cette complication rare (0,1 à 1 % selon les séries) doit être évoquée devant des céphalées importantes et persistantes, et/ou des anomalies de l'examen neurologique. La réalisation d'un fond d'œil est conseillée à la recherche d'une hémorragie rétinienne.

2. Les examens paracliniques

- **L'hémogramme** montre le plus souvent une thrombopénie isolée qui peut être majeure (<10 000/mm³).
Il peut exister une anémie modérée en rapport avec un syndrome hémorragique. L'association d'une thrombopénie à une anémie hémolytique (réticulocytes augmentés, bilirubine non conjuguée augmentée, haptoglobine effondrée) doit faire évoquer un syndrome d'Evans, rare chez l'enfant. Il peut également exister une légère hyperlymphocytose et une éosinophilie.
- L'étude de la coagulation n'a aucun intérêt dans le diagnostic de PTI, hormis pour éliminer

une coagulation intravasculaire disséminée (CIVD), dont le contexte de survenue est très différent. Le temps de saignement ainsi que le test PFA (équivalent d'un temps de saignement in vitro), s'ils étaient réalisés, seraient allongés.

- Les sérologies virales peuvent être effectuées mais n'ont pas d'intérêt, ni pour le diagnostic, ni pour la prise en charge thérapeutique. On effectuera cependant facilement une sérologie VIH, car la thrombopénie (et donc le PTI) peut être un mode de révélation de la maladie.
- De façon non systématique, et uniquement en cas de signes évocateurs d'une maladie de système, on effectuera la recherche de marqueurs d'auto-immunité comme les facteurs antinucléaires.
- **La question cruciale qui se pose est en fait la suivante : faut-il réaliser un myélogramme ?**
En effet, le problème essentiel est de conclure à tort au diagnostic de PTI en passant « à côté » d'une authentique leucémie ou d'une aplasie médullaire. On peut donc proposer la démarche suivante :

a) Si l'histoire de la maladie, le tableau clinique et les résultats de l'hémogramme sont typiques (état général conservé, purpura isolé, absence de signes infectieux sévères, absence d'adénopathies, absence de splénomégalie, absence d'atteinte des autres lignées), le myélogramme n'est pas indispensable et ne doit pas être réalisé. En effet, dans cette situation, le diagnostic de PTI est très probable, et il n'est pas licite d'imposer un geste agressif douloureux à l'enfant. Il est exceptionnel qu'une leucémie ou qu'une aplasie médullaire se révèlent par une thrombopénie profonde avec respect des autres lignées. De plus le traitement par immunoglobulines polyvalentes ne risque pas de masquer l'évolution d'une leucémie.

b) Dans tous les autres cas, lorsqu'un des éléments anamnestiques, cliniques, ou biologiques est discordant, la réalisation d'un myélogramme est indiscutable.

- Celui-ci sera effectué sous sédation légère (utilisation du mélange équimolaire d'oxygène et de protoxyde d'azote MEOPA, ou de midazolam) après application locale de crème EMLA. Le point de ponction diffère selon l'âge de l'enfant : tibial chez les plus petits, épine iliaque postéro-supérieure à partir de 1 an, sternal chez les adolescents). La moelle est de richesse normale avec présence de mégacaryocytes en nombre normal ou augmenté.
- Ces mégacaryocytes ont un cytoplasme d'aspect immature et parfois vacuolé, témoignant d'un renouvellement rapide. Très rarement, le nombre de mégacaryocytes est transitoirement diminué, ce qui laisse supposer que les auto-anticorps antiplaquettaires responsables reconnaissent des antigènes présents sur certains mégacaryocytes très matures.
- Fait essentiel, il n'existe pas d'envahissement par des cellules tumorales.

c) Dans le cas où un traitement par corticoïdes est envisagé, le myélogramme est également indispensable avant la mise en route du traitement, car les corticoïdes peuvent masquer une leucémie débutante.

C/ Traitement des PTI aigus

- L'évolution des PTI de l'enfant est difficilement prévisible. Certains peuvent guérir spontanément, d'autres peuvent évoluer vers la chronicité. Le but du traitement est d'éviter la survenue d'hémorragies pouvant compromettre l'avenir vital ou fonctionnel de l'enfant. La présence d'un saignement muqueux actif, d'une hémorragie rétinienne au fond d'œil ou, bien sûr, de signes évoquant une hémorragie cérébrale (anomalies de l'examen neurologique, syndrome méningé, céphalées importantes) impose la mise en route d'un traitement, et cela, quel que soit le taux de plaquettes. Par ailleurs, on débutera également un traitement chez les enfants présentant une thrombopénie importante ($< 20\ 000/\text{mm}^3$). En effet, il est admis que le risque d'hémorragie cérébrale est plus important pour des taux de plaquettes inférieurs à $10\ 000/\text{mm}^3$.
- Le praticien aura donc le choix entre l'abstention thérapeutique avec surveillance, l'administration d'immunoglobulines polyvalentes et la corticothérapie.

- Important : il n'y a quasiment aucune place pour la transfusion de plaquettes dans le traitement des PTI. La seule indication est la survenue d'une hémorragie importante non contrôlée par les mesures d'urgence habituelles (compression du foyer hémorragique, tamponnement d'un épistaxis...) ou d'une hémorragie cérébrale. La transfusion de plaquettes est donc réservée aux situations où le pronostic vital est engagé. Une hémorragie au fond d'œil sans signe neurologique associé ne constitue pas une indication de transfusion plaquettaire mais justifie la mise en route d'un traitement par immunoglobulines polyvalentes (c'est le traitement permettant une augmentation rapide du taux de plaquettes).

1. L'abstention thérapeutique

- Cette attitude n'est possible que lorsque le taux de plaquettes est supérieur à 20 000/mm³, et lorsqu'il n'existe aucun signe de gravité (*cf. ci-dessus*). Il n'est pas nécessaire d'hospitaliser l'enfant, mais il est conseillé de limiter les activités de l'enfant au domicile afin d'éviter les traumatismes éventuels.
- Les injections intramusculaires sont contre-indiquées ainsi que la prise d'anticoagulants et d'antiagrégants plaquettaires tels que l'acide acétylsalicylique. Les hémogrammes de contrôle doivent être fréquemment effectués, tant que la thrombopénie reste inférieure à 50 000/mm³, puis une fois par semaine jusqu'à obtention d'un taux plaquettaire normal, puis à 3 et 6 mois.

2. La corticothérapie

- Le traitement par corticoïde diminue l'adhérence aux granulocytes des plaquettes fragilisées, diminue la phagocytose, diminue la fixation des auto-anticorps antiplaquettaires, inhibe la production de ces anticorps et augmente la résistance capillaire. La posologie idéale n'est pas déterminée. Il ne semble pas y avoir de différence entre 1 et 2 mg/kg/jour d'équivalent predniso(lo)ne (Cortancyl, Solupred) en une prise quotidienne par voie orale. La durée minimale de traitement est de 1 mois à dose pleine, puis on effectue une décroissance progressive sur environ 2 semaines. Rappelons qu'il est indispensable d'effectuer un myélogramme avant de débiter la corticothérapie.
- Ne pas oublier que tout traitement par corticoïde doit être accompagné des mesures habituelles, telles que le régime hyposodé et pauvre en sucres rapides, et accompagné d'une prescription de vitamine D et de calcium. L'intérêt majeur de la corticothérapie est son coût très modéré.

3. Les immunoglobulines polyvalentes à haute dose

- C'est actuellement le traitement le plus employé.
- Ce traitement agit en provoquant une élimination des complexes immuns circulants, en protégeant les plaquettes des auto-anticorps antiplaquettaires et en ayant un effet immunosuppresseur. La posologie habituelle est 400 mg/kg/jour pendant 5 jours, ou 1 g/kg/jour pendant 2 jours à administrer par voie intraveineuse lente. La tendance actuelle est d'effectuer une première perfusion de 1 g/kg, et d'effectuer la seconde en cas d'échec 48 heures plus tard. L'intérêt des immunoglobulines est qu'il s'agit d'un traitement de courte durée. Les effets secondaires sont rares (hyperthermie, frissons) et s'amendent le plus souvent en diminuant la vitesse de perfusion. Le risque théorique de transmission virale est extrêmement faible.

D/ Le problème des PTI chroniques

- Dans 10 à 20 % des cas, le PTI peut évoluer de façon chronique (au-delà de 6 mois). Il est nécessaire, dans ce cas, de reconsidérer le diagnostic et de rechercher une cause héréditaire, un déficit immunitaire, et surtout une maladie auto-immune.
- On mettra en route un traitement en cas de survenue d'un syndrome hémorragique, sans tenir compte réellement du taux de plaquettes. On peut proposer un traitement d'entretien par immunoglobulines, que l'on administre toutes les 3 à 4 semaines (demi-vie des Ig = 3 semaines). En cas d'échec du traitement par immunoglobulines, on peut proposer une corti-

cothérapie au long cours (50 % de réussite aux doses standard 1 à 2 mg/kg/jour), tout en gardant à l'esprit les complications que risque d'engendrer un tel traitement. D'autres traitements ont été proposés mais sont du ressort d'équipes spécialisées et doivent être discutés au coup par coup : immunoglobulines anti-D, interféron alpha, alcaloïdes de la pervenche (vincristine, vinblastine), azathioprine, cyclophosphamide, danazol, ciclosporine.

- Dans le cas d'un purpura chronique réfractaire résistant aux traitements conventionnels, on proposera la splénectomie, permettant d'obtenir une correction de la thrombopénie dans 75 % des cas.
- La splénectomie permet de supprimer le lieu principal de production des anticorps antiplaquettes, et de supprimer le lieu de destruction des plaquettes. Le taux plaquettaire se corrige en 1 à 2 semaines après l'intervention. On observe souvent une thrombocytose transitoire dans les premières semaines suivant le geste. L'intervention doit être réservée aux enfants de plus de 5 ans et accompagnée des mesures habituelles en cas de splénectomie (vaccination contre le pneumocoque et *Hæmophilus influenzae*, antibioprophylaxie par pénicilline V [Oracilline]). ■

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

HÉPATO-GASTRO-ENTÉROLOGIE PÉDIATRIE CHIRURGIE DIGESTIVE

Reflux gastro-œsophagien de l'enfant

11-280

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Reflux gastro-œsophagien de l'enfant

Objectifs :

- Diagnostiquer un reflux gastro-œsophagien et une hernie hiatale aux différents âges.
- Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient.

- Chez le nourrisson, le reflux gastro-œsophagien est presque toujours dû à une incompétence fonctionnelle du sphincter inférieur de l'œsophage. Les RGO secondaires à une malformation anatomique sont très rares.
- Les régurgitations représentent le seul signe clinique confirmant le RGO. Les autres signes cliniques ne font que le suspecter.
- Le RGO évolue spontanément vers la guérison vers l'âge de la marche.
- Lorsque le RGO se manifeste par des régurgitations, aucun examen complémentaire n'est nécessaire pour confirmer le diagnostic. Dans les autres cas, une pH-métrie peut être indiquée pour poser le diagnostic de RGO.
- Le traitement associe dans un premier temps des mesures diététiques et posturales. Ce n'est qu'en cas d'échec de ce traitement que des prokinétiques et des protecteurs de la muqueuse œsophagienne sont ajoutés. Le cisapride a été recommandé en deuxième intention par l'Agence française du médicament, et la prescription initiale est hospitalière.

A/ Physiopathologie

Les mécanismes antireflux qui s'opposent au gradient entre la zone de pression négative intra-thoracique de l'œsophage et la zone de pression positive intra-abdominale de l'estomac sont anatomiques et fonctionnels.

- Les facteurs anatomiques sont représentés par les fibres musculaires du diaphragme qui enserrant l'œsophage au niveau du hiatus diaphragmatique, la position intra-abdominale de la portion inférieure de l'œsophage, et l'adossement à angle aigu de l'œsophage à la grosse tubérosité gastrique (angle de His).

- Les facteurs fonctionnels sont représentés avant tout par le sphincter inférieur de l'œsophage (SIO) qui se définit par une zone de haute pression dans le bas-œsophage, dont le tonus ne se relâche que pendant quelques secondes lors de la déglutition afin de permettre le passage du bol alimentaire dans l'estomac et, par ailleurs, la clairance œsophagienne qui permet l'élimination du matériel de reflux et pour laquelle la position verticale joue un rôle important.
- La maturation des facteurs anatomiques, du SIO (tonus basal, réponse à la déglutition) et de la clairance œsophagienne (position horizontale du nourrisson) n'est pas complète à la naissance et s'effectue pendant les premiers mois de vie. Cela explique la fréquence du reflux gastro-œsophagien (RGO) en pédiatrie.
- Chez l'enfant, le RGO est le plus souvent dû à une incompétence fonctionnelle du SIO. Trois mécanismes principaux peuvent être à l'origine de cette incompétence : relaxations transitoires et inappropriées du SIO, c'est-à-dire chute de pression du SIO ne faisant pas suite à une déglutition, troubles de la vidange gastrique entraînant une augmentation de la pression intragastrique à un niveau supérieur à la pression du SIO, et enfin hypotonie majeure et permanente du SIO. Les RGO secondaires à une hernie hiatale par glissement sont rares chez l'enfant.

B/ Circonstances de découverte

1. Manifestations digestives

a) Il s'agit le plus souvent de régurgitations ou de vomissements

- Les régurgitations se distinguent des régurgitations postprandiales physiologiques par leur fréquence élevée et leur survenue préférentielle lors des changements de position ou au décubitus. Elles débutent habituellement dans les trois premiers mois de la vie, et souvent dès les premiers jours de vie. Il s'agit d'une extériorisation SANS effort du contenu gastrique.
- Des vomissements peuvent se rencontrer chez le nourrisson mais également chez l'enfant plus âgé. Il s'agit classiquement de vomissements alimentaires, postprandiaux précoces et favorisés par la position allongée.
- Le diagnostic de RGO peut être envisagé sans examen complémentaire chez le nourrisson qui présente des rejets alimentaire isolés, sans anomalie à l'examen clinique ou de retentissement sur la croissance staturo-pondérale.

b) Signes évocateurs d'œsophagite sur RGO

- La dysphagie entraînée par les reflux peut se manifester chez le nourrisson par des pleurs au cours ou au décours de la tétée, une irritabilité, des troubles du sommeil ou une anorexie. Elle traduit souvent l'existence d'une œsophagite. Chez l'enfant en âge de s'exprimer, un pyrosis peut être décrit par l'enfant, même en l'absence d'œsophagite.
- Hématémèse.
- Anorexie.
- Pleurs per ou postprandiaux.

c) Les conséquences nutritionnelles sont très rares

Une stagnation de la croissance staturopondérale ne peut survenir qu'en cas de rejets alimentaires importants et prolongés ou lorsqu'il existe une anorexie importante secondaire à une œso-phagite.

2. Manifestations extradigestives

Les manifestations extradigestives susceptibles de révéler un RGO correspondent en fait à l'ensemble des complications de la maladie.

C/ Évolution naturelle

Dans la majorité des cas, le RGO évolue spontanément vers la guérison avec l'âge. Après avoir débuté entre la naissance et l'âge de 3 mois, il s'améliore nettement vers l'âge de 8-10 mois, lorsque l'enfant commence à s'asseoir, puis disparaît le plus souvent avec l'acquisition de la marche vers l'âge de 12-18 mois. Certaines formes peuvent néanmoins se prolonger jusqu'à l'âge de 4 ans, voire au-delà, notamment lorsqu'il existe une hernie hiatale ou une malposition cardio-tubérositaire importante. Il est très rare que le RGO de l'enfant se prolonge jusqu'à l'âge adulte.

D/ Complications

1. Œsophagite peptique

- Chez le nouveau-né et le nourrisson, de nombreux symptômes ont été attribués à la présence d'une œsophagite : hématurie, pleurs inexplicables, irritabilité, troubles du sommeil, anorexie, perte de poids, anémie ferriprive. Chez l'enfant en âge de s'exprimer, l'œsophagite peut également s'exprimer par un pyrosis.
- L'endoscopie œsophagienne est le seul examen permettant le diagnostic d'œsophagite peptique (RMO). Les lésions intéressent toujours la partie distale de l'œsophage, mais elles peuvent s'étendre vers la partie proximale dans les formes sévères.
- L'existence d'une œsophagite peptique fait redouter avant tout la survenue d'une sténose œsophagienne. Autrefois fréquente, elle est maintenant devenue très rare grâce à l'amélioration de la prise en charge des RGO de l'enfant. L'endobranchy-œsophage est exceptionnel en pédiatrie.
- La forme du nouveau-né se distingue par sa fréquence particulière, l'association possible à une gastrite hémorragique et son excellent pronostic sous traitement.

2. Complications respiratoires

- Chez le nourrisson, les complications respiratoires du RGO se manifestent par des bronchites obstructives ou des broncho-pneumopathies préférentiellement localisées au niveau des lobes supérieurs, toutes deux typiques par leur caractère récidivant. Chez l'enfant plus grand, elles se traduisent par une toux de décubitus à prédominance nocturne, par des bronchites récidivantes, ou par des pneumopathies du lobe moyen.
- L'asthme tient une place à part car, si le RGO est un facteur aggravant de l'asthme par les phénomènes de bronchoconstriction qu'il provoque, la distension thoracique au cours de l'asthme pourrait aussi par elle-même aggraver, voire induire, un RGO. Un raisonnement similaire peut en fait être tenu avec toute pathologie respiratoire chronique, mais reste discuté.
- Le meilleur critère diagnostique reste la disparition des manifestations respiratoires sous traitement antireflux et leur réapparition à l'arrêt du traitement.

3. Complications ORL

- De nombreuses complications ORL ont été décrites chez l'enfant : dyspnées laryngées aiguës récidivantes à survenue essentiellement nocturne, dysphonie, otite moyenne traînante, rhinopharyngites à répétition.
- Le syndrome de Sandifer, qui associe RGO et inclinaison latérale intermittente de la tête et du cou, pourrait être la conséquence d'une attitude antalgique visant à atténuer des douleurs latéro-pharyngées induites par le reflux.
- Le RGO est également un facteur aggravant de la plupart des anomalies laryngées congénitales, et notamment du stridor laryngé congénital.

4. Malaises et mort subite du nourrisson

- Le RGO est incriminé dans au moins 20 % des morts subites et au moins un tiers des malaises.
- Le principal mécanisme invoqué est une stimulation vagale induite par le reflux acide dans l'œsophage et entraînant, chez un nourrisson porteur d'une hyperréactivité vagale, vasoconstriction périphérique, bradycardie et laryngospasme.

- Un mécanisme plus direct par inhalation du matériel de reflux entraînant une apnée avec cyanose a également été incriminé dans la survenue de ces malaises.
- Cette hyperréactivité vagale, traduisant en fait l'existence d'une dysmaturité du système nerveux autonome, peut être objectivée par un enregistrement de Holter et une recherche par réflexe oculo-cardiaque. Lorsque une hyperréactivité vagale est mise en évidence, un traitement par le diphémanil, un médicament anticholinergique, est justifié.

E/ Examens complémentaires explorant le RGO

Avant tout, il faut retenir qu'il n'y a pas d'indication à des explorations paracliniques en dehors des RGO compliqués ou infracliniques

1. pH-métrie (uniquement de longue durée en pédiatrie ; > 18 heures)

- Indications : RGO non évident cliniquement (manifestations respiratoires et ORL, malaises, pleurs) ; La présence d'une œsophagite peptique signe l'existence d'un RGO et rend inutile la réalisation d'une pH-métrie (RMO).
- Une fois le traitement institué, s'il semble cliniquement efficace, il n'est pas nécessaire de le contrôler à l'aide d'une pH-métrie réalisée sous traitement, sauf dans le cas particulier du RGO révélé par un malaise grave (RMO).
- Il s'agit de la méthode de référence pour le diagnostic du RGO (RMO). En effet, sa spécificité est excellente et sa sensibilité dépasse 90 %, à condition que la durée d'enregistrement soit égale ou supérieure à 18 heures.
- Le critère principal définissant l'existence d'un RGO est l'enregistrement d'un pourcentage de temps de pH inférieur à 4 (index de reflux) supérieur à 5-6 %. D'autres critères sont :
 - plus de 2 épisodes de reflux par heure ;
 - plus de 0,2 épisodes de reflux de plus de 5 minutes par heure ;
 - la présence d'un reflux de plus de 28 minutes.

2. Endoscopie œso-gastrique : mise en évidence d'une œsophagite

- L'endoscopie est le seul examen qui permet le diagnostic et la surveillance de l'œsophagite peptique (RMO).
- Elle permet également de mettre en évidence une hernie hiatale ou une béance cardiaque.

3. Manométrie œsophagienne

- Elle fournit des renseignements sur le tonus, la position et la longueur du SIO, sur la motricité de l'œsophage, et sur le tonus du sphincter supérieur de l'œsophage.
- Indication : résistance à un traitement bien conduit dans le but d'ajuster la thérapeutique.

4. Transit baryté œso-gastro-duodéal

- Rare indication.
- Aucun intérêt dans le diagnostic de RGO (RMO).
- Indication : résistance à un traitement bien conduit.
- Son intérêt est de pouvoir mettre en évidence une anomalie anatomique, parfois accessible à un traitement chirurgical : hernie hiatale, malrotation intestinale, compression extrinsèque de l'œsophage par un arc aortique anormal, sténose de l'œsophage, ou tout autre obstacle de la partie haute du tube digestif.

5. Autres examens complémentaires

- La scintigraphie gastrique au technétium peut fournir des renseignements sur la vidange gastrique et sur l'existence d'une inhalation pulmonaire.
- L'échographie œsophagienne peut être un mode diagnostique mais reste très opérateur-dépendant.

F/ Traitement

1. Traitement médical

Il associe un ensemble de procédés, médicamenteux ou non, dont les indications varient en fonction de la gravité du reflux.

a) *Épaississement des repas*

- Il est réalisé par l'adjonction au lait de pectines cellulosiques ou de mucilages. Des laits épaissis sont commercialisés sous le terme de laits « A R » (antireflux) ou confort.
- Les autres mesures (fractionnement des repas, diversification précoce) n'ont pas fait la preuve de leur efficacité.

b) *Mesures posturales*

Dans tous les cas, l'enfant devra être positionné en décubitus dorsal à 30°.

c) *Médicaments prokinétiques*

- Les médicaments prokinétiques ont pour but d'augmenter la pression du SIO, d'accélérer la vidange gastrique et, pour certains d'entre eux, d'améliorer le péristaltisme œsophagien. Ils agissent pour la plupart par une action cholinergique directe ou indirecte.
- Dompéridone (Motilium) : la dompéridone est un dérivé du benzimidazole qui bloque les récepteurs de la dopamine uniquement en dehors du système nerveux central. La dompéridone augmenterait la pression du SIO et améliorerait la contractilité de l'antré. La dose recommandée est de 0,6 à 2 mg/kg/jour, en 3 prises par jour.
- Le cisapride (Prépulsid) est le traitement du RGO prouvé après échec des autres traitements chez l'enfant de moins de 36 mois et notamment en cas de RGO avéré avec complications (œsophagite, hypotrophie staturopondérale, pathologie ORL ou pulmonaire récurrente, apnée, malaise grave, aggravation d'une maladie respiratoire chronique telle que mucoviscidose, asthme, dysplasie broncho-pulmonaire). Il n'a pas sa place dans la prise en charge du RGO non compliqué (régurgitations isolées). Son action spécifique sur les neurones postganglionnaires du plexus mésentérique fait qu'il est presque dépourvu d'effets indésirables ; seules une diarrhée ou des douleurs abdominales sont parfois constatées, et beaucoup plus rarement un allongement de l'espace QT à l'ECG, en particulier lorsque le cisapride est administré à doses élevées ou conjointement à certains médicaments (inhibiteur enzymatique) tels que les macrolides ou les antifongiques azolés. La posologie recommandée est de 0,8 mg/kg/jour en 4 prises avant les repas.

L'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé en a précisé les conditions d'utilisation en septembre 2002. Le risque d'allongement du QT a été rappelé, ainsi que les contre-indications de ce médicament (cf. annexe) et la nécessité de prendre en compte avant toute prescription le risque de trouble du rythme. Dans le cas où la prescription reste nécessaire, un ECG avec mesure du QT et un bilan électrolytique doivent être réalisés avant et pendant la mise en route du traitement (notamment dans le cas d'enfant prématuré). La prescription initiale doit être hospitalière (pédiatre, endocrinologue, gastro-entérologue ou interniste). Enfin, le cisapride ne pourra être prescrit que dans le cadre de protocole de suivi de la tolérance de ce traitement.

d) *Médicaments protecteurs de la muqueuse œsophagienne*

- Le but de ces médicaments est de protéger la muqueuse œsophagienne contre la toxicité des reflux gastriques.
- De nombreuses substances aux propriétés neutralisantes de l'acidité ont été proposées : hydroxydes d'aluminium et de magnésium (Maalox), alginate (Gaviscon), diméticone (gel de polysilane).

e) *Inhibiteurs de la sécrétion acide gastrique*

Ce sont les antihistaminiques H2 (ranitidine) et les inhibiteurs de la pompe à protons (omé-

prazole). L'autorisation de mise sur le marché a été obtenue pour le traitement de l'œsophagite ulcérée après l'âge de 1 an.

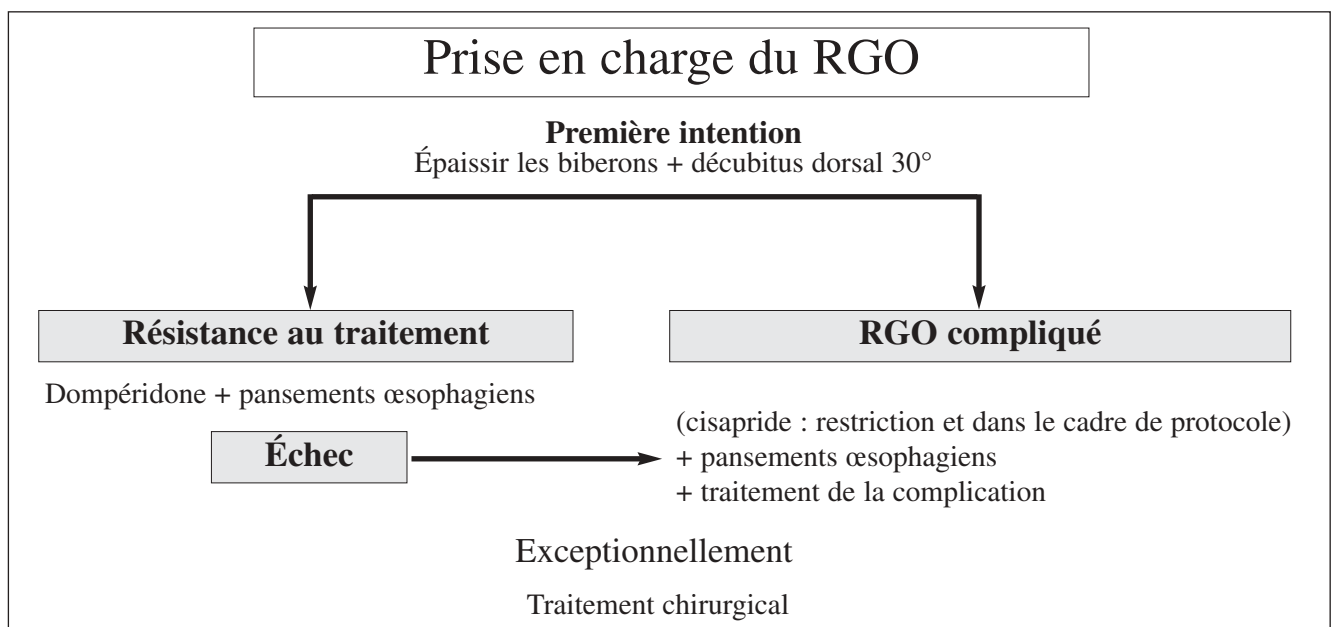
Ils sont indiqués en cas d'œsophagite.

2. Traitement chirurgical

- Plusieurs techniques de montage antireflux ont été proposées (interventions de Nissen, Toupet, Collis). Bien que souvent efficace dans un premier temps, le traitement chirurgical du reflux est grevé d'une mortalité non nulle et de complications fonctionnelles postopératoires fréquentes (dysphagie, difficultés à l'éruption, ballonnement postprandial, impossibilité de vomir).
- Pour l'ensemble de ces raisons, et parce que la plupart des RGO de l'enfant guérissent avec le temps, le traitement chirurgical du reflux doit rester exceptionnel.
- Les seules indications sont :
 - les volumineuses hernies hiatales ;
 - la sténose peptique de l'œsophage ;
 - l'endobrachyœsophage ;
 - la résistance de l'œsophagite à un traitement médical bien conduit ;
 - l'échec du traitement médical chez les enfants souffrant d'une atteinte neurologique sévère.

3. Stratégie thérapeutique

- On commence par rassurer les parents sur la bénignité de l'affection et on explique son évolution naturelle habituelle.
- Dans un premier temps, le traitement associe les mesures diététiques et posturales.
- En cas d'échec, on y associe du dompéridone et des protecteurs de la muqueuse œsophagienne.
- En cas d'échec ou de RGO compliqué, on y associe du cisapride (restriction ci-dessus et dans le cadre de protocole de suivi du traitement) et essai des protecteurs de la muqueuse œsophagienne.
- Si le RGO persiste et/ou s'il existe une œsophagite, on a recours aux inhibiteurs de la sécrétion acide.
- Le traitement chirurgical doit rester exceptionnel.
- Le traitement doit être maintenu jusqu'à la marche.
- Il n'y a pas lieu de contrôler par une pH-métrie un RGO qui a guéri spontanément après la marche (RMO). ■





Œsophagite secondaire à un reflux gastro-œsophagien, photographié au cours d'une endoscopie.

**Annexe :
Contre-indications du cisapride**

- Antécédent d'hypersensibilité au cisapride ou aux excipients
- Administration en même temps que du jus de pamplemousse
- Association aux formes orales ou parentérales des médicaments inhibiteurs enzymatiques puissants du cytochrome P450 3A4 : antifongiques azolés, macrolides, antiprotéases, néfazodone.
- Association avec des médicaments donnant des torsades de pointes et/ou des allongements du QT (exemples : antiarythmique classe IA et III, tricycliques, neuroleptiques...)
- Hypokaliémie ou hypomagnésémie connue.
- QT long congénital ou antécédents familiaux de QT long congénital.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

Retard de croissance staturο-pondérale

I-3-36

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferecehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Retard de croissance staturo-pondérale

Objectifs :

- Diagnostiquer un retard de croissance staturo-pondérale.

A/ Définition

- Une taille est considérée comme normale si elle se situe entre le troisième et le quatre-vingt-dix-septième percentile, ou entre -2 ou +2 Scores de Déviations Standards (SDS). Un retard de croissance staturale est donc une taille inférieure à -2 SDS ou au 3e percentile ; par définition, il touche donc environ 3 % de la population.
- À cette définition, il convient d'ajouter un aspect dynamique ; il faut donc réaliser la courbe de vitesse de croissance. La courbe de vitesse de croissance est indispensable. Les courbes de croissance de référence en France sont celles de Sempé (sous forme simplifiée dans le carnet de santé).

B/ Anamnèse

Le recueil de l'anamnèse doit être complet et s'intéresser à la famille, à l'enfant et à son environnement.

1. Antécédents familiaux

- Taille des parents, elle permet de calculer la taille cible :
 - $(T_{\text{père}} [\text{en cm}] + T_{\text{mère}} [\text{en cm}] + 13)/2$ chez le garçon ;
 - $(T_{\text{père}} + T_{\text{mère}} - 13)/2$ chez la fille.

- Petites tailles dans la famille (frères et sœurs, grands-parents).

- Âge pubertaire familial (âge des règles, mode de croissance du père...).

La taille cible permet l'identification des petites tailles familiales. La notion d'une petite taille disproportionnée ou un syndrome à transmission autosomique dominante font évoquer une ostéochondrodysplasie constitutionnelle.

Un retard d'âge pubertaire familial fera évoquer un retard simple de croissance.

2. Antécédents personnels

- Déroulement de la grossesse et de l'accouchement.
- Période néonatale : terme, poids et taille de naissance qui permettent de rechercher un éventuel retard de croissance intra-utérin.
- RCIU : un poids de naissance inférieur à -2 SDS pour l'âge gestationnel.
- Pathologie néonatale (hypoxie : hypopituitarisme asphyxique).

- Malaises hypoglycémiques dans l'enfance.
- Pathologie chronique connue (malabsorption).
- Traitement au long cours (corticoïdes, irradiation...).
- Perturbations psychoaffectives.
- Contexte socioéconomique familial (malnutrition).

C/ Examen clinique

1. Taille

a) *Taille staturale*

Avant 3 ans, l'enfant est mesuré en position couchée ; ensuite, il doit être mesuré debout à l'aide d'une toise. Il est conseillé de réaliser trois mesures successives et d'en faire la moyenne. Il est important que cet examen soit pratiqué à chaque visite de l'enfant et noté dans le carnet de santé.

En cas de suspicion de retard de croissance, il est préférable, pour affirmer l'exactitude de la taille, de mesurer l'enfant trois fois de suite.

b) *Vitesse de croissance*

L'aspect dynamique de la croissance et la courbe de vitesse de croissance.

c) *Taille des segments*

- Taille assise, envergure. Les tailles segmentaires permettent de définir si la taille est harmonieuse ou non.
- Les tailles segmentaires permettent de dépister les ostéochondrodysplasies constitutionnelles ou les séquelles de radiothérapie (radiothérapie du rachis...).

d) *Poids*

La courbe de poids et de BMI permet d'évaluer la concordance entre retard de taille et de poids.

$$\text{BMI} = (\text{poids [kg]} / \text{taille}^2 \text{ [m]})$$

Des courbes de BMI sont disponibles en fonction du sexe et de l'âge.

e) *Périmètre crânien et courbes de PC*

2. Réalisation de la courbe de croissance ++

- C'est un élément capital pour analyser un retard de croissance.
- Elle permet d'apprécier la régularité de la croissance : parallèle aux couloirs ou existence de cassure.
- Elle permet d'apprécier la vitesse de croissance. Normalement : premier pic dans la première année, ralentissement progressif jusqu'à l'âge de 4 ans puis, accélération au moment de la puberté.
- Elle doit être comparée à la courbe de poids, pour préciser si le développement est harmonieux ou non, ce qui oriente vers différentes pathologies.
- Elle permet de comparer l'âge statural à l'âge chronologique et à l'âge osseux.

3. Évaluer le stade pubertaire (cf. *Puberté normale et pathologique*)

- Pour permettre de le comparer à l'âge réel ou à l'âge statural de l'enfant.
- La classification de Tanner est celle qui est la plus utilisée :
 - de P1 à P5 pour la pilosité ;
 - de S1 à S5 pour le développement mam-maire ;
 - de G1 à G5 pour le développement des OGE du garçon (volume testiculaire).

4. Rechercher une dysmorphie particulière

Elle orientera vers une pathologie particulière provoquant un retard statural :

- syndrome de Turner chez la fille ;
- trisomie 21 ;
- faciès poupin du déficit en GH ;
- signes d'hypercorticisme.

5. Signes d'une maladie chronique

De nombreuses pathologies chroniques ont un retentissement sur la courbe pondérale, souvent associé à un retard pondéral :

- insuffisance respiratoire ;
- insuffisance cardiaque ;
- malabsorption digestive ;
- anémie ;
- insuffisance rénale ;
- etc.

6. Analyse des courbes de croissance

- On peut schématiquement distinguer deux situations :
 - la courbe de poids s'infléchit avant la courbe de taille : il s'agit plutôt d'une cause nutritionnelle ;
 - la courbe de croissance staturale s'infléchit avant la courbe de poids : il s'agit plutôt d'une cause endocrinienne.
- L'âge auquel apparaît la cassure de la courbe staturale peut également être un élément d'orientation dans les causes endocriniennes :
 - poids et taille de naissance trop petits pour l'âge gestationnel sans rattrapage : RCIU ;
 - cassure de la croissance staturale entre 2 et 3 ans : fréquente dans les déficits somatotropes idiopathiques ;
 - cassure de la croissance staturale à l'âge pubertaire : possible retard pubertaire. L'infléchissement est dû à l'absence de poussée de croissance pubertaire.

D/ Examen paraclinique

1. Évaluation de l'âge osseux

L'âge osseux est déterminé le plus souvent par une radiographie de la main et du poignet gauches de face. Le cliché est comparé à un atlas (celui de Greulich et Pyle est le plus utilisé). Cet examen est systématique devant tout retard de croissance ; il permet de comparer l'âge osseux à l'âge chronologique (âge osseux < âge chronologique : permet d'espérer un « rattrapage »). La comparaison avec l'âge statural permet d'estimer la taille finale, si la différence entre les deux n'est pas trop importante.

2. Examens biologiques

- Ils seront réalisés en fonction des orientations étiologiques.
- On pratiquera, dans un premier temps et selon les données cliniques, les examens permettant d'éliminer une cause non endocrinienne de retard staturo-pondéral.
- Sur le plan endocrinien, on pourra tout d'abord doser la T4 et la TSH. Devant un retard important et régulier, il faut réaliser un dosage dynamique de l'hormone de croissance, après stimulation de l'axe somatotrope (un dosage de base n'a pas de valeur).
Il faut aussi pratiquer des dosages de base de l'IGF1 (effecteur somatotrope synthétisé par le foie et stimulé par la GH) et de l'IGF BP3 (protéine de transport des différentes IGF, dont le taux est modulé par l'hormone de croissance).
- Chez la petite fille, un caryotype doit être effectué afin d'éliminer une maladie de Turner, même en l'absence d'éléments évocateurs du fait des variations importante de l'expression phénotypique de cette maladie.

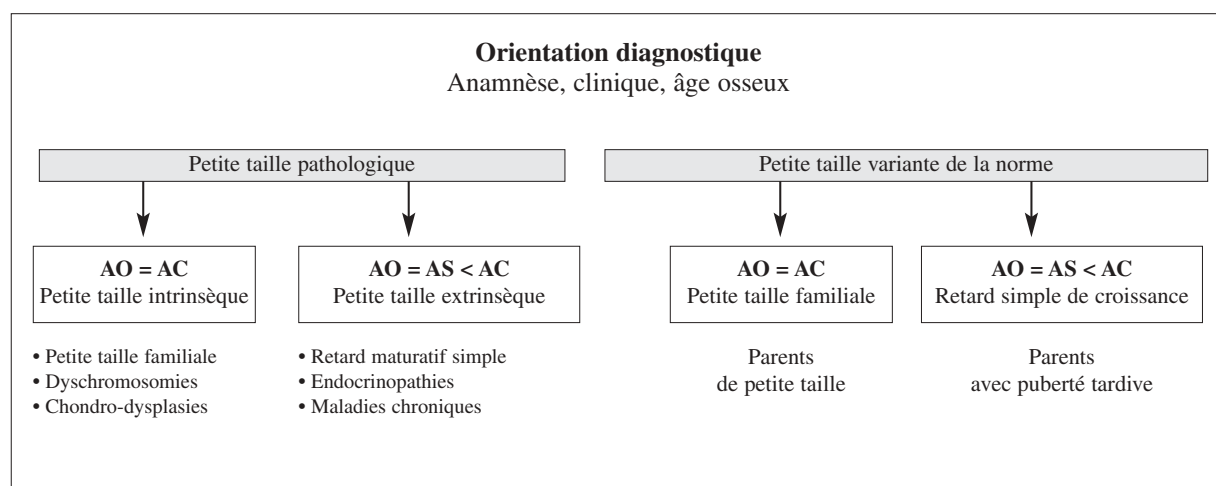
- Le *screening* de biologie standard proposé : NFS, VS, ionogramme, urée, créatinine, calcium, phosphore, phosphatase alcaline, pH capillaire, bicarbonates, folates, anticorps antiigliadine et antiendomysium.

E/ Orientations étiologiques

L'orientation étiologique suivra une démarche logique avec les données de l'anamnèse, de l'examen clinique, des données des courbes staturo-pondérales et de l'âge osseux.

Explorations à réaliser devant un retard staturo-pondéral
<p>Biologie, voire imagerie éliminant une maladie chronique :</p> <p>Âge osseux</p> <p>Caryotype systématique chez la fille, même en l'absence de dysmorphie</p> <p>T4, TSH</p> <p>IGF1, IGF BP3</p> <p>Prolactine</p> <p>Dosage de la GH après stimulation avec 2 tests différents</p>

Éléments cliniques en faveur d'un retard de la croissance staturo-pondéral pathologique
<p>Retard de croissance intra-utérin</p> <p>Retard statural important < - 3DS</p> <p>Décalage statural croissant</p> <p>Petite taille non proportionnée</p> <p>Poids anormal pour la taille ; BMI anormal</p> <p>Syndrome dysmorphique</p> <p>Antécédents de pathologie chronique</p>



AO : Âge osseux ; AC : Âge chronologique ; AS : Âge statural.

F/ Étiologies (cf. tableau)

Les différentes étiologies seront exposées dans l'ordre d'une démarche clinique. Les différentes causes pourront être ainsi successivement éliminées par l'interrogatoire ou des examens paracliniques simples. Ensuite, l'ensemble des causes endocriniennes possibles devra être exploré.

1. La petite taille constitutionnelle

Appelée aussi retard essentiel, c'est de loin la cause la plus fréquente des petites tailles (elle touche 2,5 % de la population générale). Le diagnostic doit se faire par élimination des autres étiologies. Elle est souvent familiale, et la taille cible parentale aidera au diagnostic.

La croissance est régulière, restant sur le même couloir. L'âge osseux et l'âge chronologique sont très proches. L'âge statural est très proche de la taille cible.

2. Le retard de croissance intra-utérin (RCIU)

- Il se définit par un poids de naissance inférieur à -2 SDS pour l'âge gestationnel. Ses causes obstétricales sont multiples.
- Un rattrapage statural dans les deux premières années se voit dans 80 à 90 % des cas. Pour les autres, un traitement par hormone de croissance est possible.

3. Causes non endocriniennes

a) Pathologies chroniques

Le retard staturo-pondéral fait rarement le diagnostic, les autres signes de la maladie causale étant évidents.

Insuffisance rénale chronique : quelle que soit son étiologie.

Troubles nutritionnels :

- le retard pondéral est souvent plus important que le retard statural ;
- les étiologies sont diverses :
 - * sous-alimentation,
 - * malabsorption, maladie coéliqua, allergie alimentaire, parasitose intestinale chronique, etc. La diarrhée est souvent associée.

Hypoxie chronique : les causes peuvent être pulmonaires (mucoviscidose...), cardiaques (cardiopathies congénitales...), hématologiques (anémie chronique).

Nanisme psychosocial : assimilable à des sévices à enfants, il est dû à une carence affective. Le diagnostic est affirmé par une poussée de croissance lorsque l'enfant se retrouve dans un environnement plus affectueux.

Causes génétiques :

- syndrome de Turner :
 - * Causé par une anomalie chromosomique, caryotype 45 X,0 ou diverses mosaïques. Il associe au retard statural une dysgénésie ovarienne et parfois un syndrome dysmorphique. Ce dernier n'étant retrouvé que dans 25 % des cas, le caryotype doit être systématique pour une petite fille dont le retard statural s'accroît avec l'âge. La taille finale est en moyenne de 142 cm et améliorée par un traitement par hormone de croissance ;
- trisomie 21 :
 - * tout comme d'autres anomalies chromo-somiques s'accompagnant de retard statural, le diagnostic est souvent évident.

Maladies osseuses constitutionnelles : il s'agit de pathologies héréditaires avec un important retard statural dysharmonieux (nanisme). Il s'agit, par exemple, de l'achondroplasie, de la mésomélie, etc.

4. Causes endocriniennes

a) Déficit somatotrope

- Il s'agit de la cause hormonale la plus fréquente de retard de croissance (ce qui concerne seulement 10 % des retards de croissance supérieurs à 2,5 SDS).
- Il peut être révélé dans les premiers mois de vie par des hypoglycémies.
- Le retard de croissance n'apparaît, quant à lui, qu'après l'âge de 2-3 ans : cassure de la courbe staturale et changement de couloir.

- Le plus souvent isolé, le retard de croissance peut s'accompagner d'éléments cliniques évocateurs :
 - faciès poupin et front bombé s'expliquant par une insuffisance de développement de l'étage moyen de la face ;
 - micropénis ;
 - adiposité du tronc.
- Il peut être isolé ou associé à d'autres déficits hypophysaires.
- L'âge osseux est en général concordant avec l'âge statural.
- Son diagnostic est confirmé par l'absence d'élévation de la GH après deux tests de stimulation différents. (pics < 10 ng/ml).
- L'exploration somatotrope sera proposée d'emblée si :
 - taille < 3 SDS ;
 - fléchissement récent de l'itinéraire de croissance ;
 - anomalies morphologiques de la selle turcique ou calcification anormale ;
 - taux bas d'IGF1 et/ou d'IGF BP3.
- Le traitement consiste en des injections sous-cutanées d'hormone de croissance, maintenant synthétisée par génie génétique et qui ne présente plus de risque de transmission du prion.

b) *L'hypothyroïdie*

- Dans la majorité des cas, elle est diagnostiquée en période néonatale (dépistage néonatal obligatoire) et n'entraîne pas de retard statural du fait de l'opothérapie qui en résulte. Le retard staturo-pondéral peut s'observer en cas d'hypothyroïdie tardive (thyroïdite d'Hashimoto, par exemple).
- Il est souvent accompagné d'autres signes cliniques – goitre, obésité, frilosité, retard intellectuel. Mais l'existence de formes isolées doit faire doser T4 et TSH devant tout retard statural.
- La radio d'âge osseux montrera : **âge osseux < âge statural < âge chronologique**.

c) *L'hypercorticisme*

Le retard statural n'est jamais isolé, et on retrouvera d'autres signes cliniques de l'hypercorticisme. La maladie de Cushing est rarissime chez l'enfant, la cause la plus fréquente est iatrogène.

d) *Retard pubertaire simple*

- Cette pathologie touche plus souvent le garçon que la fille. Il y a souvent des antécédents familiaux identiques.
 - La courbe de croissance retrouve une croissance régulière qui n'a pas eu l'accélération pubertaire, le résultat en est donc un enfant petit.
- L'examen clinique retrouve une absence (ou un retard) de développement des caractères sexuels secondaires.
- L'âge osseux est nettement inférieur à l'âge chronologique, mais à peu près concordant à l'âge statural.
 - Le pronostic est souvent bon, avec une taille finale normale, décalée dans le temps. Cependant, une surveillance s'impose pour éliminer une autre cause (penser notamment au Turner chez la fille).

e) *Retard pubertaire maturatif*

Les autres causes de retard pubertaire sont traitées dans la question puberté normale et pathologique. ■

POINTS FORTS

La courbe poids-taille est l'élément clinique fondamental.
Le tableau résume les causes ainsi que les arguments cliniques et paracliniques pour chacune d'entre elles.

Étiologie	Clinique	Paraclinique
<p>1. Retard de croissance constitutionnel (ou petite taille génétique)</p> <p>Cause la plus fréquente</p>	Taille cible $AS < AO = AC$	
<p>2. Retard de croissance intra-utérin</p>	Poids, taille, PC de naissance	
<p>3. Causes non hormonales</p> <ul style="list-style-type: none"> • Malnutrition • Malabsorption : maladie cœliaque, mucoviscidose, maladie de Crohn • Maladies chroniques : Insuffisance rénale chronique, cardiopathie sévère, asthme, mucoviscidose, insuffisance hépatique, séropositivité au VIH, thalassémie majeure, drépanocytose... • Psychoaffective • Maladie génétique : Turner, Tri21 • Maladie osseuse constitutionnelle 	<p>Examen clinique complet Courbes poids-taille</p> <p>$AO < AC$</p> <p>Dysmorphie</p> <p>$AO = AC$</p>	<p>Selon la clinique NFS Iono sang, urine</p> <p>Radio hémisquelette</p>
<p>4. Causes hormonales</p> <ul style="list-style-type: none"> • Déficit en GH d'origine : <ul style="list-style-type: none"> – organique (cranio-pharyngiome, lésion hypothalamo-hypophysaire...) – idiopathique – génétique (très rare) – psychosociale – associé à une autre maladie • Thyroïde : hypothyroïdie, thyroïdite • Hypercorticisme : le plus souvent iatrogène <p>Retard pubertaire : Cf. Puberté normale et pathologique</p>	<p>$AO = AS < AC$</p> <p>$AO < AS < AC$</p> <p>Stade de Tanner</p>	<p>Âge osseux Caryotype si fille</p> <p>- GH, IGF1 - Cycle de GH - Voir test de stimulation</p> <p>TSH, T3, T4</p> <p>ACTH, cortisol</p>

AO : âge osseux ; AC : âge chronologique ; AS : âge statural.

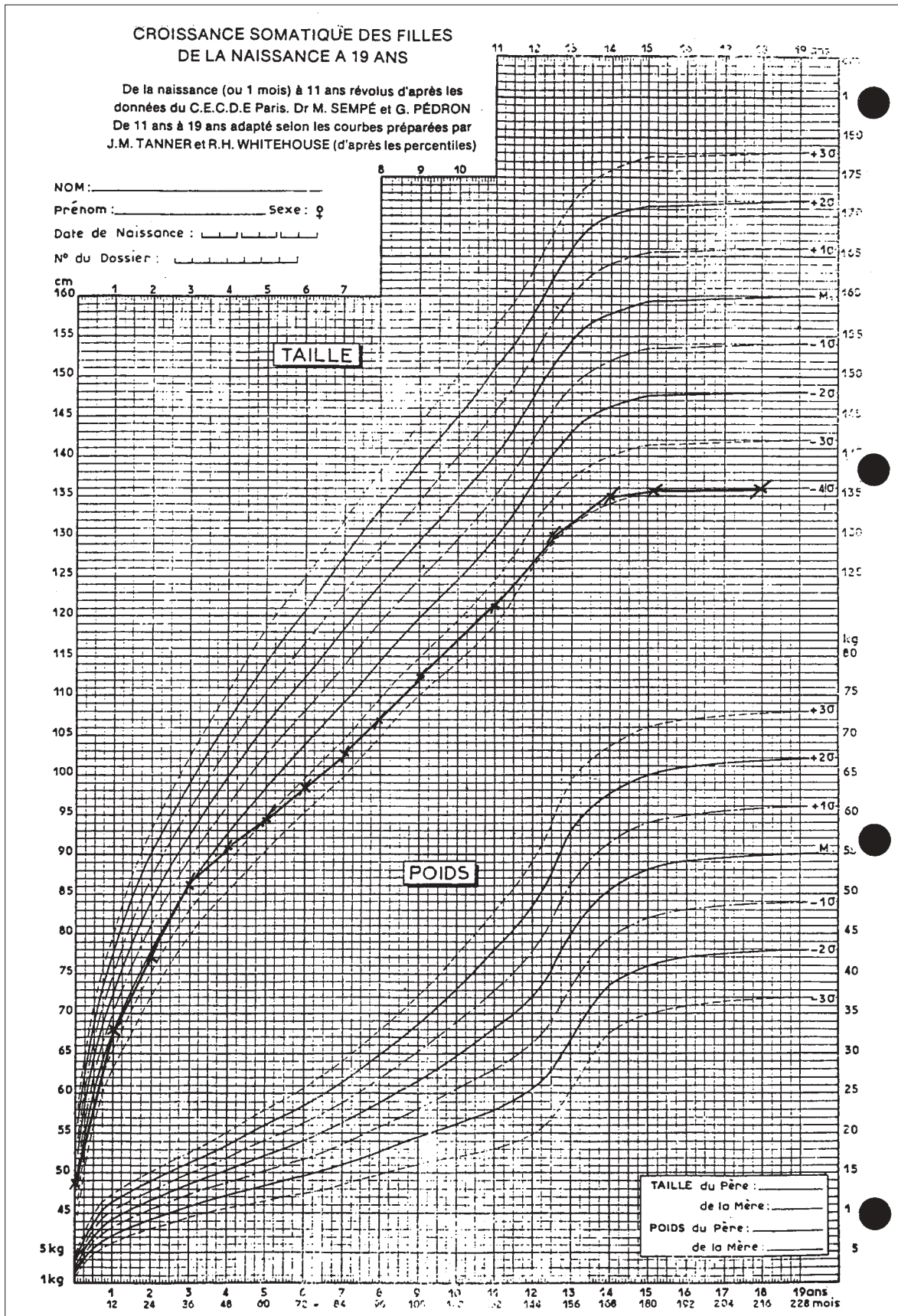


Figure 1. Courbe de croissance d'une patiente ayant une maladie de Turner.

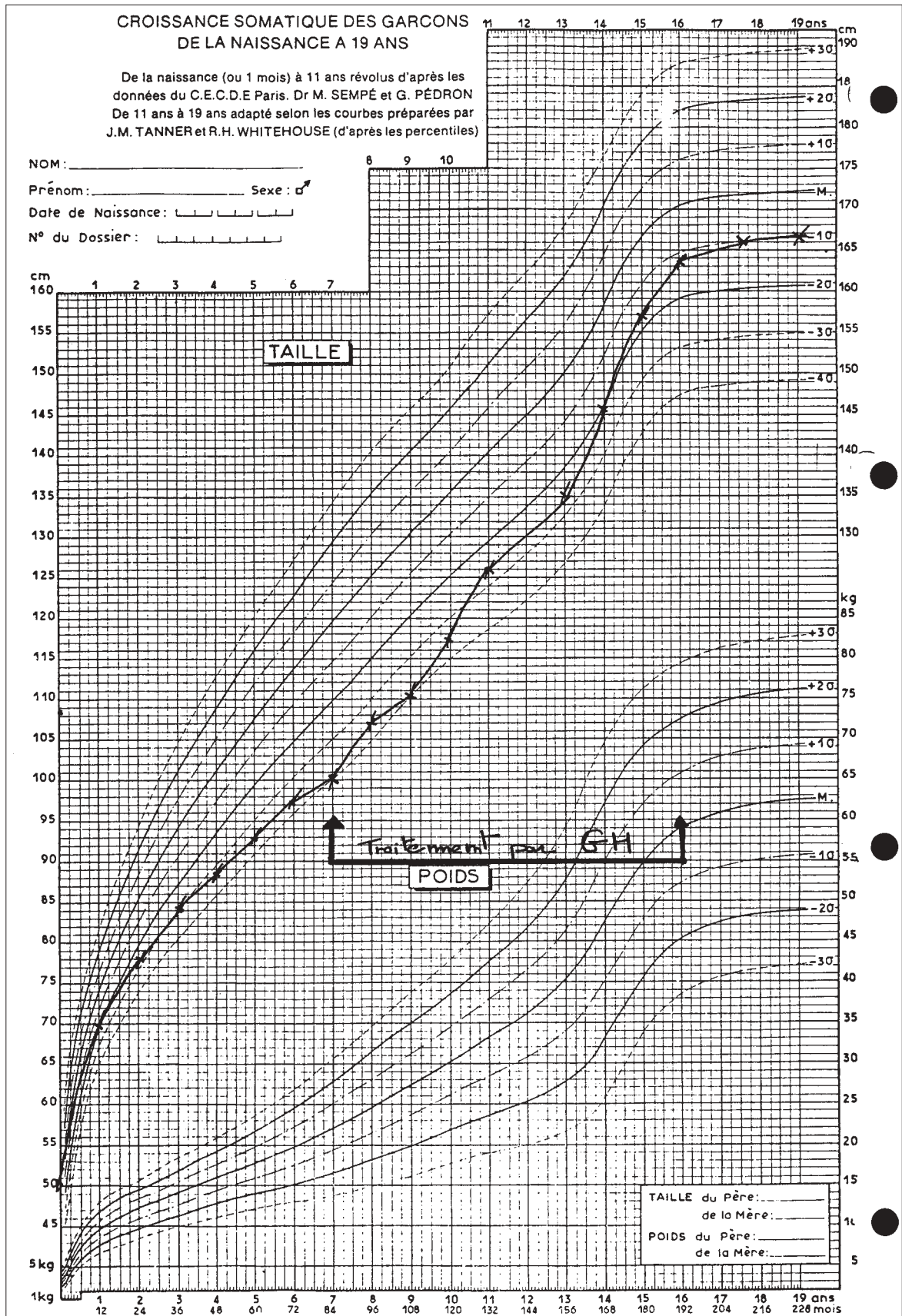


Figure 2. Déficit en GH idiopathique.

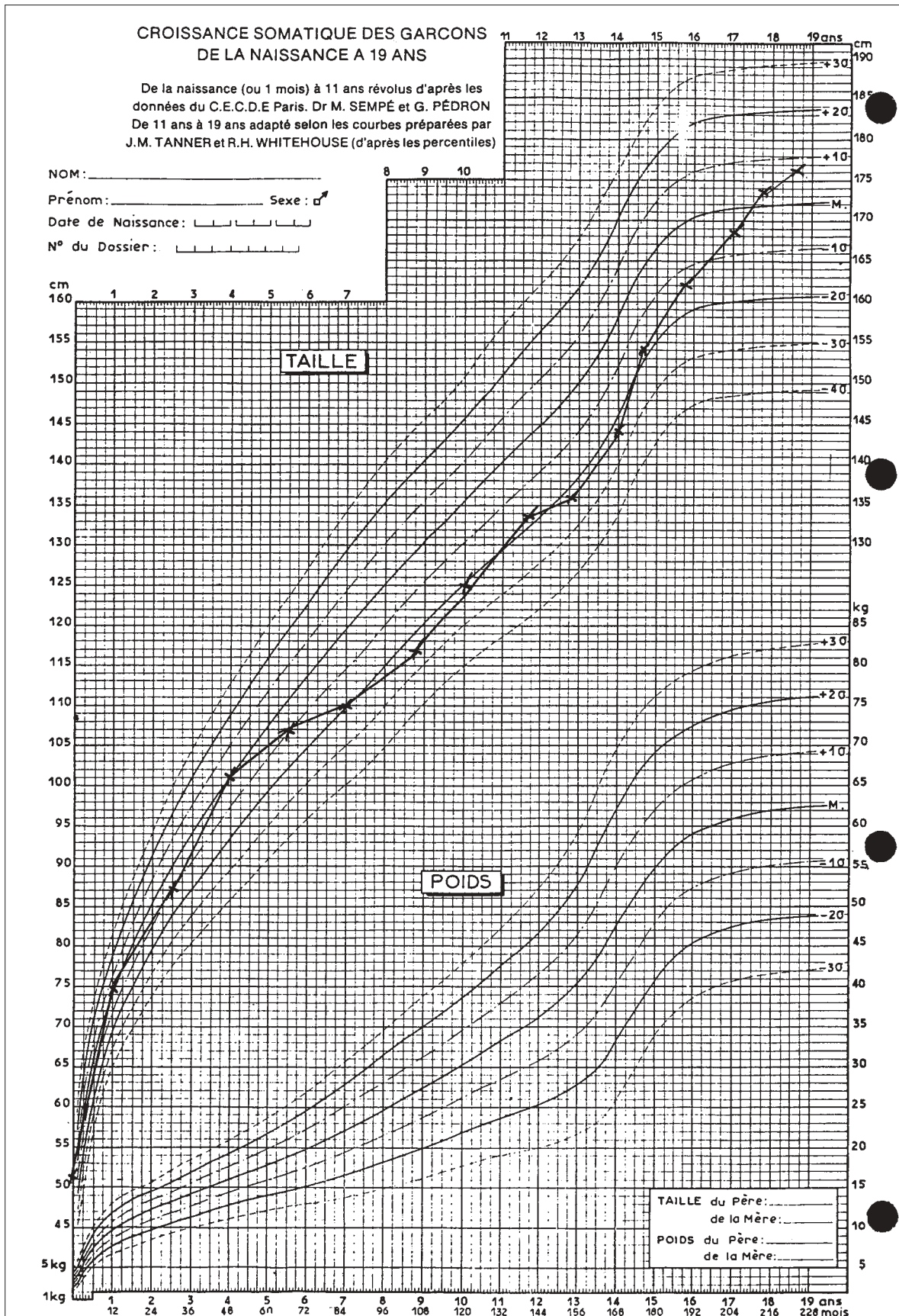


Figure 3. Retard pubertaire simple.

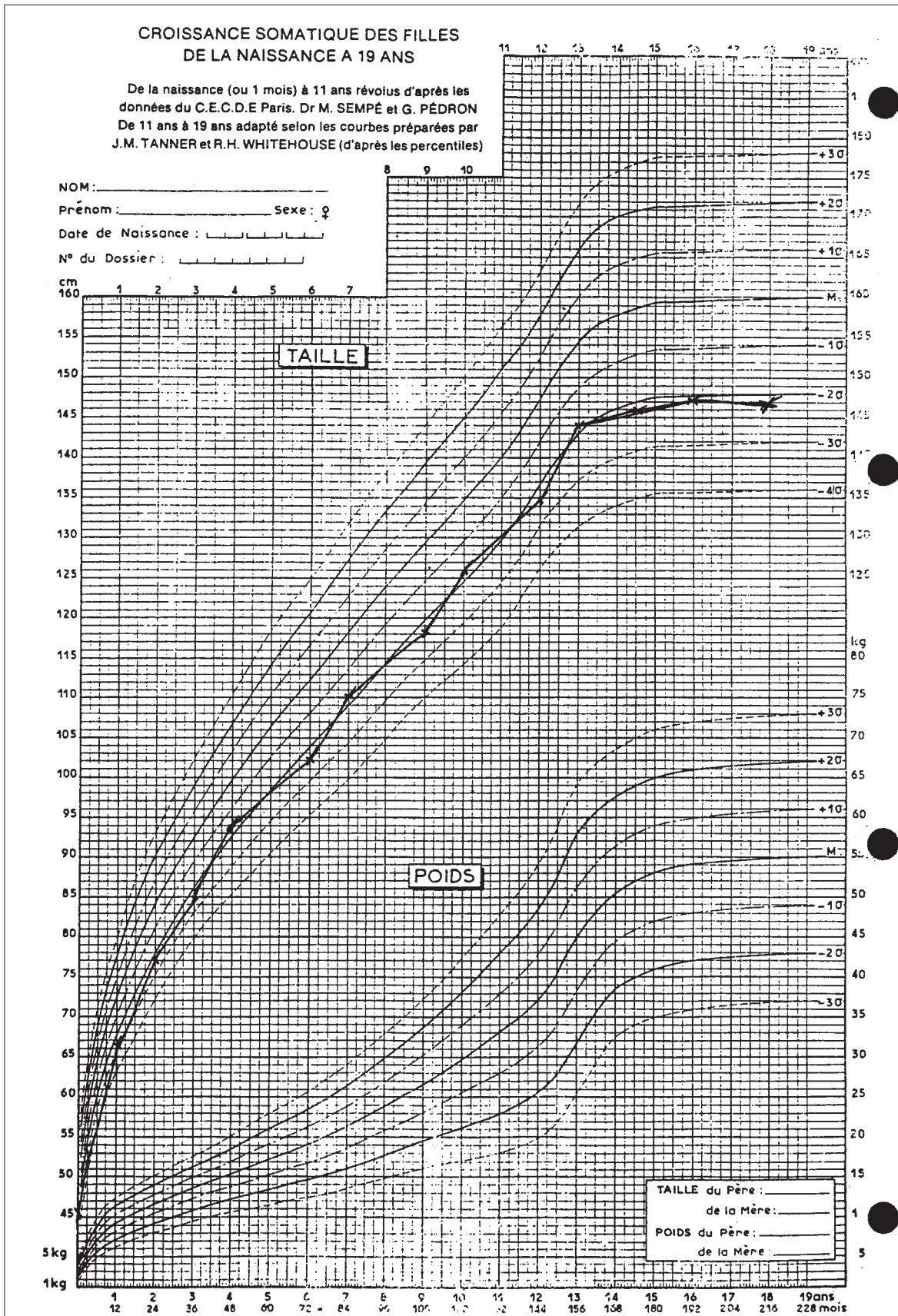


Figure 4. Petite taille constitutionnelle.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

CARDIOLOGIE

Souffle cardiaque chez l'enfant

III-331

Dr Cyril FLAMAND
Praticien Hospitalier

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Souffle cardiaque chez l'enfant

Objectifs :

- **Devant un souffle cardiaque chez l'enfant, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**

- Le souffle témoigne d'un écoulement sanguin turbulent habituellement secondaire à une différence de pression entre deux régions cardiaques ou vasculaires.
- L'orientation diagnostique dépend avant tout de l'interrogatoire, de l'examen clinique.
- La décision de réaliser une échocardiographie dépend de l'âge de l'enfant, de l'examen clinique et d'examens de première intention (ECG, RP).

1. Interrogatoire

- Retentissement pondéral (shunt G/D, chute du débit cardiaque).
- Limitation de l'activité par hypoxie chronique (dyspnée d'effort ou au biberon).
- Malaise, en particulier le malaise par hypoxie aiguë du nourrisson évoquant une cardiopathie cyanogène avec sténose pulmonaire (tétralogie de Fallot).
- Douleurs thoraciques (exceptionnel angor d'effort, le plus souvent d'origine pariétale).

2. Examen clinique

- Signes généraux : fréquence cardiaque et température (qui majorent le souffle), fréquence respiratoire (polypnée), pression artérielle.
- Sueurs (insuffisance cardiaque, shunt G/D).
- Cyanose ++ : coloration bleue des téguments et des muqueuses. En dehors de la baisse du débit cardiaque, elle traduit un shunt D/G : elle apparaît à 5 g d'hémoglobine réduite pour 100 ml de sang capillaire, correspondant à une saturation au-dessous de 80 %.
- Pouls carotidiens et aux 4 membres en appréciant leur présence (pouls fémoraux abolis en cas de coarctation aortique) et leur intensité (majoration en cas de persistance du canal artériel et de toute fuite diastolique).
- Souffles en précisant :
 - l'intensité (de 1 à 6) qui dépend du gradient de pression ;
 - le timbre (par exemple en jet de vapeur pour la CIV) ;
 - l'irradiation ;
 - la localisation dans le cycle :
 - * systolique, ex. : CIV, RAo, RP, IM, IT,
 - * diastolique, ex. : IAo, IP, RM, RT,
 - * continu, ex. : persistance du canal artériel (PCA), fistule artérioveineuse cervicale,
 - * systolodiastolique (temps libre entre le souffle systolique et diastolique) ex. : CIV + Iao.
- Signes d'insuffisance cardiaque : hépatomégalie, turgescence jugulaire ou reflux hépatojugulaire, œdèmes.

3. Causes des souffles

- Chez l'enfant (*figure 1*) : le souffle est très fréquent ++ (près d'un enfant sur deux d'âge scolaire) mais presque toujours anorganique bénin, dit « innocent ».
- Le souffle innocent est toujours systolique, localisé, d'intensité modérée, variable dans le temps et la position.
- Chez le nourrisson : les souffles innocents sont majoritaires mais lorsqu'il est douteux (souffle diastolique, irradiation), une échographie s'impose pour vérifier le caractère anorganique.
- Cardiopathies congénitales du nouveau-né.

CARDIOPATHIES CONGÉNITALES

- Classées en 3 groupes selon le trouble hémodynamique principal induit par la malformation :
 - Shunt gauche/droite.
 - Malformation obstructives et anomalies valvulaires.
 - Cardiopathies cyanogènes.

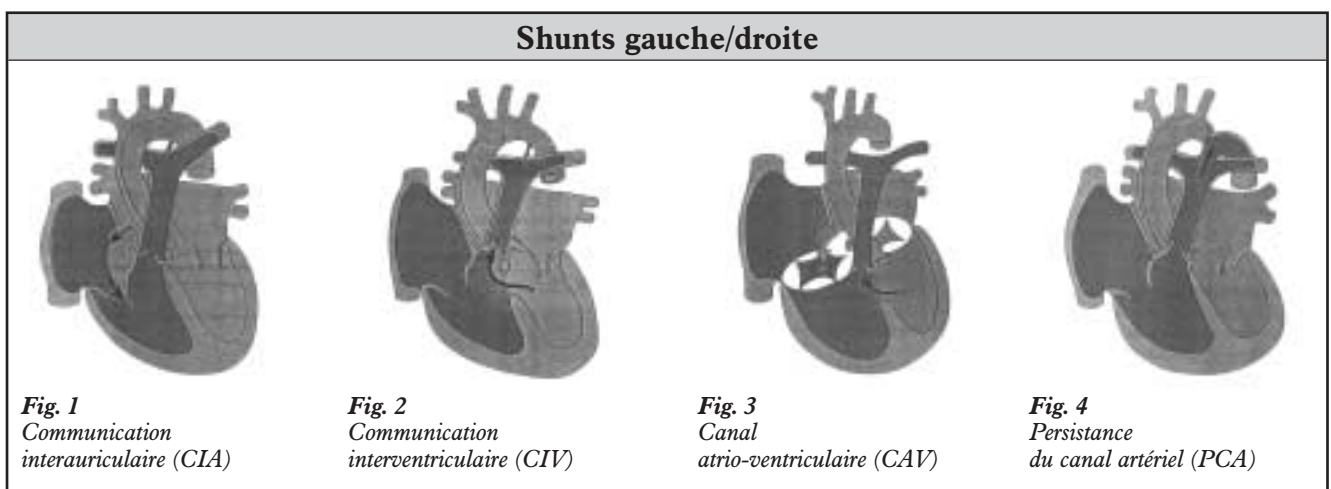
A/ Shunts gauche/droite (G/D)

- Définis par le passage du sang de la grande vers la petite circulation d'où augmentation du débit pulmonaire et diminution du débit systémique.
- Le shunt surcharge les poumons (responsable de signes respiratoires), l'OG puis le VG avec une baisse de la pression diastolique de l'aorte par insuffisance aortique.
- Signes d'hyperdébit pulmonaire en cas de shunt important : dyspnée de repos, tachycardie, sueurs, hypotrophie. Vascularisation pulmonaire accentuée sur la RP.
- Risques d'insuffisance cardiaque, d'HTAP irréversible et de greffe oslérienne (sauf pour CIA).
- Apparition possible d'une cyanose si les résistances pulmonaires dépassent les résistances systémiques (shunt inversé droite/gauche)

Différents types :

1. Communication interauriculaire (CIA) ou ostium secundum (*figure 1*)

- Fréquence : 6-7 % des cardiopathies congénitales.
- Clinique : souffle systolique au foyer pulmonaire + dédoublement de B2.
Le plus souvent bien supportée (découverte possible chez l'adulte).
- RP : dilatation de l'OD, vascularisation pulmonaire accentuée, saillie de l'AP dilatée.
- ECG : bloc de branche incomplet droit, hypertrophie auriculaire droite (tardif).
- Écho : quantification du shunt G/D et de l'HTAP. Recherche d'une malformation associée.

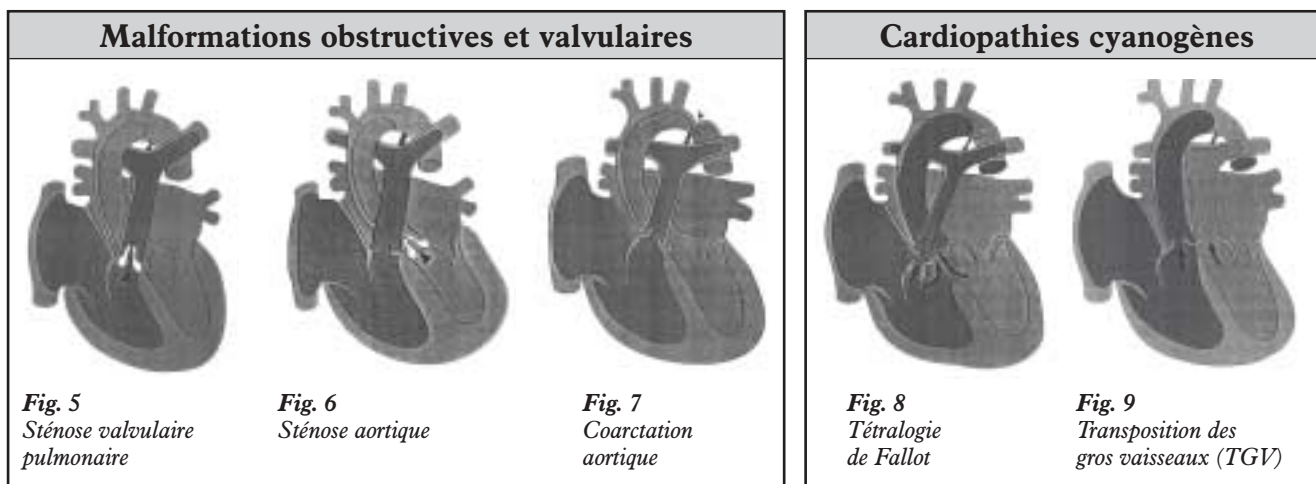


2. Communication interventriculaire (CIV) (figure 2)

- Correspond à des déhiscences de la cloison interventriculaire.
- Fréquence : 25 % à 30 % des cardiopathies congénitales.
- Causes : rechercher des anomalies chromosomiques (en particulier T21).
- Clinique : souffle holosystolique, intense, maximum au 4e espace intercostal G. Irradiation en rayon de roue sur tout le précordium. Accentuation du B2 en cas d'HTAP.
- Différents types selon la localisation :
 - CIV périmembraneuses (jonction tricuspide/ aorte) ;
 - CIV infundibulaires (sous les anneaux aortique et pulmonaire) ;
 - CIV trabéculées (dans l'insertion d'un pilier tricuspdien).
- Les conséquences hémodynamiques dépendent de la superficie de la CIV (= du shunt G/D) :
 - CIV restrictive (grade I ou maladie de Roger) forme la plus fréquente :
 - * shunt G/D minime avec pression pulmonaire normale. Pas de signe fonctionnel,
 - * RP et ECG : normaux,
 - * risques : endocardite d'Osler (prophylaxie),
 - * évolution : fermeture en quelques mois ou années. Pas d'indication chirurgicale.
 - CIV larges (grades II et III) :
 - * shunt important avec HTAP modérée (grade IIa), majeure (IIb) voire fixée (III),
 - * attention ! : souffle parfois minime en cas de très large CIV mais B2 très claqué,
 - * signes fonctionnels : hypotrophie, difficultés alimentaires, possible cyanose,
 - * RP : cardiomégalie avec hypervascularisation pulmonaire,
 - * ECG : surcharge ventriculaire G ou biventriculaire (si HTAP majeure),
 - * écho : évaluation du shunt (dilatation OG, VG et AP) et de l'HTAP (épaisseur du VD, faible vélocité du flux de la CIV),
 - * complications : insuffisance respiratoire avec insuffisance cardiaque, fixation de l'HTAP, IAO (pour CIV infundibulaires), endocardite d'Osler.

3. Canal atrioventriculaire CAV (figure 3)

- Fréquence : 4 % des cardiopathies congénitales.
- Cause principale : cardiopathie des T21.
- Deux formes :
 - CAV partiel = CIA + fente mitrale ;
 - CAV complet = CIA + fente mitrale + CIV + anneau auriculoventriculaire unique.
- Clinique : souffle de CIV. Signes fonctionnels de shunt G/D (dyspnée, hypotrophie). Hémodynamique : shunt G/D (par CIA et CIV), shunt direct VG/OD et fuite mitrale.
- ECG : axe du QRS au « plafond » (hypergauche – $90^\circ \pm 30^\circ$), surcharge biventriculaire.
- RP : cardiomégalie et hypervascularisation.
- Échographie : diagnostic de CIA, fuite mitrale (\pm CIV si CAV complet). Évaluation des shunts, de l'HTAP et recherche d'anomalies associées.



- Risques : défaillance cardiorespiratoire, HTAP fixée et endocardite d'Osler.

4. Persistance du canal artériel PCA (figure 4)

- Persistance d'une communication physiologique foetale entre l'aorte et l'AP.
- Fréquence : 10-12 %.
- Causes : prématurité, rubéole congénitale.
- Hémodynamique : apparition du shunt en période postnatale quand les résistances pulmonaires s'abaissent. Shunt G/D de type artériel avec fuite diastolique aortique ce qui accentue la tension différentielle donc augmente la perception des poulx.
- Clinique : souffle continu sous claviculaire G avec poulx hyperpulsatiles ++ (d'autant mieux perçus que le shunt est important).
- ECG et RP : le plus souvent normaux, parfois cardiomégalie et hypervascularisation pulmonaire.
- Échodoppler : flux continu sur le toit de l'AP avec mesure de la vélocité sur le canal au Doppler continu. Evaluation des shunts et de l'HTAP.
Risques : endocardite, HTAP, IAO et IM par dilatation des anneaux.

5. Retour veineux pulmonaire anormal (RVPA)

- Drainage d'une ou plusieurs veines pulmonaires dans le secteur droit (veine cave, sinus coronaire ou OD).
- Fréquence : 2 % des cardiopathies congénitales
- Deux formes :
 - RVPA partiel : abouchement d'une ou deux veines pulmonaires dans le secteur droit. Souffle systolique au foyer pulmonaire similaire à celui de la CIA.
 - RVPA total : abouchement des 4 veines pulmonaires dans le secteur droit par un collecteur.
- Si le collecteur n'est pas sténosé : signes cliniques de large CIA (indispensable pour assurer le remplissage du cœur G) avec souffle systolique au foyer pulmonaire. Nourrisson rose.
- Si le collecteur est sténosé : signes cliniques très précoces dès les premiers jours de vie, liés à la gêne au retour veineux pulmonaire (cyanose, HTAP et stase pulmonaire).

B/ Malformations obstructives et anomalies valvulaires

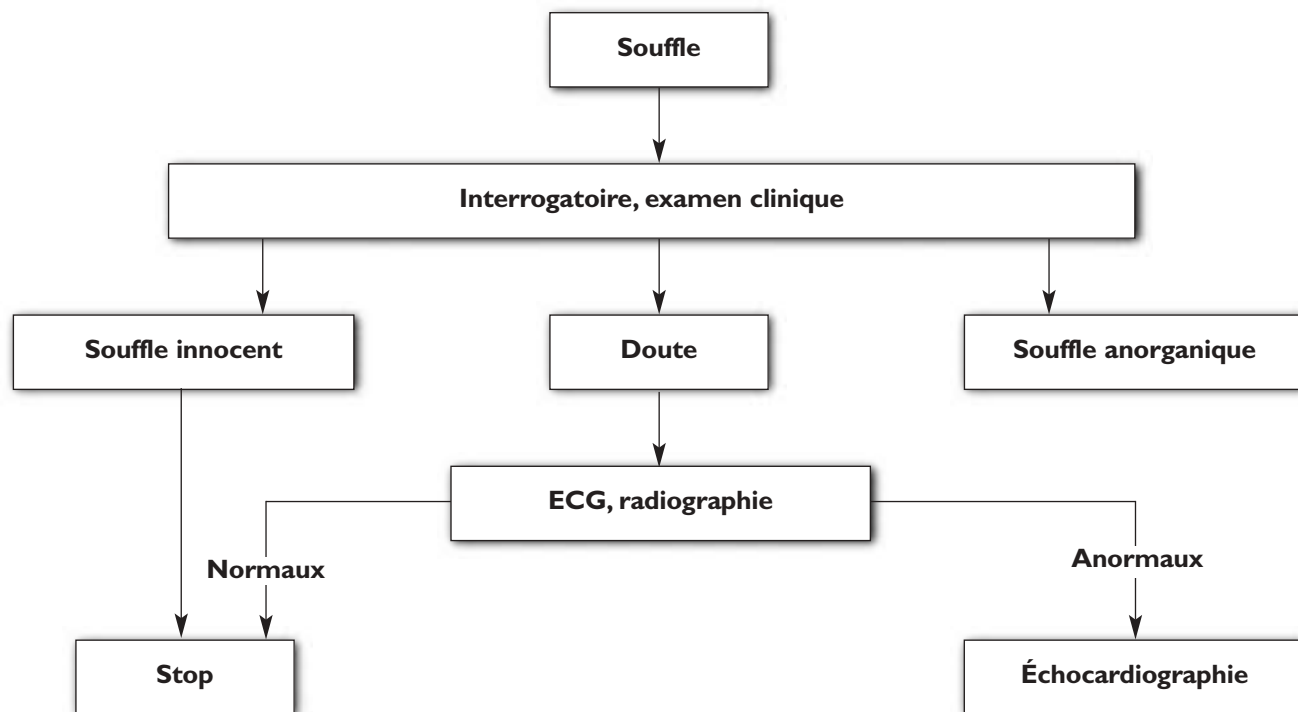
- Elles siègent essentiellement sur la voie pulmonaire (agénésie ou sténose), plus rarement sur la voie aortique ou la valve mitrale ou (sténose).

1. Sténose valvulaire pulmonaire (figure 5)

- Fusion des commissures des sigmoïdes avec dilatation de l'AP en aval secondaire à une lésion de jet à travers l'orifice pulmonaire sténosé.
- Fréquence : 10 % des cardiopathies congénitales.
- Causes : peut s'intégrer dans le cadre d'un syndrome de Noonan.
- Hémodynamique : augmentation des pressions VD avec hypertrophie du VD.
- Clinique : souffle systolique sténotique au foyer pulmonaire irradiant dans le dos et les aisselles avec click protosystolique au foyer tricuspide. Diminution du B2 dans les sténoses très serrées.
- RP : cœur de volume normal ou surcharge du VD. Arc moyen G convexe (dilatation post-sténotique de l'AP).
- ECG : hypertrophie du VD.
- Échodoppler : confirme le diagnostic (valve pulmonaire épaisse avec dilatation de l'AP). Calcul du gradient de pression transvalvulaire et pression dans le VD.

2. Sténoses aortiques (figure 6)

- Fréquence : 5 % des cardiopathies congénitales.
- Trois types : le plus fréquemment valvulaire (sur bicuspidie), parfois supra- ou sous-valvulaire.



Conduite à tenir devant un souffle de l'enfant

- Clinique : Souffle systolique éjectionnel maximum au bord droit du sternum (foyer Ao). Irradiation dans les vaisseaux du cou et vers la pointe du cœur.
- Retentissement fonctionnel dépendant de l'adaptation du VG. Au maximum insuffisance cardiaque néonatale, OAP et bas débit cardiaque avec un VG dilaté et hypokinétique.

3. Coarctation de l'aorte (figure 7)

- Située sur l'isthme aortique, à la jonction de la crosse aortique et de l'aorte thoracique descendante (en face du départ du canal artériel). Possible association avec CIV (définissant le syndrome de coarctation).
- Fréquence : 8 % des cardiopathies congénitales.
- Causes : fréquente dans le syndrome de Turner (20 % des cas).
- Clinique :
 - Différence de palpation entre le pouls radial (ou huméral) droit trop fort et les pouls fémoraux trop faibles voire absents. Pouls carotidiens hyperpulsatiles.
 - Importance de rechercher les pouls chez le nouveau-né ++ en particulier après un délai de quelques jours, car la fermeture du canal artériel complète l'obstacle.
 - Gradient de pression artérielle > à 20 mmHg entre membres inférieurs et bras droit.
 - Souffle systolique en sous-claviculaire gauche et dans le dos (paravertébral).
 - Galop de pointe en cas d'insuffisance cardiaque.
- Hémodynamique : HTA en amont de l'obstacle, surcharge du VG et parfois OAPECG : normal ou surcharge du VG
- RP : subnormale, pointe du cœur globuleux par hypertrophie du VG.
- Échodoppler : confirmation de l'obstacle isthmique avec un gradient de pression systolodiastolique important. Contractilité et épaisseur du VG en TM.

C/ Cardiopathies cyanogènes

- La cyanose dans le cadre d'une cardiopathie traduit une réduction du débit pulmonaire (obstacle sur le cœur droit, discordance ventriculo-artérielle) et/ou une communication entre les circulations droite et systémique ce qui mélange le sang saturé et désaturé.

1. **Tétralogie de Fallot** (*figure 8*)

- Fréquence : 10 % des cardiopathies congénitales.
- Définition, association de :
 - CIV périmembraneuse qui évite l'insuffisance cardiaque par un shunt D/G (cyanose) ;
 - Sténose pulm. touchant l'infundibulum, la valve, le tronc ± branches de l'AP ;
 - Dextroposition avec dilatation Ao ;
 - Hypertrophie VD.
- Hémodynamique : augmentation des pressions dans le VD d'où hypertrophie. Baisse du débit pulmonaire. Shunt D/G quand pression VD > pression systémique (cyanose).
- Clinique : souffle systolique un peu plus bas que le foyer pulmonaire (sténose infundibulo-pulmonaire). Cyanose en particulier aux pleurs et à l'effort. Pas d'insuffisance cardiaque. Possible malaise anoxique.
- ECG : axe du QRS dévié à droite par hypertrophie du VD.
- RP : RCT normal avec une pointe relevée (cœur en sabot). Hypovascularisation pulmonaire.
- Échodoppler : CIV haute, aorte dilatée « à cheval » sur le septum et sténose infundibulopulmonaire avec mesure des pressions.
Risques : malaise anoxique. Endocardite bactérienne.

2. **Transposition des gros vaisseaux (TGV)** (*figure 9*)

- L'aorte sort du VD et l'AP du VG : la survie est liée à la perméabilité du foramen ovale et du canal artériel.
- Fréquence : 8 % des cardiopathies congénitales.
- Clinique : cyanose réfractaire. Pas de souffle le plus souvent. Détérioration vers J1-J2 lors de la fermeture du canal artériel ce qui empêche le mélange des sangs oxygéné (provenant de l'AP) et désaturé (de l'Ao).
- ECG : normal.
- RP : cœur en œuf (secondaire à la malposition).
- Échodoppler : connexions anormales des gros vaisseaux. Apprécie le mélange des sangs veineux et systémique.
- Traitement :
 - Maintien de l'ouverture du canal artériel (perfusion de prostaglandines).
 - Atrioseptomie par ballon (manœuvre de Rashkind). ■

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

OPHTALMOLOGIE PÉDIATRIE

Strabisme de l'enfant

III-333

Dr Larry BENSOUSSAN
Chef de Clinique Assistant

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Strabisme de l'enfant

Objectifs :

- **Devant un strabisme chez l'enfant, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**

- Il se définit comme une déviation d'un axe oculaire par rapport à l'autre.
- Une consultation chez un ophtalmologiste est impérative devant toute découverte de strabisme. Un bilan ophtalmologique complet et comparatif est indispensable.
- La principale complication est la survenue d'une amblyopie qu'il faut à tout prix prévenir.

A/ Physiopathologie

- Les images sont reçues au niveau de la rétine, puis transmises au cerveau par deux voies distinctes :
 - la voie géniculée ;
 - la voie extra-géniculée.

1. Voie géniculée (voie rétino-géniculo-striée)

- L'image est perçue successivement par la rétine, la bandelette optique, puis le corps genouillé latéral.
- De ce ganglion partent des radiations optiques qui aboutissent au niveau de la scissure calcarine.
- Cette voie assure l'acheminement des informations élémentaires, mais également leur traduction.

2. Voie extra-géniculée

- 10 % des fibres rétiniennes quittent la bandelette optique avant le corps genouillé latéral pour se diriger vers le tubercule quadrijumeau antérieur et le pulvinar.
- Cette voie joue un rôle dans l'orientation et l'attention nécessaires à la vision.

3. Vision binoculaire

- La vision binoculaire et stéréoscopique est acquise entre le 3e et le 6e mois et se développe jusqu'à l'âge de 5 ans.
- Pour développer une vision binoculaire, les axes oculaires doivent être parallèles afin qu'un même point objet se projette sur la macula de chaque œil.
- Le cerveau réalise alors une fusion des deux images provenant des deux rétines. Ainsi, un objet donne deux images décentrées (une de chaque œil) en des points homologues appelés « points rétinien correspondants ».

- En cas de strabisme, la discordance des axes visuels conduit à l'existence de deux images distinctes, sources de diplopie (un même objet est vu à deux endroits différents) : une image sur la macula pour l'œil fixateur et une image en dehors de la macula pour l'œil dévié. C'est la correspondance rétinienne anormale.
- Pour éviter ce phénomène de diplopie, le cerveau d'un enfant neutralise l'image aberrante de l'œil dévié, pouvant ainsi entraîner une amblyopie.
- L'amblyopie peut être corrigée jusqu'à l'âge de 6 ans mais devra être dépistée et prise en charge au plus tôt.

B/ Conduite à tenir devant une suspicion de strabisme

1. Affirmer le strabisme

- Avant de conclure à un strabisme, il faut éliminer les faux strabismes :
 - épicanthus (repli cutané semi-lunaire à la face interne de l'œil, qui crée une impression de déviation oculaire) ;
 - une base du nez épaissie et large ;
 - un blépharophimosis.

2. Éliminer une organicité

- Devant tout enfant présentant un strabisme, il faut faire un examen clinique ophtalmologique complet avec réalisation d'un FO dilaté pour éliminer un strabisme secondaire à une cataracte congénitale, un rétinoblastome, un décollement de rétine, un colobome, une cicatrice de toxoplasmose ou toute autre pathologie oculaire organique.

3. Réaliser un bilan ophtalmologique et général

- Dès que les diagnostics différentiels et les causes organiques ont été éliminés, on réalise un bilan ophtalmologique et général pour caractériser le strabisme et comprendre son mécanisme physiopathologique.

a) Interrogatoire

- Antécédents familiaux (strabisme dans la fratrie) et personnels de l'enfant (prématurité, problème neurologiques, retard de croissance) y compris le déroulement de la grossesse.
- Date du début du strabisme (à la naissance et jusqu'à 6 mois, on considère que le strabisme est congénital). Au mieux, on demandera des photos anciennes de l'enfant.
- Mode d'apparition (brutal, progressif).
- Œil dévié : il faut faire préciser aux parents si l'œil dévié est toujours le même (strabisme unilatéral, qui comporte un risque important d'amblyopie du côté homolatéral), ou s'il n'existe pas d'œil dévié en permanence (strabisme alternant).
- Côté de la déviation : si l'œil est en adduction, on parle « éso », alors que si l'œil est en abduction on parle « exo ».
- Caractère permanent (tropie) ou inconstant (« phorie », c'est-à-dire que le strabisme n'existe que lorsqu'on cache un œil). Ainsi, on parle d'éso- ou exotropie ou d'éso- ou exophorie.
- Demande également aux parents si le strabisme est particulièrement visible lorsque l'enfant regarde de près ou de loin.
- Traitements (orthoptie, chirurgie, occlusion) déjà entrepris.
- Signes associés : trouble de la conscience, nausées, vomissements...

b) Inspection

- Existence d'une déviation de la tête (torticolis ou attitude vicieuse de la tête).
- Anomalies de la face et du développement de l'orbite (dysmétrie orbitaire, un hypo- ou hypertaylorisme).
- Œil dévié.
- Anisocorie, colobome irien ou nystagmus.

c) Mesure de l'acuité visuelle (AV)

- De loin et de près, en mono- puis en binoculaire après réalisation d'une réfraction sous cycloplégique (afin de paralyser l'accommodation).
- Elle sera comparative +++ afin de dépister précocement une amblyopie.
- En fonction de l'âge on apprécie l'AV par :
 - * les cartons de Teller (3 à 18 mois) : ils sont fondés sur le regard préférentiel ;
 - * les dessins de Rossano ou les E de Snellen : ils sont utilisés à partir de 18 à 24 mois ;
 - * après 6 ans : on utilise la même échelle que pour les adultes (échelle de Parinaud de près et Monnoyer de loin).
- Cette réfraction permet de savoir si le patient est emmétrope ou amétrope et permet de dépister précocement une amblyopie à prendre en charge rapidement.

d) *Étude de l'oculomotricité*

- On étudie les ductions (œil par œil) et les versions (deux yeux en même temps) oculaires.
- Cet examen permet de mettre en évidence des hyperactions ou des limitations des six paires de muscles oculomoteurs.

e) *Examen du strabisme*

- Sens de la déviation :
 - * test des reflets cornéens (*figure 1*) :

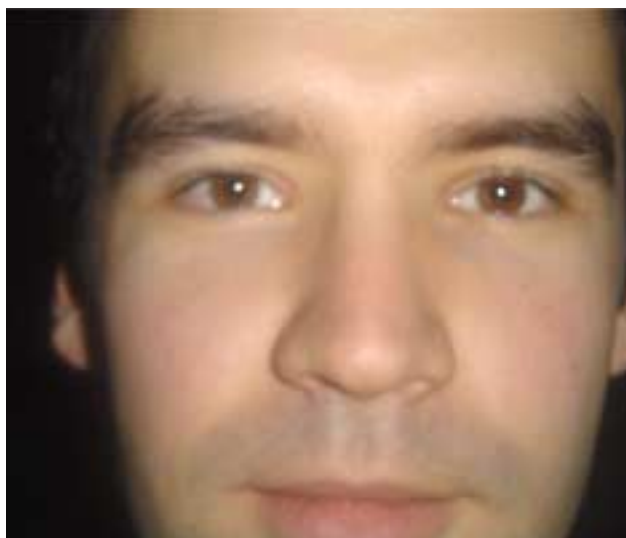


Fig. 1 : Test des reflets cornéens.

- il renseigne sur l'existence d'un strabisme et sur son type,
- physiologiquement, une lumière projetée de face en même temps sur les deux cornées entraîne des reflets cornéens centrés par les pupilles,
- en cas de reflet dévié en temporal, l'œil sera en ésoptropie, alors qu'un reflet nasal témoigne d'une exotropie ;
- * test à l'écran unilatéral :
 - on demande au patient de fixer un point,
 - on cache un œil, puis on observe tout mouvement de refixation de l'œil controlatéral,
 - on réalise le même procédé sur l'œil controlatéral,
 - le mouvement de refixation indique que cet œil était dévié, qu'il n'était pas centré sur le point de fixation.
- Angle de déviation :
 - * test des reflets pupillaires :

- si le reflet est au bord pupillaire, l'angle est à 10° ,
 - si le reflet se forme entre le bord pupillaire et le limbe, on peut estimer l'angle à 20° ,
 - si le reflet se forme sur le limbe, on estime l'angle à 45° ,
 - l'interposition d'un prisme recentre le reflet et donne alors l'angle de déviation. Une dioptrie prismatique est équivalente de 2° ;
- * utilisation de prismes :
- c'est une méthode objective pour calculer l'angle de déviation d'un strabisme,
 - il est primordial de savoir qu'un rayon lumineux vu au travers d'un prisme est dévié vers sa base + + +,
 - cette méthode est réalisée de loin (5 mètres) et de près (30 centimètres) avec fixation d'un point par le patient,
 - on place devant l'œil dévié une barre de prismes de puissance croissante et on pratique le test à l'écran unilatéral. On augmente la puissance du prisme jusqu'à ne plus avoir de mouvement de refixation de l'œil dévié. La puissance du prisme permettant ce résultat correspond à l'angle de déviation du strabisme,
 - les autres méthodes utilisées : synoptophore, déviomètre et coordimètre de Lancaster,
 - la mesure de l'angle est un temps essentiel de l'examen clinique, car il guide le geste chirurgical.
- Œil fixateur :
- * c'est l'œil qui fixe en cas de strabisme unilatéral ou bien celui qui fixe le plus souvent en cas de strabisme alternant ;
 - * il est également objectivé par le test à l'écran.
- Existence d'une alternance (qui élimine avec une quasi-certitude l'amblyopie) ou existence d'un strabisme unilatéral :
- * on différencie ces deux formes cliniques par le test de l'écran alterné : on cache l'œil fixateur, et c'est alors l'œil dévié qui prend la fixation, puis on enlève le cache : si l'œil fixateur reprend la fixation, on parle de strabisme unilatéral, alors que si l'œil découvert garde la fixation, on parle de strabisme alternant.
- Existence d'une vision binoculaire :
- * Test de Lang (*figure 2*) :
 - on montre à l'enfant une carte où sont dessinés des objets (étoile, chat, voiture...),
 - l'enfant doit montrer ces objets ou les citer,
 - ces objets sont visibles seulement si l'enfant voit la profondeur ;
 - * test de Bagolini :
 - des verres striés, qui diffusent en une bande le rayonnement d'une source lumineuse ponctiforme, sont placés devant les yeux de l'enfant,



Fig. 2 : Test de Lang.

- les verres sont disposés pour que les bandes lumineuses forment une croix diagonale lorsqu'il existe une vision binoculaire normale,
 - si l'enfant ne voit qu'une bande diagonale, il existe une neutralisation de l'image controlatérale et donc un risque d'amblyopie à prendre en charge ;
- * neutralisation :
- Elle est diagnostiquée par le test de Worth (*figure 3*),



Fig. 3 : Test de Worth.

- on projette sur un écran un point rouge en haut, un point vert à gauche et à droite et un point blanc en bas. Un verre rouge (à droite) et un verre vert (à gauche) sont placés devant les yeux de l'enfant,
 - s'il existe une neutralisation le sujet ne voit que deux points rouges (un en haut et un en bas) ou trois points verts (un à gauche, un à droite et un en bas) en fonction de l'œil atteint,
 - en cas de strabisme patent le patient voit cinq lumières (trois avec l'œil sain et deux avec l'œil dévié).
- Le reste de l'examen clinique comporte un examen à la lampe à fente et un fond d'œil dilaté systématiquement. Cet examen clinique cherche à éliminer une cause organique au strabisme.

C/ Terminologie

- Strabisme divergent : exotropie :
 - de loin : Xt ;
 - de près : X't.
- Strabisme convergent : ésootropie :
 - de loin : Et ;
 - de près : E't.
- Déviation oculaire avec un œil plus haut que l'autre : hypertropie.
- Déviation oculaire avec un œil plus bas que l'autre : hypotropie.
- Strabisme concomitant : l'œil dévié accompagne l'œil normal dans toutes les directions du regard, l'angle de déviation est constant dans chaque direction du mouvement.
- Strabisme paralytique : l'œil dévié n'accompagne pas l'autre œil dans toutes les directions du regard, car il est secondaire à une paralysie d'un ou plusieurs muscles oculomoteurs. L'angle de déviation n'est pas similaire dans toutes les directions du regard.

D/ Formes cliniques

1. Strabismes convergents

- Ils sont les plus fréquents, car les adducteurs sont fonctionnels plus précocement.

a) *Strabisme congénital*

- Il apparaît de la naissance jusqu'à l'âge de 6 mois.
- Il est très fréquent.
- Il est favorisé par une souffrance néonatale ou intra-utérine.
- Il est le plus souvent primitif.
- Cliniquement +++ :
 - * il se présente sous la forme d'un strabisme important uni- ou bilatéral ;
 - * l'abduction est difficile, avec un torticolis compensatoire de la tête ;
 - * il est permanent mais variable dans la journée et dans l'intensité ;
 - * des secousses nystagmiques sont fréquemment associées.
- Le risque d'amblyopie est majeur.

b) *Microstrabisme*

- Il est défini comme un strabisme ayant un angle de déviation inférieur à 4D.
- Il est plus souvent convergent, mais il peut parfois être divergent.
- C'est une cause majeure d'amblyopie.
- Il est dépisté par le test de Jampolsky :
 - * on place devant un œil un prisme de 4 D à base temporale. On provoque ainsi une diplopie ;
 - * si le sujet neutralise de l'autre œil, il va rester dans cette position ;
 - * si le sujet fusionne, il va faire un effort de convergence ;
 - * on répète cet examen devant chaque œil, ce qui permet de déceler un microstrabisme inférieur à 4 D avec un scotome maculaire en binoculaire.

c) *Strabisme accommodatif*

- L'hypermétropie s'accompagne d'une accommodation systématique pour lire, qui entraîne une convergence et un myosis.
- Il touche des grands enfants (2 à 3 ans) quand ils utilisent leur vision de près.
- Le strabisme est intermittent dans la journée et augmenté par la fatigue ou la vision de près.
- Il est généralement de bon pronostic s'il est correctement pris en charge.
- Une réfraction sous cycloplégique est indispensable pour dépister cette amétropie et la corriger.

d) *Strabisme aigu normosensoriel*

- Il est rare.
- Il est d'apparition plus tardive (vers 2 à 5 ans) et plus amblyogène.
- Il survient dans un contexte particulier (altération de l'état général, fièvre, grippe).
- Le début est brutal ou rapidement progressif.
- Il se manifeste le plus souvent par une diplopie.
- L'examen clinique retrouve un strabisme uni- puis bilatéral et alternant.
- Le traitement chirurgical est une urgence, car il prévient la survenue d'une amblyopie.

e) *Strabismes convergents secondaires*

- Une exotropie opérée et surcorrignée.
- Une amblyopie d'origine choroïdienne, rétinienne, nerveuse ou cornéenne.
- Une paralysie du nerf abducens.

2. Strabismes divergents

- Ils sont moins fréquents.
- Chez les enfants, ils imposent un bilan étiologique ayant souvent recours à l'imagerie.

3. À part

a) Syndrome de Stilling-Duane

- Il est lié à un trouble nucléaire par agénésie du noyau du VI.
- L'œil gauche est préférentiellement atteint.
- Il se manifeste par des troubles de l'abduction (l'œil atteint ne dépasse pas la ligne médiane), un rétrécissement de la fente palpébrale avec énoptalmie lié aux efforts d'adduction.

b) Syndrome de Brown

- Il se caractérise par l'absence d'élévation du globe dans le champ d'action du petit oblique (en haut et en dedans).
- Il est le plus souvent congénital + + +, mais cette étiologie reste un diagnostic d'élimination.

E/ Examens complémentaires

- Ils sont guidés par la clinique :
 - devant un strabisme aigu et/ou accompagné d'une symptomatologie d'hypertension intracrânienne, l'imagerie cérébrale et orbitaire est nécessaire.
- D'autres examens peuvent être prescrits :
 - enregistrement des mouvements oculaires (électro-oculographie motrice ou cinétique, photo-oculographie).
 - IRM, qui permet d'avoir une dynamique oculaire en couplant des clichés statiques (reste l'examen de référence).
 - TDM (en cas de contre-indication de l'IRM).
- Un bilan orthoptique viendra compléter ce bilan clinique et paraclinique afin de caractériser et prendre en charge au mieux ce strabisme.

F/ Traitement

- Il est principalement médical.
- Il doit être expliqué aux parents.

1. Dépistage précoce du strabisme

2. Correction optique maximale + + +

- Il faut lutter contre toute amétropie en réalisant une réfraction sous cycloplégique et en corrigeant la totalité de l'amétropie si le strabisme est manifeste.
- Cette correction optique est indispensable, même si elle aggrave le trouble esthétique. En effet, la correction d'une hypermétropie va provoquer une divergence oculaire qui peut aggraver une exotropie préexistante dont il faut prévenir les parents. Toutefois, la correction d'une hypermétropie latente peut corriger à elle seule un strabisme convergent, accommodatif par exemple.

3. Prévention de l'amblyopie

- Elle se fait en pénalisant l'œil sain.
- Différentes techniques peuvent être utilisées :
 - une occlusion totale (du lever au coucher du soleil) sera préconisée en cas d'amblyopie avérée et sévère. La récupération commence par la vision de près, puis celle de loin. L'occlusion se fait à l'aide de pansements oculaires directement appliqués sur la peau de l'œil sain (et non sur le verre de lunette). Une fois la phase aiguë passée, une occlusion intermittente ou

- une pénalisation optique ou médicamenteuse devra être proposée. Cette occlusion totale doit être minimale afin de prévenir toute amblyopie induite par une occlusion prolongée de l'œil dominant ;
- une occlusion alternée des deux yeux peut être proposée si l'amblyopie est relative. La durée dépend de la profondeur de l'amblyopie ;
 - des secteurs occlusifs pourront être mis sur l'œil sain au niveau du champ d'action du muscle hyperactif.
 - Un traitement chirurgical pourra être proposé vers 5 à 6 ans avant l'entrée de l'enfant au cours préparatoire. Cette chirurgie a un but plus esthétique que fonctionnel. La chirurgie affaiblit (en reculant l'insertion musculaire) ou renforce (en réséquant le muscle) l'action des muscles oculomoteurs responsables du strabisme.

G/ Surveillance

- Elle devra être régulière, complète et comparative afin d'éviter l'amblyopie iatrogène de l'œil occlus pour favoriser le développement de l'œil atteint de strabisme.
- Elle se fera par l'ophtalmologiste en collaboration avec une orthoptiste +++ et un médecin généraliste.
- L'acuité visuelle de près se corrige la première +++ . ■

POINTS FORTS

- Éliminer un faux strabisme (épicanthus, large base du nez...).
- Éliminer une organicité (cataracte, rétinoblastome...) ++++.
- Prévenir une amblyopie ++++.
- Dépistage le plus tôt possible.
- Réfraction sous cyclopégique systématiquement.
- Correction optique totale dès qu'il y a strabisme.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

ORL - STOMATOLOGIE

Suivi d'un nourrisson, d'un enfant et d'un adolescent normaux

I-3-33

Dr Jean-Baptiste LECANU
Praticien Hospitalier

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Suivi d'un nourrisson, d'un enfant et d'un adolescent normaux

Dépistage des anomalies orthopédiques, des troubles visuels et auditifs. Examens de santé obligatoires. Médecine scolaire. Mortalité et morbidité infantiles.

Objectifs :

- Assurer le suivi d'un nourrisson, d'un enfant et d'un adolescent normaux.
- Argumenter les modalités de dépistage et de prévention des troubles de la vue et de l'ouïe.
- Argumenter les modalités de dépistage et de prévention des principales anomalies orthopédiques.

- La prévention des troubles de l'ouïe chez l'enfant est un enjeu de santé publique majeur. On estime que trois enfants sur mille présentent une hypoacousie de perception bilatérale à partir de 30 dB, soit présente à la naissance, soit se développant dans les premières années de vie. On doit y ajouter toutes les pathologies entraînant une surdité de perception unilatérale potentiellement gênante et toutes les causes de surdité de transmission.
- Les causes sont multiples rendant nécessaire un bilan clinique et complémentaire.
- Les techniques de dépistage modernes permettent d'authentifier la perte auditive dès les premiers jours de vie et donc de mettre en route, sans délai, une prise en charge adaptée visant à obtenir un développement harmonieux de l'enfant et une intégration optimale au milieu scolaire puis professionnel et social.

DÉFINITION

- La surdité bilatérale est définie comme :
 - légère jusqu'à 30 dB de perte ;
 - moyenne entre 30 et 60 dB ;
 - sévère de 60 à 80 dB ;
 - profonde à partir de 80 dB.
- En cas de surdité unilatérale ou asymétrique, la meilleure oreille est considérée comme prépondérante :

$$\text{Perte auditive} = \frac{7 \times \text{bonne oreille} + 1 \times \text{mauvaise oreille}}{8}$$

TYPES DE SURDITÉ

A/ Surdité de perception

- Le siège de l'anomalie responsable de la surdité est le plus souvent cochléaire, mais parfois rétrocochléaire (neuropathie auditive) ou central :
 - 25 % sont d'origine environnementale :
 - * pendant la grossesse (infections virales et bactériennes, traumatismes obstétricaux...)
 - * postnatales (infections, toxiques...).
 - 75 % sont d'origine génétique :
 - * soit syndromiques s'intégrant dans un syndrome malformatif complexe ;
 - * soit isolées, où le déficit auditif est la seule manifestation phénotypique de la mutation génétique.

B/ Surdité de transmission

- Chez l'enfant, l'atteinte transmissionnelle chronique correspond le plus souvent à une otite séro-muqueuse (présence de liquide séromuqueux ou de glu dans la caisse du tympan) secondaire à un dysfonctionnement tubaire chronique. L'évolution vers le cholestéatome est possible. (cf. question « Otites »).
- Une anomalie du conduit auditif externe ou de la chaîne ossiculaire est possible dans certains syndromes malformatifs intéressant l'oreille externe et moyenne.
- Ce peut être un facteur aggravant de la perte de perception (exemple : association otite séreuse et déficit génétique).

DÉVELOPPEMENT NORMAL DU LANGAGE CHEZ L'ENFANT

- Stade prélinguistique divisé en deux étapes :
 - étape du babillage (de 4 mois à 12 mois). Durant cette première étape, le bébé essaie de produire des sons ; la chronologie d'acquisition des différents sons est semblable chez tous les enfants ;
 - étape du premier mot (6 mois à 12 ou 18 mois), où l'enfant commence à nuancer ses productions sonores en favorisant les sons de sa langue maternelle et en les modulant selon le contexte familial ou social.

- Stade holophrastique (18 mois à 24 mois), où l'enfant s'exprime par mots isolés souvent constitués de dissyllabes identiques (nounou, papa...). Une signification commence à être rattachée au son produit.
- Stade syntaxique (de 2 à 5 ans), où l'enfant acquiert progressivement, par imitation des structures grammaticales les plus souvent rencontrées, les règles de la syntaxe, ce qui lui permet de composer des phrases de plus en plus complètes.
- Stade avancé (5 ans et plus) : c'est la période où l'enfant finit par manipuler les formes les plus complexes du langage et leur signification, aboutissant au langage de type adulte.

DÉPISTAGE

- Pour la moitié des enfants présentant un déficit de perception, aucun antécédent personnel ou familial ni aucun facteur favorisant n'est retrouvé.
- Le dépistage systématique (avec les moyens les plus récents, comme les otoémissions acoustiques), est donc préconisé dans de nombreux pays, à la naissance puis à des dates prédéfinies durant la croissance de l'enfant. Mais le coût important et les difficultés techniques rendent cette méthodologie difficile à mettre en œuvre, même dans les pays à niveau de vie élevé.
- On préconise donc, en pratique, un dépistage ciblé sur les enfants à risque et une surveillance régulière, avec des tests comportementaux ou audiométriques simples, lors du développement des capacités de langage de l'enfant. En France, quatre examens sont recommandés : à la naissance, au neuvième mois, lors de la deuxième année et lors de la scolarisation en maternelle.

SITUATIONS CLINIQUES DEVANT CONDUIRE À UN DÉPISTAGE

- Antécédent familial de surdité de perception apparue dans l'enfance.
- Consanguinité parentale.
- Syndromes polymalformatifs (Usher, Waardenburg...).
- Malformations cranio-faciales et de l'oreille.
- Pathologie neurosensorielle associée (cécité, IMC...).
- Infections congénitales (rougeole, toxoplasmose, CMV, méningite, herpès, syphilis).
- Infections néonatales et de l'enfance (méningites +++).
- Traumatismes du partum.
- Anoxie néonatale (Apgar* < 4), ictère néonatal, prématurité (< 1 500 g), incompatibilité foeto-maternelle.
- Toxicité médicamenteuse (aminosides, diurétiques...).
- Séjour en réanimation de plus de quarante-huit heures, oxygénothérapie.
- Retard à l'acquisition du langage ou régression du langage acquis.
- Toute pathologie malformative, toute pathologie de la grossesse ou périnatale, toute anomalie (primaire ou secondaire) de l'acquisition du langage devrait faire pratiquer un bilan auditif.

* Aspect, poulx, grimace, activité, respiration

CAUSES

A/ Surdités acquises

- Infections congénitales (rougeole, toxoplasmose, CMV, herpès, syphilis).
- Infections néonatales et de l'enfance (méningites + + +).
- Traumatismes du partum.
- Anoxie, ictère néonatal, prématurité.
- Toxicité médicamenteuse (aminosides, diurétiques...).
- Otite sérumqueuse, otites chroniques cholestéatomateuses.
- La recherche d'une cause est moins prioritaire que la prise en charge de la surdité. La prévention primaire est essentielle pour limiter les facteurs de risque.

B/ Surdités syndromiques

- Très hétérogènes, elles ne représentent que 15 % des surdités congénitales. Elles doivent être connues car facilement dépistables. En cas d'anomalie cranio-faciale, une surdité de transmission surajoutée est fréquente.
- Syndrome de Pendred :
 - autosomique récessif ;
 - surdité congénitale évolutive ;
 - goitre hypothyroïdien ;
 - anomalies de l'oreille interne au scanner (agénésie partielle ou totale).
 - tests thyroïdiens biologiques perturbés.
- Syndrome d'Usher :
 - autosomique récessif, formes multiples ;
 - troubles de la marche (atteinte vestibulaire) ;
 - cécité progressive ;
 - anomalies au fond d'œil ;
 - examen ophtalmologique systématique et répété chez l'enfant sourd.
- Syndrome de Lange-Nielsen :
 - autosomique récessif ;
 - allongement de l'espace QT ;
 - risque de mort subite ;
 - ECG systématique en cas de surdité congénitale.
- Syndrome de Waardenburg :
 - autosomique dominant ;
 - surdité variable ;
 - dépigmentation (mèches blanches, yeux bleus, taches de dépigmentation cutanées) ;
 - rechercher systématiquement la présence de mèches blanches et d'yeux bleus chez le sujet ou dans sa famille.
- Syndrome oto-branchio-rénal :
 - autosomique dominant ;
 - surdité de perception et de transmission ;
 - anomalies de l'oreille externe ;
 - anomalies des reliquats branchiaux (kystes, fistules préauriculaires ou cervicales) ;
 - anomalies rénales avec insuffisance rénale parfois grave ;
 - échographie rénale systématique.
- Syndrome d'Alport :
 - autosomique dominant ;
 - surdité évolutive ;
 - hématurie répétée ;
 - bandelette urinaire systématique.

C/ Surdités non syndromiques

- Atteinte auditive isolée.
- Sporadique ou familiale.
- Souvent gène récessif (surdité présente dès la naissance).
- Parfois gène dominant (apparition progressive de la surdité).
- Soixante mutations génétiques responsables ont été isolées.
- La plus fréquente : mutation de la connexine 26 (environ 3 % des Français sont porteurs de la mutation récessive non liée au sexe). Cliniquement, on constate une surdité néonatale non évolutive d'intensité variable (sévère ou profonde). Le diagnostic moléculaire permet un conseil génétique.

TESTS PARACLINIQUES

- Différents tests paracliniques permettent d'affirmer mais surtout de quantifier la perte auditive. Ils sont souvent associés dans le cadre du diagnostic positif puis étiologique de la surdité. Ils permettent également de surveiller l'évolution du déficit.

A/ Tests comportementaux

- Cradle test, jouets sonores, babymètre de Bizaguet.
- Appel du prénom, réponses orientées...
- Facile à mettre en œuvre (matériel peu onéreux).
- Mais 25 à 50 % des enfants sourds profonds échappent à ce type de dépistage !

B/ Potentiels évoqués auditifs (PEA) de première génération

- Test objectif.
- Ne testent que les fréquences aiguës.
- Test long > 30 minutes par oreille.
- Nécessitent une parfaite sédation de l'enfant (anesthésie générale).

C/ PEA de seconde génération (+ + +)

- Test objectif.
- Technique rapide sans anesthésie.
- Pas encore validés sur de larges populations.

D/ Otoémissions acoustiques provoquées (OEAP) + + +

- Test rapide utilisable dès J 2 après la naissance, non traumatique, testant globalement l'audition en analysant la réponse cochléaire (contractilité des CCE) à une stimulation sonore.
- Les OEAP sont d'ores et déjà inscrites dans les carnets de santé comme test de dépistage de référence.
- Limites :
 - test quantitatif : réponse binaire OUI/NON ;
 - aucune analyse fréquentielle ;
 - peuvent être normales en cas de lésion rétrocochléaire (neuropathie auditive) ou centrales (surdités corticales) ;
 - anormales dès qu'il y a présence de lésion de l'oreille moyenne (cérumen, otite séreuse...).

E/ Produits de distorsion acoustique

- Même principe que OEAP.
- Mais analyse fréquentielle possible.

F/ Audiométrie comportementale (réflexe d'orientation conditionné, *peep show*...)**

- En champ libre, entre un an et deux ans (les deux oreilles sont testées en même temps).
- Testing indépendant de chaque oreille possible à 3 ans.
- Après l'âge de 5 ans, un audiogramme identique à celui de l'adulte (tonal et vocal) peut être réalisé.
- Le tympanogramme associé aux tests audiométriques permet d'éliminer ou d'affirmer une pathologie de l'oreille moyenne (otite séreuse...).

G/ Tests génétiques

- Dépistage des surdités non syndromiques.
- Dépistage d'une mutation de la connexine 26.
- Dépiste 30 % des enfants.
- Ne teste pas l'intensité du déficit auditif.

THÉRAPEUTIQUE

- Orthophonie, langue des signes, scolarisation en classes d'intégration adaptées.
- Prothèse auditive.
- Prise en charge de la surdité de transmission (QS).
- Implantation cochléaire.
- Prise en charge parentale et soutien psychologique.
- Conseil génétique. ■

POINTS FORTS

- Absence de dépistage systématique chez le nourrisson de la surdité en France.
- Dépistage systématique devant toute pathologie malformative, toute pathologie de la grossesse et toute anomalie de l'acquisition du langage.
- Test de dépistage : test comportementaux (25 à 50 % de faux négatifs) ; otoémissions acoustiques provoquées ; PEA ; audiométrie comportementale à partir de un an.
- La recherche de la cause est moins prioritaire que la prise en charge.
- Prise en charge thérapeutique : appareillage précoce, orthophonie, implant cochléaire.

** *Peep show* : audiométrie adaptée à l'enfant d'âge inférieur à 5 ans.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

**Suivi d'un nourrisson, d'un enfant
et d'un adolescent normaux.
Examens de santé obligatoires.
Mortalité et morbidité infantiles**

I-3-33

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Suivi d'un nourrisson, d'un enfant et d'un adolescent normaux. Examens de santé obligatoires. Mortalité et morbidité infantiles

Objectifs :

- Assurer le suivi d'un nourrisson, d'un enfant et d'un adolescent normaux.
- Argumenter les modalités de dépistage et de prévention des troubles de la vue et de l'ouïe.
- Argumenter les modalités de dépistage et de prévention des principales anomalies orthopédiques.

Nous diviserons ce chapitre en plusieurs rubriques :

- Suivi d'un nourrisson, d'un enfant et d'un adolescent normaux.
- Mortalité et morbidité infantiles.
- Examens de santé obligatoires.

SUIVI D'UN NOURRISSON, D'UN ENFANT ET D'UN ADOLESCENT NORMAUX

L'objectif du suivi de l'enfant normal est de dépister précocement d'éventuelles anomalies. Chaque consultation doit répondre au motif de la consultation mais aussi être l'occasion de remplir ce rôle de dépistage fondamental et de donner des conseils aux parents.

A/ De la naissance à 2 ans

1. Dans les deux premières années de vie, des examens obligatoires ont été définis par le législateur

La loi du 15 juillet 1970 et les décrets des 2 mars 1973 et du 23 mars 1978 fixent le nombre et la périodicité des examens obligatoires.

	Examen n°	Âge à l'examen	
1 ^{re} année	1	1 ^{re} semaine	➡ 1 ^{er} certificat
	2	1 ^{er} mois	
	3	2 ^e mois	
	4	3 ^e mois	
	5	4 ^e mois	
	6	5 ^e mois	
	7	6 ^e mois	
	8	9 ^e mois	
2 ^e année	10	16 ^e mois	➡ 3 ^e certificat
	11	20 ^e mois	
	12	24 ^e mois	
3 ^e à 6 ^e année	13 à 20	tous les 6 mois	

- Ces examens sont au nombre de 20 répartis entre la naissance et l'âge de 6 ans : (*voir ci-dessus*)
- Les 20 examens, ainsi que tout autre examen (ou intervention médicale), doivent être consignés sur le carnet de santé de l'enfant délivré à la naissance par la maternité ou la mairie et sont couverts par le secret médical.
- Les examens de la 1^{re} semaine et des 9^e et 24^e mois donnent lieu à la rédaction d'un certificat de santé.
- Ces certificats doivent être adressés dans un délai de 8 jours au médecin départemental (DDASS) responsable de la PMI. Une attestation établissant la preuve de ces certificats est remise aux parents, qui doivent la faire parvenir dans un délai d'un mois à l'organisme chargé du versement des prestations familiales dont ils dépendent.
- En pratique, on observe souvent que ce sont les seuls examens obligatoires réellement réalisés.
- Ces examens sont remboursés intégralement, qu'ils soient effectués dans un centre de PMI ou par un médecin choisi par les parents.

2. Les éléments fondamentaux à repérer

a) *Suivi de la croissance staturo-pondérale*

- Il faut prendre les mesures du poids, de la taille et du PC. Avec ces données, on réalisera les courbes de croissance.
- Un bon état nutritionnel est fondamental pour le développement de l'enfant. Le suivi de la croissance permet d'aborder avec les parents la question de l'alimentation de l'enfant.

b) *Suivi du développement psychomoteur*

Les éléments du développement doivent être notés dans le carnet de santé. Un retard de développement devra faire rechercher un déficit sensoriel, une maladie neurologique ou du neuro-développement.

c) Dépistage d'anomalies de l'audition et de la vision

- L'audition sera testée par la voix ou en utilisant des jouets sonores. L'enfant orientera la tête vers la source sonore. En cas de non-réponse, on réalisera des examens complémentaires afin de documenter l'éventuel déficit.
- L'appareil oculaire sera examiné avec une source lumineuse. On recherchera une malformation, des mouvements oculaires anormaux ou un strabisme.
- Un strabisme sera recherché par un test du reflet pupillaire. Ce test peut être défaillant. Un strabisme persistant à 6 mois nécessite un examen ophtalmologique afin d'identifier une étiologie.

d) Dépistage des anomalies orthopédiques

- Le pied plat est fréquent à cet âge. Le pied dévié en dedans est le plus souvent dû à une antéversion exagérée du col fémoral ; cette anomalie se corrigera au cours de la croissance.
- Le *genu valgum* est très fréquent. Les genoux se touchent, et il existe souvent un certain degré de récurvation associé. La correction se fait le plus souvent spontanément vers 6-7 ans, et une surveillance simple de cette anomalie est alors suffisante.
- Il faut également dépister les troubles de la marche (*cf. question*). Les anomalies en cause ne sont pas toujours orthopédiques ; il peut aussi s'agir de problème de statique du rachis ou du bassin, de longueur de membres ou de maladies neurologiques ou musculaires.

e) Les vaccinations (*cf. question*)

Au cours des consultations, il faudra vérifier que les vaccinations sont à jour en respectant les éventuelles contre-indications.

B/ Après 2 ans

Le principe de suivi reste le même avec un objectif de dépistage d'éventuels troubles passés inaperçus.

Les éléments importants à repérer après 2 ans sont :

1. Croissance statur pondérale

Dépistage de retard statur pondéral (*cf. question*).

2. Développement pubertaire

Dépistage d'une avance ou d'un retard pubertaire (*cf. question*).

3. Développement psychomoteur

- Entre 4 et 6 ans, l'enfant peut plus facilement entrer en contact et collaborer avec le médecin. De plus, c'est à cet âge que les troubles du développement psychomoteur et intellectuel sont plus facilement repérés. L'entrée à l'école maternelle permet d'évaluer les compétences de l'enfant et sa capacité à progresser. Ces troubles deviennent plus évidents avec l'âge. Des tests psychométriques sont alors réalisables afin de dépister un éventuel retard mental, d'en rechercher l'étiologie et de débiter la prise en charge.
- De plus, **des troubles du comportement** à type d'inhibition, d'instabilité ou de déficit attentionnel sont des manifestations souvent banales mais peuvent aussi être les symptômes d'une maladie neurologique. Une surveillance et une prise en charge pourront être envisagées.

MORTALITÉ ET MORBIDITÉ INFANTILES

L'existence de problèmes spécifiques de santé (prématurité, anomalies congénitales), ainsi que la nécessité d'y répondre par des structures et une réglementation adaptées, impliquent d'individualiser comme groupe à risque le groupe « mère-enfant ».

A/ Définitions

1. Taux de mortalité

Par définition, le taux de mortalité correspond au nombre de décès survenus dans une population durant une période déterminée (en général une année) rapporté à la moyenne de cette population (estimée par la moyenne de l'effectif de la population au 1er janvier de deux années consécutives).

Ainsi, en 1999, le taux de mortalité global s'est élevé à 9,2 pour 1 000 habitants (537 700/ 58 622 700).

2. Naissances vivantes, mort-nés

Le nombre de naissances vivantes tient compte de tous les enfants nés vivants déclarés à l'état civil ou décédés avant leur déclaration (faux mort-nés).

Les mort-nés sont définis par l'expulsion ou l'extraction d'un produit de conception sans vie au-delà de la 28e semaine de gestation.

3. Indicateurs de mortalité de l'enfant

Le taux de **mortalité infantile** correspond au nombre de décès d'enfants de moins d'un an survenus au cours d'une année rapporté au nombre de naissances vivantes de la même année. Ce taux s'élevait à **4,3 pour 1 000 habitants en 1999**.

Ce taux peut être subdivisé en différents composants et complété par d'autres indicateurs permettant une analyse plus fine de la mortalité infantile :

- **mortalité néonatale précoce** : nombre de mort-nés et d'enfants décédés avant 8 jours rapporté aux naissances vivantes de la période considérée ;
- **mortalité néonatale tardive** : nombre de décès survenus entre le 8^e jour inclus et le 28e jour de vie rapporté aux naissances vivantes de la période considérée ;
- **mortalité postnéonatale** : nombre de décès survenus entre le 29^e et le 365^e jour de vie rapporté aux naissances vivantes de la période considérée ;
- **mortalité périnatale** : nombre de mort-nés et de décès survenus avant 8 jours rapporté aux naissances vivantes et aux mort-nés de la période considérée ;
- **mortalité foeto-infantile** : nombre de mort-nés et de décès survenus avant 1 an rapporté aux naissances vivantes et aux mort-nés de la période considérée ;
- **mortinatalité** : nombre de mort-nés rapporté aux naissances vivantes et aux mort-nés de la période considérée.

Les chiffres ci-après se rapportent à l'année 1999 :

Mortinatalité 4,6 0 ‰	Mortinatalité infantile 4,3 0 ‰			
	Mortinatalité néonatale 2,7 ‰		M. postnéonatale 1,6 0 ‰	
	M. néonatale précoce 1,9 0 ‰	M. néonatale tardive 0,8 0 ‰		
Mortinatalité périnatale 6,4 ‰				
28 ^e semaine de gestation	Naissance	6 jours	28 jours	1 an

(Source : INSEE)

4. Évolution des indicateurs

Le taux de mortalité infantile, excellent reflet de l'état sanitaire d'un pays, est en diminution constante depuis plusieurs décennies comme dans de nombreux pays :

- 1850 : 250 ‰
- 1920 : 123 ‰
- 1950 : 50 ‰
- 1975 : 14 ‰
- 1980 : 10 ‰
- 1985 : 8,3 ‰
- 1990 : 7,3 ‰
- 1999 : 4,3 ‰

On peut cependant constater des disparités :

- selon la région : taux de mortalité infantile plus élevé dans le Nord, l'Est, la Corse et la Bretagne ;
- selon les catégories socioprofessionnelles : le taux est minimal chez les cadres supérieurs et maximal chez les manœuvres ;
- selon l'âge de la mère : le taux de mortalité infantile est minimal chez les enfants nés de mère dont l'âge est compris entre 25 et 34 ans ;
- selon le statut matrimonial de la mère : le taux de mortalité infantile est supérieur pour les enfants nés hors mariage.

La baisse enregistrée est principalement due à la diminution de la mortalité néonatale et en particulier néonatale précoce (pendant la première semaine de vie).

Évolution des taux de natalité et de mortalité (pour 1 000) en France métropolitaine					
	1975	1980	1985	1990	1999
Taux de natalité	14,1	14,9	13,9	13,4	12,7
Taux de mortalité infantile	13,8	10	8,3	7,3	4,3
Taux de mortalité néonatale précoce	7,3	4,4	3,4	2,5	1,9
Taux de mortalité postnéonatale	4,6	4,3	3,7	3,8	1,6
Taux de mortalité néonatale	9,1	5,8	4,6	3,6	2,7
Taux de mortinatalité	10,9	8,6	7,3	5,9	4,6

(Source : INSEE)

B/ Principales causes de mortalité de l'enfant (1994)

Schématiquement, le taux de mortalité annuel par âge et par sexe suit une courbe en « J »
(Source : *Annuaire des statistiques sanitaires et sociales - 1997*).

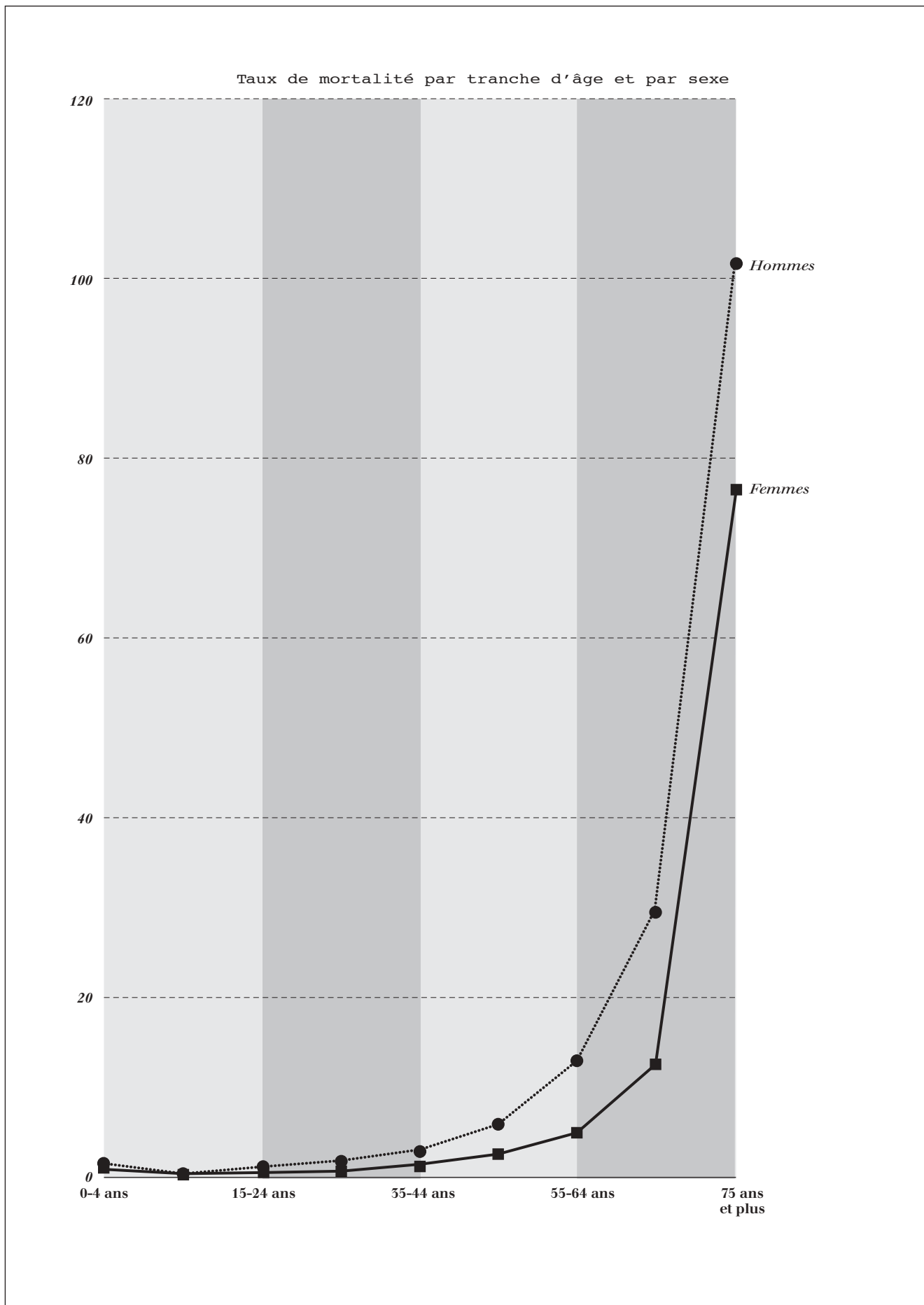
Comme le montre le graphique ci-contre, à âge égal, le taux de mortalité masculine est toujours supérieur au taux de mortalité féminine.

1. Causes de mortalité de l'enfant de moins d'un an

Phénomène pointé par le Haut Comité de santé publique dans son rapport sur la santé des jeunes (1997), la première année de la vie constitue une période de vulnérabilité.

a) Durant cette période, les causes endogènes prédominent :

- Plus de 30 % des décès sont dus à des affections d'origine périnatale : syndrome de détresse respiratoire et autres affections respiratoires, hypoxie intra-utérine et asphyxie à la naissance, infections de la période périnatale, hémorragie néonatale, prématurité...
- Syndrome de la mort subite du nourrisson (25 % des décès).
- Anomalies congénitales (20 %) en particulier de l'appareil circulatoire.



b) Les traumatismes et empoisonnements

Ils représentent près de 5 % des causes de décès et sont surtout représentés par l'inhalation d'aliments provoquant une obstruction des voies aériennes supérieures.

2. Causes de mortalité des enfants de 1 à 4 ans

On retrouve dans cette tranche d'âge la surmortalité masculine.

a) Les traumatismes et empoisonnements

Ils représentent la cause la plus importante des décès survenant dans cette période (près de 37 %). Il s'agit le plus souvent d'accidents de la circulation, de noyades et d'accidents domestiques (intoxications et brûlures).

b) Les tumeurs

Elles représentent la seconde cause de mortalité de cette tranche d'âge (13 %), de même que les anomalies congénitales (13 %).

3. Causes de mortalité des enfants de 5 à 14 ans

Deux causes prédominent :

a) Les traumatismes et empoisonnements

Ils représentent la cause essentielle, avec près de 44 % des décès (46 % pour les garçons et 39 % pour les filles).

b) Les tumeurs

Elles constituent la seconde cause, avec près de 22 % des décès.

4. Causes de mortalité des jeunes de 15 à 24 ans

Il ne s'agit plus à proprement parler de mortalité infantile, mais la part importante de décès dus aux accidents en fait une population fragilisée. En effet, la France se situe en tête des pays européens pour la mortalité due aux accidents et aux suicides cumulés chez les 15-24 ans.

Dans cette classe d'âge, plus des deux tiers des décès sont dus à des morts violentes :

- il existe une nette prépondérance masculine de décès dus à des accidents ;
- un dixième des décès sont dus au suicide.

C/ Causes de morbidité infantile

Globalement, on retrouve chez les enfants de moins de 15 ans les mêmes causes que pour la mortalité, mais il faut y ajouter de nombreuses pathologies, généralement moins graves mais plus fréquentes et pouvant entraîner des handicaps définitifs :

- les maladies ophtalmologiques constituent la première cause de pathologie (près de 20 %) ;
- les maladies bucco-dentaires représentent la seconde cause de pathologie (18 %) ;
- les maladies de l'appareil respiratoire, en particulier de la sphère ORL (otites, angines, rhino-pharyngites...), mais aussi les bronchites, les bronchiolites...
- les maladies de la peau ;
- les maladies infantiles.

La maltraitance n'a pas fait l'objet d'une analyse spécifique, mais, selon le Haut Comité de Santé Publique, 15 % des enfants de 11 à 18 ans déclarent avoir subi des violences physiques, 4 % des violences sexuelles, et il apparaît que les tentatives de suicide sont plus fréquentes chez les jeunes qui ont subi des violences (Rapport sur la santé des jeunes, 1997).

Il est donc important de savoir détecter et prendre en charge ces enfants devant des anomalies du comportement, des signes de sévices corporels (fractures, hématomes...) ou des antécédents d'hospitalisation pour ces différents motifs.

LES EXAMENS OBLIGATOIRES

1. L'objectif

- Le service de protection maternelle et infantile (PMI), fondé par l'ordonnance du 2 novembre 1945, avait alors pour objectif essentiel de réduire le taux de mortalité infantile, puis, à compter des années 1970, de lutter contre les incapacités, les handicaps et les inadaptations.
- Un ensemble de mesures techniques, administratives et financières est instauré dans le but de **protéger la santé de la mère et de son enfant jusqu'à son sixième anniversaire**.
Le suivi médical de la femme enceinte et du jeune enfant est gratuit et obligatoire et permet de mettre en place :
 - Une surveillance régulière des anomalies ;
 - Une éducation et une information des personnes qui ont la charge de l'enfant ;
 - Une application systématique de mesures sanitaires (vaccination, vitaminothérapie, traitement...), voire sociales (isolement, surveillance) adaptées ;
 - Un relevé des données épidémiologiques.

2. La réglementation

- La loi du 15 juillet 1970 et les décrets des 2 mars 1973 et 23 mars 1978 fixent le nombre et la périodicité des examens obligatoires.
- Ces examens sont au nombre de 20 répartis entre la naissance et l'âge de 6 ans :
- Les 20 examens, ainsi que tout autre examen (ou intervention médicale), doivent être consignés sur le carnet de santé de l'enfant délivré à la naissance par la maternité ou la mairie et sont couverts par le secret médical.
- Les examens de la 1^{re} semaine et des 9^e et 24^e mois donnent lieu à la rédaction d'un certificat de santé.
- Ces certificats doivent être adressés dans un délai de 8 jours au médecin départemental (DDASS) responsable de la PMI. Une attestation établissant la preuve de ces certificats est remise aux parents, qui doivent la faire parvenir dans un délai d'un mois à l'organisme chargé du versement des prestations familiales dont ils dépendent.
- En pratique, on observe souvent que ce sont les seuls examens obligatoires réellement réalisés.
- Ces examens sont remboursés intégralement, qu'ils soient effectués dans un centre de PMI ou par un médecin choisi par les parents.
- Enfin, certains examens complémentaires sont remboursés intégralement, dès lors qu'ils sont prescrits au cours d'un des 3 examens donnant lieu à la rédaction d'un certificat de santé. ■

Exemples d'examens complémentaires remboursés intégralement		
	Remboursement systématique	Remboursement après entretien « médico-administratif »
Examen de la 1 ^{re} semaine	<ul style="list-style-type: none">• Test de Guthrie• Dosage de la TSH• NFS / Groupe ABO - Rh• Examen du LCR <p>Si la mère est Rh - :</p> <ul style="list-style-type: none">• RAI• Test de Coombs direct et sensibilisé	<ul style="list-style-type: none">• Caryotype• ECG• EEG• Radiographies• Sérologie toxoplasmose
Examens des 9 ^e et 24 ^e mois	<ul style="list-style-type: none">• NFS• Radiographies des hanches, du poignet, de l'avant-bras	<ul style="list-style-type: none">• Dosage du fer sérique• ECG• EEG• Autres radiographies

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PÉDIATRIE

PNEUMOLOGIE

Toux chronique de l'enfant

III-336

Dr Guillaume POUESSEL
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Toux chronique de l'enfant

Objectifs :

- **Devant une toux aiguë ou chronique chez l'enfant ou chez l'adulte, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**
- **Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient.**

CONDUITE À TENIR

- Devant une toux chronique de l'enfant, les principales causes à évoquer sont les infections virales respiratoires basses et ORL, l'asthme et le reflux gastro-œsophagien.
- Se méfier de la toux chronique avec des expectorations ou un retentissement staturo-pondéral pour laquelle il faut penser à la mucoviscidose en premier lieu, puis à la tuberculose, aux déficits immunitaires, aux maladies ciliaires et aux malformations broncho-pulmonaires.
- Les examens habituellement réalisés sont : radiographies de thorax de face (en inspiration et expiration), radiographie des sinus après l'âge de 5 ans, NFS-plaquettes, dosage pondéral, Ig A, G, M, test de la sueur, consultation d'allergologie et éventuellement ORL.

A/ Démarche diagnostique

Environ 10 % des enfants d'âge scolaire toussent de façon habituelle, chronique ou récidivante.

1. Il faut déterminer par l'anamnèse la notion de :

- Détresse respiratoire néonatale.
- Stridor.
- Difficultés d'alimentation et reflux gastro-œsophagien.
- Infections pulmonaires ou ORL répétées.
- Atopie personnelle ou familiale.
- Environnement (tabagisme, mode de garde, conditions d'habitat...).

2. Il faut préciser les caractères de la toux :

- Mode de survenue : progressif, aigu...
- Mode évolutif : aggravation, chronique avec exacerbations, régression...

- Aspect : sèche, grasse avec des expectorations, quinteuse, rauque (origine laryngée).
- Horaire : nocturne isolée (reflux gastro-œsophagien), lors des repas ou peu après les repas (reflux gastro-œsophagien), à l'effort ou lors du rire ou des pleurs (hyperréactivité bronchique, dyskinésie trachéobronchique).
- Prédominance saisonnière : hivernale (infections ORL ou broncho-pulmonaire).
- Signes d'accompagnement : fausse-route (troubles de déglutition, malformation ORL comme un diastème laryngé, fistule trachéo-œsophagienne), dyspnée de repos et d'effort, douleur thoracique, hémoptysie, rhinorrhée, douleur sinusienne, rhino-conjonctivite, bronchorrhée matinale...

3. L'examen clinique recherche :

- Un retard staturo-pondéral ou pubertaire.
- Une déformation thoracique.
- Un hippocratisme digital.
- Des signes cutanés d'atopie.
- Des râles bronchiques perçus à la palpation thoracique.
- Des râles crépitants, sibilants, ronchi, souffle cardiaque à l'auscultation, stridor.
- Un examen ORL : volume des amygdales, otite séro-muqueuse, rhinorrhée antérieure ou postérieure, macroglossie, état dentaire, douleur des sinus maxillaires ou frontaux à la palpation.
- Un retard psychomoteur.

En pratique, l'examen clinique oriente le plus souvent vers une cause particulière.

4. Certains examens complémentaires sont réalisés en première intention :

- Radiographies de thorax de face en inspiration et en expiration (rechercher une asymétrie de transparence pulmonaire, un trappage unilatéral pouvant faire évoquer une inhalation de corps étranger).
- Radiographie des sinus maxillaires après l'âge de 5 ans.
- NFS plaquettes (surtout polynucléaires neutrophiles, lymphocytes, hémoglobine et volume globulaire moyen).
- Test de la sueur, surtout si association de manifestations digestives et respiratoires ou si retentissement staturo-pondéral.
- Enquête allergologique (tests cutanés d'allergie).
- Selon le contexte, d'autres examens pourront être réalisés :
 - Examen cyto bactériologique des crachats si expectorations grasses chroniques.
 - Dosage pondéral des Ig et électrophorèse des protéines sériques (dépister un déficit immunitaire, en première intention).
 - pH-métrie des 24 heures en cas de doute sur un reflux gastro-œsophagien (en pratique, on réalise souvent un traitement prokinétique d'épreuve).
 - TOGD en cas de suspicion d'arc vasculaire anormal.
 - EFR avec test de broncho-constriction pour rechercher une hyperréactivité bronchique.
 - Endoscopie bronchique après avis du spécialiste.
 - TDM thoracique à discuter avec le spécialiste.

B/ Toux chronique et désordres ORL

1. Après 5 ans, la première cause de toux chronique est constituée par les affections ORL.

Certains symptômes peuvent orienter vers l'origine ORL :

- obstruction nasale avec ou sans ronflements ;
- douleur à la palpation des sinus ;
- prurit nasal ;
- éternuements ;

- écoulement nasal antérieur ou postérieur ;
- adénoïdite, amygdalite ;
- hypertrophie adénoïdienne ou amygdalienne ;
- sinusite.

La toux est souvent grasse, nocturne ; l'examen pulmonaire est normal, ainsi que les radiographies de thorax.

2. En première intention

- Examen par un spécialiste ORL.
- Naso-fibroskopie éventuellement.
- Radiographie des sinus maxillaires après l'âge de 5 ans.
- Certains désordres ORL s'accompagnent de maladies broncho-pulmonaires : dyskinésie ciliaire, mucoviscidose, déficits immunitaires, allergie.
- Dans ce cas, il faut réaliser des tests allergologiques cutanés, un test de la sueur, un bilan immunitaire et éventuellement une fibroscopie bronchique avec biopsies pour l'étude des cils bronchiques.
- Le traitement est fonction de la cause de la toux : parfois adénoïdo-amygdalectomie.

C/ Toux chronique et asthme

- Certaines toux sont liées à la maladie asthmatique et sont décrites sous le nom d'« équivalents asthmatiques » :
 - le plus souvent après l'âge de 3 ans et chez les filles ;
 - terrain atopique personnel ou familial ;
 - toux survenant de façon périodique pendant plusieurs semaines ou plusieurs mois, souvent nocturne en deuxième partie de nuit ou lors de l'effort et du rire ;
 - toux sèche rebelle aux antitussifs, avec parfois discrète sibilance et sensation d'oppression thoracique ;
 - disparition ou amélioration nette après la prise de bêta-2-adrénergiques.
 - Le diagnostic repose sur les épreuves fonctionnelles respiratoires : hyperréactivité bronchique, syndrome obstructif réversible totalement ou partiellement sous broncho-dilatateurs.
 - Une enquête allergologique doit être réalisée.
- Ces manifestations peuvent précéder un asthme typique ; elles peuvent correspondre aux seules manifestations d'une maladie asthmatique.
- Le traitement est celui de l'asthme (QS).

D/ Toux chronique et bronchopathie chronique obstructive

- Il faut évoquer en premier la mucoviscidose :
 - toux incessante, épuisante avec des sécrétions épaisses chez le nourrisson et, chez l'enfant plus grand, grasse avec des sécrétions mucopurulentes ;
 - dans les formes à révélation précoce, retard staturo-pondéral et diarrhée chronique ;
 - diagnostic : test de la sueur avec chlore sudoral supérieur ou égal à 60 mEq/l (valeur normale < 40 mEq/l ; à contrôler entre 40 et 60 mEq/l).
- Devant une toux productive chronique, il faut évoquer la possibilité de dilatations des bronches dans le cadre de :
 - **déficit immunitaire congénital ou acquis** : sérologie HIV et étude de l'immunité humorale (dosage pondéral IgA, IgG et IgM*, étude des sous-classes IgG, sérologies postvaccinales et pneumocoque avant et après vaccination).
 - **dyskinésie ciliaire** surtout si association avec des manifestations ORL répétées, un *situs inversus*, une consanguinité parentale : le diagnostic repose sur la réalisation d'un brossage endoscopique des cils bronchiques avec étude en microscopie optique et des biopsies de la muqueuse bronchique (étude de la motilité et de l'architecture des cils) ;

- séquelles d'infections broncho-pulmonaires virales avant l'âge de 1 an (rougeole, adénovirus, VRS...).
- L'évaluation de ces BPCO repose sur :
 - un examen cyto bactériologique des crachats ;
 - une TDM thoracique en coupes fines avec clichés en expiration ;
 - une scintigraphie pulmonaire de ventilation et perfusion ;
 - des EFR.

E/ Toux et pathologie d'inhalation

1. Chez le nourrisson, les troubles de déglutition sont fréquents

- Il faut rechercher :
 - une toux lors de l'alimentation ;
 - une hypersialorrhée ;
 - une durée anormale des tétées ;
 - un stridor laryngé congénital.
- Chez le grand enfant, ces problèmes sont évoqués dans le cadre d'une infirmité motrice cérébrale.
- Le diagnostic est à évoquer s'il existe un antécédent d'atrésie de l'œsophage (troubles de la motricité, sténose de l'anastomose).
- Il faut penser à une fistule œso-trachéale en cas de toux lors de la déglutition, surtout pour les liquides et à l'inhalation de corps étranger en cas d'antécédent de syndrome de pénétration.

2. Chez le nourrisson, le reflux gastro-œsophagien réalise des broncho-pneumopathies récidivantes avec une atteinte préférentielle du lobe moyen et du lobe supérieur droit. La pH-métrie de longue durée (24 heures) est l'examen diagnostique de choix.

Le traitement repose en première intention sur les mesures posturales (position proclive en décubitus dorsal chez le nourrisson), l'épaississement des repas et les prokinétiques (cisapride Prépulsid, dompéridone Motilium Périddy) associés aux anti-acides (Gel de Polysilane, Gaviscon).

F/ Toux chronique et infection

- L'infection joue un rôle important dans la survenue ou l'entretien de la toux.
- Certaines infections particulières sont à noter :
 - coqueluche ;
 - infections pulmonaires à germe intracellulaire (*Mycoplasma pneumoniae*, *Chlamydia pneumoniae* surtout) : y penser surtout chez l'enfant de plus de 3 ans dans un contexte de toux familiale ;
 - tuberculose (intradermoréaction à la tuberculine 10 unités avec lecture de l'induration à 72 heures, radiographie de thorax et selon ces résultats, BK-tubages gastriques, à jeun, le matin, 3 jours consécutifs).

G/ Toux et environnement

- Les facteurs d'environnement sont souvent en cause dans les toux chroniques de l'enfant.
- Les facteurs rencontrés habituellement sont :
 - le tabagisme passif +++ ;
 - un chauffage par cheminée ;
 - des vapeurs de cuisine ;
 - les allergènes dans l'air de la maison : acariens, moisissures, épithélia d'animaux ;
 - un séjour en crèche collective ;
 - la pollution urbaine.

* Après l'âge de 2 ans

H/ Toux chronique : autres causes

- Malformations broncho-pulmonaires : anomalie des arcs aortiques, kyste médiastinal, kyste bronchogénique, séquestration pulmonaire, malformation adénomatoïde kystique.
- Tumeurs médiastinales.
- Pneumopathie interstitielle chronique (toux sèche chronique, dyspnée d'effort ou lors de la prise alimentaire, cassure de la courbe pondérale) : fibrose pulmonaire idiopathique, alvéolite allergique extrinsèque, sarcoïdose...
- Psychique ? À évoquer en cas de toux persistante diurne seule, sèche, avec parfois une note laryngée (raucité de la toux), avec une radiographie de thorax normale (inspiration et expiration forcée), des EFR avec test de bronchoconstriction. Le terrain est souvent celui d'une jeune adolescente. Ce tableau peut s'intégrer dans le syndrome de Münchhausen décrit sous le nom de dyskinésie laryngée épisodique. ■

Causes les plus fréquentes
Infections virales récidivantes Pathologie ORL Asthme
Autres causes
Causes digestives – reflux gastro-œsophagien – inhalations laryngées et/ou trachéales
Suppurations pulmonaires – mucoviscidose – dilatations des bronches – corps étranger méconnu – malformations congénitales broncho-pulmonaires – déficits immunitaires – maladies ciliaires
Obstacles anatomiques – corps étranger – sténose laryngée ou trachéale – trachéomalacie, bronchomalacie
Infections – <i>Mycoplasma pneumoniae</i> , <i>Chlamydia pneumoniae</i> – coqueluche – tuberculose
Médicaments et polluants – tabagisme – bêtabloquants – inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine
Toux psychogène

Tableau. Étiologie des toux chroniques.

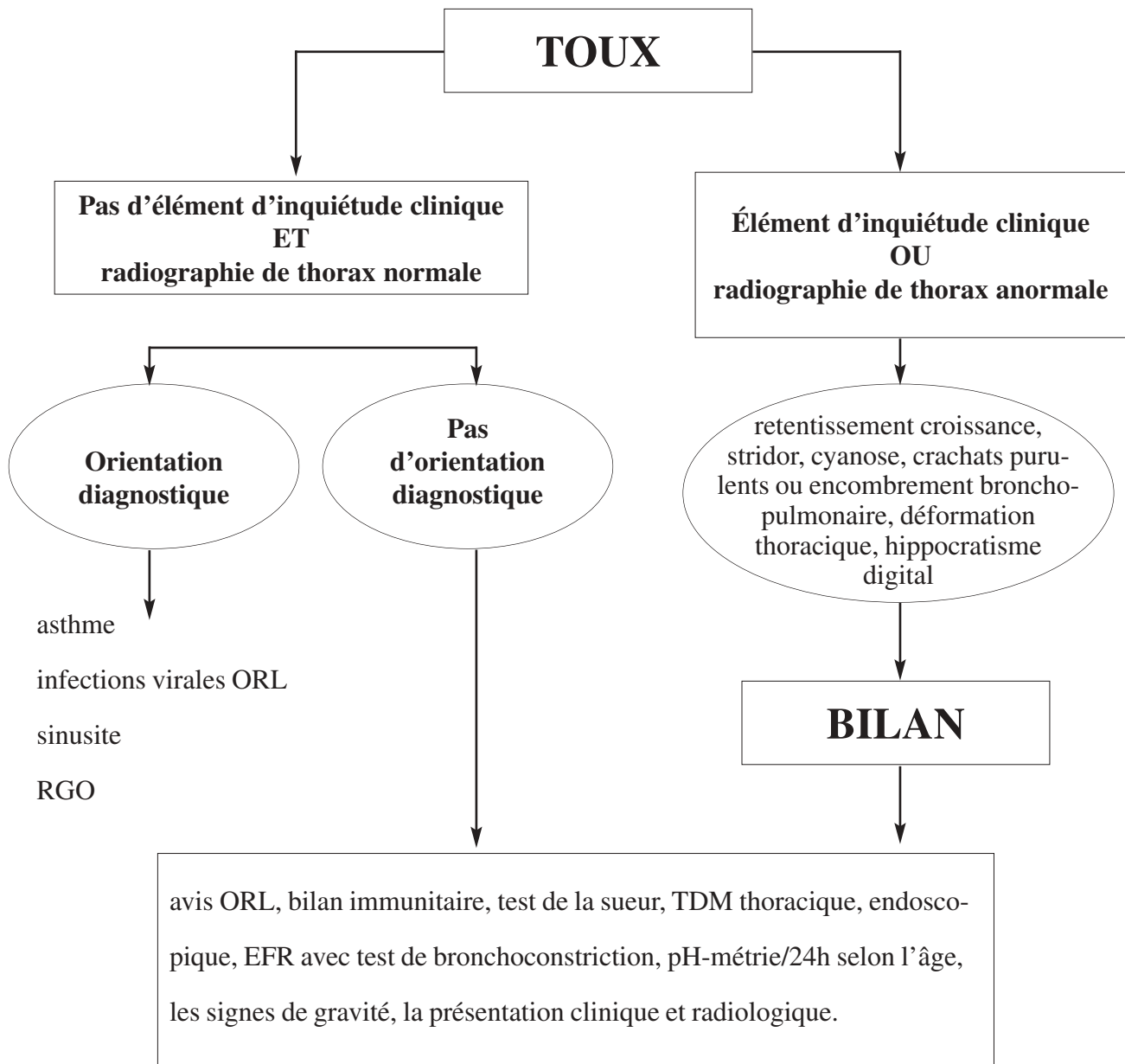


Figure. Orientation diagnostique d'une toux chronique.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

PSYCHIATRIE PÉDIATRIE

Trouble du comportement à l'adolescence

I-3-39

Dr Véronique CHAPOY-THIMEL
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferencehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Trouble du comportement à l'adolescence

Objectifs :

- Expliquer les caractéristiques comportementales et psychosociales de l'adolescent normal.
- Identifier les troubles du comportement de l'adolescent et connaître les principes de la prévention et de la prise en charge.

ADOLESCENCE NORMALE

Les changements sociaux familiaux affectifs et psychologiques sont importants à cette période.

1. Recherche d'autonomie et d'indépendance

- Besoin de séparation et de « désidéalisations » des parents.
- Recherche de nouveaux systèmes d'idéalisation en dehors de la famille, d'où :
 - importance des relations aux pairs ;
 - nécessité d'être en groupe ;
 - importance du réseau social oncles, tantes...
- Persistance d'une dépendance parentale :
 - le rôle parental est de contenir et de définir les limites ;
 - l'autorité parentale de l'enfance nécessite des aménagements et des compromis.

2. Modifications corporelles

- La puberté s'étend sur une période de 18 mois à 2 ans. Elle débute vers 11 ans chez la fille et 13 ans chez le garçon.
- L'adolescence est la période d'acquisition de l'identité sexuelle.
- L'adolescence est aussi la période où s'établit la recherche d'une relation sexuelle :
 - soit par une association harmonieuse entre amours, tendresse et sexualité ;
 - soit par des essais répétitifs.

3. Traits de caractère fréquents à l'adolescence

a) *Adolescent impulsif* : comportement fréquent à l'adolescence mais certains adolescents ne supportent aucune frustration.

b) *Adolescent instable* : changements fréquents. Cette inconstance peut devenir un trait majeur du caractère.

c) **Adolescent opposant** : pour s'identifier, il est souvent nécessaire de s'opposer. Ce mouvement, naturel à l'adolescence, peut chez certains prendre une importance excessive.

d) **Adolescent intransigeant** : veut obtenir la totalité de ce qu'il exige sans aucun compromis et à défaut préfère ne rien avoir du tout.

e) **Adolescent inhibé**

f) **Adolescent omnipotent** : veut tout, tout de suite ; a toujours raison ; et l'échec ne signifie rien.

g) **Adolescent idéaliste**

4. Du normal au pathologique

- L'adolescence se caractérise par la multiplicité des conduites qu'on peut y rencontrer, par les multiples essais et erreurs qui font partie intégrante de l'apprentissage.
- Il est important de prendre en considération :
 - la répétition d'une conduite ;
 - la durée d'une conduite pendant une période de plus de trois mois, par exemple ;
 - le cumul des manifestations de souffrance et/ou de déviance ;
 - les événements de vie.

COMPORTEMENTS PATHOLOGIQUES

A/ Troubles du comportement perturbateur

1. Trouble oppositionnel avec provocation

Comportements hostiles et provocateurs :

- colères fréquentes ;
- conteste souvent ce que dit l'adulte ;
- refuse de se plier aux demandes et aux règles ;
- embête souvent les autres délibérément ;
- fait porter à autrui la responsabilité de ses erreurs ;
- se montre souvent méchant et vindicatif.

2. Trouble des conduites

Conduites répétitives et persistantes dans lesquelles sont bafoués les droits fondamentaux d'autrui ou les normes et règles sociales :

- Agression envers des personnes ou des animaux :
 - * brutalise, menace ou intimide souvent d'autres personnes,
 - * commence souvent les bagarres,
 - * utilise une arme pouvant blesser sérieusement autrui ;
- fait preuve de cruauté physique envers les personnes ;
- fait preuve de cruauté physique envers les animaux ;
- commet des vols ;
- contraint quelqu'un à avoir des relations sexuelles ;
- destruction de biens et de matériel :
 - * met le feu,
 - * détruit le bien d'autrui,
 - * fraude ou vole,
 - * effraction de maisons :
- ment
- violations des règles établies :
 - * teste dehors la nuit sans autorisation,
 - * fugue,
 - * absentéisme scolaire.

3. Trouble hyperactivité avec déficit de l'attention

B/ Troubles anxieux

1. Anxiété généralisée

- Anxiété et soucis excessifs concernant un certain nombre d'événements ou d'activités.
- Agitation ou sensation d'être survolté.
- Fatigabilité.
- Difficultés de concentration.
- Irritabilité.
- Tension musculaire.
- Perturbation du sommeil.

2. Phobie sociale

- Peur persistante et intense d'une ou plusieurs situations sociales durant lesquelles le sujet est en contact avec des gens non familiers. Crainte d'agir de façon embarrassante ou humiliante.
- L'exposition à la situation sociale redoutée provoque de façon systématique une anxiété qui peut prendre la forme d'une attaque de panique.
- Les situations sociales ou de performance sont évitées.

3. Trouble obsessionnel compulsif

a) Obsessions

- Pensées, impulsions ou représentations récurrentes et persistantes ressenties comme intrusives.
- Le sujet fait des efforts pour ignorer ou réprimer ces pensées.
- Pensées, impulsions ou représentations provenant de la propre activité mentale du sujet.

b) Compulsions

Comportements répétitifs ou actes mentaux que le sujet se sent poussé à accomplir et qui doivent être appliqués de manière inflexible.

4. État de stress post-traumatique

Peut être présent si le sujet a été confronté à un événement traumatique. L'événement traumatique peut être revécu :

- souvenirs répétitifs, images, pensées, perceptions ;
- rêves ;
- impression « comme si » l'événement traumatique allait se reproduire ;
- réactivité lors de l'exposition à des indices pouvant évoquer l'événement traumatique.

Évitement des stimulus associés au traumatisme.

Activation neurovégétative :

- difficultés d'endormissement ;
- irritabilité ou accès de colère ;
- difficultés de concentration ;
- hypervigilance ;
- réactions de sursauts.

5. État de stress aigu

Peut être présent si le sujet a été confronté à un événement traumatique.

Durant l'événement :

- sentiment de torpeur ;
- déréalisation ;
- dépersonnalisation ;
- amnésie dissociative.

C/ Troubles de l'humeur et suicide

1. Troubles de l'humeur

a) *Épisode dépressif majeur*

Marque une rupture par rapport à l'état antérieur.

- Humeur dépressive toute la journée, tous les jours.
- Diminution marquée de l'intérêt ou du plaisir pour les activités.
- Perte ou gain de poids.
- Insomnie ou hypersomnie.
- Agitation ou ralentissement psychomoteur.
- Fatigue ou perte d'énergie.
- Dévalorisation ou culpabilité.
- Difficultés de concentration.
- Pensées de mort.

b) *Épisode maniaque*

Marque une rupture par rapport à l'état antérieur.

- Humeur élevée de façon anormale et persistante.
- Augmentation de l'estime de soi.
- Réduction du besoin de sommeil.
- Plus grande communicabilité.
- Fuite des idées.
- Distractibilité.
- Augmentation de l'activité ou agitation psychomotrice.

c) *Épisode mixte*

Association d'éléments de l'épisode dépressif majeur et de l'épisode maniaque.

d) *Épisode hypomaniaque*

Éléments d'allure maniaque d'intensité moindre.

e) *Trouble dysthymique*

Humeur dépressive ou irritable pratiquement toute la journée, plus d'un jour sur deux.

Associé à :

- perte ou gain de poids ;
- insomnie ou hypersomnie ;
- fatigue ou perte d'énergie ;
- dévalorisation ;
- difficultés de concentration ;
- sentiment de perte d'espoir.

2. Trouble de l'adaptation

Réactions émotionnelles et comportementales en réaction à un stress identifiable : souffrance marquée, altération du fonctionnement social.

3. Suicide

Troubles mentaux que l'on retrouve chez ceux qui font une tentative de suicide :

- épisode dépressif majeur ;
- autre trouble de l'humeur ;
- trouble de l'adaptation : incapacité à imaginer des solutions aux problèmes et manque de stratégies permettant l'adaptation à un stress immédiat ;
- fonctionnement impulsif et agressif ;
- épisode maniaque ;
- trouble psychotique.

Facteurs précipitants :

- conflits et discordes avec les membres de la famille ou le (la) petit(e) ami(e).
- prise d'alcool ou autre substance ;
- humiliation devant des amis ;
- difficultés scolaires ;
- deuil ;
- TS pour éviter une sanction après avoir été arrêté par la police.

D/ Troubles psychotiques

1. Trouble psychotique bref (dure plus d'un jour et moins d'un mois)

- idées délirantes ;
- hallucinations ;
- discours désorganisé ;
- comportement désorganisé.

2. Trouble psychotique induit par une substance

Idées délirantes et hallucinations survenant pendant une intoxication ou le sevrage d'une substance ou dans le mois qui a suivi.

3. Schizophrénie

Présence pendant plus de six mois de :

- idées délirantes ;
- hallucinations ;
- discours désorganisé ;
- comportement désorganisé ;
- symptômes négatifs : émoussement affectif, alogie, perte de volonté ;

Dysfonctionnement social.

4. Trouble schizoaffectif

Présence simultanée soit d'un épisode dépressif, soit d'un épisode maniaque et de symptômes de la schizophrénie.

E/ Troubles des conduites alimentaires

1. Anorexie mentale

- Amaigrissement : refus de maintenir le poids corporel au niveau ou au-dessus d'un poids minimal normal pour l'âge et pour la taille.
- Peur intense de prendre du poids ou de devenir gros, alors que le poids est inférieur à la normale.
- Altération de la perception du poids ou de la forme de son propre corps, déni de la maigreur.
- Aménorrhée.
- Il peut exister ou non des conduites de vomissements ou de prises de purgatifs.

2. Boulimie

Survenue récurrente de crises de boulimie :

- absorption en une période de temps limitée d'une quantité importante de nourriture ;
- sentiment d'une perte de contrôle sur le comportement alimentaire pendant la crise.

Comportements compensatoires visant à prévenir la prise de poids :

- vomissements provoqués ;
- emploi abusif de laxatifs.

F/ Troubles du sommeil

1. Insomnie primaire

Difficultés d'endormissement ou de maintien du sommeil ou sommeil non réparateur.

2. Troubles du sommeil liés au rythme circadien

Fractionnement persistant ou récurrent du sommeil, responsable de somnolences excessives ou d'insomnies, lié à une absence de synchronisme entre l'horaire veille/sommeil propre à un individu et l'horaire veille/sommeil approprié à son environnement.

3. Trouble du sommeil induit par une substance

G/ Troubles liés à une substance

1. Intoxication à une substance

Changements comportementaux ou psycho-logiques inadaptés dus aux effets de la substance, réversibles à l'arrêt.

2. Abus d'une substance

Utilisation répétée d'une substance conduisant à l'incapacité de remplir des obligations. Utilisation d'une substance dans des situations physiquement dangereuses. Problèmes judiciaires répétés liés à l'utilisation d'une substance.

3. Dépendance à une substance

- Tolérance :
 - besoin de quantités plus fortes de la substance pour obtenir l'effet désiré ;
 - effet notablement diminué en cas d'utilisation continue d'une même quantité de substance.
- Réactions de sevrage.
- Substance prise sur une période prolongée.
- Efforts infructueux pour contrôler l'utilisation.
- Beaucoup de temps passé autour de cette substance.
- Activités sociales diminuées à cause de l'utilisation de cette substance.

H/ Troubles liés à un fonctionnement de personnalité

1. Fonctionnement de type *borderline*

- Efforts effrénés pour éviter les abandons.
- Modes de relations interpersonnelles instables et intenses.
- Perturbation de l'identité.
- Impulsivité.
- Répétition de gestes ou menaces suicidaires ou d'automutilation.
- Instabilité affective.
- Sentiment chronique de vide.
- Colères intenses inappropriées.

2. Fonctionnement de type *histrionique*

- Recherche à être au centre de l'attention.
- Interaction avec autrui séducteur.
- Expression émotionnelle superficielle.
- Utilise son aspect physique pour attirer l'attention sur soi.
- Théâtralisme.
- Suggestibilité.

3. Fonctionnement de type *schizoïde*

- Ne recherche pas les relations proches.
- Choisit des activités solitaires.
- N'éprouve du plaisir que dans de rares activités.
- N'a pas d'amis proches.
- Indifférent aux éloges ou à la critique.
- Froideur.

4. Fonctionnement de type schizotypique

- Croyances bizarres.
- Perceptions inhabituelles.
- Pensées et langage bizarres.
- Méfiance.

PRISE EN CHARGE

1. La prise en charge médicale

- Quel que soit le problème, l'avis du médecin de famille est à recommander.
- Il existe partout en France des consultations gratuites dans des centres médicopsychologiques, avec des équipes pluridisciplinaires composées de psychiatres, psychologues, rééducateurs, assistantes sociales permettant de faire une évaluation des conduites présentées.
- Le choix de l'orientation thérapeutique doit prendre en compte les caractéristiques individuelles, familiales et sociales de l'adolescent :
 - psychothérapie individuelle.
 - psychothérapie de groupe.
 - thérapie Familiale.
 - prise en charge en hospitalisation.
 - hôpitaux de jour.

2. La protection judiciaire est assurée par les magistrats. ■

POINTS FORTS

Les troubles du comportement de l'adolescent ne constituent pas une catégorie homogène :

- **Ni sur le plan clinique**, ce chapitre regroupant des conduites et des comportements divers pouvant s'associer à d'autres troubles.
- Ils comprennent :
 - * Les comportements présents chez l'adolescent normal
 - * Les comportements pathologiques :
 - comportements perturbateurs
 - troubles anxieux
 - troubles de l'humeur
 - troubles psychotiques
 - troubles des conduites alimentaires
 - troubles du sommeil
 - troubles liés à une substance
 - troubles liés à un fonctionnement de personnalité
- **Ni sur le plan thérapeutique**, les stratégies d'aide et de soins étant nombreuses et devant être adaptées à chaque cas particulier.

La Collection Hippocrate

Épreuves Classantes Nationales

HÉPATO-GASTRO-ENTÉROLOGIE PÉDIATRIE

Vomissements du nourrisson

III-345

Dr Stéphane AUVIN
Chef de Clinique

L'institut la Conférence Hippocrate, grâce au mécénat des Laboratoires SERVIER, contribue à la formation des jeunes médecins depuis 1982. Les résultats obtenus par nos étudiants depuis plus de 20 années (15 majors du concours, entre 90 % et 95 % de réussite et plus de 50% des 100 premiers aux Épreuves Classantes Nationales) témoignent du sérieux et de la valeur de l'enseignement dispensé par les conférenciers à Paris et en Province, dans chaque spécialité médicale ou chirurgicale.

La collection Hippocrate, élaborée par l'équipe pédagogique de la Conférence Hippocrate, constitue le support théorique indispensable à la réussite aux Épreuves Classantes Nationales pour l'accès au 3^{ème} cycle des études médicales.

L'intégralité de cette collection est maintenant disponible gracieusement sur notre site laconferecehippocrate.com. Nous espérons que cet accès facilité répondra à l'attente des étudiants, mais aussi des internes et des praticiens, désireux de parfaire leur expertise médicale.

A tous, bon travail et bonne chance !

Alain COMBES, Secrétaire de rédaction de la Collection Hippocrate

Toute reproduction, même partielle, de cet ouvrage est interdite.
Une copie ou reproduction par quelque procédé que ce soit, microfilm, bande magnétique, disque ou autre, constitue une contrefaçon passible des peines prévues par la loi du 11 mars 1957 sur la protection des droits d'auteurs.

Vomissements du nourrisson

Objectifs :

- **Devant des vomissements du nourrisson, de l'enfant ou de l'adulte, argumenter les principales hypothèses diagnostiques et justifier les examens complémentaires pertinents.**
- **Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi de l'évolution.**

1. Rechercher une situation d'urgence

- Déshydratation secondaire aux vomissements.
- Vomissements de cause chirurgicale.
- Certains vomissements d'origine neurologique (méningite, hématome sous-dural, HTIC menaçante).

2. Éliminer le RGO

- Il s'agit d'un diagnostic différentiel fréquent : en fait, de régurgitation et non de vomissements. En pratique, il est parfois difficile de faire la différence soit en raison de difficultés liées à l'interrogatoire, soit parce qu'il s'agit d'un RGO sévère où la différence entre régurgitations et vomissements peut être difficile à établir.

3. Retrouver la cause

Mémo : CNIT + causes gastro-entérologique, métabolique ou psychogène

(Cf. tableau ci-dessous)

(CNIT : Chirurgie, Neurologie, Infection, Toxique)

Signes évoquant une cause chirurgicale :

Vomissements bilieux
Défense
Altération de l'état général

4. Examens complémentaires à envisager

- Cause : ASP, échographie abdominale, NFS, CRP
- Retentissement : ionogramme, pH capillaire, préthérapeutique en cas de chirurgie : groupe ABO et phénotype Rhésus, RAI, TCA, TP.

Causes chirurgicales	Causes neurologiques	Causes infectieuses	Causes toxiques	Causes gastro-entérologiques
<ul style="list-style-type: none"> • Sténose du pylore • Étranglement herniaire • Invagination intestinale aiguë • Appendicite • Péritonite • Torsion du testicule • Torsion d'annexe 	<ul style="list-style-type: none"> • Méningite • Hématome sous-dural • Hématome extradural • HTIC 	<ul style="list-style-type: none"> • Gastro-entérite • Rhino-pharyngite • Otite • Bronchiolite • Pneumopathie • Coqueluche • Infection urinaire 	<ul style="list-style-type: none"> • Erreurs diététiques • Alcool • CO • Vitamine D • Vitamine A • Salicylés • Théophilline • Digitaliques 	<ul style="list-style-type: none"> • Gastrite • Intolérance aux protéines du lait de vache • Hépatite • Pancréatite
				Causes métaboliques
				Causes psychogènes

VOMISSEMENTS DU NOURRISSON

A/ Diagnostic positif

- Les vomissements se définissent par des rejets du contenu gastrique et/ou intestinal s'accompagnant de contractions musculaires abdominales.
- Ils sont classiquement distingués :
 - des régurgitations, qui sont de simples rejets post-prandiaux qui surviennent sans effort ;
 - du mérycisme, qui se définit par une remontée volontaire ou automatique des aliments dans la bouche, suivie de leur redéglutition (ruminant). Il survient habituellement sur un terrain neuro-psychiatrique particulier.
- Les vomissements sont un symptôme très banal en pédiatrie. Ils sont présents dans de nombreuses pathologies digestives et extradigestives et justifient donc toujours un examen clinique complet.

B/ Étiologies

1. Une urgence chirurgicale doit toujours être éliminée dans un premier temps

- Surtout lorsqu'il existe :
 - des vomissements bilieux ;
 - une altération de l'état général ;
 - des signes pariétaux.
- Il peut s'agir :
 - d'une invagination intestinale aiguë ;
 - d'un étranglement herniaire (intestinal ou de l'ovaire) ;
 - d'un volvulus du grêle (sur bride postopératoire, sur anomalie de rotation mésentérique) ;
 - d'un diverticule de Meckel (par volvulus autour du diverticule, par invagination iléo-iléale) ;
 - d'une appendicite aiguë ;
 - d'un obstacle anatomique congénital (sténose duodénale, duplication digestive).

2. Autres causes d'origine digestive

a) Elles sont dominées par :

- Les gastro-entérites infectieuses.
- La sténose hypertrophique du pylore.
- L'allergie aux protéines du lait de vache.
- Le reflux gastro-œsophagien.

b) Plus rarement

- Une gastrite (*Helicobacter pylori*, allergie aux protéines du lait de vache, infection à cytomégalo-virus, aspirine),
- Un bézoard gastrique (cheveux, végétaux, épaississants du lait).

c) Les erreurs diététiques ont une place à part

- Elles regroupent : le « forcing » alimentaire, la suralimentation, l'excès de farine.
- Elles devront être systématiquement recherchées à l'interrogatoire avant d'engager des explorations complémentaires.

3. Causes d'origine extradiigestive**a) Elles sont dominées par les pathologies infectieuses**

- Elles surviennent habituellement dans un climat fébrile.
- Toutes les infections peuvent être en cause, mais on recherchera plus particulièrement :
 - une otite ;
 - une méningite ;
 - une infection broncho-pulmonaire ;
 - une coqueluche (toux émétisante) ;
 - une infection urinaire.

b) Une pathologie neuroméningée devra toujours être éliminée

- Surtout si les vomissements sont à prédominance matinale (du fait de l'exagération de l'hypertension intracrânienne liée au décubitus prolongée).
- Il peut s'agir de :
 - une méningite ou une méningo-encéphalite ;
 - un processus expansif intracrânien (tumeur, hématome, abcès) ;
 - une thrombophlébite cérébrale ;
 - une hydrocéphalie ;
 - une migraine ;
 - une épilepsie.

c) L'interrogatoire recherchera une intoxication

- Parmi les plus fréquentes, on retiendra :
 - les vitamines A et D ;
 - l'acide nalidixique (Négram) par hypertension intracrânienne ;
 - les salicylés ;
 - la théophylline ;
 - les digitaliques ;
 - le plomb.

d) Les causes métaboliques sont rares

Les vomissements sont rarement isolés et surviennent parfois dans un contexte évocateur. Ce sont :

- la fructosémie ;
- la galactosémie ;
- l'insuffisance surrénale aiguë (notamment par hyperplasie congénitale des surrénales) ;
- les amino-acidopathies ;
- l'hypercalcémie ;
- la porphyrie.

e) Les vomissements psychogéniques constituent un diagnostic d'élimination

- Ils se rencontrent aussi bien chez le nourrisson que chez l'enfant plus âgé.

- Ils représentent une des principales causes de vomissements répétés.
- Leur prise en charge thérapeutique est souvent difficile.

4. Cas particulier du nouveau-né

- Chez un nouveau-né qui vomit, on évoquera plus particulièrement :
 - un obstacle anatomique du tube digestif : atrésie duodénale ou intestinale, diaphragme, pancréas annulaire (trisomie 21), volvulus du grêle sur anomalie de rotation méésentérique, duplication digestive ;
 - une entérocolite ulcéro-nécrosante (surtout chez les prématurés) ;
 - un iléus méconial (quasi-pathognomonique d'une mucoviscidose) ;
 - une maladie de Hirschsprung (l'existence d'un retard d'émission du méconium est évocatrice) ;
 - une imperforation anale : occlusion survenant 24-36 heures après la naissance, sans émission du méconium (l'élimination fécale peut cependant parfois se faire par une fistule locale ou une fistule vaginale) ;
 - un syndrome du petit côlon gauche : atteignant préférentiellement le nouveau-né de mère diabétique, le prématuré ou le nouveau-né par césarienne, son diagnostic et son traitement reposent sur la réalisation d'un lavement opaque. Son évolution est bénigne.

C/ Explorations paracliniques

Il n'y a pas de démarche paraclinique systématique. Les examens seront choisis en fonction des données de l'examen clinique. Nous indiquons des éléments qui peuvent avoir un intérêt diagnostique sans que ceux-ci soient nécessaires ou suffisants.

1. Biologie

- Un ionogramme sanguin permet d'évaluer le retentissement hydroélectrolytique des vomissements.
- On pourra trouver une hypernatrémie reflétant le degré de déshydratation intracellulaire.
- Un pH capillaire permet d'évaluer, d'une part, le retentissement des vomissements (alcalose hypochlorémique des vomissements prolongés et notamment dans la sténose du pylore) et, d'autre part, le degré de souffrance cellulaire dans les syndromes occlusifs ou dans les chocs (acidose métabolique à trou anionique élevé secondaire à une hyperlactatémie).
- Un bilan inflammatoire (NFS, CRP) permet d'orienter vers une cause infectieuse.

2. ASP

Il permet de montrer un syndrome occlusif radiologique avec, dans certains cas, des éléments en faveur du siège grélique ou colique de l'occlusion.

3. Échographie abdominale

Elle permet le plus souvent une recherche étiologique précise :

- indication nécessaire en cas de suspicion de sténose du pylore, invagination intestinale aiguë ;
- indication possible : appendicite aiguë.

4. Scanner abdominal

La place du scanner abdominal dans le syndrome occlusif de l'enfant reste à préciser.

Il peut avoir son intérêt en cas de recherche d'une atteinte pancréatique ou dans la recherche d'un foyer infectieux profond.

D/ Prise en charge thérapeutique

- Dans tous les cas, c'est le traitement étiologique qui doit être mis en place le plus précocement possible.
- Par ailleurs, des mesures de traitements symptomatiques seront débutées :

- mise en arrêt alimentaire ;
- s'assurer de l'état hémodynamique. Correction d'un éventuel choc lié à une hypovolémie ou à une cause infectieuse ;
- mise en place d'une sonde naso-gastrique en cas de vomissements répétés ou de syndrome occlusif ;
- mise en place d'une perfusion dont les apports hydriques et électrolytiques seront adaptés aux besoins quotidiens de l'enfant, à son degré de déshydratation et aux éventuelles pertes liés à une aspiration digestive ;
- surveillance.

INVAGINATION INTESTINALE AIGÜE DU NOURRISSON

- L'invagination intestinale aiguë est la pénétration d'un segment d'intestin dans le segment d'aval. On décrit une tête (segment qui s'invagine en premier), une gaine (segment externe qui accueille la tête) et un collet (point de retournement) : l'ensemble constitue le boudin d'invagination.

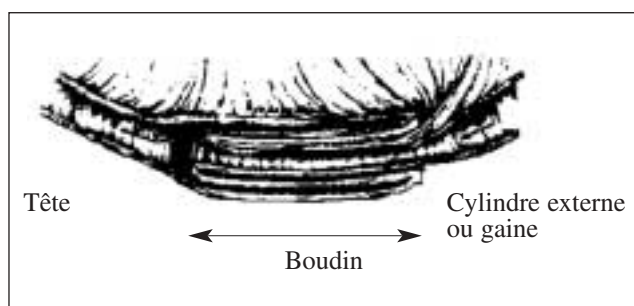


Figure 1 : Coupe schématique d'une invagination simple.

- Sa topographie peut être variable :
 - invagination iléo-colique transvalvulaire : l'iléon pénètre au travers de la valvule qui reste en place (1) ;
 - invagination iléo-cæcale par retournement du cæcum avec la valvule de Bauhin (2) ;
 - invagination iléo-iléale ;
 - invagination colo-colique : exceptionnelle.

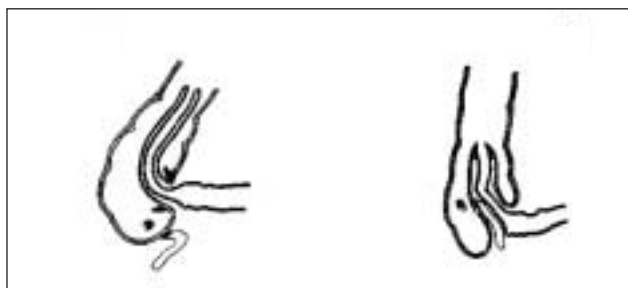


Figure 2. Invagination iléo-cæcale.

A/ Physiopathologie

- Le péristaltisme intestinal fait progresser le segment invaginé.
- Favorisé par l'absence d'accolement des mésos, la progression se déroule le long du cadre colique parfois jusqu'au rectum. En effet, seule la longueur du méso peut freiner l'invagination.
- Au niveau du collet d'invagination, il existe un étranglement responsable d'un obstacle au retour veineux, de l'apparition d'un œdème puis d'une ischémie du segment invaginé.

B/ Étiologie

- Elles sont nombreuses.
- La plupart du temps, les invaginations sont idiopathiques. On incrimine alors un hyperpéristaltisme ou une hypertrophie des plaques de Peyer (hypertrophie secondaire à une infection virale).
- Parfois, on trouve une étiologie telle qu'un polype intraluminal, une tumeur, un angiome, un diverticule de Meckel, un lymphome, une malformation digestive. Certains terrains sont également favorables : le purpura rhumatoïde, les traitements par chimiothérapie et le « post-opératoire ».

C/ Diagnostic

1. Âge de survenue

La majorité des IIA surviennent entre 2 mois et 2 ans. Après 2 ans, elles sont plus rares mais sont volontiers provoquées plutôt qu'idiopathiques.

2. Sex-ratio

Trois garçons pour 2 filles.

3. Clinique

- La forme clinique typique n'est malheureusement pas la plus fréquente, elle associe :
 - douleurs abdominales paroxystiques (cris de survenue brutale avec pâleur se calmant en quelques minutes pour reprendre quelques instants plus tard) ;
 - entre les cris, une phase de récupération avec somnolence ;
 - refus du biberon ;
 - vomissements alimentaires ou bilieux ;
 - rectorragies qui sont souvent tardives.
- D'autres tableaux sont possibles :
 - forme neurologique avec somnolence pouvant évoquer le diagnostic de méningite ;
 - forme occlusive souvent évocatrice d'une invagination iléo-iléale ;
 - forme vue tardivement avec état de choc et syndrome occlusif.

4. Examen clinique

- On peut retrouver, dans les jours précédents, un épisode infectieux (rhino-pharyngite, otite, hyperthermie...).
- L'abdomen est souple, souvent indolore en dehors des crises douloureuses. On s'efforce de trouver le boudin d'invagination, tuméfaction ovalaire ferme et mobile située sur le cadre colique (retrouvé dans 1/3 des cas).
- Le toucher rectal peut trouver du sang dans les selles.
- Vu tardivement, l'enfant présente une altération de l'état général avec choc septique et abdomen douloureux, voire un tableau de péritonite.
- Mais un examen normal n'élimine pas une IIA.
- En fait, tout enfant de 2 mois à 2 ans doit être suspect d'invagination s'il présente des douleurs abdominales et/ou des vomissements et/ou un refus du biberon et/ou des rectorragies et/ou des épisodes de pâleur cutanée contemporains des douleurs.

5. Examens complémentaires

a) ASP de face debout, puis couché

- Normal, il n'élimine pas le diagnostic.
- On peut observer : une raréfaction du contenu gazeux intestinal, la disparition du granité cœcal, une opacité ovalaire (boudin d'invagination) parfois des signes occlusifs francs (invagination iléo-iléale).

b) Échographie

Elle correspond à l'examen à visée diagnostic de première intention. On retrouve une zone échogène entourée d'un halo hypoéchogène.

c) Lavement opaque

- Il est à la fois diagnostique et thérapeutique.
- Réalisé en présence du chirurgien et de l'anesthésiste, on utilise un produit hydrosoluble tiède, certains insufflent de l'air sous pression contrôlée.
- Les contre-indications sont rares : le pneumopéritoine, un diagnostic tardif et l'état de choc. Un syndrome occlusif peut également être une contre-indication pour certaines équipes.
- Le lavement opaque montre un arrêt de la progression du produit de contraste sur la tête du boudin sans opacification du segment d'amont (donnant l'aspect typique de pince de crabe de profil ou de cocarde de face). L'augmentation progressive de la pression (parfois jusqu'à 100 cm d'eau) repousse peu à peu le boudin vers le cœcum.
- On affirme la réduction complète lors de l'inondation massive du grêle sur au moins 20 cm avec un cœcum totalement opacifié.
- En cas d'échec, le lavement peut parfois être recommencé 2 à 3 fois jusqu'à la désinvagination complète.
- Critères de réduction :
 - cliniques :
 - * disparition des signes cliniques,
 - * enfant se calme et s'endort,
 - * amélioration de l'état général ;
 - radiologiques :
 - * visualisation de l'ensemble du côlon,
 - * reflux massif de produit dans les dernières anses grêles,
 - * absence d'encoches pariétales sur le cœcum ou sur le côlon,
 - * cœcum en place,
 - * absence de signes de réinvagination sur les clichés d'évacuation.

D/ Traitement

En cas d'échec du lavement, le traitement sera chirurgical.

1. Indications :

- Contre-indications au lavement opaque.
- IIA non réduite au lavement.
- IIA secondaire (lymphome, polype, diverticule de Meckel...).
- IIA récidivante.

2. Technique

- Intubation et voie veineuse
- Incision : MacBurney ou transversale droite pouvant être agrandie.
- La réduction se fait par pression douce sur le boudin extériorisé hors de l'abdomen. La traction sur l'anse peut provoquer facilement une perforation digestive par déchirure de l'anse et du méso.

- En cas d'échec de réduction, on réalise une résection-anastomose, de même, si l'anse est très abîmée avec un risque de perforation ou de sténose.
- En présence d'une cause organique, la lésion responsable de l'IIA est enlevée dans la résection. Une analyse anatomopathologique est systématique.

3. Suite

- Simple en général après réduction, il existe cependant un risque de récurrence, même s'il est moindre que dans les réductions par lavement opaque (20 % lors d'une réduction par lavement versus 6 % après chirurgie).
- Dans les résections anastomoses, on maintient une aspiration digestive comme dans toute chirurgie digestive avec sutures.

4. Évolution - pronostic

- Favorable malgré le risque de récurrence.

Ces enfants sont gardés en observation pendant 48 heures, après réduction au lavement, l'alimentation est reprise immédiatement.

- Après chirurgie, l'évolution est celle d'une laparotomie ou d'une résection-anastomose.
- Le pronostic de l'IIA est lié à la précocité du diagnostic. Le taux de mortalité est de plus en plus faible, mais on dénombre encore des décès dans certaines séries. ■

POINTS FORTS

- Chez le nourrisson, les invaginations sont le plus souvent de topographie iléo-cæcale et primitive (c'est-à-dire sans cause anatomique locale retrouvée).
- La majorité des invaginations surviennent entre 2 mois et 2 ans.
- La recherche de signes de choc (hypovolémique ou septique) et la recherche d'un syndrome péritonéal sont les deux gestes cliniques indispensables à réaliser. De plus, il est important de rechercher des rectorragies par un toucher rectal.
- En l'absence de contre-indication, le lavement opaque est toujours réalisé, car il est un geste à la fois diagnostique et thérapeutique.
- Le traitement n'est chirurgical qu'en cas d'échec ou de contre-indication du lavement opaque.
- Les récurrences sont plus fréquentes après traitement radiologique qu'après traitement chirurgical.

STÉNOSE HYPERTROPHIQUE DU PYLORE

A/ Anatomopathologie

- La lésion anatomique est constituée par une hypertrophie des fibres musculaires circulaires du pylore (myome) qui va progressivement enserrer la muqueuse pylorique et en rétrécir sa lumière jusqu'à l'obstruer totalement. L'anomalie n'atteint que la musculature pylorique, alors que la muqueuse est indemne. Il s'agit d'une hypertrophie musculaire extramuqueuse.
- L'étiologie est inconnue.

B/ Épidémiologie

- Il s'agit d'une affection fréquente atteignant 2/1 000 nouveau-nés en France.
- Elle atteint plus souvent les garçons (75 à 80 % des cas).
- Sa récurrence à l'intérieur d'une même famille est connue (15 % des cas).

C/ Diagnostic

1. La clinique est souvent évocatrice

a) *Sur un terrain particulier*

Nourrisson âgé typiquement de 3 à 5 semaines, avec des extrêmes de 8 jours de vie à 4 mois, avec un intervalle libre avec la naissance, jusqu'alors indemne de tout signe digestif.

b) *Apparaissent des vomissements caractéristiques*

Ces vomissements sont évocateurs lorsqu'ils sont :

- précoces après les repas au début, puis plus tardifs ;
- faciles et explosifs (« en jet ») ;
- abondants, faits de lait digéré ;
- alimentaires, jamais teintés de bile.

Ils sont habituellement accompagnés :

- d'un appétit conservé, avec un nourrisson souvent affamé ;
- d'une constipation ;
- d'une stagnation pondérale.

c) *À l'examen clinique, on peut retrouver des signes quasi pathognomoniques.*

- Les ondulations péristaltiques gastriques sont un bon signe indirect. Il s'agit d'ondulations transversales de gauche à droite, plus faciles à voir après un biberon et à jour frisant.
- La palpation de l'olive pylorique est un signe de certitude. Elle est recherchée dans la partie droite de l'épigastre. Elle est rarement retrouvée. Sa palpation est difficile. Elle est souvent retrouvée chez les enfants avec une maladie ayant déjà évolué.

d) *Il faut évaluer le retentissement des vomissements*

- Signes de déshydratation.
- Signes de dénutrition

2. Les signes biologiques ne font qu'orienter le diagnostic

a) *Surtout l'alcalose hypochlorémique*

Qui traduit la perte de HCl consécutive aux vomissements. Elle s'accompagne souvent de signes biologiques de déshydratation aiguë.

b) *Parfois l'ictère à prédominance de bilirubine libre*

3. La radiologie confirme le diagnostic

a) *L'échographie permet habituellement de poser le diagnostic*

Les critères diagnostiques échographiques sont les suivants :

- en coupe transversale, le muscle hypertrophié apparaît sous forme d'un anneau hypoéchogène entourant un centre hyperéchogène. Sur cette coupe, la sténose du pylore se traduit par une épaisseur du muscle pylorique supérieure ou égale à 4 mm et un diamètre transversal du pylore supérieur ou égal à 13 mm.
- en coupe longitudinale, on mesure la longueur du pylore qui est ≥ 16 mm.

b) *L'abdomen sans préparation peut être évocateur*

Il montre l'existence d'une stase gastrique (poche à air gastrique) paradoxale chez un nourrisson à jeun.

c) *Le TOGD n'est pratiqué que s'il persiste un doute diagnostique*

- Il ne doit jamais être réalisé en première intention, car il nécessite l'ingestion de baryte. En cas de vomissements, il expose éventuellement à des fausses-routes.
 - Il montre l'image directe de l'hypertrophie pylorique : défilé pylorique allongé et refoulé par l'olive. Les signes indirects (stase gastrique, absence de passage pylorique du produit opaque) ne sont pas suffisants pour porter le diagnostic.
- À l'issue de cet examen, l'estomac devra être vidé.

d) *L'endoscopie n'a pas d'indication*

- Bien que l'endoscopie permette parfois le diagnostic (stase gastrique, aspect de pylore hypertrophique, elle ne doit pas être considérée comme un moyen diagnostique, car sa sensibilité est médiocre dans cette indication.
- Elle peut cependant être utile en cas d'hématémèse.
- Elle peut alors montrer une œsophagite liée aux vomissements, voire une gastrite de stase.

C/ Le traitement est toujours chirurgical

1. Toujours précédé d'une réanimation pré-opératoire

Qui s'évertuera à :

- Corriger les désordres hydroélectrolytiques ;
- Mise en place une sonde gastrique et mise en aspiration du contenu de l'estomac.

2. Le geste chirurgical est simple

- Il consiste en une pylorotomie extramuqueuse longitudinale, c'est-à-dire un clivage du myome en prenant bien soin de ne pas léser la muqueuse.
- L'alimentation peut être reprise dans les heures suivant l'intervention.

3. Les complications sont rares

- La fistule duodénale par plaie de la muqueuse duodénale nécessite une nouvelle intervention.
- L'obstruction persistante par pylorotomie insuffisante se traduit par la persistance des vomissements.
- Son diagnostic est difficile car les images radiologiques peuvent persister pendant plusieurs mois après l'intervention, même réussie. Ces vomissements traduisent parfois seulement un RGO. ■

POINTS FORTS

- La sténose hypertrophique du pylore est liée à une hypertrophie des fibres musculaires circulaires du pylore qui en rétrécit la lumière. Il s'agit d'une hypertrophie musculaire extramuqueuse.
- Elle est fréquente et atteint surtout les garçons (75 à 80 % des cas).
- Il s'agit typiquement d'un nourrisson âgé de 3 à 5 semaines qui présente, après un intervalle libre après la naissance, des vomissements en jet et jamais teintés de bile.
- L'état d'hydratation doit être évalué et corrigé avant la prise en charge chirurgicale.
- Le diagnostic est confirmé par l'échographie qui révèle l'hypertrophie musculaire (épaisseur du muscle pylorique \geq 4 mm et diamètre transversal du pylore \geq 13 mm).
- Le traitement est toujours chirurgical. | Après une réanimation préopératoire, il est réalisé une pylorotomie extra-muqueuse longitudinale.
- Les complications postopératoires sont exceptionnelles.



ASP debout de face.
Niveaux hydro-aériques d'origine grélique.
Occlusion intestinale aiguë de siège grélique.



Invagination iléo-cæcale :
- arrêt de progression du produit de contraste avec image en bec de flûte au sein de la lumière colique droite.



Mésentère commun ou malrotation complète :
- ensemble du cadre colique, situé sur le bord gauche du rachis ;
- cæcum en fosse iliaque gauche ;
- ensemble du grêle dans la moitié droite de l'abdomen.



Échographie avec invagination iléo-cæcale :
- image en cocarde de la fosse iliaque droite ;
- visibilité du boudin d'invagination iléal dans la lumière colique.



Échographie avec malrotations intestinales et mésentère commun en échographie doppler :
- inversion des vaisseaux mésentériques supérieurs : artère (AMS) à droite de veine (VMS).



Échographie avec sténose hypertrophique du pyloré :
- hypertrophie du muscle pylorique en échographie (> 3 mm).