

LE DOSSIER : **Traitements positionnels**

Le Billet d'Antoine Bourrillon

L'enfant allergique à la rentrée : les questions à résoudre

Troubles envahissants du développement

Tumeurs des parties molles : ne pas se laisser piéger

Histoire de cas en pédopsychiatrie



LE BILLET DU MOIS

L'adolescente, le généticien et le marchand de caramels



→ **A. BOURRILLON**
Service de Pédiatrie,
Hôpital Robert Debré,
PARIS.

Malala, adolescente pakistanaise, affirme à l'ONU qu'elle ne "se taira" pas. "Ils pensaient qu'une balle pourrait me réduire au silence, mais ils ont échoué". Et des silences éprouvés ont jailli des cris d'alerte et d'espérance. "Nos livres et nos stylos sont nos armes les plus puissantes. Un enfant, un professeur, un livre et un crayon peuvent changer le monde".

"J'ai fait un rêve (Martin Luther King), il y a 50 ans..."

"Voilà cette phase la plus importante de ma vie, durant laquelle j'ai réalisé un vieux rêve : me jeter corps et âme au milieu des paysages et de ceux qui y vivent... témoigner de mes émotions et de mes joies..." a rédigé sur son blog un généticien prestigieux, ancien président d'une université renommée, au départ d'une marche solitaire à travers la France. Loin des pouvoirs, des honneurs et des responsabilités, mais dans l'humble recherche de sa vérité...

"De quoi ai-je le plus envie ? De quoi suis-je le plus capable ?"

"Si j'ai renoncé à chercher... je n'ai pas cependant renoncé à penser"

J'espérai une rencontre avec ce généticien, parvenu au terme de sa marche, face à certains de ceux qui avaient suivi les échos de son périple dans une petite librairie d'une jolie ville du Sud-Ouest. J'ai vu une table. Des livres posés sur celle-ci. Quelques personnes à l'écoute de l'orateur dont je n'entendais pas la voix...

À quelques mètres de là, une longue file de touristes dans l'attente de l'achat de "caramels tendres et fondants au chocolat, désignés par Wikipedia comme les "meilleurs caramels du monde"...

"Je suis persuadé que la lenteur obstinée du pas humain est propice à tous les événements" avait écrit sur son blog le généticien. "Mais, comme je le pressentais avant de prendre le chemin... celui-ci n'aura pas vraiment de fin".

Jean-Daniel Bauby, victime d'un accident vasculaire cérébral (*locked-in syndrome*), avait pu transmettre le contenu de ses pensées, dans un très beau livre "*Le scaphandre et le papillon*" (paru chez Grasset) par les seuls battements de sa paupière gauche.

Quand on n'a plus de mots, aucun mot n'est de trop.

J'ai fait un rêve !

Des livres, des stylos pour tous les enfants du monde.

Des caramels aussi !

Des mots nés de la lenteur obstinée du pas humain sur les chemins de la sagesse.

"Marcher et après ? La difficulté maintenant, c'est de s'arrêter", a pu ne pas conclure notre généticien en marche.

"Y a-t-il dans ce cosmos des clés pour déverrouiller mon scaphandre ? Une ligne de métro sans terminus ? Une monnaie assez forte pour racheter ma liberté ?"

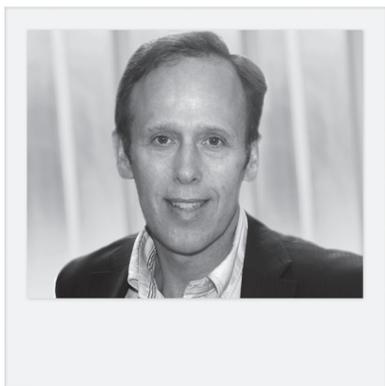
Il faut chercher autre part... J'y vais.

LE DOSSIER

Traitements positionnels

Éditorial

L'avènement de la médecine fondée sur les preuves dès le début des années 1980 a contribué à modifier progressivement notre pratique médicale, faisant tomber un certain nombre de nos habitudes érigées en dogme. Ce mode de fonctionnement, peu critique et parfois immuable, était favorisé par notre formation qui induisait, à travers ses “questions d'internat”, un ensemble de solutions toutes faites, destinées à “emmagasiner” chez le futur médecin un nombre important de réflexes dans des situations pathologiques très variées. Dans le champ de la puériculture qui s'adresse à l'enfant sain, le nombre de fausses croyances – largement culturelles et évoluant en même temps que notre société – est sans doute particulièrement conséquent. On peut, si on s'y intéresse, relire avec plaisir *L'art d'accueillir les bébés* [1].



→ **B. DELAISI**

Unité de Pneumologie pédiatrique,
Hôpital Robert-Debré,
PARIS.

À la frontière de la puériculture mais s'adressant cette fois-ci à l'enfant malade, le domaine, de ce qu'on pourrait appeler les thérapeutiques adjuvantes, et en particulier les conseils de positionnement du jeune enfant présentant telle ou telle affection, pourrait ne pas échapper à cette règle. Cette question est cependant singulière dans la mesure où, faisant presque exception dans un champ où la place culturelle est importante, il a été démontré avec un niveau de preuve inattaquable que la mort subite du nourrisson était largement favorisée par toutes autres positions – durant le sommeil – que le décubitus dorsal. La question du positionnement du nourrisson ne s'est cependant pas éteinte avec cette évidence et reste tout à fait pertinente dans un certain nombre de situations : que faire durant les périodes de veille, en particulier en cas de plagiocéphalie ? Que conseiller chez le nourrisson ou l'enfant reflueur, ou chez celui en situation de détresse respiratoire ?

Vous trouverez les réponses à toutes ces questions de pratique quotidienne, fondées sur les données les plus récentes de la littérature, en parcourant les articles qui composent ce dossier de *Réalités Pédiatriques*. Vous le verrez, comme c'est souvent le cas, nos habitudes ou certitudes peuvent être remises en cause !

Très bonne lecture et bonne rentrée à tous.

Bibliographie

1. L'art d'accueillir les bébés. GENEVIÈVE DELAISI DE PARSEVAL (Auteur), SUZANNE LALLEMAND (Auteur) – Guide (poche Odile Jacob). Paru en 06/2010.

LE DOSSIER

Traitements positionnels

Plagiocéphalie fonctionnelle (non synostotique) : prévention dès la maternité

RÉSUMÉ : La plagiocéphalie fonctionnelle (PF) résulte de l'application de forces externes sur le crâne malléable du fœtus ou du nourrisson. Elle peut exister dès la naissance ou survenir secondairement. La prévention dès la maternité concerne tous les nouveau-nés à terme ou proches du terme, en bonne santé. Elle repose sur la réalisation d'un examen clinique de l'enfant et passe notamment par la délivrance d'une information concernant l'impact bénéfique – pour l'enfant – de la mise en place d'un environnement favorisant son activité motrice spontanée.

→ A. CAVALIER¹, E. MAZURIER²

¹ Pédiatre, Service de Pédiatrie, Hôpitaux du Bassin de Thau, SÈTE.

² Pédiatre, Service de Néonatalogie, Hôpital Arnaud de Villeneuve, MONTPELLIER.

Étiologie

Le mot "plagiocéphalie" est un terme non spécifique qui vient du grec *plagios* (oblique) et *kephalē* (tête) pour décrire une forme de tête asymétrique. Ces déformations sont le plus souvent dues [1] à l'application de forces externes sur le crâne malléable du fœtus ou du nourrisson, et il s'agit alors d'une **plagiocéphalie fonctionnelle (PF)**. Des contraintes mécaniques peuvent ainsi s'exercer sur le crâne en cours de croissance et modifier sa forme.

>>> Certains auteurs pensaient que la déformation survenait en période prénatale résultant de contraintes intra-utérines, d'où le terme **plagiocéphalie déformative** (*deformational plagiocephaly*).

>>> Dans le même temps, les mères disaient que le crâne de leur enfant était rond à la naissance [2], alors que la déformation était constatée pendant les premiers mois de vie incriminant la position du nourrisson pendant le sommeil, d'où le terme **plagiocéphalie**

posturale ou positionnelle (*positional plagiocephaly*).

>>> En fonction de sa localisation, elle est aussi appelée **plagiocéphalie postérieure ou occipitale**. Enfin, du fait de la conservation de l'ouverture des sutures, elle a aussi le nom de **plagiocéphalie non synostotique** (*non synostotic plagiocephaly*).

Par conséquent, il est important de bien les différencier des rares **plagiocéphalies avec craniosténose, malformative ou synostotique** (*fig. 1*). Ces dernières sont secondaires à une fusion prématurée des sutures coronales ou lambdoïdes, et sont respectivement dites antérieures ou postérieures. L'étiologie de ces plagiocéphalies par craniosténose est intrinsèque, c'est-à-dire malformative, résultant d'un développement anormal des sutures (synostose) et d'un déficit de croissance localisé. Cette forme de plagiocéphalie est rare, et son incidence reste stable : 1 cas sur 10 000 naissances pour la synostose coronale et 3 cas sur 100 000 pour la synostose lambdoïde [3].

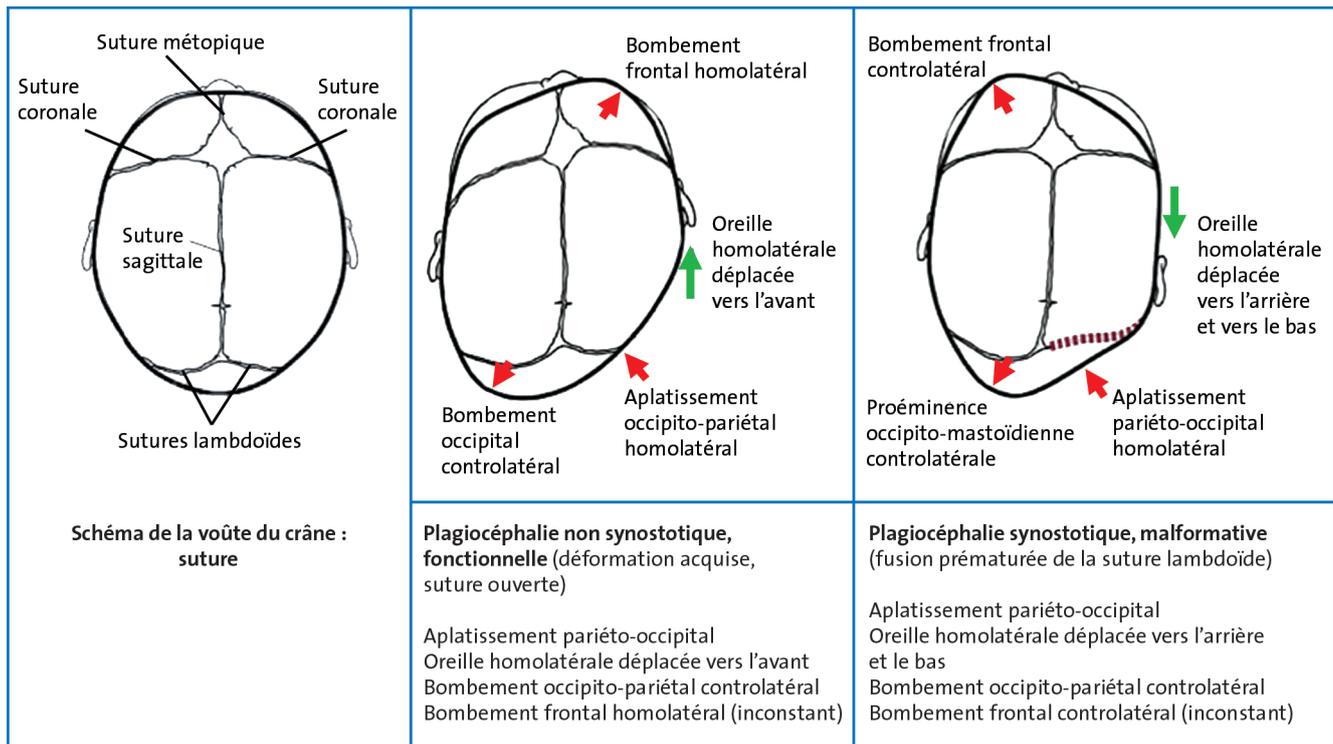


FIG. 1 : Schéma anatomique des deux types de plagiocéphalie pariéto-occipitale. (Remerciements à Corinne Sospédra pour les illustrations.)

Diagnostic

>>> De 1940 à la fin des années 1950, les textes recommandaient la position de sommeil uniquement sur le dos et sur le côté [4].

>>> À partir des années 1960-1970, les constatations faites dans le champ de la prématurité aux États-Unis concernant le couchage sur le ventre ont été extrapolées aux nouveau-nés à terme et se sont répandues dans de nombreux pays industrialisés [5].

>>> Par la suite, plusieurs études ont démontré que la position de sommeil sur le ventre est un facteur de risque de survenue de la mort inattendue du nourrisson (MIN) [6, 7]. Aussi, dès 1992, l'Académie américaine de Pédiatrie (AAP) recommande le couchage sur le dos et le côté de tous les enfants sains à terme [8] : recommandation modifiée en 1996 pour ne privilégier que la position de couchage sur le dos. En

France, la date d'application du consensus de couchage systématique sur le dos date d'octobre 1994.

Les centres de Chirurgie cranio-faciale pédiatrique ont été les premiers à communiquer sur l'augmentation du nombre de cas de PF aux États-Unis [9] puis en France [10]. L'augmentation de l'incidence des PF pendant cette période de recommandation du couchage sur le dos a suggéré, aux États-Unis et en France, une relation de causalité entre cette position de couchage et le développement de la PF [11].

Mais cette recommandation de couchage sur le dos survient alors que l'environnement mis en place autour du nouveau-né et du nourrisson ne permet pas une liberté de mouvement (support de couchage bloquant l'enfant sur le dos, immobilisation de l'enfant par utilisation excessive des dispositifs de transport tels que les coques...).

1. Recommandations

“L'activité motrice spontanée de l'enfant ne peut s'exprimer que dans des conditions environnementales favorables.” (Emmi Pikler [1902-1984], pédiatre hongroise, institut Lóczy, Budapest). L'observation attentive de très nombreux enfants en bonne santé a permis à cette pédiatre de prouver que le comportement quotidien de l'enfant, qui s'exprime par une activité spontanée et régulière, est dépendant des conditions matérielles et de l'organisation de la vie autour de lui. Elle a été à l'initiative de la mise en place de conditions environnementales assurant au nourrisson et à l'enfant une libre expression de cette activité motrice spontanée.

Ainsi, lorsque le nourrisson bénéficie de conditions environnementales appropriées, il peut découvrir uniquement par lui-même – de sa propre initiative (sans intervention “enseignante” de l'adulte) – et à son propre rythme, les

LE DOSSIER

Traitements positionnels

stades successifs du développement de ses mouvements et postures. Il expérimente, il s'exerce, il utilise son corps à sa convenance. Il découvre de multiples schémas moteurs, en conserve certains et en abandonne d'autres à son rythme. Ainsi, en activité motricité spontanée, il est effectivement actif, passant son temps d'éveil dans diverses positions et en changeant fréquemment [12, 13].

Dans son institut les nourrissons sont restés de tout temps positionnés sur le dos pendant l'éveil et le sommeil [14], tant qu'ils ne savaient pas d'eux-mêmes se retourner seuls sur le ventre. Les équipes, dans ces conditions, n'ont pas constaté d'incidence élevée des PF (données non publiées).

2. Prévention dès la maternité [15]

- Elle concerne **tous les nouveau-nés** à terme ou proches du terme, en bonne santé.
- Elle repose sur la **réalisation d'un examen clinique** de l'enfant et passe par la délivrance d'une information concernant l'impact bénéfique pour l'enfant de la mise en place d'un environnement favorisant son **activité motrice spontanée** et en précise les modalités.

Données de l'examen

Demander à la mère si elle a observé une position préférentielle de la tête d'un côté ou de l'autre.

- >>> Observer le nouveau-né positionné sur le dos en activité motrice spontanée :
 - le nouveau-né présente-t-il une position préférentielle (présence d'une rotation de la tête du côté droit ou du côté gauche pendant les trois quarts du temps de l'observation) ?
 - évaluer la rotation active de la tête sur 180° (réalisée à l'aide d'un objet placé devant le nouveau-né puis mobilisé d'un côté à l'autre) ;

– existe-il un alignement asymétrique de la tête du tronc et du bassin ?

>>> Observer le crâne de l'enfant à la recherche d'un aplatissement occipital et d'une forme de crâne en parallélogramme :
– observer l'arrière du crâne : présence d'un aplatissement localisé ? De quel côté ?

- observer le crâne par le dessus :
 - présence d'un aplatissement localisé ? De quel côté ?
 - positionnement de l'oreille homolatérale déplacée vers l'avant ?
 - existe-t-il un bombement frontal homolatéral ?

>>> Observer le nouveau-né de face : existe-t-il une inclinaison latérale de la tête associée à une rotation témoignant d'un torticolis ?

● Examen neurologique et organique complet (notamment de la hanche)

- L'absence d'aplatissement à la naissance ne préjuge pas d'une évolution ultérieure sans PF.
- La constatation à la naissance d'un aplatissement (d'allure fonctionnelle) ou d'un côté préférentiel indique la réalisation d'un suivi rapproché pour juger de l'évolution et de la poursuite de la prise en charge.
- Toute constatation d'un torticolis ou d'un alignement asymétrique de la tête, du tronc et du bassin nécessite une prise en charge spécialisée précoce (kinésithérapique voire orthopédique) et ouvre un autre chapitre.

● Explications données aux parents concernant les effets bénéfiques de la mise en place d'un environnement favorisant une activité motrice spontanée et à en préciser les modalités

- Elle nécessite, pour un résultat optimal, **l'adhésion parentale: ils sont partie prenante.**
- Elle s'harmonise avec les recommandations de **prévention de la mort inattendue du nourrisson.**

Éveil

- Je dispose bébé :
 - sur le dos ;
 - à plat (sans cale-tête ni cale-bébé) ;
 - avec des vêtements peu serrés ;
 - sur un plan dur (matelas ferme, tapis d'éveil, natte...);
 Et, à partir du 2^e-3^e mois :
 - dans un espace délimité, propre et protégé (parc, tapis d'éveil...);
 - les jouets sont posés au sol autour de lui (sans portique).
- Je réserve le siège coque et la poussette au transport.
- Je réserve le transat à la position assise lorsqu'elle est acquise de manière autonome.
- J'interagis avec bébé :
 - dans un plaisir partagé ;
 - en étant accueillant avec les gestes, le son et le comportement.

Il découvre ainsi :

- son environnement (jouets, meubles, lumières, parents...);
- son propre corps (doigts, visage,...).

en BÉBÉ LIBRE DE SES MOUVEMENTS.

Repas

- Je prends bébé dans les bras.
- Si j'utilise un biberon, je peux le lui proposer tantôt par la droite tantôt par la gauche.
- J'interagis avec bébé :
 - dans un plaisir partagé ;
 - en étant accueillant avec mes gestes, ma voix, mon comportement.

Sommeil

Je couche bébé :

- sur le dos, bien à plat (sans oreiller, ni cale-tête, ni cale-bébé) ;
- dans une turbulette ou une gigoteuse (sans couverture ni couette) ;
- sur un matelas ferme ;
- dans un espace délimité, propre et protégé : le lit (sans les jouets).

Il dort ainsi sans entrave ni contrainte, en BÉBÉ LIBRE DE SES MOUVEMENTS

Si bébé tourne la tête toujours du même côté ou si son crâne présente un début d'aplatissement qui semble d'allure fonctionnelle (pas de limitation musculaire, articulaire, de synostose...):

- pendant l'éveil, j'attire son attention de l'autre côté :
 - à chaque soin, par la parole et le regard en attirant son attention de l'autre côté à plusieurs reprises;
 - en orientant le lit ou le parc de façon à ce que la source lumineuse (fenêtre, éclairage...) et les parents soient de l'autre côté;
 - en accrochant dans le lit et dans le parc un objet ou un tissu de couleur vive;
- je favorise l'endormissement avec sa tête du côté opposé;
- pendant son sommeil, je positionne sa tête du côté opposé.

Syndrome. Positioning and SIDS. *Pediatrics*, 1992;89:1120-1126.

9. KANE AA, MITCHELL LE, CRAVEN KP *et al.* Observations on a recent increase in plagiocephaly without synostosis. *Pediatrics*, 1996;97:877-885.
10. CAPON-DÉGARDIN N, ARNAUD E, MARCHAC D *et al.* La plagiocéphalie posturale ou plagiocéphalie d'origine positionnelle. *Pédiatr Pratique*, 2004;155:1-5.
11. TURK AE, MCCARTHY JG, THORNE CH *et al.* The "Back to Sleep campaign" and deformational plagiocephaly: is there a cause for concern? *J Craniofac Surg*, 1996;7:12-18.
12. Le développement moteur autonome des enfants du premier âge. Emmi Pikler. Presses universitaires de France 1978.
13. PIKLER E. Some contributions to the study of the gross motor development of children. *J Genet Psychol*, 1968;113:27-39.
14. PIKLER E. Faut-il coucher le nouveau-né sur le dos ou sur le ventre ? *La Médecine Infantile* n° 2, 1981.
15. CAVALIER A, PICOT MC, ARTIAGA C *et al.* Prevention of deformational plagiocephaly in neonates. *Early Human Development*, 2011;87:537-543.

Bibliographie

1. POLLACK IF, LOSKEN HW, FASICK P. Diagnosis and management of posterior plagiocephaly. *Pediatrics*, 1997;99:180-185.
2. PEITSCH WK, KEEFER CH, LABRIE RA *et al.* Incidence of cranial asymmetry in healthy newborns. *Pediatrics*, 2002;110:e72.
3. REKATE HL. Occipital plagiocephaly: a critical review of the literature. *J Neurosurg*, 1998;89:24-30
4. GILBERT R, SALANTI G, HARDEN M *et al.* Infant sleeping position and the sudden infant death syndrome: systematic review of observational studies and historical review of recommendations from 1940 to 2002. *Int J Epidemiol*, 2005;34:874-887.
5. WAGAMAN MJ, READER K, BEYMEN FM. Improved oxygenation and lung compliance with prone positioning of neonates. *J Pediatr*, 1979;94:787-791.
6. SÉNÉCAL J, ROUSSEY M, DEFAWE G *et al.* Procu-bitus et mort inattendue du nourrisson. *Arch Fr Pédiatr*, 1987;44:131-136.
7. DWYER T, PONSONBY AL, NEWMAN NM *et al.* Prospective cohort study of prone sleeping position and sudden infant death syndrome. *Lancet*, 1991;337:1244-1247.
8. American Academy of Pediatrics, Task Force on Positioning and Sudden Infant Death

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

LE DOSSIER

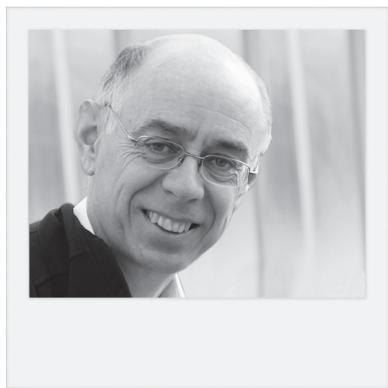
Traitements positionnels

“Reflux gastro-œsophagien” et position : faut-il choisir ? Que choisir ?

RÉSUMÉ : La question de la position de sommeil chez le nourrisson ayant un reflux gastro-œsophagien s’est considérablement simplifiée, lorsqu’il a été établi que la mort subite du nourrisson était favorisée par toute autre position que le décubitus dorsal. La question résiduelle est vite réglée : chez le nourrisson, il n’y a pas d’intérêt à utiliser le proclive dorsal (tête surélevée). Pendant l’éveil, la position ventrale est conseillée chez le nourrisson et la position proclive ventrale pour l’émission des rots.

Chez le prématuré hospitalisé, les avis divergent. La position latérale gauche, ou ventrale, diminuerait les reflux. Chez le grand enfant, par assimilation à l’adulte, le décubitus latéral gauche ou ventral et la surélévation de la tête peuvent être conseillés.

L’imputabilité du reflux dans la majorité des manifestations extra-digestives classiquement attribuée au reflux est soumise à caution et à preuve, avant de prodiguer conseils et traitements.



→ **O. MOUTERDE**

CHU de Rouen,
Université de Sherbrooke,
Département de Pédiatrie,
Hôpital Charles-Nicolle,
ROUEN.

Dans les années 80, un simple conseil de puériculture, motivé en partie par le souci des conséquences possibles du reflux gastro-œsophagien, a probablement favorisé en France des milliers de morts subites du nourrisson [1]. Ce conseil était de coucher les nourrissons sur le ventre.

Chaque conseil peut avoir de graves répercussions sur la santé de l’enfant, et le “positionnement” des enfants en est un exemple douloureux dans la mémoire des pédiatres. Ce texte vous propose une réflexion à propos des enjeux et des connaissances sur le sujet “position et reflux”, cet aspect étant particulièrement important pour le nourrisson.

Reflux gastro-œsophagien : étiologie

Tout d’abord, de quoi parle-t-on ? Le reflux gastro-œsophagien est le passage du contenu gastrique vers l’œsophage. Lorsque ce liquide parvient jusqu’à

la bouche, on parle de régurgitation. Le reflux est banal chez le nourrisson, sachant qu’il boit 120 à 150 ml/kg et par jour – soit 600 ml à 1 l selon l’âge en 4 à 6 mois – et que la contenance de l’œsophage est de 6 ml à 5 mois. Le reflux clinique fait partie des “troubles fonctionnels intestinaux” et serait présent chez 60 % des nourrissons. Par comparaison, un adulte devrait boire 8 à 10 l de liquide par jour (et autant d’air !) s’il était dans la même situation que le nourrisson.

Il faut donc “dédramatiser” le terme “reflux” : il ne s’agit pas d’un diagnostic de maladie mais de la description d’un phénomène banal et le plus souvent sans conséquences, survenant très fréquemment et parfois spectaculairement chez le nourrisson, mais aussi chez tout individu enfant ou adulte plusieurs fois par jour [2]. Cette notion à elle seule pourrait permettre d’alléger très notablement les conseils de puériculture et prises en charges médicales parfois abusives des reflux du nourrisson.

Tout autre chose est le reflux “maladie” (*Gastroesophageal reflux disease* des Anglo-Saxons). Il s’agit du même reflux, pas obligatoirement plus fréquent, plus prolongé ou plus acide, mais accompagné de complications ou symptômes gênants sur l’enfant [2, 3]. Ces conséquences seraient pour certains davantage en relation avec la réactivité de l’enfant (atteinte et cicatrisation muqueuse, protection des voies aérienne, réflexe vagal) qu’avec une caractéristique particulière de leur reflux, qui n’est probablement pas très différent de celui des enfants “normaux”.

Reflux gastro-œsophagien : conséquences et complications

L’étendue potentielle des complications faisant parler de reflux pathologique est vaste, mais bien peu de preuves viennent à l’appui de sa responsabilité dans beaucoup d’entre elles.

>>> Citons en premier lieu **la mort subite du nourrisson** dans laquelle le reflux a probablement une part minime, puisque la position ventrale – qui est bien la meilleure position pour le reflux comme nous le verrons ensuite – s’est accompagnée d’une augmentation d’un facteur 7 du nombre de MSIN!

>>> **L’œsophagite** est une complication admise et étayée par la littérature.

>>> La mauvaise croissance en raison du reflux reste un diagnostic suspect, à la limite du cadre nosologique des vomissements. Il est totalement exceptionnel qu’un reflux, de par son abondance, gêne la croissance d’un enfant.

>>> **Le malaise du nourrisson** est une complication évoquée mais très peu étayée par la littérature. De même, tous les symptômes attribués usuellement au reflux chez le nouveau-né et le nourrisson, comme toutes les manifestations

respiratoires (toux, asthme, laryngites, voix rauque...), les pleurs prolongés, les tortillements, etc. ne sont pas considérées comme des points d’appel fiables pour un reflux pathologique et nécessitent une exploration avant traitement éventuel, très discuté par la littérature et non prévu dans l’AMM du principal médicament prescrit : les inhibiteurs de pompe à proton.

Avant d’aborder le problème de la position, il faut parler du mécanisme du reflux

Plusieurs éléments entrent en ligne de compte :

- Le système anti-reflux, avec le sphincter inférieur et l’angle de His dont la position et l’efficacité empêchent le liquide gastrique situé en zone de pression positive abdominale de passer passivement en zone de pression négative thoracique. Il a été démontré que la majorité des reflux étaient dus non pas à une anomalie fixe, mais à des relaxations inappropriées intermittentes du sphincter [2].
- La pression abdominale, capable de vaincre la résistance du système anti-reflux, comme dans les efforts de toux, de vomissement.

– Le contenu gastrique : s’il est solide, le reflux est moins aisé (les régurgitations de solide évoquent un mérycisme et non un reflux simple). Si l’estomac est plein de liquide, le reflux sera plus facile et abondant mais, en revanche, moins chimiquement caustique car fait d’aliments et non d’acide pur. L’estomac “vide”, c’est-à-dire contenant quelques ml ou dizaines de ml d’acide (et/ou parfois de bile), le reflux sera plus rare mais plus agressif pour les muqueuses. Un élément majeur du reflux physiologique du nourrisson est l’air : l’estomac est, en postprandial, à la fois plein de lait et d’air. Ceci augmente la pression, et l’air en s’évacuant sous forme de rots peut entraîner du lait, d’où des régurgitations très faciles lors des rots en postprandial.

– La vidange gastrique : selon le lait utilisé (type de protéines, lipides, épaississants), le reflux sera mécaniquement plus ou moins facile, mais la vidange plus ou moins rapide du fait de la consistance et de l’osmolarité.

– Il faut également aborder la position du bol alimentaire dans l’estomac selon la position de l’enfant. En effet, un relâchement du sphincter n’aura aucune conséquence si le niveau du liquide est très loin en dessous et

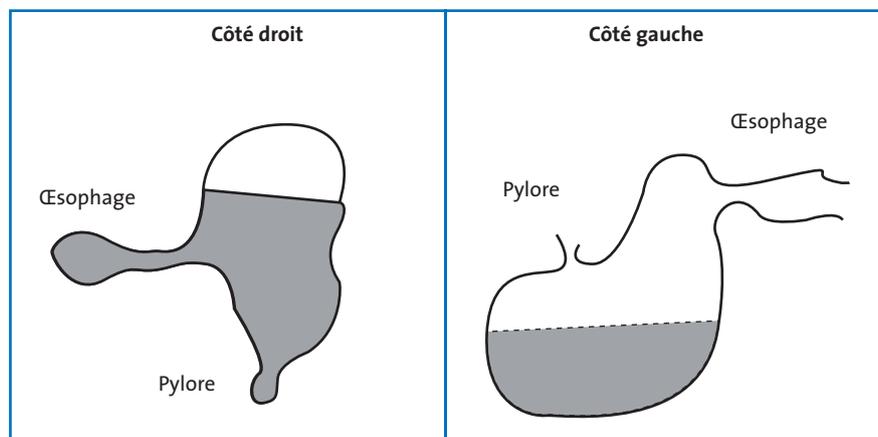


FIG. 1 : Dessin réalisé à partir du TOGD d’un nourrisson couché sur le côté droit ou gauche, montrant les rapports respectifs du pylore, du cardia et du contenu gastrique.

LE DOSSIER

Traitements positionnels

qu'il n'y a pas de pression qui interfère (s'il y a une pression, le liquide sera éjecté quelle que soit sa position). La **figure 1** illustre, par exemple, les rapports anatomiques et le niveau du liquide pour un enfant couché sur les côtés droit et gauche.

– Enfin, une fois dans l'œsophage, le liquide est lavé vers l'estomac par la déglutition et le péristaltisme, quelle que soit la position.

Que peut-on donc attendre du positionnement de l'enfant ?

Des définitions sont adoptées ici :

- décubitus latéral, ventral (dit aussi procubitus);
- dorsal : couché sur le côté, le ventre, le dos;
- le déclive (ou Trendelenburg) : pieds plus hauts que la tête (nous n'envisagerons pas cette éventualité dans le reflux !);
- le proclive : incliné, tête plus haute que les pieds.

À l'évidence, sauf cas particuliers, le positionnement n'est pas un paramètre majeur de traitement du reflux pathologique.

Les souhaits peuvent être :

- que la région cardiaque ne soit pas immergée sous le niveau du liquide, ce qui est obtenu par la position en décubitus latéral gauche, la position ventrale ainsi que le proclive. C'est probablement l'élément qui est déterminant mais variable selon le contenu gastrique : l'enfant devrait théoriquement être plus "verticalisé", estomac plein qu'estomac vide lorsqu'il est sur le dos;
- que la gravité attire le bol gastrique vers le bas du corps. C'est la base de moyens thérapeutiques de l'ordre de l'hygiène de vie, comme surélever les matelas (position proclive);

– qu'en postprandial, la bulle d'air gastrique se situe entre le niveau du liquide et le cardia : la position conseillée pour les éructations postprandiales est donc le décubitus ventral proclive.

Les études pH-métriques ont montré que les positions les plus favorables pour éviter le reflux étaient, dans l'ordre : la position ventrale, le décubitus latéral gauche, la position dorsale, le décubitus latéral droit qui de plus favoriserait les relaxations du sphincter [1-3].

La survenue de l'épidémie de MSIN a totalement modifié les conseils qui peuvent être donnés dans le reflux du nourrisson, d'autant plus qu'elle a amené à interdire la position la plus favorable pour le reflux [4] ! La position ventrale est abandonnée pour le sommeil (risque 10) ainsi que le décubitus latéral [3]. Ce dernier fait courir un risque plus grand que la position dorsale (risque 3) et est de plus une position instable, l'enfant pouvant basculer sur le ventre. Cette circonstance, basculement du côté sur le ventre pendant le sommeil, est celle qui fait courir le plus grand risque de MSIN (risque 21). Des commerçants ont imaginé des systèmes de contention pour que l'enfant reste sur le côté. Ils sont déconseillés [3, 5].

En excluant volontairement certaines situations extrêmes comme le syndrome de Pierre Robin, des reflux massifs menaçant la vie où le décubitus ventral peut garder sa place, notre propos se restreint donc à une question : **faut-il coucher les nourrissons sur le dos à plat ou sur le dos en proclive ?**

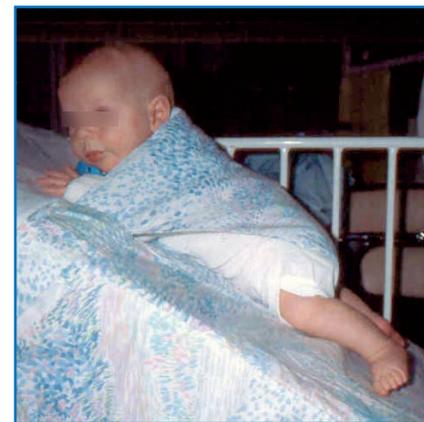
Avant d'y répondre, il faut se demander chez qui de tels conseils vont être donnés et pourquoi. De nouveau, il ne faut pas transformer le mot "reflux" en diagnostic et traiter ce qui n'est pas une maladie. Il faut aussi se poser la question du risque de la position proclive, le mieux étant parfois l'ennemi du bien.

Un nourrisson couché en proclive sans système de contention risque de bouger et de se retrouver quelques minutes ou heures plus tard en déclive. Un enfant tenu par un système risque aussi de bouger et d'être victime d'un accident de strangulation ou d'asphyxie à cause du système de contention. Par ailleurs, le système de contention est susceptible de comprimer l'abdomen et de favoriser le reflux (exemple du siège auto ou du fauteuil).

Lorsque le reflux survient en proclive, il n'est pas déterminé si le nourrisson parvient à le gérer mieux ou moins bien qu'en décubitus (déglutition, régurgitation, protection des voies aériennes). Certaines études montrent que la position en proclive dorsal est associée à un reflux identique voire plus important que le décubitus simple [3, 6]. Il existe même une discussion sur la position verticale, qui diminuerait le reflux mais moins que l'épaississement du lait [3] !

>>> Au total, **pour le nourrisson :**

- Tous les nourrissons doivent être placés en décubitus dorsal pour dormir.
- Le régurgiteur habituel doit bénéficier davantage de conseils de puériculture : pas de suralimentation, rots au cours du biberon ou de la tétée, position pour le rot, ne pas coucher l'enfant aussitôt après l'alimentation. Le rapport bénéfice/risque n'est pas en faveur du



proclive, difficile à mettre en œuvre en pratique et potentiellement dangereux [3, 6, 7].

- Chez l'enfant présentant une œsophagite, aucune étude ne prouve l'intérêt du proclive.
- Devant les autres manifestations alléguées du reflux (asthme, toux, laryngites, etc.), dont la responsabilité doit être discutée, selon l'imputabilité décrite par les consensus scientifiques, ainsi que la preuve apportée par des investigations complémentaires, aucune étude ne prouve l'intérêt de la position proclive.

>>> Cas particulier du prématuré : certains auteurs conseillent, chez un prématuré hospitalisé présentant un reflux, de choisir la position latérale gauche ou le décubitus ventral, pour diminuer les reflux [8], alors que d'autres préconisent le côté droit pendant une heure en postprandial pour favoriser la vidange gastrique, puis le côté gauche pour minimiser le reflux acide [9, 10].

>>> Chez le grand enfant, le reflux se manifeste essentiellement sous forme de pyrosis. Le proclive modéré est plus aisé, sans danger et peut être conseillé [2]. Il a prouvé son intérêt chez l'adulte [11]. Chez le grand enfant, le décubitus latéral gauche ou ventral peut être conseillé comme la surélévation de la tête du lit [3], malgré l'absence d'études spécifiques chez l'enfant de plus de 1 an [2]. Ces conseils de position peuvent être étendus au reflux pathologique prouvé, dans d'autres circonstances, comme la toux chronique.

L'auteur remercie le Dr Djamel Djeddi et le Pr Frédéric Gottrand pour leur lecture du manuscrit.

Bibliographie

1. MARTIN RJ, DI FIORE JM, HIBBS AM. Gastroesophageal reflux in preterm infants: is positioning the answer? *J Pediatr*, 2007;151:560-561.
2. CARROLL MW, JACOBSON K. Gastroesophageal reflux disease in children and adolescents. *Pediatr Drugs*, 2012;14:79-89.
3. VANDENPLAS Y, RUDOLPH CD, DI LORENZO C *et al.* Pediatric gastroesophageal reflux clinical practice guidelines: joint recommendations of the NASPGHAN and ESPGHAN. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 2009;49:498-547. (Résumé dans *Med Enf*, 2009;29:371-375).
4. MOON RY, FU L. Sudden infant death syndrome: an update. *Pediatr Rev*, 2012;33:314-320.
5. MMWR Suffocation deaths associated with use of infant sleep positioners. *Morb Mortal Wkly Rep*, 2012;61:933-937.
6. CRAIG WR, HANLON-DEARMAN A, SINCLAIR C *et al.* Withdrawn: Metoclopramide, Thickened feedings, and positioning for gastro-oesophageal reflux in children under two years. *Cochrane Database Syst Rev*, 2010;5:CD003502.
7. GOTTRAND F. Le reflux gastro-œsophagien de l'enfant. *Arch Pediatr*, 2006;13:1076-1079.
8. CORVAGLIA L, ROTATORI R, FERLINI M *et al.* The effect of body positioning on gastroesophageal reflux in premature infants: evaluation by combined impedance and pH monitoring. *J Pediatr*, 2007;151:591-596.
9. VAN WIJK MP, BENNINGA MA, DENT J *et al.* Effect of body position changes on postprandial gastroesophageal reflux and gastric emptying in the healthy premature neonate. *J Pediatr*, 2007;151:585-590.
10. MOUTERDE O, VANDENPLAS Y, FERRETTI E *et al.* Réflexions sur le reflux gastro-œsophagien du prématuré. *Med Enf*, 2008;28:187-189.
11. KAHRILAS PJ, SHAHEEN NJ, VAEZI MF. American Gastroenterological Association statement on the management of gastroesophageal reflux disease. *Gastroenterology*, 2008;135:1383-1391.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

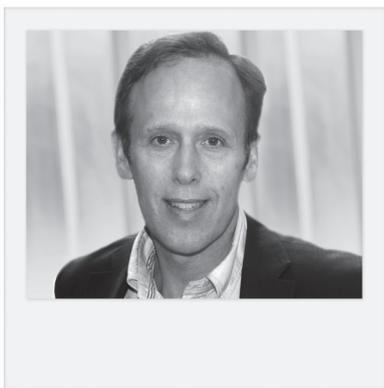
LE DOSSIER

Traitements positionnels

Quelle position d'installation choisir pour un nourrisson hospitalisé en détresse respiratoire aiguë ?

RÉSUMÉ : Il a été longtemps admis que la position préférentielle pour un nourrisson en situation de détresse respiratoire était la position demie-assise. Depuis les années 90, le décubitus ventral a pu être montré comme bénéfique en termes d'oxygénation et de fréquence respiratoire pour des patients de tout âge en situation de détresse respiratoire. Néanmoins, le nourrisson et le nouveau-né peuvent être considérés comme des populations spécifiques dans la mesure où leur mécanique respiratoire est différente et qu'il existe un risque spécifique de mort subite inexpliquée pour lequel le décubitus dorsal a été prouvé comme protecteur.

Une revue *Cochrane*, récemment réactualisée, refait un point exhaustif sur ces différentes questions. Si elle confirme le bénéfice de la position ventrale chez le prématuré en ventilation mécanique, elle montre surtout qu'aucune position ne se dégage comme globalement favorable chez les autres patients, même en cas de pathologie pulmonaire unilatérale.



→ B. DELAISI

Unité de Pneumologie pédiatrique,
Hôpital Robert-Debré,
PARIS.

Rappel historique

Les questions d'internat sur la bronchiolite aiguë du nourrisson comportaient en général un chapitre sur la position d'installation du nourrisson où il était le plus souvent fait mention d'une "installation en position semi-assise en proclive dorsale à 30°", "évidence" – sur quel fondement ? – assénée et répétée qui a induit durablement les réflexes et le comportement de nombreux pédiatres. Par ailleurs, dans les années 90, l'association entre une position de sommeil sur le ventre et la mort subite inexpliquée du nourrisson (MSIN) a été très clairement établie, et les recommandations qui en ont découlé se sont accompagnées d'une diminution drastique de ces accidents. La conjugaison entre ces "habitudes" d'installation et la crainte de la MSIN ont abouti à ce que perdure largement l'installation des nourrissons en posi-

tion demie-assise, au moins hors situation de ventilation assistée dans un service de réanimation.

Malgré "ces évidences", plus d'une dizaine d'études, tant chez l'enfant que chez l'adulte – en situation de soins intensifs pour détresse respiratoire aiguë – publiées pour l'essentiel dans les années 90 ont permis d'objectiver une amélioration de l'oxygénation des patients placés en position ventrale par comparaison à la position dorsale.

En 1999, trois "revues" consacrées à cette question concluaient que la position ventrale s'accompagne d'une amélioration de l'oxygénation et était de ce fait préférable en cas de détresse respiratoire aiguë. On pouvait néanmoins objecter que la plupart des patients inclus dans ces études étaient des adultes avec seulement quelques patients pédiatriques, nouveau-nés exclus.

Cette question de la position idéale du nouveau-né ou du nourrisson hospitalisé pour la détresse respiratoire aiguë, un temps écartée du fait des évidences concernant la MSIN, était relancée en 2006 après la publication [1] d'une revue systématique de 11 essais impliquant des nouveau-nés en ventilation contrôlée qui retrouvait un léger avantage à la position ventrale en termes d'oxygénation, conduisant à modifier les habitudes dans les services de réanimation néonatale où les enfants sont désormais couramment placés sur le ventre.

Doit-on dès lors privilégier systématiquement la position ventrale pour tout nourrisson en situation de détresse respiratoire aiguë, en ventilation assistée ou non? Quel que soit son âge? Hospitalisé uniquement ou même en ambulatoire? D'autres alternatives, comme la position latérale, sont-elles possibles?

Ces questions importantes pour le pédiatre ont conduit à la réactualisation en 2012 d'une revue *Cochrane* [3] consacrée à ce sujet. Ses principaux résultats sont rapportés dans la suite de cet article.

Population étudiée

Cette revue s'est fixée comme objectif de passer en revue tous les essais pédiatriques, jusqu'à 16 ans, consacrés à cette question, impliquant des enfants hospitalisés pour détresse respiratoire aiguë primaire ou secondaire, qu'il s'agisse d'une réelle pathologie aiguë ou de l'exacerbation d'une maladie respiratoire chronique.

Selon la méthodologie habituelle des revues *Cochrane*, les auteurs ont pu retenir 24 études se rapportant à cette question dans une population pédiatrique, la majorité (20 études) étant des études randomisées contrôlées en *cross-over*. Ces études impliquaient un total de 581 patients dont 59 % étaient des prématurés en période néonatale.

Il faut souligner que 80 % de ses prématurés étaient sous ventilation mécanique. Pour les 169 patients restants qui n'étaient pas des prématurés en période néonatale, il s'agissait de patients âgés de 1 à 16 ans qui étaient, à l'exception de 15 d'entre eux, sous ventilation mécanique.

Principaux résultats

>>> Les études en *cross-over* objectivent une augmentation statistiquement significative de l'oxygénation (SaO₂) ainsi qu'une décroissance de la fréquence respiratoire pour les enfants placés en position ventrale.

>>> Cependant, dans une étude impliquant 30 nourrissons âgés de 2 à 11 mois [3], en ventilation spontanée – différenciant les patients ayant une détresse respiratoire aiguë en rapport avec une infection des voies aériennes supérieures de ceux présentant une détresse respiratoire aiguë due à une infection des voies respiratoires basses – aucune différence significative n'était retrouvée entre position dorsale et ventrale quel que soit le type d'affection à l'origine de la détresse respiratoire.

>>> Les études ne permettent pas d'objectiver de différences significatives entre les paramètres ventilatoires (volume courant, travail respiratoire, compliance respiratoire, etc.) lorsque ceux-ci étaient mesurés. Trois des études retenues ont mesuré la résistance pulmonaire totale. Aucune différence statistiquement significative en fonction de la position n'était notée pour ce paramètre chez les patients en ventilation spontanée alors qu'une diminution significative de la résistance pulmonaire totale était retrouvée en position ventrale chez des prématurés ventilés.

>>> Aucune différence en termes d'oxygénation entre la position latérale et le décubitus dorsal.

>>> Pas de différence non plus en termes d'oxygénation pour les études comparant décubitus latéral droit et décubitus latéral gauche.

>>> Proclive versus déclive? Parmi les études retenues, deux comparaient la position ventrale horizontale à la position ventrale surélevée et deux comparaient la position dorsale surélevée à la position dorsale horizontale. Aucune de ces études ne retrouvait de différence significative entre ces différentes positions en ce qui concerne l'oxygénation, la fréquence respiratoire et la fréquence cardiaque.

>>> De manière assez surprenante, il n'était retrouvé aucune différence en termes d'oxygénation, de mesure de la PCO₂ transcutanée et de paramètres ventilatoires, dans les quelques travaux comparant les choix de positionnement en décubitus latéral en fonction du poumon lésé.

>>> L'analyse en sous-groupe confirme que le bénéfice de la position ventrale est plus important chez les patients ventilés, avec un gain de SaO₂ mais aussi un gain sur la fréquence respiratoire.

Que retenir pour la pratique?

>>> Le bénéfice de la position ventrale sur l'oxygénation et la fréquence respiratoire spontanée est confirmé chez les prématurés ventilés qui constituaient la majorité des patients inclus dans ces études. Dans la mesure où cet avantage peut conduire à diminuer "l'agressivité" de la ventilation, cette position peut être considérée comme intéressante. Il convient cependant de rester prudent puisqu'aucune démonstration du bénéfice de la position ventrale en termes de devenir chez ces enfants n'a été apportée.

>>> Pour les autres populations d'âge pédiatrique, en particulier pour ceux en ventilation spontanée, les données



actuelles de la littérature ne permettent pas de conclure à un avantage significatif d'une position par rapport à l'autre.

>>> Chez un nourrisson en situation de détresse respiratoire aiguë mais en ventilation spontanée, la position ventrale peut être considérée en fonction des constatations cliniques mais uniquement chez des patients placés sous monitoring cardio-respiratoire, étant donné les risques accrus de MSIN.

>>> Enfin, plusieurs autres habitudes d'installation, notamment celle consistant à placer le patient en décubitus latéral avec le poumon sain en position supérieure, ne paraissent pas confirmées par ces travaux.

Conclusion

Dans ces domaines d'aide thérapeutique non médicamenteuse, le poids de nos habitudes et de nos fausses certitudes est sans doute encore plus important que dans l'utilisation directe de nos traitements. Notre vieux dogme de l'installation en position demie-assise en cas d'hospitalisation pour détresse respiratoire d'un nourrisson est donc au minimum sérieusement remis en cause par ces données qui conduiront à privilégier souvent la position ventrale chez les prématurés ventilés et à pouvoir utiliser le décubitus ventral chez des nourrissons plus âgés, même non ventilés mais sous monitoring cardio-respiratoire en unité de soins intensifs.

Au total, notre sens de l'observation clinique devra prendre le pas sur nos habitudes ou nos croyances.

Bibliographie

1. BALAGUER A. Infant position in neonates receiving mechanical ventilation. *The Cochrane Library*, May 2006 (Balaguer 2006).
2. WELLS DA, GILLIES D, FITZGERALD DA. Positioning for acute respiratory distress in hospitalised infants and children. *Cochrane Database Syst Rev*, 2012; 7: CD003645.
3. LEVENE S, MCKENZIE SA. Transcutaneous oxygen saturation in sleeping infants: prone and supine. *Arch Dis Child*, 1990; 65: 524-526.

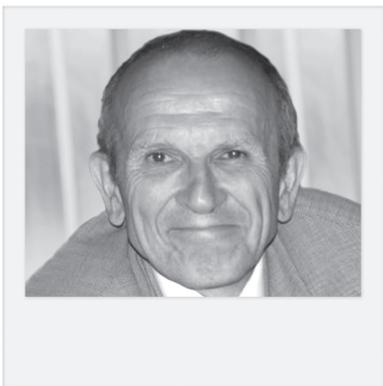
L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

L'enfant allergique à la rentrée : les questions à résoudre

RÉSUMÉ : Pendant les vacances, les enfants allergiques peuvent développer de nouvelles allergies, présenter des récurrences d'allergies connues (en particulier alimentaires) ou voir s'aggraver des pathologies connues (le plus souvent un asthme) par relâchement du traitement ou bien arrêt complet de celui-ci.

Cette revue précise ces diverses éventualités et insiste sur deux points trop souvent négligés : le traitement de l'enfant allergique devrait être revu et précisé avant le départ en vacances ; la prise en charge et le contrôle de ces affections devraient également être réévalués à la rentrée, en particulier le contrôle de l'asthme, au vu des facteurs exacerbateurs de la rentrée.

Évidemment, tout incident nouveau pendant les vacances nécessite le recours au pédiatre ou au pédiatre allergologue.



→ G. DUTAU
TOULOUSE.

La rentrée scolaire est l'occasion de prendre des bonnes résolutions pour optimiser la vie de l'enfant allergique. La réussite passe par le règlement des problèmes allergiques survenus pendant les grandes vacances et par le contrôle des affections allergiques chroniques que peut présenter l'enfant. Pour mesurer l'importance du problème il faut se souvenir que, dans une classe de 30 élèves, un maître d'école doit s'attendre à avoir 3 à 5 enfants atteints d'asthme (à des degrés de sévérité divers) et presque une dizaine d'allergiques (en ne tenant compte que des affections les plus fréquentes : rhinite, allergies alimentaires, allergies médicamenteuses). La rentrée est l'occasion d'évaluer la prise en charge d'affections dont le traitement de fond est souvent l'objet d'un arrêt intempestif.

Survenue ou aggravation de maladies allergiques

1. Allergie aux venins d'hyménoptères

La fréquence de l'allergie aux piqûres d'hyménoptères (abeilles, guêpes) se

situe autour de 1 à 2 % dans la population générale, tous stades de gravité confondus. Si l'on ne considère que les réactions systémiques, la prévalence est de 0,3 à 7,5 % dans la population générale et de 0,34 à 0,80 % chez les enfants¹. La fréquence des réactions locorégionales est de 2,4 à 26,4 % dans la population générale et de 19 % chez les enfants. En cas de piqûre avec réaction autre que locale (banale)² pendant l'été, il faut impérativement consulter un allergologue dans les 3 à 4 semaines qui suivent pour : affirmer l'allergie, la classer en fonction de critères de gravité précis (*tableau 1*) et poser l'indication éventuelle d'une immunothérapie spécifique.

1. Les apiculteurs ont souvent des réactions systémiques (14 à 32 %), surtout au cours des premières années d'activité. Bien sûr, la fréquence des réactions locorégionales est encore plus élevée (31 à 38 %).

2. Normalement, toute piqûre d'hyménoptère entraîne une vive douleur puis, rapidement, une réaction inflammatoire locale (environ 2-3 cm) ou locorégionale d'autant plus importante que le tissu cellulaire sous-cutané est lâche (visage, paupières, lèvres).

REVUES GÉNÉRALES

Allergologie

Réactions	Symptômes cliniques
Réaction locale normale	Papule inflammatoire (environ 2 cm) disparaissant en moins de 12 heures.
Réaction locorégionale	Œdème atteignant deux articulations.*
Réaction généralisée légère	Grade 1: urticaire généralisée et prurit.
Réaction généralisée forte	Grade 2: symptômes du grade 1 + au moins 2 des symptômes suivants: angio-œdème, oppression thoracique, nausées, douleurs abdominales, diarrhée, vertiges.
Réaction généralisée grave	Grade 3: symptômes du grade 2 + au moins 2 des signes suivants: dyspnée, dysphagie, dysphonie, confusion, sensation de mort imminente.
Choc anaphylactique	Grade 4: symptômes du grade 3 + au moins 2 des symptômes suivants: hypotension, collapsus, perte de connaissance, coma, convulsions, cyanose.
Réactions retardées	Grade 5: symptômes de type maladie sérique.

TABLEAU I: Classification des réactions allergiques aux piqûres d’hyménoptères. * Par exemple, pour une piqûre à l’avant-bras, œdème atteignant et/ou dépassant le coude et le poignet.

Le diagnostic est basé sur:

- l’identification de l’insecte piqueur (l’aiguillon de l’abeille [crénelé] reste implanté après la piqûre, à l’inverse de celui de la guêpe [lisse] qui est retiré après celle-ci);
- la positivité des tests cutanés au (x) venin(s);
- la positivité des dosages d’IgE spécifiques [1, 2]. Toutefois, la négativité des tests cutanés (*prick tests* et IDR) et/ou des dosages d’IgE n’exclut pas le diagnostic.

Chez 307 patients atteints d’allergie grave aux hyménoptères, les tests cutanés étaient négatifs chez 99 d’entre eux (32 %) et, chez ces derniers, le dosage des IgE spécifiques était négatif pour 43 % [3, 45].

Quel que soit l’âge, l’immunothérapie spécifique est indiquée en cas de réaction sévère avec bilan allergologique positif. La sélection des patients nécessitant une immunothérapie dépend de la présence de **facteurs de risque** suivants [1]:

- sévérité de la réaction initiale (risque de récurrence deux fois plus important pour une réaction grave (≥ 50 %) que pour une réaction légère (≤ 25 %);

- nature de l’insecte piqueur (gravité des symptômes et risque de récurrence deux fois plus importants pour l’abeille que la guêpe (50 % vs 25 %);
- intervalle entre deux piqûres (risque de récurrence plus important si l’intervalle est court: 2 semaines à 2 mois);
- degré d’exposition (inversement proportionnel au nombre de piqûres par an);
- présence de facteurs aggravants (pathologie cardiovasculaire, prise de bêta-bloquants, mastocytose).

Type de réaction	Exploration allergologique (TC et/ou IgEs)	ITS
Locale	Positive	Non
	Négative	Non
Locorégionale	Positive	Non
	Négative	Non
Générale	Positive	Oui
	Négative	Non
	Positive	Non
– sévère (signes cardio-respiratoires)	Négative	Non ou discuter*
– légère	Positive	Non
– inhabituelle **	Négative	Non

TABLEAU II: Indications de l’immunothérapie spécifique aux venins [1, 2]. * Si faible risque, tenir compte de l’existence d’un facteur de risque et/ou d’une altération de la qualité de vie. ** Réactions retardées en particulier.

Le **tableau II** résume les indications de l’immunothérapie aux venins. En cas d’allergie à plusieurs venins (abeille, guêpes diverses, bourdons), les modalités de l’immunothérapie sont fixées par l’allergologue. La prévention primaire et le traitement reposent sur des mesures simples (**voir encadré**).

2. Allergie aux pollens

Si l’enfant est connu pour avoir une allergie pollinique (ou pollinose), il faut savoir comment s’est déroulée la saison pollinique pour prévoir la conduite à tenir pour la saison suivante. Cette question est importante car la pollinose affecte 25 à 30 % de la population française, tous âges confondus. Au cours de l’étude ISAAC (*International Study of Asthma and Allergies in Childhood*), la prévalence de la rhinoconjonctivite au cours de l’année écoulée était de 0,8 à 14,9 % chez les enfants de 6-7 ans et de 1,4 à 39,7 % chez les adolescents de 13-14 ans [5].

● **Si l’enfant n’était pas désensibilisé**, il faut savoir si les symptômes se sont aggravés au cours de la saison, en confrontant les symptômes décrits à l’importance des émissions polliniques que l’on connaît, région par région, en consultant les données du RNSA (Réseau National de Surveillance Aérobiologique) [6].

Prévention et traitement

● Prévention

- Ne pas marcher les pieds nus sur l’herbe.
- Ne pas utiliser des huiles solaires ou des parfums susceptibles d’attirer ces insectes.
- Éviter le voisinage des ruches.
- Ne pas faire de gestes brusques.
- Faire attention aux repas, en particulier sur les bords d’autoroutes, dans des relais équipés de vide-ordures non hermétiquement fermés.
- Se méfier d’une prolifération inhabituelle d’insectes (ruches de guêpes ou de frelons sous les tuiles d’un toit).

● Traitement

- Après une piqûre : inactiver le venin en plaçant une source de chaleur (bout d’une cigarette incandescente) à 1 ou 2 cm du point de piqûre de façon à produire une chaleur locale de 50-60 °C.
- Au contraire, mettre un glaçon augmenterait la durée d’action du venin.
- Piqûre d’abeille : enlever le dard à l’aide d’un Aspivenin ou d’une pince à épiler, puis faire suivre par une désinfection et l’application d’un dermocorticoïde.
- Le patient allergique dont l’état ne nécessite pas une ITS doit se munir d’une trousse comportant un stylo auto-injecteur d’adrénaline (Anapen, Jext), un corticoïde oral, un antihistaminique oral. L’injection d’adrénaline se fait en IM (face antéro-externe de la cuisse). L’usage d’adrénaline injectable (par voie orale sur un sucre ou sublinguale), n’ayant aucune AMM, est fortement déconseillée.

L’immunothérapie spécifique (ITS), ou immunothérapie allergénique ou “désensibilisation”, est le seul traitement actuellement capable de modifier durablement le statut immunitaire de l’individu allergique [7-9]. Elle est indiquée dans 2 cas : rhinoconjonctivite et/ou asthme non contrôlés par le traitement symptomatique (durée des symptômes \geq 3-4 semaines) ; aggravation d’une année à l’autre [7-10]. La voie d’administration est sous-cutanée (ITS-SC), sublinguale (ITS-SL), ou orale (ITS-O) avec des comprimés à

délitement sublingual. Actuellement, l’ITS-SL – aussi efficace que l’ITS-SC mais infiniment mieux tolérée – a la préférence des patients et des allergologues en milieu pédiatrique [11, 12]. Son indication et sa surveillance devraient être du ressort exclusif de l’allergologue. L’immunothérapie dure en moyenne 3 ans. Ses effets bénéfiques persistent de 3 à 12 ans après son arrêt.

On reconnaît actuellement à l’immunothérapie deux intérêts supplémentaires : elle diminue significativement l’acquisition de nouvelles sensibilisations ; effectuée chez l’enfant uniquement atteint de rhinite pollinique, elle réduit significativement la fréquence du développement d’un asthme car, au cours de la rhinite pollinique, l’apparition d’un asthme est pratiquement inéluctable (90-100 % des cas) [13-15]. Toutefois, cette “action préventive” ne figure pas dans les indications actuelles de l’immunothérapie [16].

● **Si l’enfant était désensibilisé** (actuellement ce traitement ne s’effectue que par voie sublinguale chez l’enfant), il faut savoir si l’immunothérapie a été efficace, ce qui se traduit par une amélioration de la qualité de vie et par une diminution ou l’absence de prise de traitements de secours (antihistaminiques H1, corticoïdes intranasaux, bêta2-mimétiques d’action rapide en cas d’asthme associé).

L’immunothérapie doit être effectuée pendant 3 ans. Elle doit commencer 4 à 6 semaines avant le début prévisible de la saison pollinique (immunothérapie présaisonnière) et pendant toute la durée de la saison (immunothérapie cosaisonnière). Contrairement à ce que certains effectuaient naguère avec l’immunothérapie injectable, il n’est pas utile de procéder à des rappels pendant l’intersaison d’août à septembre.

3. Allergie aux acariens

>>> Les symptômes (rhinite et/ou asthme) apparaissent au retour au

domicile principal, fermé pendant les vacances en juillet et/ou en août.

>>> En été, les conditions sont réunies pour que les acariens puissent proliférer : température ambiante élevée (> 20-25 °C) et hygrométrie (> 50 %) [17-19]. La fermeture des classes pendant les vacances favorise aussi le développement des acariens. La présence de plantes vertes augmente l’humidité intérieure, favorisant ainsi la multiplication des acariens, celle des moisissures et des blattes.

>>> En septembre, le chauffage éventuel des maisons et des classes est un facteur favorisant supplémentaire. La température à partir de laquelle les acariens se multiplient doit être supérieure à 20 °C.

>>> Dans les pays tempérés, les symptômes de rhinite et d’asthme, classiquement pérennes, ont très souvent une allure saisonnière : au printemps (formes pseudo polliniques) et en été (à la rentrée de vacances et à la rentrée scolaire).

Des études ont suggéré que les symptômes d’allergie aux acariens pourraient apparaître au-dessus d’un seuil précis [20], mais on pense actuellement qu’ils sont très variables, dépendants du génotype des individus, certains étant “hypersensibles” aux acariens, d’autres plus résistants [21]. Toutefois, l’exposition à de fortes quantités d’acariens – surtout en présence d’autres allergènes tels que blattes, *Alternaria*, allergènes de souris, etc. – déclenche des symptômes, en particulier chez les enfants vivant dans les quartiers défavorisés [22-24].

L’indication de l’immunothérapie spécifique pour les acariens est la même que pour les pollens. La prise de décision dépend de facteurs plus globaux :

- difficultés de l’éviction (même si elle est indispensable) ;
- aggravation de l’asthme malgré un traitement de fond bien conduit par les

REVUES GÉNÉRALES

Allergologie

corticoïdes inhalés (dont il faut assurer autant que possible l'épargne);

– essai d'un traitement étiologique.

4. Allergie aux animaux

Les plus connues des allergies aux animaux sont les allergies aux chats et aux chiens. En 2012, l'enquête Facco/TNS Sofres [25] montrait que 8,4 % des foyers possédaient au moins un animal de compagnie, taux table par rapport à celui de 2010 (48,7 %). Sur les 63 millions d'animaux présents dans un foyer français sur deux, les pourcentages de possessions étaient les suivants: poissons (34,99 %), chats (11,41 %), chiens (7,42 %), rongeurs (2,66 %), etc. D'autres allergènes sont sous-estimés comme ceux des chevaux.

Un grand nombre d'études ont montré que les détenteurs d'animaux (élèves et professeurs) importaient dans les classes des allergènes de chat, de chien et même de chevaux. Ces allergènes sont capables de provoquer des symptômes de rhinite et d'asthme par procuration chez les enfants allergiques à ces animaux.

>>> Almqvist *et al.* [26] ont montré que le taux moyen de Fel d 1 dans l'air des classes comportant beaucoup d'enfants détenteurs de chats (plus de 1 sur 4) était 5 fois plus élevé que dans les classes où peu d'enfants en possédaient: 2,94 contre 0,59 ng/m³ (p < 0,001). La présence de Fel d 1 sur les vêtements des enfants qui ne sont pas propriétaires de chat est significative après un seul jour passé à l'école (p < 0,001) [26].

>>> Patchett K *et al.* [27] ont montré que les enfants détenteurs de chats transportaient les allergènes dans les écoles par l'intermédiaire de leurs vêtements. Les habits en laine ou en polyester transportent plus d'allergènes du chat que les habits en coton [27].

>>> Ces constatations ont été faites pour les allergènes de chien [28], voire de

cheval [29]. En 2000, Roberts et Lack [29] avaient colligé en quelques années 26 cas d'allergie au cheval et insistaient sur le fait que, malgré l'absence d'exposition directe aux poils de chevaux, 3 enfants avaient développé un asthme par procuration dû à l'exposition aux allergènes importés au domicile par des cavaliers de leur fratrie.

En pratique, plusieurs sortes d'allergènes d'animaux (chat, chien, chevaux) sont importés dans les écoles par les détenteurs de chats, écoliers et enseignants. Dans les classes, ces taux d'allergènes sont suffisants pour provoquer des symptômes chez les enfants fortement allergiques. Il est possible de réduire la concentration des allergènes du chat dans les classes en utilisant des blouses, en évitant moquettes et tapis, en assurant un nettoyage régulier et en utilisant des systèmes de ventilation munis de filtres HEPA (Haute Efficacité sur les Particules Aériennes).

Epidémies d'asthme de septembre

Après la rentrée scolaire, de véritables épidémies de crises d'asthme [30] ont été décrites dans la plupart des pays du monde. Ces crises, parfois sévères, nécessitent l'admission des enfants aux urgences. **Les patients ayant une exacerbation d'asthme indiquent souvent qu'elle a été précédée par un rhume.**

>>> En 1995, ayant constaté que cette question faisait l'objet de controverses, Johnston *et al.* [31], dans une étude longitudinale de 13 mois portant sur 108 enfants canadiens de 9 à 11 ans, ont détecté des virus dans 80 % des cas lors des phases de réduction du débit expiratoire de pointe (DEP) ainsi qu'au cours des épisodes de *wheezing* chez 85 % des patients. Des faits analogues ont été observés en France [32].

>>> En 1996, Johnston *et al.* [33] ont confirmé cette relation entre les infec-

tions virales ORL et les admissions aux urgences pour asthme, laquelle se révèle plus étroite chez les enfants (r = 0,72; p < 0,0001) que chez les adultes (p = 0,53; p < 0,01). Cette association, plus marquée pendant les périodes scolaires que pendant les vacances (p < 0,001), suggérait que les infections ORL virales étaient à l'origine des crises et des exacerbations d'asthme chez les enfants scolarisés [33].

>>> Une autre étude a comparé 57 enfants âgés de 5 à 15 ans (admis aux urgences entre le 10 et le 30 septembre 2001: groupe I) et 157 enfants témoins volontaires appariés pour l'âge et le sexe (atteints d'asthme de sévérité identique: groupe II) [34]. Les picornavirus (rhinovirus et entérovirus) ont été plus souvent détectés chez les enfants atteints d'asthme aigu grave que chez les témoins (52 % vs 29 %; p = 0,002). De plus, les enfants du groupe I recevaient 2 fois moins souvent des corticoïdes inhalés que les témoins (49 % vs 85 %; p < 0,0001), et il en était de même pour les antagonistes des récepteurs des leucotriènes (9 % vs 21 %; p = 0,04) [34].

>>> L'irruption des virus dans la communauté scolaire infecte rapidement les enfants non immunisés, en particulier les asthmatiques mal ou non contrôlés, d'autant que leur traitement de fond antiasthmatique est souvent diminué ou arrêté pendant les vacances d'été. De plus, comme cela est indiqué ci-dessus, les conditions environnementales (température > 20 °C et l'augmentation de l'hygrométrie (> 75-80 %) en août et septembre provoquent la multiplication des acariens. L'inflammation et hyperperméabilité bronchiques favorisent alors le passage transbronchique et l'acquisition de sensibilisations aux pneumallergènes usuels, en particulier les acariens, mais aussi les phanères d'animaux.

Après la rentrée scolaire de septembre, il existe des épidémies de crises d'asthme,

parfois sévères, qui nécessitent l'admission aux urgences de nombreux enfants d'âge préscolaire ou scolaire [35]. Connues sous le nom d'épidémies d'asthme de septembre, elles ont été décrites dans la plupart des pays (Canada, États-Unis, Royaume-Uni, Australie, Israël, Finlande, etc.), mais restent encore méconnues en France, bien qu'elles aient été décrites ou évoquées. Elles touchent principalement les enfants scolarisés âgés de 5 à 11 ans.

En fin d'été, il faut réexaminer les enfants asthmatiques, évaluer le contrôle de leur asthme et renforcer leur traitement de fond si le contrôle de l'asthme n'est pas optimal. Il est souvent nécessaire de reprendre le traitement de fond chez les enfants pour lesquels une pause estivale avait été jugée nécessaire afin d'améliorer l'observance globale du traitement pendant l'ensemble de l'année. En aucun cas, il ne faut faire coïncider l'arrêt du traitement de fond avec la période de rentrée au risque de perdre rapidement le bénéfice de la décroissance thérapeutique.

Survenue de réactions d'allergie alimentaire

La survenue de réactions d'allergies alimentaires est fréquente pendant les vacances, qu'il s'agisse d'allergies nouvelles ou de récurrences d'allergies alimentaires connues [17, 36].

L'apparition de novo d'allergies alimentaires est fréquente. Le risque est d'autant plus important que l'enfant est déjà atopique (asthme, rhinite, eczéma) ou qu'il a déjà une autre allergie alimentaire. Tous les aliments sont en cause. Chez l'allergique connu, le risque d'allergie alimentaire survient principalement en dehors de la maison, au restaurant.

Quelques points importants :

- tout patient atteint d'anaphylaxie doit être hospitalisé pendant au moins 24 heures pour surveillance ;

- tout patient ayant eu des symptômes évoquant une allergie alimentaire doit consulter un allergologue dans le mois qui suit ;
- tout patient ayant eu une anaphylaxie évoquant une allergie alimentaire doit avoir un rendez-vous écrit auprès d'un allergologue dans le mois qui suit ;
- il faut garder les étiquettes des produits consommés ;
- il faut demander auprès des restaurateurs la composition des menus et des plats.

Déductions pratiques : les indications du projet d'accueil individualisé

Le **Projet d'Accueil Individualisé (PAI)** s'applique aux élèves ayant des besoins spécifiques (maladie signalée, pathologie chronique, dyslexie, etc.) [36, 37]. Il a pour objectif de **définir la prise en charge de l'élève dans le cadre scolaire** en fonction de ses spécificités et de permettre la communication avec la communauté éducative de l'établissement.

C'est un **protocole établi par écrit entre les parents, l'établissement scolaire** (chef d'établissement, médecin, infirmier, assistante sociale, conseiller d'orientation psychologue, équipe éducative) et des partenaires extérieurs, pour permettre l'accueil d'un élève souffrant d'un handicap ou d'une maladie. Il a été mis à jour le 18 mars 2013, et une nouvelle actualisation est prévue en mars 2014 [38].

Il **précise les adaptations apportées à la vie de l'enfant pendant son temps de présence dans l'établissement**, en indiquant notamment :

- les régimes alimentaires à appliquer,
- les aménagements d'horaires,
- les dispenses de certaines activités incompatibles avec la santé de l'enfant,
- les activités de substitution proposées [36-40].

>>> Sauf avis contraire motivé par l'allergologue, **il ne paraît pas nécessaire d'établir un PAI pour un asthme tout-venant** mais de le réserver à certains asthmes d'effort ou, surtout, aux "asthmes difficiles" qui représentent environ 5 % des asthmes. Compte tenu de la fréquence de ces affections, il ne doit être établi que les situations qui le nécessitent en tenant compte des rapports avantages/bénéfices.

>>> **L'allergie alimentaire est le deuxième motif de prescription d'un PAI après l'asthme.** Une étude de Fanello *et al.* [41] montre que la personne à l'initiative du PAI est variable : parents (13 %), allergologue (17 %), médecin scolaire (20 %), directeur d'école (23 %), restauration scolaire (10 %), autres personnes tels que instituteur, autre spécialiste (17 %). Dans cette étude, les difficultés viennent de la méconnaissance des symptômes de la maladie allergique et de l'utilisation potentielle de l'adrénaline injectable [41].

Dans notre expérience, les PAI pour allergies alimentaires doivent être validés par un allergologue pédiatre rompu à la prise en charge de ces allergies si particulières [17]. Le PAI est établi à la demande des parents auprès du directeur d'école ou du chef d'établissement, en concertation avec le médecin de l'Éducation nationale ou le médecin de structure d'accueil, à partir des besoins thérapeutiques précisés par le médecin (allergologue) et doit définir les adaptations à apporter à la scolarité de l'élève [36]. Ce document écrit est réactualisé chaque année [36]. L'utilisation d'adrénaline auto-injectable doit répondre aux conditions d'établissement du projet. Il existe toujours un ostracisme persistant envers l'adrénaline [42]. La survenue d'une réaction allergique à un aliment chez un allergique alimentaire connu nécessite une reprise de l'éducation thérapeutique [42, 43].

REVUES GÉNÉRALES

Allergologie

POINTS FORTS

- ➔ Toute réaction autre que locorégionale après une piqûre d'hyménoptère (abeille, guêpe) nécessite l'avis d'un allergologue dans les 3-4 semaines qui suivent.
- ➔ L'aggravation d'une allergie pollinique connue malgré le traitement de première intention (antihistaminiques et/ou corticoïdes intranasaux) nécessite l'avis d'un allergologue pour poser l'indication d'une immunothérapie par voie sublinguale pour l'année suivante.
- ➔ La rentrée est souvent l'occasion d'une surexposition aux acariens au domicile et/ou à l'école, capable de modifier le contrôle d'une rhinite et/ou d'un asthme aux acariens.
- ➔ À la rentrée scolaire, les enfants allergiques aux animaux sont exposés aux allergènes de chat, de chien, voire de cheval, importés par les détenteurs de ces animaux (élèves, personnel). Chez les individus hypersensibles, des quantités faibles d'allergènes sont suffisantes pour déclencher par procuration des symptômes tels que conjonctivite, rhinite ou asthme.
- ➔ Après la rentrée scolaire, des épidémies de crises d'asthme ont été décrites dans la plupart des pays du monde. Ces crises, parfois sévères, nécessitent l'admission des enfants aux urgences. Elles sont le plus souvent secondaires à un arrêt du traitement de fond pendant les vacances, ce qui nécessite de réévaluer le contrôle de l'asthme chez ces enfants.
- ➔ Compte tenu de ces différentes éventualités et risques, la rentrée scolaire est l'occasion de réfléchir avec la famille à l'indication d'un projet d'accueil individualisé pour asthme, ou surtout allergie alimentaire.

Conclusion

La rentrée scolaire est l'occasion de faire le point sur des affections allergiques connues ou survenues de novo pendant les vacances précédentes : rhinite, asthme, allergies polliniques, allergies alimentaires, etc. La rentrée est l'occasion de revoir le traitement de fond d'une affection dont le traitement aura souvent été diminué, pris épisodiquement ou arrêté pendant les grandes vacances. L'exemple des épidémies d'asthme de septembre est le plus significatif car il illustre les risques d'un arrêt intempestif du traitement de fond. L'indication et la réalisation pratique d'un PAI sont en filigrane de cette revue.

Bibliographie

1. BIRBAUM J. Allergie aux venins d'hyménoptères. *Rev Fr Allergol Immunol Clin*, 2007;47:S25-S31.
2. BIRNBAUM J, VERVLOET D. Allergie aux piqûres d'hyménoptères. In: Vervloet D et Magnan A. Traité d'Allergologie. Flammarion Paris 2002:867-84.
3. GOLDEN DBK, KAGEY-SOBOTKA A, NORMAN PS *et al*. Insect sting allergy with negative venom skin test responses. *J Allergy Clin Immunol*, 2001;107:897-901.
4. GOLDEN DBK *et al*. Negative venom skin test results in patients with histories of systemic reaction to a sting. *J Allergy Clin Immunol*, 2003;112:495-498.
5. Worldwide variation in prevalence of symptoms of asthma, allergic rhinoconjunctivitis and atopic eczema. The international study of asthma and allergy in childhood. Steering Committee. *Lancet*, 1998;352:1225-1232.
6. <http://www.pollens.fr/accueil.php> (consulté le 3 juillet 2013).

7. BOUSQUET J, LOCKEY J, MALLING HJ. Immunothérapie des allergènes : traitement vaccinal des maladies allergiques. *Rev Fr Allergol Immunol Clin*, 1999;39:385-444.
8. ARIA workshop report. Allergic rhinitis and its impact on asthma. *J Allergy Clin Immunol*, 2001;108:s1476-s334.
9. BROZEK JL, BOUSQUET J, BAENA-CAGNANI CE *et al*. Allergic rhinitis and its impact on asthma (ARIA) guidelines : 2010 revision. *J Allergy Clin Immunol*, 2010;126: 466-476.
10. BRAUN JJ, DEVILLIER P, WALLAERT B *et al*. Recommandations pour le diagnostic et la prise en charge de la rhinite allergique (épidémiologie et physiopathologie exclues) – Texte long. *Rev Mal Resp*, 2010;27:s79-s105.
11. PENAGOS M, PASSALACQUA G, COMPALATI E *et al*. Metaanalysis of the efficacy of sublingual immunotherapy in the treatment of allergic asthma in pediatric patients, 3 to 18 years of age. *Chest*, 2008;133: 599-609.
12. CALDERON MA, RODRIGUEZ DEL RIO P, DEMOLY P. Sublingual allergen immunotherapy in children: an evidence-based overview. *Rev Fr Allergol*, 2012;52:20-25.
13. PIFFERI M, BALDINI G, MARRAZZINI G *et al*. Benefits of immunotherapy with a standardized Dermatophagoides pteronyssinus extract in asthmatic children: a three-year prospective study. *Allergy*, 2002;57:785-790.
14. MAROGNA M, TOMASSETTI D, BERNASCONI A *et al*. Preventive effects of sublingual immunotherapy in childhood: an open randomized controlled study. *Ann Allergy Asthma Immunol*, 2008;101: 206-211.
15. JACOBSEN L, NIGGEMANN B, DREBORG S *et al*. Specific immunotherapy has long-term preventive effect of seasonal and perennial asthma: 10-year follow-up on the PAT study. *Allergy*, 2007;62:943-948.
16. RANCÉ F, NAVARRO-ROUIMI R, DUTAU G. Les allergies polliniques. Expansion Scientifique Éd., Paris, 2007, 1 vol. (219 pages).
17. DUTAU G. Le dictionnaire des allergènes. Phase V Éd. (6^e édition), Paris, 2011, 1 volume 333 pages.
18. MURRAY AB, ZUK P. The seasonal variation in a population of house dust mites in a North American city. *J Allergy Clin Immunol*, 1979;64:266-269.
19. PLATTS-MILLS TA, HAYDEN ML, CHAPMAN MD *et al*. Seasonal variation in dust mite and grass-pollen allergens in dust from the houses of patients with asthma. *J Allergy Clin Immunol*, 1987;79:781-791.
20. LAU S, FALKENHORST G, WEBER A *et al*. High mite-allergen exposure increases the risk of sensitization in atopic children and young adults. *J Allergy Clin Immunol*, 1989;84:718-725.
21. KUEHR J, FRISCHER T, MEINERT R *et al*. Sensitization to mite allergens is a risk factor for early and late onset of asthma and for persistence of asthmatic signs in children. *J Allergy Clin Immunol*, 1995;95:655-662.

22. BUSH RK, PROCHNAU JJ. *Alternaria*-induced asthma. *J Allergy Clin Immunol*, 2004;113:227-234.
23. DUBUS JC, GUERRA MT, BODIOU AC. Cockroach allergy and asthma. *Allergy*, 2001;56:351-352.
24. LITONJUA AA, CAREY VJ, BURGE HA *et al*. Exposure to cockroach allergen in the home is associated with incident doctor-diagnosed asthma and recurrent wheezing. *J Allergy Clin Immunol*, 2001;107:41-47.
25. <http://www.facco.fr/-Population-animale-> (consulté le 2 juillet 2013).
26. ALMQVIST C, LARSSON PH, EGMAR AC *et al*. School as a risk environment for children allergic to cats and a site for transfer of cat allergen to homes. *J Allergy Clin Immunol*, 1999;103:1012-1017.
27. PATCHETT K, LEWIS S, CRANE J *et al*. Cat allergen (Fel d 1) levels on school children's clothing and in primary school classrooms in Wellington, New Zealand. *J Allergy Clin Immunol*, 1997;100:755-759.
28. CUSTOVIC A, GREEN R, TAGGART SC *et al*. Domestic allergens in public places. II: Dog (Can f1) and cockroach (Bla g 2) allergens in dust and mite, cat, dog and cockroach allergens in the air in public buildings. *Clin Exp Allergy*, 1996;26:1246-1252.
29. ROBERTS G, LACK G. Horse allergy in children. *BMJ*, 2000;321:286-287.
30. SEARS MR, JOHNSTON NW. Understanding the September asthma epidemic. *J Allergy Clin Immunol*, 2007;120:526-529.
31. JOHNSTON SL, PATTEMORE PK, SANDERSON G *et al*. Community study of role of viral infections in exacerbations of asthma in 9-11 year old children. *BMJ*, 1995;310:1225-1229.
32. DESCHILDRE A, MORDACQ C, DELVART C *et al*. Asthme sévère : les exacerbateurs viraux induits. *Rev Fr Allergol*, 2012;52:208-211.
33. JOHNSTON SL, PATTEMORE PK, SANDERSON G *et al*. The relationship between upper respiratory infections and hospital admissions for asthma: a time-trend analysis. *Am J Respir Crit Care Med*, 1996;154:654-660.
34. JOHNSTON NW, JOHNSTON SL, DUNCAN JM *et al*. The september epidemic of asthma exacerbations in children : a search for etiology. *J Allergy Clin Immunol*, 2005;115:132-138.
35. DUTAU G, LABBÉ A. Épidémie d'asthme de septembre. *Rev Fr Allergol*, 2011;51:690-693.
36. RANCÉ F, DUTAU G. Les allergies alimentaires. L'Expansion Scientifique Française Éditeur, Paris, 2004, 1 volume (314 pages).
37. <http://www.allergienet.com/traitement-cantine-scolaire-allergie-aliment.html> (consulté le 4 juillet 2013).
38. <http://www.esen.education.fr/?id=79&a=84&cHash=e800bc08c1> (consulté le 3 juillet 2013).
39. <http://vosdroits.service-public.fr/F21392.xhtml> (consulté le 3 juillet 2013).
40. <http://www.asthme-allergies.org/pdf/allergie/pai-modeletypeallergie.pdf> (consulté le 4 juillet 2013).
41. FANELLO S, RICHARD C, ROLLET G *et al*. L'accueil dans les restaurants scolaires d'enfants présentant une allergie alimentaire, une enquête en Maine-et-Loire. *Santé Publique*, 2006;18:151-154.
42. BIDAT E, DUTAU G. Erreurs et défaillances dans la prise en charge de l'anaphylaxie chez l'enfant. À propos de trois observations. *Rev Fr Allergol*, 2011;51:602-606
43. ROSSIGNOL B, CHASSAIS H, BIDAT E. Une notice à l'usage du patient bénéficiant d'un stylo d'adrénaline. *Eur Ann Allergy Clin Immunol*, 2004 ;36:101-103.

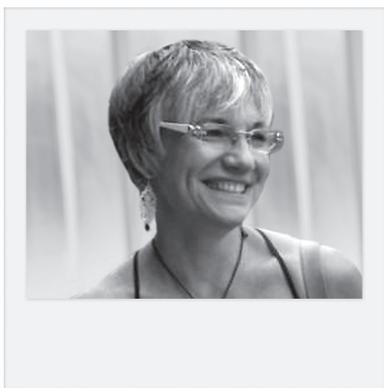
L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

Troubles envahissants du développement

RÉSUMÉ : La Haute Autorité de Santé vient de rédiger des recommandations concernant les troubles envahissants du développement et leurs prises en charge.

Elles restent discutées pour certaines, alors que d'autres représentent de réelles avancées dans la prise en charge de ces troubles d'apparition précoce.

Le pédiatre se doit de connaître les principaux critères diagnostiques ainsi que les outils préconisés pour parvenir à mieux évaluer l'enfant, ainsi que les principales stratégies de prise en charge.



→ C. JOUSSELME¹, R. BUFERNE²

¹ Chef de Service et Responsable
du Pôle Enseignement-Recherche,

² Responsable du Pôle Enfant,
Centre Hospitalier Fondation
Vallée, GENTILLY.

Définition des troubles envahissants du développement

Les TED représentent un groupe de troubles qui apparaissent chez le jeune enfant mais peuvent durer toute la vie, et peuvent aussi être diagnostiqués tardivement.

Ils partagent tous trois grands types de symptômes :

- une altération qualitative des interactions sociales réciproques
- une altération qualitative des modalités de communication
- un répertoire restreint, stéréotypé ou répétitif des intérêts et des activités

Ce type de troubles envahit les fonctionnements de l'enfant dans tous les domaines de sa vie, et influence l'ensemble de son développement.

Historique

C'est en 1942 que Leo Kanner, aux États-Unis, isole un nouveau concept clinique : celui d'autisme infantile, chez des enfants présentant comme symptôme central une tendance à l'isolement, un besoin d'immuabilité et un retard de langage.

Jusqu'aux années 80, la pédopsychiatrie, très marquée par une réflexion psychanalytique, inclut l'autisme dans la grande catégorie des psychoses infantiles, centrées par un type d'angoisses de l'enfant. Celles-ci touchent à l'identité même du sujet, très souvent centrée par des vécus corporels de dislocation, de morcellement. Il faut noter d'ailleurs que dans le DSM, classification américaine des troubles mentaux, le terme de psychose infantile apparaît jusqu'en 1980.

Bruno Bettelheim, aux États-Unis, entre 1950 et 1970, théorise l'autisme comme "une forteresse vide", résultant en partie d'interactions pathologiques précoces mère-bébé, ce qui – des années plus tard – déclenche encore des réactions antipsychanalytiques très vives à propos de la place de cette approche dans le traitement des enfants autistes. D'autres psychanalystes s'opposent à cette théorie, notamment Roger Misès, en France, qui écrira "la forteresse était loin d'être vide". L'école anglaise (Frances Tustin, Donald Meltzer, etc.) insiste davantage sur le type d'angoisses de l'enfant et sur les comportements que le fonctionnement du bébé déclenche chez ses parents.

Aujourd'hui, la recherche à la fois clinique, biologique, en imagerie céré-

brale, en sciences cognitives, a peu à peu abouti à l'idée que l'autisme est un **trouble neuro-développemental**, ce qui a entraîné sur un plan international la disparition de la référence à la catégorie clinique des psychoses infantiles dans toutes les classifications internationales.

Les origines de ce trouble sont probablement multifactorielles, avec des éléments génétiques, sans doute très différents selon les types d'autisme. Cela n'exclut en aucun cas l'intérêt porté aux interactions entre l'enfant autiste et ses parents, et à l'aide qui peut être apportée à ces derniers qui souffrent beaucoup du manque de communication de leur enfant. **Le concept de TED** s'est peu à peu développé dans cette nouvelle approche des troubles développementaux du très jeune enfant.

Classification internationale

La classification internationale des maladies de l'Organisation mondiale de la Santé (CIM 10) propose huit catégories de troubles envahissants du développement incluant l'autisme :

1. L'autisme infantile

Ce trouble survient trois à quatre fois plus souvent chez les garçons que chez les filles. Les symptômes qui définissent le diagnostic doivent apparaître avant l'âge de 3 ans. Les troubles se caractérisent par une appréciation inadéquate des signaux sociaux ou émotionnels avec absence de réaction aux émotions d'autrui, manque d'adaptation du comportement au contexte social, faible utilisation des messages sociaux, faible intégration des comportements de communications socio-émotionnelles, manque de réciprocité sociale et émotionnelle. Les symptômes peuvent être envisagés comme des troubles de la théorie de l'esprit (Baron-Cohen) qui normalement se construit chez l'enfant et lui donne accès à la représentation de

la pensée de l'autre, avec la possibilité de lui attribuer des états mentaux provoquant secondairement une adaptation de l'enfant à ceux-ci.

Il existe aussi des altérations qualitatives de la communication avec un défaut d'utilisation sociale des acquisitions du langage, des anomalies du jeu de faire semblant, du jeu d'imitation sociale. Parfois, le langage n'est pas du tout acquis, dans d'autres cas l'expression verbale est rigide, non créative, répétitive (écholalie), sans possibilité que le langage devienne vraiment un outil de communication et d'échange.

Ces enfants présentent aussi des comportements répétitifs et stéréotypés, peu d'intérêt pour les activités habituelles de l'enfant, un besoin de ritualiser toutes activités et une peur des activités nouvelles, l'attachement à des objets souvent insolites, durs et non pas à des objets doux (nounours, par exemple). Ils ont tendance à répéter des activités très routinières n'ayant pas du tout un aspect véritablement ludique et d'échange. Certains ont des préoccupations très stéréotypées autour des dates, des itinéraires, des horaires. Des stéréotypies motrices peuvent également accompagner ces comportements.

Enfin, les enfants autistes ont énormément de difficultés à accepter tout changement dans leur vie, avec une opposition active, voire des réactions d'angoisse majeures à tout changement de l'environnement personnel (déplacement d'objet, changement d'horaires, changement d'itinéraire). Ils peuvent également présenter des phobies particulières, par exemple des peurs de certains bruits, alors que d'autres plus importants ne leur font pas du tout peur. Peuvent s'ajouter des troubles du sommeil (insomnie calme), de l'alimentation (anorexie, sélection, etc.) et des moments d'agressivité dirigés contre eux ou les autres. Les automutilations peuvent être parfois très graves. Il faut également

noter que 70 % de ces enfants présentent un retard mental plus ou moins important.

2. L'autisme atypique

Il diffère de l'autisme par son âge de survenue (par exemple après 5 ans) ou parce qu'il ne répond pas à l'ensemble des critères de l'autisme. En cas de retard mental sévère, il est parfois très difficile de bien repérer certains symptômes de l'autisme "classique", ce qui fait alors classer ces enfants dans cette catégorie.

3. Le syndrome de Rett

Il s'agit d'une pathologie génétique (problème génique sur le chromosome X) qui touche uniquement les filles. Ce syndrome évolue en plusieurs phases :
 – le développement initial du bébé est apparemment normal ;
 – secondairement, une perte partielle ou complète du langage et de l'usage des mains (stéréotypies des mains) se met en place avec un ralentissement du développement (entre 7 et 24 mois) ;
 – entre 2 et 3 ans, le développement social et le développement du jeu s'arrêtent, mais généralement, l'intérêt social est conservé ;
 – dans la deuxième enfance, on observe souvent une ataxie du tronc et une apraxie associée à des déformations du squelette. Un retard mental sévère s'installe, et parfois, les enfants présentent des crises épileptiques.

4. Autre trouble désintégratif de l'enfance

Il s'agit d'enfants présentant une période de développement tout à fait normale, avant la survenue de troubles concernant la sociabilité, la communication et l'intérêt pour les activités. Parfois, des signes peu précis précèdent l'apparition des troubles : opposition, irritabilité, anxiété, hyperactivité, etc. Une fois le tableau constitué, un retard mental s'installe généralement et peut être très sévère.

REVUES GÉNÉRALES

Pédopsychiatrie

5. Hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés

Ce trouble est mal défini, mais il s'agit d'enfants présentant un QI inférieur à 50 avec une hyperactivité importante et une perturbation majeure de l'attention. Ils présentent souvent des comportements très stéréotypés. En général, ces enfants ne répondent pas au méthylphénidate et leur hyperactivité se transforme en hypoactivité à l'adolescence, ce qui fait partie du diagnostic différentiel avec les TDAH.

6. Syndrome d'Asperger

Il s'agit d'enfants présentant une altération qualitative des interactions sociales réciproques, semblable à celles observées dans la catégorie de l'autisme mais avec un répertoire d'intérêts d'activités restreints, stéréotypés et répétitifs, non intégrés à un retard mental. Le langage est aussi préservé, même si sa capacité de communication réelle est largement entamée.

Les patients Asperger ont une intelligence normale, mais restent souvent très maladroits dans les relations aux autres.

Ce trouble est plus fréquent chez le garçon que chez la fille (8 pour 1). Parfois, des intérêts extrêmement précis existent (passion pour les mathématiques ou pour d'autres sciences). La difficulté pour ces patients est qu'à certains moments de leur vie des éléments dépressifs peuvent apparaître, quand ils prennent véritablement conscience de leur différence et que l'environnement ne peut s'adapter à leurs difficultés (par exemple l'environnement scolaire).

7. Autres troubles envahissants du développement

On classe ici tous les troubles qui ne peuvent pas rentrer dans les autres catégories.

8. Autres troubles envahissants du développement, sans précision ou non spécifié

Ces troubles font partie d'une catégorie dans laquelle une autre classification, la classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent (CFTEMA), fait entrer un autre diagnostic, celui de dysharmonie évolutive à versant psychotique.

En effet, il s'agit d'enfants qui peuvent avoir des symptômes d'allures autistiques (au niveau de la communication ou des interactions sociales ou de la réduction de l'intérêt des activités), mais qui ont tout de même des ouvertures au monde, des possibilités relationnelles largement supérieures aux patients qualifiés d'autistes.

Épidémiologie

La fréquence des troubles envahissants du développement a nettement augmenté ces dix dernières années, comme celle de l'autisme, sans doute parce que les praticiens sont beaucoup plus entraînés aux diagnostics, mais aussi, comme nous l'avons dit, parce que les catégories de diagnostics sont plus étendues.

Actuellement, la fréquence de l'autisme est en très nette augmentation : elle est passée de 4/10 000 il y a 20 ans à 1,7 à 4/1 000 aujourd'hui. Celle des TED est estimée entre 3 et 7/1 000. Le syndrome d'Asperger a une fréquence d'environ 0,5/1 000.

La fréquence des troubles associés est de :
 – 45 à 85 % pour les troubles du sommeil dans l'autisme ;
 – 20 à 25 % pour l'épilepsie, dans l'ensemble des TED ;
 – 70 % pour le retard mental dans l'autisme et 30 % chez les patients TED.

Le sex ratio de l'autisme reste inchangé depuis toujours (4 garçons pour 1 fille dans les TED et l'autisme). On note

également une plus grande incidence des pathologies TED et d'autisme dans les cas de jumeaux monozygotes.

Démarche diagnostique

La première étape est souvent le repérage par les parents, de façon précoce, de dysfonctionnements dans les interactions avec leur enfant. Il s'agit d'un regard non centré, fuyant, d'une difficulté à interagir émotionnellement avec leur enfant, et ce parfois de façon extrêmement précoce (premier mois de vie), d'absence de babillage même à 12 mois, de pointer à 12 mois, de sourire social après 6 mois, d'absence de mots à 18 mois, de phrases écholaliques à 24 mois, de pertes de langage ou d'interactions sociales après un temps de développement normal, de la présence de stéréotypies gestuelles, d'absence de réponse à son prénom, d'absence d'imitation, de jeux symboliques même après 18 mois.

Ce diagnostic nosographique est avant tout clinique (dire des parents à propos du développement, observation plus ou moins structurée, parfois les signes sont évidents). Il est donc très important que les pédiatres puissent prendre en compte le ressenti des parents, et qu'un diagnostic précoce leur soit proposé. Dans les cas complexes, les CMP et CMPP peuvent avoir recours aux Centres diagnostiques régionaux qui utilisent des outils diagnostiques standardisés (validés par la HAS). Ils sont en lien ou non avec des centres ressources, selon les densités de population (à Paris, plusieurs centres diagnostiques sont reliés à un centre ressource).

Dans le dépistage, le pédiatre peut être aidé par Le CHAT (*Checklist for Autism in Toddlers*). Cet instrument peut être proposé à des enfants dès 18 mois, avec un entretien avec leurs parents.

Dans le diagnostic, sont utilisés :
 – la CARS (*Children Autistic Rating Scale*, Schopler, 1980) : elle évalue la

sévérité des troubles autistiques à partir de 2 ans et peut être effectuée par un examinateur entraîné ;

– l'ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*, Lord et Rutter, 1994) propose un diagnostic CIM 10 à partir de 2 ans et **nécessite une formation labellisée** ; il consiste en un entretien avec les parents qui dure entre 2 et 4 heures ;

– l'ADOS (*Autism Diagnostic Observation Schedule*, Lord et Rutter, 2000) permet aussi de faire le diagnostic à partir de 2 ans. **Elle nécessite aussi une formation labellisée** ; elle dure environ 40 minutes avec l'enfant en présence ou non des parents.

Un diagnostic fonctionnel doit être associé : il prend en compte l'évaluation du fonctionnement de l'enfant dans différents domaines :

- comportements (ECA-R à partir de 2 ans, ECA-N pour les tout-petits) ;
- fonctionnement psychologique, communication, langage, sensori-motricité (WPPSI-III mesurant le QI chez des enfants maniant un langage ; K-ABC, possible chez des enfants de 2 ans et demi à 12 ans et demi ; EDEI-R entre 3 et 9 ans, Vineland entre 0 et 18 ans, PEP-R [*Psychoeducational Profile-revised*], véritable test de développement plus spécifique de l'autisme utilisable entre 6 mois et 7 ans, permettant de mettre ensuite en place des programmes éducatifs très individualisés, etc.)

Dans tous les cas, **le diagnostic de troubles associés doit être effectué** : un **examen somatique** doit être pratiqué et certains examens complémentaires sont généralement effectués. L'évaluation d'un éventuel retard mental est essentielle. Des examens de la vision et de l'audition doivent être pratiqués. Le recours à une consultation en neuro-pédiatrie puis en génétique (caryotype en haute résolution, recherche de X fragile) est aussi à envisager. La réalisation d'imagerie cérébrale (IRM) et d'un EEG est souvent proposée. Parfois, des éléments lésionnels sont mis en évidence,

mais, la plupart du temps, il n'existe pas de lésion cérébrale visible. La tomographie par émission de positons et les tomographies par émission de simples photons (SPECT) ont pu montrer, dans certains cas, une hypoperfusion localisée du gyrus et du sillon temporal supérieur, du cortex temporal associatif dans les régions auditives associatives. Ces problèmes généreraient des difficultés dans l'intégration sensorielle auditive et auditivo-visuelle, et ce en lien avec le système limbique responsable de mauvaises intégrations émotionnelles. Mais ces études réalisées sur de très faibles nombres de cas doivent se développer.

L'évolution de l'enfant durant toute la prise en charge doit être régulièrement évaluée dans les domaines qui sont liés à sa pathologie. La Haute Autorité de Santé propose que ces évaluations aient lieu au départ 3 mois après le diagnostic, puis de façon très régulière au moins une fois par an, dans le domaine du fonctionnement (communication et langage, interaction sociale ou socialisation, domaine cognitif, domaine sensoriel moteur, émotion et comportement, problème somatique) ; les activités et la participation (autonomie dans les activités quotidiennes, apprentissage en particulier scolaire et préprofessionnel) ; facteurs environnementaux (familial et également matériel).

Il est très important de noter que le diagnostic d'autisme ou de troubles envahissants du développement ne peut être fait en une seule consultation. Les centres de diagnostic qui traitent des cas complexes fonctionnent pour la plupart en accueillant les enfants à plusieurs reprises, parfois sur des temps longs et à distance. En effet, la "pression" portée sur la famille et l'enfant dans ces démarches diagnostiques est très forte, et il faut pouvoir bâtir une relation d'alliance thérapeutique et de confiance pour que l'enfant montre le meilleur niveau de son fonctionnement. Ce diagnostic est effectué par

une équipe multidisciplinaire (pédopsychiatres, psychologues, orthophonistes, psychomotriciens, enseignants spécialisés).

De même, il est extrêmement important qu'une fois le diagnostic fait, l'équipe du centre diagnostic puisse se mettre en lien avec l'équipe qui prendra en charge l'enfant à la suite, pour restituer un bilan qui puisse permettre de mettre en place les stratégies thérapeutiques les mieux adaptées à l'enfant.

En effet, aucun patient TED et aucun patient autiste n'est exactement semblable à un autre : l'enfant est forcément intégré dans son histoire, dans sa famille, et sans la prise en compte d'une prise en charge "haute couture", certaines difficultés peuvent être accentuées au lieu d'être endiguées par certaines techniques.

La Haute Autorité de Santé recommande :

- de définir et de donner la priorité aux interventions proposées en fonction des résultats des évaluations dans les différents domaines du fonctionnement et de la participation sociale de l'enfant et de l'adolescent ;
- de suivre et d'évaluer les interventions proposées sur la base d'une évaluation continue du développement de l'enfant et de l'adolescent associant ce dernier et ses parents ;
- d'adapter les interventions en fonction de l'âge et du développement de l'enfant et de l'adolescent, ce qui semble tout à fait positif.

Interventions et prise en charge

Elles doivent être personnalisées, globales et coordonnées. Cet aspect des recommandations de la HAS est une avancée réelle car, comme le dit Moïse Assouline, "cette synthèse sur le parcours longitudinal souhaité sera un document de référence pour soutenir le parcours singulier de chaque

REVUES GÉNÉRALES

Pédopsychiatrie

POINTS FORTS

- ➔ Les TED représentent un groupe de troubles qui apparaissent chez le jeune enfant mais peuvent durer toute la vie, et peuvent aussi être diagnostiqués tardivement. Ils partagent tous trois grands types de symptômes : une altération qualitative des interactions sociales réciproques et des modalités de communication ainsi qu'un répertoire restreint, stéréotypé ou répétitif des intérêts et des activités.
- ➔ La recherche a abouti à l'idée que l'autisme est un trouble neuro-développemental dont les origines sont probablement multifactorielles, avec des éléments génétiques sans doute très différents selon les types d'autisme. Cela n'exclut en aucun cas l'intérêt porté aux interactions entre l'enfant autiste et ses parents, et à l'aide qui peut être apportée à ces derniers qui souffrent beaucoup du manque de communication de leur enfant.
- ➔ Il existe huit sortes de TED dans la CIM 10 : l'autisme infantile, l'autisme atypique, le syndrome de Rett, autre trouble désintégratif de l'enfance, hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés, syndrome d'Asperger (autisme sans déficit mental), autres troubles envahissants du développement, autres troubles envahissants du développement sans précision ou non spécifiés ("dysharmonie évolutive à versant psychotique" de la CFTMEA).
- ➔ La fréquence des troubles envahissants du développement et de l'autisme a nettement augmenté ces dix dernières années. La fréquence des troubles associés est importante.
- ➔ La démarche diagnostique doit être clinique, aboutissant à un diagnostic nosographique. Elle doit aussi proposer un diagnostic fonctionnel et un diagnostic des troubles associés.
- ➔ Dans le traitement des enfants TED, il est essentiel d'utiliser une multiplicité d'outils à la fois comportementaux, des modalités de prise en charge des émotions, parfois des outils alternatifs à la communication langagière, voire des thérapies d'échanges et de développement.

personne en tant qu'un droit. C'est un point d'appui nouveau pour s'opposer aux errances... La recommandation marque une nouvelle étape dans la réhabilitation du sujet autiste dans la société".

L'HAS définit comme seul traitement ou prise en charge recommandés ceux qui obtiennent des preuves scientifiques établies ou des présomptions scientifiques établies fondées sur des études de fort niveau de preuves ou des études de niveau intermédiaire de preuves. Elle recommande :

>>> Le TEACCH (*Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children*) est un programme éducatif créé par Eric Schopler dans les années 80 et qui utilise les principes de l'analyse comportementale. À partir d'un PEP (*Psychoeducational Profile*) qui permet de visualiser les compétences en émergence chez l'enfant – dans tous les domaines de sa vie – on met en place un programme éducatif individualisé qui cherche à standardiser les situations pour l'enfant, à maintenir son attention en évitant la distractibilité par des

stimuli extérieurs. La compartimentation des tâches, la ritualisation, font partie de la méthode.

>>> **La méthode ABA** (analyse appliquée des comportements), proposée à partir des travaux de Skinner et Watson dans les années 30 puis par Ivar Lovaas en 1987. Elle cherche les causes du comportement autistique dans l'environnement du patient pour comprendre ses difficultés (modèle de la contingence : on observe ce que l'enfant fait, ce qui précède son comportement, son action et ses conséquences). Elle procède par le renforcement positif des comportements efficaces et utiles, en favorisant au maximum l'imitation, la concentration, l'autonomisation. Les comportements qui ne sont pas utiles, voire négatifs, sont négligés ou non récompensés. La compartimentation des tâches existe aussi, et l'idée d'une stimulation d'au moins 20 heures par semaine est également prônée. Il faut être prudent à ce sujet, car on doit, comme le rappelle Moïse Assouline, "préciser quelle est la frontière entre les stimulations de type ABA acceptables pour des enfants petits et celles qui sont maltraitantes... De même, pour les adultes, nous observons que des abus comportementalistes génèrent de plus en plus de prétendus TOC (troubles obsessionnels compulsifs) qui sont générateurs d'exclusion institutionnelle et de renvoi au domicile ou en hôpital psychiatrique. Or, ce ne sont que d'anciennes stéréotypies autistiques qui deviennent envahissantes car elles sont activées par des formes de conditionnement inadaptées ou par la dépression".

Pour l'HAS, seules ces deux méthodes sont scientifiquement démontrées.

La **thérapie institutionnelle**, pourtant très centrale en France, n'est pas reconnue comme scientifiquement démontrée et **n'est pas recommandée**, ce qui nous semble injustifié. Elle propose de travailler en multidisciplinarité coordonnée. Articulées dans trois domaines (éducatif, thérapeutique, pédagogique),

les actions proposées prennent également en compte le ressenti des personnes qui s'occupent des patients et le travail autour de ce ressenti avec les parents. Elle s'attache également à mieux comprendre les ressentis et les angoisses des personnes autistes pour les aider à les dépasser. Elle tente d'aider les institutions à rester le plus soignantes possible, dans une pratique intégrative. Marie-Dominique Amy (2004) écrit à ce propos : "Il faut travailler avec les capacités les plus accessibles et les plus mobilisables. Mais, d'après mon expérience, faire comprendre et ressentir à un enfant le pourquoi psychique (le moteur interne) de cette capacité émergente est un atout supplémentaire et sans doute le meilleur moyen pour que se fixent les acquisitions". C'est à ce niveau que les outils psychanalytiques sont utiles, voire irremplaçables, car ils aident à avancer vers la généralisation des comportements en accédant à leur sens.

Actuellement, en France, la position de la plupart des pédopsychiatres est d'utiliser dans le traitement des enfants TED une multiplicité d'outils à la fois comportementaux et de prise en charge des émotions. C'est sans doute ce qui est dénommé habituellement psychothérapie institutionnelle. Cette interrogation sur soi-même et sur sa propre technique semble aujourd'hui essentielle à beaucoup de pédopsychiatres.

À noter que des outils alternatifs à la communication langagière orale peuvent aussi être intégrés dans les prises en charge PECS (*Picture Exchange Communication System*) proposant des pictogrammes ; Makaton associant des gestes à des images et des signes symboliques, parfois de l'écrit. Des thérapies d'échanges et de développement tentent aussi de développer des initiatives à partir de matériels standardisés pour susciter les intérêts de l'enfant, en limitant les stimulations pour favoriser la sélection des informations et les actions qui en découlent.

Loin des querelles qui voudraient que le patient autiste soit écartelé entre une prise en charge purement psychanalytique qui n'existe plus nulle part et un traitement purement comportemental qui ferait oublier ses émotions, le bon sens vise à équilibrer les pratiques, en faisant feu de tout bois et en adaptant chaque méthode au patient et à sa famille.

Conclusion

Si, aujourd'hui, on veut avancer dans le traitement des patients TED et autistes, il faut véritablement réfléchir en lien, faire progresser la recherche mais aussi, comme l'écrit le Professeur Marie-Rose Moro (présidente du Conseil national

des universités de la section pédopsychiatrique), "les pédopsychiatres universitaires sont conscients de l'importance d'intégrer dans les pratiques de soin et d'accompagnement des personnes avec autisme des modes d'intervention diversifiés, intégrant les connaissances les plus récentes dans le domaine ; pour autant, les recommandations de l'HAS ne doivent pas s'appuyer sur des considérations partisans quelles qu'elles soient ou des *a priori* en pratiquant le rejet ou l'exclusion. Il nous apparaît important que l'ensemble des pratiques puisse faire l'objet d'évaluation, en utilisant notamment des méthodes observationnelles. À ce titre, il apparaît essentiel de souligner que de telles études ne peuvent être engagées sans les moyens nécessaires, faute de quoi la cause de l'autisme n'aura gagné que de vaines polémiques".

Pour en savoir plus :

- AMY MD. Comment aider l'enfant autiste. Approche psychothérapique et éducative. Dunod, 2004.
- Ouvrage collectif. L'enfant autiste, coordonné par L. Ouss-Ryngaert, John Libbey, Condé-sur-Noireau, 2008.

Les auteurs ont déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

Tumeurs des parties molles : ne pas se laisser piéger

RÉSUMÉ : 90 % des tumeurs des tissus mous de l'enfant et de l'adolescent sont bénignes et nécessitent une simple résection chirurgicale. Le problème essentiel est de pouvoir éliminer, avant le geste chirurgical, la possibilité d'une lésion maligne qui impose un traitement préopératoire (chimiothérapie). Pour cela, il faut s'aider de l'histoire clinique et des examens d'imagerie. L'IRM est l'examen clé de cette recherche.

Globalement, une tumeur sous-aponévrotique de plus de 5 cm est hautement suspecte et doit être biopsiée. Dans nombre de cas, le doute subsiste imposant la réalisation d'une biopsie. L'enfant doit alors être confié à une équipe spécialisée. Une discussion multidisciplinaire est indispensable dans tous les cas difficiles.



→ P. MARY
Hôpital d'enfants
Armand-Trousseau,
PARIS.

La très grande majorité des masses des tissus mous sont des lésions tout à fait bénignes, au traitement simple (le plus souvent chirurgical). Cependant, la hantise est de passer à côté d'une tumeur maligne pour laquelle tout retard diagnostique est préjudiciable et dont la prise en charge est tout à fait différente. Ces tumeurs malignes représentent environ 1 % de toutes les masses des tissus mous de l'enfant et de l'adolescent. Bien sûr, il n'est pas envisageable de biopsier toutes ces lésions, ce qui impose de trouver des critères qui permettent de faire un premier tri pour pouvoir décider – avec le maximum de sécurité – qui biopsier et chez qui faire d'emblée une résection chirurgicale complète. Dans certains cas, une fois le diagnostic établi, il n'y aura pas de nécessité à prévoir un traitement chirurgical.

Pourquoi ne pas procéder à l'exérèse chirurgicale de toute lésion suspecte de principe ?

La moitié au moins des tumeurs malignes des tissus mous, vues dans un centre de cancérologie pédiatrique, ont été auparavant abordées chirurgicale-

ment sans diagnostic précis, ce qui pose de nombreux problèmes. La lésion n'a pas été ôtée de manière carcinologique ; la résection en cas de tumeur maligne est probablement insuffisante (résection microscopiquement incomplète), ce qui expose à un risque de récurrence locale beaucoup plus élevé : il passe de 10-20 % à 75-90 %. Ceci augmente aussi le risque métastatique.

>>> La plupart de ces tumeurs nécessite d'abord une chimiothérapie et, en l'absence de lésion macroscopique, il sera absolument impossible d'évaluer la réponse de la lésion à la chimiothérapie, laquelle est essentielle sur le plan thérapeutique et pronostic.

>>> En l'absence de masse palpable, une deuxième intervention de résection sera très délicate, parfois décidée sur la nécessité d'être microscopiquement partout en zone saine, ce qui pousse parfois à des sacrifices neuro-vasculaires préjudiciables.

>>> Les conséquences sont les mêmes en cas de radiothérapie complémentaire : jusqu'où étendre le champ d'irradia-

tion ? Ces lésions malignes sont souvent très mal limitées et s'accompagnent de phénomènes inflammatoires.

Le premier temps de leur traitement est une chimiothérapie qui a pour l'avantage de mieux limiter la lésion et donc d'en faciliter l'exérèse en totalité. Elle diminue le caractère inflammatoire de la tumeur elle-même et de sa périphérie. De toute façon, même avec la meilleure volonté du monde, on n'opère pas avec le même état d'esprit lorsqu'on est certain d'avoir affaire à une tumeur maligne ou lorsqu'un doute persiste : dans ce cas, on ne sera pas prêt à faire des sacrifices d'éléments anatomiques importants. La moindre suspicion de malignité interdit de faire la résection tumorale d'emblée.

Comment faire le tri entre les lésions qui doivent être biopsiées et celles qui peuvent être d'emblée ôtées chirurgicalement ?

La sélection des lésions des tissus mous qui devront être biopsiées, surveillées ou ôtées d'emblée se fait sur des critères d'anamnèse et d'examen clinique en premier lieu. L'imagerie permettra de compléter et d'affiner la recherche.

L'anamnèse – l'examen clinique

- **L'histoire clinique permet d'avoir une idée de la vitesse d'évolution :** une lésion rapidement évolutive est d'autant plus suspecte. Malheureusement, le développement lent d'une tumeur des tissus mous ne peut être considéré comme suffisamment rassurant pour ne pas chercher à avoir un diagnostic de certitude rapidement. C'est par exemple le cas de certains synoviosarcomes à développement particulièrement lent. La consistance de la lésion oriente parfois vers un ou plusieurs diagnostics : une tumeur molle pseudoliquidienne est évocatrice de lymphangiome, ou de lipome (le liposarcome est exceptionnel chez l'enfant).

Mais sur ce critère aussi il faut rester méfiant, car certaines tumeurs malignes qui ont en partie nécrosé possèdent un contingent liquidien important. Les caractères douloureux et/ou inflammatoires sont plutôt des arguments pour quelque chose de rapidement évolutif sans qu'il s'agisse forcément d'une lésion maligne ; prenons l'exemple de la myosite ossifiante circonscrite.

- **L'histoire clinique commence souvent par un traumatisme musculaire.** La douleur apparaît secondairement et s'accompagne de phénomènes inflammatoires locaux associés à la palpation d'une masse. Un abcès profond peut se présenter de la même manière. Il s'accompagne en général d'une fièvre élevée. Une surinfection est possible après un BCG ; le tableau est celui d'une zone inflammatoire, voire parfois nécrotique (*fig. 1*). C'est l'interrogatoire qui en fera le diagnostic.



FIG. 1 : Tuméfaction inflammatoire après BCG au niveau de l'épaule droite.

- **Toujours lors de l'examen clinique, des critères simples orientent vers un type de lésion :** aspect cutané évoquant un hémangiome, taches café au lait d'une neurofibromatose, etc. La palpation détermine si la lésion est bien limitée, si elle est mobile par rapport aux plans profonds et à la peau. Si la lésion change de volume rapidement, d'un moment à l'autre, il s'agit probablement d'une lésion vasculaire qu'on pourra parfois confirmer par des manœuvres de vidange-remplissage vasculaire.

Certaines tumeurs ont des localisations si spécifiques qu'il n'est pas nécessaire



FIG. 2 : Kyste poplité.

de les biopsier. C'est, par exemple, le cas chez le tout petit de l'olive palpable au niveau du sterno-cléido-mastoïdien lors d'un torticolis chronique ; citons également le kyste poplité – très fréquent chez l'enfant – indolore, situé à la face postérieure du genou et de contenu liquidien (*fig. 2*). Contrairement à chez l'adulte, ce kyste n'est pas en rapport avec une pathologie intra-articulaire.

L'imagerie

1. La radiographie

Le premier temps de l'exploration, surtout sur un segment de membre, reste la réalisation d'une radiographie qui **permet de s'assurer qu'il ne s'agit pas du développement dans les parties molles d'une lésion à point de départ osseux** (*fig. 3*). Elle découvre parfois des calcifications typiques (par exemple des phlébolithes dans les lésions d'origine vasculaire). Des calcifications sous-



FIG. 3 : Calcification suivant le trajet du muscle psoas à son insertion distale (probable arrachement traumatique ancien).

REVUES GÉNÉRALES

Orthopédie

cutanées sur une tumeur de consistance dure, bien mobile, font évoquer le pilomatricome, ou épithélioma calcifié de Malherbe. Elle reste indispensable, ne serait-ce que pour ne pas méconnaître une tumeur osseuse, qu'elle soit bénigne ou maligne, dont les liens avec l'os lui-même ne sont pas toujours évidents. Reprenons l'exemple de la myosite ossifiante circonscrite : au tout début de l'évolution, la radiographie est strictement normale, puis apparaissent en 2 ou 3 semaines des calcifications tout à fait typiques, plus denses en périphérie, qui permettent de faire un diagnostic sans biopsie (*fig. 4*).

2. L'échographie

L'échographie **donne une idée précise de la localisation, permet d'affirmer le caractère liquidien ou non du contenu**. Le caractère liquidien d'une lésion est plutôt rassurant (hématome cloisonné, abcès profond). Il faut néanmoins se méfier des lésions au moins partiellement liquidienne qui peuvent correspondre en fait à de la nécrose tumorale. L'adjonction d'un Doppler visualise d'éventuels flux vasculaires. Dans le cas d'une lésion évocatrice de kyste poplité, l'échographie en précise le siège et surtout le caractère exclusivement

liquidien. On pourra alors définitivement rassurer la famille et lui expliquer que, dans la majorité des cas, ce kyste va disparaître et que sa résection n'est pas indispensable. Elle est de surcroît difficile, imposant la dissection des vaisseaux poplités et des nerfs sciatiques poplités internes et externes. La communication avec l'articulation est profonde. Le taux de récurrence reste de 25 à 40 %.

3. L'IRM

L'examen de choix reste l'IRM. Elle doit être faite dans de bonnes conditions et selon certaines règles qui font que l'examen sera valable ou non. Il est indispensable d'avoir une exploration dans les trois plans de l'espace, avec des séquences pondérées en T1 et T2. L'injection intraveineuse de gadolinium est pratiquement toujours nécessaire. Les éléments suspects sur cet examen sont la grande taille (supérieure à 5 cm), la localisation sous-aponévrotique, le signal hétérogène en T1, l'absence d'hyposignal en T2 et une prise de contraste périphérique ou centripète. Il ne faut pas demander à l'IRM de faire un diagnostic anatomopathologique, même si certains aspects sont suffisamment typiques pour en affirmer un. C'est par exemple le cas du lymphangiome kystique (*fig. 5*).



FIG. 5: Aspect IRM typique d'un lymphangiome kystique.

En revanche, elle va donner – dans tous les cas – une topographie très précise de la lésion, les rapports avec les éléments vasculo-nerveux, avec le segment osseux sous-jacent. Tout ceci sera à prendre en compte lors de la réalisation d'une éventuelle biopsie.

4. La tomодensitométrie

La tomодensitométrie **a peu d'intérêt dans ce contexte**. La tomographie par émission de positons (TEP) a fait la preuve de son efficacité pour différencier les lésions bénignes des malignes, avec une sensibilité de 92 % et une spécificité de 100 %. Elle reste à évaluer chez l'enfant.

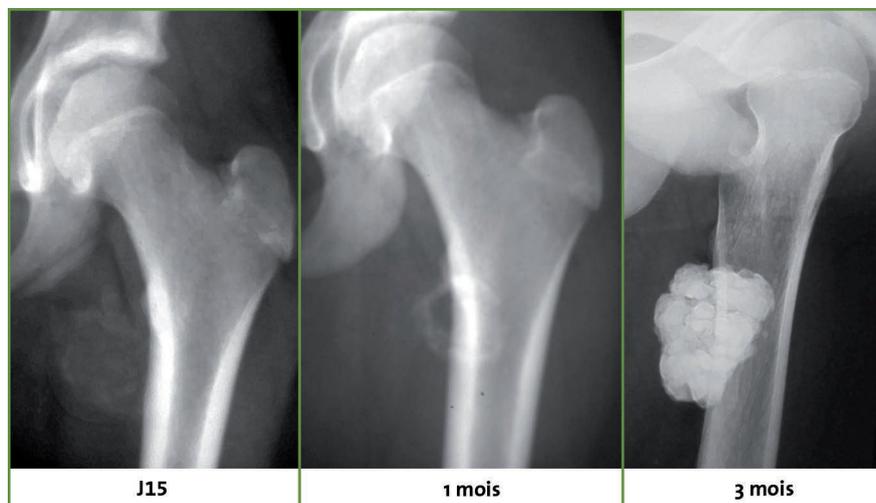


FIG. 4: Évolution radiologique d'une myosite ossifiante.

[Comment faire la biopsie ?

La réalisation d'une biopsie dans ce contexte, quel qu'en soit le mode, n'est pas un geste anodin. Il doit être discuté entre les radiologues et les chirurgiens qui auront éventuellement à procéder à la résection ultérieure de la tumeur. Il est tout à fait possible de faire ces prélèvements sous contrôle d'imagerie (le plus souvent sous échographie ou TDM), pourvu que le type d'abord ait été discuté avec les chirurgiens.

>>> La **cytoponction** ramène des cellules par aspiration et n'est souvent pas suffisante pour faire un diagnostic. Il faut y

ajouter des microbiopsies. Ceci rend le geste plus simple, avec une morbidité moindre que la biopsie chirurgicale, même si parfois il est nécessaire en pédiatrie de prévoir une anesthésie. L'anatomopathologiste doit être prévenu de la réalisation du geste et informé des éléments cliniques et radiologiques.

>>> En cas de **biopsie chirurgicale**, il est nécessaire de la faire faire par un chirurgien entraîné à la résection des tumeurs malignes. La voie d'abord doit être choisie de telle sorte que la résection de celle-ci en même temps que celle de la tumeur elle-même ne pose pas de problème, en évitant de contaminer toute structure vasculo-nerveuse conservable. L'incision doit être la plus courte possible. L'hémostase doit être précise. Un drainage n'est mis en place que s'il est nécessaire et son point de sortie doit rester dans l'axe et à proximité de la voie d'abord, puisqu'en cas de tumeur maligne cette zone aussi devra être réséquée. Avant de faire le prélèvement, il faut s'assurer que la structure anatomopathologique est suffisamment performante pour pouvoir les envoyer à l'état frais afin de permettre une congélation en vue d'une éventuelle analyse cytogénétique, car de nombreuses tumeurs ont des caractéristiques génétiques très précises qui aident beaucoup au diagnostic (rhabdomyosarcome alvéolaire, synovialosarcome, fibrosarcome congénital, etc.).

Les situations cliniques

Au terme de ce bilan clinique et d'imagerie, plusieurs situations sont possibles :

- Le diagnostic de bénignité est formel. La résection de la lésion pourra être faite en un temps après des explorations suffisamment précises pour connaître les rapports anatomiques.
- La malignité est certaine où il persiste un doute important : l'enfant doit être adressé dans un centre de référence pour la réalisation de la biopsie dans les meilleures conditions.

POINTS FORTS

- ➔ La majorité des tumeurs des tissus mous sont bénignes.
- ➔ Toute tumeur sous-aponévrotique de plus de 5 cm est hautement suspecte.
- ➔ L'IRM est l'examen clé.
- ➔ La biopsie, qu'elle soit radioguidée ou chirurgicale, doit être faite en milieu spécialisé.

- Si une résection a été faite sans diagnostic initial et que l'examen anatomopathologique confirme la malignité de la lésion, il est absolument obligatoire de prendre contact avec un centre de référence. L'analyse globale de la pièce opératoire doit dire si la résection est complète macroscopiquement et microscopiquement. En fonction de l'origine exacte de la tumeur, il y aura souvent une indication à un traitement complémentaire (chimiothérapie, radiothérapie).

Dans le cas où la résection est incomplète, il faudra souvent réintervenir dans des conditions difficiles après ou avant un traitement complémentaire. Un contact direct avec le chirurgien est indispensable pour connaître le déroulement le plus précis possible de l'intervention initiale.

Conclusion

Les tumeurs des tissus mous sont bénignes dans la très grande majorité. Avant de procéder à une résection de première intention, il est absolument nécessaire d'avoir diminué au maximum le risque d'erreur avec une tumeur maligne. Pour cela, il faut tenir compte de l'histoire clinique (caractère inflammatoire, douleur, évolutivité, fièvre, etc.) et de l'examen initial. Un bilan d'imagerie complète cet examen avec au minimum une radiographie standard de la région en question ainsi qu'une échographie ou

une IRM (à discuter avec le radiologue). Si le bilan ne lève pas toute ambiguïté, une biopsie doit être faite au mieux dans un centre spécialisé.

Tout tumeur maligne des tissus mous chez l'enfant et l'adolescent doit être prise en charge par une équipe multidisciplinaire de référence au sein de laquelle tous les dossiers sont vus en réunion de concertation multidisciplinaire.

Pour en savoir plus

- DE SCHEPPER AM, DE BEUCKELEER L, VANDEVENNE J *et al.* Magnetic resonance imaging of soft tissue tumors. *Eur Radiol*, 2000;10:213-223.
- FELDMAN F, VAN HEERTUM R, MANOS C. 18FDG PET scanning of benign and malignant musculoskeletal lesions. *Skeletal Radiol*, 2003;32:201-208.
- DAVIES AM, MEHR A, PARSONAGE S *et al.* MR imaging in the assessment of residual tumor following inadequate primary excision of soft tissue sarcomas. *Eur Radiol*, 2004;14:506-513.
- BRISSE H, ORBACH D, KILJANENKO J *et al.* Imaging and diagnostic strategy of soft tissue tumors in children. *Eur Radiol*, 2006;16:1147-1164.
- DUCOU LE POINTE H. Masse des tissus mous : biopsie ou chirurgie ? *Arch Fr Pédiatr*, 2010;17:715-716.
- RANCHÈRE-VINCE D. Tumeurs des tissus mous de l'appareil locomoteur : que faire de la biopsie et de la pièce opératoire ? *Arch Fr Pédiatr*, 2010;17:717-718.
- ORBACH D, LEVY D, HÉRITIER C *et al.* Traitement médicamenteux des tumeurs des parties molles de l'appareil locomoteur de l'enfant. *Arch Fr Pédiatr*, 2010;17:719-720.

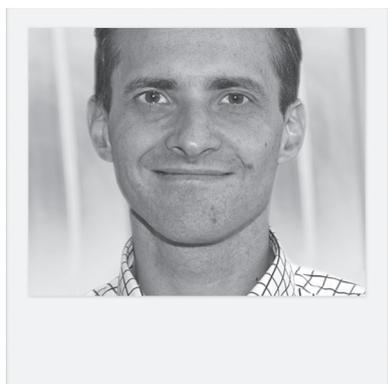
L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

Importance des nouvelles technologies de génétique dans la médecine d'aujourd'hui et de demain

RÉSUMÉ : Plusieurs nouvelles technologies de génétique sont apparues ces dernières années. Initialement utilisées par les chercheurs, celles-ci sont progressivement transposées à l'analyse de routine pour la clinique. Deux de ces nouvelles technologies sont discutées dans cet article du fait de la modification du monde médical qu'elles vont entraîner.

La première, déjà en application en semi-routine pour le patient, correspond aux puces à ADN. Cette technologie permet soit de rechercher des anomalies chromosomiques de très petite taille (avec un niveau de résolution jusqu'à 100 fois meilleur que le caryotype classique), soit de rechercher des facteurs de susceptibilités pour des maladies fréquentes.

La deuxième, encore au stade de la recherche, correspond au séquençage très haut débit, dit de nouvelle génération. Elle permettra, en moins d'une semaine, de séquencer l'ensemble des gènes du patient. Cette technologie très prometteuse, tant sur le plan diagnostique que thérapeutique, se heurte à l'interprétation de la somme faramineuse de données informatiques.



→ **D. GENEVIÈVE**

Département de Génétique clinique,
Centre de référence des anomalies
du développement,
CHRU de Montpellier,
Faculté de Médecine
Montpellier-Nîmes,
MONTPELLIER.

Ces dernières années ont été marquées par l'émergence de nouvelles techniques de génétique moléculaire. Ces nouvelles techniques sont en train de révolutionner la recherche et, petit à petit, la pratique de la génétique médicale. La révolution technique est liée au fait que ces nouvelles technologies permettent de réaliser des dizaines de milliers d'analyses génétiques en une seule manipulation. Cependant, la très grande quantité d'informations obtenues rend obligatoire l'analyse informatique par des bio-informaticiens.

Ces nouvelles technologies permettent un meilleur rendement diagnostique, l'établissement d'un pronostic plus sûr et permettront très probablement une meilleure prise en charge des patients.

Le grand défi du XXI^e siècle pour la médecine va être d'organiser l'adaptation de ces nouvelles technologies vers l'hôpital et les patients dans de bonnes conditions, en particulier en donnant les moyens nécessaires à la formation et au recrutement de bio-informaticiens qui devront gérer la très grande masse de données informatiques générées par ces nouvelles technologies.

Parmi ces technologies, deux se révèlent d'un intérêt particulier : la technologie dites des puces à ADN et le séquençage nouvelle génération (next generation sequencing – NGS).

1. Les puces à ADN

La technique des puces à ADN consiste en l'étude du génome entier grâce à l'uti-

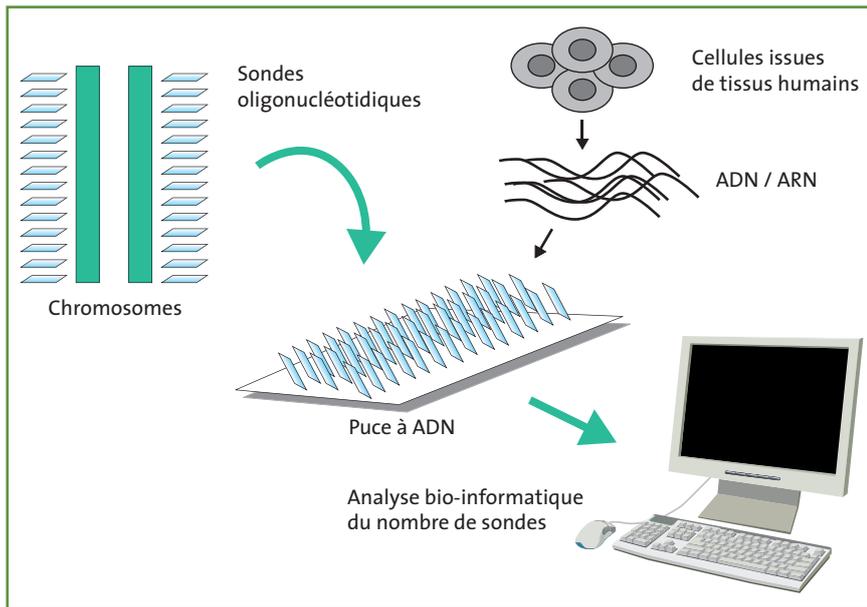


FIG. 1 : Représentation schématique du mécanisme de fonctionnement des puces à ADN pour recherche de microremaniements (à oligonucléotides). Des millions de sondes nucléotidiques (fragments d'ADN), réparties équitablement sur l'intégralité de l'ADN et donc des chromosomes humains, sont disposées sur une surface de verre, de silicium ou de plastique : c'est la puce à ADN (ou ARN). L'ADN (ou l'ARN) issu de tissu humain est fragmenté, marqué puis hybridé (collé) sur les sondes de la puce à ADN. En fonction de la quantité de matériel, on observera des trisomies (gain) ou monosomies (perte) de matériel génétique de petite taille.

lisation de sondes spécifiques correspondant à des parties précises de l'ADN humain (**fig. 1**). Ces sondes sont réparties de façon homogène tout le long de l'ADN humain. Cette technique ne permet pas l'étude de tout l'ADN mais uniquement de fragments fixes déjà prédéterminés.

Il existe deux applications directes de cette technique : la recherche de microremaniements chromosomique et l'étude d'association à la recherche d'éléments de susceptibilité génétique à des pathologies fréquentes.

● La recherche de microremaniements chromosomiques

La première application sert à rechercher une variation dans la quantité d'ADN d'un patient (recherche de monosomie ou de trisomie de très petite taille, **fig. 1**). Le terme consacré est celui de la CGH-array (*comparative genomic hybridization*). Le résultat est

comparable à un "super caryotype". En effet, la résolution maximale d'un caryotype classique (qui est dépendante du médecin cytogénéticien) est de l'ordre de 5 mégabases (5 millions de paires de bases et, lors des techniques de routine, le plus souvent cette résolution est de l'ordre de 10 mégabases). La technique de CGH-array permet une définition jusqu'à 50 000 paires de bases (voire plus élevée), soit une définition jusqu'à 100 fois meilleure que le caryotype dit classique. Cette nouvelle méthode permet donc d'identifier plus d'anomalies chromosomiques qu'avec le caryotype standard.

Cette technologie est utilisée dans deux grandes indications :

>>> **Recherche de microremaniements dans les cancers.** Le but est pronostic et thérapeutique. En fonction du profil chromosomique de la tumeur (soit en ARN = profil d'expression, soit en ADN

= profil génétique), il est parfois possible de déterminer si cette tumeur sera agressive ou non et quel arsenal thérapeutique devra être utilisé.

>>> **Identification de microremaniements en cytogénétique constitutionnelle.** Il est classiquement convenu que le caryotype permet d'identifier l'étiologie d'un retard psychomoteur syndromique chez un patient (c'est-à-dire associé à d'autres symptômes tels que des malformations, une épilepsie, des variations morphologiques mineures du visage, etc.) dans 5 % des cas (en incluant la trisomie 21) alors que les puces à ADN permettent d'identifier une cause jusqu'à 20 à 25 % des patients (Miller *et al.*, 2010). Ce rendement diagnostique est bien évidemment fonction de l'indication et de l'expertise du clinicien qui va en faire la demande (rendement allant de 5 % à 35 %).

Ce qui va changer :

>>> **En cancérologie :** la démocratisation de cette technique permettra un diagnostic et un pronostic de la tumeur "à la carte" avec l'établissement d'un protocole thérapeutique ciblé spécifique au patient (Taylor *et al.*, 2010).

>>> **En génétique clinique :** progressivement, le caryotype classique, dans certaines indications, sera remplacé par les puces à ADN (Hochstenbach *et al.*, 2009). Un réseau national de plateformes labellisées par la DHOS pour la recherche de microremaniements chromosomiques de très petite taille a été mis en place afin de proposer cet examen à la population. Bien évidemment, le coût de cet examen reste important, les indications devront être mesurées. <http://www.renapa.univ-montp1.fr>.

On peut également imaginer que cet examen pourra, dans un futur proche, remplacer le caryotype en anténatal (Wapner *et al.*, 2012). Il est cependant important de noter que

REVUES GÉNÉRALES

Génétique

l'interprétation des résultats issus de cette analyse est difficile car, habituellement, on observe 10 à 30 variations par individu. L'attribution de la causalité d'une de ces variations est difficile et nécessite souvent des vérifications sur les prélèvements des deux parents.

● Les études d'association de l'ensemble du génome

>>> L'autre utilisation des puces à ADN consiste à étudier l'ensemble du génome (étude pangénomique), non pas dans sa variation en quantité d'ADN mais dans sa variation en information. Ici, le variant du génome étudié correspond à des bases nucléotidiques localisées à des endroits très précis appelé les *single-nucleotide polymorphisms* (SNP) (fig. 2). Un SNP correspond à un changement d'un seul nucléotide (par exemple le changement d'une adénine pour une thymine). Habituellement, aucune répercussion pathologique n'est attribuée à ce changement qui est ainsi considéré comme un polymorphisme. Or, depuis longtemps, certains polymorphismes peuvent avoir une répercussion fonctionnelle, non pathologique, comme pour les enzymes par exemples qui peuvent fonctionner à 80 % au lieu de 100 % en fonction de tel ou tel polymorphisme dans leur séquence d'ADN.

>>> L'utilisation principale de ces puces à ADN avec étude des SNP consiste en l'étude d'association entre les SNP (plus de 900 000 SNP répartis plus ou moins équitablement tout le long du génome) et un phénotype normal (âge de la puberté et de la ménopause par exemple) ou anormal fréquent (obésité, cancers, infarctus du myocarde, asthme, maladies inflammatoires digestives, etc.) dans de grandes cohortes de patients. Le but est d'étudier si un variant considéré comme un polymorphisme (le fameux SNP) peut être associé à un risque accru pour une maladie.

De très nombreuses publications ont été faites en utilisant cette étude

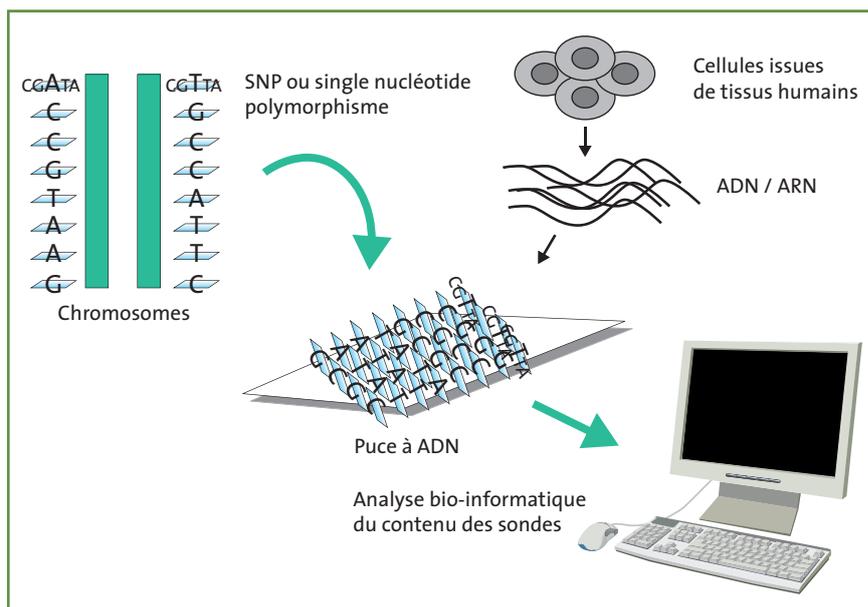


FIG. 2 : Représentation schématique du mécanisme de fonctionnement des puces à ADN pour analyse de liaison (à SNP). Les sondes nucléotidiques collées sur la lame contiennent une information qualitative : le polymorphisme ou SNP. Le principe consiste à comparer les informations contenues par les SNP et d'associer ces informations (après une étude informatique) à une pathologie ou un signe clinique.

d'association génome entier (*genome-wide association studies* [GWAS]). Les conséquences immédiates sont assez tenues car, au final, même si l'association statistique est le plus souvent très forte, le risque relatif d'avoir une maladie associée à ce variant par rapport à un autre reste faible. Par exemple, plusieurs auteurs ont pu mettre en évidence un lien statistique significatif entre certains polymorphismes et un risque d'obésité plus élevé chez ceux qui avaient ces polymorphismes contre ceux qui ne l'avaient pas (Willer *et al*, 2009).

Cependant, l'identification de facteurs de susceptibilités permet parfois de mieux comprendre les mécanismes de la maladie. Par exemple, les études d'associations génome entier dans les cancers ont permis d'identifier dans nombre de cancers différents une variation commune sur le chromosome 8. Cette variation se situe proche du gène *MYCN*, un gène connu pour son pouvoir cancérogène. Cette variation dérégule le

gène *MYCN* et prédispose aux cancers (Harismendy et Frazer, 2009).

Ce qui va changer :

>>> Alors que l'application immédiate de cette technologie dans la prévention des maladies fréquentes pour la population générale n'est pas encore d'actualité, la possibilité de déterminer les facteurs de prédispositions aux maladies fréquentes n'a pas échappé aux industriels. Actuellement, des **tests génétiques** à la recherche de facteurs de prédisposition tous azimuts sont **proposés sur Internet**. Le consommateur a la possibilité – sans avis ou prescription médicale – de faire réaliser son test pour savoir s'il est à risque de tel ou tel cancer, de maladies cardiovasculaires, d'obésité, de démence sénile. Le consommateur ne sait pas qu'en fonction de tel ou tel variant identifié, le risque relatif n'est que très faible. De même, il pourra être faussement rassuré alors qu'il présente des facteurs environnementaux très aggravants. *In fine*, c'est la

santé du patient qui va être mise en jeu du fait de l'absence d'un encadrement médical adapté.

>>> Enfin, il n'est pas impossible que **les patients consultent avec/pour leurs résultats de génétique moléculaire obtenu sur Internet**. À charge au clinicien d'expliquer des résultats pour lesquels il n'aura pas été préparé lors de ses études.

2. Le séquençage très haut débit

L'apparition sur le marché de séquenceurs dits de nouvelle génération a entraîné une révolution dans le monde de la génétique. Le séquençage à très haut débit ou massif a déjà permis d'identifier plusieurs gènes soit par une approche novatrice (séquençage de tous les exons de tous les gènes sur tous les chromosomes, **fig. 3**), soit avec une approche classique de cartographie de gènes afin

de gagner du temps (séquençage d'un chromosome entier ou d'un fragment de chromosome).

● Séquençage de tous les exons (exome sequencing)

Cette technique très récente permet de séquencer en une seule fois une très grande quantité de matériel génétique. Par exemple, il est possible d'étudier en une seule expérience toutes les régions codantes et régulatrices de l'ensemble des gènes d'un individu, ce qui était irréaliste jusqu'à présent en dehors de très grands groupes industriels ou de recherche, et ce dans un laps de temps bien plus conséquent.

Le principe consiste en un séquençage de tous les gènes dans leurs globalités (exons, introns et séquences codantes) chez 3 ou 4 individus avec la même maladie. Toutes les anomalies sont

ensuite étudiées bio-informatiquement. L'identification d'anomalies présentes chez tous les patients et non retrouvées chez les individus sains (base de données informatique internationale) permet de déterminer un ou plusieurs gènes candidats. Ce ou ces gènes sont ensuite étudiés chez d'autres patients avec la même maladie pour confirmation de leur causalité.

Cette technique a permis d'identifier de nombreux gènes de maladie génétique rare, avec très peu de patients atteints à travers le monde, alors que les autres stratégies d'identification de gènes n'en étaient pas capables (Ng *et al.* 2010).

● Séquençage massif d'une région ou d'un chromosome : séquençage ciblé

La technique de séquençage à très haut débit ou massif peut être utilisée pour étudier un fragment ou un chromosome entier. Par exemple, en cas de maladies génétiques liées au chromosome X, il n'est pas nécessaire d'étudier les autres gènes situés sur les autres chromosomes (Shoubridge *et al.* 2010).

Ce qui va changer :

>>> Il sera bientôt possible de réaliser le séquençage de l'ensemble des gènes (voire du génome) d'un individu dans la semaine.

>>> Cependant, aucune structure hospitalière (et de recherche) en France n'est capable de traiter les données informatiques massives délivrées par cette technique. La création d'une nouvelle filière de paramédicaux – les bio-informaticiens – est urgente afin de faire face à l'arrivée imminente de ces technologies dans le monde médical.

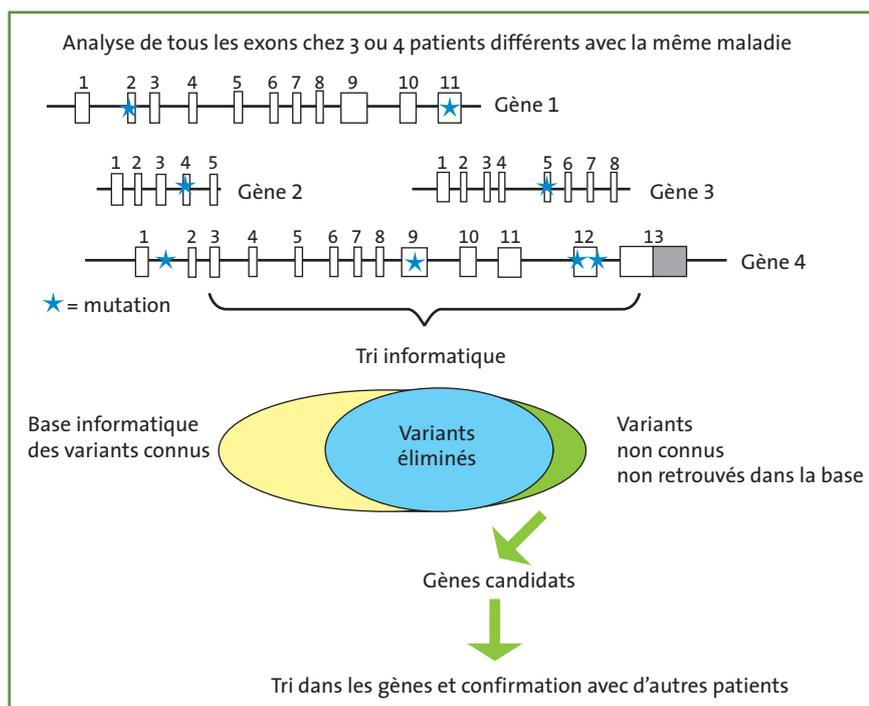


FIG. 3 : Principe du séquençage massif type "exome sequencing". L'échantillon d'ADN est séquencé dans sa quasi globalité. Les milliers d'anomalies observées sont comparées aux données de la littérature par bio-informatique. Les anomalies non retrouvées dans la population générale et communes aux patients (c'est-à-dire dans le même gène) sont sélectionnées. Le gène candidats est alors "éprouvé" par l'étude d'autres patients avec la même maladie.

Conclusion

Ces deux nouvelles technologies permettront une avancée sans précédent pour le diagnostic et le pronostic des maladies.

REVUES GÉNÉRALES

Génétique

On imagine plusieurs cas de figure :

>>> À visée diagnostique en postnatal.

Dans le cadre des maladies rare, il n'est pas inhabituel de passer plusieurs années sans identifier le diagnostic du patient. L'utilisation conjointe des puces à ADN avec le NGS permettrait de faire un diagnostic rapide dans certaines conditions.

>>> À visée diagnostique en prénatal.

Ces techniques permettront d'identifier davantage de maladies génétiques responsables de handicaps lourds que les techniques actuelles de prénatal. Cependant, la mise en œuvre de ces nouvelles méthodes permettra également d'identifier de nombreuses maladies génétiques non éligibles pour une interruption médicale au regard de la loi française. Il sera alors nécessaire d'avoir une grande prudence quant à l'indication des interruptions médicales de grossesse. Il sera également nécessaire de définir au préalable, à

l'examen et en accord avec le patient, quelles seront les informations qui devront être données. Comment, par exemple, devons-nous gérer l'identification de mutations dans des gènes prédisposant aux cancers alors qu'ils ne sont pas connus de la famille ?

>>> À visée diagnostique et pronostique en cancérologie. L'identification de variants spécifiques permettra d'avoir un profil d'agressivité et de réponse thérapeutique de la tumeur cancéreuse. Un traitement spécifique "à la carte" pourra alors être proposé au patient avec l'espoir d'un bien meilleur pronostic et de moindres effets secondaires.

Bibliographie

1. HARISMENDY O, FRAZER KA. Elucidating the role of 8q24 in colorectal cancer. *Nat Genet*, 2009;41:868-869.
2. HOCHSTENBACH R, VAN BINSBERGEN E, ENGELEN J *et al*. Array analysis and karyotyping: workflow consequences based on a retrospective study of 36,325 patients with idiopathic developmental delay in the Netherlands. *Eur J Med Genet*, 2009;52:161-169.
3. MILLER DT, ADAM MP, ARADHYA S *et al*. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. *Am J Hum Genet*, 2010;86:749-764.
4. NG SB, BUCKINGHAM KJ, LEE C *et al*. Exome sequencing identifies the cause of a mendelian disorder. *Nat Genet*, 2010;42:30-35.
5. SHOUBRIDGE C, TARPEY PS, ABIDI F *et al*. Mutations in the guanine nucleotide exchange factor gene IQSEC2 cause nonsyndromic intellectual disability. *Nat Genet*, 2010;42:486-488.
6. TAYLOR BS, SCHULTZ N, HIERONYMUS H *et al*. Integrative genomic profiling of human prostate cancer. *Cancer Cell*, 2010;18:11-22.
7. WAPNER RJ, MARTIN CL, LEVY B *et al*. Chromosomal microarray versus karyotyping for prenatal diagnosis. *N Engl J Med*, 2012;367:2175-2184.
8. WILLER CJ, SPELIOTES EK, LOOS RJ *et al*. Genetic Investigation of Anthropometric Traits Consortium. Six new loci associated with body mass index highlight a neuronal influence on body weight regulation. *Nat Genet*, 2009;41:25-34.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

HISTOIRE DE CAS

Pédopsychiatrie

Arnaud



→ C. JOUSSEME
Service de Pédopsychiatrie,
Fondation Vallée, GENTILLY.

Arnaud, 4 ans, est adressé par le biais de sa maîtresse à la consultation de pédopsychiatrie pour des troubles du comportement à l'école. C'est un petit garçon qui semble extrêmement agité. Il peut être violent avec les autres, les griffe, les mord, et ensuite va se réfugier auprès de l'adulte. Il emploie un langage correct, avec des tournures grammaticales de bonne composition, malgré un défaut de prononciation relativement important.

Au niveau des apprentissages, il semble en grande difficulté certains jours alors que d'autres, plus concentré, il parvient à effectuer les exercices que la maîtresse lui demande de faire dans tous les domaines.

La maîtresse ne sait plus "*par quel bout prendre cet enfant*" et demande aux parents de rencontrer un consultant psychiatre pour savoir si les difficultés d'Arnaud sont dues à un déficit intellectuel, à une hyperactivité ou à autre chose.

Biographie

Les parents ont 4 autres enfants, tous beaucoup plus grands qu'Arnaud. Il est le petit dernier qui n'était pas attendu.

La famille vit à la campagne, très soudée, en clan.

La sœur aînée d'Arnaud est atteinte d'une maladie neurologique orpheline, qui a abouti à plusieurs interventions chirurgicales pour une hypertension intracrânienne dont on ne comprend pas vraiment l'origine. À 16 ans, elle poursuit des études dans le médico-social et s'occupe énormément d'Arnaud. Elle est très attachée à lui et lui à elle.

La grossesse d'Arnaud n'a pas posé de problèmes particuliers. Il est né à terme, a été allaité 3 mois. Il a marché à 14 mois, a été propre de jour vers 2 ans et demi, mais a encore des accidents nocturnes énurétiques. Il n'y a pas d'encoprésie.

Sur le plan du langage, Arnaud a parlé tard, en ayant du mal au départ à faire des phrases. Il utilisait des mots simples, collés les uns aux autres sans aucune forme grammaticale pendant encore longtemps. Ce n'est que cette année, en moyenne section de maternelle, que les choses se sont arrangées.

Il aime beaucoup les jeux de guerre, qu'il consomme sans modération sur ordinateur. Il aime également les bagarres avec les petits bonhommes ou les animaux que je lui propose.

Les parents se disent très inquiets et aussi désarçonnés par le comportement d'Arnaud. En effet, il semble qu'à la maison, les choses se passent bien même s'ils conviennent qu'il a une relation

fusionnelle avec sa sœur et avec eux-mêmes.

Ils trouvent qu'Arnaud est un enfant très sensible, réagissant de façon forte aux différents deuils familiaux qui se sont enchaînés les dernières années. En effet, à chaque fois, les parents ont tenté de le protéger du décès en racontant que la personne "*était partie*". Mais Arnaud s'est montré très angoissé, ne dormant plus, par exemple, ou refusant de manger. Ce n'est que très progressivement qu'il s'est mis à reparler de la personne perdue, en montrant qu'il avait sans doute compris qu'elle ne reviendrait jamais. Pourtant aucune explication n'a été possible.

Les "valises parentales"

Les deux parents ont une histoire très compliquée, avec des parents qui ne les ont pas beaucoup aidés dans la vie.

La mère a une relation très agressive à sa propre mère, et a perdu son père jeune.

Le père, lui, est en conflit avec toute une partie de sa famille. Il dit très clairement qu'il a, pendant un temps, consommé trop d'alcool mais que maintenant les choses vont mieux. En effet, l'alcool le mettait dans des colères effrayantes qui faisaient peur aux enfants et également à sa femme, sans qu'il ait jamais été violent avec eux. Il a donc décidé d'arrêter de boire pour garder son travail mais aussi sa famille.

Il est très attaché à Arnaud et l'emmène un peu partout avec lui, que ce soit à la chasse, au travail, à la ferme ou ailleurs.

On note que le midi, Arnaud va manger très souvent avec son père dans la famille de ce dernier. Ce sont des moments très

HISTOIRE DE CAS

Pédopsychiatrie

compliqués à vivre pour Monsieur car très conflictuels avec certaines personnes.

Quand on interroge la maîtresse sur “les jours” difficiles d’Arnaud, on note un clair parallèle entre les jours où il mange à la cantine, où cela va mieux, et les jours où il part manger avec son père, où il est extrêmement agité l’après-midi, voire incohérent.

Arnaud

Ce qui apparaît dans l’entretien, dans les jeux d’Arnaud, c’est un désir d’explosion, de violences qu’il ne parvient pas à canaliser. On a l’impression que cet enfant a la tête remplie de choses qu’il ne comprend pas, et ne peut donc pas faire le lien entre les disparitions, le fait de ne plus voir les personnes qu’il aime ou les conflits qui existent dans sa famille. Et tout élément difficile est finalement dénié par ses parents pour le protéger. Cependant, bien loin de le protéger, ce comportement le pousse à exploser de plus en plus.

Par ailleurs, la maladie de sa sœur l’inquiète beaucoup : il explique que les médecins sont tous des méchants et qu’ils font mourir les gens. Cela correspond à ce qui est arrivé à plusieurs personnes dans la famille qui sont allées à l’hôpital et sont mortes secondairement...

Sa sœur, elle, a eu plusieurs opérations, est restée entre la vie et la mort, mais elle est toujours revenue. Arnaud semble croire que la prochaine fois cela ne se passera pas comme ça...

Une pathologie complexe

Si on analyse les symptômes d’Arnaud, on remarque :

- des troubles majeurs de la concentration;
- des comportements violents sans culpabilité secondaire;
- une incapacité à exprimer ses émotions autrement que dans l’explosion.

Son discours peut parfois devenir inquiétant sur le plan de l’incohérence. Il peut sourire en évoquant des affects très douloureux, ou bien nier carrément ses émotions en montrant dans le jeu qu’elles sont pourtant présentes.

Si, devant lui, on discute avec ses parents de ce qui ne lui est pas dit, peu à peu, Arnaud se calme.

Ainsi, en trois ou quatre consultations, les deuils sont expliqués à Arnaud, ce qui fait qu’il explose déjà beaucoup moins.

À l’école, les choses se calment à partir du moment où il reste à la cantine le plus souvent possible. L’idée de mettre en place une psychomotricité pour cet enfant est évoquée, mais est très difficile à exécuter du fait du manque de psychomotriciens dans son secteur.

Des consultations thérapeutiques parents/enfants font donc le relais pour attendre cette prise en charge.

Évolution dans les consultations thérapeutiques

Les angoisses d’Arnaud sont peu à peu comprises par le psychiatre. Il s’agit d’angoisses véritablement existentielles, des angoisses de mort majeures, bien au-delà d’angoisses d’abandon. À certains moments, Arnaud ne sait plus bien où est la réalité et où est son fantasme. Cette confusion fait évoquer des mécanismes psychotiques contre lesquels Arnaud ne peut se défendre. Il faut vraiment le ramener dans la réalité, le “tenir” par la pensée et aussi par le jeu pour qu’il se raccroche à celle-ci et puisse alors être efficient.

Il ne semble pas du tout évoquer un déficit intellectuel, ce qui sera vérifié par un bilan psychologique, mais plutôt un trouble envahissant du développement non spécifié en CIM10, soit une **dysharmonie évolutive à versant psychotique**, en classification française des troubles mentaux de

l’enfant et de l’adolescent en lien avec des traumatismes répétés et une incapacité à faire des liens entre des événements qui ne lui sont pas véritablement explicités.

Au total

Les événements traumatiques chez l’enfant peuvent, s’ils ne sont pas explicités ou pas accompagnés, provoquer des ruptures de pensées qui elles-mêmes peuvent, si elles se perpétuent, faire émerger des processus primaires (fonctionnements psychotiques) qui – s’ils ne sont pas visualisés et traités – entraînent l’enfant vers une décompensation psychotique plus grave.

Une prise en charge précoce, à la fois familiale et individuelle, est évidemment nécessaire. Par le biais de la psychomotricité, l’enfant peut faire des liens entre ses ressentis corporels d’explosion et les mots qu’il peut éventuellement trouver pour y donner sens, et le tableau s’améliore effectivement. Beaucoup d’enfants sortent de cette structure pour revenir à une structure de personnalité beaucoup plus stable, avec persistance d’angoisses d’abandon séquentielles moins déstructurantes.

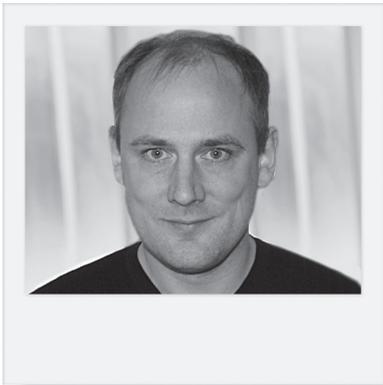
Ce type de troubles peut entraîner des échecs scolaires massifs si on ne les prend pas en charge précocement. En effet, la qualité majeure des angoisses, très archaïques, très déstructurantes, empêche les processus de penser, de s’organiser et la réflexion en lien avec la concentration ne peut également se construire. Des troubles de la mémoire apparaissent alors très vite, et l’enfant décroche souvent scolairement, ce qui augmente ses troubles du comportement. En effet, inquiet de ne pas être reconnu par les autres, il en rajoute en quelque sorte pour qu’on s’occupe de lui et lui mette des limites, ce qui le rassure.

Dans le cas d’Arnaud, les choses ont évolué positivement malgré des événements de vie qui ont continué à être très difficiles (maladie évolutive de la sœur).

REPÈRES PRATIQUES

Néphrologie

Antécédents familiaux de polykystose rénale : quelles explorations et à quel âge ?



→ T. ULINSKI
Service de Néphrologie,
Dialyse et Aphérese
pédiatrique, Hôpital
Armand-Trousseau,
PARIS.

La polykystose rénale est une maladie génétique qui touche plus de 100 000 personnes en France et qui se caractérise par la présence de kystes dans les reins dont la taille et habituellement augmentée. Il existe deux formes en fonction de son mode de transmission : la polykystose autosomique dominante (PKAD) (1/1 000 naissances) et autosomique récessive (PKAR) (1/40 000 naissances).

Dans la forme autosomique dominante, deux gènes peuvent être mutés, PKD1 (chromosome 16) dans 85 % et PKD2 (chromosome 4) dans 15 % des cas. Dans la forme récessive, le gène PKHD1 (chromosome 6) est en cause [1].

En cas d'antécédents de PKAR

>>> Si le couple a déjà eu un **enfant atteint de la forme autosomique récessive (cas index) dont la mutation a été identifiée chez le cas index**, une proposition de biopsie chorale est habituellement faite pour rechercher la même mutation chez le fœtus entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée. L'analyse par linkage ne dure que quelques jours et

peut permettre de prendre une décision d'interruption de grossesse à un stade relativement tôt.

>>> **En cas d'absence de cas index**, le suivi échographique anténatal par un échographiste de référence reste le *gold standard* pour détecter les premiers signes de PKAR qui sont l'augmentation de la taille et l'hyperéchogénicité rénale bilatérale (la présence de kyste n'est pas obligatoire pour suspecter le diagnostic) [2].

En cas d'antécédents de PKAD

>>> **Si un parent ou un grand-parent est atteint de la PKAD**, on propose habituellement une première échographie vers l'âge de 3 à 5 ans dans le cas où l'échographie rénale anténatale est normale. Par la suite, une échographie tous les 3 à 5 ans, un contrôle de la tension artérielle en plus d'une analyse de la fonction rénale et de la protéinurie peuvent être proposés [2].

>>> **En cas d'absence de signes échographiques chez les parents jeunes** autour de 30 à 35 ans – avec toutefois la présence de la maladie ou une insuffisance rénale d'origine inconnue chez un grand-parent – la PKAD ne peut pas être exclue ni chez les parents ni chez l'enfant car des formes avec apparition tardive des kystes sont connues. L'âge d'apparition de l'insuffisance rénale chronique et terminale peut varier considérablement dans la même famille.

>>> **En cas de signes évocateurs d'une PK en anténatale**, une consultation avec un néphrologue pédiatre est préconisée. Il est essentiel de vérifier la tension artérielle postnatale. Celle-ci peut être très élevée dans de rares cas, similaire aux formes de la PKAR. Dans ce cas, une échographie au cours des 6 premiers mois de vie, une analyse sanguine avec ionogramme et créatininémie et une analyse urinaire (protéinurie et créatininurie) sont préconisées.

>>> Une exploration par IRM n'est habituellement pas conseillée ; néanmoins, **devant des doutes échographiques et**

REPÈRES PRATIQUES

Néphrologie

une demande de la famille, une IRM peut permettre d'identifier et localiser des microkystes [3]. Un conseil génétique peut être proposé en cas de formes atypiques avec présence de différentes pathologies kystiques dans une même famille ou une présentation inhabituelle.

Diagnostic différentiel

Plusieurs pathologies de transmission autosomique dominante peuvent ressembler échographiquement à la PKAD ou, plus rarement, à la PKAR :

- **anomalies du gène *HNF1beta*** [4] : association de kystes rénaux avec un diabète (MODY-5) et, plus rarement, anomalies des organes génitaux externes, pancréatiques, métaboliques et psychiatriques exceptionnellement ;
- **syndrome branchio-oto-rénal (BOR) dû à une anomalie du gène *EYA1*** : habituellement des reins de petite taille avec ou sans kystes, hyperéchogénicité bilatérale, associé à des malformations de l'oreille externe ou moyenne parfois avec surdité, résidus de bronchis parfois avec fistulisation ;
- **anomalie du gène *PAX2*** : habituellement des reins de petite taille avec ou sans kystes, hyperéchogénicité bilatérale associée à un colobome ;
- **anomalie du gène *UMOD* codant pour l'uromoduline** : présence de kystes avec l'insuffisance rénale terminale entre 30 et 50 ans.

La liste de diagnostic différentiel devant une pathologie kystique est très longue [5] et peut être consultée en ligne (http://cuen.fr/umvf/IMG/pdf/Chapitre_17-PKR-2.pdf).

Bibliographie

1. GRUNFELD JP. Congenital/inherited kidney diseases : how to identify them early and how to manage them. *Clin Exp Nephrol*, 2005 ; 9 : 192-194.

POINTS FORTS

- ➔ Si un parent ou un grand-parent est atteint de la polykystose autosomique dominante (PKAD), on propose habituellement une première échographie vers l'âge de 3 à 5 ans, suivie d'une échographie tous les 5 ans en cas d'absence de kystes.
- ➔ En cas de PKAD, l'âge d'apparition de l'insuffisance rénale chronique et terminale peut varier considérablement dans la même famille.
- ➔ Si le couple a déjà eu un enfant atteint de la forme autosomique récessive (cas index) et la mutation a été identifiée chez le cas index, une proposition de biopsie chorale peut être faite pour rechercher la même mutation chez le fœtus entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée.
- ➔ En cas d'absence de cas index, le suivi échographique anténatal par un échographiste de référence reste le *gold standard* pour détecter les premiers signes de PKAR.

2. SWEENEY WE, JR., AVNER ED. Diagnosis and management of childhood polycystic kidney disease. *Pediatr Nephrol*, 2011 ; 26 : 675-692.
3. LIEBAU MC, SERRA AL. Looking at the (w) hole: magnet resonance imaging in polycystic kidney disease. *Pediatr Nephrol*, 2012.
4. ULINSKI T *et al.* Renal phenotypes related to hepatocyte nuclear factor-1beta (TCF2) mutations in a pediatric cohort. *J Am Soc Nephrol*, 2006 ; 17 : 497-503.
5. KISSANE JM. Renal cysts in pediatric patients. A classification and overview. *Pediatr Nephrol*, 1990 ; 4 : 69-77.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.