

■ Analyse bibliographique

■ Comparaison des anomalies retrouvées sur les endoscopies digestives hautes d'enfants avec un trouble du spectre autistique (TSA) et ayant, ou non, un retard du développement

BALLAL SA, GREENWELL S, LIU E *et al.* Comparing gastrointestinal endoscopy findings in children with autism developmental delay, or typical development. *J Pediatr*, 2024;264:113737.

Les TSA se caractérisent par des atteintes très hétérogènes. Des troubles du sommeil, du comportement alimentaire, des automutilations sont rapportées et font souvent suspecter une douleur ou un inconfort digestif. Une méta-analyse avec 2 000 patients pédiatriques a mis en évidence que les patients autistes avaient un OR de développer des symptômes digestifs de 4,42 par rapport à des patients au développement normal. La prévalence des pathologies gastro-intestinales est probablement sous-estimée chez les enfants autistes, notamment chez ceux dont la communication verbale est absente. Les publications sur les anomalies endoscopiques retrouvées chez ces patients sont limitées et manquent souvent de groupe contrôle.

Le but de ce travail était d'identifier d'éventuelles lésions lors d'endoscopies digestives hautes chez des enfants avec un TSA et de comparer ces résultats avec ceux d'enfants ayant un retard du développement (RD) et ceux d'enfants au développement normal (DN).

Il s'agissait d'une étude rétrospective transversale nord-américaine ayant repris les données de patients ayant eu une endoscopie digestive haute entre janvier 2001 et septembre 2017. Les patients autistes étaient appariés sur l'âge et le genre à des patients ayant un retard du développement et à des patients sans retard dans un ratio 1 : 1,2. Les lésions endoscopiques et histologiques étaient comparées entre les trois groupes.

Au total, 2 104 patients ont été inclus. 526 autistes d'âge moyen $10,1 \pm 6,2$ ans avec 27 % de filles ont été appariés à 526 enfants avec retard du développement et 1 052 enfants sans retard. Les patients autistes avaient significativement plus de traitements par anti-H2 avant l'endoscopie par rapport aux autres groupes (11,4 %, RD 10,3 %, DN 6,4 % ; $p = 0,001$) mais pas plus d'inhibiteurs de la pompe à protons ($p = 0,55$). L'indication la plus fréquente de l'endoscopie dans 1/3 des cas était un reflux gastro-œsophagien sans différence significative entre les groupes. Les patients autistes avaient plus de lésions œsophagiennes histologiques, notamment d'œsophagites, que les autres groupes (38,4 %, RD 33 %, DN 30,4 % ; $p = 0,008$), des lésions de l'œsophage moyen étaient plus fréquentes chez les autistes (34 %, RD 22,2 %, DN 22,3 %, $p < 0,001$). Dans les modèles multivariés, les TSA étaient un prédicteur indépendant d'anomalies histologiques œsophagiennes (OR 1,38 ;

IC95 % : 1,09-1,76). Les anomalies retrouvées au niveau de l'estomac ne différaient pas selon les groupes. Au niveau du duodénum, les anomalies histologiques étaient moins fréquentes chez les enfants autistes (17 %, RD 20,1 %, DN 24,2 % ; $p = 0,005$). En analyses multivariées, un TSA n'était pas un facteur de risque d'avoir des lésions duodénales (OR 0,78 ; IC95 % : 0,56-1,09).

Ce travail met en évidence que les lésions œsophagiennes histologiques, dont les œsophagites, sont plus fréquentes chez les patients avec un TSA en affectant jusqu'à 36 % de cette population. La corrélation de ces lésions avec des symptômes spécifiques, notamment des automutilations, est difficile à mettre en évidence. D'autres études sont nécessaires pour déterminer quels patients autistes explorer par une endoscopie digestive haute.

■ Savoir reconnaître les symptômes évoquant un syndrome myasthénique congénital

ORRIENS L, EKER D, BRAAKMAN HMH *et al.* Recognising symptoms of congenital myasthenic syndromes in children: a guide for paediatricians. *Acta Paediatrica*, 2023;112:2434-2439.

Les syndromes myasthéniques congénitaux sont un ensemble de maladies affectant la transmission du signal des cellules nerveuses aux muscles. Le signe principal est une fatigue musculaire. Les premiers symptômes apparaissent dès la première année de vie. La mise en place d'un traitement améliore significativement la fonction musculaire. Cependant, les patients sont souvent diagnostiqués après un délai de plusieurs mois, voire années. Ceci entraîne un risque notamment respiratoire avec des hospitalisations répétées.

Le but de cette étude était de déterminer les symptômes communs précoces des syndromes myasthéniques congénitaux pour adresser rapidement ces patients dans des centres spécialisés.

Il s'agissait d'une étude rétrospective réalisée aux Pays-Bas chez des patients de moins de 18 ans atteints de syndrome myasthénique congénital confirmé. L'ensemble des symptômes présentés par les patients étaient repris à partir des dossiers et avec une enquête téléphonique auprès de la famille.

Dix patients ont eu un diagnostic génétique de syndrome myasthénique congénital, le gène *RAPSN* était le plus souvent muté suivi du gène *CHRNE* et *DOK7*. La plupart des enfants avaient des symptômes dès la première année de vie et 44 % avaient une réduction des mouvements fœtaux sur les échographies anténatales. Le retard diagnostic médian, c'est-à-dire

le temps entre les premiers symptômes et la première consultation de neurologie était de 4 ans et 7 mois (11 mois-11 ans).

Chez les enfants allaités, les mères rapportaient une succion faible. Au moment de la diversification, une difficulté avec les morceaux était le plus souvent rapportée, les parents décrivaient des difficultés à mâcher, avec fausses-routes et repas prolongés en rapport avec une faiblesse des muscles bulbaires dans 78 % des cas. 44 % des nourrissons rencontraient des difficultés à prendre du poids la première année de vie. L'intelligibilité de la parole était réduite chez 39 % des enfants. Les 2/3 des patients avaient une faiblesse des muscles du visage se traduisant par une faible expression des émotions, des difficultés à sourire et à hausser les sourcils. Un ptosis uni ou bilatéral et/ou une ophtalmoplégie étaient observés dans 94 % des cas.

L'âge où l'enfant commençait à ramper ou marcher était retardé dans 69 % des cas. Une fois la marche acquise, elle était décrite chez 82 % des enfants comme maladroite, avec des chutes fréquentes. Tous les patients avaient une atteinte de muscles proximaux de sévérité variable allant d'une difficulté à monter des escaliers à une impossibilité de passer de la position couchée à assise. Une faiblesse des muscles du cou était notée chez 72 % des enfants avec une difficulté à garder la tête droite.

Une scoliose était observée dans 28 % des cas, complication de la faiblesse des muscles axiaux. Des infections respiratoires hautes et basses récurrentes étaient observées dans 71 % des cas avec une amélioration lente par rapport à la sévérité de l'infection. L'enfant présentait une médiane de douze symptômes, fluctuants, aggravés par la fatigue et les infections répétées.

Ce travail, bien que rétrospectif, souligne que la combinaison de symptômes évoquant une faiblesse musculaire plus qu'un symptôme en particulier doit faire suspecter une maladie neuromusculaire. L'interrogatoire des familles est primordial. Des difficultés d'alimentation doivent faire rechercher des éléments pour une faiblesse des muscles bulbaires et axiaux. Les enfants suspects d'une maladie neuromusculaire doivent être rapidement adressés à un neurologue afin d'isoler ceux présentant un syndrome myasthénique congénital pour lesquels un traitement pourra être mis en place.



J. LEMALE

Service de Gastroentérologie
et Nutrition pédiatriques,
Hôpital Trousseau, PARIS.