

LA MARTINGALE*

EDN



GYNÉCOLOGIE OBSTÉTRIQUE

&

PÉDIATRIE

3

Référentiel de fiches numériques
mis à jour sur la plateforme



HYPOCAMPUS



Collection dirigée
par Dr A. Charon et Dr N. Meton



PÉDIATRIE

PRÉVENTION DES RISQUES FŒTAUX

Item 027



Annales

Tombé 7 fois depuis 2016

INFECTIONS BACTÉRIENNES

(1-4 % des naissances)

B Physiopathologie

VOIE VAGINALE ASCENDANTE	- Contamination lors du passage dans la filière génitale maternelle avec présence ou non d'une infection latente de la filière génitale (vaginose bactérienne) : Accouchement - Rupture prolongée des membranes fœtales - Germes : HSV - E. Coli - Strepto B
VOIE HÉMATOGÈNE	- Transmission par passage anténatal transplacentaire avec risque de perte fœtale - Germes : Rubéole - CMV - Varicelle - VIH - Parvovirus B19 - Listériose - Syphilis - Fièvre Q - Toxoplasmose

A Infection latente de la filière génitale source : Fausses couches - Embryopathie - Infection fœtale - mort in utero ou néonatale - Infection postnatale

B

VOIE VAGINALE ASCENDANTE

Examens complémentaires

PRÉLÈVEMENT VAGINAL	- Systématique entre 34 et 38 SA pour dépister le portage de streptocoque B - Signes cliniques de vulvo-vaginite : prurit vulvaire, sensation de brûlures cervico-vaginales, leucorrhées colorées ou nauséabondes - En cas de menace d'accouchement prématuré ou rupture prématurée des membranes ou suspicion de chorioamniotite NB : Le bénéfice du prélèvement vaginal systématique en cas d'ATCD d'accouchement prématuré n'est pas démontré (CNGOF 2016).
PRÉLÈVEMENT ENDOCERVICAL	- Signes cliniques de cervicite : écoulement cervical séro-purulent ou col inflammatoire ou saignant au contact - Signes d'infection urinaire ou leucocyturie à ECBU négatif - Infection sexuellement transmissible ou partenaire atteint d'IST

Étiologies

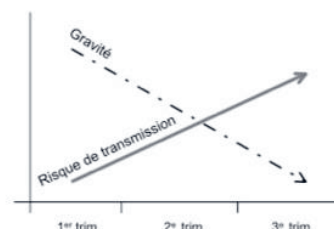
VAGINOSE BACTÉRIENNE Gardnerellose	- Physiopathologie : Disparition de la flore vaginale habituelle de Döderlein, souvent au profit de bactéries anaérobies (Gardnerella à l'origine de Clue cell) - Diagnostic : Examen direct par coloration de Gram (Score de Nugent) - +/- Sniff test (peu pratiqué) - Traitement : Métronidazole PO 2 g (dose unique) ou 1 g x 7 jours - → TOUTE VAGINOSE BACTÉRIENNE DOIT ÊTRE TRAITÉE AU COURS D'UNE GROSSESSE car risque d'accouchement prématuré - Surveillance : Contrôle du prélèvement vaginal /3 mois
CERVICITE À CHLAMYDIA TRACHOMATIS	- Diagnostic : PCR sur prélèvements endocervicaux - Traitement (patiente et partenaire) : Obligatoire → Azythromycine 1 g (dose unique) - Si allergie : érythromycine
CERVICITE À NEISSERIA GONORRHOEAE	- Diagnostic : Culture sur milieux sélectifs + ATB_{gramme} - Traitement (patiente et partenaire) : obligatoire → Amoxicilline 3 g PO + Probenécide 1 g PO ou Spectinomycine 2 g IM ou Ceftriaxone 250 mg IM ou Cefixime 400 mg PO
STREPTOCOQUE DU GROUPE B Prévalence = 10 à 15 % en France La plus fréquemment mise en cause dans les infections graves du nouveau-né	- Dépistage systématique du « Streptococcus agalactiae » : 34 - 38 SA car problème de santé publique (colonisation digestive et vaginale chez 20 % des femmes) via les complications : • Chorioamniotite - Infection materno-fœtale - Endométrite du post-partum - Efficacité de l'ATB-thérapie per-partum - Le dépistage diminue de plus de ½ des risques infectieux néonataux et maternels du post-partum - Prélèvement de l'ensemble de la cavité vaginale (incluant balayage des parois de la ½ inférieure du vagin jusqu'au vestibule de la vulve) → Ne pas le faire si ATCD d'infection à streptocoque B car déjà connu ! - ATB-prophylaxie per-partum : Pénicilline G (ou Amoxicilline), Si allergie : Macrolide ou C3G • Dépistage : Diagnostic de portage à SGB - Bactériurie à SGB au cours de la grossesse - ATCD d'infection à SGB • Sans dépistage : Accouchement < 37 SA - RPM > 12h - Fièvre maternelle > 38° au cours du travail
Autres	- E. coli K1 - Staphylocoque aureus - Haemophilus influenzae - Streptococcus pyogenes - Streptococcus pneumoniae - Autres bactéries d'origine intestinale ou oropharyngée • Prélèvement vaginal : Portage asymptomatique : Abstention thérapeutique • Prélèvement endocervical : Pathologique → Traitement systématique en fonction de ATB_{gramme}

C SYPHILIS	Rare en France : Infection au T₂ > 16 - 18 SA Ingestion alimentaire de bactéries <i>Listeria monocytogenes</i> (BGP) intra-cellulaire - Incubation : quelques jours à 2 mois Contamination : Fromage - Charcuterie - Produit en gelée et poisson fumé - Coquillages crus - Graines germées crues Clinique chez la mère : Syndrome pseudo-grippal : crampes, maux de tête, fièvre - Troubles digestifs : nausées, vomissements, diarrhée et constipation Syndrome méningé - Douleurs lombaires - Chorio-amnionite +/- septicémie ou méningo-encéphalite → Si non traitée : Rechute fébrile à + 1 mois : MAP ou FCS, mort fœtale (30 %)
LISTÉRIOSE DÉCLARATION OBLIGATOIRE B	Risques congénitaux : Cyanose - Apnée - Détresse respiratoire aiguë - Trouble de la conscience Méningite bactérienne purulente : Fièvre - Insomnie - Irritabilité - Confusion → 3^{ème} cause après E. Coli et Strepto. B Mort périnatale : 20 à 30 % dans les formes graves Diagnostic : Hémocultures si femme enceinte avec fièvre (préciser la recherche de listériose au labo) Examen bactériologique sur placenta et lochies Examen anatomopathologique : GRANULOMES INFECTIEUX Nouveau-né : prélèvement du liquide gastrique en aspiration du méconium + peau Traitement → Probabiliste si fièvre maternelle : Amoxicilline x 10 jours Curatif : Ampicilline 6 g /jour x 1 mois + Aminoside 3 mg/kg/J x 5 jours RHD : Éviter les aliments crus, laver légumes crus, lavage des mains Conserver aliments crus et cuits séparément - Nettoyer réfrigérateur Restes alimentaires doivent être réchauffés soigneusement avant consommation immédiate Faire cuire (<i>Listeria</i> : résistante au froid mais pas à la chaleur) Pas de fromages à pâte molle au lait cru - enlever la croûte des fromages - éviter fromage vendus râpés Pas de poissons fumés - pas de graines germées crues Préférer les produits préemballés - Éviter d'acheter au rayon traiteur Pas de coquillages crus, surimi, tarama
C TUBERCULOSE	DÉCLARATION OBLIGATOIRE

2018

46 % des femmes enceintes sont séronégatives dont 2 % séroconversion au cours de grossesse
= 5 000 femmes en France → 1 500 - 2 000 enfants contaminés

- La transmission materno-fœtale augmente avec l'âge gestationnel : < 5 % jusqu'à 15 SA et > 50 % au T3
- La sévérité des lésions diminue avec l'âge gestationnel :
 - T₁ : Lésions d'embryopathie & fœtopathie sévère (atteinte neurologique) : 61 %
 - T₂ : Fœtopathie ou forme infra-clinique (hépatomégalie) : 25 %
 - T₃ : **CHORIO-RÉTINITE** : 9 %
- Clinique : **Microcéphalie - Calcifications intracrâniennes - Hydrocéphalie obstructive - Chorioretinite**



Prévention secondaire

- | | |
|--|--|
| <p>- <u>Recommandations hygiéno-diététiques :</u> CHARCUTERIE NON CONTR-INDIQUÉE</p> <ul style="list-style-type: none"> • Consommation de viande cuite ou ayant été congelée (- 10°C) • Lavage des mains avant et après manipulation d'aliments à risque ou jardinage • Lavage des ustensiles et plans de travail • Nettoyage régulier du réfrigérateur • Laver fruits et légumes (crudités) • Éviter tout contact avec chat & litière ou mettre des gants | <ul style="list-style-type: none"> - 80% des formes sont asymptomatiques - Sérologie (IgM et IgG) de dépistage obligatoire au début de la grossesse - Chez les séronégatives : dépistage sérologique mensuel jusqu'à l'accouchement si sérologie négative - Chez les séropositives : pas de prévention ni dépistage |
|--|--|

« L'ASTUCE du PU » - INFECTIONS RESPONSABLES DE FOETOPATHIES

Tératogène

CMV - Rubéole - Toxoplasmose

Varicelle - Syphilis - Parvovirus B19

INFECTIONS VIRALES

RUBÉOLE	- 2 tableaux : • Syndrome malformatif : cataracte + surdité neurosensorielle + cardiopathie (canal artériel persistant, sténose de l'artère pulmonaire, CIV), microcéphalie, microphtalmie, glaucome, rétinopathie pigmentaire, chorioretinite, fausse couche ou mort fœtale in utero • Rubéole congénitale évolutive : infection chronique généralisée, très contagieux, retard de croissance, purpura thrombopénique, ictère, H-SMG, convulsions et anomalies osseuses radiologiques ; séquelles possibles - Risque de malformation décroît avec l'avancée de l'âge gestationnel - Prévention primaire : Vaccination (contrôlée par sérologie) : 5 % des femmes enceintes sont encore non immunisées - Prévention secondaire : Sérologie obligatoire lors de la déclaration de grossesse (avec recherche seules des IgG) • Sérologie négative : Sérologie /mois jusqu'à 20 SA • Sérologie positive : Vaccination ou rubéole récente, il faut : → Vérifier le carnet de santé - Rechercher une notion de contact suspect ou éruption récente ○ Sérologie de contrôle à 3 semaines (dans le même laboratoire) si contact avec sujet atteint : ✓ Si taux stable d'anticorps : Infection ancienne ✓ Si augmentation du taux d'anticorps : Primo-infection (très haut risque) ou réinfection (risque faible) : Recherche d'IgM et avidité des IgG - C Si primo-infection prouvée au T₁ : Diagnostic prénatal sur amniocentèse > 18 SA : PCR sur liquide amniotique → IMG
ROUGEOLE	- Épidémie en France depuis 2008 : 17 000 cas → très jeunes enfants et jeunes adultes - Formes graves (respiratoires et neurologiques) possibles, surtout avant 5 ans et après 20 ans - Risque maternel accru et fœtal : transmission placentaire ou néonatale précoce - Grossesse (rare) : plus grave avec fréquence accrue de pneumonie (30% hospitalisées) → risque accru de FCP et de prématurité - Rougeole congénitale : éruption dans les 10 premiers jours. Risque augmente si naissance dans les 3 semaines suivant l'infection maternelle → risque de décès et de panencéphalite sclérosante subaiguë - Rougeole post-natale : éruption entre J14-J30. Plus rare et moins grave - Prévention : Vaccination ROR - Si contact infectieux au cours de la grossesse : • Sérologie en urgence si statut immunologique de la mère douteux • Si non immunisée : Immunoglobulines polyvalentes IV dans les 6 jours post-exposition (protection d'1 mois) + vaccination ROR en suites de couches • Si éruption compatible avec une rougeole lors de la grossesse : distanciation sociale, port du masque, recherche d'un contact, confirmer biologiquement le diagnostic (PCR salivaire et/ou recherche d'IgM spécifiques dans la salive/le sérum), hospitalisation si signes de gravité, antipyrétique, Pas d'arrêt d'une mise en travail
VARICELLE	- B Risques : • Varicelle congénitale (2 %) en cas de varicelle maternelle < 20 SA • Zona au cours de la 1^{ère} année de vie si varicelle maternelle > 20 SA • Pneumopathie varicelleuse maternelle (spécialement à l'approche du terme) • Embryo-foetopathie (2-2,5 %) : Brides amniotiques - Atteintes cutanées suivant un dermatome - Anomalies des extrémités - RCIU - Hypotrophies musculaires - Hypoplasie des membres - Microphtalmie - Cataracte - Chorioretinite - Microcéphalie - Polymicrogyrie - Hydrocéphalie - Atrophie corticale... - Varicelle néonatale grave si varicelle entre 5 jours avant et 2 jours après l'accouchement - Prévention primaire : Vaccination avec schéma de 2 doses à un mois d'intervalle • Adolescents de 12 à 18 ans sans ATCD de varicelle (contrôle sérologique possible) • Femmes n'ayant pas d'ATCD de varicelle dans les suites d'une 1^{ère} grossesse sous couvert d'une contraception efficace de 3 mois • Femmes en âge de procréer et n'ayant pas d'ATCD de varicelle sous couvert d'une contraception efficace de 3 mois • Professionnels de santé - Professionnels en contact avec la petite enfance - Personnes en contact avec les immunodéprimés

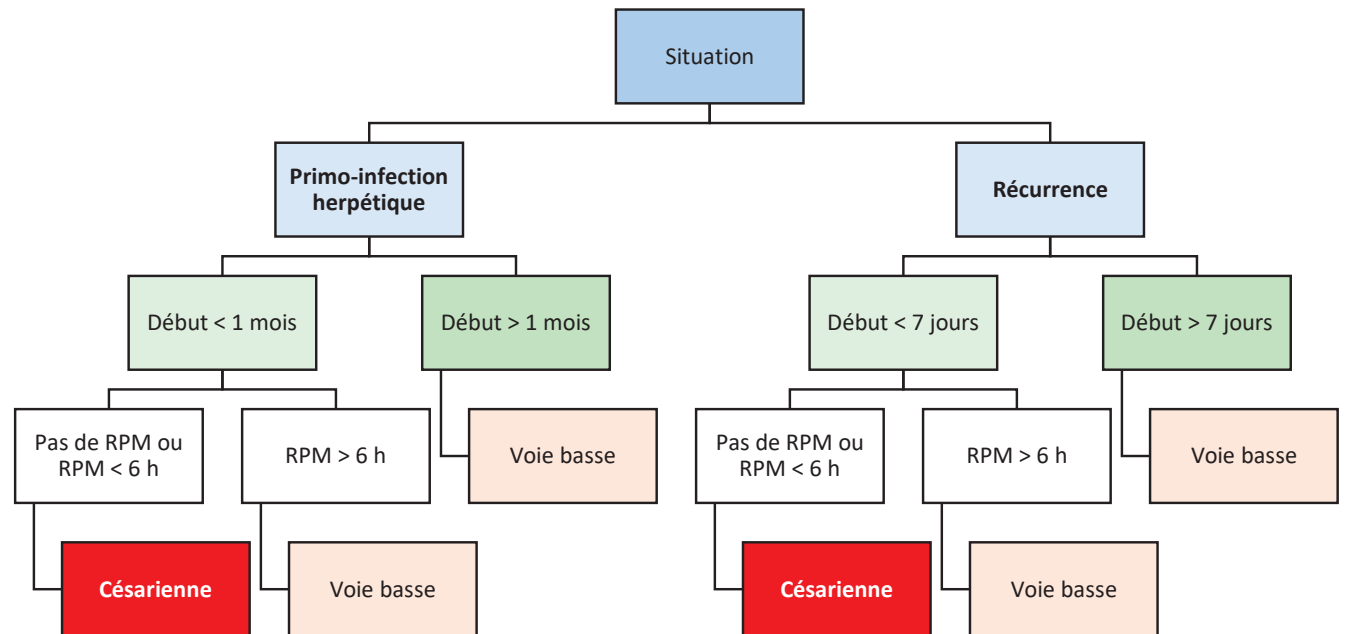
Il n'y a pas besoin de sérologie de contrôle si date de contact certain < 14 jours

Pas d'association avec risques malformatifs et absence d'effet tératogène

CMV

- **Épidémiologie** : 50 % des femmes en âge de procréer sont immunisées - 0,5 à 1 % des femmes font une séroconversion pendant la grossesse → **La plus fréquente des infections materno-fœtales**
- **Facteurs de risque** : Collectivité de jeunes enfants (salive + urine)
- **Clinique** : **Asymptomatique (90 %)** ou syndrome pseudo-grippal avec éruptions cutanées
- **Transmission materno-fœtale** : **40 %**
 - **Asymptomatique (80 %)**
 - **Affections pré-natales sévères (10 %)** : RCIU - Microcéphalie - Hydrocéphalie (dilatation intra-ventriculaire) - Calcifications intracrâniennes - Anasarque - Hyperéchogénicité intestinale - Mort foetale
 - **En apparence sains à la naissance (10 %)** : **Séquelles-neurosensibles (surdité)** possibles en cas d'infection **< 12 SA** (rare au-delà) → **1ère cause non héréditaire de perte auditive neurosensorielle et de déficience intellectuelle dans la petite enfance**
- **Prévention primaire** : Absence de vaccination
 - **Règles d'hygiène** : Éviter contact intime (salive - urine) avec les jeunes enfants - Laver les mains après les avoir changés
- **Épidémiologie** : Rare (10 cas /an), mais grave (**1 enfant sur 2 décède ou garde de lourdes séquelles neurologiques**)
- **Transmission materno-fœtale** : Mode de contamination principal (80 %) = **passage par la filière génitale lors de l'accouchement**
 - **50 % si primo-infection dans le mois précédant le travail ou > 35^{ème} SA**
 - 2 à 5 % si la récurrence a eu lieu dans la semaine précédant le travail → Valaciclovir préventif > 36^{ème} SA si primo-infection au cours de la grossesse
 - 3 à 5 % si herpès génital récurrent → **Aciclovir curatif à partir de 36 SA jusqu'à l'accouchement**
 - 1/1000 si ATCD herpès génital sans lésion visible et 1/10 000 si absence d'ATCD d'herpès génital
- **Prévention secondaire** :
 - Césarienne prophylactique : **Rupture poche des eaux < 6h** (ou absence de RPM) **ET**
 - **Accouchement dans le mois qui suit une primo-infection**
 - **Accouchement dans les 7 jours qui suivent une récurrence**
 - **Lésion vulvaire ou vaginale à l'entrée en salle de travail**
 - Si herpès du mamelon : Contre-indication à l'allaitement

HERPÈS



HÉPATITE B

- **1% des femmes enceintes sont atteintes**
- **Transmission materno-fœtale 90 % si ADN viral** → **Recherche par PCR** - 10 à 20 % si ADN viral négative mais Ac anti-Hbe absent - 0 % si Ac anti-Hbe présent
- **Risque nouveau-né** : **90 % hépatite chronique et risque élevé de cirrhose et de CHC, NON TERATOGENE**
- **Prévention primaire** :
 - Vaccination des femmes à risque (possible pendant grossesse si haut risque)
 - Recherche systématique dès la déclaration de la grossesse : Ag HBs : si (+) recherche infections associées, toxicomanies, avis hépatologue, entourage
 - Si charge virale > 200 000 UI/mL au T3 → **Tenofovir** chez la mère (analogue nucléosidique)
- **Prévention secondaire** : Allaitement possible si enfant sérovacciné
- **Traitement systématique du nouveau-né de mère Ag HBs +** : Diminution de 90 % de la transmission materno-fœtale
 - **Gamma-globuline spécifique IM + Vaccination** en même temps, pas au même site **< 12^{ème} heure de vie puis rappels M1-M6**
 - + Surveillance : Ag HBs - Ac anti-HBs à partir de 9 mois jusqu'à 12 mois
- **Vaccination du nouveau-né si proches font partie d'un groupe à risque** : **< 12^{ème} heure de vie puis rappels à M1 et M6**

VIH	- B <u>Transmission materno-fœtale per partum</u> : 1 % sous tri-thérapie → Risque en absence d'antirétroviraux : 15 - 20 % • Facteurs de risque : Immunodépression - SIDA - Charge virale importante - RPM ou décollement placentaire - Chorio-amnionite - Co-infection - NB : Virus non tératogène. - Prévention primaire : Sérologie conseillée en début de grossesse + au 6^{ème} mois à la femme enceinte et à son partenaire - Prévention secondaire : Non tératogène • Obtenir une charge virale négative → débuter TTT anti-rétroviral avant 26 SA • Accouchement : ○ Charge virale indétectable (< 400 copies/mL) : Accouchement voie basse sans prophylaxie pour le nourrisson (car non démontrée) ○ Charge virale détectable ≥ 400 copies/mL : Césarienne sous couvert AZT (zidovudine) IV - Contre-indication à l'allaitement (sauf dans les pays sous-développés) - Nouveau-né à terme : • Bilan maternel satisfaisant et accouchement dans les bonnes conditions : AZT (zidovudine) • Prématurité ou charge virale élevée : Trithérapie ○ Détermination du statut contaminé ou non par technique PCR à la naissance + M1 + M3 + M6
	- Grippe saisonnière et grippe A (H₁N₁) - Risque de complications pulmonaires & cardiovasculaires aux T2 & T3 - Transmission materno-fœtale : Risque accru T₂ & T₃ → avortement - prématurité - NB : Virus non tératogène. - Prévention primaire : Vaccination (protège la mère, les nouveaux-nés et les nourrissons) et mesure d'hygiène - Prévention secondaire : • Suspicion de grippe dans l'entourage : Oseltamivir ou zanamivir sauf si : Femme vaccinée +/- au-delà de 48h après le dernier contact avec cas index • Suspicion de grippe chez la femme enceinte non vaccinée ○ Prélèvement nasal - Curatif : Oseltamivir dans les 48h après les 1^{ers} signes (arrêté si PCR négative) - Allaitement possible - Surmortalité chez la femme enceinte
etc	- Parvovirus - VHC

ALLO-IMMUNISATION ÉRYTHROCYTAIRE

1^{ère} cause d'anémie fœtale

Présence chez une femme enceinte d'un anticorps irrégulier (non A, non B) dirigé contre un antigène érythrocytaire fœtal (hérité du père)

Dépistage

FŒTAL	- Génotypage fœtal sur sang maternel est remboursé si : Mère Rh - ET Père Rh + (ou inconnu) - Attention, les dépistages des autres types (Kell, Rh4..) ne le sont pas
MÈRE RHÉSUS NÉGATIF ou à risque de l'être	- RAI (Recherche d'Agglutinines Irrégulières) systématique dès la 1^{re} consultation au T1, puis à M6 - M8 - M9 - Génotypage ou détermination du Rhésus fœtal sur sang maternel (chez mère Rh- avec père Rh+ ou inconnu) possible dès 11-12 SA pour éviter l'injection inutile d'Ig anti-D - Immunoprophylaxie (injection d'immunoglobulines anti-D) vers la 28^e semaine si fœtus à risque (Rh+), et après l'accouchement si enfant Rh+
MÈRE RHÉSUS POSITIF	- RAI (Recherche d'Agglutinines Irrégulières) systématique dès la 1^{re} consultation au T1, puis à M6 - M8 - M9 - Pas d'injection systématique d'Ig anti-D (puisque Rh+), mais surveillance accrue si immunisation détectée

B Physiopathologie de l'allo-immunisation érythrocytaire

- Seuls les anticorps IRRÉGULIERS (IgG) passent la barrière fœto-placentaire • Les anticorps réguliers (IgM → Ex : Anti-B chez les patients du groupe A) ne passent pas la barrière fœto-placentaire - La patiente peut s'immuniser en cours ou en dehors de la grossesse : Passage d'hématies fœtales incompatibles dans la circulation maternelle lors de la grossesse • Hémorragie fœto-maternelle → Spontanée & silencieuse ou circonstances à risque - ATCD d'erreur transfusionnelle, échanges d'aiguilles (toxicomane) - Allo-immunisations fréquentes & graves : Allo-immunisation Anti-D (Rh1) - c (Rh4) - Kell	
---	--

Conséquences

- Hémolyse fœtale = Anémie - Si profonde : Hypoxie tissulaire + Anasarque - Mort fœtale - Persistance des Ac maternels après la naissance : Hémolyse → Séquelle neurologique par fixation de la bilirubine libre au NGC

Circonstances à risque d'hémorragie fœto-maternelle

- Métrorragie - Décollement placentaire - FCS - IVG - GEU - Prélèvements ovulaires : amniocentèse, choriocentèse, cordocentèse - Chirurgie mobilisant l'utérus (laparotomie, cerclage) - Traumatisme abdominal - Version par manœuvre externe - Mort in utéro - Accouchement

Diagnostic

DIAGNOSTIC D'ALLO-IMMUNISATION	- Recherche Rh-RAI obligatoire chez toute femme enceinte (décret 1992) • Si Rh⁻ ou ATCD de transfusion : RAI à la 1^{ère} consultation + 6^{ème}, 8^{ème} et 9^{ème} mois • Si recherche d'agglutines irrégulières « positive » : Identification de l'anticorps et titrage obligatoire
--------------------------------	---

ÉVALUATION DU RISQUE FOETAL	→ Anémie si Mère : Anticorps anti-érythrocytaires - Fœtus : Antigènes anti-érythrocytaires - Génotypage fœtal sur prélèvement sanguin maternel à la fin du T₁ (RhD, E, c et Kell ; PEC par la sécurité sociale) et génotypage du père (si négatif, fœtus négatif) - Titration des anticorps : Test de Coombs indirect : Si ≥ 16 → Risque anémie - Dosage pondéral des anticorps anti-Rh /15 jours : Si $> 1\mu\text{g/mL}$ → Risque anémie
PREVENTION DE L'ALLO-IMMUNISATION ANTI-D (Rh1) Toujours faire « RAI » avant injection	
Prévention pendant la grossesse - Patiente Rh⁻ avec fœtus Rh⁺ certain ou présumé (conjoint Rh⁺) = Injection d'immunoglobulines spécifiques anti-D à 6 mois (Rhopylac®) - Prévention ciblée sur situation à risque d'hémorragie maternelle : Injection dans les 72h NB : À partir du T ₂ : Dose à injecter calculée selon un test de quantification de l'hémorragie fœto-maternelle : TEST DE KLEIHAUER . - Nécessité de RAI négative dans la semaine précédant l'injection - Devant l'existence d'hémorragies maternelles silencieuses : injection systématique de 300 µg d'Ig anti-D à 28 SA (début T3) NB : Attention, possibles RAI positives transitoires après injection (protection de 9 semaines si 200 µg et 12 semaines si 300 µg). - Avis de spécialiste si les RAI se positivent en cours de grossesse	B Prévention après la grossesse - Recherche systématique du phénotype RhD du nouveau-né (vérification si rhésus négatif, pas de vérification si positif) • Si Enfant RhD + : test de Kleihauer sur sang maternel 30 min minimum après la naissance + prophylaxie anti-D NB : Si injection systématique à 28 SA, Coombs potentiellement positif → si asymptomatique, pas d'investigations. • Si oubli du Rhophylac pdt les 1ères 72h : injection possible jusqu'à 30 jours

« L’ASTUCE du PU » - QUELLES SONT LES FEMMES À RISQUE D’ALLO-IMMUNISATION			
Patiente Rhésus D NÉGATIF non immunisée		Patiente Rhésus D NÉGATIF immunisée (= RAI anti-D positive)	
Génotypage Rhésus D fœtal dès 11 SA			
Confirmation sur un 2 ^{ème} prélèvement au minimum 15 jours après le 1 ^{er} et au-delà de 18 SA			
Fœtus Rhésus D NÉGATIF	Fœtus Rhésus D POSITIF	Fœtus Rhésus D NÉGATIF	Fœtus Rhésus D POSITIF
Absence d’immunoprophylaxie ciblée et systématique	PROPHYLAXIE CIBLÉE et SYSTÉMATIQUE à 28 SA + Prophylaxie ciblée en situation à risque	Absence d’incompatibilité. Pas de surveillance spécifique	INCOMPATIBILITÉ FOETO-MATERNELLE - Titrage et surveillance pondérale des Ac - Surveillance échographique

MÉDICAMENTS À RISQUE PENDANT LA GROSSESSE Malformations fœtales : 2 à 3 % des naissances dont < 5 % liées à des médicaments		
RISQUE TÉRATOGENE : liés aux expositions en début de grossesse (T1)		
Famille	DCI	B Type de malformation(s)
Dérivés de la vitamine A	Isotrétinoïne (Roaccutane®) Acitrétine	- SNC - Oreille externe - Cœur - Squelette
Thymorégulateur	Lithium	- Cœur : Canal artériel et CIV : 4 à 8 %
Anticoagulants oraux AVK	Warfarine (Coumadine®)	- Warfarine fœtal syndrome : 4 à 6 % - Dysmorphie faciale avec os propres du nez courts ou absents - Hypoplasie des dernières phalanges des extrémités - Calcifications osseuses prématurées - Anomalie cérébrale : 2 % (microcéphalie, hydrocéphalie, atrophie des voies optiques)
Antiépileptiques	Valproate de sodium (Dépakine®) Carbamazépine (Tégréto®)	- SPINA BIFIDA : 1 à 2 % - CIV - CIA - Atrésie de l'artère pulmonaire - Hypoplasie du VG - Fente palatine - Atrésie anorectale - Hypospadias - Polydactylie pré-axiale - Autres sous Dépakine® : • Thrombopénie • Diminution de l'activité plaquettaire, fibrinogène et des facteurs de coagulation
Analogue de la prostaglandine	Misoprostol (Gymiso®, Misoone®)	- Syndrome de Moebius : Paralysie centrale des 6 et 7^{ème} paires crâniennes - Rétrognathisme - Trismus - Anomalies distales des membres - Contractions utérines au T ₁ et MFIU au T ₃

Immunosuppresseur	Mycophénolate (Cellcept®, Myfortic®)	- Fausse couche spontanée : 50 % - Malformation de l'oreille externe, fente labio-palatine/narine - Micrognathie
Anti-cancéreux	Méthotrexate (<i>Antagoniste de l'acide folique</i>)	- Craniosténose - Dysmorphie faciale - RCIU - Cardiopathies congénitales
Anti-thyroïdien de synthèse	Carbimazole PTU (propylthiouracile)	- Aplasie du cuir chevelu - Atrésie des choanes - Fistules œso-trachéale - Dysmorphies faciales - Goitre - Omphalocèle - Gastroschisis
Virostatiques	Ribavirine Efavirenz	- Spina bifida : 0,07 % - Animal : malformations faciales (crâne, palais, yeux, mâchoire), membres, digestives et osseuses
RISQUE FŒTAL : retentissement fœtal ou néonatal à type d' <u>atteinte de la croissance</u> ou de la <u>maturation histologique ou fonctionnelle des organes en place (T2 et T3)</u>		
AINS CI absolue à partir du 6^e mois de grossesse	Aspirine (Aspegic®) Ibuprofène (Advil®) Inhibiteur Cox 2	- Mort fœtale in utero - HTAP avec défaillance cardiaque droite - Fermeture prématurée du canal artériel - Atteinte néphrologique : oligoamnios, oligoanurie - Risque hémorragique néonatal par l'action antiagrégante plaquettaire
Anti-HTA	IEC - ARA 2 (sartan)	- Atteinte néphrologique : oligoanurie, insuffisance rénale à la naissance - IEC : Anomalie de la voute du crâne
Médicaments inducteurs enzymatiques	Anti-BK : rifampicine Anti-épileptique : phénobarbital, carbamazépine	- Déficit en vitamine K & risque d'hémorragie en per-partum - Déficit en vitamine D & risque d'anomalie du bilan phospho-calcique
RISQUE NÉONATAL : exposition en fin de grossesse ou pendant l'accouchement		
Psychotropes	Imipraminique, IRS, Benzodiazépines, Neuroleptiques/ Antipsychotiques	- DRA dès la naissance : polypnée + acidose respiratoire + respiration irrégulière - Risque sd de sevrage néonatal ou sd sérotoninergique : trémulations, hypertonie, tb alimentaires, agitation/irritabilité, tb respiratoires, hyperréflexie, pleurs incoercibles, tb du sommeil, hypotonie axiale, tb de la succion, mauvaise courbe pondérale - Sd extrapyramidal : hypertonie, mouvements anormaux, accès d'opisthotonos - Signes atropiniques : tachycardie, distension vésicale, agitation, tb digestifs avec retard d'émission du méconium +/- iléus paralytique
Bêtabloquants	Propanolol Labétalol	- Hypoglycémie - Bradycardie - Rare : Insuffisance cardiaque aiguë, mauvaise adaptation à l'effort

VACCINS		ANTIBIOTIQUES à ÉVITER pendant la GROSSESSE
AGENTS VIVANTS ATTÉNUÉS	→ CONTRE-INDIQUÉS : ROR - Varicelle - BCG - Poliomyélite orale - Rotavirus +/- Fièvre jaune (ok si voyage en zone d'endémie non reportable)	- Tétracyclines : coloration jaune des dents - Streptomycine : atteinte cochléo-vestibulaire - Quinolones : risque ostéo-articulaire
AGENTS INACTIVÉS	- Grippe (recommandé chez la femme enceinte, ++ si obésité, diabète) - Choléra - Peste - VHA	
CONSTITUÉS de SOUS-UNITÉS D'AGENTS INFECTIEUX	- VHB - HPV - Coqueluche (réaction virale importante avec fièvre et risque fœtal)	
CONSTITUÉS de TOXINES INACTIVÉES	- Tétanos - Diphtérie (réaction virale importante avec fièvre et risque fœtal)	

TABAC

17 % de fumeuses pendant la grossesse : Effet dose-dépendant - Effet marqué au T₃ - **Stérilité** (2x plus de cycles sont nécessaires pour obtenir une grossesse chez un couple fumeur)

Facteurs de risques de tabac pendant la grossesse

- Âge jeune	- Nulliparité	- Dépression
- Faible niveau d'instruction	- Partenaire fumeur	- Origine géographique
- Absence de profession	- Absence de partenaire	

Conséquences d'une intoxication tabagique pendant la grossesse**B Prise en charge des femmes enceintes fumeuses**

T1	- Grossesse extra-utérine : 1^{ère} cause de GEU = tabac (RR=2) - Fausse couche spontanée : dose-dépendante (RR=2) - Malformations fœtales	Sevrage toujours bénéfique quel que soit l'âge gestationnel - 30 % des femmes fumeuses arrêtent spontanément sans aide - Tabac actif & passif menace +/- la santé de l'enfant - Substitut nicotinique dont la dose sera adaptée à la dépendance et à l'intoxication (CO expiré)
T2 - T3	- RCIU : dose-dépendant : même le tabagisme passif - Risque d'accouchement prématuré - Placenta Praevia : ↑ de 30 % - Hématome rétroplacentaire : x2 - Mort subite du nourrisson : x2 - Infections respiratoires basses & otites : ↑ de 50 % du risque - Obésité de l'adolescent - +/- risque psychiatrique - Risque de césarienne si > 20 cigarettes/J	→ Alliance-thérapeutique : • Conseils et informations adaptées à la motivation et à l'histoire de la fumeuse • Délivrance de supports variés : fiches, ressources électroniques ou appels téléphoniques • Conseil minimal de sevrage - Intervention brève - Entretien motivationnel • Thérapie cognitivo-comportementale - Psychologue +/- addictologie 2/3 des femmes sevrées pendant la grossesse rechutent à 6 mois et ¼ à 1 an après l'accouchement

ALCOOL

3 % des femmes enceintes ont une consommation épisodique ou régulière - Recommandation « **zéro alcool pendant la grossesse** »

Conséquence d'une alcoolisation pendant la grossesse

SYNDROME D'ALCOOLISATION FOETALE	- Incidence : 1-2 pour 1 000 - S'observe en cas de consommation répétée ≥ 2 verres/jour - Retard de croissance harmonieux modéré (5 à 10^{ème} percentile) : 80 % • Os longs, périmètre crânien et abdominal - Dysmorphie crânio-faciale typique de l'exposition massive in-utéro • Lèvre supérieure mince et convexe avec philtrum allongé, effacement des piliers, bombement en verre de montre • Ensellure nasale prononcée - Nez court (par hypoplasie cartilagineuse) - Menton petit et étroit avec rétrognathisme • Fentes palpébrales étroites - Epicanthus (relief de la peau à la partie interne de l'orbite) - Hypertélorisme (écartement oculaire exagéré) - Ptosis bilatéral responsable de sourcils arqués en « ailes de mouette » • Hypertrichose avec synophris (convergence des sourcils sur la ligne médiane) - Oreilles basses et mal ourlées - Augmentation du risque de malformations : 10 à 30 % • SNC : spina bifida, agénésie du corps calleux, anomalies cérébelleuses, hydrocéphalie... • Cardiaques : CIA et CIV • Squelettiques : scoliose, synostose radio-cubital, clinodactylie... • Fentes labio-palatines - Retard des acquisitions à distance : Troubles cognitifs et comportementaux d'intensité variable pouvant aller jusqu'au retard mental dans les formes sévères
ETCAF	→ Ensemble des Troubles Causés par l'Alcoolisation Fœtale - Incidence : 5 pour 1 000 - Retard mental avec diminution du QI - Troubles du comportement : Agressivité - Hyperactivité - Troubles de la motricité fine et du tonus - Retard d'acquisition du langage et de l'écriture

B Relation dose-effet	Prévention
- Consommation importante : Syndrome d'alcoolisation fœtale - Consommation occasionnelle : • Absence de dysmorphie ou de malformation • Retard de croissance modéré - Consommation aiguë (binge drinking ≥ 4 verres en une fois) : • Début de grossesse : si isolée, pas d'impact • T2 & T3 : Troubles cognitifs	→ Indispensable : Interrogatoire (contexte de toxicomanie, violences conjugales, abus sexuels, tb psy, dépression, consommation importante de tabac) + Biologie (augmentation des GGT, ASAT/ALAT ou du VGM ? sensibilité de 50%) → Questionnaire TACE (dépistage de la consommation maternelle d'alcool) : élevé si ≥ 2 • Nb de verres nécessaires pour ressentir les 1^{ers} effets de l'alcool • Des gens ont-ils déjà critiqué leur consommation ? • Déjà ressenti le besoin de réduire leur consommation ? • Verre le matin ?

B TOXICOMANIE			
Drogues	Caractéristiques	Csq de la consommation pendant la grossesse	Conséquences de la consommation à la naissance
Cannabis	- Le plus consommé - Liposoluble : franchit la barrière placentaire et se concentre dans le lait maternel ++ (déconseillé pendant l'allaitement)	- Conséquences difficiles à différencier des conséquences du tabac auquel il est fréquemment associé - RCIU par hypoperfusion placentaire	- <u>Si consommation occasionnelle</u> : pas d'effet connu - <u>Si consommation régulière et importante (≥ 6 x/semaine)</u> : • Prématurité • Diminution du poids de naissance par hypoperfusion placentaire • Sd de sevrage néonatal modéré : trémulations, sursauts, tb du sommeil, d'évolution spontanément régressive • <u>A plus long terme</u> : tb de l'attention, difficultés d'apprentissage, hyperactivité, tb du sommeil
	- Le 2^{ème} plus consommé - Stimulant du SNC et vasoconstricteur très puissant - Forte dépendance psychique - Franchit la barrière placentaire et passe dans le lait maternel (déconseillé pendant l'allaitement)	- <u>Mère</u> : HTA, vasoconstriction intense, diminution du flux placentaire - <u>Grossesse</u> : FCS, accouchements prématurés, RCIU, hydramnios, rupture prématurée des membranes (RRx3-4), hématome rétro-placentaire (RRx4-5)	- Hypotrophie - Sd d'imprégnation néonatale : hypertonie, réflexes vifs, hyperexcitabilité, trémulations, convulsions... - Sd de sevrage néonatal modéré ($\emptyset$ ttt nécessaire) - Affections gastro-intestinales sévères : infarctus mésentérique, entérocolites ulcéro-nécrosantes - Atteinte neurologique : convulsions, lésions hémorragiques cérébrales
Opiacés : héroïne, morphine, tramadol, codéine, buprénorphine, méthadone	- Dépresseurs du SNC - Forte dépendance physique et psychique (période de lune de miel puis signes de manque) - Franchissent la barrière placentaire et passe dans le lait maternel (déconseillé pendant l'allaitement) - En fin de grossesse : $\nearrow$ V circulant = besoin accru	- <u>Mère</u> : perturbations du cycle menstruel +/- aménorrhée - <u>Grossesse</u> : FCS, accouchement prématuré, RCIU, mort fœtale in utero si fœtus en manque (dépendance fœtale) - Absence de risque malformatif (non tératogène)	- Sd de sevrage néonatal ++ (risque d'être retardé et prolongé si prise d'opiacés, d'un ttt de substitution aux opiacés ou de benzodiazépines) - TTT de substitution possible et souhaitable : chlorhydrate de méthadone (sirop ou gélule) et buprénorphine haut dosage (PO) - Sevrage formellement contre-indiqué au T1 (risque de FCS) et au T3 (risque d'accouchement prématuré) +/- envisagé au T2 (lent et prudent car risque pour l'enfant et la mère) = JAMAIS RECOMMANDE

Prise en charge du syndrome de sevrage néonatal

- Sd de sevrage néonatal concerne **60 %** des enfants nés de mère ayant eu une conduite addictive pendant la grossesse
 - Sévérité et durée non corrélées à la posologie, mais influencées par la prise concomitante d'autres produits (benzo ++)
 - Apparition dans les **3 jours** qui suivent la naissance et dure **1 à 3 semaines**
 - Evaluation via le **score de Finnegan** toutes les 4h dès la naissance : TTT par morphine si score **> 8**, 3 fois de suite
- Symptômes du sd de sevrage néonatal :
 - **Neurovégétatifs** : excitabilité, hypertonie, hyperréactivité, trémulations, sursauts, cri aigu, sommeil agité, sueurs, hyperthermie
 - **Respiratoires** : rhinorrhée, éternuements, bâillements, tb du rythme respiratoire
 - **Digestifs** : mauvaise succion, régurgitations, vomissements, diarrhées

B

IRRADIATION

Tous les examens médicaux ne dépassent pas 100 mGy



Effets cellulaires et mutagènes des radiations ionisantes en fonction de la dose

< 100 mGy (< 10 cGy)	0	0
> 100 mGy	Risque malformatif faible	x 1,4 = + 40%
> 500 mGy	Diminution du QI avec risque malformatif important	x 2,8
> 1000 mGy	Diminution du QI avec risque malformatif sévère	x 4

- **Mort cellulaire à partir de 100-200 mGy** :
 - Au niveau du SNC : **Aucune répercussion < 100 mGy**, puis **relation dose-effet à partir de 500 mGy** : diminution du QI, microcéphalie, cataracte, RCIU (entre 10-17 SA : diminution sévère du QI, entre 18-27 SA : diminution du QI moins importante)
 - Autres organes : mieux préservés ; RCIU, voir mort foetale in utero à des doses très élevées
- Lésions de l'ADN : 1° du risque de **leucémie** ou de cancer avec une **relation dose-effet** ; **pas d'effet seuil**

Irradiation naturelle : 2 mGy/an - Irradiation médicale : 0,5 mGy/an

3 types d'irradiation médicale :

- Radiodiagnostic → précautions : éviter toute exposition de principe, tjrs demander à une femme en âge de procréer si elle est enceinte avant l'examen, privilégier les examens non irradiants, protéger l'utérus avec un tablier de plomb, limiter le nb de clichés/temps de scopie
- Médecine nucléaire
- Radiothérapie → **formellement contre-indiquée chez une femme enceinte**

NB : **Si un examen est nécessaire, ne pas le contre-indiquer du seul fait de la grossesse ++**

En pratique : devant la découverte d'une grossesse après un examen radiodiagnostic A

- Si utérus en dehors du faisceau de rayonnement : rassurer la patiente
- Si utérus dans le faisceau :
 - Si examen standard : dose délivrée en général << 100mGy → on peut rassurer la patiente
 - Si examen inhabituel : calculer la dose-gonade

B PRÉMATURITÉ & RETARD DE CROISSANCE INTRA-UTÉRIN Item 030 - 1^{ères} causes de morbidité & mortalité périnatale		Annales Tombé 2 fois depuis 2016	60 % de la mortalité néonatale < 30 SA 50 % des séquelles neuro < 32 SA
B PRÉMATURITÉ 7 à 8 % des naissances et 6,6 % des naissances vivantes		5,5 % des grossesses uniques 19 % des grossesses gémellaires	
Naissance de 22 à 36 SA d'un enfant de poids ≥ 500 g			
PRÉMATURITÉ EXTRÊME	- « Très grand prématuré » : 22 à 27 SA + 6 jours : 10 %		
PRÉMATURITÉ SÉVÈRE	- « Grand prématuré » 28 à 31 SA + 6 jours : 10 %		
PRÉMATURITÉ MOYENNE ou TARDIVE	- 32 à 36 SA + 6 jours : 80 %		
PRÉMATURITÉ SPONTANÉE (50 %)		PRÉMATURITÉ INDUITE (50 %)	
- Après travail à membranes intactes - Rupture prématurée des membranes Physiopathologie : • Inflammation/infection amniochoriale - Sur-distension utérine • Béance cervico-isthmique • Métrorragies provoquées par des décollements placentaires marginaux • Conisations		Par une pathologie fœtale ou maternelle obligeant à induire l'accouchement Indications : - Pré-éclampsie - RCIU - HTA - HRP - Pathologie maternelle : Insuffisance respiratoire - cardiopathie décompensée	
Facteurs de risque de prématurité			
Liés à l'environnement		Intrinsèques à la grossesse	
- Infection amniochoriale - Malformation utérine • Causes : Utérus hypoplasiques - Unicorues ou bicornes - Utérus cloisonnés • FdR x 2 à 5 le risque d'AP : exposition in utero au Distilbène® (diéthylstilbestrol) - Incompétence cervico-isthmique = Trouble mécanique fonctionnel du col se traduisant par FC tardive au T₂ en l'absence de contractions utérines → Survenue brutale et imprévisible, peu ou pas précédée de modifications cervicales - Conisation - Célibat - Bas niveau socio-économique, emploi pénible +/- stress - Tabac & OH NB : L'augmentation du poids maternel, caféine, parité et les rapports sexuels ne sont pas des facteurs de risque de prématurité.		- Grossesses multiples par distension utérine et RPM • Taux de prématurité : 43 % (RR = 7) - 8,4 % des jumeaux < 32 SA - HYDRAMNIOS : témoin d'une pathologie maternelle ou fœtale sous-jacente à l'origine d'une surdistension utérine • Hydramnios idiopathique = diagnostic d'élimination - Placenta praevia (RR=6,5) = par métrorragies provoquées - OLIGOAMNIOS (cf. infra) • Pathologie vasculaire gravidique : 25% des prématurité induite - ATCD d'accouchement prématuré - Fausse couche tardive - Distilbène® - Intervalle court entre 2 grossesses - FIV → Limitation des grossesses multiples en cas d'AMP	
Complications de la prématurité			
Immaturité générale		Immaturité d'organes	
- Thermique : hypothermie - Immunitaire : infections maternofoetales et nosocomiales - Métabolique : anémie - hypoglycémie - hypocalcémie		- Cérébrale : hémorragies intraventriculaires - leucomalacies périventriculaires - apnées - Pulmonaires : Maladie des membranes hyalines - apnées - dysplasie bronchopulmonaire - Cardiaque : persistance d'un canal artériel perméable - Digestive : entérocolite ulcéronécrosante - difficultés d'alimentation - Hépatique : Ictère - hypoglycémie - Ophtalmique : rétinopathie des prématurés	

B RETARD DE CROISSANCE IN-UTÉRO 5 % des naissances - À 2 ans, 95 % des enfants rattrapent leur retard de croissance	
Définition	
PETIT POIDS POUR L'ÂGE GASTATIONNEL PAG	- Poids isolé < 10^{ème} percentile - PAG Sévère < 3^{ème} percentile
RCIU	- PAG + défaut de croissance pathologique (ex : cassure de la courbe de croissance de manière longitudinale : au moins 2 mesures à <u>3 semaines d'intervalle</u>) • Précoce : T₂ ou Tardif : T₃ • Modérée (3 et 10^{ème} centile) ou sévère (< 3^{ème} centile) - Exception : un RCIU peut avoir un poids proche du 10^e percentile sans être PAG, mais avec une croissance pathologique - Complications : MFIO, encéphalopathie néonatale, anomalie du développement psychomoteur, complications liées à la prématurité induite
Étiologies	
PATHOLOGIES FŒTALES 10 à 20 % Harmonieux	- Anomalie chromosomique : Précoce (T2) et sévère (PA < 3^e percentile) +/- HYDRAMNIOS (= Augmentation du liquide amniotique) - Syndrome malformatif - Infection fœtale (CMV, toxo...) : Doppler utérin ou ombilical normal → +/- Caryotype Examens paracliniques : - Prélèvement ovulaire : amniocentèse ou choriocentèse - Prélèvements sanguins maternels : sérologies infectieuses (CMV ++)
PATHOLOGIES VASCULAIRES 35 à 50 % Disharmonieux	- Pré-éclampsie - HTA chronique - Néphropathie - Lupus & SAPL - Diabète avec complications vasculaires - OLIGOAMNIOS (= Diminution du liquide amniotique) - Anomalie du doppler utérin - RCIU tardif (T3) RCIU tardif et récidivant
AUTRES	- Âge < 20 ans ou > 35 ans - Malnutrition - Faible prise de poids - Bas niveau socio-économique - Stress - Tabac - OH - Toxicomanie - Malformations utérines, fibromes multiples ou volumineux - Hémangiome placentaire - Insertion vélamenteuse du cordon - Grossesses gémellaires - PMA - Utérus DES (Distilbène) 1/3 cas mal expliqué
Complications	
NÉONATALES	- Asphyxie périnatale : moins bonne tolérance des contractions utérines - Hypothermie + troubles métaboliques : insuffisance de réserves - Polyglobulie : secondaire à l'hypoxie fœtale chronique - Surmortalité et augmentation du risque de morbidité respiratoire et digestive (ECUN) si prématurité
LONG TERME	- Risques d'anomalies neuro-développementales - Absence de rattrapage de croissance et retard de croissance persistant (10 à 15 %) - Augmentation du risque de syndrome métabolique et HTA à l'âge adulte
Prise en charge	
À LA NAISSANCE	- Prévention de l'hypothermie et de l'hypoglycémie
SUIVI	- Suivi rapproché - Croissance staturo-pondérale +++ - Rattrapage staturo-pondéral habituellement avant la fin de la 2^{ème} année de vie - Hormones de croissance si retard persistant
FACTEURS PRONOSTICS	- Facteurs associés à un risque de morbidité et à des séquelles neuro-développementales : prématurité - retard de croissance - complications néonatales - anomalies de croissance post-natale



ÉVALUATION ET SOINS DU NOUVEAU-NÉ À TERME

Item 32 Nouveau-né < 28 jours

B

ÉVALUATION CLINIQUE DU NOUVEAU-NÉ À TERME

Soins du nouveau-né à terme

1^{er} temps Dès la naissance

- Clampage et section du cordon → **Chute du cordon à J10 (retard si > 1 mois)**
- Soins du cordon & vérification de la présence : **2 ARTÈRES + 1 VEINE OMBILICALE**
- Évaluation de l'adaptation à la vie extra-utérine à 1, 5 et 10 minutes de vie : **Score d'Apgar**
- Placement sur le ventre de la mère en peau à peau, séchage soigneux, bonnet : Prévention de l'hypothermie
- Mesure des paramètres de naissance (taille, PC, poids) et consignation dans le carnet de santé
- Administration de **Vitamine K₁ PO** : Renouvelée dans la 1^{ère} semaine de vie (ou IV si FdR) : **J0 et J3**
 - Si allaitement maternel exclusif : **Vitamine K à 1 mois de vie**
- **Vitamine D : 1000 UI/j si allaitement maternel**
- Pose des bracelets d'identification
- Mise au sein dans la 1^{ère} heure de vie si la mère souhaite allaiter

Soins spécifiques dépendants du contexte

- Manœuvres de réanimation si mauvaise adaptation
- Désinfection oculaire par collyre antibiotique si ATCD ou FdR d'IST transmissible chez les parents → prévention de la conjonctivite à Gonocoque
- Recherche d'une atrésie des choanes si dyspnée inspiratoire et/ou désaturation qui se lève aux cris
- Réalisation du test à la seringue pour éliminer une atrésie de l'œsophage si signe d'appel anténatal (hydramnios, malformation congénitale) ou postnatal (hypersialorrhée avec gêne respiratoire)

B Score d'Apgar → Normal ≥ 7

Paramètres	0	1	2
BATTEMENTS CARDIAQUES	Absents	< 100 /min	≥ 100 /min
MOUVEMENTS RESPIRATOIRES	Absents	Lents & irréguliers	Vigoureux avec cris
TONUS MUSCULAIRE	Nul	Faible (légère flexion des extrémités)	Fort (quadriflexion, mouvements actifs)
COLORATION	Bleue ou pâle	Corps rose - Extrémités bleues	Rose
RÉACTIVATION À LA STIMULATION	Nulle	Faible (grimace)	Vive (cris, toux)

Tonus néonatal

- Tonus passif : **plus le NN est mature, plus sa posture est en flexion** ; posture spontanée en quadriflexion ; retour en flexion des membres supérieurs après extension par l'examineur ; signe du foulard ; examen des angles (poplité < 90° ; dorsiflexion du pied entre 0 et 20° ; talon-oreille < 90° ; adducteurs entre 40 et 70°)
- Tonus actif : manœuvre du tiré-assis et redressement complet

Mensurations de naissance

- Poids moyen : **3,5 kg** (normal entre 2,5 et 4,2 kg)
- Taille moyenne de **50 cm** (normale entre 46 et 52 cm)
- Périmètre crânien : **35 cm**

B Automatismes primaires = maturité du nouveau-né

Si l'un des éléments suivants est absent = PATHOLOGIQUE
Disparaissent entre 2 et 4 mois de vie

SUCCION
POINTS CARDINAUX
AGRIPPEMENT
RÉFLEXES DE MORO
ALLONGEMENT CROISÉ
MARCHE AUTOMATIQUE

NB : Leur présence n'indique pas pour autant une intégrité du SNC.

B

Examen clinique avant le 8^{ème} jour

« Certificat du 8^{ème} jour »

Aspect général	- T° - Mensurations de naissance (poids, taille, périmètre crânien) - Inspection (dysmorphie, coloration, flexion des 4 membres, mvmts spontanés, harmonieux et symétriques, cri clair et vigoureux...)
Cardiovasculaire	- FC de repos (120-160 bpm) - TRC < 3s - Souffle cardiaque - Palpation des pouls fémoraux (+ faible ou absence : coarctation de l'aorte) - Auscultation de la fontanelle antérieure (souffle vasculaire : malformation AV)
Pulmonaire	- FR (40 à 60/min) - Respiration nasale, silencieuse et régulière - Pas de signes de lutte (score de Silverman)
Tronc et abdomen	- Hypertrophie mammaire physiologique - Abdomen souple, peu météorisé - Foie, rate et reins +/- palpables - Absence de globe urinaire = 1ère urines < 24h + Qualité du jet urinaire chez le garçon (malformation urétrale si miction au goutte à goutte) - Méconium = épais, collant, noir < 48h - Chute du cordon ombilical < 10 j (> 1 mois = rechercher un déficit immunitaire)
Orifices herniaires	- Hernie ombilicale banale → ne justifie d'aucun traitement (fermeture spontanée de l'anneau < 2 ans)
OGE	- Différenciation sexuelle – Garçon : pas de décalottage, palpation des testicules +/- hydrocèle – Fille : orifice vaginal +/- leucorrhées ou métrorragies

Examen cutané	- Vernix caseosa - Lanugo - Grains de milium - Erythème toxique (transitoire entre H12 et J4) - Livedo - Tâche ethnique mongoloïde (Asie, pourtour méditerranéen) - Angiomes plans (glabeller, paupières, nez, nuque ≠ hémangiome non présent à la naissance) - Ictère
Examen des fontanelles	- Souples, ni déprimés, ni bombées (antérieure = losangique = se ferme en 8-18 mois / postérieure = triangulaire = se ferme en 2-3 semaines)
Examen du cou	- Mobilité passive et active du cou (torticolis, masse, hématome, orifice cutané)
Examen de la bouche	- Palpation du palais avec le petit doigt (fente palatine, brièveté du frein de langue)
Examen des yeux	- Strabisme possible (si > 3 mois : examen ophtalmo) - Recherche de lueurs pupillaires (= cataracte congénitale)
Examen neurosensoriel	- Examen neurologique (tonus passif et actif, automatismes primaires) - Comportement - Motricité spontanée - Fixation oculaire - Clignement des paupières à la lumière vive - Dépistage systématique de la surdité
Examen ostéoarticulaire	- Rachis - Membres intègres - Recherche d'une luxation congénitale des hanches - Lésions traumatiques du post-partum (bosse séro-sanguine, céphalématome, hématomes cutanés, paralysie faciale [forceps], paralysie du plexus brachial = asymétrie de la gesticulation spontanée des mb sup, fracture de la clavicule)

B FENTES LABIO-PALATINES 1/2 000 naissances ; 70 % isolée et 30 % syndromique	
- Diagnostic : échographies anténatales ou après la naissance via l'examen clinique initial en inspectant les lèvres et en palpant le palais	
- Plusieurs formes de fentes :	
• Fente du palais primaire (latéralisée) : atteinte plus ou moins complète de l'ouverture du seuil narinaire, de la lèvre supérieure et de l'arcade alvéolaire jusqu'au canal naso-palatin. Uni (+++) ou bilatérale	
• Fente du palais secondaire (médiane) : atteinte du canal naso-palatin jusqu'à la luette → communication entre la cavité buccale et les fosses nasales. Formes partielles : fentes du voile = luette bifide	
• Fente totale : combine les 2 formes précédentes	
- Conséquences morphologiques et fonctionnelles : troubles de la respiration, phonation, déglutition dont le traitement est multidisciplinaire	
B DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE de GUTHRIE (x13) Réalisé entre 48 et 72 h de vie (pas avant) ; consentement écrit des parents OBLIGATOIRE	
PHÉNYLCÉTONURIE 1 / 16 000	- Dépistage : élévation de la phénylalaninémie - AR : déficit en phénylalanine hydroxylase (enzyme permettant la transformation de la phénylalanine en tyrosine) - Clinique en absence de traitement : Retard psychomoteur sévère - Signes d'appel néonataux : aucun - Traitement : Régime spécifique pour un apport en phénylalanine (200 mg/J) x 8-10 ans + reprise en péri-conceptionnel (femme)
HYPOTHYROÏDIE PÉRIPHÉRIQUE CONGÉNITALE 1 / 3 500	- Sécrétion insuffisante de L-thyroxine → Dépistage : élévation de la TSH - Clinique en absence de traitement : Retard psychomoteur sévère + ostéodystrophie avec retard de croissance et nanisme sévère - Période néonatale : Ictère prolongé - Constipation - Hypotonie - Tb. succion - Fontanelles larges - Hypothermie - Macroglossie - Traitement : L-thyroxine à vie
HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES 1 / 17 000	- Dépistage : élévation de la 17-OH progestérone - AR : déficit en enzyme 21β-hydroxylase → Défaut de synthèse du cortisol et aldostérone avec production exagérée de testostérone - Période néonatale : Perte de sel avec vomissement (HypoNa ⁺ - HyperK ⁺ - Acidose), déshydratation et tb métaboliques • Fille : Virilisation des OGE : Hyperplasie du clitoris - Fusion des grandes lèvres - Traitement : Hydrocortisone + Fludrocortisone + NaCl à vie
MUCOVISCIDOSE 1 / 3 500	- Dépistage : élévation du dosage sanguin de la TIR (trypsine immuno-réactive) - AR : Anomalie de la protéine CFTR → Viscosité excessive des sécrétions muqueuses - Clinique : Iléus méconial - Ictère cholestatique rétionnel - Bronchite chronique - Diarrhées chroniques - Retard staturo-pondéral - Dénutrition
DRÉPANOCYTOSE	- AR : Anomalie de structure de la chaîne bêta de l'Hb = Électrophorèse de l'Hb → Bande spécifique HbS et absence de bande HbA - Clinique : Anémie hémolytique - Phénomène vaso-occlusif - Susceptibilité aux infections - Dépistage ciblé aux enfants dont les parents sont originaires de pays à forte prévalence : Afrique subsaharienne, Antilles, Guyane, Réunion, bassin méditerranéen
DÉFICIT EN MCAD 1 / 15 000	→ Réalisé chez tous les nouveau-nés depuis le 01/12/2020 - AR : Mutation du gène ACAM → Dépistage par mesure de l'octanoyl-carnitine (C8) par spectrométrie de masse - Clinique : Hypoglycémie hypocétosique → Mort subite par trouble du rythme - Séquelles neurologiques

Depuis le 1 ^{er} janvier 2023, se sont rajoutées 7 maladies supplémentaires :	
3 aminoacidopathies	- Homocystinurie (HCY) - Leucinose (MSUD) - Tyrosinémie de type 1 (TYR1)
2 aciduries organiques	- Acidurie glutarique de type 1 (GA-1) - Acidurie isovalérique (IVA)
2 déficits de la β-oxydation	- Déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue (LCHAD) - Déficit en captation de la carnitine (CUD)

B	GAZ du SANG au CORDON OMBILICAL Prévention de l'asphyxie per-partum → 10 à 20 % des infirmités motrices cérébrales RCP 2007 : Gazométrie au cordon pour toute naissance (y compris en absence d'anomalie du RCF) réalisée avant la première inspiration du nouveau-né Clampage précoce du cordon - Résultats en fonction du pH : • Normal : pH = 7,2 - Lactates = 4,5 mmol/L • Acidose respiratoire : Correction rapide à la naissance → Absence de séquelle • Acidose métabolique si hypoxie fœtale prolongée → Métabolisme anaérobie avec hyper-lactatémie (> 8 mmol/L) → Risque de séquelles - Si prélèvement artériel anormal, faire un prélèvement veineux - Interprétation en fonction du RCF
----------	--

PROBLÈMES POSÉS PAR LES MALADIES GÉNÉTIQUES

Item 45



Annales

Tombé 7 fois depuis 2016

TRISOMIE 21

Syndrome de Down : 1^{ère} cause de déficience intellectuelle héréditaire

Généralités

Facteur de risque : ÂGE MATERNEL

B 20 ans : 1/1500 - 30 ans : 1/1000 - 35 ans : 1/350 - 40 ans : 1/100
- 45 ans : 1/30

B Femme trisomique : risque de 1/3

Maladie liée à une aneuploïdie

La plus fréquente en France - Prévalence = 1 / 700

Dépistage anténatal de la T₂₁

« Dépistage » anténatal systématiquement proposé au cours de la grossesse : Argument anténatal de suspicion diagnostique
→ NON OBLIGATOIRE : 85 % des T₂₁

RISQUE COMBINÉ DU T1
15-30 % de faux négatifs

- Âge maternel
- Éléments correctifs : poids, tabac, origine géographique, gémellité
- Mesure de la clarté de la nuque → Pathologique si ≥ 3 mm
- Échographie par échographiste identifié au sein d'un réseau de périnatalité : 11 SA + 0 J à 13 SA + 6 J après consentement écrit
- Longueur cranio-caudale entre 45 et 84 mm
- Score de Herman $\geq 4/9$ (qualité de l'échographie : position tête, visibilité de l'amnios, taille de l'image, placement des calipers)
- Dosage des marqueurs sériques maternels du T₁ : (Au même terme que la mesure de la clarté nucale)
 - Protéines plasmatiques placentaires de type A : PAPP-A
 - Fraction libre de la chaîne β de l'HCG : β hCG
- NB : si Grossesse gémellaire : Calcul du risque sans les marqueurs sériques : Âge + Clarté nucale
⇒ Seuil de positivité : 1/250 (risque a priori d'une femme de 37 ans)



DÉPISTAGE SÉQUENTIEL T2

- Clarté nucale du T₁ si disponible
- Dosage des marqueurs sériques maternels du T₂ : hCG totaux - α -FP +/- œstradiol non conjugué

ÉCHOGRAPHIE x 3
12SA - 22SA - 32SA

- Échographie de datation de 12 SA : Clarté nucale - Hygroma colli (ou kystique)
- Échographie de morphologie de 22 SA :
 - RCIU - Fémur court
 - Malformation : CANAL ATRIO-VENTRICULAIRE (CAV) - Atrésie duodénale - Anomalie rénale
 - Morphologie : Microcéphalie - Profil plat - Hypoplasie des os propres du nez - Trapu
- Échographie de 32 SA : RCIU tardif

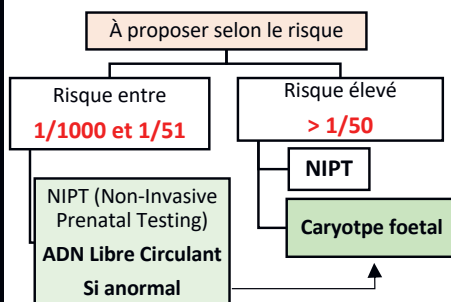
Diagnostic anténatal

B CARYOTYPE FŒTAL - Consentement écrit de la mère (HAS 2019)

Indications :

- Remaniement chromosomique parental
- ATCD de fœtus ou d'un enfant porteur d'une anomalie chromosomique
- Risque combiné du T₁ $\geq 1/50$ - NIPT anormal
- Dépistage séquentiel ou marqueurs sériques du T₂ évaluant le risque $\geq 1/50$ et choisit par la mère
- Signes d'appel échographique : clarté nucale > 3 mm

L'âge maternel ne fait plus partie à lui seul d'une indication (HAS)



B Méthodes → MISE EN CULTURE du prélèvement de CARYOTYPE FŒTAL

Consentement de la mère écrit obligatoire

CHORIOCENTÈSE
= Biopsie de trophoblaste
 $\geq 11 - 12$ SA

→ Résultat en quelques jours : 1 à 3 jours

- Risque de fausse couche iatrogène : 1 à 2 %
- Examen direct par prélèvement trans-vaginal des cellules du cytotrophoblaste pour étude des villosités chorales

AMNIOCENTÈSE
= Ponction du liquide amniotique
 $\geq 15 - 32$ SA

→ Résultat en 2 à 3 semaines

- Risque de fausse couche iatrogène : 0,5 %
- Voie trans-abdominale

CORDOCENTÈSE
= Ponction de sang fœtal
 ≥ 18 SA (rare)

→ Si « Urgence diagnostique » : FISH sur noyaux (résultats en 24h)

- Ne précise pas le type de T₂₁ et n'analyse pas tous les chromosomes
- Indiqué pour des situations très particulières

Techniques d'étude plus précise

- Hybridation in situ à l'aide de sonde fluorescente FISH → marquage en interphase du noyau de cellules
- Si DPN pour anomalies morphologiques fœtales : caryotype moléculaire par analyse chromosomique sur puce ADN (ACPA) → identification des remaniements chromosomiques de petite taille – définition plus précise d'une anomalie identifiée au caryotype fœtal standard

→ Demande d'Interruption médicale de grossesse examinée par CPDPN → Acceptée par 2 médecins différents

Diagnostic néonatal			
TRIADÉ CLINIQUE	DYSMORPHIE CRANIO-FACIALE	- MICROCÉPHALIE (≈ -2 DS) - Visage lunaire (rond et aplati), occiput plat, nuque courte large et plate - Petites oreilles rondes mal ourlées et bas implantées - Obliquité des fentes palpébrales (en haut en en dehors) : aspect mongoloïde, épicanthus, hypertélorisme, tache de Brushfield (iris) - Hypoplasie des os propres du nez, ensellure nasale plate - Petite bouche, lèvres épaisses, macroglossie (protrusion de la langue) - Mâchoire inférieure qui devient prognathe avec l'âge - Mains larges & trapues, doigts courts avec clinodactylie (déviation latérale) du 5^{ème} doigt liée à une brachymésophalangie, pli palmaire transverse unique - Pied large et petit, signe de la sandale - Peau sèche et marbrée, anomalie de la pigmentation	
	MALFORMATIONS	- Cardiaques (50 %) : CANAL ATRIO-VENTRICULAIRE (50 %) - Tétralogie de Fallot - CIV - CIA - Canal atrial - Digestives : Atrésie duodénale (10 %) ou œsophagienne - Imperforation anale - Maladie de Hirschsprung (1 %) - Oculaire : Cataracte congénitale - Ostéo-articulaire : Anomalie du bassin - Pied-bot - Scoliose - Néphro-urinaire : Hydronéphrose -Reflux vésico-urétral	
	HYPOTONIE NEONATALE	→ RETARD DES ACQUISITIONS PSYCHOMOTRICES et RETARD de LANGAGE - Ecriture, lecture & autonomie (possible pour 2/3 des sujets) +/- Trait autistique (3 %) - Sociabilité & affectivité conservées	
CARYOTYPE SANGUIN Même en cas de clinique évidente Consentement écrit des deux parents B	T21 LIBRE COMPLÈTE ET HOMOGÈNE 95 %	- Caryotype parental inutile - Libre : 3 chromosomes 21 séparés - Complète : chromosome 21 surnuméraire entier - Homogène : toutes les cellules sont concernées	47, XY ou XX, + 21
	TRANSLOCATION ROBERTSONNIENNE OU DE NOVO 3 %	- Caryotype parental indispensable - Héréditaire ou survenue de novo - Robertsonienne : translocation partielle sur un chromosome ACROCENTRIQUE (bras court) - Réciproque : translocation partielle sur un chromosome non acrocentrique	
	MOSAÏQUE 2 %	Caryotype parental inutile	
	Autres aneuploïdies < 1 %	Caryotype parental indispensable	
Évolution naturelle		Complications	
- Espérance de vie > 55 ans (en progression) - Pronostic vital : Malformation cardiaque - Pronostic social : QI moyen de 45 • Varie entre 25 (sévère) et 80 (niveau normal faible) - Avec l'âge : • Retard psychomoteur important • Retard staturo-pondéral constant • Homme T₂₁ stérile • Vieillesse précoce & rapide - Apparition de complications neurologiques et psychiatriques		- Retard staturo-pondéral - Obésité (30 - 50 %) - DT1 (1 %) - DT2 - SAHOS (> 50 %) - Infection ORL (60 %) : Déficit de l'immunité humorale et cellulaire - Instabilité atlanto-axoïdienne (2 %) : hyperlaxité ligamentaire - MAI : Hypo/hyperthyroïdie (4 – 18 %) - Maladie cœliaque (5 %) - Diabète - Otite séreuse - Surdité (45 – 75 %) - Cataracte (15 %) – Strabisme & Myopie (60 %) - Polycaries - maladie parodontale (90 %) - Cancer : Leucémie aiguë (x 20 ; 1 %), en particulier LAM 7 - Hyperleucocytose du nourrisson (4 – 10 %) - Stérilité masculine - Épilepsie (1 – 10 %) - Autisme - Maladie d'Alzheimer (50 %)	

Prise en charge	
MÉDICALE	- Diagnostic précoce des malformations et complications mettant en jeu le pronostic vital - Lors du diagnostic post-natal : NFS - TSH, T4, T3 - Échographie cardiaque - Échographie rénale - Examen OPH - recherche surdité < 1 an - Polysomnographie à 4 ans - Dépistage de l'hypothyroïdie /an, du diabète, de la maladie cœliaque et de la cataracte / 2 à 3 ans → Surveillance à vie - Dépistage systématique du CCR, du sein et du col de l'utérus - Si troubles de l'humeur, difficultés comportementales, repli → recherche d'une cause organique avant PEC symptomatique - Contraception adaptée à discuter avec les adolescentes et femmes trisomiques
PSYCHO-SOCIALE B	- A 3 – 6 mois : rééducation psychomotrice dans un CAMSP jusqu'à 6 ans - Dès 1 an : rééducation orthophonique - Suivi psychologique en CP et à la puberté - Scolarité adaptée avec AESH, ULIS ou IME

B HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ	
ORGANISMES ADMINISTRATIFS	- MDPH : Permet un accès unique aux droits et prestations prévus pour les personnes handicapées • Accueil, information, accompagnement et conseil des personnes handicapées et de leur famille • Sensibilisation à tous les citoyens du handicap • Équipes pluridisciplinaires chargées de proposer un plan personnalisé de compensation du handicap - CDAPH (= COTOREP + CDES) : Commissions des droits et de l'autonomie des personnes handicapées = Instance décisionnelle au sein de la MDPH • Prestation & structure d'accueil • Constituant : plan personnalisé de compensation du handicap
PRESTATIONS ET DROITS	- T₂₁ : ALD 100 % (exonération du ticket modérateur) - AEEH (allocation d'éducation de l'enfant handicapé versée par la caisse d'allocation familiale (ex-AES) • Taux d'invalidité (TI) ≥ 80 % • Taux d'invalidité entre 59-79 % + fréquente un établissement adapté ou que son état nécessite un dispositif/soins particuliers - PCH : Prestation de compensation du handicap - AJPP : Allocation journalière de présence parentale - «Congé parental » enfant handicapé - Remboursement des frais de transport scolaire - Carte d'invalidité civile si TI ≥ 80 % - Pension d'invalidité classée en 3^{ème} catégorie
STRUCTURES D'ACCUEIL	- CAMSP : Centre d'action médico-sociale précoce < 6 ans - Privilégier : famille & milieu scolaire ordinaire : PAI : Projet d'accueil individualisé : +/- AVS.. - Si milieu ordinaire impossible : Projet personnalisé de scolarisation (PPS) proposé à la CDAPH • CLIS : Classe d'intégration scolaire dans le primaire • SEGPA : Section d'enseignement général et professionnel adapté • UPI : Unité pédagogique d'intégration dans le lycée - Structures médico-éducatives : • IME : Institut médico-éducatif • SESSAD : Service d'éducation spécialisée et de soins à domicile • IMPro : Institut médico-professionnel • CMPP : Centre médico-psycho-pédagogique
CONSEIL GÉNÉTIQUE B	- T₂₁ libre = Non-disjonction méiotique accidentelle → Récurrence : 1 % → caryotype parental inutile - T₂₁ par translocation : caryotype parental indispensable • Caryotypes parentaux normaux : de novo → Risque de récurrence : 1 % • Héritée → Risque de récurrence augmenté (Père = 1/50), d'autant plus si la MÈRE est porteuse (< 1/50) ○ Faire le caryotype des apparentés majeurs

Pour comprendre en QCM - TEST COMBINÉ de DÉPISTAGE de la T21 en fonction du RISQUE

> 1/50	- Test de dépistage invasif pour caryotype
1/50 à 1/250	- Test de dépistage non invasif (DPNi) ou test invasif pour caryotype
1/250 à 1/1 000	- Test de dépistage non invasif (DPNi)

RISQUE DE L'AMNIOCENTÈSE

- Rupture prématurée des membranes
- Fausse couche tardive
- Chorioamniotite

NB : Absence de risque de décollement trophoblastique ou d'hématome rétro-placentaire.

MUCOVISCIDOSE				
1/4 700 naissances				
Épidémiologie				
→ Fréquence des sujets hétérozygotes : 1/34 - Mutation du gène CFTR sur le bras long du chromosome 7 (2 000 mutations identifiées), dans 80 % = F508del • Codant : Protéine TRANS-MEMBRANAIRE régulant le transport du chlore ○ Défaut de transport du Cl⁻ → ↑ Réabsorption d'eau + sel ○ Diminution du liquide de surface bronchique → Augmentation de la viscosité des sécrétions		La plus fréquente des maladies AR létales de la population caucasienne Maladie chronique EXOCRINE généralisée sévère AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE Touchant les glandes séreuses et muqueuses → Accumulation de sécrétions visqueuses & collantes 7 200 patients suivis en 2023 en France Dont 60 % avec un suivi multidisciplinaire dans un CRCM (Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose)		
Dépistage de la mucoviscidose				
B DÉPISTAGE ANTÉNATAL CIBLÉ → Dépistage anténatal <u>généralisé</u> = non recommandé par le CCNE	ÉCHOGRAPHIE	- Intestin hyperéchogène - Dilatation digestive - Vésicule biliaire non-vue - Péritonite méconiale	Les signes échographiques doivent CONDUIRE À UN DIAGNOSTIC ANTÉNATAL <i>Cf. infra</i>	
	HISTOIRE FAMILIALE Conseil génétique	- ATCD de mucoviscidose chez un enfant (risque ¼) = Parents hétérozygotes • Si mutations identifiées : Biopsie du trophoblaste > 12 SA • Si mutations non identifiées : Amniocentèse > 18 SA - Hétérozygotie d'un des parents connue : Recherche de mutations fréquentes chez l'autre parent - Couples ayant des apparentés proches avec enfant atteint : recherche d'hétérozygotie chez les 2 parents		
	DEPISTAGE ANTÉNATAL	- Etude génétique chez les 2 parents : arbre généalogique + recherche des mutations les plus fréquentes en fonction de l'origine géographique ou ethnique des parents - Si 2 parents hétérozygotes → risque très élevé → diagnostic prénatal - Si aucun des parents n'est porteur → risque résiduel du fœtus établi en fonction des signes échographiques et de la sensibilité de la recherche génétique dans la population d'origine des parents - Un des parents hétérozygote pour une mutation fréquente → risque que l'autre parent soit porteur d'une mutation rare → séquençage complet du gène • Si mutation rare identifiée → diagnostic prénatal proposé • Si aucun mutation retrouvée → couple peut être rassuré		
DÉPISTAGE NÉONATAL GÉNÉRALISÉ depuis 2002 Test de Guthrie J3 Consentement écrit des 2 parents	DOSAGE DE LA TRYPSINE IMMUNORÉACTIVE À J3	- TIR : Enzyme qui si élevée signe une souffrance pancréatique - Si TIR > 65 µg/L (= Blocage des acini pancréatiques) → Diagnostic moléculaire (= test génétique) à la recherche des 29 mutations du gène CFTR les plus fréquentes en France		
	TEST GÉNÉTIQUE 3-3,5 % de faux négatifs	- Si homozygote ou hétérozygote → Test à la sueur au CRCM régional - Si absence de mutation → Recontrôle à J21 de TIR		
	DOSAGE TIR À J21	- Si supérieur au seuil → Test à la sueur au CRCM régional		
Confirmation diagnostique néonatale				
TEST DE LA SUEUR Test de Guibson & Cooke REFERENCE	= Dosage des chlorures sudoraux dans la sueur recueillie après stimulation indolore par une électrode au niveau de l'avant-bras - Normal : Nourrisson : Cl⁻ < 30 mmol/L - Enfant : Cl⁻ < 40 mmol/L - Intermédiaire : Refaire le test (s'aider de la biologie moléculaire) : Mesures électro-physiologiques du transport des ions chlorures + étude génétique complète du CFTR - Pathologique : Cl⁻ > 60 mmol/L → Diagnostic positif si 2 mesures positives			
BIOLOGIE MOLECULAIRE	- Étude du gène CFTR en complément du test à la sueur - Détermine le génotype du patient : recherche de mutations fréquentes puis étude plus exclusive si besoin - Sujet malade : • Homozygote pour la même mutation • Hétérozygote composite : porteur de deux mutations différentes - Nécessaire pour mettre en place le traitement par modulateurs du CFTR			

Clinique		
RESPIRATOIRE-INFECTION responsable de 90 % de la morbidité	BRONCHOPATHIE CHRONIQUE OBSTRUCTIVE	- Dilatation des bronches - Emphysème - Destruction du parenchyme - Insuffisance respiratoire chronique
	INFECTIONS RESPIRATOIRES	- 75 % des nourrissons symptomatiques dès la 1^{ère} année de vie : • Toux chronique obstructive - Bronchites ou bronchiolites récidivantes - Encombrement bronchique persistant – Dyspnées sifflantes à répétition - BPCO avec poussées • Toux chronique + Bronchorrhée permanente - Exacerbations + Expectorations muco-purulentes • Colonisations +/- infections chroniques : ECBC ○ Haemophilus influenzae - Staphylocoque Aureus - Infections mycobactériennes, aspergillaires & virales ○ Pseudomonas (grave) : Colonisation chronique > 6 mois avec 3 cultures positives à 1 mois d'intervalles - Hippocratisme digital - Dystrophie thoracique - Pneumothorax - Hémoptysie
DIGESTIF	OBSTRUCTION DES CANAUX PANCRÉATIQUES Déficit sécrétoire exocrine	- Iléus méconial : syndrome occlusif – retard d'émission du méconium - Ictère cholestatique rétionnel - Appétit conservé avec absence de prise pondérale - Insuffisance pancréatique exocrine (85 % des nourrissons) : • Stéatorrhée : diarrhée chronique avec selles grasses et nauséabondes, responsable d'une maldigestion des graisses • Retard pondéral puis statural, dénutrition malgré hyperphagie initiale - Carences en vitamines liposolubles ADEK et oligoéléments - Stéatose hépatique : selles grasses, nauséabondes → Élastase fécale DIMINUÉE - Fibrose du parenchyme
	Atteinte hépato-biliaire	- Stéatose hépatique - Lithiase biliaire - Cirrhose biliaire multifocale pouvant évoluer vers hypertension portale et insuffisance hépatocellulaire
	AUTRES	- RGO - Invagination intestinale aiguë - Constipation - Prolapsus rectal
AUTRES		- ORL : sinusite maxillaire, polyposé nasale - Endocriniennes : insuffisance pancréatique endocrine → intolérance au sucre, <u>diabète insulino-dépendant</u> - Métaboliques : déshydratation aiguë (hypoNa⁺ lors des coups de chaleur) - Ostéoarticulaires : ostéopénie, ostéoporose - Génitales : <u>retard pubertaire</u>, infertilité masculine par atrésie bilatérale des canaux déférents systématique et hypofertilité féminine - Cardiaque : Cardiomyopathie non obstructive
B Prise en charge thérapeutique dans les CRCM		
RESPIRATOIRE		- Kinésithérapie respiratoire : lever l'encombrement des voies aériennes • +/- précédée d'aérosols mucolytiques (rhDNase ou sérum salé physiologique) - Améliorer la qualité de l'environnement respiratoire : hygiène du domestique - éviction du tabac - mode de garde visant à éviter au mieux les viroses respiratoires durant la 1^{ère} année de vie - Activité physique recommandée - OLD nocturne ou continue si insuffisance respiratoire chronique +/- VNI si besoin en cas d'hypercapnie chronique - Transplantation pulmonaire discutée si insuffisance respiratoire chronique sévère
INFECTIEUX		- ATB-thérapie adaptée aux colonisations bactériennes & infections pulmonaires des germes isolés sur l'ECBC - Peut être sous forme orale, inhalée ou IV - Durée : • Si orale ou IV : 2 à 3 semaines - Si inhalée : plusieurs mois - Calendrier vaccinal et vaccinations ciblées : Calendrier vaccinal identique à la population générale • Vaccinations ciblées : Grippe /an - Pneumocoque à partir de 2 ans - Hépatites - Varicelle après 1 an (en absence d'ATCD)
DIGESTIVE		- Opothérapie pancréatique : Extraits de pancréas exocrine gastro-protégés - Acide ursodésoxycholique
NUTRITIONNELLE		- Régime alimentaire : Hypercalorique : 120 à 150 % - Normolipidique - Apport en vitamine ADEK - Oligoéléments - Compléments en sodium - Si défaillance nutritionnelle : Nutrition entérale - Allaitement maternel exclusif : Apport protidique et sodé insuffisant → Apporter systématiquement du sel, contrôle par iono U
MODULATEURS DE CFTR		- Ciblent la protéine mutée F508del - Dès l'âge de 2 ans - Triple action : • Amélioration de la maturation de la protéine • Amélioration du transport intracellulaire de la protéine • Amélioration de l'ouverture du canal CFTR

Éducation thérapeutique	Soutien psychologique et mesures sociales
- Compréhension de sa maladie et de son évolution - Connaissance et bonne observance du traitement de fond - Planification des consultations de suivi & dépistage - Autonomisation privilégiée - CARTE DE SOINS et d'information sur la mucoviscidose	- Psychologue - Associations (Vaincre la Mucoviscidose) - ALD 18 : 100 % - Projet d'accueil individualisé (PAI)
Surveillance	
- Espérance de vie médiane : 50 ans (pour un enfant né en 2010) - Suivi régulier à vie au CRCM CLINIQUE & PARACLINIQUE /3 MOIS	

SYNDROME DE L'X FRAGILE					
2 ^{ème} cause de déficience intellectuelle héréditaire - 1 ^{ère} cause de déficience intellectuelle monogénique					
Épidémiologie		B Données génétiques			
- Prévalence du syndrome de l'X fragile : 1 / 4 000 garçons 1 / 5 000 à 1/8 000 filles - 2 à 3 % des déficiences intellectuelles		- Maladie monogénique liée à l'X : Mutation du gène FMR1 sur le bras long du chromosome X • Gène codant un ARNm pour la protéine FMRP (1^{er} exon : répétition « CGG » x 30) : contrôle de la synthèse protéique synaptique au sein des épines dendritiques des cellules neuronales → plasticité synaptique ✓ Chaperon d'ARNm - Modulateur de traduction - Transporteur • Expansion instable de la répétition de triplet « CGG » pouvant augmenter au fil des générations → HYPERMÉTHYLATION du promoteur du gène FMR1 : <u>Absence d'expression</u> - Transmission : • Homme : Intermédiaire (45-55), pré-muté (55 à 200) ou muté (≥ 200) UNIQUEMENT aux filles • Femme ayant une mutation complète peut exprimer la maladie			
		B Prémutation & mutation complète dans le gène FMR1			
		Mécanismes physiopathologiques distincts suivant si prémutation ou mutation :			
		- Toxicité nucléaire des ARNm pour les prémutations - Absence de protéine pour la mutation			
Nombre de répétitions « CGG »	État	Stabilité	Parent transmetteur	Conséquences cliniques	
				Homme	Femme
6 à 44 (moyenne : 30)	Normal	Expansion exceptionnelle vers prémutation			
45 à 54	Intermédiaire	Expansion rare vers une prémutation, jamais vers une mutation	Par le père (à un fœtus féminin) ou par la mère	Syndrome FXTAS : < 20 % à 60 ans – 75 % à 80 ans	Ménopause prématurée : risque cumulé 20 %
55 à 200 sans méthylation	Prémuation	Expansion systématique vers une prémutation plus grande ou vers une mutation			
> 200 avec méthylation	Mutation complète	Expansion variable Pas de retour à la prémutation	Par la mère (prémutée ou mutée)	Déficience intellectuelle : 100 % = Syndrome de l'X fragile	Déficience intellectuelle : 50 %

Diagnostic clinique

Syndrome de l'X fragile

→ Sous diagnostiqué

1) « X fragile » chez les garçons porteurs d'une mutation complète

- Retard de développement psychomoteur
- **Déficience intellectuelle** (QI 40-50) avec trouble des apprentissages (langage) : **100 %**
- **Trouble du comportement** : colère, hyperactivité, trouble autistique (30 %)
- **Dysmorphie faciale** :
 - ✓ Visage allongé avec grandes oreilles décollées
 - ✓ **MACROCÉPHALIE**, front allongé, menton long et marque
- **Signes inconstants** : épilepsie, hyperlaxité ligamentaire, prolapsus de la valve mitrale...
- **Après la puberté** : **Macro-orchidie**

2) B « X fragile » chez les filles porteuses de la mutation complète

- Signes observés chez les garçons sont également décrits chez les filles de façon moins marquée
- **Déficience intellectuelle : 50 %** (phénomène d'inactivation de l'X)

B Prémutation dans le gène FMR1

1) FXTAS chez le garçon :

- Risque cumulé de développer un Sd FXTAS : 20 % entre 50 et 60 ans, 75 % > 80 ans
- Maladie neurodégénérative progressive :
 - **Tremblements d'intention pseudo-parkinsoniens**
 - **Ataxie cérébelleuse de début tardif et progressif**
 - **Déclin cognitif avec troubles de la mémoire à court terme**
 - **Dégradation des fonctions exécutives puis démence**

2) Syndrome d'insuffisance ovarienne (POF) chez la fille : 20 % vs 1 % dans la population générale

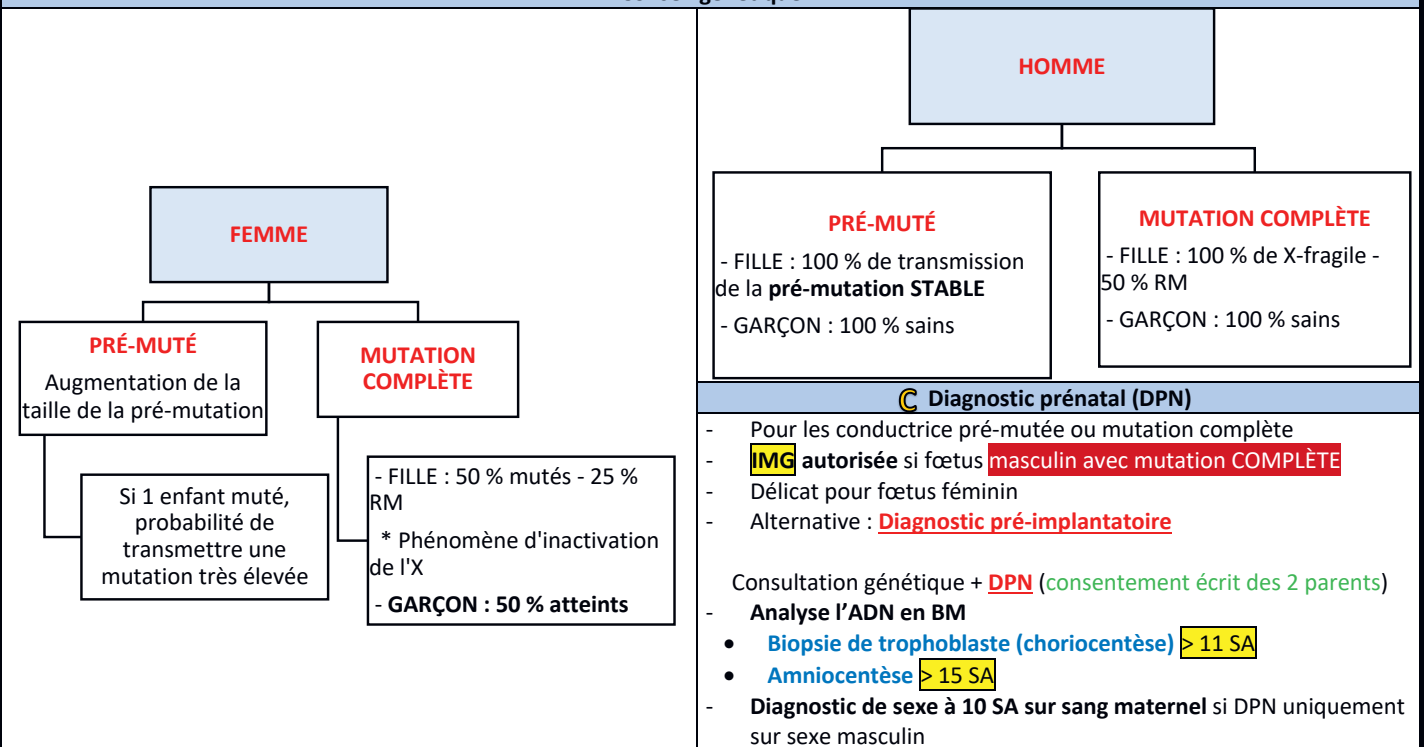
- **Ménopause < 40 ans** (aménorrhée > 4 mois avant 40 ans avec niveau de FSH post-ménopausique)

3) FXTAS chez la fille (prévalence non déterminée)

C Diagnostic paraclinique

GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE Méthode de référence	PCR	- Amplification de l'ADN → Évaluation du nombre de triplet « CGG »
	SOUTHERN BLOT	- Détermine le statut de méthylation → Caractérise les grandes expansions de triplet ne pouvant être étudié par PCR
ÉTUDE CYTOGÉNÉTIQUE Caryotype	- Mise en évidence d'une cassure de l'extrémité distale des bras longs du chromosomes X au niveau du site fragile FRAXA → FN et FP - Met en évidence d'autres causes de déficience intellectuelle	

Conseil génétique



B Tests génétiques chez un mineur	
Principes	- Prescrit chez mineur ou majeur sous tutelle uniquement si mesures préventives ou curatives immédiates
Consentement éclairé et découvertes fortuites	- Limites de l'examen génétique, risque éventuel d'identification de caractéristiques génétiques sans relation directe avec la prescription et les obligations d'information de la parentèle
Information de la parentèle	- Obligation d'information de la parentèle pour toute anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique - Au moment de la réstitution des résultats, le médecin doit dresser la liste des personnes à informer en se fondant sur l'arbre généalogique et le mode de transmission - Si une personne refuse de transmettre l'information à ses proches, il peut autoriser par écrit le médecin à procéder à cette information et doit dans ce cas transmettre au médecin les coordonnées des personnes concernées - Si non-respect → poursuites pénales possibles - <u>Situations concernées</u> : • Risque de décès prématuré • Risque de handicap sévère, risque d'impossibilité d'autonomie à l'âge adulte • Gravité particulière ou caractère incurable au regard de l'état des connaissances et de la littérature au moment de la consultation
Diagnostic présymptomatique	- Chez personne asymptomatique avec ATCD familiaux , test génétique ne peut être prescrit qu'au moment d'une consultation médicale individuelle effectuée par un médecin oeuvrant au sein d'une <u>équipe pluridisciplinaire</u> dotée d'un protocole type de PEC et déclarée au près de l' Agence de Biomédecine

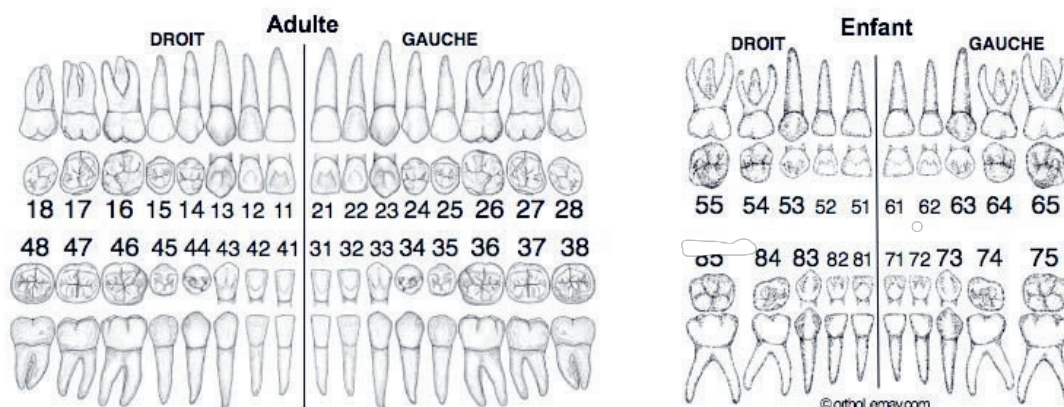
DÉVELOPPEMENT BUCCO-DENTAIRE ET ANOMALIES MAXILLO-FACIALES

Item 47

B ÉRUPTION DENTAIRE

Denture lactéale	- Composée de 20 dents, se met en place <u>entre l'âge de 6 mois et 2 ans et demi</u> • Incisives centrales et latérales : entre 6 et 12 mois • Premières molaires : entre 12 et 18 mois • Canines : entre 18 et 24 mois • Deuxièmes molaires : entre 24 et 30 mois - Éruption plus précoce chez la fille, à la mandibule, simultanée sur chaque héli-arcade - Éruption temporaire retardée : plus de 6 mois de décalage avec le calendrier normal
Denture définitive	- Composée de 32 dents, se met en place <u>entre l'âge de 6 ans et 18 ans</u> • Premières molaires : 6 ans • Incisives centrales : 7 ans • Incisives latérales : 8 ans • Premières prémolaires : 9 ans • Canines : 10 ans • Deuxièmes prémolaires : 11 ans • Deuxièmes molaires : 12 ans • Troisièmes molaires (dents de sagesse) : 18 ans - Éruption permanente retardée : plus d'un an de décalage avec le calendrier normal - C Dent incluse : s'est arrêtée à distance de l'arcade sur son trajet de migration, le plus souvent les dents de sagesse et canines maxillaires - C Dent ectopique : est sortie de son trajet normal de migration
Accidents d'éruptions C	- Kystes d'éruption : fréquents, surtout au niveau des molaires • Tuméfaction bleutée, douloureuse, située sur la crête gingivale • Disparition spontanée - Péricoronarites : inflammation du sac péri-coronaire, touchent les premières et deuxièmes molaires • Complications : gingivite ulcéro-nécrotique

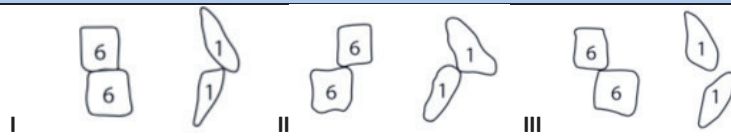
NUMÉROTATION DENTAIRE



B ARTICULÉ DENTAIRE

Articulé dentaire normal	- Étude dans la position d'occlusion avec le plus grand nombre de points de contact → occlusion d'intercuspidation maximale - 3 plans dans l'espace : sagittal, transversal et vertical
Examen	- Se fait de face et de profil, en plongée et en contre-plongée - Étude dynamique et fonctionnelle : denture – occlusion – fonctions masticatoires de chaque type de dent – ouverture buccale (interincisif adulte : 50 mm ± 5 mm, enfant < 20 mm) - Étude fonctionnelle : mimique faciale (sourire...), respiratoire (naturellement nasale), déglutition, phonation - Étude radiologique : panoramique – téléradiographie - Étude des moulages : prise d'empreintes dentaires permet de simuler l'occlusion dentaire optimale et de planifier un traitement orthodontique

B ANOMALIES DE L'OCCLUSION DENTAIRE



Sens sagittal

- **Occlusion de classe I d'Angle** : alignement des points interincisifs médians supérieur et inférieur + arcade dentaire inférieure à l'intérieure de l'arcade supérieure → normal
- **Occlusion de classe II d'Angle** : position trop en avant de la canine et des molaires maxillaires par rapport à la canine et aux molaires mandibulaires
 - Troubles de croissance des bases osseuses
 - **Rétromandibulie** : mandibule en arrière
 - **Promaxillie** : maxillaire en avant
 - Déplacement de l'arcade par rapport à l'autre (sans anomalie de position des bases osseuses)
 - Rétro-alvéolie mandibulaire
 - Pro-alvéolie maxillaire
- **Occlusion de classe III d'Angle** : position trop en arrière de la canine et des molaires maxillaires par rapport à la canine et aux molaires mandibulaires
 - Trouble de croissance des bases osseuses
 - **Promandibulie** : mandibule en avant
 - **Rétromaxillie** : maxillaire en arrière
 - Déplacement de l'arcade par rapport à l'autre
 - Pro-alvéolie mandibulaire
 - Rétro-alvéolie maxillaire

LA CARIE

- Une des premières affections mondiales
- **Protéolyse microbienne** (*Streptococcus mutans*) de l'émail et de la dentine → par développement et stagnation de plaque dentaire

- Milieu buccal : propice au développement de germes aérobies et anaérobies
- Lésions carieuses : résultat de production locale d'**acides organiques** quand contact avec sucres fermentescibles → déminéralisation

Facteurs de risque

- Âge à risque : **enfance, adolescence, personnes âgées**
- Sexe : **femmes ++**
- **Situations socio-économique défavorable**
- État de santé général : **RGO, TCA, handicap, traitements sucrés ou avec répercussion sur salive**
- **État buccodentaire +++** (= risque carieux individuel) : facteurs de rétention de plaque, morphologie des dents, patients déjà exposés, composition des tissus minéralisés (hypoplasie amélaire, molar incisor hypominéralisation)
- **Production non suffisante de salive** : perte de la propriété tampon (HCO_3^-)
- **Facteurs comportementaux** : mauvaise hygiène bucco-dentaire sans dentifrice fluoré, tabac, grignotage, aliments

Prévention primaire

- **Brossage postprandial par les parents de 6 mois à 6 ans** avec dentifrice fluoré
- Réduction de la consommation des sucres cariogènes
- **Contrôle régulier** de l'état buccodentaire
- Application de **topiques fluorés** de concentration adaptée
- Scellement des sillons

B FENTE PALATINE

Examen systématique du palais et du voile à la naissance

- À évoquer si :
 - Passage alimentaire par le nez
 - Difficulté de succion
 - PEA négatif lié à un dysfonctionnement tubaire associé aux fentes vélopalatines
- À l'examen : fente totale, vélaire ou luette bifide +/- fente de la lèvre et de l'alvéole ou séquence de Pierre-Robin (**C** rétromicromandibulie + fente palatine + glossoptose)

DÉPISTAGE DES ANOMALIES ORTHOPÉDIQUES, TROUBLES VISUELS ET AUDITIFS

Item 47



Annales

Tombé 5 fois depuis 2016

DÉPISTAGE DES TROUBLES VISUELS

20 % des enfants < 6 ans ont une anomalie visuelle (réfraction +++)

B Évolution normale de la fonction visuelle

- **Système visuel non mature à la naissance** : mise en place anatomique et fonctionnelle définitive vers **10 ans**
- Toute perturbation dans l'évolution et la fonction visuelle peut entraîner une **amblyopie** = baisse de vision **unilatérale** (+/- bilatérale)

B Étapes de maturation du système visuel

Naissance	Fixation d'un visage à faible distance	Clignement à la lumière vive	AV = 1/20 ^e
2 à 4 mois	Mouvement de poursuite oculaire (3 mois au plus tard)	Réflexe de clignement à la menace = RPM Convergence normale	Début de vision des couleurs et de vision stéréoscopique 3 mois : vision des formes AV = 1/10 ^e

1 an : AV = 4/10^e - 2 ans : AV = 6/10^e - 4 ans : AV = 10/10^e

NB : **Acuité visuelle** = faculté de distinguer deux points distincts, et éloignés d'une certaine distance

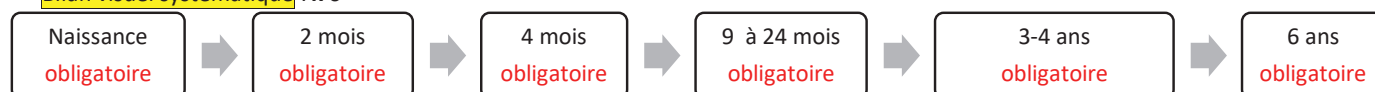
- Vision de loin : 1 à 10/10^e
- Vision de près : P14 à P2

Vision normale : AV = 10/10 et P2

Qui dépister ?

Tous les enfants nécessitent un dépistage répété des troubles visuels sachant que 1 enfant / 5 < 6 ans a une anomalie visuelle

- **Bilan visuel systématique** : x 6



B Facteurs de risque

ATCD personnels	- Prématurité, RCIU - Troubles neurologiques, IMC - Surdit� - Anomalies chromosomiques (Trisomie 21)	- Craniost�nose, dysostoses cr�nio-faciales - Embryo-foetopathies (toxoplasmose...) - Exposition <i>in ut�ro</i> � la coca�ne, OH...
ATCD familiaux	- Strabisme, troubles s�v�res de la r�fraction, myopie s�v�re et pr�coce, amblyopie, astigmatisme - Maladie OPH h�r�ditaire (cataracte cong�nitale, glaucome cong�nital, r�tinopathie...)	

Si pr sence de FdR, m me sans signe d'appel : **Examen OPH avec r fraction apr s cyclopl gie entre 3 et 12 mois**

Signes d'appel

�ge	Signes d'appel	Suspecter
< 4 mois	- Anomalie objective au niveau des paup�res, globes oculaires, conjonctives et pupilles (leucocorie) - Strabisme - Nystagmus - Torticolis - Retard psychomoteur - Anomalie du comportement �voquant un trouble visuel : • Manque d'int�r�t aux stimuli visuels • Absence de r�flexe de fixation > 1 mois • Absence de r�flexe de clignement � la lumi�re > 3 mois • Absence de poursuite oculaire > 4 mois • Retard d'acquisition de la pr�hension des objets - Plafonnement ou errance du regard, enfant qui appuie sur ses yeux	Tout strabisme permanent ou divergent < 4 mois = PATHOLOGIQUE Examen OPH Si anomalie de la corn�e, existence d'une leucocorie et/ou nystagmus d'apparition r�cente → examen OPH dans les <u>jours</u> qui suivent
6 mois � acquisition verbale	- <i>Idem supra</i> - Enfant qui se cogne, tombe souvent, plisse les yeux, grimace, ferme un �il au soleil - Indiff�rence � l'entourage	Tout strabisme intermittent > 3 mois = PATHOLOGIQUE Examen OPH
2 � 5 ans	- <i>Idem supra</i> - Retard d'acquisition du langage - Lenteur d'ex�cution - Fatigabilit�, dyspraxies	Examen OPH
> 5 ans	- Lecture trop rapproch�e, g�ne � la vision de loin - Confusion de lettres, fatigue � la lecture, c�phal�es - Clignements et plissements des paup�res, rougeur, prurit et picotement oculaire	

B Comment dépister ?

Examen clinique complet dans de bonnes conditions d'examen : enfant calme, n'ayant ni faim ni sommeil, lumière non éblouissante

- **LEUCOCORIE** : reflet blanc dans la pupille
 - **Rétinoblastome** : tumeur maligne développée aux dépens de la rétine → visible en FO et confirmée en imagerie : **écho en mode B + IRM cérébrale et orbitaire**
 - **Cataracte congénitale**
- **MEGALOCORNEE** ou **buphtalmie** : augmentation de la taille du globe oculaire → glaucome congénital
- **LARMOIEMENT CLAIR** :
 - **Glaucome congénital** : **LARMOIEMENT + PHOTOPHOBIE + BUPHTHALMIE**
 - **Sténose/imperforation congénitale des voies lacrymales**
 - Si **larmoiement purulent** : évoquer **conjonctivite du NN** (Staphylocoques +++)
- **NYSTAGMUS** : mouvements saccadés des yeux (horizontaux ++, verticaux ou rotatoires) : congénital ou acquis
- **SIGNE DE LA TOUPIE** : œil amblyope ne permet pas de regarder un objet placé du même côté que l'œil atteint → tourne la tête pour voir l'objet
- **A Test de LANG** : planche comportant un nuage de points disposés au hasard → Laisse voir les dessins en reliefs en cas de vision stéréoscopique normale

B Bilan visuel

À tout âge	- <u>Examen des paupières</u> : ptosis, épicanthus, angiome - <u>Examen des globes oculaires</u> : microphthalmie, buphtalmie (glaucome congénital) - <u>Examen des conjonctives</u> : rougeur, larmoiement (obstruction du canal lacrymal) - <u>Examen des cornées</u> : opacité cornéenne (cataracte), mégalocornée (glaucome) - <u>Examen des pupilles</u> : leucocorie (rétinoblastome, cataracte), anisocorie (neuroblastome)	4 mois	- <u>Fixation monoculaire & binoculaire</u> : absence de réflexe de fixation - <u>Poursuite oculaire</u> : nystagmus, amblyopie
		9 à 15 mois	- <u>Occlusion alternée</u> : amblyopie - <u>Signe de la toupie</u> - <u>Test de Lang</u> : amblyopie
		2 ans ½ à 4 ans	- <u>Mesure de l'AV</u> (Test de Pigassou & Cadet) : Anomalie de la réfraction
1 ^{ères} semaines de vie	- <u>Réflexe photomoteur</u> : présent dès la naissance si pas prématuré, recherche d'absence de clignement à la lumière - <u>Lueur pupillaire</u> : trouble des milieux transparents - <u>Reflets cornéens</u> : strabisme - <u>Poursuite oculaire horizontale</u> (cible noir et blanc) > 3 mois	> 5 ans	- <u>Mesure de l'AV</u> : tests de chiffres et de lettres (Cadet, échelle de Monoyer) - <u>Vision des couleurs</u> (test d'Ishihara) : dyschromatopsie

A la naissance, le médecin doit écrire sur carnet de santé si **globes oculaires sont de taille normale, si cornées sont transparentes, pupilles normales et lueurs pupillaires présentes**

Quoi dépister ?**B Strabisme**

= Anomalie de la vision binoculaire caractérisée par la déviation des axes visuels	Examen OPH
- Strabisme intermittent et alternant < 3 mois = retard d'acquisition de l'oculomotricité avec spasmes accommodatifs - Strabisme permanent ou divergent quel que soit l'âge ou intermittent > 3 mois = Pathologique • Strabisme accommodatif le plus souvent = hypermétropie latente • Strabisme secondaire à un rétinoblastome ou cataracte congénitale → Complication : AMBLYOPIE fonctionnelle de l'œil strabique	- Reflets cornéens : reflet dévié pour l'œil strabique - Test à l'écran unilatéral alterné : mouvement de re-fixation de l'œil strabique - Étude de la réfraction sous cycloplégie : hypermétropie latente, myopie - Segment antérieur (Lampe à fente) : cataracte - Segment postérieur (FO) : rétinoblastome

B Amblyopie

= Mauvaise acuité visuelle par non-usage d'un œil = 2 à 5 % des enfants → Insuffisance uni- ou bilatérale de certaines aptitudes visuelles, principalement discrimination des formes, susceptible d'entraîner un trouble irréversible de la maturation du cortex visuel	Examen OPH
- Étiologie : • Fonctionnelle ++ : Secondaire à un trouble de la réfraction ou à un strabisme • Organique : Rétinopathie, rétinoblastome, cataracte → Rééducation précoce permet une récupération visuelle des amblyopies fonctionnelles	- A Test à l'écran : • Réaction de défense à l'occlusion de l'œil sain : amblyopie • Maintien impossible de la fixation de l'œil strabique : amblyopie - Manœuvre droite/gauche avec lunettes à écran nasal : • Changement d'œil fixateur : Ø amblyopie • Absence de changement de l'œil fixateur : amblyopie - Anomalie de la réfraction : strabisme - Affection organique : rétinoblastome, cataracte...

« ASTUCE du PU » - RECOMMANDATIONS AFSOP 2019

Chez les enfants à risque d'amblyopie fonctionnelle, un examen ophtalmologique avec SKIASCOPIE sous cycloplégie et FOND D'OEIL doit être réalisé entre le 12 et 15^{ème} mois de manière systématique

Amétropie

= 20 % des enfants < 6 ans

= **Anomalie de la réfraction de l'œil** : myopie, hypermétropie (+/- physiologique chez l'enfant) ou astigmatisme → BAV

- Dépistage sur les signes d'appel : rougeur, picotements oculaires, clignements, lecture trop rapprochée, céphalées
- Test d'acuité visuelle difficilement interprétable < 4 ans :
- **Pathologique entre 3 et 4 ans : AV < 7/10^e ou différence d'AV entre les 2 yeux ≥ 2/10^e**

DÉPISTAGE DES TROUBLES AUDITIFS

5 % des enfants < 6 ans ont une anomalie auditive

Évolution normale de la fonction AUDITIVE		Classification des surdités de l'enfant	
B Oreille interne = mature avant la naissance Son caractérisé par fréquence (Hz) et intensité (dB) • Chuchotement = 35 dB • Conversation = 55 dB • Aspirateur = 70 dB • Moto = 90 dB • Discothèque = 110 dB		- Surdité de perception : • Atteinte de l'oreille interne, nerf auditif ou centres auditifs • Congénitale génétique, parfois acquises (infection, traumatisme, ototoxicité) - Surdité de transmission : • Atteinte de l'oreille externe ou moyenne • Acquis (OSM, otite chronique, traumatisme), rarement congénitale (malformation) - Surdité mixte : surdité syndromique	
	Perte audiométrique moyenne (PAM)		- Enjeux : pronostic auditif, développement de la parole et du langage, développement psychoaffectif, insertion sociale - Surdité stable, progressive ou fluctuante - Répercussion d'autant plus importante que cette surdité apparaît précocement (< 2 ans) et que la perte auditive est importante (sévère à profonde)
	Légère	21 < PAM < 40 dB	
	Moyenne	41 < PAM < 70 dB	
	Sévère	71 < PAM < 90 dB	
Profonde	PAM ≥ 90 dB		
Totale = cophose		PAM ≥ 120 dB	
Qui dépister ?			
Tous les enfants nécessitent un dépistage répété des troubles auditifs : PEA en période néonatale proposé systématiquement - Bilan auditif systématique : x 4 Naissance → 9 mois → 2 ans (24 mois) → 3 ans (36 mois)			
B Facteurs de risque			
ATCD personnels en période périnatale	- Prématurité (< 32 SA) - Poids de naissance (< 1 800 g) - Asphyxie périnatale - Ventilation assistée > 5 jours - Hyperbilirubinémie > 350 µmol/L - Infirmité motrice cérébrale, troubles neurologiques	- Malformations face et cou (Craniosténose, dysostoses) - Fœtopathies (rubéole, CMV (1^{ère} cause), toxoplasmose, herpès...) - Infection grave ou traitement ototoxique (aminoside)	
ATCD personnels en dehors de la période néonatale	= Surdité acquise - Méningites bactériennes (pneumocoque, Haemophilus, méningocoque ...) - Traumatisme crânien - Otites chroniques		
ATCD familiaux	- ATCD familiaux de surdité : prothèse auditive < 50 ans		
Signes d'appel			
Âge	Signes d'appel		
1^{ers} mois de vie	- Absence de réaction aux bruits - Réactions vives aux vibrations & toucher - Enfant très observateur - Sommeil trop calme	24 à 36 mois	- Compréhension nulle/faible hors contexte, sans lecture labiale - Peu ou pas de production de phrase - Trouble massif d'articulation - Trouble du comportement/relationnel : retrait ou agitation
6 à 12 mois	- Absence de réaction à l'appel - Disparition du babillage - Absence de redoublement de syllabes	> 3 ans	- Retard de parole et de langage - Trouble du comportement - Difficulté d'apprentissage et de concentration
12 à 24 mois	- Non réaction à l'appel du prénom - Compréhension nulle/faible hors contexte sans lecture labiale - Pas d'émission vocale ou jargon - Pas d'association de deux mots	Surdité secondaire acquise	- Régression de l'expression vocale - Détérioration de la parole articulée - Modification du comportement - Agressivité

B Comment dépister ?

- Examen de **dépistage** :
 - **OEAP** : **Otoémissions acoustiques provoquées** = 1^{ère} intention
 - **PEAA** : **Enregistrement de potentiels évoqués automatisés** si OEAP anormaux
 - Examens anormaux 2 x de suite → ORL spécialisé → Si test anormaux → **CENTRE AUDIO-PEDIATRIQUE**
- Examen de **diagnostic** après confirmation d'anomalie :
 - Audiogramme
 - PEA : Potentiels évoqués auditifs
- **Babymètre** :
 - Écouteur à 10 cm de l'oreille
 - Bruit blanc et filtré d'intensité variable
 - **Si réaction comportementale à 70 dB → Élimine une surdité sévère à profonde bilatérale**
- NB : Absence de réponse ≠ surdité
- **Boîtes de Moatti** : Intensité = 60 dB à 2 mètres de distance
- Sources sonores testant les fréquences aiguës, médiums et graves

B Bilan auditif

À tout âge	- Examen externe du conduit, du pavillon et de l'anatomie cervico-faciale - Otoscopie
Nouveau-né	- Tests objectifs en maternité : OEAP ou PEAA - Tests subjectifs : réflexe cochléopalpébral, Babymètre
6 mois à 2 ans	- Réflexe d'orientation-investigation : test des Boîtes de Moatti, réactions aux prénoms (> 6 mois) et mots familiers - Oto-émission auditive provoquée (OEAP)
2 à 4 ans	- Réflexe d'orientation-investigation : réactions aux prénoms, mots familiers - Test à voix : imagiers (animaux ou objets familiers)
> 4 ans	- Audiométrie vocale de dépistage : test de désignation (mots/images) - Audiométrie tonale de dépistage : quantification de seuils auditifs à l'aide d'un casque

B Quoi dépister ?

Surdité de perception congénitale	- Causes génétiques de transmission AD ou AR (connexine 26) : 80 % des cas - Embryo-foetopathie : rubéole, toxoplasmose, herpès → CMV = 1^{ère} cause de surdité congénitale non génétique - Toxicité durant la grossesse : aminosides - Causes périnatales : prématurité, anoxie cérébrale, ictère...
Otite séro-muqueuse A	- 1^{ère} cause de surdité de transmission chez l'enfant < 6 ans (PAM = 5 à 50 dB) - Otoscopie : épanchement rétro-tympanique sans inflammation donnant un aspect caractéristique des tympans ambrés, mats et rétractés +/- niveau liquidien ou bulles rétrotympaniques - Tympanogramme plat - Traitement : aérateurs trans-tympaniques quand OSM > 3 mois associée à une baisse d'audition > 25-30 dB
Surdité brutale	- 1^{ère} cause = bouchon de cérumen - 2 ^{ème} cause = surdité psychogène dans contexte de somatisation
Neuropathie auditives	- Atteinte de la synapse intracochléaire, du nerf auditif et du système central - Clinique : discordance entre tonale et vocale, discordance entre les différents examens objectifs - peut s'aggraver en cas de pic fébrile (caractère thermosensible de certains médiateurs cochléaires) - gène dans le bruit - FdR : prématurité, hyperbilirubinémie, retard psychomoteur

DÉPISTAGE DES ANOMALIES ORTHOPÉDIQUES**LUXATION CONGÉNITALE DE HANCHE**

Prédominance féminine (4F/1H) avec une prévalence = 3 à 4 / 1 000 naissances

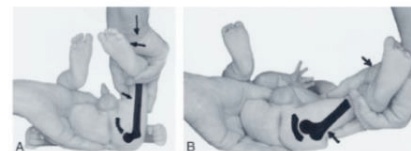
= Anomalie de développement anténatal de la hanche, qui se manifeste à la naissance par une instabilité articulaire voire une luxation

Dépister qui ?

Tous les nouveau-nés doivent faire l'objet d'un **dépistage clinique** → **Dépistage répété OBLIGATOIRE de la naissance à l'âge de la marche**

Facteurs de risque

- **ATCD familiaux** de luxation congénitale de hanche au 1^{er} degré
- Présentation en **siège** (y compris version tardive) et quel que soit le mode d'accouchement
- **Limitation de l'abduction** uni- ou bilatérale de hanche par hypertonie des adducteurs
- **Secondaires** :
 - **Bassin asymétrique** congénital
 - **Anomalies posturales** associées témoignant d'une contrainte anténatale importante (genu recurvatum, déformation posturale des pieds & torticolis)



Manœuvre de Barlow

Comment dépister ?

→ Dépistage **CLINIQUE** à la naissance et à chaque consultation jusqu'à l'âge de la marche, enfant déshabillé sur un plan plat et dur, relâché et calme

→ Rechercher **2 signes cliniques importants** :

- **Limitation du volant d'abduction < 60°** sur un nourrisson couché sur le dos avec les hanches fléchies à 90° → **Signe constant**
- **Instabilité de la hanche** retrouvée via la **manœuvre de Barlow** = la plus sensible
 - Hanche en adduction, en exerçant une pression axiale sur le genou : ressaut = franchissement de la tête fémorale du rebord cotyloïdien ; si absent, sensation de **piston**
 - Hanche en abduction, rotation interne, traction axiale et pression sur le grand trochanter : ressaut = retour de la tête fémorale dans le cotyle = **signe du ressaut** = **Pathognomonique de l'instabilité de hanche**
- **Asymétrie des plis** - Asymétrie de longueur des membres inférieurs
- Si anomalie clinique ou FdR → imagerie de référence
- **Échographie < 4 mois**
- **Radiographie de bassin de face avec rotule au zénith > 4 mois**
- Si anomalie à l'imagerie → prise en charge orthopédique pédiatrique

B Résultats (x3)

HANCHE LUXABLE

- Hanche en place spontanément
- 1^{ère} partie : Ressaut de luxation
- 2^{ème} partie : **ressaut de réduction**

HANCHE LUXÉE RÉDUCTIBLE

- Hanche luxée
- 1^{ère} partie : Absence de ressaut de luxation
- 2^{ème} partie : **ressaut de réduction**

HANCHE LUXÉE IRRÉDUCTIBLE

- Hanche luxée → aucun ressaut, ni luxation, ni réduction

B L'imagerie n'est pas une technique de dépistage

B Pourquoi dépister ?

Guérison complète et sans séquelle si prise en charge dans les 3 premiers mois de vie

C ORTHOPÉDIQUE

- **Langeage en abduction** - Culotte en abduction - Harnais de Pavlik...

C CHIRURGIE

Sous AG

- **Réduction par traction (Sommerville-Petit)**

- **Stabilisation : Plâtre** x 6 à 8 semaines +/- Renouvelé (2 à 3 fois) en fonction de la stabilité de la hanche

B

ANOMALIES DES AXES DES MEMBRES INFÉRIEURS

AXES TRANSVERSAUX

- **Fémur** : **antétorsion fémorale de 35 à 40° à la naissance**
 - Diminution de 1 à 2°/an jusqu'à la fin de la croissance
 - **À maturité : antétorsion fémorale = 10 à 15°**
- **Tibia** : torsion interne à la naissance **Absence antétorsion à la naissance**
 - Apparition progressive d'une torsion tibiale externe
 - **À maturité : torsion tibiale externe = 30°**

→ **Marche normale** : Lors de l'appui, le pied est dirigé en dehors (10 à 12° chez l'adulte) et la patella est vue de face

Examen clinique : mesure clinique des rotations des membres inférieurs sur enfant en décubitus dorsal en bout de table, hanches étendues, jambes pendantes et genoux fléchis à 90° puis en décubitus ventral, manœuvre de Netter pour estimer l'antéversion du col fémoral

1) **Excès de torsion fémorale interne** : patella en dedans

2) **Excès de torsion tibiale externe** : pied en dehors

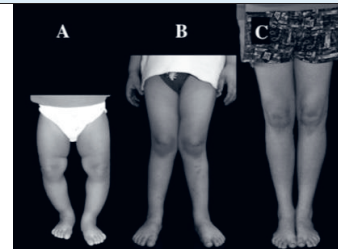
3) **Insuffisance de torsion fémorale interne** : patella en dehors

4) **Insuffisance de torsion tibiale externe** : pied en dedans

- **Cliniquement** :

- Enfant : marche en rotation interne avec risque de chute à répétition, pathologique uniquement si absence de rotation externe de la hanche
- Adulte : marche en rotation externe

AXES FRONTAUX



Chez l'enfant mature : alignement du centre de la tête fémorale, du genou et de la cheville

- **A. GENU VARUM + torsion tibiale interne** : Distance inter-condylienne > 0 cm

→ Physiologique < 3 ans

- **B. GENU VALGUM** : Distance inter-malléolaire > 0 cm

→ Physiologique de 3 à 10 ans, maximal à 3 ans chez la fille et à 4 ans chez le garçon

- **C. Morphotype aligné** → Physiologique à partir de la puberté

Léger genu valgum chez la fille à la puberté

Alignement ou léger genu varum (< 2-3°) chez le garçon à la puberté

Consultation spécialisée

Déformation asymétrique ou douloureuse

- **Marche en rotation interne non pathologique < 7 ans**

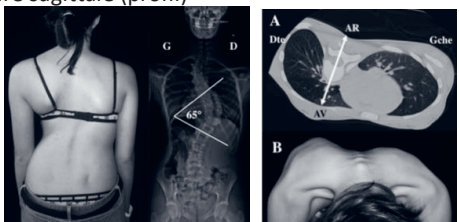
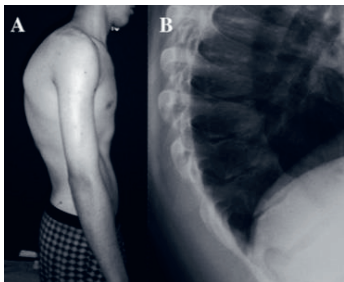
→ Forme majeure de marche en rotation interne sans compensation de la hanche : **traitement chirurgical**

- **Scorbut** : genu varum

- **Maladie de Blount** : genu varum uni- ou bilatéral

- Petite taille + genu varum ou valgum → **maladie osseuse constitutionnelle** (achondroplasie, dysplasie polyépiphysaire...)

DÉFORMATION DU RACHIS DE L'ENFANT ET DE L'ADOLESCENT

Dépister qui ?	Pourquoi dépister ?
Dépistage systématique de tous les adolescents → Plus de 80 % des scolioses sont idiopathiques - Terrain : prédominance FEMININE (4F/1H) avec ATCD familiaux	Aggravation au cours de la croissance (> 30°) - Douleur arthrosique précoce - Trouble respiratoire (↓ VEMS) - Trouble psychologique lié à l'aspect dysmorphique - +/- crainte d'une infection (spondylodiscite) ou tumeur devant des douleurs rachidiennes chez l'enfant → rechercher une cause organique
DÉPISTER LA SCOLIOSE	DÉPISTER LA CYPHOSE
Scoliose : Déformation du rachis dans les 3 plans de l'espace → Clinique : Enfant examiné debout de face, de profil, de dos et en antéflexion ; TOUJOURS y associer un examen neurologique - Gibbosité : <u>pathognomonique de la scoliose structurale</u> - Déséquilibre des hauteurs des épaules - Asymétrie plis de hanche - Saillies asymétriques des scapulas - Déséquilibre du tronc - Asymétrie de hauteur de la taille - Déviation de la ligne des épineuses → Imagerie : Radiographie du rachis entier de dos et de profil en position debout ; EOS (radiographie numérisée moins irradiante) → Toujours préciser le stade de développement pubertaire (stade de Tanner) et la maturité osseuse (test de Risser) - Angle de Cobb - Courbure sagittale (profil)	Cyphose : déformation dans le plan sagittal asthénique et réductible (positionnelle) chez l'adolescent parfois associée à une dystrophie rachidienne de croissance - Fréquent : Augmentation physiologique de la cyphose thoracique - Diminution ou inversion de la lordose cervicale ou lombaire 1^{ère} cause : dystrophie rachidienne de l'adolescent = Maladie de Scheuermann
 Scoliose thoracique droite - Gibbosité thoracique droite	 Cyphose dystrophique rachidienne de croissance
- Déformation de faible amplitude (Angle de Cobb < 15°) et période de croissance : Réévaluation clinique et radiologique indispensable / 6 mois - Scoliose évolutive : Kinésithérapie - Scoliose sévère diagnostiquée tardivement (chirurgie) : Arthrodèse vertébrale	

SUIVI MÉDICAL DE L'ENFANT

Item 47



Annales

Tombé 5 fois depuis 2016

Définitions

- **Nouveau-né** : < 1 mois
- **Nourrisson** : 1 mois à 2 ans
- **Jeune et grand enfant** : 2 ans à début de puberté
- **Adolescent** : après le début de la puberté

5 axes de surveillance évolutive

- Développement psychomoteur, relationnel et intellectuel
- Développement staturo-pondéral par analyse des courbes de croissance
- Dépistage spécifique d'anomalies susceptibles de conduire à un handicap
- Contrôle de la couverture des besoins nutritionnels et dépistage de l'obésité
- Prévention de maladies infectieuses par les vaccinations et appréciation des conditions de vie

CARNET DE SANTÉ

- Strictement **confidentiel**, autorisation de la communication uniquement par les parents
- Contient plusieurs sections : pathologies au long cours, allergies, ATCD familiaux, données périnatales, synthèse des examens recommandés et contenu des consultations, courbes de croissance, hospitalisation, radiographies, transfusions, vaccinations réalisées et maladies infectieuses contractées
- Contient également des informations importantes à rechercher, différents tests suivant l'âge de l'enfant, des conseils pratiques, de surveillance, de prévention, et des conduites à tenir face à des situations pathologiques fréquentes

Examens de santé obligatoire

20 examens médicaux obligatoires jusqu'à 16 ans - 100 % PEC
→ 14 avant 3 ans

→ 5 examens bucco-dentaires entre 3 et 16 ans - 100 % PEC

En complément des examens médicaux obligatoires : adresser l'enfant chez le dentiste vers 12 mois et vérifier le respect des visites « **M'T dents** » recommandées et prises en charge à partir de 3 ans, /3 ans jusqu'à 24 ans

Certificats de santé (x3)

= Feuilles mobiles constitués :

- D'une **partie administrative** à remplir par les parents : info sur le foyer familial, la profession, le mode de garde
- D'une **partie médicale** à remplir par un médecin : état vaccinal, anomalies congénitales et troubles sensoriels, maladies acquises et affections actuelles, développement psycho-moteur et staturo-pondéral

Cas particulier du saturnisme

- Évaluer le risque à chaque consultation entre 9 mois et 6 ans
- FdR : habitat ancien, arrivée récente d'un pays en développement

< 8J = 1

2^{ème} semaine = 1

Tous les mois jusqu'à 6 mois
= 6

9 - 12 - 13 mois = 3

Entre 16-18 mois = 1

24-25^{ème} mois = 1

3 ans = 1

4 à 6 ans : 1 fois par an = 3

8-9 ans = 1

11-13 ans = 1

15-16 ans = 1

Certificats de santé obligatoires → réalisés par pédiatre ou MT et remboursés à 100 %

8^{ème} jour

- Déroulement de la grossesse et de l'accouchement
- État de l'enfant à la naissance et au cours des 1^{ers} jours de vie
- **Dépistage des anomalies congénitales, sensorielles, orthopédiques**
- Mode d'allaitement
- Évolution pondérale

9^{ème} mois

- ATCD médicaux
- Affections actuelles : Trouble du sommeil ou de l'alimentation - RGO - Eczéma - Allergies
- Bon déroulement des 5 axes de surveillance (Cf. *supra*)
- Examen somatique général et conditions de vie

24^{ème} mois

- ATCD médicaux
- Affections actuelles
- Bon déroulement des 5 axes de surveillance (Cf. *supra*)
- Dépistage précoce de l'autisme
- Examen somatique général, évolution de la dentition temporaire, conditions de vie

Bilans de santé obligatoires

- **4 ans** → Trouble sévère du langage oral, dépistage des anomalies et troubles du comportement
- **6 ans** → Évaluation neuro-psychomotrice : trouble des apprentissages et TDHA, trouble de la motricité et neurologique
- **8 - 9 ans** → Troubles du langage écrit
- **11 - 13 ans et 15 - 16 ans** → Projets de vie, signes de mal-être et anomalies psychopathologiques - Tanner - Scoliose - Examen de la peau

Institutions de protection de l'enfance

- **Protection médico-sociale** :
 - Service départemental de PMI < 6 ans
 - Service de santé scolaire > 6 ans
 - Services chargés de l'hygiène mentale
- **Protection sociale dépendant du conseil général** :
 - Service d'ASE (Aide sociale à l'enfance)
 - Service départemental de l'action sociale
- **Protection judiciaire** :
 - Procureur de la république
 - Juge pour enfants

Protection maternelle et infantile (PMI)

- Service départemental créé en 1945 sous la responsabilité du conseil départemental ; destinataires des avis de naissance et certificats de santé obligatoires
- Coordonné par un médecin - Équipe pluridisciplinaire
→ **Consultations médicales préventives gratuites possiblement à domicile pour enfants < 6 ans et femmes enceintes**

ACTIONS DE PRÉVENTION, DÉPISTAGE et ORIENTATION PEC

Médecin scolaire

- Projet d'Accueil Individualisé - Programme personnalisé de soin
- Mission d'éducation à la santé dépendant du ministère de l'Éducation nationale
- Assure examen médical des 6 ans et visite infirmière à 12 ans + études épidémiologiques + actions de protection de l'enfance en danger

MORTALITÉ & MORBIDITÉ INFANTILE

= Indicateur de l'état de santé

Mortalité infantile (2010) > 500 g et/ou > 25 cm et/ou ≥ 22 SA

Grossesse			Naissance	1 ^{er} mois	1 ^{ère} année
T1	T2	T3	0 à 6 jours	7 à 27 jours	28 à 365 jours
Avortement		Mortalité foetale tardive	Mortalité néonatale précoce	Mortalité néonatale tardive	Mortalité post-néonatale
		Mortalité périnatale			
			Mortalité infantile = 3,7 / 1 000 ; surmortalité masculine de 30 % et dans les DOM		
			Mortalité néonatale = 2, 3 / 1 000		
					Mortalité post-néonatale = 1,1 / 1000

Mortalité néonatale

- Causes endogènes ++ (prématurité ; malformation ; accouchement)
- 50 % des décès infantiles

Mortalité post-néonatale

- Causes exogènes +++ (mort inattendue du nourrisson ; infection ; malnutrition)

Enfants > 1 an jusqu'à adolescence

- Causes exogènes +++ (accidents, suicides) et tumeurs

Morbidity infantile

- **Nouveau-né** → prématurité et ses conséquences → handicap ultérieur
- **Enfant < 2 ans** → infections des voies respiratoires et digestives, asthme, allergies et eczéma
 - **Fièvre** = motif de consultation le plus fréquent
- **Enfant d'âge scolaire** → troubles des apprentissages, troubles mentaux et du comportement, prévention de l'obésité
- **Adolescent** → fréquence élevée des tentatives de suicide, conduites addictives et/ou troubles du comportement, pathologies associées à composante somatique et psychique

ACCIDENTOLOGIE

10-15 % des enfants chaque année

Epidémiologie

- Accidents bénins +++
- **Enfants de 1 à 4 ans** +++ dont **60 % de garçons**
- **2-5 % avec séquelles** psychomotrices, esthétiques ou fonctionnelles - **200 décès/an** à cause d'accident de la vie courante
- **0 à 4 ans** : asphyxies et accidents dits de literie
- **1 à 4 ans** : noyades, incendies d'habitation, défenestration, corps étrangers respiratoires
- **Après 5 ans** : accidents de sports et de loisirs, jeux dangereux

Facteurs de risque

- Enfants :
 - **Entre 1 et 4 ans** : développement psychomoteur rapide de l'enfant avec immaturité
 - **Entre 4 et 10 ans** : esprit de découverte, activité physique, socialisation
 - **Après 10 ans** : besoin d'indépendance, opposition, immaturité psychologique
- **Entourage humain** : surveillance insuffisante, vigilance trop faible, famille monoparentale, fragilité socio-économique
- **Environnement matériel** : environnement conçu par les adultes, pour les adultes (piscines, logements indignes, rue inadaptée)

Prévention

- **Active** : réglementation, législation (barrière piscine, température eau chaude sanitaire, détecteur de fumée...)
- **Passive** : éducation de la santé, promotion d'un environnement sécuritaire
- **Focus jeux dangereux** : dits de non-oxygénation ou d'évanouissement : jeu de la tomate ou jeu du foulard pouvant induire complications neurologiques aiguës

PAUVRETÉ ET PRÉCARITÉ**Définitions**

- **Pauvreté** : seuil de pauvreté = **60 % du revenu annuel médian**, **1 enfant sur 5 est sous le seuil de pauvreté**
 - **Précarité** : composante multidimensionnelle de la vulnérabilité sociale ; > 40 % des enfants consultant les urgences
- Inégalités sociales de santé dès la vie prénatale → risques environnementaux, restriction de l'accès à la santé et aux soins

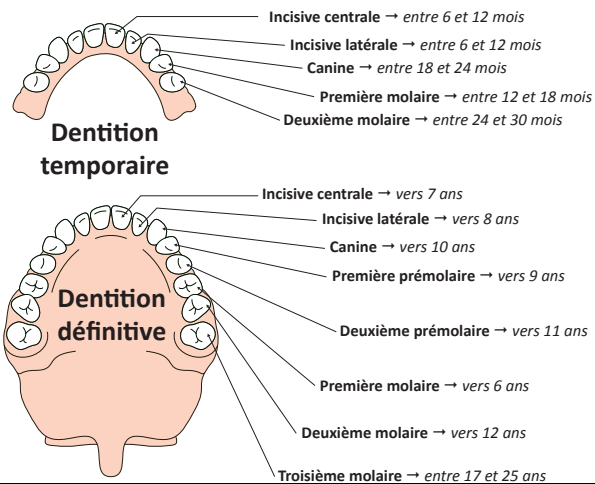
Effets des inégalités sociales

- **Périnatal** : morbi-mortalité plus élevée
- **Nutritionnel** : dénutrition et/ou carences nutritionnelle ; obésité → plus fréquent dans les familles précaires
- **Santé psychique et développement de l'enfant** : différencier les effets de la précarité des cas de négligence ou maltraitance
- **Environnement** : piqures et morsures de nuisibles - accidents domestiques - logement insalubre entraîne des pathologies (saturnisme, asthme aggravé par les moisissures) - intoxications alimentaires - infections cutanées - maladies contagieuses - violences
- **Défaut d'accès à la santé et aux soins et suivi des pathologies chroniques** : caries nombreuses et précoces - défaut de couverture vaccinale, de correction visuelle et auditive - troubles de la croissance
- **Cas particulier de la migration** : risques environnementaux du parcours et des conditions de vie actuelles - jeunes étrangers isolés sont fortement à risques

DÉVELOPPEMENT BUCCO-DENTAIRE

Consultation d'un chirurgien-dentiste recommandée à l'âge de 12-18 mois

- **Dentition temporaire : 20 dents**
 - Stable jusqu'à éruption des premières molaires permanentes
 - Épaisseur d'émail diminuée et volume pulpaire augmenté → lésions carieuses facilitées
- **Dentition permanente :**
 - **Denture mixte (24 dents) :** dents temporaires et permanentes simultanées, constitution d'une denture mixte avec remplacement des 8 incisives temporaires et éruption de 4 molaires permanentes
 - **Denture mixte stable (24 dents) :** remplacement des 4 canines et des 8 molaires temporaires par des prémolaires
 - **Denture permanente adulte jeune (28 dents) :** après éruption des 2èmes molaires permanentes après 12 ans
 - **Denture permanente adulte (32 dents) :** après éruption des 3èmes molaires permanentes après 18 ans



Maladie carieuse

- Éruption dentaire s'accompagne d'une inflammation douloureuse, dents d'abord immatures avec édification radiculaire et minéralisation de l'émail incomplètes → risque carieux augmenté
- Carie précoce si concerne les dents temporaires
- Lésions carieuses d'abord non cavitaires (initiales, touchent émail et dentine, interceptées par reminéralisation) puis cavitaires (douloureux, inflammation, infection)

Trouble de l'articulé dentaire

- **Denture temporaire :** latérodéviation mandibulaire - bout à bout des incisives - prognathie mandibulaire - béance - absence d'espace entre incisive et canine au maxillaire et entre la canine et la 1^{ère} molaire à la mandibule - anomalie du nombre de dents
→ **Prise en charge par dentiste**
- **Dentures mixtes et permanentes :** latérodéviation mandibulaire - bout à bout des incisives - prognathie mandibulaire - proalvéolie maxillaire - encombrement - anomalie du nombre de dents perturbant l'articulé
→ **Prise en charge chez orthodontiste**

EXAMEN MÉDICAL D'APTITUDE AU SPORT

Certificat de la pratique au sport n'est plus nécessaire pour le sport en club

Désormais il faut une déclaration par le représentant légal attestant d'avoir bien réalisé les examens obligatoires par le médecin

- Le médecin doit évaluer l'aptitude pendant les consultations obligatoires
 - Un questionnaire de santé devra être rempli par la famille au moment du renouvellement de la licence du sport chaque année
 - **Cas particulier des sports à contraintes particulières :** **certificat de non-contre-indication** toujours exigé chaque année par le club
- NB : Pour la pratique scolaire, l'enfant est considéré comme *a priori* apte, il faut un certificat du médecin traitant pour les dispenses

- Examen médical complet :
 - ATCD personnels - familiaux : Pathologies cardiaques (MS) – osseuses – hématologiques ...
 - Évaluation de la croissance et puberté - Traitements
 - Auscultation cardiaque - TA
 - Troubles visuels - séquelles d'otites
 - Scolioses - Hyperlaxité ligamentaire
- Explication concernant les effets bénéfiques et risques potentiels
- Conseils nutritionnels

Recommandations 2014 : **ECG non systématique, laissé au jugement du clinicien**

Si malaise et/ou syncopes survenant à l'effort → bilan cardiologique (ECG et ETT) indispensable

ALIMENTATION ET BESOINS NUTRITIONNELS CHEZ L'ENFANT

Item 48



Annales

Tombé 5 fois depuis 2016

APPORTS NUTRITIONNELS

Définition

- **Besoins nutritionnels minimaux** : la plus faible quantité d'un nutriment permettant de maintenir des fonctions physiologiques et un état de santé normal, tout en assurant une croissance optimale chez l'enfant et un poids stable chez l'adulte
- **Besoins nutritionnels moyens (BNM)** : Observation de la consommation alimentaire spontanée de ce nutriment par un groupe d'individus en bonne santé
- **Apports nutritionnels conseillés (ANC)** : (spécifique d'un individu) BNM + 2 DS sauf pour l'apport énergétique → **ANC = 130 % du BNM**
→ **Carence** : **ANC < 77 % BNM** (Apport d'un nutriment < ANC ≠ carence)

EAU	L'eau représente 75 % du poids du nourrisson et 60 % à 1 an - Immaturité des fonctions de concentration-dilution des urines chez le nourrisson - Apports hydriques couverts par l'alimentation lactée exclusive initialement puis par l'eau des aliments et boissons dès que la consommation de préparations infantiles diminue • Naissance : 150 mL/kg/J - < 6 mois : 120 mL/kg/J - 6 mois à 2 ans : 100 mL/kg/J - 2 à 5 ans : 80 mL/kg/J - > 5 ans : 55 mL/kg/J
ÉNERGIE	- Besoins énergétiques élevés lors de la phase de croissance rapide : 2^{ème} année de vie & puberté - Cf. infra
MACRONUTRIMENTS	PROTÉINES - Développement musculaire et squelettique et production de protéines fonctionnelles (immunoglobuline, enzymes...) • Naissance → 2 ans : ANC = 10 g/jour - Âge > 2 ans = 1 g/kg/jour NB : Il s'agit des apports minimaux à assurer.
	LIPIDES - Vitamines liposolubles (ADEK) et acides gras essentiels polyinsaturés (AGE) - 0-6 mois : 50 % des apports énergétiques totaux puis diminuent progressivement NB : Assurer apport qualitatif et quantitatif en lipides suffisant chez le nourrisson. - AGE : Acide linoléique = oméga 6 (2,7 %) et alpha linoléique = oméga 3 (0,45 %) qui après élongation et désaturation → acides gras polyinsaturés à longue chaîne (AGPI-LC) = acide arachidonique (ARA, oméga 6) et acide docosahexaénoïque (DHA, oméga 3) → AGPI-LC : Développement du SNC et rétine - Immunité et contrôle de l'inflammation - Carence en AGE : Retard de croissance staturo-pondéral - Anomalie cutanéophanérienne - Infections à répétition - Perturbation développement psychomoteur - Toutes les préparations infantiles sont enrichies en DHA et la grande majorité en ARA
	GLUCIDES - Rôle d'apport calorique essentiel - Source = lactose durant les 1^{ers} mois de vie - Densité énergétique des glucides = 4 kcal/g → 50 à 60 %
FER	- Rôle : Synthèse de l'hémoglobine et développement du SNC - Déficit en fer = la plus fréquente des pathologies nutritionnelles - Absorption intestinale du fer faible → ANC de 6 à 10 mg/jour (≤ 10 ans) puis 13 à 16 mg/jour (> 10 ans) pour couvrir les besoins de 1 à 2 mg/jour • Absorption du fer héminique (viandes, poissons, abats) = 25 % > Absorption du fer non héminique (lait, végétaux, œufs) = 2,5 % - Faible teneur de fer dans le lait de vache = inadapté à l'alimentation du nourrisson et du jeune enfant - Laits infantiles : Présence de sels ferreux et vitamine C → Absorption = 10-20 % - Allaitement maternel → Absorption = 50 % grâce à la lactoferrine - Chez les enfants et adolescents : consommation de 2 produits carnés par jour NB : Pour les végétaux, même très riches en fer, ils ne contribuent que très peu à assurer les besoins car le fer qu'ils contiennent est très mal absorbé → ne peuvent pas remplacer les produits carnés.
CALCIUM	- Rôle : Minéralisation du squelette - Tient compte du coefficient d'absorption intestinale et de l'apport en vit D • 0 à 3 ans : 280 à 450 mg/J - 4 à 10 ans : 800 mg/J - 11 à 17 ans : 1 150 mg/J • Puberté = période clé de minéralisation du squelette - Apports principaux : laits et produits laitiers + eaux minérales riches en calcium - Recommandations : 3-4 produits laitiers/jour - Supplémentation calcique de tous les enfants ou adolescents consommant moins de 300 mg/jour de calcium

VITAMINES	VITAMINE D	- Rôles : Absorption intestinale du calcium + Minéralisation du squelette + Prévention du rachitisme - Lait maternel contient peu de vitamine D (25 - 70 UI/L) et les préparations lactées sont enrichies de manières insuffisantes → Prévention du déficit en vitamine D : • Femme enceinte au 7^{ème} mois de grossesse : 80 000 à 100 000 UI • 0 - 2 ans : 400 - 800 UI/J • 2 - 18 ans : ○ Absence de FdR de carence : 400-800 UI/J ou 50 000 UI/trimestre ou 80 000 à 100 000 UI en début et fin d'hiver ○ Présence de FdR de carence : 800-1600 UI/J ou 50 000 UI/6 sem ou 80 000 à 100 000 UI/3 mois → Facteurs de risque de carence en vitamine D : Peau pigmentée + peau non exposée au soleil + obésité + végétalisme
	VIT. K	- Rôle : Coagulation - ANC en vitamine K = 5 à 10 µg/J jusqu'à 2 ans → Prévention du déficit en vitamine K : « maladie hémorragique du nouveau-né » • J0 : 2 mg PO - J4-J7 : 2 mg PO • Si allaitement maternel : 2 mg PO à 1 mois de vie
Points clés sur le rachitisme carentiel = syndrome clinico-radiologique secondaire à un déficit sévère en Vit D et/ou en calcium		
ÉPIDÉMIOLOGIE		- Incidence en ré-augmentation depuis le début du 21^{ème} siècle - Plus fréquent en périodes de forte croissance : nourrisson et adolescents - Souvent associé à des FdR : régimes carencés en calcium (végétalisme ++) - allaitement maternel exclusif sans supplémentation en vit D - pigmentation de la peau ou insuffisance d'ensoleillement
SIGNES SQUELETTIQUES		- Retard statural constant - Craniotabès, fontanelles larges, non fermées - Bourrelets métaphysaires, chapelet costal - Déformation des membres inférieurs : genu varum ou valgum
SIGNES RADIOLOGIQUES Rx poignet + genou		- Augmentation de la hauteur de la plaque de croissance - Élargissement des métaphyses avec spicule latéral, aspect en cupule en « toit de pagode », aspect irrégulier et flou des contours - Déminéralisation osseuse
COMPLICATIONS DE L'HYPOCALCEMIE		- Hypotonie musculaire - convulsions - crise de tétanie - laryngospasme - troubles du rythme cardiaque - cardiopathie dilatée
SIGNES BIOLOGIQUES		- Phosphatases alcalines très élevées - Calcémie et phosphorémie normales initialement puis diminuées - PTH augmentée : hyperparathyroïdie secondaire - Taux de 25(OH)-vitD effondré - Association fréquente avec une anémie hypochrome microcytaire ferriprive
PRISE EN CHARGE		- Apport de calcium et de Vit D - Si calcémie basse : normaliser la calcémie avec de supplémenter en Vit D

ALIMENTATION

ALIMENTATION LACTÉE EXCLUSIVE

Naissance à 4-6 mois



DIVERSIFICATION ALIMENTAIRE

4-6 mois à 1 an



ALIMENTATION TOTALEMENT DIVERSIFIÉE

> 1 an

Alimentation lactée exclusive

Équipement enzymatique du TD permet la digestion des protéines, lipides et glucides du lait maternel et des préparations lactées mais pas de grandes quantités d'amidon

Limites des capacités rénales → veiller à la charge sodée du régime

ALLAITEMENT MATERNEL x 6 mois

→ **Avantages :**

- Diminution du risque infectieux (gastro-entérite - otites - infections respiratoires)
- Prévention des maladies atopiques (asthmes - dermatites atopiques)
- Favorise l'interaction mère-enfant
- Diminution du risque de diabète de type II, cancer du sein et de l'ovaire et facilite une perte de poids en post-partum chez la mère

→ **Inconvénients :**

- Pauvre en vitamine D et vitamine K
- Supplémentation en vitamine K systématique à 1 mois chez l'enfant allaité exclusivement
- Au-delà de 6 mois : **Supplémentation en fer systématique** si l'enfant est encore exclusivement ou majoritairement allaité

PRÉPARATIONS LACTÉES STANDARDS	- Préparations pour nourrissons ou laits 1^{er} âge : naissance à 4-6 mois → répondent aux besoins nutritionnels des nourrissons jusqu'à la diversification - Préparation de suite ou laits 2^{ème} âge : 4-6 mois à 1 an → remplacent les préparations pour nourrisson quand repas totalement diversifié ; enrichies en fer - Préparations pour enfant en bas âge ou laits de croissance : 1 à 3 ans → composition très proche des préparations de suite → Avantages : Prévention des carences en Fer - vitamine D - Acides gras essentiels (linoléique et alpha-linoléique) NB : Le lait de vache n'est pas adapté au nourrisson (trop faible en AG essentiels, en fer et en Vit D et trop gras) → Proscrit < 1 an	
PREPARATIONS LACTÉES SPÉCIFIQUES	ANTI-RÉGURGITATION	- Préparation épaissie via adjonction d'amidon de maïs, topiaca, pomme de terre et/ou farine de caroube → augmentation de la viscosité NB : TTT de référence si RGO non compliqué ou régurgitations.
	SANS LACTOSE	- Lactose remplacé par de la dextrine-maltose ou des polymères de glucose, parfois du saccharose - Nourrisson avec récurrence ou diarrhée persistante (> 5 jours) après réintroduction du lait qu'il avait à l'apparition de la diarrhée → Durée : 1 à 2 semaines le temps de restaurer l'équipement en lactase de la bordure en brosse intestinale - Diarrhée aiguë sévère avec perte > 10 % poids imposant une hospitalisation
	HYDROLYSATS EXTENSIFS DE PROTÉINES	- Protéines de lait de vache ou de riz hydrolysées, dépourvus de lactose - APLV
- Prescription : type de lait - volume quotidien - nombre de biberons - modalités habituelles de reconstitution - Préparations lactées : 1 cuillère-mesure de poudre rase pour 30 mL d'eau faiblement minéralisée (ou eau du robinet) - Verser l'eau dans le biberon puis la poudre - Volume à adapter à l'appétit de l'enfant qui varie d'un biberon à l'autre et d'un jour à l'autre ; ces volumes peuvent donc considérablement varier d'un enfant à l'autre et d'un moment de la journée à un autre - Le lait peut être servi à température ambiante → Si lait chaud : utiliser un chauffe biberon (proscrire micro-ondes) - Ne pas dépasser un délai de 30 min si le biberon a été réchauffé - Ne pas utiliser de l'eau embouteillée provenant d'une bouteille ouverte depuis > 24 h - Ne pas conserver le biberon dans la porte du réfrigérateur - Si utilisation de l'eau du robinet : faire couler l'eau 5 min, utiliser de l'eau froide, veiller au bon entretien de la robinetterie - Stérilisation des biberons non indispensable : lavage au lave-vaisselle ou à la main, au goupillon, dans de l'eau chaude additionnée de liquide vaisselle		
Exemple nourrisson non allaité	- 1^{ère} semaine : 6-7 x 10 mL le 1^{er} jour puis + 10 mL/J donc 6-7 x 70 mL le 7^{ème} jour - 2^{ème} semaine : 6 x 80 mL /J - 3^{ème} semaine : 6 x 90 mL /J - 4^{ème} semaine : 6 x 100 mL/J - 2^{ème} mois : 6 x 120 mL/J - 3^{ème} mois : 5 x 150 mL/J - 4^{ème} mois : 4 x 180 mL/J	
DIVERSIFICATION ALIMENTAIRE		
Pendant la diversification, maintenir 700 mL de préparation de suite		
- Période de transition à réaliser entre 4 et 6 mois de vie - Prévention de l'allergie alimentaire - Introduire l'arachide (sous forme de beurre de cacahuète) entre 4 et 11 mois chez les enfants ayant un terrain allergique personnel ou familial, afin de réduire le risque ultérieur d'allergie à l'arachide - Introduction du gluten doit être faite en petites quantités, progressivement croissantes, entre 4 et 12 mois - Diversification menée par l'enfant : permet de prévenir les troubles de l'oralité en laissant les enfants se nourrir de morceaux seuls avec leurs doigts dès qu'ils peuvent se tenir assis, en poursuivant en parallèle l'allaitement → Mixée (lisse) de 4 à 8 mois → Moulinée (moins lisse) de 8 à 10 mois → Petits morceaux de tailles et dureté progressivement croissantes à partir de 10 mois - Ajout systématique de graisses (beurre ou huiles végétales) dans tous les plats salés, faits maison ou en petits pots du commerce - Conserver au moins 3 biberons/tétées par jour après la diversification de l'alimentation jusqu'à l'âge de 1 an pour couvrir les besoins en fer et AGE		

Alimentation diversifiée

> 1 an

- Alimentation totalement diversifiée, **identique à l'adulte**
- Aliments à proscrire chez l'enfant en raison du risque infectieux :
 - Viande hachée mal cuite, lait cru, fromage au lait cru à proscrire < 5 ans
 - Viande, poisson, coquillages crus, œufs crus ou préparation à base d'œuf cru à proscrire < 3 ans
 - Pas de miel < 1 an
- **Eau pure = seule boisson à proposer**
- 250 mL/J de préparation pour enfants en bas âge entre 1 et 3 ans et même au-delà
- À l'arrêt du lait de croissance : 1 produit carné 2x/J pour couvrir les besoins en fer

« L'ASTUCE du PU » - RÈGLE D'APPERT

« Apport journalier en mL »
 $200-250 + 1/10^{\text{ème}}$ poids (grammes)

Besoins énergétiques moyens de l'enfant et l'adolescent

Âge	Énergie		Age	Énergie	
	Filles	Garçons		Filles	Garçons
1-3 mois	450		8 ans	1 800	1 900
4-6 mois	600		9 ans	1 900	2 000
7-9 mois	750		10 ans	2 000	2 100
10-12 mois	900		11 ans	2 100	2 200
2 ans	1 200		12 ans	2 200	2 300
3 ans	1 300		13 ans	2 300	2 400
4 ans	1 400		14 ans	2 400	2 500
5 ans	1 500		15 ans	2 500	2 600
6 ans	1 600	1 700	16 ans	2 600	2 700
7 ans	1 700	1 800			

PUBERTÉ NORMALE ET SES TROUBLES

Item 49



Annales

Tombé 2 fois depuis 2016

= Ensemble des phénomènes physiques, psychiques, mentaux et affectifs, caractérisant la transition entre l'enfance et l'âge adulte
→ Essentiellement marquée par l'acquisition des caractères sexuels secondaires, l'accélération de la croissance staturale, ainsi que par la maturation de la fonction sécrétoire gonadique et l'acquisition des fonctions de reproduction

Durée = 4 ans

B Physiopathologie

« Réveil » de l'axe gonadotrope : **SÉCRÉTION PULSATILE DE GnRH par les neurones de l'axe hypothalamo-antéhypophyso-gonadique**

- **Sécrétion pulsatile de GnRH → ↑ LH & FSH → Sécrétion de stéroïde gonadiques** : œstradiol ou testostérone
- Pulsatilité hypothalamo-hypophysaire modulée par l'action de facteurs neuro-endocriniens et périphériques
- Autres facteurs modulant l'âge de début de la puberté : facteurs **génétiques**, facteurs **ethniques** (plus tôt chez les filles d'origine africaine), état **nutritionnel** (la leptine, hormone produite par le tissu adipeux active l'axe gonadotrope), **pathologies** intercurrentes
- **Chez le garçon** :
 - **FSH** : développement du volume testiculaire
 - **LH** : stimule la production de testostérone à l'origine du développement des caractères sexuels secondaires (verge, pilosité) ainsi que les modifications musculosquelettiques
- **Chez la fille** :
 - **LH et FSH** : activation ovarienne et production d'œstrogènes à l'origine du développement mammaire, utérovaginal et des OGE puis apparition des premières règles
- Augmentation systémique des hormones sexuelles induit une **augmentation de la fréquence et de l'amplitude des pics de sécrétion de l'hormone de croissance (GH)** → Pic de croissance pubertaire

Clinique de la puberté physiologique

FILLES			GARÇONS		
8 ans ➡ 10,5 ans ➡ 13 ans			9 ans ➡ 12 ans ➡ 14 ans		
1 ^{ER} SIGNE	B Augmentation du volume des seins entre 8 et 13 ans = Thélarche S1 (stade prépubère) : Absence de développement mammaire S2 (début de la puberté) : Petit bourgeon mammaire avec élargissement de l'aréole S3 : Glande mammaire dépassant la surface de l'aréole S4 : Saillie de l'aréole et du mamelon sur la glande, <u>apparition du sillon sous-mammaire</u> S5 : Aspect adulte		1 ^{ER} SIGNE	B Augmentation du Volume testiculaire (Volume > 4 mL ou Longueur > 2,5 cm) environ 11,5 ans en moyenne G1 (stade prépubère) : Testicule et verge de taille infantile □ Volume < 4 mL et < 2,5 cm G2 (début de la puberté) : Volume testiculaire entre 4-6 mL-2,5-3 cm G3 : Volume 8-10 mL et longueur entre 3,1-4,0 cm G4 : Volume 12-15 mL et longueur entre 4,1-4,5 cm G5 : Aspect adulte, volume 20-26 mL (N> 16 mL) et longueur > 4,5 cm	
	VULVE	- Position verticale à horizontale - Petites lèvres se développent - ↑ Volume clitoridien - Muqueuse rosées & sécrétantes - Leucorrhée		VERGE	Augmentation de la taille de la verge ≥ 6 cm +/- <u>Gynécomastie</u> transitoire modérée fréquente
PILOSITÉ	Pubarche et pilosité axillaire apparaissent parallèlement au développement mammaire Pubarche (= apparition de la pilosité pubienne) : n'est pas un signe de puberté car elle est liée aux sécrétions surrénaliennes (adrénarche) et est indépendante des gonadotrophines		Pubarche et pilosité axillaire se développent avec 1 an de décalage par rapport à l'augmentation du volume testiculaire		
	- Pilosité pubienne de Tanner : • P1 : Absence de pilosité • P2 : Quelques poils sur le pubis • P3 : Pilosité pubienne au-dessus de la symphyse • P4 : Pilosité pubienne triangulaire n'atteignant pas la racine de cuisses • P5 : Aspect adulte (triangulaire chez la femme et losangique chez l'homme, s'étendant à la racine des cuisses)				
RÈGLES	Ménarche + 2-3 ans après le développement mammaire = 12,5 ans +/- irrégularité pdt les 2 premières années		VOIX	Modification de la voix vers 14,5 ans	

CROISSANCE STATURALE ET MATURATION OSSEUSE ^B	L'accélération de la vitesse de croissance staturale débute dès les premiers signes pubertaires chez la fille (S2) Radiographie d'âge osseux main gauche et poignet de profil à la recherche du sésamoïde ; apparition contemporaine du démarrage pubertaire : 11 ans - Vitesse de croissance : 8 à 10 cm/an - Pic de croissance : 12 ans - Croissance pubertaire totale : 20 cm - Taille finale à 16 ans → Moyenne = 165 cm NB : La masse osseuse se constitue pendant la puberté et est acquise à 20 ans.	CROISSANCE STATURALE ET MATURATION OSSEUSE ^B	L'accélération de la vitesse de croissance staturale débute de façon décalée chez le garçon (G3) Radiographie d'âge osseux main gauche et poignet de profil à la recherche du sésamoïde ; apparition contemporaine du démarrage pubertaire : 13 ans - Vitesse de croissance : 8 à 10 cm/an - Pic de croissance : 14 ans - Croissance pubertaire totale : 25 cm - Taille finale à 18 ans → Moyenne = 177 cm NB : La masse osseuse se constitue pendant la puberté et est acquise à 20 ans.

Puberté avancée non pathologique : Fille : 8-10 ans - Garçon : 9-11 ans

^B

	Fille	Garçon
1		
2		
3		
4		
5		

PUBERTÉ PRÉCOCE

^B Définition

- Rare mais 10x plus fréquent chez les **filles** que chez les garçons
- Développement mammaire < **8 ans** chez la fille et développement testiculaire < **9 ans** chez le garçon
- Accélération de la vitesse de croissance et avance de l'âge osseux
- Nécessite **toujours une évaluation médicale**
- **Puberté avancée** : 8-9 ans chez la fille et 9-11 ans chez le garçon, situation limite qui survient à un âge non précoce mais peut entraver le pronostic de taille adulte

PUBERTÉ PRÉCOCE

Fille < 8 ans : 0,2 % → 10 % pathologique

Garçon < 9 ans : 0,05 % → 66 % pathologique

CENTRALE
LH (↑) > FSH

PÉRIPHÉRIQUE
LH & FSH ↓

PUBERTÉ PRÉCOCE NON PATHOLOGIQUE

Diagnostic		
Clinique		
- <u>ATCD familiaux</u> : • Âges de début pubertaire des parents et de la fratrie, âge de ménarche chez la mère • Tailles des parents et calcul de la taille cible génétique • ATCD familial de neurofibromatose de type 1 - <u>ATCD personnels</u> : NF1, méningite - <u>Symptômes associés</u> : signes visuels ou d'HTIC, signes d'autres atteintes hypothalamo-hypophysaires - <u>Examen physique</u> : • Cotation du stade pubertaire (classification de Tanner) • Tâches cutanées • Accélération de la croissance staturale > 9cm/an chez les 2 sexes • Signes d'hyperandrogénie : acné, hirsutisme, hypertrophie clitoridienne chez la fille • Masse abdominale ou testiculaire en faveur d'une tumeur		
Examens complémentaires		
DOSAGES HORMONAUX B	DOSAGE DES STÉROÏDES SEXUELS	- Testostérone & Œstradiol : ↑ (bien que l'œstradiol est peu utile chez la fille car variation forte et développement mammaire signe sa sécrétion)
	INHIBINE B	- Augmentation au cours de la puberté chez le garçon
	DOSAGE DES GONADOTROPHINES	- FSH & LH : Après stimulation : test au LH-RH • Puberté centrale : pic LH > pic FSH • Puberté périphérique : GONADOTROPHINES INDETECTABLES
IMAGERIES	ÂGE OSSEUX	- Radiographie de la main et poignet
	ÉCHOGRAPHIE PELVIENNE et SURRÉNALIENNE CHEZ LA FILLE	- Imprégnation oestrogénique : Longueur du corps utérin augmentée : L > 35 mm et/ou apparition d'une ligne de vacuité de l'endomètre - Élimination d'un processus tumoral
	IMAGERIE SPÉCIFIQUE	- En cas de puberté précoce centrale : IRM cérébrale (hypothalamo-hypophysaire) - En cas de puberté précoce périphérique : Imagerie des gonades - En cas de signe d'insuffisance surrénale ou hyperandrogénie : Scanner des surrénales

B Étiologies	
PUBERTÉ PRÉCOCE CENTRALE = Réactivation prématurée de l'axe hypothalamo-hypophyso-gonadique	PUBERTÉ PRÉCOCE PÉRIPHÉRIQUE = très rare Indépendante de l'axe hypothalamo-hypophysaire Sécrétion de stéroïdes sexuels d'origine gonadique
Développement pubertaire harmonieux dans les 2 sexes	
- Apparition précoce et strictement iso-sexuelle des caractères sexuels secondaires - Accélération de la vitesse de croissance (AS) et de l'âge osseux (AO) → AO = AS > AC	
NB : Dans la puberté précoce périphérique, le volume testiculaire peut rester à l'état infantile car sous la dépendance des gonadotrophines	
- Idiopathique : Fréquent chez la fille, diagnostic d'élimination - Processus intra-cranien expansif : • Tumoral : Gliome du chiasma - Hamartome hypothalamique - Astrocytome - Germinome • Non tumoral : hydrocéphalie - kyste arachnoïdien • Séquentaire : Méningite ou encéphalite - Irradiation crânienne - Traumatisme crânien	- Tumeurs ovariennes et testiculaires - Kyste ovarien, tumeur des cellules de la granulosa - Sd de McCune-Albright (tâches café au lait, dysplasie fibreuse osseuse) - Testotoxicose = Mutation activatrice du R.LH - Exogène, environnementale, génétique Origine surrénalienne : - Bloc en 21-hydroxylase (chez la fille) - Tumeur surrénalienne - Hyperandrogénie sans activation gonadotrope - Corticosurrénalome
PUBERTÉ PRÉCOCE NON PATHOLOGIQUE	
Apparition précoce d'un seul caractère sexuel secondaire isolé, sans accélération de la vitesse de croissance ni avance d'âge osseux NB : Les explorations paracliniques sont normales.	
→ Puberté non pathologique « extrême de la normale » : Vitesse de croissance et âge osseux non modifiés	
PRÉMATURE THÉLARCHÉ	- Développement mammaire isolé (3 mois et 2 ans)
PRÉMATURE ADRÉNACHÉ	- Pilosité pubienne isolée (6 à 7 ans)
PRÉMATURE MÉNARCHÉ	- Métrorragies isolées

RETARD PUBERTAIRE

RETARD PUBERTAIRE

Fille > 13 ans - Garçon > 14 ans

Absence de puberté complète (aménorrhée) 4 ans après les 1^{er} signes

CENTRALE

Hypogonadisme hypogonadotrope

LH & FSH ↓ - Inhibine B ↓ (faible stimulation)

PÉRIPHÉRIQUE

Hypogonadisme hypergonadotrope

LH & FSH ↑ - Inhibine B ↑ (forte stimulation)

RETARD PUBERTAIRE SIMPLE

Fille :

- Absence de développement mammaire à 13 ans
- Aménorrhée à 15 ans
- Petite taille ou défaut d'accélération de la vitesse de croissance
- Absence d'achèvement de la puberté 4 ans après son début

Garçon :

- Absence d'augmentation du volume testiculaire à 14 ans
- Petite taille ou défaut d'accélération de la vitesse de croissance
- Absence d'achèvement de la puberté 4 ans après son début

Diagnostic

Clinique

- ATCD familiaux :
 - Âges de début pubertaire des parents et de la fratrie, âge de ménarche chez la mère
 - Tailles des parents et calcul de la taille cible génétique
 - Infertilité
 - Troubles de l'odorat associés ou non au trouble pubertaire
- ATCD personnels :
 - Ralentissement de la croissance
 - Maladies chroniques - Cryptorchidie chez le garçon
- Symptômes associés : signes visuels ou d'HTIC, signes d'autres atteintes hypothalamo-hypophysaires, anosmie ou hyposmie (Sd de Kallman), signes digestifs (anorexie, douleurs abdominales)
- Examen physique :
 - Cotation du stade pubertaire (classification de Tanner)
 - Sd dysmorphique
 - Examen des OGE : cryptorchidie, micropénis
 - État nutritionnel - Examen complet, notamment neurologique

Examens complémentaires

DOSAGES HORMONAUX B	DOSAGE DES STÉROÏDES SEXUELS	- Testostérone chez le garçon - Œstradiol chez la fille : ↓ (variation forte) - Valeurs basses témoins de l'absence de puberté
	DOSAGES DES GONADOTROPHINES	• FSH & LH : à l'état basal • Hypogonadisme hypogonadotrope (central) ou retard pubertaire simple : FSH & LH basses • Hypogonadisme hypergonadotrope (périphérique) : FSH & LH ↑
	DOSAGE DES HORMONES ANTÉ-HYPOPHYSAIRES	- TSH - T4L - IGF1 - cortisol - Prolactine • Mise en évidence d'une insuffisance ante-hypophysaire multiple • Dosages en cas de situation évocatrice (cassure staturale, signes d'atteintes d'autres axes)
IMAGERIES	ÂGE OSSEUX	- Radiographie de la main et poignet • Puberté se produit à âge osseux : Fille 11 ans - Garçon 13 ans • Impubérisme anormal si âge osseux supérieur à ces âges
	IMAGERIE SPÉCIFIQUE	- En cas d'Hypogonadisme hypogonadotrope (central) : IRM cérébrale (hypothalamo-hypophysaire et des bulbes olfactifs) - En cas d'Hypogonadisme hypergonadotrope (périphérique) : Caryotype ou FISH gonosomes
B BIOLOGIE	IgA anti-transglutaminases	- Dosage concomitant des IgA totales pour éliminer un déficit en IgA
	Fonction rénale	- Ionogramme sanguin - Urée - Créatinine

Étiologies	
RETARD PUBERTAIRE CENTRAL	RETARD PUBERTAIRE PÉRIPHÉRIQUE = anomalie primitive des gonades
- Constitutionnel : • Syndrome de Kallmann-Morsier • Hypogonadisme hypogonadotrope sans trouble olfactif • Peut être isolé ou associé à d'autres déficits antéhypophysaires, expression congénitale avec cryptorchidie bilatérale et/ou micropénis - Acquis : • Insuffisance cardiaque, respiratoire, rénale • Troubles de l'absorption : coeliaque ou Crohn • Fonctionnelle : déficit d'apport en lipides, dépense physique excessive • Tumorales : adénome corticotrope (maladie de Cushing), adénome surrénalien, corticosurrénalome, adénome à prolactine, craniopharyngiome, méningiome	- Insuffisance ovarienne : - Sd de Turner : 45X ou 45X, 46XX - ATCD de chimiothérapie ou radiothérapie - Insuffisance ovarienne auto-immune - Insuffisance testiculaire : - ATCD de CT ou RT - Sd de Klinefelter : 47XXY ou 46XY, 47XXY = 1,6 garçon / 1 000 • Généralement pas de retard pubertaire mais apparition de signes pubertaires sans augmentation du volume testiculaire • Morphologie eunuchoïde • Gynécomastie fréquente • Pilosité axillaire et pubienne • Verge allongée sans développement testiculaire (< 35 mm) • Infertile • +/- Déficience intellectuelle (domaine verbale)
RETARD PUBERTAIRE NON PATHOLOGIQUE « SIMPLE » = Diagnostic d'élimination Diagnostic fréquent chez le garçon	
- ATCD familiaux de puberté tardive - Infléchissement statural progressif < 1 DS <u>sans cassure</u> - Retard de l'âge osseux (Garçon < 13 ans - Fille < 11 ans) - Absence de signe évocateur de tumeur intra-crânienne ou de maladie chronique	

PATHOLOGIES GÉNITO-SCROTALES

Item 50



Annales

Tombé 1 fois depuis 2016

PHIMOSIS

Décalottage difficile

= Sténose fibreuse de l'orifice préputial

Physiologique chez **l'enfant jusqu'à 5 ans** : Adhérence préputiales (absence de traitement).

Pathologique si acquisition à l'âge adulte :

- Diabétique
- Sujet âgé (insuffisance de décalottage)
- Lichen scléro-atrophique → lésion précancéreuse
- Cancer du pénis

NB : **Les infections ne donnent pas de phimosis.**

Complications :

- **Troubles mictionnels** (dysurie, fuites, jet dévié)
- **Infections urinaires récidivantes**, voire rétention vésicale
- **Poche préputiale gonflée d'urine** pouvant se surinfecter
- **Paraphimosis** par striction de l'anneau préputial au niveau du sillon balano-préputial → œdème si absence de recalottage
- **Balanoposthite** : inflammation chronique du gland par défaut de décalottage avec **accumulation de smegma**

Traitement :

- Aucun < 3 ans → Traitement local : **libération des adhérences** sous AL (EMLA®) ou **dermocorticoïdes** x 2 mois
- **À partir de 5-6 ans** : **Chirurgie** si échec des ttt locaux
 - Plastie de prépuce ou posthextomie (circoncision)
- Adulte : chirurgie si infection à répétition ou gêne importante

VARICOCÈLE

= Dilatation variqueuse des veines spermatiques

Incidence de 20-40 % dans la population hypofertile (hyperthermie testiculaire par stase veineuse)

À gauche dans 90 % des cas par insuffisance valvulaire à l'abouchement de la veine spermatique gauche dans la veine rénale gauche, générant un reflux veineux.

Toute **VARICOCÈLE GAUCHE d'apparition RAPIDE doit faire rechercher une TUMEUR RÉNALE + THROMBUS DE LA VEINE RÉNALE GAUCHE**

Clinique : Examen clinique à réaliser debout puis coucher

- **Pesanteur vespérale, hypotrophie testiculaire, infertilité**
- Dilatation variqueuse du cordon parfois visible sous la peau
- **Tuméfaction molle au-dessus et en arrière du testicule**
- Tuméfaction s'atténue en position couchée et augmente à la manœuvre de Valsalva

Échographie-doppler : Affirme le diagnostic

HYDROCELE VAGINALE

90 % des cas à gauche

= **Accumulation de liquide** dans une poche cloisonnée, intravaginale, à l'extérieur du testicule

Chez l'enfant : Persistance du **CANAL PÉRITONÉO-VAGINAL**

= Hydrocèle communicante, souvent associée à une hernie

Chez l'adulte : Non communicante

- **Idiopathique ++** = Sécrétion excessive de liquide par la vaginale → Fréquent chez le sujet âgé par vieillissement de la vaginale
- **Réactionnelle** :
 - Orchi-épididymite
 - Torsion testiculaire
 - Traumatisme testiculaire
 - **Cancer du testicule**

Clinique :

- **Augmentation unilatérale du volume de la bourse, indolore et permanente** → **Attention**, le testicule n'augmente pas de volume
- Gêne : **Pesanteur** ou **esthétique**
- **Trans-illuminable**
- **ABSENCE DE DOULEUR À LA PALPATION**
- **Signe de Chevassu « POSITIF »** **conservation du sillon épididymo-testiculaire** (idem. Cancer du testicule)

Échographie scrotale (référence) = collection liquidienne anéchogène autour du testicule ; élimine les diagnostics différentiels

Traitement : **C**

- **Chez l'enfant** :
 - Naissance à 18 mois : Possible fermeture spontanée
 - **12 - 18 mois voire 3 ans** : chirurgie avec **ligature du canal péritonéo-vaginal**
- **Chez l'adulte** : Idiopathique : **Chirurgical**



PARAPHIMOSIS

Complication du phimosis, secondaire à un **décalottage prolongé** : le gland est en **ischémie, douloureux**, avec un **risque de nécrose**. Souvent accompagné d'un **œdème du prépuce** qui entoure le gland telle une bouée

→ Le mécanisme est généralement :

- **Chez le petit enfant** : un décalottage forcé sur phimosis
- **Chez le jeune adulte** : un oubli de recalottage notamment après un premier rapport sexuel
- **Chez le sujet âgé** : un oubli de recalottage après pose de sonde vésicale à demeure (iatrogène)

Traitement **B** : **URGENCE** : En cas de paraphimosis iatrogène → **retirer la sonde vésicale**

Ensuite, une réduction manuelle est effectuée consistant à :

- **Chasser l'œdème balanopréputial par compression** (progressive mais lente, à pleine paume) du gland et du prépuce, voire par application d'un liquide hyperosmolaire (compresse imbibée de mannitol ou de G30)
- Faire pression sur le gland avec les deux pouces
- Tout en **basculant de l'anneau préputial vers l'avant** pour recouvrir le gland avec les index et majeurs (mouvement du piston de la seringue en utilisant les deux mains)

En cas d'échec, il faut envisager une **section de l'anneau préputial ou une posthextomie en urgence**

GANGRÈNE DE FOURNIER	TRAUMATISME TESTICULAIRE
Fasciite nécrosante des organes génitaux externes et du périnée - Germe : E. Coli - Pseudomonas Aeruginosa - Streptocoques - Terrain : Diabète - Éthylisme chronique - Immunodépression - Facteurs aggravants : Retard de PEC - AINS - Clinique : Gêne scrotale - Fièvre - Œdème et inflammation du périnée - Crépitements sous-cutané - Nécrose - Choc septique - 3 phases : inflammatoire, gangrène gazeuse et nécrose cutanée - Examens : NFS - Créatinine - Hémostasie - GR/Rh/RAI - GDS - Lactates - Hémocultures - ECBU - Prélèvements locaux... - B URGENCE MEDICO-CHIRURGICALE : • Triple ATB IV anti-anaérobies : Pénicilline-C3G + Métronidazole + Aminosides • Chirurgie sous AG : Excision des zones nécrotiques +/- colostomie et cystotomie de décharge • Puis pansements à renouveler toutes les 48-72h • +/- Oxygénothérapie hyperbare au plus tôt • A distance : Chirurgie plastique avec lambeaux - Pronostic : Mortalité de 20 à 50 %	Traumatisme fermé - Examen : Échographie scrotale en urgence → Valeur médico-légale en cas d'agression • Hématome intra-testiculaire • Rupture de l'albuginée • Atteinte de l'épididyme • Hématocèle (sang dans la vaginale) • Hématome de la paroi scrotale - Traitement : Exploration chirurgicale en urgence si rupture de l'albuginée, d'hématocèle ou de volumineux hématome intra-testiculaire
BRIÈVETÉ ET RUPTURE DU FREIN	
- Frein court = Congénital → Gêne à l'érection (mise en tension du frein, douleur, voire angulation du gland à l'érection) - Rupture du frein lors des premiers rapports ou masturbations • Provoque un saignement à contrôler par compression bidigitale	- Traitement (sans urgence) : PLASTIE du FREIN sous anesthésie locale B • Incision transversale du frein • Fermeture de l'incision longitudinalement → Permet d'effacer le relief du frein
BALANOPOSTHITE	
- Infection préputiale sur défaut de décalottage avec accumulation de smegma puis inflammation du gland et du prépuce - Traitement : bains de verge antiseptiques 2x/jour pendant 1 semaine + rappel de l'importance de décalotter régulièrement le prépuce lors de la toilette	

TORSION DU CORDON SPERMATIQUE	
Toute douleur testiculaire unilatérale brutale = Torsion du cordon spermatique JPDC	
Épidémiologie	
- Terrain : PIC HORMONAL : Nouveau-né et nourrisson - Adolescent : 12 à 18 ans. NB : Rare > 40 ans - Adolescent/adulte : Torsion de la portion intravaginale. Nouveau-né/nourrisson : torsion de la portion extravaginale - Conséquence : Ischémie artérielle irréversible > 6h - Interrogatoire : • Facteurs de risque de torsion du cordon spermatique : Traumatisme testiculaire - ATCD de torsion contralatérale • Circonstances déclenchantes : RÉVEIL - DOUCHE • Douleur aiguë, brutale, intense, unilatérale de la bourse EN CONTINU : ○ Irradiant vers la région inguinale - Absence de position antalgique - Gêne à la marche +/- Nausées et vomissements	
LE DIAGNOSTIC EST CLINIQUE, AUCUN EXAMEN COMPLÉMENTAIRE EST NÉCESSAIRE	
Si doute, exploration chirurgicale car échographie-doppler testiculaire peut être faussement rassurante	
Examen physique	B Autres formes et pièges diagnostiques
Bilatéral & comparatif - Bourse douloureuse et augmentée de volume - Testicule ascensionné, rétracté à l'anneau inguinal et horizontalisé - Absence de réflexe crémasterien - +/- Palpation du tour de spire +/- œdème scrotal unilatéral - SIGNE DE PREHN NÉGATIF : Absence de soulagement de la douleur à la surélévation du testicule	- Torsion vue tardivement ou négligée : Diminution de la douleur une fois la nécrose installée +/- testicule inflammatoire au 1^{er} plan (grosse bourse inflammatoire douloureuse avec hydrocèle réactionnelle +/- fébricule) → Echographie scrotale - Épisodes de sub-torsion récidivants : Douleur testiculaire unilatérale spontanément résolutive → Orchidopexie préventive - Torsion du cordon spermatique sur testicule cryptorchide : Douleur inguinale ou abdominale - Bourse homolatérale vide

B Traitement : NE PAS DOIT ÊTRE DIFFÉRÉ PAR UN EXAMEN COMPLÉMENTAIRE

URGENCE CHIRURGICALE < 6h - Autorisation parentale si mineur

→ **Information** sur les risques de la chirurgie : **Orchidectomie - Atrophie testiculaire - Hypofertilité**

→ **Chirurgie** : **Incision scrotale**

La détorsion manuelle
externe ne doit plus être
utilisée seule

- Ouverture de la vaginale testiculaire
- Prélèvements bactériologiques en cas d'hydrocèle réactionnelle
- Extériorisation du testicule
- Bilan lésionnel** : Recherche & quantification des tours de spires - Appréciations des lésions ischémiques testiculaires
- Détorsion du cordon testiculaire
- Appréciation de la recoloration et de la viabilité du testicule** :

- Viable** : **Orchidopexie BILATÉRALE** (fixation du testicule par suture non résorbable) ou à distance → **À la différence d'une torsion d'ovaire**
- Non viable** : **Orchidectomie + Anatomopathologie** → Pose de prothèse dans un **second temps** en raison du risque infectieux

B Diagnostics différentiels

TORSION DE L'HYDATIDE SESSILE DE MORGAGNI	- Reliquat embryonnaire situé au pôle supérieur du testicule - Douleur brutale moins vive que si c'était une torsion « Boule » bleue douloureuse au pôle supérieur visible à la transillumination - Réflexe crémasterien préservé	CANCER DU TESTICULE	- Révélateur par une complication locale brutalement douloureuse : nécrose ou hémorragie intratumorale - Échographie-doppler testiculaire - Voie inguinale
		ORCHI-ÉPIDIDYMITE AIGÜE	- Apparition rapidement progressive - Signes locaux, urinaires ou généraux infectieux
HERNIE INGUINALE-SCROTALE ÉTRANGLÉE	URGENCE CHIRURGICALE : - Syndrome occlusif associé	COLIQUE NÉPHRÉTIQUE	- Douleur irradiant vers le testicule - Examen testiculaire normal - Hématurie
TRAUMATISME TESTICULAIRE			

ORCHI-ÉPIDIDYMITE AIGÜE

Définition	= Inflammation du testicule et de l'épididyme, le plus souvent d'origine infectieuse	
Germes (voie de contamination rétrograde)	Si relations sexuelles à risque (plutôt sujet jeune)	Si symptômes du bas appareil urinaire (plutôt sujet âgé)
	Germes sexuels (IST) : Chlamydia - Gonocoque Entérobactéries : S. aureus ou entérocoque	Germes urinaires (BGN) : Entérobactérie Virus ourlien - Brucella Mycobacterium tuberculosis
Origines	- Infection sexuellement transmissible (IST) - Reflux d'urines infectées (BGN) - Orchite isolée (rare) : contamination par voie sanguine (ourlienne, tuberculeuse) ou inflammatoire (purpura rhumatoïde)	
Facteurs favorisants	- Sexuels : rapports à risque, ATCD d'IST, âge entre 13 et 35 ans - Urinaires : obstacle sous-vésical, manœuvres endo-urétrales (sondage, cytoscopie) - Cryptorchidie	
Clinique	- Grosse bourse douloureuse inflammatoire : œdémateuse, luisante, chaude, d'apparition rapide mais non brutale (qlq heures ou dizaines d'heures) - Épididyme inflammatoire et douloureux - Funiculite palpable = infiltration douloureuse du cordon testiculaire - Persistance du réflexe crémasterien (à la différence de la torsion) - SIGNE DE CHEVASSU « NÉGATIF » : Disparition du sillon épидидymo-testiculaire → Distinction avec le cancer du testicule +/- hydrocèle réactionnelle - SIGNE DE PREHN « POSITIF » : Soulèvement du testicule soulage la douleur → Distinction avec la torsion - Fièvre progressive ou brusque, d'intensité variable - Douleurs scrotales intenses irradiant le long du cordon - Souvent associée à des signes du bas appareil urinaire : brûlures mictionnelles, pollakiurie, urines troubles, écoulement urétral, urétrite, douleur de prostatite au TR	
Diagnostic étiologique	Diagnostic clinique - ECBU premier et second jet : examen direct, mise en culture et PCR Chlamydia et Gonocoque - Syndrome inflammatoire biologique + Bilan IST (cas index + partenaires) - Echo-doppler du testicule si suspicion d'une complication ou doute avec une torsion du cordon ancienne (> 24h) - Exploration chirurgicale si doute avec une torsion testiculaire	

Traitement	- ATB probabiliste : • Suspicion d'infection sexuellement transmissible : ○ Ceftriaxone 500 mg x 1 IM puis Doxycycline x 10j PO ○ Ou Ofloxacine 2 fois/j pendant 10 jours (ou macrolides) ○ Chez l'enfant : Cotrimoxazole	- Point de départ urinaire : • 1 ^{er} choix = Fluoroquinolone PO x 14 jours • Puis relais en fonction de l'ATBgramme
	- Suspensoir ou slip serré - Repos au lit - Abstinence sexuelle ou préservatif	
Complications	- Abcédation - Fonte purulente du testicule - Atrophie testiculaire - Hypofertilité - Douleurs scrotales chroniques résiduelles	

CRYPTORCHIDIE

3 % des nouveau-nés - 1 % garçons - 20 % des prématurés

= **Anomalie de migration embryologique du testicule** : testicule non descendu

Arrêt de migration sur le trajet **NORMAL** entre l'aire lombaire et le scrotum ≠ ectopie testiculaire

Le plus souvent unilatéral, mais peut être bilatéral (30 %)

Clinique :

- **Vacuité de la bourse** à la palpation
- **Testicule palpable à l'orifice inguinal (dans 80% des cas)** mais ne peut être réintégré dans la bourse → évaluer le volume et rechercher une hypertrophie controlatérale compensatrice
- Micropénis < 2cm
- Hypospadias

Diagnostic CLINIQUE : B

- Si bilatéral : **Dosage 17-hydroxyprogestérone**
= **Hyperplasie congénitale des surrénales chez une fille virilisée**
- Testostérone & INSL3
- AMH & inhibine B sérique
- LH & FSH
- β-HCG
- Échographie +/- TDM AP +/- IRM : Localisation - Volume - Calcification +/- Tumeurs
- **Spermogramme** : Recherche azoospermie ou oligospermie

Diagnostics différentiels :

- **Testicule ectopique** : Testicule en dehors du trajet de migration
- **Testicule oscillant** : Testicule remonte à la contraction du crémaster, abaissement lorsque l'enfant est bien détendu
→ Surtout observé après 6 mois - Peut durer jusqu'à la puberté
→ Absence de traitement car dû à une **hyperactivité du muscle crémaster**

Étiologie :

- Hypogonadisme hypogonadotrope congénital :
 - **Syndrome de Kallman**
- Anorchidie (rare)
- Dysgénésie testiculaire : Cryptorchidie + Hypospade
- Syndrome poly-malformatif

Complications : B

- **Cancer du testicule (RR = 35)**
- **Torsion du cordon spermatique**
- **Hypofertilité**
- **Hernie inguinale**
- **Hypogonadisme**

Traitement : > 12 mois CONSENTEMENT PARENTAL B

- **Si palpable** : Abaissement testiculaire par **voie inguinale** avec fixation par voie scrotale
- **Si non palpable** : **Laparoscopie exploratrice**
 - Si testicule retrouvé atrophique : orchidectomie
 - Si testicule bonne taille + bas situé : abaissé en 1 temps
 - Si testicule bonne taille + haut situé : ligature première des vaisseaux spermatiques puis abaissement secondaire par voie inguinale

Descente spontanée du testicule dans les 6 premiers mois de vie > 50 %

→ Risques : **Récidive - Lésion du conduit déférent - Atrophie testiculaire**

TROUBLES MICTIONNELS CHEZ L'ENFANT

Item 51



Annales

Tombé 1 fois depuis 2016

Physiopathologie

Cycle vésical

PHASE DE REMPLISSAGE



PHASE MICTIONNELLE

Coordination des muscles : **5 à 6 /jour**

- Contraction vésicale (contraction détrusorienne)
- Relâchement des sphincters

Acquisition de la propreté diurne : 18 à 30 mois

Acquisition de la continence nocturne : 3 ans (jusqu'à 5 ans)

→ Chez le nourrisson : **Fonctionnement vésico-sphinctérien = automatique**

- « **Vessie infantile** » : Pour un remplissage vésical faible, la miction survient par contraction de la vessie et relâchement du système sphinctérien
- « **Vessie immature** » : Continence diurne et capacité vésicale augmentée
- « **Vessie adulte** » : Connexion avec les centres corticaux pour inhiber le déclenchement volontaire de la miction

Au cours de la croissance, la capacité vésicale s'accroît de 30 mL chez un nouveau-né à 300 mL chez l'adulte

NB : Chez l'adulte : miction normale = évacuation des urines volontaire, indolore, sans difficulté et complète avec une fréquence compatible avec une autonomie suffisante.

Anamnèse

- Modalités d'apprentissage et d'acquisition de la propreté
- Habitudes mictionnelles : nombre de mictions/jour, modalités d'utilisation des toilettes scolaires (disponibilité, propreté, papier hygiénique) et apports hydriques quotidiens
- Symptomatologie actuelle/passée, caractère récent/ancien des troubles
- Utilisation éventuelle de protections et retentissement psychosocial
- ATCD de troubles fonctionnels similaires chez les parents ou dans la fratrie
- Développement psychomoteur et statural
- Mesures thérapeutiques déjà mises en place
- **B** ATCD familiaux : uropathie malformative (valves de l'urètre postérieur, système urinaire double avec un uretère ectopique ou un urétérocèle, épispadias, extrophie vésicale), pathologies organiques (diabète, insuffisance rénale)
- **B** ATCD d'infection urinaire faisant redouter un reflux vésico-urétéral associé
- **B** Douleurs abdominales et troubles ano-rectaux (constipation, encoprésie)
- **B** Troubles de la motricité des membres inférieurs, retard d'acquisition de la marche, chutes fréquentes, fatigabilité
- **B** Sommeil : profondeur et durée, difficultés d'éveil, ronflement nocturne, apnées évocatrices de SAOS, parasomnie
- **B** Environnement socio-familial (maltraitance) et scolaire, contexte psychologique de l'enfant - Existence de troubles psychiatriques TDAH
- Caractéristiques des troubles urinaires :
 - Aiguë ou chronique
 - **Énurésie** : miction nocturne, complète & involontaire
 - Primaire ou secondaire – Permanente ou intermittente
 - **Pollakiurie** : Augmente la fréquence des mictions
 - **Polyurie** : Augmente la quantité d'urine émise sur la journée
 - **Incontinence diurne avec fuite**
 - **Urgenturie** ou impériosité mictionnelle
 - **Dysurie** : gêne à l'écoulement des urines en cours de miction
 - **RAU** : impossibilité douloureuse d'uriner (évoquer un fécalome)

Examen physique

- Inspection de la culotte/du slip à la recherche de stigmates de fuites urinaires ou de selles
- Recherche d'un globe vésical
 - Principales causes de RAU : inflammation locale, ou infection urinaire, fécalome, obstruction organique des voies urinaires, atteinte médullaire, effets secondaires de médicaments
- Inspection OGE : palpation des testicules, aspect de la verge et du méat urétral, recherche d'une vulvite
- Aspect du jet urinaire
- Recherche d'un encombrement stercoral (fécalome) à la palpation abdominale
- Examen neurologique complet et recherche de stigmate cutané au niveau de la région dorsolombaire hautement suspect d'une maladie médullaire congénitale (dysraphisme spinal)
- Examen neuro-orthopédique : pied creux, inégalité de longueur des membres inférieurs, scoliose, troubles trophiques

Catalogue mictionnel sur 48 heures
comprenant : heure et volume (mL) de chaque miction + quantité de prise de boissons + épisodes de fuites

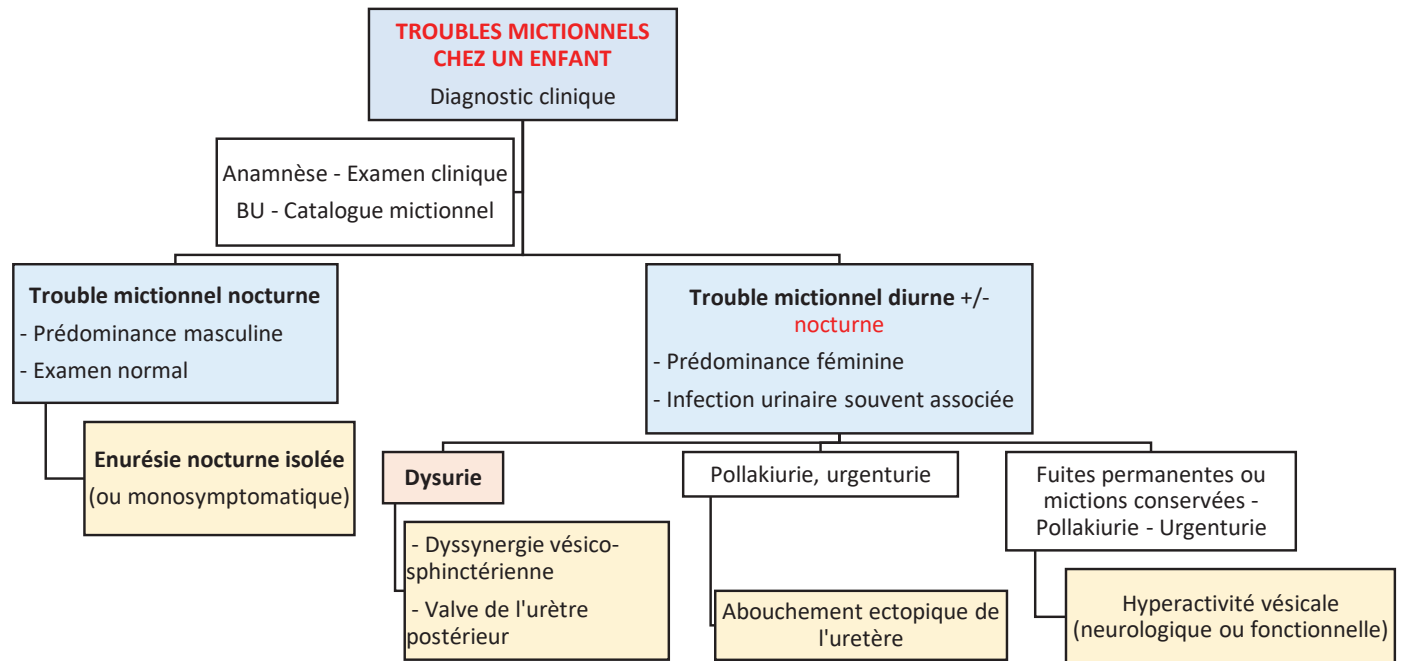
Paraclinique

- **BU** pour éliminer une infection urinaire après examen clinique complet
- Cause fonctionnelle +++ accessible à des mesures thérapeutiques simples
- Si troubles persistants ou atypiques : objectivation des troubles vésico-sphinctériens et élimination d'une cause organique à l'aide d'examens complémentaires
- Si fuites urinaires isolées sans dysurie : aucun examen complémentaire
- Si fuites urinaires non isolées ou résistant au traitement d'épreuve : **échographie rénale et vésicale** avec mesure du résidu post-mictionnel

Diagnostics différentiels

- Chez la fille : mictions vaginales liées à une mauvaise position mictionnelle
- Chez le garçon : miction sous-préputiale (ballonisation du prépuce secondaire à un phimosis serré)
- Incontinence urinaire au rire isolée
- Incontinence urinaire d'effort : existence de fuites urinaires lors d'exercices physiques ou lors d'effort de toux ou d'éternuement
- Incontinence permanente, goutte à goutte par abouchement ectopique des voies urinaires
- Pollakiurie comportementale : trouble du comportement « tic » avec 20-30 mictions/jour sans fuite ni dysurie, réactionnel à des troubles psychosociaux ou émotionnels ou à la consommation excessive de boissons acides (jus d'orange, de pomme) ou riches en oxalate (thé et thé glacé)

Arbre diagnostique



Étiologies			
TROUBLES MICTIONNELS CHEZ L'ENFANT			
CAUSES FONCTIONNELLES <i>Les plus fréquentes</i>	CAUSES MALFORMATIVES	CAUSES NEUROLOGIQUES	ÉNURÉSIE NOCTURNE ISOLÉE
DYSFONCTION DU BAS APPAREIL URINAIRE DIURNE (TUBA) B <i>Les plus fréquentes</i>	SYNDROME CLINIQUE D'HYPERACTIVITÉ VÉSICALE <i>Anomalie de la phase de remplissage</i>	- Persistance anormale du stade de « vessie immature » > 5 ans - <u>Physiopathologie</u> : contraction désinhibée du détrusor primitive durant le remplissage → augmentation de la pression vésicale > pression de clôture sphinctérienne → fuite urinaire - <u>Clinique</u> : Pollakiurie + impériosité mictionnelle + fuite urinaire +/- Énurésie • Miction explosive sous un fort débit - <u>Étiologies</u> : Reflux vésico-urétéral ou secondaire à une épine irritative (infection urinaire, constipation ou résidu post-mictionnel) - <u>Examen complémentaire</u> : Aucun	
	DYSSYNERGIE VÉSICO-SPHINCTÉRIENNE <i>Anomalie de la phase de vidange</i>	- Absence de relâchement sphinctérien au moment de la miction • Génératrice de résidu post-mictionnel (RPM) - <u>Clinique</u> : Dysurie + fuite + infection urinaire chronique - <u>Étiologies</u> : • Évolution d'une immaturité vésicale : l'enfant contracte son sphincter pour éviter les fuites. Sphincter qu'il n'arrive plus à ouvrir au moment de la miction • Primaire : contexte psychologique (abus sexuels) - <u>Complication</u> : Dégradation du haut appareil urinaire avec grande vessie rétentionniste à mictions rares	
	COMPLICATIONS	- Troubles ano-rectaux : constipation - douleur défécatoire - encoprésie - Complications urologiques sévères : vessie de lutte - reflux vésico-urétéral - insuffisance rénale dans les formes les plus graves	
CAUSES MALFORMATIVES C	IMPLANTATION ECTOPIQUE D'URÈTÈRE (fille)	- La partie inférieure de l'uretère du pyélon supérieur s'implante en dehors de la vessie et court-circuite le système sphinctérien • Abouchement : urètre, vulve ou vagin - <u>Clinique</u> : Fuites urinaires permanentes entrecoupées de mictions normales	
	VALVES DE L'URÈTÈRE POSTÉRIEURE (garçon)	- Les valves de l'urètre postérieure forment une obstruction urétrale, correspondant anatomiquement à des replis muqueux situés sous le veru montanum → URGENCE - <u>Clinique</u> : Dysurie et/ou infection urinaires - <u>Radio</u> : Dilatation des voies urinaires	
CAUSE NEUROLOGIQUE C	PATHOLOGIES MÉDULLO-RACHIDIENNES	Doit systématiquement être évoqué	
ÉNURÉSIE PRIMAIRE NOCTURNE ISOLÉE Notion familiale dans 30 à 60 % des cas 20 % des enfants avec TDAH 10 % des enfants énurétiques ont un TDAH		- Miction nocturne, involontaire, inconsciente et complète > 5 ans - Associé dans 10 % des cas à un TDAH - Primaire si l'enfant n'a pas eu de période sèche > 6 mois depuis la naissance - Dite isolée ou monosymptomatique s'il n'existe aucun autre symptôme associé, en particulier diurne - Diagnostic positif clinique + apprécier le degré de sévérité via la fréquence de l'énurésie - Aucun examen complémentaire en 1^{ère} intention - <u>2 types</u> : • Polyurique par inversion du cycle de l'ADH : volume urinaire nocturne > volume urinaire diurne avec osmolarité urinaire plus basse la nuit • A faible capacité vésicale : capacité vésicale fonctionnelle (évaluée par le catalogue mictionnel de 48h) < 70 % de la capacité vésicale théorique	