

UE 2

De la conception à la naissance - Hérédité - L'Enfant - L'Adolescent

Sommaire

N° 29	Prématurité et retard de croissance intra-utérin : facteurs de risque et prévention	17
N° 31	Évaluation et soins du nouveau-né à terme	22
N° 43	Problèmes posés par les maladies génétiques, à propos : – d'une maladie chromosomique : la trisomie 21 – d'une maladie génique : la mucoviscidose – d'une maladie d'instabilité : le syndrome de l'X fragile	28
N° 44	Suivi d'un nourrisson, d'un enfant et d'un adolescent normal. Dépistage des anomalies orthopédiques, des troubles visuels et auditifs. Examens de santé obligatoires. Médecine scolaire. Mortalité et morbidité infantiles	34
N° 45	Alimentation et besoins nutritionnels du nourrisson et de l'enfant	40
N° 46	Développement buccodentaire et anomalies	44
N° 47	Puberté normale et pathologique	48
N° 48	Pathologie génito-scrotale chez le garçon et chez l'homme	56
N° 49	Troubles mictionnels de l'enfant	63
N° 50	Strabisme de l'enfant	67
N° 51	Retard de croissance staturo-pondérale	75
N° 52	Boiterie chez l'enfant	81
N° 53	Développement psychomoteur du nourrisson et de l'enfant. Aspects normaux et pathologiques (sommeil, alimentation, contrôles sphinctériens, psychomotricité, langage, intelligence). L'installation précoce de la relation parents-enfant et son importance. Troubles de l'apprentissage (voir item 118)	87

Prématurité et retard de croissance intra-utérin : facteurs de risque et prévention

- Expliquer les principaux facteurs de risque et les éléments de prévention
- Décrire les principales complications et les principaux facteurs pronostiques

PRÉMATURITÉ

1. Définitions et généralités

- Définition :
 - Naissance avant 37 SA,
 - Si < 32 SA : grande prématurité. Si < 28 SA : prématurissime,
 - Seuil de viabilité d'après l'OMS (seuil permettant de déclarer la naissance) :
 - > > 22 SA,
 - > et > 500 g à la naissance,
 - En pratique viabilité > 23-24 SA.
- Généralités :
 - La prématurité peut être spontanée ou induite (indication médicale de sauvetage maternel ou fœtal),
 - Elle concerne 5 % des naissances.

2. Étiologies et facteurs de risque

- Causes fœtales :
 - RCIU sévère, souffrance fœtale.
- Causes maternelles :
 - Toxiques,
 - Diabète, obésité, âge (< 18 ou > 35 ans),
 - Infections (toute fièvre peut entraîner des contractions utérines),
 - Conditions socioéconomiques, stress, hyperactivité, enfants à charge, travail pénible, longs trajets quotidiens,
 - Malformations utérines, fibromes, bécance cervicale.
- Causes obstétricales :
 - Grossesse multiple, grossesses rapprochées,
 - Toute pathologie de la grossesse (prééclampsie, placenta praevia, incompatibilité maternofoetale...) peut entraîner une prématurité induite.
- Idiopathique :
 - NB : rechercher une infection devant une naissance prématurée sans étiologie évidente.

3. Complications en lien avec l'immatunité du nouveau-né

NB : Le pronostic est d'autant plus médiocre que l'âge gestationnel est petit.

- À la naissance :
 - Hypothermie,
 - Hypoglycémie, hypocalcémie, anémie, thrombopénie,
 - Apnées centrales, bradycardies, maladie des membranes hyalines, pneumothorax,
 - Entérocolite ulcéro-nécrosante,
 - Neurologiques : hémorragie intraventriculaire, leucomalacie périventriculaire, troubles de la succion déglutition,
 - Ictère,
 - Canal artériel persistant, HTAP,
 - Infections nosocomiales (du fait d'une immaturité du système immunitaire et de la présence d'un cathéter veineux central).
- Sur le long terme :
 - Retard staturopondéral,
 - Retard psychomoteur, infirmité motrice cérébrale (syndrome de Little), troubles sensoriels (surdit , r tinopathie oblitrante du pr matur ),
 - Dysplasie bronchopulmonaire,
 - Augmentation du risque de mort subite du nourrisson,
 - Troubles de la relation parents-enfant.

4. Pr vention

- En cas de MAP :
 - Repos, alitement,
 - Hospitalisation maternofo tale en maternit  de niveau III,
 - Rencontre avec l' quipe p diatrique,
 - Corticoth rapie pr natale,
 - Tocolyse si possible (contre-indiqu e si suspicion de chorioamniotite).
-   la naissance, pr vention des complications : r chauffer, asepsie, soutien respiratoire, nutrition pr coce...

L'essentiel

- Pr maturit .
- Naissance < 37 SA. Spontan e ou induite.
-  tiologies fo tales (souffrance), maternelles (toxiques, infection), obst tricales.
- Complications li es   l'immatunit , s quelles (respiratoires, neurologiques, sensorielles) possibles   long terme.
- Corticoth rapie ant natale.

RCIU (RETARD DE CROISSANCE INTRA-UT RIN)

1. D finition

- Biom tries fo tales < 10^e percentile (ou < -2 DS) par rapport aux biom tries attendues pour le terme (NB : on parle de RCIU s v re si < 3^e percentile). Il peut  tre :

- Harmonieux (taille, poids et PC sur le même percentile) : en faveur d'une cause fœtale ou d'un RCIU précoce pendant la grossesse, le pronostic est moins bon (le PC est diminué donc il y a des risques de séquelles neurologiques),
- Dysharmonieux (le PC est conservé), en faveur d'une cause extra-fœtale (vasculaire ++).

2. Diagnostic positif

- Clinique : hauteur utérine (attention rechercher erreur de terme en cas de dissociation biométries-terme).
- Échographique : biométries fœtales.
N.B. : En cas de fémur court isolé, s'orienter vers une cause chromosomique (T21) ou une chondropathie (nanisme).

3. Étiologies

N.B. : Parmi les RCIU on distingue les petites tailles constitutionnelles (diagnostic d'élimination) et les véritables restrictions de croissance. Il faut toujours analyser les biométries en fonction du potentiel génétique du fœtus (taille des parents).

- Causes fœtales (10 %) :
 - Génétique, chromosomique,
 - Infectieuse (TORSCH).
- Causes maternelles :
 - Toxiques (tabac, alcool),
 - Âge (< 20 et > 40 ans), stress, hyperactivité, malnutrition,
 - Hypoxie chronique (pathologie cardiaque, pulmonaire), HTA,
 - Thrombophilie, lupus, SAPL.
- Causes obstétricales :
 - Pas assez de place dans l'utérus : malformation utérine, fibrome utérin, grossesse multiple,
 - Insuffisance placentaire 40 % (prééclampsie), insertion vélamenteuse du cordon.
- Idiopathique.

4. Complications

- Pré maturité induite (sauvetage fœtal en cas de stagnation de croissance).
- Souffrance fœtale voire mort fœtale *in utero*.
- À la naissance : hypoglycémie, polyglobulie, thrombopénie, hypothermie, hypocalcémie.
- À long terme : retard staturopondéral et psychomoteur (++ si retard harmonieux), troubles des apprentissages, morbidité globale plus importante. Troubles métaboliques (insulinorésistance, surpoids).

5. Conduite à tenir

- Suivi/Hospitalisation en maternité de niveau III.
- Diagnostic étiologique :
 - Clinique :
 - taille des parents,
 - prise de toxiques,
 - ATCD médicaux et obstétricaux,
 - satO₂ et TA maternelles,

- Biologique : bilan de thrombophilie, amniocentèse (caryotype fœtal ++ si RCIU harmonieux, virologie du liquide amniotique), sérologies maternelles (TORSCH dont CMV++), protéinurie,
- Échographie : pelvienne (malformation utérine, masse intra-utérine, insertion du cordon) et Doppler des artères utérines (notch, index de résistance élevé).
- Diagnostic de gravité :
 - Biométries répétées pour dépister un arrêt de croissance : indication d'extraction fœtale,
 - Bien-être fœtal : score de Manning et rythme cardiaque fœtal,
 - Index amniotique (un oligoamnios associé est de mauvais pronostic),
 - Écho Doppler des artères ombilicales et cérébrales : résistances élevées, flux diastolique faible voire reverse flow (mauvais pronostic),
 - Écho Doppler des artères cérébrales (rapport cérébro-placentaire) : redistribution avec vasodilatation cérébrale (protection cérébrale) : en cas de normalisation du flux cérébral : mauvais pronostic.
- Extraction fœtale si signes de souffrance fœtale ou après 34 SA si RCIU sévère.
- Prévention : anti-agrégant plaquettaire (aspirine 100 mg/j) si facteurs de risque. Arrêt des toxiques, traitement d'une pathologie maternelle chronique.

L'essentiel

- RCIU.
- < 10^e percentile (sévère < 3^e percentile).
- Étiologies fœtales (chromosomiques, infectieux), maternelles (toxiques), obstétricales (prééclampsie++).
- Complications néonatales et à long terme. RCIU harmonieux de moins bon pronostic.
- Diagnostic :
 - hauteur utérine,
 - échographie.
- Pronostic : Doppler (artères ombilicales et cérébrales), vitalité fœtale, oligoamnios.
- Extraction fœtale si souffrance fœtale et/ou RCIU sévère > 34 SA.

Avez-vous bien compris ce chapitre ?

Vous êtes pédiatre en maternité et vous êtes appelé en salle de naissance pour un bébé né cette nuit à 32 SA +5 J. Poids 1 100 g (3^e percentile), Taille 36 cm (3^e percentile), PC 30 cm (40^e percentile). Extraction fœtale par césarienne pour anomalie du rythme cardiaque fœtal. Liquide amniotique clair.

1. **Quels sont les diagnostics que vous retenir chez cet enfant ?**
 - a. RCIU harmonieux
 - b. RCIU sévère
 - c. RCIU dysharmonieux
 - d. Grande prématurité
 - e. Prématurité simple

2. **Quels sont les facteurs de mauvais pronostic qui ont dû être recherchés pendant la grossesse ?**
 - a. Vasodilatation des artères cérébrales
 - b. Rythme cardiaque fœtal anormal
 - c. Score de Manning élevé
 - d. Oligoamnios
 - e. Index de résistance élevé dans les artères ombilicales

3. **Quelle cause vous semble la plus probable compte tenu des biométries ?**
 - a. Malformation utérine chez la mère
 - b. Prééclampsie maternelle
 - c. Trisomie 18
 - d. Infection à CMV materno-fœtale
 - e. Trisomie 21

4. **Quelle prise en charge obstétricale a dû être mise en place avant la naissance ?**
 - a. Transfert en maternité de niveau I
 - b. Corticothérapie anténatale
 - c. Bilan infectieux chez la mère
 - d. ECG chez la mère
 - e. Recherche de diabète gestationnel chez la mère

5. **Le bébé présente une détresse respiratoire immédiate à la naissance. Quelles étiologies sont possibles ?**
 - a. Maladie des membranes hyalines
 - b. Dysplasie bronchopulmonaire
 - c. Inhalation méconiale
 - d. Bronchiolite
 - e. Pneumothorax
 - f. HTAP

Réponses

1BCE, 2BDE, 3B, 4BC, 5ADE.

Évaluation et soins du nouveau-né à terme

- Réaliser un examen complet du nouveau-né à terme
- Reconnaître les situations nécessitant une prise en charge spécialisée
- Reconnaître et diagnostiquer une infection pendant le premier mois de vie
- Promouvoir la qualité des premiers liens affectifs parents-enfant
- Expliquer aux parents les bases de la puériculture et les informer des mesures de prévention à mettre en œuvre dans les deux premières années de la vie

EXAMEN COMPLET DU NOUVEAU-NÉ À TERME

La naissance est une transition, une adaptation de la vie intra-utérine à la vie extra-utérine, où le nouveau-né doit apprendre à respirer, à réguler sa température et sa glycémie, doit modifier son système circulatoire... Cette adaptation peut être perturbée en cas de situation à risque (prématurité, mère diabétique...) ou de pathologie congénitale ou acquise (infection ++).

1. Prise en charge du nouveau-né

- Lutte contre l'hypothermie : sécher, réchauffer (favoriser le peau-à-peau avec la maman).
- Évaluation des constantes vitales : score d'Apgar (tableau 1).
- Liberté des voies aériennes supérieures (+/- aspiration nasopharyngée).
- Soins du cordon.
- Collyre antibiotique (rifampicine).
- Vitamine K1 2 mg *per os*.
- Mise en place du bracelet d'identification.

2. Premier examen clinique exhaustif du nouveau-né à J1, puis examen obligatoire avant J8

- Mensurations (taille, poids, PC).
- Cardiopulmonaire :
 - Souffle?
 - Pouls fémoraux?
 - Signes de lutte respiratoire (tableau 2)?

Tableau 1. Score d'APGAR

	0	1	2
Fréquence cardiaque	< 80 bpm	80-100 bpm	> 100 bpm
Respiration	Absente	Lente et irrégulière	Réguliers, cri
Tonus	Hypotonie	Faible : légère flexion des membres	Normale : quadriflexion des membres, mouvements actifs
Réactivité	Aucune	Faible : grimace, mouvement léger	Vive
Coloration	Pale ou bleutée	Extrémités bleutées	Rose

7 à 10 : Normal – 4 à 6 : Surveillance rapprochée indispensable – < 3 : État de mort apparente : urgence, gestes de réanimation à mettre en œuvre immédiatement

Mnémotechnique : A : Apparence (coloration); P : Pouls; G : Grimace (réactivité); A : Activité (tonus);

R : Respiration

Tableau 2. Score de Silverman

	0	1	2
Respiration	Normale (thorax et abdomen sont synchrones)	Thorax immobile, seul l'abdomen se soulève	Respiration paradoxale (balancement thoraco-abdominal)
Battement des ailes du nez	Aucun	Modéré	Intense
Tirage	Aucun	Intercostal	Intercostal + sus et sous sternal
Entonnoir xyphoïdien	Aucune	Modéré	Intense
Geignement expiratoire	Aucun	A l'auscultation	Audible à l'oreille en continu

0 à 2 : Pas de détresse respiratoire – 3 à 4 : Détresse respiratoire modérée – > 5 : Détresse respiratoire intense

- Abdomen :
 - Masse ?
 - Malformation (omphalocèle, laparoschisis),
 - 2 artères et 1 veine au niveau du cordon ombilical,
 - Hernie inguinale.
- Neurologique : évaluation du tonus (membres en quadriflexion), réflexes archaïques. Fontanelle.
- Traumatismes obstétricaux : fracture de la clavicule, élongation du plexus brachial, plaies, bosse sérosanguine.
- Perméabilité des choanes, de l'œsophage, de l'anus.
- Dysmorphie, ambiguïté sexuelle, fente labiopalatine, fossette sacrococcygienne.
- Hanches luxables, luxées (manœuvres de Barlow et d'Ortolani).

3. Dépistages néonataux

- Prélèvement sanguin à J3 : test de Guthrie (phénylcétonurie), mucoviscidose (dosage de la trypsine immunoréactive), hyperplasie congénitale des surrénales, hypothyroïdie, +/- drépanocytose.
- Auditif : PEAA.
- Visuel : suivi de la cible, reflet pupillaire.