

Dépistages et diagnostics précoces chez l'enfant de la naissance à trois ans

Direction scientifique : Marc Bellaïche, Olivier Mouterde

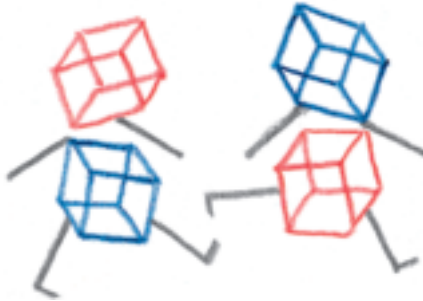
Comité de rédaction : Pierre Ceddaha, Hélène Collignon, Christian Copin, Guy Dutau, Odile Kremp,
Jacques Langue, Jérôme Valleteau de Moulliac

- 5 Le dépistage : systématique, c'est évident
O. Mouterde
- 8 Les dépistages biologiques néonataux systématiques :
modalités pratiques en maternité
V. Brossard
- 11 Dépistage systématique de la phénylcétonurie
A. Marie-Cardine, P. Schneider
- 15 Dépistage de l'hypothyroïdie
C. Lecointre
- 17 Dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales
C. Lecointre
- 18 Dépistage ciblé de la drépanocytose
P. Schneider, A. Marie-Cardine
- 20 Dépistage systématique de la mucoviscidose
L. Couderc, C. Marguet, O. Mouterde
- 25 Dépistage des troubles de l'audition chez le nourrisson
M. François
- 30 Dépistages ophtalmologiques
C. Orssaud
- 36 Dépistage d'une dysmorphie
P. Labrune
- 42 Dépistage et diagnostic précoce de la luxation congénitale de la hanche
C. Mandel
- 47 Dépistage des troubles psychomoteurs
M. Tardieu, C. Graindorge
- 55 Dépistage précoce des troubles du langage oral
A. Charollais
- 67 Evaluation du développement communicatif du nourrisson
S. Kern, F. Bovet, J. Langue, M. Moretto, E. Tockert
- 75 Diagnostic précoce de l'allergie
F. Rancé
- 82 Dépistage précoce de l'obésité
M.L. Frelut
- 88 Dépistage des situations à risque de maltraitance et de la maltraitance
M. Nathanson
- 92 Repérages et diagnostics précoces chez les enfants en situation de
précarité
O. Kremp
- 96 Le carnet de santé : une histoire méconnue
G. Dutau



Le dépistage : systématique, c'est évident

O. Mouterde, département de pédiatrie, CHU, Rouen
Faculté de médecine, Université de Sherbrooke, Canada



« Dépistage : Recherche systématique, chez un sujet ou au sein d'une collectivité apparemment en bonne santé, d'une affection ou d'une anomalie latente jusque-là passée inaperçue. »

Le médecin traitant de cet enfant (voir photo) disait aux parents : « ce n'est pas la peine de me l'amener, il n'est jamais malade ». Jamais malade, mais, lorsqu'à quatorze ans l'enfant consulte un autre médecin, sa croissance est à -4 DS en poids et en taille et le diagnostic d'intolérance au gluten est porté.

Un nourrisson de quatre mois est hospitalisé pour fièvre. On apprend un peu par hasard après quelques jours et trois interrogatoires que sa mère est porteuse d'une maladie de Marfan. L'examen ophtalmologique du bébé est anormal.

« On a du mal à la faire manger », disent dans la conversation les parents d'une jeune fille de quatorze ans venue pour un tout autre problème. Le pédiatre, par acquis de conscience, revient en fin de consultation sur cette phrase et pose des questions. Bingo ! Cette jeune fille ne mange jamais de viande et quasiment ja-

mais de poisson, sauf des rollmops, qu'elle peut ingurgiter tant qu'on lui en propose ; elle grignote mais ne mange pas. Mais elle ne grignote pas n'importe quoi : des fanes de radis, des poireaux surgelés, des pâtes et pommes de terre crues, des épiluchures de pomme ! Elle ne venait par pour cela : sa croissance est un peu juste, mais normale. Son médecin traitant n'était pas au courant.

Un externe observateur tire la manche de son interne pour lui signaler une asymétrie des plis inguinaux chez un nourrisson de quatre mois venu pour diarrhée. Cela s'avère être une luxation de hanche méconnue. L'étudiant a épargné à cet enfant le traitement beaucoup plus lourd qu'il aurait dû subir en cas de diagnostic plus tardif.

Pourquoi a-t-on pris la tension artérielle de ce nourrisson de huit mois ? Par habitude ; l'enfant était hospitalisé pour diarrhée. Résultat : 190 de systolique, c'est une coarctation !

Sur cette radio de thorax demandée pour bronchiolite, la fracture de côte a heureusement été repérée par le troisième

intervenant ; les autres n'ont regardé que les champs pulmonaires. Deux explications possibles : un kiné un peu vigoureux ou des sévices. Dans le deuxième cas, cet enfant risquait de revenir quinze jours plus tard avec des lésions cérébrales...

Lors de cette hospitalisation à douze ans, personne n'aurait du demander ce ionogramme sanguin inutile. Le résultat a été visé, mais sûrement mal regardé. Trois ans plus tard, cette jeune fille est prise en charge pour une hépatite auto-immune sévère. Le fameux ionogramme montrait, trois ans auparavant, des protides à 102.

Pendant l'hospitalisation, on trouve à ce nourrisson un petit périmètre crânien. Il va bien, mais un scanner est demandé en externe. Les parents ne s'y rendent pas. Etonné, le médecin se renseigne et découvre que cette famille est maltraitante, avec des enfants placés, ce qui n'avait pas été découvert lors de l'hospitalisation.

La démarche clinique fourmille d'occasions de dépistage chez des enfants qui sont souvent « apparemment en bonne santé » en dehors du problème qui les amène. Dans les antécédents familiaux et personnels, dans l'histoire de la maladie, dans l'examen physique, dans les examens complémentaires, il est parfois difficile de repérer tous les petits indices

Intolérance au gluten. A droite, Ludovic, quatorze ans, près d'un enfant au développement statur pondéral normal de treize ans. Cette intolérance évolue probablement depuis l'âge de un an. Le carnet de santé est désertique ; le médecin ne voulait voir l'enfant que s'il était « malade ».



qui peuvent amener à un diagnostic utile à l'enfant, mais cela est fondamental. Les exemples ci-dessus l'illustrent.

Ces indices peuvent mener à des impasses : « il n'est pas vacciné à six mois car il était sans arrêt malade, c'est prévu la semaine prochaine », ou aboutir à une prise en charge nécessaire : « nous appartenons à une association internationale qui refuse les vaccins pour les enfants ».

Certains dépistages sont orientés d'emblée par le motif de consultation ou des anomalies cliniques visibles : troubles orthopédiques, dépistage de la surdité après une méningite, dépistage de l'hépatite B dans l'entourage d'un sujet atteint, dépistage chez un enfant adopté ou migrant, indice de masse corporelle devant un enfant enveloppé.

D'autres sont inhérents à la pédiatrie : grossit-il, grandit-il, voit-il, entend-il, comment dort-il, que mange-t-il, existe-t-il des erreurs éducatives ? Même ces questions évidentes ne sont pas toujours abordées.

Tous les petits indices méritent intervention : ce couffin en osier devrait être déconseillé ; ce biberon de grenadine fait courir le risque de syndrome du biberon ; cet enfant qu'on porte en lui tirant le bras est menacé de pronation douloureuse ; celui à qui l'on interdit douze choses dans les deux premières minutes de la consultation (et qui les fait

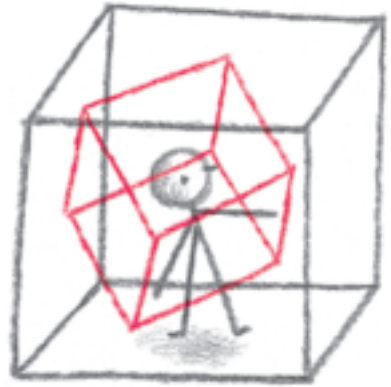
quand même) peut pâtir de ces problèmes éducatifs...

Le plus difficile est sûrement d'être aux aguets durant toute la démarche clinique pour ne pas laisser passer l'indice important, une information, un résultat, parfois juste une ambiance, sans aucun rapport avec le motif de la consultation. Souvent, cette anomalie n'est latente que parce qu'elle n'est pas cherchée ! Cet éveil permanent devrait être enseigné aux futurs médecins, afin qu'ils aient, comme disent les québécois, « des yeux autour de la tête ». Chaque visite en urgence devrait laisser une place au dépistage et des visites systématiques sont utiles, même pour l'enfant en bonne santé.

Pour que la consultation ne dure pas des heures, il faut bien limiter les questions et l'étendue de l'examen... mais en tentant de rester assez complet pour dépister les indices cachés.

Malgré toute la vigilance du médecin, certaines maladies sont indétectables par le dépistage clinique et passeraient inaperçues jusqu'à ce qu'il soit trop tard : l'hyperplasie congénitale des surrénales entraîne le décès de garçons apparemment normaux ; l'hypothyroïdie et la phénylcétonurie influencent de façon irréversible le pronostic intellectuel quand elles sont diagnostiquées au stade clinique. Cela justifie les dépistages biologiques néonataux systématiques. □

Les dépistages biologiques néonataux systématiques



MODALITÉS PRATIQUES

EN MATERNITÉ

V. Brossard, service de pédiatrie néonatale et réanimation, CHU, Rouen

UNE ORGANISATION RIGOUREUSE

Le dépistage néonatal systématique réclame une organisation très rigoureuse, qui a été mise en place et constamment améliorée par l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE, www.afdphe.asso.fr) créée en 1972.

■ Ce dépistage repose sur un prélèvement de sang sur papier buvard réalisé au troisième jour de vie chez tous les nouveau-nés.

Chaque maternité dépend d'une association régionale, elle-même coordonnée par l'AFDPHE nationale. L'association régionale fait parvenir tous les six ou douze mois le « matériel indispensable au dépistage » :

les cartons buvards ;

les enveloppes spécifiques préoblitérées (les frais d'envoi sont à la charge de l'association régionale) ;

les dépliants « 3 jours, l'âge du dépistage » à remettre aux parents.

■ Le premier matin après la naissance, la puéricultrice ou le pédiatre, dans la chambre de la mère, informe les parents qu'un dépistage sera réalisé de façon systématique à leur enfant au troisième jour de vie. L'information est rapide et synthétique, mais elle doit être claire et aborder :

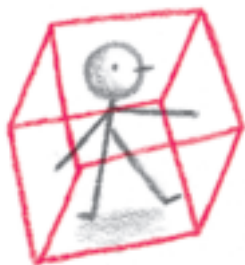
les maladies dépistées : hypothyroïdie, phénylcétonurie, hyperplasie des surrénales, mucoviscidose et, quand il y a lieu, drépanocytose ;

la raison du dépistage ;

les modalités de prélèvement ;

l'obligation de recueillir au dos du carton buvard la signature d'un ou des parents pour autoriser que soit réalisé, si besoin, une étude génétique pour le dépistage de la mucoviscidose.

La puéricultrice remet aux parents le dépliant informatif « 3 jours, l'âge du dépis-



tage» en leur recommandant de le lire et de réfléchir à d'éventuelles questions.

■ Le lendemain, deuxième jour, la puéricultrice retourne voir la mère avec le carton buvard numéroté et tamponné avec le code spécifique de la maternité, correctement rempli. Elle répond aux éventuelles questions et elle recueille la signature des parents au dos du carton buvard.

■ Au troisième jour de vie, le prélèvement est fait dès le matin, après prise en charge de la douleur par une solution sucrée dans certaines équipes. Le prélèvement est réalisé par ponction sur une face latérale du talon avec une lancette à pointe courte ou (c'est le cas dans de nombreuses maternités) par ponction veineuse au dos de la main avec une aiguille 22G, en déposant une seule goutte importante remplissant d'emblée chaque rond recto verso. Le carton buvard doit sécher pendant deux heures en position horizontale.

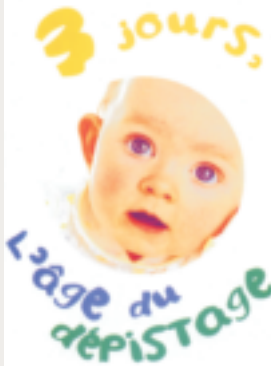
Le jour même du prélèvement, les cartons buvards sont acheminés vers le centre régional à l'aide de l'enveloppe spécifique (plusieurs cartons peuvent être mis ensemble tête-bêche).

Dès le prélèvement, la date de dépistage est consignée dans le dossier de l'enfant et dans son carnet de santé.

PROBLÈMES RENCONTRÉS

Les explications aux parents. Grâce au dépliant de l'AFDPHE, il est relativement aisé de répondre aux questions des parents. Les parents demandent souvent si l'enfant va souffrir, s'il faut prélever beaucoup de sang... il est facile de les rassurer. La plupart posent des questions sur le résultat, et il faut expliquer que dans 99 % des cas le résultat est normal, qu'ils n'en seront pas prévenus individuellement, mais que les résultats seront disponibles au secrétariat de l'association régionale s'ils le souhaitent. Il faut aussi préciser qu'un contrôle peut être demandé, qu'il leur faudra alors revenir à la maternité avec l'enfant où les explications seront données par un médecin. Souvent le résultat définitif est normal (dans la plupart des cas, le contrôle est demandé du fait d'un prélèvement défec-tueux, d'une élévation modérée de la 17OH progestérone chez un prématuré, d'une élévation isolée de la trypsine).

Les refus de signature des parents. Ils sont



3 jours,
l'âge du
dépistage

LES CINQ TROUBLES DÉPISTÉS
dépistage mode d'emploi

○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
Remplir les 7 cercles									S T O P
1	2	3					4		
		7601							

NOM : _____ Ni(e) le : _____ N° de à risque de Drépanocytose : OUI ☐

Prénom : _____ Patronym(e) le : _____

Sexe : M ☐ F ☐ Terme (SA) : _____

Nom J.F. Père : _____ Poids (kg) : _____

Nom J.F. Mère : _____ Transféré ? oui ☐ non ☐

Lieu d'accouchement et Code : _____ N° d'accouchement : _____

Lieu (si différent) du prélèvement et Code : _____

Adresse des parents : _____ Médecin à contacter si nécessaire : _____

Tel : _____ Ville : _____

AUTORISATION

Après avoir été informés nous soussignés (noms, prénoms)

mère, père de l'enfant _____ Mère le _____

autorisons ☐ n'autorisons pas ☐

les médecins responsables de dépistage néonatal à réaliser, si besoin, un test génétique pour le dépistage de la mucoviscidose.

Fait le _____

Signatures : _____

N° 472191

exceptionnels, et le plus souvent, après une nouvelle explication du pédiatre, les parents acceptent de signer. Quand les parents persistent dans leur refus, leur enfant bénéficie du dépistage habituel, mais, pour la mucoviscidose, seul le dosage biochimique est réalisé. Il faut alors recueillir une signature des parents indiquant qu'ils refusent la pratique éventuelle du test génétique.

Il est important de signaler que, si le dépistage biologique néonatal touche toute la population, il n'est pas obligatoire. Les parents peuvent donc refuser tout prélèvement.

Sortie de maternité avant J3. Il faut demander aux parents de revenir le troisième jour et s'assurer que le prélèvement est fait. S'il y a des craintes que les pa-

rents ne reviennent pas, faire le prélèvement à J2. En cas de transfert en chirurgie pour occlusion, il est important de prélever le buvard avant le départ, la levée de l'obstacle pouvant être une cause de faux négatif pour le diagnostic de mucoviscidose.

Difficultés à retrouver les familles lorsqu'un contrôle est demandé. C'est un problème fréquent en période de vacances, chez les familles migrantes ou socialement défavorisées. Il est donc important de bien noter dans le dossier de maternité les numéros de téléphone et les adresses des familles ainsi que le nom de leur médecin traitant et de leur PMI.

Transfert au troisième jour de vie. Dans ce cas, il faut particulièrement prendre garde à n'inscrire la date de réalisation du

dépistage dans le carnet de santé que s'il est certain que le prélèvement a été fait et veiller à informer le service receveur.

DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE

A. Marie-Cardine, P. Schneider, service d'immuno-hématologie pédiatrique, CHU, Rouen

POUR QUI ?

En France, le dépistage de la phénylcétonurie (PCU), ou plus exactement le dépistage d'une hyperphénylalaninémie, est réalisé chez tous les nouveau-nés dans les maternités et les services de néonatalogie depuis le début des années 70.

POURQUOI ?

Le but de ce dépistage est d'éviter l'installation progressive durant la petite enfance d'une encéphalopathie de surcharge en phénylalanine. Les mécanismes lésionnels cérébraux ne sont pas encore bien élucidés. Débutée très précocement, la réduction d'apport en phénylalanine par simple régime alimentaire diminue rapidement le risque de survenue d'encéphalopathie [1].

Chez le sujet sain, la conversion de la phénylalanine en tyrosine dépend d'une enzyme, la phénylalanine hydroxylase (PAH), mais aussi de la tétrahydrobioptérine, cofacteur de la PAH, de la tyrosi-

ne (acide aminé aromatique) et de la tryptophane-hydroxylase. L'origine d'une hyperphénylalaninémie peut être soit un déficit complet ou partiel en PAH, soit un déficit de synthèse de la tétrahydrobioptérine, soit une insuffisance hépatique, congénitale, acquise ou transitoire (prématurité), soit une tyrosinémie héréditaire.

La PCU est une maladie génétique, récessive autosomique, secondaire à des mutations du gène PAH localisé sur le chromosome 12 (12p22-12q24.2). L'identification de cinq cents mutations de ce gène explique la variabilité de l'activité résiduelle de la PAH, qui peut être nulle (PCU classique), ou de 1 à 3 % (PCU atypique), ou de 3 à 6 % (PCU modérée). Son incidence est proche de 1/16000 naissances, et le taux d'hétérozygotes dans la population globale est de 1/60. La PCU se traduit cliniquement, selon des degrés variables, par des troubles neurologiques : retard des apprentissages, troubles du comportement, convulsions, psychose, encéphalopathie. L'hyperphénylalaninémie maligne est secondaire notamment au déficit en dihydroptéridine-réductase (DHPR), qui interrompt la synthèse de la tétrahydrobioptérine et entraîne ainsi un déficit de synthèse des acides aminés aromatiques impliqués dans la neurotransmission monoaminergique [2]. L'expression cli-

nique de l'hyperphénylalaninémie maligne est beaucoup plus bruyante que celle de la PCU, puisqu'en plus du retard des acquisitions psychomotrices sont observés des dystonies, une somnolence, une irritabilité, une hypersialorrhée, une hyperthermie et des troubles de la déglutition. Bien heureusement, son incidence est beaucoup plus faible que celle de la PCU : moins de 2 % des hyperphénylalaninémies dépistées en période néonatale sont dues à une hyperphénylalaninémie maligne.

COMMENT ?

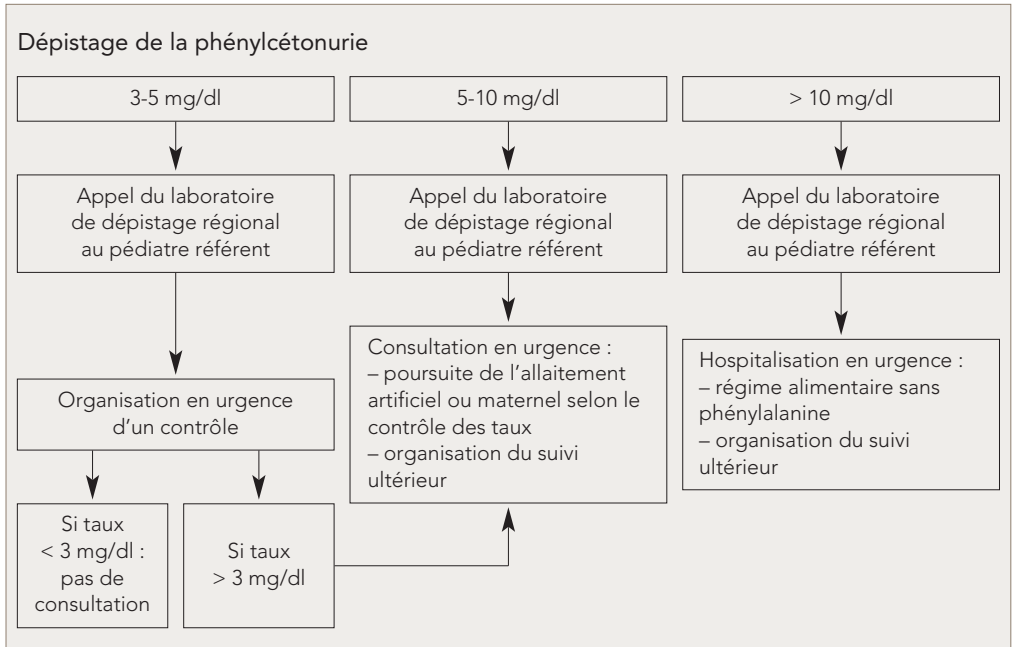
L'historique de la méthode de dosage de la phénylalanine plasmatique est intéressante pour comprendre la mise en place de l'organisation du dépistage néonatal des maladies génétiques et congénitales en France.

Alors que la PCU est connue depuis 1934, la méthode initiale de dosage de la phénylalanine plasmatique a été mise au point par Guthrie (test de Guthrie) au début des années 60. Elle consistait à appliquer trois gouttes de sang sur un papier buvard contenant du *Bacillus subtilis* dont la croissance était inhibée par de la thiénylalanine [3]. La présence excessive de phénylalanine dans le buvard restaurait cette croissance bactérienne. La simplicité de cette méthode de détection et la nécessité de mettre en place le plus précocement possible un régime alimentaire

pauvre en phénylalanine a conduit, à la fin des années 60, grâce à des subventions de la société Evian, à pratiquer les premiers dépistages néonataux régionaux. En 1978, la nécessité d'étendre ce dépistage sur tout le territoire national a amené à créer la première organisation nationale de dépistage néonatal d'une maladie génétique, l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE), dont le financement dépend toujours de la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés. L'AFDPHE a mis en place dans chaque région un réseau de dépistage de l'hyperphénylalaninémie chez le nouveau-né. Chaque réseau inclut des centres de dépistage (maternités, services de néonatalogie et de réanimation pédiatrique), un laboratoire agréé pour le dosage de la phénylalanine plasmatique et un centre hospitalier de référence pour la prise en charge de l'hyperphénylalaninémie [4]. Rapidement, grâce à cette association, d'autres maladies génétiques ou congénitales, telles l'hypothyroïdie congénitale, la mucoviscidose, l'hyperplasie congénitale des surrénales, ont pu bénéficier de dépistages néonataux systématiques.

QUAND ?

Actuellement, le recueil des gouttelettes de sang est réalisé au troisième jour de



vie et non plus au cinquième, afin de dépister plus précocement l'hyperplasie des surrénales pour éviter une décompensation surrénalienne. Ce dépistage doit être différé chez l'enfant sous nutrition parentérale. En effet, l'hyperphénylalaninémie ne se définit que chez l'enfant alimenté.

QUE SE PASSE-T-IL EN CAS DE DÉPISTAGE POSITIF ?

En cas de détection chez un nouveau-né

d'une hyperphénylalaninémie définie par un taux de phénylalaninémie supérieur à 3 mg/dl (183 $\mu\text{mol/l}$), le laboratoire régional de dépistage prévient téléphoniquement dans les plus brefs délais le pédiatre régional référent, lequel organise la prise en charge initiale selon le taux de phénylalanine plasmatique.

CONDUITE À TENIR INITIALE

L'inhomogénéité de la prise en charge nationale des nouveau-nés ayant une hy-

perphénylalaninémie a conduit en juin 2004 à établir un consensus national fondé sur le premier taux plasmatique de phénylalanine. Trois conduites à tenir initiales sont ainsi possibles (voir schéma) (consensus non publié).

■ Un nouveau-né dépisté avec un taux de phénylalaninémie compris entre 3 et 5 mg/dl (183 et 305 $\mu\text{mol/l}$) nécessite d'être contrôlé. Le pédiatre référent régional contacte lui-même les parents pour expliquer cette situation et programmer en urgence un deuxième dosage de phénylalanine plasmatique, réalisé dans les mêmes conditions que le premier.

■ Un nouveau-né dépisté avec un taux de phénylalaninémie compris entre 5 et 10 mg/dl (305 et 610 $\mu\text{mol/l}$) ou contrôlé entre 3,5 et 10 mg/dl nécessite une première consultation dans un délai de moins de quarante-huit heures. Le but de cette première consultation est d'expliquer aux parents :

- les origines de l'hyperphénylalaninémie en évoquant la possibilité d'une PCU ou d'une hyperphénylalaninémie maligne ;
- les examens complémentaires à réaliser : chromatographie plasmatique des acides aminés permettant de confirmer l'hyperphénylalaninémie et d'éliminer une insuffisance hépatique ou une autre amino-acidopathie ; exploration de la

voie des bioprotéines (comprenant la DH-PR) dans les urines et dans le sang sur papier buvard ;

la nécessité de ne pas interrompre un allaitement maternel sous couvert d'un contrôle hebdomadaire du taux plasmatique de phénylalanine jusqu'au sevrage afin de s'assurer de la normalisation du taux ;

la nécessité de modifier le lait habituel en cas d'allaitement artificiel pour un lait moins riche en phénylalanine.

■ Un nouveau-né dépisté avec un taux de phénylalaninémie supérieur à 10 mg/dl (610 $\mu\text{mol/l}$) nécessite une hospitalisation en urgence afin :

d'expliquer aux parents les origines de l'hyperphénylalaninémie en évoquant la possibilité d'une PCU ou d'une hyperphénylalaninémie maligne ;

de réaliser les examens complémentaires précédemment cités ;

de mettre en route en urgence un régime alimentaire sans phénylalanine associé à un contrôle tous les deux jours du taux plasmatique de phénylalanine jus-

Adresse utile

AFDPHE (Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant) : 38, rue Cauchy, 75015 Paris.
Site : www.afdphe.asso.fr.

qu'à l'obtention d'un taux inférieur à 2 mg/dl ;

d'introduire progressivement un lait 1^{er} âge pauvre en phénylalanine dès obtention d'un taux inférieur à 2 mg/dl ;

d'arrêter tout allaitement maternel sans période de sevrage.

Pour les deux dernières conduites à tenir, il est indispensable de préciser aux parents :

les démarches de la prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale ;

la déclaration à l'AFDPHE de ce nouveau cas ;

le suivi pluridisciplinaire régulier ultérieur, qui reposera sur un pédiatre référent pour le dépistage des troubles neurologiques, une diététicienne pour le calcul des doses de phénylalanine à préparer au cours de la diversification alimentaire, une infirmière pour l'apprentissage des prélèvements sanguins par stylo auto-piqueur à domicile, une psychologue ;

que les produits appauvris en phénylalanine sont délivrés par la pharmacie centrale des Hôpitaux après réception d'une ordonnance spécifique prescrite par le pédiatre référent ;

les médicaments contre-indiqués sous forme d'une liste.

CONCLUSION

Le recul pour juger de l'efficacité de l'appauvrissement en phénylalanine du régi-

me alimentaire est actuellement suffisant. Il apparaît qu'avec un régime bien conduit et bien respecté le niveau scolaire dans le primaire et le secondaire ainsi que l'intégration socioprofessionnelle ne diffèrent pas de chez les enfants sains. Aussi, le consensus national propose aux enfants de plus de dix ans un relâchement du régime alimentaire en maintenant un taux de phénylalaninémie inférieur à 15 mg/dl.

L'intérêt de ce dépistage est justifié à long terme pour les jeunes femmes en âge de procréer. Il est en effet indispensable que celles-ci reprennent un régime appauvri en phénylalanine avant de débiter une grossesse pour éviter une hyperphénylalaninémie fœtale, qui peut être cause d'encéphalopathie, de microcéphalie et de cardiopathie.

DÉPISTAGE

DE L'HYPOTHYROÏDIE

C. Lecoindre, service de pédiatrie néonatale et réanimation, CHU, Rouen

POURQUOI ?

Les principales conséquences de l'hypothyroïdie congénitale sont un retard de croissance et un retard du développement psychomoteur ; son diagnostic précoce est donc difficile. Dans la majorité des cas, le diagnostic était porté après

trois mois, ce qui entraînait des séquelles neurologiques irréversibles, puisque la majorité de ces enfants devaient être admis en institutions spécialisées, alors qu'une opothérapie substitutive est efficace si elle est instituée précocement. C'est pourquoi le dépistage de l'hypothyroïdie fut adjoint dès 1978 à celui de la phénylcétonurie.

COMMENT ?

Il se fait sur le même buvard, à J3, par le dosage de la TSH, dont la valeur seuil est de 20 mUI/l. Ainsi, les hypothyroïdies d'origine hypophysaire sont méconnues, mais elles sont exceptionnelles.

Des faux positifs sont possibles :

soit hyperTSHémies transitoires liées à la persistance du pic de TSH du premier jour de vie, mais le suivi répété des buvards et la normalité de la T4L évitent la confusion ;

soit intoxication par l'iode (de la mère ou de l'enfant) qui sera démasquée par l'interrogatoire ou le dosage de l'iodémie ou de l'iodurie.

Les faux négatifs sont malheureusement inévitables ; ils sont estimés à 1/250 000 tests.

POUR UNE PRISE EN CHARGE ADAPTÉE

Dès qu'un enfant est dépisté, il est convoqué en milieu hospitalier pour

confirmation et bilan étiologique. Les examens effectués sont : contrôle TSH, T4L, T3L sur sang total, échographie thyroïdienne, scintigraphie thyroïdienne de préférence à l'iode 123 ou à défaut au technétium 99m, âge osseux, calcémie. Le cas échéant pourront être effectués : bilan thyroïdien chez la mère, iodémie, anticorps antithyroïdiens.

Les étiologies ainsi précisées se répartissent en :

ectopie : 49,1 % ;

athyréose : 24,6 % ;

glande en place : 20,6 % ;

non classés : 5,7 %.

L'incidence est deux fois plus élevée en métropole que dans les DOM-TOM : 1/3800 contre 1/8200.

Le traitement substitutif sera le plus rapidement possible mis en place par L-thyroxine (gouttes à 5 mcg conservées à + 4 °C) à la posologie initiale de 10 mcg/kg/j. L'apport de vitamine D sera suspendu le premier mois pour éviter le risque d'hypercalcémie.

De la précocité de ce traitement dépend le pronostic intellectuel ultérieur. Ce délai se réduit au fil des années ; il est maintenant en moyenne de douze jours en France.

Le suivi ultérieur se fera en exigeant une excellente compliance, seul gage du succès de ce traitement substitutif. Le recul est maintenant suffisant pour constater

la normalité de ces enfants devenus adultes hormis quelques troubles mineurs telle une maladresse dans la motricité fine.

DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

C. Lecointre, service de pédiatrie néonatale et réanimation, CHU, Rouen

POURQUOI ?

L'hyperplasie congénitale des surrénales dans sa forme la plus fréquente (plus de 90 % des cas) est due à un bloc en 21 hydroxylase entraînant une insuffisance surrénalienne et une hyperandrogénie. Cette insuffisance surrénalienne minéralocorticoïde peut se décompenser dès le huitième jour et être mortelle par déshydratation liée à la perte de sel ou par troubles du rythme cardiaque liés à l'hyperkaliémie. Ces complications sont évitées par un traitement hormonal substitutif. Chez la fille, l'hyperandrogénie est responsable d'une ambiguïté sexuelle, qui dans les cas majeurs (stade IV et V de Prader) peut être source d'erreur dans la détermination du sexe, ce qui est lourd de conséquences. Le diagnostic peut être facilement méconnu, notamment chez le

garçon, d'où l'intérêt d'un dépistage systématique précoce.

COMMENT ?

Celui-ci a été mis en place en 1995 par le dosage sur papier buvard à J3 de la 17-hydroxyprogestérone (17OHP, métabolite d'amont du bloc). La valeur seuil est de 60 nmol/l. Si le taux est supérieur à cette valeur, un contrôle est demandé sur buvard et éventuellement sur sang total. Toutefois, certaines situations peuvent donner des faux positifs : prématurité, situation de stress, notamment en cas de détresse vitale ou d'intervention chirurgicale. Des contrôles répétés sont nécessaires dans les cas douteux.

POUR UNE PRISE EN CHARGE ADAPTÉE

En cas de positivité, l'enfant est immédiatement pris en charge en milieu hospitalier pour confirmer le diagnostic par le bilan suivant : caryotype, 17-hydroxyprogestérone, ionogramme sanguin et urinaire, testostérone, delta-4 androstènedione, ACTH, composé S, aldostérone, rénine, cortisolémie ainsi qu'échographie pelvienne et parfois génitographie chez la fille.

Le traitement hormonal substitutif par hydrocortisone, 9 α -fludrocortisone et NaCl est aussitôt institué pendant que les parents sont informés de la maladie et de

la nécessité d'une étude génétique familiale.

Depuis la mise en place de ce dépistage, le sex-ratio, qui était déséquilibré en faveur des filles, a été rééquilibré, et l'on a constaté que plus de la moitié des cas reconnus dans le cadre du dépistage systématique ne l'avaient pas été sur la simple clinique ou par les antécédents familiaux. L'incidence en France est de 1/16 000 hormis à la Réunion où elle est de 1/6 000.

Ce dépistage a donc grandement amélioré le pronostic de cette maladie, en supprimant les décès précoces, les diagnostics tardifs source de petite taille finale et de puberté précoce, en évitant les erreurs de sexe, en prévenant les membres des familles à risque et en permettant un traitement préventif d'ambiguïté sexuelle chez les filles à naître par dexaméthasone durant la grossesse.

DÉPISTAGE CIBLÉ DE LA DRÉPANOCYTOSE

P. Schneider, A. Marie-Cardine, service
d'héματο-oncologie pédiatrique, CHU, Rouen

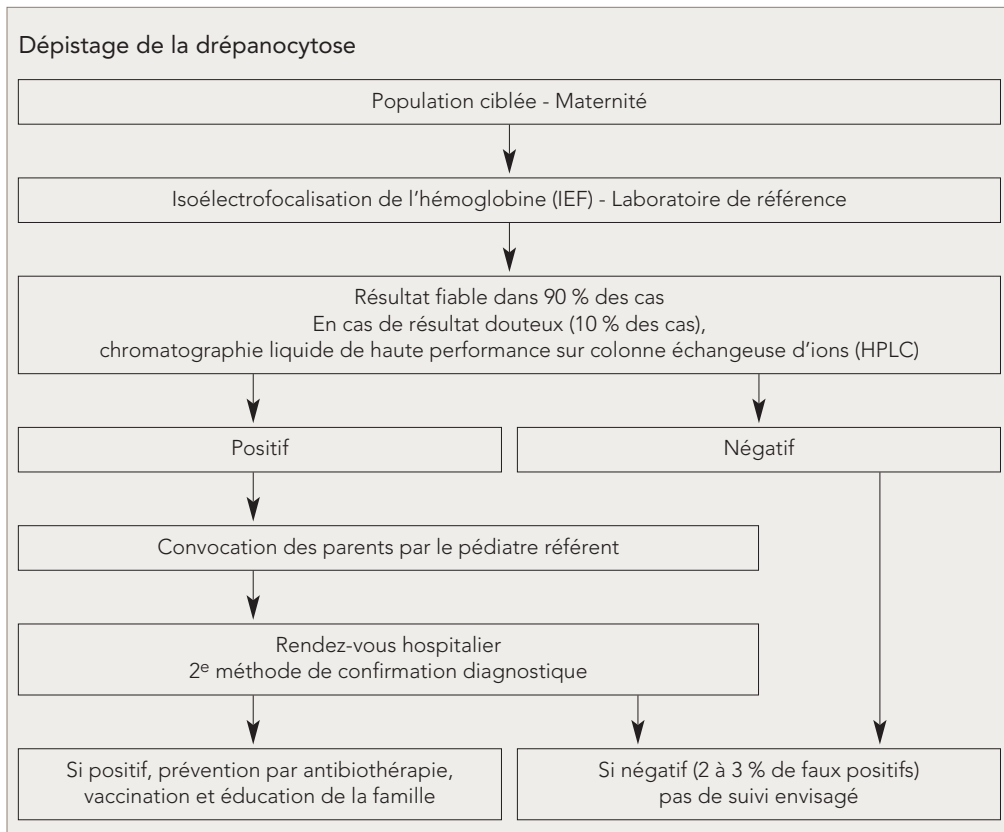
POURQUOI ?

L'intérêt d'un dépistage néonatal est apparu du fait que la plupart des décès sont dus à des complications infectieuses (une fois sur deux), avec une mortalité impor-

tante, de 20 à 30 % avant cinq ans, et un pic de fréquence entre six et dix-huit mois [5]. Des mesures simples et peu coûteuses permettent de diminuer l'incidence des infections pneumococciques de 84 % et de la mortalité liée à celles-ci de 100 % [6]. L'antibioprophylaxie quotidienne par pénicilline G (50 000 UI/kg/j) ainsi que la vaccination antipneumococci-que et l'éducation des parents sont des mesures préventives efficaces et peuvent être mises en œuvre rapidement dès les résultats du dépistage.

UNE POPULATION CIBLÉE ?

De nombreux programmes de dépistage existent et sont implantés dans différents pays (Canada, Etats-Unis, Grande-Bretagne). En France métropolitaine, les migrations de population liées aux conditions économiques et politiques ont conduit les populations d'Afrique du Nord et d'Afrique sub-saharienne, notamment, à une migration importante vers les grandes villes comme Paris, Lyon ou Marseille. Le dépistage ciblé a donc été mis en place pour les populations concernées (Afrique sub-saharienne, pays du pourtour méditerranéen, îles de l'océan Indien, sub-continent indien) par l'AFDPHE. Après une phase pilote, le programme de dépistage national a débuté en 1995, avec une extension progressive à toute la France depuis 2000. Il



est réalisé en même temps que les autres dépistages néonataux (phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales, mucoviscidose). Les sages-femmes ou puéricultrices des maternités sont chargées du ciblage

des nouveau-nés à risque et d'informer les parents sur ce dépistage. Ainsi, les nouveau-nés ciblés doivent avoir deux parents originaires d'une région à risque, ou bien un seul parent lorsque le deuxième n'est pas connu ou originaire d'Asie

du Sud-Est. Le dépistage est réalisé également en cas d'antécédents de syndrome drépanocytaire majeur dans la famille [7].

LES MOYENS TECHNIQUES ET HUMAINS DU DÉPISTAGE

Le dépistage se fait en première intention par isoélectrofocalisation de l'hémoglobine (IEF) [8]. L'IEF a été retenue du fait d'une bonne sensibilité et spécificité pour un coût modeste [8, 9]. En raison de certaines difficultés de lecture ou d'interprétation, l'IEF est complétée dans environ 10 % des cas par une chromatographie liquide de haute résolution (HPLC). Quatre laboratoires de référence sont désignés en France pour analyser l'ensemble des prélèvements ; ils se situent à Lille, Marseille, Créteil et Paris. Les noms et adresses des nouveau-nés ayant un test de dépistage positif sont ensuite envoyés aux pédiatres référents hospitaliers qui ont été désignés dans chaque région. La famille reçoit une proposition de rendez-vous avec le pédiatre référent et les coordonnées du service hospitalier concerné. C'est lors de la première consultation que le pédiatre hospitalier donne l'information aux parents concernant l'anomalie détectée chez leur enfant. Le premier contact de la famille avec le pédiatre et l'équipe soignante est un élément capital de l'adhésion au pro-

jet thérapeutique. Un contrôle biologique de confirmation de la drépanocytose est alors réalisé. Dès la confirmation du diagnostic, l'ensemble des mesures préventives est mis en place. L'enquête familiale est complétée si nécessaire (parents et fratrie). L'éducation de la famille commence d'emblée et nécessite souvent plusieurs consultations rapprochées au cours des premiers mois, avant que n'apparaissent les premiers signes de la maladie.

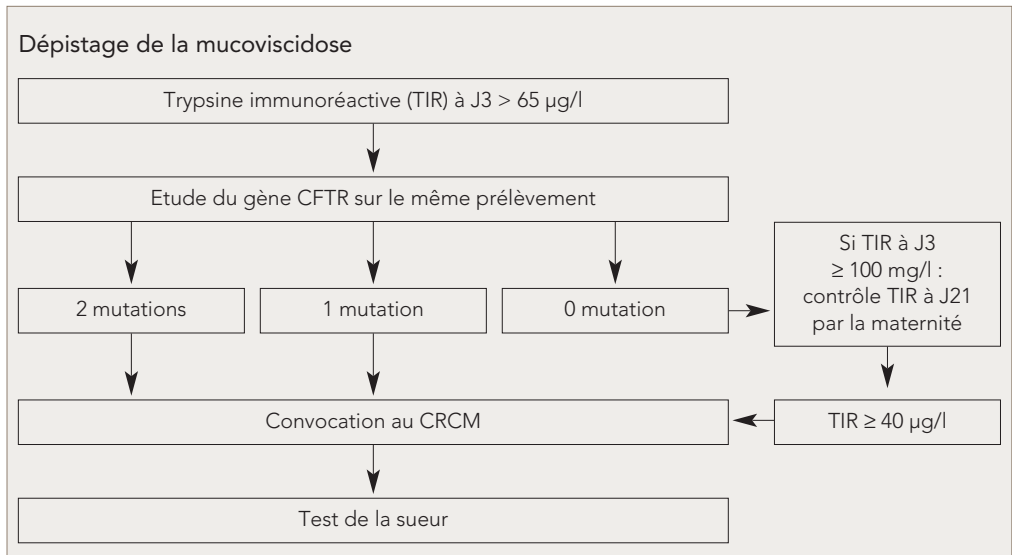
La drépanocytose touche environ 1/4500 enfants naissant en France métropolitaine. Les bilans réalisés après plusieurs années de dépistage ont montré l'efficacité et l'intérêt du dépistage précoce de cette maladie, avec une diminution très nette de la mortalité dans la cohorte de patients enregistrés.

DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE DE LA MUCOVISCIDOSE

L. Couderc, C. Marguet, O. Mouterde,
Centre de ressources et de compétences de la
mucoviscidose, département de pédiatrie,
CHU, Rouen

POURQUOI ?

La mucoviscidose est une maladie génétique, récessive autosomique, considérée comme la plus fréquente chez les enfants d'origine caucasienne. En France, elle



toucherait environ 1 nouveau-né sur 3 500 (ce chiffre sera sans doute revu à la baisse après analyse des premiers résultats du dépistage national), avec toutefois des disparités importantes en fonction des régions et une fréquence augmentée dans l'ouest de la France. La fréquence des hétérozygotes (sujets par conséquent asymptomatiques) est de l'ordre de 1/25.

Les symptômes respiratoires et digestifs, peu spécifiques, conduisent à un diagnostic souvent tardif. Seulement 60 % des patients diagnostiqués sur symptômes le sont avant l'âge de un an. Les

études comparant des cohortes de patients dépistés à la naissance par rapport à ceux dont la maladie a été diagnostiquée sur symptômes ont bien montré l'intérêt d'une prise en charge précoce et son bénéfique sur l'état nutritionnel et respiratoire [10]. Des programmes régionaux ont permis la mise en place du dépistage néonatal initialement dans les régions situées dans le Grand-Ouest, comprenant la Bretagne, les Pays-de-Loire, le Centre et la Normandie [11, 12]. L'expérience acquise par toutes ces régions a permis de montrer les bénéfices du dépistage néonatal. Ce dépistage a été progressive-

ment étendu à toute la France en 2002. Il permet de repérer au moins 95 % des enfants atteints de mucoviscidose. En effet, les faux négatifs, dus à des mutations génétiques qui n'entraînent pas d'élévation de la trypsine, sont exceptionnels [13]. Les enfants dont le dépistage est positif sont pris en charge dans des centres spécialisés de la mucoviscidose appelés Centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM), officialisés par arrêté ministériel depuis octobre 2001 et répartis dans toute la France.

DOSAGE DE LA TRYPSINE ET RECHERCHE DE MUTATIONS DU GÈNE

L'organigramme de ce dépistage est bien défini et requiert une organisation structurée (voir schéma). Le dépistage est fondé sur le dosage de la trypsine immunoréactive (TIR), effectué comme les autres dépistages en période néonatale au troisième jour, sur un prélèvement de sang. Cependant, le dosage de la TIR est sensible mais peu spécifique. Aussi, chez les enfants dont le taux de TIR est élevé, afin d'augmenter la spécificité de ce dépistage [14], on recherche les trente mutations les plus fréquentes du gène de la mucoviscidose. La mutation delta F508 est présente chez près de 70 % des patients [15]. Le consentement écrit des parents est absolument nécessaire pour réaliser

ce test génétique. Il sera recueilli au moment du prélèvement après une information orale des parents en maternité.

Si le dosage de trypsine est normal, le résultat est transmis à la maternité d'origine, où il est à la disposition des parents.

EN CAS D'ÉLÉVATION DE LA TRYPSINE

L'élévation de la TIR au-delà du seuil de 65 µg/l, soit 0,5 à 1 % des nouveau-nés en France, fait rechercher sur le même prélèvement les trente mutations les plus fréquentes de la mucoviscidose, qui en compte plus de mille. L'association régionale de l'AFDPHE contacte, en fonction du résultat, soit la maternité d'origine, soit le médecin du centre de référence. En effet, plusieurs situations peuvent se rencontrer (voir schéma).

Si la TIR est élevée et qu'aucune mutation n'est retrouvée, un nouveau prélèvement est effectué après convocation de l'enfant par la maternité de naissance. La persistance d'une TIR élevée lors du deuxième prélèvement conduit à une consultation dans le CRCM.

Si la TIR est élevée et qu'une seule mutation est retrouvée, l'enfant est orienté directement vers un CRCM, où est effectué le test de la sueur. Si le test est strictement normal, cela signifie que l'enfant est hétérozygote et asymptomatique, et la recherche génétique n'est pas poursui-

vie. Si le taux est élevé (> 60 mEq), l'enfant est atteint de mucoviscidose, et il est nécessaire de rechercher la deuxième mutation, qui ne fait donc pas partie des mutations les plus fréquentes recherchées lors du prélèvement initial.

Si la TIR est élevée et que les deux mutations sont d'emblée retrouvées, un test de la sueur est fait au CRCM pour confirmer le diagnostic de mucoviscidose.

LES CENTRES DE RESSOURCES ET DE COMPÉTENCES DE LA MUCOVISCIDOSE (CRCM)

L'enfant chez lequel est suspectée une mucoviscidose est convoqué par le médecin du CRCM, où sont regroupés des professionnels au sein d'une équipe pluridisciplinaire. Le médecin joint la famille par téléphone et l'informe de la nécessité de contrôler l'examen effectué à la maternité. Le rendez-vous est fixé rapidement, le jour même ou le lendemain, afin d'écourter le délai d'attente. Le test de la sueur est effectué dans le centre, où il est réalisé avec un soin particulier compte tenu de l'impact de son résultat. Si le taux est supérieur à 60 mEq, le diagnostic positif est certain ; s'il est inférieur à 35-40 mEq, le diagnostic peut être éliminé. Si le test est intermédiaire, il est difficile de poser un diagnostic ; dans ces situations, la génétique peut parfois orienter. En effet, dans le cas de certaines

mutations, par exemple R117H, le test peut être intermédiaire [16].

Si le diagnostic est confirmé, l'annonce de la maladie est le plus souvent faite par un médecin référent au sein du centre. Ce médecin spécialiste donne des informations à la famille sur la maladie, les modalités thérapeutiques et le suivi ultérieur de l'enfant. Il n'y a pas à l'heure actuelle de traitement curatif. Cependant dépister les enfants atteints de mucoviscidose dès les premières semaines de vie permet d'optimiser la prise en charge et d'améliorer leur qualité de vie et leur espérance de vie. □

Références

- [1] FRÉZAL J., FARRIAUX J.P. : « La phénylcétonurie hier et aujourd'hui. Bilan de l'action de dépistage néonatal systématique », *Rev. Prat.*, 1992 ; 42 : 2316-26.
- [2] BONAFE L., BLAU N., BURLINA A.P., ROMSTAD A., GUTTLER F., BURLINA A.B. : « Treatable neurotransmitter deficiency in mild phenylketonuria », *Neurology*, 2001 ; 57 : 908-11.
- [3] GUTHRIE R., SUSI A. : « A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants », *Pediatrics*, 1963 ; 32 : 318-43.
- [4] DE PARSCAU L. : « Dépistage néonatal : le modèle de la phénylcétonurie », *Médecine thérapeutique pédiatrique*, 2001 ; 4 : 414-8.
- [5] GILL F.M., BROWN A., GALLAGHER D., DIAMOND S., GOINS E., GROVER R., LUBIN B., MOORE G., GASTON M.H. : « Newborn experience in the cooperative study of sickle cell disease », *Pediatrics*, 1989 ; 83 : 827-9.
- [6] GASTON M.H., VERTER J.I., WOODS G., PEGELOW C., KELLEHER J., PRESBURY G., ZARKOWSKY H., VICHINSKY E., IYER R., LOBEL J.S. : « Prophylaxis with oral penicillin in children with sickle cell anemia. A randomized trial », *N. Engl. J. Med.*, 1986 ; 314 : 1593-9.
- [7] BENKERROU M., AFDPHE : « Le dépistage néonatal ciblé de la drépanocytose en France métropolitaine : raisons et résultats », *Méd. Thé. Pédiatr.*, 2002 ; 5 : 159-63.

- [8] DUCROCQ R., BENKERROU M., BRAHIMI L., BELLOY M., BRIARD M.L., VILMER E., ELION J. : « Dépistage néonatal ciblé de la drépanocytose : bilan de cinq années d'expérience dans le nord-francilien », *Arch. Pédiatr.*, 2001 ; 8 : 474-80.
- [9] HENTHORN J.S., ALMEIDA A.M., DAVIES S.C. : « Neonatal screening for sickle cell disorders », *Br. J. Haematol.*, 2004 ; 124 : 259-63.
- [10] FARRELL P.M., KOSOROK M.R., LAXOVA A., SHEN G., KOSCIK R.E., BRUNS W.T. et al. : « Nutritional benefits of neonatal screening for cystic fibrosis », *N. Engl. J. Med.*, 1997 ; 337 : 963-9.
- [11] SIRET D., BRETAUDEAU G., BRANGER B., DABADIE A., DAGORNE M., DAVID V., DE BRAEKELER M., MOISAN-PETIT V., PICHÉROT G., RAULT G., STORNI V., ROUSSEY M. : « Comparing the clinical evolution of cystic fibrosis screened neonatally to that of cystic fibrosis diagnosed from clinical symptoms : a 10 year retrospective study in French region (Brittany) », *Pediatr. Pulmonol.*, 2003 ; 35 : 342-9.
- [12] FEREC C., VERLINGUE C., PARENT P., MORIN J.F., CODET J.P., RAULT G., DAGORNE M., LEMOIGNE A., JOURNEL H., ROUSSEY M. : « Neonatal screening for cystic fibrosis : result of a pilot study using both immunoreactive trypsinogen and cystic fibrosis gene mutation analyses », *Hum. Genet.*, 1995 ; 96 : 542-8.
- [13] PAODOAN R., BASSOTTI A., SEIA M., CORBETTA C. : « Negative sweat test in hypertrypsinaemic infants with cystic fibrosis carrying rare CFTR mutations », *Eur. J. Pediatr.*, 2002 ; 161 : 212-5.
- [14] RANIERI E., LEWIS B.D., GERACE R.L., RYALL R.G., MORRIS C.P., NELSON P.V. et al. : « Neonatal screening for cystic fibrosis using immunoreactive trypsinogen and direct gene analysis : four year's experience », *BMJ*, 1994 ; 308 : 1469-72.
- [15] GUILLOUD-BATAILLE M., DE CROZES D., RAULT G., DEGIOANNI A., FEINGOLD J. : « Cystic fibrosis mutations : report from the French Registry. The Clinical Centers of the CF », *Hum. Hered.*, 2000 ; 50 : 142-5.
- [16] MASSIE J., GASKIN K., VAN ASPEREN P., WILCKEN B. : « Sweat testing following newborn screening for cystic fibrosis », *Pediatr. Pulmonol.*, 2000 ; 29 : 452-6.



Dépistage des troubles de l'audition chez le nourrisson

M. François, ORL, hôpital Robert-Debré, Paris



POUR QUI ?

Le dépistage des troubles de l'audition est proposé à tous les enfants en période néonatale, à quatre, neuf et vingt-quatre mois, mais aussi dès que les parents ont un doute sur l'audition de l'enfant.

POURQUOI ?

Le développement cognitif et du langage d'un enfant qui a une surdité permanente bilatérale est largement fonction de la précocité de sa prise en charge. Celle-ci est possible quel que soit l'âge, même chez un enfant de un mois ! Il n'y a donc aucune raison d'attendre que des signes évocateurs de surdité tels que désintérêt du monde sonore ou retard de langage apparaissent (tableau I). Il faut aller au devant et faire systématiquement ces tests de dépistage des troubles auditifs à tous les enfants, même s'ils n'ont aucun antécédent évocateur. Par ailleurs, un examen normal à la naissance ou à quatre mois n'est pas suffisant pour se passer

d'un examen à neuf mois ou à vingt-quatre mois, car il existe des surdités acquises dans la petite enfance et certaines surdités génétiques ne se dévoilent que progressivement dans l'enfance.

- Un bouchon de cérumen baisse l'audition de 0 à 40 dB, mais ne peut pas expliquer une absence de réaction aux jouets sonores.
- De même, une otite séreuse ne baisse l'audition que de 0 à 40-45 dB.
- Un test auditif n'a aucune valeur si l'enfant a une otite moyenne aiguë en évolution : il faut la traiter et faire les tests plus tard.
- Les parents, qui sont en contact journalier avec l'enfant, ont des milliers d'occasions d'observer ses réactions au bruit, beaucoup plus que le médecin qui voit l'enfant une demi-heure de temps en temps. Si les parents ne sont pas convaincus par les tests que vous avez faits devant eux, il vaut mieux adresser l'enfant à un ORL équipé pour l'audiométrie pédiatrique.

Tableau I
Points de repère pour le développement du langage. Tout retard doit inciter à faire tester l'audition.

Age	Perception des sons et de la parole	Productions vocales
0-3 mois	Réagit aux bruits : sursaute, s'arrête de pleurer...	
4 mois		Gazouille
6 mois		Babille, imite l'intonation
12 mois	Comprend les ordres simples Réagit à son prénom	Dit « papa » « maman » et 5-10 mots compréhensibles par les parents
18 mois	Comprend des phrases courtes	50 mots
24 mois	Comprend des ordres complexes	100 mots Dit son prénom Associe 2 mots
3 ans	Comprend les histoires	S'exprime par phrases Pose des questions Utilise le pluriel, les prépositions

COMMENT ?

EN PÉRIODE NÉONATALE

En période néonatale, même les praticiens très entraînés ont un taux de faux positifs et de faux négatifs élevé avec les tests subjectifs, comme le babymètre de Veit et Bizaguet. C'est pour cela que, dans cette tranche d'âge, il est conseillé

d'utiliser un test objectif, otoémissions provoquées (OEP) ou potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA). Le choix de la méthode est pour le moment libre : des séries ont été effectuées avec l'une ou l'autre mais aussi avec l'une et l'autre méthode. Pendant dix-huit mois, les enfants nés dans le département de la Somme ont été testés par OEP. Pendant deux ans, les enfants nés dans cinq provinces

Facteurs de risque de surdit  de perception bilat rale d s la p riode n onatale

- Ant c dents familiaux de surdit  avec port de proth ses auditives avant l' ge de cinquante ans.
- Parents consanguins.
- Poids de naissance < 2000 g ou  ge gestationnel < 34 semaines.
- Malformation de la t te et du cou.
- F topathie : rub ole, toxoplasmose, CMV, etc.
- Asphyxie n onatale s v re avec Apgar < 4   cinq minutes.
- Pathologie respiratoire n onatale s v re justifiant une ventilation assist e de plus de trente minutes.
- Traitements ototoxiques (aminosides, diur tiques).

La moiti  des enfants qui ont une surdit  d s la p riode n onatale n'ont aucun facteur de risque de surdit . Cette liste ne sert plus   trier les enfants qui vont b n ficier d'un d pistage, puisque celui-ci va  tre propos    tous, mais est une premi re  tape dans la recherche de l' tiologie d'une surdit  cong nitale av r e.

fran aises, dont la r gion Ile-de-France, vont  tre test s par PEAA. Quel que soit le mat riel choisi, il faut environ quinze minutes pour expliquer aux parents le

pourquoi du test, le r aliser, expliciter son r sultat aux parents et le noter dans le carnet de sant . Par ailleurs, ces tests ont des contraintes dont il faut tenir compte pour  viter de commencer un examen qui manifestement ne sera pas valide. Les OEP, bas es sur l'enregistrement d'un son produit par l'oreille interne si elle fonctionne bien, n ecessitent un environnement sans bruit exog ne (alarmes, t l phone...), ni endog ne (respiration silencieuse). Les potentiels  voqu s automatis s, bas s sur l'enregistrement par  lectrodes de surface de la r ponse  lectrique   des clicks, n ecessitent l'immobilit  de l'enfant, car l' lectromyogramme des muscles cervico-faciaux est beaucoup plus volt  que la r ponse aux stimulus auditifs.

A QUATRE MOIS

A quatre mois, le d pistage des troubles de l'audition fait appel essentiellement aux jouets sonores. Il faut disposer d'un ensemble de jouets faisant du bruit   diff rentes intensit s et avec des spectres sonores vari s : clochettes, maracas, cliquet, voire gong (figure 1). L'id al serait d' talonner les jouets utilis s ou de se munir de jouets d j  talonn s, comme les quatre boîtes de Moatti, qui permettent de d livrer un bruit calibr  de 60 dB   2 m, quelle que soit la mani re dont on les manipule. La r action la plus typique

Figure 1

Exemples de jouets sonores. Les sons émis par les clochettes ont une intensité de 80 dB à 1 m dans une gamme de fréquences centrée sur 2 kHz pour la petite et 1,8 kHz pour la grande ; le cliquet chouette émet des sons à une intensité de 75 dB à 1 m dans une gamme de fréquences centrée sur 2 kHz ; le gong a une intensité plus forte et des fréquences plus basses (autour de 500 Hz) ; le tambourin est très aigu.



Figure 2

« Elle est où ton oreille ? » Pour que la réponse soit valide, il faut faire attention à ce que l'enfant ne puisse voir la mimique ou les lèvres du testeur, il faut donc se placer dans son dos ou sur le côté.



est la réaction d'orientation vers la source sonore, qui intéresse la tête, parfois seulement les yeux, mais la réponse peut être encore plus limitée. La réponse n'a de valeur que si le jouet a bien été manipulé hors de la vue de l'enfant et s'il n'existe pas de temps de latence entre la stimulation sonore et la réaction du nourrisson quelle qu'elle soit. Les réponses sont consignées dans le carnet de santé, sans noter le côté, car ce type de

test ne permet en aucune façon de dépister une surdité unilatérale.

A quatre mois, les PEAA sont en règle irréalisables, car l'enfant bouge ; par contre, les OEP peuvent parfois être enregistrées, si l'enfant n'est pas enrhumé et si on ne le fait pas pleurer en posant la sonde sur le méat !

A NEUF MOIS

A cet âge, les jouets sonores sont encore efficaces, mais on peut varier en appelant simplement l'enfant par son prénom ou en faisant des bruits significatifs pour l'enfant (sifflement, claquement de langue) alors qu'il a la tête tournée ailleurs. Il faut aussi vérifier que le langage progresse normalement (tableau I).

A VINGT-QUATRE MOIS

A deux ans, des tests simples de dépistage oreille par oreille peuvent être faits, ce qui permet de dépister non seulement les surdités bilatérales, mais aussi les surdités unilatérales. Pour cela, il faut « annihiler » l'oreille non testée en appuyant sur le tragus pour fermer le méat auditif. Les

tests les plus efficaces sont l'appel de l'enfant par son prénom (il se retourne ou lève la tête) et les tests de désignation de parties du corps ou d'images représentant des mots très simples (soleil, chaise, voiture, ballon...) (figure 2). L'examen est fait à voix chuchotée (30 dB à 40 cm de l'oreille testée), puis en cas d'échec à voix plus forte. Les réponses aux stimulus sonores pour chaque oreille sont notées dans le carnet de santé.

QUAND ET À QUI ADRESSER EN CAS DE BESOIN

Une fois dépisté comme possiblement malentendant, l'enfant doit être référé à un centre d'audiologie pédiatrique, où l'examen clinique et divers examens complémentaires permettront de vérifier la réalité de l'hypoacousie, de préciser son mécanisme (problème intercurrent et probablement transitoire d'oreille moyenne ou problème définitif d'oreille interne) et de chiffrer l'importance de la perte auditive. □

Dépistages ophtalmologiques

C. Orssaud, service d'ophtalmologie, hôpital Necker-Enfants Malades et Georges-Pompidou, Paris

POURQUOI UN DÉPISTAGE PRÉCOCE ?

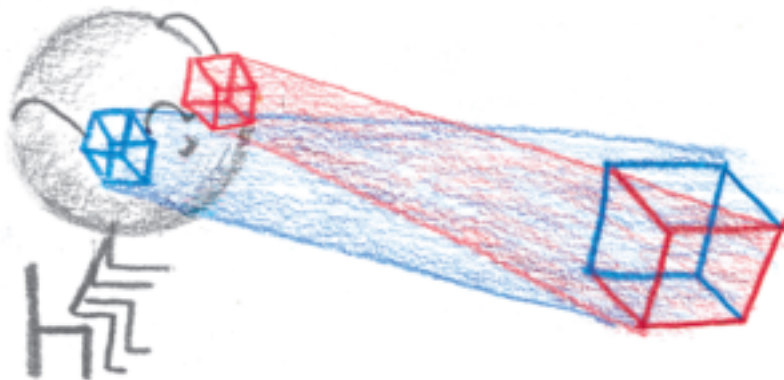
L'intérêt d'un dépistage précoce, dès le neuvième mois et certainement avant trois ans, repose sur des bases physiologiques. A la naissance, l'appareil visuel est en place, prêt à fonctionner mais il n'est pas mature. Une « maturation anatomique », d'une part, et une « maturation fonctionnelle », d'autre part, sont nécessaires. La maturation anatomique correspond en majeure partie à la croissance du globe, très rapide au cours de la première année et quasiment terminée à l'âge de trois ans. Néanmoins, la réfraction continue à évoluer jusque vers vingt-deux ans, du fait de modifications des rayons de courbure de la cornée et du cristallin. La région fovéolaire se développe avant le quatrième mois de vie et la myélinisation des voies optiques est terminée vers le trente-sixième mois. La maturation fonctionnelle, qui nécessite l'expérience visuelle, est bien connue depuis les travaux d'Hubel et Wiesel. Elle a lieu à des âges différents selon la fonction visuelle considérée (acuité visuelle, binocularité, relief, etc.), mais elle peut être très précoce. Ainsi, le développement de

la vision binoculaire survient dans les six ou huit premiers mois de la vie, alors qu'une amblyopie peut être traitée jusqu'à l'âge de six ans. Cette maturation met en jeu la plasticité cérébrale, lors de « périodes critiques », au cours desquelles le système est plus sensible aux améliorations ou aux dégradations (tableau I).

Si certaines anomalies de l'appareil oculaire ou de ses annexes sont évidentes et amènent rapidement à consulter auprès d'un spécialiste, d'autres, extrêmement fréquentes, passent longtemps inaperçues en l'absence de bilan. Tel est le cas de certaines infections rétiniennes ou des cataractes partielles. Cependant, le risque fonctionnel ne dépend pas de l'importance des anomalies : un strabisme congénital à grand angle n'est pas toujours amblyogène, alors qu'un microstrabisme ou une anisométrie le sont.

QUI DOIT RÉALISER LE DÉPISTAGE OPHTHALMOLOGIQUE ?

Un rapport récent de l'Inserm insiste sur le rôle que doivent jouer tous les intervenants médicaux et paramédicaux dans le dépistage des troubles visuels, lequel ne



peut pas être l'apanage des seuls ophtalmologistes, même si certains examens restent de leur domaine spécifique. Le dépistage de troubles visuels peut être effectué avec un équipement simple quel que soit l'âge de l'enfant (figure 1). Cependant, chaque test présente des limites et ses résultats doivent être confrontés aux données recueillies par d'autres approches pour déterminer les enfants à orienter vers l'ophtalmologiste.

Les pédiatres sont particulièrement à même de retrouver certains problèmes pré- ou périnataux ou antécédents personnels ou familiaux nécessitant une prise en charge précoce ou, à tout le moins, une surveillance approfondie.

A QUI PROPOSER CE DÉPISTAGE PRÉCOCE ?

Le dépistage ophtalmologique précoce doit concerner tous les enfants. Mais, une

attention particulière devra être apportée à certaines situations « à risque » (prématurité, infections anténatales, syndrome polymalformatif, etc.). De plus, un grand nombre de pathologies ophtalmologiques (glaucome congénital ou dysgénésies du segment antérieur de l'œil) sont génétiquement déterminées ou peuvent être héréditaires (cataractes congénitales). Une composante génétique est également évoquée dans d'autres anomalies (strabisme, amblyopie, trouble réfractif, etc.). L'existence de telles situations à risque ou d'affections héréditaires doit amener à une grande prudence : l'enfant doit être rapidement adressé à un ophtalmologiste et/ou attentivement surveillé. C'est en se fondant sur le caractère héréditaire des troubles réfractifs que l'Anaes recommande que tout enfant dont l'un des parents, à comprendre dans son sens le plus large, a présenté un strabisme ou un trouble réfractif bénéficie d'un dépistage avant un an. Il faut y ajou-

Tableau I
Quelques dates du développement de la fonction visuelle

Acuité visuelle	Champ visuel
1 mois \approx 1/50	1 mois \approx 20 à 30°
	2 mois \approx 50°
3 mois \approx 1/10	4-6 mois \approx 75°
6 mois \approx 2/10	
9 mois \approx 3,3/10	
1 an \approx 4/10	1 an \approx 85° (adulte)
4 à 6 ans \approx 10/10	

Sens chromatique

A 2 mois, le spectre perçu reste incomplet (le jaune et le rouge semblent être les premières couleurs vues) et la saturation colorée doit être augmentée. Il est rapidement « adulte ».

Sensibilité aux contrastes (SC)

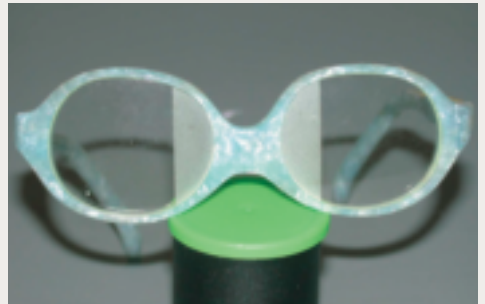
A 2 mois, la SC est « adulte » dans les basses fréquences mais diminuée dans les hautes fréquences. L'aspect en « cloche » apparaît vers 3 mois, mais la SC reste réduite vers les hautes fréquences. La courbe n'est « adulte » que vers 12 ans.

Sens stéréoscopique

Il apparaît vers 3,5-4 mois, en même temps que la convergence fine.

Figure 1

Le dépistage des troubles visuels peut être effectué avec un équipement simple



A gauche, lumière ponctuelle (corps d'un ophtalmoscope) pouvant servir au test des reflets cornéens.

A droite, petit objet non sonore utilisé pour attirer le regard ; il peut s'agir de cubes de différentes tailles portant des dessins intéressants les enfants (voiture, fleurs...) ou d'autres objets.

Lunettes de Sarniguet-Badoche. Elles présentent deux secteurs nasaux symétriques. En cas de strabisme convergent (le plus fréquent chez l'enfant), un œil part derrière le secteur homolatéral. Si le même œil est toujours dévié, quelle que soit la direction du regard (strabisme non alternant), il existe un risque important d'amblyopie.

Tableau II

Adresser précocement ou surveiller attentivement : situations à risque et signes d'appel

Situations à risque ou facteurs de risque

- Syndrome polymalformatif
- Prématurité
- Problème prénatals (infections, séroconversion toxoplasmique ou autre, etc.)
- Problèmes périnatals
- Antécédents familiaux (cataracte congénitale, glaucome, trouble réfractif, strabisme, amblyopie, etc.)
- Antécédents personnels

Signes d'appel (exemples de diagnostics nécessitant une prise en charge urgente)

- Leucocorie Rétinoblastome (urgence vitale ++++)
- Cataracte congénitale
- Anomalie rétinienne grave (maladie de Coats, décollement de rétine, dystrophie rétinienne...)

- Larmoiement clair Glaucome congénital (urgence fonctionnelle)
- (± photophobie ± buphtalmie) Dysgénésie du segment antérieur de l'œil (urgence fonctionnelle)

- Larmoiement purulent. Imperforation des voies lacrymales

- Strabisme Rétinoblastome (urgence vitale ++++)
- Cataracte congénitale
- Anomalie rétinienne grave (Maladie de Coats, décollement de rétine, dystrophie rétinienne, etc.)
- Anomalie cérébrale (tumeur tronc cérébral, etc.) (urgence vitale)
- Amblyopie (si strabisme non alternant)
- Anisométrie
- Strabisme fonctionnel

- Nystagmus Anomalie cérébrale (tumeur tronc cérébral, etc.) (urgence vitale)
- Anomalie sensorielle oculaire ou des voies optiques (cataracte congénitale, albinisme, atrophie optique récessive, dégénérescence rétinienne congénitale, etc.) responsable de profonde malvoyance
- Nystagmus congénital familial

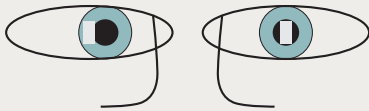
- Anisocorie. Syndrome de Claude Bernard-Horner (ptosis, myosis), qui oriente vers un neuroblastome parfois prénatal ou un traumatisme (obstétrical ++ ou non), etc.
- Paralysie parasymphatique tumorale
- Pupille tonique d'Adie ou postvirale
- Iatrogène

- Mouvements anormaux. Anomalie sensorielle oculaire ou des voies optiques (cataracte congénitale, albinisme, atrophie optique récessive, dégénérescence rétinienne congénitale...) responsable de profonde malvoyance

Figure 2
Test des reflets cornéens utilisé pour déterminer s'il existe un strabisme



Aspect normal avec épicanthus.
Les reflets sont centrés sur les deux pupilles.



Esotropie de l'œil droit.
Le reflet est décalé en dehors sur l'œil droit et centré sur l'œil gauche.



Exotropie de l'œil gauche.
Le reflet est décalé en dedans sur l'œil gauche et centré sur l'œil droit.

Figure 3
Test du Cadet



Figure 4
Test de Wirth



ter des antécédents d'amblyopie. Il est bien entendu qu'il faut demander un bilan ophtalmologique devant la constatation d'un strabisme, d'un nystagmus, d'un trouble de l'attention visuelle (absence de clignement à la lumière, de préhension des objets, etc.) (tableau II).

COMMENT RÉALISER CE DÉPISTAGE ?

Le premier temps consiste en la recherche de facteurs de risque ou de signes

d'appel (tableau II), dont l'intérêt a déjà été évoqué. Un examen attentif de l'œil et de ses annexes, en s'aidant d'un éclairage adapté (stylo lampe ou ophtalmoscope) et d'une loupe (ou lentille de + 13 dioptries), permet de retrouver des malformations congénitales, souvent évidentes dès lors qu'elles sont recherchées. Il en est ainsi d'une leucocorie, qui doit faire éliminer en urgence un rétinoblastome. Cet examen permet également de mettre en évidence un strabisme ou un épicanthus par la méthode des reflets cornéens (figures 1 et 2) ; pour cette

recherche, il est aussi possible d'utiliser les lunettes de Sarniguet-Badoche (figure 1).

A l'âge préverbal, l'amblyopie est uniquement suspectée en présence d'une différence de réaction lors de l'occlusion d'un œil puis de l'autre (l'enfant se débat lorsque l'examineur cache son œil dominant) ou devant un signe de la toupie positif (l'enfant fait un grand mouvement de la tête pour regarder avec son œil dominant un objet situé du côté de l'œil amblyope). Dès deux ans, il est possible de tester l'acuité visuelle de près puis de loin (2,5 mètres) en utilisant des tests adaptés (comme les tests du Cadet) et la technique de l'appariement (figure 3). Cette technique est intéressante car elle peut être utilisée même si l'enfant est trop timide pour parler. Il doit simplement pointer sur un carton placé devant lui l'image identique à celle que l'examineur lui montre. Il faut faire attention à occlure l'œil non testé, au mieux avec un micropore large, à débiter par l'œil considéré comme le plus faible et à varier l'ordre des tests (mémorisation).

La vision stéréoscopique est recherchée précocement à l'aide des tests de Lang, de Wirth (figure 4) ou de Titmus. Dès neuf mois, un mouvement de recul de l'enfant devant la mouche du test de Wirth permet de penser qu'il a perçu le relief. Enfin, la vision colorée peut être évaluée

dès l'âge de quatre ans en utilisant des tests pédiatriques. Néanmoins, le dépistage du sens chromatique a peu d'intérêt avant l'âge de dix ans, sauf s'il existe une pathologie ophtalmologique évolutive, des difficultés scolaires dans l'apprentissage des couleurs ou des antécédents familiaux. En effet, la détection d'une anomalie congénitale de la vision des couleurs n'a réellement de sens que dans le cadre d'un choix d'orientation professionnelle.

QUAND ET À QUI ADRESSER ?

Devant les différentes anomalies évoquées ci-dessus, il faut adresser l'enfant à un ophtalmologiste, qui complétera le bilan. Notons que :

- certaines pathologies « banales », comme le strabisme, peuvent révéler une affection sévère (rétinoblastome, tumeur cérébrale) et constituent des urgences ;
- l'examen ophtalmologique doit parfois être complété par un examen sous anesthésie générale ;
- devant tout strabisme (après avoir éliminer une cause organique) ou toute amblyopie, il est indispensable de pratiquer une réfraction sous cycloplégie ;
- un bilan initial normal ne dispense pas d'une surveillance ultérieure.

Dépistage d'une dysmorphie

P. Labrune, service de pédiatrie et consultation de génétique, hôpital Antoine-Béclère, Clamart

Les malformations concernent environ 2,4 % des naissances en France. Les enfants mal formés représentent une part importante des hospitalisations en pédiatrie. Bien souvent, une ou plusieurs malformations peuvent être associées à des aspects particuliers du visage, permettant de parler alors de dysmorphie. Tout pédiatre peut, quel que soit son mode d'exercice, être confronté à un enfant dont le visage paraît différent de celui des autres. L'examen clinique reste ici l'élément fondamental. Le développement des examens génétiques de laboratoire, l'accès aux bases de données informatiques, permettent, dans un grand nombre de cas, d'arriver à un diagnostic précis.

QUAND DÉPISTER UNE DYSMORPHIE FACIALE ?

Schématiquement, deux situations peuvent se présenter :

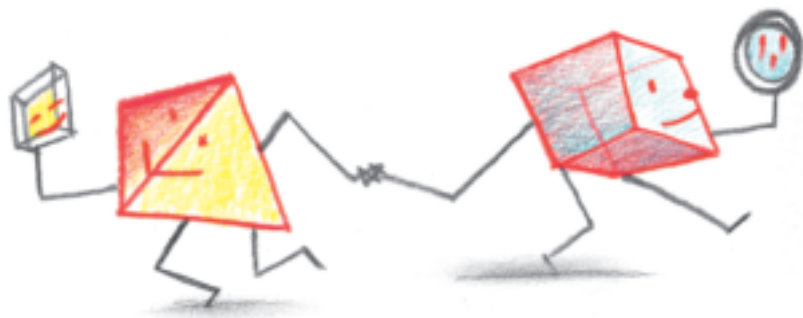
- la surveillance échographique anténatale a permis de détecter une dysmorphie faciale ;
- aucun élément de la surveillance anténatale n'était évocateur de quoi que ce soit et c'est à la naissance que l'aspect du visage attire l'attention.

DÉPISTAGE ANTÉNATAL

De plus en plus souvent, les échographies anténatales permettent de détecter des particularités du visage. Il peut s'agir d'anomalies de la forme du crâne, d'anomalies des différents étages du visage (saillie des bosses frontales, absence d'os propres du nez, rétraction de l'étage moyen, micro- ou rétrognatisme). Des anomalies de morphologie des oreilles peuvent également être vues. Des fentes labiales et/ou labiopalatines sont régulièrement mises en évidence. Tous ces éléments permettent de parler de dysmorphie fœtale et posent des problèmes diagnostiques d'autant plus difficiles qu'ils ne peuvent se résoudre qu'au moyen d'examens d'imagerie, voire de laboratoire. Dans certains cas, l'échographie en trois dimensions permet de mieux préciser certains aspects. Il n'en reste pas moins que, dans cette situation, c'est après la naissance ou, lorsqu'elle a été indiquée et pratiquée (syndrome polymalformatif), l'interruption de grossesse, que la dysmorphie faciale pourra être appréciée au mieux.

DIAGNOSTIC POSTNATAL

La dysmorphie faciale doit être recher-



chée chez tout enfant porteur d'une ou de plusieurs malformations et lorsque des éléments de la surveillance anténatale ont attiré l'attention. Enfin, certaines fois, l'aspect particulier du visage impose un examen clinique attentif afin d'arriver à mieux préciser les différents éléments. L'examen clinique est l'étape essentielle et il doit être systématique : examen du crâne, aspect général de la face et appréciation des différents étages.

Il faut tout particulièrement insister, au niveau de l'étage supérieur, sur l'étude du front, de l'implantation des cheveux, de l'aspect des cils et des sourcils, de l'aspect des yeux. C'est ainsi que l'on peut déterminer l'existence d'un ptosis, d'une obliquité inhabituelle des fentes palpébrales, d'un hyper- ou d'un hypotélorisme (voir glossaire et figure 1). De même la constatation d'un épicanthus peut orienter certains diagnostics. L'étude des globes oculaires est également fondamentale. La constatation d'un colobome peut faire évoquer une association CHARGE (Coloboma, Heart defect, Atria of choanae, Retardation growth, Genital abnormalities, Ear abnormalities) Au niveau de l'étage moyen, l'examen doit comprendre l'étude du nez, de la bouche, du philtrum, de la cavité orale,

des oreilles (taille, implantation, orientation, morphologie). Ainsi, le syndrome de Cornelia de Lange peut-il être évoqué souvent dès l'inspection.

Au niveau de l'étage inférieur, on recherche une anomalie de taille (micrognathie) ou de position (prognathie, rétrognathie). Il faut également apprécier l'aspect et la consistance des cheveux, l'aspect des dermatoglyphes, examiner les mains, les pieds, les organes génitaux externes. Enfin, nombre de syndromes comportant une dysmorphie peuvent s'accompagner, initialement ou surtout ultérieurement, de troubles du comportement (comportement alimentaire, sommeil...) ou d'anomalies du développement psychomoteur.

POURQUOI DÉPISTER UNE DYSMORPHIE ?

Une dysmorphie peut être l'un des signes importants d'une maladie ou d'un syndrome. C'est ainsi que la dysmorphie faciale de la trisomie 21 est assez constante, à quelques difficultés près chez certains enfants d'origine ethnique différente. Dans cette situation, le diagnostic ne revêt pas, sauf malformations cardiaques

Glossaire

Canthus interne (ou externe) : angle interne (ou externe) de l'œil.

Colobome : fente (iris) ou lacune (chorio-rétine). Le tissu normal est absent, aplasique ou remplacé par du tissu conjonctif. Le colobome est dû à un défaut de fermeture de la fente colobomique se produisant vers la cinquième semaine de vie embryonnaire.

Dystopie d'un canthus : déplacement latéral de l'angle interne de l'œil.

Epicanthus : repli de tissu à l'angle interne de l'œil. Il est formé d'un pli cutané vertical, latéral au nez, recouvrant parfois le canthus interne et pouvant évoquer une ébauche de troisième paupière.

Hypertélorisme oculaire : augmentation de la distance interpupillaire (se rapporter aux abaques en fonction de l'âge).

Hypotélorisme oculaire : diminution de la distance interpupillaire.

Micrognathie : mâchoire inférieure plus petite que la normale, qui s'accompagne habituellement d'un petit menton.

Philtrum : sillon vertical s'étendant de la région sous-nasale à la partie médiane de la lèvre supérieure (arc de Cupidon).

Prognathie : protrusion de la mâchoire inférieure entraînant la lèvre inférieure en avant de la lèvre supérieure.

Rétrognathie : position de la mâchoire inférieure en retrait du plan défini par la position du front.

Synophrys : sourcils confluents sur la ligne médiane.

Télécanthus : augmentation de la distance entre les canthi internes des yeux.

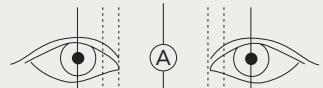
ou digestives graves, un caractère d'urgence. Cependant, il faut, après avoir évoqué le diagnostic, informer les parents de la nécessité d'étudier le caryotype de leur enfant, ce d'autant qu'il est obligatoire de recueillir leurs consentements écrits. De même, l'analyse d'une dysmorphie chez le grand prématuré est souvent particulièrement difficile. Cela étant, la constatation d'éléments dysmorphiques peut conduire, avec une re-

lative certitude, à identifier un syndrome et une maladie permettant ainsi d'apprécier le pronostic, le risque de récurrence éventuelle. Le diagnostic est rarement une urgence, à l'exception de l'enfant hospitalisé en réanimation néonatale chez lequel des décisions thérapeutiques peuvent dépendre d'un pronostic lié à un syndrome particulier.

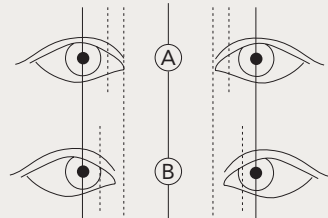
Une dysmorphie peut être isolée. C'est ainsi le cas de nombre de fentes labiales

Figure 1
Aspect des yeux, normal et en pathologie

A. Distance interoculaire normale (distance interpupillaire)



B. Télécantus : les canthi internes sont déplacés alors que la distance interpupillaire est normale, de même que la distance entre les canthi externes



C. Hypertélorisme oculaire vrai avec augmentation de la distance interpupillaire, de la distance entre les canthi internes et de celle entre les canthi externes



D. Hypertélorisme vrai avec télécantus secondaire

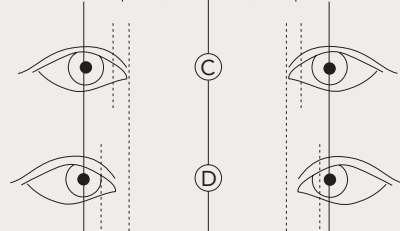
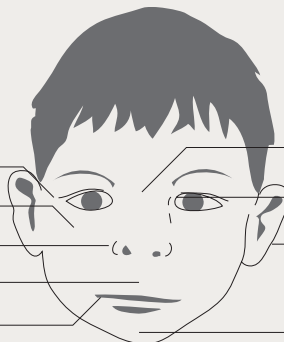


Figure 2
Dysmorphie faciale de l'embryofœtopathie alcoolique

Signes spécifiques :

fentes palpébrales étroites
étage moyen aplati
nez court
absence de philtrum
lèvre supérieure mince



Signes associés :

racine du nez plate
épicanthus
anomalies de l'oreille
micrognathie

Première démarche diagnostique devant un enfant dysmorphique

- Enquête familiale avec établissement de l'arbre généalogique.
- Reconstituer l'histoire de la grossesse (surveillance échographique, prise de médicaments potentiellement tératogènes).
- Reconstituer l'histoire de l'accouchement.
- Examen clinique détaillé du visage, étage par étage, avec mesures et comparaison aux abaques et photographies.
- Recherche de malformations associées : extrémités, OGE, cœur...
- Examens paracliniques : examens biologiques, imagerie, selon contexte clinique
- Conservation de matériel génétique si évolution défavorable.

unilatérales. Il faut s'assurer du caractère isolé de cette dysmorphie, afin de pouvoir rassurer, préciser l'évolution, organiser, si besoin, les modalités de réparation. Enfin, une dysmorphie peut être familiale, et il faut toujours rechercher les ressemblances, au besoin, au moyen de photographies.

COMMENT RECHERCHER UNE DYSMORPHIE ?

L'examen clinique permet d'analyser la

Examens paracliniques nécessaires devant un enfant dysmorphique

Pas d'examen systématique. Les examens complémentaires sont orientés par l'examen clinique.

Chez un enfant dysmorphique, quand le diagnostic n'est pas évident, discuter :

- échographie rénale (fréquentes malformations rénales asymptomatiques) ;
- échographie cardiaque en fonction de l'examen clinique ;
- échographie transfontanellaire fréquemment nécessaire ;
- avis neuropédiatrique spécialisé avant scanner et/ou IRM cérébrale ;
- électroencéphalogramme en fonction du contexte clinique ;
- avis ophtalmologique ;
- radiographies du squelette, indispensables si l'enfant est de petite taille ;
- caryotype standard, très souvent réalisé ;
- selon l'orientation clinique, examens spécifiques à la recherche de microdélétions par techniques spécifiques ;
- explorations moléculaires selon avis spécialisé, en contexte clinique particulier.

dysmorphie faciale (cf. supra). Des mesures peuvent être faites et doivent être comparées à des abaques (voir glossaire). Il n'est pas possible de donner des valeurs de référence, car elles changent en fonc-

tion du terme puis de l'âge postnatal de l'enfant. Des photos sont habituellement nécessaires, après avoir obtenu l'autorisation des parents. Elles permettent également, lorsque le diagnostic est difficile, de prendre l'avis d'autres spécialistes et de comparer la dysmorphie de l'enfant à des photos disponibles dans des banques de données informatisées. Le développement des appareils photos numériques permet d'envoyer des images à un correspondant plus familier avec les dysmorphies de l'enfant afin de prendre un ou plusieurs avis complémentaires.

Quelques sites Internet utiles

- <http://www.hgmp.mrc.ac.uk/DHMHD/dysmorph.html>.
- <http://ghr.nlm.nih.gov/ghr/glossary/dysmorphology>.
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>.
- <http://orphanet.infobiogen.fr>.

Une référence pour les abaques et normes diverses

Judith G. Hall, Ursula G. Froster-Iskenius, Judith E. Allanson : *Handbook of normal physical measurements*, Oxford Medical Publications, 1989. □

Dépistage et diagnostic précoce de la luxation congénitale de la hanche

C. Mandel, pédiatre, Paris



Cette anomalie est systématiquement recherchée à la maternité au cours de l'examen des huit premiers jours.

La classique luxation congénitale de hanche (LCH) n'est qu'exceptionnellement retrouvée. Le plus souvent il ne s'agit que d'une « instabilité » de la hanche, encore appelée sub-luxation et dont l'expression est essentiellement clinique, ou d'une dysplasie de hanche, qui est un défaut de l'architecture du développement de la hanche et dont l'expression est essentiellement radiologique. Il est très important de faire cette distinction, de connaître ces situations, qui sont susceptibles soit de régresser spontanément, soit de nécessiter un traitement simple, non invasif, sans faire courir un risque iatrogénique.

En France, la fréquence des LCH se situe entre 6 et 20 naissances pour 1000 ; elle varie selon le sexe, les filles étant plus touchées que les garçons, et les régions, le pays bigouden venant en tête.

Le dépistage de la LCH doit être le plus précoce possible, dès la naissance, car c'est là qu'il est le plus simple à réaliser et le plus efficace.

Ce dépistage est essentiellement clinique, parfois échographique avant la fin du premier mois, ou radiologique aux alentours du quatrième mois.

La LCH a peu de chances de passer inaperçue, et le diagnostic est quasiment toujours fait dans les quatre premiers mois. Toutefois, certaines LCH passent entre les mailles du filet, et l'on constate malheureusement à l'âge de la marche des anomalies nécessitant un traitement orthopédique lourd, parfois chirurgical, dans tous les cas prolongé, un an ou plus.

QU'EST CE QU'UNE LUXATION CONGÉNITALE DE LA HANCHE ?

Survenant avant la naissance, il s'agit d'une ascension en haut et en arrière de la tête fémorale, qui, en se déplaçant, déforme le rebord postérieur et supérieur du cotyle et entraîne une dysplasie.

Le déplacement anormal de la tête fémorale (entrée et sortie) est perceptible à l'examen clinique ; la trace laissée sur le



cotyle cartilagineux est bien entendu non visible sur une radiographie, mais bien mise en évidence par l'échographie au cours du premier mois.

SITUATIONS À RISQUE

Sont considérés comme marqueurs prédictifs :

- l'accouchement par le siège ;
- la présence d'un syndrome asymétrique associé : torticolis congénital, malposition des pieds, genu recurvatum ou une rarissime scoliose ;
- la limitation ou la difficulté d'abduction, par hypertonie des adducteurs ;
- des antécédents familiaux de LCH ou d'autres problèmes de hanche ;
- un bassin asymétrique congénital.

QUAND ET POURQUOI

DÉPISTER ?

A la naissance ou au cours de l'examen des huit premiers jours, puis au cours

des examens systématiques de surveillance des premier, deuxième, troisième et quatrième mois. Le diagnostic fait avant le quatrième mois permet un traitement simple, efficace, non agressif, beaucoup plus court et moins coûteux.

COMMENT ?

CONDITIONS MATÉRIELLES

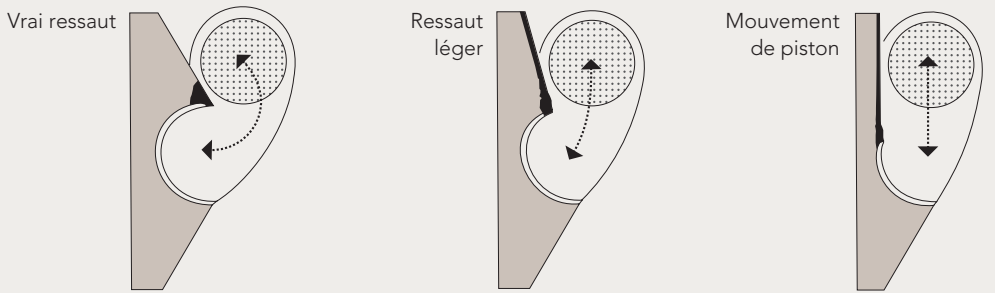
Le nourrisson doit être posé sur la table d'examen, en tous cas sur un plan assez dur ou ferme, après avoir essayé de le détendre et de le rassurer pour obtenir un relâchement musculaire suffisant, ce qui n'est pas toujours évident. On peut aussi examiner l'enfant sur les genoux de sa maman si l'hostilité ou la peur sont évidentes.

Un bébé peut manifester sa désapprobation lorsqu'il se trouve tout nu et sans défense entre les grandes mains de l'examineur ; il ne faut pas hésiter alors à le rhabiller et à faire l'examen à travers ses vêtements ou en passant les mains en dessous de ceux-ci.

CONDUITE DE L'EXAMEN

Il faut d'abord regarder et observer : le bébé doit être en décubitus dorsal puis ventral. On note la gesticulation spontanée ou provoquée par des stimulations

Figure 1
Instabilité de la hanche (d'après R. Seringe et L. Wattincourt, *Problèmes courants d'orthopédie infantile*, Doin, 2001)



légères à l'aide d'effleurements rapides et saccadés ou de petites pressions des mains sur le corps du bébé. On regarde également les plis de flexion de l'articulation de la hanche, du creux poplité, des fesses et des cuisses.

□ Ensuite il faut toucher, palper, établir un contact plus prolongé, plus précis, pour étudier les mouvements articulaires des hanches et comparer les deux côtés : une limitation ou une asymétrie de l'abduction, une attitude dissymétrique des membres inférieurs et une asymétrie des plis de la cuisse doivent faire évoquer le diagnostic.

□ Le signe du ressaut (figure 1) est la signature de l'instabilité de la hanche. Le

trouver, le sentir, l'entendre même, demandent une certaine expérience, et le médecin peu entraîné à ce type de manœuvre de provocation risque de pas le mettre en évidence :

– la manœuvre d'Ortolani : l'écartement et le rapprochement des deux cuisses simultanément permet de percevoir à la main et parfois à l'oreille le ressaut de rentrée et de sortie de la tête fémorale dans le cotyle (ou acetabulum) ;

– la manœuvre de Barlow : c'est la même manœuvre pour chaque hanche séparément, le déplacement anormal de la tête fémorale étant perçu comme un mouvement de piston (figure 1).

On parle de hanche luxable quand la tête

Figure 2
Radiographie du bassin de face au quatrième mois. Les talus sont saillants et le toit des cotyles bien creusé. Il n'existe pas de signes évocateurs d'un dysplasie ou d'une luxation congénitale de la hanche.



fémorale peut sortir et rentrer, et de hanche luxée mais réductible quand, partant d'une position anormale, la luxation peut être réduite mais que la tête fémorale ressort dès que la position correctrice n'est plus maintenue.

IMAGERIE

□ En présence de signes cliniques évocateurs ou de facteurs de risque même en l'absence de signes cliniques : échogra-

phie avant la fin du premier mois (car le cotyle est cartilagineux chez le petit bébé, donc non visible aux rayons X) par un radiologiste connaissant bien cette technique. Cet examen est devenu maintenant un complément très utile au dépistage clinique, à tel point qu'il est pratiqué systématiquement dans certains pays.

□ Radiographie du bassin de face au quatrième mois (figure 2) : systématique pour certains, en tous les cas indispensable en cas de doute ou de discordance entre les signes cliniques et échographiques, ou si l'échographie n'a pu être faite au cours du premier mois chez un bébé à risque.

QUELLES SONT

LES SITUATIONS

RENCONTRÉES ?

□ A la naissance, les hanches sont stables, mais l'abduction provoquée peut révéler une asymétrie. L'anomalie peut aussi mais rarement concerner les deux côtés. Une échographie est alors nécessaire pour vérifier la morphologie du ou des cotyles.

□ A la naissance, la hanche est instable mais réductible : elle doit être traitée par un appareillage souple et moussé, en tous cas non rigide (coussin de Becker non ba-

Conseils à donner aux parents

- Asseoir le bébé à califourchon sur une cuisse lorsqu'on lui donne le biberon.
- Ne pas le faire dormir sur le côté.
- Préférer des vêtements amples et grands.
- Ne pas soulever le bébé par les pieds lors des soins (risque de rotation externe du fémur et de sortie de la tête fémorale).
- Faire les soins en soulevant les fesses du bébé et en lui gardant dans la mesure du possible les cuisses écartées.

leiné ou superposition de plusieurs langes). Un contrôle échographique ou radiographique est indispensable pour vérifier la bonne position du cotyle dans la hanche, sinon une maladie iatrogène peut être induite par un mauvais positionnement, une ostéochondrite du noyau fémoral supérieur par exemple.

Une surveillance clinique et une radiographie du bassin de face au quatrième mois sont suffisants pour rassurer la famille.

- L'enfant est vu à un mois ou un mois et demi, lors du premier examen de surveillance, par un médecin différent de celui de la maternité. La hanche considérée comme normale lors du premier examen présente cette fois une instabilité, avec ou sans ressaut de réintégration ; la radiographie demandée montre des ano-

malies au niveau du cotyle ; il faut demander un avis spécialisé auprès d'un orthopédiste pédiatre. La même démarche doit être suivie si un bassin asymétrique congénital traité depuis la naissance ne s'est pas amélioré, ni cliniquement, ni radiologiquement.

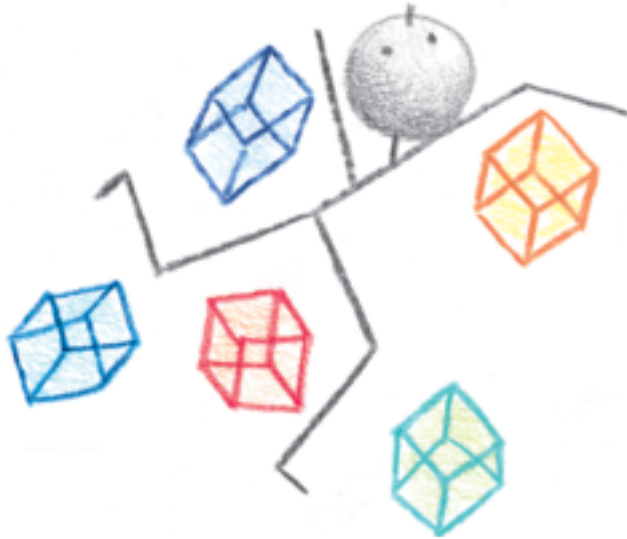
- L'enfant est vu autour du quatrième mois et théoriquement ne présente pas d'anomalie de hanche. Si les manœuvres trouvent une hanche légèrement dysplasique, alors que l'examen clinique est normal, aucun traitement n'est de mise. Un cliché de contrôle au sixième mois est en règle suffisant pour rassurer ou demander une consultation spécialisée.

EN CONCLUSION

- Le dépistage précoce de la LCH commence dès les premiers jours de la vie et se poursuit pendant les quatre à six premiers mois.
- Le dépistage concerne aussi bien l'enfant « normal » ou « habituel » que celui avec des facteurs de risque.
- Le dépistage est essentiellement clinique, aidé par l'échographie avant l'âge de un mois, la radiographie du bassin de face ensuite.
- Tous ces examens, tant cliniques que radiologiques, doivent, pour être fiables, être effectués par des médecins entraînés et formés.

Dépistage des troubles psychomoteurs

M. Tardieu, service de neurologie pédiatrique, hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre
C. Graindorge, Fondation Vallée, Gentilly



Le dépistage précoce des troubles du développement psychomoteur repose d'abord et avant tout sur l'observation de l'enfant. Les examens complémentaires sont utiles, mais ne viennent qu'en seconde ligne. Deux règles sont essentielles dans ce domaine. D'une part, ne pas séparer la neurologie, la psychiatrie et les organes des sens : l'examen de base doit être global. D'autre part, utiliser des moyens d'investigation constants pour pouvoir mieux comparer les réactions de l'enfant d'une consultation à l'autre.

DÉPISTAGE NEUROLOGIQUE

Les circonstances dans lesquelles le pédiatre est amené à faire un dépistage neurologique sont de deux ordres. Il peut s'agir d'une plainte des parents alertés par des signes inhabituels : « Il regarde de travers, il ne semble pas réagir au

bruit... ». Parfois, ce sont les observations du médecin lors de la consultation qui le font suspecter une anomalie.

L'outil de base du dépistage chez l'enfant de moins de deux ans est le jeu, de préférence organisé, réalisé de façon répétitive et à l'aide d'instruments dont l'examineur a l'habitude : un cube de couleur, une pièce de monnaie... Les échelles permettent une évaluation rapide du développement de l'enfant. C'est un outil de dépistage utile, mais qu'il n'est pas nécessaire de connaître par cœur ; il suffit de retenir quelques repères en fonction de l'âge (voir encadré).

Pour repérer un trouble de l'attitude habituelle de l'enfant, les conditions de l'examen, ainsi que les instruments utilisés et l'attitude du médecin doivent toujours être les mêmes. La situation étant rarement urgente, on peut revoir l'enfant une deuxième fois avant d'inquiéter les

Repères [1]

- De zéro à trois mois, le bébé a un sourire-réponse et suit les objets dans les deux directions de l'espace.
- De trois à six mois, il s'intéresse aux objets, rit, gazouille.
- De six à neuf mois, il porte les objets à la bouche, manipule les cubes d'une main à l'autre, dit des disyllabiques (pa-pa), est timide avec les inconnus et tient assis.
- De neuf à douze mois, l'enfant saisit les objets entre le pouce et le doigt (huit-dix mois), puis entre le pouce et l'index (dix-quatorze mois) ; il cherche un objet présenté puis caché (notion de permanence de l'objet) et se tient debout avec appui.
- De douze à dix-huit mois, il dit des mots séparés, puis des mots groupés deux à deux, devient autonome dans certains gestes, par exemple celui de boire au verre, et commence à marcher.
- De dix-huit mois à deux ans, l'enfant continue à acquérir son autonomie, suit les ordres simples, devient de plus en plus habile dans les tours de cubes.

[1] D'après Landrieu P., Tardieu M. : *Neurologie pédiatrique*, Abrégés Masson, 1996.

parents. Mais lorsqu'un signe inhabituel est repéré, il faut éviter d'être rassurant (« ça passera avec l'âge »...).

LES CONDITIONS DE L'EXAMEN CLINIQUE

Seule une coopération parfaite de l'enfant permet une évaluation correcte de son développement. Il sera donc examiné habillé, assis sur les genoux de sa mère, le dos contre sa poitrine, dans une pièce calme, sans aucune intervention extérieure, y compris de la mère ou du père. Tous les instruments doivent être préparés à l'avance, car la moindre rupture dans la relation risque de compromettre l'évaluation.

A partir de l'âge de six mois, la première phase de l'examen est la mise en confiance de l'enfant par l'intermédiaire du matériel de jeu. C'est à travers ce premier moyen de séduction qu'une série d'échanges et de jeux pourra s'installer. L'évaluation commence alors par l'observation des réactions de l'enfant :

- sa manière de regarder l'objet, de le suivre ;
- ses tentatives pour le prendre et la façon dont il le saisit : pince doigt-paume, doigt-pouce ou pouce-index ;
- les caractéristiques de ses mouvements : complexes, souples et précis, stéréotypés, raides, pauvres et mal dirigés ;
- la qualité du contact établi lors des

échanges : sourire, indifférence, passivité, maintien de l'attention.

En ce qui concerne l'utilisation des tests d'évaluation du développement, il faut être exigeant sur la réussite des épreuves à chaque âge et n'accepter aucune excuse pour ne pas passer une épreuve. L'enfant doit être dans le rythme de son âge, à condition, bien sûr, que les conditions d'examen soient optimales.

L'EXEMPLE DU NOURRISSON HYPOTONIQUE

Les causes d'hypotonie du nourrisson sont nombreuses : il peut s'agir d'une atteinte du muscle, du motoneurone ou du nerf périphérique, ou encore d'un trouble du développement global du cerveau. Ce point de départ sémiologique ne permet donc pas d'orienter d'emblée le diagnostic.

L'analyse initiale doit toujours commencer par une évaluation du développement cognitif de l'enfant. Cette évaluation repose sur les épreuves les plus corticales, c'est-à-dire celles qui demandent le plus d'interactions et de finesse dans les mouvements. Elle prend environ cinq à sept minutes.

Lors de l'examen neurologique d'un nourrisson hypotonique, deux épreuves classiques doivent être évitées : le tiré-assis et les suspensions. Ces manipulations sont extrêmement désagréables

pour l'enfant et, de plus, n'apportent pas d'informations utiles. La simple observation du bébé suffit à constater qu'il est « mou », et il est beaucoup plus important de réaliser une analyse plus fine dans le jeu et l'interaction.

C'est l'observation dans les circonstances de jeu qui permet de mettre en évidence les signes évoquant une atteinte spécifique :

□ les signes centraux : trouble de la régulation du mouvement (athétose, dystonie), hémiparésie associée, raideur excessive des deux membres inférieurs, troubles de la déglutition ;

□ les signes périphériques : rétraction musculaire, abolition des réflexes, aspect des muscles (amyotrophie) et du visage.

La démarche diagnostique comporte également la recherche d'antécédents anténatals ou périnatals graves, d'une aggravation progressive des signes, d'atteintes associées des organes des sens (vision, audition) ou d'autres organes.

A ce moment de la démarche diagnostique, deux cas de figure peuvent être distingués, selon que l'hypotonie s'accompagne ou ne s'accompagne pas d'un retard des acquisitions cognitives.

L'HYPOTONIE NE S'ACCOMPAGNE PAS DE RETARD D'ACQUISITIONS COGNITIVES

Le contact avec le nourrisson est possible ;

il cherche à échanger et a réussi à passer les différentes épreuves des tests d'évaluation du développement cognitif. Cette situation concerne une minorité d'enfants hypotoniques (30 %) et doit d'abord faire évoquer une pathologie périphérique. Des examens complémentaires sont alors prescrits en fonction des symptômes recueillis : dosage des enzymes musculaires et électromyogramme dans les suspicions d'atteinte musculaire, examens biologiques, imagerie cérébrale.

Une hypotonie avec des signes d'atteintes périphériques peut être due à :

- une pathologie du muscle ;
- une maladie du motoneurone : la plus fréquente des amyotrophies spinales infantiles est la maladie de Werdnig-Hoffmann, qui se manifeste notamment par une faiblesse musculaire intense et une hypotonie prédominant aux racines des membres ;
- exceptionnellement, une pathologie du nerf.

Une hypotonie sans signes cliniques associés peut être due à :

- une pathologie du muscle ou du motoneurone peu marquée ;
- une maladie générale : maladie cœliaque ou rachitisme, mais aussi hyperthyroïdie et atteinte rénale ;
- plus rarement, une maladie du tissu conjonctif : maladie de Marfan, d'Ehlers-Danlos ;

une atteinte centrale encore peu visible (avec un développement initial normal) : le syndrome de Willi-Prader, une anomalie génétique caractérisée par une hypotonie importante dès la naissance et, ultérieurement, des troubles de la déglutition ; certaines formes d'infirmité motrice cérébrale ;

une hypotonie bénigne congénitale.

L'HYPOTONIE EST ASSOCIÉE À UN RETARD DES ACQUISITIONS COGNITIVES

Il s'agit le plus souvent d'un retard d'acquisitions cognitives global, peu évolutif. En cas d'antécédents obstétricaux graves, le bilan comportera des examens complémentaires : imagerie cérébrale et électroencéphalogramme. L'absence d'antécédents fait évoquer un retard mental. Enfin, une maladie métabolique doit être recherchée lorsqu'il existe un retard d'acquisition global évolutif.

DÉPISTAGE

PSYCHOLOGIQUE

L'enfant se développe toujours au sein d'une dynamique interactive, qui si elle est de mauvaise qualité entraîne une souffrance de l'enfant. Celle-ci peut très rapidement évoluer vers une atteinte du développement cognitif, notamment de

la mise en place des processus de pensée, et aboutir à de véritables cercles vicieux sur le plan interactif.

Par ailleurs, en tant qu'héritier, le bébé est porteur de désirs parentaux, voire transgénérationnels. Le pédiatre peut repérer ces enjeux familiaux, parfois très lourds à porter, à travers le matériel (notamment les jeux) proposé par les parents au nourrisson.

Ce développement doit aussi être pensé en termes de génitalité et de sexualisation de la relation. Or, dans notre société, l'attitude vis-à-vis de la sexualité infantile est de l'oublier, de la nier, de la prendre au pied de la lettre ou bien encore de l'intellectualiser trop (« mon enfant est en pleine phase oedipienne »). Le dépistage précoce des troubles de la relation parents-bébé est capital. Dans certains cas, le travail de guidance familiale fait par le pédiatre permet aux parents de se réajuster. L'amélioration est alors constatée rapidement, au bout de quelques consultations. Dans les autres cas, l'avis d'un spécialiste s'impose.

LES TROUBLES DU DÉVELOPPEMENT ET LES PSYCHOSES

Les psychoses installées concernent les enfants de trois-quatre ans. A un an, on peut évoquer un risque autistique devant des signes d'alerte, qui doivent entraîner une prévention immédiate. Une prise en charge précoce de l'enfant augmente en

effet les chances de le sortir des mécanismes psychotiques. Mais l'information des parents est délicate, car dire aux familles que leur enfant de un an peut devenir autiste revient parfois à bloquer toute pensée chez eux. Il est donc préférable de parler de difficultés de la communication.

Aucun signe d'alerte n'est spécifique. C'est un groupement de signes et sa persistance autour de l'âge de un an qui font penser à un trouble grave.

Mais l'inquiétude peut aussi être plus précoce, par exemple chez les bébés trop calmes.

La description

□ Le « dialogue tonique » n'est pas « souple » avec les enfants qui souffrent de troubles sévères du développement : ils présentent généralement une hypotonie importante (poupée de chiffon), qui s'accroît lorsque l'on force la relation. Pour ne pas méconnaître une pathologie neurologique, tous les enfants à risque doivent bénéficier d'un examen neurologique.

□ L'anticipation mimétique et les conduites de coopération sont absentes. Entre zéro et trois ans, une différenciation progressive du soi et du non-soi apparaît avec, vers cinq-six mois, une véritable anticipation comportementale (le bébé tend les bras à la personne qui passe près de son lit) et des conduites qui

Le CHAT (checklist for autism in toddlers)

Outil de dépistage de l'autisme destiné aux enfants de dix-huit mois [1]

Oui Non

Questions aux parents :

- a1. Est-ce que votre enfant aime que vous le balanciez ou que vous le fassiez sauter sur vos genoux
- a2. Est-ce que votre enfant s'intéresse aux autres enfants.....
- a3. Est-ce que votre enfant aime grimper, par exemple monter les escaliers
- a4. Est-ce que votre enfant aime jouer à cache-cache
- a5. Est-ce que votre enfant aime jouer à *faire semblant*, par exemple faire semblant de faire du thé avec une dinette
- a6. Est-ce que votre enfant pointe un objet avec son index pour le *demander*
- a7. Est-ce que votre enfant pointe avec son index pour indiquer qu'il est *intéressé* par quelque chose
- a8. Est-ce que votre enfant est capable de vraiment jouer avec des petits jouets (petites voitures, cubes), c'est-à-dire en ne faisant pas que les porter à la bouche, les tripoter ou les faire tomber.....
- a9. Est-ce qu'il arrive que votre enfant vous apporte des objets pour vous *montrer* quelque chose

Questions pour le praticien :

- b1. Avez-vous accroché le regard de l'enfant au cours de la consultation.....
- b2. Attirez l'attention de l'enfant, puis pointez un objet et dites « Oh ! regarde, il y a un [nom d'un jouet] ». Regardez le visage de l'enfant. Est-ce qu'il regarde ce que vous lui indiquez (1).....
- b3. Attirez l'attention de l'enfant, donnez-lui une dinette et demandez-lui « Peux-tu faire une tasse de thé ? ». Est-ce que l'enfant fait semblant de verser le thé, de le boire, etc. (2)
- b4. Demandez à l'enfant « Où est la lumière ? » ou « Montre-moi la lumière ». Est-ce que l'enfant pointe vers la lumière ? (3)
- b5. Est-ce que l'enfant peut construire une tour avec des cubes (notez le nombre de cubes)

Résultats :

- Risque élevé d'autisme en cas de non aux questions a5, a7, b2, b3 et b4
- Risque moyen en cas de non aux questions a7 et b4
- Risque faible dans les autres cas

(1) Pour répondre oui à cette question, assurez-vous que l'enfant ne s'est pas contenté de regarder votre main, mais a aussi regardé l'objet que vous pointiez.

(2) Vous pouvez répondre oui à cette question si l'enfant vous propose un autre jeu de « faire semblant ».

(3) Si l'enfant n'a pas compris le mot lumière, demandez-lui : « Où est le [un objet qui est hors de portée de l'enfant et qu'il doit pointer] ? ». Pour répondre oui à cette question, l'enfant doit vous avoir regardé avant ou après avoir pointé l'objet.

permettent au bébé de s'adapter à la présence et à la demande de l'autre (au cours du change, par exemple, il se cambre, lève le bassin).

Les différents troubles

□ Les troubles du regard : le détournement du regard s'accroît lors du contact « œil à œil » très rapproché. Le regard « passe-muraille », qui donne l'impression à l'examineur d'être transparent, est un signe mieux connu.

□ Les troubles du sommeil les plus fréquents sont des insomnies calmes, gaies, sans appel, avec souvent des temps de sommeil raccourcis. Les insomnies sont parfois au contraire extrêmement bruyantes.

□ Les bébés trop calmes peuvent se révéler être en risque de psychose, comme de dépression. La possibilité d'un engagement relationnel avec les bébés à risque de dépression permet de faire le diagnostic différentiel (accentuation du retrait quand on « lâche » la relation).

□ Ces bébés émettent de grands cris monocordes, peu différenciés.

□ La pseudosurdité, caractérisée par des réactions paradoxales, est aussi fréquente ; par exemple, le bébé ne supporte pas un murmure dans l'oreille alors qu'il n'est pas dérangé par un bruit intense proche de sa poussette.

□ Les troubles alimentaires ne sont pas spécifiques, mais les enfants peuvent

présenter d'emblée des anorexies ou des sélections alimentaires très importantes.

□ Les phobies sont très variables et plus ou moins massives.

Le ressenti

Le ressenti du pédiatre face à un bébé en retrait peut revêtir plusieurs tonalités affectives, ce qui permet d'avancer dans le diagnostic : le retrait relationnel peut paraître lié à des phénomènes douloureux, dépressifs, autistiques ou asthéniques.

Le travail d'historisation

Les films familiaux peuvent aussi aider au diagnostic. De nombreux auteurs ont réalisé une analyse rétrospective du développement des enfants à risque psychotique grâce à cette source d'information, qui est intéressante malgré ses biais (sélection des plans, etc.). Ils ont constaté que ces enfants interagissent mieux devant la caméra que devant l'œil ; certains signes d'alerte peuvent donc passer inaperçus. Mais l'étude des films révèle tout de même des indicateurs, en particulier une instabilité des compétences beaucoup plus importante que chez l'enfant à développement normal.

LES OUTILS D'ÉVALUATION : LE CHAT (VOIR ENCADRÉ)

Le CHAT (checklist for autism in toddlers), un des outils disponibles, comporte également un questionnaire pour les parents. Trois items sont importants :

- l'absence de proto-déclaratif (montrer quelque chose pour entraîner l'autre à l'attention conjointe) est assez particulière et est à différencier du pointage (pointer avec le doigt) nominatif (nommer un objet) ou impératif (réclamer un objet en le désignant) ;
- l'absence de suivi du regard ;
- l'absence de jeux de faire semblant (jouer à la dînette, faire du thé...).

Une étude sur 16000 enfants a montré que 83,3 % des enfants de dix-huit mois pour lesquels ces trois items étaient négatifs étaient devenus autistes. En cas d'échec à un ou deux items, il y a un risque de troubles du développement

non autistique à trois ans ; 68,2 % des enfants dans ce cas ont présenté un retard de langage [1, 2]. Ces résultats doivent être considérés avec prudence, mais il n'en reste pas moins que les échecs à ces items témoignent d'une situation préoccupante nécessitant un avis spécialisé.

Références

- [1] BARON-COHEN S., COX A., BAIRD G., SWETTENHAM J., NIGHTINGALE N., MORGAN K., DREW A., CHARMAN T. : « Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population », *Br. J. Psychiatry*, 1996 ; 168 (2) : 158-63.
- [2] BARON-COHEN S., WEELWRIGHT S., COX A., BAIRD G., CHARMAN T., SWETTENHAM J., DREW A., DOEHRING P. : « Early identification of autism by the checklist for autism in toddlers (CHAT) », *J. R. Soc. Med.*, 2000 ; 93 : 521-5.

Le dépistage très précoce des troubles du langage oral

A. Charollais, service de médecine néonatale, centre de référence des troubles du langage , CHU, Rouen



ANALYSE GLOBALE DU DÉVELOPPEMENT

Le repérage de la mise en place des éléments prélinguistiques se fait au sein d'une analyse globale du développement par le test de Denver (figure 1). Ce test, réalisable en vingt à vingt-cinq minutes, permet de préciser les aptitudes de l'enfant selon quatre grands groupes de compétences et d'obtenir ainsi une vision synoptique du développement. Lorsqu'il existe une atteinte du langage, il s'agit de déterminer si celle-ci est isolée ou non, tout en sachant que le langage et le comportement sont très souvent associés. Le choix de la consultation vers laquelle orienter la famille diffère selon que l'atteinte du langage oral est isolée ou associée à des troubles comportementaux (développement dysharmonieux)

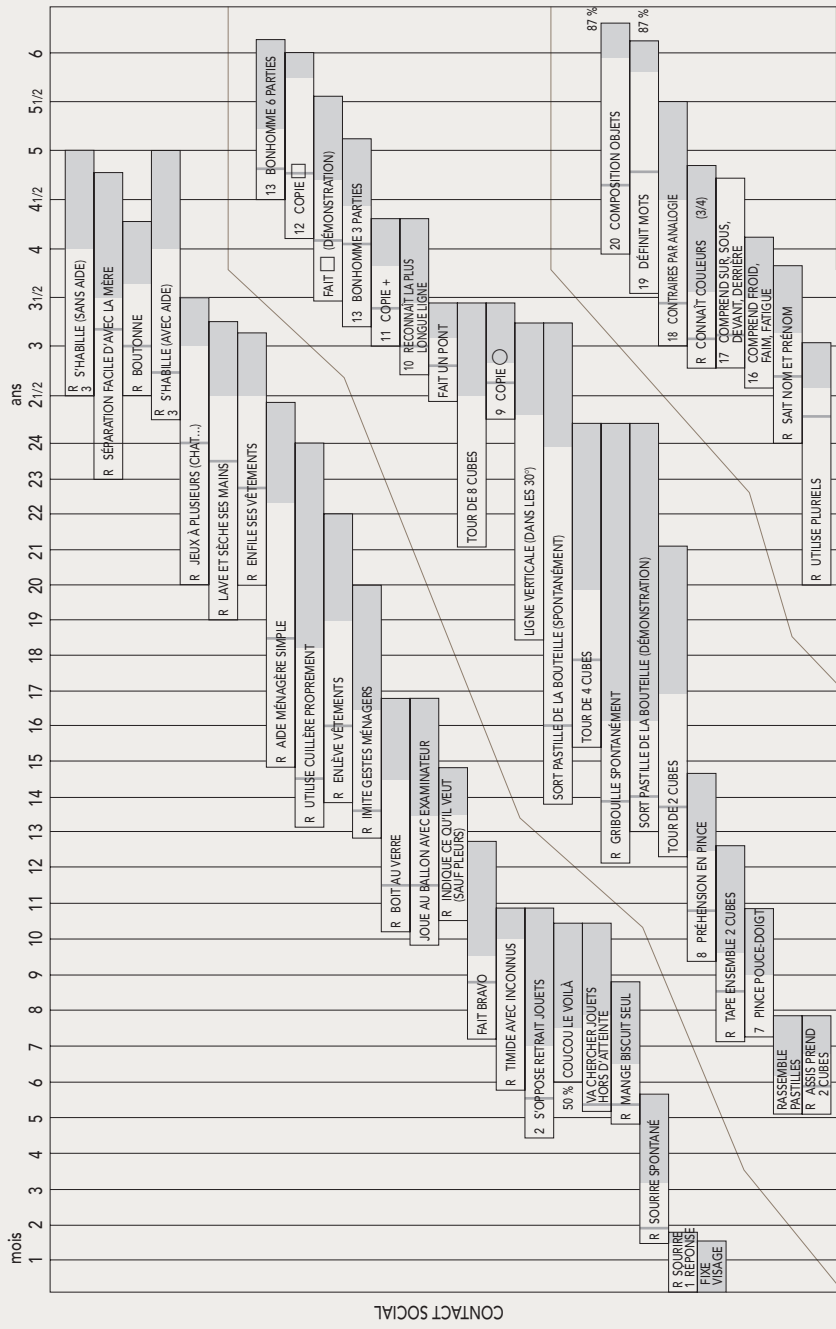
et/ou à une atteinte de toutes les autres compétences (retard global).

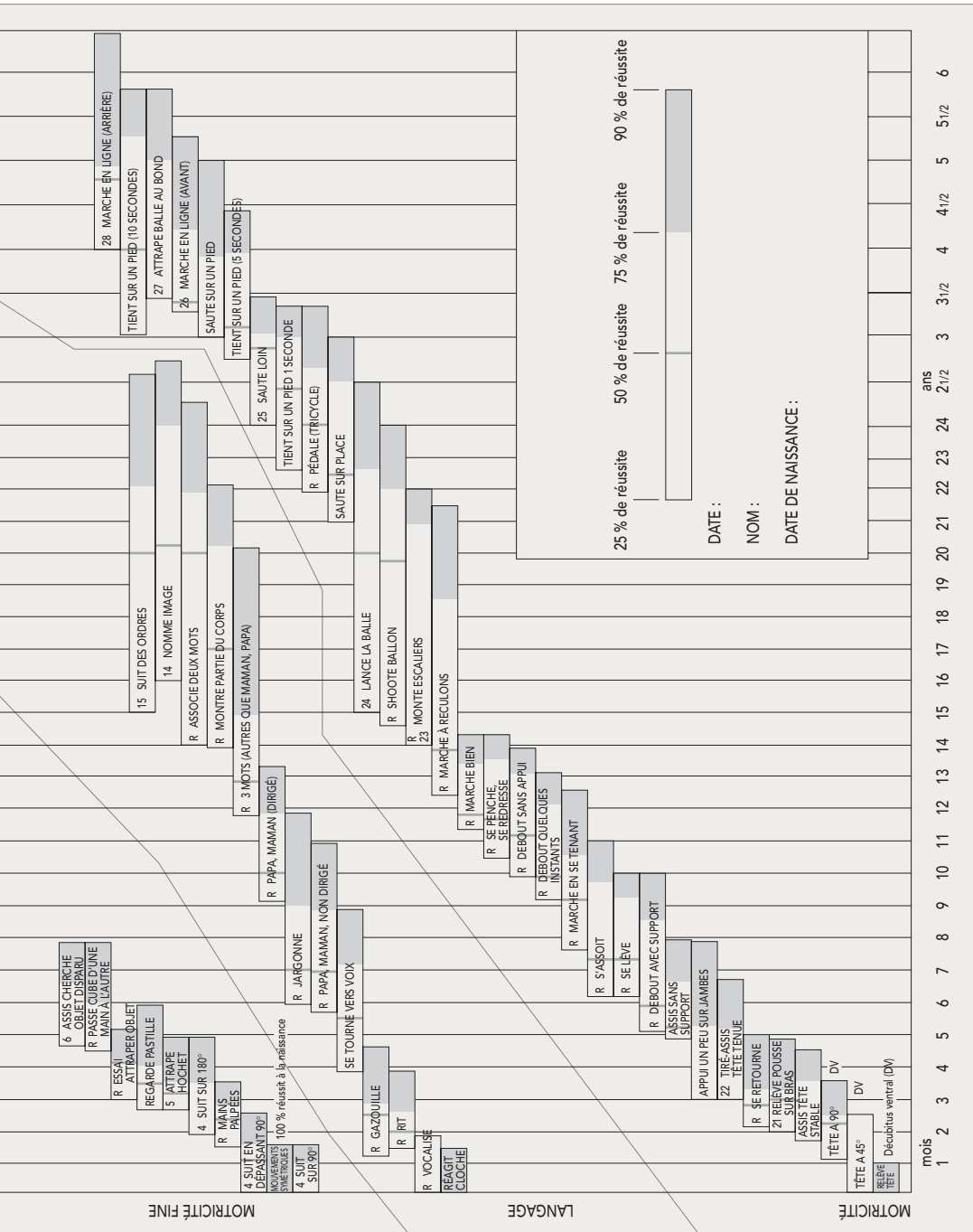
Les items du test de Denver sont très généraux et peu précis, mais le but ici est un dépistage global.

Dans la réalisation de chaque épreuve de ce test, il existe une variation individuelle normale, qui est indiquée dans le tableau par la taille du rectangle correspondant à l'épreuve. Le rectangle débute à l'âge auquel 25 % de la population passe l'épreuve, le tiret est à l'âge où 50 % de la population passe l'épreuve, le début du grisé correspond à 75 % de la population et la fin du rectangle à 90 % de la population. Si l'enfant ne réalise pas une compétence dont la fin du grisé se situe à gauche de sa ligne d'âge, c'est anormal. Par exemple, pour le langage, un enfant peut nommer une image sur un livre à partir de seize mois, alors que d'autres ne le feront qu'à deux ans et de-

Figure 1

Test de développement de Denver. Tracer une croix quand l'épreuve est réussie ; on obtient ainsi un «âge» de compétence pour chacun des quatre groupes. Le «R» en début de rectangle signifie que l'épreuve peut être considérée comme réussie si les parents rapportent que l'enfant la réalise. Le chiffre en début de rectangle renvoie à des notes expliquant comment faire passer l'épreuve (voir page 58). (D'après C. Vachon et M. Tardieu, *Revue du Praticien*, 1992 ; 42 : 114-5)





1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23 24 2 1/2 3 3 1/2 4 4 1/2 5 5 1/2 6
ans

1. Essayer de faire sourire l'enfant en lui souriant, lui parlant ou lui faisant des signes sans le toucher.
2. Si l'enfant joue avec un jouet, lui retirer : bon s'il résiste.
3. L'enfant n'a pas à savoir lacer ses souliers ou se boutonner dans le dos.
4. Bouger le fil doucement sur un arc de cercle allant d'un côté à l'autre à peu près ' à 15 cm du visage de l'enfant : bon si les yeux suivent de 90° au milieu (milieu ; 180°).
5. Bon s'il attrape le hochet avec le bout des doigts.
6. Bon si l'enfant continue de regarder l'endroit où le fil a disparu, ou essaie de voir où il est allé. Le fil doit être ôté rapidement de la vue, sans mouvement du bras.
7. Bon s'il attrape la pastille avec n'importe quelle partie du pouce et d'un doigt.
8. Bon s'il attrape avec le bout du pouce et de l'index en attrapant par le dessus.
9. Bon n'importe quelle forme fermée. Pas bon lignes arrondies non fermées.
10. Quelle ligne est la plus longue (pas la plus grosse) ? Tourner le papier et poser la même question (3/3 ou 5/6).
11. Bon : n'importe quelles lignes se croisant.
12. Faire copier d'abord. Si c'est raté, montrer. En faisant les exercices 9, 11 et 12, ne pas nommer les formes. Ne pas montrer 9 et 11.



13. Dans le décompte, chaque paire (2 bras, 2 jambes...) compte pour 1 partie.
14. Désigner une image (chat, oiseau, cheval, chien, homme), la faire nommer (pas de point pour des sons isolés).
15. Dire à l'enfant de : donner un cube à maman ; mettre le cube sur la table ; poser le cube par terre (ne pas aider en montrant ou par des mouvements de la tête ou des yeux). Bon si 2/3.
16. Demander à l'enfant : que fais-tu quand tu as faim ? froid ? quand tu es fatigué ? Bon si 2/3.
17. Dire à l'enfant de mettre le cube sur la table, sous la table, devant la chaise, derrière la chaise. Bon si 3/4. Ne pas aider ni en montrant ni par des mouvements de la tête ou des yeux.
18. Demander à l'enfant : si le feu est chaud, la glace est ? maman est une femme, papa est ? un cheval est grand, une souris est ? Bon si 2/3.
19. Demander : qu'est-ce que c'est qu'un ballon ? un lac ? un bureau ? une maison ? un plafond ? une banane ? un rideau ? une barrière ? un trottoir ? Bon si la chose est définie par sa forme, sa composition, sa catégorie ou son utilisation (ex. : la banane est un fruit est bon, mais la banane est jaune n'est pas bon). Bon si 6/9.
20. Demander : en quoi est faite une cuillère ? une chaussure ? une porte ? Ne pas changer pour d'autres objets. Bon si 3/3.
21. Sur le ventre, l'enfant soulève le thorax de la table en s'appuyant sur les avant-bras et/ou sur les mains.
22. Sur le dos, il s'agrippe avec les mains et tire pour s'asseoir. Bon si la tête ne pend pas en arrière.
23. L'enfant peut utiliser la rampe ou le mur, pas une personne. Ne peut pas ramper.
24. L'enfant doit attraper la balle par le dessus et la lancer à 1 m dans le rayon d'atteinte du testeur.
25. L'enfant doit sauter au-dessus de la largeur d'une feuille de papier (22 cm) départ debout.
26. Dire à l'enfant de marcher dans les empreintes de pas. Le testeur peut montrer. L'enfant doit faire 4 pas successifs. Bon si 2/3 essais.
27. Enfant à 1 m du testeur, faire rebondir la balle vers l'enfant. Celui-ci attrape la balle avec les mains, pas avec les bras. Bon si 2/3 essais.
28. Dire à l'enfant de marcher à reculons, les orteils à 2 cm des talons. Le testeur peut montrer. Bon si 2/3 essais.

Observations : comment se sent l'enfant au moment du test ? comportement avec le testeur ; comportement verbal ; confiance en soi ; niveau d'attention.

Tableau I

Développement du prélangage et du premier langage (deux à vingt-quatre mois). Les vocalises sont toujours présentes à quatre mois, les « aheu » à six mois (d'après C. Chevrier-Muller, *Le langage de l'enfant*, Masson, p. 92).

Expression	Age d'acquisition dans les populations témoins	
	par 50 % des enfants	par 90 % des enfants
<input type="checkbox"/> rire.....	2 mois.....	4 mois.....
<input type="checkbox"/> « a-reu ».....	4 mois.....	6 mois.....
<input type="checkbox"/> babillage.....	6 mois.....	9-11 mois.....
<input type="checkbox"/> « papa » et « maman », non différenciés.....	7 mois.....	10 mois.....
<input type="checkbox"/> « papa » et « maman », spécifique pour chacun.....	11 mois.....	14 mois.....
<input type="checkbox"/> 2 mots (en plus de « papa » et « maman »).....	12 mois.....	15 mois.....
<input type="checkbox"/> 4-6 mots (idem).....	15 mois.....	18-23 mois.....
<input type="checkbox"/> jargon avec mots inclus.....	16 mois.....	21 mois.....
<input type="checkbox"/> exprime deux besoins différents.....	17 mois.....	21 mois.....
<input type="checkbox"/> association de deux mots (verbe non obligatoire).....	19 mois.....	23 mois.....
<input type="checkbox"/> association de deux mots dont un verbe.....	21 mois.....	24 mois.....
<input type="checkbox"/> 50 mots.....	20-21 mois.....	24-26 mois.....
Compréhension		
<input type="checkbox"/> comprend « non ! » (arrête une action en cours).....	7 mois.....	10 mois.....
<input type="checkbox"/> imite les gestes (« au revoir »).....	7 mois.....	9 mois.....
<input type="checkbox"/> comprend un ordre simple avec geste.....	8 mois.....	11 mois.....
<input type="checkbox"/> comprend un ordre simple sans geste.....	10 mois.....	14 mois.....
<input type="checkbox"/> comprend un ordre double du type « donne-moi la cuillère et donne la balle à maman » (en réussit 2/3).....	18 mois.....	25 mois.....
<input type="checkbox"/> montre au moins une partie du corps (1).....	15-16 mois.....	18-20 mois.....
<input type="checkbox"/> montre cinq parties du corps (2).....	17 mois.....	20 mois.....

(1) D'après Coplan, 1983, et Bayley, 1969.

(2) D'après Capute et al., 1986, et Brunet-Lézine, 1981.

mi, mais il est anormal qu'un enfant de deux ans et demi ne fasse pas de phrases de deux mots.

La motricité fine (maniement d'un jouet, du crayon, de tours de cubes) est facilement appréciée au cours d'une activité de jeux ou en observation libre lors de l'entretien avec les parents. A l'inverse, le comportement social, qui dépend du milieu socioculturel, du cadre éducatif et

du profil psychologique de l'enfant, peut être extrêmement difficile à évaluer et trompeur.

Pour chaque item, on demande aux parents si l'enfant sait le faire ; en cas de réponse positive, on trace une croix sur la ligne correspondant à l'âge de l'enfant.

Exemple : Alexandre, deux ans, shoote dans un ballon, réalise une tour de quatre cubes, gribouille spontanément, sort la

pastille de la bouteille après démonstration, utilise la cuillère proprement et a une communication non verbale normale. Cependant, il n'associe pas deux mots et semble avoir un vocabulaire insuffisant pour son âge. Il y a donc lieu de regarder plus en profondeur le langage et de proposer un bilan orthophonique.

SUIVI DE L'ACQUISITION DU LANGAGE

Avant trente-six mois, on peut repérer de semestre en semestre la mise en place de toutes les étapes prélinguistiques. Ce repérage est simple si l'enfant est régulièrement suivi. Il suffit souvent de s'entendre sur les termes qualifiant les différentes productions verbales de l'enfant (tableau I). Si ces acquisitions ne se font pas correctement, les mêmes interrogations (neuromotricité, comportement et audition) se répètent à chaque étape. Si le développement neuromoteur est satisfaisant, l'audition contrôlée, l'incidence comportementale ne sera néanmoins pas la même en fonction de la date d'apparition du trouble du langage oral. En général, si l'acquisition « linguistique » attendue n'est pas présente mais que ce trouble est isolé, une guidance parentale est conseillée. Cette aide à l'émergence du langage et de la communication per-

met de revoir l'enfant et les parents et d'orienter plus précisément si besoin.

A la naissance

Il est possible de repérer une reconnaissance privilégiée de la voix des parents, de la mère en particulier, et une attention plus longtemps maintenue par le nouveau-né quand un échange visuel est associé à la voix. C'est à l'intonation, à la prosodie, que le nouveau-né semble être surtout sensible.

Par le test de Denver, qui permet d'affiner l'examen classique du nouveau-né, on s'assure des autres compétences : en motricité globale, le bébé relève la tête en décubitus ventral ; en motricité fine, il a des mouvements dissociés des doigts, il fixe un visage à 30 cm et a une poursuite oculaire. Ces éléments sont retrouvés chez 90 % de la population de nouveau-nés.

L'audition est testée au moyen d'une cloche, d'une boîte de Moatti ou par la frappe des mains l'une contre l'autre. Le dépistage systématique de la surdité par otoémissions provoquées est aujourd'hui pratiqué dans de nombreuses maternités. L'absence de vocalises spontanées n'est pas encore un signe d'alarme si les autres éléments sont présents.

Au cours des deux premiers mois

Le nourrisson reconnaît les voix familiales plus nettement qu'auparavant et les parents sont souvent capables de le dire (tourne la tête, arrête de pleurer, sourit

aux sons). Il doit déjà produire quelques « aheu ». Cela constitue un moment important dans le développement des interactions, car ces productions sont repérées par les parents attentifs, qui alors « discutent » avec leur nourrisson. Au cabinet, il est souvent possible de montrer aux parents comment « discuter » avec le bébé en le faisant soi-même devant eux. L'intonation lorsque l'on parle au nourrisson doit être exagérée, car c'est la prosodie qui est encore essentielle, et il faut maintenir le contact visuel avec l'enfant. On voit alors apparaître une réponse du nourrisson normal, qui se met à « discuter » en émettant quelques sons : « aheu ».

L'absence de vocalises au sein de compétences normales (sourire-réponse, tonus axial, audition) doit faire proposer aux parents une guidance visant à stimuler le langage (parler en face, verbaliser... voir tableau II). La variabilité de l'acquisition du langage oral n'est pas une raison pour ne pas stimuler et favoriser son émergence. De plus, cette démarche suffit parfois à améliorer la situation et à rassurer sur les compétences langagières. Si ces éléments de guidance ont été suivis mais n'ont pas suffi, cela permet d'orienter plus rapidement vers une prise en charge adaptée.

Si l'absence de langage est accompagnée d'autres décalages développementaux (absence de contact visuel soutenu, et/ou hypotonie, et/ou réflexes ar-

chaïques explosifs), un bilan neuropédiatrique est indiqué.

Vers trois mois

Les vocalises sont à rechercher, car il s'agit d'une production spontanée du nourrisson, qui explore ses capacités vocales. La boucle auditivo-verbale est bien en marche. Les gazouillis sont plus fréquents, associés à des temps de veille plus longs.

Vers quatre mois

Le regard conjoint du nourrisson et de la mère vers le biberon lorsque la mère prononce ce mot est, par exemple, un élément rassurant sur la compréhension. Si le nourrisson ne rit pas et ne gazouille pas, même si les autres compétences sont normales (sourire spontané, attrape le hochet, tonus axial correct), il faut proposer une consultation spécialisée et une guidance parentale.

Si le nourrisson est extrêmement silencieux ou pleureur, il faut guider les parents pour qu'ils enrichissent les échanges avec l'enfant et revoir l'enfant deux mois plus tard. Entend-il correctement ? Rit-il ? Produit-il les « aheu » ? A-t-il un développement global normal ? Si ces éléments ne se mettent pas en place, un bilan spécialisé guidera la prise en charge : ORL, neuropédiatre, pédopsychiatre.

Entre cinq et dix mois

La répétition de monosyllabes, baba ou mamama (babillage canonique), permet

Tableau II

Guidance parentale : éléments de communication simples pouvant aider les parents et les enfants

Imitation et tour de rôle : dès les premières productions spontanées « aheu..., mamama... », « aheu... tu as dit aheu, mais oui, qu'est-ce que tu me dis d'autre... » « Mamamama, oui c'est maman ».

Parler en face, à la bonne hauteur, et plus il est jeune, plus le soutien visuel (échange de regard joint est important).

Prononcer normalement en employant une structure de phrase normale (« miam ! c'est bon le chocolat ») pour les plus petits et non un parler « bébé » (« bébé veut cola »).

Décoder et interpréter : en vous servant du contexte et en émettant des hypothèses avec une intonation interrogative (l'enfant : « to » ; les parents : « tu veux un gâteau ? »). La confiance de l'enfant grandira en constatant que sa parole a un effet sur les autres.

Utiliser des mots précis et non des termes généraux « pose le camion sur la table » plutôt que « pose le truc là ».

Ne pas le faire répéter : reprendre le mot ou la structure en insistant sur ce qui est mal prononcé et répéter dans des situation différentes (l'enfant : « to » ; l'adulte : « tu veux du gâteau ? Ah ! si tu veux du gâteau, tiens je te donne du gâteau »). Il vaut mieux avoir plus de mots mal prononcés qui expriment une idée qu'un seul mot parfait.

Reformuler en enrichissant : « ture papa » ; « oui, c'est la voiture rouge de papa ».

Ne pas le forcer à parler surtout devant des personnes étrangères, quand il est fatigué, quand il est énérvé.

Ne pas le punir ou le ridiculiser pour des difficultés de langage

Eviter les « non, c'est pas comme ça », « parle comme il faut », « mais enfin quand est-ce que tu le diras bien ? ».

Favoriser les contacts avec des enfants et des adultes n'appartenant pas à son milieu quotidien pour qu'il fasse des efforts pour se faire comprendre.

Eviter de comparer avec d'autres enfants.

Ne le faites pas parler moins vite ou respirer avant de parler : si l'on prend le temps de l'écouter, il parlera de façon plus détendue.

Favoriser les questions ouvertes plutôt que fermées et limitatives (enfant : « toto cassé » ; parent : « pourquoi tu pleures ? » plutôt que « ton auto est cassée et tu pleures ? » ou parents : « qu'est-ce que tu as fais ? » plutôt que « tu as fais un dessin ? »).

Elaborer et enrichir son langage : enfant : « c'est pareil » ; parents : « oui, la balle et la lune sont toutes les deux rondes et jaunes, c'est presque pareil ».

Ne pas lui couper la parole, le laisser finir et reformuler après

Ne pas oublier de répondre aux éternelles questions « pourquoi », « qu'est ce que c'est ? » même si elles sont extrêmement répétitives, car l'enfant s'imprègne ainsi de la forme du langage (vocabulaire et syntaxe) et comprend petit à petit le fond de la réponse en fonction de son développement.

par échange avec l'adulte d'isoler des premiers mots («maman»). La grande variabilité entre cinq et dix mois n'empêche pas de s'assurer de la compréhension : à neuf mois, le nourrisson doit se retourner à la voix. L'audition doit être à nouveau contrôlée.

L'absence de babillage à douze mois est un signe nécessitant une consultation spécialisée (tableau III).

De douze à dix-huit mois

L'enfant poursuit un babillage mixte : de petits mots identifiables émergent au sein du babillage incompréhensible. Le babillage canonique est normalement dépassé ; il existe au minimum trois mots autres que papa et maman, même s'ils sont mal prononcés.

Il est anormal qu'un enfant de dix-huit mois ne dise rien. Si les autres compétences (boire au verre, jouer au ballon, se faire comprendre, préhension fine en pince, marche correcte) permettent d'exclure un retard global, un bilan orthophonique est indiqué.

De seize à vingt-quatre mois

L'explosion lexicale attendue survient ou pas... Il s'agit du parler bébé : «toto» pour auto, «cola» pour chocolat, avec duplication ou omission de certains syllabes et remplacement de certains sons trop difficiles par d'autres («ati» pour assis). Ces simplifications ont des fonctions de généralisations. Le «oua oua»

Tableau III

Signes d'alerte nécessitant immédiatement une évaluation plus précise

- Pas de babillage à l'âge de 12 mois
- Pas de « montrer du doigt » à 9-14 mois
- Pas de mots isolés à 16 mois
- Pas de petites phrases de 2 mots à 24 mois
- Pas de phrases de 3 mots à 3 ans
- Toute régression ou perte d'habilités du langage ou de socialisation à n'importe quel âge.

peut désigner le chien mais également de nombreux autres animaux.

Lorsque l'enfant semble stagner au niveau de l'expression orale, il faut vérifier la compréhension. Si celle-ci semble correcte avec un support (livre), il faut tester la compréhension hors contexte. Par exemple demander aux parents si l'enfant est capable d'aller chercher un jouet dans sa chambre alors qu'il est dans la cuisine. Si cela ne pose pas de problème, la situation est rassurante, et on peut proposer de revoir l'enfant en donnant des éléments de guidance aux parents. Si l'intervention des parents est très limitée, voire impossible, en raison d'un trouble du comportement (agitation motrice, défaut d'attention, opposition...), une prise en charge dans une structure psychopédagogique (type CAMSP, CMPP, CMP) est souhaitable.

A vingt-quatre ou vingt-six mois, un enfant doit associer deux mots spontanément et dire cinquante mots différents.

Entre vingt-quatre et trente-six mois

C'est l'âge du développement grammatical et de l'association de deux ou plusieurs mots. Classiquement, après que l'enfant a atteint une connaissance de deux cents mots, survient une poussée rapide de l'acquisition des mots à fonction grammaticale (je, tu, il, pour, par) et de conjugaison.

La longueur moyenne des énoncés est un bon indice du développement lexical. Si entre vingt-quatre et trente-six mois les phrases de deux à trois mots ne se mettent que lentement en place mais qu'il existe toujours de nouveaux mots, il faut revoir l'enfant après avoir donné des éléments de guidance aux parents.

Si l'enfant n'a pas de compréhension en ou hors contexte, un bilan est nécessaire après contrôle ORL.

Les troubles de la parole sont assez fréquents : mots mal prononcés mais bon stock lexical (les parents ne savent plus combien de mots l'enfant utilise) et bonne syntaxe (phrase bien construite). Ils sont facilement identifiables : acquisition normale de nouveaux mots, mais mauvaise prononciation. Ces enfants ont parfois besoin d'une rééducation orthophonique lorsque le trouble persiste en moyenne section.

Les retards de parole et de langage sont plus graves. Ils atteignent la prononciation, mais également le lexique (stock de mots réduit) et la syntaxe (mauvaise construction des phrases) alors que la compréhension est généralement bonne. Une rééducation est toujours nécessaire ; des problèmes ORL y sont souvent associés. Il ne faut pas attendre que « ça se débloque ».

A trois ans, un enfant fait des phrases comportant trois mots, dont un sujet, et il utilise « je », « moi » et « tu ».

A partir de trois ans

Si l'enfant n'est pas connu et qu'il « parle mal », il faut tout d'abord le situer sur l'échelle de développement. Si seul le langage oral est décalé, des éléments anamnestiques du langage oral (cf. ci-dessus) et un « état des lieux » permettront de choisir une prise en charge.

□ Une compréhension normale en et hors contexte mais une production insuffisante (pas de phrase de trois mots, incompréhensibilité en dehors de la mère) doivent faire réaliser rapidement un bilan orthophonique (audiométrie si contrôle ancien). Il peut s'agir d'un retard de parole, qu'il faut corriger avant la grande section de maternelle, ou d'un retard de langage (atteignant le stock de mots connus et la syntaxe), ce qui est plus grave.

□ Une compréhension normale avec support mais incompréhension hors contexte évoque

un problème plus global. Dans ces cas, une consultation médicale spécialisée est indiquée. Il peut s'agir d'un déficit cognitif et/ou sensoriel ou plus spécifiquement d'une dysphasie (voir encadré). On recherche alors des éléments déviants du langage oral. Ils sont facilement repérables, car ce sont des syllabes ajoutées dans des mots simples (« alimi » pour ami).

□ L'usage à visée non fonctionnelle du langage oriente vers une pathologie psychiatrique.

A partir de trois ans, différents tests d'observation permettent d'évaluer le langage oral : DPL3, Chevrie-Muller, ERTL4 et 6, BREV.

RÉGRESSION

DU LANGAGE ORAL

Une régression du langage oral n'est jamais normale. Cette situation est exceptionnelle mais urgente.

La régression ou aphasie acquise atteint la compréhension et l'expression. Cela se traduit par une réduction du langage et de la parole, mais la communication non verbale reste normale (ces enfants présentent une richesse d'échanges gestuels). L'aphasie évolue en trois temps et peut survenir à n'importe quel âge entre deux et douze ans. Le pic de fréquence se situe entre trois et cinq ans. L'aphasie se

La dysphasie

Estimée à 5 % des troubles des apprentissages, la dysphasie de développement se traduit par un langage déviant avec une atteinte sévère soit en réception (cela est exceptionnel ; le diagnostic différentiel est alors la déficience ou le trouble psychiatrique), soit, plus fréquemment, en production (lexique, syntaxe, phonologie). Ces enfants ajoutent des syllabes et complexifient des mots parfois simples alors qu'ils restent bien dans la communication. Le dépistage avant cinq ans est fondamental pour la poursuite du cursus scolaire et l'incidence psychologique. Certains retards de langage et de parole qui ne progressent pas se révèlent être des dysphasies. Il est maintenant clairement établi qu'une prise en charge intensive type « cure » (trois fois par semaine pendant six mois) est bien plus efficace qu'une séance hebdomadaire pendant des années.

développe rapidement, touchant d'emblée la compréhension et l'expression verbales. Ces troubles évoquent une surdit . Pendant la phase chronique, il s'installe une agnosie verbale et auditive. Les enfants deviennent progressivement incapables de d signer la moindre image ou de reconnaître un son.

Le comportement peut  tre alt r , avec des signes de retrait ou plus souvent

Tableau IV
Résumé des éléments d'orientation de la prise en charge

- De 2 à 3 ans : retard de langage isolé, autres acquisitions normales :
 - audition, guidance parentale (conseils ou questionnaire aux enseignants/crèche),
 - à revoir entre 3 et 6 mois,
 - pas d'amélioration ou très faible : bilan orthophonique.
- De 2 à 3 ans : retard de langage au sein de difficultés plus globales (moteur) :
 - bilan retard global : consultation spécialisée (neuropédiatrie, pédopsychiatrie),
 - prise en charge multidisciplinaire : CAMSP...
- A 4 ans, retard de langage isolé malgré les stimulations :
 - bilan orthophonique.
- A 4 ans, retard de langage au sein d'autres difficultés :
 - bilan retard de développement.
- Quel que soit l'âge, toute régression du langage : consultation spécialisée (EEG).

d'hyperkinésie, mais toujours secondairement et non de façon massive dans cette forme typique (une vraie régression du langage ne peut être mise sur le compte de la naissance d'un puîné). La consultation spécialisée est urgente. Le bilan ORL est normal et le bilan ortho-

phonique confirme le trouble massif du langage oral. L'examen complémentaire est l'EEG de veille et sommeil. Cette aphasia acquise est une forme d'épilepsie particulière, dite de Landau-Kleffner, qui ne s'accompagne pas toujours de crises épileptiques « motrices » (70 %). Le traitement associe anti-épileptique et rééducation du langage oral de façon intensive, prolongée et spécifique (un code non verbal est souvent nécessaire pour pallier les difficultés de compréhension). Il semblerait que plus le diagnostic est précoce, plus la récupération du langage est importante.

CONCLUSION

Le langage oral est un des éléments fondamentaux du développement de l'enfant qui, comme les étapes motrices, se prépare et se surveille très précocement. Son intrication dans le développement et notamment dans le comportement est telle qu'un meilleur repérage de l'histoire naturelle des éléments prélinguistiques est essentiel. Ce suivi avec les familles devrait permettre de ne pas adresser tous les enfants de trois à cinq ans dont le langage oral pose problème avec la même urgence. A l'inverse, ce dépistage devrait permettre une prise en charge avant l'âge standard de la scolarisation pour certains enfants.

Evaluation du développement communicatif du nourrisson

F. Bovet (Suisse), G. Danjou et J. Langue (France),
M. Moretto (Belgique), E. Tockert (Luxembourg),
Société européenne de pédiatrie ambulatoire (SEPA)
S. Kern, laboratoire Dynamique du langage,
Institut des sciences de l'homme (CNRS), Lyon



Basés sur des questionnaires parentaux, les inventaires français du développement communicatif (IFDC) permettent aux familles et au pédiatre de préciser et d'accompagner ensemble le développement gestuel et langagier dès l'âge de un an. Ils peuvent être un premier outil de repérage d'un trouble de la communication dont la réalité et la nature doivent être précisés par l'anamnèse, l'examen clinique et d'éventuels avis spécialisés.

Les IFDC sont l'adaptation française des «MacArthur-Bates communicative development inventories» élaborés et étalonnés sur une population d'enfants américains par Fenson [1]. Ils sont basés sur des questionnaires parentaux retraçant le développement gestuel et langagier du nourrisson et du jeune enfant :

- les questionnaires courts sont adaptés à l'exercice des pédiatres et des professionnels de la petite enfance : ils permettent une évaluation rapide des aspects quantitatifs du développement communicatif (nombre de gestes réalisés, de mots produits et/ou compris, longueur moyenne des énoncés) aux âges de douze, dix-huit et vingt-quatre mois ;
- les questionnaires longs sont destinés

à des études scientifiques : ils permettent une évaluation des mêmes aspects quantitatifs et des aspects qualitatifs du développement (types de gestes, nature sémantique et grammaticale des premiers mots) entre huit et trente mois. Il existe trente-neuf versions de questionnaires longs dans le monde, utilisés par des chercheurs en sciences fondamentales et des praticiens spécialistes du langage, qui peuvent être consultées sur le site du MacArthur-Bates Communicative Development Inventories [2].

DESCRIPTION

Les versions courtes en langue française sont composées de trois questionnaires documentés par les familles aux âges de douze, dix-huit et vingt-quatre mois. Il s'agit de questionnaires fermés d'une page chacun, basés sur la description des gestes communicatifs et du babillage, sur

Figure 1

Questionnaire de 12 mois à faire remplir par les parents (© S. Kern)

Nom..... Prénom.....
 Sexe..... Date de naissance.....
 Nombre de frères et sœurs..... Ages des frères et sœurs.....
 Mode de garde dominant.....
 Langue que l'enfant entend le plus souvent.....
 Langues parlées à la maison.....
 Personne qui remplit le questionnaire (père, mère, les deux)..... Date.....

Babillage

	Quelquefois	Souvent	Pas encore
- production d'une suite de syllabes identiques (bababa)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- production d'une suite de syllabes différentes (bodaga)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Gestes

Cochez les actions que l'enfant réalise ou essaye de réaliser actuellement :

- Tendre la main pour donner un objet qu'il tient.....
- Pointer du doigt un objet/personne/événement intéressant.....
- Agiter la main de sa propre initiative en signe d'au revoir.....
- Tendre les bras pour être porté.....
- Secouer la tête pour dire non.....
- Hocher la tête pour dire oui.....
- Faire chut en plaçant son doigt sur les lèvres.....
- Faire coucou.....
- Jouer à «ainsi font font les petites marionnettes».....
- Chanter.....
- Danser.....
- Manger avec une cuillère ou une fourchette.....
- Tendre les bras pour montrer quelque chose qu'il tient dans sa main.....
- Boire dans une tasse.....
- Peigner ou brosser ses cheveux.....
- Mettre un chapeau.....
- Mettre un collier, un bracelet ou une montre.....
- Porter le combiné du téléphone à son oreille.....
- Pousser des petites voitures ou des camions.....
- Jeter une balle.....
- Donner à manger aux poupées ou aux peluches.....
- Embrasser ou tenir dans ses bras ses poupées ou peluches.....
- Lire (ouvrir le livre, tourner les pages...).....
- Passer l'aspirateur.....
- Casser avec un marteau.....

Vocabulaire

Cochez :

– les cases de la colonne C (compris) pour les mots que l'enfant comprend mais ne dit pas encore (vous pouvez considérer que l'enfant comprend un mot même s'il ne le comprend que dans une seule situation) ;

– les cases de la colonne CD (compris et dit) pour les mots que l'enfant comprend et qu'il utilise actuellement de manière spontanée (si sa prononciation est différente de celle des adultes, cochez tout de même le mot).

	C	CD		C	CD		C	CD
abeille.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	encore.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(petit) déjeuner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
aïe.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	être fatigué.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	pied.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ainsi font	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	fais/faire un bisou	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poubelle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
allô	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	fenêtre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	prends/prendre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
arrête/arrêter.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	figure/visage	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	purée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
attends/attendre.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	fleur.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	regarde/regarder.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
attention	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	frigo.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	s'il te plaît.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
au revoir	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	gâteau/biscuit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	sucette/lolette/tutte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a/avoir soif.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	glace (aliment)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tante/tata/tatie.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
balle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	jour	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tee-shirt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ballon.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	là	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	téléphone.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bébé.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lapin	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tombe/tomber.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
biberon/bibi	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tortue	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bois/boire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	livre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	vite	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bonjour	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	main	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	voiture/auto	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bonne nuit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	maison	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
caillou.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	maman	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
camion de pompier	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	mange/manger	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
chat.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	marche/marcher	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
chaud/chaude	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	merci	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
chaussettes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	miam-miam	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
chien/toutou	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	miaou	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
chut	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	montre/montrer.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
clefs	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	musique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
collier	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nez.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
couche/linge.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	prénom de l'enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
coucou	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nombril/bourrillon	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
cuillère	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	non	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
cuisine	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nounours	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
danse/danser.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	ouaf-ouaf	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
donne/donner.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	oui	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
dors/dormir/faire dodo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	pain	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
eau	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	papa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			

la compréhension et la production des mots ainsi que sur l'acquisition des premières bases grammaticales, dont les trajectoires sont décrites plus haut par M. Tardieu, C. Graindorge et A. Charollais.

Le questionnaire de douze mois (figure 1) présente une liste de 25 gestes (gestes communicatifs : tendre les bras pour être soulevé..., gestes déictiques : pointer... et gestes plus symboliques : faire semblant de nourrir une poupée...), une liste de 81 mots avec évaluation de la compréhension et de la production (plusieurs catégories sémantiques et grammaticales représentées : noms d'animaux, noms de lieu, mots d'action....) et une appréciation du babillage (babillage dupliqué ou canonique et babillage diversifié).

Le questionnaire de dix-huit mois (figure 2) présente une liste de 97 mots en compréhension et en production, et une évaluation de la combinaison des mots.

Le questionnaire de vingt-quatre mois (figure 3) présente une liste de 100 mots en production, une évaluation de la combinaison des mots et de la longueur moyenne des énoncés (LME) calculée en nombre de mots d'après les 3 énoncés les plus longs de l'enfant.

UTILISATION

Les questionnaires sont remis aux parents en salle d'attente ou en fin de consulta-

tion. Leur exploitation ne prend que quelques minutes et repose sur une feuille d'évaluation avec des repères en percentiles (du 10^e au 90^e) ou en pourcentages (figure 4). Les questionnaires et la feuille d'évaluation peuvent être consultés sur plusieurs sites internet de pédiatrie ambulatoire et librement imprimés [3]. Leur interprétation repose sur la trajectoire des résultats obtenus à douze, dix-huit et vingt-quatre mois et suppose une bonne connaissance de l'histoire de l'enfant et de sa famille, de son développement psychomoteur et de son style relationnel.

APPLICATIONS PRATIQUES

Les questionnaires courts sont des outils préliminaires, pratiques et fiables pour le dépistage d'un éventuel retard de communication : un premier suivi des résultats de l'étude de validation de cet outil permet de reconnaître comme significatifs deux items inférieurs ou égaux au 10^e percentile à un âge donné ou à des âges différents, d'où l'intérêt du suivi à douze, dix-huit et vingt-quatre mois.

Ils sont associés à un temps d'observation pendant la consultation : contrôle de l'orientation à la voix ou aux jouets sonores et constatations simples. A douze mois, par exemple, l'enfant tend la main pour prendre un objet ou tend ses bras pour être porté. Il réagit à son prénom, au

Figure 2

Questionnaire de 18 mois à faire remplir par les parents (© S. Kern)

Nom, prénom (idem figure 1)

Cochez : – les cases de la colonne C (compris) pour les mots que l'enfant comprend mais ne dit pas encore (vous pouvez considérer que l'enfant comprend un mot même s'il ne le comprend que dans une seule situation) ;

– les cases de la colonne CD (compris et dit) pour les mots que l'enfant comprend et qu'il utilise actuellement de manière spontanée (si sa prononciation est différente de celle des adultes, cochez tout de même le mot).

	C	CD		C	CD		C	CD
attention	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	cuillère	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nom de l'enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
au revoir	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	cuisine	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	non	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
avion	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	dehors	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	oreille	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a/avoir faim	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	derrière	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	où	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a/avoir soif	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	donne/donner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	pantalon	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bain	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	dors/dormir/faire dodo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	parc (public)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
balle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	eau	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	photo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
banane	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	encore	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	pied	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bébé	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	ferme/fermer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poisson	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bêê bêê	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	fourchette	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	porte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	frigo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poubelle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bois/boire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	fromage	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poule	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bon/ne	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	gâteau/biscuit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poupée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bonjour	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	gentil/gentille	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poussette/pousse-pousse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bonne nuit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	jette/jeter	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	prends/prendre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bouteille	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	joue/jouer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	pyjama	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bras	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	là	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	regarde/regarder	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bravo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lait	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	sale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
brosse à dent	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lapin	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	sieste	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
canapé/divan	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lave/laver	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	soupe	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
canard	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	sucette/lolette/tutte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chambre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	livre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	table	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chapeau/bonnet	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lunettes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tape/taper	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chat	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	main	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	télécommande	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chaud/chaude	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	maintenant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tombe/tomber	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chausson/pantoufle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	maman	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	touche/toucher	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chaussure/soulier	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	mange/manger	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	va/aller	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
cheval	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	maison	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	vache	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
cheveux	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	merci	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	voiture/auto	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chut	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	meuh	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	vroum	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
cocorico	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	miam-miam	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	yeux	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
coin-coin	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	moi	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
couche/lange	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	musique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			

Est-ce que l'enfant a déjà commencé à combiner des mots
comme par exemple «gâteau encore» ou «papa pati» ? pas encore quelquefois souvent

Figure 3

Questionnaire de 24 mois à faire remplir par les parents (© S. Kern)

Nom, prénom (idem figure 1)

Cochez les cases correspondant aux mots que l'enfant produit actuellement de manière spontanée (hors imitation). Si sa prononciation est différente de celle des adultes, cochez tout de même le mot.

aïe	<input type="checkbox"/>	cochon	<input type="checkbox"/>	monsieur	<input type="checkbox"/>
allô	<input type="checkbox"/>	coin-coin	<input type="checkbox"/>	moto	<input type="checkbox"/>
assiette	<input type="checkbox"/>	compote	<input type="checkbox"/>	musique	<input type="checkbox"/>
attention	<input type="checkbox"/>	couche/lange	<input type="checkbox"/>	nez	<input type="checkbox"/>
au revoir	<input type="checkbox"/>	coucou	<input type="checkbox"/>	nom de l'enfant	<input type="checkbox"/>
a/avoir peur	<input type="checkbox"/>	cuillère	<input type="checkbox"/>	oreille	<input type="checkbox"/>
ballon	<input type="checkbox"/>	dame	<input type="checkbox"/>	où	<input type="checkbox"/>
bateau	<input type="checkbox"/>	dehors	<input type="checkbox"/>	ouaf-ouaf	<input type="checkbox"/>
beau/belle	<input type="checkbox"/>	eau	<input type="checkbox"/>	pain	<input type="checkbox"/>
bébé	<input type="checkbox"/>	école/crèche	<input type="checkbox"/>	pantalon	<input type="checkbox"/>
bêe bêe	<input type="checkbox"/>	écris/écrire	<input type="checkbox"/>	papa	<input type="checkbox"/>
biberon/bibi	<input type="checkbox"/>	éléphant	<input type="checkbox"/>	pars/partir/parti	<input type="checkbox"/>
bois/boire	<input type="checkbox"/>	encore	<input type="checkbox"/>	pas	<input type="checkbox"/>
bon/bonne	<input type="checkbox"/>	fais/faire un bisou	<input type="checkbox"/>	pâtes	<input type="checkbox"/>
bonbons	<input type="checkbox"/>	ferme/fermer	<input type="checkbox"/>	pleure/pleurer	<input type="checkbox"/>
bonjour	<input type="checkbox"/>	fleur	<input type="checkbox"/>	pluie	<input type="checkbox"/>
bottes	<input type="checkbox"/>	froid/froide	<input type="checkbox"/>	poisson	<input type="checkbox"/>
bouche	<input type="checkbox"/>	fromage	<input type="checkbox"/>	pomme	<input type="checkbox"/>
bras	<input type="checkbox"/>	ici	<input type="checkbox"/>	porte	<input type="checkbox"/>
ça	<input type="checkbox"/>	là	<input type="checkbox"/>	pot	<input type="checkbox"/>
cache/cacher	<input type="checkbox"/>	lait	<input type="checkbox"/>	poubelle	<input type="checkbox"/>
cadeau	<input type="checkbox"/>	lapin	<input type="checkbox"/>	pyjama	<input type="checkbox"/>
caillou	<input type="checkbox"/>	lit	<input type="checkbox"/>	quoi	<input type="checkbox"/>
canard	<input type="checkbox"/>	livre	<input type="checkbox"/>	sale	<input type="checkbox"/>
casse/casser	<input type="checkbox"/>	lumière	<input type="checkbox"/>	s'il te plaît	<input type="checkbox"/>
chaise	<input type="checkbox"/>	lune	<input type="checkbox"/>	télé	<input type="checkbox"/>
chat	<input type="checkbox"/>	main	<input type="checkbox"/>	tombe/tomber	<input type="checkbox"/>
chaud/chaude	<input type="checkbox"/>	maison	<input type="checkbox"/>	verre	<input type="checkbox"/>
chaussure/soulier	<input type="checkbox"/>	maman	<input type="checkbox"/>	voiture/auto	<input type="checkbox"/>
cheval	<input type="checkbox"/>	mange/manger	<input type="checkbox"/>	vroum	<input type="checkbox"/>
cheveux	<input type="checkbox"/>	merci	<input type="checkbox"/>	yaourt/yogourt	<input type="checkbox"/>
chien/toutou	<input type="checkbox"/>	meuh	<input type="checkbox"/>	yeux	<input type="checkbox"/>
chocolat	<input type="checkbox"/>	miaou	<input type="checkbox"/>		
chut	<input type="checkbox"/>	moi	<input type="checkbox"/>		

– Est-ce que l'enfant a déjà commencé à combiner des mots comme par exemple «gâteau encore» ou «papa pati» ? pas encore quelquefois souvent

– Si vous avez répondu de façon positive à la question précédente, indiquez les trois phrases les plus longues que l'enfant produit de manière spontanée actuellement :

- 1
- 2
- 3

Figure 4

Feuille d'évaluation des réponses aux questionnaires (© S. Kern)

Il est recommandé de faire remplir les questionnaires courts à 12, 18 et 24 mois, de façon à décrire un itinéraire de développement communicatif de l'enfant. Pour une raison de simplicité, l'interprétation des résultats est la même chez les filles et chez les garçons, bien que dans tous les domaines les performances des filles soient supérieures à celles des garçons. Deux résultats inférieurs ou égaux au 10^e percentile sur le même questionnaire ou deux questionnaires d'âges différents représentent des signes d'alerte. L'absence de babillage canonique à 12 mois et l'absence de combinaison de mots à 24 mois sont assimilées à des résultats inférieurs au 10^e percentile. Chaque feuille est documentée individuellement pour être gardée dans le dossier de l'enfant ou remise aux parents.

(Mettre une croix dans la case correspondant aux réalisations de l'enfant)

Enfant (nom, prénom, date de naissance) :

12 mois, date :

Babillage canonique	non acquis	acquis (quelquefois ou souvent)				
Babillage diversifié	non acquis	acquis (quelquefois ou souvent)				
Gestes réalisés (nombre)	≤ 9	10-11	12-14	15-16	17-18	≥ 19
Compréhension (nombre de mots compris)	≤ 11	12-19	20-29	30-44	45-54	≥ 55
Production (nombre de mots dits)	0	1	2-3	4-6	7-10	≥ 11
percentiles		10 ^e	25 ^e	50 ^e	75 ^e	90 ^e

18 mois, date :

Compréhension (nombre de mots compris)	≤ 51	52-68	69-83	84-93	94-97	≥ 98
Production (nombre de mots dits)	≤ 4	5-9	10-18	19-28	29-51	≥ 52
Combinaison de mots	non acquise			acquise		
percentiles		10 ^e	25 ^e	50 ^e	75 ^e	90 ^e

24 mois, date :

Production (nombre de mots dits)	≤ 28	29-46	47-74	75-91	92-98	≥ 99
Longueur moyenne des énoncés*	combinaison non acquise	2,66	3,66	4,66	6	≥ 7
percentiles		10 ^e	25 ^e	50 ^e	75 ^e	90 ^e

* La longueur moyenne des énoncés est calculée en divisant par 3 le nombre total des mots contenus dans les 3 phrases les plus longues.

nom du parent présent à la consultation ou à celui d'un objet familier posé à ses côtés, comme son biberon. A dix-huit mois, il pointe du doigt pour désigner un objet et fait le geste de donner. Il réagit au nom d'un objet familier situé dans la pièce et le cherche du regard. A vingt-quatre mois, il obéit à un ordre simple et commence à désigner différentes parties de son corps. Il peut échanger plusieurs mots avec la personne qui l'accompagne ou l'examineur : noms de personne (papa, maman, bébé...), noms d'objets (ballon, biberon...), mots d'action (allô, merci, encore...).

En cas de décalage, les questionnaires et l'examen clinique peuvent orienter d'emblée vers un déficit auditif, un trouble de la communication ou un retard global de développement : orientation souvent malaisée en raison de la difficulté de l'observation, de l'existence possible d'un retard isolé du langage, impossible à affirmer à cet âge, ou de l'association de plusieurs tableaux. Toute demande parentale concernant un trouble de la communication et tout questionnement médical doivent faire l'objet d'un avis spécialisé, non seulement devant un décalage avéré

mais aussi en cas d'hésitations réitérées. L'enfant et sa famille sont adressés à une équipe habituée à l'accueil et à la guidance du tout-petit, en consultation de neuropédiatrie, de pédopsychiatrie ou d'audiophonologie. Le choix est fonction de l'orientation clinique mais aussi de l'existence et de la disponibilité des équipes !

La guidance familiale est essentielle : elle débute avec l'attention portée au problème de communication et avec le questionnement réciproque de la famille et du pédiatre. Elle repose sur l'avis et l'aide d'une orthophoniste habituée à la prise en charge du nourrisson et du petit enfant. Elle doit être adaptée au style communicatif de l'enfant et de sa famille. □

Pour en savoir plus

Langage Oral, livret 3, collection Troubles spécifiques des apprentissages, l'état des connaissances, dirigée par C. Billard et M. Touzin, Signes Editions, Paris, 2004 ; 114 p.

Dialogoris 0/4 ans, outil de dépistage permettant de repérer les enfants à risque de présenter un développement déficitaire de communication et du langage : COM-MEDIC, 23 rue Claudot, 54000 Nancy.

Site du Bureau International d'Audiophonologie (<http://www.biap.org>) : plaquette décrivant les étapes du développement langagier et psychomoteur à trois, six, douze et dix-huit mois, deux et trois ans.

Références

Les copyrights pour l'adaptation française des MacArthur-Bates Communicative Development Inventories ont été officiellement attribués à Sophie Kern par le comité consultatif du CDI.

[1] FENSON L., DALE P., REZNICK S., THAL D., BATES E., HARTUNG J., TETHICK S., REILLY J. : *MacArthur Communicative De-*

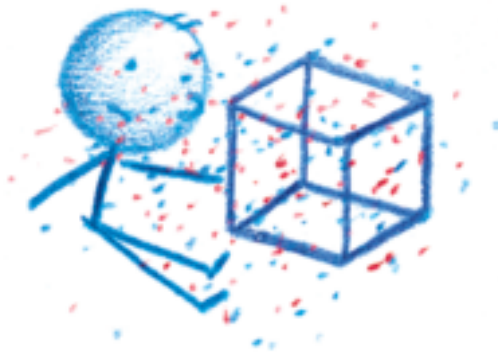
velopment Inventories : User's guide and technical manual, San Diego, CA, Singular Publishing Group, 1993.

[2] <http://www.sci.sdsu.edu/cdi>.

[3] <http://www.sepa-esap.org> (site de la SEPA), <http://www.afpa.org> (site de l'AFPA), <http://www.ddl-ish-lyon.cnrs.fr> (site du laboratoire Dynamique du langage), <http://www.medecine-et-enfance.net/main.html> (site de Médecine et enfance).

Diagnostic précoce de l'allergie

F. Rancé, allergologie-pneumologie, hôpital des Enfants, Toulouse



La prévalence des maladies allergiques chez l'enfant (dermatite atopique, asthme, rhinite et conjonctivite allergiques) a considérablement augmenté dans les pays industrialisés au cours des vingt dernières années. Les études épidémiologiques estiment la prévalence cumulée des maladies allergiques à 25-30 % chez l'enfant. La prévalence de la dermatite atopique est évaluée à 15-20 %, celle de l'asthme à 7-10 %, et celle de la rhinite et de la conjonctivite allergiques à 15-20 %. D'après la révision de la nomenclature, l'allergie est définie comme une réaction d'hypersensibilité initiée par un mécanisme immunologique faisant appel le plus souvent aux immunoglobulines E (IgE). L'atopie est une tendance personnelle ou familiale à devenir sensibilisé et à produire des IgE en réponse à une exposition aux allergènes. Elle est objectivée par la positivité des tests d'allergie pour un ou plusieurs allergènes pertinents. En

conséquence, ces individus peuvent développer des symptômes typiques comme l'asthme, la rhinoconjonctivite ou l'eczéma.

QUAND PENSER À UNE MALADIE ALLERGIQUE ?

Chez le jeune enfant, les signes évocateurs d'une maladie allergique sont la dermatite atopique, les signes digestifs, les sifflements répétés (tableau I). L'allergie est souvent en cause devant des symptômes récidivants. C'est le cas d'une toux persistante, d'épisodes répétés de respiration sifflante, d'une gêne respiratoire à l'effort et également d'infections respiratoires à répétition sans autre étiologie évidente.

Les réactions adverses liées à l'ingestion d'un aliment sont fréquentes chez le jeune enfant. Les signes de l'allergie alimen-

Tableau I
Symptômes évocateurs d'une allergie chez l'enfant

Symptômes	Particularités des signes
Vomissements, diarrhée, coliques, retard de croissance	Signes persistants résistant aux traitements ou intermittents sans autres étiologies connues
Dermatite atopique	Signes persistants ou liés à un allergène Signes sévères, de début précoce, antécédents familiaux d'atopie, âge inférieur à 5 ans
Urticaire aiguë/angioœdème	Signes sévères et/ou suspicion d'une allergie spécifique
Asthme/sifflements récidivants	Signes persistants et sévères ou nécessitant un traitement quotidien Sifflements, toux aux jeux, à l'effort ou la nuit Infections respiratoires récidivantes sans autre étiologie
Rhinite	Signes persistants résistant aux traitements ou déclenchés par un allergène (recherche systématique d'asthme)
Conjonctivite	Résistant aux traitements
Symptômes d'anaphylaxie	Exploration spécialisée systématique

taire atteignent souvent plusieurs organes. Néanmoins, la dermatite atopique peut être un symptôme isolé ; elle est d'autant plus évocatrice d'allergie qu'elle est sévère et persistante malgré un traitement bien conduit. L'allergie au lait de vache est la plus fréquente à cet âge, suivie par l'allergie à l'œuf, à l'arachide et aux fruits à coque. L'existence d'une sensibilisation alimentaire (présence d'IgE spécifiques œuf ou lait de vache) durant les deux ou trois premières années de vie représente un facteur de risque majeur pour le développement ultérieur (vers sept-dix ans) d'autres manifestations atopiques et de sensibilisations aux aéro-allergènes.

Avant trois ans, peu d'enfants sont sensibilisés vis-à-vis des aéroallergènes ; il s'agit alors d'allergènes de l'habitat comme les acariens ou les phanères de chat.

POURQUOI UN DIAGNOSTIC PRÉCOCE ?

Le diagnostic précoce est essentiel pour la prise en charge d'un enfant allergique. Les tests d'allergie permettent d'identifier les enfants à haut risque de développer ultérieurement une maladie allergique. Ils permettent aussi de proposer une thérapeutique spécifique : éviction de l'allergène identifié, pharmacothérapie adaptée ou traitement vaccinal.

IDENTIFIER PRÉCOCEMENT LES ENFANTS À HAUT RISQUE DE DÉVELOPPER ULTÉRIEUREMENT UNE MALADIE ALLERGIQUE

Une sensibilisation précoce aux lait de vache, à l'œuf ou aux aéroallergènes expose l'enfant au risque de développer ul-

Un enfant sur quatre est allergique : il faut l'identifier précocement (tableau III)

- Les tests d'allergie peuvent être réalisés chez les nourrissons sans limite inférieure d'âge.
- Identifier l'allergène est essentiel pour déterminer les mesures d'éviction.
- L'identification de l'allergène après un test multi-allergénique positif est assurée par un médecin ayant une compétence en allergologie.
- Un diagnostic précoce améliore le contrôle de la maladie.
- Un diagnostic précoce évite l'aggravation des symptômes.

térieurement d'autres maladies allergiques. L'identification précoce des enfants souffrant d'allergie alimentaire ou de dermatite atopique pourrait permettre de prévenir l'apparition secondaire d'une maladie asthmatique. Un traitement antihistaminique pourrait réduire le risque d'asthme chez les jeunes enfants atteints de dermatite atopique.

ÉVICTION DES ALLERGÈNES

Éviter l'exposition aux allergènes est une démarche logique pour traiter l'allergie dans les cas où l'allergène est identifié et l'éviction réalisable. Les séjours à la

montagne, dans un environnement peu exposé aux allergènes, améliorent la fonction respiratoire et normalisent les marqueurs de l'inflammation allergique chez les enfants souffrants d'asthme allergique. D'autres allergènes sont par contre ubiquitaires, comme les allergènes des animaux domestiques. Ils sont présents dans de multiples environnements autres que le domicile (chat chez la nourrice ou les grands-parents...).

PRESCRIRE UN TRAITEMENT ADAPTÉ

Un diagnostic allergique précis permet d'instituer un traitement anti-allergique correct en cas de rhinite ou de conjonctivite allergiques, de réactions allergiques cutanées ou d'autres manifestations allergiques.

TRAITEMENT VACCINAL

Le traitement vaccinal précoce, par voie sous-cutanée, a démontré son efficacité dans l'asthme allergique au cours d'études contrôlées randomisées avec des extraits d'acariens, de pollens ou de phanères de chat. Le traitement vaccinal permet une réduction significative des symptômes, de la consommation médicamenteuse et de l'hyperréactivité bronchique non spécifique et spécifique des allergènes. L'immunothérapie spécifique conduite pendant trois années avec des

extraits de pollens chez des enfants souffrant de rhinite allergique saisonnière a permis de réduire significativement le risque de développer secondairement des symptômes d'asthme. L'immunothérapie spécifique a également permis d'éviter chez l'enfant monosensibilisé le développement de nouvelles sensibilisations. L'immunothérapie spécifique par voie sub-linguale chez l'enfant a démontré son efficacité en utilisant de fortes doses et dans les mêmes indications que l'immunothérapie injectable.

COMMENT PRATIQUER LE BILAN ALLERGOLOGIQUE ?

Le diagnostic allergologique comprend deux grandes étapes : la détermination de l'origine allergique des symptômes et l'identification du ou des allergènes en cause. En pratique, ces deux étapes sont étroitement intriquées. Les résultats des investigations allergologiques doivent toujours être confrontés à l'histoire clinique. L'idée communément répandue selon laquelle les investigations allergologiques ne peuvent être réalisées avant l'âge de cinq-six ans doit être combattue : il n'y a pas d'âge limite pour les effectuer.

Il convient de préciser qu'un test positif indique que l'individu possède des IgE

spécifiques de l'allergène, sans preuve que l'exposition allergénique déclenche les symptômes. Théoriquement, le test de provocation confirme la relation de cause à effet entre l'exposition aux allergènes et les symptômes. Dans la pratique, les tests cutanés ou biologiques sont souvent suffisants pour apporter la preuve de l'origine allergique.

Le choix des tests dépend de l'âge de l'enfant, de l'histoire familiale et du type des symptômes. Le tableau II résume le choix des tests d'allergie en fonction de l'âge et des symptômes.

HISTOIRE CLINIQUE

L'anamnèse précise la fréquence et la sévérité des symptômes, le terrain atopique familial et les facteurs environnementaux (condition de vie, école et loisirs, exposition aux animaux domestiques, tabagisme passif...). L'influence des saisons et les variations nyctémérales sont à déterminer. L'utilisation d'un questionnaire standardisé peut être utile.

PRICK-TESTS CUTANÉS

Ils sont effectués à l'aide d'extraits et d'une technique standardisés. L'utilisation d'aliments frais avec la technique du prick + prick est utile en cas d'allergie alimentaire. Il n'y a pas de limite inférieure d'âge pour les réaliser sous résér-

Tableau II
Principaux allergènes à tester chez l'enfant (à adapter selon l'âge, les symptômes et les expositions allergéniques particulières)

Maladie/symptômes	Que tester ?
Dermatite atopique	Aliments (pour DA associée à allergie alimentaire) : lait de vache, blanc d'œuf, arachide et noix, poissons et crevette, moutarde, kiwi, autres selon l'interrogatoire Allergènes respiratoires (risque atopique) : acariens, chat, chien et autres animaux domestiques
Rhinite et/ou toux ou sifflements persistants et intermittents	Pour diagnostic d'allergènes : acariens, chat, chien et autres animaux domestiques, pollens, moisissures, blattes, autres selon l'interrogatoire

ve d'avoir vérifié la réactivité cutanée à l'aide de témoins positifs. Les thérapeutiques antihistaminiques sont arrêtées au moins trois jours avant les tests cutanés. Les prick-tests ne sont pas réalisés sur les zones d'eczéma, ni sur les zones d'application de dermocorticoïdes ou de crèmes immunomodulatrices. La positivité d'un prick-test traduit une sensibilisation qui devra être confrontée au contexte clinique.

DÉTERMINATION DES IGE SÉRIQUES

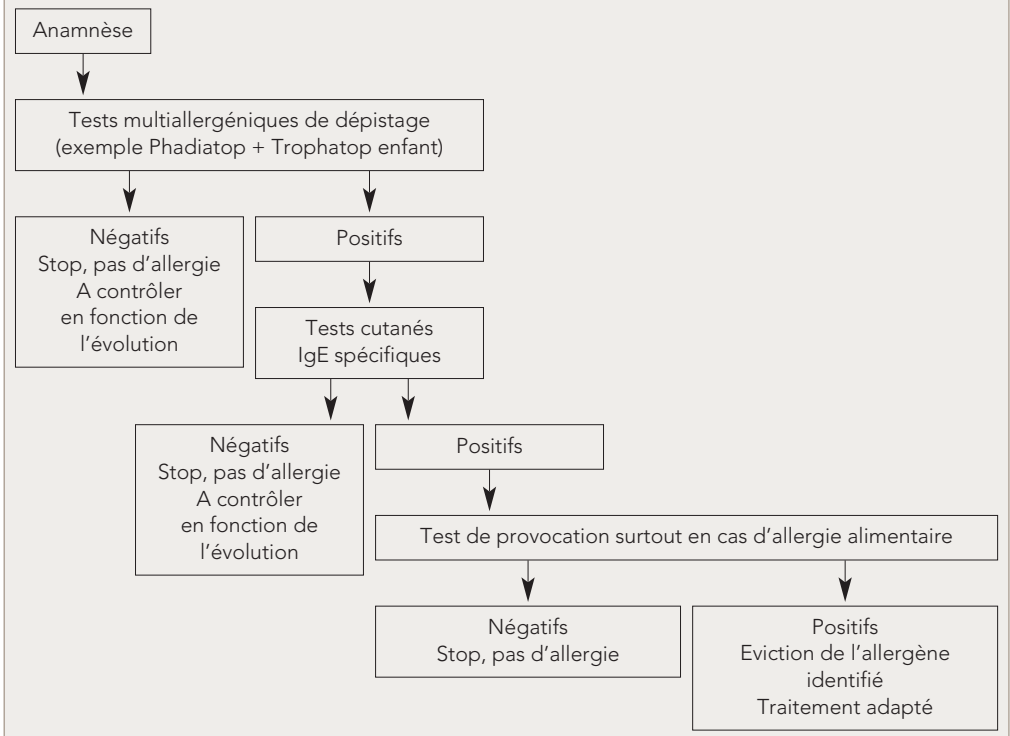
□ IgE totales : la concentration des IgE sériques totales augmente avec la croissance pour atteindre la valeur adulte en période pubertaire. Une valeur normale pour l'âge d'IgE totales n'exclut pas une

maladie allergique. Le dosage des IgE totales n'est pas utile pour le diagnostic d'une maladie allergique.

□ Test multi-allergénique de dépistage : pour un médecin n'ayant pas de compétence particulière en allergologie, les tests multi-allergéniques de dépistage, à réponse globale qualitative, c'est-à-dire positive ou négative, représentent une bonne approche pour s'orienter vers une cause allergique. Néanmoins, ils ne donnent pas d'information sur les allergènes impliqués. En cas de positivité, il conviendra d'identifier l'allergène par un dosage unitaire des IgE spécifiques.

□ IgE spécifiques : le dosage des IgE spécifiques doit être effectué par des méthodes validées. La performance dia-

Tableau III
Arbre décisionnel pour le diagnostic d'une allergie chez l'enfant



gnostique du dosage des IgE spécifiques est excellente. La spécificité et la sensibilité sont évaluées à 85-95 % et la corrélation IgE spécifiques et tests cutanés est de 90-95 %. Comme pour les prick-tests, le résultat des IgE spécifiques doit être

confronté à l'histoire clinique. Leurs indications sont identiques. Néanmoins, en cas de discordance entre l'histoire clinique et les prick-tests ou les IgE spécifiques, d'autres investigations doivent être proposées.

Le bilan allergologique représente un complément de la prise en charge de l'enfant allergique. Il est associé à une consultation d'information sur les manifestations allergiques, une consultation d'éducation sur la prise en charge des signes cliniques et la conduite à tenir en cas de réaction aiguë d'allergie.

TEST DE PROVOCATION

Allergie alimentaire

Le diagnostic d'allergie alimentaire est authentifié par le test de provocation par voie orale, qui reproduit l'histoire clinique en administrant des doses progressives de l'aliment suspecté. Il différencie la simple sensibilisation (tests cutanés et/ou les IgE spécifiques positifs) de l'authentique allergie alimentaire (test de dépistage positif et réaction clinique). Le test de provocation par voie orale n'est pas réalisé en cas de réactions sévères et systémiques avec positivité des tests de dépistage. Les tests de provocation sont impérativement réalisés dans des structures hospitalières aptes à prendre en charge des réactions allergiques graves avec un personnel médical et non médical hautement spécialisé.

Allergie respiratoire

Le test de provocation n'est bien évidem-

ment pas nécessaire en cas de complète concordance entre l'histoire clinique liée à l'exposition allergénique et le résultat des IgE spécifiques et/ou des tests cutanés. Néanmoins, dans certains cas douteux, ces tests peuvent s'avérer utiles. Le test de provocation conjonctival est préféré au test de provocation nasal ou bronchique, de réalisation plus difficile et plus dangereux.

AUTRES TESTS

D'autres tests sont utilisés dans le cadre de la recherche clinique ou bien par des équipes spécialisées : test d'histaminolibération, tests épicutanés, détermination de la charge allergénique ou test de perméabilité intestinale.

Pour en savoir plus

JOHANSSON S.G., BIEBER T., DAHL R. et al. : « Revised nomenclature for allergy for global use : Report of the Nomenclature Review Committee of the World Allergy Organization, October 2003 », *J. Allergy Clin. Immunol.*, 2004 ; 113 : 832-6.

HOST A., ANDRAE S., CHARKIN S. et al. : « Allergy testing in children : why, who, when and how ? », *Allergy*, 2003 ; 58 : 559-69.

RANCE F., ABBAL M., DIDIER A. : « Allergies et hypersensibilités chez l'enfant et chez l'adulte : aspects épidémiologiques, diagnostiques et principes de traitement », *Rev. Fr. Allergol. Immunol. Clin.*, 2002 ; 42 : 378-401.

ILLI S., VON MUTIUS E., LAU S. et al. : « The natural course of atopic dermatitis from birth to age 7 years and the association with asthma », *J. Allergy Clin. Immunol.*, 2004 ; 113 : 925-31.

Global Strategy for Asthma Management and Prevention, National Institute of Health, National Heart, Lung, and Blood Institute, Revised 2002 ; www.ginasthma.com.

Dépistage précoce de l'obésité

M.L. Frelut, centre thérapeutique pédiatrique, Margency,
et service d'endocrinologie pédiatrique, hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Paris

Le dépistage précoce de l'obésité est devenu une nécessité : dans notre pays, le nombre d'enfants obèses et en surpoids atteint 18 % à l'âge de dix ans. Ce chiffre a doublé tous les quinze ans depuis trente ans. L'augmentation semble se poursuivre.

UNE POLITIQUE NATIONALE DE SANTÉ PUBLIQUE

Le dépistage suivi d'une prévention est recommandé en France depuis 2000, date à laquelle l'expertise collective de l'Inserm a publié les recommandations des experts nationaux. Ces recommandations ont été renouvelées et leur diffusion amplifiée par le ministère de la Santé. Tous les pédiatres et médecins généralistes de France ont reçu un dossier comprenant les courbes de références et les indications qui s'y rapportent. Cela fait partie du Programme national nutrition santé, au même titre que les livrets de recommandations nutritionnelles pour l'enfant. Le Comité de nutrition de la Société française de pédiatrie a fait partie des experts qui ont validé ces recommandations. L'Association française

de pédiatrie ambulatoire était aussi associée à ce travail.

Notre pays a dans ce domaine une réelle avance par rapport à de nombreux autres pays européens. Il importe de l'utiliser de façon opportune et efficace. Diverses initiatives, dont les premiers réseaux ville-hôpital (Repop), tentent de stimuler et faciliter ce travail.

A QUI S'ADRESSE LA PRÉVENTION ?

La prévention s'adresse à tous les enfants. Elle doit être régulière dès la petite enfance. Ne sont donc pas concernés les seuls enfants « à risque » mais bien l'ensemble de la population.

Ce choix est justifié par l'histoire naturelle de l'obésité : cette pathologie est attribuable aux deux tiers à l'environnement et à un tiers au terrain génétique. L'un et l'autre interagissent. Ce sont donc des études complexes d'épidémiologie génétique des populations qui ont permis d'aboutir à ces conclusions.

L'ENVIRONNEMENT

L'environnement est le facteur de risque



commun à tous les enfants. Il est aussi le seul sur lequel on puisse espérer agir. On entend par là : l'alimentation, l'activité physique, les facteurs psychologiques et sociaux qui peuvent contribuer au développement de l'obésité. Certains contextes sont plus délétères, ce que reflètent les fortes différences de prévalence en fonction des situations professionnelles des parents et du niveau d'études de la mère en particulier.

LES FACTEURS DE RISQUE BIOLOGIQUES ET GÉNÉTIQUES

Lorsqu'un enfant naît dans une famille où l'un des parents ou l'un des membres de la fratrie est déjà en surpoids ou obèse, le simple bon sens suggère que le risque est accru pour lui aussi. A cela deux raisons possibles : l'environnement commun et le terrain biologique partagé. L'aspect génétique est naturellement le premier aspect biologique qui est venu à l'esprit. Sa complexité s'est accrue pour une série de raisons :

- les mutations connues chez les animaux de laboratoire demeurent exceptionnelles chez l'homme ;
- le nombre de gènes concernés en raison de l'extrême complexité et de l'intrication des systèmes de la régulation de l'appétit, de la dépense d'énergie et de la

croissance de la masse grasse est considérable ;

- les différences observées entre sujets minces et obèses ne sont pas à proprement parler des mutations mais des variantes de la normale : il n'est donc pas plus « normal » ou « anormal » d'être plus rond que son voisin que de chausser du 40 plutôt que du 38 ;

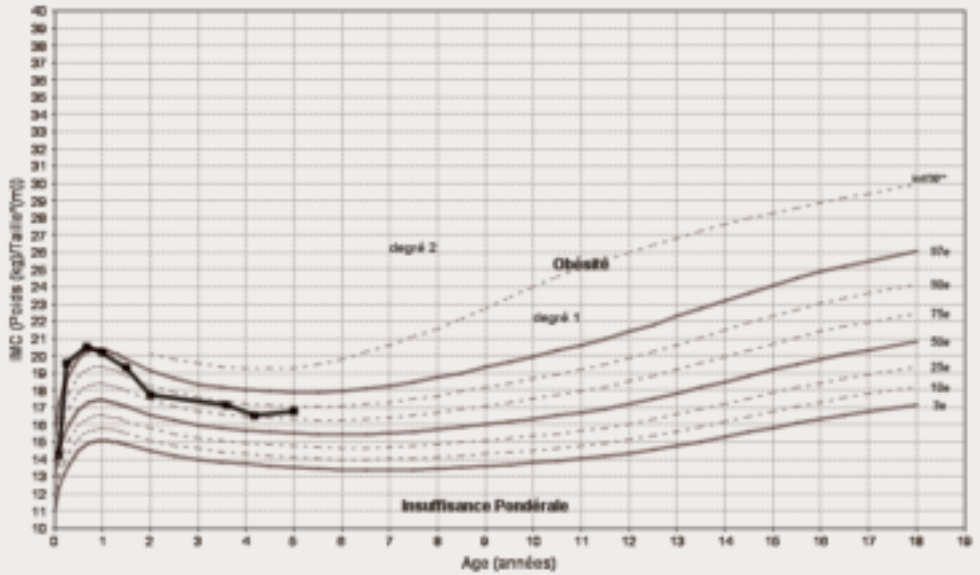
l'environnement des gènes dans une cellule viendrait en modifier l'expression, parfois sur plusieurs générations. L'expression serait donc modifiée en cas de carence alimentaire de la mère, mais aussi de la grand-mère, durant la grossesse, de diabète, d'obésité...

Ces données récentes permettent de conclure que :

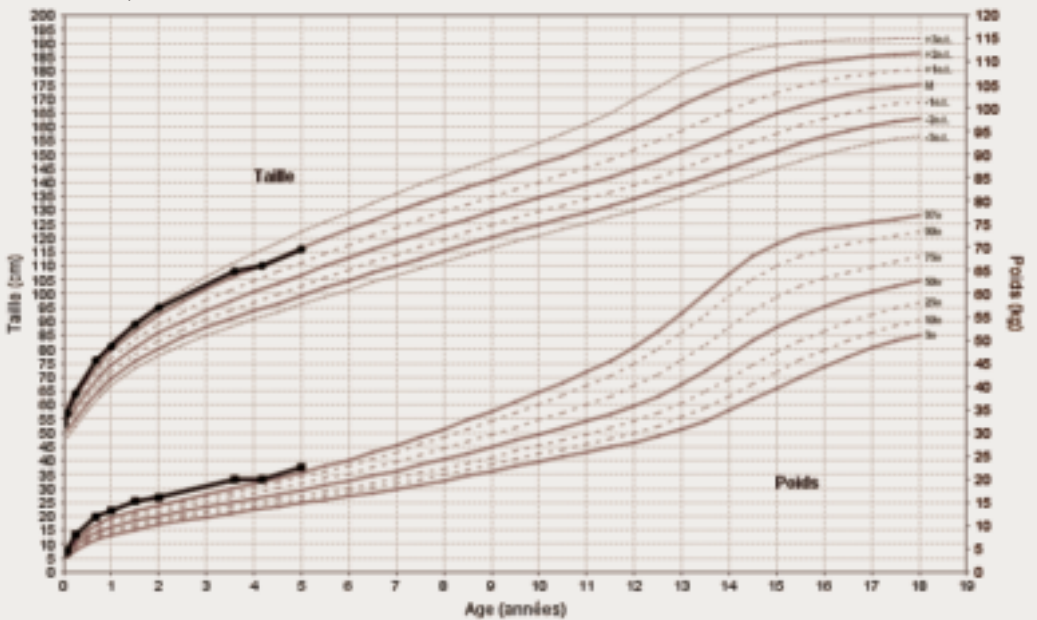
- la prévention s'adresse bien à toute la population ;
- les enfants dont un membre de la famille, en particulier la mère, est obèse ou diabétique, sont à suivre avec une attention renforcée ;
- la prévention touche au style de vie de l'enfant, qui inclut l'alimentation, le jeu et les activités physiques, le contexte psychosocial ;

Bastien, né le 15 juin 1994. Age : 5 ans, poids : 22,6 kg, taille : 116 cm, IMC : 16,80

Courbe de corpulence



Courbe de poids et de taille



Bastien à la naissance



Bastien à six mois



Bastien à deux ans



□ la grossesse est déjà à inclure dans la prévention : période privilégiée de sensibilité de la femme à son enfant et de surveillance médicale, elle permet d'introduire des premiers changements.

Cependant, la complexité de la question et l'intimité des domaines en cause rendent impératif que les actions soient nuancées et dépourvues d'agressivité.

COMMENT ?

SURVEILLER LA CROISSANCE

La surveillance de la croissance est le fondement du dépistage de l'obésité. Les courbes d'indice de corpulence (ou de masse corporelle, IMC) ne suffisent pas ; elles complètent les courbes de poids et de taille, qui ont deux mérites : la simplicité et la possibilité de vérifier la bonne croissance staturale.

Les courbes d'IMC permettent de vérifier la bonne évolution du rapport entre le poids et la taille. Leur avantage réside dans le fait que la première vague de rondeurs et sa résorption y sont bien visibles, de même que la remontée de la corpulence, le fameux rebond d'adiposité, attendue vers six ans.

Seront donc recherchées les dérives de la courbe de poids et de corpulence. Grandir régulièrement au 75^e ou au 90^e centile est parfaitement légitime. Passer de la

moyenne, le 50^e centile, au 75^e en quelques mois ou années signe une prise de poids trop rapide. L'examen clinique et le contexte permettent de faire rapidement la distinction entre un enfant bien musclé et un trop potelé.

En termes simples pour les familles, cela signifie que les rondeurs, normales à six-neuf mois, doivent avoir bien diminué à dix-huit mois et disparu à trois ans.

Plus que la valeur absolue de l'indice de masse corporelle, la surveillance de la dynamique de la croissance est fondamentale.

Les courbes et photos du petit Bastien (pages précédentes) mettent en évidence la simultanéité de l'évolution des silhouettes et des mensurations.

VEILLER À UNE BONNE DIVERSIFICATION ALIMENTAIRE

Tant que l'enfant ne boit que du lait, c'est-à-dire jusqu'à la fin du quatrième mois au moins, l'alimentation ne pose guère de problèmes. La diversification est une période clé, car le nourrisson devient éventuellement difficile et commence à avoir accès à la table familiale.

La prévention de l'obésité ne requiert aucun régime particulier : une diversification normale pour l'âge est la seule exigence. Cette « normalité » inclut bien sûr les fluctuations d'appétit d'un jour à l'autre, la variété des aliments et la prise

en compte des traditions familiales. Qualité et quantité sont concernées.

UNE BONNE DÉPENSE D'ÉNERGIE

Dès le plus jeune âge, c'est-à-dire in utero, un enfant bouge. La grande inertie et le temps de sommeil considérable des nouveau-nés ne doivent pas faire oublier cette évidence : la nécessaire phase de maturation neurologique a pour but de permettre un développement psychomoteur adéquat.

L'âge auquel une activité physique structurée (initiation au sport) prendra place est la même que celle du début de rebond d'adiposité, soit six ans après le début de la bataille. Mais il n'est pas question de rester inactif dans l'intervalle ; il faut veiller à ce qu'à tous les stades l'enfant puisse bouger : tapis de jeu, limitation de la poussette au strict nécessaire, utilisation des jardins et parcs. Le contact avec d'autres enfants est essentiel, en dehors des crèches et garderies, de même que le respect précoce des rythmes de vie. A cet égard, proscrire la télévision dans la chambre ; en régler l'utilisation sur les besoins de l'enfant et non sur ses seuls désirs doit, si nécessaire, être enseigné.

LES ASPECTS PSYCHOLOGIQUES ET SOCIAUX

Chaque famille a ses particularités, chaque enfant son caractère. La préven-

tion consiste à délivrer des messages généraux mais attractifs dont chaque famille fera une adaptation qui lui convienne. Les médecins et les personnels de santé ont une position clé dans la diffusion puis la transposition des recommandations. De leur savoir-faire dépend en grande partie la crédibilité puis le succès de la prévention.

Le dépistage des situations à haut risque ou déjà pathologiques mène à pousser les investigations, voire à demander de l'aide.

QUAND ET COMMENT

ADRESSER SI BESOIN ?

L'inefficacité des mesures proposées, des échecs simultanés dans la même famille, un événement familial qui vient compliquer brutalement la situation, la suspicion d'une pathologie associée, l'incompréhension des raisons d'un échec sont autant de motifs légitimes pour demander un avis spécialisé.

Le recours à une consultation hospitalière, au moins en partie spécialisée, a pour objectif d'apporter les bénéfices suivants : regard neuf sur la situation, multidisciplinarité (accès à une diététicienne, une

- Profiter de la grossesse pour parler du futur enfant avec la mère, en termes positifs.
- Garder en mémoire et transmettre aux patients que les facteurs d'environnement sont majoritaires et donc modifiables.
- Suivre la dynamique de la croissance ; en cas de petite taille, penser à une affection endocrinienne.
- Ne pas mettre au régime mais revenir à une alimentation normale équilibrée.
- Insister sur tous les bénéfices des jeux actifs extérieurs dès que l'enfant marche.

psychologue), examens complémentaires. Il est donc fondamental que les enfants n'y soient pas adressés avec l'inexcusable lettre de trois lignes dans laquelle on nous demande de bien vouloir « prendre en charge » le petit untel. Cet enfant a une histoire singulière que le médecin doit transmettre à son confrère. Une lettre qui n'indique que le poids et la taille n'a guère plus d'intérêt : la gageure pour le spécialiste hospitalier est de savoir sur qui il pourra réellement compter, de placer l'enfant dans son contexte et de valoriser le rôle des adultes qui s'occuperont de lui. L'objectif demeure bien de permettre une amélioration de la prise en charge par le médecin traitant.

Dépistage des situations à risque de maltraitance et dépistage précoce de la maltraitance

M. Nathanson, service de pédiatrie, hôpital Jean-Verdier, Bondy

Rappelons les quatre formes de maltraitance à enfants : les mauvais traitements physiques, les mauvais traitements psychologiques, les négligences lourdes et les abus sexuels. Ces formes de maltraitance sont en fait souvent associées. A côté de ces enfants maltraités, il existe des enfants dits « en risque » : est dit enfant en risque « celui qui connaît des conditions d'existence qui risquent de mettre en danger sa santé, sa sécurité, sa moralité, son éducation ou son entretien, mais qui n'est pas pour autant maltraité ». Tous ces enfants sont des « enfants en danger ».

DÉPISTAGE DES SITUATIONS À RISQUE DE MALTRAITANCE

La maltraitance peut se voir dans tous les milieux sociaux, économiques, culturels ; il ne faut jamais exclure a priori la possibilité qu'un enfant soit maltraité « parce que ce n'est pas envisageable chez ces gens-là ».

Certains facteurs sont cependant favorisants : non la pauvreté en soi, mais la marginalité, l'alcoolisme ou la drogue (même si des parents alcooliques ou qui se droguent peuvent être d'excellents parents).

Le rapport de l'Observatoire national de

l'action sociale décentralisée d'octobre 2003 note que le nombre de signalements pour violences physiques ou négligences lourdes a diminué de 1998 à 2002, alors que les violences psychologiques et les abus sexuels signalés sont plus fréquents. Il étudie les facteurs de risque identifiés par les signalements :

□ problématiques familiales : carences éducatives des parents (63 % des enfants signalés), conflits de couple ou séparations (35 %), problèmes psychopathologiques des parents (16 %), dépendance, alcoolisme, toxicomanie (12 %), maladie, handicap ou décès (5 %) ;

□ problématiques d'environnement : chômage ou difficultés financières (15 %), habitat ou environnement (8 %), errance ou marginalité (3 %) ; d'autres facteurs (dont les problèmes de mineurs étrangers, les grossesses d'adolescentes...) ont été repérés chez 8 % des jeunes signalés.

On voit bien que ces facteurs sont très hétéroclites et qu'il existe un risque de stigmatiser a priori certaines familles en situation difficile mais non maltraitantes. Ces chiffres sont cependant importants à connaître pour voir où doit porter l'effort de la société et des professionnels.

Le dépistage de ces situations devrait être fait avant que des mauvais traitements ne surviennent, d'où l'importance



qui devrait être donnée à l'évaluation et à l'aide aux jeunes futurs parents pendant la grossesse (dépistage des situations à risque, en particulier des parents ayant une histoire personnelle difficile), dans la période néonatale (prévention des troubles de l'établissement du lien mère-enfant) et dans les premiers mois de vie de l'enfant (rôle important de la PMI). C'est grâce à cette aide précoce et structurée aux jeunes parents en difficulté que l'on peut espérer diminuer ce que l'on a appelé la « pseudo-hérédité de la maltraitance ».

DÉPISTAGE PRÉCOCE DE LA MALTRAITANCE

MALTRAITANCE PHYSIQUE (SYNDROME DE SILVERMAN)

Elle est plus fréquente chez les jeunes enfants, mais est possible à tout âge.

□ Une maltraitance est souvent évoquée devant des signes cutanés :

– hématomes, qui font évoquer une maltraitance non parce qu'ils sont nombreux mais parce qu'ils ont un siège inhabituel (dos, régions périauriculaires, zones couvertes) ou un aspect particulier

(traces de fouet, de striction), ou se situent dans un certain contexte familial ;
– brûlures, morsures, troubles des phanères.

Les hématomes ou ecchymoses ne doivent pas être confondus avec des taches mongoloïdes ou un Cao-Gio (thérapeutique alternative vietnamienne ou laotienne qui peut faire croire à des ecchymoses intercostales).

□ Deux points constituent des motifs importants de suspicion et sont fréquemment rencontrés :

– les explications données par les parents ne semblent pas plausibles en raison des lésions constatées ou parce qu'elles ne sont pas compatibles avec le stade de développement de l'enfant ;
– il existe des lésions d'âge différent.

□ En présence d'un hématome sous-dural, quelle qu'en soit la symptomatologie (augmentation du périmètre crânien, vomissements, convulsions ou autres signes neurologiques), l'origine traumatique doit être recherchée. Le syndrome des enfants secoués est une forme de mauvais traitement responsable d'hématomes sous-duraux et de lésions cérébrales graves, voire mortelles.

□ Le syndrome de Münchhausen est de diagnostic difficile, souvent tardif par rapport au début des signes : il s'agit de symptômes soit allégués (fièvre, vomissements, convulsions...), soit factices

(sang sur la couche), soit produits dans le corps de l'enfant (simulation de malaises par étouffement, hypoglycémie d'origine médicamenteuse, intoxication par le sel). La pathologie est produite ou alléguée par la mère, n'existe que si elle est présente, et disparaît s'il y a séparation.

MALTRAITANCE PSYCHOLOGIQUE

La définition des mauvais traitements psychologiques ne s'applique qu'en cas de conduite répétitive, habituelle, qui devient la caractéristique dominante de la vie de l'enfant et l'empêche de développer une attitude positive vis-à-vis de lui-même. Il peut s'agir de négligence psychologique, de rejet, de menaces et d'humiliations, de punitions ou exigences excessives pour l'âge de l'enfant ou ses possibilités, de corruption, d'exploitation.

Il est difficile de déterminer les limites du diagnostic et de l'intervention possible en matière de mauvais traitements psychologiques : d'une part, la nécessaire protection d'un enfant peut se heurter à la liberté éducative des parents et, d'autre part la personnalité et la culture des intervenants influent obligatoirement sur leur appréciation de la réalité de la vie d'un enfant.

C'est l'observation par le médecin, en PMI, en crèche ou à l'école qui peut per-

Prévention

Ne pas penser : il faut empêcher ces parents de devenir maltraitants ; mais : comment aider ces jeunes parents pour qu'ils soient ou deviennent des parents adéquats ?

Pour cela : prendre le temps d'écouter, ne pas se mettre « à la place » des parents en difficulté, mais être dans l'empathie : « je vois bien que vous êtes en difficulté, nous allons réfléchir ensemble à la façon de vous aider ».

Dépistage précoce

- Ne jamais refuser de croire à la possibilité d'une maltraitance en raison du niveau économique ou culturel de la famille.
- Ne pas craindre d'être indiscret en demandant les explications des constatations cliniques et noter le caractère plausible ou non de ces explications.
- Toujours noter précisément les mots de l'enfant ou de son entourage.

Prise en charge

- Ne pas rester seul, mais tenter de se mettre en situation pluridisciplinaire.
- Savoir demander de l'aide à un professionnel plus habitué à ces prises en charge ou à l'hôpital.
- Apprécier l'urgence, de façon à ne pas laisser un enfant en danger.
- Ne pas hésiter à signaler la situation à l'autorité médicale, administrative ou judiciaire, en respectant la loi et les règles du secret professionnel.

mettre un dépistage précoce. Cependant, plus que de dépistage précoce, il semble important de parler de prévention devant certaines attitudes éducatives.

ABUS SEXUELS

L'abus peut être reconnu dans deux situations différentes :

□ soit l'enfant révèle l'abus, ce qui a plus de chances d'arriver rapidement après l'abus s'il a été commis par un inconnu, mais la plupart (plus des trois quarts) des abus contre les enfants sont le fait d'un familier de l'enfant. Les enfants qui révèlent eux-mêmes un abus disent la vérité dans la très grande majorité des cas. S'il s'agit d'allégations d'abus par un proche de l'enfant (souvent la mère dans des situations de séparation et de conflit), le pourcentage de fausses allégations est plus important, mais il ne faut pas rejeter a priori la réalité d'un abus ;

□ soit l'abus est découvert lors d'une consultation, parce que le motif de la consultation fait facilement évoquer un abus (traumatisme des organes génitaux mal expliqué, découverte d'un germe évocateur d'abus lors d'une vulvite, vocabulaire ou comportement anormalement « sexuels » chez un jeune enfant, grossesse chez une jeune adolescente ne disant pas qui est à l'origine de la grossesse) ou parce que l'abus est révélé au cours de la dé-

marche diagnostique visant à évaluer une situation (troubles fonctionnels, troubles du comportement alimentaire, tentatives de suicide, fugue, prostitution).

NÉGLIGENCE LOURDES

La définition et les limites de cette maltraitance sont malaisées à donner. La négligence ne sera considérée comme une maltraitance que si elle est répétée, habituelle, ou a des conséquences graves. Elle peut être physique, affective, éducative. Le refus de soins peut s'apparenter à une négligence lourde.

CONCLUSION

Rappelons enfin qu'il faut tenter de prévenir la maltraitance, mais que, en cas de maltraitance avérée, le professionnel est tenu d'agir. Il doit d'abord déterminer le caractère urgent ou non de la situation. Si cette dernière n'est pas immédiatement menaçante, elle doit être évaluée, si possible de façon pluridisciplinaire, afin d'aboutir à une démarche adaptée : aide sociale et psychologique à la famille, suivi de l'évolution en PMI ou par le médecin traitant, signalement à l'Aide sociale à l'enfance ou au procureur de la République. Si l'on pense que cela est nécessaire pour protéger l'enfant, il faut signaler, même si l'on n'est pas certain de la réalité d'une maltraitance. □

Repérages et diagnostics précoces chez les enfants en situation de précarité

O. Kremp, clinique de pédiatrie Saint-Antoine, hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Lille

En France actuellement, on estime, suivant les sources, que 10 à 18 % des enfants sont pauvres [1, 2]. La pauvreté est liée au nombre d'enfants, à la monoparentalité, au diplôme du parent, à l'origine des familles. Dans notre pays, contrairement à d'autres pays européens, peu d'études sur l'état de santé spécifique de ces enfants ont été menées [3]. On sait cependant qu'un certain nombre de pathologies sont plus fréquemment rencontrées en cas de précarité et/ou dans des zones géographiques où la précarité est plus répandue [1, 4, 5], et que le taux de handicap est plus élevé chez les enfants de familles défavorisées [6].

En 1999, environ 2 700 000 enfants vivaient dans un foyer monoparental, dont 10 % des enfants de moins de six ans. La présence des deux parents dans le ménage ainsi que leur situation sur le marché du travail sont deux facteurs déterminants de la pauvreté des enfants. Un enfant pauvre sur quatre vit avec un seul parent alors que ce n'est le cas que d'un enfant non pauvre sur huit. La moitié des enfants pauvres vit dans un ménage où aucun des parents n'occupe un emploi alors que c'est le cas d'à peine 10 % des autres enfants. Inversement, un peu plus de 10 % des enfants pauvres habitent avec deux parents qui travaillent, contre la moitié des enfants non pauvres.



Les parents des enfants pauvres sont plus nombreux à estimer que la santé de leurs enfants n'est pas excellente. En effet, lorsqu'on leur demande de noter l'état de santé de leurs enfants sur une échelle allant de 0 (très mauvaise santé) à 10 (excellente santé), on relève que 15 % des enfants pauvres sont considérés par leurs parents comme ayant un état de santé moyen et que presque 4 % sont jugés en mauvaise santé. Dans les ménages plus aisés, ces proportions sont respectivement de 13 % et 2 % [4].

Les pathologies déclarées plus fréquemment sont l'asthme et les bronchites, les caries dentaires, le surpoids et l'obésité [5]. Les troubles sensoriels sont moins souvent repérés, donc moins pris en charge, et sont générateurs de retards scolaires [1, 6].

Les enfants pauvres ont plus souvent des parents étrangers à l'Union européenne [2] et présentent donc des anomalies génétiques différentes et plus souvent certaines pathologies infectieuses (tuberculose).

Tous les dépistages envisagés dans les

autres chapitres doivent donc être mis en œuvre, mais il faut sûrement être encore plus attentif à leur réalisation précoce, car on sait que la prise en charge d'anomalies sera sans doute plus difficile, même si la CMU a beaucoup amélioré l'accès aux soins. Les familles ont besoin d'un accompagnement encore plus soigneux, dans lequel les équipes de PMI jouent un rôle fondamental, car le recours aux soins ambulatoires des enfants pauvres est plus faible ; cependant on n'a pas de données quantifiant leur recours aux soins hospitaliers et/ou en PMI [4]. Les équipes de PMI et les médecins de famille, qui vont à domicile, sont aussi les plus à mêmes de repérer des conditions de vie dégradée.

DÉPISTAGE CHEZ LES ENFANTS ARRIVANT DE L'ÉTRANGER

Un certain nombre d'enfants arrivent chaque année de l'étranger, certains avec leurs parents, d'autres dans le cadre d'une adoption internationale (près de 4000 en 2004) [7]. Ils viennent de pays où le dépistage néonatal n'existe pas ou peu. Chez les nourrissons, il faut donc penser à demander le même bilan que celui qui est fait à la naissance en France (sans oublier les hémoglobinopathies suivant l'origine) et les sérodiagnostics

faits habituellement chez la femme enceinte en France : rubéole, toxoplasmose, hépatite B et C, VIH, d'autant plus que souvent il n'existe pas de données fiables du pays d'origine. Ces enfants peuvent aussi avoir été exposés in utero à l'alcool ou au plomb.

Les données sur l'épidémiologie de la tuberculose en France montrent que l'incidence annuelle des nouveaux cas sur le territoire métropolitain est très dépendante du pays d'origine : pour les enfants de moins de quatorze ans, elle varie de 1,6 pour 100 000 chez les enfants de nationalité française à 13,6 pour 100 000 chez ceux de nationalité étrangère. Le décret du 30 juin 2004 et l'arrêté du 13 juillet 2004 ont entériné l'abandon de la revaccination et des tests tuberculiques postvaccinaux systématiques, mais ont maintenu les intradermoréactions avant vaccination tardive ou pour les enquêtes autour d'un cas.

SURPOIDS ET OBÉSITÉ

Différentes enquêtes montrent que le surpoids et l'obésité [5] sont plus fréquents dans les familles en situation de précarité, s'installant dès la petite enfance, compte tenu de la faible consommation de fruits, de légumes et de poisson, très liée au revenu. Le repérage est facilité par la réalisation des courbes d'indice

de masse corporelle dans les carnets de santé. La prévention est cependant difficile. Faire des familles modestes une priorité de la politique nutritionnelle est une des quinze résolutions proposées dans le récent rapport de la Commission familles, vulnérabilité, pauvreté [8], avec notamment une modulation des prix en cantine scolaire et un souhait de baisser le prix des laits deuxième âge.

RISQUES LIÉS AUX MAUVAISES CONDITIONS DE LOGEMENT

Différents travaux sur le saturnisme menés en France depuis le début des années 80, repris dans une expertise Inserm [9], ont montré que la principale source d'exposition des enfants en France était les peintures anciennes des habitats dégradés et que l'intoxication par le plomb était très liée à la précarité. De nombreuses mesures législatives ont été prises [10, 11]. La Conférence de consensus de 2003 [12] a insisté sur le fait que la lutte contre l'intoxication par le plomb reposait avant tout sur une politique dynamique de résorption de l'habitat insalubre et de lutte contre l'exclusion sociale, et précisé les situations où un dosage de plombémie devait être demandé :

séjour régulier dans un logement

construit avant 1949 et présence de peinture écaillée accessible à l'enfant ;

habitat dans une zone proche d'une source d'exposition industrielle ;

activités des parents pouvant faire rapporter à la maison des poussières contaminées par les chaussures, les vêtements, etc. ;

tendance de l'enfant au comportement de pica (1) ;

connaissance d'un frère, d'une sœur ou d'un camarade intoxiqué par le plomb ;

familles en situation de précarité (niveau de revenus, bénéficiaires d'aides sociales) ;

populations itinérantes (gens du voyage : terrain pollué, maniement de matériels pollués) ;

travaux de rénovation dans le lieu de vie de l'enfant en cas d'habitat construit avant 1949 ;

immigration récente.

Depuis janvier 2005, la plombémie de dépistage est gratuite. Dans certaines régions, le saturnisme a été classé en ALD hors liste, pour améliorer la prise en charge et le suivi des enfants intoxiqués. Le saturnisme est depuis 1999 à déclaration obligatoire, et le modèle de déclaration est accessible sur le site de l'Institut de veille sanitaire [13]. Un guide de dépis-

(1) Perversion du goût qui consiste à éprouver le besoin de manger des substances non comestibles, par exemple de la terre ou, ici, des écaillures de peinture.

tage est en cours de réalisation sous l'égide de la Direction générale de la santé, qui offre déjà en ligne un dossier très complet [14]. Un item sur le saturnisme figurera dans les nouveaux certificats de santé du neuvième et du vingt-quatrième mois.

Les logements dégradés, mal ventilés, peuvent être à l'origine de problèmes respiratoires (asthme, rhinite) mais aussi d'intoxication à l'oxyde de carbone, qui est en France la première cause de décès par intoxication [15]. Toutes les sources d'énergie peuvent être en cause : bois, charbon, pétrole, kérosène, kerdane, mazout, essence, gaz butane, propane, gaz naturel (méthane). Les jeunes enfants sont plus à risque et les signes cliniques sont insidieux (céphalées, pertes de connaissance brèves, lipothymie, vertiges, nausées, vomissements). Il faut savoir évoquer l'intoxication à l'oxyde de carbone et demander un dosage d'HbCO. En cas d'intoxication, il faut alerter l'ingénieur sanitaire de la DDASS du domicile, qui est en mesure de découvrir l'installation ou l'appareil producteur de CO et appeler l'agence GDF, dont un professionnel pourra faire le diagnostic de l'installation de chauffage.

CONCLUSION

La reconnaissance de la vulnérabilité

d'une famille doit donc amener les acteurs de santé et/ou sociaux à être plus attentifs au repérage d'un certain nombre de situations pathologiques plus fréquentes, liées essentiellement aux trajectoires de vie, aux conditions de vie actuelle et à l'habitat. □

Références

- [1] CONSEIL DE L'EMPLOI, DES REVENUS ET DE LA COHÉSION SOCIALE : *Les enfants pauvres en France*, rapport n° 4, La documentation française, Paris, 2004 ; 151 p.
- [2] DELL F., LEGENDRE M. : « La pauvreté chez les enfants », *Insee première*, 2003 ; 896 : 1-4.
- [3] BERTHIER M. : « La santé des enfants en situation de précarité : les inégalités sociales de santé », *Pédiatrie sociale ou l'enfant dans son environnement*, Doin, collection Progrès en pédiatrie, n° 17, 2004.
- [4] DUMESNIL S. ET LEFUR P. : « Etat de santé des enfants pauvres et recours aux soins en ambulatoire », *Colloque Cerc-Cnaf-CGP-Drees, Les enfants pauvres en France, 21 mars 2003* (http://www.cerc.gouv.fr/meetings/colloquemars2003/lefur-du_mesnil.doc).
- [5] GUIGNON N., NIEL X. : « Les disparités régionales de l'état de santé des enfants de 5 à 6 ans », *BEH*, 2003 ; 39 : 1-4.
- [6] MORNICHE P., BOISSONNOT V. : « Handicap et inégalité sociale : premiers apports de l'enquête "handicap, incapacité, dépendance" », *Rev. Fr. Aff. Soc.*, 2003 ; 2 : 267-85.
- [7] www.diplomatie.gouv.fr/mai.
- [8] HIRSCH M. : « Au possible nous sommes tenus », rapport de la Commission familles, vulnérabilité, pauvreté, ministère des Solidarités, de la Santé et de la Famille, 2005, 116 pages (<http://www.ladocfrancaise.gouv.fr/brp/notices/054000264.shtml>).
- [9] INSERM (expertise collective) : *Plomb dans l'environnement. Quels risques pour la santé ?* Editions Inserm, Paris, 1999 ; 461 p.
- [10] BERTHIER M. : « Etat actuel de la lutte contre le saturnisme en France ; enquête auprès des départements », *Médecine et enfance*, 2001 ; 21 : 291.
- [11] KREMP O., DESCHAMPS J.P. : « Prise en compte du saturnisme infantile en France », *Pédiatrie sociale ou l'enfant dans son environnement*, Doin, collection Progrès en pédiatrie, n° 17, 2004 ; p. 185-98.
- [12] www.anaes.fr.
- [13] www.invs.sante.fr/surveillance/mdo/pdf/fiche_saturnisme.pdf.
- [14] www.sante.gouv.fr/html/actu/saturn/4saturn.htm.
- [15] <http://www.cepr.tm.fr/fr/risqdome/monoxyde.htm>.

Le carnet de santé, une histoire méconnue

G. Dutau, Toulouse

Les textes qui composent cet ouvrage soulignent tous l'importance de l'examen complet et systématique de tous les enfants quel que soit le motif de consultation. L'interrogatoire et l'examen clinique constituent donc, avec les dépistages néonataux, les outils de détection et de diagnostic précoce. En filigrane de ces actions, le carnet de santé a été conçu pour colliger les observations et les résultats médicaux, permettant ainsi de faciliter la détection des anomalies de la croissance, du développement psychomoteur, de l'audition, etc. Sait-on que l'idée du carnet de santé est beaucoup plus ancienne qu'il n'y paraît ? Voici quelques jalons de son histoire.

LE CONCEPT DU CARNET DE SANTÉ DATE DE LA SECONDE MOITIÉ DU 19^e SIÈCLE

C'est un médecin montpelliérain, Jean-Baptiste Fonssagrives (1823-1884), qui, le premier, a imaginé le carnet de santé. En 1868, il publia un ouvrage intitulé *Le rôle des mères dans les maladies des enfants, ou ce qu'elles doivent savoir pour secourir le médecin*. Non seulement, l'ouvrage était un guide pour les mères, afin

qu'elles donnent les meilleurs soins à leurs enfants, mais, comportement particulièrement novateur, il les incitait aussi à coopérer avec les médecins pour faciliter le diagnostic et les soins [1, 2]. L'année suivante, en 1869, poursuivant son objectif, il publiait un livret en deux versions, pour les filles et pour les garçons : *Le livret maternel pour prendre des notes sur la santé des enfants* [1, 2].

Jean-Baptiste Fonssagrives doit être considéré comme l'inventeur du carnet de santé. Si son initiative eut peu d'échos en France, son ouvrage fut traduit dans plusieurs pays, en particulier aux Etats-Unis, en Hollande et en Italie [2].

Par la suite, quelques médecins français ont imaginé d'autres carnets de santé. Avant de décrire ceux que nous avons répertoriés, il est indispensable de montrer l'importance du rôle méconnu de Louise Hervieu dans la mise en œuvre du carnet de santé, tous âges confondus.

LOUISE HERVIEU ET LE « CARNET DE SANTÉ »

Louise Hervieu, née à Alençon le 26 octobre 1878, a vécu soixante-seize ans. Quoique déjà longue, sa vie fut une suite presque ininterrompue de souffrances liées à une affection sanguine héréditaire

qui la rendit infirme. Elle eut cependant la force de construire une œuvre artistique aux multiples facettes : peintre, dessinatrice et écrivain, avec en particulier la publication de *Sangs* [3]. L'anémie chronique et les épreuves qui l'obligèrent si souvent à garder la chambre lui donnèrent l'idée de créer un objet, le *Carnet de santé*, qui permettrait aux patients atteints d'affections chroniques d'être mieux suivis tout au long de leur existence, au gré de leurs déplacements et de la consultation de nouveaux médecins. Elle essaya de convaincre les pouvoirs publics de la pertinence de son projet, allant jusqu'à créer une association qui porta son nom : « Association Louise Hervieu, pour l'établissement du *Carnet de santé* », déclarée d'utilité publique le 31 janvier 1938 sous le n° 175 630.

Les documents que nous produisons ici datent de 1938, juste avant la reconnaissance de son association.

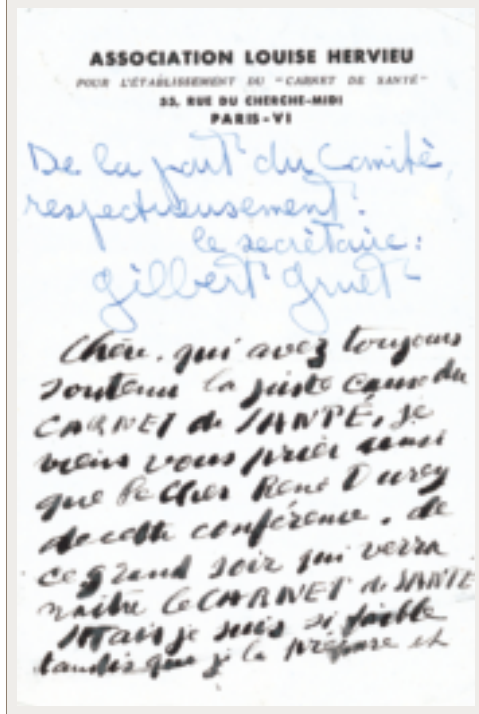
Lettre à Germaine Lecomte,

26 janvier 1938 (figure 1)

« Chère, qui avez toujours soutenu la juste cause du *Carnet de santé*, je viens vous prier ainsi que le cher René Durey de cette conférence. De ce grand soir qui verra naître le *Carnet de santé*. Mais je suis si faible tandis que je la prépare et dans de si gros malaises que j'en appréhende. Grâce vous soient rendues pour votre générosité et votre droiture de l'âme. Je

Figure 1

Sur papier à en-tête de l'Association Louise Hervieu pour l'établissement du *Carnet de santé* : « De la part du Comité, respectueusement : le secrétaire Gilbert Gruet », qui transmet à Germaine Lecomte une lettre de Louise Hervieu.



vous donne les mains à tous deux en confiance. Votre Louise.»

Figure 2

Sur le même papier à en-tête : « Mercredi, Pour qui ces magnifiques et blanches fleurs... »



Lettre à Germaine Lecomte, non datée, probablement de février 1938 (figure 2) « Pour qui ces magnifiques et blanches fleurs ? Chère Germaine Lecomte... Pas pour moi qui ne suis que faiblesse et mi-

sères ! Mais pour celui qui va venir : le *Carnet* rédempteur, le carnet des petits enfants... et des gens de bonne volonté...

Qu'il aille à vos jeunes filles vaillantes et sensibles, à leurs petits frères et sœurs. Qu'il devienne populaire chez vos midinettes... »

L'importance du carnet de santé des enfants sera reconnue avant la guerre de 1939-1945 et le carnet deviendra obligatoire en 1945. Des améliorations successives lui ont été apportées en particulier en 1979, 1989 et 1999.

LE « LIVRET DE L'ENFANT »

DU DR VICTOR

FUMOUCHE-ALBESPEYRES

Ce livret est inspiré d'un ouvrage antérieur du Dr E. Périer, « directeur des Annales de médecine et de chirurgie ». Auteur de nombreux ouvrages de vulgarisation, ce pédiatre publia à la fin du 19^e siècle un *Livret de famille* dont l'objectif était simple : « Il faut que la mère qui a la charge douce et délicate de veiller à la conservation de son enfant apprenne à l'observer, afin de rendre compte au médecin de ce qui s'est passé entre deux visites ». La relation médecin-famille n'est encore que duale (mère-médecin) : c'est la mère qui recueille les faits, et le méde-

Figure 3
Le *Livret de l'enfant* du Dr Fumouze-Albespeyres



cin qui les explique, attribuant à chacun sa signification.

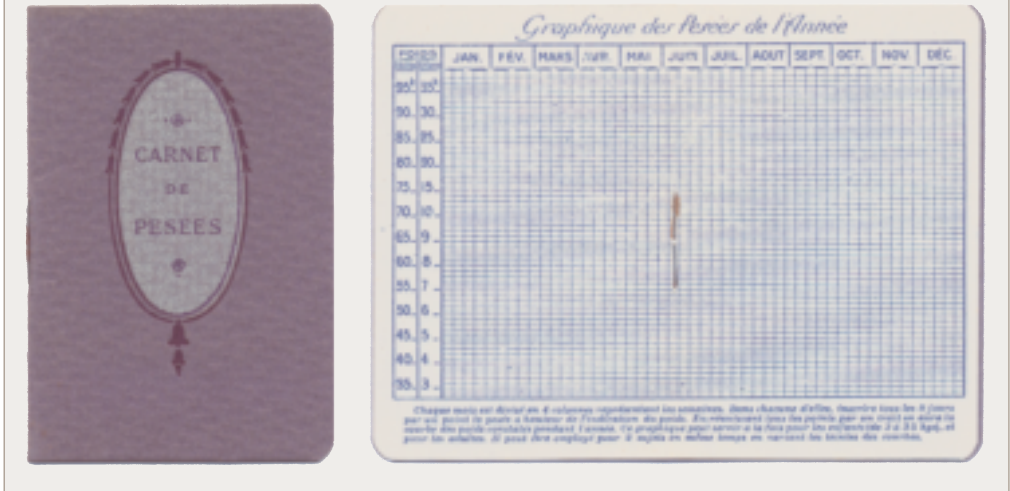
L'idée du Dr Périer fut reprise (avec son autorisation) par le Dr Fumouze-Albespeyres. L'idée de ce dernier était que chaque mère de famille puisse tenir un « journal de bord » dans lequel elle noterait tous les faits concernant la santé de ses enfants, « susceptibles d'éclairer le médecin en cas de maladie, dans le présent et dans l'avenir ». En fait, le *Livret de l'enfant* de Victor Fumouze-Albespeyres est davantage un livre (puisqu'il comporte 140 pages) qu'un livret. Superbe ouvrage richement illustré et à tranche dorée, il se compose de cinq parties :

□ première partie : vingt explications sur la rédaction de notes : conditions de

naissance ; allaitement ; complications de l'allaitement ; sevrage ; poids des filles et des garçons ; croissance des filles et des garçons ; première dentition ; deuxième dentition ; langage, marche et attitudes ; vaccination et revaccination antivarioliques ; habitudes hygiéniques ; habitudes morbides ; particularités physiologiques ; généalogie ; indispositions ou maladies ; accidents ; constitution ;
□ deuxième partie : vingt réponses aux questions que suscitent les vingt explications. La mère dispose d'un espace pour noter les observations qu'elle a faites chez son enfant ;

□ troisième partie : conseils sur l'éducation physique des enfants (alimentation, soins du corps, hygiène et éducation) ;

Figure 4
Le Carnet de pesées du Dr Deschiens (1928)



□ quatrième partie : préservation des maladies et médecine d'urgence sous la forme d'un abécédaire allant de « accidents » à « vers »... en passant par « coliques », « diphtérie » et « oreillons » ;

□ cinquième partie : pesées de l'enfant. Sur sept exemplaires de ce livret que nous avons vus ou dont nous avons eu connaissance, tous sont neufs sauf un, ce qui suggère que ce carnet, beaucoup plus considéré comme un « beau livre » que comme un livret utile, a peu servi. C'est aussi un livret publicitaire (mais c'était permis à l'époque), qui vante les propriétés des globules Fumouze anti-asthmiques, du baume Lartigol contre les névralgies et les douleurs, du sirop Berthé qui calme les enfants, de la Carnine Lefrancq, des papiers et cigares Barral contre les accès d'asthme, des suppositoires Chaumel pour équilibrer des fonctions digestives ! Il n'empêche que cet ouvrage, remarquable à beaucoup d'égards, est original sur un point impor-

tant : la mère et l'enfant se situent bien au centre du « programme préventif » du Dr Fumouze-Albespeyres, qui reprend ici l'idée centrale de Jean-Baptiste Fonssagrives (figure 3).

LES AUTRES CARNETS DE SANTÉ DE L'ENFANT

L'ingénieur Jules Lescasse a publié pour la première fois en 1887 un carnet, *Le carnet de bébé* (in-16 de 32 pages), accompagné d'un tableau graphique indiquant l'état de croissance et de santé de l'enfant. Par la suite, cet ouvrage a été plusieurs fois réédité [in 1].

Un joli petit *Carnet de pesées* a été édité par le Dr Deschiens, pharmacien à Paris, qui produisait le « sirop de Deschiens à l'hémoglobine », pour traiter l'anémie bien sûr, mais également des symptômes aussi divers que « neurasthénie », « faiblesse », « maladies consomptives » (tu-

berculose surtout), « convalescence », « surmenage », « grossesse », « allaitement » et « formation »... Sous couverture cartonnée bleue, il comporte 12 pages avec les pesées des quatre premiers trimestres, des repères normaux du poids et de la taille jusqu'à vingt mois, quelques indications sur la croissance et, dans les pages centrales, le graphique des pesées de l'année (figure 4). « La balance c'est le baromètre de la santé », proclame Deschiens ; il a raison !

Un carnet de 8 pages, *Mon carnet*, muni d'un papier protecteur transparent (13 x 21 cm) a été publié par les Editions Lloyd Sloane & Cie Paris (vers 1950) (figure 5). Il comporte des indications d'état civil, des repères du poids et de la taille jusqu'au vingt-quatrième mois, des pages pour indiquer quelques dates principales : le baptême (!), la première dent, la date des premiers balbutiements et paroles, les premiers pas, quelques instantanés et le premier anniversaire, le tout agrémenté de jolis dessins (anonymes) colorés. Il comporte aussi deux pages de conseils aux mamans et se termine ainsi : « Bébé aussi deviendra plus tard une grande personne. Grâce aux bons soins de sa maman, il aura une bonne santé et aura droit à un bel avenir. Pourvu que vous puissiez lui donner une bonne éducation et même l'aider à s'établir ! [Et comme à cette époque les rôles

Figure 5
Mon carnet, édité par Lloyd Sloane & Cie



des parents étaient précisés par la force de la tradition] C'est le rôle du papa qui y a songé en s'assurant en faveur de bébé ». Suit de la place pour indiquer le numéro de la police d'assurance, la date d'échéance et la signature de l'assureur : la Lloyd of course !

AUJOURD'HUI

Le carnet de santé d'aujourd'hui a été rendu obligatoire en 1945 par l'article L.163 du Code de la santé publique. Depuis lors il a subi plusieurs améliorations qui ont augmenté son format et son volume. En Europe, il existe de fortes disparités entre les différents carnets : avec 96 pages, le carnet français est le plus lourd, le carnet suisse étant le plus léger (23 pages).

Le carnet de santé est devenu irremplaçable, non seulement pour le suivi de l'enfant mais aussi pour la prévention et le diagnostic précoce [4]. Les textes qui composent cet ouvrage le démontrent amplement. Entre autres possibilités, il permettra de détecter une cassure de la courbe de croissance pondérale, le début d'un retard statural, l'amorce d'une obésité, etc. Pour le suivi des maladies chroniques, le carnet standard est également important comme, par exemple, pour la drépanocytose [4]. Toutefois, au cours des affections de longue durée comme la mucoviscidose ou l'asthme, les carnets spécialisés sont plus utiles, mais leur étude sort du cadre qui nous est imparti [5]. Avec les certificats obligatoires des neuvième et vingt-quatrième mois, le carnet de santé est également un outil épidémiologique dont la portée est peut-être négligée [6]. En effet, les vingt-deux indicateurs qu'il comporte permettent de suivre la

santé des jeunes enfants à l'échelon national et d'établir des comparaisons par département, ce qui, théoriquement, devrait permettre de renforcer les actions là où le besoin s'en fait sentir [6].

Par contre, on peut lui reprocher d'être moins qu'il ne le devrait un outil d'éducation pour la santé. La raison principale de cette évolution vient probablement de ce que les mères (les parents) ont été progressivement un peu dépossédés d'un objet qui, historiquement, leur était primitivement destiné. Toutefois, le pédiatre et les parents doivent se l'approprier (et c'est souvent ce qu'ils font !) pour en faire un outil de suivi, de détection précoce et d'échanges en le remplissant régulièrement et correctement, c'est-à-dire sans développements excessifs, ni diagnostics non vérifiés. □

Références

- [1] ROLLET C. : « Un carnet de santé pour les enfants : panorama contemporain », <http://www-aidelf.ined.fr/colloques> et *Medicina & Storia*, 2004 ; IV, 7 : 31-5.
- [2] ROLLET C. : « History of the health notebook in France : A stake for mothers, doctors and state », *Dynamis, Acta Hisp. Med. Sci. Hist. Illus.*, 2003 ; 23 : 143-66.
- [3] HERVIEU L. : *Sangs*, Denoël et Steele, Paris, 1936 ; 390 pages.
- [4] COLLIGNON H., FABER C. : « Le carnet de santé en pédiatrie. Compte-rendu de la 2^e Journée du Groupe de pédiatrie générale de la Société française de pédiatrie, juin 2002 », *Médecine et enfance*, 2002 ; 22 : 423-7.
- [5] BIDAT E., ROSSIGNOL B. : *Suivi de l'enfant et de l'adolescent asthmatiques*, édition Médecine et enfance, 2005.
- [6] SÉNÉCAL J., BUSSIÈRE E., ROUSSEY M., MORELLEC J., PÉDRONO G. : « Les certificats médicaux obligatoires de la première enfance : un outil épidémiologique méconnu », *Bull. Acad. Ntle Méd.*, 2001 ; 185 : 727-47.

QUELQUES ADRESSES UTILES

Dépistages néonataux

Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE),
38, rue Cauchy, 75015 Paris. www.afdphe.asso.fr.

Dépistage d'une dysmorphie

- www.hgmp.mrc.ac.uk/DHMHD/dysmorph.html,
- <http://ghr.nlm.nih.gov/ghr/glossary/dysmorphology>,
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>,
- <http://orphanet.infobiogen.fr>.

Evaluation du développement communicatif

Questionnaires et feuilles d'évaluation disponibles sur :

- le site de la SEPA (Société européenne de pédiatrie ambulatoire) : <http://www.sepa-esap.org>,
- le site de l'AFPA (Association française de pédiatrie ambulatoire) : <http://www.afpa.org>,
- le site de Médecine et enfance : <http://www.medecine-et-enfance.net>.

Dépistage de la luxation de hanche

- Critères de qualité de la radiographie et de l'échographie : <http://www.medecine-et-enfance.net/archives> («Requiem pour le dépistage de la luxation de hanche», mars 2005, P. Schmit).
- Critères de lecture radiographique: <http://www.med.univ-tours.fr/html/docped/urls/orthopedie>.

Dépistage de l'obésité

- Pour consulter le programme national nutrition santé (pnns) : <http://www.mangerbouger.fr>.
- Pour télécharger les courbes de corpulence: http://www.mangerbouger.fr/telechargements/pro/sante/doc_enfants/courbes_enfants.pdf.
- Pour accéder au kit de formation pour les acteurs de terrain: <http://www.mangerbouger.fr/pro/sante/kit/kit.html>.

Dépistage de la maltraitance

- Pour télécharger le modèle de signalement : <http://www.conseil-national.medecin.fr/index.php?url=relpatient/index.php> (site de l'Ordre des médecins).
- N° vert national du SNATEM (service national d'accueil téléphonique pour l'enfance maltraitée) : 119.

Médecine & enfance, volume 25, septembre 2005, hors série.

Revue répertoriée dans la banque de données CNRS/PASCAL de l'INIST, éditée par Edition et communication médicales, 23, rue Saint-Ferdinand, 75017 Paris. Tél. : 01.45.74.44.65. Fax : 01.40.55.94.13.
Email medecinenfance@wanadoo.fr.

Copyright Edition et communication médicales 2005. Copyright illustrations : Jacek Przybyszewski.
Impression : Corlet, 14110 Condé-sur-Noireau. Dépôt légal : 3^e trimestre 2005.