



LE DOSSIER: Anomalies fréquentes des OGE du garçon

Le Billet d'Antoine Bourrillon

**Troubles alimentaires chez l'enfant
et psychopathologies parentales**

L'examen du tympan : ce qu'il faut voir

**Peut-on modifier l'histoire naturelle
de l'allergie respiratoire chez l'enfant ?**

**Que reste-t-il des indications des immobilisations
dans les entorses de la cheville ?**

Syndrome de prédisposition aux cancers de l'enfant

**Quelles sont les indications du scanner cardiaque
dans les cardiopathies congénitales ?**



LE BILLET DU MOIS

Préférer l'espérance...

*"Il faut comprendre que la violence tourne le dos à l'espoir.
Il faut lui préférer l'espérance, l'espérance de la non-violence
C'est le chemin que nous devons apprendre à suivre.
Aussi bien du côté des oppresseurs que des opprimés"*

Stéphane Hessel,
mort le 26 février 2012. Jour de rédaction de ce billet.



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

Matéo transmettait par son regard l'énergie assurée des jeunes skieurs de ses montagnes. Il était animé par la passion des musiques et des paroles exprimant les libertés du rap et du slam. Il était curieux de nature et s'était émerveillé de la découverte d'une étoile de mer. Il avait le sourire espiègle et confiant d'un enfant qui avait tout pour être heureux... Sauf ses cheveux roux qui le victimisaient pour les garçons de son collège, au prix des empreintes renouvelées de leurs coups et des humiliations récidivantes de bonnets arrachés.

Matéo avait la maturité des enfants éprouvés: *"La discrimination, j'en ai souffert, mais il n'y a pas que moi. La vie est une lutte. Il faut résister et la vivre à fond"*, avait-il écrit dans son journal.

Victime des coups et des insultes des garçons de son collège. Victime tout autant de l'injustice des silences des adultes qui avaient autorité sur eux, Matéo s'est pendu. En silence. Il n'était âgé que de 13 ans.

"Il n'avait pas les cheveux du diable sur sa tête, ni l'âme encore plus jaune que sa chevelure", l'exprimait, à titre d'humiliation, la mère de Poil de Carotte à son fils.

Tel son frère dans la maltraitance, le petit garçon témoignait de l'innocence et à la fois de la force et de la grâce du Petit Prince.

Un autre enfant aux cheveux flamboyants. Enfant parmi les enfants qui attendent des grands qu'ils leur dessinent un mouton; un mouton qui vive longtemps; qui ne soit pas si petit que ça... et qui ne s'endorme pas trop vite... *"On ne prend pas la vie pour rien"*, avait dit son père à Matéo alors qu'il s'était saisi de l'étoile de mer.

Tel le petit prince,
Il ne cria pas,
Il tomba doucement comme tombe un arbre,
Ça ne fit même pas de bruit...
A cause du sable.

Enfants aux cheveux flamboyants, ayez pitié des grands qui vous attendent sous le regard des étoiles et donnez un peu de votre éternité à notre humanité souffrante.

LE DOSSIER

Anomalies fréquentes des OGE du garçon

Editorial

Dans ce dossier de *Réalités Pédiatriques* sont traitées les anomalies des organes génitaux externes (OGE) du garçon les plus fréquentes, incluant la cryptorchidie, le micropénis, la verge enfouie et l'hypospadias. À côté de ces anomalies fréquentes, il y a des anomalies importantes des OGE qui sont beaucoup plus rares. En effet, le terme *Disorder of sexual development* (DSD) désigne un spectre de désordres qui affectent le tractus génito-urinaire et le système de reproduction [1]. Il inclut essentiellement les anomalies importantes, mais les anomalies modérées des OGE traitées dans ce dossier peuvent aussi témoigner d'un DSD. En effet, les anomalies des OGE peuvent être le signe d'une pathologie qui nécessite un diagnostic et un traitement urgents. Cette urgence peut venir d'un risque vital ou d'une décision de choix de sexe. L'anomalie peut aussi conduire à s'interroger sur la fonction testiculaire, et en particulier sur la fertilité.

La cryptorchidie est définie par l'arrêt de la migration de l'un ou des deux testicules. Le plus souvent, un ou deux testicules sont palpés, et il n'y a aucune malformation associée. L'enfant est à revoir aux âges de 3 et 6 mois, puis à adresser à un chirurgien si la cryptorchidie persiste. Si aucun testicule n'est palpé chez un nouveau-né, il peut s'agir d'une des deux situations, très rares, suivantes : l'absence de testicule ou anorchidie, et la virilisation complète des OGE d'un fœtus féminin par une hyperplasie congénitale des surrénales, dont le diagnostic est à faire en urgence par le dosage sanguin de 17-hydroxyprogesterone (17OHP).

Un micropénis est défini par une verge de petite taille, mais dont la morphologie est normale. Il est le signe d'une insuffisance de sécrétion ou d'action de la testostérone in utero durant les deux derniers trimestres de la grossesse. Dans un tiers des cas, il est secondaire à une insuffisance hypophysaire, qui, si elle est globale, nécessite un traitement substitutif urgent.

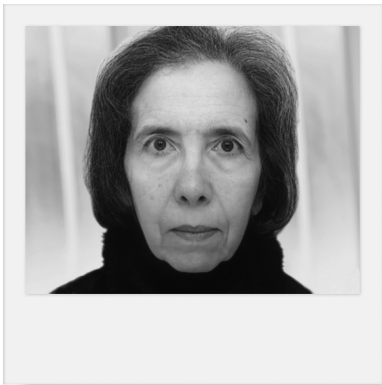
Une verge enfouie dans la graisse prépubienne est le plus souvent due à une obésité.

Les hypospadias sont classés en trois catégories selon la position du méat urétral. Les arguments qui conduisent à rechercher un DSD sont son caractère proximal (péno-scrotal) et/ou son association à une verge de petite taille ou à une cryptorchidie.

En conclusion, les anomalies fréquentes des OGE du garçon ne sont le plus souvent pas dues à une pathologie. Cependant, dans certains cas, elles font partie d'un syndrome et/ou sont le témoin d'une anomalie, en particulier d'une insuffisance de sécrétion ou d'action de la testostérone in utero. Elles constituent alors un marqueur qui guide vers le diagnostic [2]. Les concentrations plasmatiques d'inhibine B et d'hormone anti-müllérienne (AMH) sont des marqueurs de la spermatogénèse. Leur mesure, lorsqu'elle est nécessaire, permet d'évaluer la fonction testiculaire. Elles ont remplacé le test hCG, qui évalue la sécrétion de testostérone, et qui est de moins en moins pratiqué.

Bibliographie

1. HUGHES IA, HOUK C, AHMED SF *et al.* LWPES Consensus Group; ESPE Consensus Group. Consensus statement on management of intersex disorders. *Arch Dis Child*, 2006; 91: 554-563.
2. GRUMBACH MM. A window of opportunity: the diagnosis of gonadotropin deficiency in the male infant. *J Clin Endocrinol Metab*, 2005; 90: 3 122-3 127.



→ R. BRAUNER

Université Paris Descartes,
Sorbonne Paris Cité,
Fondation A. de Rothschild,
PARIS.

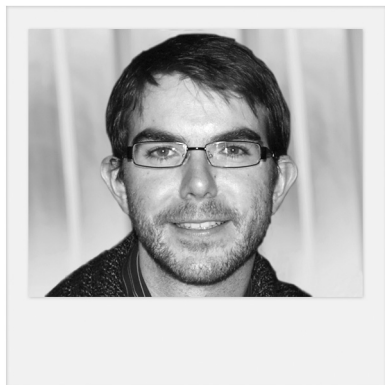
LE DOSSIER

Anomalies fréquentes des OGE du garçon

Cryptorchidie : quel bilan et quelle prise en charge ?

RÉSUMÉ : La cryptorchidie est une situation fréquente en consultation pédiatrique (1,4 à 1,6 % des nouveau-nés) qui ne doit pas être banalisée. La surveillance et la prise en charge chirurgicale précoce de ces patients se justifient en raison de l'impact de ces anomalies sur la fertilité et sur le risque tumoral.

La plupart des cryptorchidies sont idiopathiques en particulier lorsque le testicule est palpable mais en position non anatomique, et les examens complémentaires ne sont alors pas nécessaires. En cas d'absence de testicule palpable ou d'anomalies urogénitales associées (micropénis, hypospade), un bilan complémentaire est justifié à la recherche d'anomalies endocriniennes et/ou génétiques.



→ F. BRIOUDE

Service d'Explorations
Fonctionnelles Endocriniennes,
Hôpital Armand Trousseau,
Inserm UMR_S 938,
Centre de Recherche
de Saint-Antoine,
Université Pierre et Marie Curie,
PARIS.

Cryptorchidie : définition et classification

Du grec *crypto* signifiant caché et *orchid* signifiant testicule, la cryptorchidie est définie par l'arrêt de la migration de l'un ou des 2 testicules sur le trajet normal de migration. D'emblée, il convient de différencier la cryptorchidie des ectopies testiculaires qui correspondent à la migration d'un testicule en dehors du trajet normal de migration (et souvent utilisé à tort pour évoquer les testicules cryptorchides mais palpables). Les testicules cryptorchides peuvent être palpables mais non abaissables dans la bourse (inguinaux ou intrascrotaux), ou intra-abdominaux. Les testicules dits rétractiles ou oscillants sont des testicules non en place spontanément, mais aisément abaissables en position anatomique ; ils ne doivent cependant pas être banalisés, puisque leur évolution vers la cryptorchidie vraie représente un événement relativement non rare [1].

1,4 % à 1,6 % des enfants à la naissance tout terme confondu [2, 3]. Elle est plus volontiers uni- que bilatérale [2]. Le risque relatif de cette pathologie augmente chez les nouveau-nés prématurés [2, 3] et les enfants nés avec un petit poids de naissance [3]. L'évolution peut être spontanément favorable dans les premiers mois de vie, mais à l'âge de 1 an, plus de la moitié des patients diagnostiqués à la naissance restent cryptorchides [2], ce qui justifie une surveillance rapprochée de ces patients. Alors que de nombreux travaux semblent justifier une prise en charge précoce de ces patients, l'âge auquel ceux-ci sont adressés au chirurgien reste relativement tardif, entre 2 et 3 ans [4, 5].

Pourquoi opérer ?

La justification d'une prise en charge chirurgicale précoce des cryptorchidies tient dans le fait que la cryptorchidie représente un état de risque vis-à-vis de la fertilité et des cancers testiculaires.

1. Fertilité

Histologiquement, la cryptorchidie s'accompagne d'un retard de maturation

Epidémiologie

L'incidence de la cryptorchidie à la naissance est importante puisqu'elle concerne

des cellules germinales comparées aux testicules normaux dès les plus jeunes âges (avant l'âge de 1 an, au moment de la transition testiculaire "fœtal" à testicule plus mature, puis à 4-5 ans lors de l'initiation de la première division de méiose). De façon intéressante, en cas de cryptorchidie unilatérale, les mêmes défauts peuvent être observés sur le testicule controlatéral [6].

Le nombre de cellules germinales diminue de façon drastique entre 0 et 20 mois environ, quelle que soit la position du testicule cryptorchide (intra-abdominal ou inguinal) [7]. La fréquence des testicules dépourvus de cellules germinales (*no germ cells testis*, c'est-à-dire nombre de cellules germinales < 1 % des valeurs normales pour l'âge) augmente avec l'âge et avec le caractère bilatéral de la cryptorchidie. Ce nombre de cellules germinales (déterminé au moment de l'orchidopexie) est positivement corrélé au nombre de spermatozoïdes (par analyse du spermogramme) à l'âge adulte dans les cryptorchidies bilatérales [8].

Le "taux de paternité" est diminué chez les patients aux antécédents de cryptorchidie bilatérale (65 %) comparés aux cryptorchidies unilatérales (89,7 %) et aux témoins (93,2 %) [9]. Une étude très récente a mis en évidence un bénéfice en termes histologiques de l'orchidopexie précoce (9 mois versus 3 ans), tant pour les cellules germinales que pour les cellules endocrines.

2. Malignité

La fréquence des tumeurs testiculaires (carcinomes in situ ou tumeurs invasives) est d'environ 2 à 3 % en cas d'antécédent de cryptorchidie (soit 4 fois plus élevé que pour la population générale). Il semblerait que ce risque soit d'autant plus élevé que le testicule se situe en position intra-abdominale, ou que la cryptorchidie s'accompagne d'autres anomalies génitales et/ou d'anomalies caryotypiques [8].

Cryptorchidie : comment explorer ?

1. Dosages hormonaux

Il est important de connaître la physiologie de l'axe hypothalamo-hypophyso-testiculaire au cours de la vie fœtale et durant l'enfance afin d'interpréter correctement les dosages hormonaux qui peuvent être réalisés durant cette période.

L'hormone antimüllérienne (AMH) est sécrétée par les cellules de Sertoli sous l'influence de la FSH. Le rôle principal de cette hormone est la régression au cours de l'embryogenèse des structures müllériennes (à l'origine des trompes, de l'utérus et de la partie supérieure du vagin chez la femme). La sécrétion d'AMH varie au cours de l'enfance; elle s'élève rapidement dans les premiers jours après la naissance, reste à des taux élevés durant toute l'enfance jusqu'à la puberté où elle est réprimée par la testostérone d'origine leydigienne. Elle représente donc un bon marqueur de la présence et de la fonctionnalité des cellules de Sertoli.

La testostérone est une hormone stéroïdienne sécrétée essentiellement par les cellules de Leydig sous l'influence de la LH. Il existe 3 phases physiologiques de sécrétion de la testostérone chez les individus masculins : la période fœtale où la sécrétion de testostérone par le testicule fœtal est indispensable à la différenciation des organes génitaux externes dans le sens masculin, la "mini-puberté" entre 1 et 4 mois environ où l'on observe une élévation des gonadotrophines (LH et FSH) et de la testostérone avant une phase de quiescence jusque la puberté, puis l'âge adulte.

Les gonadotrophines LH et FSH suivent la même cinétique que la testostérone. L'administration intraveineuse de GnRH n'augmente leur sécrétion qu'au cours des phases d'activation physiologique de l'axe gonadotrope.

L'hCG (hormone gonadotrophine chorionique) possède une action LH-like via le récepteur de la LH; elle est donc physiologiquement capable d'induire la production de testostérone par les cellules de Leydig même en dehors des phases d'activation de l'axe gonadotrope. Cependant, l'accès à ce test diagnostique reste peu évident en dehors des centres spécialisés. Il existe deux spécialités d'hCG sur le marché : l'hCG extractive dont le recours est aujourd'hui peu fréquent en raison de son origine humaine; concernant l'hCG recombinante (rhCG, Ovitrelle), il n'existe actuellement pas d'autorisation de mise sur le marché français dans cette indication diagnostique. En pratique, le test consiste en l'injection d'hCG suivie du dosage de la testostérone plasmatique. Différents protocoles de ce test existent : nous utilisons un test court (une injection d'hCG à J1 et dosage de la testostérone 72 heures après l'injection) avant l'âge de 2 ans, et un test plus long (3 injections d'hCG à J1, J4, J7 et dosage de la testostérone à J8) après l'âge de 2 ans. Nous considérons qu'une élévation de la testostérone supérieure à 2 ng/ml (6 nmol/L) correspond à une réponse satisfaisante et une fonction leydigienne normale.

2. Examens cytogénétiques

Le caryotype analyse la présence de chromosome Y et donc permet de préciser le sexe génétique de l'enfant. Le gène SRY situé sur le bras court du chromosome Y est un gène essentiel dans la différenciation de la gonade primitive dans le sens testiculaire. L'étude en FISH (hybridation en fluorescence in situ) du gène SRY permet de connaître dans un délai rapide (plus rapide que le caryotype standard) la présence ou non de matériel Y.

3. Imagerie

L'échographie représente une pratique courante dans la prise en charge des testicules non palpables, afin de préciser la localisation du testicule. Une méta-

LE DOSSIER

Anomalies fréquentes des OGE du garçon

analyse récente concernant la place de l'échographie dans la prise en charge des testicules non palpables met en évidence pour cet examen une sensibilité de 45 % et une spécificité de 78 %, ne permettant pas d'influencer la prise en charge chirurgicale, et donc ne permettant pas de recommander cet examen en routine dans cette indication [10]. L'imagerie par résonance magnétique présente une meilleure sensibilité et spécificité que l'échographie, mais reste un examen coûteux et nécessitant pour les plus jeunes patients une sédation ou une anesthésie, et ne représente donc pas là encore un examen recommandé en routine [11]. Cependant, dans les situations plus complexes (en particulier quand la cryptorchidie s'accompagne d'une anomalie de la différenciation sexuelle), ces examens restent utiles, notamment afin de préciser l'aspect des organes génitaux internes.

Cryptorchidies : quand et comment explorer d'un point de vue biologique ?

Toutes les causes d'anomalie du développement sexuel (ADS, ou DSD en anglais) chez un enfant 46, XY peuvent en théorie mener à une cryptorchidie. En pratique, il convient de distinguer les testicules cryptorchides isolés des cryptorchidies accompagnées d'autres anomalies uro-

génitales ou malformations associées. Une proposition d'explorations complémentaires en fonction de l'âge de l'enfant est donnée dans le **tableau I**.

En cas de cryptorchidie avec deux testicules palpables sans autre anomalie, il est possible de surseoir aux examens complémentaires. Ces enfants doivent être revus cliniquement à 3 et 6 mois, puis être adressés sans délai aux chirurgiens en cas de persistance.

L'absence de testicule palpable de façon bilatérale chez un nouveau-né est une situation qui impose une exploration endocrinienne rapide, afin d'éliminer une hyperplasie congénitale des surrénales chez une fille. Dans les autres situations, le bilan complémentaire permet de distinguer les cryptorchidies "idiopathiques" des cryptorchidies secondaires à une pathologie endocrinienne nécessitant une prise en charge spécialisée.

>>> **L'association à un micropénis** sévère peut révéler un déficit gonadotrope (hypogonadisme hypogonadotrope, HH) chez un enfant XY classiquement sans hypospade. Le diagnostic peut être évoqué devant un dosage de la testostérone plasmatique bas associé à des taux non élevés de gonadotrophines plasmatiques (FSH et LH) durant les phases d'activation physiologique de l'axe gonadotrope

(c'est à dire dans les 24 premières heures après la naissance, durant la "mini-puberté" ou à l'adolescence). En dehors de ces périodes, l'axe gonadotrope n'étant pas stimulé de façon physiologique, des taux bas de testostérone, LH et FSH ne permettent pas d'affirmer le diagnostic d'HH. En période pubertaire (à partir d'un âge osseux de 13 ans), on observe chez les garçons atteints d'HH une absence d'élévation de la testostérone et des gonadotrophines LH et FSH. L'absence d'augmentation de la LH et de la FSH après stimulation par la GnRH confirme alors le diagnostic d'HH. En revanche, une élévation de la LH et de la FSH au cours de cette épreuve dynamique n'élimine pas formellement l'hypothèse d'un HH. Les causes d'HH peuvent être multiples et sont sous-tendues par de multiples causes génétiques [12] (**fig. 1**).

>>> Un diagnostic différentiel de la cryptorchidie bilatérale est **l'anorchidie** (absence de tissu testiculaire chez un enfant masculin 46, XY). L'anorchidie relève de causes acquises (traumatiques, torsion testiculaire uni- ou bilatérale) ou congénitales (*vanishing testis* ou testicule évanescent). Dans ces cas, la testostérone plasmatique est basse et les taux de gonadotrophines sont élevés. Des taux très abaissés d'AMH et/ou d'inhibine B, ainsi qu'une absence d'élévation de la testostérone au cours du test à

	J1 (24 premières heures de vie)	"Mini-puberté" (1-4 mois)	Enfance	Puberté (âge osseux > 13 ans)
Testicules non palpés sans autre signe associé	– Testostérone – 17-OHP – AMH ± caryotype	– Testostérone – AMH, inhibine B – FSH/LH ± test de stimulation à la GnRH	– Testostérone ± test à l'hCG – AMH, inhibine B – FSH/LH	– Testostérone – AMH, inhibine B – FSH/LH ± test de stimulation à la GnRH
Cryptorchidie associée à une anomalie du développement sexuel	– Testostérone – AMH – Caryotype + FISH SRY – 17-OHP – Echographie pelvienne	– Testostérone/DHT – AMH/inhibine B – FSH/LH ± test de stimulation à la GnRH – Caryotype + FISH SRY – 17-OHP + test de stimulation au Synacthène – Echographie pelvienne	– Testostérone/DHT ± test à l'hCG – AMH, inhibine B – FSH/LH – Caryotype + FISH SRY – 17-OHP + test de stimulation au Synacthène – Echographie pelvienne	– Testostérone/DHT ± test à l'hCG – AMH, inhibine B – FSH/LH – Caryotype + FISH SRY – 17-OHP + test de stimulation au Synacthène – Echographie pelvienne

17-OHP : 17 hydroxyprogestérone ; AMH : hormone antimüllérienne ; DHT : dihydrotestostérone

TABEAU I : Proposition de bilan complémentaire en fonction de l'âge et de la situation clinique.

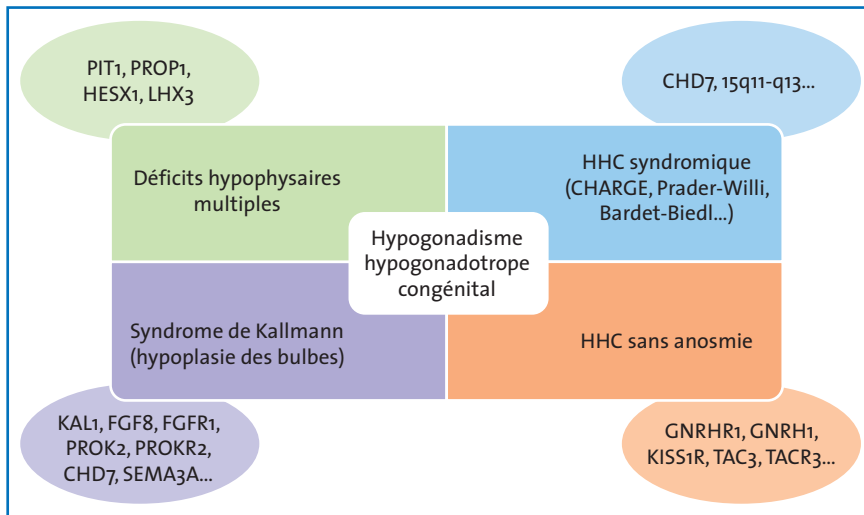


Fig. 1.

l'hCG permettent de confirmer l'absence de tissu testiculaire fonctionnel.

>>> Les autres causes de gonade non palpable chez un enfant phénotypiquement masculin sont le plus souvent associées à d'autres anomalies génitales (en particulier d'un hypospade).

>>> L'hyperplasie congénitale des surrénales est le seul diagnostic urgent à éliminer en raison du risque d'insuffisance surrénalienne associé (hypoglycémies, déshydratation, hyponatrémie et hyperkaliémie par perte de sel urinaire). Ces troubles de la synthèse des stéroïdes surrénaliens sont secondaires à soit :

- un déficit en 21 hydroxylase responsable d'une virilisation d'un enfant XX (virilisation sévère, stades 4 ou 5 de la classification de Prader) ;
- un déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase (HSD2) responsable d'un défaut de virilisation d'un enfant XY ou d'une virilisation partielle d'un enfant XX. Dans ces situations, le caryotype s'impose de façon rapide ; la FISH du gène SRY permet une réponse rapide de la présence ou non de chromosome Y.

Le taux de la 17 hydroxy progestérone (17 OHP) plasmatique est augmenté dans ces deux situations.

>>> Les dysgénésies testiculaires correspondent au développement anormal du testicule au cours de l'embryogenèse. Les marqueurs leydigiens (testostérone basale ou stimulée) et sertoliens (AMH et inhibine B) sont le plus souvent abaissés et les gonadotrophines (LH et FSH) sont augmentées. Ces dysgénésies sont observées fréquemment dans les anomalies caryotypiques (mosaïques, 46, XY/45, XO...) ou dans des anomalies géniques diverses (SF1, WT1...).

>>> Le syndrome d'insensibilité complète aux androgènes (par anomalie du récepteur nucléaire des androgènes) se traduit par un phénotype féminin chez un individu XY. En revanche, les insensibilités partielles peuvent être évoquées devant une cryptorchidie uni- ou bilatérale associée à un hypospade et/ou un micropénis. Le diagnostic est évoqué devant des taux élevés de testostérone et de son dérivé réduit la dihydrotestostérone. La recherche de mutations du récepteur aux androgènes confirme alors le diagnostic.

>>> Les anomalies du gène de la 5α réductase empêchent la transformation périphérique de la testostérone en dihydrotestostérone à l'origine d'un défaut de virilisation chez des enfants XY. Elles

entraînent habituellement des micropénis et/ou un hypospade, mais rarement des cryptorchidies isolées. Le diagnostic repose ici sur des taux anormalement bas de dihydrotestostérone (DHT) en regard du taux de testostérone et sur la recherche de mutations du gène de la 5α réductase.

Bibliographie

- KEYS C, HELOURY Y. Retractable testes: a review of the current literature. *J Pediatr Urol*, 2012; 8: 2-6.
- WAGNER-MAHLER K, KURZENNE JY, DELATTRE I *et al.* Prospective study on the prevalence and associated risk factors of cryptorchidism in 6246 newborn boys from Nice area, France. *Int J Androl*, 2011; 34: e499-510.
- JENSEN MS, WILCOX AJ, OLSEN J *et al.* Cryptorchidism and hypospadias in a cohort of 934,538 Danish boys: the role of birth weight, gestational age, body dimensions, and fetal growth. *Am J Epidemiol*, 2012; 175: 917-925.
- JENSEN MS, OLSEN LH, THULSTRUP AM *et al.* Age at cryptorchidism diagnosis and orchiopey in Denmark: a population based study of 508,964 boys born from 1995 to 2009. *J Urol*, 2011; 186: 1595-1600.
- BAYNE AP, ALONZO DG, HSIEH MH *et al.* Impact of anatomical and socioeconomic factors on timing of urological consultation for boys with cryptorchidism. *J Urol*, 2011; 186: 1601-1605.
- HUFF DS, FENIG DM, CANNING DA, CARR MG *et al.* Abnormal germ cell development in cryptorchidism. *Horm Res*, 2001; 55: 11-17.
- WILKERSON ML, BARTONE FF, FOX L *et al.* Fertility potential: a comparison of intra-abdominal and intracanalicular testes by age groups in children. *Horm Res*, 2001; 55: 18-20.
- CORTES D, THORUP JM, VISFELDT J. Cryptorchidism: aspects of fertility and neoplasms. A study including data of 1,335 consecutive boys who underwent testicular biopsy simultaneously with surgery for cryptorchidism. *Horm Res*, 2001; 55: 21-27.
- LEE PA, COUGHLIN MT. Fertility after bilateral cryptorchidism. Evaluation by paternity, hormone, and semen data. *Horm Res*, 2001; 55: 28-32.
- TASIAN GE, COPP HL. Diagnostic performance of ultrasound in nonpalpable cryptorchidism: a systematic review and meta-analysis. *Pediatrics*, 2011; 127: 119-128.
- TASIAN GE, COPP HL, BASKIN LS. Diagnostic imaging in cryptorchidism: utility, indications, and effectiveness. *J Pediatr Surg*, 2011; 46: 2406-2413.
- BRIOUDE F, BOUVATTIER CE, LOMBES M. Hypogonadotropic hypogonadism: new aspects in the regulation of hypothalamic-pituitary-gonadal axis. *Ann Endocrinol*, 2010; 71 Suppl. 1: S33-41.

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

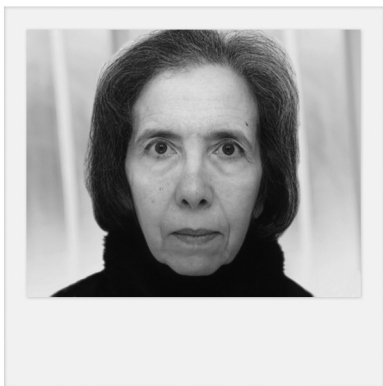
LE DOSSIER

Anomalies fréquentes des OGE du garçon

Micropénis : quand y penser et que faire ?

RÉSUMÉ : Un micropénis est défini par une verge de petite taille (moins de 2,5 cm chez un nouveau-né à terme) dont la morphologie est normale. Il est le signe d'une insuffisance de sécrétion ou d'action de la testostérone in utero entre la fin du premier trimestre et la naissance. Les étiologies du micropénis se répartissent en insuffisance hypophysaire, insuffisance testiculaire, ou insensibilité partielle aux androgènes. Dans un tiers des cas, aucune étiologie n'est retrouvée.

Le micropénis peut être le signe d'une insuffisance hypophysaire multiple, incluant l'hormone de croissance et l'adrénocorticotrophine (ACTH), qui nécessite un traitement substitutif urgent. Un traitement par la testostérone permet en règle générale de normaliser les dimensions de la verge.



→ R. BRAUNER

Université Paris Descartes,
Sorbonne Paris Cité,
Fondation A. de Rothschild,
PARIS.

Le micropénis est défini par une verge de petite taille, mais dont l'anatomie et la morphologie sont normales : l'urètre est masculin normal, le méat urétral est en position normale à l'extrémité du gland. Le scrotum est de forme normale. Cette définition exclut l'hypospadias. L'agénésie de la verge est exceptionnelle.

La taille moyenne normale de la verge est de 2,5 cm à 30 semaines d'aménorrhée (SA), 3,5 cm à terme, 4,3 cm à un an et 6,4 cm à 11 ans [1, 2]. Elle augmente à la puberté jusqu'à une longueur adulte moyenne de 12,4 cm. Le micropénis est défini par une longueur de verge 2,5 déviations standard (DS) en dessous de la norme. Ainsi, une verge de moins de 2,5 cm chez un nouveau-né à terme correspond à un micropénis. Le micropénis pouvant être le signe d'une insuffisance hypophysaire congénitale multiple qui nécessite un traitement substitutif urgent, la longueur de la verge doit alerter le clinicien lorsqu'elle est inférieure à 3 cm.

La verge doit être mesurée dans de bonnes conditions : avec une règle rigide, ce qui permet de déprimer la graisse de

la région prépubienne, sur sa face dorsale, de sa racine à son extrémité, en la maintenant étirée. En effet, le micropénis peut être difficile à distinguer d'une verge enfouie dans la graisse prépubienne, en particulier chez un enfant obèse. Parallèlement, il faut évaluer sa largeur et sa consistance à la recherche d'une hypoplasie des corps caverneux. Par définition, le méat urétral est en place. Les testicules et le scrotum sont à évaluer parallèlement. En effet, les testicules peuvent être en place (intrascrotaux), inguinaux abaissables ou non, ou non palpés.

La fonction testiculaire et ses marqueurs

Les testicules contiennent les cellules de Leydig et les tubes séminifères, avec la lignée spermatique et les cellules de Sertoli. Les cellules de Leydig sécrètent la testostérone. Les cellules de Sertoli sécrètent l'inhibine B et l'hormone anti-müllérienne (AMH).

À la 8^e SA, les cellules de Leydig apparaissent dans le testicule. Sous l'effet de

la stimulation par les gonadotrophines chorioniques (hCG) d'origine placentaire, elles produisent de la testostérone. Celle-ci est convertie en dihydrotestostérone (DHT). La testostérone et la DHT vont viriliser les organes génitaux, et en particulier transformer le bourgeon génital en verge. La différenciation de la verge avec un urètre pénien est complète à 12 SA.

Durant les deuxième et troisième trimestres de gestation, la sécrétion de testostérone est stimulée par la sécrétion par l'hypophyse fœtale de gonadotrophines (en particulier de *luteinizing hormone*, LH). En effet, l'hypothalamus sécrète de manière pulsatile du *luteinizing hormone-releasing hormone* (LHRH, appelé aussi LRF ou GnRH). In utero, puis durant les premiers mois de vie et à la puberté, il y a une augmentation de LHRH qui induit une augmentation de la sécrétion de gonadotrophines (LH et *follicle-stimulating hormone* ou FSH) par les cellules gonadotropes de l'antéhypophyse. L'augmentation de la sécrétion des gonadotrophines induit un développement des testicules. L'augmentation de LH induit une stimulation des cellules de Leydig et donc une augmentation de la sécrétion de testostérone. L'augmentation de FSH induit un développement des tubes séminifères et donc une augmentation du volume testiculaire. Le rétrocontrôle négatif sur la production de LH est exercé par la testostérone. Le rétrocontrôle négatif sur la production de FSH est exercé par l'inhibine B.

Le diagnostic d'un déficit hypophysaire en gonadotrophines (hypogonadisme hypogonadotrophique) est fait sur les concentrations plasmatiques basses de LH et FSH, et surtout sur leur non-augmentation lors du test au LHRH. Le diagnostic d'une insuffisance testiculaire primitive (hypogonadisme hypergonadotrophique) est fait sur les concentrations plasmatiques augmentées de LH et FSH. Une anomalie des cellules de Leydig s'exprime par des concentrations plas-

matiques de LH augmentées et de testostérone basses. Une anomalie de la lignée spermatique s'exprime par des concentrations plasmatiques de FSH augmentées et d'inhibine B et AMH basses. Cependant, il y a une phase de "silence gonadique" entre 6 mois et 12,5 ans environ durant laquelle les dosages de LH, FSH et testostérone ne sont pas informatifs. Seules les concentrations plasmatiques d'inhibine B et d'AMH permettent de dire s'il y a des testicules et comment est la lignée spermatique. Leur apport dans l'évaluation de la fonction testiculaire dans l'enfance est de plus en plus large [3]. La concentration plasmatique d'inhibine B est un meilleur marqueur que celui d'AMH, car elle n'est pas influencée par la sécrétion de testostérone.

Chez les garçons, il y a donc une "fenêtre d'opportunité" pour faire le diagnostic d'hypogonadisme hypogonadotrophique entre la naissance et 6 mois [4] : les concentrations plasmatiques de LH, FSH et testostérone augmentent durant la 2^e semaine de vie, atteignent un maximum à 4-10 semaines, puis diminuent à 6 mois à des concentrations basses. Cela est dû à une activation transitoire de l'axe hypothalamo-hypophyso-testiculaire responsable de la "minipuberté physiologique" : augmentation du volume testiculaire par développement des tubes séminifères, développement des cellules de Sertoli, d'où augmentation de l'inhibine B, stimulation des cellules de Leydig, d'où augmentation de la testostérone.

Etiologies

Le micropénis est le signe d'une insuffisance de sécrétion ou d'action de testostérone par les testicules in utero entre la 12^e SA et la naissance. Les étiologies du micropénis se répartissent en insuffisance hypophysaire (hypogonadisme hypogonadotrophique), insuffisance testiculaire (hypogonadisme hypergonadotrophique et insensibilité partielle aux androgènes [5]. Les deux premières

1. Insuffisances hypophysaires

Déficit isolé en LH/FSH :

- sans autre anomalie
- inclus dans un syndrome (Kallmann de Morsier, Prader-Willi, CHARGE...)

Déficit hypophysaire multiple

2. Insuffisances testiculaires :

- anorchidie
- inclus dans un syndrome (Klinefelter...)
- dysgénésies gonadiques

3. Insensibilité partielle aux androgènes

4. Idiopathique

5. Associé à d'autres anomalies congénitales

TABLEAU I : Etiologies du micropénis.

étiologies correspondent à une insuffisance de sécrétion et la troisième à une insuffisance d'action de la testostérone. Dans un tiers des cas environ, aucune étiologie n'est retrouvée et le micropénis est dit "idiopathique".

Plusieurs syndromes comportent une insuffisance hypophysaire ou une insuffisance testiculaire (**tableau I**). Par ailleurs, l'hyperplasie congénitale des surrénales peut induire chez un fœtus féminin 46, XX un aspect complètement virilisé des organes génitaux externes (Prader V) : cette situation, certes très rare, est à évoquer systématiquement chez tout nouveau-né qui a un micropénis et des bourses vides. La concentration plasmatique de 17 α -hydroxyprogestérone (17OHP) très élevée (> 3 ng/mL en tenant compte du terme) permet de faire le diagnostic [6].

1. Insuffisances hypophysaires

Le déficit en gonadotrophines (LH/FSH) peut être isolé ou associé à d'autres déficits hypophysaires. Le diagnostic est fait sur les concentrations plasmatiques basses de LH et de FSH, et leur non-augmentation lors du test au LHRH.

Un déficit en LH induit une insuffisance de synthèse de testostérone par les testi-

LE DOSSIER

Anomalies fréquentes des OGE du garçon

cules. Cette insuffisance in utero induit souvent un micropénis. Le déficit en LH est en règle générale associé à un déficit en FSH [7]. Le déficit en LH/FSH peut être associé à une anosmie avec hypoplasie des bulbes olfactifs ; il fait alors partie d'un syndrome de Kallmann de Morsier. Il peut être sporadique ou familial. La détermination d'anomalies de gènes responsables de déficit congénital en gonadotrophines connaît actuellement une progression rapide.

Le déficit en LH/FSH peut être associé à d'autres déficits hypophysaires [8, 9]. L'hormone de croissance (GH) est la première hormone déficitaire en cas de déficit hypophysaire multiple. Le déficit en GH, LH, FSH est le plus souvent associé à un déficit des autres hormones hypophysaires, en particulier de l'adrénocorticotrophine (ACTH) qui contrôle la sécrétion de cortisol et de la *thyroid stimulating hormone* (TSH) qui contrôle la sécrétion des hormones thyroïdiennes. Les déficits en GH et en cortisol mettent en jeu le pronostic cérébral ou vital par hypoglycémie et/ou collapsus cardiovasculaire. Les arguments en faveur d'une insuffisance hypophysaire multiple sont l'association au micropénis d'un ictere marqué et prolongé, d'anomalies faciales ou oculaires et/ou d'une fontanelle postérieure ouverte et antérieure large, témoins du retard de maturation osseuse, secondaire à une hypothyroïdie. Le diagnostic est fait sur les concentrations plasmatiques basses de GH et de cortisol malgré l'hypoglycémie spontanée, de thyroxine (T4 libre inférieure à 15 pmol/L, en tenant compte du fait que la T4L est physiologiquement dans la norme haute chez le nouveau-né) et du facteur de croissance *insulin-like growth factor 1* (IGF-1). Les tests de stimulation de la sécrétion de GH qui induisent une hypoglycémie peuvent être dangereux dans cette situation et sont à éviter. Il suffit de répéter les dosages de GH et de cortisol plasmatique lorsque surviennent des hypoglycémies spontanées.

Dans l'insuffisance hypophysaire multiple à expression néonatale, l'IRM montre le plus souvent un syndrome d'interruption de la tige pituitaire (*pituitary stalk interruption syndrome*, PSIS) [10]. Ce syndrome associe à des degrés variés une tige pituitaire interrompue, une posthypophyse ectopique et une antéhypophyse petite (< 4 mm). Les fréquences élevées de naissances par le siège et d'indice d'Apgar bas chez les patients qui ont une PSIS ont conduit à évoquer une souffrance périnatale à l'origine du PSIS. Cependant, l'existence de formes familiales (moins de 5 % des cas), l'association à des anomalies congénitales en particulier oculaires et du SNC, la présence d'un micropénis, suggèrent que le PSIS est anténatal. Des anomalies de gènes de développement de l'hypophyse ont été retrouvées chez environ 5 % des patients qui ont une PSIS. Le traitement substitutif de l'insuffisance hypophysaire débuté en urgence (GH, hydrocortisone, thyroxine) permet d'éviter les conséquences cérébrales et vitales de l'hypoglycémie, du collapsus et de l'hypothyroïdie.

2. Insuffisances testiculaires

Le diagnostic est fait sur les concentrations plasmatiques augmentées de LH et de FSH, associées à des concentrations basses d'inhibine B et d'AMH [11]. Cependant, cette augmentation de LH et de FSH n'est présente que durant les 6 premiers mois de vie et après 12,5 ans.

L'insuffisance testiculaire peut être secondaire à une absence et/ou à une régression des deux testicules (anorchidie rare), à une dysgénésie gonadique souvent associée à l'ectopie testiculaire, ou faire partie d'un syndrome dont le plus fréquent est le syndrome de Klinefelter (caryotype 47, XXY, mais pouvant comporter plusieurs X supplémentaires).

Certains suggèrent un continuum entre certaines ectopies testiculaires avec

dysgénésie et l'anorchidie. Dans l'anorchidie, la fréquence du micropénis est variable selon les séries. Un seul des 26 garçons de notre série ayant une anorchidie avait un micropénis, ce qui suggère que les testicules ont sécrété suffisamment de testostérone in utero pour développer la verge, puis ont régressé [12].

3. Insensibilité partielle aux androgènes

La testostérone est sécrétée, mais elle est seulement partiellement efficace à développer la verge en raison d'une mutation du gène du récepteur des androgènes. Le plus souvent, cette mutation se manifeste par une non virilisation ou par un *disorder of sexual development* (DSD). Cependant, certaines mutations se manifestent par un micropénis. Il y a en effet une corrélation entre le génotype et le phénotype.

Traitement

Un traitement par la testostérone permet en règle de normaliser les dimensions de la verge. Le schéma le plus souvent utilisé est celui de l'administration intramusculaire de testostérone retard, à la dose de 100 mg/m² (soit 25 mg dans les premiers mois de vie), toutes les deux ou quatre semaines, au total trois fois. Cela peut être répété une fois si le développement de la verge est jugé insuffisant.

Il n'y a en principe pas d'effet secondaire de ce traitement, ni de risque d'induire une progression accélérée de la maturation osseuse. Des érections ou un duvet pubien transitoires peuvent apparaître. Il est préférable de faire les injections en dehors d'un épisode respiratoire aigu. Etant donné que la testostérone retard existe seulement en préparation adulte, il est nécessaire de préciser sur la prescription pour l'infirmier/ère la quantité à injecter et de ne pas injecter toute l'ampoule.

Étapes du diagnostic

Chez le garçon, le micropénis est un marqueur qui facilite le diagnostic dans la période néonatale.

L'interrogatoire recherche une consanguinité, des antécédents familiaux de micropénis, d'ectopie testiculaire, d'anosmie, de retard pubertaire ou de trouble de fertilité.

L'interrogatoire et l'examen clinique recherchent des antécédents ou la présence d'une naissance par le siège, d'une hypoxie périnatale, d'un ictère, de fontanelles postérieure ouverte et antérieure large témoins d'un retard de maturation osseuse qui serait en faveur d'une hypothyroïdie par déficit en TSH. Si les testicules ne sont pas intrascrotaux, ils sont recherchés de manière répétée dans les régions inguinales. L'échographie à la recherche de testicules est en règle non informative: les testicules identifiés par l'échographie sont inguinaux palpables et les non palpables ne sont pas identifiés [13].

La mesure des concentrations plasmatiques de LH et de FSH permet de savoir si le micropénis est d'origine hypophysaire (basses) ou testiculaire (augmentées). Mais ces concentrations ne sont pas interprétables entre les âges de 6 mois et 12,5 ans. En cas d'insuffisance testiculaire, un caryotype standard aide à en rechercher la cause. Les concentrations plasmatiques d'inhibine B, d'AMH et de testostérone (dans les premiers mois de vie) aident mieux à l'évaluation de la fonction testiculaire que le test hCG [11] qui est de moins en moins fait.

Le dosage de la concentration plasmatique de 17OHP permet d'éliminer en urgence (avant le résultat du dépistage

systématique) les très rares cas d'hyperplasie congénitale des surrénales responsables d'une virilisation complète des organes génitaux externes d'un fœtus féminin.

La mesure répétée de la glycémie par Dextrostix est nécessaire car une hypoglycémie oriente vers un déficit en GH et/ou en cortisol. Les dosages répétés lors d'hypoglycémies spontanées des concentrations plasmatiques de GH, T4L, cortisol, ACTH, IGF1 permettent d'orienter vers le diagnostic d'insuffisance hypophysaire multiple et de demander une IRM. La constatation d'un syndrome d'interruption de la tige pituitaire signe le diagnostic et permet d'éviter de multiplier les tests de stimulation de la sécrétion de GH. Cela permet de débiter en urgence les traitements substitutifs.

Conclusion

Lorsqu'un nouveau-né a un micropénis, isolé ou associé à une ectopie testiculaire, il est essentiel de déterminer en urgence s'il est secondaire à un déficit en gonadotrophines associé à d'autres déficits hypophysaires (GH et ACTH). En effet, ces déficits font courir un risque cérébral ou vital par hypoglycémie et déficit en cortisol. Chez le garçon, le micropénis est un signe clinique important qui guide rapidement vers ce diagnostic. Faire le diagnostic dans la période néonatale permet aussi de traiter par la testostérone, de rassurer les parents et de reprendre si nécessaire le traitement substitutif à la puberté.

Bibliographie

- SCHONFELD WA. Primary and secondary sexual characteristics, with biometric study of penis and testes. *Am J Dis Child*, 1943; 65: 535-549.
- FELDMAN KW, SMITH DW. Fetal phallic growth and penile standards for newborn males. *J Pediatr*, 1975; 86: 395-398.
- ADAN L, LECHEVALIER P, COUTO-SILVA AC *et al*. Plasma inhibin B and antimüllerian hormone concentrations in boys: discriminating between congenital hypogonadotropic hypogonadism and constitutional pubertal delay. *Med Sci Monit*, 2010; 16: CR511-517.
- GRUMBACH MM. A window of opportunity: the diagnosis of gonadotropin deficiency in the male infant. *J Clin Endocrinol Metab*, 2005; 90: 3122-3127.
- LEE PA, MAZUR T, DANISH R *et al*. Micropenis. I. Criteria, etiologies and classification. *Johns Hopkins Med J*, 1980; 146: 156-163.
- BRAUNER R. Problèmes endocriniens et anomalies des organes génitaux. *Pédiatrie pratique en Maternité, Médecine et Thérapeutique Pédiatrie*, coordonné par S Parrat et PH Jarreau et Eds., John Libbey Eurotext, 2005; 5-6: 367-373.
- ADAN L, COUTO-SILVA AC, TRIVIN C *et al*. Congenital gonadotropin deficiency in boys: management during childhood. *J Pediatr Endocrinol Metab*, 2004; 17: 149-155.
- LOVINGER RD, KAPLAN SL, GRUMBACH MM. Congenital hypopituitarism associated with hypoglycemia and microphallus: four cases secondary to hypothalamic hormone deficiencies. *J Pediatr*, 1975; 87: 1171-1181.
- BIN-ABBAS B, CONTE FA, KAPLAN SL *et al*. Congenital hypogonadotropic hypogonadism and micropenis: effect of testosterone treatment on adult penis size. Why sex reversal is not indicated. *J Pediatr*, 1999; 134: 579-583.
- PHAM LL, LEMAIRE P, HARROCHE-ANGEL A *et al*. Pituitary stalk interruption syndrome in 53 postpubertal patients: factors influencing the heterogeneity of its presentation. *PLoS One*, 2013; 8:10.1371/journal.pone.0053189.
- MISRA M, MACLAUGHLIN DT, DONAHOE PK *et al*. Measurement of mullerian inhibiting substance facilitates management of boys with microphallus and cryptorchidism. *J Clin Endocrinol Metab*, 2002; 87: 3598-3602.
- BRAUNER R, NEVE M, ALLALI S *et al*. Clinical, Biological and Genetic Analysis of Anorchia in 26 Boys. *PLoS One*, 2011; 6: e23292.
- ELDER JS. Ultrasonography is unnecessary in evaluating boys with a nonpalpable testis. *Pediatrics*, 2002; 110: 748-751.

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

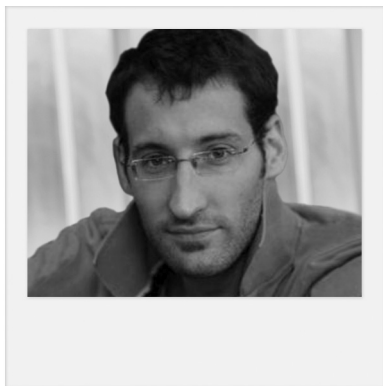
LE DOSSIER

Anomalies fréquentes des OGE du garçon

Prise en charge chirurgicale des verges enfouies

RÉSUMÉ : Les anomalies des organes génitaux externes du garçon ont diverses étiologies et des présentations cliniques variées. En dehors de l'hypospadias facilement diagnostiqué, il est parfois difficile de distinguer micropénis, palmure de verge et pénis enfoui. Dans ce dernier cas, l'origine anatomique et physiopathologique reste débattue, entre excès de tissu adipeux, défaut d'attachement à la base du pénis ou ballonnisation préputiale par un phimosis du nourrisson.

Les techniques de corrections chirurgicales sont variées et doivent être effectuées par un urologue pédiatre expérimenté. L'intervention chirurgicale est recommandée dans la petite enfance et reprend la technique décrite par Mitrofanoff *et al.* pour éviter toute miction préputiale. Elle doit être associée à une prise en charge nutritionnelle en cas d'obésité. Mais souvent, ce n'est qu'à l'adolescence que le jeune garçon très motivé vient consulter.



→ **M. PEYCELON**^{1, 2, 3},
B. PARMENTIER¹, **C. LEBACLE**¹,
C. LE GOUX¹, **A. MORI**¹,
M. HOUANG⁴, **C. HYON**^{2, 3},
G. AUDRY^{1, 3}

¹ Service de Chirurgie Viscérale Pédiatrique et Néonatale, Hôpital Armand Trousseau, PARIS.

² Service de Génétique et d'Embryologie Médicales, Hôpital Armand Trousseau, INSERM UMRS 933, PARIS.

³ UFR de Médecine Pierre et Marie Curie, UPMC Université-Paris 6, PARIS.

⁴ INSERM U 938, Laboratoire d'Explorations Fonctionnelles, Hôpital Armand Trousseau, PARIS.

Le pénis enfoui est une entité rare qui est une anomalie du fourreau du pénis, parfois associée à des variations de forme du prépuce et du scrotum. Il est important de le différencier du micropénis et de l'enlèvement de la face antérieure du pénis comme dans certains hypospadias. Dans ce chapitre est donc exclue de principe la description de la palmure de verge, du mégaprépuce, de l'hypospadias et du micropénis.

La prévalence du pénis enfoui est peu connue, expliquée par le fait que la définition même fait débat. La littérature, anglophone et francophone, foisonne de vocables équivalents : les termes de pénis enfoui ou caché, de cryptopénis ou de pseudo-micropénis sont retrouvés de façon disparate dans les articles médicaux.

Formes cliniques

Le pénis enfoui est donc une anomalie des tissus cutanés et sous-cutanés

entraînant un enlèvement du corps du pénis. Le pénis garde une anatomie normale avec un urètre complet jusqu'à son extrémité distale, des corps caverneux normalement développés, mais un gland ne dépassant pas le plan cutané avec une dysplasie des enveloppes pénienues par adiposité locorégionale ou faiblesse des attachements cutanés. Il est plus fréquent chez les enfants en surpoids. Un phimosis serré est habituellement décrit par lésions cicatricielles dues à la séquestration d'urines.

De façon schématique est distingué le pénis enfoui présent chez l'enfant obèse du pénis enfoui par ballonnisation du prépuce due à la séquestration d'urines provoquée par un phimosis. Cependant, obésité et phimosis peuvent être associés.

1. Le pénis enfoui chez les enfants en surpoids

En général, ces patients ont un scrotum normal avec l'aspect d'un pénis de petite taille qui devient palpable lorsque est pressé le panicule adipeux prépubien à

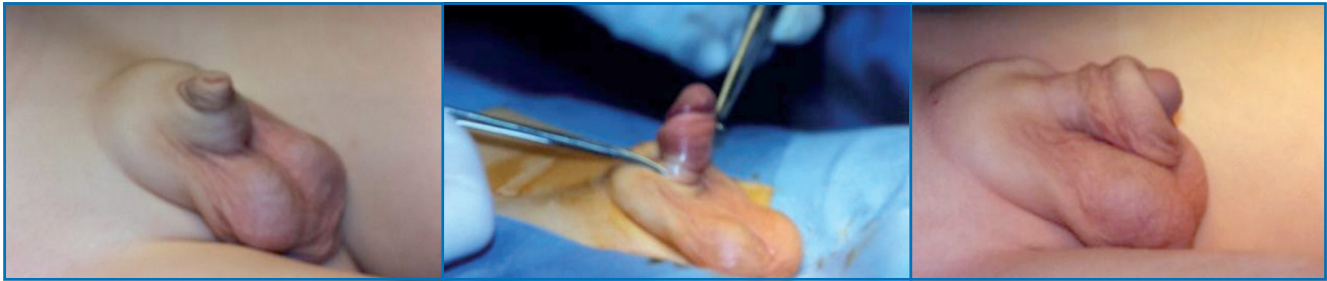


FIG. 1 : De gauche à droite, aspects pré-, per- et postopératoires d'un pénis enfoui chez un enfant avec un phimosis et ballonnisation du prépuce.

la base du pénis [1]. La physiopathologie est contestée. Il est suggéré que l'absence d'élasticité du fascia du dartos pourrait entraîner un enfouissement du pénis, l'empêchant d'être aussi saillant que d'habitude. Plusieurs étiologies ont été soulevées pour expliquer cette anatomie particulière, souvent associée à un phimosis serré [2] :

- un défaut du fascia du dartos qui ne se développe pas dans une configuration élastique normale, empêchant la peau de glisser librement sur les couches profondes du corps du pénis ;
- une insuffisance d'attachement du fascia du dartos, de l'albuginée ou de la peau du pénis au fascia de Buck ;
- un excès de tissu graisseux prépubien ;
- une position anormalement basse des piliers se réunissant pour former le corps du pénis.

2. Le pénis enfoui chez les enfants avec un phimosis avec ballonnisation du prépuce

Il s'agit, en règle générale, d'un enfant en bas âge amené par ses parents inquiets à la fois du fait d'un pénis peu visible, mais aussi des conséquences de la séquestration d'urines dans le prépuce ballonné par un anneau préputial très serré : fuite d'urines en dehors des mictions, odeurs nauséabondes des urines séquestrées, voire balanite. Ce phimosis particulier, fibreux, est non sensible aux dermocorticoïdes. Il faut opérer sans tarder pour ne pas accentuer la distension du tissu préputial. La plastie d'agrandissement est en général impossible. Une posthec-

tomie singulière est la seule solution. Le résultat esthétique est cependant mitigé. La base du fourreau cutané revient à sa place, mais il persiste souvent un excès de muqueuse qui peut nécessiter une reprise chirurgicale (*fig. 1*).

Diagnostic différentiel

Il ne faut pas confondre le pénis enfoui avec :

- le micropénis, souvent associé à une cryptorchidie, qui a pour entité anatomique une hypoplasie des corps érectiles avec une taille du pénis inférieure à deux déviations standard, nécessitant une éventuelle hormonothérapie androgénique. Une prise en charge avec un généticien et un endocrinologue pédiatre est essentielle, à la recherche d'une forme syndromique ;
- certains hypospadias, le plus souvent postérieurs, qui présentent un enlèvement de la face antérieure du pénis ;
- la palmure de verge.

Traitement

Nous n'envisagerons ici que le pénis enfoui chez les enfants en surpoids. Sa prise en charge chirurgicale nécessite de pratiquer de façon régulière la chirurgie génitale du garçon. Les indications doivent être clairement établies et énoncées en consultation puisque le but principal est d'ordre esthétique et psychologique. Il faut avoir le plein accord de ce grand enfant. Il faut bien comprendre que toute posthecto-

mie est proscrite dans le cas de l'enfant en surpoids, contrairement au cas avec ballonnisation préputiale [3]. Actuellement, la prise en charge comprend une chirurgie correctrice de verge dans le cadre plus large du traitement de l'obésité.

1. Indications chirurgicales

L'indication opératoire et l'âge pour effectuer la correction chirurgicale font débat et dépendent des étiologies. Un micropénis doit être formellement exclu. Les recommandations actuelles sont de programmer une correction chirurgicale à partir de douze mois, souvent après l'apprentissage de la marche et dès le début de la perte du pannicule adipeux prépubien. Une prise en charge diététique et des conseils vis-à-vis des exercices physiques doivent être donnés aux patients.

Les critères chirurgicaux doivent être stricts avant de proposer une intervention chirurgicale. A l'adolescence, les garçons doivent comprendre que leur pénis est de taille normale et qu'ils auront des rapports sexuels normaux et une fertilité normale sans chirurgie. C'est pourquoi certains auteurs préconisent une chirurgie après la puberté et la fin du développement staturo-pondéral qui entraîne une réduction considérable du tissu adipeux sus-pubien [1], contredit par d'autres [3].

L'indication chirurgicale devrait être posée selon la sévérité de l'anomalie, les demandes du patient (pensées pes-

LE DOSSIER

Anomalies fréquentes des OGE du garçon

simistes sur la taille du pénis et les possibilités de procréer) et l'opinion des deux parents concernant les troubles urinaires et sexuels.

L'âge de prise en charge dépend également de l'indication chirurgicale :

- pour un pénis enfoui avec pannicule adipeux majeur, à partir de trois ans ;
- à l'adolescence pour les garçons présentant un aspect bien marqué qui les gêne et qui en font la demande.

2. Techniques chirurgicales

Pour assurer le recouvrement de la verge dont la longueur "extériorisée" est accrue, sont utilisées la peau et une partie de la muqueuse du prépuce. La circoncision est donc proscrite, mais le gland se trouvera découvert en permanence, ce dont l'enfant et sa famille devront être prévenus [4].

Différentes interventions chirurgicales sont décrites dans la littérature et les principaux temps opératoires sont :

- le dégantage du pénis, la dissection du fourreau cutané du pénis jusqu'à sa base et la libération des tissus fibreux rétractés, et en particulier le dartos et le fascia de Buck, sont la base de la technique, mais cette technique n'est pas unanimement admise [5] ;
- la technique d'ancrage de la face profonde du fourreau cutané à la base du pénis est variable selon les équipes, par des fils non résorbables ou résorbables à résorption longue entre la face profonde du fourreau cutané au fascia de Buck, à l'albuginée ou au pubis ;
- la reconstruction et le recouvrement cutané du fourreau du pénis par la muqueuse préputiale font l'objet de différentes variantes, allant de la simple suture aux plasties en Z, aux lambeaux cutanés ou préputiaux pédiculés ou non [6, 7], voire à des greffes de peau ;
- l'exérèse du tissu adipeux prépubien reste un sujet intéressant, mais débattu. C'est un geste simple et rapide qui permet d'améliorer l'extériorisation du

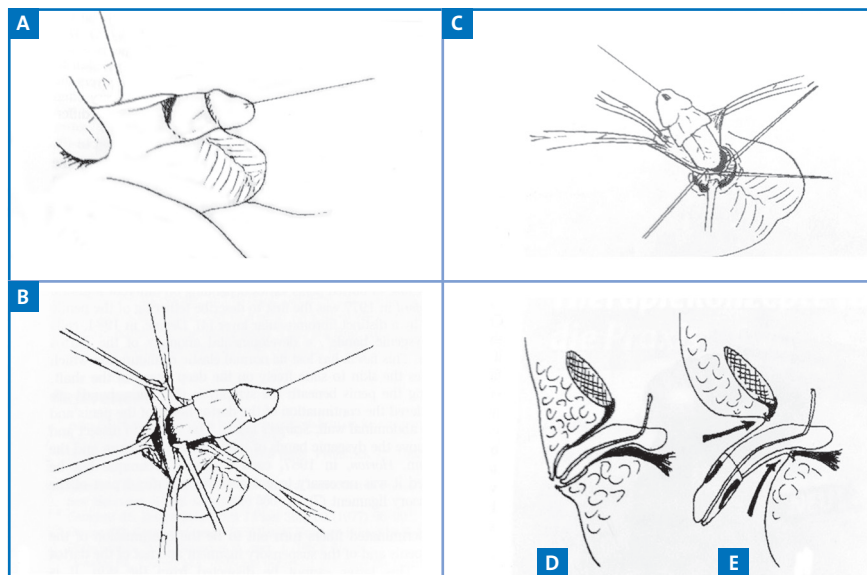


FIG. 2 : Schéma représentatif de la technique selon Mitrofanoff et al. [11]. A : incision ; B : séparation du fascia du pénis ; C : ancrage profond ; D et E : résultats de cette technique chirurgicale sur les bandelettes dysgénésiques, avant (D) et après (E).

pénis. Réservé aux grands enfants et aux adolescents, il fait l'objet de peu d'études publiant des résultats objectifs, sources d'hématome avec un effet transitoire [8], alors que des auteurs montrent de bons résultats sans lipectomie ou liposuction [9]. Les résultats cosmétiques une fois ce tissu retiré sont parfois très décevants [10].

En France, la technique la plus utilisée est celle décrite par Mitrofanoff *et al.* [11] qui associe une plastie préputiale circulaire à une résection du fascia du pénis et un amarrage de la face profonde du derme à la partie proximale du fascia du pénis à la base du fourreau (**fig. 2**).

Résultats

La complication postopératoire précoce la plus fréquente est le lymphœdème postopératoire lié à l'interruption du flux lymphatique, qui peut persister plus de six mois et peut conduire à l'exceptionnelle nécrose cutanée. Les complications principales de la correction chirurgicale sont la présence d'un excès cutané au

niveau du corps du pénis ou du prépuce nécessitant une retouche chirurgicale et la récurrence du pénis enfoui dans moins de 5 % des cas [12].

Herndon *et al.* ont publié un bon taux de satisfaction pour les familles concernant l'aspect esthétique final, meilleur que celui du chirurgien [13]. Brisson *et al.* ont analysé 50 cas entre 1993 et 1999 avec un taux de satisfaction excellent et 6 % de reprise chirurgicale [9]. La plus grosse série concerne 100 enfants opérés par Perger *et al.* avec de bons à d'excellents résultats et 4 % de retouche chirurgicale [3]. Des résultats comparables sont retrouvés par les équipes françaises [14].

Les séries publiées dans la littérature suggèrent qu'une combinaison d'adhesiolyse et de lipectomie augmente la longueur du pénis jusqu'à 185 % [15]. Or il est bien admis que l'un des principaux effets recherchés par les patients, en particulier les adolescents, est la longueur finale du pénis. Selon Jung *et al.* [16], la différence de taille du pénis est significative par cette technique, allant de 18 mm à 45 mm ($p < 0,05$).

Conclusion

La chirurgie du pénis enfoui reste une chirurgie difficile, parfois décevante, qu'il faut appréhender avec précaution. Les indications, mûrement réfléchies, concernent d'une part le jeune enfant avec phimosis et ballonnisation du prépuce pour lequel le but est de faciliter l'hygiène pénienne et d'empêcher les mictions préputiales et, d'autre part, l'adolescent obèse chez lequel le retentissement psychologique est marqué. L'aspect nutritionnel et psychosocial doit être pris en compte dans l'évaluation pré- et postopératoire.

Bibliographie

1. WOOD D, WOODHOUSE C. Penile anomalies in adolescence. *Scientific World Journal*, 2011; 11: 614-623.
2. GEARHART JG, RICHARD CR, MOURIQUAND P. *Pediatric Urology: Expert Consult – Online and Print*. Saunders, 2009.
3. PERGER L, HANLEY RS, FEINS NR. Penoplasty for buried penis in infants and children: report of 100 cases. *Pediatr Surg Int*, 2009; 25: 175-180.
4. ALTER GJ, HORTON CE, HORTON CE JR. Buried penis as a contraindication for circumcision. *J Am Coll Surg*, 1994; 178: 487-490.
5. REDMAN JF. Buried penis: congenital syndrome of a short penile shaft and a paucity of penile shaft skin. *J Urol*, 2005; 173: 1 714-1 717.
6. KOJIMA Y, HAYASHI Y, MARUYAMA T *et al*. Correction of completely buried penis using the modified preputial island pedicle flap method. *J Pediatr Surg*, 1999; 34: 1 524-1 526.
7. WANG TM, CHEN HW, CHIANG YJ *et al*. A simplified preputial covering technique to correct buried penis. *Urol Int*, 2010; 84: 10-13.
8. RADHAKRISHNAN J, RAZZAQ A, MANICKAM K. Concealed penis. *Pediatr Surg Int*, 2002; 18: 668-672.
9. BRISSON P, PATEL H, CHAN M *et al*. Penoplasty for buried penis in children: report of 50 cases. *J Pediatr Surg*, 2001; 36: 421-425.
10. BORSELLINO A, SPAGNOLI A, VALLASCIANI S *et al*. Surgical approach to concealed penis: technical refinements and outcome. *Urology*, 2007; 69: 1 195-1 198.
11. LIPSZYC E, PFISTER C, LIARD A *et al*. Surgical treatment of buried penis. *Eur J Pediatr Surg*, 1997; 7: 292-295.
12. CHUANG JH, CHEN LY, SHIEH CS *et al*. Surgical correction of buried penis: a review of 60 cases. *J Pediatr Surg*, 2007; 36: 426-429.
13. HERNDON CDA, CASALE AJ, CAIN MP *et al*. Long-term outcome of the surgical treatment of concealed penis. *J Urol*, 2003; 170: 1695-1697.
14. LARDELLIER-REYNAUD F, VARLET F, FRANÇOIS M *et al*. Congenital buried penis in children. *Prog Urol*, 2011; 21: 642-650.
15. SHAEER O, SHAEER K. Revealing the buried penis in adults. *J Sex Med*, 2009; 6: 876-885.
16. JUNG EH, SON JH, JANG SH *et al*. Simple anchoring of the penopubic skin to the prepubic deep fascia in surgical correction of buried penis. *Korean J Urol*, 2011; 52: 787-791.

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

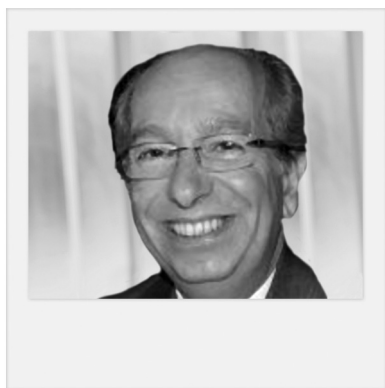
LE DOSSIER

Anomalies fréquentes des OGE du garçon

Hypospadias : où en est-on ?

RÉSUMÉ : L'hypospadias est l'une des malformations congénitales urogénitales masculines les plus fréquentes avec une incidence significativement croissante sur les 25 dernières années : environ 1/250 garçons nouveau-nés. L'anomalie résulte de l'insuffisance de virilisation du tubercule génital dont les causes sont essentiellement inconnues et probablement multifactorielles.

Une large variété de techniques opératoires a été élaborée au cours des dernières décennies. L'évaluation des résultats à long terme de la réparation de l'hypospadias repose sur l'aspect cosmétique, la miction, les fonctions érectile et sexuelle et la satisfaction du patient.



→ A. WAKIM

Chirurgie et Urologie Pédiatrique,
Hopital Necker-Enfants Malades,
PARIS.
Clinique Marcel Sembat,
BOULOGNE.
Hôpital Américain de Paris,
NEUILLY-SUR-SEINE.

Définition

L'hypospadias est défini comme une insuffisance de développement des tissus formant la partie ventrale du pénis induisant trois principaux défauts anatomiques de sévérité variable : une position anormale du méat urétral, une couture ventrale du pénis et une distribution anormale de la peau pénienne. Le méat urétral est situé n'importe où entre le sommet du gland et le périnée [1].

Classification

On peut classer l'hypospadias en trois catégories en fonction de la position du méat (**fig. 1**) :

- hypospadias distal ou antérieur lorsque le méat est balanique, coronal ou subcoronal ;
- hypospadias moyen avec un méat urétral situé sur la partie distale, moyenne ou proximale du corps du pénis ;
- hypospadias proximal ou postérieur lorsque le méat urétral est pénoscrotal, scrotal ou périnéal. Ces formes plus sévères peuvent s'intégrer dans le cadre des Désordres de la différenciation sexuelle ou DDS (anciennement "ambiguïtés sexuelles") et nécessiter une évaluation radiologique et hormonale préopératoire.

Le corps spongieux qui recouvre normalement tout l'urètre pénien se divise au niveau ou en amont de la position du méat urétral. L'hypospadias est d'autant plus sévère que la division du corps spongieux est postérieure.

L'hypospadias distal, plus bénin, est la forme la plus commune dans les pays de l'Ouest. En Asie, on observe davantage de formes proximales plus sévères. Mais c'est au bloc opératoire, après libération chirurgicale du fourreau cutané du pénis (**fig. 2**), que l'on pourra déterminer avec

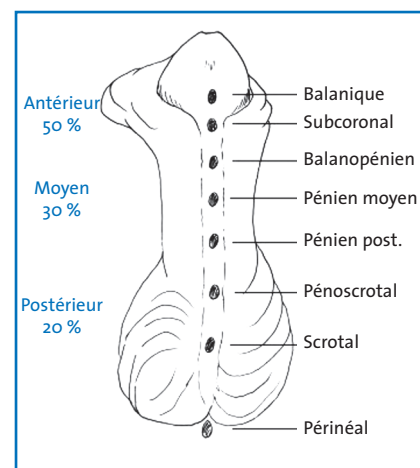


FIG. 1 : Classement de l'hypospadias : antérieur (balanique et subcoronal) ; moyen (balanopénien, pénien moyen, pénien postérieur) ; postérieur (pénoscrotal, scrotal, périnéal).

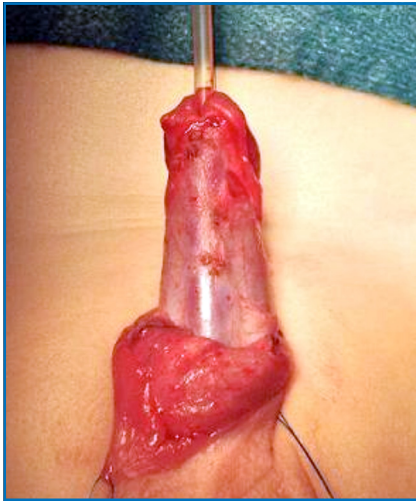


FIG. 2 : Libération du fourreau cutané de la verge.

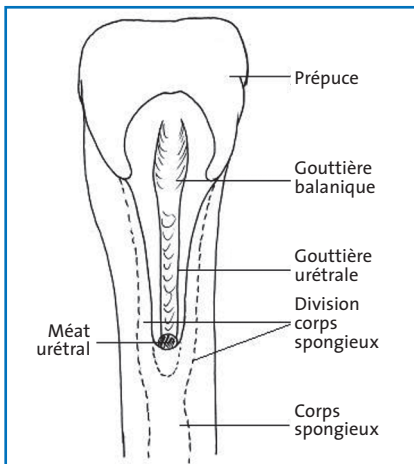


FIG. 3 : Gouttière urétrale et division du corps spongieux. Plus la division du corps spongieux est postérieure, plus l'hypospadias est sévère.

certitude la sévérité de l'hypospadias [2]. Il est alors possible d'identifier le niveau de la division du corps spongieux, la qualité de la plaque urétrale, la taille du gland et le degré d'hypoplasie des tissus de la face ventrale du pénis (**fig. 3**). Ces critères anatomiques peropératoires déterminent le choix de la technique de réparation.

Facteurs de risques

On assiste depuis ces dernières décennies à un déclin des capacités de repro-

duction masculines dans les pays de l'ouest, associé à une détérioration continue du sperme et un nombre croissant de cryptorchidies, de cancers du testicule et d'hypospadias [3].

On ne comprend qu'en partie les bases embryologiques du développement urogénital et de l'hypospadias [4]. La masculinisation des organes génitaux externes masculins s'effectue entre la 8^e et la 14^e semaine de grossesse sous l'effet essentiel de la sécrétion des androgènes (testostérone et dihydrotestostérone).

De nombreuses études ont été réalisées pour déterminer les causes d'insuffisance de virilisation du tubercule génital : génétiques, environnementales [5], risques maternels comme l'âge ou la parité. Dans 25 % des cas, on retrouve des antécédents familiaux d'hypospadias, suggérant une cause multifactorielle associée à un taux élevé de transmission héréditaire [6]. Les Caucasiens sont plus affectés, et ce d'autant qu'ils sont plus clairs et plus blonds, renforçant l'implication génétique.

L'exposition avant ou durant la grossesse à des estrogènes, anti-androgènes ou autres modificateurs endocriniens environnementaux peut avoir un effet important sur le système reproducteur masculin [7]. Dans les régions où la pollution chimique, industrielle ou agricole (pesticides) est élevée, l'incidence de l'hypospadias et d'autres anomalies augmente significativement [1].

La santé de la mère, ses habitudes alimentaires [8] ou le tabac n'ont aucune incidence. Par contre, l'hypertension ou une infection virale durant le premier trimestre de grossesse ont respectivement 80 % et 64 % de risque d'hypospadias. La césarienne, surtout dans le cadre d'une prééclampsie, est associée à un risque accru d'hypospadias, suggérant un lien avec un défaut placentaire [1].

La primiparité augmente le risque d'hypospadias, et ce risque est multiplié par

2,5 lorsque le poids de naissance est inférieur à 2 500 g : les conditions favorisant la survenue de l'anomalie induiraient chez le fœtus un risque de poids de naissance plus faible [9]. Chez les jumeaux, même monozygotes, c'est le plus petit des deux qui sera le plus fréquemment affecté, confirmant le rôle essentiel du placenta dans la construction génitale [10].

Traitement

Le but de la réparation chirurgicale de l'hypospadias est d'obtenir un bon jet urinaire à travers un méat en position anatomique normale, un pénis rectiligne en érection et un aspect cosmétique de pénis normal. Actuellement, cette correction est le plus souvent réalisée entre 6 et 18 mois, mais peut être faite à tout âge.

En général, le choix de la technique opératoire est fait en peropératoire en fonction des critères anatomiques de l'anomalie. C'est une fois que les faces ventrales et latérales du pénis ont été totalement disséquées (**fig. 2**) que le chirurgien pourra identifier trois paramètres essentiels : le niveau de division du corps spongieux, la qualité de la plaque urétrale et la longueur d'urètre à reconstruire (**fig. 3**) [2].

Il existe autant de techniques avec leurs modifications qu'il y a de chirurgiens qui pratiquent la réparation de l'hypospadias. Mais on peut les classer en trois groupes : techniques d'avancement (**fig. 4**) et techniques de tubularisation utilisées dans les hypospadias distaux et péniliens moyens [11], techniques utilisant des greffes (muqueuse prépuce ou buccale) de préférence réservées aux hypospadias postérieurs ou pénoscrotaux. Dans ces derniers cas, les plus sévères, une réparation en un temps peut être réalisée avec succès quand la préservation de la plaque urétrale est possible. Une réparation en deux temps est nécessaire quand la plaque urétrale doit

LE DOSSIER

Anomalies fréquentes des OGE du garçon



FIG. 4 : Technique d'avancement: aspect en fin d'intervention.

être sectionnée [12]. Dans tous les cas, une sonde urétrale est laissée en place jusqu'à 8 jours si nécessaire.

Les sténoses urétrales et les fistules sont les formes les plus communes de complications. Leur fréquence, de 5 à 25 % quelles que soient les équipes, est intimement liée à la gravité de l'anomalie et la technique utilisée: plus l'hypospade est postérieur, plus la technique de réparation est complexe, et plus le risque de complications est élevé. Ces complications nécessitent une reprise chirurgicale.

Quel devenir pour ces patients ? [13]

Le résultat cosmétique est généralement bon. Mais il y a autant d'hommes normaux que de patients hypospades qui pensent que leur pénis n'a pas l'aspect d'un pénis normal: apparemment, cette perception semble endémique dans la population masculine et n'est pas réservée aux seuls hypospades opérés.

Les troubles de la miction sont relativement mineurs: dispersion du jet, sensation de vidange incomplète. C'est surtout

de leur fonction sexuelle que les hypospades semblent le moins satisfaits: ils se plaignent de troubles de l'érection et de l'éjaculation, qui sont d'autant plus fréquents que les formes sont plus sévères.

En théorie, on pourrait invoquer des lésions nerveuses au cours de la chirurgie, surtout dans les hypospades postérieurs et après correction de la coudure du pénis, mais aussi lors de l'importante dissection nécessaire à la reconstitution du gland. Les sténoses du méat urétral et de l'urètre ou les fistules urétrales et leur nécessaire reprise chirurgicale seraient un facteur de risque.

Cependant, on ne peut pas écarter une cause psychosexuelle à l'origine des dysfonctions érectiles. Les patients opérés d'hypospades s'investissent moins souvent dans des relations sentimentales, plus rarement encore ceux dont les formes sont les plus sévères. Une estime de soi amoindrie, une appréciation génitale négative et une inhibition au rapport sexuel ont très probablement une incidence sur cette fréquence.

Conclusion ou comment améliorer la chirurgie de l'hypospades

Les tissus utilisés dans la reconstruction de l'urètre manquant constituent un défi permanent. L'espoir dans le futur réside dans les cultures cellulaires, produisant un matériel adéquat capable de reproduire une dynamique urétrale normale.

La sensibilité du gland a été jusqu'à présent ignorée. Sa nécessaire préservation pour l'avenir sexuel de ces patients pose un nouveau défi.

L'estimation de la sévérité de l'anomalie permet une meilleure sélection des patients qui nécessitent un bilan biologique. Une préparation préopératoire du pénis dans certains cas améliore les résultats de la chirurgie.

Un support psychologique est essentiel chez certains, surtout dans les cas où plusieurs procédures chirurgicales sont nécessaires.

L'évaluation fonctionnelle et psychosexuelle dans le long terme est cruciale.

Bibliographie

- MORERA AM, VALMALLE AF, ASENSIO MJ *et al.* A study of risk factors for hypospadias in the Rhone-Alpes region (France). *J Ped Urol*, 2006; 2: 169-177.
- SNODGRASS W, MACEDO A, HOEBEKE P *et al.* Hypospadias dilemmas: a round table. *J Ped Urol*, 2011; 7: 145-157.
- DOLK H. Rise in prevalence of hypospadias. *Lancet*, 1998; 351: 770.
- BASKIN LS. Hypospadias and urethral development. *Journal of Urology*, 2000; 163: 951-956.
- SULTAN C, BALAGUER P, TEROUANE B *et al.* Environmental xenoestrogens, antiandrogens and disorders of male sexual differentiation. *Mol Cell Endocrinol*, 2001; 178: 99-105.
- BAUER SB, BULL MJ, RETIK AB. Hypospadias: a familial study. *J Urol*, 1979; 121: 474-477.
- JENSEN TK, TOPPARI J, KEIDING N *et al.* Do environmental estrogens contribute to the decline in male reproductive health? *Clin Chem*, 1995; 41: 1896-1901.
- CARMICHAEL SL, MA C, FELDKAMP ML *et al.* Nutritional factors and hypospadias risks. *Paediatr Perinat Epidemiol*, 2012; 26: 353-360.
- GATTI JM, KIRSCH AJ, TROYER WA *et al.* Increased incidence of hypospadias in small-for-gestational age infants in a neonatal intensive care unit. *BJU Int*, 2001; 87: 548-550.
- FREDELL L, KOCKUM I, HANSSON E *et al.* Heredity of hypospadias and the significance of low birth. *J Urol*, 2002; 167: 1423-1427.
- SUBRAMANIAM R, SPINOIT AF, HOEBEKE P. Hypospadias repair: an overview of the actual techniques. *Semin Plast Surg*, 2011; 25: 206-212.
- MOURSY EE. Outcome of proximal hypospadias repair using three different techniques. *J Pediatr Urol*, 2010; 6: 45-53.
- RYNJA SP, DE JONG TPVM, BOSCH JLHR *et al.* Functional, cosmetic and psychosexual results in adult men who underwent hypospadias correction in childhood. *J Pediatr Urol*, 2011; 7: 504-515.

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

Que reste-t-il des indications des immobilisations dans les entorses de la cheville ?

RÉSUMÉ : Les traumatismes en varus forcé de la cheville de l'enfant et de l'adolescent sont très fréquents. Ils sont à l'origine d'entorse vraie, plus ou moins sévère, du ligament latéral externe et de décollement épiphysaire de l'extrémité inférieure de la fibula.

Les circonstances de l'accident, l'examen clinique, l'âge de l'enfant et ses activités sportives habituelles sont à prendre en compte pour proposer le traitement le plus adapté à chaque situation.

Pendant de nombreuses années, on a considéré qu'il n'existait pas d'entorse de cheville chez l'enfant et qu'il ne s'agissait que de décollement épiphysaire de l'extrémité inférieure de la fibula. Il est maintenant admis que l'entorse de cheville existe chez l'enfant et que sa fréquence augmente avec l'âge au détriment de celle des décollements épiphysaires de l'extrémité inférieure de la fibula.

Faire la différence entre ces deux lésions est essentiel à l'étape du diagnostic, et conduit à des thérapeutiques différentes. Il en est de même pour les entorses vraies qui sont de gravité très variable et justifient donc de mettre en place des traitements adaptés.

Entorse de cheville et décollement épiphysaire de l'extrémité inférieure de la fibula, quelle différence ?

Comme dans toute lésion traumatique, le mécanisme est essentiel. Il est le même pour les deux lésions : c'est un traumatisme en varus forcé plus ou moins associé à de l'équin. La localisation de la douleur

à la palpation est essentielle. Lorsqu'il s'agit d'un décollement épiphysaire de l'extrémité inférieure de la fibula, la douleur est maximale au-dessus de la malléole latérale, c'est-à-dire au niveau du cartilage de croissance. Lorsqu'il s'agit d'une véritable entorse, la douleur se situe sur les faisceaux du ligament latéral externe en commençant par le faisceau le plus antérieur (*fig. 1*).



FIG. 1 : Examen clinique : le cartilage de croissance de l'extrémité inférieure de la fibula se situe au-dessus de la malléole externe (*). Les trois faisceaux du ligament latéral externe sont sous-malléolaires.



→ P. MARY

Service d'Orthopédie et de Chirurgie réparatrice de l'Enfant, Hôpital d'Enfants A. Trousseau, PARIS.

REVUES GÉNÉRALES

Orthopédie

Il existe bien évidemment des cas où il est très difficile de faire la différence entre les deux, soit que l'enfant est inexaminable, soit qu'il est incapable de désigner lui-même la zone la plus douloureuse. Rappelons que la très grande majorité de ces décollements épiphysaires de l'extrémité inférieure de la fibula sont des lésions de type Salter I sans déplacement, c'est-à-dire avec un trait de fracture qui passe uniquement dans le cartilage de croissance, donc invisible lorsqu'il n'y a pas de déplacement; la radiographie n'est donc d'aucune aide pour le diagnostic différentiel entre ces deux lésions. Dans les cas difficiles et lorsque cela débouche sur des options thérapeutiques différentes, l'échographie est capable de mettre en évidence la rupture ligamentaire.

Comment apprécier la gravité d'une authentique entorse de cheville ?

Classiquement, on décrit trois niveaux de gravité dans l'entorse de cheville :

- la simple distension ligamentaire;
- la déchirure partielle d'un ou de plusieurs faisceaux du ligament latéral externe;
- la rupture ligamentaire complète d'un ou de plusieurs faisceaux.

Lorsque le traumatisme vient de survenir, il est très difficile de faire la part des choses. Dans la majorité des cas, il existe un volumineux hématome sous-malléolaire. L'importance de l'hématome ne peut être tenue pour être discriminante. La rapidité d'apparition de celui-ci est un critère de gravité. Auparavant, on considérait que le craquement ressenti par le patient au moment de l'accident l'était également. Cela ne semble pas se confirmer. Il n'existe pas de corrélation entre l'importance des douleurs et les dégâts anatomiques; l'incapacité de prendre appui sur cette cheville est un critère de gravité.

Globalement, on peut retenir qu'en urgence, il n'existe pas de critère suffi-

samment fiable pour apprécier la gravité d'une entorse de cheville. C'est la raison pour laquelle il est de plus en plus fréquent de revoir ces enfants et adolescents une semaine environ après le traumatisme initial. L'examen clinique à cette date sera beaucoup plus prudent pour faire la part des choses.

Si la douleur a disparu après ce délai, on peut considérer qu'il s'agissait d'une entorse bénigne. Si la douleur persiste, qu'elle soit de moyenne gravité ou de grande gravité, l'entorse de cheville nécessitera d'être traitée de manière rigoureuse.

Quel traitement entre les deux consultations ?

Dans la grande majorité des cas, le protocole RICE est applicable, pourvu que l'enfant soit capable d'utiliser des béquilles. Il comprend :

>>> Rest

Le repos avec mise en décharge entre deux cannes anglaises.

>>> Ice

Le glaçage de l'hématome fait diminuer l'importance de celui-ci, le caractère inflammatoire. Il consiste à appliquer de la glace dans un linge sur la zone lésée pendant 15 à 20 minutes; l'opération est à renouveler plusieurs fois par jours surtout pendant les 72 premières heures.

>>> Compression

Soit par un bandage en commençant par les orteils et en remontant vers la cheville en réalisant des huit, soit par une attelle amovible. Cette compression doit rester douce. Elle est ôtée pour la nuit.

>>> Elévation du membre atteint

La nuit, la cheville doit être surélevée le plus possible, sur un oreiller par exemple.

Ces mesures s'accompagnent de la prescription d'antalgiques, éventuellement d'anti-inflammatoires non stéroïdiens d'application locale.

Dès que la diminution de la douleur le permet, il faut mobiliser la cheville, essentiellement en flexion/extension et en évitant les manœuvres de varus-valgus, ce qui permettra de récupérer plus rapidement en cas d'entorse bénigne ou de moyenne gravité.

Quels sont les moyens thérapeutiques ?

>>> L'abstention thérapeutique

>>> La rééducation

Elle doit être débutée le plus tôt possible. Il faut lutter contre la douleur (froid, massage), mobiliser le pied pour favoriser le drainage de l'hématome. La rééducation vise ensuite à récupérer la mobilité, à améliorer la stabilité en favorisant la reprogrammation neuromusculaire. L'appui est autorisé dès que la douleur a cédé.

>>> Le strapping

Il consiste à réaliser une contention souple de la cheville à l'aide de bandes élastiques adhésives mises en place de sorte qu'elle s'oppose au mouvement de varus de la cheville (**fig. 2**). Il est surtout utilisé par les sportifs de manière préventive.



FIG. 2 : Le strapping.



FIG. 3 : Une attelle amovible.

>>> Les attelles amovibles stabilisatrices de cheville

Il en existe de nombreux modèles dont certains sont adaptés à l'enfant. Elles sont amovibles avec deux montants qui bloquent les mouvements de varus-valgus de la cheville tout en permettant une flexion extension. L'élément talonnier stabilise l'attelle et n'est efficace que si l'enfant est chaussé (fig. 3).

>>> Le traitement dit fonctionnel

Il associe la rééducation et la contention par attelles.

>>> L'immobilisation plâtrée stricte

Elle permet la cicatrisation ligamentaire et évite de nouveaux traumatismes à la cheville durant sa phase de cicatrisation.

>>> La chirurgie

Elle consiste à réparer la lésion ligamentaire, le plus souvent en réalisant une plastie, plus rarement par une simple suture. Parfois, un des faisceaux a arraché un pavé osseux qu'il faut repositionner et fixer.

Un traitement pour chaque type de lésion

Le problème chez l'enfant est très différent de celui de l'adulte chez qui l'immobilisation stricte pose des problèmes d'enraidissement, d'amyotrophie et de risque thrombogène. Chez l'enfant,

ces risques n'existent pas, ce qui autorise à immobiliser de manière stricte beaucoup plus facilement. Le risque thrombogène existe par contre chez les adolescents pubères. Chez l'adulte, les méta-analyses de Kerkhoffs en 2003 ont montré la supériorité du traitement fonctionnel sur l'immobilisation stricte et sur la chirurgie, en se basant sur des critères de récupération fonctionnelle et de rapidité de la reprise des activités. Chez l'enfant et l'adolescent, nous n'avons pas retrouvé d'étude équivalente. Très logiquement, nous pouvons proposer des attitudes thérapeutiques en fonction de la lésion diagnostiquée (fig. 4). Ces propositions reposent essentiellement sur l'expérience.

Les décollements épiphysaires de l'extrémité inférieure de la fibula sont de véritables fractures et la logique est de les immobiliser de manière stricte par une botte plâtrée avec reprise de l'appui dès que la douleur a disparu. Cette immobilisation est à poursuivre trois semaines environ. Néanmoins, les attelles amovibles sont sûrement aussi efficaces, mais nécessitent une plus grande compliance.

Les entorses bénignes, c'est-à-dire celles qui ne sont plus douloureuses au bout d'une semaine, ne nécessitent pas de traitement particulier.

Les entorses moyennes et graves, comme nous l'avons vu, surviennent majoritairement plus tardivement chez des adolescents où les risques de l'immobilisation stricte rejoignent ceux rencontrés chez l'adulte. C'est pour nous l'indication de choix du traitement fonctionnel en pédiatrie. Toutefois, nous savons tous qu'un tel traitement ne sera pas toujours suivi de manière rigoureuse. L'immobilisation stricte par une botte plâtrée pour une durée de trois semaines garde alors toute sa place, en autorisant l'appui dès que la douleur a cédé. A la sortie du plâtre, chez l'adolescent, il faut proposer une période de repos sportif

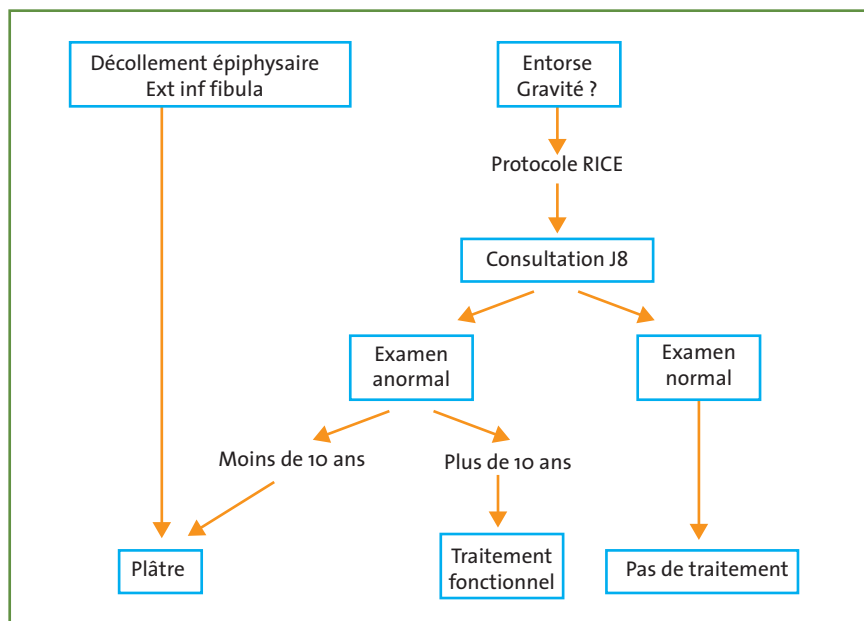


FIG. 4.

REVUES GÉNÉRALES

Orthopédie

POINTS FORTS

- ➞ Un varus forcé de cheville chez un enfant est à l'origine soit d'un décollement épiphysaire de l'extrémité inférieure de la fibula, soit d'une entorse de cheville. La fréquence de l'entorse augmente avec l'âge contrairement à celle du décollement épiphysaire.
- ➞ La radiographie est normale dans les deux cas ; elle élimine d'autres types de fracture. L'échographie est capable de montrer de manière précise les lésions ligamentaires si nécessaire.
- ➞ L'immobilisation plâtrée pose moins de problème chez l'enfant que chez l'adulte ; il n'y a pas de risque de phlébite, ni d'enraidissement.
- ➞ Les décollements épiphysaires doivent être immobilisés pour une durée de trois semaines en autorisant la reprise de l'appui dès que la douleur a cédé.
- ➞ En cas de doute lors de la consultation aux urgences, le protocole de type RICE est mis en place avant de refaire un examen clinique au huitième jour.
- ➞ Les entorses graves peuvent être traitées par la méthode dite fonctionnelle associant rééducation et immobilisation par une attelle amovible limitant les mouvements de varus-valgus.

associée à de la rééducation pour pallier l'amyotrophie et les troubles neuromoteurs qui sont quasi constants au sortir du plâtre. Le but est surtout d'éviter les entorses à répétition.

Pour nous, il n'existe pas d'indication chirurgicale dans les entorses de cheville chez l'enfant et l'adolescent, sauf dans les cas exceptionnel d'arrachements osseux déplacés.

Quand autoriser la reprise des activités sportives ?

Elle est possible lorsque la cheville est totalement indolore et a récupéré l'intégralité de sa mobilité avec un bon contrôle proprioceptif, c'est-à-dire en fin de rééducation chez l'adolescent.

Globalement, un délai de six à dix semaines paraît raisonnable.

Y a-t-il des immobilisations préventives à proposer pour les activités sportives ?

Les attelles amovibles peuvent être utilisées au début de la reprise des activités sportives pour éviter le risque de récurrence, mais la gêne fonctionnelle est souvent importante. Cela a été démontré chez l'adulte et l'adolescent sportif, mais pas chez l'enfant. Les chevillières en tissu et les strapping préventifs n'ont pas d'effet mécanique de protection, mais ont un effet de tension cutanée sur la proprioception. Cet effet va durer une vingtaine de minutes.

Bibliographie

1. KERKHOFFS GM *et al.* Immobilisation and functional treatment for acute lateral ankle injuries in adults. Cochrane in the "Cochrane Library"; Chichester, UK: John Wiley and Son 2003.
2. KERKHOFFS GM *et al.* Surgical versus conservative treatment for acute injuries of the lateral ligament complex of ankle in adults. Cochrane in the "Cochrane Library"; Chichester, UK: John Wiley and Son 2003.
3. RODINEAU J, FOLTZ V, DUPOND P. L'entorse de cheville de l'enfant. *Ann Readapt Med Phys*, 2004 ; 47 : 317-323.
4. LEURET A, SOMMERIESEN JP, PHILIPPE JM *et al.* Actualisation 2004 de la conférence de Consensus : L'entorse de cheville au service d'urgence. Disponible en ligne sur le site de la SFMU.

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

Troubles alimentaires chez l'enfant et psychopathologies parentales : transmission ?

RÉSUMÉ : Les troubles alimentaires de l'enfant sont des motifs de consultation fréquents chez le pédiatre. Ils sont parfois liés à des problématiques organiques qu'il faut diagnostiquer, mais bien souvent, et ce quel que soit l'âge de l'enfant, ils sont à mettre en perspectives avec des troubles des interactions parents/enfants, parfois directement en lien avec une psychopathologie parentale. L'auteur fait le point sur les principaux caps de développement de l'enfant en ce qui concerne la place de la nourriture, puis évoque les différents types de problématiques psychopathologiques parentales pouvant introduire des interactions pathogènes.



→ C. JOUSSET

Professeur de Psychiatrie
de l'Adolescent et de l'Enfant,
Fondation Vallée, INSERM U669,
GENTILLY.

Les troubles alimentaires de l'enfant, très divers dans leur présentation, plongent généralement les parents dans des difficultés et des doutes importants.

Il est intéressant pour le pédiatre :

- de bien comprendre comment repérer un certain nombre de **caps développementaux habituels**, pour mieux diagnostiquer des troubles alimentaires naissants, ou la mise en place d'un mauvais lien à la nourriture ;
- d'être capable de repérer **certaines psychopathologies parentales**, afin de mieux comprendre le type d'interrelation pathogène parents/enfants autour du nourrissage.

Principaux "caps de développement" de l'enfant

1. Tout petit...

Pour grandir, le bébé a besoin très tôt de mettre en place une relation d'étayage, car il est le mammifère le plus dépendant

de sa mère. Comme l'écrit Winnicott [1], la "sollicitude maternelle primaire" lui permet de trouver tous les points d'appui nécessaires pour acquérir une certaine sécurité dans son lien aux autres et au monde.

Aujourd'hui, le père participe activement à cette première période relationnelle avec des outils qui lui sont propres : par exemple, les liens corporels qu'il entretient avec l'enfant ne sont pas de la même nature que ceux que la mère tisse avec celui qu'elle a porté 9 mois, ce qui entraîne chez elle et le bébé un "présent" commun. Il met également en place avec lui une anticipation de ses besoins qui participe largement à la mise en place d'un attachement sécure chez le bébé.

Un certain nombre de problématiques parentales (dépression maternelle, pathologie de la personnalité des deux parents, etc.), ne permettent pas aux parents d'entrer dans cette période où ils sont aussi intensément dépendants de leur petit que celui-ci l'est d'eux-mêmes.

Cet attachement les insécurise eux-mêmes, et généralement, ils mettent en place une interrelation avec le bébé qui ne lui permet pas d'organiser un attachement autre qu'insécure (difficulté majeure de séparation), ou désorganisé (ambivalence aux retrouvailles).

>>> **La nourriture** est au centre de toutes ces premières interrelations : ainsi, le premier plaisir intégré par le bébé en se nourrissant (succion, satiété) reste celui sur lequel tous les autres s'appuieront pour se construire. Du coup, lorsque dans les premières interrelations les parents sont mal à l'aise, la nourriture risque fort de ne pas arriver à occuper une juste place.

On peut repérer un certain nombre de situations à risque :

- Quand le bébé du réel diffère grandement du bébé imaginaire (prématurité, sexe non désiré, grossesse non désirée, etc.) ;
- Quand la mère, notamment, se retrouve en grand isolement, par exemple en cas de syndrome du “Baby-Clash”, lorsque le père la quitte pendant la grossesse ;
- Toutes les situations de dépression maternelle mais aussi paternelle ;
- Les deuils pendant la grossesse, notamment le deuil d'un des grands-parents maternels ou paternels ;
- Les problématiques organiques propres au bébé mettant en place des difficultés alimentaires précoces (atrésie de l'œsophage, maladie entraînant un séjour en réanimation, maladies mettant en jeu le pronostic vital, etc.) qui, souvent, empêchent la mère de nourrir dans un premier temps normalement son bébé, et parfois l'obligent à tirer son lait alors même qu'elle ne voulait pas allaiter, pour tenter dans un deuxième temps de donner “toutes les chances à son bébé”. Par ailleurs, quand le jeune enfant vit des expériences corporelles difficiles, peu intégrées, peu sécurisantes, ses parents considèrent souvent la prise de poids du bébé comme un élément essentiel. Le nourrissage du bébé

devient difficile, quasi obsessionnel, ou non adapté aux vraies demandes du bébé.

Dans tous ces cas, c'est un peu comme si la juste place de la nourriture ne pouvait se construire confortablement : l'enfant prend alors un mauvais départ dans son lien à toute la sphère alimentaire.

Le cercle vertueux qui permet que la nourriture devienne, au fil du développement, une base de repli positif pour l'enfant, puisque, très tôt, dans l'interrelation avec ses parents, la satiété agréablement et facilement acquise lui a permis de construire des enveloppes psychiques confortables, ne peut s'enclencher. Le bébé ne peut alors facilement faire le lien entre différents plaisirs étayés sur celui du nourrissage, même parfois dans le domaine de la succion pure (sucette, pouce, etc.).

2. Plus tard...

Un peu plus tard, le jeune enfant a besoin que ses parents adaptent un système de “pare-excitation” qui lui permette de s'ouvrir au monde extérieur sans pour cela être trop excité par les multiples stimulations qui l'entourent. Ainsi, pour grandir, dans tous les domaines, on ne peut mettre la charrue avant les bœufs : à vouloir aller trop vite, en demandant à l'enfant de “tout” découvrir trop tôt, on perd un temps précieux, difficilement rattrapable ensuite sans une aide adaptée. Les enfants trop sollicités trop tôt, quels que soient les domaines en cause (motricité, nourrissage, etc.), gardent souvent des difficultés dans la gestion de la frustration mais aussi dans celle de la curiosité, car leurs capacités n'ont pas été reconnues et acceptées à leur juste niveau, ce qui crée une sorte de “dette” entre eux et leurs parents.

Si les parents, en raison de leur psychopathologie propre, gardent le besoin vital d'avoir un enfant précoce et parfait, à l'image de leur “bébé imaginaire”

déjà coincé dans un moule extrêmement rigide, le bébé du réel ne peut devenir véritablement lui-même [2].

Ainsi, ses projections agressives ne peuvent être accueillies confortablement par ses parents, incapables de les digérer et de les lui retransmettre de façon digérable par lui-même pour qu'il intègre peu à peu sa propre agressivité (défaillance de la “fonction alpha” décrite par Bion [3]).

La mise en place d'un objet transitionnel (ninnin, doudou) et l'investissement d'un espace transitionnel de jeu, deviennent secondairement plus problématiques, car la séparation reste douloureuse, autant pour l'enfant que pour ses parents. Les plaisirs situés hors alimentation sont ainsi moins investis, et la mère “suffisamment bonne”, comme le père “suffisamment bon”[1], ne parviennent souvent pas à doser de façon adaptée la frustration vécue comme dange-reuse. Si ce type d'interaction persiste, l'enfant a des difficultés pour intégrer le principe de réalité, n'étant sécurisé que par l'accès à un plaisir permanent, ce qui retentit sur tous les secteurs de son développement.

Dans son lien à l'alimentation par exemple, il a besoin de limites cohérentes, fiables et continues, pour pouvoir anticiper le fonctionnement de ses parents. Si les parents vont mal, l'enfant ne parvient pas à intérioriser ces limites puisque celles-ci lui sont présentées de façon incohérente, dans une géométrie variable totalement insécurisante, ou au contraire de façon trop rigide et inadap-tée à son âge.

Parfois, il a été amené à être trop rapidement “seul” sans avoir passé le cap “d'être seul en présence de ses parents”, ce qui maintient en lui une inquiétude persistante s'exprimant dans son lien à la nourriture. Trop vite jeté dans la fosse aux lions, il peut avoir un mouvement d'inhibition (phobies), ou au contraire

REVUES GÉNÉRALES

Pédopsychiatrie

mettre en place des stratégies de maîtrise qui tentent de maintenir sa toute-puissance infantile, seule base "sécure" pour lui (sélections).

Finalement, pour appréhender peu à peu l'indépendance sans regret, en gardant une nostalgie bénéfique de sa "madeleine" personnelle, l'enfant doit avoir usé progressivement ses craintes d'abandon auprès de ses parents, pour peu à peu se sentir "lui", en se détachant de la psyché parentale.

3. Plus tard encore...

Dans la période œdipienne, vers 3 ans, l'enfant a véritablement besoin de s'identifier à ses parents. Pour cela, il doit pouvoir développer sa propre créativité, loin de "l'avoir" (posséder des objets de l'autre), et plus proche de "l'être" (partager des expériences à la fois concrètes et émotionnelles avec l'autre qui l'aident à se construire). Le développement de sa pulsion épistémophilique, c'est-à-dire de son désir d'apprendre et de découvrir, de sa curiosité de bon aloi, peut alors achopper. Dans ce cadre, des troubles alimentaires transitoires peuvent apparaître (néophobie, etc.), mais généralement les parents sont assez attentifs et présents pour aider l'enfant à les dépasser.

Dans ce cheminement, chacun, père, mère, grands-parents, occupent une place essentielle.

La disponibilité parentale est sans doute également une valeur essentielle, permettant aux parents d'être prêts à partager des émotions avec leurs enfants, sans forcément vouloir leur faire ressentir les leurs. Faire avec et partager les bonnes choses comme les conflits de développement permettent à l'enfant de se situer confortablement dans une identité qu'il construit pas à pas. **Dans le secteur de l'alimentation**, c'est la même chose : on ne peut imaginer que l'enfant accepte les règles du nourrissage (le type d'aliment,

la façon de manger, la convivialité et les limites par rapport aux autres, etc.) sans avoir partagé conflits et bons moments avec ses parents.

4. Problématiques alimentaires et événements de vie...

Quand des événements de vie difficiles surviennent, par exemple **la séparation des parents**, les problèmes alimentaires sont souvent aux premières loges. En effet, l'alimentation, base des premiers échanges parents/enfants, cristallise alors la souffrance de tous.

Lorsque le conflit parental est important, et qu'un des parents se retrouve déprimé ou véritablement cassé par la séparation, force est de constater qu'il a souvent tendance à **trop nourrir** son enfant pour retrouver avec lui les bons moments passés et lui donner en nourriture ce qu'il a l'impression de ne plus pouvoir lui apporter autrement (la sécurité d'une famille, les partages de jeux, etc.). L'enfant peut alors s'installer dans une surconsommation de nourriture pour en quelque sorte "faire feu de tout bois" et ne pas trop souffrir du manque relationnel, mais aussi pour conforter, voire reconforter, son parent, en se soumettant à ses demandes.

Dans d'autres cas, l'enfant exprime sa souffrance psychique par la mise en place de symptômes anorexiques, qui très vite alertent ses parents.

5. Et les médias ?

La confrontation régulière et trop précoce à des images violentes inélabores peut pousser l'enfant à consommer de la nourriture en solitaire, comme une sorte de doudou alimentaire, qui le rassure face à ce qu'il voit. Ingérer des bonnes choses, lorsqu'il est seul, face à des éléments qui l'inquiètent, peut lui permettre de retrouver une relation maternelle précoce, rassurante, sécurisante. Plongé dans une solitude angois-

sante sans réassurance parentale qui lui permettrait d'**introjecter** de bons objets à travers un câlin, une parole, etc., l'enfant se voit contraint, pour retrouver une certaine cohérence interne, d'**ingérer** des aliments qui lui rappellent ces interactions avec ses parents.

Ce manque primaire ne peut être comblé par de simples programmes de rééducation alimentaire, puisque le problème se situe à un tout autre niveau que celui de l'appétit !

Ainsi, tout au long du développement, avec un effet rebond à l'adolescence, la nourriture peut devenir source de plaisir le pire ou le meilleur, base de repli sécurisante dans bien des cas, mais lieu de la mise en place de symptômes plus ou moins gênants (de la sélection alimentaire à l'anorexie, en passant par la boulimie), lorsque des carences affectives importantes interviennent, en lien avec une psychopathologie parentale.

Psychopathologies parentales

On peut schématiquement décrire **4 catégories de troubles psychiatriques parentaux** qui peuvent poser des problèmes dans la mise en place des interrelations autour de l'alimentation.

1. Les psychoses parentales

Dans les psychoses parentales, particulièrement schizophréniques, les parents se trouvent dans l'impossibilité de décrypter correctement les messages de leur bébé. Plus ou moins pris dans des délires interprétatifs (donner un sens faux à un événement vrai), projectifs (attribuer à l'autre ses propres ressentis, agressifs par exemple) ou hallucinatoires (percevoir des objets qui n'existent pas), les parents choisissent des solutions désadaptées à ce qu'ils croient être les demandes du bébé. Par exemple, ils ne parviennent pas à le calmer et le laissent seul dans le noir ; voyant qu'il a du mal

à mâcher, ils éliminent les morceaux ; craignant le sevrage, ils proposent des “laits” de fruits ou de graines, malgré les explications du pédiatre, etc. Les dangers somatiques et psychiques chez ces enfants sont sérieux, et rapidement, si rien n’est fait, ils peuvent sombrer dans un épuisement psychique et un désespoir particulièrement graves dans la construction de leur personnalité future. Très souvent, des troubles alimentaires à type anorexique ou de sélection sont repérés.

2. La dépression

Devant des carences liées à des troubles de la parentalité, mais aussi à des dépressions par exemple maternelles, le bébé peut lui-même entrer dans une expérience dépressive. Les symptômes s’inscrivent alors dans le corps de façon variée, mettant en place une agitation, des infections multiples, une insécurité générale. Le tableau grave de la dépression anaclitique (par perte d’objet d’amour), en cas de séparation maternelle brutale, ou de dépression mélancolique grave maternelle, peut aboutir à une véritable dénutrition. C’est Spitz [4] qui a décrit ce tableau chez des bébés en rupture brutale de leur figure d’attachement.

Dans une première période, ils s’agitent, pleurent, se révoltent, montrent leur angoisse, et recherchent l’objet disparu de façon adaptée.

Secondairement, ils sombrent dans une apathie, un refus de contact, une perte de curiosité, et n’ont plus du tout de désir de séduction de l’adulte.

Dans un troisième temps, ils perdent du poids avec une anorexie sévère, et peuvent entrer dans des tableaux somatiques graves (infections, etc.) et véritablement autistiques. Ces enfants peuvent secondairement, si rien n’est fait, s’enfermer définitivement dans ce type de pathologie psychiatrique, voire engager leur pronostic vital.

POINTS FORTS

- ➞ La nourriture est au centre des premières interrelations parents/bébé. Aussi les troubles de l’attachement précoce peuvent-ils induire des difficultés alimentaires, en lien avec une place de la nourriture qui n’est plus “juste”.
- ➞ Le fait que des parents, peu confiants en eux-mêmes, aient besoin d’un bébé “parfait” ou “précoce” pour se sentir bien peut induire un manque de confiance chez le bébé, ce qui a des répercussions diverses, particulièrement dans le vécu de son alimentation.
- ➞ Le positionnement de limites est fondateur pour l’enfant d’une bonne adaptation au monde et à lui-même : l’apprentissage alimentaire doit, comme d’autres apprentissages, être encadré pour que l’enfant puisse vivre un plaisir alimentaire constructif.
- ➞ Les psychoses parentales, la dépression, les pathologies narcissiques parentales ainsi que le non-ajustement des fonctions maternelles et paternelles peuvent provoquer des troubles alimentaires variés chez l’enfant.

C’est pour cela qu’il est très important que le pédiatre puisse bien repérer la dépression maternelle, qui risque de faire que le bébé se construise en bébé fragile, projection de la fragilité de sa mère.

Comme on peut l’imaginer, l’alimentation étant le centre des premières interrelations mère/bébé, le **nourrissage** est souvent bien difficile en cas de dépression maternelle. La mère ne parvient pas à alimenter correctement son bébé ou en tout cas n’est pas contente de ce qu’elle donne, craint que son lait ne soit pas bon, ou que le bébé ne prenne pas assez de biberon et, du coup, désadapte ses gestes, sa posture, etc. En réponse, le bébé se révolte, n’est plus gratifiant, donne l’impression qu’il attaque sa mère. Du coup, la dépression maternelle se renforce, accentuant encore la désadaptation interactionnelle maternelle. Le bébé peut alors entrer dans une anorexie passive ou une anorexie active, qu’il faut très vite repérer et traiter, souvent dans le cadre d’une hospitalisation mère/bébé, avec association active du père au traitement.

3. Les pathologies narcissiques parentales

Ce sont des troubles très fréquents aujourd’hui. Il s’agit de parents en difficulté d’estime d’eux-mêmes qui investissent leur bébé comme un prolongement qui doit les réparer en permanence. Cet enfant reste généralement enfermé dans une image de bébé imaginaire déjà très rigide. S’il sort de ce moule, les parents se sentent eux-mêmes en insécurité et le contraignent donc à y revenir de façon bien sûr inconsciente. Par exemple, ils sont intolérants à son agressivité, à son désir d’autonomisation, et l’amènent à rester dépendant d’eux.

Bien évidemment, les **conflits autour de l’alimentation** deviennent, dans ces cas, bien difficiles, et très souvent, secondairement, ces enfants présentent des néophobies ou des addictions alimentaires mettant en scène leur désir de maîtrise ou de fonctionnement fusionnel avec des parents qu’ils doivent réparer en permanence.

REVUES GÉNÉRALES

Pédopsychiatrie

4. Le non-ajustement des fonctions paternelles et maternelles

Dans certains couples, une véritable confusion des rôles, voire une réelle compétition existe. Chaque parent veut garder l'enfant pour lui, de façon souvent inconsciente, pour réparer ses propres failles narcissiques. À l'instar du jugement de Salomon, c'est le parent le plus malade qui "arrache" l'enfant à l'autre. Il a besoin de rester en fusion, refuse les tiers, car il a besoin que son enfant le maintienne dans une relation de dépendance pour exister vraiment lui-même.

Bien évidemment, ce type de comportement entraîne souvent des conflits développementaux complexes, qui peuvent aboutir sur le plan alimentaire à des sélections aboutissant parfois à de véritables néophobies alimentaires.

Dans certains cas, la pathologie obsessionnelle de la personnalité entraîne des

rigidifications de comportements qui peuvent amener l'enfant à s'enfermer dans une anorexie.

Conclusion

Etre parents, c'est sans doute accompagner son bébé, en s'adaptant à ses capacités psychique en devenir. Il faut comprendre ses besoins, et aussi adapter la façon de le nourrir à sa personnalité, à son âge, mais aussi l'aider à entrer dans le monde de la convivialité.

Le pédiatre est celui qui peut sans doute mesurer la possibilité et l'efficacité d'une guidance parentale lorsque l'enfant montre que les parents ne savent pas bien faire avec lui.

Les troubles des interactions précoces sont, nous l'avons vu, malheureusement très pourvoyeurs de troubles alimentaires, et il est donc important qu'ils soient repérés. Lorsque la gui-

dance pédiatrique semble insuffisante, le pédiatre doit passer la main à un psy, car sinon la nourriture ne prend pas sa juste place dans le développement de l'enfant et le risque de trouble du comportement alimentaire à tout âge est largement accru.

Bibliographie

1. WINNICOTT DW. Processus de maturation chez l'enfant. Payot, Paris, 1970.
2. JOUSSELME C, DELAHAIE P. Comment aider son enfant à bien grandir. Milan, Paris, 2012.
3. BION WR. Eléments de psychanalyse. PUF, Paris, 1979.
4. SPTZ R. De la naissance à la parole. PUF, Paris, 1979.

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

REVUES GÉNÉRALES

Allergologie

Peut-on modifier l'histoire naturelle de l'allergie respiratoire chez l'enfant ?

Quelle est la place en 2013 de l'immunothérapie spécifique ?

RÉSUMÉ : Communément appelée “désensibilisation” et définie par l'administration comme un extrait allergénique à des concentrations et des doses progressivement croissantes, l'immunothérapie spécifique (ITS) a été décrite il y a un peu plus d'un siècle, en 1911, par Noon et Freeman qui réalisèrent la première inoculation prophylactique contre le rhume des foins. Cette “vieille dame” a progressivement évolué pour devenir une thérapeutique moderne répondant aux règles d'évaluation de la médecine fondée sur les preuves. Son efficacité est désormais bien documentée à la fois dans la rhino-conjonctivite allergique et dans l'asthme. De plus, c'est le seul traitement à visée étiologique des manifestations respiratoires allergiques. Le développement de la voie sublinguale en immunothérapie s'est accompagné d'une multiplication d'essais cliniques, notamment chez l'enfant, enrichissant rapidement nos connaissances. Les années à venir promettent d'être passionnantes avec l'arrivée de résultats d'études qui confirmeront, nous l'espérons, l'impact potentiel de l'immunothérapie spécifique sur la marche allergique de l'enfant, de la rhinite à l'asthme. Ce dernier point est particulièrement important si on se réfère à l'asthme de l'enfant pour lequel aucune des molécules disponibles à ce jour n'a pu faire la preuve d'une quelconque action sur l'histoire naturelle de la maladie.

■ Mécanismes d'action

Les données les plus récentes indiquent que l'ITS agit à différents niveaux de la réaction allergique, incluant l'inhibition de l'activation des mastocytes et la libération d'histamine, la production d'IgE et l'activation des éosinophiles. Elle permet de réorienter la réponse immunitaire Th2 vers le type Th1, avec une prolifération des lymphocytes T régulateurs responsables d'une production accrue d'IL10 et de TGF- β , inhibant la prolifération des lymphocytes Th2. Bien qu'on ne puisse pas évaluer directement l'efficacité de l'ITS sur le niveau des IgE spécifiques ou des tests

cutanés, on observe progressivement une diminution des IgE spécifiques et surtout une augmentation des IgG4 spécifiques de l'allergène.

Après administration sublinguale, il existe une captation rapide, en moins de 10 à 20 minutes, de 75 à 85 % de l'allergène par les cellules dendritiques de la muqueuse buccale, puis une migration de l'allergène des cellules dendritiques vers les ganglions lymphatiques locorégionaux. L'antigène persiste dans ces ganglions pendant 48 heures environ, permettant la présentation de l'allergène aux lymphocytes T [1].



→ **B. DELAISI**
Unité de Pneumologie Pédiatrique,
Hôpital Robert Debré,
PARIS.

REVUES GÉNÉRALES

Allergologie

De quelles données d'efficacité dispose-t-on ?

1. Sur les symptômes de rhino-conjonctivite et d'asthme

L'efficacité de l'ITS est bien documentée à la fois dans la rhinite allergique et dans l'asthme, pathologies fréquemment associées. Plusieurs méta-analyses, régulièrement réactualisées, ont permis d'évaluer le niveau d'efficacité de l'immunothérapie spécifique dans ces deux affections. Pour l'asthme par exemple, la plus importante est la méta-analyse d'Abramson [2] qui, dans sa dernière mise à jour, a recensé 88 études d'immunothérapie par voie sous-cutanée menées sur des populations adultes et pédiatriques. Un effet statistiquement significatif a été retrouvé sur les symptômes de l'asthme, la consommation médicamenteuse et le niveau d'hyperréactivité bronchique. Les principales recommandations internationales de prise en charge de l'asthme (GINA) [3] et de la rhinite allergique (ARIA) [4] intègrent d'ailleurs l'ITS, que ce soit par voie sous-cutanée (SCIT) ou par voie sublinguale (SLIT). Les niveaux de preuve sont élevés, de grade A dans les recommandations ARIA pour certains allergènes. En ce qui concerne l'asthme, les recommandations de la Société de pneumologie de langue française sont également de niveau très élevé (niveau I), mais uniquement pour l'ITS injectable. Dans ces recommandations publiées en 2007 [5], les experts indiquaient en effet qu'il n'était pas encore possible d'attribuer un niveau de preuve élevé à la voie sublinguale. La situation a depuis beaucoup évolué.

En effet, le développement de la forme à dissolution sublinguale, et en particulier le lyophilisat oral, a donné lieu à la publication en 2009 de deux études pédiatriques incluant chacune plus de 250 patients porteurs d'une rhino-conjonctivite allergique aux pollens de graminées [6, 7]. Les deux études publiées ont montré des résultats concordants avec ceux rapportés chez l'adulte [8, 9], avec

une diminution des scores symptomatiques sur la rhinite et la conjonctivite, associée à une diminution des scores de consommation médicamenteuse. Outre le caractère statistiquement significatif de ces résultats, leur pertinence clinique est à souligner avec une diminution, par rapport au groupe placebo, de l'ordre de 30 % des scores symptomatiques, pouvant aller jusqu'à 50 % pour les scores de symptômes de conjonctivite. Cela paraît cliniquement pertinent quand on connaît l'impact de ces symptômes sur la qualité de vie des patients et la difficulté à les maîtriser avec les thérapeutiques habituelles.

2. Sur la "marche allergique" : de la rhinite à l'asthme

La muqueuse respiratoire est commune du nez aux bronches et l'asthme est associé à une rhinite allergique dans près de 80 % des cas. Cette comorbidité est responsable d'un moins bon contrôle de l'asthme. La Société de pneumologie de langue française recommande d'ailleurs (grade B) de rechercher et de traiter une éventuelle rhinite pour améliorer le contrôle de l'asthme [5]. Dans un certain nombre de cas, l'apparition de la rhinite allergique précède l'asthme et il est important, pour cibler les mesures de prévention secondaire des enfants atteints d'une rhinite allergique mais non asthmatiques, de mieux connaître cette filiation.

Chez l'adulte, dans le cadre d'un observatoire européen [10] regroupant 14 pays et 29 centres, le risque de survenue d'un asthme sur 8,8 ans a pu être évalué chez 6641 patients âgés de 20 à 44 ans non asthmatiques à l'inclusion. L'incidence cumulative de l'asthme dans cette population était de 2,2 %, le risque relatif d'asthme durant cette période de 1,3 chez les patients atopiques ne présentant pas de rhinite, de 2,71 chez ceux présentant une rhinite non allergique et de 3,53 chez ceux ayant une rhinite allergique. Ces données soulignent le risque propre de la rhinite, et particulièrement de la rhinite allergique, dans la survenue ultérieure d'un asthme.

Chez l'enfant, des données particulièrement intéressantes sont apportées par une étude de cohorte à très long terme conduite en Tasmanie [11] et regroupant la quasi-totalité (98,9 %) des nouveau-nés de cette région d'Australie pour l'année 1961 (n = 8583). À l'âge de 7 ans, en 1968, les enfants ont été recontactés pour répondre à un questionnaire évaluant la présence de symptômes allergiques, dont l'asthme et la rhinite, et subir une exploration fonctionnelle respiratoire. Deux nouvelles évaluations ont été effectuées, l'une en 1974 (n = 7383/86 %) et l'autre en 2004 (n = 5529). Dans cette cohorte, la prévalence de la rhinite allergique était de 12,8 % à l'âge de 7 ans et 41,7 % des enfants avaient un asthme associé. Pour cette population présentant une rhinite allergique à l'âge de 7 ans, le risque de survenue d'un asthme par rapport à la population sans rhinite allergique était multiplié par 7,12 à la préadolescence (7 à 12 ans), par 4,34 à l'adolescence (12 à 20 ans) et par 2,19 à l'âge adulte (20 à 44 ans), soulignant encore une fois la relation existant entre rhinite allergique et risque de survenue ultérieure d'un asthme.

Les mesures de contrôle en allergènes de l'environnement ont montré un effet faible, nul, voire même paradoxalement délétère tant en prévention primaire que secondaire ou tertiaire des maladies allergiques respiratoires [12-14] et l'effet des corticoïdes inhalés, des antileucotriènes et des antihistaminiques s'interrompt rapidement à l'arrêt du traitement sans impact sur l'histoire naturelle de la maladie [15-17]. L'ITS est donc le seul traitement dont nous disposons ayant démontré une rémanence à l'arrêt du traitement. Cet effet a été confirmé dans une étude récente portant sur 634 patients adultes présentant une rhino-conjonctivite pollinique et évaluant contre placebo l'efficacité d'un lyophilisat sublingual aux graminées pris durant trois ans, avec une réduction significative des scores cliniques deux ans après l'interruption du traitement [18].

A-t-on le même niveau de preuve chez l'enfant ? Oui, mais ces travaux méritent cependant d'être confirmés car il s'agit

d'études assez anciennes portant sur de petits effectifs et la plupart du temps en ouvert [19-23]. Ils suggèrent que l'TTS :
 – lorsqu'elle est introduite au tout début de la "maladie allergique", pourrait modifier l'histoire naturelle [24] et ainsi réduire le risque de polysensibilisation chez les patients mono- ou pauci-sensibilisés [25];
 – lorsqu'elle était administrée chez des enfants ne souffrant que de rhinite, pour-
 rait prévenir la survenue d'un asthme.

Dans ce cadre, une étude internationale, randomisée, contre placebo, actuellement en cours, la *GAP Study* [26], étudie l'effet d'une désensibilisation par un lyophilisat sublingual au pollen de fléole prescrit pendant trois ans chez des enfants présentant une rhinite allergique pollinique sans asthme. Son critère principal évalue la survenue d'un d'asthme jusqu'à deux ans après l'interruption de la désensibilisation. La période de recrutement s'est terminée fin 2010 (812 enfants inclus, âgés de 5 à 12 ans) et les résultats sont attendus pour l'année 2015.

Modalités d'utilisation

1. Quels enfants désensibiliser ?

L'indication de la désensibilisation repose sur la présence concomitante de plusieurs conditions :

>>> L'enfant doit présenter des manifestations de rhinite allergique ou d'asthme dont le caractère allergique a été démontré à la fois par l'enquête allergologique (tests cutanés et/ou dosage des IgE spécifiques) et surtout par l'existence d'une corrélation clinique entre les symptômes et l'exposition allergique.

>>> Les allergènes responsables des manifestations respiratoires doivent être en nombre limité. Il n'est en effet pas recommandé de proposer une immunothérapie spécifique quand plus de deux allergènes sont en cause. Il ne faut cependant pas confondre la présence d'un test positif,

qui traduit une sensibilisation parfois du fait de simples réactions croisées et sans pertinence clinique, avec l'allergie qui fait référence aux symptômes. Aussi, ce sera à l'allergologue de déterminer, au cas par cas, chez un enfant éventuellement polysensibilisé, l'intérêt d'une désensibilisation à un ou deux allergènes au maximum.

>>> Le ou les allergènes choisis doivent être standardisés et avoir été testés dans des essais contrôlés. En pratique, les allergènes concernés sont les pollens d'arbres (pour l'essentiel les bétulacées) et de graminées, ainsi que les acariens.

>>> Enfin, la symptomatologie de l'enfant doit être suffisamment gênante, insuffisamment contrôlée et/ou dépendante d'un traitement pharmacologique continu pour justifier la mise en place d'une ITS.

2. Par quelle voie ?

>>> **La voie sous-cutanée** est la voie historique, la plus ancienne. Son inconvénient réside dans la présence d'effets secondaires, locaux (au point d'injection), syndromiques (asthme, rhinite) mais aussi systémiques (urticaire, œdème, anaphylaxie) dont l'incidence est évaluée à 14 %, toutes sévérités confondues, avec de l'ordre de 0,05 à 0,6 % de réactions systémiques et un décès pour 1 à 2 millions d'injections. La présence de ces effets secondaires a conduit à recommander d'une part que l'injection soit réalisée par un médecin après vérification de l'état clinique et, d'autre part, une surveillance d'au moins 30 minutes après injection, avec accès à des moyens thérapeutiques appropriés en cas de réaction anaphylactique (adrénaline injectable). Chez les enfants les plus jeunes, l'acceptabilité est souvent mauvaise, rendant cette voie peu adaptée à cette tranche d'âge.

>>> **La voie sublinguale** a pour avantage d'être indolore et existe sous forme de gouttes sublinguales ou de comprimés. Les comprimés sont administrés en une prise quotidienne. Les effets secondaires sont

essentiellement locaux (démangeaison, brûlure), plus rarement systémiques à type de douleurs abdominales. Ils surviennent principalement en début de traitement, c'est pourquoi la première prise doit être faite au cabinet du médecin. Le profil de tolérance est aujourd'hui bien établi avec environ 1 milliard de doses administrées chez l'Homme, et des réactions anaphylactiques exceptionnelles [27].

Actuellement, l'efficacité clinique des voies sous-cutanée et sublinguale est jugée comme équivalente [28]. Cependant, le développement clinique actuel portant sur la voie sublinguale (lyophilisats et comprimés orodispersibles), la place de cette dernière s'en trouve progressivement renforcée.

Au total, en dehors de certains adolescents peu observants chez lesquels la voie sous-cutanée garde une place car administrée par un médecin qui peut à la fois contrôler et renforcer l'observance tout en évaluant l'évolution des symptômes, la voie sublinguale paraît, par sa tolérance et sa facilité d'administration, plus adaptée à l'enfant.

3. Contre-indications

Elles sont les mêmes que chez l'adulte : asthme sévère ou non contrôlé, déficit immunitaire, maladies auto-immunes ou oncologiques, prises de bêtabloquants, ainsi que l'aphtose pour la voie sublinguale. Cependant, ces contre-indications sont plus relatives qu'absolues et il est possible que la désensibilisation prenne progressivement une place y compris dans des asthmes difficiles à contrôler. La contre-indication en cas de pathologies dysimmunitaires se fonde sur des études anciennes qui mériteraient d'être réactualisées. A ces contre-indications classiques, il faut rajouter les difficultés prévisibles d'observance qui doivent être évaluées autant que possible avant de débiter ce traitement qui présente la particularité de devoir être suivi de manière prolongée (3 à 5 ans) et régulière pour un bénéfice durable.

REVUES GÉNÉRALES

Allergologie

4. Pour quels allergènes ?

Réalisable dès l'âge de 5 ans, la désensibilisation est conduite jusqu'à une dose "optimale", cliniquement efficace et bien tolérée, maintenue pendant au moins trois années consécutives.

>>> **Pour les allergènes perannuels** (acariens), l'ITS peut être débutée à n'importe quelle période de l'année. Son administration sera perannuelle, pour une durée de 3 à 5 ans. Cependant, il est recommandé d'en évaluer l'efficacité au bout de 6 à 12 mois. En cas d'efficacité insuffisante, un renforcement de la posologie pourra éventuellement être proposé. En l'absence d'efficacité claire à l'issue de cette évaluation initiale, le traitement sera interrompu.

>>> **Pour les allergies polliniques**, le traitement est idéalement débuté 4 mois avant la saison pollinique et possiblement 2 mois avant (nov/déc pour les bétulacées et janv/fév pour les graminées), puis poursuivi jusqu'à la fin de celle-ci. La poursuite du traitement les années suivantes s'effectuera après évaluation de l'efficacité à l'issue de la première saison. Elle s'effectuera sur trois années au total, pour la rémanence de l'effet, en suivant des modalités pré- et co-saisonnières ou perannuelles prenant en compte les caractéristiques du patient et les objectifs du traitement.

En cas de symptômes allergiques persistants, la prise d'antihistaminiques reste possible durant la désensibilisation, sans impact sur son efficacité.

Conclusion

Si les conditions de sélection précises des patients sont respectées, l'ITS est un traitement efficace de l'allergie respiratoire. Elle présente surtout la caractéristique d'être la seule approche thérapeutique actuelle à avoir un effet rémanent à l'interruption du traitement et à être capable de moduler l'histoire naturelle de l'allergie respiratoire. Elle souligne à ce titre la supériorité

d'une démarche d'acquisition d'une tolérance sur la démarche d'éviction de l'allergène, telle qu'elle a été déjà démontrée dans les allergies alimentaires et de plus en plus étayée dans les allergies respiratoires.

Le développement de la voie sublinguale, et en particulier depuis la commercialisation début 2011 d'un lyophilisat à dissolution sublinguale pour l'ITS aux pollens de graminées, s'accompagne à la fois d'études de qualité éclairant d'un jour nouveau ce domaine thérapeutique, mais aussi d'une plus grande facilité d'utilisation laissant envisager une prescription plus large et éventuellement plus précoce, dans le but de moduler la marche allergique de l'enfant, notamment de la rhinite allergique à l'asthme.

Bibliographie

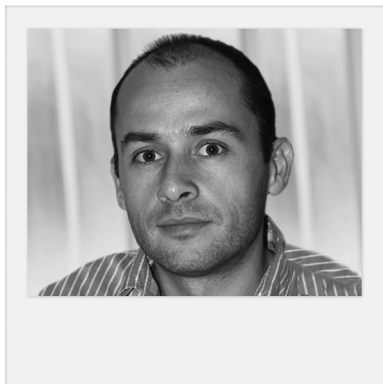
- NOVAK N *et al.* Immunological mechanisms of sublingual allergen-specific immunotherapy. *Allergy*, 2011; 66: 733-739.
- ABRAMSON. Cochrane data base. 2010
- Global Initiative for Asthma (GINA): <http://www.ginasthma.org/>
- BROZEK JL *et al.* Allergic Rhinitis and its Impact on Asthma (ARIA) guidelines. *The Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 2010; 126: 466-476.
- Recommandations de la SPLF sur l'Asthme et l'Allergie. *Rev Mal Respir*, 2007; 24: 221-232.
- BUFE A. Safety and efficacy in children of an SQ-standardized grass allergen tablet for sublingual immunotherapy. *The Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 2009; 123: 167-173.
- WAIH U. Efficacy and safety of 5-grass-pollen sublingual immunotherapy tablets in pediatric allergic rhinoconjunctivitis. *J Allergy Clin Immunol*, 2009; 123: 160-166.
- DAHL R *et al.* Efficacy and safety of sublingual immunotherapy with grass allergen tablets for seasonal allergic rhinoconjunctivitis. *J Allergy Clin Immunol*, 2006; 118: 434-440.
- DIDIER A *et al.* Optimal dose, efficacy, and safety of once-daily sublingual immunotherapy with a 5-grass pollen tablet for seasonal allergic rhinitis. *J Allergy Clin Immunol*, 2007; 120: 1338-1345.
- SHAAHAN R *et al.* Rhinitis and onset of asthma: a longitudinal population-based study. *Lancet*, 2008; 372: 1049-1057.
- BURGESS JA *et al.* Childhood allergic rhinitis predicts asthma incidence and persistence to middle age: a longitudinal study. *J Allergy Clin Immunol*, 2007; 120: 863-869.
- LAU S *et al.* Early exposure to house-dust mite and cat allergens and development of childhood asthma: a cohort study. Multicentre Allergy Study Group. *Lancet*, 2000; 356: 1392-1397.
- WOODCOCK A *et al.* Early life environmental control: effect on symptoms, sensitization, and lung function at age 3 years. *Am J Respir Crit Care Med*, 2004; 170: 433-439.
- MORGAN WJ *et al.* Results of a Home-Based Environmental Intervention among Urban Children with Asthma. *N Engl J Med*, 2004; 351: 1068-1080.
- BISGAARD H *et al.* Intermittent inhaled corticosteroids in infants with episodic wheezing. *N Engl J Med*, 2006; 354: 1998-2005.
- MURRAY CS *et al.* Secondary prevention of asthma by the use of Inhaled Fluticasone propionate in Wheezy Infants (IFWIN): double-blind, randomized, controlled study. *Lancet*, 2006; 368: 754-762.
- GUILBERT TW *et al.* Long-term inhaled corticosteroids in preschool children at high risk for asthma. *N Engl J Med*, 2006; 354: 1985-1997.
- DURHAM SR *et al.* SQ-standardized sublingual grass immunotherapy: confirmation of disease modification 2 years after 3 years of treatment in randomized trial. *J Allergy Clin Immunol*, 2012; 129: 717-725.
- COOLS M *et al.* Long-term effects of Specific immunotherapy administered during childhood, in asthmatic patients allergic to either house-dust mite or to both house-dust mite and grass pollen. *Allergy*, 2000; 55: 69-73.
- DI RIENZO V *et al.* Long-lasting effect of sublingual immunotherapy in children with asthma due to house dust mite: a 10-year prospective study. *Clin Exp Allergy*, 2003; 33: 206-210.
- NOVEMBRE E *et al.* Coseasonal sublingual immunotherapy reduces the development of asthma in children with allergic rhinoconjunctivitis. *J Allergy Clin Immunol*, 2004; 114: 851-857.
- MOLLER C *et al.* Pollen immunotherapy reduces the development of asthma in children with seasonal rhinoconjunctivitis (the PAT-study). *J Allergy Clin Immunol*, 2002; 109: 251-256.
- JACOBSEN L *et al.* Specific immunotherapy has long-term preventive effect of seasonal and perennial asthma: 10-year follow-up on the PAT study. *Allergy*, 2007; 62: 943-948.
- DES ROCHES A *et al.* Immunotherapy with a standardized Dermatophagoides pteronyssinus extract. VI. Specific immunotherapy prevents the onset of new sensitizations in children. *J Allergy Clin Immunol*, 1997; 99: 450-453.
- PAJNO GB *et al.* Prevention of new sensitizations in asthmatic children monosensitized to house dust mite by specific immunotherapy. A six-year follow-up study. *Clin Exp Allergy*, 2001; 31: 1392-1397.
- VALOVRTA E. Effect of AIT in children including potential to prevent the development of asthma. *Allergy*, 2011; 66 (Suppl. 95): 53-54.
- CALDERON MA *et al.* Sublingual allergen immunotherapy: mode of action and its relationship with the safety profile. *Allergy*, 2012; 67: 302-311.
- KHINCH MS *et al.* Clinical efficacy of sublingual and subcutaneous birch pollen allergen-specific immunotherapy: a randomized, placebo-controlled, double-blind, double-dummy study. *Allergy*, 2004; 59: 45-53.

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

Syndrome de prédisposition aux cancers de l'enfant : ce qu'il faut en savoir

RÉSUMÉ : Les syndromes de prédisposition aux cancers de l'enfant sont au nombre d'une quarantaine. Cependant, ils sont rares et seraient impliqués dans une proportion estimée de 1 à 10 % des cancers de l'enfant. Il faut les rechercher dans 3 types de situation : une présentation atypique d'un cancer pédiatrique (localisations multiples, type histologique inhabituel) ; un contexte malformatif ou syndromique ; identification de plusieurs cas de cancers précoces chez les apparentés.

Le risque de développer un cancer chez un enfant présentant un syndrome de prédisposition varie selon l'anomalie génétique identifiée. L'objectif est de réduire la mortalité liée au cancer grâce un dépistage précoce. La surveillance lorsqu'elle est décidée est essentiellement clinique et parfois radiologique ou biologique. Idéalement, elle pourra être assurée au moins partiellement par le pédiatre traitant de l'enfant, selon les recommandations établies par l'oncologue pédiatre ou le généticien.



→ **A. PETIT**

Service d'Hématologie
et d'Oncologie Pédiatrique,
Hôpital Armand-Trousseau,
Université Pierre et Marie Curie,
PARIS.

Les cancers de l'enfant sont des maladies rares et variées. Leur survenue précoce soulève implicitement la question d'une prédisposition génétique au cancer. Bien que la plupart des cancers de l'enfant semblent être de survenue sporadique, plusieurs syndromes de prédisposition génétique aux formes pédiatriques de cancers sont identifiés.

L'essor considérable des outils de génétique, couplés aux travaux de recherches cliniques et épidémiologiques, ont permis d'identifier plus de 70 gènes prédisposant à différents types de cancer chez l'homme, parmi lesquels on retrouve une quarantaine de syndromes de prédisposition aux cancers de l'enfant [1-4].

En pratique courante, la prise en charge d'un enfant atteint d'un cancer amène toujours le pédiatre oncologue à rechercher un syndrome de prédisposition connue, ou d'une prédisposition supposée, lorsque la présentation clinique, la nature ou l'âge

de survenue du cancer sont atypiques ou qu'il existe plusieurs cas familiaux. Mais tout pédiatre, hors de cette spécialité, peut également être amené à s'interroger sur un diagnostic de syndrome de prédisposition au cancer face à une association syndromique, ou encore être interrogé par des parents suite à l'annonce, par exemple d'un syndrome malformatif associé à une prédisposition aux cancers, sur les risques encourus pour l'enfant, sa fratrie, parfois les parents eux-mêmes et la descendance future. Il pourra alors être également impliqué dans la surveillance de ces patients.

Outre les connaissances nécessaires aux démarches clinique et génétique qui conduisent au diagnostic, les enjeux pour le pédiatre sont multiples. Il doit apporter aux parents et à l'enfant une information pertinente, adaptée et personnalisée, faisant souvent intervenir un généticien. Si nécessaire, une surveillance clinique et éventuellement radiologique adaptée sera proposée à l'enfant, parfois aux

apparentés génétiquement à risque, dont l'objectif, souvent à défaut de pouvoir prévenir la survenue d'un cancer, est de réduire la mortalité liée au cancer, grâce à un dépistage précoce à un stade infra-clinique. Notons d'emblée que la pertinence d'une telle surveillance devra être mesurée à chaque situation, compte tenu du fait qu'un nombre variable d'individus à risque ne développeront jamais un cancer.

Ce sujet est vaste, tant sur un plan clinique que sur un plan génétique dans ses aspects moléculaires, psychologiques ou éthiques. L'objectif de cet article est d'éclairer le pédiatre dans sa pratique courante sur les syndromes de prédisposition aux cancers de l'enfant en les illustrant de quelques exemples. Les situations de déficits immunitaires congénitaux ou acquis qui exposent également au développement de cancers ne seront pas traitées.

[Epidémiologie

Les cancers de l'enfant de moins de 15 ans représentent moins de 1 % de la totalité des cancers en France. Chaque année, environ 1 700 nouveaux cas de cancers sont diagnostiqués chez l'enfant de 0 à 14 ans. Il existe une quarantaine de cancers différents. Contrairement à l'adulte, les carcinomes sont exceptionnels et 40 % des cancers sont de nature embryonnaire [5]. Les enfants atteints de tumeurs pédiatriques présentent une incidence plus élevée qu'attendue de malformation congénitale simple ou associée [6, 7]. Le risque relatif de développer un cancer pédiatrique chez un enfant présentant une ou plusieurs malformations congénitales est ainsi multiplié par 2 à 3 [4]. Ces éléments ont suggéré précocement l'existence d'un terrain génétique commun entre malformation et cancer, et permis parfois d'identifier des associations syndromiques.

Les avancées de la génétique ont permis d'établir solidement ce lien et d'identifier un nombre toujours croissant de syn-

dromes de prédisposition aux cancers. On estime que 1 à 10 % des cancers de l'enfant surviendraient dans un contexte de syndromes de prédisposition aux cancers [8]. Il est possible que ces chiffres soient sous-estimés, comme le suggère une série rétrospective portant sur 370 patients ayant survécu à un cancer dans l'enfance. Les auteurs concluent que 109 patients (29 %) seraient éligibles à une consultation génétique, du fait d'une histoire familiale de cancer (61 %), de leur histoire personnelle médicale (16 %) ou d'une histoire familiale autre (6 %) [9].

[Génétique, hérédité et cancer

L'embryogenèse, la croissance et la vie cellulaire sont commandées par un programme génétique complexe, hérité pour moitié par chacun des deux parents, qui permet aux cellules d'assurer leurs fonctions et de maintenir ainsi l'homéostasie au sein de l'organisme. A l'opposé, le cancer marque la rupture de cet équilibre, par la prolifération incontrôlée de cellules tumorales, douées de capacités d'autorenouvellement, de survie, d'invasion et de dissémination à distance. Ces propriétés anormales sont liées à des altérations génétiques, qui sont le plus souvent secondairement acquises et que l'on qualifie de mutations "somatiques". C'est dans ce cadre que rentre la majorité des mécanismes oncogénétiques des cancers "sporadiques", c'est-à-dire non liés à une prédisposition syndromique au cancer. Mais parfois, ces altérations génétiques sont transmises par l'hérédité, on parle alors de mutations "constitutionnelles" ou "germinales". C'est dans ce dernier cadre que l'on retrouve les syndromes de prédisposition aux cancers.

Les études réalisées à partir des enfants atteints de cancer et de leurs apparentés ont été souvent d'une grande utilité pour la compréhension globale des mécanismes génétiques de l'oncogenèse. En effet, les altérations génétiques transmises par l'hérédité dans les syndromes de prédisposi-

tion aux cancers sont fréquemment impliquées dans un certain nombre de cancers de survenue "sporadique".

Les prédispositions aux cancers de l'enfant sont dues principalement à l'altération de trois types de gènes : les gènes suppresseurs de tumeurs, les oncogènes et les gènes de stabilité à l'ADN. Schématiquement, les gènes suppresseurs de tumeurs contrôlent et limitent physiologiquement la prolifération en agissant sur le contrôle du cycle cellulaire ou en favorisant l'apoptose. A l'opposé, les oncogènes ont une action positive sur la croissance et la prolifération cellulaire. Les gènes de la stabilité ou de réparation à l'ADN ne sont pas immédiatement impliqués dans la régulation de la prolifération cellulaire, mais la perte de fonction contribue à augmenter le taux de mutations et ainsi augmenter le risque de développer une tumeur [10].

L'impact de l'altération du gène est variable. On peut schématiquement retenir que l'effet est de type dominant pour les oncogènes, car l'altération d'une seule copie du gène suffit à induire l'effet transformant, alors qu'au contraire, il est de type récessif pour les gènes suppresseurs de tumeur, où l'altération des deux copies des gènes est nécessaire pour induire l'effet cellulaire. Néanmoins, cette règle n'est pas stricte. Dans certaines situations, l'altération d'une seule copie du gène suppresseur de tumeur peut induire au travers de sa protéine tronquée l'inactivation de l'autre allèle normal. On parle alors d'haplo-insuffisance, par une action dominante négative de cet allèle muté sur l'allèle normal.

Comme l'ont suggéré les études mettant en évidence le lien entre malformation et cancer de l'enfant, de manière non surprenante, certains gènes de prédisposition aux cancers sont des gènes du développement de l'embryon et du fœtus. Certaines mutations conduisent à la fois à une anomalie du développement et à un risque de cancer. A titre d'exemple, WT1 est un gène du développement embryonnaire génito-urinaire, mais également un gène suppresseur

REVUES GÉNÉRALES

Cancérologie

de tumeur. Ce gène est impliqué dans le néphroblastome et dans le syndrome de Denys Drash, qui associe néphropathie, pseudohermaphrodisme masculin et un risque accru de néphroblastome (**tableau I**, pages suivantes).

Enfin, il faut préciser que si l'événement génétique en cause dans un syndrome de prédisposition favorise l'émergence d'un cancer, il n'est pas suffisant. D'autres événements génétiques coopératifs secondaires sont nécessaires pour induire le développement de la maladie.

Syndromes de prédisposition aux cancers de l'enfant

1. Définition, classification

Les syndromes de prédisposition aux cancers regroupent un ensemble hétérogène d'entités cliniques et/ou génétiques présentant plusieurs points communs. Il existe un tableau syndromique clinique, associant un phénotype cancéreux d'expression relativement homogène, parfois un syndrome malformatif, et fréquemment une anomalie génétique identifiée, qui va concerner le plus souvent un gène suppresseur de tumeur.

Ces patients présentent une augmentation du risque relatif de cancers ou d'un cancer donné, par rapport au risque moyen de la population générale et lorsqu'une anomalie génétique est identifiée, par rapport aux non porteurs de l'anomalie. Ce risque est variable en fonction du syndrome de prédisposition et de l'âge. A titre d'exemple, dans le syndrome de Li-Fraumeni, on estime que 80 à 90 % des individus développeront un cancer, dont 40 % dans les deux premières décennies [3]. Alors que dans le syndrome de Noonan, on estime que les cancers concernent 5 % des patients [4]. Dans certaines situations, cette prédisposition concernera des individus qui n'ont ou qui n'auront aucune symptomatologie clinique.

Les syndromes de prédisposition aux cancers de l'enfant sont au nombre d'une quarantaine. On peut les classer de différentes manières, selon l'existence ou non d'un syndrome malformatif associé, le type de gène impliqué (gène suppresseur de tumeur, oncogène, gène de stabilité de l'ADN), la fréquence... Ces syndromes ont ici été classés principalement selon le type de tumeur auxquels ils exposent principalement, bien que la localisation ou le type histologique ne

soit pas exclusif dans de nombreuses situations (**tableau I**) [2-4].

2. Quand faut-il y penser ?

>>> Signes cliniques évocateurs : peau, malformation(s)

L'examen clinique permet parfois de détecter certains signes pouvant évoquer un syndrome de prédisposition (**tableau II**) [11]. La peau est un organe

Points d'appel clinique	Syndromes
Oreille	
Fossette lobe postérieur, plis linéaires du lobe antérieur	Beckwith-Wiedemann
Os	
Malformations des pouces ou du radius	Anémie de Fanconi
Peau	
Angiofibrome, taches achromiques, plaques "peau de chagrin"	Sclérose tubéreuse
Hyperpigmentation	NF1, anémie de Fanconi, Bloom
Lipomes multiples, hémangiomes	Bannayan-Riley-Ruvalcaba
Naevus flammeus de la face	Beckwith-Wiedemann
Peau lèche et foncée	Costello
Porokératose (pits) palmo-plantaire	Gorlin
Taches café au lait	NF1, NF2, Silver-Russell, Bloom
Rein et voies urinaires	
Aniridie	WAGR
Malformation rénale et/ou des voies urinaires	Anémie de Fanconi, Denys-Drash, Beckwith-Wiedemann, Sotos
Œil	
Lésion rétinienne pigmentaire	PAF
Nodules de Lisch	NF1
Télangiectasies	Ataxie télangiectasie
Excès de croissance	
Gigantisme	Beckwith-Wiedemann
Hémihypertrophie	NF1, Beckwith-Wiedemann
Macrocéphalie	Sotos, Gorlin, Simpson-Golabi-Behmel, Cowden, Bannayan-Riley-Ruvalcaba
Macroglossie	Beckwith-Wiedemann
Autres	
Hypertélorisme	Gorlin
Microcéphalie	Bloom, anémie de Fanconi
Tumeurs desmoïdes	PAF

TABEAU II : Signes cliniques pouvant orienter vers un syndrome de prédisposition aux cancers chez l'enfant.

Syndrome	OMIM *	Principaux types de tumeurs à l'âge pédiatrique	Trans- mission	Type de gène	Gènes concernés
Cancers héréditaires gastro-intestinaux					
Polypose adénomateuse familiale (PAF)	175100	Côlon, thyroïde, estomac, intestin, hépatoblastome	AD	Suppresseur	APC
Polypose juvénile	174900	Gastro-intestinal	AD	Suppresseur	SMAD4/DPC4
Syndrome de Peutz-Jeghers	175200	Intestin, ovaire, pancréas	AD	Suppresseur	STK11
Syndromes de prédisposition aux cancers cutanés					
Syndrome de Gorlin	109400	Peau (carcinome basocellulaire), médulloblastome	AD	Suppresseur	PTCH
Xeroderma pigmentosum	278700	Peau, mélanome, leucémies	AR	Stabilité	XPA, B, C, D, E, F, G ; POLH
Syndrome Rothmund-Thomson	268400	Peau, os	AR	Stabilité	RECQL4
Syndromes de prédisposition aux leucémies/lymphomes					
Anémie de Fanconi	227650	Leucémies, carcinomes à cellules squameuses, cancers gynécologiques	AR	Stabilité	FANCA, B, C, Dz, E, F, G
Ataxie télangiectasie	208900	Leucémies, lymphomes	AR	Stabilité	ATM
FDPMM	601399	Leucémie aiguë myéloblastique	AD	Suppresseur	RUNX1
Syndrome de Bloom	210900	Leucémies, lymphomes, peau	AR	Stabilité	BLM
Syndrome des cassures de Nijmegen	251260	Lymphomes, médulloblastome, gliome	AR	Stabilité	NBS1
Syndrome de Down (trisomie 21)	190685	Leucémies			
Syndrome de Noonan ⁺⁺	163950, 609942, 613224	LMMU (leucémie myéomonocytaire juvénile)	AD	Oncogène	PTPN11, KRAS, NRAS
Syndrome de Shwachman-Diamond	260400	Leucémie	AD	NC	SBDS
Syndromes de prédisposition aux cancers génito-urinaires					
Maladie de Von Hippel-Lindau	193300	Hémangioblastomes rétinien et SNC, phéochromocytome, carcinome rénal à cellules claires	AD	Suppresseur	VHL
Nanisme Mulibrey	253250	Néphroblastome	AD	NC	TRIM37
Néphroblastome héréditaire	194070	Néphroblastome	AD	Suppresseur	WT1
Sclérose tubéreuse	191100	Hamartome, angiomyolipome rénal, carcinome rénal	AD	Suppresseur	TSC1/TSC2
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	130650	Néphroblastome, hépatoblastome, carcinome cortico-surrénalien, rhabdomyosarcome	AD	Suppresseur	CDKN1C, H19, LIT1, NSD1
Syndrome de Denys-Drash	194080	Néphroblastome	AD	Suppresseur	WT1
Syndrome de Frasier	136680	Gonadoblastome, néphroblastome	AD	Suppresseur	WT1
Syndrome de Turner	-	Gonadoblastome, neuroblastome, leucémie	-		
Syndrome Simpson-Golabi-Behmel	312870	Tumeurs embryonnaires, néphroblastome	Lié à l'X	Suppresseur	GPC3
Syndrome WAGR	194072	Néphroblastome, gonadoblastome	AD	Suppresseur	WT1
Trisomie 8 en mosaïque	-	Néphroblastome, leucémie	-	-	-

REVUES GÉNÉRALES

Cancérologie

Syndrome	OMIM *	Principaux types de tumeurs à l'âge pédiatrique	Transmission	Type de gène	Gènes concernés
Syndromes de prédisposition aux cancers du SNC					
Neurofibromatose de type 1 (NF1)	162200	Neurofibrome, gliome des voies optiques, tumeurs gaine nerveuse périphérique	AD	Suppresseur	NF1
Neurofibromatose de type 2 (NF2)	101000	Schwannome vestibulaire, méningiome	AD	Suppresseur	NF2
Rétinoblastome	180200	Rétinoblastome, ostéosarcome	AD	Suppresseur	RB1
Prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes	601607	Tumeurs rhabdoïdes, médulloblastome, tumeurs des plexus choroïdes	AR	Suppresseur	SNF5/INI1
Prédisposition au médulloblastome	607035	Médulloblastome	AD	Suppresseur	SUFU
Syndromes de prédisposition aux sarcomes					
Exostose multiple	133700, 133701	Chondrosarcome	AD	Suppresseur	EXT1/EXT2
Syndrome Li-Fraumeni	151623	Sarcomes tissus mous, os, sein, carcinome cortico-surrénalien, leucémies, tumeurs SNC	AD	Suppresseur	TP53
Syndrome de Rothmund-Thomson	268400	Ostéosarcome	AD	NC	RECQL4
Syndrome de Werner	277700	Ostéosarcome, méningiome	AR	Stabilité	WRN
Syndromes de prédisposition aux tumeurs endocrines					
N.E.M. de type 1	131000	Adénome (pancréas, hypophyse, parathyroïde)	AD	Suppresseur	MEN1
N.E.M. de type 2	171400	Thyroïde, phéochromocytome, parathyroïde	AD	Oncogène	RET
Syndrome d'Ondine ⁺⁺	209880	Neuroblastome, ganglioneurome	AD	NC	PHOX2B
Syndrome de Weaver ⁺⁺	277590	Neuroblastome	AD	NC	NSD1
Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	153480	Thyroïde	AD	Suppresseur	PTEN
Autres syndromes					
Syndrome de Costello	218040	Rhabdomyosarcome, neuroblastome	AD	Oncogène	HRAS
Syndrome de Rubinstein-Taybi ⁺⁺	180849	Rhabdomyosarcome, neuroblastome, leucémie	AD	NC	CREBBP
Syndrome de Sotos	117550	Téatome sacrococcygien, neuroblastome, leucémie	AD	NC	NSD1

AD : Autosomique dominant ; AR : Autosomique récessif ; FPDMM : Familial Platelet Disorder with associated Myeloid Malignancy ; N.E.M. : Néoplasie endocrinienne multiple ; NC : Non classable ; SNC : Système nerveux central ;

* : Numéro d'accès à la base Online Mendelian Inheritance in Man, consultable sur le site <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> ; ** : D'autres gènes sont impliqués dans ce syndrome.

TABEAU 1 : Syndromes de prédisposition aux cancers.

qui mérite une attention particulière du pédiatre, permettant de détecter par exemple les lésions cutanées typiques de neurofibromatose de type 1. Ces dernières obéissent à des critères précis, que l'on peut rappeler, compte tenu de la fréquence de cette pathologie : au moins 6 taches café au lait (taille supérieure à 0,5 cm avant la puberté ou supérieure à 1,5 cm après la puberté) ; des lentigines axillaires ou inguinales ; au moins deux neurofibromes cutanés ou d'une autre nature [12].

Les enfants présentant une ou plusieurs malformations sont à considérer comme des patients à surveiller. En particulier, toute situation d'asymétrie corporelle doit conduire à un suivi clinique régulier. Par exemple, les patients atteints d'un syndrome de Beckwith-Wiedemann qui présentent entre autres un trouble de la croissance et une hémihypertrophie corporelle ont un risque important de développer un néphroblastome [13]. Par ailleurs, une étude a montré que d'autres malformations isolées, comme le blépharophimosis et l'asymétrie des membres inférieurs, étaient nettement plus fréquentes dans une population d'enfants atteints de cancer, comparativement à une population d'enfants sains [6].

>>> Récurrence de cancers précoces chez les apparentés

Une histoire familiale de plusieurs cas de cancers, parfois du même type, la précocité de leur survenue (avant l'âge de 45 ans) peut alerter sur l'existence d'un syndrome de prédisposition. Ainsi, dans le rétinoblastome, 40 % des cas sont d'origine familiale. Dans le syndrome de Li-Fraumeni, les cancers sont souvent des sarcomes,

mais peuvent être variés et surviennent dans la majorité des cas avant l'âge de 30 ans [14]. Néanmoins, l'absence d'histoire familiale n'exclut pas la nécessité de conduire une enquête génétique, car dans de nombreuses maladies, on peut retrouver des mutations germinales de novo chez les parents. Dans cette situation, le parent est phénotypiquement sain. Seules ses cellules gonadiques (spermatozoïdes ou ovocytes) sont porteuses d'une anomalie génétique germinale qui pourra être transmise à la descendance. On ne retrouve pas alors d'apparentés atteints dans les générations précédentes. Par exemple, lorsque survient une forme néonatale précoce de tumeur rhabdoïde, même en l'absence d'histoire familiale évocatrice d'une prédisposition, il convient d'évoquer la possibilité d'une mutation germinale *de novo* d'INI1 chez les parents.

>>> Mode de présentation inhabituelle

La présence de tumeurs primitives multiples ou bilatérales dans le cas index peut également être un indicateur utile pour rechercher un syndrome de prédisposition au cancer, comme c'est le cas par exemple dans les situations où un enfant présente une forme bilatérale de rétinoblastome ou de néphroblastome.

>>> Type histologique inhabituel

Certains cancers rares chez l'enfant évoquent d'emblée une association avec un syndrome de prédisposition (**tableau III**) [11, 15]. C'est le cas par exemple de l'association carcinome cortico-surrénalien et syndrome de Li-Fraumeni, carcinome médullaire de la thyroïde et néoplasie endocrinienne (NEM) de type 2, ou hémangioblastome rétinien ou du SNC et maladie de Von Hippel-Lindau.

>>> Contexte d'aneuploïdie

Toutes les situations d'aneuploïdie constitutionnelle exposent à un surrisque de développer un cancer. Le cas

le plus connu est celui du syndrome de Down, ou trisomie 21 constitutionnelle, qui expose au développement de leucémies aiguës [4].

3. Vers qui orienter le patient et la famille ?

Lorsque le clinicien suspecte un syndrome de prédisposition au cancer, celui-ci va diriger l'enfant et sa famille vers le spécialiste d'organe prenant en charge l'atteinte clinique principale, un oncologue pédiatre ou un généticien. Une information doit être délivrée aux parents et parfois à l'enfant, afin d'expliquer avec tact la suspicion diagnostique ; la nécessité de réaliser des explorations génétiques si nécessaire ; le bénéfice attendu de ces résultats dans la prise en charge du patient et de la famille. Idéalement, le dossier de l'enfant sera préalablement discuté au sein d'une réunion de concertation pluridisciplinaire, réunissant au moins

le pédiatre référent de l'enfant, un pédiatre oncologue et un généticien. Une consultation d'oncogénétique et/ou des explorations génétiques seront alors éventuellement proposées et réalisées après recueil d'un consentement. Une consultation d'annonce permettra ensuite de rendre les résultats des tests génétiques et de mettre en place si nécessaire une surveillance adaptée à la situation.

4. Quelle surveillance ?

Quel que soit le syndrome de prédisposition identifié, la surveillance reste d'abord clinique. Le pédiatre traitant doit occuper une place centrale dans le dispositif de suivi du patient. Le rythme de la surveillance spécialisée, associée parfois à la réalisation d'exams complémentaires, sera adapté au syndrome en cause, au type de cancers attendus, au risque encouru de développer un cancer et à l'âge du patient.

Type de tumeur	Syndrome(s) associé(s)
Cancer gastrique, tumeurs stromales gastro-intestinales	PAF, NF1, N.E.M. de type 1, HNPCC, Li-Fraumeni
Carcinome cortico-surrénalien	WAGR, Denys-Drash, Simpson-Golabi-Behmel
Carcinome médullaire thyroïdien	N.E.M. de type 2
Carcinome rénal à cellules claires	Maladie de Von Hippel-Lindau, sclérose tubéreuse
Carcinomes baso-cellulaires multiples	Gorlin
Hémangioblastome	Maladie de Von Hippel-Lindau
Hépatoblastome	Beckwith-Wiedemann, PAF
Méningiome, schwannome vestibulaire	NF2
Neuroblastome	NF1, Beckwith-Wiedemann
Neurofibrosarcome, gliome des voies optiques	NF1
Phéochromocytome	Maladie de Von Hippel-Lindau, N.E.M. de type 2, NF1
Rétinoblastome	Rétinoblastome familial
Rhabdomyosarcome	Li-Fraumeni, NF1, Beckwith-Wiedemann, Costello
Tumeur rhabdoïde du rein ou du SNC	Syndrome de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes
HNPCC	Cancer héréditaire du côlon non polyposique

TABEAU III : Tumeurs hautement associées à un syndrome de prédisposition au cancer chez l'enfant.

REVUES GÉNÉRALES

Cancérologie

POINTS FORTS

- ➞ Cancers de l'enfant de moins de 15 ans en France :
 - 1 enfant sur 440 présente un cancer avant l'âge de 15 ans,
 - 1 à 10 % des cancers de l'enfant surviendraient dans un contexte de syndromes de prédisposition aux cancers.
- ➞ Caractéristiques cliniques des syndromes de prédisposition au cancer :
 - plusieurs cas familiaux de cancers du même type,
 - transmission autosomique récessive ou dominante,
 - cancer dans l'arbre généalogique (toutefois pas d'histoire familiale dans les mutations germinales *de novo*),
 - âge précoce de survenue de la tumeur,
 - caractère bilatéral ou multifocal de la tumeur,
 - cancers rares, de localisation inhabituelle,
 - multiples tumeurs primitives du même type séparées dans le temps,
 - constellation de tumeurs ou association phénotypique correspondant à des syndromes spécifiques de cancer.

Ainsi, dans le rétinoblastome familial, le risque survient essentiellement chez l'enfant jeune. La surveillance sera mensuelle dans les trois premiers mois de vie, puis progressivement espacée pour être annuelle au-delà de 7 ans. Certains syndromes, comme la polyposé adénomateuse familiale, nécessitent une surveillance plus tardive à partir de 18 ans. Enfin, certains syndromes, comme le syndrome de Li-Fraumeni, nécessitent une surveillance continue tout au long de la vie [11].

Conclusion et perspectives

Les syndromes de prédisposition au cancer chez l'enfant sont nombreux. Les circonstances du diagnostic sont diverses : signes cliniques typiques d'un syndrome de prédisposition, cancer inhabituel dans sa présentation ou dans son type

histologique, ou présence de plusieurs cas familiaux précoces. Les tests génétiques sont réalisés après information du patient et des parents et recueil d'un consentement. La prise en charge doit être multidisciplinaire, faisant intervenir le pédiatre référent de l'enfant, un pédiatre oncologue et souvent un généticien. Un soutien psychologique pourra être proposé. Lorsqu'une surveillance est recommandée, elle est adaptée au type de syndrome de prédisposition identifié et est essentiellement clinique, parfois radiologique ou biologique.

Bibliographie

1. Cancer Gene Census. (Accessed 02/05/2012, at <http://www.sanger.ac.uk/genetics/CGP/Census/>)
2. STOPPA-LYONNET D, STERN MH, SOUFIR N *et al.* Cancer genetic predisposition : current events and perspectives in 2010. *Pathol Biol*, 2010 ; 58 : 324-330.

3. STRAHM B, MALKIN D. Hereditary cancer predisposition in children : genetic basis and clinical implications. *Int J Cancer*, 2006 ; 119 : 2001-2006.
4. DE PONTUAL L, LYONNET S, AMIEL J. Malformation syndromes associated with childhood cancer : an update. *Arch Pediatr*, 2010 ; 17 : 1 220-1 227.
5. LACOUR B, GUYOT-GOUBIN A, GUISSOU S *et al.* Incidence of childhood cancer in France : National Children Cancer Registries, 2000-2004. *Eur J Cancer Prev*, 2010 ; 19 : 173-181.
6. MERKS JH, OZGEN HM, KOSTER J *et al.* Prevalence and patterns of morphological abnormalities in patients with childhood cancer. *JAMA*, 2008 ; 299 : 61-69.
7. MERKS JH, SMETS AM, VAN RIJN RR *et al.* Prevalence of rib anomalies in normal Caucasian children and childhood cancer patients. *Eur J Med Genet*, 2005 ; 48 : 113-129.
8. NAROD SA, STILLER C, LENOIR GM. An estimate of the heritable fraction of childhood cancer. *Br J Cancer*, 1991 ; 63 : 993-999.
9. KNAPKE S, NAGARAJAN R, CORRELL J *et al.* Hereditary cancer risk assessment in a pediatric oncology follow-up clinic. *Pediatr Blood Cancer*, 2012 ; 58 : 85-89.
10. VOGELSTEIN B, KINZLER KW. Cancer genes and the pathways they control. *Nat Med*, 2004 ; 10 : 789-799.
11. MONSALVE J, KAPUR J, MALKIN D *et al.* Imaging of cancer predisposition syndromes in children. *Radiographics*, 2011 ; 31 : 263-280.
12. PINSON S, CREANGE A, BARBAROT S *et al.* Neurofibromatosis 1 : recommendations for management. *Arch Pediatr*, 2002 ; 9 : 49-60.
13. PORTEUS MH, NARKOOL P, NEUBERG D *et al.* Characteristics and outcome of children with Beckwith-Wiedemann syndrome and Wilms' tumor : a report from the National Wilms Tumor Study Group. *J Clin Oncol*, 2000 ; 18 : 2 026-2 031.
14. FIELD M, SHANLEY S, KIRK J. Inherited cancer susceptibility syndromes in paediatric practice. *J Paediatr Child Health*, 2007 ; 43 : 219-229.
15. D'ORAZIO JA. Inherited cancer syndromes in children and young adults. *J Pediatr Hematol Oncol*, 2010 ; 32 : 195-228.

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

L'examen du tympan : ce qu'il faut voir

RÉSUMÉ : Le tympan est la vitrine de l'oreille moyenne. Son examen permet d'apporter un diagnostic lésionnel à une symptomatologie otologique. Malgré sa relative petite taille, la sémiologie le concernant est riche. L'otoscopie doit donc être rigoureuse et méthodique, afin d'établir un diagnostic précis menant si besoin à une prise en charge spécialisée.



→ **B. THIERRY, M. BLANCHARD, N. LEBOULANGER**
Service d'ORL et de Chirurgie
Cervico-faciale,
Hôpital Armand-Trousseau,
PARIS.

Comment examiner un tympan ?

1. Comment regarder

L'absence de mouvement de l'enfant examiné est un prérequis, souvent difficile à obtenir chez le tout-petit, mais indispensable à la réalisation d'une otoscopie de bonne qualité. L'examen sera facilité par une contention douce mais ferme, si possible par les parents, ou par une autre aide quand cela est possible.

Si le microscope est l'instrument idéal de par son éclairage puissant, sa maniabilité et le fait qu'il permette de libérer les deux mains, l'otoscope n'en reste pas moins un très bon outil qui permet de réaliser un examen otoscopique de qualité. L'utilisation de l'otoscope macroview est un très bon compromis. Des spéculums de plusieurs tailles sont disponibles et sont choisis en fonction de la taille du conduit auditif externe (CAE) du patient. En pratique pédiatrique, les plus utilisés sont les tailles 2, 3 et 4. Les spéculums de taille 1 sont utilisés chez les nouveau-nés.

2. Ce qu'il faut regarder

● Le conduit auditif externe

Il est important de rappeler que l'otoscopie ne doit pas se limiter au seul examen

du tympan. Même si ce dernier permet d'apporter le plus souvent un diagnostic lésionnel à une symptomatologie otologique, l'examen premier du conduit est indispensable.

Nous rechercherons donc eczéma, plaie, otorrhée et coulée cérumineuse provenant du tympan. Pour ce faire, il doit dans l'idéal être nettoyé, sans provoquer de saignement, grâce à l'utilisation d'un porte-coton, d'une micro-pince, voire de canules d'aspiration.

L'otorrhée claire est le signe d'une otite séreuse avec perforation tympanique associée (ou en cas d'aérateur transtympanique en place).

L'otorrhée purulente fébrile témoigne d'une otite moyenne aiguë perforée. L'otorrhée purulente peut être le témoin d'un cholestéatome. Elle peut alors être associée à des polypes inflammatoires du conduit.

Le fond du CAE peut être le siège d'un dépôt de couleur marron semblant provenir du tympan et tapissant la peau du CAE. Ces dépôts sont tout à fait différents des dépôts de cérumen avec lesquels ils ne doivent pas être confondus. Ils sont nommés "coulées de lave" et sont le signe d'un processus otitique chronique évolutif.

REVUES GÉNÉRALES

ORL

● Le tympan

La sémiologie tympanique étant riche, l'examen doit être méthodique quadrant par quadrant, afin de rendre compte d'un diagnostic topographique et lésionnel précis.

3. Ce qu'il faut voir

● Modifications tympaniques

On analysera sur la membrane tympanique :

>>> **La transparence** : si le tympan est transparent, l'examineur peut déterminer si la caisse du tympan contient de l'air ou un épanchement rétro-tympanique.

>>> **La couleur** : un épanchement rétro-tympanique peut être clair, trouble ou jaune (purulent). Un aspect bleu doit faire suspecter une otite sérumuqueuse chronique ou un trajet vasculaire aberrant (golfe jugulaire ou carotide dans la caisse du tympan par exemple). Des plaques blanches sur le tympan sont des dépôts de calcaire bénins appelés tympanosclérose. La couleur blanche rétro-tympanique est évocatrice de cholestéatome. Un état inflammatoire accentue la visibilité des vaisseaux et donc la couleur rouge.

>>> **Les reliefs** : les seuls reliefs d'un tympan normal sont les reliefs du manche du marteau. La visualisation d'un autre relief que l'apophyse externe du marteau, en haut, et que la dépression due à l'insertion du tympan sur l'extrémité du manche du marteau (umbo), au centre, est pathologique. En cas de rétraction tympanique sévère, le tympan moule les structures de l'oreille moyenne dont le relief va être mis en évidence : cochlée, enclume et étrier... La présence ou non d'une perforation.

>>> Le caractère autonettoyant : un tympan normal est propre. La présence de

cérumen sur le tympan est pathologique et doit faire suspecter un processus otitique chronique.

>>> La présence ou non d'une poche de rétraction. On s'efforcera, le cas échéant, de caractériser leur localisation, et de vérifier la visibilité ou non du fond de la poche (contrôlable ou non contrôlable).

Les entités nosologiques

1. Le tympan normal (fig. 1)

Le tympan est constitué d'une membrane fibreuse transparente grisée. La caisse du tympan étant aérée, par transparence on peut apercevoir les reliefs



FIG. 1: Oreille droite., tympan normal.

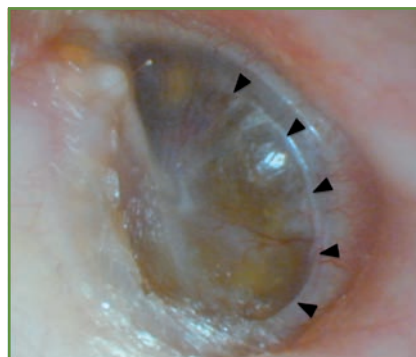


FIG. 2: Oreille droite. Otite sérumuqueuse. Épanchement rétrotympanique clair associé à une rétraction tympanique (bords de la rétraction indiqués par les pointes).

de la caisse du tympan. Le seul relief visible sur la membrane tympanique est le manche du marteau (dépression de l'umbo au centre, manche et saillie de l'apophyse externe). Le reflet de lumière de l'otoscope sur le quadrant antérieur d'un tympan normal donne un aspect triangulaire brillant.

2. Otite sérumuqueuse (OSM) (fig. 2)

La membrane tympanique est normale mais l'épanchement rétrotympanique donne un aspect terne et le reflet lumineux n'est plus présent. La couleur peut varier : jaune citrin, jaune opaque trouble, gris bleuté. On peut mettre en évidence des bulles rétrotympaniques.

3. Otite moyenne aiguë (OMA) (fig. 3)

>>> Au stade initial de l'OMA, la vascularisation tympanique est augmentée, accentuant la visibilité et la couleur rouge des vaisseaux sur une membrane



FIG 3: Oreille gauche. OMA. Visibilité excessive de la vascularisation de la membrane tympanique. Présence d'un épanchement rétrotympanique purulent. Bulle à la surface du tympan sur l'image du bas.

tympanique pouvant être encore transparente.

>>> Au stade congestif, le tympan perd sa transparence.

>>> Au stade suppuratif, on voit essentiellement la couleur jaune de l'épanchement rétrotympanique purulent. Le tympan est bombé, prêt à se rompre sous la poussée de l'épanchement.

>>> Au stade perforé, le CAE est rempli de pus.

3. Cholestéatome congénital (fig. 4)

Une opacité blanche arrondie, rétrotympanique (derrière une membrane tympanique intacte) du quadrant antéro-supérieur, chez un enfant jeune, en l'absence de tout antécédent otitique, est très évocatrice de cholestéatome congénital. Si le diagnostic est clinique, on en précisera néanmoins l'extension par un scanner des rochers avant l'intervention chirurgicale.

4. Rétraction tympanique (fig. 5 et 6)

Il faut distinguer la rétraction globale du tympan, des poches de rétraction. Bien qu'elles témoignent toutes les deux d'un déséquilibre pressionnel chronique, elles n'ont pas le même potentiel évolutif. Les poches de rétraction sont la résultante d'une dépression de l'oreille moyenne

chronique et d'une faiblesse localisée de la membrane tympanique. Leur potentielle gravité réside dans leurs capacités à s'insinuer dans les cavités de l'oreille moyenne et à s'autonomiser en cholestéatome.

Les prodromes de l'autonomisation sont visibles : absence de contrôle du fond de la poche de rétraction, perte du caractère autonettoyant de la poche de rétraction, présence sur le conduit auditif externe d'une coulée de lave, lyse du cadre osseux. En présence de ces signes otoscopiques, la poche de rétraction est à la frontière nosologique du cholestéatome.

5. Cholestéatome acquis (fig. 7)

Il n'y a pas de cholestéatome acquis (par invagination de la membrane tympanique dans les cavités de l'oreille moyenne) sans antécédent otitique, ni avec une mem-

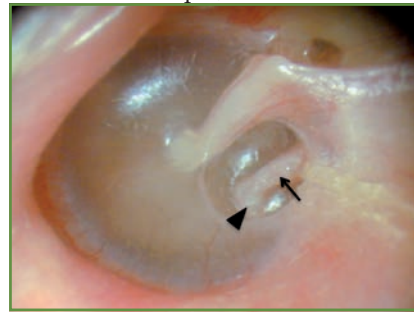


FIG. 5 : Oreille gauche. Rétraction postérieure moulant la branche descendante de l'enclume (flèche) et son articulation avec le bouton de l'étrier (pointe). Poche de rétraction contrôlable, propre.



FIG. 4 : Oreille gauche. Cholestéatome congénital. Masse blanche, arrondie, localisée dans le quadrant antéro-supérieur (pointe), derrière une membrane tympanique normale.



FIG. 6 : Oreille gauche. Poche de rétraction postérieure non contrôlable (invagination vers les cavités postérieures de l'oreille indiquée par la flèche) avec coulée de lave.

brane tympanique normale. Des poches de rétraction ou des séquelles de pose d'aérateurs sont mises en évidence. Le tympan est toujours pathologique.

Le cholestéatome est une tumeur arrondie, blanchâtre, nacré, molle et friable rétrotympanique. Sa surinfection, le plus souvent à *Pseudomonas Aëuginosa*, peut être responsable d'otorrhée fétide. Ainsi, toute otorrhée nauséabonde chronique doit être considéré comme hautement suspecte.

6. Perforation (fig. 8)

La taille, la localisation (dans quel quadrant ?), l'aspect régulier ou déchiqueté



FIG. 7 : Oreille droite. Cholestéatome acquis compliquant une poche de rétraction dyskératosique. Masse mal limitée à tympan ouvert (pointe).

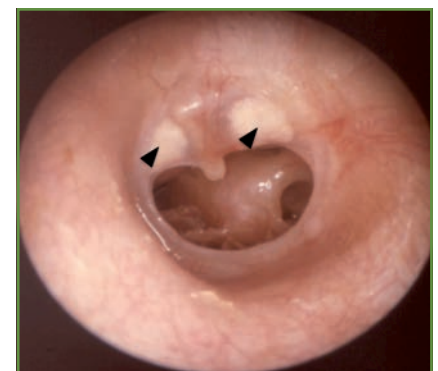


FIG. 8 : Oreille gauche. Perforation tympanique de l'hémitympan inférieur, non marginale. Les reliefs du fond de la caisse du tympan sont visibles au travers de la perforation. La muqueuse ici est saine. La partie non perforée du tympan est le siège de 2 plaques de tympanosclérose (pointes).

REVUES GÉNÉRALES

ORL

POINTS FORTS

- ➞ L'examen otoscopique ne doit pas se limiter à l'examen du tympan ; l'examen du conduit auditif externe est également important.
- ➞ Une masse blanche rétrotympanique, à tympan normal, sans antécédent otologique, est évocatrice de cholestéatome congénital.
- ➞ Une masse blanche à tympan perforé, une coulée de lave sur le conduit auditif externe, une otorrhée chronique nauséabonde, des polypes dans le conduit auditif externe doivent faire suspecter un cholestéatome.
- ➞ Les perforations, poches de rétraction et cholestéatomes doivent être adressés à l'ORL, leur traitement étant le plus souvent chirurgical.



Fig. 9 : Oreille gauche. Aérateur transtympanique en place dans le quadrant antéro-supérieur.

des bords, la situation par rapport au rebord osseux (persiste-t-il une colle-rette de tympan entre le cadre osseux et le bord de la perforation ?), l'aspect de la muqueuse de la caisse du tympan (écoulement ?), la date de la dernière otorrhée spontanée sont des éléments essentiels à l'examen d'une perforation tympanique.

7. A part, les aérateurs transtympaniques (fig. 9)

Les aérateurs transtympaniques sont de petits cylindres creux en plastique insérés dans le tympan grâce à une

paracentèse. Ils servent à faire communiquer l'oreille moyenne avec le milieu extérieur et ainsi à assurer le drainage d'un épanchement chronique ou la rééquilibration des pressions permettant parfois la régression d'une poche de rétraction. En pratique, plusieurs formes et couleurs sont disponibles sur le marché. Leur durée d'efficacité dépend de leur forme et leur principal risque est la perforation tympanique séquellaire.

Conclusion

L'examen du tympan et à travers lui de certains éléments de l'oreille moyenne doit être rigoureux et systématique. L'examen à l'otoscope permet d'obtenir beaucoup d'informations dont l'analyse plus précise sera au mieux réalisée en consultation spécialisée d'otorhinolaryngologie à l'aide d'un microscope binoculaire ou d'un oto-endoscope.

Les perforations, poches de rétraction et cholestéatomes doivent être adressés à l'ORL, leur traitement étant le plus souvent chirurgical : pose d'aérateur ou renforcement tympanique.

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

REPÈRES PRATIQUES

Cardiopédiatrie

Quelles sont les indications du scanner cardiaque dans les cardiopathies congénitales ?



→ P. OU

Service de Radiologie
et Imagerie Cardiaque
et Vasculaire,
Hôpital Bichat,
PARIS.

La prise en charge des cardiopathies congénitales est un challenge diagnostique. Voir et comprendre l'anatomie exacte d'une malformation est un préalable essentiel dans la stratégie thérapeutique. Cette première étape diagnostique comprend une évaluation exhaustive de l'anatomie tant intracardiaque qu'extracardiaque.

Avancées permises par le scanner

L'échographie-Doppler cardiaque est l'examen maître pour l'exploration des structures intracardiaques. En revanche, elle peut être insuffisante pour l'étude des structures extracardiaques telles que les artères coronaires, l'aorte, les branches de l'artère pulmonaire, les retours veineux systémiques et pulmonaires. Le scanner apporte quant à lui pour ces structures intracardiaques une réelle évolution au moyen d'une imagerie volumique de haute précision, maintenant possible grâce aux scanners multidétecteurs (ou multibarrettes) de dernière génération. Ainsi, le volume cardiaque d'un nouveau-né est radiographié en 1 à 2 secondes avec un scanner 64 barrettes.

Indications du scanner dans les cardiopathies congénitales

Les indications du scanner dans les cardiopathies congénitales sont aujourd'hui bien établies [1-3]. Le scanner est complémentaire de l'échocardiographie et tend à se substituer à l'angiographie conventionnelle dans un grand nombre d'indications. En pratique, il est réalisé en complément de l'échocardiographie pour l'évaluation pré- et/ou postopératoire des structures suivantes :

>>> **Les artères coronaires (fig. 1) :** diagnostic des fistules coronaires, des anomalies de naissance et/ou de trajet coronaire (ALCAPA ou coronaire gauche naissant de l'artère pulmonaire ;

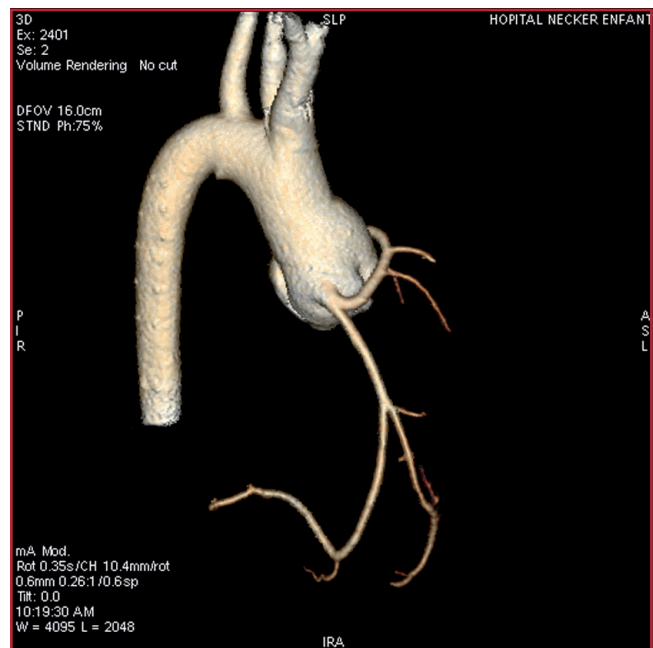


FIG. 1 : Anomalie de naissance coronaire. Ostium coronaire unique qui donne à la fois la coronaire et la coronaire gauche. La coronaire gauche naît du sinus droit et cravate par en avant l'aorte.

REPÈRES PRATIQUES

Cardiopédiatrie

POINTS FORTS

- ➡ Les avantages du scanner cardiaque résident dans la simplicité de sa réalisation, la standardisation des protocoles d'acquisition et la qualité des images tridimensionnelles.
- ➡ Ses inconvénients sont une injection de produit de contraste iodé et une irradiation.

bilan préopératoire d'une tétralogie de Fallot irrégulière à la recherche d'une naissance anormale de la coronaire gauche en avant de l'infundibulum pulmonaire, ce qui expose au risque de blessure lors de la chirurgie; coronaire gauche naissant du sinus droit avec un trajet à risque de compression entre l'aorte et l'artère pulmonaire). Le scanner avec synchronisation à l'électrocardiogramme permet également de vérifier la perméabilité des artères coronaires après une réimplantation ou une plastie coronaire [4].

>>> **L'aorte et les troncs supra-aortiques:** bilan d'une aorte dystrophique, d'une coarctation de l'aorte en cas d'hypoplasie de l'arche aortique associée (le choix de la technique chirurgi-

cale dépend de la sévérité de l'hypoplasie de l'aorte horizontale), d'une anomalie des arcs aortiques.

>>> **Les artères pulmonaires:** sténoses des branches (tétralogie de Fallot); ectasie des branches avec compression des bronches (agénésie des valves pulmonaires); anomalies de naissance des artères pulmonaires (*sling*); cartographie des collatérales aorto-pulmonaires (bilan des atrésies pulmonaires à septum ouvert); fistules artério-veineuses pulmonaires.

>>> **Les veines systémiques:** anomalies des retours veineux caves (persistance d'une veine cave supérieure gauche, retour azygos).

>>> **Les veines pulmonaires:** syndrome du cimetière et autres retours veineux pulmonaires partiels, diagnostic d'urgence du retour veineux pulmonaire total bloqué (**fig. 2**), évaluation d'une sténose des veines pulmonaires.

>>> **Autres anomalies vasculaires:** canal artériel persistant, séquestration pulmonaire.

Formes complexes des cardiopathies congénitales

Le scanner cardiaque a également un intérêt certain dans l'évaluation diagnostique des formes complexes de cardiopathies congénitales grâce aux vues tridimensionnelles uniques des malformations, difficilement accessibles avec les techniques classiques.

A ce titre, il est également utile dans la préparation des examens complexes de cathétérisme cardiaque interventionnel et dans l'évaluation postopératoire des montages chirurgicaux compliqués. Enfin, c'est l'examen maître pour l'évaluation pré- et postopératoire des cardiopathies congénitales de l'adulte chez qui l'échographie cardiaque est souvent insuffisante en raison de la mauvaise échogénicité.

Conclusion

Le scanner occupe aujourd'hui une place importante dans l'évaluation des cardiopathies congénitales, toujours en complément de l'échocardiographie.

Sa simplicité de réalisation, la standardisation des protocoles d'acquisition et la qualité des images qui est de loin supérieure à celle obtenue avec les autres techniques d'imagerie en coupe en font un outil très précieux.

Le prix à payer est une injection de produit de contraste iodé et une irradiation certes toujours trop importante, mais de plus

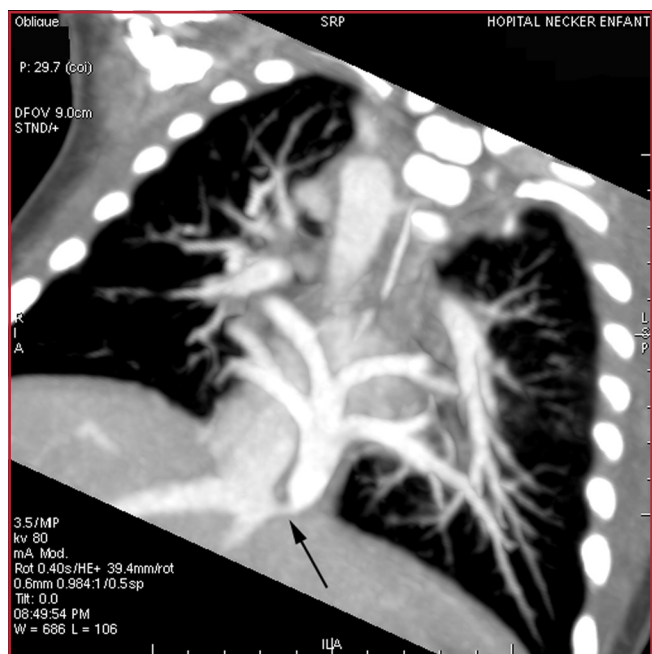


FIG. 2: Retour veineux pulmonaire anormal total infracardiaque bloqué. Les 4 veines pulmonaires se drainent dans un gros collecteur qui traverse le diaphragme pour rejoindre la veine cave inférieure. Il y a une sténose serrée à l'extrémité distale du collecteur (flèche).

en plus réduite par les efforts et les moyens importants mis en œuvre dans ce sens.

Bibliographie

1. OU P, VOISENET N, BILLEAU J *et al.* Le scanner volumique dans les cardiopathies congénitales. *Arch Mal Coeur Vaiss*, 2006; 99: 497-502.
2. OU P, CELERMAJER DS, CALCAGNI G *et al.* Three-Dimensional CT Scanning: A Novel Diagnostic Modality in Congenital Heart Disease. *Heart*, 2007; 93: 908-913.
3. LESCHKA S, OECHSLIN E, HUSMANN L *et al.* Pre- and postoperative evaluation of congenital heart disease in children and adults with 64-section CT. *Radiographics*, 2007; 27: 829-846.
4. OU P, MOUSSEAU E, AZARINE A *et al.* Detection of coronary complications after the arterial switch operation for transposition of the great arteries: first experience with multislice computed tomography in children. *J Thorac Cardiovasc Surg*, 2006; 131: 639-643.

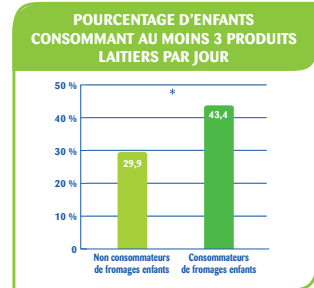
L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

FROMAGES ENFANTS ET BONNES HABITUDES ALIMENTAIRES

Les chiffres révélés par le CREDOC dans son enquête CCAF 2010 ont établi qu'au-delà de sa participation à la couverture des besoins en calcium, la consommation des fromages enfants est corrélée à une alimentation diversifiée et à l'adoption de bonnes habitudes alimentaires.

UNE CONTRIBUTION AU RESPECT DES RECOMMANDATIONS NUTRITIONNELLES

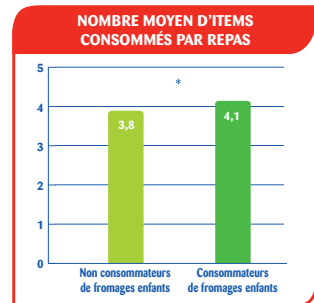
Comptant pour une portion de produit laitier à part entière, la consommation d'un fromage enfants favorise positivement le nombre de produits laitiers consommés chaque jour. Les enfants consommateurs de fromages enfants sont ainsi **plus nombreux à atteindre le repère de 3 à 4 produits laitiers quotidiens**¹.



UNE MEILLEURE DIVERSITÉ ALIMENTAIRE

Autre intérêt, les données Crédoc établissent que les consommateurs de fromages enfants sont plus enclins à s'orienter naturellement vers **une alimentation plus diversifiée**¹.

Leurs repas comprennent ainsi globalement plus de composants, notamment plus de pain, et se terminent davantage par des fruits et des desserts fruitiers¹. Ce constat est d'autant plus intéressant que, depuis plusieurs années, l'alimentation des enfants tend à devenir moins variée².



Le point de vue de **Pascale Hebel, directrice du département consommation du CREDOC**

Pascale Hebel, quels autres enseignements cette étude a-t-elle révélés concernant la contribution des fromages enfants à l'adoption de bonnes habitudes alimentaires ?

« L'étude CCAF 2010 a effectivement établi que la consommation de fromages enfants est **statistiquement liée à la diversité alimentaire**. Les chiffres permettent également de constater que les consommateurs de fromages enfants **prennent plus souvent des repas accompagnés** et que **leurs repas durent plus longtemps**. Ces corrélations sont particulièrement intéressantes quand on sait que les repas sont un modèle structurant pour le développement des enfants. »

(1) CREDOC, CCAF 2010
(2) CREDOC, CCAF 2004-2007 et 2010.

Fromageries BEL S.A.
Capital social 10.308.502,50 €
RCS Paris 542 088 067
16, bd Malesherbes
75008 Paris



ANALYSE BIBLIOGRAPHIQUE

Les enfants en âge préscolaire avec antécédents de plagiocéphalie sont-ils plus à risque d'avoir un retard des acquisitions ?

BRENT C, GRAY K, STARR J *et al.* Development at age 36 months in children with deformational plagiocephaly. *Pediatrics*, 2013 ; 131 : 109-115.

La prévalence des plagiocéphalies a augmenté ces dernières années aux Etats-Unis en passant de 5 à 20 % de 1990 à 2010. Cette augmentation est attribuée au mode de couchage en décubitus dorsal en prévention de la mort subite du nourrisson. Longtemps considérée comme un simple désagrément esthétique, la plagiocéphalie a été associée plus récemment à un plus grand risque de retard du développement chez le nourrisson à 7 et 18 mois. Le but de ce travail est d'évaluer si le retard des acquisitions constaté initialement persiste à l'âge de 3 ans.

Les participants, 235 enfants avec plagiocéphalie et 237 témoins, issus d'une étude longitudinale dans laquelle des tests du développement (*Bayley scales*) ont été réalisés à 7 et 18 mois, ont été inclus. Le diagnostic de plagiocéphalie était fait par un médecin spécialiste des lésions cranio-faciales. Les témoins sans diagnostic de plagiocéphalie connue étaient recrutés par téléphone après accord des parents pour participer à une étude de recherche clinique. Les enfants avec un âge gestationnel < 35 SA, des lésions cérébrales connues, la présence d'une malformation extra-crânienne importante ou 3 malformations mineures étaient exclus. Le grade de la plagiocéphalie (légère, modérée, sévère) était déterminé par des radiographies en 3 dimensions. Le score de Bayley évaluait le langage, le développement moteur, la mémoire, le comportement de l'enfant. Ce test était corrigé pour les enfants nés entre 35 et 37 SA et pesant moins de 2,7 kg. Un score < 85 évoquait un retard des acquisitions.

Après application des critères d'exclusion, 215 enfants avec plagiocéphalie et 224 sans ont réalisé les tests de performance. Les enfants avec et sans plagiocéphalie étaient surtout des garçons, de type caucasien, issus d'un milieu socio-économique moyen à élevé. L'âge moyen dans les 2 groupes était environ de 36 mois. Parmi les enfants avec plagiocéphalie, 35,3 % ont eu un traitement par orthèse crânienne. Dans 54 % des cas, la déformation du crâne vue en 3 dimensions était modérée à sévère. Parmi les sujets témoins, 70,6 % n'avaient pas de déformation crânienne, 28,6 % avaient une déformation mineure et 0,9 % une déformation modérée. Ces derniers enfants ont été exclus pour les analyses. Les scores des tests de performance étaient plus bas chez les enfants avec plagiocéphalie que chez les témoins. Une différence était surtout observée pour le langage (différence ajustée de -4,4) et le développement cognitif (différence ajustée de -2,9). Une plus petite différence était observée pour le développement moteur. Les enfants avec plagiocéphalie avaient un risque relatif d'avoir un score < 85

pour le langage de 7,9 et de 4,3 pour le développement moteur. Parmi les patients présentant une plagiocéphalie, l'évolution était identique que le grade soit léger ou modéré à sévère et qu'il y ait eu ou non un traitement par orthèse. Les scores du test de Bayley étaient plus bas chez les filles que chez les garçons pour le développement cognitif. Il n'avait aucune différence dans les scores chez les enfants présentant ou non un torticolis.

Ce travail met en évidence que les enfants avec antécédents de plagiocéphalie ont toujours à l'âge de 3 ans des scores inférieurs aux tests de performances par rapport à ceux n'ayant pas de déformation du crâne, notamment pour le langage et le développement cognitif. Ces résultats doivent être confirmés par d'autres études, en particulier prospectives. Bien que ces différences soient mineures entre les 2 groupes, il convient d'être vigilant sur le développement psychomoteur des enfants ayant présenté une plagiocéphalie afin de proposer une prise en charge adéquate.

Les enfants et adolescents obèses sont-ils plus à risque de déficit en vitamine D ?

TURER C, LIN H, FLORES G. Prevalence of vitamin D deficiency among overweight and obese US children. *Pediatrics*, 2013 ; 131 : e152-161.

La masse osseuse se constitue progressivement jusqu'à un pic survenant en fin d'adolescence. La vitamine D est essentielle à ce processus et tout déficit a des conséquences à plus ou moins long terme sur l'os. Depuis quelques années, plusieurs travaux ont mis en évidence que l'obésité serait un facteur de risque de déficit en vitamine D. Cela a été attribué d'une part à une séquestration des vitamines liposolubles dans le tissu adipeux et d'autre part à une perturbation via la leptine des hormones impliquées dans le métabolisme osseux. Le but de ce travail est d'évaluer la prévalence et les facteurs de risque spécifiques de déficit en vitamine D chez les enfants américains en surpoids, obèses ou avec obésité morbide.

Les données ont été recueillies à partir d'une enquête de Santé publique menée entre 2003 et 2006 chez des enfants et adolescents de 6 à 18 ans. Un déficit en vitamine D était défini par un taux de 25-OH-D3 < 20 ng/mL. Un poids normal, un surpoids, une obésité et une obésité morbide étaient respectivement définis par un BMI pour l'âge et le sexe $\geq 5^e$ et < 85^e percentile, $\geq 85^e$ et < 95^e, $\geq 95^e$ et < 99^e et $\geq 99^e$. Tous les enfants étaient pesés et mesurés au cours d'une consultation. Un interrogatoire avec un questionnaire recherchait d'éventuels facteurs de risque associés : l'âge, le sexe, l'origine ethnique, les conditions socio-économiques, la saison à laquelle le dosage de vitamine D était fait, la consommation de vitamine D dans l'alimentation et l'activité physique.

Sur les 12 292 enfants ayant participé à ce programme, la prévalence d'un déficit en vitamine D était de 21 %, 29 %, 34 % et 49 % respectivement chez les normo-pondéraux, les enfants en surpoids, les obèses et les enfants avec obésité morbide. La prévalence était plus importante chez les adolescents, chez les filles et dans les minorités. Des différences selon les races étaient notées et parmi les patients avec obésité morbide, la prévalence du déficit était d'environ 90 % chez les sujets de race noire contre 27 % chez les blancs. Dans une analyse de régression logistique, le surpoids, l'obésité et l'obésité morbide étaient indépendamment associés à un plus grand risque de carence en vitamine D. Les enfants avec obésité morbide avaient un odds ratio (OR) 4 fois plus important que les sujets avec un poids normal après ajustement selon l'ethnie, le sexe, le contexte social et la saison du prélèvement. Après ajustement en plus sur l'activité physique, la supplémentation en vitamine D et la consommation de laitage, l'OR pour une carence en vitamine D apparaissait toujours 2 fois plus important chez les patients avec obésité morbide que chez les sujets de corpulence normale. Pour les patients en surpoids ou obèse, l'OR ajusté pour un déficit en vitamine D était respectivement de 1,7 et 1,8 par rapport aux normo-pondéraux. Chez les sujets obèses

et avec obésité morbide, être de race noire, ne pas prendre de supplémentation en vitamine D, faire moins de 2 heures de sport par semaine et passer plus de 2 heures par jour devant un écran majorait l'OR de carence en vitamine D ; à l'inverse, boire plus de 3 tasses de lait par jour diminuait le risque.

Cette étude est la première à avoir évalué la prévalence de la carence en vitamine D chez des enfants et adolescents nord-américains âgés de 6 à 18 ans. Il en ressort que les enfants avec une obésité morbide semblent particulièrement à risque de carence, un enfant sur 2 dans cette catégorie aurait un taux de vitamine D inférieur aux normes. Ainsi, ce travail confirme qu'en plus des recommandations faites par les sociétés de pédiatrie, une attention particulière doit être portée à la population des enfants et adolescents obèses avec notamment la réalisation de dosage surtout si les patients sont de race noire, avec une faible consommation de laitage et avec une activité physique limitée.

J. LEMALE

*Service de Gastro-Entérologie et Nutrition Pédiatriques,
Hôpital Armand Trousseau, PARIS.*