



Revue Maghrébine de

Pédiatrie

المجلة المغربية لطب الأطفال

Numéro 16 | Revue Trimestrielle | Octobre / Décembre 2019

- **Mise au point**
Diagnostic et prise en charge des pneumonies communautaires de l'enfant
- **Articles originaux**
- **Faits cliniques**
- **Cas du jour :**
Dyspnée trainante chez l'enfant :
Quel diagnostic ?



Revue Maghrébine de
Pédiatrie
المجلة المغاربية لطب الأطفال

Directeur de la rédaction

Dr. Mohamed Douagi

Rédacteurs en chef

Dr Sonia Mazigh Mrad, Dr Jihene Bouguila

Comité de rédaction

Dr Souha Gannouni, Dr Khadija Boussetta,
Dr Nadia Siala, Dr Lamia Sfaihi,
Dr Sonia Nouri, Dr Ons Azzabi,
Dr Faten Fdhila, Dr Amel Ben Chehida,
Dr Chokri Chouchane, Dr Monia Ouederni

Secrétariat de la rédaction

Mme Nejia Chamekh, Hôpital
d'enfants, 1007 Tunis Jabbari, Tunisie
e-mail : cnejia.pers@gmail.com
Tél. : +216 71 563 180, Fax : + 216 71 563 626

Site de la STP

www.stpediatrie.com

Périodicité de la revue

Trimestrielle

Conception et réalisation

OREA

Impression

SIMPACT

Mise au point

- Diagnostic et prise en charge des pneumonies communautaires de l'enfant 1
Ben Ameer. S, Belhadj. R, Bahloul. M, Maaloul. I, Aloulou. H, Kamoun. Th

Articles originaux

- Facteurs de risque de mauvaise observance thérapeutique 10
chez un enfant asthmatique
Abdelbari. M, Bouguila. J, Kebaili. R, Ben Belgacem. H, Boughamoura. L
- Transient congenital hypothyroidism in Tunisia : A descriptive retrospective study 17
Selmi. I, Azzabi. O, Gharbi. CH, Khlayfia. Z, Marmech. E, Kanzari. J, Ouarda. H, Halioui. S, Siala. N.
- Évaluation de l'état nutritionnel chez l'enfant hospitalisé 21
Missaoui. N, Mazigh. S, Ben Rabeh. R, Attallah. S, Yahyaoui. S, Boussetta. K, Khemiri. M, Ben Becher. S, Jlidi. S, Boukthir. S.
- Les glaucomes dysgénésiques : à propos de 28 cas 28
Saadouli. D, Ben Mansour. K, Alaya. N, Mazigh. S, Yahyaoui. S, Boukthir. S, El Afrit. MA

Faits cliniques

- A per operative discovery of an extremely rare cause of obstruction in a newborn 33
Mghirbi. O, Methlouthi. J, Bellalah. M, Barka. M, Ben Ayed. D, Ghith. A, Laamiri. R, Kechiche. N, Hmidi. N, Nouri. A, Nouri Merchaoui. S, Mahdhaoui. N
- Maladie de Gaucher révélée par une biopsie osseuse chez un enfant 36
avec osteomyélite récurrente
Besbes. H, Djobbi. N, Hadj Salem. R, Nejima. M, Othmen. Y, Saad. J, Zrig. M, Golli. M, Abid. A, Ferchichi. S, Zakhama. A, Chouchane. C, Chouchane. S
- A Tunisian case of a rare cause of mixed hyperbilirubinemia : A Rotor Syndrome 40
Selmi. I, Ben Khelifa. R, Marmech. E, Khlayfia. Z, Ouerda. H, Azzabi. O, Siala. N
- Say-Barber-Biesecker-Yong-Simpson syndrome (SBBYSS) or 42
OhdoBlepharophimosis syndrome : A first Tunisian case
Selmi. I, Azzabi. O, Marmech. E, Khlayfia. Z, Kanzari. J, Ouerda. H, Siala. N
- Syndrôme de cimenterre chez l'enfant : étude d'une observation 45
Khalef. I, Bouguila. J, Attallah. R
- Granulome eosinophile de la face : A propos d'une observation 50
Akkari.A, Denguezli.M, Damak.I

Lu pour vous

- Comparison of snakebite cases in children and adults 53
Missaoui. N, Ben.Abdelkrim. R, Mazigh. S, Boukthir. S

Cas du jour

- Dyspnée trainante chez l'enfant : Quel diagnostic ? 55
Rejeb. M, Kebaili. R, Soyah. N, Suissi. F, Cherif. T, Tilouche. S, Tej. A, Ghorbel. S, Jerbi. S, Bouguila. J, Boughammoura. L



Diagnostic et prise en charge des pneumonies communautaires de l'enfant

Ben Ameer. S, Belhadj. R, Bahloul. M, Maaloul. I, Aloulou. H, Kamoun. Th

Service de pédiatrie, CHU HédiChaker, Sfax, Tunisie

INTRODUCTION

La pneumonie aiguë communautaire (PAC) est une inflammation aiguë du parenchyme des voies respiratoires inférieures, causée par un agent pathogène microbien, acquise en milieu extra-hospitalier ou survenant dans les 48 premières heures d'un séjour hospitalier.

La pneumonie continue d'être la première cause de décès chez les enfants de moins de cinq ans à l'échelle mondiale. En 2015, plus de 900000 enfants sont décédés d'une pneumonie, très majoritairement dans les pays en voie de développement (95 %) (1).

En Tunisie, l'incidence des infections respiratoires basses chez les enfants de moins de 5 ans était estimée à 99800 cas/an en 2010 et plus de 200 enfants étaient décédés(2). Nous n'aborderons pas dans cette mise au point les pneumonies néonatales, celles de l'enfant immunodéprimé, la tuberculose et la coqueluche.

1. Épidémiologie microbienne des PAC :

1.1. Agent étiologique :

Les pneumonies ont une épidémiologie variable selon l'âge de l'enfant. La détermination des germes incriminés dépend des moyens diagnostiques mis en œuvre. Dans près de 1/4 des cas, la nature de la pneumonie reste indéterminée. Les virus représentent la première cause de pneumopathie chez le petit enfant (3,4). Ils sont responsables de 90% des PAC de l'enfant de moins de 1 an (5). Leur fréquence décroît avec l'âge, pour atteindre 50% à l'âge préscolaire et 4 à 10% vers l'âge de 9 à 10 ans(6,7). Plusieurs virus ont été identifiés dans les différentes séries de la littérature. Le virus respiratoire syncytial(VRS), le rhinovirus(RhV), l'adénovirus(AdV), les Virus Influenzae et les Virus Para Influenzae prédominent dans la majorité des études avec des proportions variables en fonction des caractéristiques de la population étudiée et des moyens diagnostiques utilisés (8,9).

Le *Streptococcus pneumoniae* (*S Pn*) continue d'être la principale bactérie pathogène responsable de la pneumonie chez les enfants de tout âge. L'*Haemophilus influenzae* type b a presque disparu grâce à la vaccination. Quel que soit l'âge : *staph aureus*, streptocoque A, *haemophilus non typable*, *Moraxella catarrhalis*, et *chlamydiae pneumoniae* sont plus rares. La forme classique de staphylococcie pleuropulmonaire avec image bulleuse est devenue rare. De nouvelles formes graves survenant dans les suites d'une infection virale sont actuellement rapportées. Elles sont dues à des staphylocoques sécrétant la leucocidine de Pantou et Valentine (10). *Staphylococcus aureus* est en cause dans 0,45 à 1,9% des pneumonies de l'enfant (11,12). Le streptocoque A β hémolytique est retrouvé dans 1 à 7% des cas (11,13,14).

Il est de plus en plus associé à la survenue de pleurésies(15). Les pneumonies à germes atypiques sont dues aux *Mycoplasma pneumoniae*, *Chlamydia pneumoniae* et à un moindre degré notamment chez le nourrisson de moins de 3 mois, au *Chlamydia Trachomatis*(16,17). Le *Mycoplasma pneumoniae* est classiquement un germe de l'enfant de plus de 5 ans. Cependant, il est responsable de 23% des pneumopathies observées chez des enfants âgés de 3 à 4 ans(18).

Dans une étude prospective, menée simultanément dans le service de pédiatrie du CHU HédiChaker et le laboratoire de microbiologie du CHU Habib Bourguiba de Sfax, concernant 399 enfants hospitalisés pour bronchopneumopathie aiguë (BPA) entre Janvier 2009 et Mars 2010, 89 enfants avaient un tableau de pneumonie. La pneumonie était associée à une infection virale dans 46 cas (51,7%), une bactérie pyogène isolée dans 5 cas, d'une coinfection virale et bactérienne dans 14 cas (15,7%) et d'une coinfection virale bactérienne atypique dans 2 cas (2,3%). Aucun microorganisme n'a été identifié dans 21 cas (23,6%). Les virus identifiés sont essentiellement l'Adénovirus (31,5%), le Rhinovirus (29,2%) suivi par le VRS (24,7%) puis les virus de la grippe (6,7%)(19).

1.2. Évolution des résistances aux antibiotiques pour le *S Pneumoniae* :

Streptococcus pneumoniae est un diplocoque à Gram positif appartenant au genre *Streptococcus* et à la famille des *Streptococcaceae*(2). C'est une bactérie commensale des voies aériennes supérieures.

Les facteurs majeurs de virulence de *S. pneumoniae* sont la capsule bactérienne et la pneumolysine. Il existe 94 sérotypes différents. Cependant, un nombre limité de sérotypes serait associé aux infections invasives (20).

S. pneumoniae est naturellement sensible à la pénicilline mais actuellement, on isole de plus en plus, et partout dans le monde, des souches de PSDP. Cette résistance ne se limite pas à la pénicilline, mais elle touche d'autres β -lactamines et d'autres familles d'antibiotiques.

Le mécanisme de résistance aux β -lactamines est lié à des modifications des PLP. Selon les modifications d'une ou plusieurs PLP, la diminution de sensibilité concerne la pénicilline G seule ou en association à d'autres β -lactamines (amoxicilline, céphalosporines) (21). Des facteurs de PSDP ont été rapportés dans la littérature : l'âge inférieur à 2 ans, la vie en collectivité (crèches), les antécédents d'otites, la prise d'antibiotiques dans les 3 mois précédents (22). Dans notre pays, le pourcentage des souches de Spn, invasives et non invasives, de sensibilité diminuée à la pénicilline est en nette augmentation depuis 2008 (53%) à 2010 (61,3%) selon les données de l'antibio-résistance en Tunisie (LART) (2008-2010) (23). Dans une étude tunisienne (2012-2014) menée au laboratoire de bactériologie du CHU Habib Bourguiba à Sfax et dont 40% des prélèvements provenaient d'enfants âgés de moins de 5 ans, le pourcentage de PSDP était de 75,3% dont 14,9% de haut niveau de résistance (CMI \geq 4ug/ml) et 60,4% de bas niveau de résistance ou intermédiaire (CMI \leq 2ug/ml). Le taux de résistance à l'amoxicilline était de 41,5% avec 7,1% de résistance de haut niveau. Le taux de résistance au Cefotaxime était de 21,4%. Toutes les résistances au cefotaxime étaient de bas niveau(24). Les sérotypes capsulaires les plus fréquemment retrouvés dans cette étude étaient le sérotype 19F (21,9%) suivi du sérotype 14 (17,5%) et des sérotypes 6B et 3 (8% et 7,3% respectivement) puis des sérotypes 23F, 9V et 6A (6,6% chacun).

Les taux de résistance du pneumocoque dans cette série pour les autres antibiotiques étaient de 74% pour l'érythromycine, 42,9% pour la tétracycline, 39,6% pour le triméthoprim-sulfaméthoxazole (19).

2. Signes cliniques :

L'origine basse d'une infection est cliniquement évoquée devant l'association d'une toux fébrile ; et d'au moins un des paramètres suivants : augmentation de la fréquence respiratoire, existence de signes de lutte, anomalies à l'auscultation pulmonaire (diminution du murmure vésiculaire, crépitaux en foyer, souffle tubaire). Les symptômes de pneumonie peuvent être non spécifiques, particulièrement chez les nourrissons et les jeunes enfants.

2.1. Valeur diagnostique des signes cliniques :

Aucun signe clinique ne permet à lui seul d'affirmer ou d'écarter le diagnostic de pneumonie(25,26). L'association classique de fièvre, signes respiratoires et râles crépitaux en foyer évocatrice de pneumonie fait souvent défaut chez l'enfant(27,28).

Plusieurs auteurs se sont intéressés à l'étude de la valeur prédictive de certains signes cliniques afin d'orienter le clinicien dans sa démarche diagnostique :

La fièvre : représente un des signes d'appel de pneumonie (29). Elle était le critère le plus prédictif pour

Zukin avec une sensibilité de 94% et une valeur prédictive négative (VPN) de 97%(30). Une fièvre nue peut être le signe d'appel dans 19 à 22% des cas (31).

La tachypnée : est un important signe positif retrouvé dans différentes séries de la littérature. Sa sensibilité varie entre 50 et 81% et sa spécificité entre 54 et 70% (30,32-34). L'absence de tachypnée a une bonne VPN pour éliminer une pneumonie (26,28,30,35).

Toutefois, la tachypnée peut manquer chez le grand enfant(36) et chez ceux qui sont vus à un stade précoce de la maladie(37).

Les signes de lutte respiratoire : augmentent la probabilité de trouver une pneumopathie(37) dont ils témoigneraient alors de sa sévérité(16). Ce sont des signes assez fiables chez le nourrisson mais leur absence n'élimine pas le diagnostic notamment chez le grand enfant(27).

L'auscultation pulmonaire : retrouve classiquement en cas de pneumopathie une diminution du murmure vésiculaire en regard du foyer, parfois des râles crépitaux localisés ou un souffle tubaire. Elle peut être normale au début, surtout chez le nourrisson. Les râles ronflants et crépitaux diffus ont une mauvaise sensibilité et spécificité pour le diagnostic de pneumonie(16).

2.2. Orientation étiologique :

Deux grands tableaux cliniques prédominent chez l'enfant et gardent leur valeur en pratique quotidienne :

Une fièvre élevée à début brutal, une altération de l'état général, une douleur thoracique, souvent une douleur abdominale, associées à des signes auscultatoires en foyer, sont des signes évocateurs d'une pneumonie à pneumocoque. Après l'âge de 3 ans, un début progressif, une fièvre modérée, un état général conservé et une toux prolongée sont évocateurs de *M. pneumoniae*. Des manifestations associées articulaires, cutanées, hématologiques (anémie hémolytique) peuvent renforcer le diagnostic. Cependant, la distinction entre mycoplasme et virus est parfois difficile.

2.3. Evaluation de la gravité :

La gravité potentielle d'une PAC est liée à 3 facteurs : la sévérité clinique, le terrain de l'enfant, les capacités de surveillance de l'entourage.

Contrairement à l'adulte, il n'existe pas de score valide chez l'enfant suffisamment sensible et spécifique pour prédire la gravité de la PAC(38). Cependant, les recommandations internationales s'accordent sur certains critères de gravité tels que la mauvaise tolérance respiratoire avec tachypnée, les signes de lutte marqués, l'hypoxémie, la difficulté à s'alimenter avec vomissements et déshydratation, l'apparence toxique et l'intensité du syndrome infectieux (8,39-42). Certaines disparités existent entre les seuils retenus des différents critères de gravité. La fréquence respiratoire devrait être mesurée par observation pendant 60 secondes alors que l'enfant est éveillé et calme (25). Afin de proposer un seuil pour la FR, il faut prendre en considération les conditions de mesure et l'âge de l'enfant. La fièvre augmente la FR de 10 cycles/min et par degré Celsius indépendamment de l'existence de pneumonie (43).

Dans les pays en voie de développement, une SpO₂ à 90% chez un enfant ayant une pneumonie modérée (telle que définie par l'OMS) est prédictive d'échec du traitement par amoxicilline per os (44). Les recommandations internationales retiennent un seuil < 92% de la SpO₂ à l'air ambiant comme critère de sévérité (8,39,40). La cyanose survient pour une SaO₂ < 85% (45). Dans une revue systématique de la littérature, la cyanose était le signe clinique le plus spécifique de l'hypoxémie par rapport aux autres signes cliniques (46). Ainsi, si la mesure de la SpO₂ n'est pas disponible un examen attentif à la recherche d'une cyanose labiale et/ou unguéale permet d'éliminer une hypoxie sévère en l'absence de cyanose.

Ainsi, une hospitalisation est indiquée :

- Âge < 6 mois
- Terrain sous-jacent (déficit immunitaire, Drépanocytose, DDB, cardiopathie...)
- Fièvre mal tolérée, aspect toxique
- Mauvaise tolérance respiratoire (tachypnée >60c/mn, signes de lutte, cyanose, satO₂<92%, sueurs, HTA)
- Troubles digestifs : difficulté à s'alimenter, vomissements, déshydratation
- Formes compliquées : abcès pulmonaire, pleurésie, forme nécrosante ou étendue à 2 lobes)
- Contexte socio-familial défavorable

3. Examens complémentaires :

3.1. Examens radiologiques :

● La radiographie du thorax :

L'indication de la RT dans les formes sévères de pneumonie fait l'unanimité parmi les différentes sociétés scientifiques (8,39,40). Cependant, Sa réalisation n'est pas systématique pour les patients ambulatoires, lorsque la clinique est évocatrice et que l'enfant ne présente pas de complications. Le cliché doit être réalisé de face, debout si possible, en inspiration. Le profil n'est pas utile en première intention.

Le diagnostic de pneumopathie repose sur la présence d'une opacité parenchymateuse alvéolaire (21). Une opacité systématisée segmentaire ou lobaire avec un bronchogramme aérique est évocatrice d'un pneumocoque. Les pneumopathies à mycoplasme sont moins typiques et peuvent revêtir plusieurs aspects : un infiltrat hétérogène interstitiel périphilaire le plus souvent, une opacité alvéolaire systématisée, une pneumonie ronde, ou même, plus rarement, un épanchement pleural. Les pneumopathies virales se présentent sous la forme d'opacités alvéolaires infiltratives diffuses, bilatérales, hétérogènes, mal limitées. Enfin, les pneumopathies à *S. aureus* revêtent souvent des formes excavées et nécrosantes.

La radiographie peut être normale dans les 72 premières heures suivant le début des symptômes.

La radiographie de contrôle à distance de l'épisode n'est plus recommandée de façon systématique en cas de guérison clinique complète dans les PAC non compliquées, que ce soit par la Haute Autorité de santé en 2009 (47) ou par les recommandations américaines (39).

● L'échographie pulmonaire :

L'échographie pulmonaire est une technique d'imagerie simple, non invasive, sensible, spécifique, non irradiante, réalisable au lit du malade qui est de plus en plus utilisée pour le diagnostic positif des pneumonies (48).

3.2. Examens biologiques usuels :

Aucun examen n'est habituellement nécessaire en cas de pneumonie aiguë sans critères de gravité, autorisant une prise en charge en ambulatoire.

Classiquement, les pneumopathies bactériennes s'associent à une hyperleucocytose et surtout à une élévation des PNN (9,25). Cependant, aucun seuil de GB ou de PNN n'est suffisamment spécifique et sensible pour distinguer une pneumopathie bactérienne d'une pneumopathie virale. Korppi a évalué l'apport de différents seuils de GB pour la différenciation entre les pneumonies bactériennes et virales : un taux de GB > 13000/mm³ a une sensibilité de 61% et une spécificité de 53%. Un taux de GB > 17000/mm³ a une sensibilité de 34% et une spécificité de 82%. Quand les GB dépassent 22 700/mm³ la sensibilité n'est plus que de 16% et la spécificité atteint 88% (49). En s'intéressant au taux de PNN, Korppi et al montrent que des valeurs > 10000/mm³ ont une sensibilité de 28%, une spécificité de 63%, une VPP de 28% et une VPN de 64% pour le diagnostic de pneumopathie bactérienne (50). Pour plusieurs auteurs, la Protéine C Réactive (CRP) est le meilleur paramètre biologique permettant de distinguer une pneumopathie bactérienne d'une pneumopathie virale (17). Cependant, les valeurs seuils varient de 20 à 80 mg/l (51-54). Selon Prat et al une CRP > 65 mg/l a une sensibilité de 79% et une spécificité de 67% pour distinguer une pneumonie bactérienne d'une pneumopathie virale (53). Virrki et al, en retenant un seuil plus élevé à 80 mg/l ont obtenu une sensibilité plus basse à 52% et une spécificité de 72% (54).

L'usage de la CRP peut cependant être utile, en particulier chez l'enfant en dessous de 5 ans pour décider de l'instauration d'une antibiothérapie (55).

Pour la **procalcitonine (PCT)**, de nombreuses séries montrant que les taux sériques élevés de PCT au cours des pneumonies communautaires sont un excellent critère prédictif d'infection bactérienne, principalement pneumococcique (56-59). Une PCT > 0,5 µg/l serait en faveur d'une infection bactérienne (9). Un taux > 2 µg/l est un bon indicateur du Spn (60). Pour certains, le taux de PCT est associé à la sévérité de la pneumonie et non à l'agent causal (61,62). Dans les formes sévères, l'ionogramme sanguin et la fonction rénale sont recommandés à la recherche de complications (SIADH, SHU).

3.3. Examens bactériologiques :

La majorité des recommandations internationales (8,39,40,63,64) s'accordent à ne pas indiquer des examens microbiologiques chez les enfants présentant une pneumonie non compliquée pris en charge en ambulatoire, la place de ces examens reste discutée chez l'enfant hospitalisé.

● Recherche de bactéries pyogènes

Le rendement des hémocultures est particulièrement

faible chez l'enfant présentant une pneumonie. Ainsi, les hémocultures sont positives chez 7,8 à 26,5% des enfants atteints de pneumonie compliquée, et chez moins de 5% de ceux ayant une maladie légère ou modérée(65,66).

L'ECBC est recommandé chez l'adulte hospitalisé pour pneumonie (67). Cependant, cet examen ainsi que l'expectoration induite sont difficiles à réaliser chez le petit enfant et posent le problème de leur contamination par les bactéries des voies aériennes supérieures(65,68). L'application des critères de qualité (au moins 25 leucocytes et moins de 10 cellules épithéliales par champ) permet de sélectionner l'ECBC le plus proche de l'aspiration trachéale(69). L'ECBC, habituellement recommandé chez le grand enfant et réalisable chez l'enfant de moins de 3 ans, permet d'adapter le traitement initial en cas de positivité. Il est considéré positif en cas de culture pure d'un microorganisme unique ou au moins à 10⁷ UFC/ml afin de minimiser la possibilité de contamination pharyngée.

La recherche d'antigènes urinaires pneumococciques n'est pas aussi recommandée chez le jeune enfant en raison des faux positifs en rapport avec la colonisation pharyngée(8,39,68). Chez l'adolescent, dans un contexte de suspicion de pneumopathie à pneumocoque clinique et radiologique, l'antigène soluble urinaire (Binax NOW®) peut être une aide pour le diagnostic.

● Recherche de bactéries atypiques

L'approche optimale pour le diagnostic d'infection à germes atypiques est d'associer PCR sur prélèvement nasal ou pharyngé et le diagnostic sérologique. Les techniques de PCR dans les 7 jours qui suivent le début des symptômes, présentent la meilleure sensibilité et spécificité même si elles ne permettent pas de différencier le portage sain de l'infection. La sérologie doit être prélevée une semaine après le début des symptômes. Chez l'enfant la présence d'IgM signe l'infection aigüe, un deuxième prélèvement n'est alors pas nécessaire. Si la première sérologie ne montre pas d'IgM et si le diagnostic est nécessaire, une deuxième sérologie, à la recherche d'IgM et d'IgG, sera réalisée deux à trois semaines après la première (70).

● Recherche virale :

La disponibilité croissante des tests virologiques dans les sécrétions nasopharyngées : PCR, test antigénique par immunofluorescence direct(IF) a clairement amélioré la compréhension et le diagnostic de la pneumonie chez l'enfant. Le prélèvement pour la recherche étiologique virale doit être réalisé le plus précocement par rapport au début de l'infection, pour augmenter la sensibilité(68). Chez les enfants présentant une pneumonie sans signe de gravité, ces examens peuvent être utiles pour diminuer l'utilisation superflue d'antibiotique(55). L'aspiration nasale ou nasopharyngée est le mode de prélèvement à privilégier pour les tests d'immunofluorescence et de biologie moléculaire chez les enfants (71). L'écouvillonnage risque d'être mal fait chez les enfants en âge préscolaire.

L'existence de tests Influenza rapides et peu coûteux rend leur utilisation aisée. Le choix des TDR de la grippe doit être décidé tous les ans selon les données épidémiologiques. L'hospitalisation, lors de la période épidémique, l'utilisation de l'IF, élargie au maximum de virus respiratoires, est à privilégier par rapport au TDR. Le diagnostic virologique par biologie moléculaire est à réaliser si les autres tests diagnostiques viraux sont négatifs et si des conséquences immédiates lors de l'hospitalisation peuvent être tirées du résultat pour l'enfant et son entourage. Celui-ci doit alors utiliser le plus de cibles virales possibles (68).

Chez les enfants immunodéprimés, l'IF puis la PCR multiplex en cas de négativité de l'IF doivent être réalisés.

4. Prise en charge thérapeutique :

Le traitement étiologique d'une pneumonie repose sur une antibiothérapie systématique et urgente en cas de signes de gravité.

Avant 5 ans, certaines recommandations proposent de tempérer l'attitude thérapeutique en fonction de la tolérance clinique, du taux de la CRP en raison de la fréquence des bronchopneumopathies virales.

La plupart des recommandations concernant le choix de l'antibiothérapie de première intention, tient compte de l'âge de l'enfant et les données épidémiologiques locales actualisées (8,39,40,72). D'autres facteurs doivent être considérés comme la gravité du tableau clinique et le statut vaccinal de l'enfant (65).

4.1. Prise en charge thérapeutique en ambulatoire : Traitement antibiotique oral (en ambulatoire)

● Avant l'âge de 5 ans

L'antibiothérapie de première intention est l'amoxicilline à la dose de 80 à 100mg/kg/j en 2 à 3 prises (max : 4g/j) chez l'enfant antérieurement sain présentant une PAC légère à modérée (8,39,40,72). Les concentrations tissulaires d'amoxicilline même par voie orale sont suffisantes pour le traitement d'un pneumocoque de sensibilité diminuée à la pénicilline. L'usage des céphalosporines orales, toutes générations confondues, n'est pas recommandé à cause de leur mauvaise diffusion dans le parenchyme pulmonaire et leur activité insuffisante sur les souches de PSDP (72).

En l'absence de vaccination correcte contre l'Hinf de type b chez l'enfant de moins de 3 ans, l'association amoxicilline-acide clavulanique est recommandée en 1ère intention pour viser une infection à Hinf producteur de β -lactamase(72).

La durée préconisée de l'antibiothérapie est de 7 jours (39,40,72). Une durée plus courte de 5 jours a été proposée (8,39). En cas d'allergie à la pénicilline, une hospitalisation est préférable avant l'âge de 6 ans pour traiter de manière adaptée par voie intraveineuse (céphalosporines de troisième génération en l'absence d'allergie croisée). Chez le grand enfant et l'adolescent, les alternatives sont la pristinaïmycine, le linezolid ou les nouvelles fluoroquinolones (levofloxacine, moxifloxacine).

● Après l'âge de 5 ans

Chez l'enfant âgé de plus de 5 ans pour les recomman-

dations anglaises et américaines (8,39), et de plus de 3 ans pour les recommandations françaises (72), les macrolides sont préconisés en première intention, si le tableau clinique et radiologique est évocateur d'une infection à Mpn ou Cpn. On propose l'érythromycine 50 mg/kg/j en 2 prises pendant 14 jours ou clarithromycine 15 mg/kg/j en 2 prises pendant 10 jours. Les Américains recommandent plutôt l'azithromycine à 10 mg/kg/j le premier jour, puis 5 mg/kg/j 1 fois par jour pour un total de 5 jours(71).

Une bithérapie d'emblée en ambulatoire n'est pas indiquée. Cette attitude entraîne une observance thérapeutique médiocre, un cumul des effets indésirables en particulier digestifs, une difficulté d'interprétation des éruptions sous traitement et un rapport coût/bénéfice peu favorable. Les familles des enfants traités en ambulatoire doivent recevoir des informations sur la gestion de la fièvre, la prévention de la déshydratation, les éléments de surveillance avec l'organisation d'un rendez vous pour revoir l'enfant au bout de 48 -72 heures.

Les antitussifs, les AINS et les corticoïdes ne sont pas recommandés en raison du risque important lié à leur utilisation.

4.2. Prise en charge en hospitalier :

● Chez le nourrisson âgé < 6 mois

L'antibiothérapie proposée en première intention est une C3G injectable : cefotaxime 100 à 200 mg/kg/j en 3 à 4 prises ou ceftriaxone 50 à 100 mg/kg/j en 1 à 2 prises (65,73). Un relai par amoxicilline-acide clavulanique par voie orale est proposé dès l'apyrexie pour une durée totale de 10 à 14 jours(73).

Si le nourrisson est peu ou pas fébrile, surtout s'il présente une toux tenace, Principi(73)et Mc Intosh(17)préconisent l'utilisation ou l'adjonction de macrolides (azithromycine, clarithromycine ou erythromycine) pour traiter une éventuelle infection à Chlamydia trachomatis ou à BordetellaPertussis.

● Chez l'enfant âgé de plus de 6 mois

Chez le nourrisson vacciné contre l'Hinfb, l'utilisation de l'ampicilline à 200 mg/kg/j en 4 prises ou la pénicilline G à 200000 UI/kg/j en 4 à 6 prises est recommandée si les données épidémiologiques locales documentent l'absence de Spn avec un haut niveau de résistance à la pénicilline (CMI \geq 4ug/ml) (39). L'amoxicilline par voie intraveineuse peut être aussi utilisée (70,72). Dans notre contexte épidémiologique, nous pouvons recommandés l'ampicilline ou l'amoxicilline IV chez le nourrisson correctement vacciné contre l'Hinf. L'association amoxicilline-acide clavulanique sera prescrite en cas de vaccination incomplète contre l'Hinf b, pneumopathie d'inhalation et les pneumopathies post grippe.

Devant une PAC grave avec état septique une C3G est préconisée en première intention (cefotaxime 200 mg/kg/j en 4 prises ou ceftriaxone 100 mg/kg/j en 2 prises) (39,40). En effet, les caractéristiques pharmacocinétiques et pharmacodynamiques permettent d'assurer plus rapidement des taux sériques

supérieurs aux CMI. Certains associent un macrolide en cas de pneumopathie sévère surtout si l'enfant a plus de 5 ans (8,39,40). La vancomycine est recommandée en cas de suspicion clinique ou radiologique d'une infection grave à Staphylococcus aureus(39). Afin de limiter le risque de sélection de souches résistantes, un antibiotique à spectre plus étroit doit être prescrit chaque fois qu'une bactérie est identifiée (26). En présence d'une influenza présumée ou confirmée, il faut envisager sérieusement un traitement rapide aux inhibiteurs de la neuraminidase (oseltamivir, zanamivir). En effet, les antiviraux ont un caractère bénéfique démontré et peuvent prévenir des infections bactériennes secondaires, particulièrement chez les enfants hospitalisés ou modérément à gravement malades

Le passage à la voie orale : envisagé dès que l'état clinique s'améliore avec une apyrexie et une disparition de la dyspnée pendant plus de 24 heures pour une durée totale de l'ATB : 7 à 10 jours.

Si les patients atteints d'une pneumonie bactérienne présumée ne répondent pas au traitement dans les 48 à 72 heures, une évaluation clinique plus approfondie et une radiographie pulmonaire s'imposent à la recherche de complications. En cas d'évolution trainante, il faut évoquer la tuberculose, une pneumopathie à germes opportuniste sur un terrain de déficit immunitaire congénital ou acquis(pneumocystose, aspergillose) ou une affection sous jacente(corps étranger, malformation pulmonaire, fistule oeso-trachéale).

4.3. Traitement des formes compliquées :

On parle de pneumonie compliquée, par opposition à une pneumonie simple, en présence d'un épanchement pleural, de signe de nécrose ou d'abcès.

● Pleuropneumopathie

Les pleurésies purulentes représentent les complications les plus fréquentes des pneumopathies bactériennes de l'enfant : elles compliquent 1/4 des pneumonies à pneumocoque chez les patients hospitalisés. L'échographie thoracique est systématique, elle apprécie l'épaisseur, le volume de l'épanchement, le caractère cloisonné ou pas, et permet un repérage pour guider la ponction (doit être réalisée dans les conditions de la ponction).

Tout épanchement pleural doit être ponctionné si \geq 1 cm en urgence avant les antibiotiques si possible sinon le lendemain matin même sous antibiotiques (cytologie, chimie, Ph, LDH, antigènes solubles).

L'antibiothérapie doit être initialement intraveineuse, probabiliste, active contre les germes les plus fréquemment rencontrés : le pneumocoque est le germe prédominant, mais le streptocoque pyogène du groupe A et S. aureus peuvent également être retrouvés (moins de 10 % des cas). Ainsi, le traitement de choix est l'association céphalosporine de troisième génération(Ceftriaxone 75 à 100 mg/kg/J en 1 à 2 injections ou cefotaxime 200mg/kg/J en 4 injections) + vancomycine(60 mg/kg/J en 3 à 4 injections) ou rifampicine (20 mg/kg/j en 2 injections

à diluer dans du G5% avec respect d'une concentration maximale de 2,5mg/ml en IVL de 1h30). En cas de signes de gravité ou de signes toxiques, la clindamycine peut être ajoutée. Les aminosides et la fosfomycine ne sont pas recommandés (mauvaise diffusion pleurale). La durée du traitement recommandée : voie parentérale 7 à 15 jours puis relais par voie orale pour une durée totale : 2 à 6 semaines. La prise en charge de l'épanchement n'est pas codifiée : le drainage thoracique est généralement réservé aux formes de grande abondance ou mal tolérées. LA TDM thoracique est indiquée avant le drainage. L'évolution à long terme est bonne chez l'enfant, sans séquelles pleurales.

● **Abcès pulmonaire :**

L'abcès pulmonaire est rare chez l'enfant. Il est dû à une nécrose tissulaire au sein d'une condensation, avec la formation d'une cavité à paroi épaisse. La radiographie met en évidence un niveau liquidien au sein d'une opacité arrondie. Les germes habituellement en cause sont : S. aureus, les germes anaérobies (pathologies d'inhalation), K. pneumoniae, les streptocoques du groupe A et P. aeruginosa. L'antibiothérapie proposée est l'amoxicilline + Ac. Clavulanique 80mg/kg/j.

● **Pneumonies sévères non pneumococciques : S aureus et Strepto A**

Il s'agit d'une nécrose du parenchyme au sein d'une condensation responsable de la formation de cavités multiples remplies d'air. Elle survient malgré un traitement bien conduit et explique la persistance du syndrome inflammatoire. Elle s'accompagne souvent d'un épanchement pleural

- Germes toxigènes : Propriétés nécrosantes avec un tableau de choc toxinique
- Signes de gravité : hémoptysie, leucopénie, choc septique, signes toxiques (éruption cutanée)
- Antibiothérapie de première intention : Céphalosporine 3G (Cefotriaxone 75 à 100 mg/kg/J en 1 à 2 injections ou cefotaxime 200mg/kg/j en 4 injections)+ Vancomycine (60 mg/kg/J en 3 à 4 injections) + Clindamycine (40mg/kg/j en 3 à 4 prises en IVL).

CONCLUSION

les pneumonies communautaires restent un problème majeur de santé publique. Le pneumocoque est le germe à redouter du fait de sa gravité potentielle. La connaissance de l'épidémiologie locale et des niveaux de résistance aux ATB permet de proposer une ATB adaptée à notre contexte.

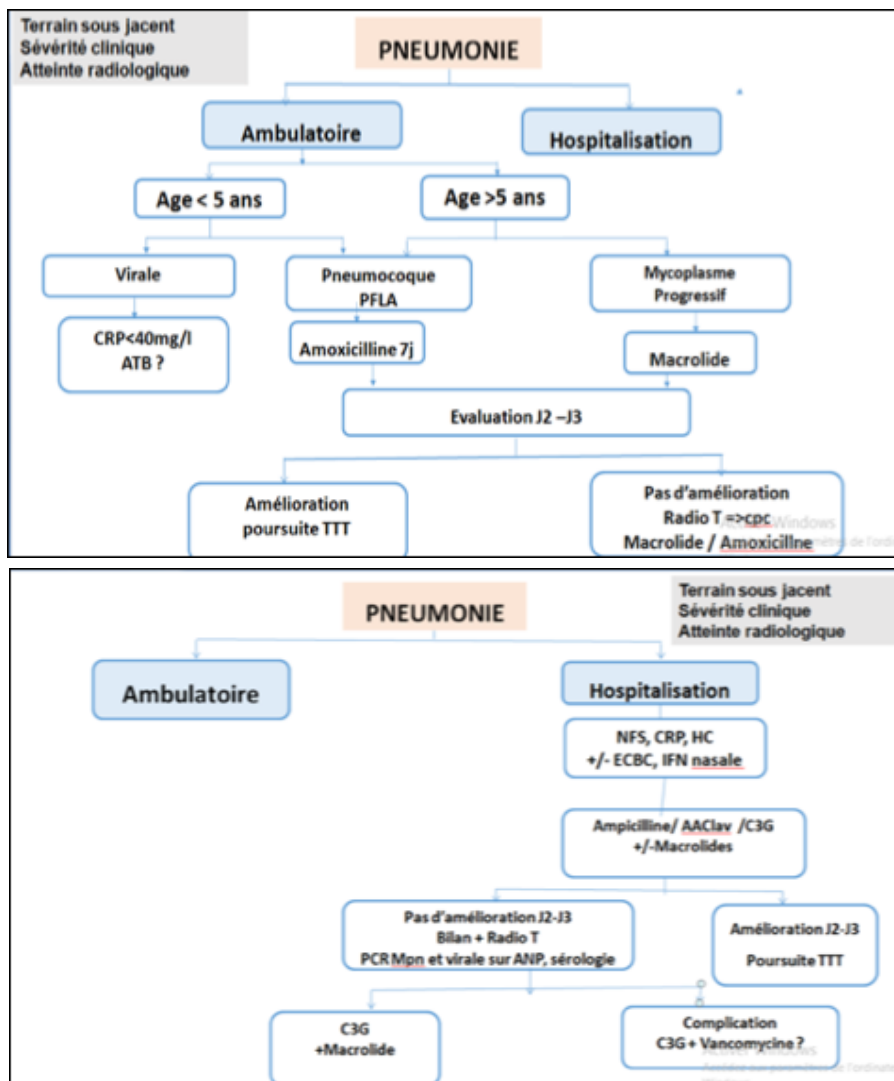


Figure 1 : Algorithme de prise en charge thérapeutique d'une pneumopathie

RÉFÉRENCES

- [1] World Health Organization. [Accessed November 22, 2017] FactSheet – Pneumonia. 2016. Available at: "http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs331/en/.
- [2] Rudan I, O'Brien KL, Nair H, Liu L, Theodoratou E, Qazi S, et al. Epidemiology and etiology of childhood pneumonia in 2010: estimates of incidence, severe morbidity, mortality, underlying risk factors and causative pathogens for 192 countries. *J Global Health* 2013;3(1): 010401.
- [3] Korppi M, Heiskanen-Kosma T, Jalonen E, Saikku P, Leinonen M, Halonen P, et al. Aetiology of community-acquired pneumonia in children treated in hospital. *Eur J Pediatr* 1993;152(1):24-30.
- [4] Claesson BA, Trollfors B, Brodin I, Granström M, Henrichsen J, Jodal U, et al. Etiology of community-acquired pneumonia in children based on antibody responses to bacterial and viral antigens *Pediatr Infect Dis J* 1989;8(12):856-62.
- [5] Mc Cracken GH. Diagnosis and management of pneumonia in children. *Pediatr Infect Dis J* 2000;19(9):924-8.
- [6] Berman S. Epidemiology of acute respiratory infections in children of developing countries. *Rev Infect Dis* 1991;13:Suppl: S454-S67.
- [7] Turner RB, Lande AE, Chase P, Hilton S, Weinberg D. Pneumonia in pediatric outpatients: cause and clinical manifestations. *J Pediatr* 1987;111(2):194-200.
- [8] Harris M, Clark J, Coote N, Fletcher P, Harnden A, McKean M, et al. British Thoracic Society guidelines for the management of community acquired pneumonia in children: update 2011. *Thorax* 2011;66:Suppl 2:ii1-23 .
- [9] Ruuskanen O, Lahti E, Jennings LC, Murdoch DR. Viral pneumonia. *Lancet* 2011;377(9773):1264-75.
- [10] Gendrel D. Pneumonies communautaires de l'enfant : étiologies et traitement *Arch Pediatr*. 2002;9:278-88.
- [11] Michelow IC, Olsen K, Lozano J, Rollins NK, Duffy LB, Ziegler T, et al. Epidemiology and clinical characteristics of community-acquired pneumonia in hospitalized children. *Pediatrics* 2004;113(4):701-7.
- [12] Juven T, Mertsola J, Waris M, Leinonen M, Meurman O, Roivainen M, et al. Etiology of community-acquired pneumonia in 254 hospitalized children. *Pediatr Infect Dis J*. 2000;19(4):293-8.
- [13] Cevey-Macherel M, Galetto-Lacour A, Gervais A, Siegrist CA, Bille J, Bescher-Ninet B, et al. Etiology of community-acquired pneumonia in hospitalized children based on WHO clinical guidelines. *Eur J Pediatr* 2009;168(12):1429-36.
- [14] Drummond P, Clark J, Wheeler J, Galloway A, Freeman R, Cant A. Community-acquired pneumonia. A prospective UK study. *Arch Dis Child* 2000;83(5):408-12.
- [15] Grijalva CG, Nuorti JP, Zhu Y, Griffin MR. Increasing incidence of empyema complicating childhood community-acquired pneumonia in the United States. *Clin Infect Dis* 2010;50(6):805-13.
- [16] Lakhanpaul M, Atkinson M, Stephenson T. Community acquired pneumonia in children: a clinical update. *Arch Dis Child Ed Pract* 2004;89:29-34.
- [17] McIntosh K. Community acquired pneumonia in children. *N Engl J Med* 2002;346:430-7.
- [18] Block S, Hedrick J, Hammerschlag MR, Cassel GH, Craft JC. Mycoplasma pneumoniae and chlamydia pneumoniae in pediatric community-acquired pneumonia: comparative efficacy and safety of clarithromycin versus erythromycin ethylsuccinate. *Pediatr Infect Dis J* 1995;14(6):471-7.
- [19] Regaieg C. ÉTUDE ÉPIDÉMIOLOGIQUE ET CLINIQUE DES BRONCHOPNEUMONOPATHIES AIGUES DE L'ENFANT À PROPOS DE 399 CAS. Faculté de médecine de Sfax; 2015.
- [20] Jeanbourquin D, Minvielle F, Le Bivic T, Hauret L, El Fikri A, Dion A-M, et al. Imagerie moderne des pneumonies infectieuses aiguës *Encycl Méd Chir (Elsevier SAS, Paris), Radiologie et imagerie médicale – cardiovasculaire – thoracique – cervicale*. 2004:32.
- [21] Le Bourgeois M, Houdouin V. Pneumopathies bactériennes communautaires. Dans : de Blic J, Delacourt C, eds *Pneumologie pédiatrique Paris* : Flammarion 2009;44:53.
- [22] Brisou P, Chamouilli JM, Gaillard T, Muzellec Y. Infections à pneumocoque. *Encycl Méd Chir (Elsevier Masson SAS, Paris), Pédiatrie*. 2004;4-260-B-10.
- [23] Ben Redjeb S, Boutiba-Ben Boubaker I, Saidani M. L'antibio-Résistance en Tunisie. *Données 2008-2010*.
- [24] Jmal I. Prévalence des sérotypes circulants et sensibilité aux antibiotiques des souches de pneumocoques isolées à Sfax durant les années 2012-2013. Thèse de Doctorat en Médecine, Sfax (Tunisie). 2015.
- [25] Jadavji T, Law B, Lebel MH, Kennedy WA, Gold R, Wang EE. A practical guide for the diagnosis and treatment of pediatric pneumonia. *Can Med Assoc J* 1997;156 (5): S703-11.

- [26] Margols P, Kenzie MC. The rational clinical examination. Does this infant have pneumonia ? JAMA 1998;279(4):308-13.
- [27] Coote N, Mckenzie S. Diagnosis and investigation of bacterial pneumonias. Paediatr Respir Rev 2000;1(1):8-13.
- [28] Marchac V. Différence de diagnostic des infections broncho-pulmonaires virales ou bactériennes chez l'enfant. Arch Pediatr 2007;14(2):202-6.
- [29] Campbell H, Byass P, Lamont AC, Forgie IM, O'Neill KP, Lloyd Evans N, et al. Assessment of clinical criteria for identification of severe acute lower respiratory tract infections in children. Lancet 1989;1(8633):297-9.
- [30] Zukin DD, Hoffman JR, Cleveland RH, Kushner DC, Herman TE. Correlation of pulmonary signs and symptoms with chest radiographs in the pediatric age group. Ann Emerg Med. 1986;15(7):792-6.
- [31] Marguet C, Bocquel N, Mallet E. Epidémiologie des pneumopathies communautaires de l'enfant. Données actuelles. Arch Pediatr 1998;5:S9-13.
- [32] Leventhal JM. Clinical predictors of pneumonia as a guide to ordering chest roentgenograms. Clin Pediatr (Phila). 1982; 21(12):730-4.
- [33] Taylor JA, Del Beccaro M, Done S, Winters W. Establishing clinically relevant standards for tachypnea in febrile children younger than 2 years. Arch Pediatr Adolesc Med. 1995;149(3):283-7.
- [34] Berman S, Simoes EA, Lanata C. Respiratory rate and pneumonia in infancy. Arch Dis Child 1991; 66: 81-4. Arch Dis Child 1991;66(1):81-4.
- [35] Mahabee-Gittens EM, Grupp-Phelan J, Brody AS, Donnelly LF, Bracey SE, Duma EM, et al. Identifying children with pneumonia in the emergency department. Clin Pediatr (Phila). 2005;44(5):427-35.
- [36] Cherian T, John TJ, Simoes E, Steinhoff MC, John M. Evaluation of simple clinical signs for the diagnosis of acute lower respiratory tract infection. Lancet 1988;2(8603).
- [37] Palafox M, Guiscafré H, Reyes H, Munoz O, Martínez H. Diagnostic value of tachypnoea in pneumonia defined radiologically. Arch Dis Child. 2000;82(1):41-5.
- [38] Esposito S, Principi N. Unsolved problems in the approach to pediatric community-acquired pneumonia. Curr Opin Infect Dis 2012;25(3):286-91.
- [39] Bradley JS, Byington CL, Shah SS, Alverson B, Carter ER, Harrison C, et al. Executive Summary : The management of community-acquired pneumonia in infants and children older than 3 months of age: clinical practice guidelines by the Pediatric Infectious Dis. Clin Infect Dis. 2011;53:e25-76.
- [40] Le Saux N, Robinson JL, Canadian Paediatric Society, Infectious diseases and Immunization Committee. Pneumonia in healthy Canadian children and youth: Practice points for management. Paediatr Child Health 2011;16(7):417-24.
- [41] World Health Organization. The management of acute respiratory infections in children. WHO, Eds Practical guidelines for outpatient care, Geneva. 1995;77.
- [42] Esposito S, Cohen R, Domingo JD, Pecurariu OF, Greenberg D, Heining U, et al. Antibiotic therapy for pediatric community-acquired pneumonia: do we know when, what and for how long to treat? . Pediatr Infect Dis J 2012;31(6):e78-85.
- [43] Gadomski AM. Potential interventions for preventing pneumonia among young children: lack of effect of antibiotic treatment for upper respiratory infections. Pediatr Infect Dis J. 1993;12:115-20.
- [44] Fu LY, Ruthazer R, Wilson I, Patel A, Fox LM, Tuan TA, et al. Brief hospitalization and pulse oximetry for predicting amoxicillin treatment failure in children with severe pneumonia Pediatrics 2006;118(6):e1822-30.
- [45] Dubus JC. Enfant siffleur: examen clinique. Pneumologie de l'enfant France : Arnette 2003:171-7.
- [46] Ayieko P, English M. In children aged 2-59 months with pneumonia, which clinical signs best predict hypoxaemia ? . J Trop Pediatr 2006;52:307-10.
- [47] Haute Autorité de santé. Principales indications et "nonindications" de la radiographie de thorax. Rapport d'évaluation technologique 2009. http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2009-03/avis_rx_thorax.pdf.
- [48] Pereda MA, Chavez MA, Hooper-Miele CC et al. Lung Ultrasound for the Diagnosis of Pneumonia in Children : A Meta-analysis. Pediatrics. 2015;135(4):714-22.
- [49] Korppi M. Non specific host response markers in the differentiation between pneumococcal and viral pneumonia: what is the most accurate combination ? . Pediatr Int 2004;46(5):545-50.
- [50] Korppi M, Heiskanen -Kosma T, Leinonen M. White blood cells, C-reactive protein and erythrocyte sedimentation rate in pneumococcal pneumonia in children Eur Resp J 1997;10(5):1125-9.
- [51] Korppi M, Kroger I. C-reactive protein in viral and bacterial respiratory infection in children. Scand J Infect Dis 1992;25(2):207-13.

- [52] Gendrel D, Moulin F, Lorrot M, Marc E, Guerin S, Soulier N. Procalcitonine et marqueurs de l'infection dans les pneumonies communautaires de l'enfant. *Méd Mal Infect* 2002;32:88-97.
- [53] Prat C, Dominguez J, Rodrigo C, Giménez M, Azuara M, Jiménez O, et al. Procalcitonin C-reactive protein and leucocyte count in children with lower respiratory tract infection. *Pediatr Infect Dis J*. 2003;22(11):963-8.
- [54] Virkki R, Juven T, Rikalainen K, Svedstrom E, Mertsola J, Ruuskanen O. Differentiation of bacterial and viral pneumonia in children. *Thorax* 2002;57(5):438-41.
- [55] Drs NOÉMIE WAGNERa, MARIO GEHRId, PrALAIN GERVAIXb DSGuinand et PCB-Argiroffo. Prise en charge ambulatoire de la pneumonie communautaire de l'enfant : mise au point. *Rev Med Suisse*. 2016;12:344-9.
- [56] Foy HM, Cooney MK, Allan I, Kenny GE. Rates of pneumonia during influenza epidemics in Seattle, 1964 to 1975. *JAMA* 1979;241(3):253-8.
- [57] Glenzen PW, Denny FW. Epidemiology of acute lower respiratory disease in children. *N Engl J Med*. 1973;288(10):498-505.
- [58] McIntyre CR, McIntyre PB, Caguey M. Community-based estimates of incidence and risk factors for childhood pneumonia in western Sydney. *Epidemiol Infect* 2003;131(3):1091-6.
- [59] Shay DK, Holman RC, Newman RD, Liu LL, Stout JW, Anderson LJ. Bronchiolitis-associated hospitalizations among US children, 1980-96. *JAMA*. 1999;282(15):1440-6.
- [60] Brouard J, Vabret A, Nimal-Cuvillon D, Bach N, Bessière A, Arion A, et al. Broncho-pneumopathies aiguës de l'enfant. *Encycl Méd Chir (Elsevier Masson SAS, Paris), Pédiatrie*. 2008;4-064-A-10.
- [61] Korppi M, Remes S, Heiskanen-Kosma T. Serum procalcitonin concentrations in bacterial pneumonia in children: a negative result in primary health-care settings. *Pediatr Pulmonol* 2003;35(1):56-61.
- [62] Don M, Valent F, Korppi M, Falleti E, De Candia A, Fasoli L, et al. Efficacy of serum procalcitonin in evaluating severity of community-acquired pneumonia in childhood. *Scand J Infect Dis* 2007;39(2):129-37 .
- [63] Ralston SL, Lieberthal AS, Meissner HC, Alverson BK, Baley JE, Gadomski AM, et al. Clinical practice guideline: the diagnosis, management and prevention of bronchiolitis. *Pediatrics* 2014;134(5):e1474-502.
- [64] Friedman JN, Rieder MJ, JM; W, Société canadienne de pédiatrie, Comité de soins aigus, Comité de pharmacologie et des substances dangereuses. La Bronchiolite : recommandations pour le diagnostic, la surveillance et la prise en charge des enfants de un à 2.
- [65] Cardinale F, Cappiello AR, Mastrototaro MF, Pignatelli M, Esposito S. Community-acquired pneumonia in children. *Early Hum Dev* 2013;89:S49-52.
- [66] Shah SS, Dugan MH, Bell LM, Grundmeier RW, Florin TA, Hines EM, et al. Blood cultures in the emergency department evaluation of childhood pneumonia. *Pediatr Infect Dis J* 2011;30:475-9.
- [67] Mandell LA, Wunderink RG, Anzueto A, Bartlett JG, Campbell GD, Dean NC, et al. Infectious Diseases Society of America/American Thoracic Society consensus guidelines on the management of community-acquired pneumonia in adults. *Clin Infect Dis*. 2007;1:44 Su.
- [68] Houdouin V, Pouessel G, Angoulvant F, Brouard J, Derelle J, Fayon M, et al. Recommandations sur l'utilisation des nouveaux outils diagnostiques étiologiques des infections respiratoires basses de l'enfant de plus de trois mois. *Arch Pediatr* 2014;21(4):418.
- [69] Murray PR, Washington JA Microscopic and bacteriologic analysis of expectorated sputum. *Mayo Clin Proc* 1975;50(6):339-44.
- [70] Houdouin V. Pneumonies : du diagnostic au traitement. *Arch Pediatr*. 2013;20:26-7.
- [71] Labouret G. Le diagnostic et le traitement des pneumonies communautaires de l'enfant. *La Lett du Pneumol*. 2013;XVI(5):174-9.
- [72] AGENCE FRANÇAISE DE SECURITE SANITAIRE DES PRODUITS DE SANTE. Antibiotic therapy in general and current practice in lower respiratory tract infections in adults and children. *Med Mal Infect* 2005;35(12):619-34.
- [73] Principi N, Esposito S. Management of severe community-acquired pneumonia of children in developing and developed countries. *Thorax*.2011;66(9):815-22.

Facteurs de risque de mauvaise observance thérapeutique chez un enfant asthmatique

Risk factors for poor treatment adherence in a child with asthma

Abdelbari. M ^(1,2), Bouguila. J ^(1,2), Kebaili. R ^(1,2), Ben Belgacem. H ^(1,2),
Boughamoura. L ^(1,2)

⁽¹⁾ Service de Pédiatrie CHU Farhat Hached Sousse-Tunisie

⁽²⁾ Faculté de Médecine Ibn El jazzar, Université de Sousse

RÉSUMÉ

Introduction : L'asthme est une pathologie très fréquente et grevée d'une lourde morbidité. Sa prise en charge est multidisciplinaire. L'un de ses piliers les plus importants est la bonne adhésion thérapeutique.

Objectif : Déterminer l'état de contrôle chez les enfants asthmatiques et leur niveau d'observance ainsi que les facteurs de risque de mauvaise adhésion thérapeutique.

Matériel et méthodes : Nous avons mené une étude prospective descriptive sur une période de 4 mois (Janvier, Février 2020 et Mai, Juin 2020), et incluant des enfants âgés entre 1 mois et 15 ans hospitalisés et/ou suivis à la consultation externe de pédiatrie.

Résultats : Nous avons colligé 82 cas d'enfants asthmatiques âgés en moyenne de 66,6 mois. Le sexe ratio était de 2,72. Les caractéristiques socio-économiques ont comporté le niveau d'étude des parents qui était bon dans 35,8%, le revenu financier qui était bas dans 42% et la notion de conflit familial (objectivé dans 46,2%). Les caractéristiques environnementales ont inclus le tabagisme passif retrouvé dans 53,7% des cas, l'exposition aux phanères d'animaux dans 31,7% des cas et la notion d'humidité dans 9,8% des cas. Nous avons retrouvé une atopie familiale dans 26,8% des cas et personnelle dans 30,5% des patients. Une sensibilisation documentée a été objectivée dans 28% des cas principalement aux acariens. La corticothérapie inhalée était instaurée dans 97,5% des cas. L'association à des BDLA et/ou des anti-leucotriènes était trouvés dans 13,4% des cas. Le palier thérapeutique était dans 80,5% des cas au palier 2 de la classification GINA. Le pourcentage d'asthme non contrôlé a été de 28%. Il était en corrélation significative avec la mauvaise observance thérapeutique. Cette dernière a été objectivée dans 53,7% des cas. Les principales causes d'inobservance étaient une inassiduité de prise de traitement dans 50% des cas, l'absence d'utilisation de chambre d'inhalation pour les moins de 6 ans dans 26,3% des cas, et des erreurs au niveau de la manipulation du dispositif d'inhalation dans 24,4% des cas. Les principales causes d'inobservance rapportées par les enfants et/ou les parents étaient l'oubli, le manque d'éducation et le déni de la maladie.

Conclusion : L'étude de l'état de contrôle de l'asthme et des facteurs de risque de mauvaise observance thérapeutique révèle des défaillances à plusieurs niveaux et nous incite à faire des mises à jour de nos stratégies d'éducation thérapeutique.

ABSTRACT

Introduction : Asthma is a very frequent pathology burdened with a heavy morbidity. Its management is multidisciplinary. One of its most important pillars is good therapeutic adherence.

Objective : To determine the state of control in asthmatic children and their level of compliance as well as the risk factors for poor therapeutic adherence.

Auteur correspondant :

Dr. ABDELBARI Marwa

Service de Pédiatrie CHU Farhat Hached Sousse

E-mail : marwa.ab89@outlook.fr

Material and method : We conducted a descriptive prospective study over a period of 4 months January, February 2020 and May, June 2020, and including children aged between 1 month and 15 years hospitalized and / or followed at the pediatric ward.

Results : We collected 82 cases of asthmatic children aged 66.6 months on average. The sex ratio was 2.72. Socioeconomic characteristics included parents' level of education which was good in 35.8%, financial income which was low in 42%, and the notion of family conflict was objectified in 46.2%. The environmental characteristics included the passive smoking found in 53.7% of the cases, the exposure to animal dander in 31.7% of the cases and the notion of dampness in 9.8% of the cases. We found family atopy in 26.8% of cases and personal atopy in 30.5% of patients. Documented sensitization was objectified in 28% of the cases mainly to mites. Inhaled corticosteroid therapy was initiated in 97.5% of cases. Association with LABA and / or anti-leukotrienes in 13.4% of cases. 80.5% of the children were at level 2 of the GINA classification. The percentage of uncontrolled asthma was 28%. It was significantly correlated with poor therapeutic adherence. The latter was objectified in 53.7% of cases. The main faults of non-compliance were non-attendance of treatment in 50% of the cases, the absence of use of an inhalation chamber for children under 6 years of age in 26.3% of the cases and errors in the handling of the inhalation device in 24.4% of cases. The main causes of non-compliance reported by children and / or parents were forgetfulness, lack of education and denial of the disease.

Conclusion : Studying the state of asthma control and the risk factors for poor therapeutic compliance reveals failings on several levels and prompts us to update our therapeutic.

Mots clés : Asthme- Enfant - contrôle - observance - Education thérapeutique.

Key Words : Asthma- Child - control - compliance - Therapeutic education.

INTRODUCTION

L'asthme est l'une des maladies les plus fréquentes qui se déclarent tôt dans l'enfance. Il s'agit d'une maladie à conséquences importantes sur la qualité de vie malgré les recommandations thérapeutiques bien codifiées ces dernières années. La prise en charge de l'enfant asthmatique ne doit pas se limiter à la seule prescription médicamenteuse, mais doit être globale et inclure tout autant l'apprentissage des schémas thérapeutiques que celui d'une hygiène de vie adaptée(1). L'observance du traitement de fond de l'asthme, en premier lieu des corticoïdes inhalés, est un facteur protecteur réduisant le risque d'exacerbation sévère et la mortalité par asthme à tout âge (2,3). Les enfants sont particulièrement exposés aux erreurs médicales. Ghaleb et al (4), définissent celle ci comme une modification non intentionnelle de prescription ou de rédaction avec un impact cliniquement significatif. L'éducation thérapeutique définie par l'Or-

ganisation mondiale de la santé (OMS) comme « un processus intégré aux soins qui a pour objectif d'améliorer la prise en charge des patients en les aidant à s'autonomiser, à acquérir et à conserver des compétences afin de les aider à vivre de manière optimale leur maladie », est l'un des axes primordiaux de prise en charge afin de s'opposer à cette mauvaise adhésion thérapeutique (5). Notre étude avait pour objectif de déterminer l'état de contrôle chez les enfants asthmatiques suivis dans les consultations de pédiatrie, de préciser la relation entre le niveau d'observance et le niveau de contrôle et de relever les facteurs de risque d'une mauvaise observance thérapeutique.

MATÉRIEL ET MÉTHODES

Il s'agit d'une étude prospective et descriptive durant une période de quatre mois (Janvier, février, mai et juin 2020) entrecoupée en raison des obligations imposées par la pandémie du Covid 19. L'étude a inclus tous les enfants âgés entre 1 mois et 15 ans pour les quels on a porté le diagnostic d'asthme et ayant été hospitalisés ou suivis à la consultation externe par un résident de la spécialité ou un senior pneumo-pédiatre. Les enfants asthmatiques ayant une autre pathologie chronique à retentissement respiratoire et les enfants qui ont été mis sous traitement de fond depuis moins de 6 mois n'ont pas été inclus. Les informations réunies concernent les caractéristiques de l'enfant (Age, sexe, antécédent d'atopie familiale et/ou personnelle, présence d'une sensibilisation documentée par un test allergologique), les caractéristiques socio-économiques comportant le niveau d'étude des parents, la situation financière de la famille, la notion d'un conflit familial et la disponibilité du parent soignant). Le niveau d'étude des parents était qualifié de bon si l'un de ces derniers ait atteint le niveau secondaire des études nationales. Le niveau financier était classé en bon ou bas niveau selon les catégories de l'institut national des statistiques et des études économiques. Le recueil des données a comporté également les caractéristiques environnementales et les moyens thérapeutiques prescrits pour son asthme. Les paliers thérapeutiques et les niveaux de contrôle de l'asthme ont été déterminés selon les critères de GINA de 2019 (6) (figures 1,2).

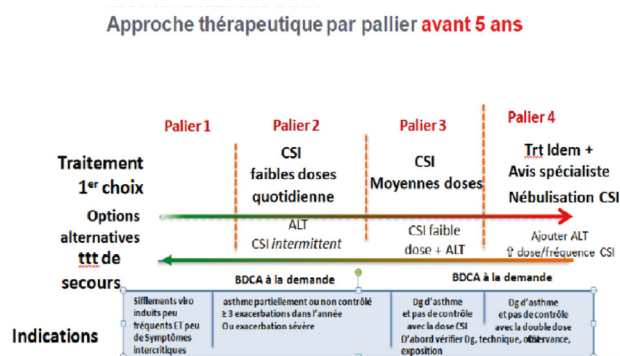


Figure 1 : Recommandations GINA (6) : Approche thérapeutique par palier.

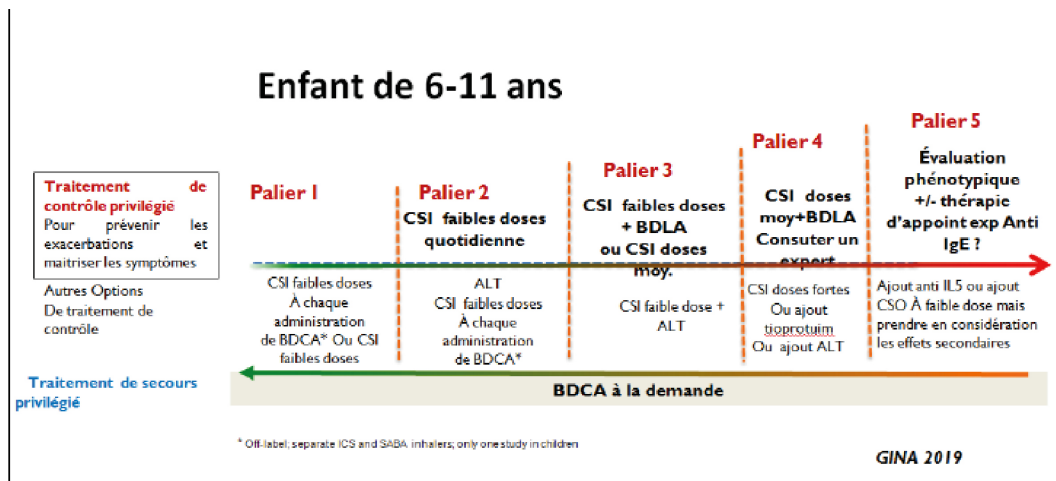


Figure 2 : Recommandations GINA (6) : Approche thérapeutique par palier.

L'observance thérapeutique a été évaluée à partir de trois paramètres :

- * L'assiduité de prise en évaluant le respect des prises de médicaments ou l'absence de prise au cours des 3 derniers jours et du dernier week-end précédant le moment où le questionnaire était rempli et ce d'après les critères du questionnaire PMQ3W(7).

- * La notion d'utilisation de chambre pour les moins de 6 ans .

- * La technique d'utilisation : La technique d'inhalation pour chaque système (Aérosol doseur pressurisé avec ou sans chambre/ inhalateur de poudre sèche monodose ou multidose) était apprécié selon le respect des étapes suivantes adoptés d'après Dubus (8). Les données qui découlent de ces trois paramètres ont été analysées ainsi : bonne observance thérapeutique ou mauvaise observance thérapeutique se basant sur la présence d'au moins un critère parmi les trois.

RÉSULTATS

Durant la période d'étude, nous avons colligé 82 enfants répondant aux critères d'inclusion. L'âge moyen était de 66,6 mois avec des extrêmes allant de 4mois à 16 ans. Le sexe ratio était de 2,72. Les caractéristiques socio-économiques ont comporté le niveau d'étude des parents qui était bon dans 35,8%, le revenu financier qui était bas dans 42% et la notion de conflit familial qui a été objectivée dans 46,2% des cas. Les caractéristiques environnementales ont inclus le tabagisme passif retrouvé dans 53,7% des cas, l'exposition aux phanères d'animaux dans 31,7% des cas, l'exposition à la poussière dans 11% des cas et la notion d'humidité dans 9,8% des cas. Nous avons retrouvé un terrain d'atopie familiale dans 26,8% des cas. Il s'agissait d'un asthme chez un parent de premier degré dans 59,4% des cas suivi par une rhinite allergique et une conjonctivite allergique. Concernant l'atopie personnelle, elle a été constatée chez 25 patients (30,5%) représentée principalement par une sensibilisation à un allergène connu suivie par la dermatite atopique. Les principaux allergènes retrouvés aux tests cutanés étaient les acariens suivis par les phanères d'animaux et les herbacés. En outre, une allergie multiple a été retrouvée chez 4 enfants. Selon la survenue de la première exacerbation

de crise d'asthme ou le premier épisode de dyspnée, nos patients sont répartis en deux groupes: un asthme à début précoce (avant 2 ans) dans 70,7% des cas, et un asthme révélé dans la petite ou grande enfance dans 29,3%. La corticothérapie inhalée était prescrite dans 97,5% des cas. Les principales molécules étaient : Béclométhasone (42,7%), Fluticasone (39%) et Budésonide (1,2%). Une association entre un corticostéroïde inhalé (CSI) et un bronchodilatateur de longue durée d'action (BDLA) a été objectivée dans 11% des cas (Fluticasone/Salmétérol dans 4,9% des cas et Budésonide/Formotérol dans 6,1% des cas) (Tableau 1).

Tableau 1 : Différentes molécules dans le traitement de fond de l'asthme dans notre série.

CSI	Seule	Salmétérol	En association Formotérol	Montélukast
Béclométhasone	42.7% (n=35)			1.2% (n=1)
Fluticasone	39% (n=32)	4.9% (n=4)		
Budésonide	1.2% (n=1)		6.1% (n=5)	

La majorité des enfants asthmatiques était sous faible dose de CSI (46,3%) et à un palier 2 de schéma thérapeutique. En analysant les doses de CSI en fonction de la molécule utilisée, nous avons constaté que chez les enfants recevant la Béclométhasone, la forte dose représente 40% versus 0% pour la Fluticasone (Figure 3).

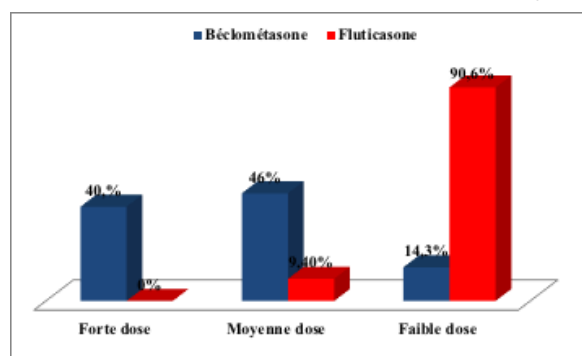


Figure 3 : Répartition des molécules de CSI selon les doses.

L'analyse statistique a révélé que l'utilisation de la Béclo métasone était significativement associée avec des doses fortes ou moyennes ($p=0.000$, $OR=16.5$) alors que l'utilisation du Fluticasone était associée significativement à des moindres doses élevées ($p=0.000$, $OR= 0.03$). Dans notre étude, nous avons trouvé que l'asthme était bien contrôlé dans 45,1% des cas, partiellement contrôlé dans 26,8% des cas et mal contrôlé dans 28% des cas. Le mauvais contrôle était en corrélation significative avec le niveau financier défavorable de la famille ($p=0.012$) et la mauvaise observance thérapeutique ($p=0.000$). Cette dernière a concerné 53,7% des patients. Les principales fautes d'inobservance étaient une inassiduité de prise de traitement (50 %), l'absence d'utilisation de chambre d'inhalation pour les moins de 6 ans (26,3%) et des erreurs au niveau de la manipulation des dispositifs d'inhalation (24,4%). L'inobservance, chez les enfants d'âge inférieur à 6 ans, totalement dépendants de leurs parents, était liée principalement au manque d'éducation concernant le traitement de l'asthme (22,8%) et l'oubli (19,3%) (Tableau 2). Cependant, L'oubli de la prise thérapeutique était l'unique prétexte des adolescents.

Tableau 2 : Causes d'inobservance thérapeutique selon les parents et/ou l'enfant.

	Nourrisson et enfant < à 6 ans	Enfant entre 6 et 10 ans	Adolescent > à 10ans
Oubli	19.3%	15.9%	100%
Manque d'éducation	22.8%	24.4%	0
Déni de la maladie	10.5%	7.3%	0
Manque de moyens financiers	14%	11%	0
Manque de confiance médecin-patient	3.5%	2.4%	0
Conviction de l'inutilité de l'assiduité de traitement et crainte d'effets indésirables	14%	11%	0

Les autres raisons observées chez les nourrissons et les enfants de moins de 10 ans étaient le déni de la maladie, l'insuffisance des moyens de se procurer le traitement, l'absence de confiance entre médecin et patient, la conviction de l'inutilité de la régularité de prise de traitement et la crainte d'effets indésirables (Tableau 3).

Tableau 3 : Comparaison entre les patients observants et les non-observants.

Caractéristiques	Non Observant	observant	P
Age moyen	5 ans	6 ans 1 mois	0.21
Sexe ratio	4.5	2.16	0.15
Bon niveau d'étude des parents	55.2%	44.8%	0.77
Bas revenu financier	61.8%	38.2%	0.18
Conflit intra familial	57.7%%	42.3%%	0.16

Mère fonctionnaire	35.7%	28.9%	0.5
Exposition au tabac	65.9%	34.1%	0.017
Exposition aux phanères d'animaux	87.5%	12.5%	0.063
Humidité	34.6%	65.4%	0.14
Exposition à la poussière	88.9%	11.1%	0.058
Atopie familiale	40.9%	59.1%	0.16
Atopie personnelle	44%	56%	0.24
Sensibilisation documentée	39.1%	60.9%	0.1
Début précoce d'asthme (nourrisson)	56.9%	43.1%	0.36
Asthme contrôlé	22.7%	71.1%	
Asthme partiellement contrôlé	38.6%	13.2%	
Asthme non contrôlé	38.6%	15.8%	0.000
Palier 2	90.9%	68.4%	
Palier 3	6.8%	18.4%	
Palier 4	0%	5.3%	
Faible dose de CSI	45.5%	47.2%	
Moyenne dose de CSI	29.5%	38.9%	
Forte dose de CSI	25%	13.9%	
Erreurs d'inobservance			
• Cycles respiratoires insuffisants dans la chambre d'inhalation	39.4%		
• Absence d'apnée en fin d'inhalation	13.1%		
• Absence de rinçage après CSI	90.9%		
• Assiduité de prise de traitement	9.1%		

Concernant l'environnement familial, l'adhésion thérapeutique était moins bonne avec les parents d'un bon niveau d'étude, les familles à bas revenu financier et les familles ayant la notion de conflit mais sans différence significative. Cependant, l'observance était meilleure avec les enfants atopiques (personnel ou familial), ceux ayant une sensibilisation confirmée et ceux ayant un asthme à début tardif.

DISCUSSION

La prévalence de l'asthme chez les enfants est variable selon la littérature. Elle varie entre 1.7% et 5% pour les enfants âgés de un à deux ans (9-11). Young et al (12), ont montré que l'histoire familiale d'asthme contribue à l'élévation de la fréquence de l'hyperréactivité bronchique (HRB) même chez les enfants âgés de moins de quatre semaines. Une sensibilisation allergénique persistante aux aliments et une sensibilisation allergénique précoce aux acariens sont réputées être les facteurs de risque les plus significatifs de passage à l'asthme (13). Comparativement aux deux études maghrébines de profil allergénique de Ben Ameer et al (14) en Tunisie et Bioud et al (15) en Algérie, nous avons

retrouvé que les acariens étaient les allergènes les plus fréquemment retrouvés, suivis par les pollens et les phanères des chiens et des chats. Dans notre série, nous avons retrouvé que l'atopie familiale concerne environ un tiers des enfants. Ces derniers étaient mieux observant que les enfants non atopiques. Dans une analyse des facteurs associés à la mauvaise observance, Capangolu et al (16), ont trouvé que chez les enfants ayant un terrain d'atopie, les erreurs techniques d'utilisation de traitement sont significativement plus fréquentes que les enfants non atopiques ($p=0,021$), cependant l'observance est meilleure mais sans différence significative. L'étude de Boussetta et al (17), n'a pas abordé particulièrement l'observance mais a montré que les nourrissons qui ont débuté tôt leur maladie ont deux fois plus de risque de continuer à siffler avec une haute significativité ($p = 0,0008$). Il en est de même pour la sévérité initiale de la crise. La corticothérapie inhalée représente la pierre angulaire du traitement de fond de l'asthme. Habituellement, la majorité de l'effet est obtenue avec des doses faibles à moyenne (18). Ces recommandations étaient respectées dans notre série principalement avec la molécule de fluticasone contrairement à la béclométhasone qui était utilisée dans 40% des cas à des fortes doses. Plusieurs publications démontrent que l'ajout de BDLA améliore le contrôle de l'asthme chez l'enfant non contrôlé par les CSI seuls (19–21) et récemment, il a été démontré l'intérêt de la forme combinée versus le doublement des doses de CSI chez l'enfant de 4 à 11 ans (22). Cependant, nous avons observé dans notre série le faible recours aux associations (16,6%) alors que l'asthme était non contrôlé dans 54,8% des cas (partiellement contrôlé dans 26,8% des cas et non contrôlé dans 28% des cas). De même dans l'étude de De Blic et al (23), l'asthme était non contrôlé dans 73% des cas (partiellement contrôlé dans 7% des cas et non contrôlé dans 66% des cas). Cette dernière évaluation du niveau de contrôle de l'asthme (basée sur les mêmes critères que les nôtres) a été controversée à la propre perception de l'enfant et le degré d'accord était médiocre dans le sens d'une surestimation du niveau de contrôle par les enfants ou leurs parents. Ces biais sont d'autant plus évidents quand nous évaluons l'observance de nos patients. Dans ce type de travaux, la nature de l'interrogatoire et le type de personne le réalisant vont influencer le résultat obtenu. Garber et al (24), ont conclu que l'interrogatoire par une tierce personne est moins fiable que les questionnaires remplis par l'enfant et sa famille. Malgré leur simplicité et leur faible coût ces approches ont l'inconvénient de toujours surestimer l'observance (25). La mauvaise observance thérapeutique est associée au déclin et à la variabilité du VEMS. Cette altération de la fonction respiratoire est aussi associée à la fréquence d'exacerbations et à un asthme plus sévère (26). En effet, la mauvaise observance thérapeutique explique en grande partie le mauvais contrôle de l'asthme tel qu'a été démontré dans notre série à travers un lien statistiquement significatif. L'éducation thérapeutique constitue un volet complexe du fait de l'implication parfois de plusieurs membres (enfant, parents...), de dif-

férentes cultures sociales et du degré de l'ignorance de cette pathologie. Kuenhi et al (27), rapportent que la réticence quant à l'intensification du traitement est en rapport avec la tolérance parentale des symptômes. Il suggère que le sous dosage est intentionnel par crainte d'effet secondaire et que le taux de non conformité serait probablement plus haut mais non avoué. Parmi les critères de mauvaise observance thérapeutique figure la mauvaise technique d'utilisation de la chambre d'inhalation. Dans notre étude, elle était moins fréquente (26,3%) par rapport à la littérature (entre 40 et 78% selon le dispositif) (28). En revanche, une mauvaise utilisation des aérosols serait la principale limite à l'utilisation de cette forme (moins d'un tiers des adolescents les utilisent correctement)(29). L'assiduité de prise de traitement représente un problème difficile à cerner. En effet, l'aveu de cette erreur est rarement obtenu malgré son omniprésence. L'estimation de l'inassiduité était de 50% dans notre étude. Milgrom et al (30), dans leurs enquête sur des enfants ayant bien suivi des cours d'éducation thérapeutique, aucun enfant ne déclare avoir eu moins de 50% de la dose prescrite pour les CSI, alors que un quart parmi eux l'avoue pour les β_2 agonistes. Ceci témoigne que ces enfants ont compris la nécessité de constance de traitement malgré leur non conformité aux recommandations. Delmas et al (31), ont trouvé dans leurs étude d'autres facteurs se rapportant au milieu socioéconomique. Les facteurs significativement associés à la prévalence de l'asthme sont ; le fait que l'enfant vivait avec la mère seule et le niveau scolaire des parents inférieur au baccalauréat. En revanche, dans notre série, un meilleur niveau scolaire des parents était plus fréquent chez les mauvais observant. Ceci témoigne, que ces parents s'estimaient capables de juger seuls les besoins thérapeutiques de leurs enfants. Un travail sur les comportements, avec un entraînement aux habiletés sociales associés à l'éducation permettent alors d'améliorer sensiblement l'adhésion au traitement. Le problème d'acceptabilité concerne aussi bien l'adolescent que ses parents. En effet, demander à son enfant de prendre le moins de médicament possible, était relevé dans le discours de certains enquêtés (32). Dans notre série, les adolescents niaient radicalement ce justificatif alors qu'il a été révélé chez 17,8% des parents des enfants de moins de 10 ans. En outre, l'oubli est un prétexte dont se servent plusieurs patients et /ou leurs parents pour justifier la non-adhésion thérapeutique. Il était par ailleurs le seul justificatif rapporté par les adolescents dans notre étude. Certaines publications à l'instar de Soussan et al (33) et Laforest et al (34), ont rapporté des pourcentages respectifs d'oubli de 65% et 25% dans leurs populations d'étude sur les facteurs de risque de mauvaise observance. Un obstacle indirect à l'observance du patient est la non connaissance et/ou la non-adhésion du médecin aux recommandations sur le traitement de l'asthme (34, 35). Une formation spécifique et la spécialisation du médecin en pneumopédiatrie amélioreraient l'adhésion à ces recommandations, la prise en charge des patients et peut-être l'observance (36,37).

CONCLUSION

L'étude de l'état de contrôle de l'asthme et des facteurs de risque de mauvaise observance thérapeutique révèle des défaillances à plusieurs niveaux et nous incite à faire des mises à jour de nos stratégies thérapeutiques à savoir la standardisation des protocoles d'évaluation, la formation des médecins et le suivi des recommandations. La lutte contre les facteurs environnementaux agressifs et l'éducation des patients dans des structures éducatives seraient d'une efficacité certaine dans l'amélioration de la prise en charge.

RÉFÉRENCES

- [1] De Blic J. Prise en charge thérapeutique de l'asthme de l'enfant : du consensus à la pratique. *Rev Fr Allergol Immunol Clin.* juin 2005;45(4):308-13.
- [2] Robertson CF, Rubinfeld AR, Bowes G. Pediatric asthma deaths in Victoria: The mild are at risk. *Pediatr Pulmonol.* juin 1992;13(2):95-100.
- [3] Drummond D. Asthme de l'adolescent : comment améliorer l'observance ? *Perfect En Pédiatrie.* mars 2019;2(1):57-61.
- [4] Ghaleb MA. What constitutes a prescribing error in paediatrics? *Qual Saf Health Care.* 1 oct 2005;14(5):352-7.
- [5] Launay F, Stalder J-F, Derbré S. Dermatite atopique et éducation thérapeutique. *Actual Pharm.* mars 2014;53(534):16-20.
- [6] Reddel HK, FitzGerald JM, Bateman ED, Bacharier LB, Becker A, Brusselle G, et al. GINA 2019: a fundamental change in asthma management: Treatment of asthma with short-acting bronchodilators alone is no longer recommended for adults and adolescents. *Eur Respir J.* juin 2019;53(6):1901046.
- [7] Cojocar B, de Blic J, Scheinmann P, Chéron G. Comparaison du contrôle de l'asthme des enfants vus aux urgences et en consultation spécialisée. *Enquête prospective. Arch Pédiatrie.* 1 août 2006;13(8):1112-7.
- [8] Dubus JC. Délivrance des traitements inhalés en pédiatrie. *Arch Pédiatrie.* 1 déc 2003;10(12):1083-8.
- [9] Taussig LM, Wright AL, Holberg CJ, Halonen M, Morgan WJ, Martinez FD. Tucson children's respiratory study: 1980 to present. *J Allergy Clin Immunol.* avr 2003;111(4):661-75.
- [10] Brauer M, Hoek G, Van Vliet P, Meliefste K, Fischer PH, Wijga A, et al. Air pollution from traffic and the development of respiratory infections and asthmatic and allergic symptoms in children. *Am J Respir Crit Care Med.* 15 oct 2002;166(8):1092-8.
- [11] C G Bornehag , J Sundell, L Hagerhed-Engman, T Sigsggard, S Janson, N Aberg. « Dampness » at home and its association with airway, nose, and skin symptoms among 10,851 preschool children in Sweden: a cross-sectional study. *Indoor air.*2005;15(10):48-55.
- [12] Dezateux C, Stocks J, Dundas I, Fletcher ME. Impaired Airway Function and Wheezing in Infancy: The Influence of Maternal Smoking and a Genetic Predisposition to Asthma. *Am J Respir Crit Care Med.* févr 1999;159(2):403-10.
- [13] Just J. De la dermatite atopique à l'asthme. *Rev Fr Allergol.* nov 2011;51(7):629-32.
- [14] Ben Ameur S, Kamoun F, Ben Bey A, Feki H, Aloulou H, Damak J, et al. Profil allergénique et niveau de contrôle de l'asthme de l'enfant à Sfax. *Rev Fr Allergol.* déc 2016;56(7-8):509-14.
- [15] Bioud B, Dehimi A, Belghazi M, Mahnane A, Okka K, Benarab Z. Profil de sensibilisation de l'asthme allergique de l'enfant à Sétif. *Rev Fr Allergol.* avr 2019;59(3):296.
- [16] Capanoglu M, Dibek Misirlioglu E, Toyran M, Civelek E, Kocabas CN. Evaluation of inhaler technique, adherence to therapy and their effect on disease control among children with asthma using metered dose or dry powder inhalers. *J Asthma.* 14 sept 2015;52(8):838-45.
- [17] Boussetta K, Bouziri A, Harzallah H, Zouari B, Sammoud A, Bousnina S. Asthme du nourrisson. Devenir à moyen terme et facteurs prédictifs de la persistance des symptômes à l'âge préscolaire. *Rev Fr Allergol Immunol Clin.* oct 2001;41(6):565-70.
- [18] Holt S, Suder A, Weatherall M, Cheng S, Shirtcliffe P, Beasley R. Dose-response relation of inhaled fluticasone propionate in adolescents and adults with asthma: meta-analysis. *BMJ* 2001;323:8.
- [19] Pohunek P, Kuna P, Jorup C, De Boeck K. Budesonide/formoterol improves lung function compared with budesonide alone in children with asthma. *Pediatr Allergy Immunol.* sept 2006;17(6):458-65.
- [20] Russell G, Williams DA, Weller P, Price JF. Salmeterol xinafoate in children on high dose inhaled steroids. *Ann Allergy Asthma Immunol Off Publ Am Coll Allergy Asthma Immunol.* nov 1995;75(5):423-8.
- [21] Tal A, Simon G, Vermeulen JH, Petru V, Cobos N, Everard ML, et al. Budesonide/formoterol in a single inhaler versus inhaled corticosteroids alone in the treatment of asthma. *Pediatr Pulmonol.* nov 2002;34(5):342-50.
- [22] De Blic J, Ogorodova L, Klink R, Sidorenko I, Valiulis A, Hofman J, et al. Salmeterol/fluticasone propionate vs. double dose flutica-

- sone propionate on lung function and asthma control in children. *Pediatr Allergy Immunol Off Publ Eur Soc Pediatr Allergy Immunol*. déc 2009;20(8):763-71.
- [23] De Blic J, Boucot I, Pribil C, Huas D, Godard P. Niveau de contrôle de l'asthme chez l'enfant en médecine générale en France: résultats de l'étude ER'ASTHME. *Arch Pédiatrie*. sept 2007;14(9):1069-75.
- [24] Garber MC, Nau DP, Erickson SR, Aikens JE, Lawrence JB. The concordance of self-report with other measures of medication adherence: a summary of the literature. *Med Care*. juill 2004;42(7):649-52.
- [25] Bender B, Wamboldt FS, O'Connor SL, Rand C, Szeffler S, Milgrom H, et al. Measurement of children's asthma medication adherence by self report, mother report, canister weight, and Doser CT. *Ann Allergy Asthma Immunol Off Publ Am Coll Allergy Asthma Immunol*. nov 2000;85(5):416-21.
- [26] Berraies A, Blibech H, Hamdi B, Maazaoui S, Turkmen S, Ammar J, et al. Profil évolutif de la spirométrie chez l'enfant asthmatique. *Rev Mal Respir*. janv 2016;33:A85-6.
- [27] Kuehni CE, Frey U. Age-related differences in perceived asthma control in childhood: guidelines and reality. *Eur Respir J*. 1 oct 2002;20(4):880-9.
- [28] Malot L, Molimard M, Abouelfatah A, Lignot S, Depont F, Moore N, et al. Comparaison de l'utilisation des dispositifs d'inhalation par les enfants asthmatiques en pratique de ville. *Arch Pédiatrie*. oct 2007;14(10):1190-5.
- [29] Rehn C, Odouard E, Poncet F, Cochat P, Breant V, Dode X. Facteurs influençant l'acceptabilité des formulations galéniques en pédiatrie – revue de la littérature. *Ann Pharm Fr*. mai 2018;76(3):163-71.
- [30] Milgrom H, Bender B, Ackerson L, Bowrya P, Smith B, Rand C. Noncompliance and treatment failure in children with asthma *J Allergy Clin Immunol*. déc 1996;98(6):1051-7.
- [31] Delmas M-C, Guignon N, Leynaert B, Moisy M, Marguet C, Fuhrman C. Augmentation de la prévalence de l'asthme chez le jeune enfant en France. *Rev Mal Respir*. mai 2017;34(5):525-34.
- [32] Raherison C, Tunon-de-lara JM, Vernejoux JM, Taytard A. Practical evaluation of asthma exacerbation self-management in children and adolescents. *Respir Med*. 1 nov 2000;94(11):1047-52.
- [33] Soussan D, Liard R, Zureik M, Touron D, Rogeaux Y, Neukirch F. Treatment compliance, passive smoking, and asthma control: a three year cohort study. *Arch Dis Child*. mars 2003;88(3):229-33.
- [34] Crim C. Clinical practice guidelines vs actual clinical practice: the asthma paradigm. *Chest*. août 2000;118(2):62S-64S.
- [35] Diette GB, Skinner EA, Nguyen TT, Markson L, Clark BD, Wu AW. Comparison of quality of care by specialist and generalist physicians as usual source of asthma care for children. *Pediatrics*. août 2001;108(2):432-7.
- [36] Adams RJ, Weiss ST, Fuhlbrigge A. How and by whom care is delivered influences anti-inflammatory use in asthma: Results of a national population survey. *J Allergy Clin Immunol*. août 2003;112(2):445-50.
- [37] Lozano P, Finkelstein JA, Carey VJ, Wagner EH, Inui TS, Fuhlbrigge AL, et al. A multisite randomized trial of the effects of physician education and organizational change in chronic-asthma care: health outcomes of the Pediatric Asthma Care Patient Outcomes Research Team II Study. *Arch Pediatr Adolesc Med*. sept 2004;158(9):875-83.

Transient congenital hypothyroidism in Tunisia : A descriptive retrospective study

Selmi. I, Azzabi. O, Gharbi. CH, Khlayfia. Z, Marmech. E, Kanzari. J, Ouarda. H,
Halioui. S, Siala. N

Mongi slim Hospital, Marsa, Tunisia. Department of pediatric and neonatology
Faculty Of Medicine of Tunis, University El Manar Tunis

ABSTRACT

Background : Congenital hypothyroidism (CH) is the most common preventable causes of intellectual disability. About 71% of babies worldwide are born in areas without establish newborn screening program; our country is one of those who have not yet established this program. The purpose of this study was to determine risk factors of transient CH compared to permanent CH and its etiologies.

Methods : Retrospective study in the pediatric and neonatology department of Mongi Slim Hospital was conducted between January 1999 and December 2018. All neonates and infants followed for CH were included in this study; cases of central CH were not included in this work; patients lost to follow-up were excluded from this study.

Results : A total of 53 patients were diagnosed with CH, of whom 43 patients (81%) were diagnosed with permanent CH and 10 (19%) with transient hypothyroidism. Prematurity was higher in the transient group ($p = 0.05$), whereas consanguinity was more frequent in infants with permanent CH ($p = 0.034$). Transient CH was associated with lower initial TSH levels than permanent hypothyroidism ($p = 0.04$). Infants who received lower L-thyroxine doses were likely to have transient CH, and it was statistically significant, as shown in table 2. We also found that time to normalize thyroid function is shorter in the transient group. The reported etiologies of transient CH were similar to that recorded in other studies.

Conclusion : The preliminary data from our study revealed that prematurity, low initial mean TSH levels, low mean L-thyroxine dose and short time to notmalize thyroid function are predictive of transient CH.

Keywords : congenital hypothyroidism, transient, permanent, L-thyroxine.

INTRODUCTION

Congenital hypothyroidism (CH) is the most common preventable causes of intellectual disability (1). About 71% of babies worldwide are born in areas without establish newborn screening (NBS) program, despite the existence of screening over 50 years (2). Our country is one of those who have not yet established NBS program. The need of thyroid hormone supplementation can be permanent or transient (3). Infants with transient CH have deficiency with thyroid hormone which is temporary and improve to normal thyroid hormone levels usually in few months (4). Permanent dysfunction mainly results from mal-development, absence or ectopic thyroid gland; whereas the underlying causes of transient functional impairment are less clear (5). The purpose of this study was to determine risk factors of transient CH compared to permanent CH and its etiologies.

METHODS

Retrospective study in the pediatric and neonatology department of Mongi Slim Hospital of Tunisia was conducted between January 1999 and December 2018. All neonates and infants followed for CH were included in this study. In the absence of NBS program, the diagnosis of CH have been retained if the symptoms started before the age of 6 months or if the diagnosis was made systematically when there are risk factors. Cases of central CH were not included in this work. Patients lost to follow up were excluded from this study. Patient data was collected: demographic characteristics, clinical manifestations, laboratory data, imaging results and follow-up. A first sample (TSH and FT4) was obtained as soon as the diagnosis was suspected. A second sample is performed at least in the week, if the first assessment was pathological according to pediatric reference intervals for thyroid hormone levels reported by Kapelari et al (6). TSH and FT4 values were interpreted according to the gestational term and postnatal age. Treatment was initiated immediately if the second assessment was pathological. All patients had thyroid ultrasound and in those aged over 3 years scintigraphy was performed. Follow-up visits were regular and included

anthropometric assessment, clinical examination, TSH/FT4 levels, skeletal age determination using Greulich-Pyle standard and neuro-developmental status. Discontinuation of replacement treatment was tried between 24 and 36 months of age when transient CH was suspected. After 4 weeks of discontinuation of thyroxine treatment, TSH/FT4 levels were checked to ensure normal thyroid function; those patients with normal test results were considered to be transient case. Yet, they must be followed closely and monitored for hypothyroidism signs and symptoms. Patients proved to have permanent hypothyroidism continued levothyroxine therapy and the dose was adjusted according to clinical and laboratory follow-up. Statistical study was conducted using median for quantitative variables and percentage for qualitative variables. Comparison between groups was done using Mann-Whitney test for quantitative variables, chi-square test and Fisher's exact test for qualitative variables. P values equal to or less than 0.05 were considered statistically significant.

RESULTS

A total of 53 patients were diagnosed with congenital hypothyroidism during the study period. 39 (77%) of whom were diagnosed in the neonatal period. The median age of diagnosis was 44 +/- 6 days (IQ: 3 - 180) and the male to female ratio was 1.26. Parental consanguinity was present among 40% of all cases. 43 (81%) were determined to have permanent CH and the remaining ten patients (19%) were diagnosed with transient CH. The median age of diagnosis in the transient group was 17 days (5 - 30 days). The demographic characteristics and perinatal data of the patients with permanent and transient CH are presented in table 1.

Tableau 1 : Demographic characteristics of neonates with permanent and transient CH.

	Transient CH N = 10	Permanent CH N = 43	P value
Sex ratio (M/F)	1	1.26	0.5
Weight (g)	2665 ± 781.6	3012 ± 654.5	0.2
Intrauterine growth restriction	8 (80%)	35 (81%)	0.6
Prematurity*	5 (50%)	8 (18%)	0.05
Consanguinity*	1 (10%)	20 (46%)	0.034
history of thyroidism in mother	3 (30%)	7 (16%)	0.3

CH: congenital hypothyroidism
M: male F: female
p < 0.05

We found that prematurity was higher in the transient group, whereas, consanguinity was more frequent in infants with permanent CH. Laboratory findings, treatment and follow-up data are presented in table 2.

Tableau 2 : Laboratory findings and treatment in neonates with permanent and transient CH.

	Transient CH N = 10	Permanent CH N = 43	P value
Mean TSH level at first measurement (µIU/ml)*	10.98 ± 3.961	78.63 ± 145.687	0.04
TSH level at first measurement < 20 (µIU/ml)*	10 (100%)	21 (48%)	0.003
Mean FT4 level at first measurement (pmol/l)	6.5 ± 2.279	7.9 ± 5.872	0.2
FT4 level at first measurement < 5 (pmol/l)	2 (20%)	19 (44%)	0.2
Mean daily dose of Levothyroxin (µg/Kg/l)*			
First year *	1.80 ± 0.240	4.92 ± 1.649	<0.001
Second year *	1.30 ± 0.149	3.62 ± 1.299	<0.001
Third year *	1.05 ± 0.233	2.71 ± 0.940	<0.001
Time to normal thyroid function (days) *	19.50 ± 4.743	50.15 ± 36.467	<0.001

CH: congenital hypothyroidism
TSH: thyroid stimulating hormone
FT4: free thyroxine
p < 0.05

The first sample TSH levels were significantly lower in transient cases than permanent cases. Infants who received lower L-thyroxine doses were likely to have transient CH, and it was statistically significant, as shown in table 2. We also found that time to normalize thyroid function is shorter in the transient group.

In all patients with transient CH, thyroid ultrasound, scintigraphy and bone maturation measurements were performed. Thyroid ultrasound showed heterogeneous goiter in one patient, and it was a normal thyroid gland in all the others. Scintigraphy findings were a low uptake of radioactive in two patients. Only one case of delay bone maturation at the first evaluation was reported. The reported etiologies of transient CH were fetal iodine exposure in 2 cases (a mother have been treated with radioactive iodine for papillary thyroid carcinoma, the other mother had a CT scan of the chest with contrast during pregnancy), transient hypothyroxinemia of prematurity (THOP) was retained in one patient, intrauterine exposure to antithyroid drugs was observed in one case, it was related to the transplacental passage of maternal immunoglobulin G (Ig G) that contains antibodies to the TSH receptor (TRAb) in one patient; however, no cause of transient CH was identified in the other five patients.

DISCUSSION

The incidence of transient CH has seen a marked increase in recent years, which justifies a systematic reassessment after the age of 3 years under hormonal

treatment, of all CH with in situ thyroid gland (3, 7). In our study, the incidence of transient CH was 19% of cases of CH and 27% of cases of CH with in situ thyroid gland. In the study of Ordookhani et al, of a 35 neonates with primary CH, 25 (71.4%) had permanent CH, 6 (7%) had transient CH and 4 cases were unclassified (8). In a study conducted in Egypt by Bekhit et al, of the 248 patients diagnosed with CH, 204 (82.3%) patients were diagnosed to have permanent CH and 44 (17.7%) patient were diagnosed to have transient CH (9). Incidence of transient CH was 28% in United States as reported by Korzeniewski et al (10) and Mitchell et al (11). In our study, the male to female ratio was 1.26 in all cases of CH and 1 in cases with transient CH.

The male to female ratio was 1.2 and 1.4 in permanent and transient CH respectively, as reported by Bekhit et al (9); however, other studies reported higher incidence among females compared to males (8, 12). The rate of parental consanguinity among patients diagnosed with permanent CH was higher than those with transient CH in our study; these same data were also observed by Ordookhani et al (8), but do not agree with the findings of Bekhit et al (9). Preterm babies are more susceptible to transient hypothyroidism, and the incidence of THOP increases with decreasing gestational age (13). In addition, according to some reports, prematurity is a risk factor for transient CH (14, 15).

In our population, prematurity was a predictive factor of transient form of CH. However, we did not observe a significant correlation between intrauterine growth restriction and the transient nature of CH. These data do not agree with those in the literature; in addition, a study conducted by Korzeniewski et al et al, concluded that the odds of treatment cessation at follow-up were significantly elevated in nonwhite children, those born low birth weight and those admitted to the NICU after birth (10). In our study, the mean TSH levels before treatment were significantly lower in the patients with transient CH than in those with permanent CH.

This finding has been also reported by Hashemipour et al (3) in a study from Iran, by Nair et al (16) in a study from India and by Bekhit et al (9) from Egypt. However, in the study by Silva et al in Brazil (17), carried out to assess the characteristics and etiologies of congenital transient hypothyroidism, the TSH initial levels were not relevant to determine whether the thyroid dysfunction was transient or permanent. We noted that the mean T4 levels before starting treatment was not significantly different among patients with permanent or transient CH, the same findings are observed in studies from Iran (3) and Egypt (9); whereas, initial T4 levels were correlate with the etiology of CH as shown by Kempers et al (18). According to our data, the mean dose of levothyroxin was much higher among patients with permanent CH than those with transient CH. These findings were in accordance with other studies (6, 19). Diagnosis of transient hypothyroidism is important to avoid lifelong unnecessary therapy with its possible side effects. According to the current guidelines, majority of preterm infants in whom hypothyroidism is most likely transient are treated 3 years.

We know also that transient CH should be treated since there are severe long term consequences for untreated infants with long term morbidities (5), another study showed that infants who are likely to have transient CH, might be re-evaluated at 12 or 24 months rather than 3 years of age (6). Finally, specific guidelines for the diagnosis, treatment and follow-up for transient hypothyroidism are critically needed (5). The preliminary data from our study revealed that the incidences of CH as well as the transient form were similar to worldwide reports.

The etiologies behind the cases of transient CH remained undetermined in half of our patients. Several causes, including environmental, geographic (households consuming iodized salt), genetic or ethnic factors could provide more explanation. Through our results, we concluded that transient CH was associated with prematurity and that low initial TSH levels are predictive of transient form of CH. Moreover, we concluded that infants with CH requiring lower L-thyroxin doses are likely to have transient CH. In the other side, consanguinity is predictive of permanent CH.

CONCLUSION

In view of our results, we recommended that reevaluation of thyroid function should be performed in infants with factors suggesting a transient form of CH, namely prematurity and low initial TSH levels. Infants who required low doses of L-thyroxin are also considered to have a transient form of CH. Ideally, the reassessment should be done at the age of 3 years to avoid possible neurocognitive impairments. Further studies are needed to present a rational approach to identifying patients with transient CH.

RÉFÉRENCES

- [1] Rastogi MV, LaFranchi SH. Congenital hypothyroidism. *Orphanet J Rare Dis.* Jun 10.2010 5(1):17. [PubMed: 20537182].
- [2] Ford G, LaFranchi SH. Screening for congenital hypothyroidism: a worldwide view of strategies. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2014;28:175-87.
- [3] Hashemipour M, Hovsepian S, Kelishadi R, Iranpour R, Hadian R, et al. Permanent and transient congenital hypothyroidism in Isfahan-Iran. *J Med Screen* 2009;16:11-6.
- [4] American Academy of Pediatrics, Rose SR, Section on Endocrinology and Committee on Genetics, et al. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *Pediatrics* 2006;117:2290-303.
- [5] Kanike N, Davis A, Shekhawat PS. Transient hypothyroidism in the newborn: to treat or not to treat. *Transl Pediatr* 2017;6(4):349-58.
- [6] Cho MS, Cho GS, Park SH, et al. Earlier re-evaluation may be possible in pediatric patients with eutopic congenital hypothyroidism

- requiring lower L-thyroxine doses. *Ann Pediatr Endocrinol Metab* 2014;19:141-5.
- [7] Léger J, Olivieri A, Donaldson M, et al. European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab*. 2014;99(2):363–84.
- [8] Ordookhani A, Mirmiran P, Moharamzadeh M, Hedayati M, Azizi F. A high prevalence of consanguineous and severe congenital hypothyroidism in an Iranian population. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2004;17:1201-9.
- [9] Bekhit OEM, Yousef RM. Permanent and transient congenital hypothyroidism in Fayoum, Egypt: A descriptive retrospective study. *PLoS ONE*. 2013;8(6):e68048.
- [10] Korzeniewski SJ, Grigorescu V, Kleyn M, Young WI, Birbeck G, Todem D, et al. Transient hypothyroidism at 3-year follow-up among cases of congenital hypothyroidism detected by newborn screening. *J Pediatr* 2013;162(1):177–82.
- [11] Mitchell ML, Hsu H-W, Sahai I. The increased incidence of congenital hypothyroidism: fact or fancy? *Clin Endocrinol* 2011;75:806–10.
- [12] Tonacchera M, Banco M, Lapi P, Di Cosmo C, Perri A, et al. Genetic analysis of TTF-2 gene in children with congenital hypothyroidism and cleft palate, congenital hypothyroidism, or isolated cleft palate. *Thyroid* 2004;14:584–8.
- [13] Fisher DA. Thyroid function and dysfunction in premature infants. *Pediatr Endocrinol Rev* 2007;4:317–28.
- [14] Gaudino R, Garel C, Czernichow P, et al. Proportion of various types of thyroid disorders among newborn with congenital hypothyroidism and normally located gland: a regional cohort study. *Clin Endocrinol* 2005;62:444–8.
- [15] Medda E, Olivieri A, Stazi MA, et al. Risk factors for congenital hypothyroidism: results of a population case-control study (1997–2003). *Eur J Endocrinol* 2005;153:765–73.
- [16] Nair PS, Sobhakumar S, Kailas L. Diagnostic re-evaluation of children with congenital hypothyroidism. *Indian Pediatr* 2010;47(9):757–60.
- [17] Silva LO, Dias VM, Silva IN, et al. Congenital transient hypothyroidism: characteristics of children identified at Newborn Screening Program of the state of Minas Gerais, Brazil. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005;49:521–8.
- [18] Kempers MJ, Lanting CI, Van Heijst AF, et al. Neonatal screening for congenital hypothyroidism based on thyroxin, thyrotropin, and thyroxine-binding globulin measurement: potential and pitfalls. *J Clin Endocrinol Metab* 2006;91:3370–6.
- [19] LaFranchi SH. Approach to the Diagnosis and Treatment of Neonatal Hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab*. 2011;96(10):2959–67.

Évaluation de l'état nutritionnel chez l'enfant hospitalisé

Assessment of nutritional status in hospitalized children

Missaoui. N ^(1,2), Mazigh. S ^(1,2), Ben Rabeh. R ^(1,2), Attitallah. S ^(1,2), Yahyaoui. S ^(1,2)
Boussetta. K ^(1,3), Khemiri. M ^(1,4), Ben Becher. S ^(1,5), Jlidi. S ^(1,6), Boukthir. S ^(1,2)

⁽¹⁾ Université de Tunis El Manar, Faculté de médecine de Tunis

⁽²⁾ Hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis, service de médecine infantile C

⁽³⁾ Hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis, service de médecine infantile B

⁽⁴⁾ Hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis, service de médecine infantile A

⁽⁵⁾ Hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis, service de Pédiatrie-Urgences-Consultations

⁽⁶⁾ Hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis, service de chirurgie pédiatrique B

RÉSUMÉ

Introduction : La malnutrition de l'enfant hospitalisé est un problème répandu dans le monde mais reste sous diagnostiquée du fait des différents critères de définition. La dénutrition acquise au cours de l'hospitalisation n'est pas systématiquement dépistée malgré ses répercussions sur la santé de l'enfant malade.

Objectifs : Évaluer l'état nutritionnel des enfants hospitalisés à l'hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis et déterminer les facteurs associés à la dénutrition.

Méthodes : Étude transversale selon le mode "un jour donné" répétée à trois reprises. Les enfants âgés entre trois mois et 14 ans et hospitalisés depuis plus que 48 heures ont été inclus. Les paramètres auxologiques selon les courbes du Control Disease Center et de l'organisation mondiale de la santé, l'apport nutritionnel reçu par les patients ont été évalués. Le score de risque nutritionnel pédiatrique a été calculé. Les facteurs associés à la dénutrition ont été étudiés par une étude uni variée puis multivariée.

Résultats : 87 patients ont été inclus. La prévalence de la dénutrition à l'admission était de 21% (18 enfants). Elle était chronique chez huit patients (9%). Douze patients dénutris étaient âgés de moins de 24 mois. La dénutrition était plus fréquente parmi les enfants d'origine rurale et provenant des classes socio-économiques pauvres. Une pathologie chronique était présente chez onze des enfants dénutris. La consommation alimentaire était de 57% de l'apport nécessaire. Le risque nutritionnel était élevé chez 13 patients. La dénutrition acquise à l'hôpital a été observée chez 14 patients dont neuf avaient perdu plus de 5% de leur poids. La présence d'une pathologie chronique, le score de risque nutritionnel et l'indice de Waterlow étaient corrélés de façon significative avec l'état nutritionnel. Les paramètres anthropométriques n'ont pas été évalués chez six patients, deux patients seulement ont bénéficié d'une prise en charge nutritionnelle.

Conclusion : La dénutrition à l'hôpital est fréquente en Tunisie mais reste sous diagnostiquée et insuffisamment prise en charge. Cette entité mérite d'être étudiée davantage afin d'améliorer sa prise en charge et de déterminer son impact sur les dépenses sanitaires.

Mots clés : Évaluation, prévalence, dénutrition-enfant-hôpital-auxologie.

ABSTRACT

Introduction : Undernutrition in hospitalized children is a widespread problem but remains under diagnosed because of the different definitions. Undernutrition acquired during hospitalization is not systematically screened despite its repercussions on children's health.

Auteur correspondant :

Dr. MISSAOUI Nada

Tél : 95 307 695

E-mail : nademissaoui@yahoo.fr

Aims : The purpose of our work was to assess the nutritional status of the hospitalized children at Tunis Children's Hospital and to determine the factors determining nutritional status.

Methods : This was a cross-sectional study in the "one day" mode conducted three times. We included children aged between three months and 14 years and hospitalized for more than 48 hours. We evaluated the auxological parameters according to the curves of the Control Disease Center and the World Health Organization. We assessed calorie intake and Pediatric Nutritional Risk Score (PNRS).

Results : Eighty seven patients were evaluated. The prevalence of undernutrition was 21% (18 children). Eight patients (9%) had chronic undernutrition. Twelve patients were under 24 months of age. Undernutrition was more common among children of rural origin and from poor socio-economic classes. Chronic underlying diseases were present in eleven of the undernourished children. Food intake was 57% in average. Nutritional risk was high in 13 patients. Acquired undernutrition was observed in 14 patients. Weight loss was more than 5% in nine of them. Underlying chronic disease, the nutritional risk score and the Waterlow index were significantly correlated with undernutrition. Anthropometric parameters were not evaluated in six patients on admission, only two patients received nutritional support.

Conclusion : Undernutrition in hospitalized children is common in Tunisia but remains under diagnosed and insufficiently supported. This entity deserves further study to improve its screening and management and to determine its impact on health expenditures.

Keywords : Evaluation - prevalence- undernutrition - child - hospital - auxology.

INTRODUCTION

La malnutrition est définie comme «un état pathologique résultant de la carence ou de l'excès, relatif ou absolu, d'un ou plusieurs nutriments essentiels, que cet état se manifeste cliniquement ou est décelable par des analyses biochimiques, anthropométriques ou physiologiques» [1]. Elle constitue un problème de la santé publique dans tous les pays du monde aussi bien industrialisés que ceux en voie de développement. L'étude de l'état nutritionnel a une importance particulière en milieu pédiatrique vu que les enfants sont en pleine croissance. L'évaluation de l'état nutritionnel par la prise des mesures anthropométriques est systématique chez tout enfant indépendamment du motif de consultation et de la structure sanitaire dans le but de détecter précocement une éventuelle malnutrition et de pouvoir intervenir à temps. La dénutrition de l'enfant hospitalisé, décrite depuis les années 1970, retentit sur la croissance, le développement et l'état de santé. Plusieurs auteurs ont étudié sa prévalence, ses facteurs favorisants, ses répercussions sur la durée d'hospitalisation, la survenue de complications, son coût supplémentaire [2]. La dénutrition acquise à

l'hôpital est un phénomène de grande ampleur dans le monde entier mais reste encore sous-diagnostiquée et insuffisamment prise en charge. La multiplicité des définitions de la malnutrition est en partie responsable du sous-diagnostic [3]. En Tunisie, il n'y a pas eu d'étude sur la malnutrition de l'enfant en milieu hospitalier. Les études antérieures disponibles ont intéressé l'état nutritionnel des enfants sains ou l'état nutritionnel d'enfants présentant une pathologie donnée. L'objectif de ce travail était d'évaluer l'état nutritionnel des enfants hospitalisés à l'hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis et de rechercher des facteurs associés à la dénutrition.

MÉTHODES

Étude transversale descriptive et analytique, selon le mode « un jour donné » répétée à trois reprises (24 Mai 2014, 15 Août 2014 et 28 Février 2015) à l'hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis. Cet hôpital est le seul hôpital pédiatrique du pays et comprend quatre services de pédiatrie générale, un service de réanimation polyvalente, deux services de chirurgie pédiatrique, un service d'orthopédie infantile et un service d'anesthésie réanimation.

La population : Nous avons inclus tous les enfants âgés entre trois mois et 14 ans et hospitalisés depuis plus de 48 heures dans les services médico-chirurgicaux de l'hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis. Nous n'avons pas inclus les enfants hospitalisés dans les services de réanimation polyvalente, de la réanimation chirurgicale et les malades en aplasie médullaire. Nous avons exclu les patients dont les mesures anthropométriques n'ont pas pu être évaluées (les encéphalopathes grabataires, les patients immobilisés) et les patients déshydratés le jour du recueil des données. L'étude de la population s'est faite selon une fiche comportant des renseignements cliniques, nutritionnels, biologiques et sur l'environnement du patient. Les données ont été relevées du dossier médical. Les données manquantes ont été mesurées le jour de l'enquête tels que le poids, la taille, le périmètre crânien (PC) le périmètre brachial (PB). Le poids a été pris de nouveau si le patient âgé de moins de deux ans était hospitalisé depuis plus de cinq jours ou s'il était âgé de plus de deux ans et hospitalisé depuis plus de dix jours. Les données ont été recueillies selon une fiche pré-établie comportant plusieurs paramètres :

Les données générales :

- ❖ L'âge
- ❖ Le sexe
- ❖ L'origine (rurale ou urbaine)
- ❖ Le revenu mensuel moyen de la famille en dinars
- ❖ Le niveau d'instruction des parents
- ❖ Le mode de garde
- ❖ L'antécédent familial d'obésité
- ❖ La consanguinité parentale
- ❖ Le poids de naissance
- ❖ Les antécédents pathologiques
- ❖ Le diagnostic de la maladie

Les habitudes alimentaires :

- ❖ L'allaitement maternel et sa durée

❖ L'âge de la diversification et de l'introduction des céréales

Les paramètres anthropométriques mesurés.

Les paramètres anthropométriques mesurés :

Le poids (P), la taille (T), le périmètre crânien (PC), le périmètre brachial (PB).

Les indices calculés :

* l'indice de masse corporelle (IMC en Kg/m²) (rapport entre le poids en Kg et la taille en mètre élevée au carré)

* l'indice de Kanawati McLaren (PB / PC). Il est valide entre l'âge de six mois et quatre ans. Il est considéré pathologique au-dessous de 0,3

* l'indice de Waterlow: rapport entre le poids et le poids attendu pour la taille: la dénutrition était modérée si cet indice était entre 70 et 80%, elle était sévère s'il était inférieur à 70%.

Les courbes anthropométriques et les définitions :

Le poids, la taille, le périmètre crânien et l'indice de masse corporelle ont été comparés aux normes des courbes du Control Disease Center (CDC) 2000 (en percentiles) et de l'organisation mondiale de la santé (OMS) de 2006 (Z score). L'insuffisance pondérale était définie par un Z score du poids inférieur à -2 (selon les courbes de l'organisation mondiale de la santé) ou par un indice de masse corporelle < 3ème percentile (selon les courbes du CDC) [4,5].

L'apport alimentaire reçu : Nous avons évalué l'apport alimentaire reçu par l'enfant la veille de l'étude. Nous avons utilisé la méthode "Fleur"++. Cet outil a été développé par l'hôpital d'Enfance de Lausanne [6].

La Fleur est divisée en cinq parties représentant chacune un jour différent. Le centre de la Fleur représente le petit déjeuner, les grands pétales indiquent les repas de midi et du soir et les petits pétales évoquent les différentes collations. A chaque repas, l'infirmier et l'enfant colorient la portion consommée en partant de l'intérieur de la Fleur vers l'extérieur. Aucune distinction n'est faite selon le type d'aliment consommé.

Le risque nutritionnel : Nous avons évalué le risque nutritionnel par le calcul du Score de Risque Nutritionnel Pédiatrique (SRNP). Ce score a été développé à l'hôpital Necker. Ce score prend en considération le risque lié à la pathologie causale et le niveau de risque du patient (présence d'une douleur modérée ou intense: 1 point, une capacité d'alimentation inférieure à 50% par rapport à la ration normale: 1 point). La valeur du SRNP varie entre zéro et cinq points. Le risque nutritionnel est faible si le SRNP est nul, le risque nutritionnel est moyen pour un SRNP entre 1 et 2 et il est élevé pour un SRNP entre 3 et 5. Le SRNP propose également un schéma de prise en charge en fonction du niveau de risque nutritionnel [7].

Les examens biologiques : Les dosages du taux d'hémoglobine, la calcémie, la protidémie, l'albuminémie, le fer sérique et la ferritinémie ont été relevés du dossier médical (s'ils ont été effectués). L'anémie a été définie selon les normes de l'OMS [8]. Les patients ont été répartis en trois groupes selon leur état nutritionnel : groupe I : dénutris, groupe II : en surcharge pondérale et groupe III : eutrophiques. Une comparaison a été

réalisée entre le groupe dénutris et eutrophique pour rechercher des facteurs de risque de dénutrition par une étude univariée puis multivariée.

Considérations éthiques : L'anonymat des malades a été maintenu durant la saisie et l'analyse. Notre travail n'a présenté aucun conflit d'intérêt.

Analyse statistique : Nous avons calculé des fréquences absolues et des fréquences relatives (pourcentages) pour les variables qualitatives. Nous avons calculé des moyennes, des médianes et des écarts-types et déterminé les valeurs extrêmes pour les variables quantitatives. Les comparaisons de pourcentages sur séries indépendantes ont été effectuées par le test du chi-deux de Pearson. Nous avons effectué une étude multi variée incluant les variables corrélées de façon significative en étude uni variée. L'étude statistique a été réalisée par le logiciel SPSS dans sa version 19.0.

Dans tous les tests statistiques, le seuil de signification a été fixé à 0,05.

RÉSULTATS

Nous avons inclus 87 patients : 45 patients ont été inclus le 24 Mai 2014, seize patients ont été inclus le 15 Août 2014 et 26 patients ont été inclus le 28 Février 2015. L'âge moyen était de 36,9 mois ± 43,6 mois [3 mois ; 14 ans]. Cinquante-six patients (soit 64%) étaient âgés de moins de 24 mois. Le sex-ratio était de 1,12. Soixante-trois (79%) de nos patients étaient issus d'un milieu urbain et 52 (67%) étaient issus de familles à revenu mensuel inférieur à 500 dinars par mois. Les mères et les pères avaient un niveau scolaire primaire respectivement dans 43% et 42% des cas. La prévalence du faible poids de naissance et de la prématurité était de 10% chacune. L'allaitement maternel a été assuré chez 69 de nos patients (soit 91%) pour une durée moyenne de 6 mois [0, 36 mois]. L'âge moyen de la diversification était de 5,6 mois. L'âge moyen d'introduction des céréales était de 6,6 mois ± 3,2 [2 mois; 24 mois]. Les pathologies infectieuses étaient le motif d'hospitalisation le plus fréquent (40%), suivies par les pathologies respiratoires (13%), les pathologies neurologiques (8%), les pathologies digestives (7%) et hématologiques (7%), les causes chirurgicales (6%), les pathologies systémiques (6%) et les pathologies cardio-vasculaires (5%). Une anémie a été diagnostiquée chez 54 enfants, soit une prévalence globale de 73%. Les nourrissons (âge ≤ 24 mois) représentaient 62% des patients anémiques. Concernant le score de risque nutritionnel, 21 patients (24%) avaient un faible risque nutritionnel, 41 (47%) avaient un risque moyen et 25 (29%) avaient un risque élevé. L'apport alimentaire a été évalué chez 34 patients. Il était de 57% de la ration proposée en moyenne. La moitié de ces patients (n=17) avaient reçu moins de 50% de l'apport nécessaire. Le groupe 1 des enfants dénutris, le groupe 2 des enfants en surcharge pondérale et le groupe 3 des enfants eutrophiques ont compris respectivement 18, 11 et 58 patients.

La dénutrition à l'admission : La dénutrition à l'admission a été notée chez 21% (n=18) de nos patients. L'âge moyen des patients dénutris était de 38 mois [3 mois;

14ans], douze patients sur 18 étaient âgés de moins de 24 mois. Le sex ratio était de 1,25. La dénutrition était plus fréquente en milieu rural (quatre enfants sur 17 d'origine rurale étaient dénutris versus onze enfants sur 63 d'origine urbaine) et chez les enfants des familles à faible revenu (12 enfants dénutris sur 15). La prématurité était présente chez deux patients sur 16. Le poids moyen de naissance des patients dénutris était de 2945 grammes avec des extrêmes entre 1050 et 4000 grammes. Une pathologie chronique sous-jacente a été retrouvée chez 11 patients réparties comme suit : La trisomie 21 (n=3), les cardiopathies congénitales (n=3), les pathologies infectieuses (n=6), la plus fréquente, suivies des pathologies cardiovasculaires (n=4). La dénutrition était chronique (Z score de la taille < -2) chez huit patients (9%). Elle était sévère (Z score de la taille < -3) chez trois patients (3%). L'indice de Waterlow des malades dénutris était égal à 85% ± 19% [52;128]. Selon cet indice, la dénutrition était modérée (entre 70% et 80%) chez six patients (7%) et sévère (<70%) chez deux patients (2%). Le rapport PB/PC était applicable chez 12 patients. En moyenne, il était égal à 0,28 ± 0,05 [0,16;0,38]. Il était inférieur à 0,3 chez cinq patients dénutris. Sur le plan biologique, quinze patients avaient des hémogrammes exploitables, huit avaient une anémie. Le taux d'Hb moyen était de 10,26 g/dL [3,5;14,4]. L'apport alimentaire a été estimé chez huit patients dénutris. En moyenne, il était de 57,5% de l'apport proposé. La moitié des patients avaient reçu un apport ≤50%. La comparaison du groupe d'enfants dénutris et des enfants eutrophiques concernant les paramètres auxologiques est résumée dans le tableau 1.

Tableau 1 : Répartition des patients selon l'indice de Kanawati McLaren, de l'indice de Waterlow et l'état nutritionnel (dénutris versus eutrophique).

	Groupe I	Groupe III	p
Indice de Kanawati McLaren	0,28 ± 0,05	0,32 ± 0,04	0,2
Indice de Waterlow	74% ± 4	98% ± 8	0,000

La répartition des patients selon les caractéristiques générales, le régime alimentaire et la trophicité groupe I versus groupe II est résumés dans le tableau 2.

Tableau 2 : Répartition des patients selon les caractéristiques générales et la trophicité (dénutris versus eutrophiques).

Groupe		Groupe I N=18	Groupe III N= 58 N (%)	p
Âge moyen [extrêmes] (mois)		38 [3mois, 14 ans]	35 [3mois,13 ans]	0,7
Sexe	* Filles	8	27 (53)	0,8
	* Garçons	10	31 (47)	
Milieu	* Rural	5	8 (15)	0,12
	* Urbain	10	46 (85)	

Revenu mensuel moyen en dinars/mois	* < 500	12	31 (60)	0,54
	* [500 ; 1000]	2	12 (23)	
	* > 1000	1	9 (17)	
Niveau d'instruction des mères	* Analphabète	1	5 (11)	0,57
	* Primaire	6	19 (42)	
	* Secondaire	5	11 (25)	
	* Supérieur	1	10 (22)	
Niveau d'instruction des pères	* Analphabète	0	2 (4)	0,46
	* Primaire	8	18 (40)	
	* Secondaire	4	16 (36)	
	* Supérieur	1	9 (20)	
Le mode de garde	* Gardé par la mère	11	43 (80)	0,59
	* Gardé par un membre de la famille	0	4 (7)	
	* Scolarisé	2	7 (13)	
L'obésité familiale		5	14 (34)	0,48
La consanguinité		5	21 (38)	0,82
La prématurité		2	5 (9)	0,72
Le poids à la naissance en grammes		2945±703	3232±608	0,1
Les antécédents pathologiques		11	14 (24)	0,017
Taux d'allaitement maternel		87%	94%	0,49
Durée d'allaitement maternel en mois		3,6 ± 3,13	6,5 ± 6	0,348
Âge de la diversification alimentaire en mois		5,3 ± 0,8	5,4 ± 1,9	0,137
Âge de l'introduction des céréales en mois		6,3 ± 1,2	6,4 ± 2,2	0,3

Les apports alimentaires reçus étaient inférieurs à 50% chez quatre patients du groupe I (sur huit dont la consommation alimentaire a été évaluée) versus 13 patients (sur 21) du groupe 3. La différence n'était pas significative (p=0,46). Le niveau du risque nutritionnel était corrélé de façon significative à la dénutrition. La comparaison des risques nutritionnels entre les groupes I et III est résumée dans le tableau 3.

Tableau 3 : Répartition des patients selon le score de risque nutritionnel et la trophicité (dénutris versus eutrophiques).

	Groupe I N	Groupe III N (%)	p
Risque nutritionnel faible	0	17 (29)	0,002
Risque nutritionnel moyen	5	30 (52)	
Risque nutritionnel élevé	13	11 (19)	

Nous avons réalisé une étude multi variée en régression linéaire sur les variables: rapport PB/PC, indice de Waterlow, score de risque nutritionnel élevé, la présence d'antécédents pathologiques et la catégorie diagnostique. Un indice de Waterlow bas, un SRNP élevé et la présence de pathologies chroniques sous-jacentes avaient respectivement un coefficient de Pearson de

0,624 ($p < 0,001$), $-0,577$ ($p < 0,001$) et $0,388$ ($p = 0,002$).

La dénutrition acquise à l'hôpital : Quatorze patients (16% de la population de l'étude) ont perdu du poids au cours de leur hospitalisation. Trois étaient dénutris, deux étaient obèses et neuf étaient eutrophiques. La perte pondérale était de 820 grammes en moyenne avec des extrêmes entre 300 et 1600 grammes correspondant à 6,5% du poids initial en moyenne. La perte pondérale était $\geq 5\%$ du poids initial chez neuf enfants (soit 10% de notre population), trois parmi eux étaient dénutris à l'admission. L'âge moyen de ces patients était de 39 mois avec des extrêmes entre 5 mois et 13 ans. Huit patients (57%) étaient des nourrissons, quatre (29%) étaient âgés entre 2 et 5 ans et deux (14%) étaient âgés de plus de 5 ans. Un seul patient était suivi pour une dyspnée sifflante récidivante. Quatre patients étaient hospitalisés pour une pathologie respiratoire, trois pour une pathologie neurologique. Le risque nutritionnel était faible chez un seul patient, moyen chez neuf et élevé chez quatre patients. L'apport alimentaire était évalué chez dix patients. En moyenne, il était estimé à $58\% \pm 22$ [20; 100]. Cinq patients avaient reçu un apport $\leq 50\%$ de la ration prescrite.

Intérêt de l'équipe soignante à l'état nutritionnel chez l'enfant hospitalisé : Les paramètres auxologiques n'ont pas été évalués chez six patients (7%) au moment de leur admission. Deux patients uniquement ont bénéficié d'une prise en charge nutritionnelle. Ils étaient tous les deux dénutris. L'un avait eu une nutrition entérale continue et l'autre des biberons de lait infantile enrichi.

DISCUSSION

La prévalence de la dénutrition dans la population de notre étude était de 21%. En comparaison aux études qui ont utilisé le même critère de définition de la dénutrition (Z score du poids < -2), on constate que le résultat de notre étude était proche du taux de dénutrition rapporté par les études brésiliennes, mais il est plus élevé que les taux retrouvés dans les pays développés (tableau 4) [9-13].

Tableau 4 : Prévalence de l'insuffisance pondérale pédiatrique à l'hôpital selon la définition de l'OMS et dans la littérature.

Étude	Définition	Pays	Effectif	Prévalence
Aurangzeb [9]	Z score du poids $<$ moins 2	Australie	157	4,5 %
Sarni [10]		Brésil	907	27,7 %
Silveira [1]		Brésil	426	18 %
Baxter [12]		Canada	203	9,4 %
Moeeni [13]		Nouvelle Zélande	162	9,9%
Notre étude		Tunisie	87	21%

En utilisant la taille pour l'âge comme critère de définition, huit de nos patients (9%) présentaient une dénutrition chronique dont trois cas de dénutrition chronique sévère. Ce taux était proche du taux rapporté par Aurangzeb en Australie (8,9%) [9]. D'autres études ont

rapporté des taux plus élevés de dénutrition chronique comme Baxter (13,4%) [12], De Mores Silveira (14,7%) [11], Beser (16,6%) [14] et Sarni (30% dont 17,4% de dénutrition chronique sévère) [10]. Concernant les autres indices calculés, huit de nos patients avaient un indice de Waterlow $< 80\%$ (9% de la population). Ce taux était comparable aux taux rapportés par la littérature. Nous avons également trouvé que la valeur de l'indice de Waterlow était différente de façon significative entre les patients dénutris et eutrophiques ($p < 0,001$). Malgré qu'il soit ancien, cet indice continue à être utilisé par certains auteurs dans l'étude de l'état nutritionnel des enfants (tableau 5) [15-17].

Tableau 5 : Prévalence de la dénutrition de l'enfant hospitalisé selon la classification de Waterlow et dans la littérature.

Étude	Pays	Effectif	P/PAT $< 80\%$ (%)
Hendricks [15]	USA	224	7,1
Pawellek [16]	Allemagne	475	6,1
DeLuca [17]	France	130	8,5
Notre étude	Tunisie	87	9

Les facteurs liés à la dénutrition : Dans notre étude, la dénutrition était plus fréquente parmi les nourrissons (12 nourrissons/18 enfants dénutris). Ce résultat concorde avec la littérature mondiale. L'étude de Campanozzi et col avait déterminé l'âge inférieur à 24 mois comme facteur principal de dénutrition à l'hôpital [18]. Également, l'étude de Baxter et l'étude de Aurangzeb avaient trouvé une corrélation significative entre la dénutrition chronique et l'âge inférieur à 24 mois [9,12]. L'origine rurale et les faibles moyens économiques de la famille étaient fréquents dans le groupe des patients dénutris. Cela est en accord avec les différentes études qui avaient montré que la dénutrition sévit dans les régions les plus pauvres du monde à savoir l'Asie du sud (60%) et l'Afrique sub-saharienne (31%) [19]. Sa prévalence était inversement proportionnelle au statut professionnel du père [20]. Parmi les 18 enfants dénutris, onze avaient une pathologie chronique (soit 61%). La différence était significative ($p = 0,017$). Ce résultat est en concordance avec la littérature mondiale. En France, selon l'étude de Marteletti, le taux de dénutrition au CHU de Lille était de 11% dont trois-quarts avaient une pathologie chronique [21]. De même pour Baxter qui avait trouvé une prévalence de 31% des pathologies chroniques préexistantes [12]. Dans une étude prospective longitudinale sur un an en France réalisée par Hubert et ses collaborateurs, l'existence d'une maladie chronique augmentait le risque de dénutrition d'un facteur égal à 2,97 [22]. Dans notre étude, nous n'avons pas trouvé une corrélation significative entre l'apport alimentaire et la dénutrition. Selon Sayyari et al, un apport calorique inférieur à 50% était corrélé de façon significative avec la dénutrition à l'hôpital et la perte pondérale ($p < 0,001$) [23]. L'évaluation du SRNP dans notre population avait montré une corrélation significative avec la dénutrition ($p = 0,002$). Devant la possi-

bilité de détérioration de l'état nutritionnel des enfants au cours de l'hospitalisation, plusieurs équipes ont élaboré des scores prédictifs du risque nutritionnel dans le but d'identifier les populations à risque de dénutrition et d'assurer une prise en charge précoce et adéquate. Parmi ces scores, on trouve le SRNP, STRONGKids, STAMP [6,24,25]. Selon Novianti et al, le SRNP avait une meilleure corrélation ($p=0,028$) avec l'état nutritionnel par rapport au STAMP ($p=0,193$) [26].

Les examens biologiques : L'anémie était fréquente chez nos patients (73%). La prévalence de l'anémie n'était pas corrélée de façon significative avec l'état nutritionnel ($p=0,2$). Elle constitue un problème mondial de santé, l'organisation mondiale de la santé insiste sur les effets néfastes de l'anémie sur la croissance des enfants et de leur développement cognitif [8]. Les autres anomalies biologiques décrites dans la littérature sont surtout l'hypocalcémie (la calcémie était normale chez nos patients).

La dénutrition acquise à l'hôpital : Quatorze de nos patients (16%) avaient perdu du poids au cours de leur hospitalisation. La perte pondérale au décours de l'hospitalisation a été rapportée dans plusieurs études. Son taux variait entre 23% et 54% [13, 14, 27-30]. Neuf enfants avaient perdu 5% ou plus de leur poids initial. La moitié étaient des nourrissons, la différence n'était pas significative ($p=0,55$). Les pathologies respiratoires étaient les plus fréquentes au sein de ce groupe ($n=4$). Ce résultat concordait avec celui de Rocha: 76% des enfants hospitalisés pour pneumonie ont perdu du poids [30]. Parmi les patients qui ont perdu du poids, neuf avaient un risque nutritionnel moyen, quatre avaient un risque élevé et un seul avait un risque faible. La perte pondérale n'était pas corrélée au score de risque nutritionnel ($p=0,3$).

L'intérêt accordé par l'équipe soignante pour l'état nutritionnel : L'évaluation de l'état nutritionnel n'a pas été faite à l'admission chez six de nos patients.. Notre étude a montré que malgré un taux élevé d'enfants malnutris, la prise en charge nutritionnelle était insuffisante. En effet, seulement deux enfants dénutris ont bénéficié d'une prise en charge nutritionnelle. Ceci peut être expliqué par plusieurs facteurs comme l'absence de dépistage de la malnutrition et des connaissances et pratiques insuffisantes de la nutrition. Dans le monde, le recours à une prise en charge nutritionnelle spécialisée était rapporté à des taux différents: 10,2% selon l'étude brésilienne de Rocha [30], 18% en Nouvelle Zélande [13], Belgique [28], entre 10% et 36% en France [21] et 56% au Royaume-Uni [29].

CONCLUSION

La dénutrition de l'enfant hospitalisé est une entité décrite depuis les années 1970, elle continue à être le sujet de plusieurs études dont les objectifs sont la définition même de la dénutrition, ses critères de diagnostic, ses facteurs de risque et ses répercussions sur le patient et sur les dépenses sanitaires. Les taux de dénutrition rapportés dans la littérature diffèrent en fonction des critères de définition. Le taux de dénutrition

noté au terme de notre travail était comparable avec les taux rapportés dans le monde mais l'instauration d'une prise en charge nutritionnelle était très limitée. Au terme de notre étude, il convient d'insister auprès du personnel soignant sur l'importance de l'évaluation systématique des paramètres anthropométriques de l'enfant dès l'admission ainsi que l'évaluation du niveau de risque nutritionnel. Ceci est le seul garant d'une prise en charge adaptée et à temps. La mise en place d'une équipe dédiée à l'évaluation et la surveillance de l'état nutritionnel comme les Comités de Liaison en Alimentation et Nutrition CLAN doit être une priorité en milieu pédiatrique.

RÉFÉRENCES

- [1] Garenne M, Maire B, Fontaine O, Dieng K, Briend A. Un critère de la prévalence de la malnutrition: la survie de l'enfant. In: Lemonnier D, Ingenbleek Y, ir. Les carences nutritionnelles dans les PVD; 1989; Paris. Paris: Karthala; 1989.p.12-19.
- [2] Butterworth Jr CE. The skeleton in the hospital closet. *Nutr Today*.1974;9(2):4-8.
- [3] Mehta NM, Corkins MR, Lyman B, Malone A, Goday PS, Carney L, et al. Defining pediatric malnutrition: a paradigm shift toward etiology-related definitions. *J Parenter Enteral Nutr*. 2013jul;37(4):460-81.
- [4] Kuczmarski RJ, Ogden CL, Guo SS, Grummer-Strawn LM, Flegal KM, Mei Z, et al. 2000 CDC Growth Charts for the United States: methods and development. *Vital Health Stat*. 2002;11(246):1-190.
- [5] Organization WH. Nutrition Landscape Information System (NLIS) country profile indicators: interpretation guide. Geneva: WHO Document Production Services; 2010.
- [6] Dony C, Ranson MO, Bertrand PC, Gerdy P, Gehri M. Dépistage de la dénutrition chez les enfants: nouvelles pratiques alimentaires à l'Hôpital de l'Enfance de Lausanne. *Rev Med Suisse*. 2013;(9):138-9.
- [7] Sermet-Gaudelus I, Poisson-Salomon AS, Colomb V, Brusset MC, Mosser F, Berrier F, et al. Simple pediatric nutritional risk score to identify children at risk of malnutrition. *Am J Clin Nutr*. 2000;72(1):64-70.
- [8] Benoist Bd, McLean E, Egll I, Cogswell M. Worldwide prevalence of anaemia 1993-2005: WHO global database on anaemia. Geneva: World Health Organization, 2008.
- [9] Aurangzeb B, Whitten KE, Harrison B, Mitchell M, Kepreotes H, Sidler M, et al. Prevalence of malnutrition and risk of under-nutrition in hospitalized children. *Clin Nutr*. 2012;31(1):35-40.

- [10] Sarni RO, Carvalho MdFC, do Monte CM, Albuquerque ZP, Souza FI. Anthropometric evaluation, risk factors for malnutrition, and nutritional therapy for children in teaching hospitals in Brazil. *J Pediatr*. 2009;85(3):223-8.
- [11] De Moraes Silveira CR, De Mello ED, Antonacci Carvalho PR. Evolution of nutritional status of pediatric in patients of a tertiary care general hospital in Brazil. *Nutr Hosp*. 2008;23(6):599-606.
- [12] Baxter JAB, AlMadhaki FI, Zlotkin SH. Prevalence of malnutrition at the time of admission among patients admitted to a canadian tertiary-care paediatric hospital. *Paediatr Child Health*. 2014;19(8):413-7.
- [13] Moeeni V, Walls T, Day AS. Nutritional status and nutrition risk screening in hospitalized children in New Zealand. *Acta Paediatr*. 2013;102(9):419-23.
- [14] Beser OF, Cokugras FC, Erkan T, Kutlu T, Yagci RV. Evaluation of malnutrition development risk in hospitalized children. *Nutrition*. 2018;48:40-7.
- [15] Hendricks KM, Duggan C, Gallagher L, Carlin AC, Richardson DS, Collier SB, et al. Malnutrition in hospitalized pediatric patients. Current prevalence. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1995;149(10):1118-22.
- [16] Pawellek I, Dokoupil K, Koletzko B. Prevalence of malnutrition in paediatric hospital patients. *Clin Nutr*. 2008;27(1):72-6.
- [17] De Luca A, Piloquet H, Mansilla M, Simon D, Fischbach M, Caldari D, et al. Évaluation tricen-trique de l'état nutritionnel chez l'enfant hospitalisé. *Arch Pediatr*. 2012;19(5):545-6.
- [18] Campanozzi A, Russo M, Catucci A, Rutigliano I, Canestrino G, Giardino I, et al. Hospital-acquired malnutrition in children with mild clinical conditions. *Nutrition*. 2009;25(5):540-7.
- [19] Ouassou S. Évaluation de l'état nutritionnel des enfants hospitalisés en pédiatrie [Thèse]. Médecine: Rabat; 2010. 66p.
- [20] Elmotia F. Nutrition chez les enfants scolarisés en milieu rural du Haouz [Thèse]. Médecine: Mar-rakech; 2010. 121p.
- [21] Marteletti O, Caldari D, Guimber D, Mention K, Michaud L, Gottrand F. Dépistage de la mal-nutrition chez l'enfant hospitalisé: influence de la structure d'accueil dans la prise en charge. *Arch Pediatr*. 2005;12(8):1226-31.
- [22] Hubert A, Ford-Chessel C, Berthiller J, Peretti N, Javouhey E, Valla F. État nutritionnel en unité de surveillance continue pédiatrique: évaluation à l'admission, en cours de séjour et à distance. *Arch Pediatr*. 2016;23(4):333-9.
- [23] Sayyari AA, Imanzadeh F, Moradi M, Javaherzadeh H, Shamshiri AR. Evaluation of nutritional sta-tus in children hospitalized in Mofid Child-ren's Hospital, Tehran, Iran. *Prz Gastroenterol*. 2013;8(2):120-5.
- [24] Hulst JM, Zwart H, Hop WC, Joosten KF. Dutch national survey to test the STRONGkids nutritional risk screening tool in hospitalized children. *Clin Nutr*. 2010;29:106-11.
- [25] McCarthy H, Dixon M, Crabtree I, Eaton Evans M, McNulty H. The development and evalua-tion of the Screening Tool for the Assessment of Malnutrition in Paediatrics (STAMP©) for use by healthcare staff. *J Human Nutr Diet*. 2012;25(4):311-8.
- [26] Novianti D, Sembiring T, Sofyani S, Faranita T, Pratita W. Screening for nutritional risk in hospi-talized children: comparison of two instruments. *Pediatr Indones*. 2017;57(3):117-23.
- [27] Hecht C, Weber M, Grote V, Daskalou E, Dell'Era L, Flynn D, et al. Disease associated malnutrition correlates with length of hospital stay in child-ren. *Clin Nutr*. 2015;34(1):53-9.
- [28] Huysentruyt K, Alliet P, Muysshont L, Devreker T, Bontems P, Vandenplas Y. Hospital-related un-dernutrition in children: still an often unrecog-nized and undertreated problem. *Acta Pae-diatr*. 2013;102(10):460-6.
- [29] Pichler J, Hill SM, Shaw V, Lucas A. Prevalence of undernutrition during hospitalisation in a child-ren's hospital: what happens during admission?. *Eur J Clin Nutr*. 2014;68(6):730-5.
- [30] Rocha GA, Rocha EJ, Martins CV. The effects of hospitalization on the nutritional status of child-ren. *J Pediatr*. 2006;82(1):70-4.

Les glaucomes dysgénésiques : à propos de 28 cas Developmental glaucoma : a report of 28 cases

Saadouli. D ^(1,2), Ben Mansour. K ^(1,2), Alaya. N ^(1,2), Mazigh. S ^(1,3),
Yahyaoui. S ^(1,3), Boukthir. S ^(1,3), El Afrit. MA ^(1,2)

⁽¹⁾ Université Tunis El Manar

⁽²⁾ Service d'ophtalmologie, Hôpital La Rabta Tunis

⁽³⁾ Service de médecine infantile C, Hôpital d'enfant Béchir Hamza de Tunis

RÉSUMÉ

Introduction : Le glaucome dysgénésique est une forme particulière de glaucome pédiatrique ; qui regroupe plusieurs entités cliniques rares. L'objectif de ce travail était de décrire les résultats de la prise en charge de glaucome dysgénésique et établir les facteurs pronostics.

Méthodes : Il s'agissait d'une étude rétrospective portant sur 54 yeux de 28 patients atteints de glaucome dysgénésique. Pour tous nos patients nous avons relevé les données démographiques, cliniques et thérapeutiques. Une analyse multi-variée en régression logistique méthode pas à pas descendante a été réalisée à la recherche des facteurs pronostic.

Résultats : L'âge moyen était de 114,36±60 mois avec un sexe ratio de 0,73. Le taux bilatéralité était chez 85%. Notre effectif était réparti sur 4 formes cliniques : syndrome de Peters (24yeux) ; Axenfeld Rieger (20 yeux) ; Aniridie (6yeux) et Sturge Weber (4yeux). Une acuité visuelle inférieure à 1/10 a été observée dans 58 % des cas. L'âge moyen de la réalisation de la première chirurgie était de 44,44 ± 30 mois. La présence d'une neuropathie glaucomateuse sévère (C/D=0,8) au moment du diagnostic était un facteur de risque indépendant d'une malvoyance sévère et d'échec chirurgical à long terme. Le succès chirurgical à court terme et long terme étaient des facteurs protecteurs de la malvoyance.

Conclusion : les glaucomes dysgénésiques peuvent se présenter sous des formes variées. Le retard de prise en charge médicale était un facteur de risque de malvoyance et d'échec chirurgical.

Mots clés : Glaucome congénital ; Aniridie ; Chirurgie ; Thérapeutique ; Pronostic.

ABSTRACT

Introduction : Developmental glaucoma is paediatric glaucoma secondary to developmental abnormalities. It is a heterogeneous group of rare conditions with a wide range of causes and clinical manifestations. Herein, we aimed to evaluate the clinical outcome of developmental glaucoma.

Methods : This was a retrospective study including 54 eyes of 28 patients with developmental glaucoma. Demographic, clinical and therapeutic data were analyzed retrospectively. In order to identify factors independently associated with severe clinical outcome, we conducted a logistic regression analysis in descending order.

Results : The mean age was 114.36 ± 60 months with a sex ratio of 0.73. The bilateral rate was 85%. Patients were divided into 4 clinical forms: Peters syndrome (24 eyes); Axenfeld Rieger (20 eyes); Aniridia (6 eyes) and Sturge Weber (4eyes). Visual acuity was below 1/10 in 58% of cases. The mean age of performing the first surgery was 44.44 ± 30 months. The presence of severe glaucomatous neuropathy (C/D = 0.8) at the time of diagnosis was an independent risk factor for severe visual impairment and long-term surgical failure. Short and long-term surgical successes were protective factors for low vision.

Conclusion : Developmental glaucoma can lead to blindness. The delayed diagnosis was a risk factor for poor vision and surgical failure.

Auteur correspondant :

Dr. Yahyaoui Salem

Tél : 97 803 812

E-mail : yahyaouisalem@yahoo.fr

Keywords : Congenital glaucoma; Aniridia; Surgery; Therapeutics; Prognosis.

Abréviations :

AIC : Angle Irido-Cornéen

AV : Acuité Visuelle

GD : Glaucomes Dysgénésiques

PIO : Pression Intraoculaire

INTRODUCTION

Le glaucome congénital est une entité clinique qui regroupe un ensemble des maladies caractérisées par une malformation de l'angle irido-cornéen (AIC). Il est rare dans le monde [1,2] mais encore relativement fréquent en Tunisie [3,4]. Les glaucomes dysgénésiques (GD) représentent un groupe hétérogène, au sein duquel on trouve des pathologies variées associant au glaucome d'autres anomalies oculaires ou extra-oculaires systémiques. Contrairement au glaucome congénital primitif qui a été l'objet de plusieurs travaux, le glaucome congénital secondaire ou glaucome dysgénésique est peu étudié en tant qu'une entité à part. Le but de notre travail était décrire les résultats de la prise en charge de glaucome dysgénésique et de déduire les différents facteurs pronostics.

MÉTHODES

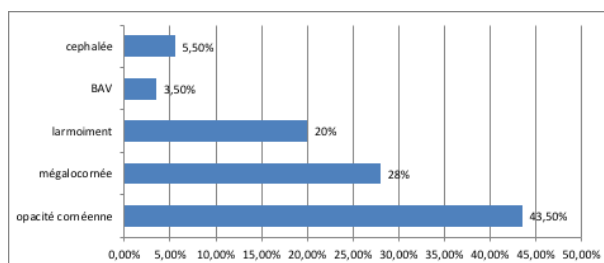
Il s'agissait d'une étude rétrospective portant sur 54 yeux de 28 patients atteints de glaucome dysgénésique colligés sur une période de 10 ans. Pour chaque patient, nous avons relevé les données épidémiologiques (l'âge, le sexe, l'hérédité, le motif de consultation, le niveau socio-économique, une scolarisation ou une implication professionnelle éventuelle) ; les données cliniques (les antécédents familiaux, le type de GD, les données de l'examen clinique en préopératoire, en postopératoire et durant tout le suivi) ; et les données thérapeutiques (la nature du traitement médical, le nombre et le type de chirurgies filtrantes, l'éventuel recours à un traitement adjuvant et/ou à un dispositif de drainage et/ou à une kératoplastie transfixiante). Nous avons défini la « pression intraoculaire (PIO) cible » comme étant la PIO qui entraîne la stabilisation durable aussi bien fonctionnelle que pressionnelle. Pour dégager les facteurs de risque de mauvais pronostic, nous avons répartis notre effectif en trois groupes selon le degré de malvoyance en fonction de l'acuité visuelle (AV) finale : groupe avec non malvoyance : $AV \geq 3/10$ (6 yeux), groupe avec malvoyance légère : $3/10 > AV > 1/10$ (17yeux) et groupe avec malvoyance sévère : $AV \leq 1/10$ (31yeux). Nous avons jugé la stabilité de la NG, sur un suivi minimum de 2 ans, sur la stabilité de l'AV ; la stabilité des diamètres cornéens ; la stabilité tonométrique et la stabilité de la valeur du rapport cup/disc (C/D).

Nous avons défini le succès à court terme sur des résultats tonométriques compris entre 6 mmHg et 22 mmHg sur une durée minimum de suivi postopératoire de 6 mois avec ou sans traitement médical. L'échec à court terme a été défini sur des chiffres de PIO ≥ 22 mm Hg avec un traitement médical ou s'il y a une hypotonie chronique et majeure (définie comme une PIO ≤ 6 mm Hg) sur une durée de suivi postopératoire de 6

mois. Le succès à long terme a été défini sur des résultats tonométriques compris entre 6 mm Hg et 22 mm Hg avec ou sans traitement médical associé en fin du suivi, et une AV finale corrigée stabilisée par rapport à l'AV corrigée initiale. L'échec à long terme a été défini sur des chiffres de PIO > 22 mm Hg avec un traitement médical associé ou s'il y a une hypotonie chronique majeure (PIO ≤ 6 mm Hg) et/ou si l'acuité visuelle corrigée s'est dégradée en fin de suivi. La prise en charge de l'amblyopie a été pratiquée dès qu'une amétropie a été détectée. Nous avons saisi les données sur Microsoft Excel puis analysé les résultats sur le logiciel Windows SPSS version 17.0. Une analyse multi-variée en régression logistique méthode pas à pas descendante a été réalisée à la recherche de facteur de risque d'une malvoyance sévère. Pour tous les tests statistiques, le seuil de significativité a été fixé à 0,05.

RÉSULTATS

L'âge moyen était de $114,36 \pm 60$ mois soit 9,53 ans avec des extrêmes allant de 30 mois à 27 ans. Plus de 50% des cas avaient un âge inférieur à 9 ans. L'âge moyen de découverte de la maladie dans notre série était de $62,52 \pm 58$ mois soit 5,21 ans avec des extrêmes allant de 1 mois à 24 ans. Parmi eux, 42,1% ont été découverts avant l'âge de 1 an, et 22,7% avant l'âge de 1 mois. Le retard de prise en charge thérapeutique a été imputé d'une part à la condition socioéconomique modeste et d'autre part aux signes oculaires trompeurs. Nous avons noté, une légère prédominance féminine avec 57,9% de filles pour 42,1% de garçons et un sex ratio M/F à 0,73. Le recul moyen, dans notre série, était 50,14 mois soit 4,17 ans avec des extrêmes allant de 2 à 15ans. Notre effectif était composé comme suit : 12 patients (24 yeux) étaient porteurs d'une anomalie de Peters ; 10 patients (20 yeux) étaient porteurs d'une anomalie d'Axenfeld Rieger ; 4 patients (4 yeux) étaient porteurs d'un syndrome de Sturge Weber et 3 patients (6 yeux) étaient porteurs d'une aniridie. Le diagnostic du GD a été fait suite à la constatation d'une anomalie clinique par les parents dans 62,5% des cas ou par le pédiatre lors d'un examen systématique dans 37,5%. L'opacité cornéenne était le principal signe de découverte (figure 1).



BAV : baisse de l'acuité visuelle

Figure 1 : circonstances de découverte du glaucome dysgénésique.

A l'examen, l'opacité cornéenne était observée dans 51,7% des cas, une mégalocornée dans 49,6% des cas ; une buphtalmie dans 39,7% ; une photophobie dans 38,2% des cas ; le larmoiement dans 22,4% cas et le nystagmus et le strabisme n'était observé que dans

5,3% des cas. Le taux de bilatéralité était de 87,9%. Un hémangiome cérébral a été noté chez un de nos patients porteur de syndrome de Sturge Weber krabbe qui avait un angiome facial très étendu dépassant la ligne médiane de son visage. Ce patient a été mis sous traitement anti-comitial avec une surveillance neuro-radiologique. L'évaluation de l'acuité visuelle initiale et finale a montré que la majorité de nos sujets (49%) étaient des malvoyants avec une AV < 1/10 (figure 2).

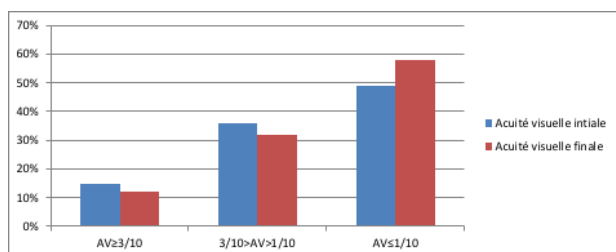


Figure 2 : L'évolution de l'acuité visuelle (AV) corrigée des glaucomes dysgénésiques.

La fréquence des amétropies s'élevait à 79,6% des cas. La myopie concernait 56% des patients amétropes. L'hypermétropie concernait 23,6% de notre effectif et l'astigmatisme était associé dans 61% des cas. L'étude du segment antérieur a montré que: le diamètre cornéen initial moyen était de 13,56 mm ± 1,84 mm avec des extrêmes allant de 10 à 15 mm, le diamètre cornéen final moyen était de 13,74 mm ± 1,65 mm avec des extrêmes allant de 10 à 15 mm. Nous avons constaté la présence d'une cataracte congénitale associée chez 15,8% des cas. La PIO moyenne initiale était de 26,04 mm Hg ± 11 mm Hg. L'étude de la papille optique n'a été possible que pour 49 yeux. L'excavation papillaire était normale à l'examen initial dans 25,7% des cas et glaucomateuse dans 74,3 % des cas, dont 81,5% parmi eux avaient une excavation supérieure à 0,8; ce qui correspond à 59,93% des papilles étudiées. La valeur moyenne du C/D était de 0,65 ± 0,34 avec des extrêmes allant de 0,3 à 1. L'âge moyen lors de la réalisation de la première chirurgie filtrante dans notre série était de 44,44 ± 30 mois soit 3,7 ans avec des extrêmes allant de 1 mois à 12 ans. Dans la majorité des cas, nous avons utilisé le traitement médical comme un traitement d'attente dès que le diagnostic de glaucome est posé : 75,3% des cas ont été traités par les bêtabloquants ; 43,8% des cas ont été traités par les inhibiteurs de l'anhydrase carbonique et 31,7% des cas ont reçu les prostaglandines. Dans notre étude, nous avons eu recours à plusieurs types de chirurgies filtrantes (trabéculéctomie, microtrabéculéctomie, sclérectomie profonde non perforante (SPNP)) chez 96,3% de notre effectif (52 yeux). Le nombre moyen de chirurgies filtrantes dans notre série était de 1,68 ± 0,21 avec des extrêmes allant de 0 à 4. Nous avons eu recours à la valve de Ahmed chez 6 patients, dont un a bénéficié de la valve en première intention. Les adjuvants ont été utilisés en per opératoire chez 47,1% de nos patients. Dans 11,8% des cas nous avons eu recours à l'usage d'une matrice de collagène (Igen™, oculusgen™) et dans 35,3% à l'usage de 5FU. La Mitomycine C n'a pas été utilisée chez aucun de nos patients. La PIO moyenne

après le traitement médico-chirurgical était de 14,41 mm Hg ± 2,15 mm Hg avec des extrêmes allant de 8 à 30 mm Hg et elle était significativement inférieure à celle en préopératoire ($p < 0,0001$). La moyenne de la « PIO cible », était de 12,65 mm Hg ± 1,75 mm Hg avec des extrêmes allant de 9 à 19 mm Hg. La stabilisation de la NG était constatée chez 64,5% des cas au bout de notre suivi. Sur le plan pronostique, en analyse uni-variée, le risque de malvoyance sévère augmentait avec plusieurs facteurs (tableau 1), mais seul la présence d'une NG sévère (C/D=0,8) au moment du diagnostic (retard diagnostic) était un facteur de risque indépendant d'une malvoyance sévère avec un odds ratio ajusté de 32 ; IC95% [17-46] ; $p < 0,001$. En effet un C/D supérieur à 8/10 multipliait le risque de la malvoyance sévère par un facteur 32.

Tableau 1 : Les facteurs de risque de malvoyance sévère en cas de glaucome dysgénésique (analyse univariée).

	P	OR [IC95%]
La myopie	$p < 0,03$	4,17 [1,6-9,5]
La présence d'une cataracte	$P < 0,003$	6 [3,2-8,6]
PIO cible inférieure à 14 mm Hg	$p < 0,067$	0,4 [0,3-0,9]
Un C/D supérieur à 8/10	$p < 0,0001$	44 [22-56]
La multiplicité des interventions >3	$p < 0,011$	3,74 [1,2-5,6]
Le succès chirurgical à court terme	$< 0,0003$	0,5 [0,2-0,7]
Le succès chirurgical à long terme	$< 0,0002$	0,6 [0,2-0,9]

PIO : pression intra oculaire ; C/D : le rapport cup/disc. Par contre, la présence d'une excavation normale à l'examen initial paraît comme un facteur protecteur ($p < 0,0001$). De même, le succès chirurgical à court et à long terme paraissent comme des facteurs protecteurs de malvoyance avec des « p » respectivement $< 0,0003$ et $< 0,0002$. Plusieurs facteurs liés au succès du traitement chirurgical à court et à long terme ont été identifiés en analyse uni-variée (tableaux 2 et 3).

Tableau 2 : Les facteurs de risque de malvoyance sévère en cas de glaucome dysgénésique (analyse multivariée).

	P	OR [IC95%]
Cornée opaque lors du diagnostic	$p < 0,011$	2,7 [1,3-4,1]
La PIO cible supérieure à 15,5 mm Hg	$p < 0,0001$	14 [7,8-21,2]
Un C/D supérieur à 8/10	$p < 0,06$	6 [3,5-10]

PIO : pression intra oculaire ; C/D : le rapport cup/disc

Tableau 3 : Les facteurs associés au succès de prise en charge des glaucomes dysgénésiques à long terme.

	P	OR [IC95%]
Cornée opaque lors du diagnostic	p<0,011	2,7 [1,3-4,1]
La PIO cible supérieure à 15,5 mm Hg	p< 0,0001	14 [7,8-21,2]
Un C/D supérieur à 8/10	p<0,06	6 [3,5-10]

PIO : pression intra oculaire ; C/D : le rapport cup/disc

Une PIO initiale supérieure à 34,8 mm Hg était un facteur de risque d'échec à court terme. De même, une PIO initiale supérieure à 33,9 mm Hg était prédictive d'échec à long terme. Une PIO cible supérieure à 15,5 mmHg augmentait le risque, d'échec à court et long terme ainsi que la progression de la neuropathie glaucomateuse. L'usage des antimétabolites en per opératoire n'était pas associé à l'échec chirurgical.

En analyse multi-variée, seul la présence d'une NG sévère à l'examen initial, était un facteur de risque indépendant d'échec du traitement à long terme avec un odds ratio ajusté de 12 ; [IC95% [7-28] (p<0,001). C'est ainsi qu'un C/D supérieur à 8/10 paraît comme un facteur d'échec, en multipliant le risque d'échec à long terme par un facteur de 12. Nous n'avons pas trouvé de différence statistiquement significative selon le type du glaucome dysgénésique ni pour l'aggravation de la fonction visuelle ou de la neuropathie optique ni pour le succès chirurgical à court ou à long terme. Cependant, nous avons remarqué que tous les patients porteurs du Syndrome Axenfeldt-Rieger développaient une NG plus fréquemment. En effet, la valeur moyenne du C/D dans le groupe anomalie d'Axenfeldt-Rieger était significativement plus importante que dans le reste de l'effectif soit 0,84 versus 0,65; (p<0,032). De même, ces patients répondaient mal au traitement médical sur le plan tonométrique, avec une PIO initiale moyenne, sous traitement médical, égale à 29,5 mm Hg, contre 23,26 mm Hg pour l'ensemble de l'effectif (p<0,02).

DISCUSSION

Nos résultats se rapprochent de ce qui était rapporté dans la littérature tunisienne où le diagnostic de GC a été porté avant l'âge de 6 mois dans 41% des cas [3]. Cependant nous avons constaté un retard diagnostique en comparant notre série aux séries européennes [5-7]. Le retard de diagnostic pourrait être expliqué par le bas niveau socio-économique et l'absence de prise en charge systématique par le pédiatre de certains nouveau-nés encore accouchés traditionnellement à domicile ou par la sage-femme. Une prédominance masculine a été rapportée dans la majorité des séries [6,7]. Cependant, nous avons noté, dans notre série, une légère prédominance féminine. Il était de même pour une autre série tunisienne [3]. Le taux de bilatéralité dans notre série était de 87,9%, ce qui est concordant avec les données de la littérature. [3, 4, 8-11]. Les don-

nées de la littérature, concernant l'AV des enfants porteurs de GC, sont assez concordantes. Dans notre série, les acuités visuelles initiales et finales étaient basses. Les causes de perte de vision sont soit organiques ou fonctionnelles. Les facteurs pronostics de la fonction visuelle qui ont pu être identifiés étaient: le caractère uni ou bilatéral du glaucome, le succès pressonnier du traitement chirurgical, les éventuelles séquelles organiques de l'hypertonie oculaire, les malformations oculaires associées et l'amblyopie fonctionnelle surajoutée. Il est largement rapporté par la littérature [12,13] que la multitude des opérations menées sur des yeux fragiles ayant des excavations à un stade avancé rendaient le pronostic visuel réservé dans la majorité des cas. Comparativement à nos résultats, tous les auteurs s'accordent que le retard de prise en charge médicale est un facteur de mauvais pronostic visuel [11, 13, 14,15]. De même, l'association avec une cataracte congénitale complique la prise en charge médicale avec des chiffres pressionnels difficiles à contrôler et un risque important d'amblyopie et de malvoyance [12]. Dans notre effectif, l'association avec une cataracte multipliait le risque de malvoyance par un facteur égal à 6 (p<0,001).

Il a été démontré que les yeux qui avaient une meilleure stabilité de la NG et de la fonction visuelle étaient bien contrôlés sur le plan tonométrique. De même, un objectif pressonnier inférieur à 16 mm Hg était nécessaire pour avoir un résultat fonctionnel satisfaisant permettant d'atteindre une stabilité de l'AV sur plusieurs années, ce qui concordait à nos résultats.

Dans sa série Debnath [16], a rapporté les facteurs d'échec chirurgical suivants : le retard de prise en charge médicale, l'hypertonie précoce et son importance, la présence d'un glaucome familial, le diamètre cornéen initial important. Dans notre série, l'échec chirurgical était associé au retard de diagnostic. L'utilisation des antimétabolites dans la chirurgie du glaucome pédiatrique est justifiée par le fait que les enfants présentent une cicatrisation excessive par rapport aux adultes et ont donc des risques supplémentaires de fibrose rapide du site de filtration dus aux chirurgies aconjonctivales ou intraoculaires antérieures [17]. Dans notre série, l'usage des antimétabolites en per opératoire n'était pas associé à l'échec chirurgical. Ceci est probablement dû au nombre limité de notre effectif.

Dans notre série, malgré la dégradation visuelle importante de nos patients, nous avons noté une relative stabilité de la NG en fin de suivi et ceci nous donne une idée à propos de la qualité de prise en charge médicale de nos patients malgré la sévérité de l'atteinte et une fonction visuelle initiale précaire. Néanmoins, malgré une prise en charge médicale adaptée, la majorité des auteurs s'accordent sur le fait que le pronostic visuel reste réservé dans le glaucome pédiatrique [10, 18,19] et que les glaucomes dysgénésiques seraient de pronostic plus sombre que le glaucome congénital primitif [20]. Cette constatation pourrait s'expliquer par l'association du glaucome congénital à d'autres anomalies de l'œil et en particulier du segment antérieur qui aurait un impact péjoratif sur la récupération fonctionnelle et le pronostic visuel.

CONCLUSION

Le pronostic du glaucome dysgénésique reste péjoratif. Rattraper les lésions néonatales du segment antérieur est impossible. Notre mission est de gérer au mieux la PIO de ces enfants tout au long de leur vie pour espérer garder le plus longtemps possible une fonction visuelle utile. Pour cela, la coopération familiale est requise. L'amblyopie représente une des principales et plus graves complications des glaucomes dysgénésiques. Elle est presque toujours présente à des degrés variables. Sa prévention repose sur la précocité du diagnostic et du traitement chirurgical, sur une correction optique exacte après examen sous cycloplégie et sur la rééducation.

Conflit d'intérêt : aucun

Contributions des auteurs : Saadouli D, Ben Mansour K et Alaya N ont assuré la prise en charge et le suivi des malades. Salem Yahyaoui Saadouli D et Ben Mansour K ont rédigé ce papier. Mazigh Mrad S, Boukthir S et El Afrit MA ont supervisé le travail. Tous les auteurs approuvent le manuscrit.

RÉFÉRENCES

- [1] Tamcelik N, Atalay E, Bolukbasi S, Capar O, Ozkok A. Demographic features of subjects with congenital glaucoma. *Indian J Ophthalmol* 2014;62(5):565-9.
- [2] Badawi AH, Al-Muhaylib AA, Al Owaifeer AM, Al-Essa RS, Al-Shahwan SA. Primary congenital glaucoma: An updated review. *Saudi J Ophthalmol* 2019;33(4):382-8.
- [3] Nacef L, Daghfous F, Marrakchi S, Ben Osmen N, Ayed S. Le glaucome congénital en Tunisie. Profil épidémiologique, aspects cliniques et résultats thérapeutiques. *Ophthalmologie* 1994;8:28-32.
- [4] Marrakchi S, Nacef L, Kammoun N, Jeddi A, Ayed S. Résultats de la trabéculéctomie au cours du glaucome congénital. *J Fr Ophthalmol* 1992;15:400-4.
- [5] Demailly P, Dhermy P. Glaucomes congénitaux. *Encycl Med Chir Paris. Ophtalmologie*.1981; 10:6-11.
- [6] Alanazi FF, Song JC, Mousa A, et al. Primary and secondary congenital glaucoma: baseline features from a registry at King Khaled Eye Specialist Hospital, Riyadh, Saudi Arabia. *Am J Ophthalmol* 2013; 155:882-9.
- [7] Fung DS, Roensch MA, Kooner KS, Cavanagh HD, Whitson JT. Epidemiology and characteristics of childhood glaucoma: results from the Dallas Glaucoma Registry. *Clin Ophthalmol* 2013; 7:1739-46.
- [8] Ambika H, Alana G, Hodapp E, Chang T. A retrospective survey of childhood glaucoma prevalence according to Childhood Glaucoma Research Network Classification *J Indian Ophthalmol* 2016; 64 (2): 118-123.
- [9] Tamçelik N, Atalay E, Bolukbasi S, Çapar O, Ozkok A. Demographic features of subjects with congenital glaucoma *J Indian Ophthalmol* . 2014; 62 (5): 565-569.
- [10] Fieß A. Referral patterns of children with glaucoma and their caretakers in Northern Tanzania. *Int J Ophthalmol* 2020;13(3):452-7.
- [11] Rouland JF. Le pronostic fonctionnel des glaucomes congénitaux est-il si sombre ? *J Fr Ophtalmol* 1999;22:591-2.
- [12] Zagora SL, Funnell CL, Martin FJ, Smith JEH, Hing S, Billson FA, et al. Primary congenital glaucoma outcomes: lessons from 23 years of follow-up. *Am J Ophthalmol* 2015;159(4):788-96.
- [13] Mendicino ME, Lynch MG, Drack A et al. Long-term surgical and visual outcomes in primary congenital glaucoma: 360° trabeculotomy versus goniotomy. *J AAPOS* 2004;4:205- 10.
- [14] Audren F. Fonction visuelle et rééducation dans les glaucomes congénitaux. *Réflexions ophtalmologiques* 2006;99:24-7.
- [15] Edelson C. Glaucomes congénitaux : la clinique. *Réflexions ophtalmologiques* 2006;99:7-10.
- [16] Debnath SC, Teichmann KD, Salamah K. Trabeculectomy versus trabeculotomy in congenital glaucoma. *Br J Ophthalmol* 1989; 73:608-11.
- [17] Giampani J JR, Borges Giampani AS, Carani JC, Oltrogge EW, Susanna R JR. Efficacy and safety of trabeculectomy with mitomycin C for childhood glaucoma: a study of results with long-term follow-up. *Clinics* 2008;63: 421-6.
- [18] Tourame B, Ben Younes S, Guigou S, Denis D. Glaucome congénital: devenir visuel et pressionnel. Résultats d'une étude sur 11 ans. *J Fr Ophtalmol* 2009; 32:335-40.
- [19] Kargi SH, Koc F, Biglan AW, Davis JS. Visual acuity in children with glaucoma. *Ophthalmology* 2006; 113:229-38.
- [20] Gothwal VK, Sharma S, Mandal AK. Beyond intraocular pressure: visual functioning and quality of life in primary congenital glaucoma and secondary childhood glaucoma. *Am J Ophthalmol* 2020;209:62-70.

A per operative discovery of an extremely rare cause of obstruction in a newborn

Mghirbi. O ⁽¹⁾, Methlouthi. J ⁽¹⁾, Bellalah. M ⁽¹⁾, Barka. M ⁽¹⁾, Ben Ayed. D ⁽¹⁾, Ghith. A ⁽¹⁾,
Laamiri. R ⁽²⁾, Kechiche. N ⁽²⁾, Hmidi. N ⁽²⁾, Nouri. A ⁽²⁾, Nouri Merchaoui. S ⁽¹⁾,
Mahdhaoui. N ⁽¹⁾

⁽¹⁾ Department of Neonatology and Neonatal Resuscitation of Sousse, Faculty of Medicine of Sousse, Tunisia

⁽²⁾ Department of Pediatric Surgery – Fattouma bourguiba Hospital- Monastir, Tunisia

ABSTRACT

Intussusception is an extremely rare cause of intestinal obstruction in neonatal period. We present a case of a 4-day- female newborn who presented with abdominal distension, vomiting and rectal bleeding. The initial diagnosis was intestinal obstruction due to ileocecal volvulus. On exploratory laparotomy, it turned out to be a case of ileo-coecal intussusception without any leading point. In this article, the published work about clinical features and management of intussusceptions in neonatal period has been reviewed. The authors intend to emphasize the difficulties in recognizing neonatal intussusception and differentiate it from other causes of intestinal obstruction. Subtle clinical and radiological features can help avoiding the delay in diagnosis and management and can be life saving. High index of suspicion with timely intervention is the key for optimizing outcome. A diagnosis of intussusception should always be considered in any neonate with suspected intestinal obstruction.

INTRODUCTION

Intussusception is a well-recognized condition in young children, but rarely occurs in the neonatal period. It accounts for only 3% of intestinal obstruction in neonates and only 0.3% (0-2.7%) of all cases of intussusceptions. (1) It is defined as a process in which a segment of bowel invaginates into the adjoining intestinal lumen, causing bowel obstruction.

The authors report the case of a full-term newborn, diagnosed with an acute intestinal intussusception.

CASE REPORT

A 4-day, full-term female newborn was admitted to the NICU of Farhat Hached Hospital for vomiting, abdominal distension and bloody stools. There was no remarkable history with the pregnancy. She was born at 39 Weeks of Gestation, by caesarean section. The Apgar score was 9 and 10, at 1 and 5 minutes respectively. Weight at birth was 3,700 g and the examination was normal. She was breast fed and first meconium was passed before the end of the second day. The mother and her baby were discharged from the hospital two days after birth. On the third day, the baby presented a poor feeding, behavior changes, vomiting and rectal bleeding. On examination, the baby was calm, with a normal neurological examination. BP was 85/35mmhg and HR was 150/min regular. The abdomen was distended and tender on touch. No masses were palpable and there were no hernias. Laboratory tests showed anemia with no sign of inflammation or coagulopathy. A plain abdominal X-ray was performed and showed an important distension in intestinal loops (Fig. 1).



Figure 1: Abdominal x-ray showing dilated loops of bowel

Abdominal Ultrasonography was performed, but was non contributory due to the interposition of gas. Abdo-

men CT scan showed an intestinal occlusion caused by an ileocecal volvulus (Fig. 2).

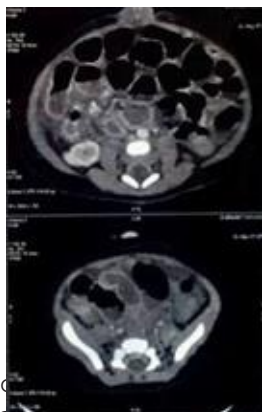
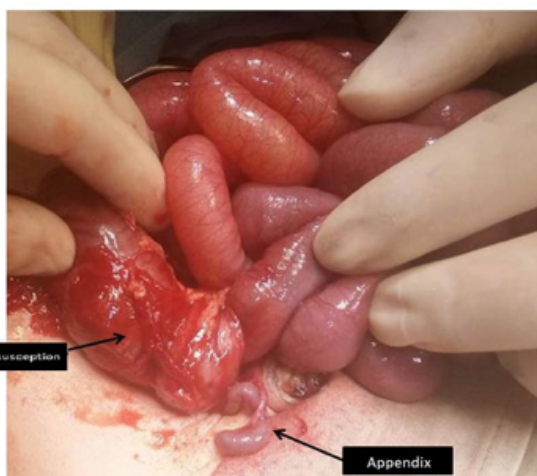


Figure 2 : Abdominal CT scan showing an intestinal occlusion caused by an ileo-cecal volvulus.

An emergency laparotomy was done six hours after admission. The patient was found to have ileocecal Intussusception. (fig3)



F

The intussusception was reduced manually with some desquamating lesions in the ascending colon and a small perforation of the caecum measuring 2 mm x 1 cm which was repaired. The postoperative course was uneventful. The patient performed well, tolerating feeds and having bowel movements. Actually, she is followed at the outpatient and remains clinically well.

INTRODUCTION

Intestinal obstruction in neonatal period may be due to intestinal atresia or stenosis, malrotation, meconium-ileus, meconium plug syndrome, anorectal malformations, Hirschprung disease, ileus related to sepsis, and other rare causes [1]

Intussusception is the most common cause of intestinal obstruction at ages between 6–18 months, but is extremely rare in neonates. Its incidence ranges from 0.3% to 2.7% in the first month of life and is the cause of 3% of all neonatal bowel obstructions [2,3,4].

Intussusception in infancy, childhood and full-term neonates occurs most commonly at the level of the

ileo-colic junction (80%) [3,5]. The small bowel intussusceptions are found in less than 10% of cases among all age groups. In premature neonates, however, the involvement of small bowel is very common and is mostly observed in ileum and jejunum (91.6%) [3,5].

Diagnosing intussusception in the neonatal age group requires a high index of suspicion and it is often confused with other causes of intestinal obstruction and intestinal distention.

The cardinal infantile symptoms of paroxysmal abdominal cramps, palpable mass, and currant jelly stools are often absent in the neonate. Instead, intussusception in the younger infant may present with non specific signs including abdominal distension, bilious vomiting, and intolerance to feeding, rectal bleeding may also occur, mimicking necrotizing enterocolitis (NEC) [3-4]. Clinically, NEC can be indistinguishable from intussusceptions, but it has a more septic and tenuous course. Abdominal x-ray in neonatal intussusception is generally unremarkable. Features of obstruction like multiple air-fluid levels or dilatation of bowel loops may be seen. This is in contrast to the hallmark of NEC, i.e. pneumatosis with generalized bowel distension. However, only about half the cases of NEC have Pneumatosis intestinalis and/or portal venous gas in the X-ray.(7)

Ultra-sonography (USG) is an important investigation for diagnosing neonatal intussusception.

Sometimes, in neonates, the sigmoid colon lies on the right side along with distended small bowel loops, overlapping the intussusception [8]. This may make the diagnosis of intussusception on USG difficult. This point needs to be kept in mind while dealing with such patients. The etiology of intussusception remains unknown in the majority of cases.

In full term neonates, a lead point is present in approximately 58% of patients [2], such as duplication cyst, hamartoma, Meckel's diverticulum, or mesenchymoma [4]. In premature infants, perinatal risk factors such as hypoperfusion and hypoxia may result in intestinal dysmotility and lead to intussusception [5]. Ueki et al. [6] in his study of 14 neonates conclude that hypoxic events may play a crucial etiologic role in the pathogenesis of late onset neonatal intussusception. Early and accurate diagnosis of neonatal intussusception is fundamental in the management. Prompt laparotomy following diagnosis is crucial for achieving better outcomes.

CONCLUSION

Acute intussusception is an extremely rare surgical emergency in neonates that can be life-threatening. It is unfortunately difficult to diagnose preoperatively in neonatal period. A diagnosis of intussusception should always be considered in any neonate with suspected intestinal obstruction. Surgical treatment must be performed as early as possible to avoid any complications.

RÉFÉRENCES

- [1] K. D. Slam and D. H. Teitelbaum, "Multiple sequential intussusceptions causing bowel obstruction in a preterm neonate," *Journal of Pediatric Surgery*, vol. 42, no. 7, pp. 1279–1281, 2007.
- [2] Rachelson MH, Jernigan JP, Jackson WF. Intussusception in the newborn infant. *J Pediatr* 1955;47:87- 94.
- [3] Wang NL, Yeh ML, Chang PY, et al. Prenatal and neonatal intussusception. *Pediatr Surg Int* 1998;13:232- 6.
- [4] Patriquin HB, Afshani E, Effman E et al. Neonatal intussusception. Report of 12 cases. *Radiology* 1977;125:463-6.
- [5] Al-Salem AH, Habash BM. Ileo-ileal intussusception: a report of 4 cases. *Ann Saudi Med*. 2000; 20:310-2.
- [6] Avansino JR, Bjerke S, Hendrickson M, et al Clinical features and treatment outcome of intussusception in premature neonates. *J Pediatr Surg* 2003;38:1818-21.
- [7] Shad J, Biswas R. Ileo-colic intussusception in premature neonate. *BMJ Case Reports*. 2011;2011. pii: bcr1120115109.
- [8] I. Ueki, E. Nakashima, M. Kumagai et al., "Intussusception in neonates: analysis of 14 Japanese patients," *Journal of Paediatrics and Child Health*, vol. 40, no. 7, pp. 388–391, 2004.

Gaucher Disease revealed by bone biopsy in a child with recurrent osteomyelitis

Maladie de Gaucher révélée par une biopsie osseuse chez un enfant avec ostéomyélite récurrente

Besbes. H ⁽¹⁾, Djobbi. N ⁽¹⁾, Hadj Salem. R ⁽¹⁾, Nejima. M ⁽²⁾, Othmen. Y ⁽³⁾,
Saad. J ⁽⁴⁾, Zrig. M ⁽³⁾, Golli. M ⁽⁴⁾, Abid. A ⁽³⁾, Ferchichi. S ⁽⁵⁾,
Zakhama. A ⁽²⁾, Chouchane. C ⁽¹⁾, Chouchane. S ⁽¹⁾

⁽¹⁾ Paediatric department Fattouma Bourguiba Hospital, Monastir, Tunisia- Monastir University, faculté de Médecine de Monastir

⁽²⁾ Histopathology department, Fattouma Bourguiba Hospital, Monastir, Tunisia

⁽³⁾ Department of Orthopedic Surgery Fattouma Bourguiba Hospital, Monastir, Tunisia

⁽⁴⁾ Department of Medical imaging, Fattouma Bourguiba Hospital, Monastir, Tunisia

⁽⁵⁾ Biochemistry Laboratory Farhat Hached Hospital, 4000 Sousse, Tunisia

ABSTRACT

Gaucher disease is the most common lysosomal storage diseases. Clinical symptoms are due to the accumulation of glucosylceramide in the reticuloendothelial cells of liver, spleen, and bone marrow. Bone involvement in type 1 Gaucher disease is common. It ranges from simple asymptomatic osteopenia to more serious condition such as osteomyelitis, which could be observed at the onset, or in the course of the disease. Bone marrow biopsy to detect Gaucher cells has not been longer recommended, supplied by biochemical and molecular techniques which are more specific and less invasive. We report the case of a child with recurrent osteomyelitis diagnosed with Gaucher disease after a bone marrow biopsy and confirmed by enzymatic dosage.

Key words : Gaucher disease; osteomyelitis; bone biopsy.

RÉSUMÉ

La maladie de Gaucher est la maladie lysosomiale la plus courante. Les symptômes cliniques sont dus à l'accumulation de glucosylcéramide dans les cellules réticulo-endothéliales du foie, de la rate et de la moelle osseuse. L'atteinte osseuse dans la maladie de Gaucher de type 1 est fréquente. Elle va de la simple ostéopénie asymptotique à une affection plus grave comme l'ostéomyélite, qui peut être observée au début ou au cours de la maladie. La biopsie de la moelle osseuse pour détecter les cellules de Gaucher n'est plus recommandée car remplacée par des techniques biochimiques et moléculaires plus spécifiques et moins invasives. Nous rapportons l'observation d'un enfant se présentant avec une ostéomyélite récurrente. La maladie de Gaucher a été évoquée sur le résultat de la biopsie de la moelle osseuse et confirmée par le dosage enzymatique.

Mots clés : Maladie de Gaucher ; Ostéomyélite ; biopsie osseuse.

INTRODUCTION

Gaucher disease (GD) is the most common lysosomal storage diseases. It is quite uncommon in the general population, affecting 1 of approximately 100 000 newborns, with the exception of Ashkenazi Jews, in whom its incidence can be up to 450-fold higher [1]. Clinical symptoms are due to the accumulation of glucosylceramide in the reticuloendothelial cells of liver, spleen, and bone marrow (BM). Bone marrow biopsy to detect Gaucher cells (GCs) has not been longer recommended [2], supplied by biochemical and molecular techniques which are more specific and less invasive. Bone involvement in type 1 Gaucher (GD1) disease is common. It ranges from simple asymptomatic osteopenia to more serious condition such as osteomyelitis. Osteomyelitis could be observed at the onset or in the course of the disease; however its bacterial origin is still difficult to diagnose because of clinical similarity to aseptic osteomyelitis, which is more common. We report the case of a child with recurrent osteomyelitis diagnosed with Gaucher disease after a bone marrow biopsy and confirmed by enzymatic dosage.

CASE REPORT

A 6-year-old girl was admitted in the department of orthopedic surgery with a pain in the inferior extremity of the right femur associated with a fever. Four months ago, she had been treated for acute osteomyelitis by antibiotics for 21 days with surgical aspiration of a sub-periosteal abscess in the left femur. At admission, physical examination, revealed fever at 39° c, a good general state, swelling, induration and tenderness over distal right femur. Passive movements of hip and knee joint were free, except for limitation of terminal flexion at the knee joint.

She has difficulty bearing weight and walks with a slight limp. Abdominal examination showed splenomegaly of 15 cm below the costal margin without hepatomegaly or lymphadenopathy. Neurological exam was normal. On biological findings Hb : 8.6 g/dl, WBC : 4500/mm³ (PNN 1700/mm³) and platelets counts : 118.000/mm³. The C-reactive protein rate was 100 mg/L. Femur X-Ray did not show any significant abnormalities. The diagnosis was osteomyelitis of the right femur with suspected underlined hematological disease. Bacteriological samples from blood cultures and bone marrow aspiration were negative. The MRI showed diffuse infiltration of bone marrow (Figure 1 and 2).

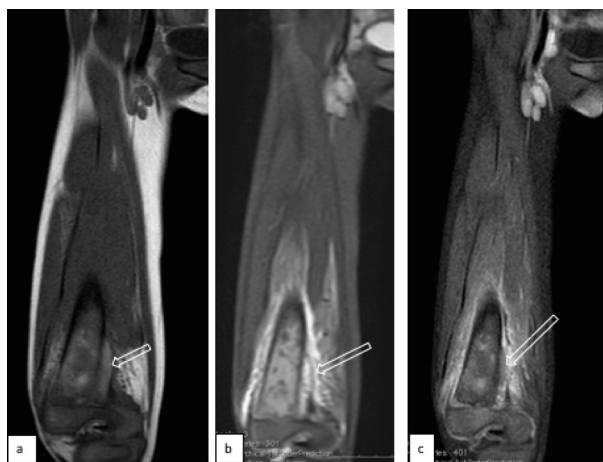


Figure 1 (a, b, c) : Coronal oblique T1 (a), weighted images of the le lower third of right femur showing heterogeneous signal of the right femoral distal metaphyseal bone marrow. Coronal STIR (b) demonstrating multiple bone marrow edema low signal areas surrounded by infiltrative marrow edema which extends to adjacent soft tissues areas.

Coronal T1 fat suppressed weighted image after gadolinium injection (c) showing contrast uptake around the bone marrow low signal areas and in the soft tissues around the femur. Note subperiosteal collection at the postero medial aspect of distal right femur (large white arrow) displaying high signal in T1 (a) and STIR (b) weighted images with low signal intensity in T1 fat suppressed weighted image after IV contrast administration (c).

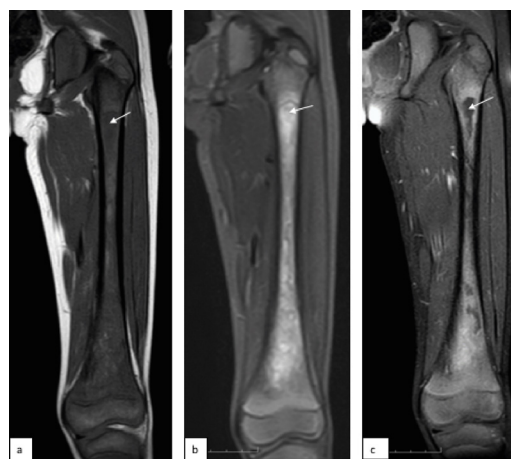


Figure 2 (a, b, c) : Coronal T1 (a), weighted images of the le left thigh showing diffuse heterogeneous signal of the left femoral bone marrow. Coronal STIR (b) and coronal T1 fat suppressed after gadolinium injection (c) weighted images revealing multiple low signal areas (thin white arrow) surrounded by a serpiginous high signal rim characteristic of a bone infarct.

A bone marrow biopsy demonstrated scattered large cells with abundant slightly fibrillar or granular cytoplasm and eccentric nuclei which had the appearance of histiocytes filled with fat, consistent with Gaucher cells (Figure 3).

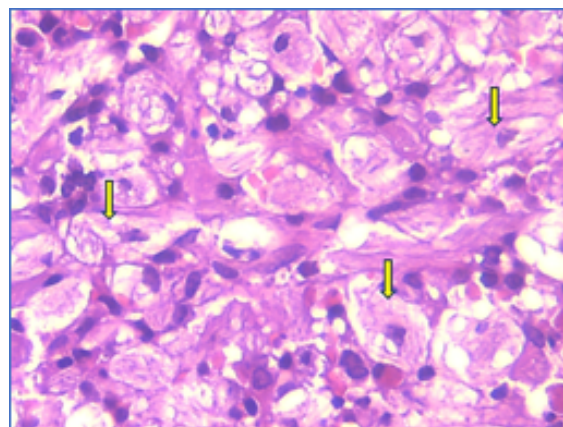


Figure 3 : Bone marrow biopsy : medullary spaces are largely infiltrated by histiocytes with eccentric nuclei and abundant cytoplasm of laminated, "crinkled paper" appearance.

Assessment for beta glucosidase enzyme activity test was compatible with type 1 Gaucher disease (GD1), revealing 0.55 μ Kat/Kg protein which is much lower than the reference limit of 4 μ Kat/Kg protein. The child was referred to tertiary center of metabolic diseases for further management. Enzyme replacement therapy (ERT) was indicated but was not initiated because of its high cost.

DISCUSSION

Our reported case is a rare revelation circumstance of Gaucher disease. The diagnosis was made by identifying the Gaucher cells in a bone marrow biopsy. Gaucher cells are typically very large cells with a diame-

ter of 20–80 µm, round or polyhedral with a small, usually eccentrically placed nuclei and cytoplasm with characteristic wrinkles or striations [3]. In some developing countries, where diagnosis of Gaucher disease could not easily be confirmed by biochemical or genetic methods, the diagnosis is based on clinical examination, bone marrow and liver biopsy [4]. In a questionnaire-based survey assessing hematology–oncology specialists, more than half among them indicated that bone marrow biopsy and bone marrow aspirate are considered the method of diagnosis [5]. However, histo-pathological diagnosis is considered to be not accurate, since many storage cells or “pseudo-Gaucher cells” could be confused with Gaucher cells on the marrow examination. These are found in several hematological conditions including chronic myelogenous leukemia, acute myeloid leukemia, chronic lymphocytic leukemia, Hodgkin lymphoma, multiple myeloma, idiopathic thrombocytopenia, and hemoglobinopathies [6]. Moreover, the result of biopsy cannot be considered definite, since at the onset of disease, bone marrow infiltration could be delayed. Consequently, not finding Gaucher cells in biopsy does not exclude Gaucher disease in case of splenomegaly. Even though the clinical utility of BM study in GD is controversial, Gaucher cells detected in BM have been the most important diagnostic indicator in our patient. In fact, the child had bone pain, splenomegaly, pancytopenia and MRI suggesting hematological disorders or storage disease. Thus, it would be very useful to practice a BM biopsy to rule out other diagnosis. The gold standard for diagnosing Gaucher disease is still measurement of glucocerebrosidase enzyme activity in leucocytes or skin fibroblasts [7]. In the present case, beta glucosidase enzymes activity assessed in leucocytes was very low, confirmed expected histopathological diagnosis. Usually, Bone marrow examination may be indicated in Gaucher diseases if the splenomegaly does not regress on treatment or patient develops enlarged lymph nodes or symptoms suggesting lymphoma [8]. Clinical manifestations of GD1 are due to deficiency of glucocerebrosidase, which hydrolyzes glucosylceramide to glucose and ceramide [9]. Accumulation of glucosylceramide in splenic macrophages and in the Kupffer cells of the liver is associated with enlargement of these organs; the resulting hypersplenism produces progressive anemia and thrombocytopenia. In bone marrow, the diaphyseal region of the femur and humerus are initially affected [10]. The progressive accumulation of glucocerebrosides within the bone marrow cavity leads to a progressive centrifugal expansion of the red bone marrow. There is a possible alteration in local vascularity and pressures leading to localized thrombosis or infarction by Gaucher cells, and inducing macrophage activation. This could explain bone manifestations such as bone crises, avascular necrosis, bone infarcts, and localized cortical thinning. Bone involvement in GD is known to be frequent: according to literature, it occurs in approximately 75% of GD1 patients [11]. Acute hema-

togenous osteomyelitis is uncommon feature of GD1. Rossi and al [10] reported 11 patients onset with bone symptoms, among them six had major skeletal event, three had bone pain, one bone crisis and only one had a misdiagnosis of osteomyelitis of the hip. However, febrile bone crisis, which is difficult to differentiate from acute osteomyelitis, occurs frequently as onset of the disease.

It is considered as aseptic osteomyelitis or pseudo-osteomyelitis [12]. Clinical differentiation between aseptic and acute hematogenous osteomyelitis is difficult or even impossible at the time of onset [8]. Imaging and biological findings (WBC and CRP) are almost always not conclusive proof in both situations. However, positive bacteriological culture is a strong argument supporting acute hematogenous osteomyelitis. Bacteriological analysis should include bone samples, which have a higher diagnostic yield in comparison with blood cultures [13]. Thus, the 2 conditions must be differentiated on the basis of clinical findings, imaging studies and sample cultures that should not, in any case, delay anti-microbial prescription. In our case, negative blood cultures and aspirates made pyogenic osteomyelitis less probable in the second hospitalization. ERT has revolutionized the treatment of Gaucher disease and has now become the standard of care [14]. Our patient is a candidate to ERT since she had hematological involvement. However, because of its expensive cost, bone marrow transplantation can be an interesting alternative in some cases [15].

CONCLUSION

In the present case, GCs detected in BM leads to the correct diagnosis of GD. This emphasizes the clinical utility of BM study for GD, especially in cases with recurrent osteomyelitis with prominent hematologic abnormalities. This would lead to an effective treatment with enzyme replacement, which reduces as far as possible the visceral and skeletal complications.

RÉFÉRENCES

- [1] Zimran A, Gelbart T, Westwood B, et al. High frequency of the Gaucher disease mutation at nucleotide 1226 among Ashkenazi Jews. *Am J Hum Genet.* 1991;49:855–859.
- [2] Mistry PK, Cappellini MD, Lukina E, et al. A reappraisal of Gaucher disease–diagnosis and disease management algorithms. *Am J Hematol.* 2011;86:110–115.
- [3] Gözdaşoğlu S. Gaucher Disease and Gaucher Cells. *Turk J Hematol.* 2015;32(2):187–188.
- [4] Jain VV, Yelwatkar S. Unusual presentation of adult Gaucher’s disease: A long and difficult road to diagnosis. *Indian J Endocr Metab* 2011;15:224–6.
- [5] Mistry PK, Sadan S, Yang R, et al. Consequences of diagnostic delays in type I Gaucher disease: the need for greater awareness among hema-

tologists-oncologists and an opportunity for early diagnosis and intervention. *Am. J. Hematol.* 2007;82:697-701.

- [6] Sokołowska B, Skomra D, Czartoryska B, et al. Gaucher disease diagnosed after bone marrow trephine biopsy - a report of two cases. *Folia Histochem Cytobiol.* 2011;49(2):352-6.
- [7] Ho MW, Seck J, Schmidt D, et al. Adult Gaucher's disease: kindred studies and demonstration of a deficiency of acid beta-glucosidase in cultured fibroblasts. *Am J Hum Genet.* 1972;24:37-45.
- [8] Mikosch P, Hughes D. An overview on bone manifestations in Gaucher disease. *Wien Med Wochenschr.* 2010 Dec;160(23-24) :609-24.
- [9] Grabowski GA, Horowitz M. Gaucher's disease : molecular, genetic and enzymological aspects. *Baillieres Clin Haematol.* 1997;10:635-656.
- [10] Rossi L, Zulian F, Stirnemann J, et al. Bone involvement as presenting sign of pediatric-onset Gaucher disease. *Joint Bone Spine.* 2011 Jan;78(1):70-4.
- [11] Germain DP. Gaucher's disease: a paradigm for interventional genetics. *Clin Genet.* 2004 Feb;65(2):77-86.
- [12] Bilchik TR, Heyman S. Skeletal scintigraphy of pseudo-osteomyelitis in Gaucher's disease. Two case reports and a review of the literature. *Clin Nucl Med,* 17: 279-282, 1992.
- [13] Schubiner H, Letourneau M, Murray DL. Pyogenic osteomyelitis versus pseudo-osteomyelitis in Gaucher's disease. Report of a case and review of the literature. *Clin Pediatr (Phila).* 1981 Oct;20(10):667-9.
- [14] Barton NW, Brady RO, Dambrosia JM, et al. Replacement therapy for inherited enzyme deficiency-macrophage-targeted glucocerebrosidase for Gaucher's disease. *N Engl J Med.* 1991;324:1464-1470.
- [15] Ringden O, Groth CG, Erikson A, et al. Ten years' experience of bone marrow transplantation for Gaucher disease. *Transplantation.* 1995;59:864-870.

A Tunisian case of a rare cause of mixed hyperbilirubinemia : A Rotor Syndrome

Selmi. I , Ben Khelifa. R, Marmech. E, Khlayfia. Z, Ouerda. H, Azzabi. O, Siala. N

Department of Pediatric and neonatology. Mongi Slim Hospital
Faculty of Medecine of Tunis, University of El Manar, Tunis

ABSTRACT

Rotor syndrome is a benign autosomal recessive disease and a rare cause of mixed direct and indirect hyperbilirubinemia. We reported a case of a 20-day-old girl with jaundice since birth. She was a eutrophic child with dysmorphic features. She had no hepatomegaly and no splenomegaly. Liver function tests showed only elevation of predominantly conjugated bilirubin. Other laboratory findings were normal. She had several explorations and they were all normal. DNA extraction indicated that the child was homozygous for a deletion of a fragment of chromosome 12 of more than 400 kb encompassing the entire SLCO1B1 gene, the entire SLCO1B7 gene and exon 4 to 16 of the SLCO1B3 gene. Our data confirm the clinical and laboratory diagnosis of Rotor Syndrome. Rotor syndrome is largely a diagnosis of exclusion. This is a benign disease, which does not require therapeutic management, hence the benefit of an early diagnosis which will prevent unnecessary explorations.

RÉSUMÉ

Le syndrome de Rotor est une maladie hépatique héréditaire bénigne et très rare. Elle se manifeste par une hyperbilirubinémie chronique à prédominance conjuguée. Nous rapportons le cas d'une fille de 20 jours, qui s'est présentée avec un ictère et une dysmorphie faciale. Elle n'avait pas d'hépatomégalie, ni de splénomégalie. Le bilan hépatique avait montré une hyperbilirubinémie à prédominance conjuguée. Le bilan biologique était par ailleurs sans anomalies. Elle a bénéficié de plusieurs examens complémentaires, qui étaient tous normaux. Au terme de ce bilan négatif, une extraction d'ADN a été effectuée objectivant une homozygotie pour une délétion d'un fragment du chromosome 12 de plus de 400 kb englobant la totalité du gène SLCO1B1, la totalité du gène SLCO1B7 et les exons 4 à 16 du gène SLCO1B3. Ce génotype est compatible avec un syndrome de Rotor. Ce diagnostic reste un diagnostic d'élimination. Il s'agit d'une maladie bénigne, qui ne nécessite pas de prise en charge thérapeutique, d'où l'intérêt d'un diagnostic précoce qui permettra d'éviter des explorations inutiles.

INTRODUCTION

Rotor syndrome is a benign autosomal recessive disease and a rare cause of mixed direct and indirect hyperbilirubinemia. To date, less than 100 cases have been reported in the literature. The disease is characterized by non-hemolytic jaundice due to chronic elevation of predominantly conjugated bilirubin [1]. This phenomenon is a result of impaired hepatocellular storage of conjugated bilirubin that leaks into plasma causing hyperbilirubinemia. The identification of Rotor syndrome is essential in order to prevent misdiagnosis, which can lead to unnecessary investigations and treatment placing the patient at an unwarranted risk of complications.

CASE REPORT

We herein present a case of a 50-day-old girl with jaundice since birth. She was born to related parents with no family history for hepatobiliary disease. She was born after a full-term and uneventful pregnancy. She had a mild jaundice since birth. Clinical examination showed an eutrophic child without dysmorphic features: wide forehead, horizontal eyelid clefts, anteverted nostrils, small mouth, microretrognathism and normal ears. She was jaundiced. The abdominal examination showed no hepatomegaly. The spleen was not palpable. Examination of other systems showed nothing abnormal. Her liver function tests showed a total serum bilirubin level of 168 $\mu\text{mol/l}$ and conjugated bilirubin level 143 $\mu\text{mol/l}$. The liver enzymes, total proteins and albumin were normal. Peripheral blood film showed no hematological signs attributed to hemolysis and differential white blood cells counts and platelet count were normal. Concerning liver function tests and etiological assessment : a cytobacteriological examination of the urine was normal as well as a thyroid workup. Abdominal sonography was normal. We completed with a spinal x-ray that didn't show butterfly wing vertebrae. Electrocardiography revealed nothing significant except a patent foramen ovale. The ophthalmologic examination was normal. Liver biopsy was not done. DNA extraction indicated that the child was homozygous for a deletion of a fragment of chromosome 12 of more than 400 kb encompassing the en-

tire SLCO1B1 gene, the entire SLCO1B7 gene and exon 4 to 16 of the SLCO1B3 gene. We also sequenced the both parental DNA samples. They turned to be heterozygote for the variation. We thus conclude that the mutation is responsible of the phenotype of our patient. Taken together, our data confirm the clinical and laboratory diagnosis of Rotor Syndrome type hereditary jaundice in the index patient. His parents are asymptomatic heterozygotes for a causative mutation for this disorder.

DISCUSSION

Rotor syndrome is a rare, inherited, autosomal recessive disorder. The SLCO1B1 and SLCO1B3 genes are involved in Rotor syndrome. Mutations in both genes are required for the condition to occur. The SLCO1B1 and SLCO1B3 genes provide instructions for making similar proteins, called organic anion transporting polypeptide 1B1 (OATP1B1) and organic anion transporting polypeptide 1B3 (OATP1B3), respectively. They transport bilirubin and other compounds from the blood into the liver so that they can be cleared from the body. In Rotor syndrome, the OATP1B1 and OATP1B3 proteins are abnormally short; therefore, the bilirubin is less efficiently taken up by the liver and removed from the body, causing a buildup of bilirubin in the blood and urine which results in jaundice and dark urine [1-4]. In the present study, the patient was born to consanguineous parents and did not report any family history of symptoms consistent with the syndrome. Genetic analysis showed a homozygous mutation which is responsible of production of truncated protein and thus causes Rotor Syndrome in our patient. This mutation was inherited from his parents. Our findings underline the impact of consanguinity of the occurrence of rare autosomal recessive diseases in populations with high consanguinity rates. In this syndrome, jaundice begins in infancy. Clinical features of Rotor Syndrome include intermittent continuing or recurrent episodes of mild jaundice. Bilirubin levels are usually in the range of 34 – 85 $\mu\text{mol/l}$, conjugated bilirubin and the results of liver enzymes are mostly normal [5]. Rotor syndrome can be diagnosed by measuring urinary coproporphyrin excretion, which shows an elevation in the total urinary coproporphyrin level with 65 percent of the urinary porphyrins consisting of coproporphyrin I [5,6]. This test not only helps in the diagnosis, but also differentiates it from Dubin-Johnson syndrome, another rare cause of benign hyperbilirubinemia [5]. The noninvasive DNA analysis is the method of choice whenever the diagnosis is unclear in subjects with suspected hereditary hyperbilirubinemia, no matter the type. Liver biopsy is not required to make the diagnosis of Rotor syndrome, but if done, liver biopsy in patients with the disease reveals normal histology. Liver biopsy may be helpful in distinguishing Rotor syndrome from other, more serious liver diseases. Since Rotor syndrome is clinically similar to Dubin-Johnson syndrome (DJS), it is imperative to distinguish between these two conditions, the absence of dark melanin-like pigments on liver biopsy distinguishes Rotor Syndrome from DJS [7-9]. Rotor syndrome

is largely a diagnosis of exclusion. It is a benign disease that requires no therapy but that should be differentiated from other more serious hepatobiliary diseases. The disease is not associated with morbidity or mortality, and life expectancy is not affected [1, 8, 10].

CONCLUSION

Rotor syndrome is a rare benign condition that requires no specific therapy. Once this diagnosis is made, patient must be reassured of its benign nature, excellent prognosis and normal life expectancy.

RÉFÉRENCES

- [1] Erlinger S, Arias IM, Dhumeaux D. Inherited Disorders of Bilirubin Transport and Conjugation: new Insights into Molecular Mechanisms and Consequences. *Gastroenterol.* 2014;146(7):1625-38.
- [2] Pratt E, Sissung TM, Figg WD. Loss of OATP1B3 function causes Rotor syndrome: implications for potential use of inhibitors in cancer. *Cancer Biol Ther.* 2012;13(14):1374-5.
- [3] Kagawa T, Adachi Y, Hashimoto N, Mitsui H, Ohashi T, Yoneda M et al. Loss of organic anion transporting polypeptide 1B3 function causes marked delay in indocyanine green clearance without any clinical symptoms. *Hepatology.* 2017;65(3):1065-68.
- [4] Van de Steeg E, Stránecký V, Hartmannová H, Nosková L, Hřebíček M, Wagenaar E et al. Complete OATP1B1 and OATP1B3 deficiency causes human Rotor syndrome by interrupting conjugated bilirubin reuptake into the liver. *J Clin Invest.* 2012;122(2):519-28.
- [5] Sirucek P, Sulakova A, Jirsa M, Mrhac L, Havel M, Kraft O. Radionuclide cholescintigraphy in genetically confirmed Rotor syndrome: Scintigraphy in Rotor syndrome. *Pediatr Int.* 2015;57(5):981-85.
- [6] Strassburg CP. Hyperbilirubinemia syndromes (Gilbert-Meulengracht, Crigler-Najjar, Dubin-Johnson, and Rotor syndrome). *Best Pract Research Clin Gastroenterol.* 2010;24(5):555-71.
- [7] Memon N, Weinberger BI, Hegyi T, Aleksunes LM. Inherited disorders of bilirubin clearance. *Pediatr Res.* 2016;79(3):378-86.
- [8] Jirsa M, Knisely AS, Schinkel A, Kmoch S. Rotor Syndrome. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. *Gene Reviews.* University of Washington, Seattle; Seattle (WA):13, 2012.
- [9] Nisa AU, Ahmad Z. Dubin-Johnson syndrome. *J Coll Physicians Surg Pak.* 2008;18(3):188-9.
- [10] Shimizu Y, Naruto H, Ida S, Kohakura M. Urinary coproporphyrin isomers in Rotor's syndrome: a study in eight families. *Hepatology.* 1981;1(2):173-8.

Say-Barber-Biesecker-Yong-Simpson syndrome (SBBYSS) or Ohdo Blepharophimosis syndrome : A first Tunisian case

Selmi. I , Azzabi. O, Marmech. E, Khlayfia. Z, Kanzari. J, Ouerda. H, Siala. N

Service de Pédiatrie et de Néonatalogie de l'Hôpital Mongi Slim, La Marsa

ABSTRACT

KAT6B disorders include Say-Barber-Young-Simpson of Ohdo syndrome (SBBYSS) and genitopatellar syndrome (GPS) which are part of a broad phenotypic spectrum with variable expressivity. We described the first case of a newborn boy, in whom a molecular study was performed and a heterozygous pathogenic variant was detected in the KAT6B (NM_012330.3) by DNA sequence analysis. It was a nonsense variant, c.5146C>T (p.(Gln1716*)) and this result confirm the diagnosis of Ohdo syndrome, SBBYSS variant. He had the particularity of presenting a complex laryngeal malformation, which has not been described in previous cases.

RÉSUMÉ

Le syndrome de Say-Barber-Young-Simpson, variante du syndrome d'Ohdo et le syndrome genitopatellaire, font partie d'un spectre phénotypique à expression variable des anomalies dans le gène KAT6B. Nous rapportons le cas d'un nouveau-né de sexe masculin, chez qui la biologie moléculaire a confirmé le diagnostic de syndrome du syndrome de Say-Barber-Yong-Simpson. Une mutation non sens, c.5146C>T (p.(Gln1716*)) a été détectée chez lui à l'état hétérozygote. Notre patient présente la particularité phénotypique d'une anomalie congénitale complexe du larynx, qui n'a pas été rapportée auparavant dans la littérature.

INTRODUCTION

Dr Shozo Ohdo from Japan first described a family in which 2 sibs and their cousin had blepharophimosis, ptosis, congenital heart defects, intellectual disability and hypoplastic teeth (1). Patients with similar features were reported by Young and Simpson, Say and Barber, and Biesecker (2, 3, 4). In 1988, Goldblatt et al described skeletal features, mental retardation, genital and renal anomalies, in a 4-year-old boy and named this condition as genitopatellar syndrome (GPS) (5). For many years, these conditions have been considered as separate entities (6). However, since 2011/2012, we know that Say-Barber-Yong-Simpson syndrome (SBBYSS) and genitopatellar syndrome (GPS) are two rare diseases caused by de novo heterozygous sequence variants in KAT6B gene (6).

CASE REPORT

A newborn boy, the first child of healthy but consanguineous parents was admitted in our department because of neonatal respiratory distress and multiple congenital anomalies. The patient was born at term, pregnancy was complicated by polyhydramnios of unknown aetiology. Birth weight was 3190 g (25th-50th centile), length was 52 cm (95th centile) and head circumference was 35 cm (50th centile). Facial findings included a round face, blepharophimosis, epicanthus, hypertelorism, low set ears, flat nose with a wide nasal bridge, a long flat philtrum, thin upper lip, thin lip vermilion, microretrognathia and cleft palate. He had the aspect of mask-like facies (Fig 1).



Figure 1 : blepharophimosis, epicanthus, hypertelorism, flat nose with a wide nasal bridge, a long flat philtrum, thin upper lip, thin lip vermilion and microretrognathia / aspect of mask-like facies.

He was managed by oxygen and antibiotic therapy, but he was dependent on oxygen; moreover, we noticed that our patient had a congenital stridor. He had a moderate hypotonia. There was scrotal hypoplasia and cryptorchidism. The hands showed proximally implanted thumbs. At the feet, he had long great toes and overlapping and underlapping toes (Fig 2).



Figure 2 : long great toes and overlapping and underlapping toes.

No abnormalities of hair, ears, anal margin or skins had been observed. He was explored by rigid endoscopy and showed laryngomalacia with a posterior glottis stenosis and redundant supraglottic mucosa. Abdominal and renal ultrasound showed left pyelic ectasia. Testicular ultrasound showed left testicle intra-abdominal and the right one was in inguinal position. Echocardiography was normal and transfontanelle ultrasound highlighted a septum pellucidum cyst. Karyotype was normal (46 XY). He had congenital hypothyroidism and thyroid ultrasound was normal. He was operated on for his laryngomalacia and kept a tracheotomy. Currently, he is 6 months old; he has feeding difficulties with dependence on oxygen, his weight gain is bad and he has developmental delay. The diagnosis of Ohdo syndrome has been suspected. A molecular study was performed and a heterozygous pathogenic variant was detected in the *KAT6B* (NM_012330.3) by DNA sequence analysis. It was a nonsense variant, c.5146C>T (p.(Gln1716*)) and this result confirms the diagnosis of Ohdo syndrome, SBBYSS variant caused by a pathogenic variant in the *KAT6B* gene. Family members of the counsellee may be at an increased risk of having above-mentioned autosomal dominant disorder. For each child, parent, brother or sister of the counsellee, the a priori risk is 50% (with complete penetrance). The provision of genetic advice to the patient and family members may therefore be indicated.

DISCUSSION

KAT6B disorders include genitopatellar syndrome (GPS) and Say-Barber-Biesecker-Yong-Simpson syndrome variant of Ohdo syndrome (SBBYSS) which are part of a broad phenotypic spectrum with variable expressivity; individuals presenting with a phenotype intermediate between GPS and SBBYSS have been reported (7).

The SBBYSS (MIN 603736) variant of Ohdo syndrome is a rare multiple congenital anomaly syndrome, which is usually diagnosed clinically on the basis of a striking facial phenotype (8). Clinical criteria for the diagnosis of SBBYSS [White et al 2003] have been expanded by the authors to prompt suspicion of SBBYSS. Individuals with two major features or one major feature and two minor features are likely to have a *KAT6B* disorder (7). Major features were long thumbs or great toes, immobile mask-like face, blepharophimosis, lachrymal duct anomalies and patellar hypoplasia or agenesis. Minor features were congenital heart defect, dental anomalies, hearing loss, thyroid anomalies, cleft palate, genital anomalies, hypotonia and global developmental delay (7). In our patient, there were 3 major features and 5 minor features. However, he had the particularity of presenting a complex laryngeal malformation, which has not been described in previous cases. In fact, only a few rare cases of laryngomalacia without anatomical involvement and with spontaneous resolution have been reported in the literature; moreover, laryngomalacia was described in a minority of GPS subjects (7). A stridor due to laryngomalacia resolved spontaneously, was described in one patient from 11, by Verloes et al (9) in his study on blepharophimosis mental retardation (BMR) syndrome; the diagnosis of Ohdo syndrome was proposed in this child. Campeau et al reported that mutations to the last exon, leading to reductions in protein levels (haploinsufficiency) lead to an SBBYSS phenotype; distal mutations in the last exon, which also give SBBYSS phenotype, may thus lead to a similar phenotype by a loss-of-function mechanism. Yet, some of the facial and digit features of SBBYSS are only seen in individuals with the most distal mutations (10). About genotype-phenotype correlations, SBBYSS-causing pathogenic variants also occur most frequently in exon 18, but more distally than the GPS-associated variants. Recently, predicted loss-of function variants in exons 3, 7, 11 and 14-17 were reported to be associated with SBBYSS phenotype (7). Whereas, most GPS-associated pathogenic variants cluster in *KAT6B* exon 18, the last exon, and are predicted to produce truncated proteins associated with a gain-of-function mechanism. Consistent with this hypothesis, pathogenic variants associated with more severe GPS phenotypes are located more proximally in exon 18 and are predicted to result in a more truncated protein (7). Despite these findings, the precise roles of *KAT6B* in regulating gene transcription during development have still to be defined. A better understanding of the phenotype resulting from *KAT6B* mutations may lead to insights into the molecular roles of *KAT6B*.

DISCUSSION

The prevalence of *KAT6B* disorders is not known, but is estimated at less than one in a million individuals. To date, 89 individuals with molecularly confirmed *KAT6B* disorders have been reported in the literature, including 18 with GPS, 58 with SBBYSS, and 13 described as having an intermediate phenotype. To our knowledge, our patient repre-

sents the first case with KAT6B disorders; its clinical features agree with the diagnosis of SBBYSS, even if he has atypical laryngeal malformations. The diagnosis of SBBYSS was molecularly confirmed and prenatal and the provision of genetic counseling at risk family members may be indicated.

RÉFÉRENCES

- [1] Ohdo S, Madokoro H, Sonoda T, Hayawaka K. Mental retardation associated with congenital heart disease, blepharophimosis, blepharoptosis, and hypoplastic teeth. *J Med Genet.*1986;23:242-4.
- [2] Young ID, Simpson K. Unknown syndrome : abnormal facies, congenital heart defects, hypothyroidism, and severe retardation. *J Med Genet.*1987;24:715-6.
- [3] Say B, Barber N. Mental retardation with blepharophimosis. *J Med Genet.*1987;24:511.
- [4] Biesecker LG. The Ohdablepharophimosis syndrome: a third case. *J Med Genet.*1991;28:131-4.
- [5] Goldblatt J, Wallis C, Zieff S. A Syndrome of hypoplastic patellae, mental retardation, skeletal and genitourinary anomalies with normal chromosomes. *Dysmorph Clin Genet.*1988;2:91-3.
- [6] Lonardo F, Lonardo MS, Acquaviva F, Della Monica M, and al. Say-Barber-Biesecker-Yong-Simpson and Genitopatellar syndrome: Lumping or splitting? *J Med Genet.*2017;95(2):253-61.
- [7] KAT6B disorders. Gabrielle Lemire, Philippe M Campeau, and Brendan H Lee. [Gene Reviews, 2020].
- [8] Gannon T, Perveen R, Schlecht H, Ramsden S, and al. Further delineation of the KAT6B molecular and phenotypic spectrum. *Eur J Human Genet.*2015;23(9):1165-70.
- [9] Verloes A, Bremond-Gignac D, Isidor B, David A, and al. Blepharophimosis-Mental Retardation (BMR) syndromes: A proposed clinical classification of the so-called Ohdo syndrome, and delineation of two new BMR syndromes, one X-Linked and one autosomal recessive. *Am J Med Genet.*2006;140(12):1285-96.
- [10] Campeau PM, Lu JT, Dawson BC, Fokkema IF, and al. The KAT6B-related disorders Genitopatellar syndrome and Ohdo/SBBYS syndrome have distinct clinical features reflecting distinct molecular mechanisms. *Hum Mut.*2012;33(11):1520-5.

Syndrome de cimenterre chez l'enfant : étude d'une observation

Khalef. I ⁽¹⁾, Bouguila. J ^(2,3), Attallah. R ⁽⁴⁾

⁽¹⁾ Cabinet Pédiatrie Akouda Sousse

⁽²⁾ Service de Pédiatrie Farhat Hached Sousse

⁽³⁾ Faculté de Médecine de Sousse. Université de Sousse

⁽⁴⁾ Cabinet de Radiologie Sousse

RÉSUMÉ

Le syndrome du cimenterre ou syndrome veino-lobaire de Felson est une pathologie très rare, caractérisée par l'association d'anomalies cardio-pulmonaires notamment un retour veineux pulmonaire droit anormal, situé le plus souvent dans la veine cave inférieure. Nous rapportons une observation d'un nouveau né de sexe masculin qui s'est présenté pour une détresse respiratoire immédiate et modérée. Le diagnostic a été suspecté sur la radiographie thoracique et confirmé par la tomodensitométrie qui a mis en évidence une veine pulmonaire droite unique se jetant au niveau de la jonction oreillette droite veine cave inférieure associée à une dextrocardie. Le pronostic est lié à l'importance du shunt gauche-droit et aux malformations associées.

ABSTRACT

Scimitar syndrome or Felson veno-lobar syndrome is a very rare pathology, characterized by the association of cardiopulmonary anomalies including an abnormal right pulmonary venous return, most often located in the inferior vena cava. We present an original observation of a male newborn who presented for immediate and moderate respiratory distress. The diagnosis was suspected on the chest X-ray and confirmed on a CT scan which revealed a single right pulmonary vein flowing at the junction of the right atrium inferior vena cava associated with dextrocardia. The prognosis is related to the size of the left-right shunt and associated malformations.

Mots clés : Malformation cardiaque – retour veineux pulmonaire anormal –Enfant.

Key-words : Heart defect – abnormal pulmonary venous return- child.

INTRODUCTION

Le syndrome du cimenterre est une pathologie congénitale rare avec une prévalence estimée à 2/100 000 [1, 2]. Classiquement, il est caractérisé par une association d'anomalies cardio-pulmonaires, parmi lesquelles un retour veineux pulmonaire droit anormal partiel ou total. Il est associé le plus souvent à d'autres malformations pulmonaires surtout droites et des malformations cardiaques [2,3]. Malgré cette définition classique, le syndrome du cimenterre reste une entité anatomiquement et cliniquement diversifiée [4]. Un nombre d'anomalies supplémentaires peuvent coexister dans le cadre de ce syndrome, notamment une artère systémique anormale résultant de l'aorte, qui irrigue la même zone de poumon drainée par la veine pulmonaire anormale. Des anomalies trachéo-bronchiques et également une dextrocardie ont été rapportées [5]. Nous rapportons l'observation d'un nouveau-né hospitalisé pour une détresse respiratoire immédiate qui a révélé un syndrome de cimenterre afin d'en rappeler les particularités diagnostiques, thérapeutiques et évolutives.

OBSERVATION

Nous rapportons l'observation d'un nouveau-né de sexe masculin né à terme par césarienne pour défaut d'engagement. Poids de naissance = 3,6 Kg, taille =51 cm, PC=35cm, Apgar :8/9. La grossesse était bien suivie avec une échographie morphologique normale. Les sérologies TORSCH étaient négatives. Pas d'antécédents familiaux notables. L'examen à la naissance a révélé une détresse respiratoire immédiate avec une polypnée (FR=65C/min). Saturation d'oxygène (satO2)=95% à l'air ambiant. L'auscultation pulmonaire était asymétrique

Auteur correspondant :

Dr. KHALEF Imene

Cabinet Pédiatrie Akouda Sousse

E-mail : imenekhalef@yahoo.fr

avec diminution des murmures vésiculaires à droite. L'auscultation cardiaque était normale avec FC=120 bat/min. Le reste de l'examen était sans anomalies. La conduite à tenir immédiate était d'hospitaliser le nouveau né en réanimation néonatale. Il était mis dans une couveuse avec scope, avec mise en place d'une sonde gastrique et oxygénation sous hood à 6l/min d'O₂ (satO₂ = 98% sous oxygène).

→ Devant ce tableau clinique, nous avons évoqué les diagnostics suivants :

- une infection maternofoetale mais pas d'anamnèse infectieuse.
- une malformation pulmonaire droite.
- une détresse respiratoire transitoire par retard de résorption de liquide alvéolaire.
- une insuffisance cardiaque mais l'auscultation cardiaque était normal.
- un trouble métabolique : glycémie était normale à 5,6 mmol/l.

Nous avons demandé un bilan infectieux : CRP à H12 = 4 mg/l, NFS : Hb= 15gr, GB= 15630 (PNN= 30%, Lymphocyte =59%), hémocultures : deux prélèvements revenues négatives et ECBU qui était négatif. La radiographie de thorax de face a montré une déviation latérale droite du médiastin, une ascension de la coupole diaphragmatique droite avec présence d'une opacité au niveau du cul de sac pleural droit, une opacité tubulée près du bord droit du cœur de tonalité hydrique rappelant une structure vasculaire et une distension pulmonaire gauche probablement compensatrice (figure 1).

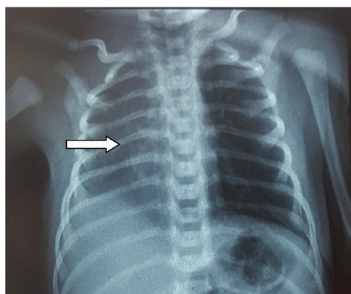


Figure 1 : Radiographie de thorax de face : opacité tubulée près du bord droit du cœur de tonalité hydrique. L'échographie cardiaque a été réalisée à j1 de vie et a montré un ventricule gauche non dilatée et de fonction conservée (FVG= 77%), VD non dilatée, PAP systémique= 23 mmHg, RVPA partiel qui s'ébauche par une collatérale dans l'oreillette droite moyennement dilatée. L'ETF et échographie abdominale ont été faites à la recherche d'autres malformations et qui sont revenues normales.

→ Devant cet aspect radiologique chez un nouveau né ayant une détresse respiratoire inexpliquée, nous avons complété par : Un angioscanner thoracique qui a objectivé une discrète dilatation des cavités cardiaques droites sans anomalies septales ni conotroncales, une atrésie bronchique lobaire supérieure droite, un RVPA du poumon droit avec collecteur veineux s'abouchant au niveau de la jonction OD-VCI réalisant un syndrome de cimenterre, pas d'anomalie du

retour veineux du côté gauche et une hypoplasie pulmonaire droite (figure 2).



Figure 2 : TDM thoracique : aspect en sabre ou en "cimenterre" de la veine pulmonaire droite.

Devant l'association de malformation pulmonaire droite et le retour veineux pulmonaire anormal partiel au niveau de l'oreillette droite le diagnostic de syndrome de CIMETERRE a été retenu chez notre patient. L'évolution de notre malade était marquée par la stabilisation de l'état respiratoire et hémodynamique avec sevrage progressif de l'oxygène au bout de 48 heures. L'enfant a été mis au sein avec une bonne tolérance clinique et il a été mis sortant à J4 de vie.

La surveillance de notre patient était régulière avec un contrôle clinique au cabinet tous les mois pendant six mois puis tous les trois mois jusqu'à ce jour et un contrôle de l'échographie cardiaque tous les six mois. Actuellement, l'enfant est âgé de 24 mois avec une bonne croissance staturo-pondérale. Il a présenté une bronchiolite modérée à l'âge de 12 mois qui a été traité symptomatiquement en ambulatoire avec une bonne évolution. La dernière échographie cardiaque était réalisée à l'âge de 18 mois et a objectivé un ventricule gauche non dilaté de fonction normale, une FE à 75%, un VD non dilaté, une PAP systémique = 22 mm Hg et une OD moyennement dilatée.

DISCUSSION

Le syndrome du CIMETERRE est un groupe complexe d'anomalies veino-pulmonaires rares connues également sous les termes de « syndrome veino-lobaire de Felson » ou « syndrome de Halasz », « syndrome pulmonaire à image miroir », « syndrome pulmonaire hypo-génétique » et « syndrome broncho-vasculaire de la veine cave » [2]. Le nom de ce syndrome revient à l'aspect en sabre turc ou « cimenterre » du RVPA droit sur la radiographie thoracique de face [1]. Il se caractérise par l'association de :

- Drainage veineux incurvé partiel ou entier du poumon droit vers la veine cave inférieure.
- Association avec une hypoplasie variable du poumon droit et de l'artère pulmonaire.
- Dextroposition du cœur.
- Apport sanguin systémique anormal au poumon homolatéral.

D'autres malformations associées incluent des ano-

malies septales auriculaires et des collatérales aorto-pulmonaires [2]. Son incidence est estimée de 1 à 3 pour 100 000 naissances vivantes, bien que l'incidence réelle puisse être plus élevée à cause des formes asymptomatiques et représente 0,5 à 1% de toutes les malformations cardiaques. Il y'a une prédominance féminine avec un ratio femme / homme de 2 à 1. Il se présente chez 3 à 6% des patients présentant une circulation veineuse pulmonaire anormale partielle [2, 3,4]. L'étiopathogénie de ce syndrome n'est pas encore élucidé. Chez plusieurs patients avec un retour pulmonaire veineux totalement anormal, le locus du gène a été localisé sur le chromosome 4q12 [9]. Le syndrome du cimenterre a une présentation variable, allant d'un patient asymptomatique, à un patient présentant des signes d'insuffisance cardiaque congestive et/ou une détresse respiratoire. L'association d'un RVPA type cimenterre à une séquestration est décrite chez 50% des patients ayant ce syndrome [3]. Le plus souvent, la séquestration pulmonaire est de type I de Pryce. L'artère systémique aberrante naît le plus souvent de la partie inférieure de l'aorte thoracique descendante ou de la partie initiale de l'aorte abdominale [10]. L'expression clinique dépend de l'importance de l'hypoplasie pulmonaire et de la fistule artério-veineuse à travers la séquestration [6]. Très souvent le début se fait à la période néonatale par une insuffisance cardiaque congestive due habituellement à une hypertension pulmonaire et une insuffisance respiratoire[4]. La présentation clinique peut être par un tableau d'infections pulmonaires favorisées par la distorsion architecturale du poumon hypoplasique comme le cas de Ajmi H et al [15]. Dans notre observation, au cours de l'évolution, notre patient a présenté un seul épisode de bronchiolite simple. Les anomalies cardiaques associées les plus fréquentes sont : le défaut septal auriculaire (80%), le canal artériel perméable (75%), le défaut septal ventriculaire (30%) et la sténose veineuse pulmonaire (20%) mais également la tétralogie de Fallot, l'hypoplasie ou la coarctation de la crosse aortique et le syndrome du cœur gauche hypoplasique [16]. Les formes cliniques du syndrome de cimenterre dépend de l'âge : une forme infantile diagnostiquée chez l'enfant généralement avant l'âge de 1 an et une deuxième forme de type adulte. La forme pédiatrique est généralement corrélée à des comorbidités plus élevées qui incluent de multiples malformations congénitales (diaphragme accessoire, éventration ou absence partielle du diaphragme : kyste phrénique, poumon en fer à cheval et agénésie du péricarde). Elle se complique souvent d'une HTAP sévère provoquant une insuffisance cardiaque congestive et contribuant à une mortalité importante [16]. Ces patients sont généralement diagnostiqués dès les premiers mois de vie, devant un retard de croissance, une tachypnée et une insuffisance cardiaque donnant le profil d'un patient gravement malade et agité avec un taux de mortalité allant jusqu'à 45% [16]. Les patients peuvent présenter des infections pulmonaires (en particulier du lobe inférieur droit), des bronchectasies et des atteintes pulmonaires

interstitielles [15,17]. D'où l'originalité de notre observation de découverte néonatale avec un tableau de détresse respiratoire modérée sans autres malformations associées. La forme adulte a tendance à être moins sévère avec des taux de mortalité plus faibles [9,15]. Le tableau clinique se présente soit en une découverte fortuite d'une dilatation inexplicée du cœur droit, soit devant des infections pulmonaires fréquentes prédominantes du côté droit [1, 2, 3]. Le diagnostic du syndrome du CIMETERRE est principalement radiologique. La radiographie du thorax montre l'ombre de la veine pulmonaire descendante le long du bord cardiaque droit sous forme d'une opacité arciforme basale droite, allant de la région hilare jusqu'à la coupole diaphragmatique; un poumon hypoplasique, ainsi qu'une dextrocardie. Elle peut également montrer une déviation médiastinale en association avec une atelectasie ou une agénésie pulmonaire droite. Le scanner thoracique constitue l'examen de référence pour l'analyse morphologique du parenchyme pulmonaire, de l'arbre bronchique, de l'anatomie vasculaire pulmonaire et systémique. A coté du retour veineux anormal fréquemment vers la veine cave inférieure (réalisant l'aspect de la veine Cimenterre, cette dénomination se réfère au sabre turc à forme incurvée illustré ci-dessous (figure 3)), vers la veine cave supérieure ou l'atrium droit. Il permet aussi de montrer d'autres malformations cardiaques à l'instar de communication inter auriculaire ou ventriculaire, une dextro-position cardiaque, la coarctation de l'aorte, la tétralogie de Fallot, les séquestrations pulmonaires. Ces anomalies sont plus fréquentes à la période néonatale. D'autres malformations viscérales sont possibles touchant le poumon (hypoplasie pulmonaire droite) ou le diaphragme (hernie de Bochdalek) [5,18] (figure 3). Ainsi l'angiscanner thoracique nous permet une étude anatomique et morphologique détailler permettons ainsi une meilleur prise en charge.

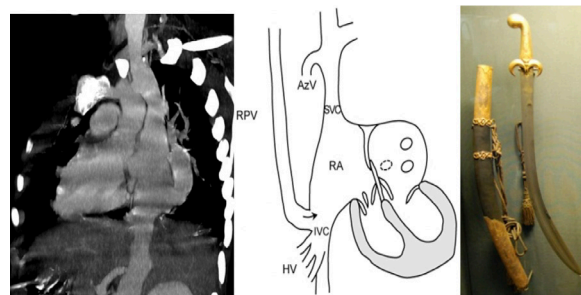


Figure 3 : Coupe tomodensitométrique en reconstruction sagittale après injection du produit de contraste, objectivant une veine pulmonaire droite unique qui se jette dans l'oreillette droite. On note l'aspect en sabre ou en "cimenterre" de la veine pulmonaire droite.

L'échocardiographie aide à délimiter la veine cimenterre et de visualiser tout apport artériel systémique au poumon droit avec cotation de l'importance du shunt, en mesurant le débit dans le tronc de l'artère pulmonaire et le débit du cœur gauche, mais dans 33% des cas, elle peut méconnaître le diagnostic [16,17]. Le cathétérisme cardiaque et l'angiographie sont

les méthodes diagnostiques pour confirmer le diagnostic du syndrome du cimenterre mais ne sont pas toujours nécessaires [11]. Ils fournissent des informations sur la résistance vasculaire pulmonaire, le degré du shunt gauche droite, la clarification de l'anatomie exacte avec le cours précis de la veine anormale, le degré d'hypertension pulmonaire, l'anatomie artérielle pulmonaire, les anomalies cardiaques associées et peuvent démontrer des artères systémiques supplémentaires collatérales de l'aorte thoraco-abdominale au poumon [2, 3,5]. La prise en charge du syndrome du CIMETERRE repose toujours sur une approche multidisciplinaire. Pour la forme néonatale/pédiatrique qui a tendance à présenter des signes d'insuffisance cardiaque, un traitement médical doit être démarré rapidement, permettant au patient de grandir jusqu'à ce que d'autres interventions soient nécessaires [18]. Une approche par cathétérisme pendant l'angiographie consiste à effacer les artères systémiques anormales de l'aorte au poumon droit. Cela permettra l'amélioration clinique en réduisant la quantité du shunt et en diminuant les pressions artérielles pulmonaires. Cependant, cela peut ne pas fonctionner si le patient présente des anomalies cardiaques associées, nécessitant une intervention chirurgicale précoce [8,9]. La forme adulte nécessite une intervention chirurgicale chez les patients symptomatiques ou lorsque le rapport débit pulmonaire/systémique est supérieur à 1,5 chez les patients asymptomatiques. Le traitement chirurgical est réalisable en réséquant le poumon drainé par la veine cimenterre anormale ou par une méthode corrective avec un réacheminement du flux [1, 4]. Les méthodes de pontage cardio-pulmonaire qui ont été utilisées comprennent une anastomose directe de la veine cimenterre à l'arrière de l'oreillette gauche lorsque le septum auriculaire est intact, ou la division et la réimplantation de la veine pulmonaire anormale dans l'oreillette droite avec un débit dérouté à travers un TSA existant ou créé dans l'oreillette gauche [14,15]. Si la sténose survient comme complication, une dilatation avec un ballon percutané peut être réalisée, avec une bonne amélioration hémodynamique et symptomatique [3]. D'autres techniques utilisent une greffe de Dacron de 14 mm comme conduit extracardiaque entre la veine cimenterre et l'oreillette gauche, ou comme un conduit intra-auriculaire entre la veine pulmonaire anormale et un TSA élargi [10]. Cependant, la perméabilité à long terme des greffons en position veineuse n'est pas claire, et certains médecins utilisent un traitement anticoagulant pour tenter de maximiser la perméabilité [2,10, 14]. La lobectomie ou la pneumonectomie n'est indiquée que chez un patient présentant des infections récurrentes, une bronchectasie diffuse, une hémoptysie persistante ou une hypoplasie marquée du poumon droit [2, 3, 6]. Historiquement, le pronostic était sombre pour la forme infantile. De nos jours, avec un diagnostic précoce et une stratégie chirurgicale planifiée, les résultats ont tendance à s'améliorer avec un faible taux de morbidité et de mortalité après une chirurgie corrective [2]. La chirurgie est marquée par

une incidence élevée d'obstruction veineuse pulmonaire postopératoire et une perfusion diminuée du poumon droit. L'incidence de complications postopératoires, de mortalité et de nécessité de réintervention augmente avec la présence d'HTAP et de lésions associées [2].

CONCLUSION

Notre travail rapporte une observation originale d'un nouveau né admis pour prise en charge d'une détresse respiratoire immédiate et modérée dont l'étiologie était le syndrome de Cimenterre qui est une entité très rare et dont la présentation clinique habituelle à cet âge est habituellement très bruyante.

En effet la forme pédiatrique qui est de révélation précoce, soit par la gravité de malformations associées, ou par les complications hémodynamiques et infectieuses. L'originalité de ce travail réside dans la rapidité du diagnostic malgré un tableau clinique simple avec absence de malformations associés et des complications hémodynamiques. Concernons l'évolution, notre patient est actuellement asymptomatique sur le plan hémodynamique et infectieux avec un développement staturo-pondéral correct pour l'âge.

RÉFÉRENCES

- [1] Wang H, Kalfa D, Rosenbaum MS, Ginns JN, Lewis MJ, Glickstein JS, Bacha EA, Chai PJ. Syndrome de cimenterre chez les enfants et les adultes: histoire naturelle, résultats et analyse des risques. *Ann. Thorac. Surg.* Fév2018; 105 (2): 592-598.
- [2] Çiçek S, Arslan AH, Ugurlucan M, Yildiz Y, Ay S. Scimitar: le sabre turc incurvé. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu.* 2014; 17 (1): 56-61.
- [3] Schramel FMNH, Westermann CJJ, Knaepen PJ, Van den Bosch JMM. The scimitar syndrome: clinical spectrum and surgical treatment. *Eur respire J* 1995;8:196-201.
- [4] Abdul Aziz A, Thomas S, Lautner D, Al Awad EH. Une présentation néonatale inhabituelle du syndrome de Scimitar. *AJP Rep.*2018 Apr; 8 (2): e138-e141.
- [5] Masrani A, McWilliams S, Bhalla S, Woodard PK. Associations anatomiques et caractéristiques radiologiques du syndrome de Scimitar en TDM et IRM. *J Cardiovasc Comput Tomogr.* 2018 juil - août; 12 (4): 286-289.
- [6] El-Medany S, El-Noueam K, Sakr A. Scimitar syndrome: MDCT imaging revisited. *The Egyptian Journal of Radiology and Nuclear Medicine* 2011;42, 381-387.
- [7] Nedelcu C, Khalil A, Gounant V, Korzeck J, Marsault C, Carette MF. Un syndrome du cimenterre de découverte fortuite. *JRadiol.* 2009Feb;90 (2):239-4.

- [8] Holt PD, Berdon WE, Marans Z, Griffiths S, Hsu D. Scimitar vein draining to the left atrium and a historical review of the scimitar syndrome. *PediatrRadiol.* 2004May;34 (5):409-13.
- [9] Dupuis C, Charaf LA, Breviere GM, Abou P, Remy-Jardin M, Helmius G. The 'adult' form of the scimitar syndrome. *Am J Cardiol.* 1992 Aug;70(4):502-7.
- [10] Ellis K. Fleischnerlecture.Developmental abnormalities in the systemic blood supply to the lungs. *AJR Am J Roentgenol.* 1991Apr; 156 (4):669-79.
- [11] Carette MF, Frey I, Tassart M, Lebreton C, Khalil A. Imagerie des séquestrations. *Feuillets de radiologie.*2002 Oct;42 (5):384-90.
- [12] Deutscher C, Helms P, Rebeuh J, Livolsi A, Donato L, Becmeur F, Fischbach M. Le syndrome du Cimenterre : diagnostic différentiel d'une bronchiolite. *Archives de pédiatrie.* 2008 June; 15 (5): 983-84.
- [13] Kramer U, Dornberger V, Fenchel M, Stauder N, Claussen CD, Miller S. Scimitar syndrome: morphological diagnosis and assessment of hemodynamic significance by magnetic resonance imaging. *EurRadiol.* 2003 Dec; 13 (4):L147-50.
- [14] Nedelcu C, Carette MF, Parrot A, Hammoudi N, Marsault C, Khalil A. Hemoptysis Complicating Scimitar Syndrome: From Diagnosis to Treatment. *CardiovascInterventRadiol.* 2008 Jul; 31 (2):S96.
- [15] Gudjonsson U, Brown JW. Scimitar syndrome. *SeminThoracCardiovascSurgPediatr Card SurgAnnu.* 2006:56-62.
- [16] Ajmi. H, Gaha. M, Tffifha. M, Mabrouk. S, Hassayoun. S, Zouari. N, Chemli. J, Abroug. S Bronchopneumopathies recidivantes quel diagnostic? revue maghrebine de pédiatrie Dec 2016[68-69].
- [17] Wong ML, McCrindle BW, Mota C, Smallhorn JF. Echocardiographic evaluation of partial anomalous pulmonary venous drainage. *J Am Coll Cardiol* 1995;26:503-7.
- [18] Najm HK, Williams WG, Coles JG, Rebeyka IM, Freedom RM. Scimitar syndrome: twenty years' experience and results of repair. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1996;112:1161-1168.
- [19] Kahrom M, Kahrom H. Scimitar syndrome and evolution of managements. *Pan Afr Med J.* 2009 ;3 :20.

Granulome éosinophile de la face : A propos d'une observation Eosinophilic granuloma of the face : Case report

Akkari.A⁽¹⁾, Denguezli.M⁽¹⁾, Damak.I⁽¹⁾

⁽¹⁾ Service de dermatologie CHU Farhat Hached Sousse

RÉSUMÉ

L'histiocytose langerhansienne est une affection rare en pédiatrie. Elle a un spectre clinique très divers, allant du simple granulome éosinophile à la forme grave multi viscérale.

Observation

Nous rapportons une observation de granulome éosinophile chez un adolescent de 18 ans révélé par une tuméfaction sous orbitaire gauche. Le bilan radiologique réalisé a évoqué le diagnostic. La confirmation a été anatomopathologique. L'évolution a été spontanément favorable avec un recul de 7 ans.

Conclusion

le granulome éosinophile est affection rare en pédiatrie, généralement il est solitaire et peut se localiser à n'importe quel os principalement le crane .L'évolution se fait dans la plupart des cas vers la guérison spontanée.

ABSTRACT

Langerhans cell histiocytose is a rare condition in childhood. It presents in different ways ranging from a single bony disease to a multisystemic disease involving vital organs.

Case Report

we report a case of eosinophilic granuloma in an eighteen year old boy revealed with left suborbital swelling . The diagnosis was evocated on radiological findings and confirmed by histologic aspects. After a period of 7 years, this child is in total spontaneous remission.

Conclusion

The eosinophilic granuloma is a rare condition in childhood ,usually the most commun localisation is the skull . The otcome is often favorable.

Mots clés : histiocytose langerhansienne, granulome éosinophile, tuméfaction.

Keywords : histiocytosis ,Langerhans cell ,eosinophilic granuloma ,swelling

INTRODUCTION

L'histiocytose langerhansienne ou histiocytose à cellules de Langerhans (HCL), autrefois appelée histiocytose X, est définie par la prolifération clonale de cellules dendritiques de Langerhans. Ces cellules renferment des granules de Birbeck en intra cytoplasmique et présentent à leur surface les marqueurs antigéniques CD1a et la protéine S100. Il s'agit d'une affection rare en pédiatrie.

Elle a été assimilée à une affection tumorale à malignité atténuée, mais actuellement elle est reconnue comme un processus réactionnel de cause indéterminée [1-2]. Les organes les plus touchés sont par ordre de fréquence l'os, la peau, les ganglions lymphatiques, la moelle osseuse, les poumons, l'axe hypothalamohypophysaire, la rate et le foie [3-4]. Son pronostic est lié à l'atteinte viscérale, à l'âge et à la nature des lésions. Le granulome éosinophile reste une entité rare chez l'enfant, il a été défini pour la première fois en 1940 par Lichtenstein et Jaffer comme une dystrophie osseuse pseudo tumorale bénigne.

METHODE

Nous rapportons une observation de granulome éosinophile chez un adolescent de localisation assez particulière, ces circonstances de découverte ces moyens diagnostic et thérapeutique ainsi que l'évolution.

OBSERVATION

Un jeune garçon ,âgé de dix huit ans ,sans antécédents pathologiques a présenté une douleur au niveau de la région temporale gauche au mois de juillet 2013 suivie de l'apparition d'une tuméfaction bleuâtre et douloureuse en sous orbitaire et la joue gauche augmentant rapidement de taille.

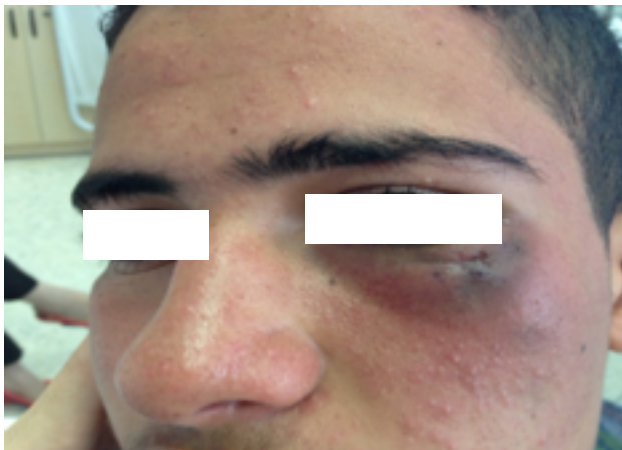


Figure 1 : tuméfaction sous orbitaire gauche

A l'interrogatoire ,pas d'autres plaintes fonctionnelles et sans altération de l'état général .A l'examen clinique présence d'une tuméfaction bleuâtre douloureuse de 3 cm de grand axe ovalaire en regard de l'os zygomatique gauche , présence d'une adénopathie centimétrique sous angulomaxillaire mobile et douloureuse absence d'hépatosplénomégalie , pas d'autres adénopathies examen neurologique et dermatologique sans anomalies .Une tomodensitométrie du massif facial a été demandé ,montrant une formation tissulaire sous cutanée en regard de l'os zygomatique gauche de 2*2.5 cm , rehaussant de façon hétérogène après injection du produit du contraste responsable d'une lyse circonscrite à bords réguliers de toute l'épaisseur de l'os sous jacent en faveur d'une atteinte histiocyttaire .Une biopsie de la tuméfaction a été réalisé concluant à un granulome éosinophile . Un bilan d'extension a été pratiqué .la scintigraphie osseuse a montré une hyperfixation uniquement au niveau de l'os zygomatique gauche .

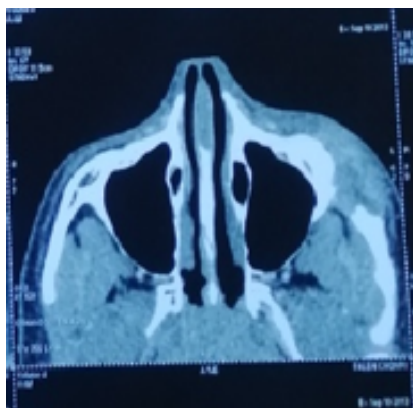


Figure 2 : scanner du massif facial montrant une lyse de l'os zygomatique .

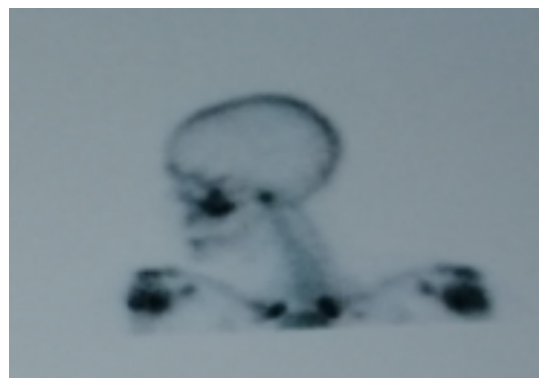


Figure 3 : scintigraphie osseuse montrant une hyperfixation au niveau de l'os zygomatique gauche.

le diagnostic d'Histiocytose Langerhansienne de type granulome éosinophile a été retenu .La conduite à tenir était l'abstention thérapeutique ,soins locaux et la surveillance .Actuellement , le recul est de 7 ans avec un examen clinique et radiologique satisfaisant.

DISCUSSION

Le granulome éosinophile des os, appelé ainsi en raison de l'imprégnation éosinophile, il est l'expression la plus fréquente et la plus bénigne des histiocytoses. Il touche surtout l'enfant entre trois et dix ans, une prédominance masculine est retrouvée dans la littérature. La localisation osseuse est la plus fréquente. Par ordre de fréquence décroissante, on rencontre des granulomes éosinophiles au niveau des os plats (42 %), de la mandibule et de la mastoïde (8 %), des côtes (13 %) des os longs (24 %) et du rachis (10 %)[5]. L'atteinte des petits os est exceptionnelle. La symptomatologie clinique du granulome éosinophile est assez univoque. Il s'agit le plus souvent d'une douleur persistante non améliorée par le traitement symptomatique habituel. Lorsqu'il s'agit d'une localisation superficielle, il se manifeste par une tuméfaction dure et immobile ou au contraire mobile, molle et très souvent douloureuse. Lorsque les parties molles sont envahies, elles prennent parfois un aspect inflammatoire qui égare le diagnostic [6]. Parfois, une fracture pathologique peut révéler le diagnostic. Enfin, il peut s'agir d'une découverte d'examen radiologique systématique. À côté des manifestations cliniques précitées, certaines localisations de granulome éosinophile peuvent être découvertes à l'occasion de Complications : exophtalmie , mastoïdite ou paralysie faciale en cas d'atteinte de l'os temporal, chutes des dents en cas d'atteinte mandibulaire, torticolis ou compression médullaire en cas d'atteinte vertébrale .La particularité pour notre observation que le granulome éosinophile a été révélé par une tuméfaction sous orbitaire , le diagnostic a été orienté par l'aspect radiologique . la confirmation reste anatomopathologique : présence de cellules de grande taille comportant un noyau excentré, réniforme ou en grain de café ; elles sont souvent associées, au sein des lésions, à des cellules inflammatoires : des lymphocytes, des cellules macrophages poly-

nucléaires et surtout des polynucléaires éosinophiles. Le pronostic du granulome éosinophile est bon ; en effet, la lésion évolue la plupart du temps vers la guérison, soit sous l'effet du traitement, soit spontanément [7]. Le pronostic est plus sévère en cas de survenue avant l'âge de trois ans et en particulier chez le nourrisson, ou en cas de localisation crânienne unique chez le petit enfant, ou en cas de localisations osseuses multiples.

L'évolution du granulome éosinophile est généralement bénigne et nécessite une prise en charge limitée. Lorsque l'atteinte osseuse est unique ou peu disséminée, comme c'était le cas de notre patient, aucun traitement n'est généralement nécessaire. Si présence de lésions osseuses multiples un traitement systémique est souhaitable corticothérapie, chimiothérapie, la radiothérapie est moins souvent utilisée, un traitement chirurgical est parfois indispensable[8] . La surveillance clinique et radiologique du granulome éosinophile devra s'orienter vers le dépistage des nouvelles localisations osseuses.

CONCLUSION

Le granulome éosinophile est affection rare en pédiatrie, généralement il est solitaire et peut se localiser à n'importe quel os principalement le crâne. L'évolution se fait dans la plupart des cas vers la guérison spontanée.

RÉFÉRENCES

- [1] Laman JD, Leenen PJ, Annels NE, et al. Langerhans-cell histiocytosis 'insight into DC biology'. *Trends Immunol* 2003;24:190-6.
- [2] Brichard B. Histiocytose de Langerhans : nouveautés concernant la compréhension d'une maladie énigmatique. *Louvain Med* 2000;119:127-33
- [3] Geissmann F, Thomas C. Données actuelles sur la clinique, la physiologie, et le traitement de l'histiocytose langerhansienne (histiocytose X). *Arch Pediatr* 1999;6(suppl 2):414s-416s.
- [4] Leblan I, Gaucher H, Hoeffel JC, et al. Le granulome éosinophile des os chez l'enfant. *Ann Radiol* 1995;38:125-38 (Paris).
- [5] Baya F, Ben tahila A, Jabourik F, et al. Le granulome éosinophile à localisation vertébrale : à propos d'une nouvelle observation. *Médecine du Maghreb* 2001;90:458.
- [6] Demirci H, Shields CL, Shields JA, et al. Bilateral sequential orbital involvement by eosinophilic granuloma. *Arch Ophtalmol* 2002;120: 978-9 (Paris).
- [7] Lallemand B, Fayoux P, Nelken B, et al. Du diagnostic à la prise en charge des localisations ORL de l'histiocytose langerhansienne chez l'enfant. *Ann Otolaryngol Chir Cervicofac* 2003;120:30-9.
- [8] Références Weitzman S, Egeler RM. Langerhans cell histiocytosis:update for the pediatrician. *Curr Opin Pediatr* 2008;20:23-9.

Comparison of snakebite cases in children and adults

Missaoui.N, Ben.Abdelkrim.R, Mazigh.S, Boukhthir.S

Université Tunis El Manar, Faculté de Médecine de Tunis, Service de médecine infantile C ,Hôpital d'enfant Béchir Hamza ,Tunis, Tunisie

Comparison of snakebite cases in children and adults est un article qui a été rédigé par Tekin.R et ses collaborateurs et a été publié en 2015 dans la revue **European Review for Medical and Pharmacological Sciences** (Eur Rev Med Pharmacol Sci. 2015;19(14):2711-16.

Les morsures de serpents constituent un problème mondial de santé avec 3 millions de morsure et 150000 décès par an. Le pronostic de la morsure dépend de la facilité d'accès au soin et de la précocité de la prise en charge.

L'objectif de cette étude était de comparer les caractéristiques épidémiologiques, cliniques, biologiques et évolutives de la population pédiatrique et de la population adulte.

Il s'agissait d'une étude rétrospective ayant inclus les patients hospitalisés pour morsure de serpent entre Juillet 1999 et Décembre 2012. Il s'agissait de 123 enfants et 167 adultes. Le pic d'incidence annuelle a eu lieu au mois de Juin et 99% des morsures entre Avril et Novembre et principalement pendant la journée (entre 6 heures et 18 heures). Les membres inférieurs étaient les plus touchés dans 78,9% et 63,5% des cas chez les enfants et les adultes respectivement.

L'âge moyen était de $10 \pm 3,2$ ans dans la population pédiatrique contre $34,5 \pm 17,2$ dans la population adulte. Le sex ration (H/F) était de 1,8 parmi les enfants et 1,2 parmi les adultes.

Les signes locaux les plus fréquemment retrouvés étaient l'œdème, les ecchymoses et les lésions vésiculeuses. L'envenimation était modérée chez 56,9% des enfants et 63,5% des adultes. Les formes sévères étaient deux fois plus fréquentes dans la population pédiatrique (34,1% contre 17,4%) mais la différence n'était pas significative.

Les manifestations cliniques des deux populations sont résumées dans le tableau1.

Tableau 1 : Les manifestations cliniques de l'envenimation vipérine selon la population

	Adultes n(%)	Enfants n(%)	p
Œdème	143 (85,6)	120 (97,6)	0,001
Ecchymoses	42 (25,3)	93 (75,6)	<0,001
Vésicules	31 (18,6)	30 (24,4)	0,229
Nécrose	16 (9,6)	36 (29,3)	<0,001
Hypotension	19 (11,4)	27 (22)	0,015
Tachycardie	23 (13,8)	30 (24,4)	0,021
Dyspnée	4 (2,4)	27 (22)	<0,001
Sueurs	5 (3)	27 (22)	<0,001
Modifications ECG	1 (0,6)	8 (6,5)	0,005

Sur le plan biologique, l'hyperleucocytose était l'anomalie la plus fréquente dans les deux groupes. Le taux de plaquettes était plus bas chez les adultes, une thrombopénie a été retrouvée chez 73 parmi eux (43,1%). Le taux de prothrombine était plus bas chez les enfants ($p=0,001$) tandis que les LDH et les CPK étaient plus élevés ($p=0,002$ et $0,877$ respectivement). Cette étude a objectivé une baisse significative du taux d'hémoglobine de $13,76 \pm 2,14$ g/dL au premier jour d'hospitalisation à $11,07 \pm 2,39$ g/dL au 5ème jour ($p<0,001$).

Quarante et un enfant (33,3%) ont eu des complications contre 13 adultes (7,8%). La différence était significative. La complication la plus fréquente était l'œdème aigu du poumon chez 41 enfants (33,3%). Cinq adultes (3%) avaient présenté un syndrome des loges. Les autres complications enregistrées chez les adultes étaient la coagulation intravasculaire disséminée (2,4%), l'anaphylaxie (1,2%), l'œdème aigu du poumon (1,2%) et la cellulite (0,6%).

Sur le plan thérapeutique, une immobilisation du membre a été faite chez 89 patients (30,7%) pour prévenir le syndrome des loges. Tous les enfants ont reçu une antibioprofylaxie tandis que 62 adultes (37,1%) ont reçu une antibiothérapie pour surinfection cutanée. Les cinq adultes ayant présenté un syndrome des loges ont eu une fasciotomie sans complication.

Tous les enfants ont reçu une dose de sérum antivipérin. Parmi les adultes, soixante sept (40,1%) ont reçu une dose de sérum antivipérin, soixante trois (37,7%) ont reçu deux doses, trente six (21,6%) ont reçu trois doses et un seul patient a reçu quatre doses. Parmi ces patients, deux ont présenté une réaction allergique au sérum antivipérin.

Dans cette série, le décès a été rapporté respectivement chez un enfant et un adulte.

À travers cette étude, les auteurs ont décrit une incidence élevée (33%) de l'œdème aigu du poumon au sein de la population pédiatrique. Cela est expliqué par un retard de consultation et par une plus importante fréquence des formes sévères chez l'enfant à type de complication comme l'œdème aigu du poumon.

Les auteurs recommandent la réalisation d'un bilan minimal comportant une numération formule sanguine avec un taux de plaquettes, un ionogramme, urée sanguine, dosage du fibrinogène et du taux de prothrombine. Les auteurs ont également objectivé une baisse différée (après 5 jours) du taux d'hémoglobine d'où la nécessité du contrôle de la numération formule sanguine.

Au vu des résultats de cette étude et de la bibliographie, les auteurs recommandent que la prise en charge des envenimations vipérines repose sur le sérum antivipérin, la surélévation du membre et le traitement de la douleur et de l'hémorragie. L'indication du sérum antivipérin ainsi que la dose dépendra de la gravité de l'envenimation et de sa localisation.

Les auteurs ne recommandent pas la prescription systématique d'une antibioprofylaxie. Ils justifient cela par le faible risque de surinfection bactérienne de la morsure et par le fait que les signes inflammatoires locaux secondaires à l'envenimation sont souvent pris à tort comme des signes de surinfection bactérienne. La prescription d'une antibiothérapie devrait être discutée chez les patients présentant une fièvre avec nécrose locale ou un abcès, une hyperleucocytose et une augmentation du taux de la protéine C réactive.

La prévention du tétanos doit être réservée aux sujets dont la vaccination est incomplète ou douteuse. Les auteurs soulignent la nécessité d'études randomisées comparatives afin de déterminer l'efficacité de l'antibioprofylaxie et l'intérêt de l'administration du sérum antivipérin.

Dyspnée trainante chez l'enfant : Quel diagnostic ?

Rejeb. M ^(1,2), **Kebaili. R** ^(1,2), **Soyah. N** ^(1,2), **Suissi. F** ^(2,3), **Cherif. T** ^(2,3),
Tilouche. S ^(1,2), **Tej. A** ^(1,2), **Ghorbel. S** ^(1,2), **Jerbi. S** ^(2,3), **Bouguila. J** ^(1,2),
Boughammoura. L ^(1,2)

⁽¹⁾ Service de Pédiatrie, CHU Farhat Hached, Sousse, Tunisie

⁽²⁾ Faculté de Médecine de Sousse, Université de Sousse

⁽³⁾ Service de Chirurgie cardiovasculaire et thoracique, CHU Sahloul, Sousse, Tunisie

CAS CLINIQUE :

Un garçon âgé de 12 ans, issu de parents non consanguins et originaire d'une zone rurale de Sousse, consulte pour dyspnée.

Il a 2 sœurs en bon état de santé apparente et un frère opéré à l'âge de 2 ans pour une malformation kystique pariétale axillaire. Il n'avait pas d'antécédents personnels de pathologies chroniques.

Il se plaignait d'une dyspnée, de toux grasse, de douleur thoracique latéralisée avec altération de l'état général dans un contexte de fièvre non chiffrée. Cette symptomatologie évoluait depuis 3mois. Il rapportait un seul épisode d'hémoptysie de faible abondance 2 semaines auparavant. L'examen clinique a révélé une perte pondérale de 4 kg, un état subfébrile à 37.9°C, une dysphonie, une polypnée à 40C/mn, une SatO₂ à 98% à l'air ambiant. L'auscultation pulmonaire a trouvé une diminution du murmure vésiculaire à gauche et le reste de l'examen était sans anomalies. Une radiographie thoracique de face a été demandée (figure1).



Figure 1 : Radiographie thoracique de face a la biologie, nous avons trouvé un syndrome inflammatoire biologique.

A la biologie, nous avons trouvé un syndrome inflammatoire biologique.

Nous avons complété les explorations par une tomodensitométrie thoracique avec injection du produit de contraste (PDC) (figure 2 et 3).

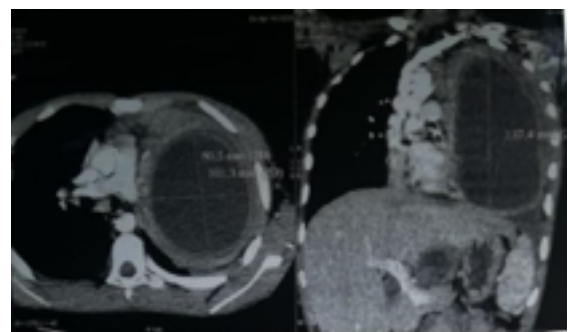


Figure 2 : Reconstruction scannographique abdomino-thoracique dans le plan frontal.



Figure 3 : Coupe axiale abdominale.

Devant ce tableau de dyspnée trainante depuis 3 mois chez un enfant de 12 ans avec syndrome inflammatoire et masse radiologique quels sont vos hypothèses diagnostiques ?



Kyste hydatique pulmonaire compliqué chez l'enfant

Complicated hydatid cysts of the lung

Rejeb. M ^(1, 2), Kebaili. R ^(1, 2), Soyah. N ^(1, 2), Suissi. F ^(2, 3), Cherif. T ^(2, 3),
Tilouche. S ^(1, 2), Tej. A ^(1, 2), Ghorbel. S ^(1, 2), Jerbi. S ^(2, 3), Bouguila. J ^(1, 2),
Boughammoura. L ^(1, 2)

⁽¹⁾ Service de Pédiatrie, CHU Farhat Hached, Sousse, Tunisie

⁽²⁾ Faculté de Médecine de Sousse, Université de Sousse

⁽³⁾ Service de Chirurgie cardiovasculaire et thoracique, CHU Sahloul, Sousse, Tunisie

CAS CLINIQUE :

Un garçon âgé de 12 ans, sans antécédents pathologiques notables, originaire d'une zone rurale de Sousse, consulte pour dyspnée évoluant depuis 3 mois. Il a présenté récemment une altération de l'état général associée avec une et un épisode d'hémoptysie de faible abondance. L'examen clinique a révélé une perte pondérale de 4 kg, un état subfébrile à 37.9°C, une dysphonie, une polypnée à 40C/mn, une SatO₂ à 98% à l'air ambiant. L'auscultation pulmonaire a trouvé une diminution des murmures vésiculaires à gauche et le reste de l'examen était sans anomalies. Une radiographie thoracique de face a été faite (figure 1) et a montré une opacité de tonalité hydrique occupant les 2/3 supérieurs de l'hémi champs pulmonaire gauche refoulant le médiastin supérieur.



Figure 1 : Radiographie thoracique de face montrant une opacité de tonalité hydrique homogène arrondie occupant les 2/3 supérieurs de l'hémi champ gauche refoulant le médiastin supérieur.

Devant le tableau clinique de dyspnée trainante depuis 3 mois associée à une altération de l'état général et une fièvre avec un syndrome inflammatoire biologique et l'aspect radiographique sus décrit nous avons évoqué :

- 1- Kyste hydatique pulmonaire compliqué
- 2- Abscess pulmonaire
- 3- Tuberculose bronchopulmonaire (un tuberculome)
- 4- Séquestration pulmonaire
- 5- Kyste bronchogénique
- 6- Tumeur solide ou lymphome pulmonaire
- 7- Lymphangiome kystique pulmonaire

Nous avons complété par une tomodensitométrie thoracique avec injection du produit de contraste (PDC) (figure 2, 3) qui a montré une volumineuse formation liquidienne kystique à paroi fine rehaussée après injection du PDC siège d'une fissuration apicale, au dépend du lobe supérieur gauche (LSG) mesurant 8x10x14 cm. Elle comprimait totalement la bronche souche lobaire supérieur gauche induisant une atélectasie passive du LSG. Elle était responsable d'une déviation du médiastin à droite. Une coupe axiale abdominale a montré deux lésions kystiques des segments II et VII du foie mesurant respectivement 7 x 7 cm et 1.1x 1.2 cm.

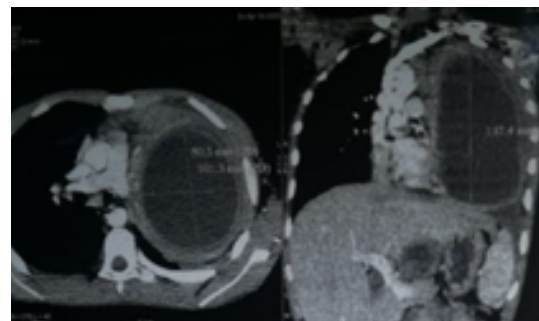


Figure 2 : Reconstruction scannographique abdomino-thoracique dans le plan frontal montrant une volumineuse formation liquidienne kystique à paroi fine rehaussée après injection du PDC siège d'une fissuration apicale, au dépend du LSG Elle comprime totalement la bronche souche lobaire supérieur gauche induisant une atélectasie passive du LSG.



Figure 3 : Coupe axiale abdominale montrant deux lésions kystiques des segments II et VII du foie.

Diagnostic retenu :

Il s'agit d'un kyste hydatique pulmonaire compliqué d'une fissuration avec surinfection et de compression des structures avoisinantes avec métastase hépatique multiple non compliquée chez un enfant de 12 ans.

Conduite à tenir et évolution :

Après le conditionnement du malade, il a été mis sous Albendazol et antibiothérapie en IV (cefotaxime, métronidazole et gentamicine). Le lendemain, il a bénéficié d'une cure chirurgicale de son kyste pulmonaire avec des suites opératoires simples. En effet, à travers une thoracotomie postéro-latérale gauche, il a eu un traitement conservateur du kyste avec le traitement de la cavité résiduelle par capitonnage et mise d'un drain thoracique lequel a été enlevé à J10 postopératoire. A J15 postopératoire, le malade a été mis sortant et référé à la chirurgie générale pour éventuel cure chirurgicale des kystes hépatiques.

DISCUSSION :

Le kyste hydatique est une anthroponose cosmopolite sévissant aux milieux d'élevage. Le kyste hydatique dont la localisation préférentielle est hépatique pour l'adulte et pulmonaire pour l'enfant, résulte de la transformation kystique de la forme larvaire du parasite. Le développement du kyste est lent, le plus souvent asymptomatique, ne permettant généralement qu'un diagnostic tardif [1,2]. L'hydatidose est une maladie encore endémique qui constitue un problème de santé publique dans notre pays avec un taux d'incidence annuelle le plus élevé au bassin méditerranéen à 15/100000 habitants [1].

Il s'agit d'une pathologie bénigne mais grave par ses complications mécaniques, infectieuses ou métastatiques. En effet, la rupture du kyste peut être partielle (une fissuration) ou complète dans les bronches (80%) ou dans la plèvre (7%) ou plus rarement dans le péricarde [3,4]. La surinfection représente la complication la plus fréquente de la rupture variant de 30 à 90% selon les études [3,4]. La symptomatologie du KHP, en dehors de toute complication reste relativement latente et peu bruyante.

L'apparition de quelques signes fonctionnels attirant l'attention vers l'appareil respiratoire (douleur thoracique, toux, dyspnée, hémoptysie...), associés ou non à des manifestations allergiques ou à des signes généraux (fièvre, asthénie...), constituent un bon signe d'orientation vers une atteinte pulmonaire mais sans préciser la nature [4]. Pour notre patient, c'était les signes respiratoires trainants non spécifiques associés à l'altération de l'état général qui ont orienté vers ce diagnostic. L'imagerie joue un rôle important dans le diagnostic et le bilan d'extension. Le KHP peut prendre différents aspects radiologiques selon le stade évolutif.

Le KHP sain est uni vésiculaire, de volume variable. A la TDM thoracique, on retrouve une masse liquidienne, de densité hydrique, bien limitée à paroi lisse et régulière [4]. Le KH fissuré prend l'aspect de pneumo kyste avec un croissant gazeux au pôle supérieur du kyste. Rompu, il prend l'aspect d'une image hydro-aérique avec soit un aspect en double arc soit un aspect de membrane flottante. Six stades évolutifs peuvent être décrits en TDM thoracique allant du kyste simple stade I au kyste d'aspect séquellaire stade VI [4].

Un volumineux KH peut comprimer les structures avoisinantes et ainsi, refouler le médiastin ou la coupole diaphragmatique. Il peut également être responsable de trouble de ventilation par compression des bronches [4]. Pour notre patient, le diagnostic a été porté devant plusieurs arguments ; notamment l'origine rurale, les signes fonctionnels et physiques (AEG, fièvre prolongée, dyspnée et toux...) associés aux signes radiologiques à savoir l'aspect en boule de canon à la radiographie thoracique. La TDM thoraco-abdominale a montré des signes de compression, fissuration et surinfection avec la présence de deux lésions kystiques hépatiques. La particularité de cette observation était la localisation apicale gauche vu que le KH est unique dans plus de 2/3 des cas et il siège préférentiellement dans le lobe inférieur droit [4, 5].

Le traitement de référence reste la chirurgie visant à éliminer le kyste et au traitement de la cavité résiduelle et des lésions parenchymateuses engendrées par le développement du parasite [3]. Ceci était le cas de notre patient qui a bénéficié d'un traitement conservateur avec traitement de la cavité résiduelle avec des suites opératoires simples. Un traitement médical par Albendazole est indiqué dans l'hydatidose disséminée où l'exérèse totale des éléments parasitaires est incertaine [3]. Le volet préventif est capital. Il est basé essentiellement sur la coupure du cycle parasitaire en traitant les chiens et en détruisant les cadavres de moutons infestés.

CONCLUSION :

Nous avons rapporté cette observation afin de mettre en évidence la grande diversité radio-clinique du kyste hydatique pulmonaire et de rapporter le cas d'une localisation pulmonaire rare mais non exceptionnelle, apicale gauche.

Devant la forte prévalence de l'hydatidose dans les pays méditerranéens dont la Tunisie ; la non spécificité des signes cliniques et la gravité de ses complications, le diagnostic du kyste hydatique doit être évoqué et sa prise en charge doit être adaptée surtout chez l'enfant.

Conflit d'intérêt :

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflit d'intérêt en relation avec cet article.

RÉFÉRENCES

- [1] Meghan M, Majorowski MM, Carabina H, Kilani M, Ben Salah A, : Echinococcosis in Tunisia ; a cost analysis. *Trans R sco Trop Med Hyg* 2005 ; 99 : 268-78.
- [2] S.M'rada, M.Oudni, M'rada, G.Boubaker, al.Bouazzia, M.Gorciia, et al.Étude rétrospective de la distribution et de la fertilité des kystes hydatiques chez l'enfant en Tunisie. *Pathologie Biologie* Volume 60, Issue 3, June 2012, Pages 166-169.
- [3] Kuzucu A, Soysal O, Ozgel M, Yogolu S : Complicated hydatid cysts of the lung :Clinical and therapeutic issues. *Ann Thorac Surg* 2004 ; 77 : 1200-4.
- [4] Racil. H, Ben Amar J. , El Filali Moulay R., Ridenr l, Cheikhrouhou S, Zarrouk M. et al.Kystes hydatiques compliqués du poumon. *Rev Mal Resp* 2009, 26 ;727-34.
- [5] Hafsa Sajjai¹, Mariam Rachidi¹, Salma Aitbatahar¹, Hind Serhane¹, Lamyae Amro¹ Kyste hydatique pulmonaire: double localisation pulmonaire apicale inhabituelle. A propos d'un cas. *Pan African Medical Journal*. 2016; 25:159 doi:10.11604/pamj.2016.25.159.10357.



Revue Maghrébine de Pédiatrie

Instructions aux auteurs : Edition de janvier 2016

La revue maghrébine de pédiatrie, organe de la Société Tunisienne de Pédiatrie (STP), publie en langue française et anglaise des recommandations pour la pratique clinique, mises au point, articles originaux, faits cliniques, éditoriaux, lettre à la rédaction et des cas du jour.

Elle a pour but de publier des travaux originaux et de formation continue dans les domaines relatifs à la pédiatrie, à la néonatalogie et à la chirurgie pédiatrique.

Règles de publication :

Tout manuscrit adressé à la revue est soumis à un comité de lecture anonyme propre à chaque rubrique.

Les articles ne doivent pas avoir été publiés antérieurement ni être publiés simultanément dans une autre revue.

Le fait de soumettre un article sous-entend que le travail décrit est approuvé par tous les auteurs.

Enfin, la revue suit les pratiques internationales relatives aux conflits d'intérêt en rapport avec les publications soumises.

Soumission du manuscrit :

Par email : cnejia.pers@gmail.com

Joindre en pièces attachées :

- un fichier pour la page de titre
- un fichier pour le manuscrit complet (sans page de titre et sans figure)
- un fichier par figure et/ou tableau

Présentation générale des articles:

Les manuscrits doivent être écrits en double interligne avec une police « Times new roman » TNR n°12 et paginés.

Le manuscrit se compose des éléments décrits ci-dessous :

Page de titre : elle doit comporter ;

- ☞ Titre de l'article (en évitant les titres long et les sous-titres)
- ☞ Titre en anglais
- ☞ L'initiale du prénom et le nom des auteurs
- ☞ Les coordonnées complètes des services ou laboratoires d'origine et l'université avec l'indication d'appartenance de chacun des auteurs

Exemple : Azzabi O (1,2),.....

1- Université de Tunis El Manar, Faculté de Médecine de Tunis, 1007, Tunis, Tunisie.

2- Hopital Mongi Slim, Service de Pédiatrie,2046, La Marsa, Tunisie

L'adresse e-mail de l'auteur à qui la correspondance

Résumé et mots clés :

Chaque article doit être accompagné d'un résumé en français et en anglais à l'exception des Editoriaux et des lettres à la rédaction.

Le résumé en français doit comporter moins de 300 mots, mais doit être suffisamment informatif. Il devra non seulement donner une idée d'ensemble de l'article mais aussi comporter les principaux résultats et les conclusions auxquels sont parvenus les auteurs.

Les mots clés en français et en anglais seront joints aux résumés. Ils permettent l'indexation de l'article et sont proposés par l'auteur, puis établis par le comité de rédaction.

Recommandations pour la pratique clinique :

le travail d'un des groupes de spécialités membre de la société tunisienne de pédiatrie avec validation extérieure par un groupe de lecture (20 pages références y compris).

Article original : il rapporte un travail original de recherche clinique ou expérimentale. Il comporte obligatoirement les chapitres suivants : Matériel et méthodes, résultats, discussion et conclusions. (15 pages et 30 références). Les tableaux sont limités au nombre de 5 et les figures au nombre de 3.

Fait clinique : ayant comme objectif de signaler ou de rappeler, à partir d'une ou plusieurs observations originales, une hypothèse physiopathologique, une donnée clinique, un examen complémentaire ou encore un mode de raisonnement susceptibles de rendre service aux cliniciens mis en présence d'une situation similaire (8 pages et 10 références)

Cas du jour : deux articles séparés : chacun a une page de titre (4 pages et 5 références et moins de 3 images)

Premier article : question

Deuxième article : réponse

Mise au point : 18 pages et 50 références

Lettre à la rédaction : notes brèves originales (pas de résumé, 2 pages et 5 références)

Références :

Les références doivent être numérotées par ordre d'apparition dans le texte. Leurs numéros d'appel doivent figurer dans le texte entre crochets, séparés par des tirets quand il s'agit de références consécutives, par exemple : [1-3], sauf si elles se suivent : [1,2], et par des virgules quand il s'agit de références non consécutives : [1, 5].

Les références doivent être présentées selon les normes adoptées par la convention de

« Vancouver » (International Committee of Medical Journal Editors. Uniform requirements for manuscripts submitted to biomedical journals. Fifth edition. N Engl J Med 1997; 336 : 309-16).

Jusqu'à six auteurs, ceux-ci doivent être nommément indiqués. Au delà, seuls les six premiers seront cités, suivis de la mention « et al ». La première lettre du nom de l'auteur est en majuscule, les autres en minuscules

Exemples de références :

Article de périodique classique :

Auteurs. Titre de l'article. Nom de la revue abrégé. Année de parution; volume (numéro);page début-page fin.

- [1] Prat C, Domínguez J, Rodrigo C, Giménez M, Azuara M, Jiménez O et al. Elevated serum procalcitonin values correlate with renal scarring in children with urinary tract infection. *Pediatr Infect Dis J* 442-438: 22 ;2003.

Ouvrage :

Auteur(s). Titre du livre. Numéro de l'édition (à partir de la 2nde). Ville: Maison d'édition; Année de publication.

- [2] Darlot C. La modélisation de la fonction motrice. In : Didier JP, dir. La plasticité de la fonction motrice. Paris : Springer-Verlag ; 2009. p. 81-141.

Chapitre issu d'un ouvrage collectif :

Auteur(s) du chapitre. Titre du chapitre. In: Directeur(s) de la publication, dir. Titre de l'ouvrage. Ville: Maison d'édition; Année de publication. p. page début-page fin du chapitre.

- [3] Delacourt C. Explorations fonctionnelles respiratoires. In : De Blic J, dir. Progrès en Pédiatrie: Pneumologie pédiatrique. Rueil-Malmaison : Doin, 2002.p. 54-47.

Conférence de consensus ou une recommandation

Organisme auteur/éditeur. Titre de la conférence de consensus ou de la recommandation. Ville : Organisme auteur/éditeur; Année de publication.

- [4] Haute Autorité de Santé. Prise en charge de l'ulcère de jambe à prédominance veineuse hors pansement. Recommandations pour la pratique clinique. Paris : HAS ; 2006.

Référence consultable sous format électronique :

Auteur(s). Titre de l'article. Nom de la revue en abrégé [En ligne]. Année Mois [Date de citation] ; volume (numéro) : [Nombre de pages]. Disponible à l'URL : <http://>

- [6] Morse S. Factors in the emergence of infectious diseases. *Emerg Infect Dis* [En ligne]. 1995 Juillet [24] : (11);[2010/07/18 pages]. Disponible à l'URL : <http://www.cdc.gov/ncidod/EID/eid.htm>

Tableaux :

Les tableaux doivent être numérotés en chiffres romains par ordre d'apparition dans le texte ; leur emplacement doit être précisé par un appel entre parenthèses. Ils doivent être inscrits sur une feuille séparée. Ils doivent être accompagnés d'un titre (au dessus) et de toutes les notes nécessaires (au dessous).

Illustrations :

Les figures (graphiques ou photographies) doivent être numérotées en chiffres arabes entre parenthèses par ordre d'apparition dans le texte. Ils doivent être de qualité irréprochable car ils seront reproduits sans être retouchés. Elles ne doivent pas faire double emploi avec les tableaux et vice-versa. Chaque figure est fournie sur un fichier distinct.

Les figures doivent être fournies de préférences en format TIFF (.tif), ou PDF (.pdf).

Abréviations :

Les articles doivent comporter le minimum d'abréviations. Seuls les termes acceptés internationalement peuvent être utilisés. Cette abréviation doit apparaître entre parenthèses après la première utilisation du mot ou de l'expression.

Ethique :

La revue suit les pratiques internationales relatives aux conflits d'intérêts en rapport avec les publications soumises. Toute soumission de manuscrit doit être accompagnée d'une déclaration de conflit d'intérêt.

Un conflit d'intérêt existe quand un auteur et/ou un co-auteur a des relations financières ou personnelles avec d'autres personnes ou organisations qui sont susceptibles d'influencer ses jugements professionnels concernant une valeur essentielle (bien du patient, intégrité de la recherche...). Les principaux conflits d'intérêt étant les intérêts financiers, les essais cliniques, les interventions ponctuelles, les relations familiales...

Tous les auteurs de la publication doivent déclarer toutes les relations qui peuvent être considérées comme ayant un potentiel de conflits d'intérêt uniquement en lien avec le texte publié.

Au cas où il n'existe aucun conflit d'intérêt en lien avec l'article soumis, la mention suivante doit être ajoutée directement dans le manuscrit : Conflit d'intérêt : aucun



الجمعية التونسية لطب الأطفال
Société Tunisienne de Pédiatrie



