

# **CROISSANCE ET DEVELOPPEMENT**

## **SEMEIOLOGIE PEDIATRIQUE**

### **Etienne SOKAL**

*Département de pédiatrie, Service de pédiatrie générale*

*UCL St Luc*

*10 av Hippocrate*

*B-1200 Bruxelles*

*32 2 764 1387*

*32 2 764 8909*

*mail to [etienne.sokal@uclouvain.be](mailto:etienne.sokal@uclouvain.be)*

*Mise à jour 08/08/2007 - année académique 2006-2007*

---

Aux visiteurs étudiants, 2007-2008.

Bienvenue. Merci de visiter ce site qui est le vôtre. Il prolonge l'enseignement donné et vous invite à l'art de guérir l'enfant grâce à l'écoute, l'observation, l'interprétation, la recherche de l'information utile, la démarche clinique. Visitez le cette année, et revenez plus tard lors de vos stages et de votre pratique. [Posez nous des questions, faites nous des suggestions, complétez le vous même.](#)

Visitez aussi d'autres sources d'informations.

[Cliniques de seméiologie pédiatrique avec quizz et questions interactives](#)

[Prototypes de questions d'examen](#)

[Pediatrie.be](#): agenda, activités scientifiques du service de pédiatrie, actualités, séminaires on line

[Atlas](#): atlas illustré de pédiatrie

[Pedihepa](#): cours d'hépatologie pédiatrique

[Pedihepa.net](#): site international d'hépatologie pédiatrique (anglais)

## **CROISSANCE & DEVELOPPEMENT**

### **SEMEIOLOGIE PEDIATRIQUE**

[Aspects généraux de la relation -comportement](#)

[Anamnèse](#)

[Croissance](#) : [percentile](#), [BMI](#)

[Dentition](#)

[Développement pubertaire](#)

[Examen clinique](#)

[Développement psychomoteur](#)  
[Nutrition et physiopathologie alimentaire](#)  
[Causes de maladies](#)  
[Fièvre chez l'enfant](#)  
[Maladies métaboliques](#) + Exemples  
[Atlas de Pédiatrie on line](#)  
[Cliniques de seméiologie pédiatrique avec quizz](#)  
[Douleurs abdominales](#)  
[Vaccinations Pédiatriques](#)

## Aspects généraux de la relation -comportement

*Sentiments éprouvés par les familles:*

**Relation triangulaire** : La relation avec le patient pédiatrique est triangulaire Le médecin, l'enfant, le ou les parents. Elle diffère en cela de la relation duale médecin-patient adulte. L'histoire, le vécu du patient sont rapportés par une tierce personne qui l'interprète.

**Anxiété** : La maladie de l'enfant est très anxiogène, sans doute plus qu'une maladie vécue personnellement. Elle entraîne un sentiment d'impuissance, de détresse.

**Désir de soins <>protection** : La maman - les parents - peuvent être partagés entre le désir de soigner leur enfant et celui de le " protéger " contre l'agression médicale. Les examens complémentaires doivent être bien pesés et parfaitement indiqués. Ils doivent être limités au maximum et bien expliqués, tant leur indication que leur déroulement.

**Culpabilité** : La mère peut éprouver un sentiment de culpabilité par rapport à la maladie de l'enfant, acquise ou congénitale. Le médecin aura des difficultés à déculpabiliser, et ne le remarque pas toujours. Ce sentiment est souvent très complexe. Le sentiment de culpabilité porte sur tout et rien: transmettre une maladie infectieuse, avoir consulté trop tard, ne pas avoir remarqué un signe, un symptôme que le médecin évoque.. Culpabilisation a posteriori: pex: fécondation in vitro= je n'ai pas laissé faire la nature, ....

**Sentiment d'échec** : La maladie , surtout chronique, d'un enfant peut être une grande frustration dans une famille alors que tout semblait parfait. C'est le grain de sable dans l'engrenage.

*Contacts avec l'enfant*

**Présentation - Mise en confiance** : Il faut mettre l'enfant en confiance - Ne pas l'ignorer mais ne pas non plus s'imposer à lui : le saluer par son prénom, l'accueillir par un petit mot gentil tout en le rassurant. S'adresser régulièrement à lui, lui expliquer ce qui se passe. Ce dont on parle. La mère participe à l'anxiété de son enfant : celui ci rassuré, la mère le sera à son tour.

Si jeune soit l'enfant, il faut lui expliquer ce dont il est question. Dans les protocoles de recherche clinique, le consentement informé, adapté à l'âge , est demandé à l'enfant dès l'âge de 8 à 10 ans.

**Garder le contact physique de l'enfant avec les parents** : Il est important de laisser toujours l'enfant au contact direct de sa maman / son papa. Il ne faut pas vouloir en faire trop...S'il est craintif, ne pas s'approcher trop vite trop près.

Exemples : - Ne pas saisir l'enfant dans ses bras alors qu'il ne vous connaît pas. Laisser la maman le prendre, le déshabiller, le peser elle même. Ne pas laisser les parents assis au bureau, à distance de la table d'examen mais bien les inviter à se tenir proches de la tête de l'enfant, lui tenant la main. S'asseoir afin d'être à sa hauteur, sans le dominer. Ne pas commencer par des examens instrumentaux : garder l'abaisse langue, l'otoscope pour la fin. Lui expliquer ce que l'on fait. Ne pas se précipiter. Ne pas se fâcher, ne pas menacer. Reprendre les parents si ceux ci vous prêtent un rôle désagréable tel que " si tu n'est pas sage, le docteur va te faire une piqûre "....

Si on est plusieurs (présence de stagiaires dans la cabine) , rester discret, se tenir à distance. Expliquer à l'enfant qu'on est là pour l'aider

### **Contact avec les parents**

Par contre, il faut s'adresser aux parents en adultes. Un problème médical est une préoccupation sérieuse. Le sérieux du médecin dans ce rôle doit être perçu parallèlement. Les parents doivent sentir que le problème est bien pris en charge. Eviter l'analogie : pédiatrique = infantile

**Langage compréhensible** : mal au ventre plutôt que douleur abdominale, mal de tête plutôt que céphalées, aspect bleuâtre plutôt que cyanose...

**Ecoute – ouverture d'esprit** : Croire les parents, la maman. Les mères ont souvent raison. Ne pas ignorer les plaintes qui ne correspondent pas à nos propres repères.

### **Attitude dans l'hôpital, en public**

Ne pas parler de problèmes médicaux, de " cas " , en public, dans un ascenseur p.ex. . Les non médecins perçoivent parfois très mal ces conversations. Toujours s'isoler avec les seuls interlocuteurs concernés.

Ne pas critiquer son prédécesseur.....

**L'enfant et les médicaments** : De nombreux médicaments ne possèdent pas de mise sur le marché pédiatrique: on estime le pourcentage à 50% des médicaments hospitaliers, et jusque 90% dans les services de soins intensifs. . Ils sont utilisés "off label" cad hors indication, mais on a pas toujours le choix. Les études pharmacologiques manquent pour déterminer le dosage précis, l'efficacité, la sécurité. Les données recueillies chez l'adulte ne peuvent être extrapolées aux enfants. Le métabolisme hépatique est plus rapide chez le jeune enfant, la clearance rénale est par contre moindre. Les effets des médicaments peuvent ne pas se confirmer chez l'enfant ( ex de antidépresseurs). Il est donc important de développer des études pharmacologiques pédiatriques, car les enfants ont malgré tout besoin de ces médicaments. Une nouvelle réglementation européenne sur les médicaments à usage pédiatrique est entrée en vigueur en Septembre 2005 .

(Voir à ce sujet: <http://www.pediatricdrug.be> )

---

# I: ANAMNESE

Même si les outils diagnostiques et les moyens thérapeutiques ont considérablement progressé ce dernier quart de siècle , l'anamnèse n'en reste pas moins l'élément clé de la relation médecin malade .

Une anamnèse réfléchie et patiente

- ? permet souvent d'atteindre un diagnostic
- ? oriente l'examen clinique
- ? permet d'orienter mieux les examens complémentaires
- ? permet d'éviter des agressions techniques inutiles ou superflues
- ? nécessite une confiance en sois - rôle du médecin
- ? transmet un sentiment de confiance : rôle primordial du médecin par rapport aux examens

Le patient, a peine sorti de la cabine fera souvent un commentaire du type " Il m'a écouté " " Il ne m'a pas écouté " " il a pris du temps "

## LES GRANDES ETAPES DE L'ANAMNESE

1° **Présentation:** appeler l'enfant par son prénom, identifier les accompagnants (père, amie, grand mère...)

Confirmer que c'est bien la première visite ou au contraire montrer que le patient est connu, qu'on se souvient de lui, que le dossier est bien tenu.

2° **Motif de consultation - plainte principale**

Enoncé de la plainte actuelle : p ex : douleur abdominale, diarrhée...

Relever les caractéristiques suivantes:

- ? Ancienneté : jours, semaines, mois, années...
- ? Fréquence
- ? Durée
- ? Intensité - effet sur activité, sommeil
- ? Caractère permanent ou intermittent
- ? Circonstances favorisantes
- ? Essais thérapeutiques et leur efficacité

3° **Antécédents personnels**

- ? Grossesse : âge de la mère, désirée ou non, maladies, médicaments, mouvements fœtaux, durée de la gestation, mode d'accouchement
- ? Antécédents obstétricaux : travail, souffrance fœtale, liquide méconial, rupture de la poche.
- ? Antécédents périnataux : Poids , taille , périmètre crânien à la naissance. Cris immédiat, score d'APGAR, expulsion du méconium. Séjour en maternité - néonatalogie. Ictère ? photothérapie. Coloration des selles. Poids à la sortie de maternité : normalement, après une perte de poids initiale, l'enfant regagne son poids de naissance au 5ème-7ème jour.

- ? Alimentation : lait maternel - lait adapté . Age d'introduction des panades, diversification. Age d'introduction du gluten. Liens entre symptômes et aliments .
- ? Histoire médicale & chirurgicale : maladies, interventions chirurgicales
- ? Vaccinations : diphtérie, tétanos, coqueluche, polio, rubéole, rougeole, oreillons, haemophilus B, hépatites A & B, varicelle.
- ? Allergies : croûte de lait, diarrhée, eczéma, bronchites spastiques, asthme, rhinites, allergies médicamenteuses ...
- ? Croissance et développement : poids et taille, courbes de croissance, développement psychomoteur (voir chapitre croissance)

#### **4° Revue systématique par systèmes**

- ? Troubles du comportement, de la conscience, convulsions ?
- ? Vision, audition, langage
- ? Episodes de cyanose, pâleur, transpiration ?
- ? Toux, dyspnée.
- ? Vomissements, diarrhées, appétit, douleurs abdominales ?
- ? Ictère, prurit
- ? Dysurie ? pollakiurie ? Infections urinaires, fièvres inexpliquées ?
- ? Motricité
- ? Eczéma, autres problèmes cutanés

#### **5° Antécédents familiaux**

- ? Origine ethnique
- ? Consanguinité des parents
- ? Etat de santé parents, grand parents, maladies, causes de décès Ex : une hérédité cardiovasculaire lourde conduirait à doser le cholestérol
- ? Frères , soeurs, leur état de santé, maladies assimilables à la plainte.

#### **6° Démarche clinique concrète**

Dans la situation réelle, le patient évoque une plainte. Le médecin a souvent une première hypothèse (ce qui passe par la tête) en fonction de cette plainte. Sa démarche visera à infirmer ou confirmer cette première hypothèse. Pour ce faire, le médecin apprendra à aller au fond des choses dans ses questions. Les [caractéristiques de la plainte](#) restent essentielles à préciser. La situation réelle fait appel à des connaissances contextualisées et non restituées. Il faut être logique avant tout.

L'anamnèse est une véritable enquête. Tous les éléments doivent être exploités, les réponses floues doivent faire l'objet de précisions. Tout symptôme évoqué par le patient doit être une nouvelle piste à fouiller de fond en comble. Une réponse " à côté de la question " peut révéler un point jusque là ignoré : il faudra creuser....

La logique doit aussi primer et les contradictions doivent être éclaircies.

L'anamnèse prends du temps : il faut donc le prévoir lors d'une première visite.

#### **7° Causes de maladies**

Lorsqu'on n'a plus d'idée, il est toujours utile de se rappeler les causes de maladies. [Cliquez ici pour voir ce chapitre](#)

Toxiques- médicamenteuses  
Inflammatoires- autoimmunes- allergiques  
Infectieuses  
Métaboliques- génétiques  
Malformatives  
Traumatiques - post traumatiques  
Dégénératives  
Endocriniennes

---

## **II: CROISSANCE**

### **TOUT PATIENT PEDIATRIQUE DOIT AVOIR SA COURBE DE CROISSANCE TRACEE**

Le suivi de la croissance est capital. La croissance reflète l'état de santé. Un enfant qui arrête de grandir est suspect de maladie sévère. La croissance doit être clairement enregistrée et faire l'objet d'un contrôle à chaque visite

Un poids et une taille ne doivent être notés que si la mesure est faite dans les règles de l'art, sous peine de points aberrants....La mesure notée restera et fera partie de courbes qui seront interprétées durant toute la période de croissance.

#### **Méthodes de mesure:**

Prise du **poids** :

- Balance pour nourrisson jusque 2 à 3 ans. Lange ôté. Noter si l'enfant vient d'être nourri.
- Ensuite pèse-personne dont le zéro est vérifié. En slip, ou au minimum noter la tenue (jeans..)

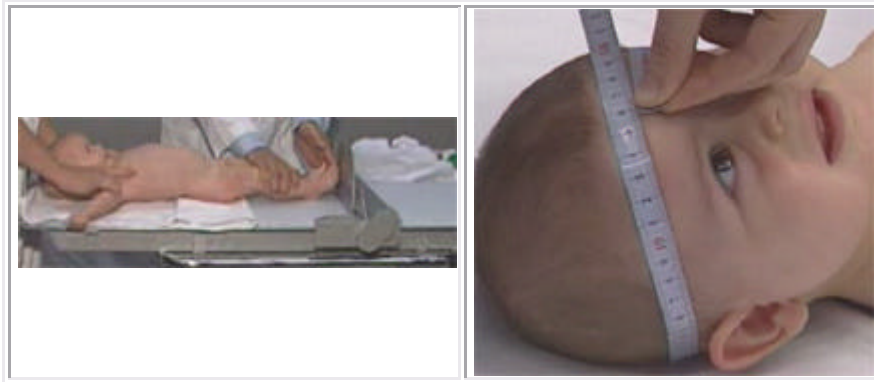
Prise de la **taille** :

- couché sur toise appropriée jusque trois ans
- debout ensuite. Pieds joints, talons, fesses et occiput contre la toise, ligne orbite-conduits auditifs perpendiculaire à la toise.

Sans chaussures évidemment, ni bas flasques.

Prise du **périmètre crânien**: mètre ruban, mesurer le plus grand périmètre, front-occiput. Evaluation des fontanelles : antérieure fermée entre 8 et 18 mois, postérieure fermée à la naissance.

Autres paramètres: vr infra



### **Construire et interpréter une courbe de croissance:**

Le poids, la taille et le périmètre crânien doivent être interprétés

- par comparaison aux paramètres des enfants du même âge, même sexe, même origine ethnique
- par comparaison à l'évolution propre de l'individu

*A: comparer aux enfants du même âge et sexe*

La taille dans une population se distribue symétriquement de part et d'autre de la moyenne, selon une courbe de Gauss,

permettant de calculer des écarts types (déviations standard).

68% des enfants se trouvent entre  $-1$  et  $+1$  DS

97,8% des enfants se trouvent entre  $-2$  et  $+2$  DS (= percentile 3) (vr graphique)

Le poids ne se distribue pas symétriquement, les écarts par rapport à la moyenne étant plus grands du côté des poids élevés. On ne peut donc utiliser les écarts type.

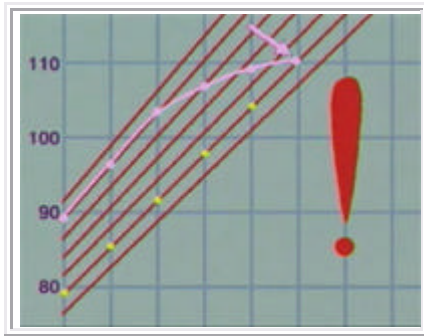
Les courbes de croissance sont exprimées en percentile:

***Le percentile correspond au pourcentage d'enfants de la population normale qui atteignent une valeur plus petite ou égale à la valeur mesurée pour l'individu.***

Si la taille d'un individu est au P25, cela veut dire que 25% des enfants de même sexe et ethnique sont de même taille ou plus petit que lui, et que 75% sont plus grands.

La taille de la population normale se distribue entre le P3 (=  $-2$ DS) et le P97 (=  $+2$ DS).

Une taille au P3 peut donc être normale, tout autant qu'une taille au P97. Il faut cependant tenir compte de la courbe de croissance individuelle (vr B)



*B: Interpréter selon l'évolution propre de l'individu*

On sera d'avantage inquiet lorsque la taille est mesurée au P10, alors qu'elle était auparavant au P50, puis au P25: il s'agit d'un "décrochage" statural qui est toujours à considérer comme pathologique.

On sera moins inquiet si une taille mesurée au P3, reste harmonieuse et stable au fil des années, en rapport avec un poids également au P3.

Ex : un nanisme psychoaffectif se traduira par une cassure de la courbe, alors qu'une petite taille familiale aura une croissance harmonieuse.

Le décrochage de poids, suivi de la taille évoquera une pathologie digestive, malabsorption, inflammation, ou toute autre maladie chronique interférant avec une bonne nutrition. (P.ex. fatigabilité dans une pathologie cardiaque, insuffisance rénale chronique...). Le décrochage primaire de la taille évoquera une cause endocrinienne.

A l'inverse, un enfant qui guéri d'une longue maladie va présenter une croissance de rattrapage (catch up), et tendra à retourner sur sa courbe initiale.

A nouveau, ce rattrapage sera d'abord pondéral ( par exemple dans une maladie coeliaque après introduction du régime sans gluten) et ensuite statural. Il sera d'emblée statural lorsqu'un déficit endocrinien est corrigé.

*C: La vitesse de croissance.*

Cette mesure complète et aide à l'interprétation des courbes de croissance.

La vitesse de croissance exprime le gain annuel en cm, et peut être reportée sur des courbes de percentile.

Une vitesse de croissance <P10 traduit un ralentissement de croissance, et correspondra à une cassure de la courbe de taille correspondante. Une vitesse >P90 traduit une accélération, par exemple lors d'un rattrapage.

Il faut considérer un intervalle minimum de 6 mois pour une interprétation fiable. La vitesse est exprimée sur base annuelle.

ex: un gain de 5 cm en 6 mois = une vitesse de croissance annuelle de 10 cm.

Le point est placé sur la courbe au milieu de la période considérée.

(ex: si le gain de 5 cm a eu lieu entre 5 ans et 5 ans<sup>1/2</sup>, le point correspondant (10cm/an) sera positionné à 5 ans <sup>3</sup>/<sub>12</sub>ème).

Il existe également des courbes de vitesse pondérale.

D: *La surface corporelle.*

Elle se calcule au moyen d'abaques en fonction de la taille et du poids, ou selon la formule:  $(4 \times \text{poids}) + 7 / \text{poids} + 90$

Elle est utile pour calculer des doses de médicaments, des volumes de perfusion, la fonction rénale,.....

La surface corporelle de l'adulte est de 1.73 m<sup>2</sup>; celle d'un enfant de 10 ans avoisine 1 m<sup>2</sup>.

P.ex, la formule de la clairance de la créatinine,  $\text{Ucr} \times \text{Vol} / \text{Pcr}$  devient chez l'enfant  $(\text{Ucr} \times \text{Vol} / \text{Pcr}) \times 1.73 \text{m}^2 / \text{SC}$  : elle s'exprime donc en ml/min/1m<sup>2</sup>73 de SC.

## NOTIONS GENERALES DE CROISSANCE

Repères utiles:

	Naissance	3 mois	6 mois	1 an	2 ans	10 ans
Poids	3,3kg	6kg	7,5kg	10kg	12,5kg	30kg
Taille	50cm	60cm	66cm	75cm	85cm	130cm
Pér Crânien	35cm			47cm	50cm	56cm

*Les proportions* des différents segments du corps changent avec l'âge : Chez le jeune enfant, la tête est relativement très volumineuse, représentant 25% de la hauteur. Le développement crânien et cérébral atteint son quasi maximum dès les premières années . La croissance des membres est relativement plus importante que celle du rachis avant la puberté (pré-adolescents aux longues jambes...) . La croissance rachidienne se poursuit à la puberté et rétablit le rapport entre la longueur des membres et du rachis. .

Le tissu lymphoïde connaît un développement considérable durant les premières années. La masse musculaire augmente à la puberté.

*Influence du sexe:* la croissance est très similaire dans les deux sexes, mais l'âge de la puberté étant plus précoce (environ 2 ans ) chez la fille, le garçon bénéficie d'une croissance pré-pubertaire plus longue. Ceci explique la différence de taille adulte , d'environ 13 cm, au profit des garçons.

### *Prématurité / dysmaturité*

Un enfant né prématurément sera forcément plus petit et moins gros. Il garde cependant tout son potentiel de croissance et rejoindra dans les deux premières années une taille normale. Pendant cette période, on établira les courbes en utilisant la notion d'âge corrigé, tenant compte non de la date de naissance réelle, mais de la date théorique de naissance à terme.

Un enfant est dit *dysmature* s'il naît à terme avec un poids/une taille < du P10. Le rattrapage des deux premières années est moins constant et la dysmaturité est un facteur explicatif des petites tailles ultérieures.

*Antécédents familiaux:*

A partir de l'âge de deux ans, la taille et la croissance de l'enfant reflèteront le patrimoine génétique: La taille des parents influence la taille des enfants. Il est possible d'approcher la taille adulte future par la formule:

$$\text{pour un garçon: } \frac{\text{Taille de mère} + 13\text{cm} + \text{Taille du père}}{2} \quad +/\text{- } 8.5\text{cm}$$

$$\text{pour une fille: } \frac{\text{Taille du père} - 13\text{cm} + \text{Taille de la mère}}{2} \quad +/\text{- } 8.5\text{cm}$$

Ceci n'est pas absolu. Il faut aussi tenir compte d'une augmentation de taille avec les générations, approximativement 1cm / 10 ans. Dans une famille recomposée, il faut bien entendu tenir compte de la taille du père biologique.

*L'âge osseux est une indication du potentiel de croissance d'un individu.* Il s'agit d'un indice de maturation, influençable par :

- ? Précision de la méthode : ~1an
- ? Différences physiologiques du temps de maturation : ~1an
- ? Status nutritionnel
- ? Status hormonal : effet stimulant des hormones thyroïdiennes, HGH, androgènes, oestrogènes (âge osseux en avance en cas de puberté précoce)

## INDEX DE MESURES

### Poids en % du poids relatif normal :

- A partir de la taille du sujet rapportée au P50, on calcule l'âge statural
- Pour cet âge, on calcule le poids attendu au P50, c.a.d le poids relatif normal
- On calcule la différence entre le poids observé et le poids relatif normal
- Ex : fille 131cm ? AS 9a . Le poids P50 à cet âge 29 kg
- Poids réel 35 kg
- Excès pondéral =  $(35-29) / 29 \times 100 = 20,7\%$  d'excès pondéral

? 20% : obésité

< 20% : hypotrophie

### BMI (Body Mass Index) :

Poids (cm) / T<sup>2</sup> (m) : normalement compris entre 18 et 26 (adulte), il varie en fonction de l'âge. : il augmente fortement de la naissance à 12 mois, et diminue ensuite. Durant l'enfance, pour réaugmenter entre six ans et l'âge adulte. Au delà du P 97 : obésité, en deçà du P3 : hypotrophie

Ex : La jeune fille de l'exemple précédent : 1m31 pèse 35 kg : BMI =  $35 / 1,31^2 = \text{BMI} = 20,6$

(> P97) Obésité

Ex2 : un adolescent de 1m60 pèse 75 kg : BMI= 29,2 = obésité sévère

Ex3 : Une anorexique pèse 24 kg pour une taille de 1m40 : BMI= 24/ 1,32 = 12,2 :  
dénutrition sévère (BMI<P 3)

Ex4 : Claudia Schiffer : 62 kg, 1m80 : BMI 19,1 (P25)

**PLIS CUTANES** : Il se mesure avec une pince appropriée (Harpender Skinfold Caliper) , au niveau tricipital, bicipital, abdominal, sous-scapulaire. Il évalue la masse graisseuse. La différence filles garçons est notable et reflète la masse graisseuse plus importante dans le sexe féminin (moyenne adulte de 7mm vs 12 mm )

**PERIMETRE BRACHIAL:**

Mesuré par convention du côté gauche, à mi distance entre l'acromion et l'olécrâne. Il évalue la masse musculaire.

Il peut être utilisé pour calculer le rapport PB/PC : nl 0,32. En cas de malnutrition , le rapport descend < 0,30

[TEST DE CONNAISSANCE 1](#)

[TEST DE CONNAISSANCE 2](#)

---

**III DENTITION**

Les deux incisives centrales apparaissent vers 5 à 7 mois (inférieures) et 6-8 mois (supérieures)

Les deux latérales apparaissent vers 7 à 11 mois

Les premières molaires à 10-16 mois

Les secondes molaires vers 20-30 mois

Les dents de lait tombent entre 6 et 13 ans et sont remplacées par les dents définitives, comprenant en outre les deux prémolaires, et les troisièmes molaires.

---

**IV: PUBERTE**

La puberté est l'expression physique de la maturation des gonades , elle même expression de la maturation hypothalamo-hypophysaire:

- ? croissance accélérée
- ? activité endocrine oestrogénique chez la fille ( + androgènes surrénaliens)
- ? activité endocrine androgénique chez le garçon
- ? apparition des caractères sexuels secondaires
- ? capacité de reproduction

Les stades de puberté ont été définis par Tanner . Ils permettent d'évaluer le degré de maturation et de suivre la progression .  
d'un adolescent. Il permettent notamment de vérifier le bon déroulement chronologique de la puberté.

La lettre G correspond au stade de développement Génital chez le Garçon

- ? Stade G1, infantile : Avant la puberté, la taille du pénis est de minimum 2,5 cm, de la symphyse pubienne au bout du gland. Il faut se méfier de pseudo micro-pénis en cas d'enfouissement de la base du pénis dans la graisse pré-pubienne. Les testicules ont également un grand axe inférieur à 2,5 mm, et peuvent être mesurés à l'aide d'un pied à coulisse. Leur volume peut être apprécié à l'aide de l'orchidomètre de Prader.
- ? Stade G2, début de puberté : Le scrotum prend un aspect plissé et pigmenté. Les testicules augmentent de volume (2,5 à 3,2 cm). Pas de modification du pénis.
- ? Stade G3 : Allongement du pénis, poursuite de l'augmentation de volume testiculaire (3,75cm) et du scrotum
- ? Stade G4 : Allongement et épaissement du pénis, développement du gland, augmentation du volume testiculaire (4,1-4,5 cm = 20ml)
- ? Stade G5 : Longueur des testicules supérieure à 4,5 cm. Pénis et scrotum de type adulte.

La lettre P correspond à la Pilosité (garçons et filles)

- ? P1 : infantile, absence de poils
- ? P2 : quelques poils longs, légèrement pigmentés, base de la verge chez le garçon, ou le long des grandes lèvres chez la fille
- ? P3 : poils longs, noirs, bouclés, s'étendant sur le pubis
- ? P4 : poils longs, noirs, bouclés, plus denses, distribution triangulaire sur le pubis, adulte, mais surface restreinte.
- ? P5 : poils longs, noirs, bouclés, à quantité et distribution adulte
- ? (P6) : distribution losangique des poils par extension vers le pubis et face interne des cuisses, physiologique chez le garçon, témoin d'hyperandrogénie chez la fille.

La lettre M correspond au développement mammaire

- ? M1 : prépubère
- ? M2 : bourgeon mammaire, élargissement de l'aréole
- ? M3 : élargissement du sein et de l'aréole.
- ? M4 : élargissement additionnel du sein. Aréole au dessus du plan du sein
- ? M5 : seins de type adulte, aréole et sein sur le même plan

La lettre A correspond au développement de la pilosité axillaire  
 Le développement axillaire survient plus tardivement dans la puberté.

- ? A1 : absent
- ? A2 : intermédiaire
- ? A3 : adulte

### Croissance pubertaire

La puberté est plus précoce chez la fille (environ 2 ans) que chez le garçon. Le pic de croissance pubertaire l'est donc également. La croissance pré-pubère se prolonge donc chez le garçon, raison pour laquelle la taille adulte finale est plus grande chez le garçon. (cfr chapitre croissance)

L'accélération de croissance pubertaire apparaît tardivement dans le décours pubertaire chez le garçon, mais il est le premier signe chez la fille : néanmoins, sa mise en évidence suppose un suivi longitudinal précis de la taille qui est rarement disponible. C'est pourquoi, le développement mammaire est utilisé comme le premier signe de puberté chez la fille.

## CHRONOLOGIE DU DEVELOPPEMENT PUBERTAIRE

<b>Limites d'âge normales du développement pubertaire</b>		
<b>GARCON</b>		
	<b>AGE MOYEN</b>	<b>LIMITES NORMALES</b>
Stade G2	11 a 1/2	9 - 14 ans
Début poussée de croissance	12 a 1/2	10 1/2 - 16ans
Stade P2	12 a 1/2	10 - 15 ans
Début de croissance Pénis (G3)	13 ans	11 - 14 1/2
Début mue voix	13 a 1/2	11 - 16 ans
Début pilosité axillaire	14	
Début moustache	14	
G5 P5	15 1/2	14 - 18 ans
<b>Limites d'âge normales du développement pubertaire</b>		
<b>FILLES</b>		
	<b>AGE MOYEN</b>	<b>LIMITES NORMALES</b>

Début poussée de croissance	10 a ½	8 - 12 ½
M2	11 a	8 - 13 ans
P2	11 a ½	8 - 14 ans
Début pilosité axillaire	12 a	
Ménarche	13 a	10 - 16 ½
M5 P5 (fin puberté)	15 a	12 - 18

## ETAT PATHOLOGIQUES

Puberté précoce :

Il s'agit de l'apparition précoce des signes pubertaires

M2 < 8 ans chez la fille

G2 < 9 ans chez le garçon

Retard pubertaire :

M1 au delà de 13 a1/2

G1 au delà de 14 ans

Aménorrhée primaire : absence de règles avant l'âge de 16 ans

Aménorrhée secondaire : règles apparues quelques fois , puis non réapparues.

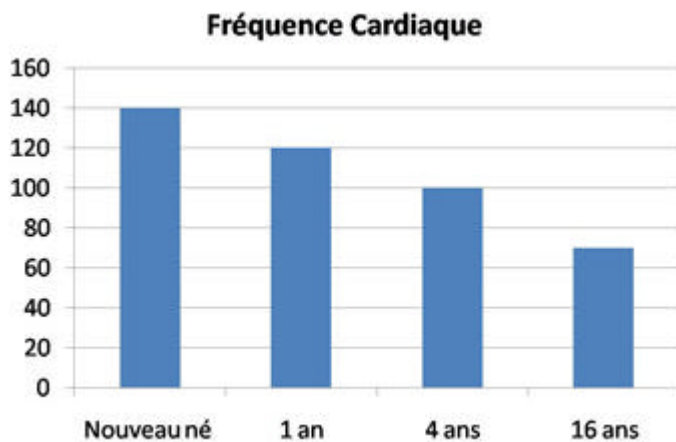
[TESTEZ VOS CONNAISSANCES 3](#)

[TESTEZ VOS CONNAISSANCES 4](#)

[TESTEZ VOS CONNAISSANCES 5](#)

---

## L'EXAMEN CLINIQUE



## EXAMEN CLINIQUE DE L'ENFANT

---

### HYGIENE

Le médecin est sensé montrer l'exemple en matière d'hygiène: une tenue propre et nette paraît évidente...une tablier sale ou tâché doit être changé..Les courtes manches ont l'avantage de rendre plus facile le nettoyage des avant bras. Bijoux et cravates ne font pas toujours bon ménage avec l'hygiène. La table d'examen, les instruments doivent être propres et nets.

Le nettoyage des mains est primordial et se fait AVANT & APRES avoir examiné le patient. Il se fait à l'eau chaude, ce qui a l'avantage d'amener les mains froides à la T° corporelle du patient . Actuellement, des flacons contenant une solution désinfectante sont disponibles partout dans l'hôpital: le produit est passé sur les mains; friction successives des dos, des doigts, des pouces sans oublier le creux de la main.

L'enfant doit être débarassé de ses vêtements. les petits enfants sont examinés nus. A partir d'un certain âge, on gardera slip et Tshirt, voir le pantalon. Le bon jugement prime sur la tenue proposée pour l'examen.

### INSPECTION

Etat d'humeur: content ou fâché d'être là ? de plein gré ou non ?

L'aspect général: en forme, souriant, tonique, mobile ou prostré, geignant, immobile, flasque, apathique ?

Teint: bien coloré, rose ? pâleur (= anémie) , ictère , cyanose, teint grisâtre, érythrose, éruption.

Eruption: diffuse ? localisée ? exanthème ? papules ? vésicules ? pétéchies ? purpura ? voir des exemples dans l' [ATLAS de pédiatrie](#)

L'examen clinique commence par ce qui est peu désagréable: auscultation, palpation, et se termine par les gestes moins agréables: examen ORL.. A tout moment, le médecin explique ce qu'il va faire. Si des gestes plus invasifs doivent être faits, explication préalable et adhésion de l'enfant semblent indispensables (p ex pour un toucher rectal) . L'intimité sera respectée: les signes pubertaires seront évalués discrètement, le médecin peut par exemple se placer entre le jeune adolescent et les accompagnants, et faire sortir les frères et sœurs, l'un ou les deux parents selon son jugement.

## **MATERIEL ADAPTE**

Le médecin qui examine des nourrissons et jeunes enfants doit avoir un matériel adapté: stéthoscope et tensiomètre pédiatriques sont indispensables.

## **EXAMEN CARDIO CIRCULATOIRE**

*L'inspection* révélera l'assymétrie thoracique, et visualisera le choc de pointe ( ligne médio-claviculaire gauche, entre 4ème et 5ème espace IC ).

Situation? déplacement vers la gauche = HVG? vers la droite HVD ?)

Une palpation douce permettra de le localiser et de palper un éventuel thrill mésocardiaque ou sus sternal.

*La fréquence cardiaque* se modifie avec l'âge: de 140 chez le nouveau né à une fréquence adulte de  $\pm 70$  vers 16 ans.

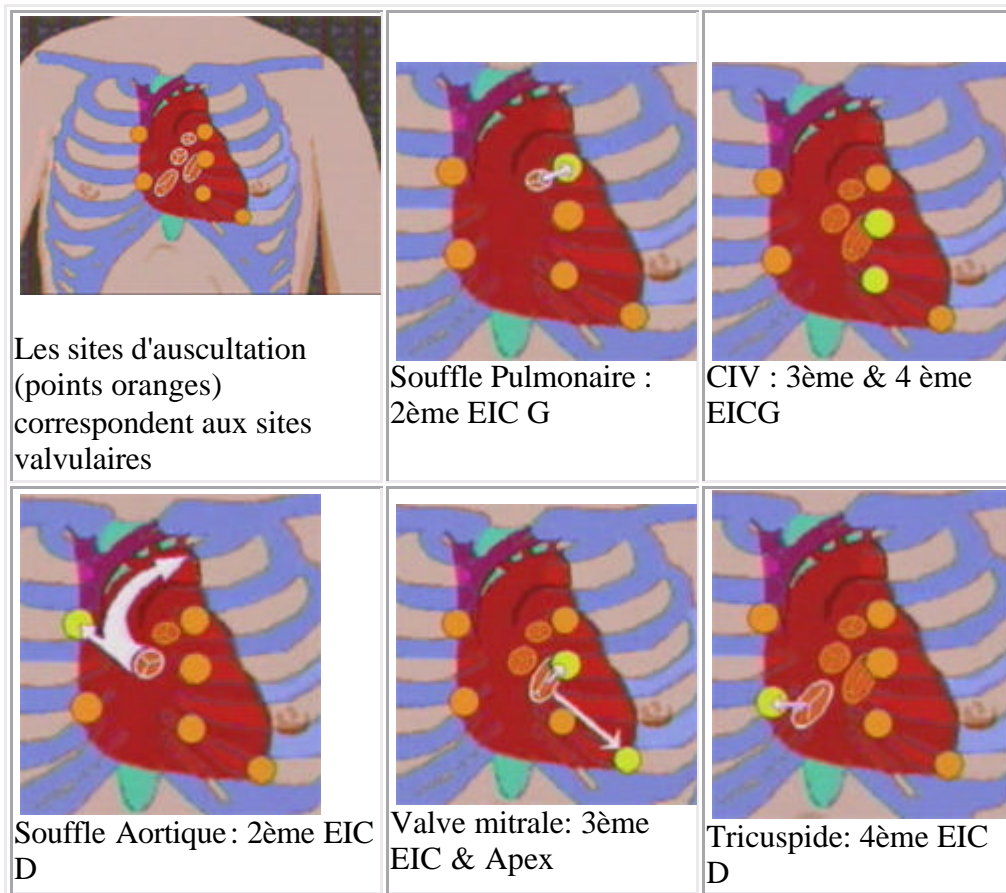
La circulation s'adapte à la naissance: les pressions droites et gauche, égales in utéro, se différencient dans les premiers jours de vie avec la chute des pressions pulmonaires: conséquences:

- Un souffle de communication interventriculaire peut ne pas être audible le premier jour et apparaître dans les jours suivants, lorsque le shunt se met en place.
- La fermeture du canal artériel dans les premiers jours de vie peut précipiter une hypoxie fatale en cas de sténose pulmonaire serrée ou encore de transposition des grands vaisseaux.

La cyanose suppose l'existence d'une shunt droit gauche (poumons court -circuités) : une sténose pulmonaire seule ne donne pas de cyanose. En effet, pour qu'il y ait cyanose, il faut en plus une communication et un shunt vers les cavités gauche , par exemple une CIV, avec des pressions droites qui augmentent en raison de l'obstacle pulmonaire, et dépassent les pressions gauches. A l'inverse, une CIV seule ne provoque pas non plus de cyanose, puisque les pressions gauches sont supérieures: le shunt fonctionne donc de gauche à droite: le débit pulmonaire est augmenté..

Toutes les pathologies cardiaques ne sont pas accompagnées de souffle (exemple de la transposition des grands vaisseaux).

L'auscultation suivra la séquence: 2ème EIC Drt, G, 4 ème espace IC G, apex. Les sites d'auscultation correspondent aux sites valvulaires et aux différents sites d'anomalies possibles.



Lors de l'auscultation, on sera attentif à la fréquence, au rythme, à l'intensité ou l'assourdissement des bruits. On sera attentif au dédoublement des bruits et finalement aux souffles et à leur localisation . L'intensité des souffles s'exprime sur une échelle de 1 à 6. Ils peuvent être systoliques ou diastoliques. Un souffle qui dure toute la systole est dit holosystolique.

L'irradiation sera recherchée: vers le cou, les carotides, les creux axillaires, le dos .

Un souffle fonctionnel n'est accompagné d'aucune anomalie clinique autre, et se modifie selon la position de l'enfant. .

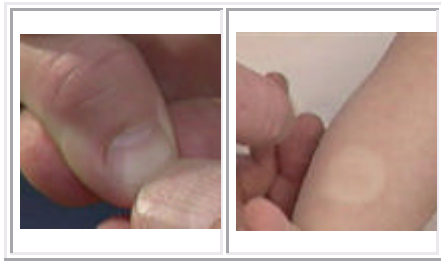
Un souffle holosystolique mésocardiaque évoquera par exemple un defect septal ventriculaire - CIV .

Un souffle pulmonaire avec dédoublement permanent du B2 une sténose de l'artère pulmonaire.

La circulation est évaluée par la prise des pouls radiaux et inguinaux

*Le temps de recoloration* : pression sur les tissus mous avec le pouce; lorsque la pression est relâchée, la recoloration réapparaît dans les 2 à 3 secondes. Le même test se fait au niveau de l'ongle du pouce. Tout délai de

recoloration signifie une répartition centrale de la circulation, signe précoce d'infection chez de jeunes enfants.



**La TA artérielle** se mesure avec un brassard adapté à la taille du bras de l'enfant, couvrant les 2/3 de l'avant bras. Une manchette trop petite surévalue la pression. une manchette trop large la sous évalue.



Chez les bébés, nous disposons d'appareils électroniques adaptés (électro oscillographes, Dynamap ).

La TA du nouveau né est de 70/50 à 80/50; à 2 ans : 90/50; et vers l'âge de 10 ans, elle atteint en moyenne 110/70 .

### **Signes de décompensation cardiaque:**

Fatigue à la prise du biberon, mauvaise croissance, sudations..

Hépatomégalie

Difficultés respiratoires, infections respiratoires récidivantes

### **Autres signes de cardiopathie:**

Déformation de la cage thoracique : distendue dans l'hypertension pulmonaire, pectus excavatum dans le syndrome de Marfan

Dysmorphie associée: trisomie 21, ...

Pouls périphériques absents ou faibles (inguinaux versus radiaux dans la coarctation de l'aorte)

TA différentes aux membres sup et inf.

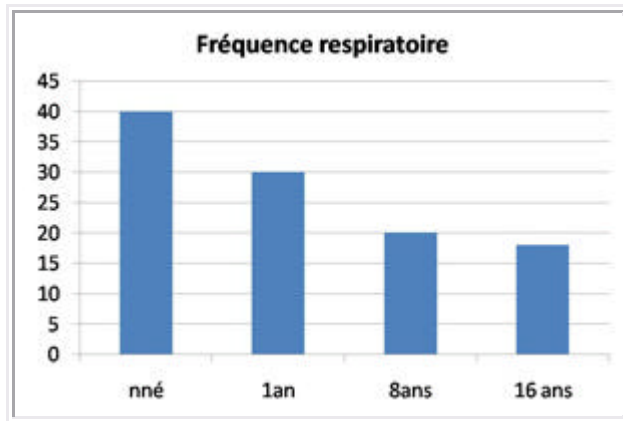
Désaturation (cyanose clinique à partir de 80 à 85%). Mesure de la saturation par saturomètre.

## **Examen respiratoire**

Le nouveau né a un thorax arrondi; il devient ensuite plus ovale. la respiration est abdominale durant la petite enfance, et devient ensuite thoracique

vers l'âge scolaire. La fréquence respiratoire est rapide chez le nouveau né (entre 30 et 60, moyenne 40) et diminue avec l'âge. Cette notion est capitale afin de pouvoir évaluer une

**tachypnée**, signe majeur des infections respiratoires.



Le tirage est un autre signe de détresse respiratoire; il peut être sternal chez le petit enfant dont la cage thoracique est maléable. Il est souvent intercostal ou sussternal. Le tirage haut sussternal, accompagné de prolongation du temps inspiratoire, signe une obstruction haute : épiglottite, laryngite, parésie cordes,...

Le battement des ailes du nez est un signe important de détresse respiratoire.

Le tirage haut situé avec stridor inspiratoire et inspiration prolongée signe un obstacle haut situé: laryngite, épiglottite...L'enfant préfère la position assise, tête en avant pour dégager les voies respiratoires.



Tirage sus sternal

Un prolongement du temps expiratoire signe plutôt un asthme (obstruction des petites voies aériennes périphériques) et est accompagné de sifflements (sibilances, wheezing ) audibles à l'expiration prolongée.

L'auscultation est dorsale et ventrale, centrale et périphérique, et se fait toujours de façon symétrique-comparative des 2 poumons.

Des bruits respiratoires normaux sont audibles tant à l'inspiration qu'à l'expiration au niveau des grosses voies respiratoires. Ils peuvent être plus intenses en raison d'encombrement haut: rhinite, végétations... (bruits transmis). Ils peuvent être diminués dans l'atélectasie (diminution d'entrée d'air) ou en cas d'épanchement.

Les ronchis , crépitations fines signent une inflammation des petites bronches. Ils peuvent être accompagnés de sibilances inspiratoires et expiratoires lorsque les bronches sont de petit calibre chez les nourrissons: Bronchite ==> bronchites spastiques, bronchiolites. Le wheezing est un sifflement audible à la bouche, parfois à distance, signalé par les parents...

Les râles et crépitations traduisent la présence de sécrétions plus ou moins abondantes encombrant l'arbre respiratoire. Ils sont diffus dans la bronchite, localisés dans la pneumonie.

La percussion est possible chez l'enfant plus grand. Elle détecte les épanchements, pneumothorax, ou zones de condensation.

### **Les syndromes respiratoires:**

- L'association de dyspnée avec polypnée, de difficulté expiratoire, de sibilances diffuses et de wheezing, avec également crépitations diffuses et T° modérée, déterminent le syndrome de **bronchiolite** ( 1er épisode souvent du au RSV) ou de **bronchite spastique**.

- La tachypnée, avec tirage intercostal, battement des ailes du nez, présence de toux, anomalie auscultatoire variable et localisée (crépitations), des douleurs thoraciques ou abdominales, une T° élevée, parfois un souffle tubaire signent une **pneumonie**. Il peut y avoir des signes de sepsis, avec teint grisâtre, frissons, obnubilation, mauvaise recoloration,.....

- La toux nocturne, la difficulté expiratoire- temps expiratoire prolongé avec sifflements à l'expiration, le déclenchement au froid, à l'effort, ou lors de l'exposition a des allergènes ou irritants chimiques, désignent la crise d'**asthme**. La crise d'asthme peut être déclenchée aussi lors d'infections intercurrentes (viroses).

- Un brusque accès de toux par quintes incoercibles chez une jeune enfant ( 2-4 ans) doit faire évoquer l'inhalation d'un **corps étranger**. Anamnèse de prise de cacahuètes, petits objets...

- Un stridor inspiratoire parfois accompagné de toux aboyante, tirage sus-sternal et T° doit faire évoquer une **laryngite ou une épiglottite**: cette dernière est accompagnée de signes septiques plus graves, position tête en extension vers l'avant, maintien de la position assise.

---

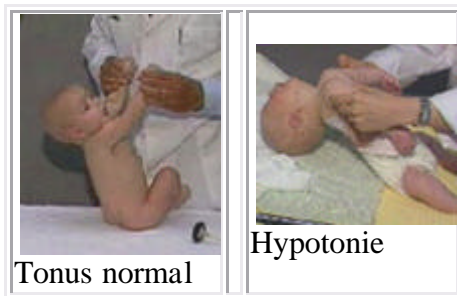
## **V: LE DEVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR**

### **A: Développement psycho-moteur**

Le développement moteur permet au nourrisson d'acquérir la marche debout vers l'âge d'un an et de perfectionner sa motricité au fil des premières années de vie. Il développe parallèlement ses capacités de communications.

**0-1 mois:** A la naissance, il présente une attitude en flexion. Couché sur le ventre, il parvient à tourner la tête vers le côté. Ses mains sont fermées. Préférence visuelle pour le visage humain. Peut fixer et suivre du regard . Dans la manoeuvre **Tiré-Assis**, la tête reste d'abord en arrière. Cette manoeuvre permet d'évaluer le tonus postural. A 1 mois, il commence à redresser sa tête du plan du lit.

Manoeuvre tiré-assis :



**2-3 mois:** Vers l'âge de 2 à 3 mois il parvient à maintenir la tête dans le plan du corps, et tirer sur ses bras. En suspension ventrale, la tête est surélevée au dessus du plan du corps. Dans les bras de sa mère à 2 mois, l'enfant tient sa tête droite. Vers deux mois, il gazouille. Le sourire apparaît face à tout visage humain. Regarde les personnes et suit les objets.

**6mois:** couché sur le dos, il tente de saisir un objet présenté en redressant la tête du plan du lit. Il parvient à se retourner dans son lit dos-ventre-dos. Il tient en position assise avec soutien du dos ou du bassin. Il pousse bien sur ses jambes lorsqu'on le place verticalement. Il passe les objets d'une main à l'autre et les porte à la bouche. Il essaie de les atteindre à distance. Il les prends entre le pouce et les 4 doigts. Le babillage est présent. Préfère sa mère.

**08 - 09 mois:** Il tient assis sans soutien vers 8 mois (7-9 mois) et commence à tenir debout s'il est soutenu ou avec tout appui. Il se lève tout seul à partir de 10 mois . A ce moment, il peut marcher à 4 pattes (inconstant). La pince pouce index est acquise progressivement vers 8-9 mois et complètement avant un an . Il peut tenir debout en s'appuyant. Il dit papa - mama - dada - baba et répond à son nom. Il a peur de l'étranger .

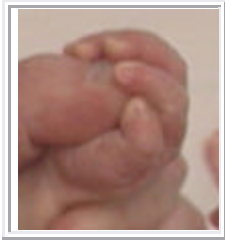
**12- 18 mois:** Il marche entre l'âge de 12 et 15 mois. Au delà de 18 mois, il y retard d'acquisition de la marche. Il monte les escaliers à 4 pattes à partir de 15 mois. A 12 mois il prononce trois mots et à 18 mois, a peu près 20 mots.

**Vers 2 ans,** il court et trotte (toddler) et monte les escaliers marche par marche en se tenant. Il prononce des courtes phrases et progresse rapidement dans le langage. Il acquiert le contrôle sphinctérien (2-3 ans). Vers 2 ans 1/2, il monte normalement, et les descend normalement vers 3 - 4 ans. Il saute et peut à ce moment rouler sur un tricycle, puis sauter à cloche pied. Il saute à la corde à 5 ans et maîtrise complètement la motricité.

## **B: Les réflexes archaïques**

Les réflexes archaïques sont des réflexes moteurs automatiques présents dans les 3-4 premiers mois de vie.

**Grasping:** (Jusque 4 mois) fermeture de la main et flexion des orteils lors de la stimulation de la paume/plante. Précède la préhension volontaire.



**Moro:** (jusque 4 mois) Lorsque la tête soutenue, est soudain laissée retomber vers l'arrière, extension et abduction des membres, puis adduction flexion avec retour des mains sur le thorax, doigts écartés.

**Landau:** enfant suspendu horizontalement, main placée sous lui. Les flancs sont grattés légèrement: il incurve le tronc de ce côté.

**Tonique asymétrique de la nuque :** la tête est tournée latéralement: il étend ses membres du même côté et fléchi les membres du côté opposé (position de l'escrimeur) .

**Points cardinaux:** stimulation des commissures labiales, ainsi que du dessus et dessous des lèvres: la bouche, langue et le tête sont dirigées de ce côté.

**Réflexe de succion:** dès la naissance

**Marche automatique :** (Jusque 4-5 mois): le nourrisson est suspendu, les pieds touchant un plan horizontal: il avance les pieds comme s'il marchait.

**Enjambement :** Le dos du pied est stimulé par le bord de la table: il lève la jambe pour enjamber le rebord.

**Réflexe Parachute:** Lorsque l'enfant est projeté vers l'avant, il tend les bras pour amortir la chute. Apparaît vers 7-8 mois et persiste à vie.

## **C: Intégrité des nerfs crâniens**

Les nerfs crâniens s'évaluent par l'observation:

- Fond d'oeil pour le II (optique)
- Suivi du regard pour les nerfs oculomoteur III (oculomoteur commun) , VI (externe) : immobiliser la tête et faire suivre un visage (petit enfant) , une lampe (plus grand enfant)
- Expression faciale spontanée pour le VII ( facial)
- Nerf VIII (acoustique) en produisant un bruit derrière l'enfant alors que son attention est attirée en face de lui

- IX (glosso pharyngé): examen pharyngé: présence ou absence de mouvements réflexes des piliers et du palais à l'examen de la gorge

## NUTRITION DU NOUVEAU NE ET PHYSIOPATHOLOGIE ALIMENTAIRE

Cette partie du cours reprend des notions de nutrition du nouveau né et se poursuit par des rappels de physiologie digestive appliquée à l'enfant. Ce cours vise à apporter une compréhension des troubles digestifs et de leurs solutions diététiques. Il vise à comprendre les régimes prescrits.

---

L'alimentation d'un nouveau né comprend:

- Un apport liquidien
- Un apport calorique, réparti lui même sous forme d'apport glucidique, protéique et lipidique
- Un apport en vitamines et oligoéléments

### **Apport liquidien:**

70 à 80 % de la masse corporelle du nouveau né est constituée d'eau, cette proportion diminuant à 60 % chez l'enfant et l'adulte. Le besoin hydrique quotidien du nouveau né doit être au minimum de 100 ml/kg/jour (= maintenance). En deçà, l'enfant se trouve en restriction hydrique. L'apport habituel oscille entre 120 et 150 ml/kg/jour. Plusieurs facteurs peuvent influencer la déperdition hydrique:

- La température
- La diarrhée
- Les troubles respiratoires

L'absorption d'eau au niveau intestinal est couplée au transport actif du sodium et du glucose. L'eau est absorbée par Osmose. En cas de diarrhée ou déshydratation, la réhydratation orale tiendra compte de cet aspect physiologique, et les solutions de réhydratation sont légèrement salées (60meq/L) et sucrées (2g /100ml).

Pour mémoire, la concentration en sodium du milieu intra et extracellulaire est de 140 meq/L. Les solutions de réhydratation contiennent une concentration en sodium qui tient compte des situations pathogènes. Dans nos contrées, la plupart des diarrhées entraînent une perte sodée modérée, de l'ordre de 40 à 60 meq/L. Par contre, dans les pays en voie de développement ou le choléra est présent, la perte sodée en cas de diarrhée peut être beaucoup plus importante (90 Meq/L).

Nos solutions de réhydratations contiennent donc de 45 à 60 Meq/L de sodium.

Etant donné l'absorption couplée de sodium et de glucose, les solutions contiennent aussi ce dernier composant, à la concentration de 2gr/100 ml.

Depuis l'utilisation de ces solutions de réhydratation ( Alhydrate, ORS, GES 45, Soparyx...), la plupart des diarrhées aiguës peuvent être traitées en ambulatoire dans nos pays, et la mortalité par diarrhée a considérablement diminué dans les pays en voie de développement.

Lors d'une diarrhée aiguë, le nourrisson émet donc des selles hypo-osmolaires (  $\text{Na} \pm 60$  Meq/L) par rapport au plasma. Il perd donc proportionnellement plus d'eau que de sel. Il a donc tendance à augmenter la concentration en sodium du milieu intérieur. La déshydratation sera donc hypernatrémique.

Si la diarrhée est compensée par un apport d'eau libre (= coca, grenadine...), l'enfant risque de diluer son milieu intérieur, puisque les pertes d'eau sont compensées mais pas les pertes de sel. Dans ce cas, une hyponatrémie peut apparaître.

En cas de réhydratation intraveineuse, les mêmes principes prévaudront: même en cas d'hypernatrémie, il faut un apport sodé, jamais d'eau libre. L'enfant a perdu plus d'eau que de sel, mais il a aussi perdu du sel....

Si l'enfant est déshydraté, une restauration volémique initiale ,  $\pm 10$  cc/kg sous forme de liquide physiologique est nécessaire.

Le potassium sera ajouté dans les perfusions a partir du moment ou l'enfant urine.

- ? ***En conclusion:***
- ? ***- L'eau est absorbée en association avec le sodium et le glucose***
- ? ***- Le besoin hydrique est au minimum de 100 ml/kg/jour***
- ? ***- Une réhydratation doit se faire par utilisation de solutions appropriées, sodées et sucrées. Les boissons purement sucrées (coca, grenadine) ne sont pas judicieuses .***

## **APPORT CALORIQUE**

Le cerveau d'un nouveau né consomme beaucoup d'énergie: 44% des besoins, alors que le cerveau fait 10% du poids de l'enfant ( chez l'adulte, 2% du poids et 19% de la consommation énergétique de base). La consommation énergétique de base et celle du cerveau sont donc significativement plus élevées. Certains enfants "grosses têtes" peuvent avoir des épisodes d'hypoglycémie avec troubles de la conscience lorsque l'apport est perturbé (jeune, mais surtout gastroentérite). Globalement, l'enfant est très vulnérable à l'insuffisance d'apport calorique.

L'énergie est utilisée pour le métabolisme de base, l'activité physique, la digestion et la croissance.

*Les besoins caloriques du nouveau né sont de l'ordre de 120 Kcal / kg/jour et de 90Kcal/kg/jour à l'âge de 1 an. Le lait maternel et les laits pour nourrisson apportent en moyenne 0.65 Kcal par ml. Les laits pour prématurés sont plus caloriques: 0.80 Kcal/ml.*

1/ Glucides ( 1 gr = 4 Kcal)

Le lactose est le sucre du lait de tous les mammifères, et constitue 40% des apports caloriques du lait maternel humain (moindre dans le lait de vache que l'on "sucrait". A partir de l'âge de 2 ans, la recommandation est de fournir 60% de l'énergie sous forme de carbohydrates composés ("sucres lents").

Les principaux glucides alimentaires comprennent

- ? Les monosaccharides: Glucose, fructose, galactose
- ? Les disaccharides:
  - o Saccharose - sucre de table- sucrose: (glucose + fructose)
  - o Lactose (glucose + galactose)
  - o Maltose (glucose + glucose)
- ? Les oligo-saccharides (4-9 unités glucose) encore appelés dextrines maltose. Ils sont largement utilisés dans les formules de remplacement en raison de leur faible osmolarité, leur pouvoir calorique et leur digestibilité même en cas d'atrophie villositaire partielle.
- ? Oligofructose-oligogalactose: non digérés, utilisés comme prébiotiques dans de nombreuses formules
- ? Les polysaccharides:
  - o L'amidon
  - o La cellulose est un polymère de glucose non digestible , sauf chez le ruminant. Elle constitue une part importante des fibres alimentaires.
  - o L'inuline est un polymère de fructose non résorbé, de plus en plus utilisé comme fibre dans l'industrie alimentaire .

Les monosaccharides sont absorbés directement par l'intestin (aucune digestion préalable). Les disaccharides doivent , pour être absorbés, subir une hydrolyse enzymatique par des enzymes situés dans la bordure en brosse intestinale:

- ? La lactase (sommet des villosités) digère le lactose
- ? La sucrase digère le saccharose (sucre de table)
- ? La maltase/ isomaltase digère le maltose.
- ? La glucoamylase se situe à la base des villosités et digèrent les oligosaccharides (4-9 unités glucose) : c
- ? L'amidon subit l'action de l'amylase salivaire et pancréatique. Cette dernière est peu active avant l'âge de un an.

***Maldigestion - malabsorption des sucres:***

### **LACTOSE:**

La lactase se trouve au sommet des villosités de la bordure en brosse; elle présente une activité maximale chez le nourrisson et diminue de près de 50% dès la 2ème année. Chez de nombreux enfants hispaniques ou noirs (jusque 90%), mais aussi dans une proportion moindre chez les caucasiens (10%), cette activité disparaît progressivement, rendant la digestion des produits lactés parfois difficile. On parle d'*involution spontanée de la lactase*: l'enzyme , présent dans les premières années, disparaît vers 3 à 5 ans. L'enfant devient intolérant au lactose: douleurs abdominales, ballonnement, gaz, irritation du siège, état grincheux.

- ? *Diarrhée aiguë*: (Rotavirus, ...): Il y a altération de la muqueuse intestinale, et donc disparition des activités enzymatiques de la bordure en brosse. Le lactose n'est plus digéré, reste dans l'intestin et entraîne de l'eau vers le colon (= diarrhée osmotique).
- ? *Alactasie congénitale*: très rare - Dès la naissance
- ? *Allergie aux protéines du lait*: La muqueuse intestinale est endommagée par le conflit immunologique, et la lactase est donc **secondairement** affectée. Il en est de même dans la *coeliaquie*

**ATTENTION: ne pas confondre intolérance au lactose et allergie aux protéines du lait (vr infra).**

Les laits de mammifère contiennent du lactose pour seul glucide (7gr/100 ml). Si un régime sans lactose est prescrit, le lactose est remplacé par des dextrines maltoses.

Indications du régime sans lactose:

- ? Diarrhée aiguë
- ? Alactasie congénitale
- ? Involution spontanée de la lactase
- ? Galactosémie (régime sans galactose)
- ? Glycogénose ( éviter accumulation de glycogène car le galactose se transforme préférentiellement en glycogène dans le foie)
- ? Toute atteinte sévère de la muqueuse intestinale . Dans ce cas , la cause primaire doit parfois aussi être l'objet d'autres restrictions diététiques (protéines du lait, gluten..)

**Le glucose et le galactose font l'objet d'un transport actif couplé au sodium: cette propriété est la base des solutions de réhydratation orale.**

SACCHAROSE (=Sucre de table) ( glucose + fructose)

Rares déficiences en sucrase isomaltase. Diarrhée dès que l'enfant prend un sucre autre que le lactose.

Le saccharose est formellement contre-indiqué dans la fructosémie.

Attention: on trouve donc du fructose tel quel dans les fruits, mais aussi sous forme de saccharose dans tous les aliments sucrés, y compris dans les sirop d'antibiotiques. Jusqu'il y a peu, certaines solutions intraveineuses contenaient du fructose et ont été proscrites.

Le fructose est absorbé lentement par diffusion.

AMIDON:

Une maldigestion de l'amidon est physiologique dans la première année.

**LIPIDES ( 1 gr= 8-9 Kcal)**

Principale source d'énergie, 50% de l'apport calorique du lait maternel. Stockage aisé dans le tissu adipeux. Le nouveau né accumule énormément de graisse durant les premiers mois: 40% de son gain pondéral entre 0 et 3 mois, contre seulement 3% après 2 ans...

Alors que le nourrisson doit recevoir 40 à 50% de son apport calorique sous forme de graisse, l'apport recommandé au delà de 2 ans est de 30% de l'apport énergétique, dont maximum 10% sous forme de graisses saturées.

### **Les lipides de notre alimentation comportent**

- ? - Les triglycerides (glycerol + acides gras) :98%
- ? - Le cholesterol
- ? - Les phospholipides
- ? - Les vitamines liposolubles

Certains acides gras sont dits essentiels (EFA), notamment pour le développement cérébral, l'acuité visuelle du prématuré, pour les leukotriènes, les prostaglandines,...Il s'agit d'acides gras polyinsaturés dérivés de l'acide linoléique (18:2omega 6). Un déficit en acides gras essentiels peut provoquer un retard de croissance, des lésions cutanées, une fragilité vasculaire et érythrocytaire, une sensibilité accrue aux infections.

Digestion et absorption des lipides:

**Les triglycerides** subissent d'abord une hydrolyse par la lipase salivaire et gastrique. Le lait maternel contient également une lipase stimulée par les sels biliaires et donc active au niveau duodénal. La sécrétion pancréatique est encore faible la première année.

Le produit de l'hydrolyse est le glycérol et les acides gras. En l'absence de lipase (insuffisance pancréatique), les triglycerides non hydrolysés sont entraînés dans les selles, provoquant une diarrhée grasseuse (stéatorrhée): selles abondantes, nauséabondes, grises, flottent sur l'eau. Une telle insuffisance pancréatique se rencontrera principalement dans la mucoviscidose ou autres pancréatites héréditaires.

Les acides gras sont un des produits de l'hydrolyse des triglycerides. Ils sont insolubles dans l'eau et ne peuvent être absorbés tels quels par l'intestin (Barrière aqueuse). Pour accroître leur solubilité, ils forment des complexes avec les sels biliaires, appelés **micelles biliaires**, lesquelles peuvent être aisément absorbées. En cas de cholestase, l'absence de sels biliaires entraîne la malabsorption des acides gras à longue chaîne et leur déficience. Il est parfois utile d'en apporter par voie intraveineuse chez ces enfants.

Les acides gras ainsi absorbés sont déversés dans les voies lymphatiques sous formes de chylomicrons. La rupture des voies lymphatiques (chirurgie, traumatisme...) peut entraîner une fuite de lymphes dans le péritoine: c'est **l'ascite chyleuse**, riche en graisses.

Les triglycérides à chaîne moyenne contiennent des acides gras plus courts et par là plus solubles, qui peuvent être facilement résorbés même en l'absence de sels biliaires. Ils sont donc directement absorbés par la muqueuse gastrique et duodénale et gagnent le foie par la circulation portale. Attention: un régime exclusivement composé d'acides gras à chaîne moyenne entraîne une carence en acides gras essentiels.

Une fois dans la circulation , les acides gras sont extraits des chylomicrons au niveau de l'endothélium vasculaire par la lipoprotéine lipase et sont stockés dans les tissus adipeux. Il constitue une réserve énergétique.

Au niveau hépatique, les acides gras subissent la  $\beta$  oxydation dans les mitochondries. Pour y être oxydés, ils ont besoin de carnitine, laquelle est fabriquée par le foie et les reins, mais est aussi présente dans le lait maternel et certaines formules infantiles.

Une partie des acides gras sont transformés dans le foie en corps cétoniques, que le nourrisson peut utiliser pour son métabolisme cérébral: *ceci explique par exemple que des enfants atteints de glycosurie de type I puissent être conscients avec des glycémies très basses de l'ordre de 15 mg/dl*

**Le cholestérol** est principalement d'origine endogène, synthétisé par le foie lui-même et éliminé dans la bile. Il sert également à la synthèse des sels biliaires. Une faible proportion est d'origine alimentaire. Le cholestérol est éliminé dans la bile tel quel, ou sous forme de sels biliaires. Il est en grande partie réabsorbé au niveau du grêle terminal et recyclé: c'est le **cycle entérohépatique** . Il est fixé dans l'intestin par les pectines et stérols alimentaires. (*Cette propriété est utilisée dans les régimes hypocholestérolémiant*) . En cas d'interruption du cycle entérohépatique, le cholestérol circulant est également abaissé par augmentation consécutive de l'expression des récepteurs au LDL cholestérol hépatocytaires.

*Effet d'une interruption du cycle entéro-hépatique- traitement de l'hypercholestérolémie:*

On peut également bloquer la synthèse de novo du cholestérol dans le foie ( Statines). L'organe réagit à nouveau en augmentant sa captation de cholestérol circulant pour satisfaire ses besoins.

L'ézetimide est un médicament agissant spécifiquement au niveau de récepteur intestinal du cholestérol.

Une résection de l'intestin grêle terminal, ou une maladie à ce niveau (Crohn, tuberculose) entraîne une rupture du cycle entérohépatique.

**Vitamines ADEK** . Elles sont liposolubles et donc non résorbées en cas de stéatorrhée. La vitamine K intervient dans la synthèse des facteurs de coagulation. Sa carence entraîne une prolongation du temps de Quick / INR.

Attention: la prolongation du temps de Quick sera corrigée en 12 h par une administration IM de vitamine K (Konakion) en cas de carence (cholestase, stéatorrhée,...), mais pas en cas d'insuffisance fonctionnelle du foie ...En cas d'insuffisance hépatique, l'administration de vitamine K ne corrige pas la coagulation...

La vitamine D intervient dans l'absorption du calcium et prévient le rachitisme. Une intoxication à la vitamine D peut provoquer une hypercalcémie

La vitamine E intervient dans le développement du tissu nerveux. Sa carence provoque hyporéflexie, aréflexie et ataxie. Elle est également un anti oxydant puissant.

La vitamine A intervient dans la composition des phanères et la vision nocturne (héméralopie: vision nocturne). *Ces enfants demandent d'allumer la lumière dès la moindre pénombre, et ne voient plus rien en soirée*

## **LES PROTEINES ALIMENTAIRES**

L'apport recommandé en cas de substitution du lait maternel est de 2 à 2.5 gr/kg en période néonatale (lait de premier âge) et de 1.5 à 2 gr/kg au delà de 6 mois (lait de 2ème âge)

Chez le prématuré, 80% de l'apport protéique est utilisé pour la croissance et il !! (20% à 1 an)

La principale protéine du lait humain est la lactalbumine. Le lait humain contient de nombreuses autres protéines qui ont aussi une fonction de défense immunitaire (gammaglobulines, transferrine...)

Les principales protéines du lait de vache sont la lactalbumine bovine et la caséine. La protéine la plus utilisée dans les "laits" végétaux est la protéine de soja.

Les protéines sont hydrolysées par la pepsine gastrique. la digestion se poursuit par la trypsine pancréatique et les peptidases intestinales et pancréatiques, avant d'être absorbées sous forme d'acides aminés ou d'oligopeptides. En période néonatale, des protéines intactes peuvent être absorbées et joueraient un rôle dans l'allergie secondaire à ces protéines.

Les acides aminés excédentaires sont dégradés par le foie, mais les acides aminés ramifiés (valine-leucine-isoleucine) à haut pouvoir anabolique sont captés par les muscles. L'ammoniaque est éliminé par les reins sous forme d'urée ( $\text{NH}_4 + 2\text{CO}_2$ ). Hyperammoniémie en cas d'insuffisance hépatique mais aussi de déficit du cycle de l'urée.

Les laits de substitution à l'allaitement maternel contiennent des protéines étrangères, et sont donc potentiellement allergogènes. L'allergie aux protéines du lait de vache est fréquente (>20%). Au départ, le lait de vache est prévu pour les veaux !!!

Pour répondre aux problèmes de l'allergie au lait de vache, et des allergies au lait de soja, les firmes ont introduit des laits contenant des hydrolysats de protéines. Il s'agit de caséine ou autres protéines animales, soumises au préalable à une hydrolyse enzymatique. En fonction de la taille des peptides résiduels, on parlera d'hydrolysats partiels (laits HA- hypoallergéniques) ou de diètes semi-élémentaires (hydrolyse très poussée).

Ces peptides sont plus facilement résorbés par une muqueuse malade (malnutrition, post-opératoire) et ont perdu en grande partie leur allergénicité.

Les laits HA (hypoallergéniques) sont présentés en prévention de l'allergie chez un sujet à risque.

Le lait de soja peut être utilisé en traitement de l'allergie au lait de vache, mais il existe un risque d'allergisation à la protéine du lait de soja.

Les diètes semi élémentaires sont des diètes de sécurité utilisées en traitement de l'allergie déclarée, en cas de lésions intestinales (entérocolites, diarrhées rebelles, réalimentation post opératoire, cachexie,....

**Définition de l'allergie:**

**L'allergie est une réaction clinique , répétitive, qui se reproduit lors de chaque contact avec un allergène donné.**

Un diagnostic d'allergie ne repose donc pas sur une prise de sang , mais sur des signes cliniques: diarrhée, vomissements, dermatite, asthme, bronchites, cassure de la courbe staturo-pondérale et rarement choc anaphylactique.

**Le choc anaphylactique comprend des troubles respiratoires et une instabilité hémodynamique.** C'est une urgence médicale. **Il se traite par l' Adrénaline** (0.01 ml/kg de la solution à 1/10.000, maximum 0.5 ml par voie sous cutanée, pouvant être répété après 20 min). Les corticoïdes ne sont pas le traitement du choc anaphylactique. L'allergène incriminé doit être évincé de l'alimentation, et le patient doit être informé, voire en possession d'une trousse d'urgence contenant de l'adrénaline.

? Rappel: *INDICATIONS DU LAIT DE SOJA:*

- Allergies aux protéines du lait de vache
- Intolérance au lactose
- Régime végétarien
- Régime sans galactose (galactosémie)

[Exposé et diapos sur les diètes semi élémentaires et l'allergie](#)

---

## **DOULEURS ABDOMINALES**

[cliquez ici pour ouvrir le fichier power point](#)

---

## LA FIEVRE CHEZ L' ENFANT

Motif fréquent de consultation ou de présentation en salle d'urgence. Nous parlons ici de fièvre nue, sans autre signe associé.

La T° est prise en rectal, axillaire, oral ou auriculaire. La T° axillaire est 0.5° inférieure. La T° fluctue durant la journée; l'activité physique ou encore la digestion peuvent augmenter légèrement la T°

La T° rectale est normalement entre 36.8° et 37.5° celsius

On parle de T° élevée entre 37,5° et 38°.

On parle de fièvre lorsque la T° corporelle ( prise en rectal) dépasse 38°c. On parle de fièvre élevée au delà de 39° à 39,5°.

On parle de fièvre prolongée lorsque l'épisode fébrile dépasse trois à cinq jours.

Attention: chez le nouveau né, une infection grave peut provoquer aussi une hypothermie..

Un fièvre chez un nourrisson de moins de 6 mois devra toujours faire l'objet d'un bilan, voire d'une surveillance, alors qu'au delà de six mois, le médecin pourra plus se baser dans un premier temps sur son seul examen clinique

La fièvre est souvent remarquée lorsque la T° est déjà élevée, elle est souvent le premier signe de la maladie . L'enfant est "moins en forme", et son état général est plus ou moins sévèrement affecté. Un atteinte de l'état général est bien sûr un signe de gravité, évoquant une infection bactérienne sévère; pneumonie, sepsis urinaire, septicémie, méningite, arthrite...Les frissons - tremblements évoquent une décharge septique. Elle peut s'accompagner de choc septique: mauvaise coloration des extrémités, prolongement du temps de recoloration, teint grisâtre, labilité tensionnelle, tachycardie.

L'état général peut aussi fluctuer comme la fièvre: une baisse de la T° ( suite à bain tiède, prise d'un antipyrétique), s'accompagne d'un retour de la "forme"; ce signe peut être rassurant, ou à l'inverse signe de gravité s'il n'apparaît pas....

Posez la question: " lorsque la fièvre tombe, est il de nouveau en forme ?"

D'autres signes peuvent parfois accompagner une fièvre élevée, et disparaître avec elle: méningisme: raideur relative de la nuque chez un enfant hautement fébrile, qui disparaît avec la baisse de la T°. !! cependant; seul un médecin expérimenté est à même de distinguer un méningisme d'une véritable méningite....

La fièvre peut aussi entraîner céphalées, vomissements, érythrose, fatigue, perte d'appétit. La fièvre augmente les besoins hydriques de 10cc/kg/ degré. Une déshydratation est donc possible , d'autant plus qu'il y aura d'autres pertes (tachypnée, gastroentérite...)

Démarche face à une fièvre nue

**Anamnèse** (voir aussi ce chapitre): le médecin pourra poser ces questions par téléphone pour évaluer l'urgence de la visite...

- Intensité de la fièvre
- La durée de l'épisode fébrile est importante à relever; souvent, le médecin est sollicité très rapidement; parfois au contraire (famille nombreuses...) il n'est sollicité que très tardivement; par ce que cela ne s'arrange pas....
- Effet des antipyrétiques ?
- Fréquence de tels épisodes ?
- Symptômes associés
- Contexte familial ? saisonnier ?
- Affection prédisposante: pathologie cardiaque , urinaire ? Crohn ? immunodépression ?

### **Mesures immédiates (déjà par téléphone ...)**

Déshabiller l'enfant afin de lui permettre de se "refroidir"; certains parents ont tendance à l'emmitoufler....: principe du thermos...

- Antipyrétique: Paracétamol: 10mg/kg/dose; maximum 60 mg/kg/jour
- Les AINS ne sont pas recommandés en première ligne; cette classe de médicaments, inhibiteurs des prostaglandines, est associée à des effets secondaires parfois sérieux: ulcères gastriques, atteintes hépatiques, rénales, médullaires...
- L'aspirine n'est plus utilisée, car son usage dans les maladies infectieuses virales - particulièrement la varicelle- a été associé au syndrome de Reye ( dysfonction hépatique mitochondriale aigue)
- Penser au bain tiède: T° initiale de 37°, progressivement refroidie...

### **Examen clinique**

Examen total, enfant déshabillé.

Etat général, teint, mobilité spontanée, prostration, état de conscience, paramètres tension, FC

Examen par systèmes:

Pulmonaire: Tachypnée, battement des ailes du nez, bruits respiratoires, auscultation (! peut être normale dans une pneumonie..)

Ostéo articulaire: douleur, gonflement, immobilisme, boîterie..

Méningé et neurologique: perte de tonus, fontanelle bombante, raideur de nuque et photophobie, (plus grand enfant), purpura,...

Aires ganglionnaires

Abdominal: hyperpéristaltisme (= GE débutante ?), douleur, péritonisme, splénomégalie ??

ORL & dentition: L'examen ORL termine l'examen clinique : ( rhinorrhée, otite, conjonctivite, sinusite (> 4ans).. ...)

### **Bilan complémentaire**

Selon l'intensité de la fièvre (>39,5°), l'examen clinique ( bon ou mauvais état général, signes de sepsis) , l'âge < 6mois.

En l'absence de foyer clinique, compléter par une analyse d'urine et un RX thorax. Ponction lombaire au moindre doute, ou d'office chez le jeune nourrisson.  
Prise de sang: complet hémato, CRP, hémoculture.

## **ETIOLOGIE DE LA FIEVRE**

Pseudo fièvre ? : vérifier vous même la T°; nécessité de la quantifier précisément; parfois, elle n' a pas été prise. Fièvres simulées toujours possibles

**Fièvre infectieuse:** étiologie la plus fréquente, à considérer/ exclure en premier lieu. Virale, ou bactériennes. Vr supra

**Fièvre inflammatoire :** Maladies autoimmunes, articulaires (Rhumatisme articulaire aigu, arthrite rhumatoïde,...), digestives ( crohn,...), hématologiques,....

Il existe également des fièvres inflammatoires récurrentes de l'enfant

- Fièvre méditerranéenne: fièvre, douleurs abdominales, polysérosites, retard de croissance
- [Maladie de Kawasaki](#): fièvre élevée prolongée >5 j, cheilite, stomatite, adénopathies cervicales, splénomégalie, exanthème polymorphe, syndrome inflammatoire, thrombocytose; Complications hydrops vésiculaire, anévrysmes artères coronaires.
- Syndrome d'hyper IgD avec acidurie mévalonique
- déficit récepteur TNF alpha...

### **Fièvre médicamenteuse**

Certains médicaments peuvent provoquer de la fièvre: Aspirine, AINS, antihistaminiques,.... Lire les notices scientifiques des médicaments pris par l'enfant.

### **Fièvre de dysrégulation thermique**

Insolation  
Déshydratation, soif  
Enfant fébrile trop couvert  
Médicaments  
Divers troubles métaboliques, ioniques..  
Hyperthyroïdie

### **Fièvre maligne**

Maladies onco hématologiques: leucémies, lymphomes, ...



# CAUSES DE MALADIES CHEZ L'ENFANT

## LES GRANDES CAUSES DE MALADIES CHEZ L'ENFANT

### Ou pourquoi mon enfant est il malade ?

Outre l'anamnèse systématique, la réflexion sur l'étiologie des maladies peut se faire via la classification des "grandes causes de maladies" . Il s'agit d'une méthode efficace d'approche du diagnostique.

!! bien que heureusement plus rares, toutes les classes de maladie existent en pédiatrie. Tenir compte de l'âge de son patient sans exclure de principe ce qui a été enseigné chez l'adulte..... par exemple, un cancer digestif sera une cause classique de rectorragie chez une presonne agée, mais ne sera qu'exceptionnel chez l'enfant et loin d'en être la première cause. ...Pour toutes les pathologies que vous rencontrerez dans vos études, posez vous - posez nous la question: existe-t-elle ou non en pédiatrie ? Gardez à l'esprit votre patient pédiatrique - contextualisez votre réflexion...

#### 1: Infectieuses

Fréquentes chez l'enfant. Nombreuses infections virales et bactériennes dans les premières années. Pratiquement tous les enfants rentreront en contact avec le rotavirus, le RSV, le virus EBV, des adéno, entéro, coxsackie, influenza & parainfluenza, herpès....Ils sont également susceptibles d'infections bactériennes: digestives, urinaires, pulmonaires, articulaires, méningées... pneumocoques, hémophilus, coli, salmonella,...

Les infections virales- bactériennes mixtes sont fréquentes, la première favorisant la seconde: otites, bronchites, sinusites, pneumonies...

La température est bien sûr le point d'appel clinique . Viennent ensuite d'autres signes généraux ( frissons, choc, ..) ou locaux: rougeur, gonflement, ..ou encore spécifiques de l'organe atteint: détresse respiratoire, signes méningés, articulaires,...

Adénopathies satellites ou diffuses (viroses) , splénomégalie ( CMV, EBV, Toxo, Rubéole, infections chroniques bactériennes...)

Au niveau biologique: CRP, syndrome inflammatoire, hyperleucocytose neutrophile (infection bactérienne) , neutropénie (sepsis sévère à Gr-) , lymphocytose (infection virale). En cas d'infection chronique: hypergammaglobulinémie, anémie micorcytaire, fer & transferrine abaissés .

#### 2: Toxiques

Penser aux effets secondaires des médicaments ( ulcère gastrique sur AINS, syndrome extrapyramidal sur antiémétiques,.....), aux causes iatrogènes ( erreurs de doses, interactions, idiosyncrasies...), aux causes accidentelles : caustiques, produits chimiques, médicaments d'un autre patient,...intoxications (plomb, ...) mais aussi empoisonnements: champignons, piqures-morsures, poisons mort aux rats, aliments périmés...

### 3: Accidentelles & traumatiques

Souvent évidentes lorsque l'évènement est récent, peuvent être cependant méconnues si délai d'apparition des symptômes ( p ex chute de vélo il y a 1 semaine avec trauma abdominal) . Chutes, accidents, électrocutions, agressions, iatrogènes, sévices....

### 4. Métaboliques - Génétiques

Cause souvent "oubliées" en l'absence de démarche pédiatrique. Apparition précoce post natale, consanguinité, cas familiaux identiques, dysmorphie associée, ....

Y penser toujours devant des symptômes "bizarre" : intoxications, pannes énergétiques, déficit de protéines complexes , transporteurs...

La prise de sang peut être "strictement normale"..Parfois une seule anomalie spécifique: hypoglycémie, hypokaliémie, ...Parfois plus largement perturbée

*Une prise de sang normale exclut une maladie métabolique ? NON*

*Dans une maladie métabolique, la prise de sang est toujours normale: NON*

### 5. Malformatives

Game très large : p ex malformation du tractus urinaire causant des infections urinaires, malformation cardiaque cause de cyanose, syndromes dysmorphiques complexes. Tous les systèmes peuvent être atteints.

### 6. Autoimmunes- inflammatoires- systémiques

Existent aussi chez l'enfant: Crohn, RCUH, thyroidites, arthrite rhumatoïde, anémies auto immunes, diabète,...

Elles se présentent parfois avec de la fièvre, malaises, atteinte de l'état général, fatigue, en plus des symptômes organes spécifiques. Il existe notamment des fièvres inflammatoires: fièvre méditerranéenne p ex....

Au niveau biologiques, similitudes avec les infections : CRP, hyperleucocytose neutrophile, hypergamma,...chercher les autoanticorps spécifiques...

### 7. Fonctionnelles

Trop souvent qualifiée de "psychologique" par les médecins...Les troubles fonctionnels sont fréquents: constipation, colopathies fonctionnelles, certaines toux, reflux gastrooesophagiens, céphalées, douleurs aspécifiques....

### 8. Psychologiques -psychiatriques

Existent également , soit seules, soit associés aux maladies chroniques: faire la part des choses, en général le contexte psychologique favorisant peut être retrouvé. ne pas donc qualifier de principe tout trouble inexpliqué de psychologique...

ex: Une encoprésie peut ne pas être d'origine psychologique, mais entraîner des conséquences psychologiques personnelles et familiales..Fréquence des anorexies, contexte reconnaissable, ...

9. Dégénératives: Tumeurs, cancers existent également en pédiatrie, dès la naissance. Ces cancers sont souvent différents de ceux de l'adulte; ils peuvent être liés à des anomalies - mutations génétiques ou non.

(8). Endocriniennes: déficit en HGH, thyroïde, ....

Des troubles endocriniens primaires ( post hypophyse ectopique ~ malformative) ou secondaire (thyroïdite, diabète~ autoimmune) peuvent être source de maladies .

---

## VACCINATIONS DE L'ENFANT ET CALENDRIER VACCINAL

---

La vaccination est la meilleure des politiques, et est un pilier de la médecine pédiatrique préventive visant à amener l'enfant en bonne santé à l'âge adulte . Il est indispensable pour le médecin de connaître et de pouvoir expliquer aux parents le rationnel de la vaccination, souvent mise en cause avec légèreté, du fait même de son efficacité qui fait que médecins et parents ne connaissent plus des maladies telles que rougeole, diphtérie, rubéole congénitale, coqueluche,...sans compter le succès d'éradication de la polio.

Toute interruption des programmes vaccinaux ( guerres, catastrophes naturelles,...) entraîne rapidement la résurgence de ces maladies.

### Quelques notions de politique vaccinale

**Le vaccin polio:** C'est la seule vaccination légalement obligatoire en Belgique. la polio est éradiquée. Pour cette raison, le vaccin oral vivant a été supprimé, afin d'éviter de répandre des souches vaccinales sources potentielles du virus sauvage. Le vaccin polio est donc maintenant tué, et injectable.

**Le vaccin rubéole:** initialement administré aux adolescentes, il est maintenant administré chez les nourrissons des 2 sexes, pour supprimer la circulation de ce virus, protégeant ainsi indirectement les personnes non vaccinées. Depuis lors, il n'y a plus de rubéole congénitale.

**Le vaccin coqueluche:** initialement, ce vaccin était produit par des cultures cellulaires, et était responsable d'importantes réactions (T°, rougeur, gonflement), si bien que de nombreux enfants, actuellement jeunes adultes, n'étaient pas vaccinés. Le vaccin acellulaire est nettement mieux toléré. Ce vaccin a été avancé de 3 à 2 mois, afin d'éviter des coqueluches chez des jeunes nourrissons, qui peuvent être fatales. Le bacille (*Bordetella Pertussis*) circule encore, chez des adultes mal vaccinés par exemple, qui peuvent contaminer un nourrisson. Une toux sèche prolongée chez un jeune non fumeur doit faire évoquer la coqueluche et le contact avec un nourrisson non vacciné évité. Le sigle aP dans l'abréviation du vaccin trivalent Diphtérie Tetanos Coqueluche (DTaP) signifie "acellular pertussis".

**Le vaccin contre l'hépatite B** est universellement recommandé visant à éradiquer cette maladie; le réservoir humain est immense chez les porteurs chroniques (1/5ème de la population mondiale) : il faudra donc des dizaines d'années pour arriver à l'éradiquer, contrairement à la rubéole par exemple pour laquelle il n'y a pas de porteur chronique.. Les politiques de vaccination ciblées protègent les personnes à risque, mais ne diminuent pas l'incidence globale de la maladie. L'hépatite B est une des principales maladies sexuellement transmissibles. Ce vaccin fut aussi le premier vaccin "anti cancer" puisque le virus HBV est responsable de cancers du foie.

### Les vaccins conjugués:

Les vaccins conjugués permettent d'améliorer la durée de protection, l'induction d'une mémoire immunitaire, une réponse immunitaire aux injections de rappel et la réduction du portage nasopharyngé de la bactérie. Ils sont en général conjugués à une anatoxine, p ex diphtérique.

Le vaccin contre l'hémophilus Influenzae de groupe B fut le premier vaccin conjugué introduit dans le schéma de vaccination. Il en est résulté une quasi disparition des infections invasives: méningites, arthrites, épiglottites.....chez les enfants âgés de moins de 4 ans.

Vaccin contre la méningocoque: Il existe un vaccin contre le méningocoque du groupe C (Méningitec) et aux EU contre 4 sérotypes, A,C,Y & W (Menactra). Il est recommandé à partir de l'adolescence. Le méningocoque du groupe C compte pour environ 1/3 des infections totales par méningocoque. Attention, ces vaccins ne protègent pas contre le neiseiria meningocoque du groupe B (pas de vaccin disponible).

Vaccin contre le pneumocoque. A nouveau, c'est le vaccin conjugué (Prévenar) qui est d'usage chez l'enfant. Il contient 7 serotypes différents. Le vaccin polysaccharidique (23 serotypes) (Pneumune, Pneumovax) ne permet pas d'induire une protection efficace chez les jeunes enfants. Puisque le vaccin conjugué ne contient pas tous les sérotypes, les infections invasives par pneumocoques ne sont pas éradiquées. Le pneumocoque reste donc une des premières causes d'infections sévères chez les nourrissons.

### Les vaccins combinés

Ils ont fait l'objet d'études montrant une efficacité comparable par rapport aux vaccins administrés seuls. Par exemple, le nourrisson reçoit un seul vaccin hexavalent couvrant polio, diphtérie, tétanos, coqueluche, Hib, Hépatite B . C'est également un progrès de confort considérable.

### Schéma de vaccination inconnu ou incertain.

Cela peut être la cas par exemple pour un enfant adopté. Dans ce cas, la règle est de recommencer à zéro le schéma de vaccination complet.

<b>Vaccinations recommandées par la Communauté française de</b>						
<b>Agés auxquels les vaccins sont recommandés</b>	<b>2 mois</b>	<b>3 mois</b>	<b>4 mois</b>	<b>12/13 mois</b>	<b>14/15 mois</b>	<b>5/6 ans : rappel</b>
<a href="#">Poliomyélite</a>	X	X	X	-	X	X
<a href="#">Diphtérie</a>	X	X	X		X	X
<a href="#">Tétanos</a>	X	X	X	-	X	X
<a href="#">Coqueluche</a>	X	X	X		X	X
Haemophilus Influenzae type B	X	X	X	-	X	-
<a href="#">Hépatite B</a>	X	X	X	-	X	-
<a href="#">Rougeole</a>				X		Rattrapage si pas fait en bas âge
<a href="#">Rubéole</a>	-	-	-	X	-	
<a href="#">Oreillons</a>				X		
<a href="#">Méningocoque C</a>	Ce vaccin peut être			X		administré
Pneumocoque	X	X	X	X	-	-

### **Autres vaccins à considérer, non repris dans le calendrier vaccinal**

**Hépatite A:** recommandé en cas de voyage en zone endémique, en cas de cas familiaux ou en cas de notion d'hépatite A dans la communauté. L'hépatite A n'est pas toujours bénigne. Vaccin très efficace. 2 injections à 6 mois d'intervalle.

**Rotavirus:** (Rotateq, Rotarix). Nouveau vaccins contre le Rotavirus couvrant plusieurs sérotypes. Tous les enfants sont en contact avec ce virus, et plusieurs sérotypes expliquent des récurrences d'infections . ce vaccin est administré dès l'âge de 6 semaines par voie orale; 3 doses espacées de 4 semaines. La vaccination complète doit être faite avant l'âge de 6 mois.

**Papilloma Virus (HPV):** (Cervarix, Gardasil): vaccin dirigé contre un certain nombre de sérotypes, destiné à protéger contre les papillomavirus responsables de dysplasie et de cancers du col utérin. Indiqué chez les jeunes filles avant activité sexuelle.

**Varicelle (HZ):** Vaccins vivant atténué, à partir de 12 mois. Surtout chez les patients à risque : malades chroniques, futurs greffés,....

---

# PRINCIPE DES MALADIES METABOLIQUES

Les maladies métaboliques sont une cause importante de maladie chronique chez l'enfant.

## Caractéristiques

- début variable, soudain ou progressif, précoce ou tardif .
- caractère autosomique récessif (rechercher une consanguinité) pour la plupart ou dominantes
- Causes infectieuses exclues

La protéine déficiente peut être un enzyme: Le déficit peut entraîner un défaut de métabolisation d'une substance X en Y: soit la substance X s'accumule et est toxique (tyrosine) , soit la substance Y manque et est indispensable (glucose). Le métabolisme peut être dévié vers une substance Z, elle même toxique (oxalate) .

Si la protéine déficiente est un transporteur, des substances s'accumulent, ou la composition des sécrétions est modifiée ( mucoviscidose, cholestase familiale,...)

La protéine déficiente peut elle même s'accumuler et provoquer des lésions ( alpha 1 antitrypsine ZZ)

## Classifications (Selon JM Saudubray)

A: Maladies causant une intoxication

Dans ce cas, le bloc métabolique entraîne l'accumulation d'une substance qui exerce un effet toxique sur différents organes: rein, foie, système nerveux, ....

Cycle de l'urée: intoxication par ammoniac ou arginosuccinate

Crigler Najjar: intoxication par bilirubine non conjuguée; traitement par phototherapie

Phénylcétonurie

Tyrosinémie: intoxication par la tyrosine: cirrhose, rachitisme, lésions cornée

Aciduries organiques

Intolérances aux sucres : fructose, galactose

Wilson: intoxication par le cuivre; cirrhose, atteinte neurologique , articulaire, hémolyse; déficit d'incorporation du cuivre dans la céruloplasmine.

Hémochromatose: intoxication par le fer.

Ces maladies n'interfèrent pas avec le développement foeto-embryonnaire.

Elles présentent des signes "d'intoxication"

Le début des symptômes est variable, parfois immédiat (galactosémie), délai fréquent de quelques mois (Tyrosinémie) à des années (Wilson, hémochromatose))

Symptômes aigus à la faveur d'une crise métabolique ou d'une exposition soudaine au toxique: galactose dès l'allaitement, fructose dans les panades, catabolisme causant une décompensation du cycle de l'urée (effort physique, maladie, opération... ), ...

Chez le nouveau né , les symptômes peuvent être aspécifiques: détresse cardio respiratoire, "sepsis like" , hypotonie, vomissement, diarrhée, convulsions, léthargie,... Une "décompensation mystérieuse" chez un nourrisson qui allait bien doit faire penser à une telle maladie.

Le traitement des maladies de ce groupe se fait le plus souvent par restrictions diététiques, chélateurs, ou "scavengers".

B: Maladies impliquant le métabolisme énergétique:

Déficit de production / utilisation énergétique.

a: Mitochondriale (peu de possibilités thérapeutiques/diététiques)

- Acidémie lactique: cycle de Krebs, pyruvate decarboxylase, ...
- Maladies de la chaîne respiratoire mitochondriale
- Déficit d'oxydation des acides gras

b: Cytoplasmiques : traitement diététique

- Glycolyse
- Métabolisme du glycogène: hypoglycémie et hépatomégalie dans la glycogénose I (déficit en glucose 6 phosphatase).
- Gluconéogenèse

C: Maladies impliquant des molécules complexes: mutations, dysfonctions protéiques, déficits enzymatiques: les symptômes sont permanents et progressifs, non contrôlables, parfois présents dès la naissance.

- Alpha 1 antitrypsine: protéines anormales (ZZ) (cirrhose) ou absentes (nul) (emphysème)
- Bile Salt Export Pump : déficit du transporteur des sels biliaires dans la cholestase familiale progressive: cholestase, prurit
- Déficit primaire de synthèse des sels biliaires : stéatorrhée, cirrhose secondaire, pas de prurit
- Déficit de glycosylation ( CDG: carbohydrate deficient glycoprotein syndrome)
- Maladies lysosomiales: Gaucher, Nieman Pick : surcharge, splénomégalie. Traitement par substitution enzymatique exogène.
- Maladies peroxysomiales: déficits complexes multienzymatiques; les peroxysomes peuvent être totalement absents ( syndrome de Zellweger)

PRESENTATIONS:

La plupart des maladies se présentent par des manifestations neurologiques, hépatiques ou cardiaques. Voir la présentation web: "[exemples particuliers de maladies métaboliques](#)" (fichier power point) ou [fichier pdf téléchargeable](#)