

## QUESTIONS FLASH

grâce à la mise en place de 131 Centres de référence maladies rares labellisés (CRM), et l'identification de 500 centres de compétences rattachés aux CRM offrant un appui pour la prise en charge de proximité.

>>> **Le second Plan national maladies rares** (2011-2014) a permis la constitution de filières de santé maladies rares qui couvre un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou système.

>>> **La Filière G2M** (filière de santé "maladies héréditaires du métabolisme" [MHM]), labellisée en 2014, comprend : dix Centres de référence, trois Centres de compétence, un réseau de laboratoires et différentes associations de patients atteints de MHM.

Les MHM sont des maladies génétiques touchant une voie métabolique de l'organisme. Ces maladies (plus de 500 sont identifiées à l'heure actuelle) sont classiquement séparées en trois groupes :

- les maladies par intoxication,
- les maladies par déficits énergétiques,
- les maladies liées aux anomalies du métabolisme des molécules complexes.

Les MHM nécessitent un diagnostic et une prise en charge précoce, et font l'objet de traitements de plus en plus nombreux (traitements nutritionnels, médicamenteux, par enzymothérapie substitutive, par molécule chaperonne, par thérapie génique...).

Ces maladies touchent un très grand nombre de patients (enfants comme adultes), et nécessitent une prise en charge multidisciplinaire coordonnée et homogène sur l'ensemble du territoire, garant d'une réelle équité de l'accès aux soins des malades. La filière concerne ainsi plus de 11 000 patients,

suis à ce jour au sein des différents centres.

L'intérêt de cette filière est :

- de définir une stratégie et des protocoles de prise en charge thérapeutique,
- de définir et diffuser des protocoles de prise en charge, en lien avec la HAS et en lien avec les registres européens actuel;
- de coordonner des travaux de recherche;
- de participer à la surveillance épidémiologique;
- de participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles;
- d'animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux;
- faire office de réseau d'expertise nationale, notamment pour les services médicaux des Caisses d'assurance maladie;
- d'être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades...

### Troubles aigus de la marche chez l'enfant : comment reconnaître une urgence neurologique

**B. CHABROL**

Service de Neurologie pédiatrique, Hôpital d'Enfants, CHU de la Timone, MARSEILLE.

**L**es troubles de la marche et de l'équilibre constituent un motif fréquent de consultation après l'âge de 1 an. Comme dans tout examen en pédiatrie, l'interrogatoire doit être soigneux, précisant les antécédents familiaux, en particulier l'âge de la marche de la fratrie et des parents.

Les antécédents personnels seront soigneusement notés, sans oublier les circonstances de la grossesse et de l'accouchement. Le développement psychomoteur des premières années de vie sera également précisé.

L'orientation diagnostique sera basée sur les circonstances de survenue, les signes d'examen tenant compte des symptômes neurologiques et/ou extra-neurologiques associés. Cet examen permettra de guider au mieux les explorations complémentaires.

On peut ainsi distinguer différents types d'anomalies de la marche chez l'enfant :

#### Troubles de la marche secondaire à un déficit moteur

>>> **En cas de déficit moteur bilatéral**, une polyradiculonévrite aiguë type Guillain-Barré peut être évoquée, en particulier s'il existe des douleurs à l'étirement des membres inférieurs et une abolition des réflexes ostéotendineux, une myélopathie aiguë à la phase initiale avec une atteinte sphinctérienne et des rachialgies, une compression médullaire aiguë. Il ne faut pas non plus sous-estimer la possibilité d'une myosite dans le cadre d'une infection virale.

>>> **En cas de déficit moteur unilatéral ou asymétrique**, on peut évoquer une hémiplegie aiguë de l'enfant dans le cadre d'un accident vasculaire cérébral de l'enfant, un déficit post-critique et également un pseudo-déficit lié à une fracture.

#### Troubles de la marche en rapport avec une spasticité

La démarche spastique chez l'enfant ne présente pas de particularité par rapport à l'adulte. On peut observer

cette démarche spastique sous forme de paraplégie lors de myélopathie, de compression médullaire lente. Cette démarche spastique peut également se voir sous forme d'une hémiplégié (post-ischémique ou tumoral).

## Les troubles de la marche en rapport avec une ataxie

>>> **En l'absence de fièvre**, la première cause à évoquer est une cause toxique, en particulier une intoxication accidentelle aux benzodiazépines dont la fréquence est en augmentation constante. Un début aigu peut s'observer au cours d'un syndrome ataxie opsomyoclonique (dans le cadre d'un neuroblastome le plus souvent). Une tumeur de la fosse postérieure peut également être évoquée, justifiant la réalisation rapide d'examens neuro-radiologiques dans ce contexte. Un syndrome de Miller-Fisher peut être évoqué de façon exceptionnelle dans le cadre d'un syndrome de Guillain-Barré.

>>> **En cas de début fébrile**, il faut évoquer avant tout une cérébellite aiguë, complication fréquente de la varicelle, mais également d'autres virus tels que l'Epstein-Barr. On peut également évoquer une labyrinthite aiguë.

>>> **Lors d'une apparition subaiguë**, on peut évoquer une tumeur de la fosse postérieure, une malformation de la charnière ou de la fosse postérieure.

## Trouble de la marche lié à un syndrome extrapyramidal

Dans un tableau non fébrile, il faudra avant tout évoquer là encore une cause toxique, en particulier une réaction au Priméran®, très rarement un accident vasculaire des noyaux gris. En cas d'épisode fébrile, on peut évoquer une encéphalite des noyaux gris, qui est rare.

## Conclusion

Ce motif de consultation est fréquent, et seule une analyse rigoureuse des symptômes permettra la demande d'examens complémentaires qui feront le diagnostic et le pronostic.

## Comment les pédiatres peuvent participer à la prise en charge des enfants porteurs de handicap ? Liens avec les MDPH

**B. CHABROL**

Service de Neurologie pédiatrique, Hôpital d'Enfants, CHU de la Timone, MARSEILLE.

**L**e pédiatre, en tant que médecin de l'enfant, occupe une place privilégiée auprès d'un enfant en situation de handicap. À tout moment, il se doit d'être son référent, favorisant une approche et une prise en charge globale afin de lui assurer la meilleure autonomie possible.

## La découverte et le diagnostic du handicap chez un enfant

### 1. La découverte : les parents, le pédiatre et l'enfant

Dans les situations de handicap, les parents découvrent avec inquiétude une anomalie dans le développement de leur enfant qui les incite à consulter. En cas d'histoire périnatale (prématurité, souffrance néonatale à terme), le suivi nécessaire et indispensable de ces enfants permettra d'établir un diagnostic précoce. Le pédiatre représente ainsi, pour l'enfant comme pour ses parents, l'interlocuteur privilégié, en

reconnaissant l'anomalie développementale.

### 2. Les enjeux du diagnostic

L'établissement d'un diagnostic aussi précis et aussi précoce que possible constitue un enjeu majeur. Deux points doivent être soulignés ici :

- la connaissance d'un diagnostic précis est un élément essentiel dans la construction du projet de vie de l'enfant. En effet, il est très important, pour élaborer ce projet, de savoir quels pourront être les handicaps associés et/ou les risques de survenue de complications évolutives responsables de surhandicap ;
- l'annonce du diagnostic et de ses conséquences doit être faite par un médecin ayant l'expérience du handicap que présente l'enfant et de sa prise en charge.

## L'impact de la reconnaissance d'un handicap chez un enfant

### 1. Le retentissement sur les parents

Les parents sont, la plupart du temps, extrêmement désireux de connaître la cause précise du trouble de développement que présente leur enfant. Pour autant, de très nombreuses publications témoignent du retentissement de l'annonce sur les parents. Le concept de "traumatisme psychique" est certainement le plus approprié pour définir les profonds sentiments de bascule, d'ébranlement, ressentis lors de l'annonce du diagnostic. Cette annonce devient alors une confirmation du handicap, une réalité certes très difficile mais sur laquelle il sera possible de construire.

### 2. Les conséquences pour l'enfant lui-même

Peu d'études sont consacrées à l'information donnée à l'enfant en situation de