

L'ÉVALUATION DES TRAJECTOIRES NEURO-DÉVELOPPEMENTALES DANS LA PETITE ENFANCE. DU REPÉRAGE DES « RETARDS » AU DIAGNOSTIC PRÉCOCE.

DR PERRINE VENOT

28 JUIN 2018

DÉVELOPPEMENT DU SYSTÈME NERVEUX...

- DVT DU SN = TRANSFORMATION +++ DANS LE DVT PM

Fœtus

Motricité spontanée dès 8 SA

Nouveau né
(8 à 28 jours)

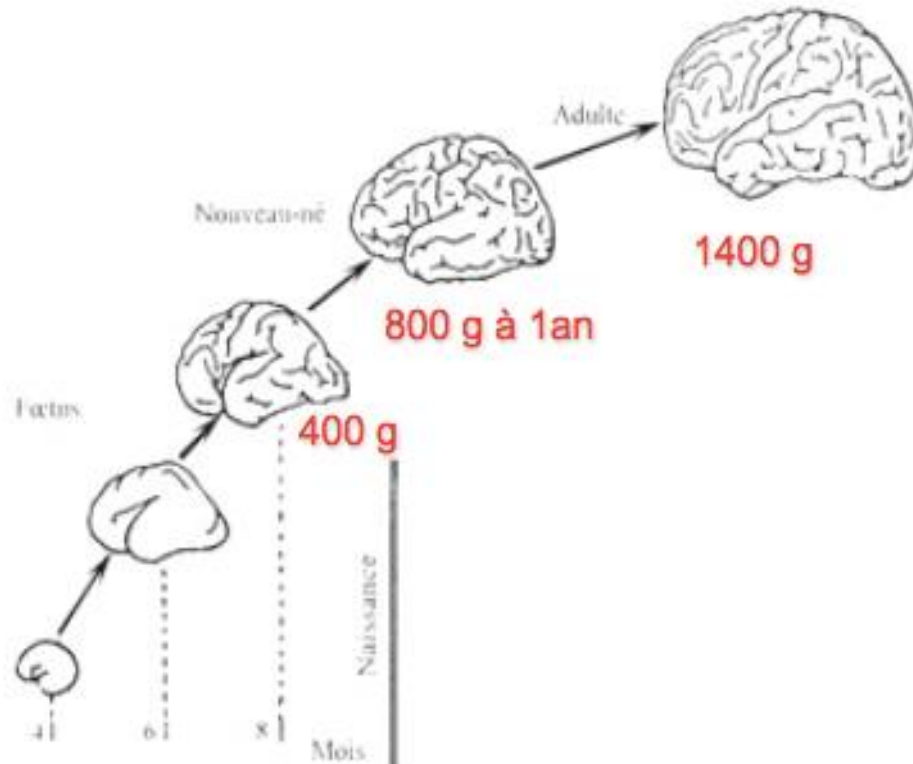
Nourrisson
(28 jours à 2 ans)

Enfant
(2 ans à 18 ans)

Adulte



DÉVELOPPEMENT DES FONCTIONS COGNITIVES...



Multiplication des synapses :

émergence des fonctions sensorielles, motrices et cognitives

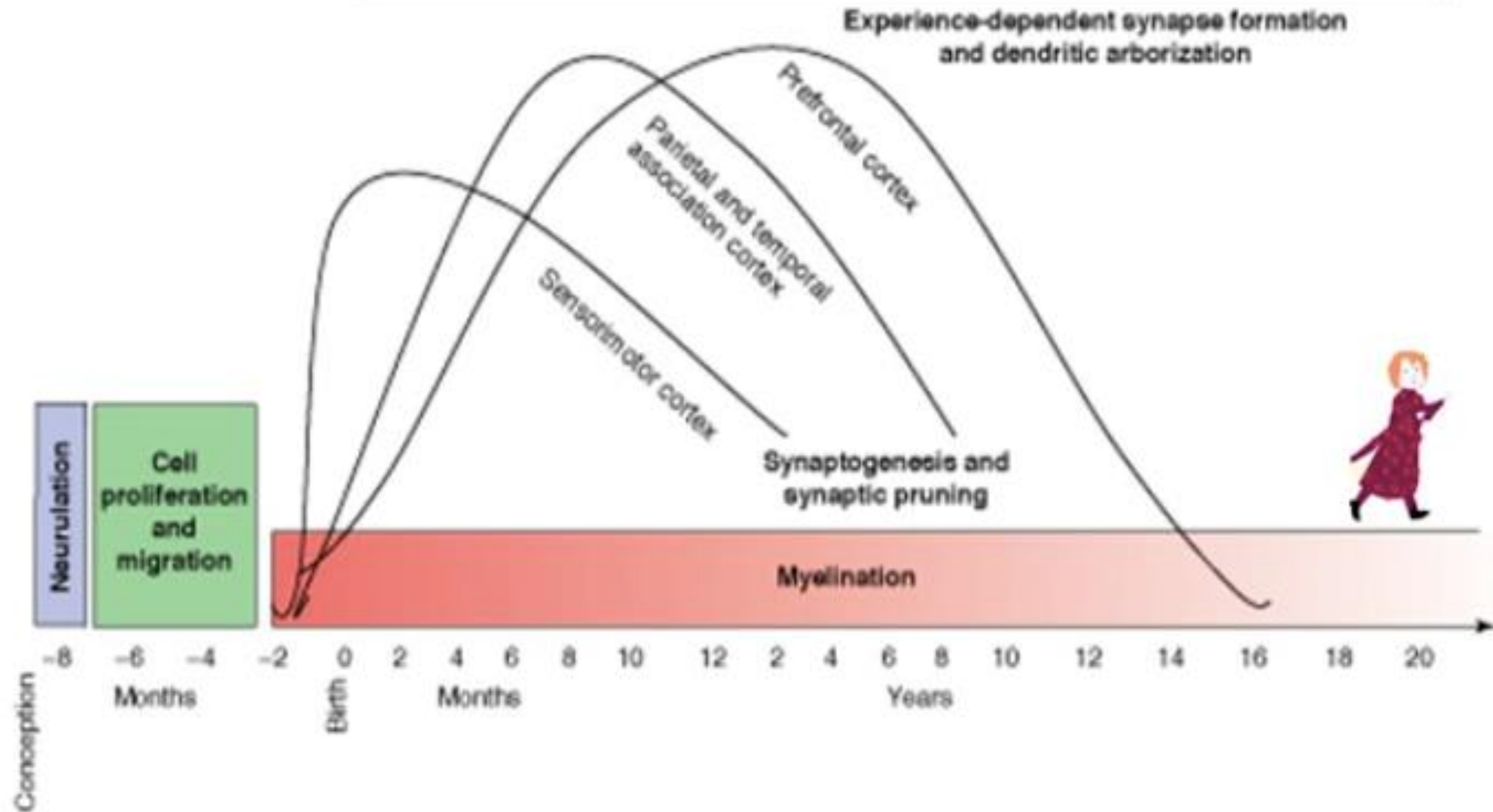
Sélection synaptique :

maturation fonctionnelle : précision, automatisation et adaptation

Formation de la myéline :

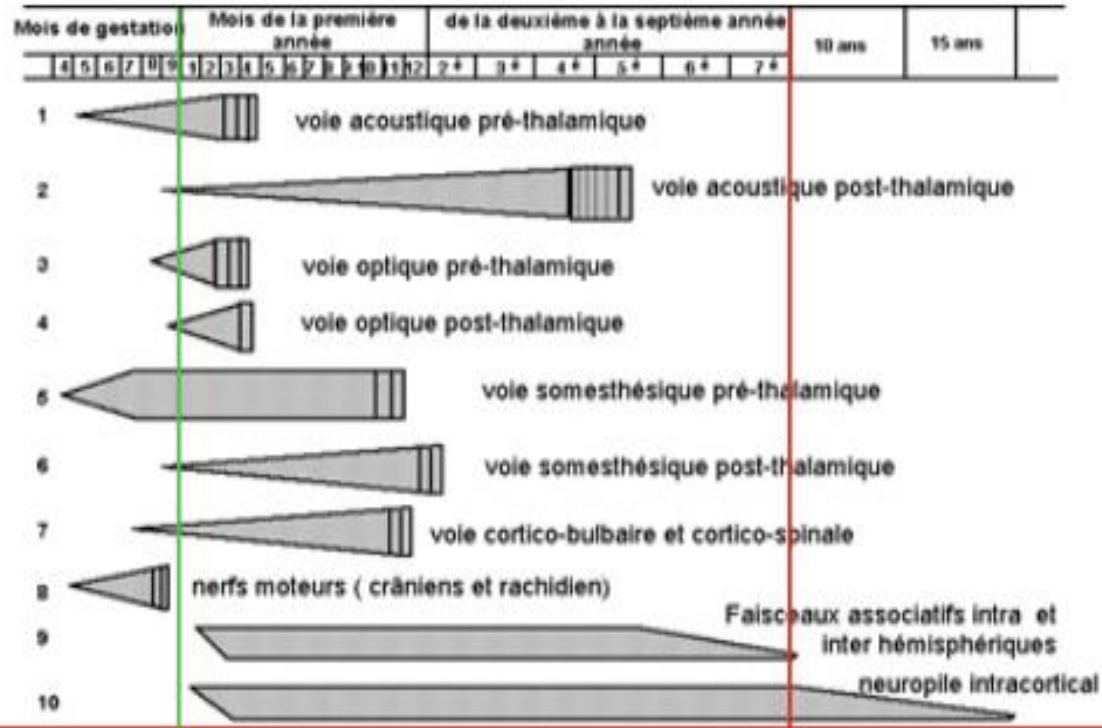
réseaux fonctionnels : vitesse de connexion entre les régions cérébrales (influx nerveux)

Developmental course of human brain development

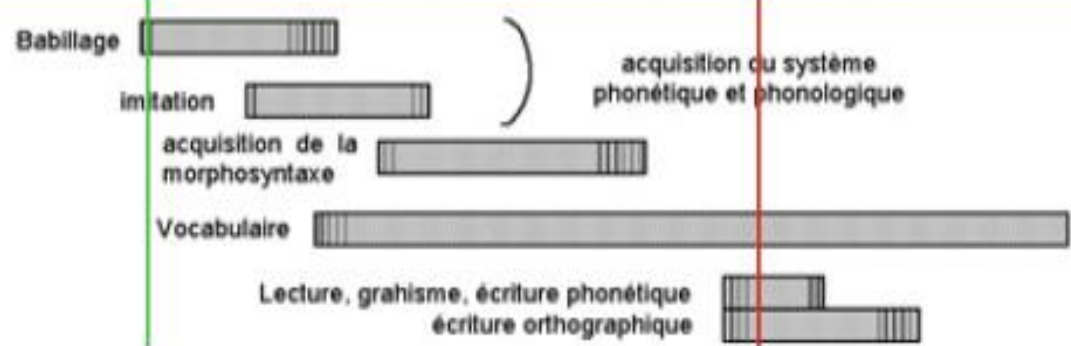


RYTHMES DE MATURATION DIFFÉRENTS SELON LES RÉGIONS CÉRÉBRALES

Formation des gaines de myéline



Développement du langage



DVT COGNITIF « CALÉ » SUR LA CHRONOLOGIE DE LA MATURATION CÉRÉBRALE

NOTION DE PLASTICITÉ CÉRÉBRALE...

- MODIFICATION ET ADAPTATION DU COMPORTEMENT EN FONCTION DE L'ENVIRONNEMENT
- MISE EN JEU EN RÉPONSE À :
 - MODIFICATION DES ENTRÉES SENSORIELLES
 - LÉSIONS DU SN
 - ÉPILEPSIE
 - APPRENTISSAGES
- CHGTS DURABLES DES PROPRIÉTÉS DES NEURONES ET DES SYNAPSES
- INTÉRÊT D'UNE INTERVENTION PRÉCOCE!

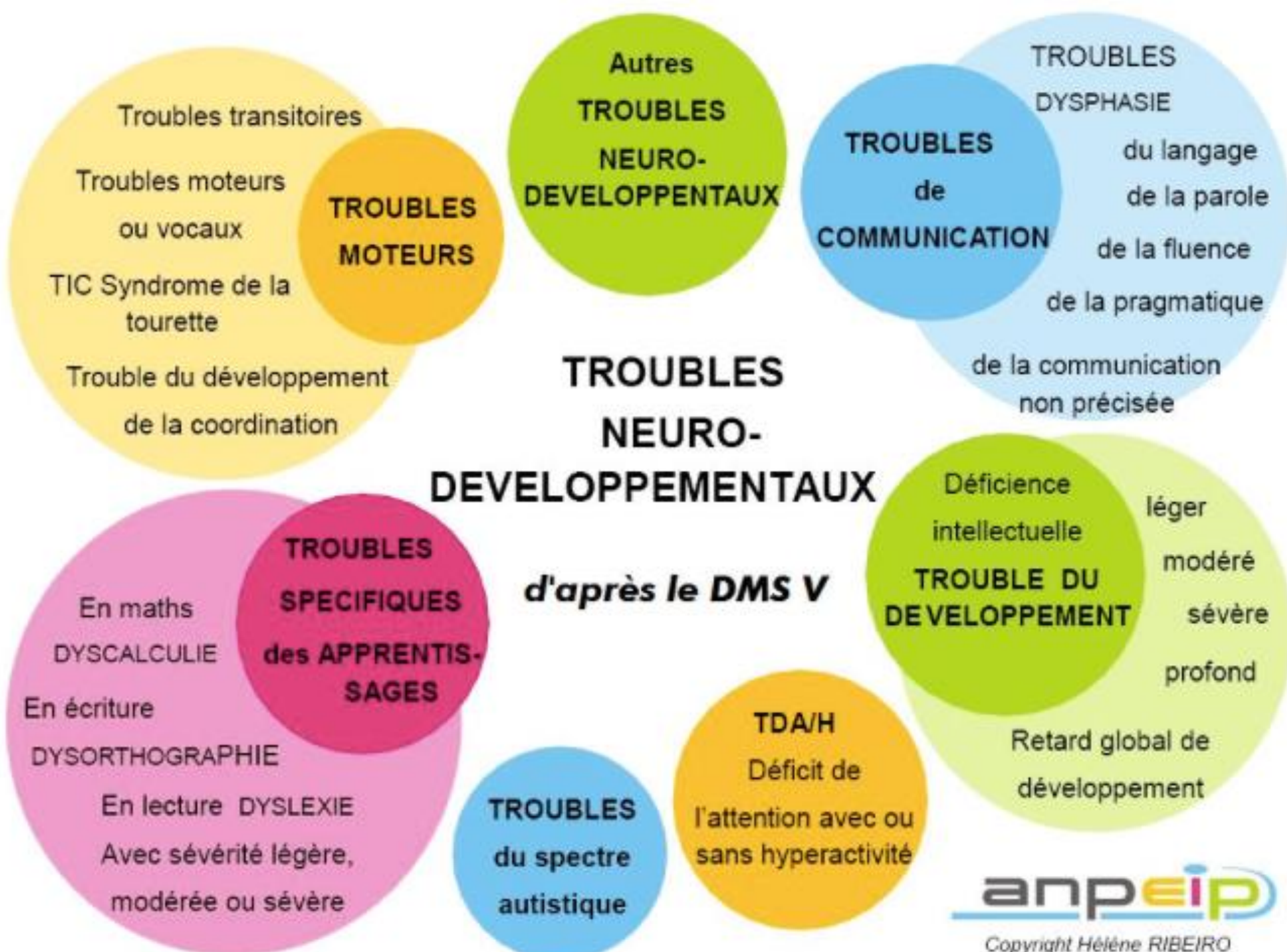
TRAJECTOIRES NEURO-DÉVELOPPEMENTALES

QUELQUES DÉFINITIONS

- TROUBLES NEURO-DÉVELOPPEMENTAUX = GROUPE DE CONDITIONS APPARAISSANT LORS DE LA PÉRIODE DE **DÉVELOPPEMENT DE LA PERSONNE** (SVT PETITE ENFANCE)
- => **RETARD DE DÉVELOPPEMENT** AFFECTANT LE FONCTIONNEMENT DE LA PERSONNE (PLAN PERSONNEL, SOCIAL, ACADÉMIQUE ET PROFESSIONNEL)

DSM V

- TROUBLES NEURO-DEVELOPPEMENTAUX REGROUPENT :
 - TROUBLES DU DVT INTELLECTUEL
 - TROUBLES DE LA COMMUNICATION
 - TSA
 - TDAH
 - TROUBLES DES APPRENTISSAGES SCOLAIRES
 - TROUBLES MOTEURS



Courbe type d'apprentissage

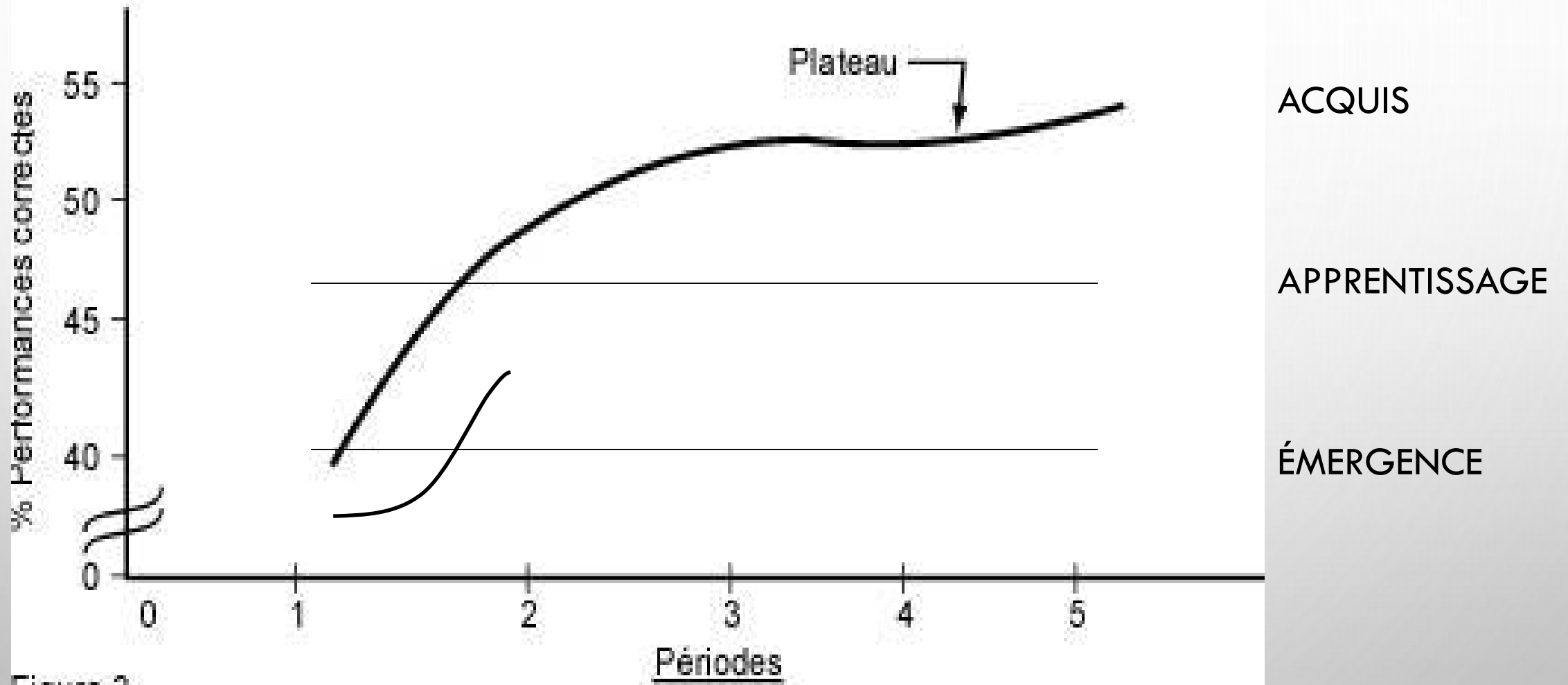
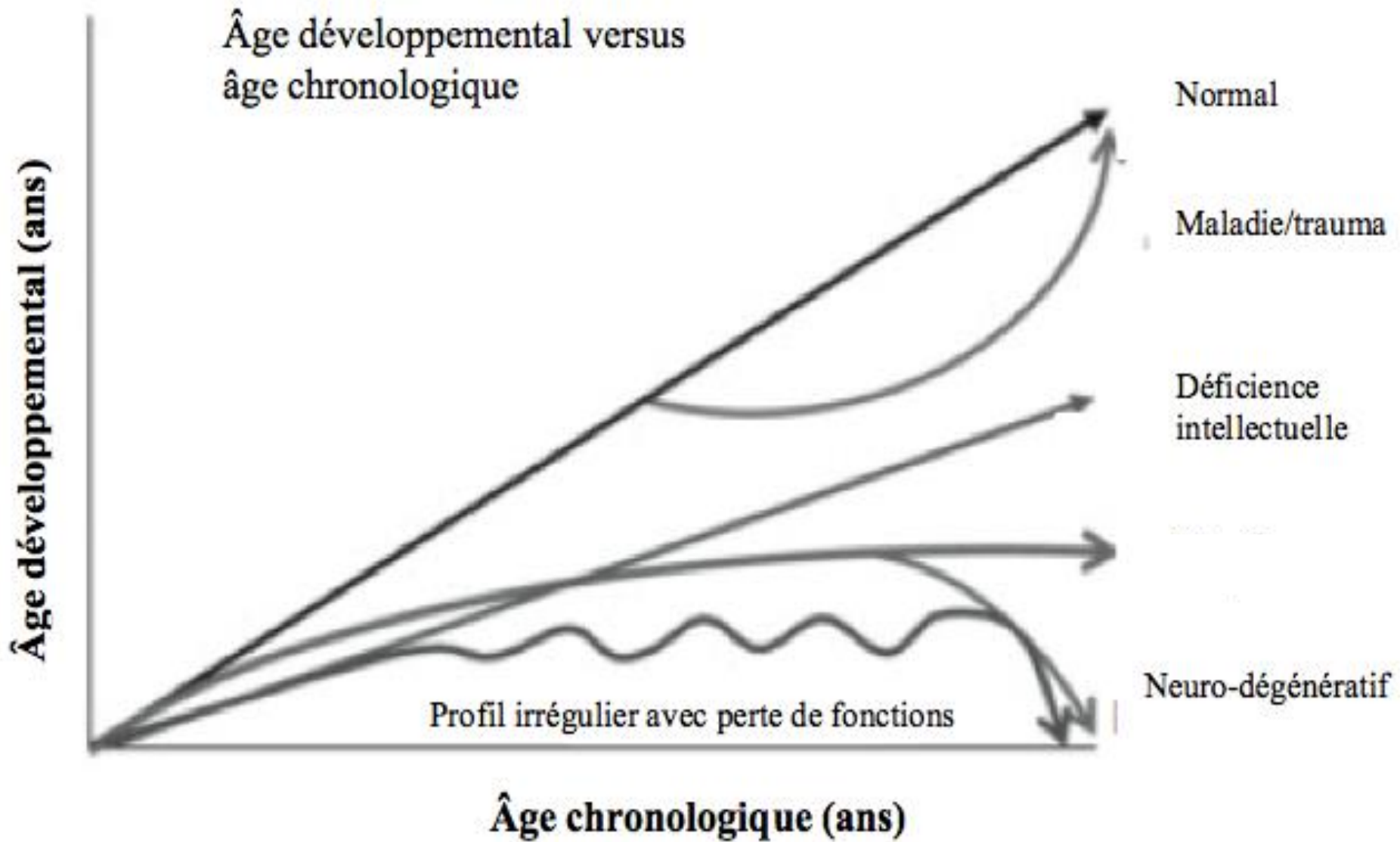


Figure 3

Plateau = sélection synaptique (« automatisation »)



Trajectoire développementales normales et pathologiques

DÉVELOPPEMENT « NORMAL »

- FŒTUS = MOTRICITÉ SPONTANÉE DÈS 8 SA
- NOUVEAU NÉ (ORIGINE SOUS CORTICALES) =
 - ACTIVITÉ MOTRICE SPONTANÉE (MOUVEMENTS DE PROGRESSION, MOUVEMENTS SYMÉTRIQUES, SURSAUTS, MOUVEMENTS FACIAUX, MOUVEMENTS ATHÉTOÏDES)
 - TONUS ACTIF :
 - FONCTIONS DE REDRESSEMENT (REDRESSEMENT DE LA TÊTE, REDRESSEMENT DES MEMBRES INFÉRIEURS, REDRESSEMENT GLOBAL)
 - RÉFLEXES ARCHAÏQUES
 - TONUS POSTURAL (RÉACTION DE FLEXION JUSQU'À 7 MOIS, RÉFLEXE PARACHUTE VERS 7-8 MOIS)
 - MOTRICITÉ LIBÉRÉE PAR FIXATION MANUELLE DE LA NUQUE (ORIGINE CORTICALE)

DÉVELOPPEMENT « NORMAL »

- NOURRISSON =

- CONTRÔLE POSTURAL
- LOCOMOTION
- MOTRICITÉ FINE (FAIT AUSSI APPEL AU CONTRÔLE POSTURAL, CAPACITÉS COGNITIVES, PERCEPTION VISUELLE)
- LANGAGE

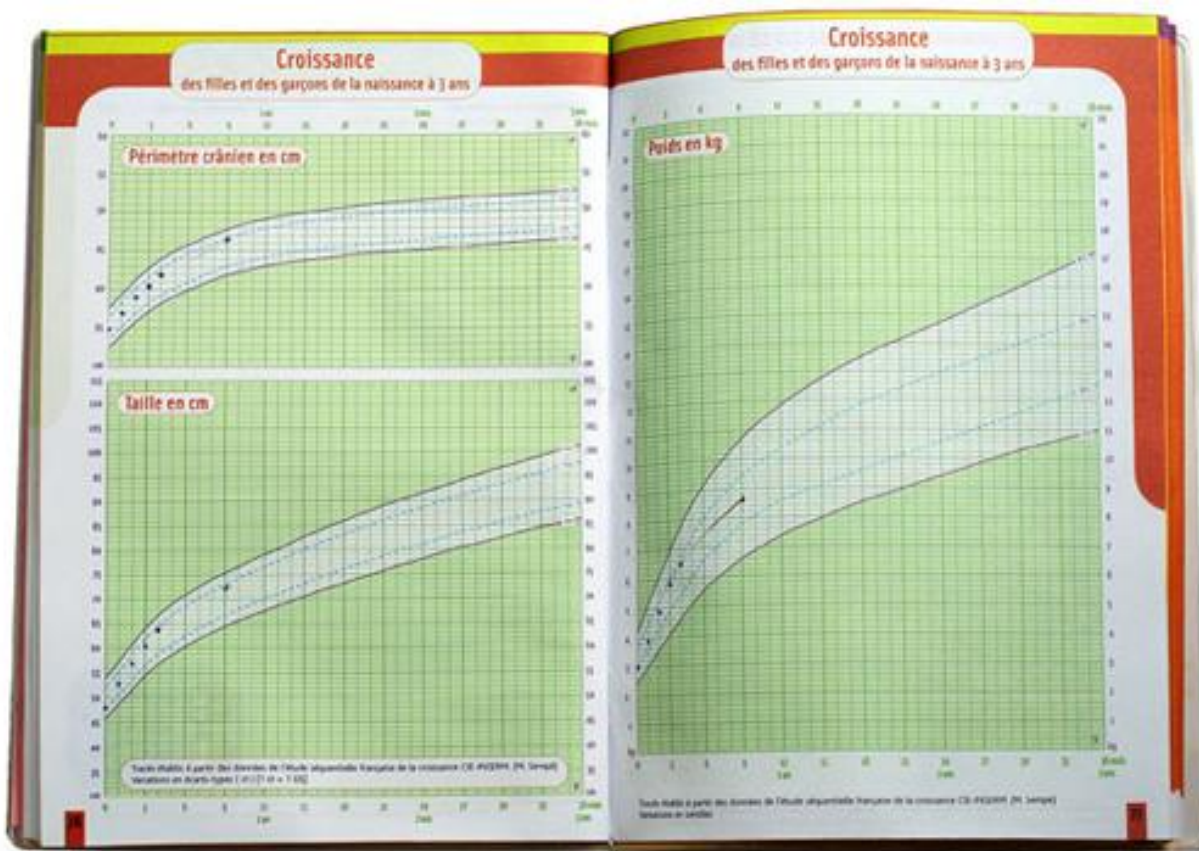
- ENFANT =

- MOTRICITÉ GLOBALE
- MOTRICITÉ FINE
- LANGAGE
- CPTS SOCIAUX
- PROPRETÉ

*Ne pas oublier croissance
staturale-pondérale !!*

GRANDES ÉTAPES DU DÉVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR

Âge	Acquisitions motrices et posturales	Acquisitions manuelles	Acquisitions du langage	Acquisitions sensorielles
2 mois	Soulève tête et épaules (sur le ventre) Bouge vigoureusement les 4 membres	Serre le doigt	Réponse vocale à la sollicitation	Sourire-réponse Suit des yeux
4 mois	Tenue de tête droite acquise S'appuie sur les avant-bras (sur le ventre)	Joue avec les mains	Vocalise	Rit aux éclats
6 mois	Tient assis avec appui	Passé un objet d'une main à l'autre	Babillage (ma-ma)	Repère un visage familier
9 mois	Tient assis sans appui Tient debout avec appui	Saisit un objet avec la pince pouce-index Réactions posturales aux pulsions	Répète une syllabe	Réagit à son prénom Joue à coucou, le voilà Peur de l'étranger
12-18 mois	Marche seul	Autonomie pour le verre et la cuillère Empile 2 cubes	2 mots combinés Apparition du « non »	Joue avec d'autres enfants
24 mois	Court	Imite un trait	3 mots en phrase	Comprend une consigne simple
3 ans	Monte les escaliers en alternant les pieds Fait du tricycle	Imite un rond	Dit une petite histoire	S'habille seul



CROISSANCE STATURO-PONDÉRALE

Age	Poids	Taille	Périmètre crânien (=PC)
Naissance	3,2 kg (poids de naissance=PN)	50 cm (taille de naissance=TN)	35 cm *
3 mois	6-7 kg (=PN x 2)	60 cm	40 cm *
9 mois	8-9 kg	70 cm	45 cm *
12 mois	10 kg (=PN x 3)	75 cm	47 cm *
4 ans	16 kg	100 cm (=TN x 2)	50 cm
Adulte			56-57 cm

QUAND S'INQUIÉTER? SIGNES D'ALERTE...

- POSTURE :

- ABSENCE DE TENUE DE TÊTE DANS L'AXE SANS OSCILLER À 4 MOIS (94%)
- ABSENCE DE TENUE ASSISE SANS APPUI À 9 MOIS (90%)
- ABSENCE DE DÉPLACEMENT >10 MOIS (87%)
- ABSENCE DE MARCHÉ À 18 MOIS = RETARD DE MARCHÉ (98%)
- PAS DE TRANSFERT (COUCHÉ-ASSIS, ASSIS-DEBOUT) À 12 MOIS



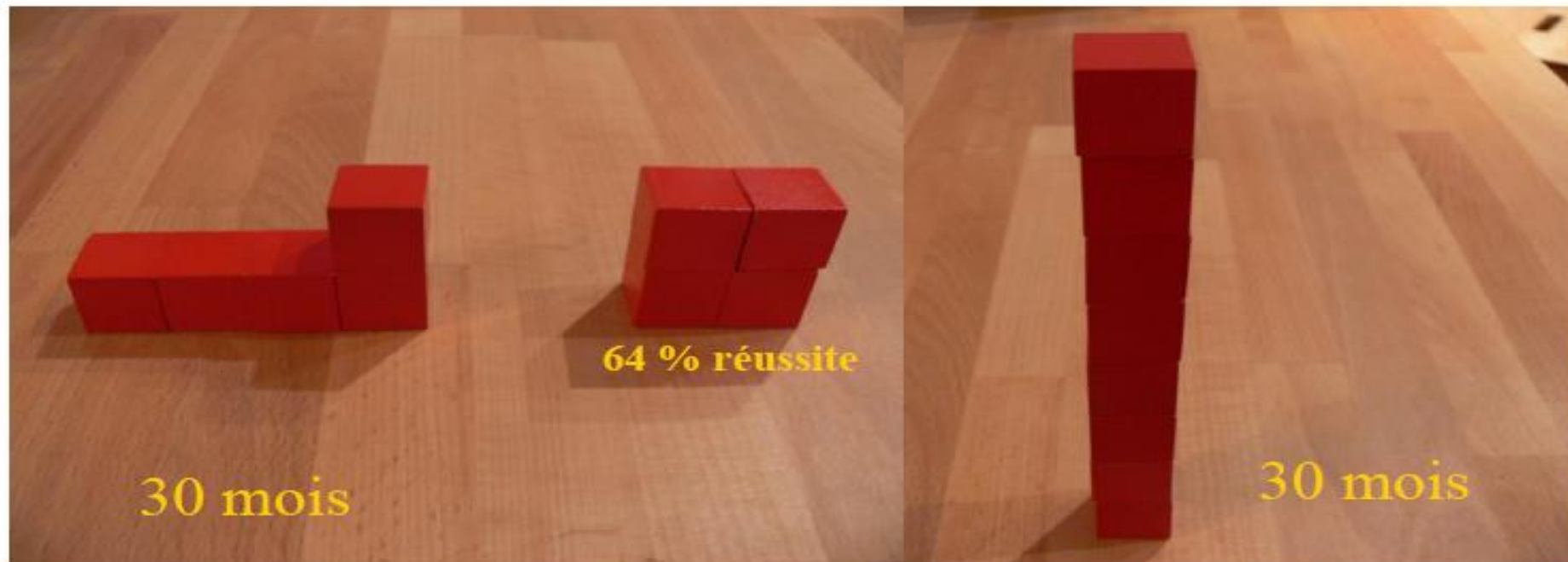
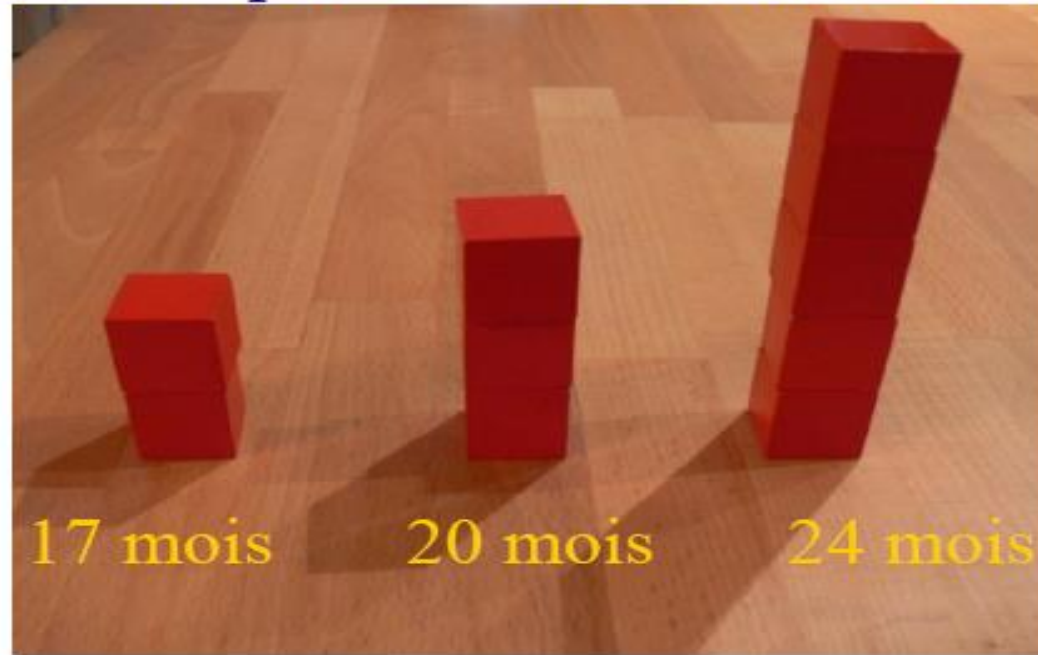
QUAND S'INQUIÉTER? SIGNES D'ALERTE...

- COORDINATION OCULO-MANUELLE :

- N'ATTRAPE PAS UN OBJET AMENÉ AU CONTACT DE LA MAIN À 4 MOIS (90%)
- N'ATTRAPE PAS UN OBJET MAINTENU À DISTANCE À 6 MOIS (90%)
- PAS DE « PERMANENCE DE L'OBJET » À 9 MOIS
- PAS DE TOUR DE 5 CUBES À 24 MOIS (98%)



Constructions réussies par 90 % des enfants de la tranche d'âge



QUAND S'INQUIÉTER? SIGNES D'ALERTE...

- SOCIABILITÉ :

- PAS DE SOURIRE RÉPONSE À 3 MOIS (90%)
- PAS DE RIRE AUX ÉCLATS À 5 MOIS (90%)
- PAS D'ATTENTION CONJOINTE À 7 MOIS
- PAS DE JEUX D'IMITATION À 22 MOIS (94%)

- PAS D'AUTONOMIE POUR MANGER À 20 MOIS (96%)

- RETARD GLOBAL? TROUBLE VISION (SOURIRE RÉPONSE)? TROUBLE DU SPECTRE AUTISTIQUE?



QUAND S'INQUIÉTER? SIGNES D'ALERTE...

- LANGAGE :

- NE RÉAGIT PAS À SON PRÉNOM À 8 MOIS (88%)
- PAS DE REDOUBLEMENT DES SYLLABES > 9 MOIS (85%)
- NE NOMME PAS 2 IMAGES À 20 MOIS (90%)
- PAS D'ASSOCIATION DE 2 MOTS À 2 ANS (89%)










- RETARD GLOBAL? RETARD DE LANGAGE SIMPLE? DYSPHASIE?





- Absence de tenue de tête à l'âge de 4 mois
- Persistance des réflexes archaïques à l'âge de 6 mois
- Absence de tenue assise, mauvaise préhension volontaire à l'âge de 9 mois
- Pas de marche à l'âge de 18–24 mois
- Absence de parole à l'âge de 2 ans et absence de phrase à l'âge de 3 ans

DÉPISTAGE SIGNES AUTISTIQUES

Troubles des interactions sociales	Troubles de la communication verbale et non verbale	Comportements stéréotypés et répétitifs
 <p>Apparente indifférence aux personnes, semble ignorer les autres, défaut de contact</p>	 <p>Utilise le langage de façon écholalique (l'enfant répète mot pour mot une question qu'on lui pose)</p>	 <p>Mouvements inhabituels du corps (battements rapides des mains en ailes de papillons)</p>
 <p>Manque de contact visuel</p>	 <p>Ne pointe pas du doigt, ne montre pas les objets</p>	 <p>Intolérance face au changement d'éléments même insignifiants se manifestant par de la colère (l'enfant s'automutile, se mord, s'arrache les cheveux)</p>
 <p>Ne joue pas avec les autres enfants Absence d'intérêt pour les autres enfants</p>	 <p>A du mal à comprendre et à se faire comprendre</p>	 <p>« Main outil » : utilise la main de l'autre pour attraper des choses (traiter les autres comme des objets)</p>

ALTÉRATION RELATION/INTERACTIONS SOCIALES

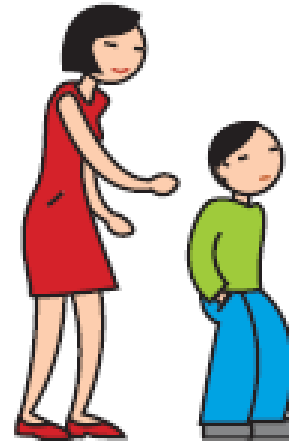
Communication non verbale:

Regard, mimique, expression émotionnelle



Rit de façon inappropriée

Manque de contact oculaire



Manifeste de l'indifférence



Ne joue pas avec les autres enfants



Comprend mal les conventions et les règles sociales



Manque de jeux imaginatifs

Réciprocité:

Consolation, sollicitude, empathie, humour
Jeu d'imitation, faire semblant



Utilise les objets de façon atypique



Indique ses besoins en utilisant la main d'un adulte

ALTÉRATIONS QUALITATIVES DE LA COMMUNICATION

Communication verbale:

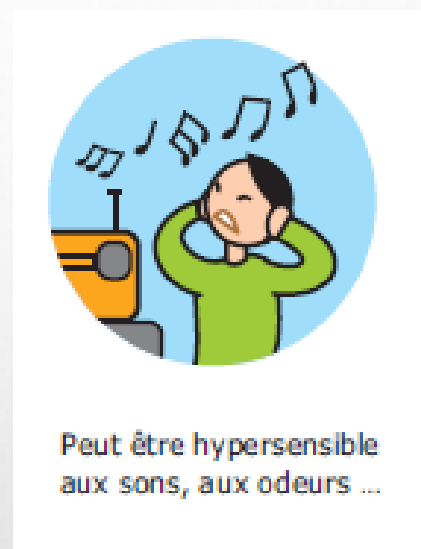
Langage: "je"/"moi",
Expressions symboliques/métaphores
Intonation, intentionnalité,
Autostimulations calmantes (stéréotypies verbales),
Écholalie



INTÉRÊTS RESTREINTS, COMPORTEMENTS STÉRÉOTYPÉS












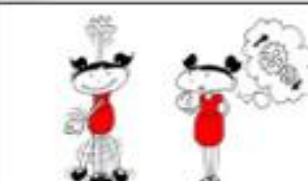




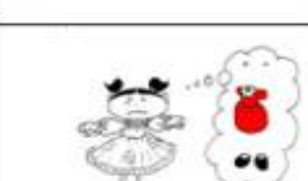

Intérêt spécifique,
non sociale ou non humain
Fascination pour certaines stimulations
(visuelles, auditives, tactiles...)
Détails perceptifs
Hyperspécialisation



Intolérance au changement
Contrôle de l'environnement, rituels
Stéréotypies motrices
Crises d'agitation/violence



« Pépette ... Petite fille autiste... »

 <p>Ne comprend pas nos paroles</p>	 <p>Ne regarde pas ce qu'il fait ni ce qui l'entoure</p>	 <p>Ne se rend pas compte du danger</p>	 <p>Semble être indifférent aux autres</p>
 <p>Est seul, ne joue pas avec les autres</p>	 <p>Aime faire tourner les objets</p>	 <p>Est fasciné par la lumière et/ou l'eau</p>	 <p>N'a pas de jeu d'imitation, créatif ou imaginatif</p>
 <p>Ne comprend pas nos mimiques, nos gestes</p>	 <p>Peut être hyperactif ou au contraire passif</p>	 <p>Est écholalique</p>	 <p>A des réactions émotionnelles inadaptées aux situations</p>
 <p>Prend la main d'une personne pour l'amener vers ce qu'il veut</p>	 <p>A des difficultés à exécuter des gestes précis</p>	 <p>A des difficultés à changer ses habitudes</p>	 <p>Peut être perturbé par certains bruits</p>

Caractéristiques de l'autisme



Ne craint pas
les vrais dangers



Exprime ses besoins
par gestes



Établit difficilement
des contacts avec autrui



Attachement inapproprié
pour certains objets



Résiste aux caresses



Sembler faire le sourd



Sembler insensible
à la douleur



Est fasciné
par les objets
qui tournent



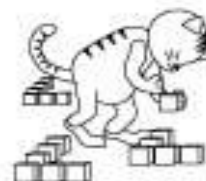
Est hyperactif
ou hypoactif



Résiste aux méthodes
conventionnelles
d'enseignement



Fait des crises de larmes.
Se désespère sans
que l'on sache pourquoi



S'adonne à des jeux
obsessifs



Résiste aux changements
de routines



Obtient des résultats inégaux
dans les mouvements
précis ou amples



Préfère s'isoler



Éclate de rire sans
raison valable



Établit difficilement
le contact visuel



Présente des anomalies
du langage (écholalie,
absence de langage...)

ATEDM

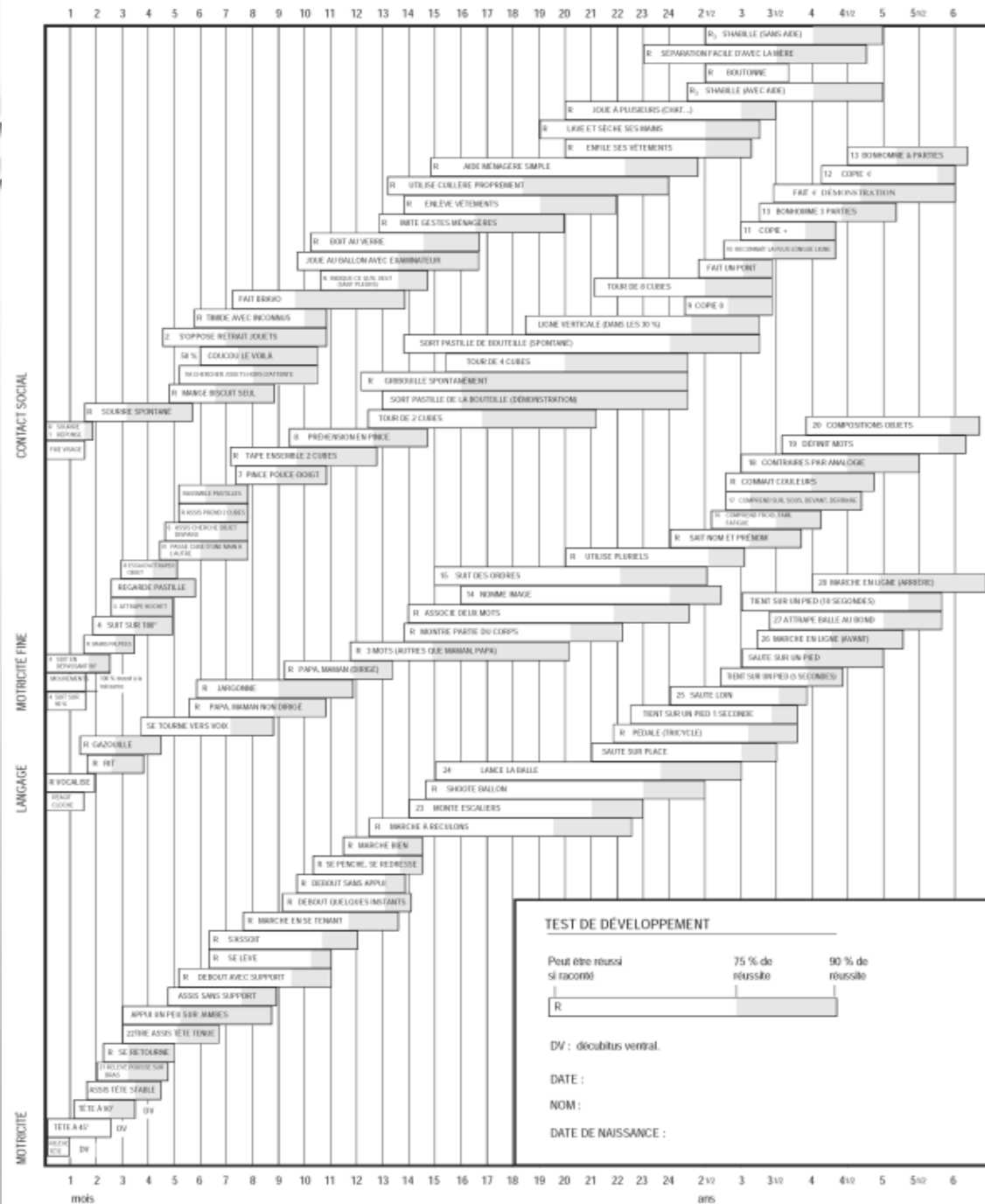
Autisme et troubles envahissants
du développement Montréal

4450, rue Saint-Hubert, local 320 • Montréal (Québec) • H2J 2W9
Téléphone: (514) 524-6114 • Télécopieur: (514) 524-6420

CONFIRMER LE CARACTÈRE PATHOLOGIQUE...

Echelles de développement psychomoteur disponibles en France

Nom de l'échelle	Denver (DDST)	Bayley III	Brunet-Lézine
Echelle anglophone dont elle est issue	Denver Developmental Screening Test (DDST) : un des plus anciens outils de dépistage des troubles du développement ⁽¹⁾	Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition (Bayley-III) ⁽²⁾	Outil développé d'emblée en France, en 1950 par Brunet et Lézine
Type d'outil	Test de développement global	questions aux parents et observation directe de l'enfant	questions aux parents et observation directe de l'enfant
Age	2 semaines à 6 ans	1 à 42 mois	2 à 36 mois
Compétences étudiées	4 rubriques : langage, contact social, motricité fine et motricité globale	trois échelles : mentale, motrice et comportementale	4 domaines : posture, coordination oculomotrice, langage, relations sociales ⁽⁴⁾
Equipe française développant l'outil	Pr Marc Tardieu, neuropédiatrie, Bicêtre	Equipe de Toulouse	Issy Les Moulineaux (Paris)
Référence bibliographique	Tardieu, Rev Prat 1992 Revue sans comité de lecture	Pas de validation publiée ⁽³⁾	Josse, 2001
Validité de l'adaptation française	Traduction française disponible Pas d'étude de validité	Traduction non publiée (Dr TN Willig, Toulouse)	étalonnage entre 1994 et 1996, sur 1 050 enfants
Utilisation de l'outil en France	En pratique clinique neuropédiatrique dans certains centres. Pas d'usage en recherche.	Critère de jugement principal dans une étude contrôlée en réanimation néonatale (Durrmeyer et al., 2013) et évaluation psychomotricité chez anciens prématurés (Alberge et al., 2014)	Utilisé largement en clinique et en recherche pour le suivi de cohortes d'anciens prématurés Charkaluk et al., 2011) ou comme critère de jugement thérapeutique (Blehaut et al., 2010)



- NE PAS INQUIÉTER INUTILEMENT MAIS SAVOIR DÉBUTER UN BILAN ÉTIOLOGIQUE À TEMPS

Se donner du temps...mais pas trop

DÉFICIENCE INTELLECTUELLE

- RETARD MENTAL = DÉFICIENCE INTELLECTUELLE = RETARD PSYCHOMOTEUR
- RETARD GLOBAL DE DÉVELOPPEMENT = ENFANT DE MOINS DE SIX ANS QUI ACCUSE UN RETARD SIGNIFICATIF PAR RAPPORT À SON ÂGE CHRONOLOGIQUE DANS AU MOINS DEUX SPHÈRES DE DÉVELOPPEMENT
- DÉFICIENCE INTELLECTUELLE (OMS) :
 - QI <70 (SOIT -2DS) = « INTELLIGENCE THÉORIQUE »
 - DÉFICIT DES COMPORTEMENTS ADAPTATIFS = « INTELLIGENCE PRATIQUE »
(COMMUNICATION, SOINS PERSONNELS, COMPÉTENCES DOMESTIQUES, UTILISATION DE RESSOURCES COMMUNAUTAIRES, AUTONOMIE, SANTÉ, SÉCURITÉ, APTITUDES SCOLAIRES FONCTIONNELLES, LOISIRS, TRAVAIL)

Tableau I
Classification du handicap mental.

Niveau de RM	CIM10	AAMD [4]	APA [5]	
Léger	50-69 AM : 9-11 ans	50-55 à 70-75	55-70 (-2 DS)	+ au moins 2 déficits adaptatifs
Modéré (CIM10 : moyen)	35-49 AM : 6-8 ans	35-40 à 50-55	35-54 (-3 DS)	
Sévère (CIM10 : grave)	20-34 AM : 3-5 ans	20-25 à 35-40	20-34 (-4 DS)	+ déficit dans toutes les catégories
Profond	< 20 AM < 3 ans	< 20-25 Avant 19 ans	< 20 Avant 22 ans	

AM : âge mental, pour un sujet adulte ; QI : quotient intellectuel ; RM : retard mental ; CIM 10 : Classification internationale des maladies 10 ; AAMD : American Association on Mental Retardation/Deficiency ; APA : American Psychological Association ; DS : déviations standard ; les bornes imprimées proposées par l'AAMD sont justifiées par l'erreur expérimentale sur les valeurs de QI.

Troubles légers

Troubles modérés

Troubles sévères

Motricité globale	Trouble d'acquisition de la coordination (TAC)	Troubles neurologiques de plus en plus sévères (spasticité, ataxie, etc.)	Paralysie cérébrale
Motricité fine	Troubles tel que la dysgraphie	Difficultés interférant avec la réalisation de plusieurs activités de la vie quotidienne (ex. l'habillage)	Paralysie cérébrale (quadruplégie ou hémiplégie)
Motricité orale	Difficultés d'articulation, trouble léger d'alimentation		Dysarthrie, dysphagie
Habiletés cognitives	QI entre 80-89; lenteur intellectuelle	QI entre 70-79; intelligence limite	QI < 70; déficience intellectuelle
Communication et traitement de l'information verbale	Troubles phonologiques (ex. dyslexie)	Trouble développemental du langage (ex. dysphasie, trouble spécifique du langage)	Trouble de la communication sociale (verbal et non verbal)
Communication et traitement de l'information non-verbale	Troubles orthographiques	Trouble d'apprentissage non verbal	Trouble de la communication sociale
Habiletés socio-comportementales	Gêne, impulsivité, attention limitée, etc.	Impulsivité plus marquée, anxiété sociale, comportements sociaux inappropriés, etc.	Manque de réciprocité sociale, désinhibition, jeux et mouvement répétitifs, contact visuel très limité, intérêts restreints, etc.

EN PRATIQUE...

- QQS EXEMPLES...



EVAN

- 5 ans, TED
- => X FRAGILE

- Pas de langage, TSA
- UEM puis IME



TESS

- 13 mois, MICROCEPHALIE, RETARD DES ACQUISITIONS

(pas de tenue assise stable seule, silencieuse, pas de déplacement, peu de mouvements spontannés)

- => SYNDROME DE RETT

- Stéréotypies, pas d'utilisation des mains, pas de marche, apnées

- SESSAD IME

TOM

- 26 mois, RETARD DE LANGAGE, TED?

(AUCUN MOT)

- => SYNDROME DE WEST

- Sabril pour spasmes
- Trouble des apprentissages sans DI ni TSA
- MSM + AVS, orthophonie

MAXENCE

- 5 ans, RETARD PM

(PAS D'ASSOCIATION DE MOTS, GRIBOUILLAGES, TRAITS AUTISTIQUES, PAS DE PROPETE)

- => SAN FILIPPO type A

- Troubles du comportement sous Risperdal

- Crises convulsives sous Lamictal

- IME



TEA

- 6 ans $\frac{1}{2}$, RETARD DES ACQUISITIONS

(MARCHE A 18 MOIS, PROPLETE A 3 ANS, PSM DIFFICILE, 6ans1/2 GSM, QIT 57-69 WPPSI)

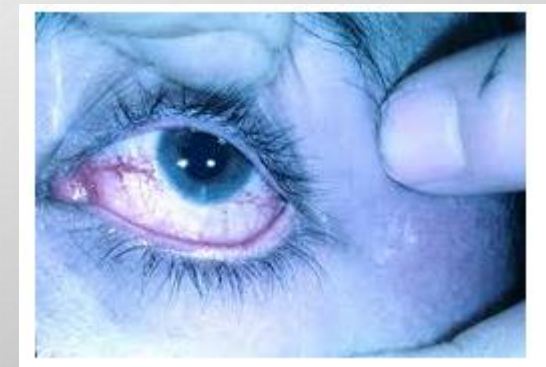
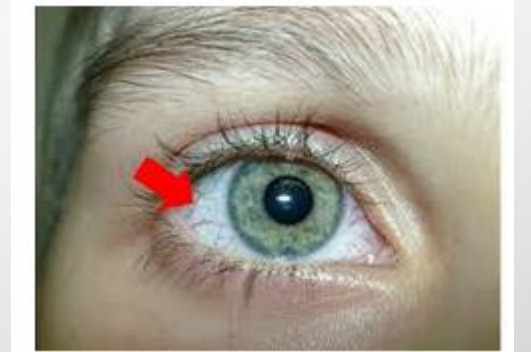
- => ANOMALIE CHROMOSOME 5

- Classe Ulis

MALO

- 4 ans ½, TROUBLES DE LA MARCHÉ
(MARCHÉ A 14 mois, PERSISTANCE CHUTE)
- => ATAXIE TÉLENGIECTASIE

- Kinésithérapie, orthophonie
- IEPM
- Marche ataxique, chutes



NOELYA

- 3 ANS ½, RETARD DES ACQUISITIONS, SURDITÉ, TROUBLES DE LA MARCHE
(marche à 20 mois, pas de langage)
- => MITOCHONDRIOPATHIE
- Surdit e appareill e
- IEPM
- D egradation de la marche

« Retard de développement psychomoteur »

Posture
Motricité globale



RETARD
POSTURAL
SIMPLE
MYOPATHIE
ORTHOPEDIE
Diplégie spastique
Sd cérébelleux

Tr. Acquisition Coordination
(dyspraxie)

Motricité
fine



sd cérébelleux
déficit moteur
dystonie

ASPERGER

DYSHARMONIE EVOLUTIVE
(Multiple Complex Dev Disorder)

DEFICIENCE INTELLECTUELLE

Langage



RETARD
SIMPLE
LANGAGE
SURDITE

DYSPHASIE

AUTISME / TED / TSA

Socialisation
autonomie

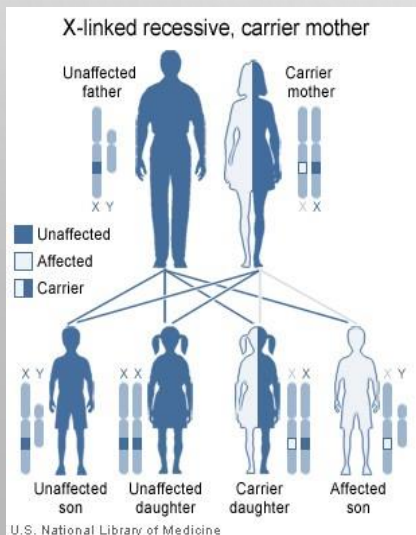


ASPERGER

QUELLE DÉMARCHE POUR LE NEUROPÉDIATRE?

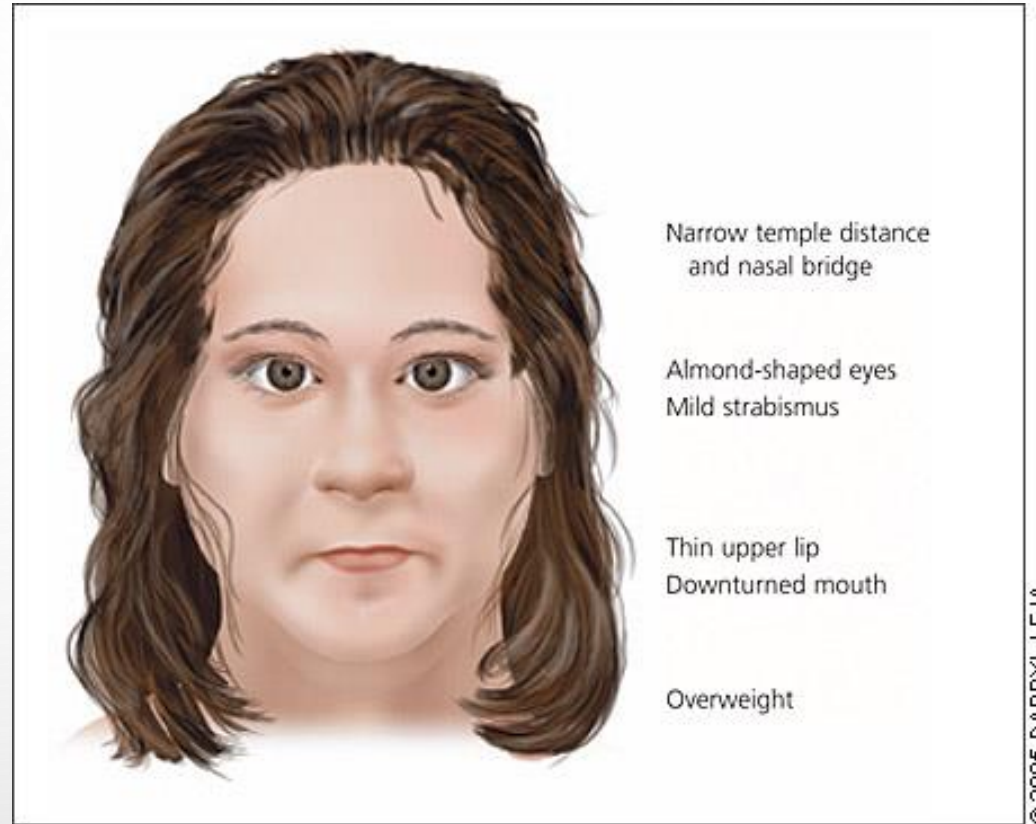
- INTERROGATOIRE :

- ARBRE GÉNÉALOGIQUE / ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX (FCS, MFIU, ATCDS ÉPILEPSIE / DI / MALFORMATIFS...)
- GROSSESSE (PRISE MÉDICAMENTEUSE, TOXIQUES, INFECTIONS)
- ACCOUCHEMENT, PÉRIODE NÉONATALE (APGAR, PN / TN / PCN)
- CHRONOLOGIE DES ACQUISITIONS (TENUE ASSISE, MARCHÉ, LANGAGE)
- PARCOURS SCOLAIRE / RÉÉDUCTIONS ÉVENTUELLES
- TROUBLES ASSOCIÉS : PATHOLOGIE D'AUTRES ORGANES, TROUBLES COMPORTEMENTAUX, PHÉNOMÈNES PAROXYSTIQUES...
- NOTION DE RÉGRESSION ? HDM



QUELLE DÉMARCHE POUR LE NEUROPÉDIATRE?

- EXAMEN CLINIQUE :
 - EXAMEN DYSMORPHOLOGIQUE
 - DF
 - DÉFORMATION THORACIQUE / RACHIS
 - ANOMALIES CUTANÉES / PHANÈRES
 - ANOMALIES EXTRÉMITÉS
 - MALFORMATIONS VISCÉRALES
 - PHÉNOTYPE COMPORTEMENTAL (AUTOMUTILATIONS, THADA, STÉRÉOTYPIES...)



© 2005 DARRYL LEJA

PWS



Williams Beuren



Sd d'Angelmann



QUELLE DÉMARCHE POUR LE NEUROPÉDIATRE?

- EXAMEN CLINIQUE :
 - EXAMEN NEUROLOGIQUE
 - PC ++
 - FONTANELLES, SUTURES
 - TONUS AXIAL ET PÉRIPHÉRIQUE, MARCHÉ
 - SENSITIVO MOTEUR
 - SYNDROME PYRAMIDAL / EXTRA PYRAMIDAL / CÉREBELLEUX
 - MOUVEMENTS ANORMAUX
 - PAIRES CRANIENNES
 - EXAMEN EXTRA NEUROLOGIQUE SYSTÉMATIQUE (CŒUR, ABDOMINO PELVIEN, CUTANÉ++...)

DÉCOUVERT EN 1966
PAR LE PROFESSEUR
ANDRÉAS RETT,
NEUROPÉDIATRE AUTRICHIEN.

LE SYNDROME DE RETT

- MALADIE GÉNÉTIQUE
NEURODÉVELOPPEMENTALE
QUI TOUCHE PRINCIPALEMENT
LES FILLES



TRAITS DE CARACTÈRE

la musique
les jeux lumineux
les livres
les photos



se blottir et être câlinées
se baigner
les bébés
les beaux garçons !

CHIFFRES



1^{ère} CAUSE de
polyhandicap
d'origine génétique
EN FRANCE.



Particularité

Après une période de développement normal pendant les 6/9 premiers mois de la vie, les enfants commencent une période de régression touchant à la fois les fonctions motrices et cognitives.

Mutation MECP2







QUEL BILAN ET POURQUOI?

- INTERROGATOIRE

- GROSSESSE, ACCOUCHEMENT
- ARBRE GÉNÉALOGIQUE
- CHRONOLOGIE DU DÉVELOPPEMENT
- PATHOLOGIES ASSOCIÉES

- EXAMENS COMPLÉMENTAIRES

- Examen clinique

- Dysmorphie (photos!)
- Périmètre crânien (courbes)
- Croissance staturo-pondérale
- Recherche de taches cutanées (lumière de Wood)
- Examen général et neurologique

➔ Objectif = existe-t-il une étiologie au trouble de l'enfant?

BILAN ÉTIOLOGIQUE

- EXAMEN OPHTALMOLOGIQUE (FO ++)
- EXAMEN ORL (DÉPISTAGE SURDITÉ SI RETARD DE LANGAGE)
- EXAMENS SANGUINS DE 1^{ÈRE} LIGNE :
 - CARYOTYPE + RECHERCHE X-FRAGILE
 - CGH ARRAY
 - +/- PANELS DE GÈNES
 - NFS, IONO, URÉE, CRÉAT, CALCÉMIE, BILAN HÉPATIQUE
 - ACIDE URIQUE
 - T3, T4, TSH
 - CREATINE URINAIRE, GUANIDO ACÉTATE URINAIRE

BILAN ÉTIOLOGIQUE



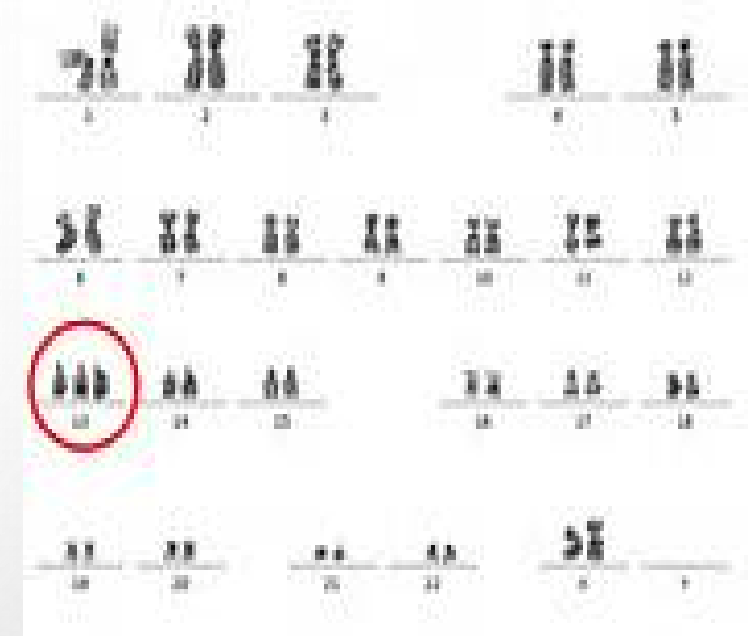
- EXAMENS À DISCUTER, NON SYSTÉMATIQUES :

- IRM CÉRÉBRALE
- ÉCHOGRAPHIE CARDIAQUE
- ECHOGRAPHIE RÉNALE
- EEG
- BILAN MÉTABOLIQUE



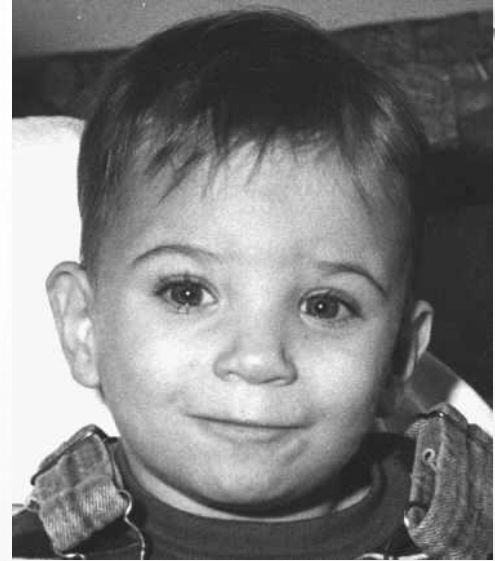
ETIOLOGIES

- ENVIRONNEMENTALES
 - FOETOPATHIES INFECTIEUSES
 - TOXIQUES PENDANT LA GROSSESSE
 - CARENTIEL / ÉTAYAGE FAMILIAL
- GÉNÉTIQUES ++
- SECONDAIRES / ACQUISES
 - SÉQUELLES DE PRÉMATURITÉ
 - ANOXO-ISCHÉMIE
 - MALTRAITANCE
- MALFORMATIONS CÉRÉBRALES
- MÉTABOLIQUES
- AUCUNE ÉTIOLOGIE RETROUVÉE (DÉFICIENCE LÉGÈRE ++)



QUELQUES EXEMPLES DE PATHOLOGIES À L'ORIGINE DE TROUBLES NEURO-DÉVELOPPEMENTAUX...





Discriminating features

Associated features

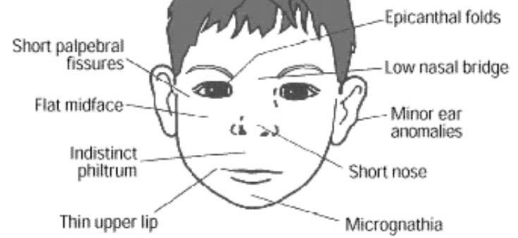
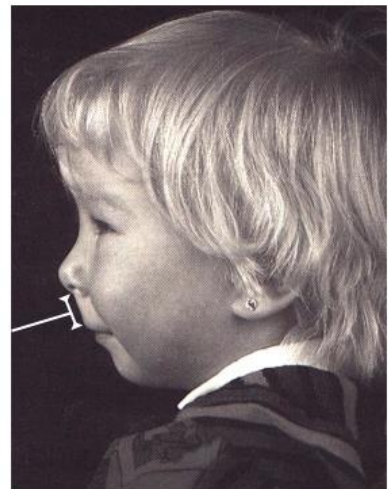
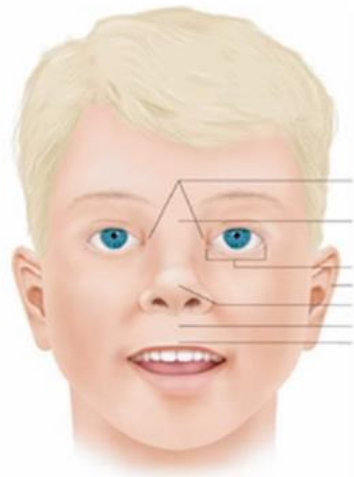


Figure 1. The face of fetal alcohol syndrome in the young child (23).



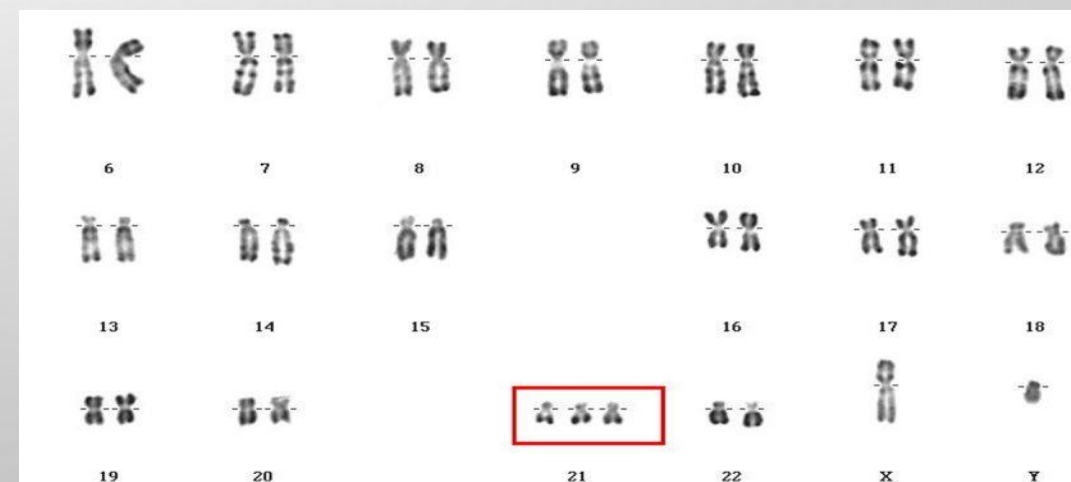
SAF

- RETARD DE CROISSANCE (RCIU HARMONIEUX DÉS T2 PUIS RETARD POST NATAL)
- DYSMORPHIE FACIALE
- MICROCÉPHALIE
- MALFORMATIONS D'ORGANES :
 - CARDIAQUES
 - SQUELETTIQUES
 - RÉNALES
 - OCULAIRES
 - AUDITIVES
- ATTEINTE DU SNC :
 - TROUBLES NEUROCOMPORTEMENTAUX (DI, THADA, TROUBLES DE LA MÉMOIRE, TSA)
 - MALFORMATIONS CÉRÉBRALES (ACC ++)



TRISOMIE 21

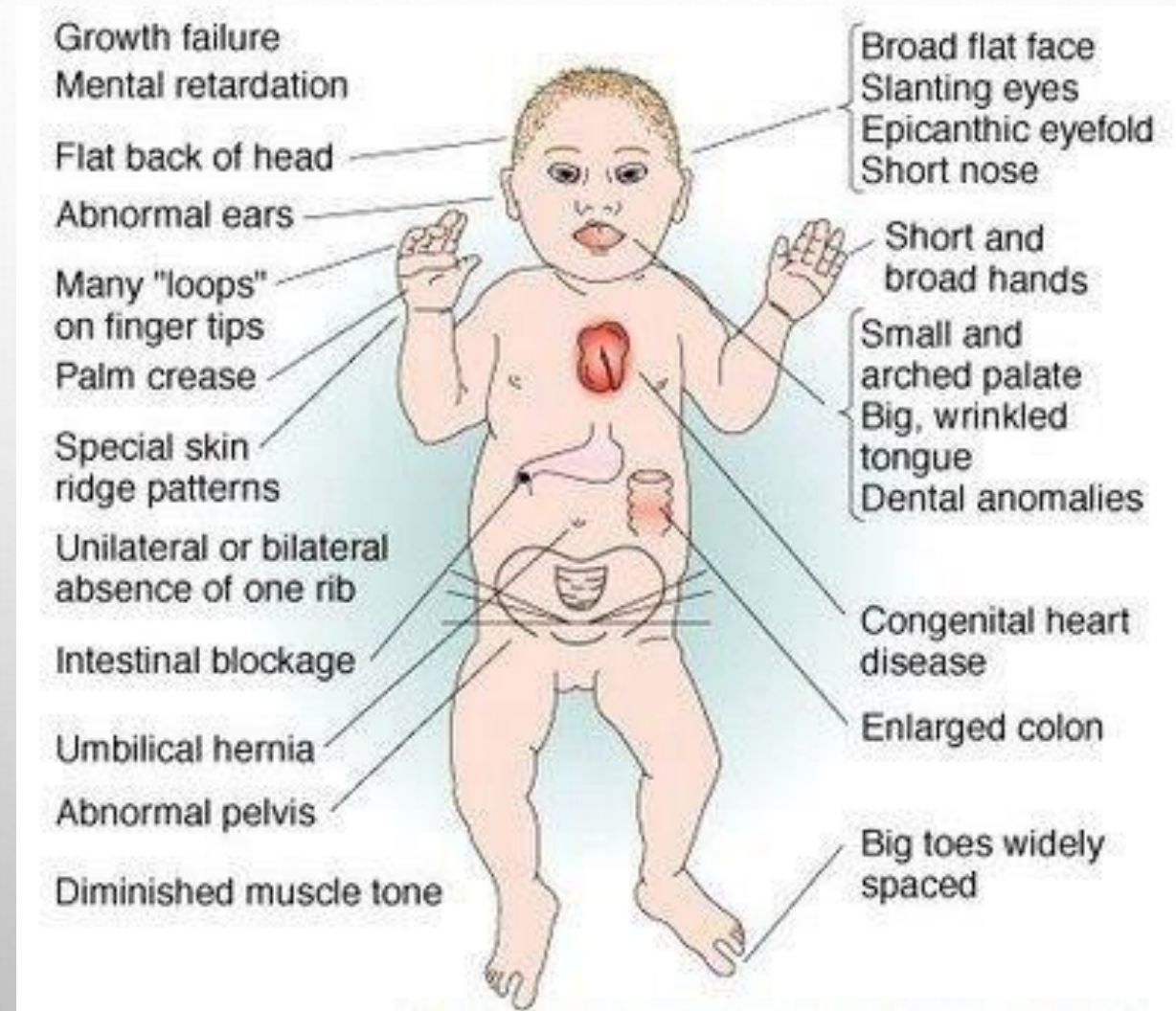
- 1/2000 NAISSANCES VIVANTES EN FRANCE
- DIAGNOSTIC ANTÉ NATAL, DÉPISTAGE PAR ESTIMATION D'UN RISQUE
- DAN PAR ÉCHOGRAPHIE MORPHOLOGIQUE (SIGNES D'APPEL), BIOPSIE DE TROPHOBLASTE OU AMNIOCENTÈSE
- IMG PROPOSÉE EN CAS DE DAN

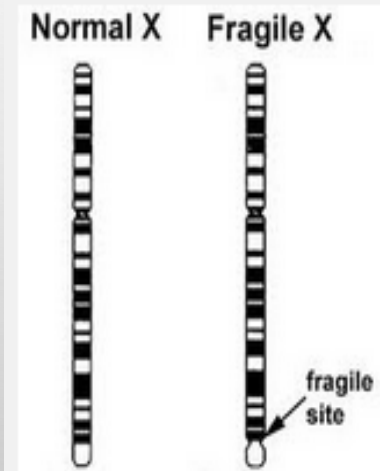


TRISOMIE 21

- DÉFICIENCE INTELLECTUELLE VARIABLE
- HYPOTONIE MUSCULAIRE
- LAXITÉ ARTICULAIRE
- SIGNES MORPHOLOGIQUES :
 - FENTES PALPÉBRALES EN HAUT ET EN DEHORS
 - ÉPICANTHUS
 - NUQUE PLATE
 - VISAGE ROND
 - NEZ PETIT
 - PLI PALMAIRE UNIQUE BILATÉRAL

TRISOMIE 21



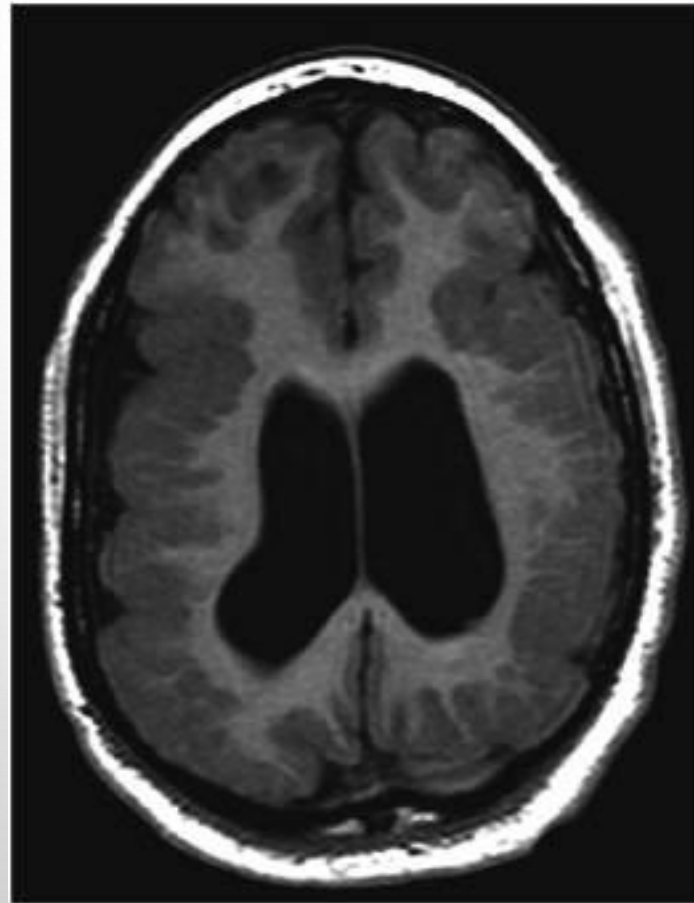
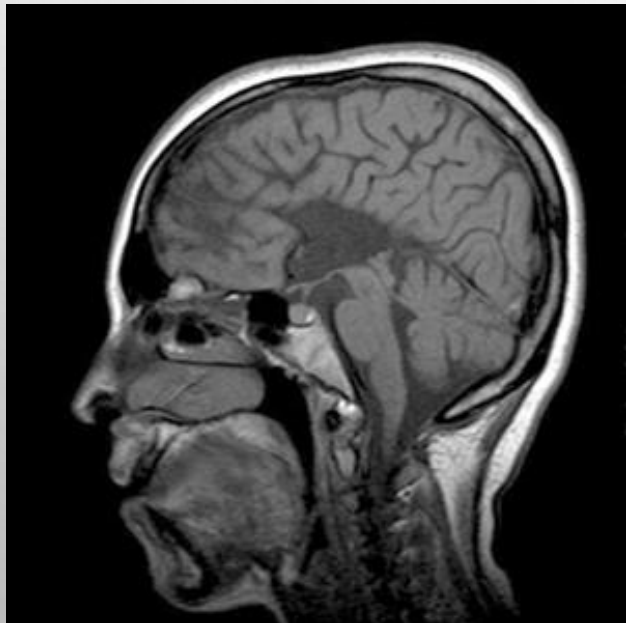
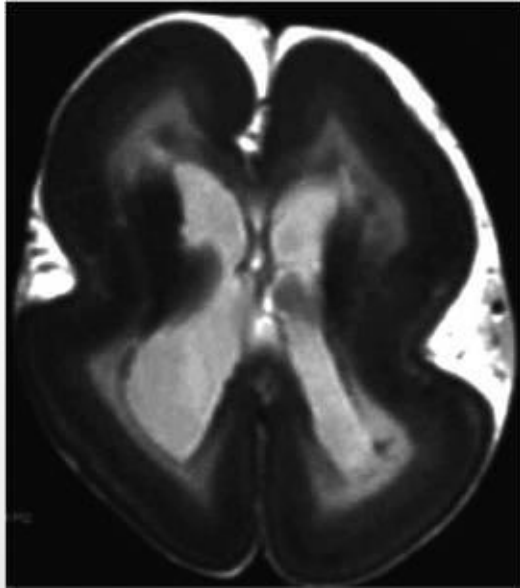


Picture 6 - Child with Fragile-X syndrome

SYNDROME D'X FRAGILE

- 1/2500
- DÉFICIT INTELLECTUEL LÉGER (TROUBLES MINEURS DES APPRENTISSAGES AVEC QI NORMAL) À SÉVÈRE
- TROUBLES COMPORTEMENTAUX LÉGERS (ANXIÉTÉ, AGRESSIVITÉ) À SÉVÈRES (AUTISME POSSIBLE)
- DYSMORPHIE :
 - VISAGE ÉTROIT ET ALLONGÉ
 - OREILLES ET FRONT PROÉMINENTS
 - HYPERLAXITÉ DES DOIGTS
 - PIEDS PLATS
 - MACRO-ORCHIDIE CHEZ LE GARÇON APRÈS LA PUBERTÉ.
- PARFOIS OTITES À RÉPÉTITION, SINUSITES À RÉPÉTITION, CONVULSIONS

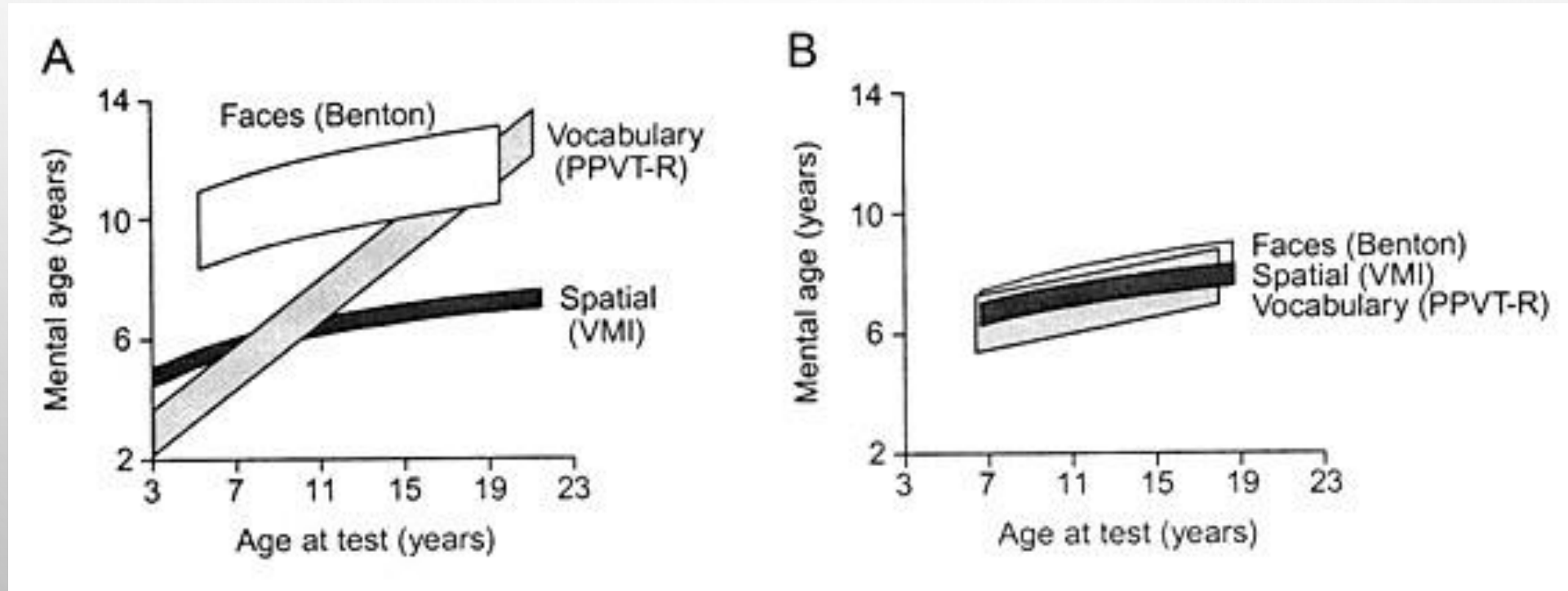
MALFORMATIONS CÉRÉBRALES



ARX
DCX
TUBA3

...

TRAJECTOIRES DÉVELOPPEMENTALES PROPRES À CERTAINES PATHOLOGIES...

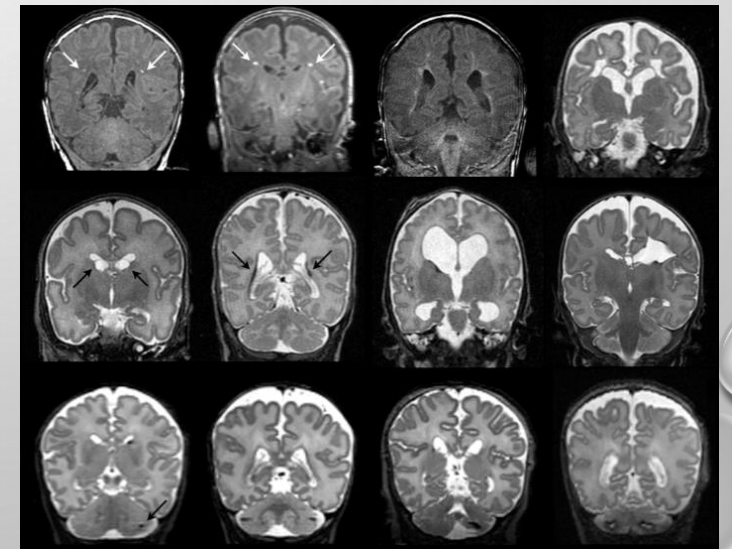
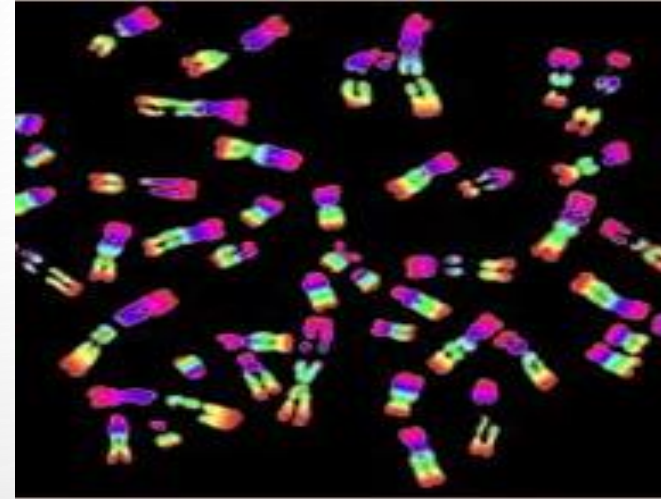


Syndrome de Williams

Trisomie 21

FOCUS TSA...QUELLES ÉTIOLOGIES?

1. PATHOLOGIES GÉNÉTIQUES
2. PATHOLOGIES MÉTABOLIQUES
3. CONTEXTE PÉRINATAL
 - INFECTION, TOXIQUES (DÉPAKINE, ALCOOL) EN COURS DE GROSSESSE
 - PRÉMATURITÉ (0,5% DES ENFANTS NÉS AVANT 32SA PRÉSENTENT DES TROUBLES DU SPECTRE AUTISTIQUE)
 - ANOXO-ISCHÉMIE NÉONATALE
 - GROSSESSES MULTIPLES
 - RCIU
4. LÉSION CLASTIQUES OU MALFORMATIVES (VERMIS CÉRÉBELLEUX, SUBSTANCE BLANCHE, NOYAUX GRIS CENTRAUX, LOBES TEMPORAUX)
5. ENCÉPHALOPATHIES (TRAUMATIQUES, INFECTIEUSES, TUMORALES, MÉTABOLIQUES)



Maladies génétiques et TSA

Syndrome de Rett

X fragile

Sclérose tubéreuse de Bourneville

NF1

Angelman

Prader Willi

T21

Moins fréquents... :

Délétion 22q11 (Di George)

Williams-Beuren

Sd 47 XYY

ATRX, Sotos, Ito, Moebius, Joubert, Cohen,

CHARGE, Lujan-Fryns, Smith-Magenis...

Microdélétions ou microduplications récurrentes

(15q11-q13, 22q13, 16p11, 17p11, 2q37, 7q13...)

Neurologine 3 et 4 (RX, 0.8%), SHANK 3 (22q13, 0.7%)

...

Maladies métaboliques et TSA

Phénylcétonurie

Créatine, Folates

Smith-Lemli-Opitz (SLO)

Purines, Lesch-Nyhan

Amino-aciduries, Cycle urée, biotinidase,

Mitochondrie

CDG syndrome

San Filippo, oligosaccharidoses

...

The background is a light gray gradient. In the top-left and bottom-right corners, there are several realistic-looking water droplets of various sizes, some overlapping. The text is centered in the middle of the page.

MERCI DE VOTRE ATTENTION...