

Script de baladodiffusion PedsCases

Ceci est une version écrite d'une baladodiffusion de PedsCases.com sur « Évaluation de l'enfant avec un retard global de développement ou un handicap intellectuel – CPS Podcast ». Ces baladodiffusions ont pour but de donner un survol des sujets importants en pédiatrie aux étudiants en médecine. Les versions audio sont disponibles sur iTunes ou à www.pedscases.com/podcasts.

Évaluation de l'enfant avec un retard global de développement ou un handicap intellectuel – CPS Podcast

Créé par Dre Stacey Bélanger, Dre Joannie Caron et Dre Meghan Pike pour PedsCases.com.
Adapté au français par Dr Julien Roy-Lavallée.
17 août 2018

Introduction :

La traduction de l'anglais ainsi que la narration de cette baladodiffusion ont été fait par Dr Julien Roy-Lavallée, résident de troisième année en pédiatrie au CHU Sainte-Justine de l'Université de Montréal.

Ce podcast a été produit par PedsCases et la Société canadienne de pédiatrie (SCP) et discutera du nouvel énoncé de principe de la SCP sur l'évaluation de l'enfant ayant un retard global de développement (RGD) ou un handicap intellectuel (HI). Ce podcast a été créé par Dre. Meghan Pike, résidente en pédiatrie de deuxième année au IWK Health Centre à l'Université Dalhousie à Halifax, sous la direction du Dre Stacey Bélanger, pédiatre du développement à l'Université de Montréal et de Dre Joannie Caron, pédiatre ayant complété une formation complémentaire en pédiatrie du développement à l'Université de Montréal. Ces deux dernières sont les auteurs principaux de cet énoncé de principe.

Objectifs d'apprentissage :

À travers cette présentation, les objectifs d'apprentissage seront de :

- 1) Réviser les critères diagnostiques du retard global de développement ainsi que du handicap intellectuel;
- 2) Élaborer un diagnostic différentiel pour le RGD et le HI ;
- 3) Appliquer un algorithme décisionnel pour guider l'investigation du RGD et du HI en plusieurs étapes ;
- 4) Résoudre un cas clinique

Cas clinique :

Créé par Dre Stacey Bélanger, Dre Joannie Caron et Dre Meghan Pike pour PedsCases.com.
Adapté au français par Dr Julien Roy-Lavallée.
17 août 2018

Vous êtes un externe en médecine qui fait son stage en pédiatrie communautaire dans une région rurale du Québec. Votre patron vous demande de rencontrer une jeune fille de 3 ans, Sarah, qui est accompagnée par son père. Lors de sa dernière visite médicale, elle a reçu un diagnostic de retard global de développement dont l'étiologie reste inconnue. Voici sa première visite de suivi.

Poser un diagnostic de RGD et HI :

Le RGD et le HI font partie des problèmes courants en milieu pédiatrique et affectent jusqu'à 3% de la population d'âge pédiatrique et une étiologie à ces conditions peut être identifiée dans 40 à 80% des cas. La présentation initiale du RGD ou du HI peut varier. Il est donc important pour le pédiatre de posséder une approche rigoureuse lors de l'évaluation d'un retard de développement. Bien que le diagnostic de RGD soit réservé aux enfants de moins de 5 ans, ces derniers peuvent présenter un HI. Ainsi, les étiologies et les explorations en vue de poser un diagnostic définitif se chevauchent souvent.

Pour poser un diagnostic de RGD, l'enfant doit être âgé de moins de 5 ans et doit présenter un retard significatif (défini comme se situant à au moins deux écarts-types en dessous de la moyenne selon des tests standardisés) dans au moins deux domaines du développement ou un échec à rencontrer les étapes développementales attendues dans plusieurs domaines, soit :

- 1) Motricité fine ou globale
- 2) Langage
- 3) Cognitif
- 4) Social et personnel
- 5) Activités de la vie quotidienne

Pour poser le diagnostic de handicap intellectuel (ou trouble du développement intellectuel), les trois critères suivants doivent être remplis, soit :

- 1) L'enfant présente des déficits de sa fonction intellectuelle (raisonnement, résolution de problèmes, planification, pensée abstraite, jugement, apprentissage scolaire, apprentissage par l'expérience) confirmés par l'évaluation clinique et par des tests d'intelligence individualisés et standardisés.
- 2) L'enfant présente des déficits dans son fonctionnement adaptatif qui se traduisent par le non-respect des normes développementales et socioculturelles pour son autonomie et sa responsabilité sociale. Sans soutien continu, les déficits adaptatifs limitent son fonctionnement dans une ou plusieurs activités de la vie quotidienne et ce dans de multiples environnements.
- 3) Les déficits intellectuels et adaptatifs débutent durant la période de l'enfance, soit la période développementale.

Étiologies du RGD et du HI :

Afin de générer une liste concise des étiologies potentielles du RGD et du HI ainsi que de limiter certains tests longs et coûteux, il est préférable de réfléchir aux causes en se

posant les questions suivantes : Quand est-ce que le développement de l'enfant aurait pu être affecté ? Qu'est-ce qui aurait pu causer un retard de développement ? Quelle est la cause la plus probable de l'insulte à ce stade ?

Les insultes développementales peuvent survenir en période prénatale, périnatale ou postnatale. Dans la période prénatale, les causes du RGD et du HI comprennent des conditions génétiques et métaboliques, des malformations du SNC, les effets de tératogènes ou de toxines (par exemple, l'abus de drogues) ou les infections fœto-maternelles. Au cours de la période périnatale, l'asphyxie néonatale, la prématurité ou d'autres complications néonatales peuvent avoir un impact sur le développement. Enfin, les causes postnatales incluent les infections, la négligence, les traumatismes ou les toxines. Il est à noter que jusqu'à 55% des cas de RGD et du HI peuvent être attribués à des causes périnatales.

Lors de l'évaluation des enfants pour une cause du RGD et du HI, une «perle clinique» est de considérer en premier lieu les trouvailles cliniques qui orientent vers une étiologie spécifique et de demander des tests diagnostiques pour celle-ci. Si aucune étiologie spécifique n'est apparente, une approche par étapes de l'investigation est recommandée, d'où l'algorithme suggéré dans cette présentation. Il est préférable que cette approche graduelle soit supervisée par un pédiatre en collaboration avec un généticien.

L'évaluation initiale de tout enfant pour lequel on soupçonne un retard global de développement ou un handicap intellectuel comprend quatre étapes :

- 1) Anamnèse et examen physique
- 2) Test d'audiologie
- 3) Visite en ophtalmologie ou optométrie
- 4) EEG en cas de suspicion d'épilepsie

L'anamnèse et l'examen physique forment la toute première étape de votre investigation. Il s'agit de l'étape la plus importante. L'anamnèse devrait inclure une histoire familiale détaillée de trois générations et de ses origines ethniques à la recherche d'avortements spontanés à répétition, de malformations congénitales, de morts in-utero, de RGD et de HI, de troubles neurologiques, de conditions génétiques et d'une consanguinité. Les antécédents psychosociaux devraient inclure chez les parents la langue maternelle, le niveau d'éducation, les emplois actuels, l'abus de drogues ou d'alcool, les arrangements de garde des enfants ainsi que les antécédents d'abus ou de négligence tout comme l'implication des services de la protection de l'enfance. Comme ces dernières informations peuvent être un sujet sensible, une question toute simple peut être formulée, telle que : «Avez-vous déjà rencontré un travailleur social ?».

En ayant en tête notre liste des causes du RGD et du HI, il est important de réaliser un historique complet de l'histoire prénatale et de la naissance. Assurez-vous de poser des questions sur les échographies prénatales, le dépistage de l'aneuploïdie fœtale, les antécédents de diabète et d'hypertension gestationnelles, les infections et les expositions à des toxines durant la grossesse. Documentez le poids à la naissance, tout

comme la longueur et le périmètre crânien, le score d'APGAR et la durée d'hospitalisation. Vous devriez également poser des questions sur les signaux d'alarme suggérant des erreurs innées du métabolisme (sera discuté plus tard dans cette capsule). Soyez certain d'obtenir un historique détaillé des jalons du développement, en accordant une attention particulière à la régression ou l'absence d'acquis et au moment des premières préoccupations des parents ou de l'entourage quant au développement de l'enfant. Il est intéressant d'utiliser le questionnaire Ages and Stages Questionnaire pour dresser un portrait actuel du développement de l'enfant.

L'examen physique doit inclure les données sur la croissance, la forme de la tête et la palpation des fontanelles. Un examen de la peau doit être effectué rigoureusement à la recherche de stigmates des syndromes neurocutanés. La colonne vertébrale doit être palpée et examinée à la recherche d'anomalies du tube neural. L'examen cardiothoracique comprend notamment l'auscultation du cœur à la recherche d'un souffle et d'une anomalie cardiaque. La palpation de l'abdomen permet d'éliminer une organomégalie. L'examen se poursuit par l'inspection des membres et des organes génitaux. Finalement, on procède à l'examen neurodéveloppemental qui comprend un examen neurologique complet, la recherche de dysmorphies et d'anomalies congénitales ainsi qu'une histoire développementale rigoureuse.

Après avoir réalisé votre anamnèse et l'examen physique, les patients devraient être référés pour des tests de vision et d'audition, car l'identification d'un déficit dans l'évaluation sensorielle peut changer votre prise en charge.

Si vous avez un doute quant à la possibilité de crises convulsives, une demande d'EEG devrait être envisagée. Cet examen est également justifié en cas de régression du langage ou de troubles neurodégénératifs. Dans environ 12 à 38% des cas, l'anamnèse et l'examen physique suffisent seuls à identifier une étiologie au RGD ou au HI. Si c'est le cas, les tests diagnostiques spécifiques à l'étiologie suspectée doivent être demandés. Si ces tests établissent le diagnostic final, il est de votre responsabilité de conseiller la famille sur les impacts sur la santé du patient et de référer celui-ci à un spécialiste au besoin.

Si l'anamnèse et l'examen physique n'orientent pas vers un diagnostic spécifique, il est approprié de demander des tests génétiques. Dans la majorité de cas, un test d'analyse chromosomique sur micropuce (ACM) doit être demandé en première intention, car il s'agit du test avec le meilleur rendement diagnostique et près de 50% plus sensible que le caryotype standard. Cependant, en cas de suspicion d'aneuploïdie (par exemple, le syndrome de Turner ou la trisomie 21) ou des antécédents familiaux de réarrangements chromosomiques, le caryotypage est supérieur à la micropuce.

Deux causes génétiques relativement communes du HI sont le syndrome du X fragile et le syndrome de Rett. On recommande une recherche du X fragile pour tous les garçons et les filles présentant un HI et l'analyse moléculaire du gène MECP2 doit être demandée en cas de suspicion clinique de syndrome de Rett ou chez les filles présentant un HI modéré à sévère.

Le séquençage de l'exome ou du génome entier n'est pas actuellement recommandé en première ligne. Bien qu'il permette d'identifier jusqu'à 40% des patients ayant un HI grave, on retrouve des variations génomiques dont on ne connaît pas encore la signification et qui doivent donc être interprétées avec prudence. Ce test est cependant de plus en plus disponible au Canada et pourrait être recommandé en première intention dans un avenir rapproché.

Chez les enfants présentant un RGD ou un HI dont l'étiologie reste introuvable, des tests pour les erreurs innées du métabolisme peuvent être ordonnées en même temps ou peu de temps après les tests génétiques. Les tests pour les erreurs innées du métabolisme doivent être demandés même en l'absence de signaux d'alarme cliniques et même si le patient a eu un dépistage néonatal normal. Les tests de niveau 1 permettent d'identifier jusqu'à 60% des erreurs innées du métabolisme qui sont traitables et qu'on sait responsables d'un HI. Ils comprennent l'hémogramme, le glucose sérique, le gaz sanguin, les électrolytes, la créatinine, la TSH, les enzymes hépatiques, la créatine kinase, l'ammoniac, les lactates, les acides aminés plasmatiques, le profil de l'acétylcarnitine, l'homocystéine et les profils urinaires des acides organiques, des métabolites de la créatine, des purines et des glycosaminoglycanes. D'autres tests plus approfondis peuvent être demandés en fonction de la présentation clinique (voir Tableau 5 dans l'énoncé de principe).

Si des signaux d'alarme sont présents pour les erreurs innées du métabolisme, alors une demande de consultation avec un généticien devrait être considérée. Ces signaux d'alarme comprennent, entre autres : des antécédents familiaux d'erreurs innées du métabolisme, une consanguinité, un RCIU, un retard ou des anomalies de la croissance, une hypotonie grave, des déficits sensoriels, une déformation de la colonne vertébrale et des anomalies neuroradiologiques.

Les hormones thyroïdiennes, le fer, la vitamine B12 et le plomb sérique pour les enfants avec facteurs de risque d'exposition au plomb peuvent faire partie des investigations supplémentaires. Les tests pour éliminer les infections congénitales «TORCH» (toxoplasmose, syphilis, varicella zoster, parvovirus, rubéole, herpès simplex, cytomegalovirus) peuvent être envisagés dans certaines situations cliniques et devraient être effectués conjointement avec un spécialiste des maladies infectieuses.

Si toutefois, après avoir effectué toutes les investigations mentionnées plus tôt, le diagnostic n'est toujours pas établi, il est souhaitable d'envisager la résonance magnétique cérébrale et de consulter un médecin spécialiste en génétique ou en neurologie.

Appliquer l'algorithme :

Appliquons cet algorithme à notre cas clinique. Sara est une fillette de quatre ans qui a reçu récemment un diagnostic de retard global de développement.

Commençons par une anamnèse détaillée. Rappelez-vous que le diagnostic différentiel du RGD et du HI comprend les causes prénatales, périnatales et postnatales, et que nous devons considérer chacune de ces catégories lors de l'anamnèse et de l'examen physique.

Les parents de Sarah vous disent qu'ils ont d'abord commencé à s'inquiéter du développement de Sara alors qu'elle ne pouvait s'asseoir seule avant l'âge de 10 mois. Elle a commencé à marcher à l'âge de 22 mois. En plus de son retard moteur, Sara est également incapable de dessiner un cercle ou de tourner les pages de ses livres. Lorsqu'elle parle, son langage est intelligible dans seulement 25% du temps et ses parents ne pensent pas qu'elle soit capable de suivre adéquatement des consignes en deux étapes. Ces inquiétudes parentales ont incité votre patron, un pédiatre consultant dans une région rurale du Québec, à demander des tests formels pour la vision et l'audition, qui se sont avérés normaux. Lors de la dernière visite médicale de Sarah, votre patron lui a diagnostiqué un retard global de développement d'étiologie inconnue.

Aujourd'hui, la revue des systèmes est sans particularité. Sarah n'a jamais présenté de symptômes s'apparentant à des convulsions. Il n'y a pas de signaux d'alarme suggérant une erreur innée du métabolisme. Sarah n'a aucune conditions médicales chroniques. Elle n'a jamais été hospitalisée ni opérée. Il n'y a jamais eu de préoccupations concernant la croissance physique de Sarah.

Sarah est née d'une première grossesse (G1P1). Elle est née via un accouchement vaginal sans complications et le score d'Apgar est de 9-9-10. Sa mère avait 27 ans et a été en bonne santé tout au long de la grossesse. Les échographies étaient toutes normales et il n'y a pas eu de dépistage pour l'aneuploïdie fœtale. Il n'y avait aucune infection ou exposition à des médicaments ou des drogues durant la grossesse. Les paramètres de croissance à la naissance se situaient entre les 30e et 50e percentiles pour le poids, la taille et le périmètre crânien. Les parents ont quitté l'hôpital avec Sarah à 24 heures de vie.

Sarah ne prend actuellement aucun médicament ni de suppléments en vente libre. Son carnet vaccinal est à jour. L'histoire familiale détaillée pour trois générations est sans particularité : il n'y a pas d'antécédents de RGD ou de HI ou d'autres conditions génétiques. Les parents de Sarah ne sont pas apparentés.

À l'histoire psychosociale, vous apprenez que la patiente vit à la maison avec sa mère, pharmacienne, et son père, enseignant. Elle fréquente la maternelle du lundi au vendredi. La famille n'a jamais rencontré de travailleur social. La famille a un régime d'assurance- médicaments.

À l'examen physique, Sarah est sur le 50e percentile pour la taille, le poids, le périmètre crânien et l'IMC. Elle ne présente aucune lésion cutanée. À l'auscultation cardiaque, vous entendez un souffle systolique qui est mieux entendu en position assise que couchée. Il n'y a pas d'organomégalie et l'examen des membres et des organes génitaux est sans particularité. L'examen neurologique est normal. Vous ne notez pas non plus de dysmorphies.

Sarah est très calme tout au long de l'examen physique et ne semble pas s'intéresser à vous. Elle requiert l'aide de son père pour se déshabiller. Elle est capable de pointer vers votre stéthoscope lorsque encouragée et à montrer son ventre lorsque vous lui demandé. Elle n'arrive pas à descendre les escaliers de la table d'examen en alternant les pieds et demande plutôt à son père de la déposer.

Votre histoire et votre examen physique n'orientent pas d'emblée vers une cause spécifique qui expliquerait le RGD de Sarah. Vous utilisez l'algorithme et vous décidez de demander un test d'analyse chromosomique sur micropuce ainsi qu'un bilan métabolique de base. Vous faite parvenir une demande de consultation à un généticien. Vous ajoutez un bilan sanguin de base qui comprend un hémogramme, un glucose sérique, un gaz sanguin, des électrolytes, la créatinine sérique, la TSH, les enzymes hépatiques, l'ammoniaque, un profil des acides aminées plasmatiques, un profil de l'acétylcarnitine et un profil urinaire des acides organiques, des métabolites, des purines et des glycosaminoglycanes. Vous décidez également d'inclure un bilan martial et un dosage de vitamine B12.

Le cas clinique présenté illustre qu'environ 70 à 80% des causes du retard global de développement ne peuvent être identifiées par l'anamnèse et l'examen physique seuls. La découverte d'une étiologie à un RGD prend du temps et votre rôle principal en tant que professionnel de la santé sera de soutenir Sarah et sa famille à chaque étape de l'algorithme.

Conclusion :

Passons en revue les messages clés du podcast d'aujourd'hui :

- 1) Une anamnèse et un examen physique approfondis constituent la première étape et la plus importante pour évaluer un RGD ou un HI. Ils aident à guider les autres investigations. Si l'évaluation clinique oriente vers une cause spécifique, envisagez d'abord les tests diagnostiques pour cette cause.
- 2) Tous les patients atteints du RDG ou d'un HI doivent subir des tests de vision et d'audition.
- 3) Si les antécédents et l'examen physique n'indiquent pas d'étiologie spécifique pour le RGD ou le HI, envisagez le test d'analyse chromosomique sur micropuce ainsi que la recherche du X fragile. L'EEG et l'IRM cérébrale doivent être envisagés chez tout patient présentant des anomalies neurologiques ou des antécédents de convulsions. Les tests métaboliques doivent également être demandés.
- 4) Une consultation avec un spécialiste en génétique ou en neurologie peut être envisagée à tout moment.

J'espère que vous avez apprécié ce podcast sur l'évaluation de l'enfant avec un retard de développement et ou un handicap intellectuel. Je tiens à remercier Dre Bélanger, Dre Caron, Dre Pike et toute l'équipe de PedsCases.com pour cette collaboration.