

# Neuropédiatrie: ambulatoire et hospitalière, chronique et aiguë, et toujours interdisciplinaire

Peter Weber, Bâle

Traduction: Rudolf Schlaepfer, La Chaux-de-Fonds



Chères et chers Collègues

C'est avec plaisir que nous répondons à la demande de la rédaction de Paediatrica et que nous nous efforçons de présenter dans ce numéro une palette intéressante de sujets. Nous avons décidé de ne pas décrire les pathologies neurologiques «classiques» de la pratique pédiatrique qui sont l'épilepsie infantile, les céphalées chroniques ou le TDA-H, mais d'évoquer des sujets plus marginaux qui forment pourtant le noyau de l'activité neuropédiatrique, se situant entre prise en charge de patients chroniquement malades et de leurs familles et traitement de maladies neurologiques aiguës, entre traitement ambulatoire et hospitalier, entre proximité avec la pédiatrie pratique et médecine hautement spécialisée. La neuropédiatrie visera toujours la compétence interdisciplinaire, indépendamment d'où se situe l'accent lors du traitement d'un enfant atteint d'une pathologie neurologique.

## Neurométabolisme

Considérées individuellement, les maladies neurométaboliques sont rares. Ce fait et la

grande variabilité de leur symptomatologie impliquent le danger de ne pas reconnaître les premiers signes de l'une ou l'autre de ces maladies. Dans le domaine des maladies neurométaboliques les moyens diagnostiques et thérapeutiques ont connu une énorme évolution au cours de cette dernière décennie – en toute franchise: saviez-vous qu'il existe entre temps un traitement pour plus de 80 maladies neurométaboliques de l'enfant<sup>1)</sup>, et que plus de 50 sont à envisager avant de poser le diagnostic d'infirmité motrice cérébrale<sup>2)</sup>? Vu le grand nombre de pathologies, la variabilité des symptômes et de l'évolution clinique, ainsi que les exigences économiques, le grand défi pratique réside dans le choix d'une démarche diagnostique rationnelle. Les principes d'un diagnostic métabolique par étapes sont présentés dans l'article de Hasselmann et Häberle, tout en soulignant que seule l'association des diagnostics clinique et métabolique mène à des résultats exploitables.

## Neuromotricité pendant les deux premières années de vie – contribution du diagnostic standardisé

Les problèmes alimentaires, les troubles du sommeil et le retard du développement moteur appartiennent aux classiques de la consultation pédiatrique pendant les deux premières années de vie. La variabilité individuelle, notamment celle du développement moteur est très grande. En complément de l'appréciation clinique du développement moteur et des mouvements naturels, les outils d'examen standardisés offrent plusieurs avantages. Ils ne facilitent pas seulement le diagnostic précoce d'une infirmité motrice cérébrale mais améliorent aussi la sensibilité et la spécificité de la prédiction du développement moteur du nourrisson avec une hypotonie bénigne<sup>3)</sup>. Dans leur article, Grunt et coll. soulignent la valeur pratique du manuel de prévention de la SSP pour l'évaluation du développement moteur pendant les deux premières années de vie, tout en précisant qu'en

cas d'évolution pathologique, l'utilisation d'outils standardisés livre d'importantes informations complémentaires, contribuant non seulement au diagnostic spécifique d'un trouble du développement moteur et à l'établissement du pronostic, mais aussi à documenter objectivement nos observations, une exigence de plus en plus fréquente dans le contexte économique actuel. Les outils standardisés jouent par ailleurs un rôle important dans la documentation des effets thérapeutiques – un défi également grandissant.

## Infirmité chronique – défis et réponses possibles

Les enfants avec une maladie neurologique sévère et chronique, ainsi que leurs familles, se trouvent confrontés à un défi particulier. Déjà l'annonce du diagnostic incluant l'éventualité d'un handicap à vie représente une immense menace pour les parents. Il existe des protocoles sur la meilleure façon pour le médecin d'annoncer un «mauvais» diagnostic<sup>4)</sup>; les parents se souviennent néanmoins, encore pendant des années, plutôt de l'atmosphère de l'entretien que des messages concrets. La plus grande crainte des parents est souvent de rester seuls avec les problèmes, de ne pas savoir ce qui suivra ou comment agir dans certaines circonstances. Cette situation éprouvante est parfois à l'origine d'une dégradation de la qualité de vie des familles, bien qu'il soit intéressant de constater que les enfants et adolescents concernés ne qualifient leur qualité de vie pas nécessairement moins bonne que les enfants et adolescent en bonne santé du même âge<sup>5)</sup>. Ce phénomène paradoxal (disability paradox ou quality of life paradox) reflète le fait que ce n'est pas nécessairement la lésion objective qui handicape, mais les difficultés d'intégration, une idée retenue dans le système ICF. La difficulté à s'orienter dans le système des assurances représente un grand défi pour les parents également, alors qu'ils sont absorbés par l'assimilation des nouvelles conditions de vie. L'article de Hochstrasser & Meyer-Heim décrit ces aspects du quotidien des familles avec un enfant atteint d'une maladie neurologique et chronique, en donnant de nombreuses informations pratiques, utiles aussi pour le pédiatre qui reste, parmi les nombreux spécialistes, au centre de la prise en charge du patient et de sa famille. L'«aide-mémoire» est un outil qui permet de communiquer directement avec les enfants et adolescents et de connaître ainsi leur point de vue concernant leur bien-être, un aspect souvent oublié. Des

outils pour des questions plus spécifiques, p.ex. la gestion de la douleur, existent entre temps en langue allemande<sup>6</sup>).

### Neurochirurgie pédiatrique – exercice libre ou imposé

La complexité des tableaux cliniques neuro-pédiatriques et le développement de moyens diagnostiques et thérapeutiques de plus en plus différenciés justifient la spécialisation grandissante. La neurochirurgie pédiatrique est l'exemple d'une spécialisation où la convergence de progrès techniques et compétences professionnelles apporte une indéniable amélioration de la prise en charge clinique. Qui parmi les collègues plus âgés ne se souvient pas du temps où l'on procédait, dans les services de soins intensifs, à d'innombrables révisions de valves? La décision de réséquer une tumeur, la discussion sur les possibilités opératoires pour les enfants avec une épilepsie résistante au traitement médicamenteux, ou bien la question si certaines manifestations cutanées pourraient indiquer une dysraphie spinale et à quel moment une intervention est indiquée afin d'obtenir un effet optimal avec un minimum de risques, sont des problèmes que le pédiatre et le neuropédiatre doivent discuter avec un neurochirurgien sensibilisé au point de vue pédiatrique. Dans l'article de Schneider et coll. le pédiatre trouve un aperçu du diagnostic et du traitement des maladies neuropédiatriques les plus fréquentes où une intervention neurochirurgicale est nécessaire ou du moins à discuter.

### Urgences neuropédiatriques – un diagnostic rationnel est toujours et encore demandé

Convulsions fébriles, pertes de connaissance pas claires, troubles de la marche, faiblesse musculaire et/ou troubles de la sensibilité soudains, céphalées aiguës résistantes au traitement – les urgences neuropédiatriques sont, après les infections et les traumatismes, parmi les causes les plus fréquentes de consultation dans les cabinets ou les services d'urgences pédiatriques. Que peut faire le pédiatre dans son cabinet médical et quand la situation nécessite-t-elle une médecine hospitalière? Quelles mesures diagnostiques entreprendre et dans quel ordre? Quand puis-je attendre le lendemain? Quand faut-il des examens d'imagerie et de laboratoire et quand puis-je me limiter à une évaluation clinique? Iff et Klein informent dans leur article sur les urgences neuropédiatriques les

plus fréquentes et importantes et présentent, à partir d'exemples quotidiens, des algorithmes pour un procédé rationnel, sous l'angle du neuropédiatre praticien d'une part et du médecin hospitalier d'autre part.

### Références

1. Van Karnebeek CDM, Stockler S. Treatable inborn errors of metabolism causing intellectual disability: A systematic literature review. *Mol Genet Metab* 2012; 105: 368–81
2. Leach EL, Shevell M, Bowden K, Stockler-Ipsiroglu S, van Karnebeek CDM. Treatable inborn errors of metabolism presenting as cerebral palsy mimics: systematic literature review *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2014,9: 197
3. Weber P, Jenni O. Screening in child health. *Deutsches Ärzteblatt International* 2012; 109: 431–5
4. Dean A, Willis S. The use of protocol in breaking bad news: evidence and ethos. *Int J Palliat Nurs* 2016 Jun; 22(6): 265-71
5. Colver A, Rapp M, Eisemann N, Ehlinger V, Thyen U, Dickinson HO, Parkes J, Parkinson K, Nystrand M, Fauconnier J, Marcelli M, Michelsen SI, Arnaud C. Self-reported quality of life of adolescents with cerebral palsy: a cross-sectional and longitudinal analysis. *Lancet* 2015; 385(9969): 705-16
6. Zernikow B, Blankenburg M, Dubbel G, Wamsler C, Menke A, Grumbach-Wendt M, Hasan C, Hechler T. Schmerztherapie bei Kindern mit lebenslimitierenden, nicht-onkologischen Erkrankungen. *Kinderärztliche Praxis* 80 (2009): 256-70

### Correspondance

Dr. med. Peter Weber  
Leitender Arzt Neuropädiatrie /  
Entwicklungs-pädiatrie  
Président de la Société suisse  
de neuropédiatrie  
Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB)  
Spitalstrasse 33 | Postfach | CH-4031 Basel  
[peter.weber@ukbb.ch](mailto:peter.weber@ukbb.ch)