

Une visite de pédiatrie en maternité

■ Enoncé

Vous êtes pédiatre et faites votre visite en maternité.

Question 1

Détaillez l'examen clinique réalisé systématiquement en salle de naissance, pour éliminer des anomalies.

Question 2

Alexandre est à son 5^e jour de vie, pèse 3830 grammes et présente encore un teint jaune. Vous réalisez le bilan suivant :

- NFS : hémoglobine : 14,5 g/dL, plaquettes : 212 000/mm³
- Bilirubine totale : 285 µmol/L (< 22 mmol/L), bilirubine libre : 52 µmol/L (0-5), bilirubine conjuguée : 233 µmol/L (0-19)
- Groupe O+ (comme sa mère), RAI : négatif

Interprétez ces résultats.

Question 3

Quelle est la cause la plus fréquente concernant la principale anomalie ? Quel élément clinique recherchez-vous à l'interrogatoire ?

Question 4

Dans la chambre suivante, vous voyez Martin âgé de 2 jours, qui vient d'avoir des vomissements verts, vous notez un abdomen plat et une hypotonie. Que redoutez-vous en premier lieu ?

Question 5

Dans la troisième chambre, il y a Jeanne et sa maman. Vous examinez cette petite fille née la veille. Elle présente des organes génitaux anormaux avec une hypertrophie clitoridienne, une hypoglycémie à 2,2 mmol/L. Elle est revue à 10 jours de vie et n'a toujours pas repris son poids de naissance. Quel diagnostic évoquez-vous ? Pourquoi ?

Question 6

Qu'attendez-vous du ionogramme sanguin et urinaire de Jeanne ?

Question 7

Quelle en est la cause ? Sans faire de nouveau prélèvement ce jour (J10), vous pouvez avoir confirmation de votre diagnostic, comment ?

■ Corrections

■ Question 1

Détaillez l'examen clinique réalisé systématiquement en salle de naissance, pour éliminer des anomalies.

- Apprécier l'âge gestationnel : soit par la date des dernières règles, soit par l'estimation échographique, soit par le score de Farr.
- Trophicité : on vérifie les courbes de taille, poids et périmètre crânien sur des courbes en fonction du terme de naissance. Un enfant est dit eutrophe s'il est entre -2 et +2 DS (déviations standard).
- Évaluation de la vitalité : par le score d'Apgar coté sur 10, évaluant à 1, 5 et 10 minutes le cœur, la respiration, la coloration, le tonus et la réactivité.
- Appareil respiratoire : fréquence respiratoire (30-50/min), auscultation, cotation du **score de Silverman** en cas de signes de détresse respiratoire : balancement thoraco-abdominal, battement des ailes du nez, tirage, entonnoir xiphoidien, geignement expiratoire.
- Appareil cardio-vasculaire : fréquence cardiaque (100-180/min), bruits du cœur, présence d'un souffle, recherche des pouls fémoraux ++, évaluation du temps de recoloration cutanée.
- Abdomen et organes génitaux : recherche de la perméabilité œsophagienne et anale, palpation d'une hépato ou splénomégalie, palpation des fosses lombaires pour une dilatation rénale, examen des organes génitaux, palpation des testicules, recherche de hernie inguinale.
- Examen ostéo-articulaire : recherche d'une fossette sacro coccygienne, examen des pieds et des mains pour une malformation, instabilité de hanche (**manœuvre de Barlow ou d'Ortolani**), fracture de clavicule.
- Examen cutané : hématome, ictère, plaie, cyanose, éruption.
- Examen de la face : dysmorphie, fente labio-palatine, cataracte, céphalématome.
- Appareil neurologique : évaluation de la motricité, gesticulation, de la position spontanée, recherche des réflexes archaïques, palpation des fontanelles et sutures et auscultation des fontanelles à la recherche d'un souffle intracrânien (en cas d'anévrisme de la veine de Galien).

■ Question 2

Interprétez ces résultats.

- Il présente un **ictère à bilirubine conjuguée** avec une augmentation de la bilirubine totale et de la bilirubine conjuguée surtout.
- La bilirubine libre est un peu élevée ce qui est fréquent à cet âge mais reste dans des normes acceptables pour l'âge.
- La NFS est normale, il n'existe pas d'incompatibilité maternofoetale, qui aurait pu expliquer un ictère persistant.

■ Question 3

Quelle est la cause la plus fréquente concernant la principale anomalie ? Quel élément clinique recherchez-vous à l'interrogatoire ?

- La principale cause est l'**atrésie des voies biliaires**, on recherche une décoloration des selles.

■ Question 4

Que redoutez-vous en premier lieu ?

- Un **syndrome occlusif** et à cet âge le plus souvent un **volvulus du grêle** c'est-à-dire le tube digestif qui fait une boucle et s'étrangle à la base. Généralement, il est lié à la persistance d'un méésentère commun, l'Abdomen Sans Préparation (ASP) retrouve une image typique en double bulle.

■ Question 5

Quel diagnostic évoquez-vous ? Pourquoi ?

- On évoque une **insuffisance surrénale** par **hyperplasie congénitale des surrénales** avec :
 - une ambiguïté sexuelle chez un nouveau-né féminin
 - l'absence de reprise du poids de naissance évoquant un **syndrome de perte de sel**
 - des hypoglycémies

■ Question 6

Qu'attendez-vous du ionogramme sanguin et urinaire de Jeanne ?

- Le ionogramme sanguin sera perturbé retrouvant une **hyponatrémie** due au syndrome de perte de sel avec une déshydratation extracellulaire (perte de sel supérieure à la perte d'eau).
- Le ionogramme urinaire retrouvera une natriurèse élevée ou anormalement normale alors que la natrémie est abaissée traduisant un syndrome de perte de sel.
- Une **hyperkaliémie** avec une kaliurèse normale ou basse traduisant une réabsorption anormale de potassium due au déficit en cortisol.

■ Question 7

Quelle en est la cause ? Sans faire de nouveau prélèvement ce jour (J10), vous pouvez avoir confirmation de votre diagnostic, comment ?

- L'**hyperplasie congénitale des surrénales** est liée à un déficit enzymatique sur la voie de synthèse du cortisol. Le plus souvent, il s'agit d'un déficit en 21 alpha-hydroxylase.
- Il est possible d'avoir confirmation du diagnostic en récupérant les résultats du dépistage néonatal. Lors de ce dépistage, il existe un dosage de la 17 hydroxy-progesterone, qui sera élevé en cas d'insuffisance surrénalienne, car ce composé situé en amont du déficit enzymatique s'accumule. Les résultats de ce dosage sont le plus souvent disponibles au bout de 10 jours, permettant une prise en charge précoce avant la survenue des complications, surtout chez le garçon. Le diagnostic chez la fille est souvent rapidement posé du fait de l'ambiguïté sexuelle.

■ Items de l'ECN

- 31 - Evaluation et soins du nouveau-né à terme.
- 243 - Insuffisance surrénale chez l'enfant et chez l'adulte.
- 271 - Vomissements du nourrisson, de l'enfant et de l'adulte.
- 275 - Ictère.

Commentaires et rappels

Ictère néonatal

- L'ictère néonatal est dû à une hyperbilirubinémie.
- On distingue l'ictère à bilirubine libre et celui à bilirubine conjuguée.
- La bilirubine libre comprend la bilirubine liée à l'albumine et celle non liée à l'albumine, qui peut passer la barrière hémoméningée et être toxique pour le cerveau.
- La bilirubine conjuguée correspond à la bilirubine transformée par le foie pour devenir soluble et être éliminée dans les selles et les urines.

Ictère à bilirubine libre

- L'ictère à bilirubine libre est de loin le plus fréquent.
- On distingue différentes causes :
 - idiopathique : le nouveau-né présente une dégradation accrue de l'hème et donc une production accrue de bilirubine ; parallèlement, l'immaturité hépatique entraîne une diminution de transformation de la bilirubine, d'autant plus chez le prématuré ; il y a donc une accumulation de bilirubine, qui initialement se lie à l'albumine puis se trouve non liée et donc toxique
 - infection materno-fœtale
 - incompatibilité fœto-maternelle : le plus souvent immunisation antiD, plus rarement incompatibilité ABO ; il s'y associe une hémolyse
 - hémolyse constitutionnelle : déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase
 - ictère au lait de mère : tardif et ne donne jamais d'ictère nucléaire (qui correspond à la toxicité de la bilirubine sur les noyaux gris centraux)
- Le traitement repose sur la photothérapie, qui permet une conjugaison de la bilirubine au niveau cutané. En cas d'ictère sévère, on peut avoir recours à des transfusions d'albumine, voire dans les cas extrêmes à une exsanguino-transfusion.

Ictère à bilirubine conjuguée

- Il correspond à une cholestase et impose un bilan hépatique, un ECBU et une échographie abdominale.
- Cholestase intra-hépatique :
 - il existe une décoloration des selles retardée
 - les causes sont souvent infectieuses : infection urinaire à E. Coli, hépatites bactériennes ou virales, une atresie des voies biliaires intra-hépatiques, une maladie métabolique (maladie de Gaucher, galactosémie,...) ou constitutionnelle (mucoviscidose)
- Cholestase extrahépatique :
 - il existe une décoloration des selles précoce et complète
 - il faut éliminer en URGENCE l'atresie des voies biliaires extra-hépatiques
 - le diagnostic est réalisé par l'échographie hépatique, le traitement est la transplantation hépatique

Hyperplasie des surrénales

- L'hyperplasie des surrénales est due à un déficit de la synthèse du cortisol dans la zone fasciculée de la glande corticosurrénale.
- L'enzyme impliquée est le plus souvent la 21-hydroxylase, responsable de la transformation de la progestérone en désoxycorticostérone.
- Cliniquement, il existe chez la fille des signes de virilisation à la naissance et chez le garçon des signes de virilisation précoce, un syndrome de perte de sel apparaissant dans les quatre premières semaines de vie.
- La recherche de cette pathologie est systématiquement réalisée par le dépistage néonatal : la 17-OH progestérone est augmentée du fait d'une accumulation de cette substance située en amont de l'enzyme déficiente.
- Au bilan sanguin, on aura en plus une acidose et une hypercalcémie dans l'insuffisance surrénale.
- Le traitement repose sur la supplémentation en hydrocortisone.

Score d'Apgar

- Il est coté de 0 à 10, on l'évalue à 1, 3, 5 et 10 minutes après la naissance.

	0	1	2
Fréquence cardiaque	< 80/min	80-100/min	> 100/min
Tonus	Hypotonie	Flexion des membres	Cri vigoureux
Coloration	Pâle ou bleue	Acrocyanose	Rose
Respiration	Absente	Irrégulière	Efficace
Réactivité	Aucune	Grimace	Vive

Score de Silverman

- Il permet d'évaluer la détresse respiratoire.

	0	1	2
Battement des ailes du nez	Absent	Modéré	Intense
Tirage	Absent	Intercostal	Intercostal
Geignement expiratoire	Absent	Au stéthoscope	A l'oreille
Entonnoir xiphoidien	Absent	Modéré	Intense
Balancement thoraco-abdominal	Respiration synchrone	Thorax immobile	Respiration paradoxale