Préambule: Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles. Les diapositives de l'orateur sont normalement disponibles sur le site Internet <http://dea.hug-ge.ch/enseignement/formcontinue.html> le nom d'utilisateur est "formationcontinue" et le mot de passe est "pediatrie", en minuscules et sans accents.

Colloque de Pédiatrie Lausanne-Genève du 8 mai 2012

Première heure:

Behavioural phenotypes in genetic syndroms and implication /or practise

Orateur: Dr Chris Oliver, Edinburgh

Pathways from gene to behaviour in genetic disorders (before you judge me, walk in my shoes)

(NB: la conférence a eu lieu en anglais, le résumé n'est certainement pas aussi riche que la conférence initiale; que l'orateur m'en excuse)

Tous les syndromes ont des profils émotionnels particuliers. Chez les personnes avec déficit intellectuel lié à une altération chromosomique, on observe des comportements différents (par ex agressivité, auto-mutilation, mutisme)

Il est important de connaître l'origine du défaut. Cela est particulièrement utile dans une société comme au Royaume Uni qui vise l'insertion de ces personnes en collectivité.

Des exemples sont présentés montrant la relation entre cause et comportement.

Il existe plus de 700 syndromes associés à un déficit intellectuel (soit liés au nombre de chromosome, à la structure du chromosome, à son expression)

Du coup. le nombre total de patient concerné n'est pas si petit (estimation 41500 cas pour la Suisse).

Est-ce qu'il existe un lien entre le comportement émotionnel et l'atteinte chromosomique?

Des analyses ont été effectuées. Par exemple l'auto agression varie selon les syndromes, plus fréquentes dans le Cornelia Delange (6,7x plus que le groupe contrôle); l'agressivité envers autrui est par contre plus fréquente dans le syndrome d'Angelman (3,14 x plus); l'autisme ou la pathologie relevant du spectre autistique est plus fréquente dans le X fragile (environ 40%), beaucoup moins dans le syndrome de Down (8%). Ce type d'analyse de comportement a été établi pour une dizaine de syndrome, analysant les profils de comportements par rapport à différents items

(par ex hyperactivité et syndrome de Smith Magenties)

Par exemple, les stéréotypies peuvent être différentes selon le syndrome; de même, si l'interaction avec les personnes familières ne montre pas beaucoup de différences entre différents syndromes, elle change beaucoup, en rapport avec le syndrome dont souffre le patient, lors d'interaction avec personne étrangère.

Le syndrome de Cornelia Delange a une incidence de 1/10000 à 1/40000. Les problèmes gastro-intestinaux dont le reflux sont fréquents. Il y a aussi plus d'autres problèmes de santé (yeux, oreille, dentaires). Lors de reflux, si celui-ci est traité, on observe une diminution des attitudes auto agressives. Une maladie physique peut entraîner des troubles du comportement et doit être recherchée, le diagnostic n'est pas facile à cause des difficultés de communication.

Il faut y penser, en particulier si attitude en opisthotonos, salivation excessive, doigts dans la bouche, mange les draps, toux, dort mal, mauvaise respiration. Le contrôle des

douleurs peut amener une amélioration des symptômes.

Un syndrome peut entraîner une anomalie du SNC engendrant un trouble du comportement (par exemple Prader Willi). On peut observer des routines, des attitudes répétitives (par exemple questions). On observe aussi des temps de réaction prolongés dans certaines occasions, pouvant déboucher sur des explosions de colère.

Des études tomodynamométrique du SNC montre que différentes zones sont activées par rapport aux sujets contrôles.

Maturation: par exemple dans le syndrome d'Angelman, les enfants sont fortement atteints, le langage absent, il y a une ataxie, une pauvreté des mouvements spontanés; les enfants ont souvent un aspect heureux. Pourtant une attitude agressive est plus souvent fréquente.

Il y a des difficultés pour l'enseignement, le patient recherchant plus le contact visuel que d'observer ce qu'on lui montre. Lors d'une étude, pendant 5 minutes, l'enseignant a un bon contact visuel avec les patients, et les choses se passent bien. Puis il y a 5 minutes sans contact visuel, le patient devient agressif. L'interaction sociale influe sur le comportement agressif.

Les mères d'enfants avec syndrome d'Angelman sont plus souvent anxieuses (71%, contre 33,3 % dans le syndrome de Cornelia Delange).

Dans les maladies du spectre autistique, l'auto agression est fréquente (18,8%), persistant à l'âge adulte. Elle est parfois difficile à contrôler.

Les syndromes douloureux se retrouveraient chez 40% des enfants. L'auto agressivité peut être liée à une douleur (otite, RGO)

Vers l'âge de 18-22 ans, il y a souvent des problèmes liés au changement du cadre de vie, entraînant des modifications de caractère, comme du mutisme

Selon l'importance des symptômes, cela peut nécessiter un traitement. L'intervention dépend beaucoup de l'étiologie

Il y a des possibilités d'intervention à certains temps et de développer des stratégies.

Compte rendu du Dr V. Liberek

vliberek@bluewin.ch

Transmis par le laboratoire MGD

colloque@labomgd.ch