Préambule : Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles.

Voici le lien pour visualiser les visioconférences HUG-CHUV (nouveau) : https://mediaserver.unige.ch

Une fois sur la page d'accueil, taper dans le champ de recherche « Visio » et choisissez la bonne année académique. Puis entrer les identifiants suivants :

user : visioR, password : 2020

Colloque de pédiatrie Lausanne-Genève du mardi 5 mars 2024

Les incontournables de 2024

<u>Dr Alessandro Diana: "les nouveautés vaccinales"</u>

Dr Joël Fluss: "les nouveautés au Guthrie: dépistage MSA"

<u>Dre Laure Pittet : "les nouveautés en recherche : présentation étude NEMAU"</u>

Dr Alessandro Diana: les nouveautés vaccinales

Les nouveautés concernent la vaccination contre les méningocoques (Bexsero et méningocoque C), la vaccination contre les rotavirus, la vaccination contre le HPV, et la vaccination contre le pneumocoque.

Les recommandations sont disponibles sur le site de l'OFSP où on peut lire l'argumentaire.

La vaccination contre le méningocoque B (Bexsero) est proposée en 3 doses à 3 mois, 5 mois, puis 3e dose entre 12 et 18 mois. Les enfants âgés de 12 à 23 mois ont besoin de 3 doses aussi, de doses espacées de deux mois et un rappel un an après.

La vaccination contre les rotavirus est utile à titre individuel, elle est proposée à l'âge de 2 et 4 mois. Elle ne doit pas être donnée au-delà de 23 semaines (il s'agit d'une contre-indication pour la Suisse).

La vaccination contre le HPV (Gardasil) est également recommandée pour les garçons (avant optionnel). En effet, le fardeau de la maladie existe également chez les garçons, avec les cancers O.R.L. et les complications génitales. Bien sûr, il n'y a pas de risque de cancer de l'utérus.

La vaccination contre le pneumocoque est recommandée chez tous les patients de plus de 65 ans, et pas seulement les patients à risques. Maintenant, il y a le vaccin Vaxneuvance qui contient 15 composantes au lieu de 13. Ce nouveau vaccin est également enregistré pour la pédiatrie, nous sommes en attente des recommandations officielles et de la prise en charge par l'assurance de base.

Concernant le Bexsero, les âges reconnus d'administration sont de 0 à 5 ans et 11 à 19 ans. En dehors de ces âges, il est possible d'administrer le vaccin, mais il ne sera peut-être pas remboursé. L'efficacité de ce vaccin est estimée à 74%. Il est possible de donner du Paracétamol avant la vaccination, même si le taux d'anticorps peut être légèrement abaissé, il n'y a pas d'effet sur la mémoire immunitaire.

Dr Joël Fluss : les nouveautés au Guthrie : dépistage MSA

Dépistage de l'amyotrophie spinale (SMA) Il s'agit d'une maladie rare, se manifestant par hypotonie, faiblesse, et généralement fatale.

95% des cas sont liés à une mutation du gène SMN1. Le portage de la mutation est d'environ 1/50, la fréquence de la maladie est 1/11 000 naissances.

Il y a deux gènes, codant pour le SMN1 et SMN2. Le SMN2 code pour une protéine tronquée, instable, mais peut remplacer le SMN1 manquant si exprimé en bonne quantité. La maladie est liée à la mutation du gène SMN1. Une substitution du gène manquant est possible.

Depuis 2016, il existe différentes modalités thérapeutiques et trois molécules sont sur le marché.

L'Evrysdi, solution moléculaire administrée par voie orale.

Le Spinraza, par voie d'injection.

Le Zolgemsa, médicament injectable. Il s'agit d'un remplacement génique (vecteur adénovirus, la mère ne doit pas avoir d'anticorps). Le coût de ce médicament est d'environ 2 millions.

Depuis 2017, les possibilités de traitements ont été établies et l'influence sur l'évolution de la maladie a été démontrée, surtout si le traitement est débuté tôt (nouveau-né).

Il est utile de dépister et de traiter les fratries.

Plusieurs pays ont lancé un traitement néonatal après dépistage.

Maintenant, le dépistage est possible sur une goutte de sang lors du test de Guthrie.

Le but est de traiter très tôt avant l'apparition des signes de maladie.

Le test de Guthrie consiste en un prélèvement sur un papier buvard.

Un screening est effectué en recherchant le qPCR SMA (détection de mutation du gène SMN1).

Lorsqu'il est positif, il est nécessaire de rencontrer la famille, de donner des explications, et de procéder à une confirmation génétique. Il est nécessaire de mesurer les anticorps anti AAV (anti adénovirus).

Lors de confirmation, les options thérapeutiques sont discutées selon le status d'anticorps et le nombre de copies de SMN2.

Le choix du traitement est en fonction des anticorps maternels.

Il existe un algorithme tenant compte du nombre de copies du gène et de la présence des anticorps permettant de déterminer quel traitement est le meilleur, qui serait pris en charge par l'assurance invalidité.

Il est possible qu'un test néonatal détecte des formes tardives.

Il est estimé que seront dépistés zéro à quatre cas par année.

Dre Laure Pittet : les nouveautés en recherche : présentation étude NEMAU

Le but de cette étude est de mesurer les effets non spécifiques de la vaccination ROR, administrée à l'âge de six mois.

La vaccination ROR a montré une nette diminution de la mortalité dans les pays où la rougeole est répandue.

Par ailleurs, un vaccin vivant comme le BCG a des effets immunologiques, qui ont été employés dans le traitement du cancer de la vessie, de certains mélanomes; il y aurait une prévention de l'eczéma et de l'asthme; la vaccination BCG pourrait retarder l'apparition de la sclérose en plaques. Cela suggère que les vaccins vivants pourraient avoir un effet immunologique intéressant.

Donc, la vaccination ROR pourrait avoir des bénéfices additionnels. La vaccination pourrait induire des changements plus larges au niveau du système immunitaire.

Les études observationnelles ont montré une diminution de mortalité après les vaccination BCG et ROR. Néanmoins, cela dépend de la séquence d'administration des vaccins. Une étude a montré qu'en modifiant l'âge d'administration, sans augmenter les doses, il pourrait y avoir une diminution accrue de mortalité.

La vaccination ROR est proposée à six mois avec doses de rappel à l'âge de 13 mois. L'impact sur les infections en général et les maladies allergiques en particulier sera évalué.

L'étude va observer les effets du ROR sur le système immunitaire, identifier les mécanismes moléculaires, et confirmer l'immunogénicité et la bonne réponse du ROR à l'âge de six mois.

Auparavant, la vaccination ROR n'était pas recommandée avant l'âge de neuf mois. Néanmoins, compte tenu du fait que peu de mères ont une immunité naturelle, après vaccination, on observe une baisse des anticorps beaucoup plus rapide. Il y a une zone de vulnérabilités dès l'âge de quatre mois; avancer l'âge du vaccin serait une sécurité pour l'enfant.

Par ailleurs, si la rougeole est contractée avant l'âge de un an, la maladie peut être plus sévère.

Les enfants font l'objet d'un pré-recrutement à la maternité, puis à l'âge de six mois ils sont randomisés en quatre groupe : Vaccination à l'âge de six mois et à l'âge de 13 mois, vaccination à l'âge de six mois et à l'âge de 12 mois avec les autres vaccins, vaccination à l'âge de neuf mois et rappel à l'âge de 13 mois, vaccination à neuf mois et à 12 mois en même temps que les autres vaccins.

Un questionnaire est envoyé aux parents chaque mois leur demandant les maladies actuelles, la présence d'une allergie ou d'un eczéma, jusqu'à l'âge de deux ans.

Il y a une évaluation clinique et sanguine à l'âge de six mois, neuf mois et 12 mois.

À noter que l'étude a été proposée avant que ne sorte la recommandation de vaccination contre la varicelle. Celle-ci peut être administrée en même temps que le ROR à neuf et 13 mois, mais pas à six mois.

Compte-rendu du Dr Vincent Liberek vliberek@bluewin.ch

Transmis par le laboratoire MGD <u>colloque@labomgd.ch</u>