

Revue Maghrébine de

Pédiatrie

المجلة المغاربية لطب الأطفال



الجمعية التونسية لطب الأطفال
Société Tunisienne de Pédiatrie

Numéro 37 | Revue Trimestrielle | Janvier / Mars 2025

- **Recommandations**

Protocole de Prise en charge
d'une Bronchiolite grave

- **Mise au point**

Genetic testing in childhood epilepsy:
what tests to send, whom to test, and
why to test?

- **Articles originaux**



الجمعية التونسية لطب الأطفال
Société Tunisienne de Pédiatrie

Revue Maghrébine de

Pédiatrie

المجلة المغاربية لطب الأطفال

Rédacteur en chef

Dr. Farah Thabet, Monastir, Tunisia

Rédacteur en chef adjoint

Dr Sana Kmiha, Sfax, Tunisia

Comité de rédaction

Dr Khaled Menif, Tunis, Tunisie

Dr Lamia Boughammoura, Sousse, Tunisie

Dr Nadia Siala, Tunis , Tunisie

Dr. Zohra Fitouri, Tunis, Tunisie

Dr Emira Ben Hamida, Tunis, Tunisie

Dr Olfa Bouyahia, Tunis, Tunisie

Dr Habib Besbes, Monastir, Tunisie

Dr. Meriem Sidat, Nouakchott, Mauritanie

Dr Asmahan laadjouze, Alger, Algerie

Dr. Olivier Claris, Lyon, France

Dr. Mehdi Oualha, Paris, France

Email Secrétariat de la redaction:

stpediatrie.tn@gmail.com

Site de la STP

www.stpediatrie.com

Lien de soumission en ligne:

<http://www.rev-magh-ped.tn/>

Péridicité de la revue

Trimestrielle

Conception et réalisation

OREA

Recommandations

Protocole de Prise en charge d'une Bronchiolite grave 7

Mise au point

Genetic testing in childhood epilepsy: what tests to send, whom to test, 21
and why to test?

Tabarki. B

Articles originaux

Pseudomonas aeruginosa as an Unexpected Cause of Early 26
Neonatal Meningitis: Two Case Reports

*Atitallah. S, Ebdelli. I, Ben Othmen. W, Kaddour. F, Missaoui. N, Ben Rabeh. R,
Bouyahia. O, Mazigh. S, Yahyaoui. S, Boukthir. S*

L'annonce d'un cancer chez un enfant ! 30

Une compétence éthique et procédurale à développer chez le pédiatre.

Expérience du service de pédiatrie A, Hôpital mère-enfant Tlemcen, Algérie
Kerrouche. O, El Mezouar. Ch, Benyoub. S, Kermad. H

Une cause exceptionnelle de pneumopathie interstitielle diffuse chez l'enfant : 36
Proteinose alvéolaire pulmonaire d'origine génétique

*Beddi. L, Larbi Ouassou. K, Hassani. A, Ourrai. H, Kmari. M, Dini. N, Abilkassem. R,
Agader. A*

Lu pour vous

Artificial Intelligence Non-Invasive Methods for Neonatal Jaundice 41

Detection: A Review

Atitallah. S, Yahyaoui. S, Mazigh. S, Bouyahia. O, Boukthir. S

Cas du jour

Convulsions et ataxie chez un enfant : quel est votre diagnostic ? 45

Tej. A, Jaballah. N, Ben Belgacem. H, Bouguila. J, Boughamora. L



Protocole de Prise en charge d'une Bronchiolite grave

Cahier tunisien de protocoles de prise en charge du Groupe Urgences et Réanimation Pédiatriques et Néonatales

Sous l'égide
de la Société Tunisienne de Pédiatrie

Date de la Création : 2025

GROUPES DE TRAVAIL

Groupe de rédaction :

Samia Tilouche ,Aida Borgi, Ahmed Ayari, Houda Ajmi, Habib Besbes, Faiza Safi, Bayen Maalej

Groupe de Lecture :

Khaled Menif, Asma Bouziri, Farah Thabet, Emira Ben Hmida, Nadia Gallouz

TABLE DES MATIÈRES

I. INTRODUCTION

II. PHYSIOPATHOGENIE

III. EVALUATION DE LA GRAVITÉ

- III.1 Groupes vulnérables à développer une bronchiolite grave
- III.2 Score de gravité

IV. EXAMENS COMPLEMENTAIRES

V. CRITERES D'HOSPITALISATION EN REANIMATION PEDIATRIQUE

VI. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE

- VI. 1. Mesures Générales
- VI. 2. Oxygène et assistance respiratoire

VI. 2 . 1. Oxygène

VI.2 . 2. VNI

VI. 2 . 2 . 1. Oxygénothérapie nasale à haut Débit (ONHD)

- VI.2 . 2 . 1. 1. Mécanismes d'action
- VI.2 . 2 . 1. 2 . Indications
- VI.2 . 2 . 1. 3 . Contre-indications
- VI.2 . 2 . 1. 4 . Equipements –interfaces
- VI.2 . 2 . 1. 5 . Réglages
- VI.2 . 2 . 1. 6 . Surveillance des patients
- VI.2 . 2 . 1. 7 . Complications
- VI.2 . 2 . 1. 8 . Sevrage de l'ONHD
- VI.2 . 2 . 1. 9 . Echec de l'ONHD

VI.2 . 2 . 2. La CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) et la VNI à deux niveaux de pression (VNI-2P)

- VI.2 . 2 . 2. 1. Mécanismes d'action
- VI.2 . 2 . 2. 2 . Indications
- VI.2 . 2 . 2. 3 . Contre-Indications
- VI.2 . 2 . 2. 4 . Equipements –interfaces
- VI.2 . 2 . 2. 5 . Modes et réglages initiaux
- VI.2 . 2 . 2. 6 . Critères d'échec
- VI.2 . 2 . 2. 7 . Sevrage

VI.2 . 3. Ventilation Mécanique (VM)

- VI.2 . 3 . 1. Indications
- VI.2 . 3 . 2. Stratégie ventilatoire
- VI.2 . 3 . 3. Sédatation et analgésie
- VI.2 . 3 . 4. Sevrage et extubation

VII. ESCALADE DES SUPPORTS VENTILATOIRES

ABRÉVIATIONS

AI	Aide Inspiratoire
Auto PEP	Pression expiratoire positive intrinsèque
BIPAP	biphasic intermittent positive airway pressure
CRP	C Reactive protein
CPAP	Continuous Positive Airway Pressure
DRP	Désobstruction rhino-pharyngée
EPAP	Expiratory positive airway pressure
FC	Fréquence cardiaque
FR	Fréquence respiratoire
FiO2	Fraction inspirée en oxygène
EPAP	Expiratory airway pressure
IPAP	Inspiratory airway pressure
ONHD	Oxygénothérapie nasale à haut Débit
PEP	Positive expiratory pressure
PEPi	Pression expiratoire positive intrinsèque
PI totale	Pression inspiratoire totale
PPC	Pression positive continue
PS	Pressure support
P-VAC	Pression – ventilation assistée contrôlée
P-VACI	Pression – ventilation assistée intermittente
P-VC	Pression – ventilation contrôlée
PIP	Pression inspiratoire de pointe ou Peak Inspiratory Pressure
PI Total	Pression inspiratoire totale
PS	Pressure Support
SDRA	Syndrome de Détresse Respiratoire Aiguë
SpO2	Saturation pulsée en oxygène
STP	Société Tunisienne de Pédiatrie
Te	Temps expiratoire
Ti	Temps inspiratoire
TI max	Temps inspiratoire maximal
VAC	Ventilation assistée contrôlée
VACI	Ventilation assistée contrôlée intermittente
VM	Ventilation Mécanique
VNI	Ventilation non invasive
VNI-2P	VNI à deux niveaux de pression
VT	Volume courant
VS	Ventilation spontanée
VS-PEP	Ventilation spontanée avec pression expiratoire positive

OBJECTIF GÉNÉRAL

Planifier une prise en charge standardisée des nourrissons ayant une bronchiolite grave en Tunisie.

OBJECTIFS SPÉCIFIQUES

1. Evaluer la gravité de la bronchiolite.
2. Mettre en place les différentes techniques d'assistance respiratoire chez un nourrisson ayant une bronchiolite grave.
3. Proposer une escalade thérapeutique chez un nourrisson hospitalisé pour une bronchiolite grave.

Public cible : Les pédiatres, les médecins d'urgence, les réanimateurs et les étudiants en TCEM 3 en pédiatrie.

I. INTRODUCTION

La bronchiolite est une infection fréquente des voies respiratoires inférieures chez le nourrisson. C'est une cause majeure d'hospitalisation pédiatrique surtout pendant l'épidémie [1]. Parmi les nourrissons hospitalisés pour bronchiolite, 2 à 22 % nécessitent une prise en charge en réanimation pédiatrique [1-7].

Ces recommandations sont complémentaires aux « **Recommandations de bonne pratique devant une bronchiolite** » émises par la Société Tunisienne de Pédiatrie (STP), en 2020, et s'intègrent dans une démarche d'actualisation et d'harmonisation de la prise en charge des formes graves dans notre pays [8].

II. PHYSIOPATHOGENIE

La bronchiolite est caractérisée par : Une augmentation des résistances des voies aériennes à l'écoulement d'air par réduction de la lumière des bronchioles secondaire à :

- Hypersécrétion d'un mucus épais
- œdème pariétal
- Nécrose des cellules épithéliales

L'obstruction des bronchioles aura pour conséquence :

a. Un piégeage d'air avec une distension thoracique et création d'une pression positive expiratoire intrinsèque ou auto-PEP.

b. Une atélectasie des territoires alvéolaires qui en dépendent si l'obstruction est totale avec une altération du rapport ventilation/perfusion et hypoxémie. Les particularités anatomiques et physiologiques du tractus respiratoire chez le nourrisson font que celui-ci est exposé à un risque d'épuisement respiratoire qui est d'autant plus fréquent et précoce qu'il est jeune.

III. EVALUATION DE LA GRAVITÉ

L'évaluation de la gravité est clinique.

III.1 Groupes vulnérables à développer une bronchiolite grave

Les enfants les plus vulnérables à développer une bronchiolite grave ont été précisés dans les recommandations de la Société Tunisienne de Pédiatrie [8].

III.2 Score de gravité

La gravité d'une bronchiolite est évaluée selon : le « **Modified Tal score** » (score de Tal Modifié) [9].

La bronchiolite est définie comme étant:

- Légère si le score total ≤ 5 ,
- Modérée si le score entre 6 et 10
- **Grave si le score ≥ 11**

Score de Tal Modifié

Fréquence respiratoire (cycles /min)					
Score	Age < 6 mois	Age ≥ 6 mois	Sibilants/Crépitants	Saturation en O ₂ (air ambiant)	Utilisation des muscles respiratoires accessoires
0	≤ 40	≤ 30	Aucun	≥ 95	Aucun (pas de tirage intercostal)
1	41-55	31-45	Uniquement à l'expiration	92-94	+ Leger tirage intercostal
2	56-70	46-60	A l'expiration et inspiration (audible uniquement au stéthoscope)	90-91	++ Tirage intercostal modéré
3	≥ 71	≥ 61	A l'expiration et l'inspiration (audible sans stéthoscope)	≤ 89	+++ Tirage intercostal Modéré ou marqué avec balancement de la tête ou traction trachéale

La gravité d'une bronchiolite est évaluée selon : le **score de « Wang »** [10].

La bronchiolite est définie comme étant :

- Sans signes de Gravité si le score total est de 0 à 3
- De Gravité modérée si le score est de 4 à 7
- **Sévère si le score est de 8 à 12**

Score de Wang	0	1	2	3
Score				
Fréquence respiratoire FR (cycles/min)	< 30	31-45	46-60	> 60
Wheezing	Absents	En fin d'expiration/audible au stéthoscope	Durant toute l'expiration Ou sans stéthoscope	Durant l'Inspiration et à l'expiration sans stéthoscope
Tirage	Absents	Intercostal	Sus-sternal ou xiphoïdien	Sévère avec battement des ailes du nez
Etat général	Normal			Irritable, léthargique, difficultés alimentaires

IV. EXAMENS COMPLEMENTAIRES :

Les examens complémentaires sont demandés au cas par cas [11-13] :

- Une radiographie du thorax.
- Une échographie pulmonaire [12,14].
- Des gaz du sang (pour les patients qui présentent une aggravation clinique et sous assistance respiratoire).

La surveillance de la pCO₂ (et pCO₂ transcutané) n'est pas systématique et doit être réservée aux patients qui s'aggravent sur le plan clinique.

- Un ionogramme sanguin.
- La numération de la formule sanguine, la CRP et/ou la procalcitonine ne sont demandées que si une surinfection est suspectée.

L'échographie pulmonaire : pourrait prédire l'admission en réanimation pédiatrique et /ou la nécessité d'une assistance respiratoire [14-16].

V. CRITERES D'HOSPITALISATION EN REANIMATION PEDIATRIQUE

Il faut plus au moins 2 critères parmi les suivants, pour admettre l'enfant en réanimation pédiatrique [12] :

1. Un « **Modified Tal score** » ≥ 11 ou un « **Wang score** » ≥ 8 .
2. Un épuisement respiratoire [12,14, 17].
3. Une augmentation rapide des besoins en oxygène ou saturation (SpO₂) $\leq 92\%$ sous lunettes à oxygène standard à moins de 2 L/min [12,17].
4. Une apnée [12,14, 17,18].
5. Une altération de l'état de conscience [12, 17,18].

VI. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE:

La prise en charge optimale de la bronchiolite grave repose sur des mesures générales et des techniques d'assistance respiratoire de ventilation non invasive

(VNI) et ventilation mécanique invasive (VM).

VI.1. Mesures Générales

- Isolement ou regroupement des patients admis pour bronchiolite avec une application des mesures standards, gouttelettes (droplet) et contact.

- **Position :** en proclive.

- **Désobstruction rhino-pharyngée** (DRP) pluriquotidienne avec du sérum physiologique.

- **Traitemennt de la fièvre.**

- **Apport hydrique :** il faut éviter la surcharge hydrique et administrer 2/3 de l'apport hydrique normal pour l'âge [19].

- **Alimentation entérale précoce** dans les premières 24 heures d'hospitalisation.

- **Kinésithérapie respiratoire :** n'est pas recommandée. Elle peut se discuter en cas d'atélectasie étendue [8,20] et pour certains terrains de comorbidités (pathologies neuro-musculaires et pathologies respiratoires chroniques) [17,21].

- **Antibiothérapie :** Elle n'est pas systématique, elle est indiquée en cas de surinfection ou co-infection bactérienne [8,12,14,17,19, 21].

- **Pas de nébulisations** (sérum salé hypertonique [8,12,14,17,19,21], bêta2mimétiques [8,14,17,19,21], corticoïdes [8,12,14,17,19,21] , épinéphrine [8,14,17,19,21] , bromide d'ipratropium) [8,14,17,21].

- **Pas de corticoïdes par voie systémique** [8,12,14,17,19,21].

- **Pas de mucolytiques ni d'antitussifs** [8,17].

VI.2. Oxygène et assistance respiratoire

VI.2 .1. Oxygène

L'oxygène est recommandé pour les enfants ayant une SpO₂ ≤ 92% à l'air ambiant [13,22,23]. Il est instauré avant l'admission en réanimation pédiatrique. L'objectif de l'oxygénation est de maintenir une SpO₂ ≥ 94% [8].

VI.2 .2. VNI

VI.2 .2 .1. Oxygénothérapie nasale à haut Débit (ONHD)

VI.2 .2 .1.1. Mécanismes d'action

L'ONHD permet de [24-25] :

- Améliorer la clairance muco-ciliaire.
 - Utiliser des gaz humidifiés et chauffés.
 - Délivrer un débit de gaz supérieur ou égal au débit inspiratoire de pointe (généralement de 1 à 2L/kg/min).
 - Générer une PEP non mesurable mais qui varie de façon croissante avec le débit des gaz délivrés.
 - Epurer le CO₂ des voies nasales et pharyngées par un lavage de l'espace mort anatomique.
 - Augmenter la concentration d'oxygène au niveau des interfaces d'échanges alvéolaires.
- Tous ces mécanismes d'action permettent de réduire le travail respiratoire.

VI.2 .2 .1.2. Indications

L'ONHD est indiquée dans la Bronchiolite modérée à sévère [19,25,26] soit un « **Modified Tal score** » ≥ 6 ou « **Wang Score** » ≥ 4.

VI.2 .2 .1.3. Contre-indications [23,26,27,28]

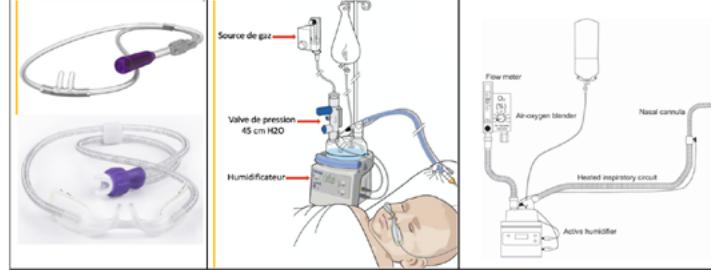
1. Indications à une ventilation mécanique imminente
2. Épanchement gazeux intrathoracique non drainé.
3. Atrésie choanale, chirurgie du nasopharynx, malformation nasopharyngée.
4. Epistaxis.

VI.2 .2 .1.4. Equipements -interfaces (Annexes 1)

Lunettes : le diamètre de l'embout des canules doit être égal à 50% du diamètre narinaire [29]. La température de l'humidificateur doit être réglée à 37°C avec une humidité optimale à 44 mgH₂O/L [23].

Annexe 1:

Procédure d'oxygénation nasal à Haut débit: ONHD

Indications		
Contre indications		
Equipements		
1. Indications à une ventilation mécanique imminente 2. Épanchement gazeux intrathoracique non drainé. 3. Atrésie choanale, chirurgie du nasopharynx, malformation nasopharyngée. 5. Epistaxis		
Installation	Position proclive 30° Désobstruction nasopharyngée	
Equipement et Réglages	Débit = 2L/kg Lunettes : diamètre de l'embout des canules = 50% du diamètre narinaire. Température humidificateur=37°C Humidité optimale à 44 mgH₂O/L	
Echec de Sevrage : Si 2 H suivant le début, la présence d'un de ces critères : 1/Absence d'amélioration du travail respiratoire ou augmentation Modified Tal score ou Wang score Besoins en FiO ₂ ≥50-60% . 2/Absence de diminution ou augmentation de FR 3/Absence de diminution ou augmentation de FC 4/Apnées itératives . 5/Rox Index < 2,85 à la 2ème heure	Sevrage : Quand SpO ₂ ≥94% sous FiO ₂ <30% de façon stable pendant au moins 6 H et un « Modified Tal score » < 6 ou un « Wang score » < 4. Diminuer progressivement débit et FiO ₂ . Atteignant un débit < 3L/min, le malade peut être mis sous lunette d'O ₂ à 2L/min. Si le patient s'est aggravé sur le plan clinique, il faut effectuer un retour au palier précédent	
Surtout ne pas retarder une intubation		

VI.2 .2 .1.5. Réglages

Le débit du mélange gazeux est calculé sur la base de 2L/kg/min.

Un débit de 3L/Kg/min n'a pas montré sa supériorité [30].

La FiO₂ est titrée afin de maintenir une SpO₂ ≥ 94%.

VI.2 .2 .1.6. Surveillance des patients

Elle est rapprochée pendant les 2 premières heures puis espacée selon l'état clinique, elle repose sur :

- Score de sévérité : « **Modified Tal score** » ou « **Wang score** »

- Fréquence respiratoire (FR)
- Fréquence cardiaque (FC)
- SpO₂
- SpO₂ /FiO₂
- Rox Index : SpO₂ / FiO₂
FR
- État hémodynamique
- Etat de conscience

VI.2 .2 .1.7. Complications

Les complications de l'ONHD sont rares [31-34] :

- Epanchement gazeux intra thoracique

- Distension abdominale importante
- Épistaxis
- Lésions et ulcérations de la muqueuse nasale
- Lésions au niveau des zones d'appui : nez, joues, oreilles (irritation, érythème, dermabrasion...)

VI.2.2.1.8. Sevrage de l'ONHD

Commencer le sevrage quand $\text{SpO}_2 \geq 94\%$ sous $\text{FiO}_2 < 30\%$ de façon stable pendant au moins 6 heures, et un « Modified Tal score » < 6 ou un « Wang score » < 4 . En diminuant progressivement le débit des gaz et la FiO_2 .

Atteignant un débit $< 3\text{L}/\text{min}$, le malade peut être mis sous lunette d'oxygène à $2\text{L}/\text{min}$.

Si au cours du sevrage, le patient s'est aggravé sur le plan clinique, il faut effectuer un retour au palier précédent.

VI.2.2.1.9. Echec de l'ONHD

Deux heures suivant le début de l'ONHD, la présence d'un de ces critères cliniques est en faveur de l'échec :

1. Absence d'amélioration du travail respiratoire ou augmentation du score de sévérité du « **Modified Tal score** » [35] ou du « **Wang score** »
2. Besoins en $\text{FiO}_2 \geq 50-60\%$ [26,36,37,38]
3. Absence de diminution ou augmentation de la FR [39,40]
4. Absence de diminution ou augmentation de la FC [41]
5. Apnées itératives
6. Rox index $< 2,85$ à la 2ème heure [42]

VI.2.2.2 La CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) et la VNI à deux niveaux de pression (VNI-2P)

VI.2.2.2.1. Mécanismes d'action [24]

- 1/ L'oxygène humidifié réduit le mucus intraluminal.
- 2/ La PEP générée diminue la résistance des voies aériennes.
- 3/ La PEP limite le collapsus alvéolaire en fin d'expiration (favorisé par l'effort expiratoire trop important et aboutissant à la formation d'atélectasies), ceci en maintenant l'ouverture des voies aériennes « stenting effect ».
- 4/ La PEP neutralise la pression expiratoire positive intrinsèque (PEPi) ou « auto-PEP » diminuant donc le travail respiratoire, et diminue l'expiration active, ayant pour conséquence une augmentation du temps expiratoire (Te) et une diminution du temps inspiratoire (Ti). Il en résulte une augmentation de la ventilation alvéolaire et une amélioration de l'oxygénation par l'amélioration des échanges gazeux et de la capacité résiduelle fonctionnelle.
- 5/ La pression d'aide (AI) permet de diminuer le travail des muscles inspiratoires avec le même effort, le patient atteint une pression transpulmonaire plus élevée et le poumon se remplit à un volume plus important. Tous ces mécanismes permettent de réduire la fatigue musculaire et d'éviter le collapsus.

VI.2.2.2.2. Indications

La CPAP est indiquée :

En première intention : dans les détresses respiratoires les plus sévères et en absence d'indication d'intubation imminente [12].

En deuxième intention : indiquée si :

- Echec de l'ONHD [14,19].
- Atélectasie étendue [43].
- A utiliser avec précaution en cas d'apnée [44,45].
- La VNI à deux niveaux de pression (VNI-2P) est indiquée** : Si échec de la CPAP [12,46].
(Et en absence d'indication à une intubation immédiate).

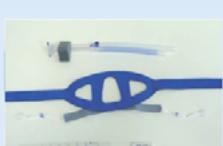
VI.2.2.2.3. Contre-Indications [47-49]

- Arrêt cardiorespiratoire,
- Instabilité hémodynamique
- Tamponnade, Arythmie ventriculaire
- Altération de l'état de conscience (Score de Glasgow < 10)
- Risque élevé d'inhalation : vomissements itératifs, troubles neurologiques avec troubles de la déglutition
- Pneumothorax non drainé
- Epuisement respiratoire
- Obstruction des voies aériennes supérieures avec haut risqué d'occlusion (sauf apnées du sommeil, laryngotrachéomalacie)
- Fistule oeso-trachéale
- Chirurgie faciale ou gastro-oesophagienne récente
- Traumatisme ou brûlure crano-faciale
- Manque expertise de l'équipe

VI.2.2.4. Equipements -interfaces (Annexes 2)

Annexe 2:

Procédure de la Ventilation non invasive en cas de Bronchiolite

Indications	Contre-Indications
<p>La CPAP : En première intention : dans les détresses respiratoires les plus sévères et en absence d'indication d'intubation imminente En deuxième intention : indiquée si : Echec de l'ONHD Atélectasie étendue A utiliser avec précaution en cas d'apnée</p> <p>La VNI à deux niveaux de pression (VNI-2P) : Si échec de la CPAP (Et en absence d'indication à une intubation imminente).</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Arrêt cardiorespiratoire, Instabilité hémodynamique - Tamponnade, Arythmie ventriculaire - Score de Glasgow <10 - Risque élevé d'inhalation : vomissements itératifs, troubles neurologiques avec troubles de la déglutition - Pneumothorax non drainé - Epuisement respiratoire - Obstruction des voies aériennes supérieures avec haut risqué d'occlusion (sauf apnées du sommeil, laryngotrachéomalacie) - Fistule oeso-trachéale - Chirurgie faciale ou gastro-œsophagienne récente - Traumatisme ou brûlure crânio-faciale - Manque expertise de l'équipe
Equipement : Respirateur	Equipements : Circuit
<p>Appareil dédié à CPAP : infant flow , Carefusion SIPAP , Bubble CPAP Respirateur de VM :</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Avec Soft VNI (compensation de fuite) ▪ Respirateur de VM sans mode VNI 	<p>Circuit pédiatrique 11mm : pour appareil dédié NCPAP et utilisation canules nasales</p> <p>Circuit 22mm double brins pour Respirateur de VM</p>
Equipement interfaces	Réglages et Critères d'échec
<p>Canules bi-nasales : Age < 3mois Masque nasal Age < 6mois</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <div style="text-align: center;">  <p>Canules bi nasales</p> </div> <div style="text-align: center;">  <p>Masque nasale</p> </div> </div> <p>Masque et canules: 4 tailles : S, M, L et XL. Choisir la taille selon diamètre des narines et l'écartement inter-narinaire en utilisant la réglette. Ne doit pas obturer les narines/ toucher le septum Ne doit pas être placé sur les lèvres ou les yeux. Partie haute du masque doit couvrir la racine du nez Harnais : choix de taille selon PC de l'enfant : Bonnet si nouveau-né, 29-36 , 35-40,40-45 cm Cordons d'attache Ne Pas comprimer les globes oculaires Utiliser un pansement hydrocolloïde (Duoderme®ou autre) afin d'éviter les lésions de contact : front, philtrum, ailes nasaux</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <div style="text-align: center;">  <p>Canules bi nasales</p> </div> <div style="text-align: center;">  <p>Masque nasale</p> </div> <div style="text-align: center;">  <p>Harnais, réglette</p> </div> </div> <p>➤ Masque naso-buccaux sans fuites ≥ 3mois ➤ Total face masque</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <div style="text-align: center;">  <p>Masque naso buccal</p> </div> <div style="text-align: center;">  <p>Total Face</p> </div> </div>	<p>Pour respirateur avec SOFT VNI</p> <ul style="list-style-type: none"> - Recalibrer le circuit. - Choisir le mode VNI et Activer compensation de fuite <p>➤ <u>Commencer par le mode CPAP =VS-PEP :</u></p> <p>PEP : 7 cmH2O ; FiO2 : titrée pour avoir une SpO2≥94%</p> <p>➤ <u>En cas d'échec de VS-PEP passer au mode VS-PEP+ AI :</u></p> <p>Trigger inspiratoire : -1cmH2O ou 1 l/min ; Trigger expiratoire : 40-50% ; Pente douce : 100ms-200ms PEP : 7 cmH2O, AI : commencer par 5 cmH2O et augmenter progressivement à AI 12 , Ti de secours : correspond aux besoins de l'enfant, FR de secours : 5-10 Cycles par minute< FR normale Objectif : VT 7-8 ml/kg ou une bonne expansion thoracique</p> <p>➤ <u>En cas d'échec de la VS-PEP+ AI :</u></p> <p>mauvaise synchronisation : passage à une VNI cyclée en temps : Ti : besoins de l'enfant, FR : 5 cpm < FR normale Respirateurs sans Soft VNI : Choisir le mode VCL, utiliser un débit plus important : 15 L/min ; allonger le Ti : 0,5-0,7 s</p> <p>Critères d'échec</p> <ul style="list-style-type: none"> - Absence d'amélioration ou aggravation du « Modified Tal score » ou « Wang score » - Augmentation/absence de diminution significative de FR - Apnées itératives sévères - FiO2 >60% - Rapport SpO2/FiO2 <200 - Augmentation ou absence de diminution de la FC par rapport à la FC de base - Altération de l'état de conscience - PH <7,25 - Besoin en P de ventilation élevées, PM > 11,5 (PI totale > 20 cmH2O) - Asynchronie entre le respirateur et le patient

Surtout ne pas retarder une intubation

VI.2.2.5. Modes et réglages initiaux

Modes : Les 2 principales modalités utilisées sont les suivantes :

1/CPAP

- Régler le niveau de la PEP initiale à 7 cmH2O [12,50]
- Titrer FiO2 pour obtenir une SpO2≥ 94%

2/VNI-2P

2.1/VS-PEP+AI ou équivalent de PS (Pressure Support) : l'enfant impose sa respiration au ventilateur, non cyclé en temps.

Le niveau d'AI est délivré par le ventilateur dans un temps défini (pente), dès la détection du début de l'inspiration de l'enfant (sensibilité du trigger).

Le ventilateur détecte le début de l'expiration grâce au trigger expiratoire.

2.2/ Modes cyclés en temps (P-VAC/P-VACI/P-VC ou « BIPAP » (biphasic intermittent positive airway pressure) ,

En plus du mode spontané, est associée une FR machine minimale qui délivre un niveau de pression inspiratoire défini (PI) pendant un temps défini (Ti). Les triggers inspiratoire et expiratoire doivent être activés et réglés afin de permettre la ventilation spontanée et optimiser la synchronisation patient-ventilateur

Réglages :

PI totale = IPAP = PEP + AI

AI = PS = IPAP-PEP = IPAP-EPAP (PEP =EPAP)

- Fixer la PEP à 7 cmH2O.
- Commencer par un niveau d'AI à 5 et augmenter progressivement jusqu'à un maximum de 12 cmH2O [51-53] .
L'objectif étant de trouver un compromis entre un volume courant (VT) expiré cible entre 7 et 10 ml/Kg et la tolérance ventilatoire du patient (compromis entre fuites liées au masque et l'efficacité de l'assistance ventilatoire) [51,53].
- Fixer un trigger inspiratoire minimal efficace : commencer par 1 L/min ou -1 cmH2O[51-52].
- Régler un trigger expiratoire entre 40 et 50% (en général à 30 % +/- 5 %, augmenter le trigger expiratoire pour éviter une inspiration prolongée).
- Fixer un Temps inspiratoire maximal (Ti max) qui interviendra seulement si le patient n'a pas initié son expiration avant cette durée. C'est un élément de sécurité notamment en cas de fuite pour permettre le passage à l'expiration à 0,5 secondes [52-53].
- Régler la Pente : c'est la durée que mettra le respirateur pour atteindre l'IPAP . Elle varie de 100 à 200ms.
- Commencer par un bas débit : pente lente : douce à 200ms pour ne pas entraîner un spasme de la glotte.
- Si le nourrisson a un tirage inspiratoire et semble demander l'air , raccourcir la pente.

- Fixer une FR de secours (5-10 cycles/min < FR normale) [51].

- Titrer la FiO2 pour obtenir une SpO2≥ 94%.
- Garder la PI totale (= IPAP = PEP + AI) <20cmH2O [50,51,54] pour éviter la sur distension gastrique et afin que les pressions transpulmonaires restent < 30 cmH2O, ce qui peut augmenter considérablement le risque de lésions pulmonaires.

En cas d'apnée grave ou en cas de mauvaise synchronisation, passer à un mode contrôlé (P-VAC, P-VACI)

Ti : selon l'âge

FR : 20-30 cpm

PEP : 7 cmH2O

AI : titrée progressivement selon l'ampliation thoracique et /ou le VT

VI.2.2.6. Critères d'échec

- Absence d'amélioration ou aggravation du « **Modified Tal score** » ou « **Wang score** » (augmentation du travail respiratoire ,épuisement respiratoire).
- Augmentation ou absence de diminution significative de la FR [49,55,56,57].
- Apnées itératives sévères [58].
- FiO2 >60% [45].
- Rapport SpO2/FiO2 <200 [58-59].
- Augmentation ou absence de diminution de la FC par rapport à la FC de base [60].
- Altération de l'état de conscience [62].
- PH <7,25 [49, 55, 60].
- Besoin en pressions de ventilation élevées, P moyenne > 11,5 (PI totale > 20 cmH2O) [49,60,61,63].
- Asynchronie entre le respirateur et le patient [52].

VI.2.2.7. Sevrage

Sevrage de la VNI-2P :

Après la disparition des signes de lutte respiratoire et la diminution des besoins en O2 (FiO2 ≤ 40%) , Passer à la CPAP avec PEP à 7 cmH2O, débit à 15L/ mn.

Sevrage de la CPAP :

Après la disparition des signes de lutte et après la diminution des besoins en O2 (FiO2 ≤ 40%) ,

- Réduire la PEP progressivement jusqu'à 5 cmH2O.
- Arrêter la CPAP en cas de bonne tolérance clinique après un délai de 30mn à 4 heures.

VI.2 . 3. Ventilation Mécanique (VM)

VI.2 . 3 . 1. Indications

La situation clinique dicte ce qui est nécessaire pour le patient. La VM est indiquée :

- En première intention : d'emblée en cas de [26, 54, 64,65,66,67,68,69].
 - Epuisement respiratoire
 - Hypoxie sévère persistante .
 - Apnée itérative sévère (avec désaturation et / ou bradycardie)
 - Altération de l'état de conscience.
 - Instabilité hémodynamique
 - Arrêt cardiorespiratoire
- Secondairement :

- En cas de contre-indication à la VNI
- En cas d'échec de la VNI

VI.2.3.2. Stratégie ventilatoire

Mode : Mode volumétrique ou mode en pression [12, 69,70,71] :

Le réglage des constantes ventilatoires de la machine dépendent de la phase de la maladie bronchiolite : obstructive, restrictive ou mixte [26,69]. La stratégie ventilatoire doit tenir compte des signes cliniques, de la radiographie du thorax, de l'échographie pulmonaire et des mesures des paramètres de la mécanique respiratoire du ventilateur [26, 71] :

La prise en charge ventilatoire doit se baser sur les principes suivants :

Ventilation protectrice [70]:

Eviter la distension excessive

- $5\text{ml/kg} \leq \text{VT} \leq 7 \text{ ml/kg}$ de poids.

- $\text{Pplat} \leq 28-30 \text{ cm H2O}$ (mesurée en mode pression).

Hypercapnie permissive [69] :

- Viser un $\text{pH} > 7,2$.

Réglage de Ti , Te et FR :

- Ti et Te et FR doivent être réglés selon les courbes du ventilateur et la mécanique ventilatoire.

- Au cours de la phase obstructive (caractérisée par une résistance augmentée et une constante de temps allongée ($\tau = \text{Compliance} \times \text{Résistance}$) [69,71,72]):

Il est recommandé d'allonger le Ti et Te [71,72] et régler une FR basse (< 30 cycles/min) pour permettre

une expiration passive et prévenir le piégeage de l'air [69].

Réglage de la PEP :

- Monitorer l'autoPEP et la pression plateau [70].

- Régler la PEP en fonction de l'atteinte pulmonaire (restrictive, obstructive ou mixte).

Il faut trouver un équilibre entre le recrutement alvéolaire et la sur distension pulmonaire [70].

- Au cours de la phase restrictive avec une compliance basse : augmenter la PEP progressivement [26,69,73].

Il faut trouver un équilibre entre l'hémodynamique et l'oxygénation [70].

En cas de SDRA, Nous recommandons de respecter les directives PALICC 2[74].

VI.2.3.3. Sédation et analgésie

- Une analgésie par morphinique +/- benzodiazépine est recommandée.

- Les curares sont à éviter, ils peuvent être prescrits dans les formes obstructives majeures ou dans le SDRA sévère à la phase aigüe [70,74].

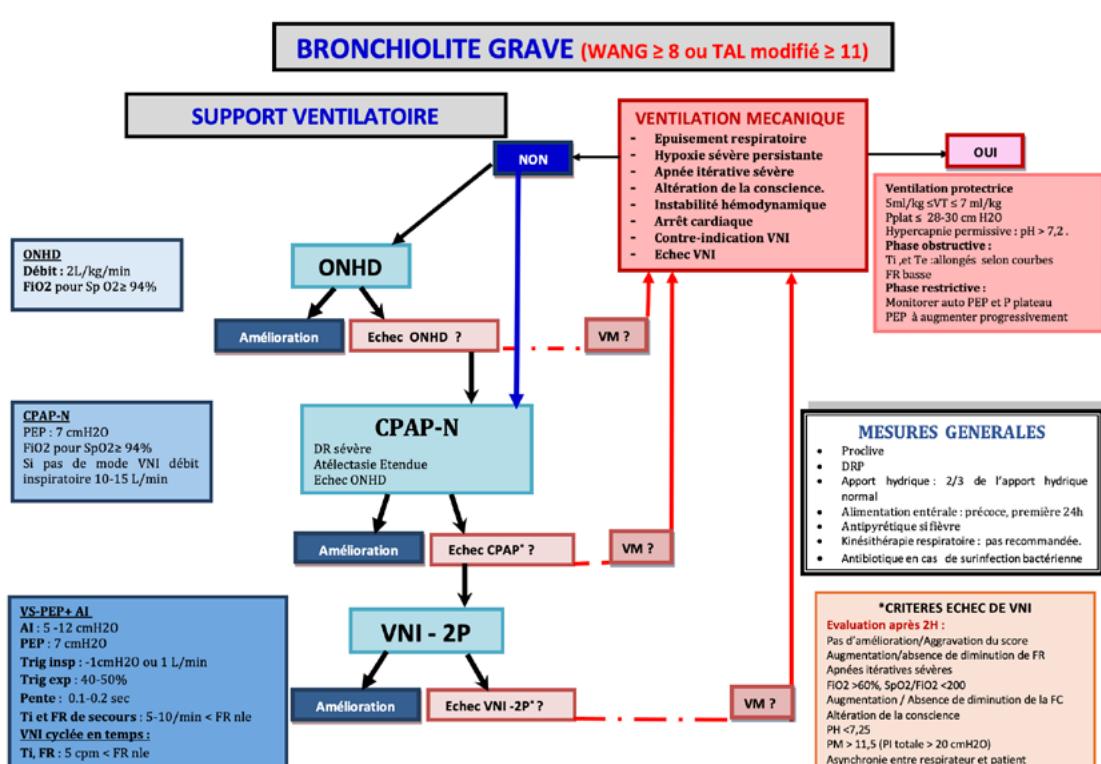
VI.2.3.4. Sevrage et extubation

Nous recommandons de respecter les directives de sevrage et d'extubation des enfants sous ventilation mécanique [70,75,76].

VII. ESCALADE DES SUPPORTS VENTILATOIRES:

Un protocole de l'escalade des techniques d'assistance respiratoire appliqués lors de la prise en charge de la Bronchiolite grave est illustré dans l'Annexe 3.

Annexe 3: Escalade des supports ventilatoires



REFERENCES :

- [1] Ghazaly, M. & Nadel, S. Characteristics of children admitted to intensive care with acute bronchiolitis. *Eur. J. Pediatr.* 177, 913–920 (2018).
- [2] Hasegawa K, Pate BM, Mansbach JM, Macias CG, Fisher ES, Piedra PA, Espinola JA, Sullivan AF, Camargo CA Jr. Risk factors for requiring intensive care among children admitted to ward with bronchiolitis. *Acad Pediatr.* 2015 Jan-Feb;15(1):77-81. doi: 10.1016/j.acap.2014.06.008. PMID: 25528126; PMCID: PMC4454380
- [3] Mahant S, Parkin PC, Thavam T, Imsirovic H, Tuna M, Knight B, Webster R, Schuh S, To T, Gill PJ; Canadian Paediatric Inpatient Research Network (PIRN). Rates in Bronchiolitis Hospitalization, Intensive Care Unit Use, Mortality, and Costs From 2004 to 2018. *JAMA Pediatr.* 2022 Mar 1;176(3):270-279. doi: 10.1001/jamapediatrics.2021.5177. PMID: 34928313; PMCID: PMC8689435.
- [4] Oakley E, Chong V, Borland M, Neutze J, Phillips N, Krieser D, Dalziel S, Davidson A, Donnath S, Jachno K, South M, Fry A, Babl FE. Intensive care unit admissions and ventilation support in infants with bronchiolitis. *Emerg Med Australas.* 2017 Aug;29(4):421-428. doi: 10.1111/1742-6723.12778. Epub 2017 May 19. PMID: 28544539
- [5] Pelletier JH, Au AK, Fuhrman D, Clark RSB, Horvat C. Trends in Bronchiolitis ICU Admissions and Ventilation Practices: 2010–2019. *Pediatrics.* 2021 Jun;147(6):e2020039115. doi: 10.1542/peds.2020-039115. Epub 2021 May 10. PMID: 33972381; PMCID: PMC8785748.
- [6] Gupta P, Beam BW, Rettiganti M (2016) Temporal trends of respiratory syncytial virus associated hospital and ICU admissions across the United States. *Pediatr Crit Care Med* 17(8):e343–e351. France SP (2021)
- [7] Wildenbeest, J.G. · Billard, M.-N. · Zuurbier, R.P. · et al. The burden of respiratory syncytial virus in healthy term-born infants in Europe: a prospective birth cohort study *Lancet Respir Med.* 2023; 11:341–353
- [8] Recommandations de bonne pratique devant un 1er épisode de bronchiolite aigüe , STP 2020 au <http://stpediatrie.tn/uploads/CKFiles/files/recommandation%20bronchiolite.pdf>
- [9] Golan-Tripto I, Goldbart A, Akel K, Ditzter Y, Novack V, Tal A. Modified Tal Score: Validated score for prediction of bronchiolitis severity. *Pediatr Pulmonol.* juin 2018;53(6):796-801.
- [10] Wang EE, Milner RA, Navas L, Maj H. Observer agreement for respiratory signs and oximetry in infants hospitalized with lower respiratory infections. *Am Rev Respir Dis.* 1992 Jan;145(1):106-9. doi: 10.1164/ajrccm/145.1.106. PMID: 1731571.
- [11] Florin TA, Plint AC, Zorc JJ. Viral bronchiolitis. *Lancet Lond Engl.* 2017;389(10065):211-24.
- [12] Milési C, Baudin F, Durand P, Emeriaud G, Essouri S, Pouyau R, Baleine J, Beldjilali S, Bordesoule A, Breinig S, Demaret P, Desprez P, Gaillard-Leroux B, Guichoux J, Guilbert AS, Guillot C, Jean S, Levy M, Noizet-Yverneau O, Rambaud J, Recher M, Reynaud S, Valla F, Radouk K, Faure MA, Ferraro G, Mortamet G; French Speaking Group for Pediatric Intensive and Emergency Care. Clinical practice guidelines: management of severe bronchiolitis in infants under 12 months old admitted to a pediatric critical care unit. *Intensive Care Med.* 2023 Jan;49(1):5-25. doi: 10.1007/s00134-022-06918-4. Epub 2023 Jan 2. PMID: 36592200.
- [13] Dalziel SR, Haskell L, O'Brien S, Borland ML, Plint AC, Babl FE, Oakley E. Bronchiolitis. *Lancet.* 2022 Jul 30;400(10349):392-406. doi: 10.1016/S0140-6736(22)01016-9. Epub 2022 Jul 1. PMID: 35785792.
- [14] Manti S, Staiano A, Orfeo L, Midulla F, Marseglia GL, Ghizzi C, Zampogna S, Carnielli VP, Favilli S, Ruggieri M, Perri D, Di Mauro G, Gattinara GC, D'Avino A, Becherucci P, Prete A, Zampino G, Lanari M, Biban P, Manzoni P, Esposito S, Corsello G, Baraldi E. UPDATE – 2022 Italian guidelines on the management of bronchiolitis in infants. *Ital J Pediatr.* 2023 Feb 10;49(1):19. doi: 10.1186/s13052-022-01392-6. PMID: 36765418; PMCID: PMC9912214.
- [15] Bobillo Perez S, Sorribes C, Gebelli P, Lledo N, Castilla M, Ramon M et al (2021) Lung ultrasound to predict pediatric intensive care admission in infants with bronchiolitis (LUSBRO study). *Eur J Pediatr* 180(7):2065–2072
- [16] Supino MC, Buonsenso D, Scateni S, Scialanga B, Mesturino MA, Bock C et al (2019) Point of care lung ultrasound in infants with bronchiolitis in the pediatric emergency department: a prospective study. *Eur J Pediatr* 178(5):623–632
- [17] Recommandation de bonne pratique HAS, CNP de pédiatrie 2019 : Prise en charge du premier épisode de bronchiolite aigüe chez le nourrisson de moins de 12mois
- [18] De Luca D, Pezza L, Vivalda L, Di Nardo M, Lepainteur M, Baraldi E, Piastra M, Ricciardi W, Conti G, Gualano MR. Critical care of severe bronchiolitis during shortage of ICU resources. *EClinicalMedicine.* 2024 Feb 1;69:102450. doi: 10.1016/j.eclinm.2024.102450. PMID: 38333363; PMCID: PMC10850123.
- [19] O'Brien S, Wilson S, Gill FJ, Cotterell E, Borland ML, Oakley E, et al. The management of children with bronchiolitis in the Australian hospital setting: development of a clinical practice guideline. *BMC MedRes Methodol* 2018;18(1):22. <http://dx.doi.org/10.1186/s12874-018-0478-x>

- [20] Gajdos V, Katsahian S, Beydon N, Abadie V, de Pontual L, Larrar S et al (2010) Effectiveness of chest physiotherapy in infants hospitalized with acute bronchiolitis: a multicenter, randomized, controlled trial. *PLoS Med* 7(9): e1000345
- [21] Ricci V, Nunes VD, Murphy MS, Cunningham S. Bronchiolitis in children: Summary of NICE guidance. *BMJ* 2015;350:<http://dx.doi.org/10.1136/bmj.h2305>
- [22] Kirolos A, Manti S, Blacow R, Tse G, Wilson T, Lister M, Cunningham S, Campbell A, Nair H, Reeves RM, Fernandes RM, Campbell H; RES-CEU Investigators. A Systematic Review of Clinical Practice Guidelines for the Diagnosis and Management of Bronchiolitis. *J Infect Dis*. 2020 Oct 7;222(Suppl 7):S672-S679. doi: 10.1093/infdis/jiz240. Erratum in: *J Infect Dis*. 2020 Mar 16;221(7):1204. doi: 10.1093/infdis/jiz600. PMID: 31541233.
- [23] Ashraf-Kashani N, Kumar R. High-flow nasal oxygen therapy. *BJA Educ*. 1 févr 2017;17(2):57 - 62.
- [24] Sinha IP, McBride AKS, Smith R, Fernandes RM. CPAP and High-Flow Nasal Cannula Oxygen in Bronchiolitis. *CHEST*. 1 sept 2015;148(3):810-2
- [25] Essouri S, Durand P. Place de l'oxygénothérapie à haut débit dans la prise en charge des bronchiolites. *Arch Pédiatrie Organe Off Société Fr Pédiatrie*. 1 mai 2015;22:155-6
- [26] Speicher DG, Shein SL, How we manage critical bronchiolitis, *CHEST Critical Care* (2025), doi: <https://doi.org/10.1016/j.chstcc.2025.100135>.
- [27] Renda T, Corrado A, Iskandar G, Pelaia G, Abdalla K, Navalesi P. High-flow nasal oxygen therapy in intensive care and anaesthesia. *Br J Anaesth*. janv 2018;120(1):18-27
- [28] Laurel Chauvin-Kimoff, Allan DeCaen, Use of high-flow nasal cannula oxygen therapy in infants and children, *Paediatrics & Child Health*, Volume 23, Issue 8, December 2018, Page 555, <https://doi.org/10.1093/pch/pxy142>
- [29] Sivieri EM, Gerdes JS, Abbasi S: Effect of HFNC flow rate, cannula size, and nares diameter on generated airway pressures: an in vitro study. *Pediatr Pulmonol* 2013, 48:506-514.
- [30] Milési C, Pierre A-F, Deho A, Pouyau R, Liet J-M, Guillot C, et al. A multicenter randomized controlled trial of a 3-L/kg/min versus 2-L/kg/min high-flow nasal cannula flow rate in young infants with severe viral bronchiolitis (TRAMONTANE 2). *Intensive Care Med*. nov 2018;44(11):1870-8
- [31] Hegde S, Prodhan P. Serious air leak syndrome complicating high-flow nasal cannula therapy: a report of 3 cases. *Pediatrics*. mars 2013;131(3):e939-944.
- [32] Schmid F, Olbertz DM, Ballmann M. The use of high-flow nasal cannula (HFNC) as respiratory support in neonatal and pediatric intensive care units in Germany - A nationwide survey. *Respir Med*. oct 2017;131:210-4
- [33] Collins CL, Holberton JR, Barfield C, Davis PG. A randomized controlled trial to compare heated humidified high-flow nasal cannulae with nasal continuous positive airway pressure postextubation in premature infants. *J Pediatr* 2013, 162:949-954.
- [34] Kwon JW. High-flow nasal cannula oxygen therapy in children: a clinical review. *Clin Exp Pediatr*. 2020 Jan;63(1):3-7. doi: 10.3345/kjp.2019.00626. Epub 2019 Oct 28. PMID: 31999912; PMCID: PMC7027347.
- [35] D'Alessandro M, Vanniyasingam T, Patel A, Gupta R, Giglia L, Federici G, Wahi G. Factors associated with treatment failure of high-flow nasal cannula among children with bronchiolitis: a single-centre retrospective study. *Paediatr Child Health*. 2020 Aug 2;26(5):e229-e235. doi: 10.1093/pch/pxaa087. PMID: 34345322; PMCID: PMC8318524
- [36] Sunkonkit K, Kungsawan S, Seetaboot S, Reungrongrat S. Factors associated with failure of using high flow nasal cannula in children. *Clin Respir J*. 2022; 16(11): 732-739. doi:10.1111/crj.13533
- [37] Betters KA, Gillespie SE, Miller J, Kotzbauer D, Hebbar KB. High flow nasal cannula use outside of the ICU; factors associated with failure. *Pediatr Pulmonol*. 2017; 52(6): 806-812. doi:10.1002/ppul.23626.
- [38] Vareesunthorn I, Preutthipan A. Modified high-flow nasal cannula in young children with pneumonia: a 3-year retrospective study. *Pediatr Respirol Crit Care Med*. 2018; 2(3): 45-50. doi:10.4103/prcm.prcm_2_18
- [39] Bressan S, Balzani M, Krauss B, Pettenazzo A, Zanconato S, Baraldi E. High-flow nasal cannula oxygen for bronchiolitis in a pediatric ward: a pilot study. *Eur J Pediatr*. 2013 Dec;172(12):1649-56. doi: 10.1007/s00431-013-2094-4. Epub 2013 Jul 31. PMID: 23900520; PMCID: PMC7087157.
- [40] Abboud PA, Roth PJ, Skiles CL, Stolfi A, Rowin ME. Predictors of failure in infants with viral bronchiolitis treated with high-flow, high-humidity nasal cannula therapy*. *Pediatr Crit Care Med*. 2012 Nov;13(6):e343-9. doi: 10.1097/PC.0b013e31825b546f. PMID: 22805160.
- [41] Mayfield S, Bogossian F, O'Malley L, Schibler A. High-flow nasal cannula oxygen therapy for infants with bronchiolitis: pilot study. *J Paediatr Child Health*. 2014 May;50(5):373-8. doi: 10.1111/jpc.12509. Epub 2014 Feb 25. PMID: 24612137

- [42] Roca O, Caralt B, Messika J, Samper M, Sztrymf B, Hernández G, García-de-Acilio M, Frat JP, Masclans JR, Ricard JD. An index combining respiratory rate and oxygenation to predict outcome of nasal high flow therapy. *Am J Respir Crit Care Med.* 2019 Jun 1;199(11):1368-1376.
- [43] Norsk barnelegeforening. Akuttveileder i pediatri - Akutt bronkiolitt, Norsk barnelegeforening, Norway 2012
- [44] Working Group of the Clinical Practice Guideline on Acute Bronchiolitis. Clinical Practice Guideline on Acute Bronchiolitis: Ministry for Science and Innovation; 2010.
- [45] Asociación Colombiana de Neumología Pediátrica. Bronquiolitis: Guía de Tratamiento Basada en la evidencia, Asociación Colombiana de Neumología Pediátrica, Colombia 2003.
- [46] Pons-Ódena M, Fuente AE, Cambra Lasaosa FJ, Matute SS, Rico AP, Modesto V. Non-invasive ventilation in bronchiolitis: Analysis according to a chronologic classification. *J Pediatr Intensive Care.* 2012 Dec;1(4):193-200. doi: 10.3233/PIC-12032. Erratum in: *J Pediatr Intensive Care.* 2013 Mar;2(1):47. doi: 10.3233/PIC-13040. PMID: 31214408; PMCID: PMC6530697.
- [47] SFAR, SRLF, Conférence de Consensus (2006) Ventilation Non Invasive au cours de l'insuffisance respiratoire aiguë (nouveau-né exclu), S. SFAR, SRLF Eds Paris
- [48] J. García-Fernández non-invasive ventilation in pediatric patients Corpus ID: 41648419 draeger.com
- [49] Essouri, L. Chevret, P. Durand, P. Tissières 2012 Vni Chez L'enfant, Comment Faire (Nouveau-Né Exclu) ? Congrès SFMU 2012
- [50] Essouri S, Durand P, Chevret L, Balu L, Devictor D, Fauroux B et al (2011) Optimal level of nasal continuous positive airway pressure in severe viral bronchiolitis. *Intensive Care Med* 37(12):2002-2007
- [51] Milesi C, et al. Ventilation non invasive chez l'enfant : mise en place en urgence. *Anesth Reanim.* (2016), <http://dx.doi.org/10.1016/j.anrea.2016.08.009>
- [52] Non invasive ventilation in pediatrics by Alberto Medina Villanueva, Martí Pons Ódena, Federico Martínón Torres, Melisa Arcos, Oct 15, 2014, Ergón Creación, S.A. edition, ... Non invasive ventilation in pediatrics Oct 15, 2014, Ergón Creación, S.A.
- [53] Baudin F, Pouyau R, Essouri S Ventilation non invasive dans l'insuffisance respiratoire aiguë de l'enfant ?Perfectionnement en Pédiatrie Volume 7, Issue 1, March 2024, Pages 61-69
- [54] Javouhey, E., Pouyau, R., Massenavette, B. (2014). Pathophysiology of Acute Respiratory Failure in Children with Bronchiolitis and Effect of CPAP. In: Esquinas, A. (eds) Noninvasive Ventilation in High-Risk Infections and Mass Casualty Events. Springer, Vienna. https://doi.org/10.1007/978-3-7091-1496-4_27
- [55] Mayordomo-Colunga J, Medina A, Rey C, et al. Success and failure predictors of non invasive ventilation in acute bronchiolitis. *An Pediatr (Barc).* 2009;70(1):34-9
- [56] Javouhey E, Pouyau R, Massenavette B, et al. La ventilation non invasive dans les bronchiolites graves de l'enfant. *Réanimation.* 2009;18(8):726-33.
- [57] Larrar S.; Essouri S.; Durand P.; Chevret L.; Haas V.; Chabemaud J.L.; Leyronnas D.; Devictor D. Place de la ventilation non invasive nasale dans la prise en charge des broncho-alvéolites sévères. *Archives De Pédiatrie,* Vol 13, N° 11, 2006, pages 1397-1403.
- [58] Campion a, Huvenne H, leteurtre s, noizet o, Binoche a, Diependaele JF, et al. non-invasive ventilation in infants with severe infection presumably due to respiratory syncytial virus: feasibility and failure criteria. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2006;161:1404-9..
- [59] Pons-Odena M, Palanca D, Modesto V, Esteban E, González-Lamuño D, Carreras R, Palomeque A. SpO₂/FiO₂ as a predictor of non-invasive ventilation failure in children with hypoxemic respiratory insufficiency. *J Pediatr Intensive Care.* 2013 Sep;2(3):111-119. doi: 10.3233/PIC-13059. PMID: 31214432; PMCID: PMC6530725
- [60] C. Haggenmacher · F. Vermeulen Ventilation non invasive en réanimation pédiatrique : aspects pratiques Non Invasive Ventilation in Paediatric Intensive Care: Practical Aspects Réanimation (2014) 23:706-713 DOI 10.1007/s13546-014-0936-
- [61] Pons-Ódena M, Medina A, Modesto V, Martín-Mateos MA, Tan W, Escuredo L, Cambra FJ. What are the most reliable predictive factors of non-invasive ventilation failure in paediatric intensive care units?]. *An Pediatr (Engl Ed).* 2019 Nov;91(5):307-316. Spanish. doi: 10.1016/j.anpedi.2019.01.013. Epub 2019 Feb 20. PMID: 30797702
- [62] British Thoracic Society Standards of Care Committee. Non-invasive ventilation in acute respiratory failure. *Thorax.* 2002;57:192-211
- [63] Munoz-Bonet JI, Flor-Macian EM, Brines J, Rosello-Millet PM, Cruz Llopis M, Lopez-Prats JL, et al. Predictive factors for the outcome of noninvasive ventilation in pediatric acute respiratory failure. *Pediatr Crit Care Med.* 2010;11:675

- [64] Rakshi K, Couriel JM (1994) Management of acute bronchiolitis. *Arch Dis Child* 71:463–469
- [65] Colombo J, Gattoni C, Carobbio A, Nacoti M, Pellicoli I, Vedovati S, Bonanomi E. Risk factors for intubation in severe bronchiolitis: a useful tool to decide on an early intensive respiratory support. *Minerva Pediatr (Torino)*. 2023 Oct;75(5):689–696. doi: 10.23736/S0026-4946.20.05574-7. Epub 2020 Jun 2. PMID: 32493000.
- [66] Kihtir HS & Ongun EA. Mechanical ventilation in acute bronchiolitis. *J Crit Intensive Care* 2021;12:37–41
- [67] Kneyber MC, Brandenburg AH, de Groot RA, et al. Risk factors for respiratory syncytial virus associated apnoea. *Eur J Pediatr* 1998;157:331–5.
- [68] Jonathan M. Mansbach, Pedro A. Piedra, Michelle D. Stevenson, Ashley F. Sullivan, Tate F. Forney, Sunday Clark, Janice A. Espinola, Carlos A. Camargo; for the MARC-30 Investigators, Prospective Multicenter Study of Children With Bronchiolitis Requiring Mechanical Ventilation. *Pediatrics* September 2012; 130 (3): e492–e500. 10.1542/peds.2012-0444
- [69] Tasker RC. Bronchiolitis. Rimensberger PC, ed. *Pediatric and neonatal mechanical ventilation*. Berlin Heidelberg: Springer; 2015. pp. 1291–1311.
- [70] Kneyber MCJ, de Luca D, Calderini E, et al. Recommendations for mechanical ventilation of critically ill children from the Paediatric Mechanical Ventilation Consensus Conference (PEMVECC). *Intensive Care Med* 2017; 43: 1764–1780
- [71] Andreolio C, Piva JP, Bruno F, et al. Airway Resistance and Respiratory Compliance in Children with Acute Viral Bronchiolitis Requiring Mechanical Ventilation Support. *Indian J Crit Care Med* 2021; 25: 88–93.
- [72] Ferlini R, Pinheiro FO, Andreolio C, Carvalho PR, Piva JP. Characteristics and progression of children with acute viral bronchiolitis subjected to mechanical ventilation. *Rev Bras Ter Intensiva*. 2016 Jan-Mar;28(1):55–61. doi: 10.5935/0103-507X.20160003. PMID: 27096677; PMCID: PMC4828092
- [73] Rodríguez Núñez A, Martínón Torres F, Martínón Sánchez JM; Sociedad Española de Cuidados Intensivos Pediátricos. Ventilación en situaciones especiales. Ventilación mecánica en la bronquiolitis [Ventilation in special situations. Mechanical ventilation in bronchiolitis]. *An Pediatr (Barc)*. 2003 Oct;59(4):363–6. Spanish. doi: 10.1016/s1695-4033(03)78195-8. PMID: 14649222
- [74] Emeriaud G, López-Fernández YM, Iyer NP, Bembea MM, Agulnik A, Barbaro RP, Baudin F, Bhalla A, Brunow de Carvalho W, Carroll CL, Cheifetz IM, Chisti MJ, Cruces P, Curley MAQ, Dahmer MK, Dalton HJ, Erickson SJ, Essouri S, Fernández A, Flori HR, Grunwell JR, Jouvet P, Killien EY, Kneyber MCJ, Kudchadkar SR, Korang SK, Lee JH, Macrae DJ, Maddux A, Modesto I, Alapont V, Morrow BM, Nadkarni VM, Napolitano N, Newth CJL, Pons-Odena M, Quasney MW, Rajapreyar P, Rambaud J, Randolph AG, Rimensberger P, Rowan CM, Sanchez-Pinto LN, Sapru A, Sauthier M, Shein SL, Smith LS, Steffen K, Takeuchi M, Thomas NJ, Tse SM, Valentine S, Ward S, Watson RS, Yehya N, Zimmerman JJ, Khemani RG; Second Pediatric Acute Lung Injury Consensus Conference (PALICC-2) Group on behalf of the Pediatric Acute Lung Injury and Sepsis Investigators (PALISI) Network. Executive Summary of the Second International Guidelines for the Diagnosis and Management of Pediatric Acute Respiratory Distress Syndrome (PALICC-2). *Pediatr Crit Care Med*. 2023 Feb 1;24(2):143–168. doi: 10.1097/PCC.0000000000003147. Epub 2023 Jan 20. PMID: 36661420; PMCID: PMC9848214.
- [75] Quintard H, l'Her E, Pottecher J, Adnet F, Constantin JM, De Jong A, Diemunsch P, Fesneau R, Freynet A, Girault C, Guitton C, Hamonic Y, Maury E, Mekontso-Dessap A, Michel F, Nolent P, Perbet S, Prat G, Roquilly A, Tazarourte K, Terzi N, Thille AW, Alves M, Gayat E, Donetti L. Experts' guidelines of intubation and extubation of the ICU patient of French Society of Anaesthesia and Intensive Care Medicine (SFAR) and French-speaking Intensive Care Society (SRLF): In collaboration with the pediatric Association of French-speaking Anaesthetists and Intensivists (ADARPEF), French-speaking Group of Intensive Care and Paediatric emergencies (GFRUP) and Intensive Care physiotherapy society (SKR). *Ann Intensive Care*. 2019 Jan 22;9(1):13. doi: 10.1186/s13613-019-0483-1. PMID: 30671726; PMCID: PMC6342741.
- [76] Abu-Sultaneh S, Iyer NP, Fernández A, Gaies M, González-Dambrauskas S, Hotz JC, Kneyber MCJ, López-Fernández YM, Rotta AT, Werho DK, Baranwal AK, Blackwood B, Craven HJ, Curley MAQ, Essouri S, Fioretto JR, Hartmann SMM, Jouvet P, Korang SK, Rafferty GF, Ramnarayan P, Rose L, Tume LN, Whipple EC, Wong JJM, Emeriaud G, Mastropietro CW, Napolitano N, Newth CJL, Khemani RG. Executive Summary: International Clinical Practice Guidelines for Pediatric Ventilator Liberation, A Pediatric Acute Lung Injury and Sepsis Investigators (PALISI) Network Document. *Am J Respir Crit Care Med*. 2023 Jan 1;207(1):17–28. doi: 10.1164/rccm.202204-0795SO. PMID: 36583619; PMCID: PMC9952867.

Genetic testing in childhood epilepsy: what tests to send, whom to test, and why to test?

Tabarki. B ^(1,2)

⁽¹⁾ Division of pediatric neurology, department of pediatrics, Prince Sultan Military Medical City, Riyadh, Saudi Arabia

⁽²⁾ Faculty of Medicine Ibn ElJazzar, Sousse, Tunisia

ABSTRACT

The role of genetics in childhood epilepsy has significantly expanded with the advancements in next-generation sequencing technologies. Genetic testing now plays a crucial role in diagnosis, prognosis, and precision therapeutics, particularly in developmental and epileptic encephalopathies and drug-resistant epilepsies. However, implementation remains uneven, leaving clinicians with frequent questions: Which test should I choose? When is testing justified? And why does it matter just beyond a molecular label? This review aims to synthesize current evidence on the utility of genetic testing in epilepsy, comparing available modalities, identifying the clinical scenarios where testing has the most impact, and outlining the therapeutic implications.

Keywords : Childhood epilepsy, gene, WES, WGS

RESUME

Le rôle de la génétique dans l'épilepsie de l'enfant s'est considérablement renforcé avec l'essor des technologies de séquençage de nouvelle génération. Les tests génétiques constituent désormais un outil central pour le diagnostic, l'évaluation pronostique et la mise en place de stratégies thérapeutiques de précision, en particulier dans les encéphalopathies développementales et épileptiques ainsi que dans les épilepsies pharmaco-résistantes. Leur intégration en pratique clinique demeure toutefois hétérogène, exposant les cliniciens à des interrogations persistantes : quel test privilégié, à quel moment le prescrire et quelle valeur attribuer aux résultats au-delà d'une simple étiquette moléculaire ? Cette revue a pour objectif de synthétiser les données actuelles sur l'utilité des tests génétiques dans l'épilepsie, de comparer les différentes approches disponibles, d'identifier les contextes cliniques où leur impact est le plus déterminant et de préciser leurs implications thérapeutiques.

Mots clés : Épilepsie de l'enfant, gène, WES, WGS.

I-INTRODUCTION

Epilepsy is one the most common neurological disorders globally, affecting an estimated 60 million individuals. It is more prevalent in children, with a rate of 4–6 per 1,000 children, and more common in Arab populations compared to Western countries (1,2). Epilepsy is increasingly recognized as a group of heterogeneous disorders rather than a single disease entity. While clinical evaluation, electroencephalography, and neuroimaging are essential for the diagnosis and classification of epilepsy, the International League Against Epilepsy (ILAE) recognizes the growing importance of understanding the underlying causes of

epilepsy. These causes can include structural anomalies, infectious factors, immune-mediated factors, genetic and metabolic factors, among others (3). The role of genetic testing in clinical pediatric neurology has significantly increased in recent years, with epilepsy being no exception. This progress is largely driven by advances in molecular technologies, particularly next-generation sequencing (NGS) (4,5). The contribution of genetic discoveries has transformed the field of epilepsy, with more than 900 genes now implicated in the condition. Similar to other complex diseases, epilepsy arises not only from monogenic changes but also from the interaction between environmental and polygenic risk factors. For many pa-

Corresponding author: :

Dr Brahim Tabarki

Division of pediatric neurology, department of pediatrics, Prince Sultan Military Medical City, 11159 Riyadh, Saudi Arabia.

Tel: +96611477714

Email: btabarki@hotmail.com

Orcid: 0000-0001-6240-0489

tients, especially those with early-onset or drug-resistant epilepsy, genetic testing is no longer optional but integral to clinical care (4,5). A genetic diagnosis has significant positive implications for patients and their families. It can reduce unnecessary and often invasive investigations, facilitate therapy adjustment, and enable the use of targeted anti-seizure medications for specific etiologies.

This review will address three key clinical questions: *Which tests should be ordered? Whom to test? What are the clinical benefits from testing?*

II- Which tests should be sent?

The choice of genetic test depends on the clinical context, including the specific epileptic syndrome and associated comorbidities, suspected etiology, and available resources (Table 1).

Table 1: Genetic tests in epilepsy: advantages and limitations

	Karyotype	CMA	Multigene epilepsy panel	WES	WGS
Single nucleotide variants	–	–	Coding region	Coding region	Coding and noncoding regions
Indels	–	–	+	+	+
Copy number variants		Exon, single gene, multigene	Exon, single gene	Exon, single gene, multigene	Exon, single gene, multigene
Trinucleotide repeat expansion	–	–	–	–	+
Deep intronic variants	–	–	–	–	+
Structural rearrangements	Unbalanced	Unbalanced	–	–	Balanced and unbalanced
Incidental findings	–	–	–	+	+
Candidate or novel genes	–	–	–	+	+
Faster turnaround time	+	+	+	+	++
Cost of testing	+	+	+	++	+++
Diagnostic yield	Very low	5-15%	Up to 30%	Up to 50%	Up to 65%

WES, whole-exome sequencing; WGS, whole-genome sequencing; CMA, chromosomal microarray. +: less costly; ++: more costly

With more than 900 epilepsy-related genes identified, and additional genes continuously being discovered, broad sequencing approaches are generally preferred (4,5). Whole-exome sequencing (WES) targets the protein-coding regions of the genome, which represent less than 2% of the genome but harbor the majority of known pathogenic variants. Whole-genome sequencing (WGS), by contrast, interrogates the entire genome, including noncoding regions, and provides a diagnostic yield approximately 15% higher than WES. However, barriers such as the complexity of interpreting noncoding variants, high data storage demands, and cost continue to limit its widespread clinical adoption. It is important to highlight that WES platforms differ in their design and coverage. Extended exome sequencing approaches, which include deep intronic and regulatory regions, have been reported to achieve diagnostic yields approaching those of

WGS (6). Current guidelines recommend WES or WGS as first-line tests in children with epilepsy (7,8). Targeted gene panels remain in use, but their utility is limited by variability across laboratories. Therefore, ILAE guidelines suggest using panels only when WES or WGS is not accessible (8). Comparative genomic hybridization (CGH) arrays can detect pathogenic copy number variants (CNVs) in 5–16% of children with epilepsy, particularly in those with neurodevelopmental comorbidities. Some genetic causes of epilepsy remain difficult to detect: repeat expansions (e.g., FMR1-related fragile X syndrome, CSTB-related Unverricht-Lundborg progressive myoclonic epilepsy), noncoding variants, ring chromosomes (detected by karyotype), and methylation defects such as UBE3A in Angelman syndrome. While testing primarily addresses monogenic epilepsies, many familial cases are polygenic; testing individuals for polygenic risk of epilepsy is currently not available in clinical practice (7,8).

III- Whom to test?

Recommendations for genetic testing in epilepsy differ across different international guidelines. According to the evidence-based practice guidelines by the National Society of Genetic Counselors and American Epilepsy Society (7), genetic testing is strongly recommended for any unexplained epilepsy, irrespective of age. Similarly, the Genetics Commission of the ILAE Task Force (8) highlights the importance of incorporating genetic testing into clinical practice, particularly when the probability of identifying an underlying etiology is high (Table 2).

Table 2: Common indications for genetic testing in children with epilepsy

Indication	Examples
Drug-resistant epilepsy, especially of unknown cause	Defined as the inability to control seizures even after two adequate treatment attempts with well-chosen and tolerated medications, either alone or in combination
Epilepsy plus	Neurodevelopmental disorders Autism spectrum disorders Dysmorphic features Multiple congenital anomalies Extraneurologic features Movement disorders
Developmental and epileptic encephalopathies (DEE)	- Early infantile DEE (Ohtahara syndrome and early myoclonic encephalopathy) - Epilepsy of infancy with migrating focal seizures - Infantile epileptic spasms - Dravet syndrome - Epilepsy with myoclonic atonic seizures - Lennox-Gastaut syndrome - Developmental and epileptic encephalopathy with spike-and-wave activation in sleep and epileptic encephalopathy with spike-and-wave activation in sleep.
Others	- Genetic epilepsy with febrile seizures - Progressive myoclonic epilepsy - Autosomal dominant sleep-related hypermotor epilepsy - Neurodegeneration - Metabolic disorders - Malformations of cortical development - Family history of epilepsy in two first-degree family members

Genetic testing in children with epilepsy is commonly recommended in cases of drug-resistant epilepsy of unknown cause. It is also warranted in epilepsy plus presentations, where seizures coexist with neurodevelopmental disorders, autism spectrum disorders, dysmorphic features, multiple congenital anomalies, as well as cases with extraneurologic manifestations. Another major indication is developmental and epileptic encephalopathies (DEE), which include early infantile syndromes such as Ohtahara syndrome and early myoclonic encephalopathy, epilepsy of infancy with migrating focal seizures, infantile epileptic spasms, Dravet syndrome, epilepsy with myoclonic atonic seizures, Lennox-Gastaut syndrome, and syndromes with spike-and-wave activation in sleep. Finally familial epilepsies, including genetic epilepsy with febrile seizures, progressive myoclonic epilepsy, and autosomal dominant sleep-related hypermotor epilepsy, represent additional strong indications for genetic evaluation.

The criteria outlined here represent the most frequent indications for genetic testing in pediatric epilepsy, though they are not exhaustive. Certain genetic epilepsies present with distinctive phenotypic features that clinicians should recognize. Notable examples include tuberous sclerosis complex, progressive myoclonic epilepsies, and neuronal migration disorders.

IV- Diagnostic yield

The diagnostic yield of genetic testing in pediatric epilepsy varies widely, typically ranging from 20 to 65%, depending on the inclusion criteria and test used (Table 1). The diagnostic yield is higher for whole-exome sequencing (WES), reaching over 60% in some cohorts (4,9,10). Factors influencing yield include the specific epilepsy syndrome, the presence of intellectual disability or other neurodevelopmental comorbidities, and the chosen sequencing technology (WES generally offering higher yields than panels or chromosomal microarray). Another important point highlighted by several studies is the significant role of epilepsy types and syndromes in determining the diagnostic rate of the test used. In this study, we showed that in Arab populations compared to Western populations: we have a higher diagnostic rate (60 % compared to 40%), and most of the identified genes are recessive compared to dominant inheritance (10).

V- Why to Test-Clinical effects?

Beyond establishing etiology, genetic testing increasingly guides clinical management by informing treatment selection (Tables 3 and 4), refining prognosis, and supporting genetic counseling (11-13).

Table 3: Common treatable inherited metabolic epilepsies

Gene	Epilepsy syndrome	Suggested precision medicine
<i>ALDH7A1</i>	Vitamin B6-deficient epilepsy	Pyridoxine, lysine-restricted diet
<i>PNPO</i>	Vitamin B6 – deficient epilepsy	Pyridoxal-5-phosphate
<i>PLPBP</i>	Vitamin B6 – deficient epilepsy	Pyridoxine, pyridoxal-5-phosphate
<i>CAD</i>	Developmental and epileptic encephalopathy	Uridine
Folate cycle genes: <i>FOLR-1, MTHFR, DHFR, PCFT</i>	Cerebral folate transporter deficiency (ataxia and refractory myoclonic epilepsy)	Folinic acid, 5-methyltetrahydrofolate
<i>PIGA</i>	X-linked recessive multiple congenital anomalies – hypotonia – seizures syndrome (MCAHS2), epileptic encephalopathy	Ketogenic diet
<i>SLC2A1 (GLUT1)</i>	GLUT1 deficiency syndrome	Ketogenic diet
<i>BTD</i>	Biotinidase deficiency	Biotin
<i>HLCS</i>	Holocarboxylase synthetase deficiency	Biotin, high dose
<i>TPPI</i>	Neuronal ceroid lipofuscinosis type 2	Enzyme replacement therapy

In the study by Yong Koh et al., genetic testing in childhood epilepsy showed significant clinical impact. Among those who received a confirmed genetic diagnosis and were followed over time, 41% of patients experienced documented changes in management or outcomes directly attributable to their genetic findings (11). Specific variants predict therapeutic response or contraindications. For example, SCN1A variants the use of sodium channel blockers (i.e., lamotrigine), while TSC1/TSC2 variants identify candidates for mTOR inhibitors, ALDH7A1 variants supports the use of pyridoxin and lysine restricted diet, and SLC2A1 variants support the use of ketogenic diet therapy. These insights prevent harmful interventions and enable precision therapy. Genetic results also refine expectations for disease progression, comorbidities, and long-term outcomes, while providing essential information for family counseling. At the healthcare systems level, molecular diagnosis shortens the "diagnostic odyssey," reduces unnecessary investigations, and opens access to gene-targeted clinical trials and experimental therapies. This linking patient care with translational research (11-13).

Table 4: Current precision medicine in genetic epilepsies

Gene	Epilepsy syndrome	Suggested precision medicine
SCN1A	Dravet syndrome	- Avoid sodium channel blockers - Stiripentol - Fenfluramine - Cannabidiol - Antisense oligonucleotide
SCN2A	Ohtahara syndrome, early encephalopathy	Sodium channel blockers
SCN3A	DEE	Sodium channel blocker
SCN8A	DEE	- Sodium channel blockers - Antisense oligonucleotide
KCNA2	DEE	4-aminopyridine
KCNQ2	DEE	Sodium channel blockers, retigabine, gabapentin
KCNT1	Epilepsy of infancy with migrating focal seizures, nocturnal frontal lobe epilepsy	- Quinidine - Antisense oligonucleotide
PRRT2	Benign familial infantile epilepsy, paroxysmal kinesigenic dyskinesia	Sodium channel blocker
GRIN2A	EE-CSWS Epilepsy-aphasia	Memantine
GRIN2B	DEE	Radiprodil Memantine
TSC1, TSC2	West syndrome Focal onset seizure	mTOR inhibitors (Rapamycin, Everolimus)
DEPDC5	Focal onset seizure	mTOR inhibitors

DEE: developmental and epileptic encephalopathy
EE-CSWS: epileptic encephalopathy with continuous spike and wave in sleep

VI- Limitations of genetic testing

Despite its benefits, the implementation of genetic testing in epilepsy remains inconsistent worldwide. In many health systems, testing is not a standard part of care, and the available techniques may be limited in scope, which reduces the diagnostic yield. Interpretation challenges, particularly the high frequency of variants of uncertain significance, further complicate clinical use. Economic barriers are also significant: in cases where testing is not reimbursed, costs often fall on families, limiting accessibility and creating disparities. Access is further constrained by shortages of specialized genetic counseling services and unequal distribution of genomic resources across regions.

VII- Conclusion

Genetic testing is no longer ancillary in epilepsy care; it is a decisive tool that can guide therapy, define prognosis, and inform families. The integration of genetic testing into childhood epilepsy practice marks a shift toward precision neurology. Evidence supports early testing in severe pediatric epilepsies as first-line, with increasing adoption of exome and genome sequencing over restricted panels. In the Maghreb and the wider MENA region, adoption of genetic testing remains limited due to high

costs, inadequate infrastructure, dependence on overseas laboratories, and a shortage of trained geneticists and counselors. Limited reimbursement and high rates of consanguinity contribute to the regional burden of recessive epilepsies, emphasizing the importance of accessible testing. To address these challenges, investment in local sequencing, regional databases, clinician training, and supportive policies is necessary. Tailored strategies are essential to ensure the benefits of precision medicine in epilepsy reach patients across the region. Future directions include:

- More widespread use of WGS as costs decrease.
- Integration of polygenic risk scores for common types of epilepsy.
- Utilization of multi-omics (genomics, transcriptomics, metabolomics) to better understand complex pathophysiology of the condition.
- Expansion of gene-target therapies and antisense oligonucleotide approaches.

REFERENCES :

- [1] Fiest KM, Sauro KM, Wiebe S, Patten SB, Kwon CS, Dykeman J, et al. Prevalence and incidence of epilepsy: A systematic review and meta-analysis of international studies. *Neurology*. 2017;88:296-303.
- [2] Idris A, Alabdjabar MS, Almiro A, Alsuraimi A, Dawalibi A, Abduljawad S, et al. Prevalence, incidence, and risk factors of epilepsy in arab countries: A systematic review. *Seizure*. 2021;92:40-50.
- [3] Beniczky S, Trinka E, Wirrell E, Abdulla F, Al Baradie R, Alonso Vanegas M, et al. Updated classification of epileptic seizures: Position paper of the International League Against Epilepsy. *Epilepsia*. 2025;66:1804-1823.
- [4] Dwivedi R, Kaushik M, Tripathi M, Dada R, Tiwari P. Unraveling the genetic basis of epilepsy: Recent advances and implications for diagnosis and treatment. *Brain Res*. 2024;1843:149120.
- [5] Sheidley BR, Malinowski J, Bergner AL, Bier L, Gloss DS, Mu W, et al. Genetic testing for the epilepsies: A systematic review. *Epilepsia*. 2022;63:375-387.
- [6] Klee EW, Cousin MA, Pinto E Vairo F, Morales-Rosado JA, Macke EL, Jenkinson WG, et al. Impact of integrated translational research on clinical exome sequencing. *Genet Med*. 2023;25:100359.
- [7] Smith L, Malinowski J, Ceulemans S, Peck K, Walton N, Sheidley BR, Lippa N. Genetic testing and counseling for the unexplained epilepsies: An evidence-based practice guideline of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns*. 2023;32:266-280.
- [8] Krey I, Platzer K, Esterhuizen A, Berkovic SF, Helbig I, Hildebrand MS, et al. Current practice

in diagnostic genetic testing of the epilepsies.
Epileptic Disord. 2022;24:765-786.

- [9] Henry OJ, Ygberg S, Barbaro M, Lesko N, Karlsson L, Peña-Pérez L, et al. Clinical whole genome sequencing in pediatric epilepsy: Genetic and phenotypic spectrum of 733 individuals. Epilepsia. 2025;66:2966-2979.
- [10] Nashabat M, Al Qahtani XS, Almakdob S, Altwaijri W, Ba-Armah DM, Hundallah K, et al. The landscape of early infantile epileptic encephalopathy in a consanguineous population. Seizure. 2019;69:154-172.
- [11] Koh HY, Smith L, Wiltzout KN, Podury A, Chourasia N, D'Gama AM, et al. Utility of Exome Sequencing for Diagnosis in Unexplained Pediatric-Onset Epilepsy. JAMA Netw Open. 2023;6:e2324380.
- [12] Avuin S. Targeted therapies in epilepsies. Rev Neurol (Paris). 2025;181:450-455.
- [13] Haviland I, Daniels CI, Greene CA, Drew J, Love-Nichols JA, Swanson LC, et al. Genetic Diagnosis Impacts Medical Management for Pediatric Epilepsies. Pediatr Neurol. 2023;138:71-80.

Pseudomonas aeruginosa as an Unexpected Cause of Early Neonatal Meningitis: Two Case Reports

Atitallah. S^(1,2), Ebdelli. I^(1,2), Ben Othmen. W^(1,2), Kaddour. F^(1,2), Missaoui. N^(1,2), Ben Rabeh. R^(1,2), Bouyahia. O^(1,2), Mazigh. S^(1,2), Yahyaoui. S^(1,2), Boukthir. S^(1,2)

⁽¹⁾ Pediatric Department C, Bechir Hamza Children's hospital, Tunis, Tunisia

⁽²⁾ Faculty of Medicine of Tunis, University Tunis El Manar, Tunis, Tunisia

ABSTRACT

Pseudomonas aeruginosa is a rare cause of neonatal meningitis, usually associated with nosocomial infection, prematurity, or immunodeficiency. We report two full-term neonates, one without identifiable risk factors and another in whom a health care-associated infection could not be excluded. The first presented with hematemesis and hypoglycemia, and the second with fever, jaundice, and hypotonia. Cerebrospinal fluid analysis in both cases showed pleocytosis, elevated protein, and low glucose. Cultures grew Pseudomonas aeruginosa. Both infants received targeted therapy including ceftazidime and ciprofloxacin. Head ultrasound revealed ventriculitis, subependymal hemorrhage, and white matter hyperechogenicity in one patient. Extensive investigations including immunological workup and sweat testing were normal. Both infants had favorable short-term outcomes.

Keywords : Pseudomonas aeruginosa, Neonatal meningitis, Cerebrospinal fluid, Antibiotics

RÉSUMÉ

La méningite néonatale due à Pseudomonas aeruginosa est exceptionnelle et survient le plus souvent dans un contexte d'infection nosocomiale, de prématurité ou d'immunodépression. Nous rapportons deux nouveau-nés à terme sans facteurs de risque identifiables. Le premier a présenté des hématémèses et une hypoglycémie, et le second, fièvre, ictere et hypotonie axiale. L'analyse du liquide céphalorachidien a révélé une pléocytose, une hyperprotéinorrhachie et une hypoglycorrhachie. Les cultures ont isolé Pseudomonas aeruginosa. Les deux nourrissons ont reçu un traitement ciblé comprenant céftazidime et ciprofloxacine. L'échographie transfontanelaire a montré une ventriculite, des hémorragies sous-épendymaires et une hyperechogénicité de la substance blanche chez un patient. Les investigations complémentaires, incluant le bilan immunologique et le test de la sueur, étaient normales. L'évolution à court terme a été favorable.

Mots-clés : Pseudomonas aeruginosa, Méningite néonatale, Liquide céphalorachidien, Antibiotiques

INTRODUCTION

Neonatal bacterial meningitis is a critical situation associated with high mortality and a significant risk of long-term neurological sequelae. In the early neonatal period, most cases result from hematogenous spread and are typically caused by Group B Streptococcus (GBS), Escherichia coli, or Listeria monocytogenes [1,2]. Pseudomonas aeruginosa, a Gram-negative bacillus, is an uncommon cause of neonatal meningitis. When identified, it is usually associated with nosocomial infections, prematurity, or immunosuppression [3,4]. Reports of early-onset *P. aeruginosa* meningitis in

healthy, full-term newborns are exceedingly exceptional [1].

We report two cases of early-onset Pseudomonas aeruginosa meningitis in full-term neonates without evident risk factors. These cases underscore the diagnostic challenge posed by nonspecific clinical manifestations and highlight the importance of early recognition and prompt, appropriate treatment.

Corresponding author :

Dr Sofien Atitallah, Faculty of Medicine of Tunis, University Tunis El Manar, Tunis, Tunisia

Pediatric Department C, Bechir Hamza Children's hospital, Tunis, Tunisia

167 Bd 9 April 1938, Tunis, Tunisia

<https://orcid.org/0000-0002-5200-1844>

+21699812291

sofien.atitallah@gmail.com

Conflict of Interest: None declared.

CASES PRESENTATION:

Case 1:

A full-term male infant, born via vaginal delivery with appropriate birth weight and good neonatal adaptation, was hospitalized on the 4th day of life for fever, hypotonia, and jaundice. Perinatal history was unremarkable, and no infectious risk factors were identified.

On physical examination, his temperature was 38.1° C, and capillary glucose was 0.9 g/L. He had axial hypotonia. He had cutaneous and mucosal jaundice and no palpable hepatomegaly. Hemodynamic and respiratory parameters remained stable.

Laboratory tests showed a total bilirubin level of 329 µmol/L, with a conjugated fraction of 20 µmol/L, and a C-reactive protein (CRP) of 1 mg/L. The complete blood count revealed 11,750 white blood cells/µL, hemoglobin at 12.5 g/dL, and platelets at 411,000/µL. Cerebrospinal fluid (CSF) analysis demonstrated a turbid appearance with 800 white blood cells/µL (60% neutrophils), protein concentration of 1.78 g/L, and glucose concentration of 0.8 mmol/L.

He was initially started on empirical antibiotics (cefotaxime, gentamicin, and amoxicillin), intensive phototherapy, and intravenous albumin. CSF culture grew *Pseudomonas aeruginosa*, which was sensitive to most antipseudomonal β-lactams (piperacillin, ceftazidime, cefepime, aztreonam) and ciprofloxacin, but resistant to gentamicin and tobramycin, with intermediate sensitivity to carbapenems and amikacin. Antibiotic therapy was adapted accordingly, and the patient was switched on ciprofloxacin, and ceftazidime.

Cranial ultrasound (CUS) on day 10 revealed bilateral subependymal hemorrhage, ventriculitis, and increased periventricular echogenicity. Serial ultrasounds showed gradual resolution of the hemorrhage and partial regression of ventricular wall hyperechogenicity, although persistent signs of ventriculitis and white matter changes were noted. Overall, he received 10 days of ciprofloxacin, and a prolonged course of ceftazidime for 56 days. A repeat lumbar puncture at the end of treatment showed improvement, with CSF pleocytosis decreasing to 13 cells/µL.

Follow-up cranial ultrasound showed complete regression of ventriculitis after 8 weeks of treatment. Additional work-up showed normal immunological profile and a negative sweat test (sweat chloride at 12 mmol/L).

The patient was discharged in good clinical condition and has been regularly followed in outpatient consultations. Psychomotor development has remained age appropriate. Complementary investigations showed normal auditory brainstem response (20 dB threshold), present visual evoked potentials and normal brain magnetic resonance imaging (MRI).

Case 2:

A male infant, born at 37 weeks and 4 days of gestation via vaginal delivery, was admitted at 24 hours of life for hematemesis. He was eutrophic, with good adaptation to extrauterine life. The pregnancy had been uneventful, with no obstetric complications or maternal infectious history. Vitamin K prophylaxis was administered at birth, and no maternal nipple fissures were noted.

Initial clinical examination showed no signs of hemorrhagic shock. Neurological as well as respiratory parameters remained stable. Laboratory investigations revealed a white blood cell count of 12,100/µL, hemoglobin level of 14.4 g/dL, and platelet count of 349,000/µL. CRP was 5 mg/L, and prothrombin time was 75%.

The patient was started on proton pump inhibitors, and no further episodes of bleeding occurred. However, on day 4 of life, he developed hypoglycemia and poor feeding during hospitalization. His temperature remained normal. Repeat laboratory evaluation revealed an elevated CRP level of 72 mg/L. A lumbar puncture was therefore performed. CSF was turbid, containing 8,625 white blood cells/µL (85% neutrophils, 15% lymphocytes). Glucose was undetectable (0 mmol/L), and protein was elevated at 5.6 g/L. Direct examination was negative, but culture grew *Pseudomonas aeruginosa*, which was sensitive to amikacin, ceftazidime, ciprofloxacin, and most other antipseudomonal agents.

The patient received intravenous ciprofloxacin (20 mg/kg/day for 10 days), amikacin (15 mg/kg/day for 3 days), and ceftazidime (50 mg/kg every 8 hours for 21 days). CUS was normal.

The clinical course was favorable under antibiotic therapy. A repeat lumbar puncture at the end of treatment demonstrated normal CSF findings. On monthly follow-up visits, the infant showed age-appropriate psychomotor development. Immunological work-up and sweat test were normal. Auditory and visual evoked potentials as well as brain MRI were requested and are pending.

DISCUSSION

Meningitis caused by *Pseudomonas aeruginosa* in neonates is rare but represents a serious medical emergency associated with high morbidity and mortality [1,2]. Nosocomial transmission is often reported, particularly in neonatal intensive care units, where recognized risk factors include prematurity, invasive procedures, prolonged hospitalization, and broad-spectrum antibiotic exposure [2,5]. Both of our patients were full-term and vaginally delivered. While no maternal or neonatal risk factors were identified in the first case, the second case developed meningitis after hospitalization, raising the possibility of a health care-associated acquisition. This raises the possibility of community-acquired or maternofetal transmission. Although transplacental infection with *Pseudomonas aeruginosa* is uncommon, vertical transmission during delivery has been described, particularly in cases

of maternal genital colonization or ascending intrauterine infection [6]. Unfortunately, maternal cultures were not available in our cases, which limits definitive conclusions. It should be noted that no maternal cultures were available in our cases, which limits interpretation of the source of infection. Nevertheless, the timing of presentation, within the first week of life, suggests that an early perinatal acquisition is plausible. Environmental sources of infection have also been reported, such as contaminated milk bottle brushes in domestic settings and contaminated feeding bottles in neonatal intensive care units [1,7].

The clinical presentation of early neonatal bacterial meningitis is often subtle and nonspecific, making early recognition particularly challenging. Reported signs include temperature instability, feeding difficulties, irritability, respiratory distress, seizures, or jaundice, but these findings are neither sensitive nor specific [1,4]. In our first patient, symptoms included fever, hypotonia, and jaundice, while our second patient had hypoglycemia and poor feeding but no fever. These presentations underscore the diagnostic difficulty in this age group. The absence of fever does not exclude meningitis, and lumbar puncture remains essential in neonates with unexplained symptoms.

CRP is widely used as a biomarker of neonatal infection, but its diagnostic value in meningitis is limited. CRP may remain normal during early disease or in localized infections [4]. In our first case, CSF culture was positive for *P. aeruginosa* despite a normal CRP on admission, underscoring that meningitis cannot be excluded on the basis of inflammatory markers alone. Serial measurements may increase sensitivity, as illustrated by the first case, where CRP rose sharply in parallel with clinical deterioration. This highlights the need for lumbar puncture in neonates with unexplained symptoms, regardless of CRP level [4,8].

CSF analysis remains the cornerstone for diagnosing neonatal meningitis. While blood markers such as CRP or leukocytosis can suggest infection, they are insufficiently sensitive to rule in or rule out central nervous system involvement [4,5]. In our cases, CSF abnormalities, marked pleocytosis with neutrophilic predominance, elevated protein levels, and reduced or absent glucose, were decisive for diagnosis, even when inflammatory markers in blood were normal or only modestly elevated. This emphasizes the essential role of lumbar puncture in neonates with suspected sepsis, unexplained systemic symptoms, or poor clinical evolution, regardless of blood test results. Early CSF analysis not only confirms the diagnosis but also guides antibiotic selection based on culture and sensitivity.

Pseudomonas aeruginosa is a rare but highly aggressive cause of neonatal meningitis. Most reported cases are nosocomial, occurring in preterm infants with invasive devices or after prolonged antibiotic exposure [2,5]. Community-acquired infections in term neonates, as in our patients, are exceptional [1]. The organism's intrinsic resistance mechanisms and ability to form biofilms complicate treatment and often

require prolonged courses of combination antipseudomonal therapy [2]. Reported mortality rates exceed those of meningitis caused by other gram-negative bacilli, and survivors remain at high risk of neurodevelopmental sequelae, including ventriculitis, hydrocephalus, and sensorineural deficits [3]. These features highlight the need for vigilance, early recognition, and aggressive management when *Pseudomonas aeruginosa* is isolated in neonatal CSF.

Treatment of *Pseudomonas* meningitis in neonates requires prolonged and carefully tailored antibiotic therapy. Ceftazidime, meropenem, and aminoglycosides remain the mainstay of therapy due to their activity against *Pseudomonas aeruginosa* and ability to penetrate the cerebrospinal fluid [2]. Combination therapy is often recommended initially to maximize bactericidal activity, with subsequent de-escalation based on susceptibility testing [9]. The use of ciprofloxacin in our patients was justified by its favorable susceptibility profile against *Pseudomonas aeruginosa* and its ability to achieve therapeutic CSF concentrations when combined with ceftazidime. Treatment duration is longer than for other gram-negative meningitides, often exceeding six weeks, particularly in the presence of ventriculitis or imaging abnormalities [5,6]. In our first patient, antibiotic therapy was extended beyond ten weeks because of persistent neurosonographic changes. In the first patient, antibiotic therapy was prolonged (total of 56 days of ceftazidime) due to persistent neurosonographic abnormalities consistent with ventriculitis, in line with recommendations suggesting extended treatment in complicated cases [6]. While such prolonged therapy increases the risk of toxicity and resistance, it may be justified in severe cases with ongoing central nervous system involvement.

Neuroimaging is a critical component in the evaluation and follow-up of neonatal meningitis, allowing early detection of structural complications that may influence management and prognosis. CUS is often the first-line modality due to its bedside availability, non-invasiveness, and ability to be repeated frequently without sedation or radiation exposure [10]. It is particularly effective in identifying ventriculitis, subependymal hemorrhage, hydrocephalus, and periventricular white matter abnormalities, all of which are prognostically significant. In more complex or ambiguous cases, brain MRI provides superior sensitivity for detecting parenchymal injury, abscesses, or ischemic changes [11]. In our second patient, serial CUS revealed evolving bilateral ventriculitis, subependymal hemorrhages, and persistent white matter hyperechogenicity, guiding both the duration of antibiotic therapy and the frequency of follow-up imaging. Regular neuroimaging, beginning with CUS and complemented by MRI when necessary, is therefore essential in monitoring disease progression and anticipating long-term neurodevelopmental outcomes.

Beyond acute management, comprehensive investigations are warranted in neonates with unusual pathogens such as *Pseudomonas aeruginosa*, to exclude

underlying susceptibility. In particular, immune deficiency screening (immunoglobulin levels, lymphocyte subsets, neutrophil function) is advised, as immunological disorders may predispose to severe gram-negative infections [12]. In addition, a sweat chloride test or genetic testing for cystic fibrosis should be considered, given the known association between *Pseudomonas* colonization and cystic fibrosis, even though neonatal meningitis is a rare initial presentation [13]. In both our patients, these investigations were normal, reducing the likelihood of an underlying immunodeficiency or cystic fibrosis. This strengthens the hypothesis of acute perinatal or early postnatal acquisition rather than an infection on the background of host vulnerability.

Our cases underscore various key points: the variable and atypical presentations of neonatal bacterial meningitis, the critical position of lumbar puncture even in the absence of classical symptoms, and the need for prolonged neuroimaging follow-up in cases complicated by ventriculitis. Regardless of the severity of the initial presentation, both patients demonstrated favorable developmental outcomes in the short term, though continued long-term follow-up remains essential [1,4].

CONCLUSION

Pseudomonas aeruginosa meningitis in neonates is rare but potentially severe, often associated with significant neurological complications. Our two cases highlight the diagnostic challenges posed by atypical or subtle initial signs, emphasizing the need for a high index of suspicion even in full-term newborns without recognized infectious risk factors. Early lumbar puncture, targeted antimicrobial therapy guided by sensitivity testing, and vigilant neuroimaging follow-up are crucial for optimizing outcomes. Despite the severity of infection, both infants demonstrated favorable short-term evolution, underscoring the value of timely diagnosis and individualized management. Nevertheless, given the risk of delayed neurodevelopmental sequelae, long-term follow-up remains essential.

REFERENCES :

- [1] Mizuno S, Matsuzaki S, Yokoyama K, Hamahata K, Yoshida A. Case Report: A Domestic Sponge Brush Used to Clean a Milk Feeding Bottle: The Source of Neonatal Meningitis Caused by *Pseudomonas aeruginosa*. *Front Pediatr*. 2021 Sept 23;9:725940.
- [2] Pai S, Bedford L, Ruramayi R, Aliyu SH, Sule J, Maslin D, et al. *Pseudomonas aeruginosa* meningitis/ventriculitis in a UK tertiary referral hospital. *QJM Mon J Assoc Physicians*. 2016 Feb;109(2):85–9.
- [3] Peros T, van Schuppen J, Bohte A, Hodiamont C, Aronica E, de Haan T. Neonatal bacterial meningitis versus ventriculitis: a cohort-based overview of clinical characteristics, microbiology and imaging. *Eur J Pediatr*. 2020 Dec;179(12):1969–77.
- [4] Gordon SM, Srinivasan L, Harris MC. Neonatal Meningitis: Overcoming Challenges in Diagnosis, Prognosis, and Treatment with Omics. *Front Pediatr*. 2017;5:139.
- [5] Aletayeb SMH, Dehdashtian M, Aramesh MR, Malakian A, Hardani AK, Farhadi S. Ten-year review of hospital-acquired neonatal meningitis in a tertiary-level NICU: the important role of *Acinetobacter* species. *BMC Infect Dis*. 2025 Apr 21;25(1):574.
- [6] Sivanandan S, Soraisham AS, Swarnam K. Choice and duration of antimicrobial therapy for neonatal sepsis and meningitis. *Int J Pediatr*. 2011;2011:712150.
- [7] Sánchez-Carrillo C, Padilla B, Marín M, Rivera M, Cercenado E, Vigil D, Sánchez-Luna M, Bouza E. Contaminated feeding bottles: the source of an outbreak of *Pseudomonas aeruginosa* infections in a neonatal intensive care unit. *Am J Infect Control*. 2009 Mar;37(2):150–4. doi: 10.1016/j.ajic.2008.04.259.
- [8] Boscarino G, Migliorino R, Carbone G, Davino G, Dell'Orto VG, Perrone S, et al. Biomarkers of Neonatal Sepsis: Where We Are and Where We Are Going. *Antibiotics*. 2023 July 26;12(8):1233.
- [9] Baud O, Aujard Y. Neonatal bacterial meningitis. *Handb Clin Neurol*. 2013;112:1109–13. doi:10.1016/B978-0-444-52910-7.00030-1.
- [10] Chatue Kamga HB. Neuroimaging Complication of Neonatal Meningitis in Full-Term and Near-Term Newborns: A Retrospective Study of One Center. *Glob Pediatr Health*. 2016 Dec 21;3:2333794X16681673.
- [11] Oliveira CR, Morris MC, Mistrot JG, Cantey JB, Doern CD, Sánchez PJ. Brain Magnetic Resonance Imaging of Infants with Bacterial Meningitis. *J Pediatr*. 2014 July 1;165(1):134–9.
- [12] Bousfiha A, Jeddane L, Picard C, Ailal F, Bobby Gaspar H, Al-Herz W, et al. The 2017 IUIS Phenotypic Classification for Primary Immunodeficiencies. *J Clin Immunol*. 2018 Jan;38(1):129–43.
- [13] Ratjen F, Bell SC, Rowe SM, Goss CH, Quittner AL, Bush A. Cystic fibrosis. *Nat Rev Dis Primer*. 2015 May 14;1:15010.

L'annonce d'un cancer chez un enfant ! Une compétence éthique et procédurale à développer chez le pédiatre. Expérience du service de pédiatrie A, Hôpital mère-enfant Tlemcen, Algérie

The announcement of cancer in a child! An ethical and procedural skill to be developed by the pediatrician. Experience of the pediatrics department A, Tlemcen Mother and Child Hospital, Algeria

Kerrouche. O^(1,2), El Mezouar. Ch^(1,3), Benyoub. S^(1,3), Kermad. H^(1,3)

⁽¹⁾ Faculté de médecine, université de Tlemcen. Algérie

⁽²⁾ Service de médecine légale, CHU Tlemcen. Algérie.

⁽³⁾ Service de pédiatrie A établissement hospitalier public mère enfant Tlemcen. Algérie.

RESUME

l'annonce d'une maladie grave chez un enfant est une situation difficile et parfois complexe à gérer par le pédiatre. Cette annonce fait intervenir plusieurs acteurs, le médecin, le tuteur et l'enfant. Le processus de l'annonce doit obéir à des règles éthiques et doit être conforme à la procédure réglementaire, face à un mineur. La méconnaissance de principes génère une atmosphère de mal compréhension entre la famille et le médecin traitant. La question qui se pose est la suivante : où se situe le problème ? Nous avons réalisé une étude descriptive auprès des pédiatres en formation et des praticiens pédiatres au service de pédiatrie de l'EHS mère-enfant de Tlemcen, Algérie, nous sommes parvenues à mieux comprendre qu'il s'agit d'un déficit relationnel multifactoriel. Le défaut d'information de la réglementation et la méconnaissance des règles éthiques sont des facteurs déterminants dans l'effondrement de la relation médicale. De là en découle la nécessité de la mise en place d'une feuille de route, quand recommandé devant la prise en charge globale et sur tous les plans d'un enfant gravement malade et faire associé ces tuteurs dans toute décision concernant son bien-être physique et moral.

Mots-clés : éthique, Loi, enfant malade, tuteurs, cancer, déclaration d'une maladie grave.

ABSTRACT

The announcement of a serious illness in a child is a difficult and sometimes complex situation for the pediatrician to manage. This announcement involves several actors, the doctor, the guardian and the child. The process of the announcement must obey ethical rules and must comply with the regulatory procedure, when dealing with a minor. The lack of knowledge of principles generates an atmosphere of misunderstanding between the family and the attending physician. The question that arises is the following: where is the problem? We conducted a descriptive study among pediatricians in training and pediatric practitioners in the pediatrics department of the mother-child EHS of Tlemcen, Algeria, we were able to better understand that it is a multifactorial relational deficit. The lack of information about the regulations and the lack of knowledge of ethical rules are determining factors in the collapse of the medical relationship. From this follows the need to establish a roadmap, when recommended in front of the global and all-round care of a seriously ill child and to involve these guardians in any decision concerning his physical and moral well-being.

Keywords: ethics, law, sick child, guardians, cancer, serious illness report.

Auteur correspondant :

Dr Oussama Kerrouche

Maître de conférences hospitalo-universitaire en médecine légale, en Droit médical et en éthique.

Email : docteur7kerrouche@gmail.com

Téléphone : 213771006536

1) INTRODUCTION

L'annonce d'une maladie est un droit du malade, elle est une étape essentielle dans la prise en charge du malade. Dans le cas d'une maladie grave cette annonce est difficile pour le médecin, le malade et son entourage ; elle est plus complexe si le malade est un enfant.

Une maladie est grave, du fait qu'elle entraîne une altération ou une dégradation de l'état de santé, sa gravité implique que la maladie soit évolutive, engage le pronostic vital et qu'elle ait un retentissement majeur sur la vie quotidienne. [1] Les maladies cancéreuses représentent les cas extrêmes des maladies graves en raison de la double connotation d'incurabilité véhiculée par le terme lui-même (cancer) et le sentiment d'injustice attachée à l'éventualité d'une mort précoce. [2] La relation médecin-malade se déploie dans un champ spécifique où l'annonce de la maladie est le plus souvent difficile, quand il s'agit d'un enfant soigné dans un milieu hospitalier. Le processus de l'annonce d'une maladie grave doit obéir à un savoir-faire éthique et être conforme à la législation. L'enfant ou le mineur est une personne vulnérable qui nécessite une attention particulière au sein de la famille et dans la société. La préparation d'une atmosphère de confiance entre le médecin, le tuteur et l'enfant consolide la relation médicale, et permet à tous les acteurs de cette relation de mieux surmonter leur peur et leur inquiétude. Dans une étude réalisée dans un service de pédiatrie à l'hôpital mère enfant de Tlemcen, Algérie, nous avons cherché à mettre toute la lumière sur le volet éthique de la relation médecin-enfant cancéreux dans un établissement hospitalier public. Une partie du personnel soignant a participé à notre étude et a répondu à un questionnaire visant à tester leurs connaissances sur l'éthique [3] [4] [5] et sur les droits de l'enfant malade [6] [7]. Il s'agit d'un procédé indispensable qui dirige le savoir-faire du médecin pédiatre face à un enfant atteint du cancer.

2) MATÉRIEL ET MÉTHODES

dans notre étude nous nous sommes intéressés à l'identification des connaissances des apprenants en pédiatrie et des praticiens pédiatres, sur les bases éthiques et les textes réglementaires qui régissent la déclaration d'une maladie grave chez l'enfant, et leur application dans leur pratique. Notre étude est une étude statistique descriptive. La population de l'étude notre étude est faite dans un service de pédiatrie, dans un service hospitalier public :

- Internes en médecine ^(1, 2) est un étudiant interné en stage de fin d'année d'obtention du diplôme de docteur en médecine ». [8] [9]
- Résident en spécialité ⁽²⁾ est un docteur en médecine lauréat de l'épreuve d'évaluation classant pour l'obtention d'un diplôme de praticien spécialiste. [10]

- Pédiatrie, des résidents et des praticiens pédiatres.

(1) *Journal officiel de la république Algérienne démocratique et populaire.*

(2) *Ministère Algérien de l'enseignement supérieur et de la recherche scientifique.*

2.1. Durée, période et lieu de l'étude :

l'enquête a été réalisée sur une période de deux mois de l'année 2024 au service de Pédiatrie A, établissement hospitalier public mère-enfant de Tlemcen. [11]

2.2. Critères d'inclusions :

Était inclus dans notre enquête

- Le personnel médical praticien et apprenants, dans le service de pédiatrie A de l'EHS mère enfant de Tlemcen :
- Les internes qui passent leur stage dans le service.
- Les résidents en spécialité.
- Les pédiatres.

2.3. Critères de non inclusions :

n'était pas inclus dans notre enquête :

- Le personnel médical praticien et les apprenants, n'exerçant pas au service de pédiatrie A de l'EHS mère enfant de Tlemcen.
- Tous étudiants suivant une formation en dehors des sciences médicales, pharmacie et chirurgie dentaire.
- Tous étudiants inscrits aux années universitaires.

2.4. Considérations éthiques :

l'anonymat dans le questionnaire a été observé. Le respect du refus de consentir à répondre au questionnaire.

2.5. Recueil des données :

la collecte des données a été faite à travers un questionnaire bien détaillé qui contenait des QCS et des QCM, ainsi que des questions ouvertes.

2.6. L'analyse des données :

L'analyse des résultats est essentiellement descriptive et qualitative puisqu'il s'agit d'un état des lieux. Nous avons utilisé un logiciel SPSS, Office Word et Excel.

3) RÉSULTATS

3.1. Données générales :

notre étude est une étude statistique descriptive. Elle a été réalisée dans un service de pédiatrie, dans un hôpital public d'une ville Algérienne.

La population ciblée était de 153, répartie en 120 internes, 24 résidents en pédiatrie et 9 médecins pédiatres, mais nous n'avons pas pu les contacter tous. Sur cet échantillon, une partie d'eux n'a pas répondu au questionnaire. Ce qui fait que l'étude a concerné 65 participants répartis en 45 internes, 17 résidents et 3 pédiatres.

3.2.Répartition des données :

3.2.1.La fréquence des participants à notre enquête : (Figure n°1)

Sur 150 participants ciblés par notre enquête sauf 65 ont répondu à notre questionnaire

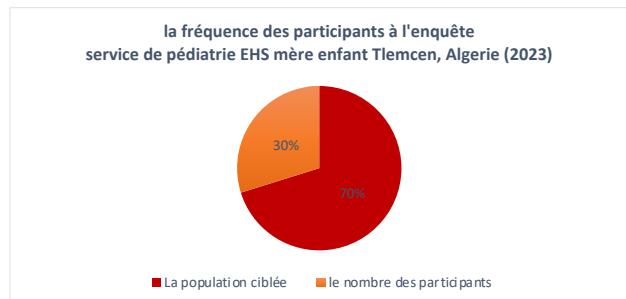


Figure 1 : la fréquence des participants à l'enquête, Service de pédiatrie, EHS mère enfant, Tlemcen Algérie (2023)

3.2.2.La répartition des participants par grade et fonction : (Figure n°2)

Le pourcentage des internes en médecine qui ont participé à cette étude correspond à 69% contre 26% pour les résidents en pédiatrie et 5% des pédiatres.

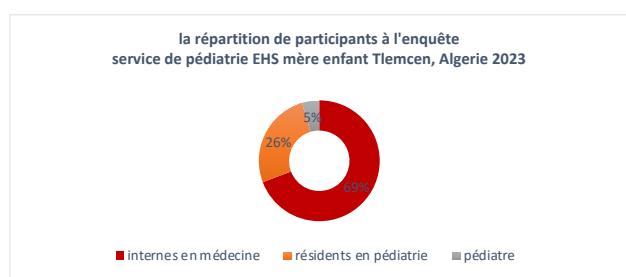


Figure 2 : répartition des différents participants à l'enquête, Service de pédiatrie, EHS mère enfant, Tlemcen Algérie (2023)

3.2.3.Répartition selon des connaissances générales :

-Sur l'âge d'un enfant : (Figure n°3 et figure n°4)

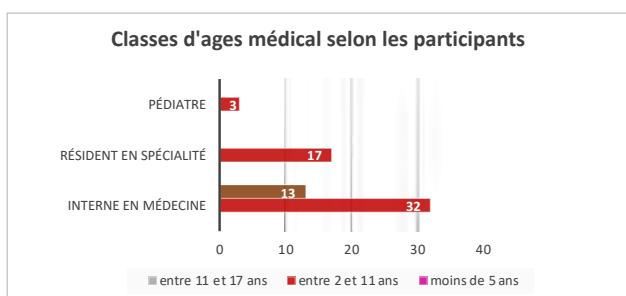


Figure 3 : l'âge médical selon les participants du service de pédiatrie A, Hôpital mère enfant Tlemcen, Algérie (2023)

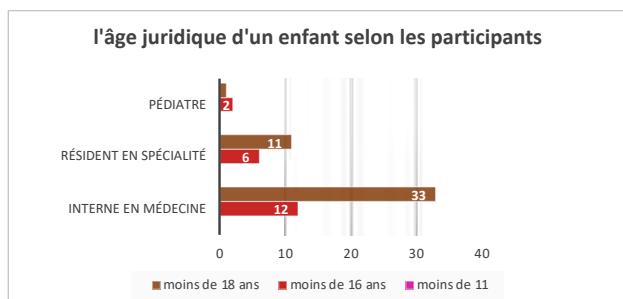


Figure 4 : l'âge d'un enfant conformément à la réglementation Algérienne selon les participants Service de pédiatrie A, hôpital mère enfant Tlemcen Algérie (2023)

Sur les classes de l'âge médical, la majorité des participants confirment qu'un enfant devrait avoir un âge entre 11 et 17 ans.

Sur le plan juridique, 73% des internes en médecine ont indiqué qu'un enfant (mineur) a un âge inférieur à 18 ans selon la Loi Algérienne ⁽³⁾ [7] contre 50% des résidents en pédiatrie. Tandis que les 2/3 des pédiatres questionnés pensent qu'un mineur ne dépasse pas les 16 ans.

(3) Loi n°15-12 du 15 juillet 2015 relative de la protection de l'enfant.

-Sur l'éthique : (figure n°5)

D'une part, 5,8% des résidents en pédiatrie déclarent n'avoir aucune notion sur l'éthique, plus de la moitié disent qu'ils n'ont que quelques notions contre 23,5% qui la pratiquent dans leur quotidien. D'autre part, 68,8% des internes en médecine ont répondu qu'ils ont quelques notions et 26,6% disent qu'ils connaissent l'éthique et qu'ils la pratiquent. Alors que les 100% des pédiatres affirment qu'ils ont quelques notions sur l'éthique.

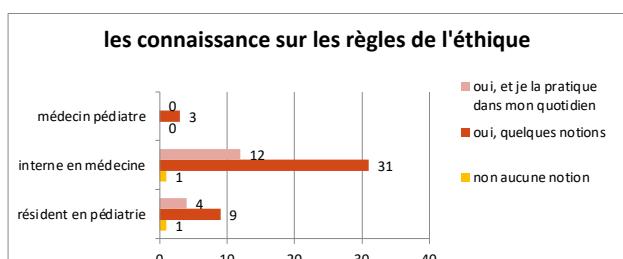


Figure 5 : les règles de l'éthique selon les participants Hôpital mère enfant Tlemcen Algérie (2023)

-Sur les droits de l'enfant hospitalisé : (figure n°6)

Dans notre étude, 35.2% des résidents en pédiatrie ne sont pas du tout informés sur les droits de l'enfant hospitalisé, 11.7% sont peu informés et 35.2% admettent qu'ils sont bien informés et qu'ils sont intéressés. Pour les internes en médecine, 75.5% ne sont pas informés sur les droits de l'enfant hospitalier, seulement, 4.4% sont peu informés et non intéressés et 17.7% sont informés et intéressés par la connaissance de ces droits. 66.6%, des pédiatres sont informés et intéressés contre, 33.3% non pas une idée sur les droits de l'enfant hospitalisé.

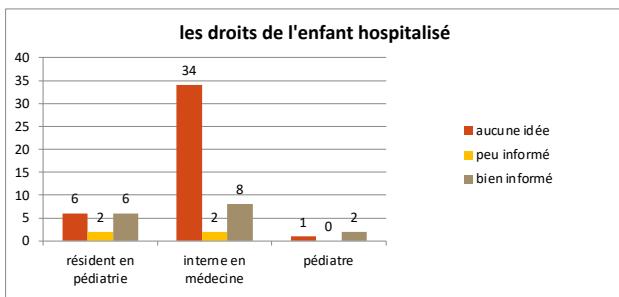


Figure 6 : les connaissances des participants sur la question des droits de l'enfant.

Hôpital mère enfant Tlemcen Algérie (2023)

Sur le règlement intérieur de l'hôpital mère-enfant Tlemcen Algérie : (figure n°7)

50% des résidents en pédiatrie affirment qu'ils connaissent le règlement intérieur de leur établissement de santé, alors que le reste ne le connaît pas. 28.8% des internes en médecine connaissent le règlement intérieur de leur établissement de stage. Tous les médecins pédiatres affirment qu'ils connaissent le règlement intérieur à l'hôpital mère enfant de Tlemcen, Algérie.

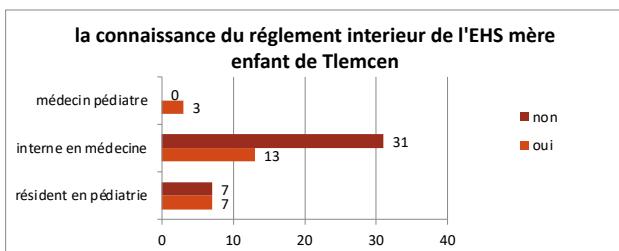


Figure 7 : les connaissances des participants sur le règlement intérieur

De l'hôpital mère enfant Tlemcen, Algérie (2023)

Sur la personne qui devrait annoncer le diagnostic d'une maladie grave : (figure n°8)

52.9% des résidents en pédiatrie participant à notre étude pensent que la déclaration de la maladie se fait par le médecin pédiatre qui a fait le diagnostic, alors que, 47.1% pensent que la déclaration se fait par le médecin spécialiste en présence d'un psychologue. Tous les internes en médecine pensent que la déclaration se fait par le médecin pédiatre qui a diagnostiqué la maladie. 66.6% des pédiatres ont répondu que c'est le pédiatre traitant qui fait la déclaration.

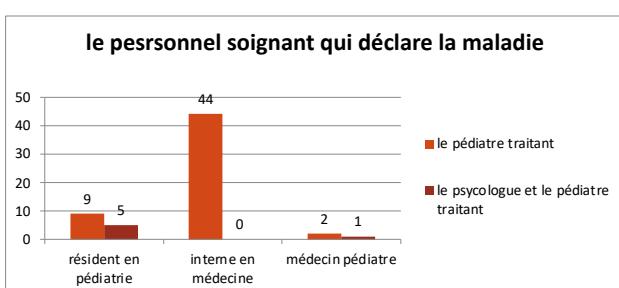


Figure 8 : les connaissances des participants sur la méthode à suivre dans l'annonce d'une maladie grave. Hôpital mère enfant Tlemcen Algérie (2023)

-Sur la présence d'un tuteur au moment de la déclaration du diagnostic : (figure n°9)

Tous les résidents en pédiatrie et les pédiatres ont été d'accords que la déclaration d'une maladie grave se fait au tuteur de l'enfant et plus de 70% des internes en médecine ont fait la même réponse, contre 26.7% d'internes qui pensent que la présence de l'enfant avec ses tuteurs au moment de la déclaration est souhaitable.

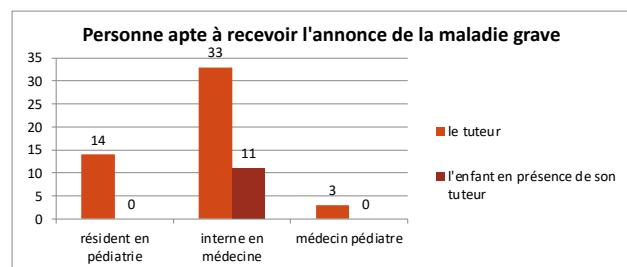


Figure 9 : la répartition selon la personne habilitée à recevoir l'annonce.

Hôpital mère enfant Tlemcen Algérie (2023)

3.2.4.La répartition selon un problème d'ordre éthique rencontré après l'annonce d'une maladie grave : (figure n°10)

52.9% des résidents en pédiatrie affirment qu'ils n'ont jamais eu de problème avec les tuteurs d'un enfant après la déclaration d'une maladie grave, contre 47.1%, qui eux ont été confronté à un problème. 75.5% des internes en médecine n'ont jamais fait face à un problème ; alors que 24.5% ont eu de problèmes après la déclaration. Tous les médecins pédiatres qui ont répondu au questionnaire affirment qu'ils n'ont jamais assisté à ce type de problèmes.

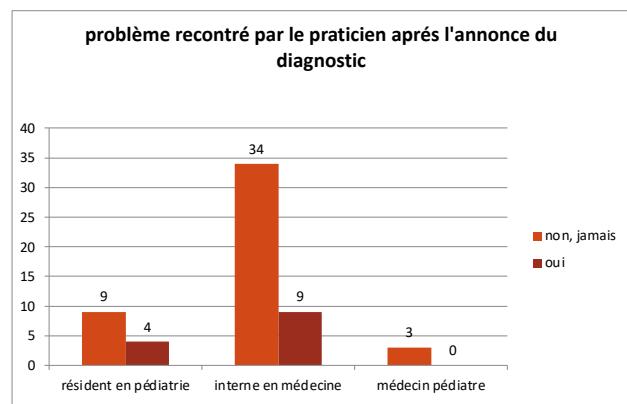


Figure 10 : la répartition des participants selon l'existence d'un problème après l'annonce d'une maladie grave. Hôpital mère enfant Tlemcen Algérie (2023)

4) DISCUSSION

Notre étude cherche à définir les connaissances déclaratives des participants dans le domaine de l'éthique médicale et leur application dans l'annonce d'un diagnostic grave dans un service qui prend

en charge une tranche d'âge très sensible. Elle est orientée vers une population de professionnel soignant ; les interne en médecine et les résidents en spécialité et les pédiatres. C'est la première étude faite à l'hôpital mère enfant de Tlemcen, Algérie, qui s'intéresse à la déclaration d'un diagnostic grave selon les règles éthiques et conformément aux textes de loi.

Nous avons relevé une ambiguïté chez les résidents en pédiatrie et chez les pédiatres, dans la détermination de l'âge juridique de l'enfant selon la loi Algérienne, contrairement aux internes en médecine qui connaissent l'âge de la majorité pénale ou juridique, du fait qu'ils ont eus le module du Droit médical à la dernière année du cycle clinique.

La plupart des participants pensent qu'une maladie est grave par son pronostic sombre, la minorité pense qu'une thérapie lourde est un indice de gravité.

La majorité des internes en médecine, n'est pas informée sur les droits de l'enfant malade.

Pour la plupart des participants, la déclaration d'une maladie grave se fait par le pédiatre qui a diagnostiqué cette maladie, alors qu'une partie pense que la présence des psychologues est utile au moment de l'annonce.

Pratiquement, tous les participants à notre enquête sont d'accord que cette déclaration se fait principalement aux tuteurs de l'enfant malade, sauf une partie des internes en médecine pensent que l'enfant a le droit d'être présent au moment de la déclaration et de comprendre sa maladie. Certains internes et résidents qui ont répondu à notre questionnaire voient que le rôle de médecin au moment de la déclaration est primordial et peut se résumer en quelques points essentiels, on cite : rassurer les tuteurs tout en restant objectifs et empathiques, expliquer d'une façon compréhensible et clair sans alarmer et répondre aux questions des tuteurs, respecter le déni, ne pas donner de faux espoirs.

La majorité déclare à partir du questionnaire qu'ils n'ont pas confronté des problèmes avec les tuteurs d'un enfant après la déclaration d'une maladie grave. Ceux qui ont été confronté à des problèmes citent essentiellement : le non acceptabilité, le refus du diagnostic, mécompréhension, l'émotion et la contrariété voir le sentiment de culpabilité, pour l'enfant, son attitude est conditionnée par le comportement de ses parents au moment de l'annonce.

CONCLUSION

Un diagnostic grave concerne une maladie incurable qui comporte un pronostic défavorable et qui nécessite un parcours thérapeutique multidisciplinaire, lent et complexe. Le médecin traitant est au centre de cette démarche par un savoir-faire imprégné des principes éthiques qu'il doit l'appliquer dans la prise en charge de l'enfant et de ses tuteurs. Le pédiatre ou l'oncologue pédiatre développe ses connaissances sur les droits de l'enfant malade, de plus en plus exigeantes sur le sujet d'une personne vulnérable.

Ces compétences une fois appliquées dans le quotidien des praticiens, rendent le déroulement de l'acte médical un procédé facile et permet à la famille de surmonter son stress et au médecin de bien mener sa mission. Parmi les droits fondamentaux de l'enfant malade hospitalisé, c'est d'être informé sur sa santé devant ses tuteurs. Il est établi que la relation entre l'enfant malade et le médecin traitant, se fait avec les parents, leur place est primordiale dans toute décision concernant le bien-être de leur enfant, ils devaient être écoutés, accompagnés et compris. Le médecin traitant face à une situation d'annonce d'une maladie grave d'un enfant devant ses parents, s'efforce à formuler ses mots, car ce n'est pas facile. L'information devrait être loyale, intelligible et simple, il se fait assister par un personnel qualifié fait d'une équipe faite de psychologues et d'assistantes sociales. Les parents sont impliqués dans toutes les décisions concernant la prise en charge médicale, psychologique et sociale de leur enfant malade. Ils font partie du protocole de la prise en charge de leur enfant malade, une prise en charge certes médicale mais aussi psychologique et sociale. Il est recommandé d'avoir une cellule d'accompagnement pour les parents dans les services d'hospitalisation des enfants. Nos internes en stage et nos résidents en spécialité devront avoir durant leur cursus un apprentissage sur les règles éthiques de la relation médecin-enfant malade ; ils devront connaître les lois et les chartes qui régissent les droits de l'enfant hospitalisé. C'est une compétence acquise parmi d'autres pour contribuer à la santé de l'Homme.

Conflits d'intérêt : l'auteur et les co-auteurs de cet article déclarent qu'ils n'ont aucun conflit d'intérêt ni de liens d'intérêt.

Liste des abréviations :

EHS : établissement hospitalier spécialisé.

REFERENCES :

- [1] « L'annonce d'une maladie grave | Recommandation du Dr Alain Toledano », 2 septembre 2022, <https://institut-rafael.fr/ethique-du-care/annonce-maladie-grave/>.
- [2] Jean-Michel Zucker, « L'annonce de la maladie grave chez l'enfant », *Laennec* 55, no 2 (2007): 13-20, <https://doi.org/10.3917/lae.072.0013>.
- [3] « Texte de la Convention relative aux droits de l'enfant | UNICEF », consulté le 13 décembre 2024, <https://www.unicef.org/fr/convention-droits-enfant/texte-convention>.
- [4] « La Convention Internationale des Droits de l'Enfant (CIDE) », UNICEF, consulté le 13 décembre 2024, <https://www.unicef.fr/convention-droits-enfants/>.
- [5] « La charte européenne des droits de l'enfant hospitalisé - Hôpital Trousseau AP-HP », consulté le 13 décembre 2024, <https://trousseau.aphp.fr>.

fr/charter-europe-enfant-hospit/.

- [6] « **العدل -Ministère de la Justice** », consulté le 13 décembre 2024, <https://www.mjustice.dz/fr/>.
- [7] « **SGG Algérie** », consulté le 3 septembre 2022, <https://www.joradp.dz/HFR/Index.htm>.
Loi n° 15-12 du 15 juillet 2015 relative de la protection de l'enfant.
- [8] « **FP1015.pdf** », <https://www.joradp.dz/JO6283/1971/078/FP1015.pdf>.
- [9] « **117 FR.pdf** », https://services.mesrs.dz/DEJA/fichiers_sommaire_des_textes/117%20FR.PDF.
- [10] « **124 FR.pdf** », https://services.mesrs.dz/DEJA/fichiers_sommaire_des_textes/124%20FR.PDF.
- [11] « **(2) Facebook** », https://www.facebook.com/ehstlemcen/?locale=fr_FR.

Une cause exceptionnelle de pneumopathie interstitielle diffuse chez l'enfant : Proteinose alvéolaire pulmonaire d'origine génétique

An Exceptional Cause of Diffuse Interstitial Pneumonia in Children : Genetic Pulmonary Alveolar Proteinosis

Beddi. L, Larbi Ouassou. K, Hassani. A, Ourrai. H, Kmari. M, Dini. N, Abilkassem. R, Agader. A

Service de pédiatrie. Hôpital militaire d'instruction Mohammed V- Rabat

RESUME

La protéinose alvéolaire pulmonaire (PAP) est une affection rare caractérisée par l'accumulation intra-alvéolaire de matériel lipoprotéinacé secondaire à un défaut de clairance du surfactant par les macrophages. Chez l'enfant, les formes génétiques regroupent principalement les anomalies des gènes des surfactants (SFT-PB, SFTPC, ABCA3) et du récepteur du GM-CSF. Nous rapportons le cas d'une fillette de 13 ans, issue d'un mariage consanguin, présentant depuis l'âge de 3 ans une toux sèche chronique et une dyspnée d'effort progressive. La tomodensitométrie thoracique montrait des opacités en verre dépoli et un aspect en crazy paving. Le lavage bronchoalvéolaire (LBA) ramenait un liquide laiteux riche en matériel lipoprotéinacé PAS positif. L'étude génétique a identifié une mutation de la chaîne α du récepteur du GM-CSF. La prise en charge comportait des LBA itératifs avec amélioration clinique et radiologique. Sur le plan physiopathologique, les PAP génétiques relèvent d'un défaut de production ou de clairance du surfactant. Le lavage pulmonaire thérapeutique reste le traitement de référence, mais d'autres approches émergent : GM-CSF inhalé ou sous-cutané, échanges plasmatiques et rituximab. Le pronostic s'est amélioré, avec une survie estimée à 95 %.

Mots-clés : protéinose alvéolaire pulmonaire, enfant, GM-CSF, surfactant, lavage bronchoalvéolaire

ABSTRACT

Pulmonary alveolar proteinosis (PAP) is a rare disorder characterized by intra-alveolar accumulation of lipoproteinaceous material due to defective surfactant clearance by alveolar macrophages. In children, genetic forms mainly involve mutations of surfactant-related genes (SFTPB, SFTPC, ABCA3) and the GM-CSF receptor. We report the case of a 13-year-old girl born to consanguineous parents, presenting since age 3 with chronic dry cough and progressive exertional dyspnea. Chest CT revealed diffuse ground-glass opacities with a crazy-paving pattern. Bronchoalveolar lavage (BAL) yielded a milky fluid containing PAS-positive lipoproteinaceous material. Genetic analysis identified a mutation in the α -chain of the GM-CSF receptor. The patient underwent repeated whole-lung lavage procedures with gradual clinical and radiological improvement. Genetic PAP results from impaired surfactant production or clearance. Therapeutic lung lavage remains the standard of care, though newer approaches, such as inhaled or subcutaneous GM-CSF, plasma exchange, and rituximab, aim to restore macrophage function. Recent series report markedly improved survival, approaching 95 %.

Keywords: pulmonary alveolar proteinosis, child, GM-CSF, surfactant, bronchoalveolar lavage

Auteur correspondant :

Dr Lemrabott Beddi

Service de pédiatrie. Hôpital militaire d'instruction Mohammed V- Rabat

INTRODUCTION

La proteinose alvéolaire pulmonaire (PAP) génétique est une affection exceptionnelle, définie par une accumulation alvéolaire de matériel lipoprotéinacé formé des protéines et des lipides du surfactant [1]. Chez l'enfant, les proteinoses alvéolaires sont classées en 3 catégories : congénitales (mutations des gènes des surfactants SFTPB, SFTPC et ABCA3, les mutations du récepteur du GM-CSF ainsi que l'intolérance aux protéines dibasiques), primaires (auto-immunes dues à des auto-anticorps anti-GM-CSF et héréditaires dues à des mutations des gènes codant pour des sous-unités du récepteur du GM-CSF) et secondaires [2]. Nous rapportons une nouvelle observation de PAP héréditaire ayant une bonne évolution clinique et paraclinique sous traitement.

OBSERVATION

Imane âgée de 13 ans, première d'une fratrie de trois, admise aux urgences pédiatriques à l'âge de 6 ans pour dyspnée aigue fébrile. Dans ses antécédents familiaux, on note des parents cousins germains et une grande mère paternelle décédée suite à une pathologie respiratoire chronique. Cependant les antécédents personnels trouvent 3 à 4 épisodes par an de bronchopneumopathie fébrile en période automne-hivernale avec parfois une expectoration muqueuse ou mucopurulente. L'histoire de la maladie remonte à l'âge de 3 ans par l'installation d'une toux sèche chronique d'aggravation progressive, sans signes extra respiratoires. Néanmoins la persistance de la symptomatologie respiratoire avec l'installation d'une dyspnée d'effort était responsable d'un retentissement notable (absentéisme scolaire et d'une cassure de la courbe de croissance).

L'examen clinique à l'admission trouvait une température à 38.8°C, une fréquence respiratoire à 38 cycles par minute, une fréquence cardiaque à 98 battements par minutes, une SaO₂ sous air ambiant à 90%, une tension artérielle à 105/65 mmHg, un poids à 13 kg (-3DS) et une taille à 109 cm (-1DS), des râles crépitants aux bases pulmonaires, un discret hippocratisme digital et une hypotrophie. La radiographie du thorax montrait un syndrome alvéolo-interstitiel bilatéral avec une condensation basale gauche (Fig. 1) et l'échographie cardiaque était normale.

Le bilan allergologique et celui du déficit immunitaire étaient négatifs. Le bilan à la recherche d'une maladie du système à localisation pulmonaire était négatif. Le bilan physiologique comportant la recherche de bactéries acido-alcool-résistants dans l'expectoration (examen direct et culture) et l'intradermo-réaction à la tuberculine était négatif. Par ailleurs la glycémie, la lipasémie et le bilan hépatique étaient correct.

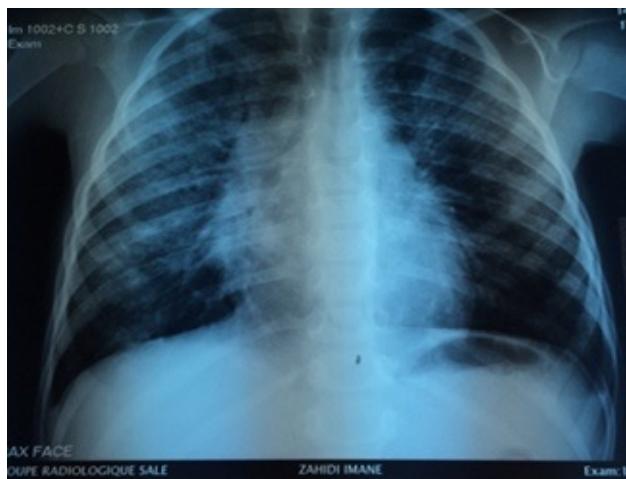


Figure 1 : Syndrome alvéolo-interstitiel bilatéral avec condensation basale gauche

L'Exploration fonctionnelle respiratoire trouvait un syndrome restrictif avec une capacité vitale à 62% et une capacité de transfert du CO (DLCO) à 71.26%, sans syndrome obstructif associé. La gazométrie à l'air ambiant montrait : PCO₂ à 38 mmHg, PH à 7,37 et Bicarbonate à 21,6 mmol/l.

La tomodensitométrie thoracique montrait un aspect de pneumopathie infiltrative diffuse avec un syndrome interstitiel fait d'opacités en "verre dépoli" prédominant en périphérie (figure 2). Elle montrait également un épaississement des septas interlobulaires aspect en "crazy paving" et des foyers de condensation bilatéraux (figure 3).

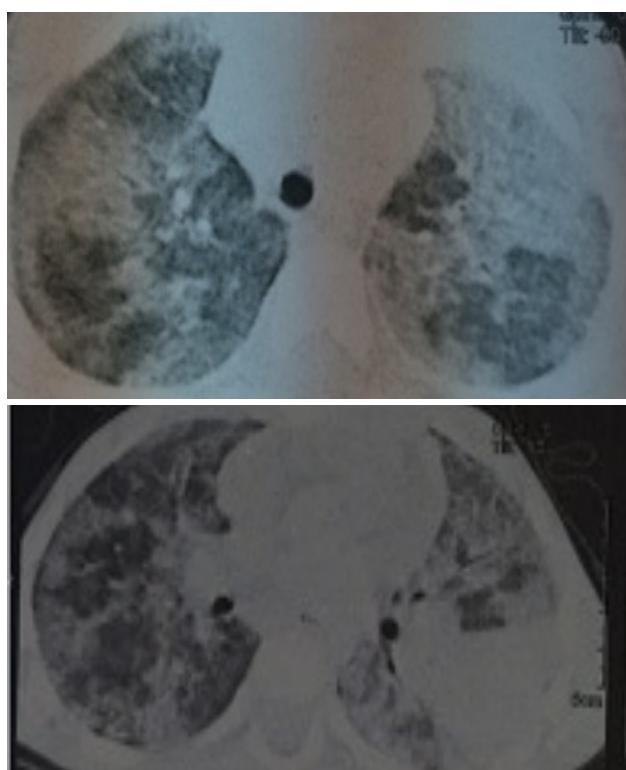


Figure 2 : tomodensitométrie thoracique montrant un syndrome interstitiel avec opacités en "verre dépoli" prédominant en périphérie

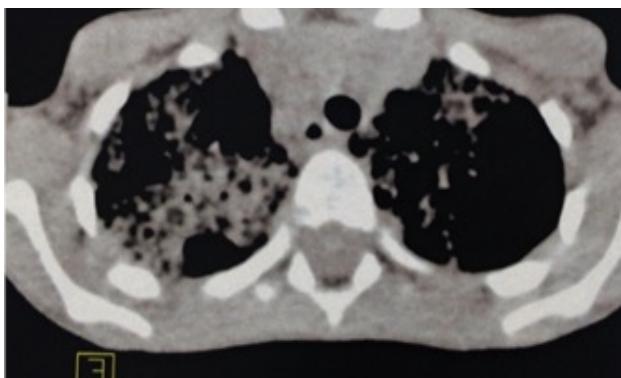


Figure 3 : épaissement des septas interlobulaires faisant aspect en "crazy paving" à la tomodensitométrie thoracique

L'Endoscopie bronchique montrait un aspect macroscopique normal et le lavage bronchoalvéolaire (LBA) ramenait des sécrétions épaisses et laiteuses dont la formule cytologique comportait 89% de macrophages dont 40% positifs à l'huile rouge, 5% de lymphocytes et 6% de polynucléaires neutrophiles. L'étude du liquide du LBA montrait la présence de matériel lipoprotéinacé prenant la coloration à l'acide périodique de Schiff (PAS).



Figure 4 : Aspect macroscopique laiteux avec sémentation du matériel lipoprotéinacé du liquide de lavage bronchoalvéolaire

L'Etude génétique a retrouvé une mutation de la chaîne alpha du récepteur du GM-CSF est identifiée (granulocyte-macrophage colony-stimulating factor). La Prise en charge thérapeutique consistait à un lavage broncho-alvéolaire thérapeutique ramenant 2600ml de liquide du poumon droit initialement sale puis de plus en plus clair, puis un lavage du poumon gauche ramenant 2100ml s'éclaircissant au fur et à mesure avec un dernier pot clair sans dépôt. Ce lavage était réalisé à 3 reprises à un mois d'intervalle. Notre patient avait reçu des vaccins anti pneumocoque et antigrippal, de l'azithromycine (3 fois/ semaine) et du fortimel® (2 flacons par jour).

DISCUSSION

La protéinose alvéolaire pulmonaire (PAP) a été décrite pour la première fois par Rosen et Castleman en 1958 [3]. Il s'agit d'une maladie extrêmement rare, caractérisée par l'accumulation de matériel protéinacé dans les alvéoles, en rapport avec un défaut de clairance du surfactant pulmonaire lié à des anomalies fonctionnelles des macrophages alvéolaires [4]. Sur le plan physiopathologique, les protéinoses alvéolaires pulmonaires d'origine génétique regroupent principalement les désordres de production du surfactant, les mutations du ré-

cepteur du GM-CSF et les intolérances protéiques lysinuriques [5]. Selon les données de la littérature, Les mutations de CSFR2A (sous-unité a), retrouvées notamment chez notre patiente, pourraient correspondre à 6 % de toutes les PAP. La transmission est autosomique récessive, mais certaines mutations ont une pénétrance variable et incomplète. La PAP est une affection rare qui atteint toutes les tranches d'âge, une étude américaine a estimé la prévalence globale d'environ sept personnes sur 1000000, mais il y avait moins de deux personnes sur 1000000 âgées de moins de 18 ans [6]. Par conséquent, la prévalence de PAP pédiatrique est probablement bien inférieure à un cas sur 1000000. La présentation clinique est dominée par la présence d'une dyspnée d'installation progressive et une toux sèche, chez les enfants atteints de PAP par mutations des récepteurs du GM-CSF, une présentation plus systémique, avec de la fièvre, perte de poids, douleurs thoraciques et fatigue [7]. L'examen physique est souvent normal, parfois il existe un hippocrateisme digital [7].

Pour les mutations de CSF2RA, l'âge au moment de l'apparition des symptômes varie de 1,5 à 9 ans [8], ce qui était retrouvé chez notre patiente. Le diagnostic de PAP est posé sur Le LBA montrant un aspect « laiteux », contenant une grande quantité d'un matériel granuleux acellaire éosinophile protéinacé qui est PAS positif [9]. L'origine génétique est confirmée par la biologie moléculaire et jusqu'à ce jour 13 mutations ont été identifiées via un séquençage de l'exome [10]. Une nouvelle variante homozygote du gène MARS est identifiée récemment par séquençage de l'exome entier, ce variant a été prédict comme étant dommageable et délétère [11].

Le lavage pulmonaire thérapeutique appelé Poumon entier lavage (WLL) est l'option thérapeutique actuelle [10], mais il n'entraîne de rémission complète que chez 30% des patients.

D'autres traitements, à l'étude, visent à améliorer la clairance du surfactant par les macrophages : soit en stimulant directement les macrophages par l'apport de GM-CSF, soit en diminuant la quantité d'anticorps anti-GM-CSF en réalisant des échanges plasmatiques ou en inhibant leur production par du rituximab [12]. Le traitement par GM-CSF (Sargamostim®) administré par voie sous-cutanée ou inhalée[12]. Il agit en augmentant le niveau de PU.1 (facteur de transcription) améliorant ainsi les différentes fonctions des macrophages alvéolaires. Un résultat spectaculaire par un traitement à base de GM-CSF inhalé, a été décrit récemment par López Monzoni et all aboutissant à une rémission clinico-radiologique et normalisation de la DLCOc (82%) après deux mois de traitement [13].

L'évolution des PAP est émaillée par des complications, notamment les infections intercurrentes, plus fréquemment rencontrées, chez 5 à 13 % des patients et qui totalisent 20 % des décès [14]. Les auteurs rapportent une amélioration de la survie

dans les séries les plus récentes qui est de l'ordre de 95 % [15]. Les infections secondaires, représentant la complication intercurrente la plus fréquente, sont rencontrées chez 5 à 13 % des patients et totalisent 20 % des décès [6,10]. La hantise de la PAP est la fibrose pulmonaire, une complication qui survient rarement selon la littérature [1].

CONCLUSION

La PAP génétique, bien que rare, doit être évoquée devant une pneumopathie interstitielle diffuse persistante chez l'enfant. Le diagnostic repose sur le LBA et la confirmation génétique ; le lavage pulmonaire reste la pierre angulaire du traitement, avec un pronostic désormais favorable.

REFERENCES :

- [1] Borie R, Danel C, Debray MP, Taille C, Dombret MC, Aubier M, et al. Pulmonary alveolar proteinosis. European Respiratory Review. 1 juin 2011;20(120):98-107.
- [2] Trapnell BC, Nakata K, Bonella F, Campo I, Griesse M, Hamilton J, et al. Pulmonary alveolar proteinosis. Nat Rev Dis Primers. déc 2019;5(1):16.
- [3] Rosen SH, Castleman B, Liebow AA, Enzinger FM, Hunt RTN. Pulmonary Alveolar Proteinosis. N Engl J Med. 5 juin 1958;258(23):1123-42.
- [4] Cherni N. Réponse du e-quid de juillet-août. Journal de Radiologie. sept 2009 ; 90 (9):1093 - 5.
- [5] Jouneau S, Kerjouan M, Briens E, Lenormand JP, Meunier C, Lethuille J, et al. La protéinose alvéolaire pulmonaire. Revue des Maladies Respiratoires. déc 2014;31(10):975-91.
- [6] McCarthy C, Avetisyan R, Carey BC, Chalk C, Trapnell BC. Prevalence and healthcare burden of pulmonary alveolar proteinosis. Orphanet J Rare Dis. déc 2018;13(1):129.
- [7] Bush A, Pabary R. Pulmonary alveolarproteinosis in children. Breathe (Sheff). juin 2020 ; 16 (2) : 200001.
- [8] Enaud L, Hadchouel A, Coulomb A, Berteloot L, Lacaille F, Boccon-Gibod L, et al. Pulmonary alveolar proteinosis in children on La Réunion Island: a new inherited disorder? Orphanet J Rare Dis. déc 2014;9(1):85.
- [9] Seymour JF, Presneill JJ. Pulmonary alveolar proteinosis: progress in the first 44 years. Am J Respir Crit Care Med. 15 juill 2002;166(2):215-35.
- [10] Hadchouel A, Drummond D, Abou Taam R, Lebourgeois M, Delacourt C, de Blic J. Alveolar proteinosis of genetic origins. Eur Respir Rev. 31 déc 2020;29(158):190187.
- [11] Alzaid M, Alshamrani A, Harbi ASA, Alenzi A, Mohamed S. Methionyl-tRNA synthetase novel mutation causes pulmonary alveolar proteinosis. SMJ. févr 2019;40(2):195-8.
- [12] Borie R, Kannengiesser C, Nathan N, Tabèze L, Pradère P, Crestani B. Familial pulmonary fibrosis. Revue des Maladies Respiratoires. avr 2015;32(4):413-34.
- [13] López Monzoni S, Fernández Francés J, Ampuero López A. Proteinosis alveolar. Remisión completa tras tratamiento con GM-CSF inhalado. Open Respiratory Archives. avr 2022;4(2):100165.
- [14] Inoue Y, Trapnell BC, Tazawa R, Arai T, Takada T, Hizawa N, et al. Characteristics of a Large Cohort of Patients with Autoimmune Pulmonary Alveolar Proteinosis in Japan. Am J Respir Crit Care Med. avr 2008;177(7):752-62.
- [15] Trapnell BC, Whitsett JA, Nakata K. Pulmonary Alveolar Proteinosis. N Engl J Med. 25 déc 2003;349(26):2527-39.



Artificial Intelligence Non-Invasive Methods for Neonatal Jaundice Detection: A Review

Atitallah. S^(1,2), Yahyaoui. S^(1,2), Mazigh. S^(1,2), Bouyahia. O^(1,2), Boukthir. S^(1,2)

⁽¹⁾ Service de Médecine Infantile C - Hôpital d'enfant Béchir Hamza de Tunis

⁽²⁾ Faculté de Médecine de Tunis – Université Tunis El Manar

"Artificial Intelligence Non-Invasive Methods for Neonatal Jaundice Detection: A Review" est une revue de la littérature qui a été rédigée par Fati Oiza Salami et ses collaborateurs. Elle a été publiée en Avril 2025 dans le journal **Artificial Intelligence in Medicine**.

Cet article se penche sur l'utilisation des techniques d'intelligence artificielle (IA) dans le diagnostic de l'ictère néonatal. L'ictère néonatal est une situation fréquente en néonatalogie et représente une cause importante de morbidité et, en particulier dans les pays à revenu faible et intermédiaire, notamment en Afrique. L'enjeu majeur demeure le dépistage précoce et fiable de cette affection afin de prévenir les complications neurologiques graves.

Dans ce contexte, la revue avait pour objectif principal d'établir un état des lieux des méthodes non invasives de détection de l'ictère néonatal et de les comparer aux approches classiques, reposant sur le dosage sanguin de la bilirubine. Elle visait à montrer comment les nouvelles technologies, notamment celles basées sur l'IA, peuvent améliorer la précision, la rapidité et l'accessibilité du diagnostic. Un second objectif consistait à l'analyse critique de l'application des techniques d'IA, incluant le machine learning (apprentissage automatique à partir de données) et le deep learning (apprentissage en profondeur utilisant des réseaux de neurones convolutifs, spécialisés dans l'analyse d'images).

La méthodologie adoptée dans cette revue reposait sur les recommandations du guide PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses). La recherche bibliographique a été conduite dans plusieurs bases de données électroniques. La période couverte s'étendait de janvier 2014 à août 2024. Le processus de sélection des études a suivi des critères d'inclusion et d'exclusion stricts. Seules ont été retenues les publications répondant à plusieurs conditions précises : études originales, ayant recours à des méthodes d'intelligence artificielle (machine learning, deep learning ou modèles hybrides), portant spécifiquement sur la détection non invasive de l'ictère néonatal, publiées en anglais.

La revue a permis d'identifier 33 études publiées entre 2014 et 2024 portant sur la détection non invasive de l'ictère néonatal à l'aide de l'IA. Les travaux recensés se sont appuyés sur une grande variété de technologies de collecte de données, incluant la photographie numérique, les applications pour smartphones (comme BiliCam), l'imagerie... La majorité des études (plus de 90 %) ont exploité des images (peau, visage, sclère ou ongle) comme source principale de données, tandis qu'un petit nombre a eu recours à des données cliniques. Les études ont été classées en trois grandes catégories : celles ayant recours au machine learning (17 études), au deep learning (7 études), et aux méthodes hybrides ou d'ensemble (9 études).

L'évaluation des modèles s'est appuyée sur différents indicateurs de performance, dont l'exactitude, la précision, la sensibilité, la spécificité, ainsi que l'aire sous la courbe ROC (AUC).

Les approches d'apprentissage automatique (machine learning), adoptées dans 17 études, ont démontré des résultats encourageants. Des méthodes comme les forêts aléatoires, les machines à vecteurs de support ou les modèles de régression se sont révélées efficaces pour analyser la couleur de la peau ou de la sclère. Les forêts aléatoires sont des ensembles d'arbres de décision qui permettent de réduire le surapprentissage et d'améliorer la précision des prédictions. Les machines à vecteurs de support cherchent à séparer les données en classes distinctes en maximisant la marge entre elles, ce qui est particulièrement utile pour des classifications complexes. Les modèles de régression, quant à eux, établissent des relations statistiques entre des variables explicatives et une variable cible continue, permettant d'estimer ou de prédire des valeurs numériques à partir des caractéristiques observées. Des outils innovants tels que le Jaundice Eye Color Index ont été proposés pour quantifier de façon objective la coloration de la sclère.

Les méthodes de deep learning, recensées dans 7 études, se distinguent par leur capacité à extraire automatiquement des caractéristiques complexes à partir des images. Parmi les architectures les plus

étudiées figurent les réseaux de neurones convolutifs, spécialisés dans l'analyse d'images, ainsi que des modèles récents comme le Vision Transformer, qui traite les images par fragments (ou « patches ») selon une logique d'attention sélective inspirée du traitement du langage. D'autres algorithmes plus légers, tels que YOLO (You Only Look Once) ou MobileNet, permettent une détection rapide des signes d'ictère à partir d'images capturées sur smartphone, adaptés à un usage clinique portable. Ces applications ont montré une faisabilité technique prometteuse dans des environnements à ressources limitées. Les réseaux de neurones convolutifs et d'autres architectures avancées ont montré une supériorité par rapport aux modèles classiques, notamment en termes d'AUC et de robustesse face aux variations de conditions d'éclairage. Certaines études ont également utilisé des données d'imagerie (comme l'IRM) pour détecter des formes sévères d'hyperbilirubinémie ou pour prédire l'encéphalopathie.

Enfin, 9 études ont exploré des approches hybrides, d'ensemble ou de transfert de connaissances. Ces modèles combinent plusieurs algorithmes afin d'améliorer la précision diagnostique et la capacité de généralisation. Les résultats indiquent que ces approches obtiennent souvent de meilleures performances globales, avec des valeurs d'AUC avoisinant ou dépassant 95 %, et offrent un potentiel intéressant pour le déploiement clinique.

Cette revue présente plusieurs atouts majeurs. Tout d'abord, elle s'appuie sur une méthodologie rigoureuse conforme aux recommandations PRISMA, garantissant transparence et reproductibilité. Elle offre ainsi une vision structurée et exhaustive de la littérature récente concernant les approches d'IA appliquées au dépistage non invasif de l'ictère néonatal. Ensuite, la revue se distingue par la richesse et la diversité des sources consultées, incluant les principales bases de données scientifiques internationales. Elle rassemble et analyse un corpus représentatif de 33 études, ce qui constitue une base solide pour dresser un panorama des avancées dans le domaine. Par ailleurs, l'étude propose une analyse comparative détaillée entre différentes familles de modèles (machine learning, deep learning, méthodes hybrides), en évaluant leurs performances respectives sur des critères standardisés tels que l'exactitude, la sensibilité, la spécificité et l'AUC. Cette approche permet de dégager des tendances claires, notamment la supériorité des modèles de deep learning et d'ensemble dans la plupart des contextes. Enfin, l'article met en évidence le potentiel d'applications concrètes, en soulignant la faisabilité d'outils simples et accessibles, comme les applications mobiles basées sur l'analyse d'images via smartphone. Cela confère à cette revue une forte valeur ajoutée en termes de transférabilité clinique et de santé publique, notamment pour les pays à ressources limitées.

Malgré ses atouts, la revue comporte certaines limites. La première est liée à la variabilité et à la taille restreinte des jeux de données exploités par les études incluses. La plupart des modèles ont été validés sur des cohortes limitées, souvent monocentriques, ce qui réduit la généralisation des résultats. Cette contrainte est particulièrement pertinente dans un contexte comme la Tunisie où la constitution de bases d'images néonatales locales reste rare. La diversité ethnique et physiologique des nouveau-nés est insuffisamment représentée : la pigmentation cutanée et les conditions d'éclairage influencent directement la fiabilité des modèles. Faute de bases de données multiculturelles et suffisamment larges, le risque de biais algorithmique reste important. Cela souligne la nécessité, pour la recherche tunisienne, de constituer des bases de données adaptées à la population maghrébine. Par ailleurs, le manque de validation externe et d'études multicentriques complique la transposition de ces modèles aux situations cliniques réelles. Les hôpitaux tunisiens pourraient jouer un rôle clé en menant des études pilotes multi-sites pour évaluer la faisabilité de ces outils en conditions locales. Enfin, les auteurs rappellent que l'intégration de solutions d'IA en santé pose des questions éthiques et pratiques : confidentialité et sécurité des données sensibles, obtention du consentement parental, responsabilité médico-légale en cas d'erreur diagnostique, et acceptabilité des outils par les professionnels de santé. Dans le contexte tunisien, où le cadre réglementaire de l'IA en santé est encore émergent, ces enjeux doivent être anticipés pour garantir une intégration responsable et acceptable par les équipes médicales.

Cette revue fournit une synthèse rigoureuse et complète des avancées récentes dans l'application de l'IA au dépistage non invasif de l'ictère néonatal, en mettant en évidence les modèles les plus performants. Néanmoins, ses limites majeures concernent la taille et l'hétérogénéité des cohortes, le manque de diversité ethnique et physiologique, ainsi que l'insuffisance de validations externes et multicentriques, ce qui restreint la généralisation des résultats. Ces constats soulignent l'importance pour la recherche, notamment en Tunisie, de développer des bases de données locales multicentriques et adaptées à la population locale, afin de garantir une intégration responsable et efficace de l'IA en santé néonatale.

Au regard de ces constats, plusieurs pistes de recherche et de développement ont été proposées. D'abord, la création de bases de données cliniques plus vastes et diversifiées est indispensable pour renforcer la fiabilité et l'équité des modèles d'IA. Ensuite, la standardisation des protocoles d'acquisition d'images (distance, éclairage, angle) permettrait de limiter les biais liés aux conditions de capture. Il est également nécessaire d'intégrer pro-

gressivement ces outils dans la pratique clinique, en étroite collaboration avec les professionnels de santé, afin d'assurer leur pertinence et leur faisabilité opérationnelle. Enfin, un encadrement éthique et réglementaire solide, garantissant la protection des données et la sécurité des patients, reste comme une condition préalable à leur adoption à large échelle, notamment en néonatalogie.

En conclusion, les auteurs ont proposé une approche innovante pour le diagnostic non invasif de l'ictère néonatal en utilisant l'IA et l'analyse d'images. Bien que les résultats soient prometteurs, la transition vers une application clinique généralisée nécessite de surmonter certaines limites techniques, méthodologiques et éthiques. Ce travail ouvre la voie à un potentiel renouvellement des méthodes de diagnostic en néonatalogie, tout en soulignant l'importance de poursuivre les recherches et les validations cliniques pour assurer sécurité et efficacité.



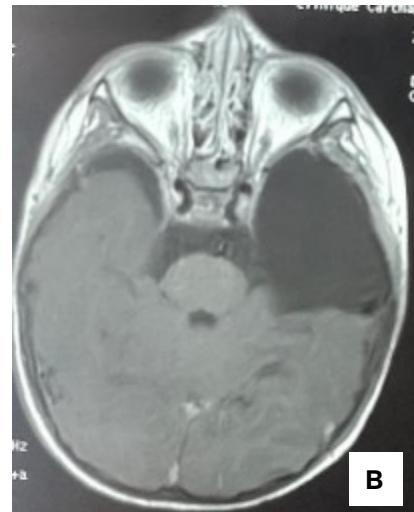
Convulsions et ataxie chez un enfant : quel est votre diagnostic ?

Tej. A^(1,2), Jaballah. N^(1,2), Ben Belgacem. H^(1,2), Bouguila. J^(1,2), Boughamora. L^(1,2)

⁽¹⁾ Service de Pédiatrie, Farhat Hached, Sousse

⁽²⁾ Université de Sousse, Faculté de Médecine Sousse

Patient, âgé de 2ans et demi, issu d'un mariage consanguin et ayant des antécédents d'un retard psychomoteur global avec notion de céphalées épisodiques admis pour convulsions tonico-cloniques généralisées survenant dans un contexte d'apyréxie. L'examen trouve un enfant eutrophique, apyrétique avec une marche ataxique. L'examen ophtalmologique n'a pas décelé d'anomalies, en particulier pas d'œdème papillaire. Un scanner cérébral, réalisé en urgence, à la recherche d'un processus expansif intra crânien, a objectivé une atrophie du lobe temporal gauche remplacé par une lésion kystique. Un complément d'exploration par une IRM cérébrale a été réalisé (voir figures)



B : IRM cérébrale, séquence T1



A : TDM cérébrale



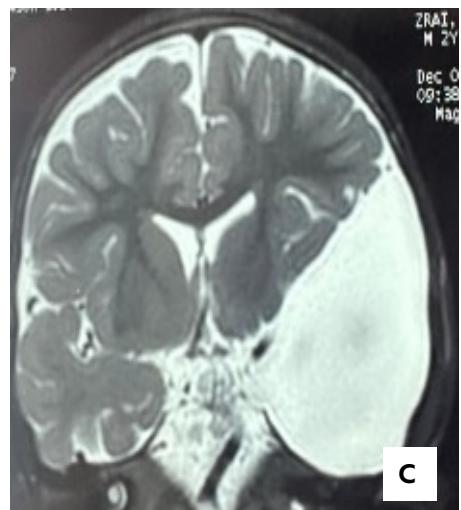
C : IRM cérébrale, séquence T2

Réponse :



A : TDM cérébrale avec injection du produit de contraste

A : TDM cérébrale avec injection du produit de contraste Atrophie du lobe temporal gauche remplacé par une lésion kystique, évoquant un kyste arachnoïdien. Absence de densité spontanée et de rehaussement du parenchyme.



C : IRM cérébrale, séquence T2, coupe coronale

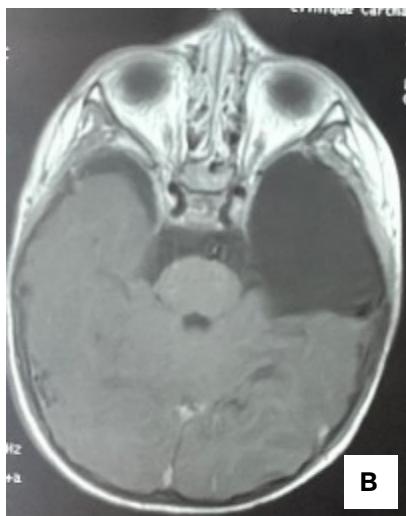
C : IRM cérébrale, séquence T2, coupe coronale Atrophie du lobe temporal gauche, formation kystique bien limitée mesurant 66mm dans le plan frontal, de même signal au LCS, évoquant un kyste arachnoïdien.

Observation :

Enfant âgé de 2ans et demi, issu d'un mariage consanguin et ayant des antécédents d'un retard psychomoteur global avec notion de céphalées épisodiques admis pour convulsions tonico-cloniques généralisées survenant dans un contexte d'apyraxie. L'examen trouve un enfant eutrophique, apyrétique avec une marche ataxique.

La notion de céphalées avec la constatation d'une marche ataxique ont fait redouter un processus expansif intra crânien d'où la demande d'un scanner cérébral en urgence ayant montré une atrophie du lobe temporal gauche remplacé par une lésion kystique volumineuse faisant évoquer un kyste arachnoïdien. Un complément d'exploration par une IRM cérébrale a objectivé une large collection liquidienne temporo pariétale gauche de siège extra axial mesurant 55x49x66mm ayant un signal identique à celui du liquide cérébro spinal sur toutes les séquences. L'aspect IRM était en faveur d'un kyste arachnoïdien temporo-polaire gauche avec atrophie du lobe temporal gauche.

Le reste du bilan viscéral était sans anomalies, ainsi que le caryotype constitutionnel. L'enfant a été mis sous Dénakin® à la dose de 30mg/Kg/j avec absence de récidives des convulsions. Un EEG a été réalisé montrant un tracé réactif, assez bien structuré et globalement symétrique. Un avis neurochirurgical a été sollicité et il a été préconisé une surveillance clinique rapprochée tant que le malade est resté stable sous traitement médical. L'enfant est âgé, actuellement de 9ans. Son épilepsie est équilibrée et les contrôles radiologiques ont montré un aspect stable du kyste arachnoïdien avec absence d'effet de masse sur les structures médianes.



B : IRM cérébrale, séquence T1, coupe axiale

B : IRM cérébrale, séquence T1, coupe axiale Large collection liquidienne temporo-pariétale gauche, mesurant 55x49 dans le plan axial, de siège extra-axial ayant un signal identique au LCS, évoquant un kyste arachnoïdien.

Commentaires :

Les kystes arachnoïdiens (KA) du système nerveux central sont définis comme des cavités kystiques de nature bénigne, limitées par une paroi développée à partir des cellules arachnoïdiennes et dont l'incidence varie entre 1.1 à 2.6% (1). Dans la majorité des cas, ils sont congénitaux et peuvent être, rarement, acquis (2). Une prédominance masculine a été rapportée (1,2). La plupart des kystes sont petits et asymptomatiques et se situent dans la fosse temporale (2). Les autres localisations, fréquemment décrites, intéressent la fosse postérieure et dont la localisation rétro cérébelleuse est la plus fréquente, ainsi que la scissure inter hémisphérique (3).

Les complications, classiquement décrites, sont dues à une compression des structures adjacentes. Il s'agit de céphalées et de convulsions comme c'était la présentation clinique pour notre patient. Par ailleurs, en dehors du tableau alarmant d'hypertension intra crânienne d'autres signes cliniques ont été rapportés à type de spasme hémifacial, de syndrome cérébelleux, de nystagmus et de paralysies oculomotrices (3,4). La rupture du kyste arachnoïdien peut se compliquer d'un hématome sous dural chronique (HSD). Plusieurs hypothèses ont été émises pour expliquer une telle complication telle que la rupture du kyste dans l'espace sous dural suite à un traumatisme minime entraînant, par la suite, une lésion des veines leptoméningées, la création par le KA d'un déséquilibre barométrique dans l'espace sous dural qui favoriserait la formation de l'HSD et la rupture de veines fragilisées et anormales de la paroi du kyste, l'HSD étant dans ce cas associé à une hémorragie intra kystique (5).

Le diagnostic des kystes arachnoïdiens, ainsi que de ce type de complications, a été rendu facile par la pratique des examens neuroradiologiques en particulier l'IRM cérébrale, qui est considérée comme l'examen de prédilection pour le diagnostic positif. Les kystes arachnoïdiens apparaissent en hypo signal T1, hyper signal T2, et non rehaussés par l'injection du gadolinium. L'IRM est, également, intéressante pour établir des diagnostics différentiels avec d'autres lésions comme c'est le cas de méningiomes kystiques ou d'un syndrome de Dandy Walker. Des séquences spécifiques, à haute résolution et de flux assurent des investigations plus avancées des kystes arachnoïdiens, concernant leur communication anatomique avec le système ventriculaire, ce qui facilite la planification opératoire (6).

Le traitement médical comprend un traitement antalgique, un traitement antiépileptique et peut faire appel à l'acétazolamide dans certains cas. L'indication chirurgicale est réservée aux kystes symptomatiques ne répondant pas au traitement médical (7). Le choix de la procédure chirurgicale demeure un sujet de discussion. L'abord direct du kyste, lorsqu'il est superficiel, peut être réalisé par craniotomie à ciel ouvert permettant une résection de la paroi du kyste et sa mise en communication avec les voies d'écou-

lement du LCR. Une réduction progressive du kyste peut être obtenue grâce à une dérivation kysto-péritonéale ou kysto-ventriculaire. En dehors de ces procédures chirurgicales classiques, un traitement par endoscopie peut être proposé révolutionnant, ainsi, la prise en charge des kystes arachnoïdiens. La fenestration endoscopique est considérée, actuellement, l'intervention du choix en pédiatrie, idéalement réalisée dans des centres disposant de l'expertise nécessaire. Toutes ces interventions peuvent être à l'origine de complications infectieuses, hémorragiques ou mécaniques et doivent prendre en considération le risque de récidives postopératoires (8). Par ailleurs, de rares cas de résolution spontanée de kystes arachnoïdiens ont été rapportés soulignant, ainsi, l'intérêt de la surveillance, aussi bien clinique que radiologique (9).

Références

- [1] Talreja R, Fonseca LD, Chikkannaiah GK. Intracranial arachnoid cyst in children : clinical presentation and risk factors of surgical intervention. *Pediatr Neurosurg* 2024 ; 59 :55-65.
- [2] Zheng W, Guan X, Lu Z, Zhang X, Zhai H and al. Does right hemisphere compensate for the left in school-age children with large left middle fossa arachnoid cysts. *Pediatrics* (2023) :550.
- [3] Makino K, Tsutsumi S, Takaki Y, Nonaka S, Okura H and al. An infantile case of posterior fossa arachnoid cyst presenting with marked engorgement of contralateral supraorbital vein. *Radiology case reports* (2021) 3680-3684.
- [4] Bryden A, Majors N, Puri V and Moriarty Th. A rare case of spontaneous arachnoid cyst rupture presenting as right hemiplegia and expressive aphasia in a pediatric patient. *Children* 2021, 8,78.
- [5] Shrestha R, You C. Spontaneous chronic subdural hematoma associated with arachnoid cyst in children and young adults. *Asian.J. Neurosug* 2014 ;9 :168.
- [6] Youshani A.S, Van Beijnum.J, Soh C, Pal.P and Karabatsou K. A multiloculated cystic meningioma simulating an arachnoid cyst. *Interdisciplinary Neurosurgery* 21 (2020) 100758..
- [7] Watson I, McDonald PJ, Steinbok P, Graeber B and Singhal A. Acetazolamide to treat symptomatic ruptured arachnoid cysts : illustrative cases. *J Neurosurg case lessons* 3(16) : CASE21462, 2022.
- [8] Schmutzler-Sondergeld M, Gencer A, Niedermeyer S, Quach S, Stoecklein VM and al. Evaluation of surgical treatment strategies and outcome for cerebral arachnoid cysts in children and adults. *Acta Neurochirurgica* (2024) 166 :39.
- [9] Ammar A, Abdulmohsen Alojan A, Turkistani AN and Alrayes M.M. Spontaneous regression of pineal region arachnoid cyst : as case report and review of literature.



Revue Maghrébine de Pédiatrie

Instructions aux auteurs : Edition d' Octobre 2025

La revue maghrébine de pédiatrie, organe de la Société Tunisienne de Pédiatrie (STP), publie en langue française et anglaise des recommandations pour la pratique clinique, mises au point, articles originaux, faits cliniques, éditoriaux, lettre à la rédaction et des cas du jour.

Elle a pour but de publier des travaux originaux et de formation continue dans les domaines relatifs à la pédiatrie, à la néonatalogie et à la chirurgie pédiatrique.

Règles de publication :

Tout manuscrit adressé à la revue est soumis à un comité de lecture anonyme propre à chaque rubrique.

Les articles ne doivent pas avoir été publiés antérieurement ni être publiés simultanément dans une autre revue.

Le fait de soumettre un article sous-entend que le travail décrit est approuvé par tous les auteurs.

Enfin, la revue suit les pratiques internationales relatives aux conflits d'intérêt en rapport avec les publications soumises.

Soumission du manuscrit :

Via le lien: <http://www.rev-magh-ped.tn/>. Joindre en pièces attachées : - un fichier pour la page de titre - un fichier pour le manuscrit complet (sans page de titre et sans figure) - un fichier par figure et/ou tableau et un fichier pour les références.

Présentation générale des articles:

Les manuscrits doivent être écrits en double interligne avec une police « Times new roman » TNR n°12 et paginés.

Le manuscrit se compose des éléments décrits ci-dessous :

Page de titre : elle doit comporter ;

- Titre de l'article (en évitant les titres long et les sous-titres)
- Titre en anglais
- L'initial de prénom et le nom des auteurs
- Les coordonnées complètes des services ou laboratoires d'origine et l'université avec l'indication d'appartenance de chacun des auteurs

Exemple : Azzabi O (1,2),.....

1- Université de Tunis El Manar, Faculté de Médecine de Tunis, 1007, Tunis, Tunisie.

2- Hôpital Mongi Slim, Service de Pédiatrie, 2046, La Marsa, Tunisie

L'adresse e-mail de l'auteur à qui la correspondance (mentionner l'ORCID si disponible)

Résumé et mots clés :

Chaque article doit être accompagné d'un résumé en français et en anglais à l'exception des Éditoriaux et des lettres à la rédaction.

Le résumé doit comporter moins de 300 mots, mais doit être suffisamment informatif. Il devra non seulement donner une idée d'ensemble de l'article mais aussi comporter les principaux résultats et les conclusions auxquels sont parvenus les auteurs.

Les mots clés en français et en anglais seront joints aux résumés. Ils permettent l'indexation de l'article et sont proposés par l'auteur, puis établis par le comité de rédaction. 4 à 6 mots clés sont nécessaires, utiliser les termes MeSH (via <https://meshb.nlm.nih.gov/search>)

Recommandations pour la pratique clinique :

le travail d'un des groupes de spécialités membre de la société tunisienne de pédiatrie avec validation extérieure par un groupe de lecture (maximum 20 pages références y compris).

Article original : il rapporte un travail original de recherche clinique ou expérimentale. Il comporte obligatoirement les chapitres suivants : Introduction, Matériel et méthodes, résultats, discussion et conclusions. (maximum 15 pages et 30 références). Les tableaux sont limités au nombre de 5 et les figures aux nombre de 3.

Fait clinique : ayant comme objectif de signaler ou de rappeler, à partir d'une ou plusieurs observations originales, une hypothèse physiopathologique, une donnée clinique, un examen complémentaire ou encore un mode de raisonnement susceptibles de rendre service aux cliniciens mis en présence d'une situation similaire (maximum 8 pages et 10 références)

Cas du jour : deux articles séparés : chacun a une page de titre (maximum 4 pages et 5 références et moins de 3 images)

- Premier article : question
- Deuxième article : réponse

Mise au point : 18 pages et 50 références

Lettre à la rédaction : notes brèves originales (pas de résumé, maximum 2 pages et 5 références)

Références :

Les références doivent être numérotées par ordre d'apparition dans le texte. Leurs numéros d'appel doivent figurer dans le texte entre crochets, séparés par des tirets quand il s'agit de références consécutives, par exemple : [1-3], sauf si elles se suivent : [1,2], et par des virgules quand il s'agit de références non consécutives : [1, 5].

Les références doivent être présentées selon les normes adoptées par la convention de

« Vancouver » (International Committee of Medical Journal Editors. Uniform requirements for manuscripts submitted to biomedical journals. Fifth edition. N Engl J Med 1997; 336 : 309-16).

Jusqu'à six auteurs, ceux-ci doivent être nommément indiqués. Au delà, seuls les six premiers seront cités, suivis de la mention « et al ». La première lettre du nom de l'auteur est en majuscule, les autres en minuscules

Exemples de références :

Article de périodique classique :

Auteurs. Titre de l'article. Nom de la revue abrégé. Année de parution; volume (numéro):page début-page fin.

- [1] Prat C, Domínguez J, Rodrigo C, Giménez M, Azuara M, Jiménez O et al. Elevated serum procalcitonin values correlate with renal scarring in children with urinary tract infection. Pediatr Infect Dis J 442-438: 22 ;2003.

Ouvrage :

Auteur(s). Titre du livre. Numéro de l'édition (à partir de la 2nde).Ville: Maison d'édition; Année de publication.

- [2] Darlot C. La modélisation de la fonction motrice. In : Didier JP, dir. La plasticité de la fonction motrice. Paris : Springer-Verlag ; 2009. p. 81-141.

Chapitre issu d'un ouvrage collectif :

Auteur(s) du chapitre. Titre du chapitre. In: Direc-

teur(s) de la publication, dir. Titre de l'ouvrage. Ville: Maison d'édition; Année de publication. p. page début-page fin du chapitre.

- [3] Delacourt C. Explorations fonctionnelles respiratoires In : De Blic J, dir. Progrès en Pédiatrie: Pneumologie pédiatrique. Rueil-Malmaison : Doin, 2002.p. 54-47.

Conférence de consensus ou une recommandation

Organisme auteur/éditeur. Titre de la conférence de consensus ou de la recommandation. Ville : Organisme auteur/éditeur; Année de publication.

- [4] Haute Autorité de Santé. Prise en charge de l'ulcère de jambe à prédominance veineuse hors pansement. Recommandations pour la pratique clinique. Paris : HAS ; 2006.

Référence consultable sous format électronique:

Auteur(s). Titre de l'article. Nom de la revue en abrégé [En ligne]. Année Mois [Date de citation] ; volume (numéro) : [Nombre de pages]. Disponible à l'URL : <http://>

- [6] Morse S. Factors in the emergence of infectious diseases. Emerge Infect Dis [En ligne]. 1995 Juillet [18/07/2010];(1)1: [24 pages]. Disponible à l'URL: <http://www.cdc.gov/hciod/EID/eid.htm>

Tableaux :

Les tableaux doivent être numérotés en chiffres romains par ordre d'apparition dans le texte ; leur emplacement doit être précisé par un appel entre parenthèses. Ils doivent être inscrits sur une feuille séparée. Ils doivent être accompagnés d'un titre (au dessus) et de toutes les notes nécessaires (au dessous).

Illustrations :

Les figures (graphiques ou photographies) doivent être numérotées en chiffre arabes entre parenthèses par ordre d'apparition dans le texte. Ils doivent être de qualité irréprochable car ils seront reproduits sans être retouchés. Elles ne doivent pas faire double emploi avec les tableaux et vice-versa. Chaque figure est fournie sur un fichier distinct. Les figures doivent être fournies de préférences en format TIFF (.tif), ou PDF (.pdf). Les titres doivent être au-dessous de la figure ainsi que l'annotation.

Abréviations :

Les articles doivent comporter le minimum d'abréviations. Seuls les termes acceptés internationalement peuvent être utilisés. Cette abréviation doit apparaître entre parenthèses après la première utilisation du mot ou de l'expression.

Ethique :

La revue suit les pratiques internationales relatives aux conflits d'intérêts en rapport avec les publications soumises. Toute soumission de manuscrit doit être accompagnée d'une déclaration de conflit d'intérêt.

Un conflit d'intérêt existe quand un auteur et/ou un co-auteur a des relations financières ou personnelles avec d'autres personnes ou organisations qui sont susceptibles d'influencer ses jugements professionnels concernant une valeur essentielle (bien du patient, intégrité de la recherche...).

Les principaux conflits d'intérêt étant les intérêts financiers, les essais cliniques, les interventions ponctuelles, les relations familiales... Tous les auteurs de la publication doivent déclarer toutes les relations qui peuvent être considérées comme ayant un potentiel de conflits d'intérêt uniquement en lien avec le texte publié. Au cas où il n'existe aucun conflit d'intérêt en lien avec l'article soumis, la mention suivante doit être ajoutée directement dans le manuscrit : Conflit d'intérêt : aucun





