



RES

PROGRAMME CANADIEN DE SURVEILLANCE PÉDIATRIQUE

RÉSULTATS
2004

Énoncé de mission

Contribuer à l'amélioration de la santé des enfants et des adolescents au Canada grâce à un programme national de surveillance et de recherche portant sur des troubles infantiles qui entraînent des incapacités, une morbidité et une mortalité graves et des coûts économiques élevés dans la société, malgré leur faible fréquence.

**Pour obtenir de plus amples renseignements sur
le Programme canadien de surveillance
pédiatrique ou demander une version anglaise
du présent rapport, prenez contact avec la :**

Société canadienne de pédiatrie

a/s de Sarah Srikanthan, Coordonnatrice principale du PCSP
2305, boul. St. Laurent
Ottawa (Ontario) K1G 4J8
Tél. : (613) 526-9397, poste 239; téléc. : (613) 526-3332
Courriel : pcsp@cps.ca; site Web : www.cps.ca/pcsp

Envoi de poste-publications convention de vente n° 40006512



Table des matières

- 2 Remerciements
- 3 Avant-propos
 - 3 Ministre fédéral de la Santé
 - 3 Administrateur en chef de la santé publique du Canada
 - 4 Président de la Société canadienne de pédiatrie
 - 4 Président du PCSP
- 5 Comité directeur du PCSP
- 5 Groupe de travail du PCSP
- 6 Publications en 2004
 - 6 Articles publiés relativement aux études
 - 6 Faits saillants publiés dans *Paediatrics & Child Health*
- 6 Présentations en 2004
 - 6 Nationales
 - 7 Internationales
- 8 Financement
- 9 La surveillance à l'œuvre
 - 9 Aperçu
 - 12 Le coin des investigateurs
 - 13 Calendrier des études
- 14 Investigateurs principaux du PCSP
- 15 Études sous surveillance en 2004
 - 15 Déficit immunitaire combiné sévère
 - 17 Effets indésirables graves et potentiellement mortels des médicaments
 - 20 Hyperbilirubinémie néonatale grave (rapport définitif)
 - 23 Ostéogenèse imparfaite
 - 26 Paralysie flasque aiguë
 - 30 Rachitisme par carence en vitamine D (rapport définitif)
 - 33 Rhumatisme articulaire aigu
 - 36 Syndrome de la ceinture de sécurité
 - 37 Syndrome CHARGE (rapport définitif)
 - 42 Syndrome de Prader-Willi (rapport définitif)
 - 44 Syndrome de rubéole congénitale (rapport définitif)
 - 47 Syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central
 - 50 Troubles de l'alimentation à apparition précoce
- 54 Nouvelles études en 2005
 - 54 Déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
 - 55 Dystrophie myotonique congénitale
 - 55 Infection à cytomégalo virus congénitale
 - 56 Traumatismes crâniens secondaires à une maltraitance (violence ou négligence) présumée envers un enfant
- 58 Questions de sondage
 - 58 Paralysie flasque aiguë
 - 59 Sièges de bain pour bébés
 - 60 Syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central
- 61 Conseils du mois sur les EIM
- 62 Progression internationale
 - 62 La collaboration du RIUSP à l'œuvre
 - 65 Faits saillants des autres unités nationales de surveillance pédiatrique
- 68 Appels

Remerciements

La force du Programme canadien de surveillance pédiatrique (PCSP) repose sur son engagement à améliorer la santé des enfants et adolescents au Canada et dans le monde. On ne pourrait y parvenir sans les pédiatres, surspécialistes et autres dispensateurs de soins canadiens qui procèdent à la collecte mensuelle d'information sur des pathologies pédiatriques rares, sans les investigateurs principaux qui examinent et analysent les données colligées afin de transmettre des connaissances et des solutions de formation et sans les orientations des membres du comité directeur. Nous les remercions tous.

Pour le rôle qu'ils jouent dans la vérification des données colligées, nous remercions :

- l'Association canadienne des centres de santé pédiatriques,
- les centres du Programme de surveillance active des effets secondaires associés aux vaccins (IMPACT),
- l'Institut canadien d'information sur la santé,
- le Registre des maladies à déclaration obligatoire, Centre de prévention et de contrôle des maladies infectieuses, Agence de santé publique du Canada.
- le Réseau pédiatrique canadien de soutien aux décisions,

Nous sommes également reconnaissants du soutien financier reçu pour maintenir le programme et lui donner de l'expansion. Un sommaire des commanditaires figure dans le présent rapport (page 8).

Le solide partenariat entre la Société canadienne de pédiatrie (SCP) et l'Agence de santé publique du Canada (ASPC) permet au PCSP de croître au Canada et de jouer un rôle de chef de file sur la scène internationale.

Des remerciements spéciaux

Le docteur Susan King est un chef de file en surveillance pédiatrique. Membre très actif et inestimable du comité des maladies infectieuses et d'immunisation de la SCP et du comité directeur du PCSP, le docteur King a toujours fait preuve d'excellentes compétences en infectiologie et est très appréciée pour sa sagacité et sa vision lorsqu'elle examine des projets d'étude.

À titre de coordonnatrice du Programme de surveillance périnatale du VIH au Canada, l'une de ses principales réalisations fut de s'assurer que l'information en recherche épidémiologique confirmant l'efficacité d'une intervention précoce soit intégrée à la pratique de la santé publique auprès des groupes atteints.

Son engagement indéfectible à colliger de l'information clinique précise et son expérience à cet égard, qui font foi d'un respect scrupuleux de la vie privée de l'individu et de la confidentialité professionnelle, constituent une formidable contribution non seulement pour le PCSP, mais également pour tous les enfants et adolescents atteints de pathologies peu courantes aux conséquences dévastatrices.

Grâce à sa vision et à ses actions, le docteur Susan King a créé un monde où la signification du mot « soins » prend tout son sens.

Quelle voie invitante elle a empruntée. Quelle dame!



Docteur Susan King
« La principale force du PCSP,
c'est la collecte rapide de
données nationales. »

Avant-propos

Ministre fédéral de la Santé

À titre de ministre de la Santé, j'aimerais féliciter et remercier la Société canadienne de pédiatrie d'avoir mené à bonne fin le Programme canadien de surveillance pédiatrique (PCSP) en 2004. C'est grâce à la coordination des activités de surveillance par la Société et à l'apport du réseau de plus de 2 400 pédiatres que le programme est une réussite.

Le PCSP est un précieux outil de surveillance des affections rares qui touchent les enfants. Les connaissances issues du programme favorisent la recherche, de même que la sensibilisation et l'éducation des médecins, et améliorent la qualité des soins dispensés aux enfants atteints d'affections rares.

Le gouvernement du Canada travaille avec ses partenaires provinciaux et territoriaux pour renouveler le système de santé et faire en sorte que toute la population canadienne ait accès à des soins de qualité. Le savoir et l'engagement des pédiatres à travers le Canada, ainsi que l'apport d'organismes professionnels comme la Société canadienne de pédiatrie, continueront de jouer un rôle d'envergure dans l'atteinte de ces objectifs.

Félicitations et merci pour votre action soutenue.



L'Honorable Ujjal Dosanjh

Administrateur en chef de la santé publique du Canada

Je suis heureux d'accepter le neuvième rapport annuel du Programme canadien de surveillance pédiatrique (PCSP), qui constitue un précieux outil de concertation en matière de surveillance, de recherche et d'élaboration de politiques.

Il est particulièrement remarquable que les données épidémiologiques générées par le biais du programme mènent au partage de renseignements avec les médecins, et par conséquent à la hausse du niveau de sensibilisation et à l'amélioration du traitement des maladies et affections rares qui touchent les enfants.

Voilà pourquoi je suis heureux que, par l'entremise du Centre de prévention et de contrôle des maladies infectieuses (CPCMI), l'Agence de santé publique du Canada collabore avec la Société canadienne de pédiatrie pour travailler dans ce dossier. L'Agence a été créée en septembre 2004 pour faire office de centre de recherche et d'expertise en matière de santé publique, y compris la surveillance des maladies. Elle s'est engagée à collaborer étroitement avec les provinces, les territoires et d'autres intervenants en vue d'améliorer l'état de santé global des Canadiens et des Canadiennes.

Je tiens à remercier personnellement le personnel de l'Agence qui a contribué à la réussite de ce programme : investigateurs principaux, directeurs de programmes et membres du comité directeur du PCSP. En 2004, l'Agence et Santé Canada ont mené un nombre d'études portant, entre autres, sur la paralysie flasque aiguë, le syndrome de rubéole congénitale, les effets indésirables graves et potentiellement mortels des médicaments, les troubles de l'alimentation à apparition précoce, le déficit immunitaire combiné sévère. Nous avons également réalisé une enquête ponctuelle sur les blessures liées à l'utilisation des sièges de bain pour jeunes enfants.

Le programme ne connaîtrait pas tant de succès si ce n'était du soutien des pédiatres de partout au Canada qui fournissent les données de surveillance en remplissant des rapports détaillés sur chaque cas.

Je me réjouis à la perspective de recevoir de nouveaux renseignements du programme de surveillance.



Docteur David Butler-Jones

Président de la Société canadienne de pédiatrie

La Société canadienne de pédiatrie est très fière du succès du PCSP. Depuis sa création en 1996, le programme s'est bien implanté, et il est respecté tant par la collectivité pédiatrique que par celle de la santé publique. À titre de participant actif au PCSP, je suis impressionné par sa portée et sa polyvalence et, par-dessus tout, par ses répercussions sur la pratique des soins de santé et sur les politiques en santé.

En qualité de néonatalogue, je me suis surtout intéressé aux résultats des études qui ont renforcé la judicieuse décision de santé publique d'administrer deux doses du vaccin antirubéoleux, ce qui permet de limiter à entre zéro et deux les cas annuels de syndrome de rubéole congénitale, et la stratégie en matière de poliomyélite grâce à laquelle aucun cas de paralysie flasque aiguë secondaire à la polio n'est déclaré. De plus, à titre de président de la SCP, j'ai été encouragé par les observations qui réaffirment l'importance des recommandations de la SCP prônant l'administration de suppléments de vitamine D à tous les nourrissons allaités exclusivement, afin de prévenir le rachitisme nutritionnel, ainsi que l'évaluation et le suivi convenables des nourrissons atteints d'hyperbilirubinémie recevant un congé précoce, afin de prévenir le kernictère.

La renommée du PCSP dépasse largement les frontières du Canada. Cette année, le PCSP a travaillé avec le Réseau international d'unités de surveillance pédiatrique, l'Association internationale de pédiatrie et la société argentine de pédiatrie.

L'Agence de santé publique du Canada est en droit de recevoir des remerciements spéciaux pour avoir présagé du potentiel de la surveillance coopérative pancanadienne en épidémiologie pédiatrique.

Enfin, je tiens à remercier mes consœurs et confrères qui, avec diligence, remplissent et renvoient le formulaire à cocher chaque mois. Ils méritent une main d'applaudissements, car ils participent activement à la réussite du programme.



Docteur C. Robin Walker

Président du PCSP

Encore une fois, une excellente année!

Après une évaluation réussie du programme en 2003, le PCSP a entrepris sa neuvième année de surveillance pancanadienne avec un nombre jamais égalé de 13 études simultanées.

Les données de surveillance du PCSP prennent tout leur sens lorsqu'elles suscitent des mesures sous forme de politiques de santé publique et de normes de pratique. Cette année, deux exemples illustrent ce qui selon moi, se qualifie comme suit : *Les résultats de la surveillance appellent l'action.*

- Les données d'incidence canadiennes sur les traumatismes reliés aux trotte-bébés (marchettes) ont fourni des données probantes pour soutenir l'interdiction législative des trotte-bébés par Santé Canada, annoncée en avril 2004.
- Le Comité consultatif national de l'immunisation a révisé son document de principes sur le vaccin antivaricelleux. Les données de l'étude du PCSP sur la fasciite nécrosante (FN) ont renforcé le lien entre la varicelle et la FN, étayé le besoin d'un programme universel de vaccination contre la varicelle et démontré la gravité de l'infection chez les enfants qui doivent subir des interventions chirurgicales et des hospitalisations prolongées.



Docteur Gilles Delage

Le PCSP, par son adhésion au Réseau international d'unités de surveillance pédiatrique (RIUSP), favorise la collaboration internationale et la coopération entre les investigateurs, ainsi que des recherches simultanées pour le bénéfice des enfants qui vivent dans le « village global ». Huit des 13 études en cours et trois des quatre études qui viennent d'être acceptées sont également menées par au moins une autre unité nationale de surveillance membre du RIUSP.

Il est impératif de documenter l'état de santé de la population pédiatrique, et le PCSP s'engage à y parvenir par la surveillance, la formation et la défense d'intérêts. Je vous invite à lire le présent rapport pour mieux comprendre la pertinence des résultats des études dans votre pratique.

Comité directeur du PCSP

Docteur Gilles Delage (président)	Société canadienne de pédiatrie
Docteur Garth Bruce	Société canadienne de pédiatrie
Docteur Rick Cooper	Directeurs de pédiatrie du Canada
Madame Marie Adèle Davis	Société canadienne de pédiatrie
Madame Jo-Anne Doherty	Centre de prévention et de contrôle des maladies infectieuses, Agence de santé publique du Canada
Docteur Danielle Grenier	Société canadienne de pédiatrie
Docteur Richard Haber	Société canadienne de pédiatrie
Docteur Susan King	Société canadienne de pédiatrie
Docteur Simon Levin	Association canadienne de neurologie pédiatrique
Docteur Catherine McCourt	Centre de développement de la santé humaine, Agence de santé publique du Canada
Madame Andrea Medaglia	Société canadienne de pédiatrie
Monsieur Paul Muirhead	Conseiller
Docteur Jeff Scott	Conseil des médecins hygiénistes en chef
Madame Sarah Srikanthan	Société canadienne de pédiatrie
Docteur Anne Summers	Collège canadien de généticiens médicaux
Docteur Paul Varughese	Centre de prévention et de contrôle des maladies infectieuses, Agence de santé publique du Canada
Docteur Wendy Vaudry	Programme de surveillance active des effets secondaires associés aux vaccins (IMPACT)
Docteur Lynne Warda	Société canadienne de pédiatrie
Docteur Lonnie Zwaigenbaum	Société canadienne de pédiatrie

Groupe de travail du PCSP

Madame Andrea Medaglia (présidente)	Société canadienne de pédiatrie
Madame Sarah Srikanthan (coprésidente)	Société canadienne de pédiatrie
Madame Marie Adèle Davis	Société canadienne de pédiatrie
Madame Jo-Anne Doherty	Centre de prévention et de contrôle des maladies infectieuses, Agence de santé publique du Canada
Docteur Danielle Grenier	Société canadienne de pédiatrie



C'est avec affection que nous disons adieu à Andrea Medaglia, coordonnatrice principale, qui a pris sa retraite en décembre 2004 après neuf ans de loyaux services. Son sens de l'organisation a beaucoup contribué au succès du PCSP. Nous la remercions de tout cœur et lui souhaitons bonne chance dans ses futurs projets.

Publications en 2004

Articles publiés relativement aux études

(consulter la zone www.cps.ca/francais/pcsp
pour obtenir la liste complète des résumés et
des hyperliens)

Neonatal herpes simplex virus infections in Canada.
Kropp RY, Wong T, Burton S, Embree J, Steben M.
Int J STD AIDS: Clin Pract Sex Health 2004;15(S1):2

Incidence of Smith-Lemli-Opitz syndrome in Canada:
Results of three-year population surveillance.
Nowaczyk MJM, Wayne JS, Zeesman S, Douketis JD.
J Pediatr 2004;145(4):530-5

Canadian Paediatric Surveillance Program evaluation:
An excellent report card. Grenier D, Doherty J,
MacDonald D, Scott J, Delage G, Medaglia A, Davis MA.
Paediatr Child Health 2004;9(6):379-84

Surveillance for progressive intellectual and neurological
deterioration in the Canadian paediatric population.
Keene DL, Sutcliffe T, Harman P, Grenier D. *Can J Neurol
Sci* 2004;31(2):220-4

Canadian Paediatric Surveillance Program confirms low
incidence of haemorrhagic disease of the newborn in
Canada. McMillan DD, Grenier D, Medaglia A. *Paediatr
Child Health* 2004;9(4):235-8

Canadian Paediatric Surveillance Program – A
developmental check-up. Scott J. *Paediatr Child Health*
2004;9(1):13-4

Faits saillants publiés dans *Paediatrics & Child Health*

(consulter la zone www.cps.ca/francais/pcsp
pour obtenir la liste complète des résumés et
des hyperliens)

Canadian Paediatric Surveillance Program 2004 quiz.
Paediatr Child Health 2004;9(10):718,748

Are acquired demyelinating syndromes of the central
nervous system underdiagnosed in Canadian children?
Paediatr Child Health 2004;9(9):638

Rights to individual privacy and professional
confidentiality – A Canadian Paediatric Surveillance
Program ongoing commitment. *Paediatr Child Health*
2004;9(8):535

The challenge of jaundiced newborns – Unravelling the
etiology. *Paediatr Child Health* 2004;9(7):511

CPSP contributes to research: Call for new studies.
Paediatr Child Health 2004;9(6):372

CPSP evaluation: A process based on WHO and CDC
guidelines. *Paediatr Child Health* 2004;9(5):322

What does the CPSP have to do with public health?
Paediatr Child Health 2004;9(3):155

The multiple facets of bone diseases. *Paediatr Child Health*
2004;9(2):80

Présentations en 2004

(consulter la zone www.cps.ca/francais/pcsp
pour obtenir la liste complète des résumés et
des hyperliens)

Nationales

Documenting polio eradication: the role of stool
investigation in Canada. Jain S, Macey J, Varughese P,
Tam T, King A. Présentée à la 6^e Conférence canadienne
sur l'immunisation, à Montréal, du 5 au 8 décembre 2004.

Public health impact of necrotizing fasciitis and neonatal
herpes simplex virus infection. Grenier D, Medaglia A.
Présentée à la 6^e Conférence canadienne sur
l'immunisation, à Montréal, du 5 au 8 décembre 2004.

Public health impact of the Canadian Paediatric
Surveillance Program (CPSP). Grenier D, Doherty J,

Medaglia A. Présentée au congrès annuel 2004 de l'Association canadienne des centres de santé pédiatriques, à Montréal, du 7 au 10 novembre 2004.

Severe neonatal hyperbilirubinemia in Canadian newborns: A preventable disease? Campbell D. Présentée au congrès annuel 2004 de l'Association canadienne des centres de santé pédiatriques, Montréal, du 7 au 10 novembre 2004.

Public health impact of the Canadian Paediatric Surveillance Program (CPSP). Davis MA. Présentée au 137^e congrès annuel de l'Association médicale canadienne, à Toronto, du 15 au 18 août 2004.

The changing face of bone diseases. Scriver C. Présentée au 81^e congrès annuel de la Société canadienne de pédiatrie, à Montréal, le 17 juin 2004.

The many faces of osteogenesis imperfecta. Glorieux F. Présentée au 81^e congrès annuel de la Société canadienne de pédiatrie, à Montréal, le 17 juin 2004.

Vitamin D deficiency in rickets (VDDR) among children living in Canada: A new look at an old disease. Ward LM. Présentée au 81^e congrès annuel de la Société canadienne de pédiatrie, à Montréal, le 17 juin 2004.

Severe neonatal hyperbilirubinemia: Cause for concern? Campbell DM, Sgro M, Shah V. Présentée au 81^e congrès annuel de la Société canadienne de pédiatrie, à Montréal, du 16 au 20 juin 2004.

Evaluation of the Canadian Paediatric Surveillance Program – Process and results. Grenier D, Medaglia A, Doherty J. Présentée au 81^e congrès annuel de la Société canadienne de pédiatrie, à Montréal, du 16 au 20 juin 2004.

Public health impact of the Canadian Paediatric Surveillance Program (CPSP). Grenier D, Doherty J, Medaglia A. Présentée au 81^e congrès annuel de la Société canadienne de pédiatrie, à Montréal, du 16 au 20 juin 2004.

Canadian Paediatric Surveillance Program (CPSP) public health outcomes. Doherty J. Présentée au 95^e congrès

annuel de l'Association canadienne de santé publique, à St. John's, du 13 au 16 juin 2004.

Subacute sclerosing panencephalitis: A report on the Canadian Paediatric Surveillance Program. Levin S, Campbell C, Humphreys P, Brannan R, Walop W. Présentée à la 39^e assemblée annuelle du Congrès canadien des sciences neurologiques, à Calgary, du 8 au 12 juin 2004.

Internationales

International Network of Paediatric Surveillance Units (INoPSU). Elliott E, Grenier D, Medaglia A. Présentée au 24^e congrès international de pédiatrie, à Cancun, le 17 août 2004.

Seminario Sobre Vigilancia Epidemiologica Neonatal: La Experiencia de la Sociedad Canadiense de Pediatria. Grenier D, Medaglia A. Présentée à l'hôpital Fernandez, à Buenos Aires, les 21 et 22 juillet 2004.

Prospective national Canadian paediatric surveillance program for necrotizing fasciitis. Davies HD. Présentée au congrès annuel des Pediatric Academic Societies, à San Francisco, le 2 mai 2004.

Outcome of group A streptococcal (GAS) necrotizing fasciitis: Evidence from a Canadian national study. Davies HD. Résumé publié pour le congrès annuel des Pediatric Academic Societies, à San Francisco, du 1^{er} au 4 mai 2004.

Neonatal herpes simplex virus infections in Canada. Kropp RY, Wong T, Burton S, Embree J, Steben M. Présentée à la réunion de printemps de la BASHH et de l'ASTDA, à Bath, en mai 2004.

Beyond counting numbers documenting public health impacts of paediatric surveillance. Grenier D. Présentée au 3^e congrès du Réseau international d'unités de surveillance pédiatrique (RIUSP), à Lisbonne, du 21 au 24 avril 2004.

Second data sources and their validity. Grenier D. Présentée au 3^e congrès du Réseau international d'unités de surveillance pédiatrique (RIUSP), à Lisbonne, du 21 au 24 avril 2004.

Public health impact of the Canadian Paediatric Surveillance Program. Doherty J. Présentée au 3^e congrès du Réseau international d'unités de surveillance pédiatrique (RIUSP), à Lisbonne, du 21 au 24 avril 2004.

Rare diseases research through surveillance: The Canadian experience. Medaglia A. Présentée au 3^e congrès du Réseau international d'unités de surveillance pédiatrique (RIUSP), à Lisbonne, du 21 au 24 avril 2004.

Congenitally deafblind persons with CHARGE association. Blake K. Présentée au Nordic Staff Training Centre for Deafblind Services (atelier de 4 jours), à Dronninglund Castle, en janvier 2004.

CHARGE into the adolescent and adult decades. Blake K. Vidéoconférence présentée au Nordic Staff Training Centre for Deafblind Services (atelier de 4 jours), à Dronninglund Castle, en janvier 2004.

Financement

Jusqu'à présent, le financement du programme de surveillance est assuré par le Centre de prévention et de contrôle des maladies infectieuses de l'Agence de santé publique du Canada, ainsi que par d'autres ministères gouvernementaux, organisations et sociétés intéressés à accroître les connaissances reliées aux pathologies infantiles rares et à améliorer la prévention et le traitement d'un point de vue pratique.

Un financement est nécessaire pour la gestion des programmes, y compris le soutien administratif et financier. Les bourses d'éducation sont les bienvenues de la part de tous les intervenants intéressés à surveiller l'amélioration de la santé de tous les enfants et adolescents canadiens et à y contribuer.

Nous remercions chaleureusement les sources suivantes de leur financement :

Ministères gouvernementaux :

Agence de santé publique du Canada

- Centre de développement de la santé humaine
 - Division de l'enfance et de l'adolescence
 - Division de la santé des collectivités
 - Division de surveillance de la santé et de l'épidémiologie
- Centre de prévention et de contrôle des maladies infectieuses
 - Division de l'immunisation et des infections respiratoires
 - Division des infections acquises dans la communauté
 - Division de la surveillance et de l'évaluation des risques

Santé Canada

- Direction générale des produits de santé et des aliments
 - Bureau de la politique et de la promotion de la nutrition
 - Surveillance alimentaire et nutritionnelle
 - Direction des produits de santé commercialisés
 - Division des politiques et des partenariats
- Direction générale de la santé environnementale et de la sécurité des consommateurs
 - Programme de la sécurité des produits, Sécurité des produits de consommation
 - Division de la mécanique et de l'électricité
- Direction générale de la santé des Premières nations et des Inuits
 - Bureau de la médecine communautaire

Transports Canada

- Groupe Sécurité et sûreté
 - Sécurité routière et réglementation automobile

Sources non gouvernementales :

- Bristol-Myers Squibb Company
- CHARGE Syndrome Foundation, Inc.
- Fondation de la recherche sur les maladies infantiles du Québec
- Fondation pour la recherche scientifique sur la sclérose en plaques
- IWK Health Centre
- Janeway Children's Hospital Foundation
- Laboratoires Abbott, Limitée
- Mead Johnson Nutritionals
- Merck Frosst Canada Ltée
- North York General Hospital
- Ontario Prader-Willi Syndrome Association
- Les Producteurs laitiers du Canada
- Striving for Excellence Fund, Mount Sinai Hospital
- The Physicians' Services Incorporated Foundation

La surveillance à l'œuvre

Aperçu

L'importance de la surveillance pour l'exercice de la médecine ne peut être surévaluée. Grâce à la collecte systématique et constante de données, non seulement le fardeau de la maladie peut-il être déterminé et les interventions visant à prévenir l'occurrence d'un trouble peuvent-elles être évaluées, mais l'information colligée peut également orienter l'élaboration de politiques en santé. La surveillance transforme les données en information, puis en mesures concrètes.

Le PCSP fournit un moyen novateur d'entreprendre une surveillance pédiatrique et d'accroître la sensibilisation à des troubles infantiles qui entraînent de forts taux d'incapacités, de morbidité, de mortalité et de coûts économiques pour la société, malgré leur faible fréquence. La préférence est accordée aux études qui ont une solide importance en santé publique ou qui ne pourraient être menées autrement. Toutes les études du programme

doivent respecter des normes élevées de rigueur scientifique et de valeur concrète, et le PCSP garantit la confidentialité de toute l'information qui lui est transmise. Le programme offre également l'occasion de collaborations internationales avec d'autres unités de surveillance pédiatrique dans le monde.

Le processus

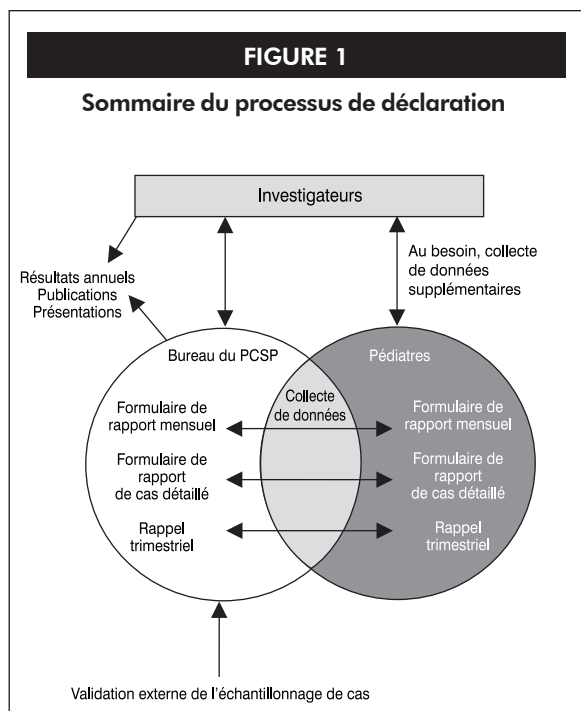
Le comité directeur du PCSP supervise le programme et examine les nouveaux projets d'études. Au lancement d'une nouvelle étude, les pédiatres canadiens en exercice, les surspécialistes dans les domaines pertinents de la pédiatrie et d'autres dispensateurs de soins reçoivent un résumé du protocole, y compris la définition de cas et une brève description de la pathologie. Ce résumé permet de former les médecins et de les sensibiliser à des pathologies peu fréquentes au taux de morbidité et de mortalité élevé, tout en garantissant un mode de déclaration uniforme. Le PCSP fait appel à un processus de déclaration à deux échelons afin de constater et d'explorer les cas. Il s'agit d'un formulaire initial à cocher et d'un formulaire de rapport détaillé. Le processus complet est résumé à la figure 1.

La déclaration

Le formulaire à cocher, dans lequel figurent les pathologies sous surveillance, est posté tous les mois aux participants. Les répondants sont invités à indiquer, en regard de chaque pathologie, le nombre de nouveaux cas observés au cours du mois précédent, y compris l'absence de cas. Un rapport « Rien à déclarer » revêt une extrême importance en surveillance active, car le PCSP ne peut tout simplement pas présumer qu'une absence de réponse correspond à une absence de cas.

Les participants déclarent tous les cas qui respectent les définitions de cas, y compris les cas présumés ou probables. Ce système entraîne parfois la soumission de rapports dédoublés, mais évite d'en oublier. La constatation des cas est surveillée et vérifiée par l'exploration des rapports dédoublés et par la comparaison des données avec celles des programmes ou centres connexes.

Seule de l'information non nominative sur les patients, comme leur date de naissance, leur sexe et des



commentaires sur la pathologie, est exigée à l'égard de chaque cas déclaré. Cette information anonyme permet de repérer les doublons et est incluse, à titre de rappel, dans un formulaire de rapport détaillé, posté au répondant original afin d'obtenir de l'information propre au cas. Une fois retourné au PCSP, le rapport détaillé est transmis à l'investigateur afin qu'il l'analyse. Celui-ci est responsable de prendre contact avec le répondant s'il a besoin de renseignements plus détaillés. Le PCSP est encouragé par le taux de réponses de 96 % aux questionnaires détaillés (voir le tableau 1 pour connaître les réponses à chaque étude).

Les participants qui ne répondent pas tous les mois reçoivent des rappels trimestriels. De plus, de l'information portant sur le taux mensuel de réponses et le nombre de cas déclarés est postée tous les trimestres à tous les participants, afin de les tenir informés des progrès réalisés.

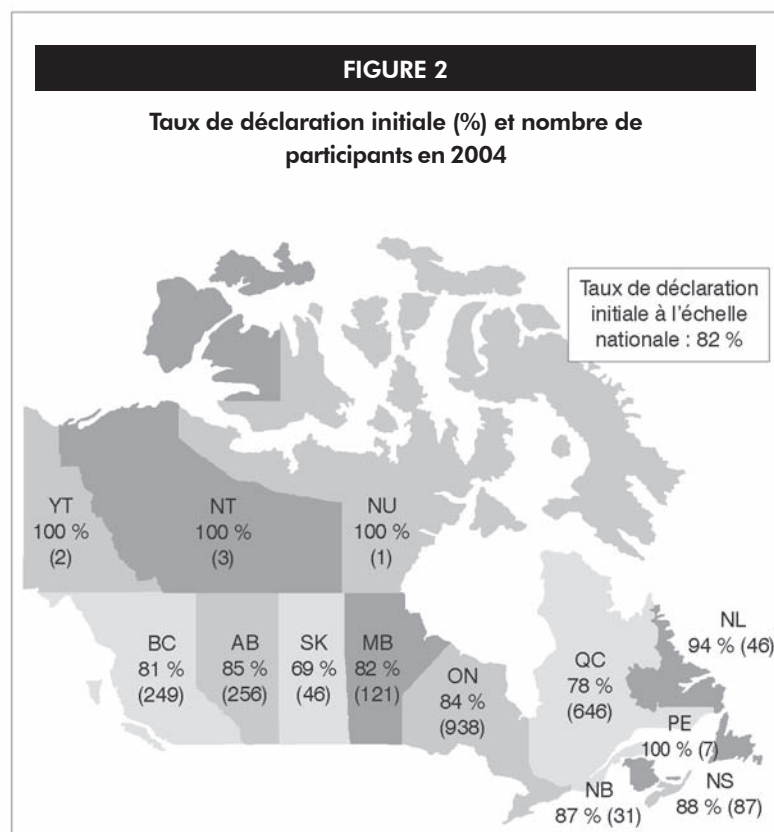


TABLEAU 1

Taux de réponses au questionnaire détaillé en 2004, au 1^{er} mars 2005

Études ou pathologies	Cas déclarés	En attente	% de réponse
Déficit immunitaire combiné sévère	20	1	95
Effets indésirables graves et potentiellement mortels des médicaments	67	4	94
Hyperbilirubinémie néonatale grave	96	0	100
Ostéogenèse imparfaite	42	4	90
Paralysie flasque aiguë	48	0	100
Rachitisme par carence en vitamine D	44	2	95
Rhumatisme articulaire aigu	47	4	91
Syndrome de la ceinture de sécurité	20	2	90
Syndrome CHARGE	16	0	100
Syndrome de Prader-Willi	38	2	95
Syndrome de rubéole congénitale	8	0	100
Syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central	66	2	97
Troubles de l'alimentation à apparition précoce	96	3	97
Nombre total de cas (toutes les études)	608	24	96

Charge de travail des participants

Selon l'évaluation du programme en 2003, le système de déclaration mensuel est simple, et 80 % affirmaient que les questionnaires de suivi des cas étaient faciles à remplir. Puisque seules des données non nominales et non identifiables sont colligées par le PCSP, 90 % des médecins qui ont déclaré un cas n'ont pas hésité à fournir de l'information clinique.

En 2004, malgré un total de 608 cas déclarés, la majorité des participants (2 088 sur 2 445, ou 85,4 %) n'avaient aucun cas à déclarer. Il convient toutefois de souligner à nouveau l'importance de ces rapports sans déclaration. Tandis que les études se succèdent, la charge de travail passe d'une surspécialité à l'autre. Le nombre de cas déclarés était plus élevé cette année en raison des études sur l'hyperbilirubinémie néonatale grave et sur les troubles de l'alimentation à apparition précoce et en raison de l'inclusion des études sur les syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central et sur les effets indésirables graves et potentiellement mortels des médicaments.

Le nombre de cas déclarés par les répondants en 2004 est exposé à la figure 3. Celle-ci démontre que la plupart des participants (85,4 %) n'avaient aucun cas à déclarer et qu'ils ont donc coché la case « Rien à déclarer » tous les mois, 9,7 % des participants ont déclaré un cas, et 3,9 % en ont déclaré deux ou trois. Seulement 25 participants (1 %) ont rempli quatre questionnaires ou plus. Il est intéressant de constater que 102 des 608 cas déclarés étaient des dédoublements, ce qui valide la qualité des constatations du PCSP.

Le PCSP est extrêmement reconnaissant du fait que la majorité des participants remplissent consciencieusement les questionnaires détaillés après avoir déclaré un cas. Leur diligence démontre qu'ils comprennent l'énorme importance des données scientifiques colligées et justifie l'insistance du comité directeur à exiger des questionnaires détaillés courts, précis et pertinents.

En 2004, afin de remercier les pédiatres et pédiatres avec surspécialité de leur formidable engagement envers le PCSP et de leur soutien du programme, 1 645 certificats personnels ont été expédiés pour remercier les participants, et 340 lettres de remerciements ont été postées aux participants qui ont déclaré un cas. En outre, les gagnants des tirages de cette année sont le docteur Sarah Shea (Nouvelle-Écosse) dans le cadre du tirage précoce d'un repas pour deux, et dans le cadre du tirage de fin d'année donnant droit à une inscription gratuite au congrès annuel 2005 de la SCP à Vancouver, le docteur Geoffrey E. Dougherty (Québec), qui a répondu pour tous les mois en 2004, et le docteur Heide Marie Schroter (Alberta), qui a rempli et renvoyé des questionnaires détaillés.

Questions ponctuelles par sondage

Le PCSP peut également constituer un outil peu coûteux et ponctuel pour sonder les participants afin de repérer la prévalence d'un problème ou de répondre à une question précise. Une fois approuvée par le comité directeur du PCSP, la question ponctuelle par sondage est expédiée à tous les participants, en même temps qu'un formulaire mensuel de rapport initial. Les résultats obtenus sont transmis à l'investigateur en vue de l'analyse des données.

Les résultats des questions ponctuelles par sondage de 2004 sur les syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central, la paralysie flasque aiguë et les sièges de bain pour bébés figurent en page 58.

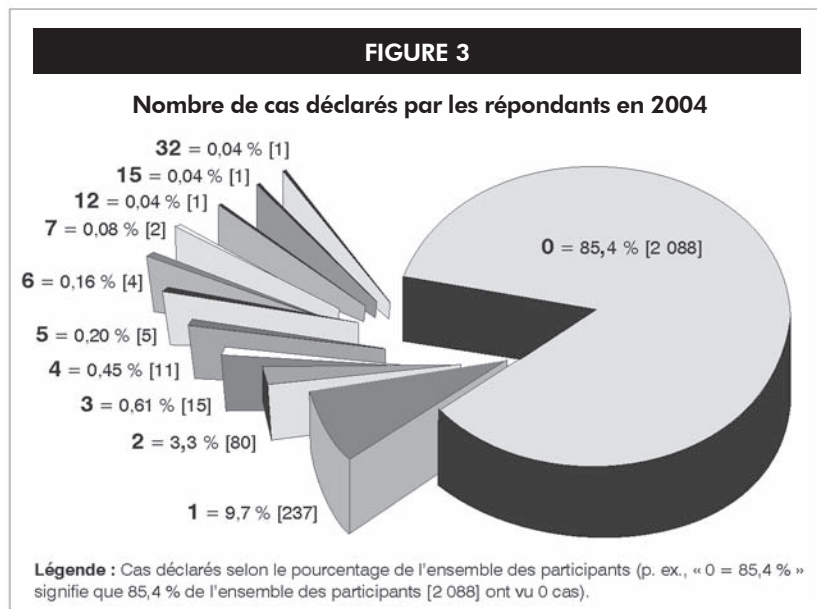


TABLEAU 2	
Critères d'inclusion des études	
Rareté	Maladies d'une incidence ou d'une prévalence tellement faible qu'elles exigent un échantillonnage national des cas (moins de 1 000 cas par année).
Importance pour la santé publique	Porte clairement sur une question de santé publique ou pédiatrique.
Importance scientifique	Intérêt et importance scientifiques démontrés.
Spécificité	La proposition doit démontrer un besoin évident de données sur la maladie ou le trouble à l'égard duquel on ne possède que des renseignements limités et pour lequel la surveillance représente le meilleur moyen de colliger des données.
Qualité de la proposition	La proposition doit inclure des objectifs clairs et réalisables, être réalisable, assurer la confidentialité du patient, comporter des ressources pertinentes ainsi qu'un questionnaire et une méthode d'évaluation clairs.
Charge de travail pour les pédiatres	Le comité directeur doit être convaincu que le rapport n'entraînera pas une augmentation excessive de la charge de travail des pédiatres.
On accordera la priorité aux maladies qui ne sont pas à déclaration obligatoire ou, si elles le sont, qu'on estime sous-déclarées. Les investigateurs sont tenus de démontrer l'accessibilité à un financement potentiel.	

Le coin des investigateurs

Le PCSP procure aux investigateurs, par un système de surveillance active rapide, un moyen novateur de repérer et d'obtenir des données sur des maladies et pathologies rares auprès d'environ 2 445 participants. Le programme s'engage à obtenir un taux de constatation de cas supérieur à 90 % et, grâce à des rappels de suivi aux non-répondants, se targue d'un taux de réponses de 96 % aux rapports détaillés (tableau 1). Le PCSP offre l'occasion d'une collaboration internationale avec d'autres unités de surveillance pédiatrique de par le monde, et la possibilité d'apporter une aide tangible à la santé et au bien-être des enfants et des adolescents canadiens.

Les chercheurs sont invités à soumettre des projets de nouvelles études qui respectent les *critères d'inclusion des études* soulignés au tableau 2 et la *présentation des soumissions*, détaillée au tableau 3. Le comité directeur examine les soumissions à ses réunions du printemps et de l'automne et accorde la préférence aux études dotées d'une grande importance en santé publique ou qui ne pourraient être entreprises autrement. Les études doivent avoir reçu une approbation déontologique et être pourvues d'un financement confirmé avant d'obtenir une approbation définitive.

Le PCSP est heureux de constater que des professeurs établis se font les mentors de jeunes chercheurs qui proposent des études.

Comme on l'a déjà précisé, le PCSP est également mis à la disposition des investigateurs à titre d'outil peu coûteux pour sonder les participants de manière ponctuelle afin de déceler la prévalence d'un problème ou de répondre à une question précise.

TABLEAU 3	
Présentation des soumissions	
Les soumissions de nouvelles études devraient inclure :	
<ul style="list-style-type: none"> • le nom de l'auteur principal, • un bref résumé de la proposition, • la date proposée du début de l'étude, • la durée proposée, • les questions à examiner, • la déclaration de justification, incluant le mode d'utilisation possible de l'information, • la définition de cas, • le nombre de cas prévus, • la disponibilité de l'approbation déontologique (préciser la source d'approbation), • les dispositions financières, • la date projetée pour terminer l'analyse et la soumission des publications. 	

Calendrier des études

TABLEAU 4			
Calendrier des études du PCSP (selon la date de fin)			
Étude	Début	Fin	Total de cas confirmés le 31 décembre 2004
Infection streptococcique de groupe B	janvier 1996	décembre 1996	178
Anomalies du tube neural	janvier 1997	décembre 1998	107
Maladie de Creutzfeldt-Jacob	janvier 1997	juin 1999	1
Panencéphalite sclérosante subaiguë	janvier 1997	décembre 2000	3
Syndrome hémorragique du nouveau-né	janvier 1997	décembre 2000	6
Détérioration intellectuelle et neurologique évolutive	juillet 1999	juin 2001	59
Œdème cérébral en cas d'acidocétose diabétique	juillet 1999	juin 2001	23
Anaphylaxie	janvier 2000	juin 2001	732
Syndrome hémolytique et urémique	avril 2000	mars 2002	140
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	janvier 2000	décembre 2002	35
Infection au virus de l'hépatite C	février 2001	janvier 2003	58
Insuffisance hépatique néonatale et hémochromatose périnatale	février 2001	janvier 2003	10
Fasciite nécrosante	septembre 2001	août 2003	37
Infection au virus d'herpès simplex néonatal	octobre 2000	septembre 2003	58
Hyperbilirubinémie néonatale grave	juillet 2002	juin 2004	203
Rachistisme par carence en vitamine D	juillet 2002	juin 2004	69
Syndrome CHARGE	septembre 2001	août 2004	90
Syndrome de rubéole congénitale	janvier 1996	décembre 2004	9
Syndrome de Prader-Willi	janvier 2003	décembre 2004	31
Troubles de l'alimentation à apparition précoce	mars 2003	février 2005	63
Syndrome de la ceinture de sécurité	septembre 2003	août 2005	3
Effets indésirables graves et potentiellement mortels des médicaments	janvier 2004	décembre 2005	42
Ostéogenèse imparfaite	janvier 2004	décembre 2005	14
Déficit immunitaire combiné sévère	avril 2004	mars 2006	5
Infection à cytomégalovirus congénitale	mars 2005	février 2007	s.o.
Traumatismes crâniens secondaires à une maltraitance (violence ou négligence) présumée envers un enfant	mars 2005	février 2007	s.o.
Rhumatisme articulaire aigu	avril 2004	mars 2007	18
Syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central	avril 2004	mars 2007	52
Déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	septembre 2005	août 2007	s.o.
Paralysie flasque aiguë	janvier 1996	décembre 2007	403
Dystrophie myotonique congénitale	mars 2005	février 2008	s.o.

Investigateurs principaux du PCSP

Études sous surveillance en 2004



Marene Gatali
**Déficit immunitaire
combiné sévère**



Docteur Bruce Carleton
**Effets indésirables
graves et
potentiellement mortels
des médicaments**



Docteur Michael Sgro
**Hyperbilirubinémie
néonatale grave**



Docteur Leanne Ward
**Ostéogenèse imparfaite
et
Rachitisme par carence
en vitamine D**



Docteur Paul Varughese
**Paralysie flasque aiguë
et
Syndrome de rubéole
congénitale**



Docteur Christina
Templeton
**Rhumatisme
articulaire aigu**



Docteur Claude Cyr
**Syndrome de la
ceinture de sécurité**



Docteur Kim Blake
Syndrome CHARGE



Docteur Glenn Berall
**Syndrome de
Prader-Willi**



Docteur Brenda Banwell
**Syndromes acquis
de démyélinisation
du système nerveux
central**



Docteur Leora Pinhas
**Troubles de
l'alimentation à
apparition précoce**



Docteur Chitra Prasad
**Déficit en acyl-coenzyme A
déshydrogénase des acides
gras à chaîne moyenne**



Docteur Craig Campbell
**Dystrophie myotonique
congénitale**



Docteur Wendy Vaudry
**Infection à
cytomégalovirus
congénitale**



Morag Mackay
**Traumatismes crâniens
secondaires à une
maltraitance (violence ou
négligence) présumée
envers un enfant**

Nouvelles études en 2005

Études sous surveillance en 2004

Déficit immunitaire combiné sévère

(avril 2004 à mars 2006)

Faits saillants

- Cinq cas de DICS ont été confirmés.
- Tous les cas confirmés ont été envoyés en consultation en vue d'une greffe de moelle osseuse.
- Jusqu'à présent, aucun cas n'a été déclaré chez des enfants autochtones.

Historique

Dans le cadre de la stratégie pour réduire l'incidence et la gravité de la tuberculose (TB) chez les enfants qui habitent dans les réserves, où la TB est endémique, la Direction générale de la santé des Premières nations et des Inuits (DGSPNI) de Santé Canada recommande d'administrer le vaccin contre le BCG (bacille de Calmette-Guérin) vivant atténué aux nouveau-nés. Six cas d'infection disséminée au BCG chez des enfants inuits et des Premières nations ont été déclarés entre 1993 et 2002. Ces enfants sont tous morts. Quatre étaient atteints d'un déficit immunitaire combiné sévère (DICS), l'un était séropositif au VIH et le dernier souffrait d'une autre immunodéficiência. Le taux observé de BCG disséminé au sein des populations inuites et des Premières nations du Canada est de 205 cas par 1 000 000 de doses (IC 42 à 600), ce qui dépasse largement les évaluations mondiales de 0,19 à 1,56 cas par 1 000 000 de doses administrées. Aucune donnée canadienne n'est disponible au sujet de l'incidence de DICS, mais il se pourrait bien que ce taux inhabituel d'infection au BCG disséminé s'associe à un taux d'incidence élevé de DICS au sein de la population autochtone. Ainsi, il est nécessaire de colliger des données sur l'incidence de DICS pour prendre des décisions probantes quant aux risques et aux avantages de continuer à offrir le vaccin contre le BCG aux enfants inuits et des Premières nations qui habitent dans les réserves, où la TB est endémique, et d'orienter les futures décisions au sujet de l'abandon du vaccin contre le BCG.

Le déficit immunitaire combiné sévère est une maladie grave et potentiellement mortelle au taux de morbidité et

de mortalité élevé. Le DICS, un groupe de troubles génétiques rares caractérisés par des anomalies profondes de la fonction et du développement des populations de lymphocytes T et B et des NK, a été décrit pour la première fois il y a plus de 50 ans. Depuis vingt ans, des progrès importants ont été réalisés en matière de compréhension et de traitement du DICS. On a découvert récemment que diverses anomalies moléculaires sont responsables du DICS, y compris des anomalies du gène codant la chaîne gamma courante (liée au X), le déficit en adénosine-désaminase (ADA), le déficit du récepteur de l'interleukine-7, le déficit du janus tyrosine kinase-3 (Jak-3) et le déficit du gène d'activation de la recombinaison (RAG)-1 et RAG-2. Les deux formes les plus courantes du DICS sont le DICS lié au X (environ 50 % de tous les cas) et les DICS causés par un déficit en ADA (de 15 % à 20 % des cas).

Les estimations générales de l'incidence de DICS sont de un cas pour 75 000 à 100 000 naissances vivantes. En Suisse, les taux sont plus élevés que les prévisions, avec 24,3 cas pour 100 000 naissances vivantes. La même situation s'applique dans la population navajo des États-Unis, avec 52 cas pour 100 000 naissances vivantes. Il n'existe aucune donnée d'incidence canadienne sur le DICS.

Objectifs

- 1) Évaluer l'incidence de DICS au Canada.
- 2) Évaluer l'incidence de DICS chez les enfants autochtones du Canada.
- 3) Décrire les données démographiques fondamentales, les caractéristiques cliniques et les issues du DICS au Canada.

TABLEAU 5

Cas de déficit immunitaire combiné sévère du 1^{er} avril au 31 décembre 2004

Déclarés	Dédoublés	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
20	9	2	4	5

Définition de cas

Déclarer tout enfant de moins de deux ans présentant :

- les caractéristiques cliniques du DICS (p. ex., diarrhée chronique, pneumonie récurrente, retard staturopondéral, candidose persistante, infections opportunistes, etc.), et au moins l'un des éléments suivants :
- une numération lymphocytaire absolue inférieure à 3 000/mm³ ou à 20 % de lymphocytes T CD3⁺,
- des antécédents familiaux de déficit immunitaire primaire.

Critère d'exclusion : Nourrisson atteint d'infection au VIH ou de fibrose kystique.

Résultats

Depuis le début de l'étude, en avril 2004, les participants au PCSP ont déclaré 20 cas de DICS. De ce nombre, neuf étaient des dédoublements, deux ont été exclus parce que les cas ne respectaient pas la définition de cas, cinq ont été confirmés et quatre sont en attente des rapports de cas détaillés ou de la confirmation de leur statut. Aucun de ces cas n'était d'origine autochtone. Deux des cas en attente d'information plus complète semblent être des nourrissons atteints de pancytopenie qui respectaient la définition de faible numération leucocytaire (respectivement, 1,160 et 0,950). Il se pourrait que les critères doivent être modifiés pour exclure spécifiquement les cas de pancytopenie attribuables à des causes évidentes (p. ex., un cas était associé à une anomalie cytogénétique de la monosomie 7).

Des cas confirmés, deux étaient de sexe féminin et trois, de sexe masculin. Tous étaient nés au Canada, et aucun ne signalait d'antécédents familiaux de déficit immunitaire. L'âge moyen au diagnostic était de 5,8 mois (plage de deux mois à neuf mois). Les cas confirmés incluaient un déficit en ADA (adénosine-désaminase), un syndrome d'Omenn (en attente d'un test moléculaire d'anomalie génétique RAG), un DICS T-NK+B+ et un DICS T-NK-B+.

Les principales caractéristiques cliniques incluaient un retard staturopondéral (80 %), une pneumonie interstitielle (60 %), une maladie pseudobronchiolitique persistante (60 %), d'autres infections importantes (60 %), telle une septicémie secondaire à un *streptococcus viridans*, et d'autres problèmes immuns (60 %), comme une lymphocytopenie, une neutropénie, une éosinophilie et une pancytopenie.

Tous les cas confirmés ont été aiguillés vers une greffe de moelle osseuse. Deux cas ont été greffés, et trois sont en

attente d'une greffe. Une grave réaction du greffon contre l'hôte s'est manifestée chez les deux receveurs de moelle osseuse. L'un des enfants est décédé, et l'autre est encore hospitalisé et gravement malade (six mois après la greffe).

Conclusion

D'après les évaluations existantes du taux de DICS et le taux de natalité annuel au Canada, le nombre prévu de nouveaux cas de DICS est de trois à 17 par année. Selon ces données, l'étude respecte la plage de nouveaux cas prévus. En raison du nombre de cas toujours en attente, l'analyse plus détaillée des cas est limitée. L'étude se poursuit jusqu'en mars 2006. Alors, on procédera à une analyse de la pertinence de poursuivre l'étude compte tenu du nombre de cas déclarés.

Investigatrice principale

Marene Gatali, M. Sc. S., Bureau de la médecine communautaire, Direction générale de la santé des Premières nations et des Inuits, Santé Canada, Édifice Jeanne Mance, 16^e étage, pré Tunney, IA 1916D, Ottawa (Ontario) K1A 0K9; tél. : (613) 941-8420; téléc. : (613) 954-9715; courriel : Marene_Gatali@hc-sc.gc.ca

Co-investigateurs

Martin A. Champagne, MD, Université de Montréal

Joanne Embree, MD, microbiologie médicale, université du Manitoba

Anne Junker, MD, Institut de recherche, *Children & Women Health Centre*, université de la Colombie-Britannique

Joanne Langley, MD, université Dalhousie

Richard Long, MD, contrôle de la tuberculose, Santé Alberta

Louise Pelletier, MD, Section de la santé maternelle et infantile, Agence de santé publique du Canada

Adam Probert, M. Sc., Surveillance et collecte de données, Direction générale de la santé des Premières nations et des Inuits, Santé Canada

Maura Ricketts, MD, Bureau de la médecine communautaire, Direction générale de la santé des Premières nations et des Inuits, Santé Canada

Kirk R. Schultz, MD, université de la Colombie-Britannique

Wadieh Yacoub, MBBCh, Direction générale de la santé des Premières nations et des Inuits, région de l'Alberta, Santé Canada

Effets indésirables graves et potentiellement mortels des médicaments

(janvier 2004 à décembre 2005)

Faits saillants

- La majorité des EIM présumés étaient des réactions déjà reconnues.
- Les médicaments les plus déclarés dans les cas d'EIM présumés étaient la carbamazépine, l'acide valproïque, l'amoxicilline et le cefprozil.
- Puisque la majorité des médicaments ne font pas l'objet d'essais au sein de la population pédiatrique, la surveillance postcommercialisation des EIM s'impose pour repérer les réactions qui ne sont pas dépistées avant l'homologation du médicament.

Historique

On estime que les effets indésirables des médicaments (EIM) sont l'une des dix principales causes de décès et de maladies dans le monde industrialisé. Les enfants y seraient plus vulnérables que les adultes. Il est alarmant de constater que de 13,7 % à 16,6 % des hospitalisations pédiatriques sont causées par un EIM, et que 27,9 % de ces réactions sont graves. La non-compréhension de la cause est remarquable et entraîne une capacité limitée d'éviter ou de prévenir ces occurrences.

Santé Canada, par l'entremise du Programme de déclaration des effets nocifs des drogues, a reçu 1 209 déclarations d'EIM présumés chez des enfants entre le 1^{er} janvier 1998 et le 30 mai 2002. Cependant, ce système de déclaration volontaire ne reflète qu'une petite proportion des EIM graves. Les organismes d'accréditation reliés à la santé estiment qu'au Canada, 95 % de tous les cas d'EIM ne sont jamais déclarés. De toute évidence, il est impossible de procéder à l'examen systématique des issues médicales si seulement 5 % de toutes les réactions sont déclarées.

Plus de 75 % des produits pharmaceutiques prescrits sur le marché en Amérique du Nord n'ont jamais fait l'objet d'essais au sein des populations pédiatriques et sont utilisés sans lignes directrices convenables d'innocuité et d'efficacité. La pratique clinique était axée sur le rajustement des doses pour tenir compte d'une petite masse corporelle, selon l'hypothèse que les effets cliniques seraient

équivalents à ceux observés chez les adultes. C'est pourquoi les enfants du monde sont ce qu'on appelle des « orphelins thérapeutiques » et qu'ils sont plus vulnérables à l'échec thérapeutique, tandis que les EIM continuent d'être responsables d'incapacités et de décès inutiles.

On sait maintenant qu'un ensemble de facteurs biologiques, développementaux et comportementaux influent sur l'innocuité et l'efficacité des produits pharmaceutiques utilisés au sein de la population pédiatrique. Par conséquent, les nouveau-nés, les nourrissons et les enfants qui ont besoin de médicaments pour traiter des maladies aiguës, chroniques ou potentiellement mortelles sont vulnérables à toute une série d'EIM, du manque d'efficacité et des EIM mineurs jusqu'à une grave morbidité et un décès.

Objectifs

- 1) Accroître les déclarations par les pédiatres (par l'entremise du PCSP) des effets indésirables graves et potentiellement mortels des médicaments qui se produisent chez des enfants de 18 ans ou moins et qui ne sont pas saisis par les systèmes de déclaration spontanée en place.
- 2) Déterminer l'utilité des données colligées par le PCSP pour obtenir une analyse et une interprétation valables.
- 3) Repérer les préoccupations en santé publique au sujet des effets indésirables des médicaments au sein de la population pédiatrique.

Définition de cas

Effets indésirables graves et potentiellement mortels* des médicaments, observés chez un nourrisson ou un enfant de 18 ans ou moins par suite de l'emploi d'un produit sur ordonnance, en vente libre, biologique (immunoglobulines), de médecine parallèle (y compris les préparations à base d'herbes médicinales) ou radiopharmaceutique. L'événement doit être déclaré même s'il n'est pas certain que le produit soit responsable de l'effet ou qu'il manque de détails.

Exclusions : Ne pas déclarer les effets causés par un instrument médical, des produits sanguins (plaquettes, globules rouges, plasma d'un seul donneur), vaccins, intoxication ou surdose autoadministrée.

* Réaction grave, nocive et non intentionnelle à un médicament, qui survient à n'importe quelle dose et exige une observation à l'urgence ou une hospitalisation, ou entraîne une invalidité durable ou importante ou un décès.

Résultats

En 2004, 64 déclarations d'EIM présumés ont été soumises au PCSP. De ce nombre, 53 rapports détaillés ont été expédiés. Onze des rapports détaillés ont été exclus en raison d'un manque d'information ou du non-respect des critères d'inclusion. Dans le cadre de notre analyse, nous avons examiné un total de 42 cas de réactions indésirables présumées de médicaments au sein de la population pédiatrique (tableau 6).

Quatorze déclarations portaient sur des cas de sexe féminin et 25, sur des cas de sexe masculin. Dans trois cas, le sexe n'était pas précisé. La majorité des cas déclarés portaient sur des patients de six à 18 ans. L'âge n'était pas indiqué dans un cas inclus dans l'analyse, mais on a pu établir que le médicament avait bien été administré à un enfant. La majorité des patients (78 %) étaient blancs; l'un était bangladaise, un autre kurde et un autre, autochtone du Canada. Dans six déclarations, la race n'était pas inscrite.

Médicaments responsables de réactions indésirables présumées

Dans 36 cas, un seul ingrédient actif était présumément responsable de la réaction. Dans six cas, deux médicaments génériques présumés étaient en cause. L'implication de 35 ingrédients actifs uniques a été déclarée. Les médicaments présumés les plus déclarés étaient la carbamazépine, l'acide valproïque, l'amoxicilline, le cefprozil (tableau 7). Parmi les effets indésirables déclarés présumément associés à l'acide valproïque, soulignons la pancréatite nécrosante, la thrombocytopénie et l'ataxie, tandis que les réactions à la carbamazépine étaient un syndrome de Steven-Johnson, un œdème de Quincke, une éruption vasculaire, une hépatosplénomégalie et une hépatite ainsi que des troubles sanguins (neutropénie, thrombocytopénie, éosinophilie).

TABLEAU 6				
Cas d'effets indésirables graves et potentiellement mortels des médicaments en 2004				
Déclarés	Dédoublés	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
64	0	11	11	42

TABLEAU 7	
Ingrédients actifs présumés (n=35) dans les rapports d'EIM (n=48)	
Ingrédient actif	Comptes rendus
Acide acétylsalicylique	1
Acide valproïque	4
Amoxicilline	1
Ampicilline	4
Aprotinine	1
Azithromycine	1
Carbamazépine	1
Cefprozil	4
Clarithromycine	3
DDAVP	1
Dexaméthasone	1
Dextrométhorphan	1
EES*	1
Éthinyl-estradiol	1
Étoposide	1
Halopéridol	1
Ibuprofène	1
Infliximab	2
Isotrétinoïne	2
Lamotrigine	1
Lévonorgestrel	1
Méthylène bleu	1
Méthylphénidate	1
Naproxène	1
Paraldéhyde	1
PEG-L-asparaginase	1
Pentobarbital	1
Phénobarbital	1
Pimozide	1
Propylthiouracil	1
Quétiapine	1
Respéridone	1
Téniposide	1
Topiramate	1
Triméthoprim	1

* Érythromycine éthylsuccinate

Issues des patients découlant de présumés EIM déclarés

Quatre-vingt-un pour cent (81 %) (n=34) des déclarations d'effets indésirables présumés de médicaments contenaient de l'information sur l'issue des patients (tableau 8). Il convient de souligner que plus d'une issue a été déclarée pour la plupart des cas. Aucun décès n'a été associé avec les cas déclarés.

Au moment de la déclaration, l'état de guérison des patients se présentait comme suit : 20 s'étaient rétablis, cinq n'étaient pas guéris, et l'état de 17 n'était pas indiqué ou déclaré. Dans 26 cas, il était précisé que la réaction avait disparu après l'interruption du médicament ou la

TABEAU 8	
Issues de patients découlant d'EIM présumés	
Issues	Nombre de déclarations*
Réaction potentiellement mortelle	10
Hospitalisation	20
Hospitalisation prolongée causée par l'EIM	12
Invalidité	1
Intervention pour prévenir des dommages ou une invalidité permanente	15
Décès	0
Inconnu	8
Total	66

* Possibilité de chevauchement

réduction de la dose prescrite. Six cas déclarés portaient sur une reprise du traitement pharmacologique. Dans quatre cas, la réaction au médicament s'est manifestée de nouveau et dans deux cas, non. Aucune déclaration d'autres membres de la famille présentant des réactions similaires au médicament présumément responsable de l'EIM n'a été soulignée.

Discussion

La majorité des EIM présumés étaient des réactions déjà reconnues, publiées dans la documentation médicale et associées à ce médicament ou à la classe de ce médicament. Les deux classes de médicaments les plus déclarées étaient les anticonvulsivants et les antibiotiques. Aucun décès n'a été déclaré, mais dix effets potentiellement mortels se sont produits, et un enfant est demeuré handicapé. Une analyse approfondie des données sera entreprise au cours de la prochaine année pour établir l'utilité des données colligées par le PCSP en vue de procéder à une analyse et à une interprétation valables, y compris à quel taux le PCSP a catégorisé les EIM potentiellement mortels non saisis par le système de déclaration spontané en place.

Conclusion

Dans de nombreux cas, l'information colligée était incomplète. Pour évaluer la causalité convenablement, il est essentiel que les cliniciens soient vigilants et répondent à toutes les questions : nom du médicament, dose, concentration, posologie, voie d'administration, dates du

traitement, date de l'EIM présumé, médication concomitante et information relative à la reprise du traitement. Sans la collecte de toutes ces données, il est impossible de démontrer la relation de cause à effet entre le médicament et la réaction.

En général, le besoin d'accroître le nombre de déclarations et l'absence de renseignements complets sur les réactions au sujet des effets indésirables subis empêchent de tirer des conclusions définitives quant à la causalité ou à l'innocuité du patient. Puisque la majorité des médicaments ne font pas l'objet d'essais au sein de la population pédiatrique, la surveillance postcommercialisation des effets indésirables des médicaments s'impose afin de repérer les effets indésirables potentiels qui ne sont pas dépistés avant l'homologation d'un médicament.

Investigateur principal

Bruce Carleton, Pharm. D., faculté de sciences pharmaceutiques, université de la Colombie-Britannique, programme d'issues pharmaceutiques, *Children's & Women's Health Centre of British Columbia*, 4480, rue Oak, Vancouver (Colombie-Britannique) V6H 3V4, tél. : (604) 875-2179; téléc. : (604) 875-2494; courriel : bcrln@interchange.ubc.ca

Co-investigatrices

Anne Smith, B. Sc. (Pharm.), M. Sc., programme d'issues pharmaceutiques, *Children's & Women's Health Centre of British Columbia*

Margaret Zimmerman, B. Sc., Projet de surveillance des EIM chez les enfants, Direction des produits de santé commercialisés, Santé Canada

Hyperbilirubinémie néonatale grave

(juillet 2002 à juin 2004) Rapport définitif

Faits saillants

- Pendant l'étude de deux ans, 259 cas d'hyperbilirubinémie grave ont été confirmés chez des nouveau-nés.
- Cent soixante-douze (74 %) cas ont été réhospitalisés à un âge moyen de moins de cinq jours de vie.
- Dans plus de 70 % des cas, aucune étiologie n'était indiquée. Puisque bon nombre des pathologies sous-jacentes ont des conséquences graves, il est essentiel de procéder aux examens de laboratoire pertinents pour confirmer l'étiologie.
- Il faut porter une attention particulière aux nouveau-nés qui reçoivent un congé précoce.

Historique

Bien que l'occurrence d'hyperbilirubinémie néonatale grave et d'encéphalopathie par hyperbilirubinémie soit très rare, on sait que ces troubles s'associent à une morbidité importante. La plupart des pédiatres maintenant en exercice ne connaissent pas l'encéphalopathie par hyperbilirubinémie. Dans les années 1940 et 1950, ce type d'encéphalopathie constituait une complication courante de l'hyperbilirubinémie associée à la maladie du groupe Rhésus (Rh) nul et une complication occasionnelle de la maladie hémolytique ABO. Avec l'implantation de l'exanguinotransfusion et de l'immunoglobuline Rh, on a remarqué une réduction des occurrences d'encéphalopathie par hyperbilirubinémie. De plus, une meilleure surveillance anténatale et la possibilité de transfusion sanguine intra-utérine ont éliminé la plupart des cas d'érythroblastose fœtale secondaires à la maladie du groupe Rh nul. La photothérapie a fait chuter considérablement le besoin d'exanguinotransfusions.

Malgré tout, depuis quelques années, on a remarqué plus de déclarations de séquelles à long terme chez les nourrissons atteints d'hyperbilirubinémie (document de principes de l'AAP, 2001; Johnson 1998). En outre, plus de cas d'encéphalopathie par hyperbilirubinémie associée à des taux de bilirubine sérique extrêmement élevés ont été

déclarés chez des nourrissons allaités qui semblaient en santé et qui ne présentaient aucune manifestation évidente de maladie hémolytique (maladie du groupe Rh nul ou autre hémolyse reliée aux anticorps) (Penn et coll., 1994, MacDonald et coll., 1995, Maisels et coll., 1995; Harris et coll., 2001).

D'après les études épidémiologiques, plusieurs facteurs de risque s'associent à une hyperbilirubinémie grave chez le nouveau-né. Ces facteurs comprennent une jaunisse se manifestant pendant les 24 premières heures de vie, une jaunisse observée au congé de l'hôpital, un membre de la fratrie atteint de jaunisse, un âge gestationnel de 35 à 38 semaines, l'allaitement, les contusions et les céphalématomes du nourrisson (Dennerly et coll., 2001, Newman et coll., 2000). Parmi les facteurs de risque supplémentaires décelés en laboratoire, soulignons l'incompatibilité Rhésus ou ABO ainsi que le déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD).

La fréquence d'hyperbilirubinémie néonatale grave est peu documentée à notre époque. Des tentatives en vue de mieux quantifier la fréquence de cette maladie, ses étiologies et les facteurs de risque connexes au Canada seraient utiles avant que l'on cherche à établir des stratégies pour réduire le risque. L'information obtenue grâce à un programme de dépistage pour déceler le déficit en G6PD ou la détermination systématique du groupe sanguin et l'analyse de Coombs sur le sang du cordon permettront peut-être de parvenir à une réduction du risque.

Objectif

Le principal objectif de l'étude consiste à obtenir des données épidémiologiques sur :

- l'incidence d'hyperbilirubinémie néonatale grave et d'encéphalopathie par hyperbilirubinémie,
- le fardeau de la maladie en ce qui a trait au traitement médical (photothérapie, transfusions et exanguinotransfusions),
- l'issue neurodéveloppementale à court terme.

Des tentatives seront faites pour repérer le moment d'apparition de la jaunisse, de même que l'étiologie et les facteurs déclenchants ou de risque connexes. Ces renseignements contribueront à l'élaboration de stratégies préventives (programme de dépistage du déficit en G6PD,

analyse du groupe sanguin du cordon et test de Coombs et programmes de formation).

Définition de cas

Nourrissons à terme de 60 jours ou moins présentant une hyperbilirubinémie non conjuguée :

- dont la bilirubine totale sérique de pointe est supérieure à 425 $\mu\text{mol/L}$, ou
- qui ont subi une exanguinotransfusion néonatale.

Critères d'exclusion : Les nourrissons qui ont subi une exanguinotransfusion par suite d'une allo-immunisation Rh fœtomaternelle bien documentée ou qui ont moins de 36 semaines d'âge gestationnel.

Résultats

Pendant les deux années de surveillance de l'hyperbilirubinémie néonatale grave, 367 cas ont été déclarés (tableau 9). De ce nombre, 259 cas respectaient les critères d'inclusion. Des dédoublements se sont produits dans 43 cas, tandis que 47 cas ont été rejetés et que, dans 18 cas, les formulaires de déclaration détaillés n'ont pas été renvoyés. Le taux d'incidence estimative était de 21,8 cas pour 100 000 naissances vivantes, calculé d'après une cohorte de 300 000 naissances par année.

Les caractéristiques démographiques de ces nourrissons figurent au tableau 10. Comme on pouvait le prévoir d'après nos critères d'inclusion, l'âge gestationnel moyen était de 38,5 semaines, et le poids de naissance, de 3 360 g. L'âge moyen de la mère était de 29,8 ans. La plupart des 259 cas confirmés provenaient de l'Ontario (n=97), de l'Alberta (n=70) et du Québec (n=42) (tableau 11). La majorité des nouveau-nés avaient été réhospitalisés (74 %), et l'âge moyen à la présentation était de moins de cinq jours. Comme la plupart des femmes canadiennes commencent par allaiter, il n'est pas surprenant de constater que près de 82 % de ces nourrissons étaient exclusivement allaités; 18 % étaient nourris au biberon ou

TABLEAU 9				
Cas d'hyperbilirubinémie néonatale grave du 1 ^{er} juillet 2002 au 30 juin 2004				
Déclarés	Dédoublets	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
367	43	65	0	259

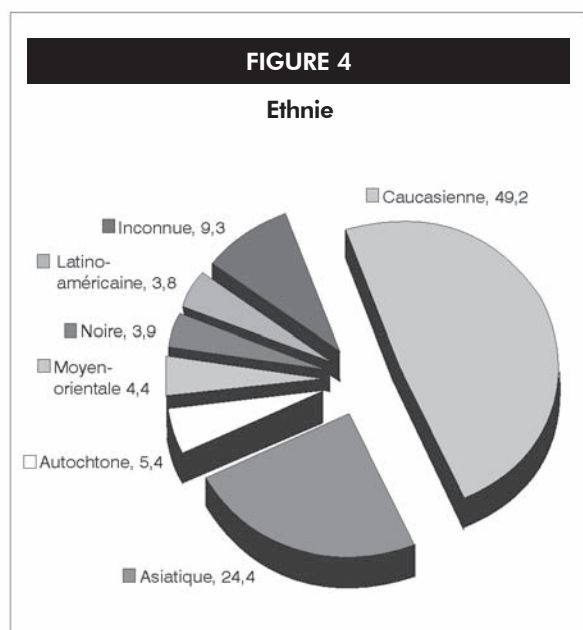
TABLEAU 10	
Composition démographique	
Âge gestationnel	38,5 semaines (36 à 41)
Poids de naissance	3 360 g (1 992 g à 5 135 g)
Âge à la présentation	4,6 jours (naissance à 19 jours)
Mode d'alimentation	81,6 % allaités
Signes ou symptômes neurologiques anormaux à la présentation	20,9 %
Réhospitalisations	74,0 %

TABLEAU 11	
Répartition provinciale	
Province	Cas
Alberta	70
Colombie-Britannique	24
Manitoba	10
Nouveau-Brunswick, Terre-Neuve et Labrador	5
Nouvelle-Écosse	6
Ontario	97
Québec	42
Saskatchewan	5
Total	259

TABLEAU 12	
Diagnostics	
Incompatibilité ABO	48
Déficit en G6PD	20
Autres anticorps	12
Sphérocytose	7
Infection urinaire	2
Sepsie	1
Déficit en pyruvate-kinase	1
Hypothyroïdie	1
Hémoglobine instable	1
Total	93

recevaient à la fois du lait maternel et du lait maternisé. L'examen neurologique de plus de 20 % des bébés était anormal à la présentation et incluait des signes comme une hypotonie, une diminution de la réactivité, des cris anormaux et des convulsions.

À la figure 4 est exposé l'horizon ethnique de ces nourrissons. Seulement 49,2 % des nourrissons atteints d'hyperbilirubinémie grave déclarés à l'étude étaient



d'origine caucasienne. Les nourrissons nés de parents d'autres horizons ethniques étaient surreprésentés dans l'étude en raison de la mosaïque ethnique que constitue l'ensemble de la population canadienne.

La cause de l'hyperbilirubinémie grave a été déterminée dans environ le tiers des cas (93 des 259 cas) (tableau 11). L'incompatibilité ABO (n=48) était la plus courante, suivie par le déficit en G6PD (n=20). Les autres diagnostics s'établissaient comme suit : incompatibilité à un autre groupe sanguin (n=12), graves cas de sphérocytose (n=7), infection urinaire (n=2), sepsie, déficit en pyruvate-kinase, hémoglobine instable et hypothyroïdie congénitale (n=1 dans chaque cas). La bilirubine de pointe moyenne déclarée était de $468 \mu\text{mol/litre}$, avec une plage de $137 \mu\text{mol/litre}$ à $773 \mu\text{mol/litre}$. Le nourrisson présentant un taux de bilirubine de $137 \mu\text{mol/litre}$ a dû subir une exanguinotransfusion précoce. Une photothérapie s'est révélée nécessaire chez 99,5 % des nouveau-nés, pendant une durée moyenne de 57,6 heures (plage de quatre heures à 216 heures). Vingt-deux pour cent (22 %) des nouveau-nés ont subi une exanguinotransfusion. Parmi les traitements non standard, soulignons l'IVIG, l'albumine et le phénobarbital.

Conclusions

L'hyperbilirubinémie néonatale grave existe toujours chez les nouveau-nés à terme, avec 74 % de réhospitalisations chez les cas déclarés à un âge moyen de 4,6 jours, pour des

traitements de photothérapie (99,5 %) ou une exanguinotransfusion (22 %). L'incompatibilité ABO et le déficit en G6PD constituaient des agents étiologiques importants chez les nourrissons dépistés. Dans plus de 70 % des cas déclarés, l'étiologie sous-jacente ne pouvait être repérée. Il est probable que bon nombre de ces cas n'aient pas fait l'objet d'une évaluation complète au moment de l'hospitalisation. Puisque l'étude repose sur des déclarations volontaires, et non sur l'examen de dossiers, nous sommes dans l'incapacité de toujours distinguer si la transmission de données incomplètes s'explique par une évaluation incomplète.

Ces constatations font ressortir l'importance de mieux sensibiliser les médecins responsables des soins aux nouveau-nés atteints de jaunisse. Il faut procéder à un bilan hématologique complet, y compris une formule sanguine, un frottis périphérique, un dépistage du groupe sanguin de la mère et du nourrisson, le test de Coombs et le dépistage du G6PD. Cependant, en plus d'effectuer un dépistage néonatal convenable, il semble que l'évaluation de l'état des nourrissons atteints de jaunisse est essentielle au congé et qu'il faudrait s'attarder particulièrement aux nouveau-nés allaités, afin de prévenir les réhospitalisations.

L'hyperbilirubinémie néonatale grave et ses séquelles neurologiques à long terme sont un trouble pouvant être prévenu. Plusieurs des cas à l'étude étaient neurologiquement anormaux à la présentation, avec des signes d'hypotonie, une réactivité réduite, des pleurs anormaux et des convulsions. Bien que cette étude n'ait pas été conçue pour évaluer l'incidence à long terme de maladies neurologiques, telles que l'ictère nucléaire, une nouvelle étude portant sur la prévalence de l'ictère nucléaire et de sa morbidité serait inestimable.

Investigateur principal

Michael Sgro, MD, université de Toronto, département de pédiatrie, *Saint Michael's Hospital*, 30, rue Bond, Toronto (Ontario) M5B 1W8; tél. : (416) 864-6060, poste 6560; téléc. : (416) 867-3736; courriel : sgram@smh.toronto.on.ca

Co-investigateurs

Douglas M. Campbell, MD, université de Toronto, département de pédiatrie, *Saint Michael's Hospital*

Vibhuti Shah, MD, université de Toronto, département de pédiatrie, *Mount Sinai Hospital*

Ostéogénèse imparfaite

(janvier 2004 à décembre 2005)

Faits saillants

- Treize cas confirmés d'ostéogénèse imparfaite ont été déclarés en Ontario, en Colombie-Britannique, à Terre-Neuve et au Labrador, au sein de divers groupes ethniques.
- La majorité (54 %) étaient des cas d'OI de type I, suivis d'OI de type IV (23 %), de type III (15 %) et de type II (8 %). Aucun cas d'OI de types V, VI ou VII n'a été déclaré.
- Un patient a subi une évaluation de maltraitance avant que l'OI soit diagnostiquée.
- Neuf des 13 cas sont en cours de traitement aux bisphosphonates.

Historique

Le spectre clinique de l'ostéogénèse imparfaite

L'ostéogénèse imparfaite (OI) est une forme d'ostéoporose congénitale qui fait généralement son apparition pendant l'enfance. D'ordinaire, quatre types d'OI sont différenciés, selon leurs caractéristiques cliniques et leur gravité, conformément à la classification de Sillence. Les patients atteints d'OI de type I présentent un phénotype discret, une taille normale ou quasi-normale et une sclérotique ordinairement bleutée, tandis qu'en général, l'OI de type II est mortelle pendant la période périnatale. L'OI de type III, connue sous le nom d'OI progressive déformante, est la forme la plus grave chez les enfants qui survivent à la période néonatale. Ces patients présentent un phénotype caractéristique, incluant une taille extrêmement petite, une grave malformation de la colonne vertébrale, de la cage thoracique et des extrémités, une sclérotique blanche ou bleutée et, souvent, un faciès triangulaire. Les patients atteints de la forme modérée à grave de la maladie qui ne s'inscrivent pas dans l'une des descriptions précédentes sont classés dans le groupe d'OI de type IV, ce qui en fait un groupe extrêmement hétérogène. D'après Sillence et Lubs, les patients présentant le phénotype I constituent 60 % des patients atteints d'OI, suivis de l'OI de type III (20 %), de type II (10 %) et de type IV (moins de 10 %).

Dans la majorité des cas, l'OI est de transmission autosomique dominante, bien qu'une transmission autosomique récessive et un mosaïcisme gonadal aient également été décrits. Chez environ 85 % des patients atteints d'OI, il est possible de dépister les mutations des gènes du collagène de type I, soit COL1A1 et COL1A2. Ainsi, bien que les mutations du collagène de type I soient fréquentes en cas d'OI, l'absence de mutation décelable ne permet pas d'écarter le diagnostic.

Récemment, la classification de l'OI par Sillence a été élargie par la caractérisation de trois nouveaux phénotypes aux particularités cliniques et histologiques distinctes (OI de types V, VI et VII). Les patients atteints d'OI de type V affichent une triade radiologique frappante de callogénèse hypertrophique, de calcification interosseuse de l'avant-bras et de bande métaphysaire dense sous la plaque de croissance. Le caractère héréditaire laisse supposer une transmission autosomique dominante. Les patients présentant un phénotype d'OI de type VI affichent des caractéristiques cliniques distinctives subtiles, telles que des sclérotiques et des dents normales. On remarque une élévation modérée des taux de phosphatase alcaline, ainsi que des caractéristiques histologiques particulières, incluant un accroissement de l'épaisseur ostéoïde et une lamellation osseuse irrégulière. Malgré les signes histologiques d'anomalie de la minéralisation des tissus osseux, il n'existe aucune donnée probante pour corroborer l'existence d'un trouble du métabolisme minéral, et la minéralisation des plaques de croissance n'est pas touchée. Le mode de transmission de l'OI de type VI demeure inconnu. L'OI de type VII est causée par une transmission autosomique récessive et a récemment été décrite dans une communauté consanguine des Premières nations du Grand Nord québécois. La rhizomélie et une coxa vara constituent les caractéristiques frappantes de la maladie, associées à une sclérotique légèrement bleutée, à une dentition normale et à une malformation modérément marquée des os longs. Cette forme d'OI est reliée au chromosome 3p, en dehors du locus du collagène de type I. L'anomalie génétique précise responsable de l'OI de type VII reste à déterminer.

L'évolution de l'OI : La thérapie aux bisphosphonates

Les fractures fréquentes ainsi que la douleur et l'immobilisation qui en résultent sont d'importantes causes de morbidité parmi les patients atteints d'OI. Ces dernières

années, la qualité de vie des enfants atteints d'OI grave s'est améliorée de manière remarquable grâce à l'administration de perfusions cycliques de pamidronate, conjointement avec des soins multidisciplinaires (chirurgicaux et de réadaptation). Puisqu'il existe désormais un traitement efficace, un diagnostic rapide et l'instauration d'un traitement médical et auxiliaire en début de vie sont essentiels pour améliorer la qualité de vie des patients atteints d'OI. Outre le pamidronate intraveineux, d'autres bisphosphonates font l'objet d'études, y compris des agents oraux, en vue d'offrir aux cliniciens diverses possibilités de traitement pour les patients atteints d'OI de gravités variées.

Le besoin de données d'incidence à jour

Les évaluations les plus fiables de la fréquence d'OI jusqu'à présent sont fondées sur des comptes rendus de fractures survenues pendant la période néonatale. Cependant, ces fractures néonatales sont peu probables en cas d'OI de type I, et elles peuvent ou non se produire en présence d'OI de types III à VII. Bien que l'incidence de la maladie soit évaluée à un cas pour 20 000 à 60 000 naissances vivantes, la véritable incidence d'OI est probablement beaucoup plus élevée. Ces évaluations ont été établies il y a plus de 15 ans, avant la généralisation de techniques diagnostiques plus modernes (analyse de mutation du collagène, densitométrie osseuse).

Objectifs

Primaires

Déterminer l'incidence d'OI au Canada en constatant tous les nouveaux cas diagnostiqués en l'espace de deux ans.

Secondaires

- 1) Sensibiliser les médecins du Canada à l'OI en général et à ses nouvelles formes en particulier, afin qu'il soit possible de diagnostiquer les cas d'OI rapidement et qu'un traitement pertinent soit entrepris pendant les années critiques de croissance et de développement osseux.
- 2) Repérer les patients ou les membres de la parenté atteints des nouvelles formes d'OI (OI de types V à VII), dont la génomique demeure inconnue, afin d'obtenir de l'information clinique et génétique qui pourrait finir par permettre d'identifier les mutations responsables.

- 3) Déterminer si le phénotype de l'OI de type VII, qui n'a été déclaré que dans une famille des Premières nations du Grand Nord québécois, existe dans d'autres communautés des Premières nations ou d'autres groupes ethniques.
- 4) Déterminer s'il existe une répartition géographique des cas d'OI, afin que les régions qui ont besoin d'un programme local d'interventions à l'égard de l'OI (y compris des soins médicaux, orthopédiques et de réadaptation) soit mis en place.
- 5) Informer les dispensateurs de soins et les travailleurs sociaux de l'enfance des manifestations hétérogènes de l'OI, afin de distinguer plus facilement la maltraitance d'une fragilité osseuse congénitale secondaire à l'OI. Cette mesure pourrait prévenir ou réduire au minimum les fausses allégations de maltraitance.

Définition de cas

Critères d'inclusion

Déclarer tout enfant de 0 à 18 ans, inclusivement, présentant :

- un nouveau diagnostic d'OI, définie par un fragilité congénitale des os associée à une faible densité osseuse, et
- des caractéristiques cliniques conformes à un diagnostic d'OI de types I à VII (voir le tableau 1 du protocole).

Critères d'exclusion

- Fragilité osseuse imputable à d'autres causes, y compris un trouble génétique (p. ex., syndrome d'Ehlers-Danlos), une iatrogénèse (stéroïdes, méthotrexate, coumadin, radiothérapie), une maladie neuromusculaire, une maladie chronique, des endocrinopathies et une ostéoporose juvénile idiopathique.
- Fractures causées par la maltraitance.

Résultats

Pendant la première année de l'étude, 41 cas d'OI ont été déclarés, représentant de nouveaux diagnostics d'OI pendant la période de l'étude. De ce nombre, 13 cas ont été confirmés (huit filles), et sept autres cas sont en cours d'analyse. Vingt et un cas ont été rejetés, 11 en raison d'un dédoublement des rapports et dix en raison du non-respect de la définition de cas (voir le tableau 13).

TABLEAU 13				
Cas d'ostéogenèse imparfaite en 2004				
Déclarés	Dédoublés	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
41	11	10	7	13

Démographie, ethnie et phénotype d'OI

Sur les 13 cas d'OI confirmés jusqu'à présent, huit provenaient de l'Ontario. Deux autres provinces comptaient moins de cinq cas confirmés (Colombie-Britannique, Terre-Neuve et Labrador). L'âge moyen au diagnostic était de 5,1 ans (écart-type [ÉT] 5,1; plage de 0,3 an à 14 ans). Trois patients ont été diagnostiqués pendant leur premier mois de vie, et un pendant la période anténatale. Un sommaire de l'ethnie et du phénotype d'OI figure au tableau 14. La majorité des cas étaient caucasiens (sept sur 13; 69 %). Cinq patients étaient d'ethnie mixte : Première nation et caucasien (n=2), asiatique et caucasien (n=1), noir et caucasien (n=1), moyen-oriental et caucasien (n=1). La répartition des cas confirmés selon le phénotype s'établissait comme suit : sept cas sur 13 (54 %; quatre filles) d'OI de type I, un cas sur 13 (8 %; garçon) d'OI de type II, deux cas sur 13 (15 %; deux filles) d'OI de type III, trois cas sur 13 (23 %; deux filles) d'OI de type IV. Aucun cas d'OI de types V, VI ou VII n'a été déclaré.

TABLEAU 14	
Ethnie et phénotype d'OI	
	Nombre de cas
Caucasienne	7
Asiatique	1
Premières nations et caucasienne	2
Asiatique et caucasienne	1
Noire et caucasienne	1
Moyen-orientale et caucasienne	1
Type I	7 (4 filles)
Type II	1 (garçon)
Type III	2 (filles)
Type IV	3 (2 filles)
Types V, VI, VII	0

Présentation clinique

L'âge moyen était de dix mois au moment de la première fracture (ÉT 11,0; plage de 0 mois à 36 mois). Quarante-six pour cent (46 %) (six sur 13) des cas avaient subi de cinq à dix fractures au moment du diagnostic. Trois cas en avaient subi plus de dix, et quatre en ont déclaré moins de cinq. Un seul cas a nécessité une intervention orthopédique. Un des cas d'OI de type I, qui ne s'associait pas à des antécédents familiaux d'OI, avait fait l'objet d'une évaluation par suite d'une allégation de maltraitance avant que le diagnostic d'OI soit posé. Cinq des 13 cas présentaient des antécédents familiaux connus d'OI, sept n'en présentaient pas, et l'information n'était pas disponible dans un cas. Trois cas ont subi des études de collagène de type I dans le cadre de leur évaluation, dont les résultats ne sont pas encore disponibles.

Intervention thérapeutique

Neuf des 13 cas confirmés recevaient des bisphosphonates au moment de la déclaration. Trois ne recevaient aucun traitement médical, et l'information n'était pas connue dans un cas. Du pamidronate par voie intraveineuse était prescrit à huit des neuf patients traités, tandis que le type de bisphosphonate n'était pas précisé dans un cas. L'un des neuf cas traités participait à un protocole approuvé par une commission d'examen de l'établissement (CEÉ) au moment de la déclaration, tandis que les autres patients étaient traités à l'extérieur du cadre d'études de recherche. Quatre des neuf cas traités étaient atteints d'OI de type I, et les cinq autres présentaient un OI de type II, III ou IV. Les trois patients qui ne recevaient pas de traitement médical au moment de la déclaration affichaient un phénotype léger (OI de type I).

Conclusion

Pendant les 12 premiers mois de l'étude, 13 cas d'OI de diverses ethnies de l'Ontario, de la Colombie-Britannique, de Terre-Neuve et du Labrador ont été déclarés, la majorité présentant le phénotype bénin de l'OI (type I), suivis de l'OI de types IV, III et II. Aucun des phénotypes d'OI décrits récemment (OI de types V, VI ou VII) n'a été déclaré. Un des cas, à l'égard duquel les antécédents familiaux d'OI étaient négatifs, a subi une évaluation de maltraitance avant qu'un diagnostic de fragilité osseuse congénitale soit posé. Dans la plupart des cas, y compris ceux atteints de l'OI de type I, on a offert un traitement au pamidronate intraveineux à l'extérieur du cadre

d'études de recherche approuvées par une CEÉ. Tandis que le traitement au pamidronate de l'OI moyenne à grave (types II, III et IV) est généralement accepté comme norme thérapeutique, la médication de l'OI de type I n'est habituellement recommandée que dans le cadre d'essais cliniques approuvés par une CEÉ. On est à analyser si les cas d'OI de type I qui sont traités présentent des phénotypes de type I plus graves, comme c'est parfois le cas.

Investigatrice principale

Leanne M. Ward, MD, Université d'Ottawa, unité d'endocrinologie et de métabolisme, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario, 401, chemin Smyth, Ottawa (Ontario) K1H 8L1; tél. : (613) 737-2253; téléc. : (613) 738-4236; courriel : ward_L@cheo.on.ca

Co-investigateurs

Francis H. Glorieux, MD, Ph. D., unité de génétique, Hôpital Shriners pour enfants

Frank Rauch, MD, unité de génétique, Hôpital Shriners pour enfants

Remerciements

Nous sommes très reconnaissants à Phuc-Nhi Phuong et à Colleen White pour leur aide.

Paralyse flasque aiguë

(janvier 1996 à décembre 2007)

Faits saillants

- Aucune infection au virus de poliomyélite sauvage n'a été isolée au Canada depuis 1988.
- Le nombre de cas de PFA déclarés en 2003 et en 2004 était plus faible que les années précédentes.
- Le syndrome de Guillain-Barré représente au moins 71 % des cas confirmés de PFA.
- Les coprocultures du poliovirus sont capitales.
- Aucun organisme de *Campylobacter* n'a été décelé dans les coprocultures examinées.

Historique

L'élimination de la transmission du poliovirus indigène sauvage au Canada et dans le reste de la région américaine a été certifiée en septembre 1994. Cependant, tant que l'éradication mondiale de la polio ne sera pas atteinte, il reste un risque d'importation du poliovirus sauvage en provenance de régions où la polio est endémique. Par conséquent, la surveillance active de la paralysie flasque aiguë (PFA) chez les enfants de moins de 15 ans permet de contrôler les cas potentiels de poliomyélite paralytique. D'après une incidence de fond annuelle estimative de un cas de PFA pour 100 000 habitants au sein d'une population de moins de 15 ans en l'absence de transmission du poliovirus sauvage, le nombre minimal estimatif de cas de PFA au Canada s'établit à 57 par année. La surveillance de la PFA au Canada a commencé en 1991 par l'entremise du réseau de centres de soins tertiaires en pédiatrie mis sur pied pour le Programme de surveillance active des effets secondaires associés aux vaccins (IMPACT) et est intégrée au PCSP depuis 1996. Le présent rapport présente les résultats de la surveillance de la PFA en 2004 et compare ces résultats avec ceux des années précédentes.

Objectif

L'objectif de la surveillance de la PFA consiste à dépister les cas de PFA (y compris le syndrome de Guillain-Barré [SGB]) chez les enfants de moins de 15 ans, afin d'écartier

TABLEAU 15

Critères d'assurance de la qualité de l'Organisation mondiale de la santé pour la surveillance de la paralysie flasque aiguë

- 1) un cas de PFA pour 100 000 habitants au sein d'une population d'enfants de moins de 15 ans,
- 2) une coproculture convenable du poliovirus dans au moins 80 % des cas de PFA.

la présence de poliomyélite paralytique et d'ainsi surveiller l'absence de polio au Canada.

Définition de cas

Apparition soudaine d'une faiblesse ou d'une paralysie localisée caractérisée par une flaccidité (tonus réduit), sans autre cause évidente (p. ex., traumatisme) chez un enfant de moins de 15 ans. Les faiblesses transitoires (p. ex., faiblesse postconvulsive) ne doivent pas être déclarées.

Résultats et discussion

En 2004, le PCSP a reçu 48 rapports initiaux de PFA, dont 35 (73 %) cas confirmés, 11 dédoublements et deux exclusions (tableau 16). Trente-cinq cas confirmés représentent un taux de 0,57 pour 100 000 habitants, ce qui se situe sous le taux de fond estimatif minimal de un cas pour 100 000 enfants de moins de 15 ans, ou 57 cas. Compte tenu des rapports « tardifs » prévus pour l'année en cours, le chiffre définitif sera probablement légèrement plus élevé, mais bien en deçà du taux ciblé par l'Organisation mondiale de la santé (OMS).

On a constaté une répartition égale des cas selon le sexe (18 enfants de sexe masculin et 17 de sexe féminin). Leur âge variait entre neuf mois et 14 ans (médiane de 6,3 ans), avec une moyenne de quatre ans en 2004. Le tableau 17 démontre que la répartition des cas de PFA déclarés en

TABLEAU 16

Cas de paralysie flasque aiguë en 2004

Déclarés	Dédoublets	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
48	11	2	0	35

2004 se compare à celle des cas déclarés entre 1996 et 2003. Dans l'ensemble, la répartition des cas selon l'âge est demeurée similaire tout au long de la période de déclaration.

Même si, de nos jours, la plupart des enfants canadiens sont vaccinés contre la polio, seulement dix des 35 cas (28,6 %) avaient reçu une vaccination infantile systématique documentée, et tout ce sous-groupe avait reçu le vaccin contre la polio à l'âge prévu. Dans quatre cas (11,4 %), il était indiqué que l'immunisation contre la polio était à jour, mais aucun renseignement propre au vaccin ne figurait sur le formulaire de rapport détaillé.

Exploration virologique de polio ou d'autres entérovirus

Un total de 21 cas (60 %) étaient pourvus d'une coproculture. Dans 14 cas (40 %), la virologie n'était pas effectuée ou le statut demeurait inconnu. Cependant, une coproculture convenable pour isoler le poliovirus ou les entérovirus non poliomyélitiques (p. ex., coproculture prélevée dans les deux semaines suivant l'apparition de la paralysie) n'a été fournie que dans 15 cas (43 %). Dans six cas, la coproculture avait été prélevée, mais plus de deux semaines après l'apparition de la paralysie. Aucun résultat positif de poliovirus ou d'autres entérovirus n'a été décelé. Il est encourageant de constater que la proportion de cas dotés de coprocultures propres à la polio est passée de 26 % en 1998 à 48 % en 2003, avec une légère diminution (43 %) en 2004 (figure 5). Ces taux de coproculture convenables demeurent considérablement plus bas que la cible de 80 % de l'OMS. Onze prélèvements de gorge et 18 échantillons de liquide céphalorachidien (LCR) ont été recueillis afin d'isoler le virus. Les résultats de dix échantillons de gorge et de 14 échantillons de LCR étaient disponibles, et aucun n'était positif au poliovirus. Dix-huit (18) des 35 (51 %) coprocultures ont également été utilisées pour rechercher la présence d'organisme de *Campylobacter*, mais les résultats étaient tous négatifs.

Explorations neurologiques

Les explorations neurologiques comportaient au moins l'un des examens suivants : analyse du LCR (protéine, glucose, numération leucocytaire, neutrophiles,

TABLEAU 17

Répartition des cas de PFA selon l'âge, déclarés au PCSP

Groupes d'âge (en années)	Nombre de cas								
	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003*	2004
0 à 1	2	—	2	3	2	8	10	5	5
2 à 5	11	13	15	18	24	18	16	17	14
6 à 10	9	12	18	23	22	14	11	7	9
11 à moins de 15	8	10	8	17	13	14	6	15	7
Total	30	35	43	61	61	54	43	44	35

* Inclut deux rapports tardifs exclus des Résultats 2003 du PCSP

lymphocytes et numération érythrocytaire), études de conduction nerveuse, électromyographie, IRM ou tomodensitométrie. Des observations anormales compatibles avec le diagnostic neurologique ont été déclarées à l'égard d'au moins un des examens effectués. Vingt et un des 26 échantillons de LCR (81 %) ont révélé des observations anormales. Une IRM ou une tomodensitométrie a été effectuée dans 23 cas (66 %). À l'IRM, 14 des 23 cas (61 %) ont démontré certaines anomalies. Une électromyographie ou des études de conduction nerveuse ont été effectuées dans 25 cas (71 %), dont 23 (92 %) ont donné des résultats anormaux.

Le SGB constituait le diagnostic neurologique définitif dans 25 cas (71 %), ce qui incluait un SGB axonal, un SGB accompagné de dystrophie musculaire, des variantes motrices du SGB et une myopathie axonale motrice aiguë variante du SGB. Une myélite transverse a été décelée dans cinq cas (14 %) et une myélite transverse accompagnée d'une encéphalomyélite aiguë disséminée (EMAD), dans deux cas (tableau 18). Les trois derniers diagnostics incluait une neuroborréliose, une leucodystrophie et un EMAD secondaire à une « maladie des griffes du chat ».

Trente-trois des 35 cas (94 %) ont exigé une hospitalisation pendant une période de un à 37 jours (moyenne de sept jours). Des 35 cas, trois (9 %) se sont complètement rétablis, cinq (14 %) se sont partiellement rétablis et ont conservé une faiblesse

résiduelle, et l'état de guérison de six cas (17 %) demeurait inconnu 60 jours après l'apparition de la paralysie. Aucun des prélèvements cliniques examinés, c'est-à-dire les selles et le liquide rhinopharyngé ou céphalorachidien, n'a donné de résultat positif d'infection au poliovirus.

FIGURE 5

Cas de PFA dotés de coprocultures propres à la polio convenables, en pourcentage

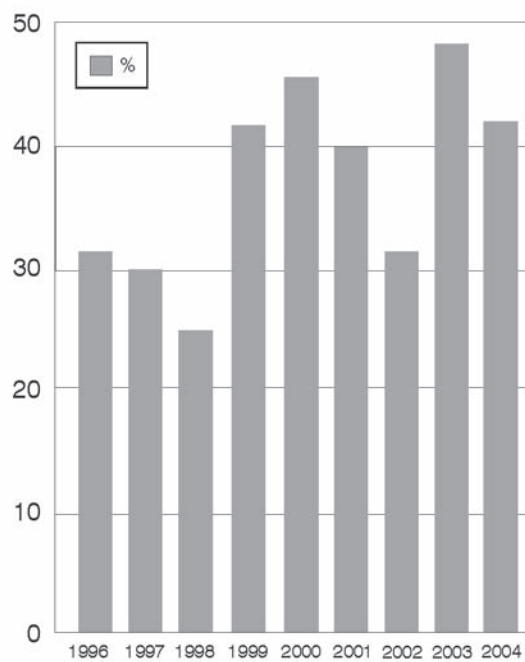


TABLEAU 18

Diagnostic neurologique des cas de PFA déclarés au PCSP

Diagnostic définitif	Nombre de cas								
	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003*	2004
Polio	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Syndrome de Guillain-Barré	21	29	34	50	49	42	33	33	25
Myélite transverse	6	2	6	7	4	8	7	4	7
Encéphalite, encéphalomyélite ou encéphalopathie	1	1	1	—	—	—	—	3	—
Myélopathie	—	1	—	—	—	—	—	—	—
Radiculopathie ou radiculonévrite	1	1	—	—	—	1	1	—	—
Plexite ou plexite lombosacrée	—	—	—	2	—	—	—	1	—
Brachionévrite	—	—	—	1	—	—	—	—	—
Rhombomyélite	—	—	—	1	—	—	—	—	—
Autre diagnostic	—	—	—	—	8	3	2	3	3
Diagnostic ou étiologie non précisée, indéterminée ou autre	1	1	3	—	—	—	—	—	—
Total	30	35	44	61	61	54	43	44	35

* Inclut deux rapports tardifs exclus des Résultats 2003 du PCSP.

Conclusions

Les 35 cas de PFA repérés jusqu'à présent en 2004 se situent sous le taux prévu au Canada d'après les critères de l'Organisation mondiale de la santé. Au cours de la période correspondante en 2003, un total de 44 cas déclarés avaient été confirmés.

Il est encourageant de constater que le taux de déclaration de PFA s'est amélioré depuis que les pédiatres y participent par l'entremise du PCSP, passant de 0,5 cas pour 100 000 enfants de moins de 15 ans en 1996 (30 cas), à 1,04 cas pour 100 000 enfants en 2000 (61 cas). Pour des raisons inconnues, le taux a toutefois diminué depuis. Sans doute, l'expansion de la surveillance du PFA au PCSP accroît l'exhaustivité de la surveillance en garantissant la déclaration des cas de PFA observés dans des hôpitaux de soins non tertiaires en plus de ceux hospitalisés dans des hôpitaux pédiatriques de soins tertiaires et déclarés par l'entremise d'IMPACT.

La diminution du nombre de cas de PFA documentés par le PCSP depuis quatre ans est peut-être imputable à une sous-déclaration des cas ou à un reflet de la tendance épidémiologique actuelle. Ces deux possibilités méritent d'être plus approfondies.

La surveillance de la PFA pourrait être améliorée dans un secteur d'importance, celui de l'exécution d'explorations propres à la polio et de la déclaration rapide des résultats. Même si des explorations neurologiques procurent des preuves soutenant le diagnostic final dans la majorité des cas de PFA déclarés, les explorations de laboratoire propres à la polio demeurent essentielles pour évaluer tous les cas, y compris ceux pour lesquels la poliomyélite n'est pas envisagée à titre de diagnostic. Des résultats négatifs d'explorations propres à la polio sont tout aussi importants que le seraient des résultats positifs pour évaluer des cas de PFA. L'exploration de laboratoire la plus importante, recommandée par le groupe de travail fédéral-provincial sur l'éradication de la polio afin de confirmer ou d'écarter un diagnostic de poliomyélite paralytique, est une coproculture recueillie dans les deux semaines suivant l'apparition de la paralysie, afin d'isoler la souche vaccinale ou sauvage. Des échantillons peuvent être recueillis jusqu'à six semaines après l'apparition de la paralysie, mais au bout de deux semaines, la sensibilité de l'isolation virale diminue. L'examen d'échantillons de sérum appariés pour découvrir une augmentation quadruple ou supérieure du titre d'anticorps du

poliovirus dans une série appariée ou la présence d'un anticorps IgM propre à la polio dans un seul échantillon sérologique améliore l'évaluation des cas.

Investigateur principal

Paul Varughese, DVM, M. Sc., Division de l'immunisation et des infections respiratoires, Centre de prévention et de contrôle des maladies infectieuses, Direction générale de la santé de la population et de la santé publique, Agence de santé publique du Canada, pré Tunney, IA 0602B, Ottawa (Ontario) K1A 0K9; tél. : (613) 957-1344; téléc. : (613) 998-6413; courriel : paul_varughese@phac-aspc.gc.ca

Remerciements

Nous sommes reconnaissants à Suchita Jain et Jeannette Macey de l'aide qu'elles apportent à l'étude.

Rachitisme par carence en vitamine D

(juillet 2002 à juin 2004) Rapport définitif

Faits saillants

- Pendant les deux années de surveillance, 104 cas de rachitisme par carence en vitamine D ont été confirmés chez des enfants vivant au Canada.
- La majorité des cas confirmés étaient des enfants et des tout-petits à la peau café ou foncée qui étaient allaités exclusivement et qui ne prenaient pas de suppléments de vitamine D.
- Ces résultats indiquent que le rachitisme demeure un problème de santé publique considérable au Canada et renforcent la recommandation de la Société canadienne de pédiatrie selon laquelle il faut administrer des suppléments convenables de vitamine D (400 UI/jour; 800 UI/jour pour les nourrissons vivant au nord de la 55^e latitude) aux nourrissons allaités exclusivement du Canada.

Historique

La vitamine D est essentielle pour l'homéostasie du calcium et pour la minéralisation du squelette en croissance. Une carence en vitamine D pendant l'enfance peut avoir des conséquences cliniques importantes, car elle entraîne un défaut de minéralisation des cartilages de conjugaison (rachitisme) et des tissus osseux (ostéomalacie). Une croissance linéaire déficiente et des malformations squelettiques sont des caractéristiques de la carence en vitamine D pendant l'enfance, en plus des convulsions hypocalcémiques, d'une dentition anormale et d'un retard des étapes normales de développement. La maladie est tout à fait évitable, par de simples mesures comme un apport diététique convenable de vitamine D ou l'administration quotidienne de suppléments vitaminiques.

Selon la documentation scientifique récente, le rachitisme par carence en vitamine D continue de constituer un problème de santé publique sur la scène internationale, et d'après l'expérience clinique, il pose toujours problème au Canada. Cette constatation s'avère malgré la politique canadienne de santé publique réglementée selon laquelle tous les produits laitiers liquides (à l'exception des yogourts à boire) doivent être enrichis de vitamine D, car les nourrissons et les enfants habitant au Canada ne peuvent dépendre d'une exposition suffisante au soleil pour

synthétiser la vitamine D. En outre, la Société canadienne de pédiatrie (SCP) recommande que tous les enfants allaités exclusivement reçoivent un supplément quotidien de vitamine D par voie orale, car le lait maternel n'est pas une riche source de ce nutriment. Malgré ces mesures préventives, le rachitisme par carence en vitamine D semble beaucoup trop fréquent au Canada, certains groupes géoethniques continuant de présenter un risque accru de souffrir de la maladie. L'objectif principal de l'étude consiste à déterminer l'incidence de rachitisme par carence en vitamine D chez les enfants habitant au Canada en obtenant un compte rendu de tous les cas nouvellement diagnostiqués entre juillet 2002 et juin 2004, inclusivement.

Objectifs

- 1) Établir l'incidence de rachitisme par simple carence en vitamine D (ou rachitisme nutritionnel) chez les enfants du Canada, grâce au dépistage de tous les nouveaux cas diagnostiqués pendant une période de deux ans.
- 2) Obtenir des renseignements démographiques et médicaux qui favorisent le dépistage des enfants vulnérables à la maladie.
- 3) Évaluer l'efficacité des stratégies actuelles pour prévenir l'évolution de la maladie au Canada.
- 4) Fournir des données qui contribueront à l'élaboration de politiques novatrices en santé publique afin de prévenir le rachitisme nutritionnel parmi les enfants du Canada.

Définition de cas

Enfants jusqu'à 18 ans inclusivement, souffrant de rachitisme calcipénique secondaire à une simple carence en vitamine D (ou rachitisme nutritionnel).

Critères d'inclusion

- 1) 25-hydroxyvitamine D (25OHD) sérique faible,
- 2) phosphatase alcaline sérique élevée.

Critères d'exclusion

- 1) Rachitisme par carence en vitamine D associé à une maladie sous-jacente, comme une malabsorption des matières grasses, une maladie hépatique ou une insuffisance rénale, ou à une maladie exigeant une alimentation parentérale totale.
- 2) Carence en vitamine D secondaire à des troubles héréditaires du métabolisme de la vitamine D, incluant :
 - une carence en 1 α -hydroxylase (rachitisme par pseudo-carence en vitamine D, RPCVD),

- des anomalies des récepteurs de vitamine D (rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D, RHRVD).
- 3) Rachitisme phosphopénique de toute étiologie (lorsque l'hypophosphatémie est la principale cause de rachitisme et qu'elle ne découle pas d'un rachitisme calcipénique avec hyperparathyroïdie secondaire).

Résultats

Entre juillet 2002 et juin 2004, 150 cas de rachitisme par carence en vitamine D ont été déclarés chez des enfants vivant au Canada, dont 104 cas confirmés, 30 cas dédoublés, 12 cas rejetés parce qu'ils ne respectaient pas les critères d'inclusion et quatre cas en cours d'analyse. Le sommaire des résultats figure au tableau 19.

Données démographiques

Les données démographiques des cas sont présentées au tableau 20. La majorité des cas confirmés de carence en vitamine D (54,8 %) provenaient de l'Ontario, tandis que 13,5 % venaient du Québec, 12,5 % de l'Alberta et que les 19,2 % restants étaient répartis entre la Colombie-Britannique, le Nouveau-Brunswick, la Nouvelle-Écosse, le Nunavut, le Manitoba, la Saskatchewan, et les Territoires du Nord-Ouest. Aucun cas de rachitisme confirmé n'a été déclaré à l'Île-du-Prince-Édouard, à Terre-Neuve et au Labrador et au Yukon. Le sexe était indiqué dans 97 % des cas; 46 % étaient de sexe féminin et 51 % de sexe masculin. L'âge moyen au diagnostic était de 1,37 an (écart-type [ÉT] 0,88; plage de 0,03 à 6,34). Vingt-neuf pour cent (29 %) des cas avaient immigré au Canada dans les mois précédant le diagnostic. Trente-trois pour cent (33 %) des cas confirmés étaient noirs, 12,5 % provenaient des Premières nations, 13,5 % étaient moyen-orientaux, 11,5 % étaient inuits, 10,6 % étaient caucasiens, 1 % était latino-américain et 1 % était asiatique, tandis que l'ascendance n'était pas précisée dans les 17,3 % de cas restants. L'âge moyen de la mère au moment de l'accouchement était de 28 ans (ÉT 6,2; plage de 15 ans à 39 ans).

Facteurs de risque de rachitisme par carence en vitamine D

Quatre-vingt-sept pour cent et demi (87,5 %) des cas confirmés ont été classés comme ayant la peau café ou foncée. Cependant, les enfants à la peau pâle vivant au Canada n'étaient pas exempts de la maladie, car ils représentaient 10,6 % (11 sur 104) des cas confirmés. La couleur de la peau n'était pas précisée dans 1,9 % des cas. Vingt et une des 104 mères étaient voilées avant et après la grossesse. Les médecins ont déclaré que 96,2 % des cas

TABLEAU 19				
Cas de rachitisme par carence en vitamine D du 1 ^{er} juillet 2002 au 30 juin 2004				
Déclarés	Dédoublets	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
150	30	12	4	104

avaient été allaités et que trois cas buvaient du lait maternisé, tandis que le mode d'alimentation n'était pas indiqué à l'égard des autres cas confirmés. Comme on l'avait prévu, la majorité des cas (86,5 %, 90 sur 104) n'avaient pas reçu de suppléments de vitamine D avant l'apparition de la maladie. Dans les 13,5 % de cas restants, le formulaire de rapport n'indiquait pas si des suppléments de vitamine D avaient été administrés ou ils l'avaient été de manière non fiable par la personne responsable avant le diagnostic. Seulement 12,5 % des mères avaient reçu des suppléments documentés de vitamine D pendant la grossesse. Après l'accouchement, ce chiffre avait chuté à 4,8 %, et la majorité des mères ne buvaient pas de lait pendant la période postnatale. Les allergies au lait et l'usage d'écran solaire ne semblaient pas des facteurs de risque significatifs de carence en vitamine D chez les enfants du Canada, car seulement trois des cas confirmés présentaient une allergie au lait, tandis que l'application

TABLEAU 20		
Démographie		
	N	%
Province ou territoire déclarant		
Ontario	57	54,8
Québec	14	13,5
Alberta	13	12,5
Colombie-Britannique, Manitoba, Nouveau-Brunswick, Nouvelle-Écosse, Nunavut, Saskatchewan, Territoires du Nord-Ouest	20	19,2
Île-du-Prince-Édouard, Terre-Neuve et Labrador, Yukon	0	0
Sexe		
Masculin	53	51,0
Féminin	48	46,2
Immigration récente au Canada	30	28,8
Ethnie		
Noire	34	32,7
Moyen-orientale	14	13,5
Premières nations	13	12,5
Inuite	12	11,5
Caucasienne	11	10,6
Latino-américaine	1	1,0
Asiatique	1	1,0
Non précisée	18	17,3

fréquente d'écran solaire était seulement documentée dans deux des cas.

Caractéristiques cliniques et biochimiques au diagnostic

Les signes et symptômes les plus fréquents au diagnostic incluaient une malformation squelettique (44,7 %), des convulsions (15,4 %), un retard staturopondéral (10,6 %), des fractures (9,8 %) et un retard dans les étapes de développement (5,7 %). La découverte de rachitisme dans les 13,8 % de cas restants était fortuite (c'est-à-dire qu'une cage thoracique rachitique a été repérée au moment d'une radiographie découlant d'une infection respiratoire). Vingt-cinq pour cent (25 %) des patients affichaient une combinaison de ces signes et symptômes. L'analyse des paramètres biochimiques sériques du métabolisme osseux et minéral avant le début du traitement à la vitamine D révélait un taux moyen de phosphatase alcaline de 1 237 U/L (plage de 186 U/L à 6 067 U/L). Le taux de 25-hydroxyvitamine D avant le traitement était fourni dans 78 des 104 cas confirmés et correspondait à une valeur moyenne de 21,4 nmol/L (ÉT 16,7; plage de 1 nmol/L à 84 nmol/L). Le taux de calcium total avant le traitement était connu dans 83 des 104 cas confirmés, et il équivalait à une valeur moyenne de 1,94 mmol/L (ÉT 0,43; plage de 1,07 mmol/L à 2,60 mmol/L).

Conclusion

Pendant les deux ans de cette étude de surveillance, 104 cas de rachitisme nutritionnel ont été confirmés chez des enfants habitant au Canada, et surtout chez des nourrissons et des tout-petits. Les enfants à la peau café ou foncée qui étaient allaités et ne prenaient pas de suppléments convenables de vitamine D étaient les plus vulnérables à la maladie, même si des cas de rachitisme chez des enfants à la peau pâle ont également été documentés. Une proportion des mères étaient voilées, et la plupart n'avaient pas reçu de suppléments de vitamine D après l'accouchement et ne buvaient pas de lait (éliminant ainsi une source diététique potentielle de vitamine D). Une morbidité marquée était présente au diagnostic de la plupart des cas confirmés, y compris des malformations des membres, des convulsions, un retard staturopondéral, des fractures et un retard à atteindre les étapes de développement.

Même si le lait maternel devrait continuer à être préconisé comme source nutritionnelle idéale pour les nourrissons et les enfants, il faut admettre qu'il n'est pas une bonne source de vitamine D. Cette constatation prend toute son importance pour les nourrissons qui vivent dans les pays nordiques, comme le Canada. Étant donné notre latitude septentrionale, depuis 1998, la SCP recommande que tous les nourrissons

exclusivement allaités reçoivent des suppléments de vitamine D par voie orale (400 UI/jour; 800 UI/jour pour les nourrissons vivant au nord de la 55^e latitude). Cependant, les résultats de cette étude laissent supposer que le document de principes de la SCP sur les suppléments de vitamine D n'a pas atteint l'ensemble du public visé et qu'il n'est pas adopté de manière universelle par les dispensateurs de soins. Bien qu'il ne soit pas surprenant que les enfants affichant le plus grand nombre de facteurs de risque de carence en vitamine D soient les plus diagnostiqués, il est étonnant que cette maladie soit décelée dans un pays où les suppléments de vitamine D sont facilement accessibles et où l'organisme national de pédiatrie du pays a émis une recommandation claire pour prévenir la maladie.

Compte tenu du risque de morbidité important associé au rachitisme, il existe un besoin pressant de mieux sensibiliser les dispensateurs de soins et le grand public à prévenir la maladie. Une prochaine étape raisonnable consisterait à implanter des études pour évaluer le succès des interventions d'éducation. Il faudrait également envisager le rôle des obstacles financiers à garantir l'administration de vitamine D à tous les nourrissons allaités au Canada. Des modes de traitement parallèles visant à assurer des réserves suffisantes pendant l'allaitement, tels que le traitement anténatal des mères présentant une carence en vitamine D, méritent d'être explorés. Enfin, le rôle potentiel de la carence en vitamine D dans l'évolution de graves maladies de l'enfance et de l'âge adulte, y compris le diabète de type I, la fragilité des os et la sclérose en plaques, demeure un sujet important des recherches courantes.

Investigatrice principale

Leanne M. Ward, MD, Université d'Ottawa, unité d'endocrinologie et de métabolisme, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario, 401, chemin Smyth, Ottawa (Ontario) K1H 8L1; tél. : (613) 737-2253; téléc. : (613) 738-4236; courriel : ward_L@cheo.on.ca

Co-investigateurs

Moyez Ladhani, MD, université McMaster, département de pédiatrie, *McMaster Children's Hospital*

Stanley Zlotkin, MD, départements de pédiatrie et de sciences nutritionnelles, université de Toronto, *Research Institute, The Hospital for Sick Children*

Remerciements

Nous sommes très reconnaissants à Colleen White pour son aide.

Rhumatisme articulaire aigu

(avril 2004 à mars 2007)

Faits saillants

- Le rhumatisme articulaire aigu est d'une extrême rareté en pédiatrie.
- Les enfants déclarés souffrent d'une morbidité importante : huit enfants étaient atteints d'une cardite, et cinq, d'une chorée de Sydenham.
- De multiples besoins pharmacologiques sont documentés.

Historique

Le rhumatisme articulaire aigu est une collagénose postinfectieuse avec manifestations vasculaires qui touche le cœur, les articulations et le système nerveux central. Il suit une pharyngite à streptocoque de groupe A (SGA) non traitée, après une période de latence d'environ trois semaines, mais il ne survient pas après les autres infections à SGA, telles qu'une infection cutanée (impétigo). De par le monde, le rhumatisme articulaire aigu demeure la principale cause de maladie cardiaque acquise chez l'enfant, mais son incidence varie énormément d'une région à l'autre. La majorité des cas se produisent maintenant dans les pays en voie de développement.

L'incidence de rhumatisme articulaire aigu a diminué de manière remarquable dans les pays industrialisés depuis le dernier pic des années 1970, mais cette maladie n'a pas disparu et demeure un important problème de santé publique. La raison de cette diminution n'est pas entièrement claire. L'incidence avait déjà commencé à fléchir au début du XX^e siècle, avant la découverte d'antimicrobiens efficaces. Il se peut toutefois que l'usage courant de la pénicilline pour soigner les maux de gorge symptomatiques ait plus ou moins contribué à cette diminution (Massell et coll., 1998). Des facteurs socioéconomiques, tels que l'entassement et le faible revenu, constituent des facteurs de risque marqués (OMS, 1998). La majorité des cas de rhumatisme articulaire suivent une pharyngite causée par les sérotypes M spécifiques du SGA, généralement les sérotypes 1, 3, 5, 6, 18, 19 et 24, et on connaît la possibilité d'une fluctuation spontanée de prévalence de ces sérotypes (Schwartz et coll., 1990, Colman et coll., 1993).

Le rhumatisme articulaire n'est pas une maladie à déclaration obligatoire au Canada. C'est pourquoi dans l'ère actuelle d'utilisation judicieuse et probante des antibiotiques, il est essentiel d'assurer une surveillance constante de cette maladie devenue rare, mais qui demeure grave. Le rhumatisme cardiaque est une complication permanente de cette maladie, qui peut nécessiter des besoins médicaux et chirurgicaux continus et entraver l'employabilité, ce qui a des répercussions socioéconomiques marquées. Cependant, le risque de rhumatisme articulaire doit être soupesé par rapport au risque de favoriser l'antibiorésistance, un problème croissant ayant ses propres répercussions dans tous les pays industrialisés.

Aucune documentation scientifique canadienne ne permet d'évaluer l'incidence de rhumatisme articulaire aigu. C'est une pathologie assez rare pour que seul un système national de déclaration permette de colliger des données statistiquement significatives.

Objectifs

- 1) Déterminer l'incidence de rhumatisme articulaire chez les enfants canadiens.
- 2) Établir la relation entre le rhumatisme articulaire moderne et des caractéristiques démographiques comme l'entassement et le faible revenu de la maisonnée.
- 3) Décrire les pratiques de traitement courantes au Canada.
- 4) Déterminer la morbidité et la mortalité d'un premier épisode de rhumatisme articulaire au Canada.

Définition de cas

Déclarer tout enfant, jusqu'à 18 ans inclusivement, qui respecte les modifications les plus récentes des critères de Jones pour diagnostiquer une première crise de rhumatisme articulaire (tableau 21).

La définition de cardite exige des arguments d'atteinte clinique qui prend la forme d'un murmure pathologique, d'une péricardite ou d'une insuffisance cardiaque congestive. Dans la documentation médicale actuelle, on ne s'entend pas pour inclure ou non les observations échocardiographiques silencieuses (Ozkutlu, 2001). Le questionnaire contient l'information, mais la définition de cas demeure fidèle au consensus international actuel selon lequel des manifestations cliniques doivent être présentes.

TABLEAU 21

Lignes directrices pour diagnostiquer une première crise de rhumatisme articulaire aigu selon les critères de Jones

Manifestations majeures	Manifestations mineures
Cardite Polyarthrite Chorée Érythème marginé Nodules sous-cutanés	Cliniques Arthralgie Fièvre Découvertes de laboratoire Accroissement des réactants de phase aiguë : - Accroissement de la vitesse de sédimentation globulaire - Accroissement de la protéine C réactive Intervalle P-R prolongé

Tous les cas, à l'exception de la chorée de Sydenham, devront être corroborés par une documentation d'infection à streptocoque de groupe A antérieure par un prélèvement de gorge positif, une épreuve d'antigène rapide ou un titre d'anticorps élevé ou à la hausse. La mesure des antistreptolysines O est l'épreuve favorisée pour distinguer une récente infection à streptocoque d'un portage pharyngé chronique.

En cas d'indication d'infection à streptocoque récente, la présence de deux manifestations majeures ou d'une manifestation majeure accompagnée de deux manifestations mineures sera considérée constituer un diagnostic.

Résultats

Données démographiques

Des 18 cas confirmés jusqu'à présent, six se sont manifestés en Ontario, cinq au Québec et moins de cinq dans cinq autres provinces (Colombie-Britannique, Manitoba,

TABLEAU 22

Cas de rhumatisme articulaire aigu du 1^{er} avril au 31 décembre 2004

Déclarés	Dédoublés	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
45	11	6	10	18

Nouvelle-Écosse, Saskatchewan et Terre-Neuve et Labrador. L'âge moyen au diagnostic était de 10,6 ans. Douze filles et six garçons ont été déclarés. Dans les cas pour lesquels le nombre de personnes de la maisonnée était précisé, l'occupation totale moyenne de la maisonnée était de 5,2 personnes, le nombre moyen de moins de 18 ans étant 2,8. Cependant, les pédiatres déclarants ne furent en mesure de fournir l'information qu'à l'égard d'un peu plus de la moitié des cas. Tous les enfants, sauf deux, étaient nés au Canada, et l'un d'eux a visité un pays en voie de développement juste avant le diagnostic.

Systemes atteints

Huit patients souffraient d'une cardite qui respectait les critères cliniques, dont quatre exigeant une pharmacothérapie contre l'insuffisance cardiaque congestive au moment de la déclaration. Le traitement se composait de digoxine, d'inhibiteurs de l'ECA, de bêta-bloquants et de diurétiques. Aucun n'a eu à se faire opérer. Douze patients étaient atteints d'une polyarthrite respectant les critères cliniques, migratoire dans dix des cas. Tous prenaient des anti-inflammatoires au moment de la déclaration. Les médicaments utilisés étaient le naproxène, la prednisone, l'aspirine et l'ibuprofène. Cinq patients souffraient de chorée de Sydenham; trois déclarations incluaient de la documentation sur la médication, soit le rispéridone, l'acide valproïque et le clonazépam. Deux patients étaient atteints d'érythème marginé, et deux, de nodules sous-cutanés.

Prophylaxie prolongée

Dans deux cas, les données de suivi sur la prophylaxie antibiotique n'étaient pas disponibles. Les 16 autres cas étaient sous prophylaxie. Deux reçoivent des injections intramusculaires mensuelles de benzathine-pénicilline. Deux reçoivent de l'érythromycine à cause d'une allergie à la pénicilline. Les 12 autres patients prennent tous de la pénicilline par voie orale deux fois par jour.

Conclusion

Tel qu'il était prévu, la première année de l'étude a révélé que le rhumatisme articulaire aigu est une maladie d'une extrême rareté chez les enfants de 18 ans et moins, avec seulement 18 cas confirmés documentés à l'échelle nationale. Au sein de ce petit groupe, la morbidité est considérable, et la prise de multiples médicaments

s'impose. La vigilance doit se poursuivre, afin de prévenir le RAA dans la mesure du possible.

On espère qu'au bout du compte, la présente étude fournira des données précieuses sur l'incidence de fièvre rhumatismale, dont on pourra tenir compte dans les directives de traitement de la pharyngite, afin de maintenir un équilibre à l'égard des risques.

Investigatrice principale

Christina G. Templeton, MD, *Janeway Children's Health and Rehabilitation Centre*, 300, chemin Prince Philip, St. John's (Terre-Neuve) A1B 3V6; tél. : (709) 777-4462; téléc. : (709) 777-4747; courriel : christina.templeton@hccs.nl.ca

Co-investigateurs

Austin Rick Cooper, MD, département de pédiatrie, *Janeway Children's Health and Rehabilitation Centre*

Paul Dancey, MD, faculté de médecine, université Memorial

Derek G. Human, BM, département de pédiatrie, université de la Colombie-Britannique

Proton Rahman, MD, université Memorial

Syndrome de la ceinture de sécurité

(septembre 2003 à août 2005)

Faits saillants

- Vingt cas de syndrome de la ceinture de sécurité ont été confirmés pendant les 15 premiers mois de l'étude.
- Le tiers des victimes avaient moins de sept ans; seulement 15 % des enfants étaient bien attachés.
- Cinq enfants sur 20 (25 %) sont devenus paraplégiques.
- Les ceintures de sécurité sauvent des vies, mais si elles sont mal attachées, elles peuvent causer d'importantes lésions abdominales et de la colonne lombaire.
- Il est nécessaire d'implanter des efforts de formation dynamiques dans les plus brefs délais, afin de s'assurer d'un usage convenable des sangles pour les enfants dans les véhicules automobiles.

Historique

L'usage de la ceinture de sécurité a nettement réduit le nombre de décès et la gravité des lésions lors d'accidents routiers. Étant donné l'usage croissant de la ceinture de sécurité, une nouvelle association de lésions a émergé chez les adultes et les enfants impliqués dans un accident de voiture. Le « syndrome de la ceinture de sécurité » a été décrit pour la première fois par Garrett et Braunstein en 1962. Il désigne des lésions des viscères abdominaux et de la colonne lombaire causées par les sangles de la ceinture de sécurité. Les enfants sont particulièrement vulnérables à ces lésions, car leurs organes intra-abdominaux sont moins protégés par le thorax et le bassin, que leur centre de gravité se situe plus bas et que leurs crêtes iliaques sont moins développées que celles des adultes, ce qui permet à la ceinture de remonter sur l'abdomen. Jusqu'à présent, très peu d'études pédiatriques ont été entreprises sur l'incidence du syndrome de la ceinture de sécurité. En fait, la plupart des connaissances courantes proviennent de rapports de cas ou d'études menées dans des zones géographiques restreintes. Le nombre de cas présentés dans ces études était relativement peu élevé, variant entre dix et 50 cas colligés en l'espace de plusieurs années.

Objectifs

- 1) Obtenir des données épidémiologiques sur l'incidence et le spectre des lésions secondaires au syndrome de la ceinture de sécurité.
- 2) Repérer les groupes d'âge vulnérables.
- 3) Fournir des données qui contribueront à élaborer de nouvelles stratégies afin de bien protéger les enfants dans les véhicules automobiles.

- 4) Promouvoir l'éducation et la sensibilisation à cette pathologie rare auprès des professionnels de la santé.

Définition de cas

Tout enfant de 18 ans ou moins, attaché dans un véhicule automobile au moment d'une collision, dont une lésion abdominale est diagnostiquée par une intervention chirurgicale ou une tomodensitométrie, ou qui présente des lésions de la colonne thoracolombaire avec ou sans lésion médullaire.

Résultats et discussion

Vingt enfants atteints de lésions compatibles avec le syndrome de la ceinture de sécurité ont été confirmés au Canada entre septembre 2003 et décembre 2004. Leur âge variait entre deux et 15 ans, pour une médiane de huit ans. Douze étaient des garçons. L'indice de traumatisme pédiatrique moyen était de sept (plage de trois à dix). Dans cinq accidents, le décès d'un autre passager de la voiture a été constaté. Le séjour moyen à l'hôpital était de dix jours (plage de trois à 155 jours), et le séjour médian à l'USI, de cinq jours (plage de 0 à 21 jours). Bien que le tiers des victimes aient eu moins de sept ans, une seule était attachée dans un siège d'appoint (à l'aide d'une sangle abdominale seulement) et trois étaient bien attachées avec une ceinture à trois points d'arrimage. La plupart d'entre elles (n=17) étaient assises à l'arrière, tandis que trois étaient des passagers assis à l'avant d'un camion léger. Ces résultats semblent correspondre à ceux d'une étude récemment publiée (Durbin DR et coll., *Pediatrics* 2005; 115(3):e305-9). L'usage de sangles adaptées à l'âge constitue un facteur de protection primordial dans les accidents de véhicules automobiles; seulement 15 % des enfants décrits dans la présente étude étaient bien attachés.

Dix-neuf enfants souffraient d'une lésion abdominale. De ce nombre, 13 étaient atteints d'une lésion intestinale (huit perforations de l'intestin grêle seulement, deux lacérations de l'intestin grêle et du côlon, un rétrécissement de l'intestin grêle et deux lacérations sigmoïdes), deux de

TABLEAU 23

Cas de syndrome de la ceinture de sécurité
du 1^{er} septembre 2003 au 31 décembre 2004

Déclarés	Dédoublets	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
32	3	7	2	20

lésions hépatiques, quatre de lacérations spléniques et deux de contusions rénales. L'un des patients a reçu un diagnostic tardif de rétrécissement intestinal. Treize patients présentaient une ecchymose ou une contusion de la paroi abdominale associée à une lésion abdominale.

Neuf patients souffraient d'une fracture de la colonne lombaire (cinq fractures de Chance, deux fractures de compression d'une vertèbre, une fracture représentant une dislocation des L2 et L3 et une fracture comminutive du L2). Cinq de ces patients étaient atteints d'une paraplégie complète sous le niveau de la lésion, et aucun de ces enfants ne s'est rétabli.

Pour ce qui est des autres lésions, aucun patient ne souffrait de traumatisme crânien d'importance, mais six patients souffraient de lésions thoraciques variant entre une contusion pulmonaire et un hémithorax (n=4), en passant par une rupture du diaphragme (n=2). Les fractures autres que les fractures de la colonne vertébrale touchaient le bassin (n=2), le sacrum (n=1) ou un os long (n=4).

Conclusion

Le syndrome de la ceinture de sécurité peut s'accompagner d'une grave morbidité, puisque 25 % (cinq sur 20) des enfants sont devenus paraplégiques. Le risque semble plus élevé si l'enfant est assis à l'avant d'un camion léger. Ces résultats provisoires exigent une grande vigilance de la part des médecins afin qu'ils dépistent les lésions causées par une sangle abdominale chez les victimes pédiatriques attachées dans le véhicule, surtout si elles présentent des ecchymoses, des contusions ou des abrasions sur l'abdomen. Ils font également ressortir la nécessité d'évaluer les sangles des véhicules automobiles afin de protéger les enfants convenablement, ainsi que le besoin urgent d'entreprendre des efforts d'éducation dynamiques visant l'utilisation de sangles pour enfants convenables dans les véhicules automobiles.

Investigateur principal

Claude Cyr, MD, Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke, 3001, 12^e Avenue Nord, Sherbrooke (Québec) J1H 5N4; tél. : (819) 346-1110, poste 14634; téléc. : (819) 564-5398; courriel : claudio.cyr@usherbrooke.ca

Co-investigateurs

Claude Lemoine, MD, département de pédiatrie, Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

Miriam Santschi, MD, département de pédiatrie, Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

Syndrome CHARGE

(septembre 2001 à août 2004) Rapport définitif

Faits saillants

- L'étude du syndrome CHARGE a permis de repérer 100 individus, la cohorte épidémiologique la plus importante de la documentation scientifique.
- Une amélioration des critères diagnostiques cliniques est proposée, découlant des résultats de l'étude.
- Des troubles de comportement, d'ostéopénie, d'ostéoporose et de retard pubertaire sont courants chez les adolescents et les adultes atteints du syndrome CHARGE.

Historique

Le syndrome CHARGE (SC) est une constellation d'anomalies congénitales qui, en 1981, a reçu l'acronyme CHARGE, formé à partir des termes anglais colobome, anomalie cardiaque, atrésie des choanes, retard de croissance et du développement, hypoplasie génitale et anomalies auriculaires ou surdité.

Depuis 15 ans, la spécificité de ce tableau de malformations a atteint un point tel qu'il permet maintenant à de nombreux cliniciens de le considérer comme un syndrome discret identifiable (Graham JM. *Am J Med Genet* 2001;99:120-3). Les critères cliniques proposés à l'origine ont dû être raffinés. La révision consensuelle des critères diagnostiques établies par Blake et coll. en 1998 incorpore à la fois les caractéristiques majeures et mineures du SC, et il a été documenté qu'elles améliorent le diagnostic clinique et facilitent les efforts de recherche. Ces critères se composent de quatre caractéristiques majeures : colobome, atrésie des choanes, anomalies auriculaires caractéristiques, dysfonction du nerf crânien (paralysie faciale, dysfonction vestibulaire et troubles de déglutition), et de sept caractéristiques mineures : malformation cardiaque, fente orofaciale, hypoplasie génitale, trouble de croissance, retard de développement, fistule trachéo-œsophagienne et visage caractéristique. Le diagnostic est fermement établi en présence des quatre critères majeurs ou de trois critères majeurs et de trois critères mineurs. Certains des critères cliniques sont difficiles à déceler chez les nourrissons, et comme les

caractéristiques majeures sont rares dans d'autres troubles, le diagnostic de SC doit être envisagé en présence de un ou deux critères majeurs et de plusieurs caractéristiques mineures. Pour définir le SC chez ces patients, une tomographie par ordinateur crânienne ou une IRM peut révéler une hypoplasie des canaux semicirculaires ou de la cochlée ou une atrésie des choanes ou une sténose. Des études chromosomiques à haute résolution, l'hybridation *in situ* fluorescente (examen FISH) afin d'exclure la suppression 22q11 et l'examen FISH de la délétion subtélomérique contribuent à écarter les anomalies chromosomiques responsables des anomalies congénitales multiples. L'âge élevé des pères des enfants atteints du SC semble constituer un facteur de risque, lequel doit être confirmé. Récemment, des mutations dans un nouveau membre de la famille de gènes du chromodomaine (CHD7) sur le chromosome 8 ont été repérés chez des personnes atteintes du SC, confirmant une étiologie génétique (Visser LE et coll., *Nat Genet* 2004; 36:955-7).

L'étude visait à déterminer l'incidence et la prévalence du SC au Canada, car la véritable incidence demeure inconnue. Puisque le SC s'associe à un large spectre de gravité clinique, les patients peu touchés peuvent également être diagnostiqués et suivis prospectivement. L'analyse bibliographique, intitulée *CHARGE association: An update and review for the primary paediatrician* (Blake et coll., *Clin Pediatr* 1998; 37:159-74), résume la compréhension actuelle de la prise en charge de cette anomalie congénitale multiple chronique et complexe, ce qui oriente les médecins dans leur prise en charge du SC.

Objectifs

- 1) Établir l'incidence et la prévalence du SC au Canada par l'échantillonnage de tous les cas de SC diagnostiqués, nouveaux ou anciens.
- 2) Obtenir des renseignements démographiques et médicaux sur les patients atteints du SC et mettre sur pied une base de données pour répondre à plusieurs questions de recherche.
- 3) Suivre le développement et le comportement d'un groupe précis de nourrissons atteints du SC qui ont été diagnostiqués très jeunes et qui ont profité de services d'intervention rapides. Un dépistage et un traitement rapides de ces nourrissons amélioreront-ils leur bien-être clinique et comportemental?
- 4) Répondre aux futures questions de recherche.

Définition de cas

Nourrisson, enfant ou adulte présentant quatre critères majeurs, ou trois critères majeurs et trois critères mineurs.

- Critères cliniques majeurs : colobome, atrésie des choanes, anomalies auriculaires caractéristiques, dysfonction de nerfs crâniens.
- Critères cliniques mineurs : hypoplasie génitale, retard du développement, malformations cardiovasculaires, anomalies de croissance, fente orofaciale, fistule trachéo-œsophagienne, visage caractéristique.

Critères d'exclusion : Exclut le syndrome cardiopalatin facial et le syndrome de Di George au moyen de l'examen FISH (hybridation *in situ* fluorescente) afin d'exclure la suppression 22q11.

Résultats

Incidence

Pendant les trois ans de la surveillance, 100 cas confirmés de SC, soit 55 de sexe masculin et 45 de sexe féminin, ont été déclarés. Le tableau 23 contient non seulement des données sur les rapports de cas, mais il démontre également le taux élevé de rapports dédoublés. La répartition provinciale des cas confirmés déclarés pendant la période de l'étude est résumée au tableau 24 et continue de démontrer une variation provinciale. Il est intéressant de constater qu'aucun cas n'a été déclaré dans les territoires.

La figure 6 démontre qu'une plus forte proportion de personnes atteintes du SC a été dépistée dans la population plus jeune. Près de 60 % des individus avaient moins de six ans, tandis que moins de 20 % d'entre eux avaient 12 ans ou plus.

Les caractéristiques de la population à l'étude

Tel que le démontre le tableau 25, la fréquence des caractéristiques majeures et mineures du SC établies

TABLEAU 24				
Cas de SC				
du 1 ^{er} septembre 2001 au 31 août 2004				
Déclarés	Dédoublés	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
190	55	32	3	100

TABLEAU 25					
Répartition provinciale des cas de SC confirmés (n=100)					
	2001	2002	2003	2004	Total
Alberta	1	1	0	7	9
Colombie-Britannique	7	2	2	0	11
Manitoba	6	1	2	0	9
Maritimes*	8	5	0	0	13
Saskatchewan	2	1	3	0	6
Ontario	19	8	5	2	34
Québec	10	5	0	1	16
Terre-Neuve et Labrador	0	2	0	0	2
Territoires†	0	0	0	0	0

* Les Maritimes incluent le Nouveau-Brunswick, la Nouvelle-Écosse et l'Île-du-Prince-Édouard.

† Les territoires incluent les Territoires du Nord-Ouest, le Nunavut et le Yukon.

dans l'étude se rapprochaient de celle de données déjà publiées (Blake et coll., 1998; Tellier AL, Report of 47 cases and review, *Am J Med Genet* 1998; 76[9],402-9), à l'exception des caractéristiques faciales. Il est intéressant de constater que des anomalies auparavant perçues comme occasionnelles ou rarement associées avec le SC ont été déclarées à une fréquence relativement élevée au sein de la population à l'étude. Des anomalies rénales ont été décelées chez près de 40 % des individus. Des anomalies du cou et des épaules, y compris un cou court ou palmé et des épaules tombantes, ont été observées dans 32 % des cas. Ces anomalies occasionnelles auraient pu être évaluées comme des observations peu courantes chez les personnes atteintes du SC parce que des études préalables sur des personnes atteintes du SC ne constataient pas spécifiquement leur présence.

Les adolescents et les adultes

Seulement 19 cas d'adolescents et d'adultes atteints du SC ont été repérés grâce à la surveillance. Seize cas pour qui les données sont complètes sont présentés au tableau 27. Bon nombre de ces individus ont démontré le phénotype plus sévère de SC. Une atrésie bilatérale postérieure des choanes, considérée comme l'une des caractéristiques les plus classiques du SC, s'observait dans sept des 16 cas (44 %), tandis que six individus présentaient les quatre caractéristiques majeures.

De graves troubles de l'alimentation (14 sur 16) étaient également courants au sein de cette population plus âgée. Un reflux gastro-œsophagien a été déclaré chez 62 % (10 sur 16) des individus et était assez grave pour justifier l'installation d'une sonde de gastrostomie dans 50 % (5 sur 10) des cas.

Les troubles de comportement, y compris un comportement obsessionnel-compulsif, une hyperactivité et des troubles du sommeil, ont été déclarés dans 75 % (12 sur 16) des cas. Un retard pubertaire a été diagnostiqué chez 67 % (8 sur 12) des patients qui avaient été évalués.

L'âge du père

L'âge moyen du père au moment de la naissance des personnes atteintes du SC était de $31,5 \pm 5,1$ (ÉT) ans (n=54). Parmi les personnes atteintes affichant les quatre critères cliniques, l'âge moyen du père était de $33,1 \pm 4,9$ ans (n=17), ce qui est légèrement plus élevé que l'âge moyen du père en Nouvelle-Écosse, qui est de 30,9 ans. L'âge moyen des pères parmi les patients présentant trois caractéristiques majeures ou moins était de $30,8 \pm 5,1$ ans (n=37).

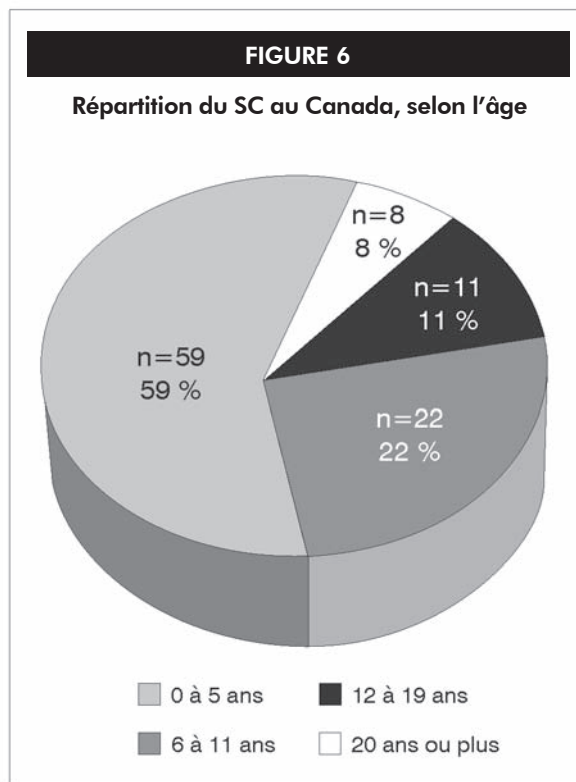


TABLEAU 26

Caractéristiques du SC (n=95*)

		Nombre (%)	Blake et coll., 1998 (%)
Critères cliniques majeurs	Colobome	73 (77)	80-90
	Atrésie des choanes	60 (63)	50-60
	Anomalies auriculaires	94 (99)	90
	Nerfs crâniens	81 (85)	70-90
Critères cliniques mineurs	Hypoplasie génitale	37 (39)	n.d.
	Garçons (n=51)	34 (67)	70-80
	Filles (n=44)	3 (7)	n.d.
	Malformations cardiaques	79 (84)	75-85
	Fente orofaciale	19 (20)	15-20
	Fistule TO	19 (20)	15-20
	Visage caractéristique	52 (55)	70-80
	Anomalies de croissance	56 (59)	70
Observations occasionnelles	Rein	37 (39)	15-25
	Main	15 (16)	rare
	Cou ou épaules	30 (32)	rare
	Abdomen	11 (12)	15
	Colonne vertébrale	8 (8)	rare

Adapté de Issekutz KA et coll., Am J Med Genet 2005;133A:309-17.

* Bien que 100 cas aient été confirmés, pour l'instant, on ne possède des données complètes que pour 95 cas.

TABLEAU 27

Les adolescents et les jeunes adultes atteints du SC

	Sexe	Colobome	Atrésie des choanes	Anomalies auriculaires	Dysfonction du nerf crânien*	Troubles de l'alimentation	Comportement	Endocrine
1	F	MO D	ABPC	SNS ext, bil	TM, PF	RGO	—	PT, RP
2	F	CI bil et CR	ABPC	ext, moy	TM, TD, V	dysph	OC	PT, RP
3	F	MO D	—	SNS moy, bil	TM, V	causés par la FOF	HA, OC	PT, RP
4	M	CI D, CR D	—	—	TM, TD, PF bil, V	RGO	HA, TS	—
5	F	CR bil	AC	SNS ext, bil	TM, TD	RGO, SG	—	—
6	M	CR bil	ABPC	SNS ext, moy, bil	—	—	—	PT, RP
7	M	CR bil	—	moy	TD	RGO, SG	HA, OC	RP
8	M	CR bil	—	SNS ext, moy, bil	TM, TD, PF, V	RGO, SG	TS, OC	DHC, RP
9	M	CI G, MO bil	—	SNS ext, moy, bil	TM, TD, V	Non précisé	TS, OC	PT, RP
10	M	—	AC	SNS ext, moy, bil	TM, TD, V	RGO, SG, DPP	—	PT, DHC, RP
11	M	CR bil	—	SNS ext, moy, bil	PF, TD	Non précisé	HA, TS	SS, GHD, DP
12	M	CI D, CR bil, MO D	—	SNS ext, moy, bil	TM, TD, PF	RGO	HA	PT
13	F	CR bil, MO D	ABPC	SNS ext, moy, bil	TM, TD, PF	RGO	HA, OC	RP
14	M	—	ABPC	ext, moy	PF, V	RGO	HA, TS, OC	—
15	F	CR bil	ABPC	SNS ext, moy, bil	TD	—	—	PT, DHC, RP
16	F	—	ABPC	moy	—	RGO, SG	—	PT

Adapté de Issekutz et coll., 2005.

ABPC : atrésie bilatérale et postérieure des choanes; AC : atrésie des choanes; bil : bilatéral; CI : colobome de l'iris; CR : colobome de la rétine ou choroïdes; D : droite; DHC : déficit de l'hormone de croissance; DPP : dyskinésie palatopharyngée; dysph : dysphagie; ext : anomalies de l'oreille externe; FOF : fente orofaciale; G : gauche; HA : hyperactivité; MO : microphthalmie; moy : anomalies de l'oreille moyenne; OC : comportement obsessionnel-compulsif; PF : paralysie faciale; PT : petite taille (inférieure au 5^e percentile); RGO : reflux gastro-œsophagien; RP : retard pubertaire; SG : sonde gastrique; SNS : surdité neurosensorielle; TD : troubles de déglutition et dysphagie; TM : troubles de la mastication; TS : troubles du sommeil; V : troubles vestibulaires.

* sauf la SNS

Conclusions

Cette étude de surveillance a permis de confirmer 100 cas de SC et a démontré la gamme de présentations cliniques au sein de la population canadienne. Elle représente également la plus importante cohorte épidémiologique dans la documentation scientifique. Certaines caractéristiques, telles que les anomalies du cou, qu'on croyait seulement occasionnelles en présence du SC auparavant, semblent être relativement courantes. On continue d'observer une variation provinciale des cas confirmés, ce qui laisse supposer une sous-déclaration dans certaines régions.

La surveillance a permis de repérer relativement peu d'adultes et d'adolescents atteints du SC. Pour un certain nombre de ces individus, les données complètes ne sont pas encore disponibles. Les individus plus âgés atteints du SC affrontent des défis uniques, notamment des troubles de comportement et un retard pubertaire. De plus, les résultats provisoires d'une étude sur la prévalence d'ostéoporose et d'ostéopénie chez les adolescents et les adultes atteints du SC indiquent une forte fréquence d'ostéopénie au sein de cette population. L'hypogonadisme et une activité physique réduite par rapport aux sujets témoins semblent constituer des facteurs contributifs.

On remarquait une tendance vers un père plus âgé lorsque la présentation clinique était plus grave. Cependant, on ne remarquait aucune différence significative de l'âge moyen du père dans l'ensemble de la population à l'étude.

D'après les résultats de cette étude, une amélioration des critères diagnostiques cliniques a récemment été proposée (Issekutz KA et coll., *Am J Med Genet* 2005; 133A:309-17) pour saisir les enjeux cliniques qui font leur apparition à mesure que l'enfant se développe, y compris les troubles de l'alimentation, les troubles vestibulaires et le retard pubertaire. Ces critères pourraient contribuer au dépistage des enfants plus âgés atteints du SC. Le recours régulier à l'imagerie osseuse temporale a également été recommandé pour confirmer le diagnostic de SC. La découverte d'une étiologie génétique possible au SC devrait faciliter les futurs diagnostics.

On est très intéressé à comprendre le comportement des personnes atteintes du SC. C'est un domaine qui fera

l'objet de recherches plus approfondies. Une étude récente (Smith IM et coll., *Am J Med Genet* 2005) fournit les résultats provisoires d'une cohorte d'individus dépistés grâce à la surveillance du PCSP.

Investigatrice principale

Kim Blake, MB, unité de la formation médicale, *IWK Health Centre*, Halifax (Nouvelle-Écosse) B3J 3G9; tél. : (902) 470-6499; téléc. : (902) 470-7216; courriel : kblake@dal.ca

Co-investigateurs

John M. Graham, Jr, MD, génétique clinique et dysmorphologie, *Cedars Sinai Medical Center*

Chitra Prasad, MD, département de génétique médicale et de pédiatrie, *London Health Sciences Centre*, université de Western Ontario

Isabel M. Smith, Ph. D., départements de pédiatrie et de psychologie, *IWK Health Centre* et université Dalhousie

Syndrome de Prader-Willi

(janvier 2003 à décembre 2004) Rapport définitif

Faits saillants

- Pendant l'étude de surveillance de deux ans, 35 nouveaux cas de SPW ont été confirmés.
- Soixante-neuf pour cent (69 %) des cas ont été diagnostiqués avant l'âge de deux ans.
- Tous les cas de SPW ont été confirmés par dépistage génétique.
- Une hypotonie soutenue et marquée au cours de la première année de vie, associée à des troubles d'apprentissage de l'alimentation, justifie un dépistage génétique de méthylation.

Historique

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une anomalie génétique rare (anomalie du chromosome 15) accompagnée d'une dysfonction hypothalamique qui entraîne une hyperphagie et une obésité et qui comporte des séquelles secondaires de diabète, de maladie cardiaque, d'accident vasculaire cérébral, d'apnée du sommeil et de décès potentiel. Les données de prévalence du SPW sont mal connues au Canada, mais elles dérivent d'évaluations d'autres zones géographiques ou de petite études démographiques. Le fait de connaître la véritable incidence canadienne du SPW permettra d'améliorer la planification des soins et peut-être même de prévenir les conséquences cardiorespiratoires chez les patients atteints de SPW.

Objectifs

- 1) Établir l'incidence de SPW et l'âge moyen du diagnostic au Canada.
- 2) Vérifier le mode de diagnostic de SPW : clinique ou génétique.
- 3) Sensibiliser la collectivité scientifique au SPW.

Définition de cas

Tout enfant de 18 ans et moins recevant un nouveau diagnostic de SPW confirmé par un examen clinique (indice clinique de SPW) ou des épreuves génétiques (méthylation ou examen FISH [hybridation *in situ* fluorescente]). Un diagnostic clinique* de SPW dépend d'un indice dérivé de critères majeurs et mineurs :

- Moins de 3 ans : 5 points (dont 4 critères majeurs)

- Plus de 3 ans : 8 points (dont 5 critères majeurs)

* L'ensemble des indices cliniques figure dans le site Web www.cps.ca/francais/pcsp/etudes/prader-willi.htm.

Résultats et discussion

Pendant les deux ans de l'étude de surveillance du SPW, 98 rapports ont été dénombrés. Parmi eux, 53 cas respectaient les critères d'inclusion et ont été confirmés, 35 cas ont été diagnostiqués pendant la période de l'étude, et 18 cas déclarés ont été diagnostiqués avant la période de l'étude. Vingt-quatre cas étaient dédoublés et dix ont été exclus. Onze autres rapports sont en cours d'étude (tableau 28). L'incidence estimative canadienne du SPW est évaluée à 22 cas par année. Jusqu'à présent, l'étude a permis de repérer plus des trois quarts du nombre de cas prévu au départ.

Les données préliminaires de 28 des 53 cas confirmés précisent l'âge et les caractéristiques cliniques qui sont exposées au tableau 29. Une hypotonie infantile s'observait dans 26 cas, des troubles de l'alimentation infantiles, dans 25 cas, et une prise de poids rapide entre l'âge de un et six ans, dans 12 cas.

Le diagnostic de SPW a été confirmé à un âge moyen de trois ans dans 25 des 35 cas, selon les données disponibles. Cependant, 69 % des cas ont été confirmés avant l'âge de deux ans. Quelques patients ont été diagnostiqués après l'âge de neuf ans. Si on exclut ce groupe, qui peut biaiser la véritable répartition selon l'âge, l'âge moyen au diagnostic est plutôt de 1,1 an, ce qui démontre une tendance vers une confirmation plus rapide du SPW (tableau 30).

Étant donné la découverte et la disponibilité des tests génétiques pour dépister le SPW, ainsi que l'augmentation de la sensibilisation dans la collectivité médicale, le diagnostic peut désormais être confirmé chez des enfants plus jeunes, ce qui permet de personnaliser les stratégies de prévention et la prise en charge de l'obésité ainsi que d'assurer, on l'espère, de meilleures issues.

TABLEAU 28				
Cas de syndrome de Prader-Willi du 1 ^{er} janvier 2003 au 31 décembre 2004				
Déclarés	Dédoublés	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
98	24	10	11	53*

* 35 cas diagnostiqués pendant la période de l'étude, et 18 auparavant

TABLEAU 29			
Caractéristiques cliniques, selon l'âge à la présentation (n=28)			
Caractéristiques cliniques*	moins de 3 ans (n=17)	plus de 3 ans (n=10)	adulte (n=1)
Critères majeurs			
Hypotonie infantile	17	9	0
Troubles d'apprentissage de l'alimentation	16	8	1
Prise de poids rapide (1 à 6 ans)	2	9	1
Caractéristiques faciales	15	10	1
Hypogonadisme	5	6	1
Retard de développement	11	9	1
Hyperphagie	2	7	1
Critères mineurs			
Mouvements fœtaux réduits	15	3	1
Comportement et aliments	1	5	1
Petite taille	1	2	1
Troubles du sommeil	0	1	1
Petites mains et petits pieds	8	6	1
Bordure cubitale droite	5	3	0
Hypopigmentation	1	0	0
Strabisme convergent et myopie	1	0	1
Salive épaisse	4	0	1
Problèmes d'élocution	1	6	1
Arrachage de la peau	1	4	1

* L'absence de critères peut être imputable à un âge trop jeune pour développer cette caractéristique, à une amélioration liée au développement du patient ou à une présentation bénigne que le médecin n'a pas décelée.

Tous les cas ont été confirmés au moyen de tests génétiques qui ont permis de constater sept délétions, 11 n-méthylations anormales y compris deux disomies uniparentales maternelles et 17 autres cas pour lesquels les données spécifiques n'étaient pas disponibles.

En raison de l'information incomplète sur les tests génétiques, il est impossible de tirer des conclusions au sujet du phénotype, des caractéristiques ou de la présentation clinique.

L'ethnie a été précisée dans 26 des 35 cas et était partagée par la mère et le père dans tous les cas déclarés. La majorité des cas étaient caucasiens (n=17), suivis d'Asiatiques (n=6), tandis que les autres étaient autochtones ou moyen-orientaux. Seize cas ont été déclarés en Ontario, et cinq autres provinces en ont signalé moins de cinq (Alberta, Colombie-Britannique, Manitoba, Nouvelle-Écosse et Saskatchewan).

L'analyse des données préliminaires confirme le besoin d'adopter une démarche de prise en charge multidisciplinaire de ces patients, car la majorité ont

TABLEAU 30	
Âge au diagnostic de SPW pendant la période de l'étude, de janvier 2003 à décembre 2004	
Âge au diagnostic de SPW	Moyenne (plage)
Échantillonnage total selon l'âge disponible*	3 ans (15 jours à 14,7 ans)
Échantillonnage excluant les patients de plus de 9 ans	1,1 an (15 jours à 5,1 ans)

* 25 sur 35 : Exclut un patient adulte (39 ans) diagnostiqué en 2003 et neuf patients pour lequel l'âge exact au diagnostic n'était pas précisé (six ont 12 mois ou moins et trois ont respectivement aux alentours de trois ans, de cinq ans et de sept ans).

besoin d'interventions en nutrition, en ergothérapie, en physiothérapie, en éducation spécialisée, en psychologie, en endocrinologie, en ophtalmologie, en neurologie, en génétique, en gastroentérologie, en orthopédie et en développement de l'enfant. Seulement deux patients prenaient des hormones de croissance.

Conclusion

Cette étude de surveillance du SPW d'une durée de deux ans a permis de documenter 35 nouveaux cas au Canada. Tous les cas ont été confirmés génétiquement, et même si on observe une tendance vers un diagnostic chez des enfants plus jeunes (âge moyen de trois ans), quelques patients ont été diagnostiqués après l'âge de neuf ans. Les médecins devraient se rappeler qu'une hypotonie importante et soutenue pendant la première année de vie, associée à des troubles d'apprentissage de l'alimentation, justifie un dépistage génétique de méthylation. Il faut souligner l'importance d'un dépistage, d'un diagnostic et d'une prise en charge multidisciplinaire rapides des enfants atteints du SPW, car dans de nombreux cas, l'obésité qui s'y associe peut être traitée, et même évitée.

Investigateur principal

Glenn B. Berall, MD, pédiatrie, *North York General Hospital*, 4001, rue Leslie, Toronto (Ontario) M2K 1E1; tél. : (416) 756-6222; téléc. : (416) 756-6853; courriel : gberall@nygh.on.ca

Co-investigatrices

Judith Allanson, MD, département de génétique, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario

M. Virginia Desantadina, MD, département de sciences nutritionnelles, université de Toronto, *North York General Hospital*

Conseillère

Nita Goldband, *Ontario Prader-Willi Syndrome Association*

Syndrome de rubéole congénitale

(janvier 1996 à décembre 2004) Rapport définitif

Faits saillants

- Un nouveau-né atteint de SRC a été déclaré en 2004, démontrant une occasion ratée de prévention.
- De 1996 à 2004, neuf des dix cas ont été déclarés au PCSP, ce qui renforce l'importance de la déclaration systématique par le Registre national des maladies à déclaration obligatoire.
- Le Canada continue de connaître une très faible incidence de rubéole et de SRC (0 à 0,6 cas pour 100 000 naissances vivantes), un reflet des répercussions des stratégies d'élimination de la rubéole et de l'importance que tous les enfants reçoivent les vaccins recommandés.
- Il faudrait porter une attention particulière aux femmes immigrantes en âge de procréer.
- Afin d'éviter les occasions ratées, il est essentiel d'instaurer une ordonnance permanente de vaccination de toutes les femmes vulnérables à la rubéole dès le début de la période postpartum.

Historique

Au Canada, les programmes de vaccination contre la rubéole ont été implantés dans les années 1970. Cependant, les stratégies variaient : tandis que certaines provinces ont opté à l'origine pour la vaccination sélective des préadolescentes, d'autres ont préféré immuniser tous les nourrissons. En 1983, la totalité des provinces et des territoires du Canada avaient adopté le vaccin combiné systématique contre la rougeole, la rubéole et les oreillons (RRO) à 12 mois. En 1996 et 1997, la totalité des provinces et des territoires ont ajouté une deuxième dose systématique de RRO ou du vaccin combiné contre la rougeole et la rubéole (RR), à administrer à 18 mois ou entre quatre et six ans. Certains territoires ont utilisé le vaccin RR dans le cadre de leur campagne de revaccination.

Depuis 1970, l'incidence de rubéole au Canada a chuté de manière marquée. Moins de 15 cas ont été déclarés

chaque année depuis deux ans. Pendant une conférence consensuelle tenue en 1994, un objectif national a été établi visant l'élimination des infections à la rubéole indigène pendant la grossesse avant l'an 2000. En novembre 2001, un groupe de travail national d'experts a recommandé d'inclure toutes les infections rubéoleuses dans une surveillance améliorée, comme celle de la rougeole. En 2003, le 44^e Conseil directeur de l'Organisation panaméricaine de la santé s'est donné comme objectif d'éliminer la rubéole et le syndrome de rubéole congénitale (SRC) sur le territoire des Amériques (y compris le Canada) d'ici 2010. Une réunion consensuelle nationale aura lieu en juin 2005 pour fixer des buts et objectifs d'immunisation canadiens contre six maladies évitables (rubéole et SRC inclus) en vertu de la Stratégie nationale d'immunisation.

Au Canada, les déclarations passives de syndrome de rubéole congénitale (SRC) au Registre des maladies à déclaration obligatoire (RMDO) ont été entreprises en 1979. La surveillance active du SRC a commencé en 1992, par l'entremise d'un réseau d'hôpitaux pédiatriques de soins tertiaires (représentant désormais plus de 90 % des lits pédiatriques de soins tertiaires au Canada) qui participe au Programme de surveillance active des effets secondaires associés aux vaccins (IMPACT), ainsi qu'en 1996 au PCSP.

Objectifs

- 1) Évaluer l'incidence du syndrome de rubéole congénitale.
- 2) Obtenir des données épidémiologiques détaillées, y compris les antécédents maternels, sur les cas déclarés de syndrome de rubéole congénitale ou d'infection à la rubéole congénitale.

Définitions de cas

Cas confirmé

Naissance vivante

Deux manifestations cliniquement compatibles (énumérées au tableau 31, colonnes A et B) accompagnées d'une confirmation de l'infection en laboratoire :

- Isolation du virus contre la rubéole à partir d'un spécimen clinique pertinent; **ou**
- détection des IgM rubéoleuses spécifiques en l'absence d'une immunisation récente avec un vaccin contre la rubéole; **ou**

- persistance des IgG rubéoleuses spécifiques à une concentration élevée pendant une période plus longue que celle qui serait normale en raison du transfert passif des anticorps maternels ou en l'absence d'une immunisation récente.

Mortinaissance

Deux manifestations cliniquement compatibles accompagnées de l'isolation du virus de la rubéole dans un spécimen clinique pertinent.

Nota : Les manifestations suivantes ne peuvent être classées comme des cas de SRC :

- Titre d'anticorps contre la rubéole absent chez le nourrisson; **ou**
- titre d'anticorps contre la rubéole absent chez la mère; **ou**
- titre d'anticorps contre la rubéole à la baisse chez le nourrisson, conforme à celui normalement observé après la naissance pour les anticorps maternels transmis passivement.

Infection à la rubéole congénitale

Cas confirmé

Cas d'infection accompagné d'une confirmation en laboratoire mais dénué de manifestations cliniquement compatibles :

- Isolation du virus de la rubéole dans un spécimen clinique pertinent; **ou**
- détection des IgM rubéoleuses spécifiques en l'absence d'une immunisation récente avec un vaccin contre la rubéole; **ou**
- persistance des IgG rubéoleuses spécifiques à une concentration élevée pendant une période plus longue que celle que permet le transfert passif des anticorps maternels ou en l'absence d'une immunisation récente.

Rubéole clinique

Cas confirmé

Confirmation en laboratoire d'une infection, en l'absence d'une immunisation récente au vaccin antirubéoleux :

- Isolation du virus de la rubéole dans un spécimen clinique pertinent; **ou**
- augmentation importante du taux d'anticorps IgG antirubéoleux dans le sérum d'après une bioanalyse sérologique standard; **ou**
- essai sérologique positif des IgM rubéoleuses spécifiques; **ou**

TABLEAU 31

Manifestations cliniquement compatibles du syndrome de rubéole congénitale

Colonne A	Colonne B
1. Cataractes ou glaucome congénital (l'une de ces complications ou les deux ne comptent que pour une seule)	1. Purpura
2. Malformation cardiaque congénitale	2. Hépatosplénomégalie
3. Surdit� de perception	3. Microc�phalie
4. R�finit� pigmentaire	4. Microphthalmie
	5. Retard intellectuel
	6. M�ningoenc�phalite
	7. Anomalies radiologiques hypertransparentes des os
	8. Probl�mes de d�veloppement ou manifestations tardives comme le diab�te et la panenc�phalite �volutive, ainsi que tous les autres troubles probablement caus�s par le virus de la rub�ole

- maladie clinique* chez une personne reli e d'un point de vue  pid miologique   un cas confirm  en laboratoire.

* La maladie clinique se caract rise par de la fi vre et une  ruption, et au moins un des  l ments suivants : arthralgie ou arthrite, lymphad nopathie, conjonctivite. Jusqu'  50 % des infections rub oleuses sont d clar es comme subcliniques.

R sultats et discussion

En 2004, huit rapports de SRC ont  t  re us, mais seulement un cas a  t  confirm ; trois rapports  taient des d doublements, trois ont  t  exclus et un ne s'accompagnait pas d'information d taill e (tableau 32).

Le cas confirm   tait celui d'une nouveau-n e pr matur e pr sentant un retard de croissance intra-ut rine, une cataracte cong nitale, une microphthalmie, une persistance du canal art riel, une st nose pulmonaire, une microc phalie et une jaunisse. Le virus de la rub ole a  t  isol  dans l'urine de la fillette recueillie le jour de la naissance, et le s rum  tait positif   l'IgM propre   la rub ole.

TABLEAU 32

Cas de syndrome de rub ole cong nitale en 2004

D�clar�s	D�doublets	Exclus	En cours d'analyse	Confirm�s
8	3	3	1	1

TABLEAU 33

Cas de SRC déclarés au PCSP, à IMPACT ou au RMDO entre janvier 1996 et décembre 2004, selon l'année de naissance

Année de naissance	Déclarés seulement au RMDO	Déclarés seulement au PCSP	Déclarés à la fois au RMDO* et au PCSP	Total
1996	1	0	1	2
1997	0	0	1	1
1998	0	0	1	1
1999	0	0	1	1
2000	0	0	2	2
2001	0	0	0	0
2002*	0	1	1	2
2003*	0	0	0	0
2004*	0	0	1	1
Total	1	1	8	10

* Les données du Registre des maladies à déclaration obligatoire sont provisoires.

La mère, G : IV, P : I, A : II, était originaire d'Asie du Sud-Est et avait immigré au Canada au début des années 1990. Toutes ses grossesses s'étaient déroulées au Canada : un enfant en santé, une fausse couche et une grossesse interrompue. Pendant le premier trimestre de sa plus récente grossesse, la mère avait visité son pays d'origine mais ne se rappelait pas avoir eu des symptômes d'infection à la rubéole ou des contacts avec des cas de rubéole. D'après son médecin de famille, elle avait reçu un vaccin contenant la rubéole neuf ans plus tôt, mais il n'existe pas de documentation pour indiquer quand et où elle l'avait reçu. Le test d'IgG systématique à la rubéole n'avait pas été exécuté avant la dernière grossesse. Cependant, après avoir accouché du nourrisson atteint du SRC, l'analyse du sang entreposé de la mère, recueilli pendant la grossesse, a révélé la présence d'IgM propre à la rubéole.

Pendant les neuf années de surveillance active (de janvier 1996 à décembre 2004), dix cas de SRC ont été déclarés et confirmés au Canada (tableau 33). Des huit cas dont le statut était précisé, cinq étaient nés de femmes immigrantes, un d'une femme autochtone et deux de femmes canadiennes non autochtones. Ces cas démontrent la nécessité a) de documenter la vaccination

contre la rubéole, b) de trouver des moyens novateurs d'atteindre les sous-populations de femmes immigrantes vulnérables, c) de documenter le statut immunitaire de la mère au moyen d'une méthode fiable et d) de procéder à la vaccination antirubéoleuse systématique après l'accouchement, au besoin.

Conclusions et recommandations

La très faible incidence de SRC et d'infection à la rubéole laisse supposer que le Canada se rapproche de son objectif d'éliminer l'infection à la rubéole indigène pendant la grossesse. Ces résultats concordent avec l'objectif panaméricain d'éliminer la rubéole d'ici 2010. D'après le profil d'incidence courant et en supposant que la majorité des cas de rubéole symptomatique sont décelés et déclarés, il est probable qu'il n'existe pas de transmission indigène du virus de la rubéole au Canada. Plus d'explorations épidémiologiques et virologiques, y compris la caractérisation moléculaire des isolats du virus de la rubéole provenant de cas canadiens, sont nécessaires pour confirmer le statut d'élimination du virus indigène. Contrairement aux cas de rougeole, les cas de rubéole peuvent facilement être ratés en raison de l'absence de spécificité clinique et d'une gravité clinique relativement bénigne. Dans la mesure du possible, des échantillons cliniques devraient être colligés pour isoler le virus de la rubéole et procéder à sa caractérisation moléculaire. Les occurrences successives de SRC touchant des femmes immigrantes, bien qu'elles soient faibles, rappellent le besoin constant de s'intéresser particulièrement à la vaccination au sein de ce groupe, afin de s'assurer que les occasions de prévention du SRC ne soient pas ratées.

Les dispensateurs de soins doivent s'assurer que :

- tous les patients reçoivent leurs vaccins contre la rubéole aux âges recommandés,
- toutes les femmes en âge de procréer qui ne peuvent prouver leur statut d'immunisation contre la rubéole se font vacciner. Il faut porter une attention particulière aux femmes provenant de régions où la couverture vaccinale laisse à désirer, y compris les femmes des populations immigrantes.
- toutes les femmes en âge de procréer subissent un dépistage anténatal systématique des anticorps rubéoleux au moyen d'une méthode fiable. Si on découvre qu'elles sont vulnérables, ces femmes

devraient être vaccinées pendant la période postpartum immédiate. Une ordonnance permanente de vaccination des femmes vulnérables à la rubéole avant leur congé de l'hôpital représente le moyen le plus efficace de s'assurer de ne pas rater cette occasion. C'est essentiel à la stratégie de prévention de la rubéole congénitale.

- la chaîne du froid recommandée est respectée pendant le transport et l'entreposage des vaccins afin d'éviter de les endommager et de les atténuer.

Future surveillance

Même si la surveillance du SRC par l'entremise du PCSP s'est terminée en décembre 2004, la sensibilisation à la rubéole et au SRC doit être maintenue chez les pédiatres et les professionnels de la santé qui suivent des femmes enceintes, et une surveillance continue est essentielle. À cet effet, une surveillance accrue se poursuivra par l'entremise des autres systèmes de surveillance : IMPACT et les ministères provinciaux et territoriaux. En outre, il est prévu que la surveillance nationale accrue de la rougeole soit élargie de manière à englober tous les cas de rubéole et de SRC, afin de mieux comprendre l'épidémiologie courante de la maladie, y compris le rôle de l'importation du virus et des cas reliés à cette importation, ainsi que les chaînes de transmission, et de formuler des stratégies de santé publique convenables afin de respecter les objectifs nationaux et internationaux.

Investigateur principal

Paul Varughese, DVM, M. Sc., Division de l'immunisation et des infections respiratoires, Centre de prévention et de contrôle des maladies infectieuses, Agence de santé publique du Canada, pré Tunney, IA 0602B, Ottawa (Ontario) K1A 0K9; tél. : (613) 957-1344; téléc. : (613) 998-6413; courriel : paul_varughese@phac-aspc.sc.gc.ca

Remerciements

Nous sommes extrêmement reconnaissants à tous les pédiatres participants, notamment ceux qui ont déclaré un cas potentiel et rempli un formulaire de rapport détaillé. Le soutien constant de la Société canadienne de pédiatrie est très apprécié.

Syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central

(avril 2004 à mars 2007)

Faits saillants

- La démyélinisation n'est pas aussi rare qu'on le croyait auparavant, puisque 52 cas ont été confirmés pendant les neuf premiers mois de l'étude.
- Quatre cas confirmés s'associent à un diagnostic à jour de sclérose en plaques.
- La majorité (80,7 %) des cas confirmés avaient besoin d'être traités, et 96 % ont subi une IRM.
- Les médecins déclarants ont discuté de la possibilité de démyélinisation récurrente avec les patients et leur famille dans 86 % des premières occurrences.

Historique

Les syndromes acquis de démyélinisation (SAD) du système nerveux central (SNC) pendant l'enfance sont des événements graves et peut-être pas aussi rares qu'on le croyait auparavant. Les phénotypes cliniques variés de la démyélinisation initiale aiguë du SNC, ou syndromes cliniquement isolés (SCI), incluent une névrite optique, une myélite transverse, des syndromes hémisensoriels ou hémimoteurs, un dysfonctionnement cérébelleux ou médullaire, seuls (SCI monosymptomatiques), en association (SCI polysymptomatiques) ou reliés à une encéphalopathie (encéphalomyélite aiguë disséminée, ou EMAD). Il est essentiel de faire progresser les connaissances de la démyélinisation chez les enfants, car ceux qui en sont atteints peuvent souffrir d'une morbidité considérable à court comme à long terme et sont vulnérables à une démyélinisation caractérisant la sclérose en plaques (SP), une maladie auto-immune chronique.

Cette étude permettra de colliger des données détaillées propres aux cas pour documenter les caractéristiques cliniques et épidémiologiques, le profil auto-immun familial et les pratiques médicales envers les enfants atteints de SCI. Ce projet constituera une mesure des répercussions de la démyélinisation du SNC sur les

enfants canadiens et vise à améliorer les soins aux enfants touchés, grâce à une meilleure sensibilisation des pédiatres canadiens à la démyélinisation du SNC, et surtout de la SP, ce qui favorisera des soins rapides et spécialisés aux enfants atteints de cette maladie.

Objectifs

- 1) Accroître la sensibilisation aux SCI et à la SP infantiles chez les pédiatres canadiens et accroître leur compréhension de ces maladies.
- 2) Définir l'incidence des diverses formes de SCI infantiles chez les enfants canadiens.
- 3) Évaluer les caractéristiques épidémiologiques et le profil auto-immun familial des enfants atteints de SCI.
- 4) Décrire les traitements offerts aux enfants atteints de SCI au Canada et porter attention aux différences de protocoles de traitement entre les diverses régions et entre les établissements communautaires et les établissements de soins tertiaires.
- 5) Évaluer les pratiques pédiatriques et neuropédiatriques à l'égard des discussions avec les familles sur la possibilité de SP après un SCI pendant l'enfance.

Définition de cas

Déclarer les enfants de moins de 18 ans présentant l'un des syndromes suivants :

- perte de vision aiguë (**névrite optique**) : Diminution de l'acuité visuelle d'un œil ou des deux yeux, qui devient souvent maximale en l'espace de quelques jours et qui s'associe souvent à des douleurs. La tomodensitométrie ou l'IRM peut révéler un œdème et un signal anormal des nerfs optiques.
- dysfonctionnement médullaire (**myélite transverse**) : Faiblesse ou engourdissement des deux jambes, avec ou sans les bras, souvent associé à une rétention vésicale provoquant des déficits maximaux de quatre à 21 jours après l'apparition des symptômes. L'IRM peut démontrer un œdème ou un signal anormal dans la moelle épinière.
- déficits neurologiques aigus : **Dysfonctionnement neurologique aigu** (p. ex., faiblesse, engourdissement ou picotements, perte d'équilibre, altération des mouvements oculaires, double vision, mauvaise coordination) maximal de quatre à 21 jours après l'apparition des symptômes, s'associant avec au moins un secteur de signal anormal de la substance blanche

cérébrale ou médullaire visible à l'IRM. Le niveau de conscience devrait être normal, et on ne devrait pas observer de fièvre ou de raideur du cou.

- encéphalomyélite aiguë disséminée (**EMAD**) : Déficits neurologiques aigus (faiblesse, engourdissement, perte d'équilibre) associés à au moins deux des symptômes suivants : (1) maladie prodromique virale au cours des 28 jours précédents; (2) fièvre, (3) raideur du cou; (4) céphalée; (5) altération du niveau de conscience ou du comportement ou (6) convulsions. L'IRM révèle de multiples régions de signal anormal de la substance blanche.

Critères d'exclusion

- Démyélinisation du système nerveux périphérique (p. ex., syndrome de Guillain-Barré, polyneuropathie démyélinisante inflammatoire chronique)
- Leucodystrophies (p. ex., leucodystrophie métachromatique, adrénoleucodystrophie, etc.) ou maladie mitochondriale
- Infection active du SNC (p. ex., méningite bactérienne, encéphalite herpétique, maladie de Lyme, VIH, virus du lymphome humain à cellules T de type 1, virus du Nil occidental)
- Radiation ou chimiothérapie associée à une atteinte de la substance blanche

Résultats

Données démographiques et d'incidence

Soixante-cinq cas de démyélinisation du SNC ont été déclarés entre le 1^{er} avril et le 31 décembre 2004. De ce nombre, 52 respectaient les critères d'inclusion, quatre sont en voie d'être analysés, huit étaient des dédoublements et un avait été rejeté (tableau 34).

La majorité des cas de SAD confirmés provenaient de l'Ontario (37 sur 52, 71 %). Six autres provinces

TABLEAU 34

Cas de syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central du 1^{er} avril au 31 décembre 2004

Déclarés	Dédoublés	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
65	8	1	4	52

comptaient chacune moins de cinq cas (Colombie-Britannique, Manitoba, Nouveau-Brunswick, Nouvelle-Écosse, Québec et Terre-Neuve et Labrador).

L'âge moyen des cas de SAD confirmés est de 10,6 ans (plage de 0,6 an à 17,4 ans), et le ratio de filles par rapport aux garçons est de 1,5 pour 1 (31 filles, 21 garçons).

Données épidémiologiques et auto-immunes familiales

La plupart des enfants déclarés étaient nés au Canada (90 %, 47 sur 52), mais un provenait des États-Unis et quatre étaient nés hors de l'Amérique du Nord. Bien que la majorité des patients aient déclaré une ethnie ou une ascendance « Européenne blanche » (67 %), des enfants asiatiques et asiatiques mixtes ont été repérés (17 %). Les autres groupes ethniques étaient les Noirs, les Hispaniques, les autochtones du Canada et d'autres ethnies mixtes. Dans trois cas, l'ascendance ou l'ethnie n'a pas été précisée.

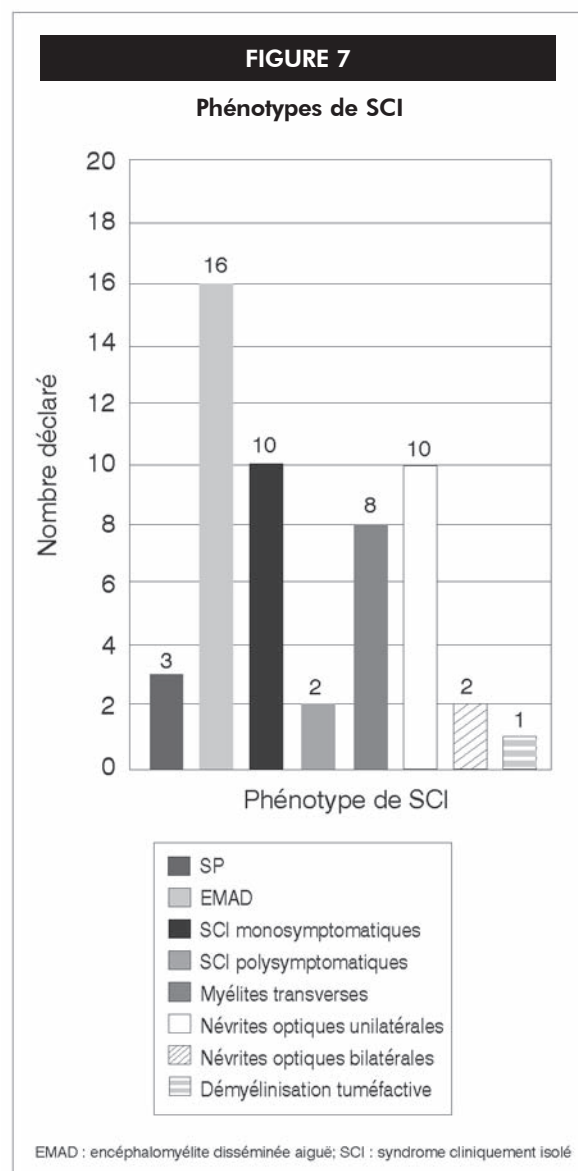
Quinze pour cent (15 %) des cas confirmés s'associaient à des antécédents familiaux de SP (8 sur 52), et deux déclarations ne comportaient aucune confirmation des antécédents familiaux. Dans neuf cas, des antécédents familiaux d'autres maladies auto-immunes ont été déclarés, tels que la thyroïdite, le diabète insulino-dépendant et le lupus systémique.

Caractéristiques cliniques et pratiques pédiatriques

La figure 7 présente les divers phénotypes cliniques observés dans les cas déclarés de démyélinisation aiguë. La majorité des cas de SAD (31 %) étaient des EMAD, suivis de cas de SCI monosymptomatiques (19 %), de névrites optiques unilatérales (19 %) et de myélites transverses (15 %).

Il a fallu traiter tous les cas de démyélinisation, sauf dix. Des rapports indiquaient si des stéroïdes intraveineux ou oraux avaient été administrés ou si une thérapie à l'immunoglobuline intraveineuse avait été prescrite. Des associations de ces traitements ont été requises pour la moitié des patients traités (21 sur 42).

Cinquante (96 %) cas confirmés ont subi des IRM cérébrales. Quarante et un des 50 cas présentaient des modifications anormales de la substance blanche. Sept cas ont déclaré une infection précédant la



démyélinisation et dans le mois suivant, et deux de ces sept cas avaient été vaccinés pendant la même période, mais avant l'événement. Quarante-trois pour cent (83 %, 43 sur 52) des cas confirmés étaient des syndromes de démyélinisation aiguë se manifestant pour la première fois, et dans 86 % de ces premiers cas, la possibilité de démyélinisation récurrente a été abordée avec les patients et leur famille.

Conclusion

En moyenne, six cas ont été déclarés tous les mois pendant les neuf premiers mois de l'étude. D'après des évaluations annuelles effectuées par les membres du Réseau des

maladies pédiatriques de démyélinisation, on estime que 107 enfants consultent dans un centre pédiatrique canadien chaque année en raison d'une démyélinisation aiguë. Puisque la majorité des rapports proviennent de l'Ontario et que le nombre de cas déclarés au PCSP est moins élevé que prévu pour l'instant, il se peut qu'on assiste à une sous-déclaration ou à un non-dépistage des cas de démyélinisation au pays.

L'âge des enfants déclarés (plage de 0,6 an à 17,4 ans) fait ressortir l'importance de repérer et de comprendre ces événements, car ces enfants peuvent présenter des déficits marqués à court et à long terme, lesquels peuvent influencer sur leur développement global.

La majorité de ces patients avaient besoin d'être traités après cet épisode de démyélinisation, et presque tous les cas confirmés ont subi une IRM cérébrale. Les rapports de déclaration détaillés ne contiennent pas de question sur les IRM de la moelle épinière. Pourtant, l'IRM cérébrale peut être normale tandis qu'une inflammation pourrait être observée dans l'imagerie de la moelle épinière des patients atteints de myélite transverse.

Dans ces cas déclarés, il existe un véritable risque de démyélinisation récurrente et une possibilité de diagnostic de SP, ce qui met en lumière l'importance d'un diagnostic rapide et d'un traitement convenable. D'après les déclarations au PCSP, ce risque est abordé avec les patients et les familles, ce qui démontre que les médecins déclarants sont conscients de cette possibilité chez les enfants atteints d'un SAD. Il faut poursuivre les efforts en vue de sensibiliser la population médicale à ces syndromes.

Investigatrice principale

Brenda Banwell, * MD, clinique pédiatrique de sclérose en plaques, *The Hospital for Sick Children*, 555, avenue University, Toronto (Ontario) M5G 1X8; tél. : (416) 813-7857; téléc. : (416) 813-6334; courriel : brenda.banwell@sickkids.ca

* Représentante du Réseau des maladies pédiatriques de démyélinisation (22 établissements de soins pédiatriques au Canada)

Troubles de l'alimentation à apparition précoce

(mars 2003 à février 2005)

Faits saillants

- Quatre-vingt-dix-sept pour cent (97 %) des cas ont été repérés chez des enfants de plus de huit ans.
- La principale caractéristique clinique était l'évitement de nourriture.
- Près de la moitié des cas (44 %) ont dû être hospitalisés en vue d'être traités.

Historique

D'après les études épidémiologiques, depuis 50 ans, la prévalence d'anorexie nerveuse chez les enfants et les jeunes adolescents semble avoir augmenté, tandis que l'âge d'apparition des troubles de l'alimentation serait en baisse. Cependant, une controverse subsiste dans la documentation médicale sur la manière d'appliquer les critères diagnostiques actuels de troubles de l'alimentation aux enfants et aux jeunes adolescents. On sait toutefois que d'importantes complications médicales et psychologiques découlent d'une inanition, d'une perte de poids ou d'une absence de prise de poids convenable pendant l'enfance et l'adolescence, ce qui démontre l'importance de repérer et de bien traiter ce groupe de troubles.

Cette étude documentera l'incidence de troubles de l'alimentation à apparition précoce (TAAP) chez les enfants canadiens et fournira des données descriptives sur les processus cognitifs anormaux, les comportements et la gravité de la perte de poids ou du retard staturopondéral qui en découle. Ces données autrement non disponibles contribueront à l'attribution de ressources et finiront par permettre de mieux comprendre et de mieux repérer ce trouble chez les enfants plus jeunes, chez qui le diagnostic peut être retardé ou négligé.

Objectifs

- 1) Déterminer l'incidence minimale estimative de troubles de l'alimentation à apparition précoce chez les enfants et les jeunes adolescents de cinq à 12 ans au Canada.

- 2) Décrire la gamme de caractéristiques cliniques médicales et psychiatriques à la présentation.
- 3) Comparer les caractéristiques cliniques des enfants et des jeunes adolescents avec les critères diagnostiques existants de troubles de l'alimentation chez les patients plus âgés.
- 4) Décrire les interventions thérapeutiques utilisées dans la prise en charge.

Définition de cas

Tout enfant de cinq à 12 ans, inclusivement, rencontré au cours du mois précédent et ayant reçu un *nouveau* diagnostic de trouble de l'alimentation à apparition précoce, le *trouble de l'alimentation* étant défini comme :

- un évitement alimentaire déterminé, et
- une perte de poids ou une absence de prise de poids pendant une période de croissance prévue, non imputable à une cause organique discernable, telle que la maladie cœliaque

Critère d'exclusion : Enfants obèses participant à un programme supervisé de prise en charge du poids

Résultats

- L'incidence estimative est de 2,22 cas pour 100 000 habitants.
- Le ratio entre les garçons et les filles est de 1 pour 13 (5 garçons et 67 filles).
- La perte de poids moyenne est de 8,5 kg ($\pm 5,6$ kg).

Dans le diagnostic de trouble de l'alimentation chez des jeunes enfants de cinq à 12 ans, le ratio entre les filles et les garçons a atteint une moyenne de huit pour un au cours des deux années de l'étude (cinq pour un la première année, et 13 pour un la deuxième année), par rapport à dix pour un au sein de la population adolescente plus âgée et de la population adulte. Les garçons sont plus susceptibles d'être touchés dans le groupe d'âge le plus

TABLEAU 35				
Cas de troubles de l'alimentation à apparition précoce en 2004				
Déclarés	Dédoublés	Exclus	En cours d'analyse	Confirmés
93	13	3	5	72

TABLEAU 36					
Ethnie					
	Asiatique	Caucasienne	Latino-américaine	Moyen-orientale	Inconnu
Fréquence	3 (4 %)	65 (92 %)	2 (3 %)	1 (1 %)	1 (1 %)

TABLEAU 37			
Proportion d'enfants ayant des symptômes variés (n=72)			
Symptôme	Oui	Non	Inconnu
Évitement alimentaire	70 (97,2 %)	1	1
Exercice excessif	38 (52,8 %)	33	1
Vomissements volontaires	9 (12,5 %)	57	6
Crainte du prendre du poids ou d'accumuler de la graisse	51 (70,8 %)	16	5
Perception que le corps est plus gros que dans la réalité	39 (54,2 %)	25	8
Préoccupation face au poids	47 (65,3 %)	22	3
Préoccupation face aux aliments	60 (83,3 %)	11	1
Recours à des laxatifs	0	71	1
Recours à des diurétiques	0	71	1
Symptômes somatiques	24 (33,3 %)	46	2
Déni de la gravité des symptômes	48 (66,7 %)	19	5
Tabagisme	1 (1,4 %)	70	1
Perte de poids	56 (77,8 %)	15	1

TABLEAU 38			
Diagnosics psychiatriques comorbides (n=72)			
Diagnostic	Oui	Non	Inconnu
Dépression	12 (16,7 %)	57	3
Trouble obsessionnel-compulsif	7 (9,7 %)	62	3
Anxiété	17 (23,6 %)	50	5
Autre maladie psychiatrique	7 (9,7 %)	65	0
Utilisation de médicaments psychopharmacologiques	12 (16,7 %)	51	9
Antécédents psychiatriques familiaux	32 (44,4 %)	40	0
Modification de la situation sociale	39 (54,2 %)	30	3

TABLEAU 39			
Effets physiques du trouble (n=72)			
Symptôme physique	Oui	Non	Inconnu
Hypothermie	12 (16,7 %)	55	5
Hypotension	18 (25,0 %)	53	1
Bradycardie battements moyens à la minute	26 (36,1 %) 35 bat./min	45	1
Hospitalisation	32 (44,4 %)	39	1
Utilisation d'une sonde nasogastrique	7 (9,7 %)	52	13
Patient vivant	72	0	0

TABLEAU 40			
Dispensateur de soins en cause (n=72)			
Dispensateur de soins	Oui	Non	Inconnu
Pédiatre	72 (100 %)	0	0
Psychiatre	37 (51,4 %)	26	9
Diététiste	57 (79,2 %)	12	3
Psychologue	41 (57,0 %)	22	9
Travailleur social	42 (58,3 %)	22	8
Infirmière	3 (4,2 %)	69	0
Thérapeute familial	7 (9,7 %)	65	0
Médecin de famille	1 (1,4 %)	71	0

TABLEAU 41			
Nombre d'enfants présentant une perte de poids, selon l'âge et le sexe			
Sexe	5 à 8 ans	9 et 10 ans	11 et 12 ans
Garçons	0	2/3 (67,0 %)	2/2 (100 %)
Filles	1/2 (50 %)	8/13 (61,5 %)	37/51 (72,5 %)

jeune. La majorité des enfants dépistés étaient d'origine caucasienne, mais des enfants asiatiques et latino-américains ont également été diagnostiqués. La perte de poids moyenne du groupe était de 7,8 kg ($\pm 5,4$ kg) (6,8 kg [$\pm 4,7$ kg] la première année et de 8,5 kg [$\pm 5,68$ kg] la deuxième année). C'est une perte de poids considérable, compte tenu que ce groupe d'âge devrait prendre du poids pendant cette période. La perte de poids la plus prononcée a été constatée chez des enfants plus âgés de 11 à 12 ans; les filles de ce groupe d'âge ont perdu

une moyenne de 9 kg (+6 kg), pour une plage de 1,4 kg à 28 kg. Cette perte de poids correspondait à approximativement 18,8 % de leur masse corporelle totale. Les garçons de 11 et 12 ans ont perdu une moyenne de 11 kg (+1,41 kg), pour une plage de 10 kg à 12 kg. Au sein de ce groupe, la perte de poids représentait environ 21 % de leur masse corporelle totale. Il est à souligner que quatre des 63 enfants (6,5 %) pour lesquels des données étaient disponibles n'ont pas réussi à prendre de poids. Près de la moitié (44 %) ont dû se faire hospitaliser en vue d'être traités.

Conclusion

Les pédiatres et les psychiatres diagnostiquent des troubles de l'alimentation chez des enfants et de jeunes adolescents. Quatre-vingt-dix-sept pour cent (97 %) des cas ont été dépistés chez des enfants de plus de huit ans. Au sein de ce groupe, la perte de poids faisait partie de la symptomatologie de 80 % des garçons (quatre sur cinq), mais de seulement 70 % (45 sur 64) des filles. Selon une moyenne établie sur deux ans, 93 % des garçons avaient perdu du poids, par rapport à seulement 75 % des filles. D'après ce constat, les garçons doivent perdre du poids pour recevoir un diagnostic de troubles de l'alimentation, tandis que le comportement alimentaire des filles peut suffire à attirer l'attention. Les troubles de l'alimentation sont plus courants chez les filles, et la collectivité ne les cherche peut-être pas chez les garçons.

L'évitement alimentaire était la principale caractéristique clinique de tous les cas confirmés. De nombreux enfants se montraient aussi préoccupés par les aliments et par leur poids et craignaient de prendre du poids. Cependant, à l'instar des adolescents plus âgés, plus de la moitié de ces enfants n'avaient leurs symptômes. Les deux années de l'étude ont permis de repérer des observations cliniques similaires.

Enfin, l'un des critères diagnostiques de l'anorexie nerveuse chez les filles est l'aménorrhée. Les enfants de moins de 12 ans n'ont pas nécessairement atteint l'âge d'être menstruées et, par conséquent, le critère d'aménorrhée (absence de règles pendant trois mois consécutifs) n'est peut-être pas utile pour diagnostiquer l'anorexie nerveuse chez les enfants et les jeunes adolescents. Ainsi, la majorité des enfants ne respectaient

pas tous les critères d'anorexie nerveuse présentés dans le DSM-IV. Ces données indiquent qu'il peut être difficile d'appliquer les critères du DSM-IV aux enfants et aux jeunes adolescents. Il peut également être problématique d'apparier les populations cliniques aux systèmes de classifications en place, fondés sur des adultes présentant des troubles de l'alimentation. Du point de vue du développement, la qualité d'introspection des enfants est trop limitée pour qu'ils puissent présenter tout le spectre des symptômes.

De plus, les enfants et les jeunes adolescents peuvent présenter des types de troubles de l'alimentation cliniques, qui diffèrent de la psychopathologie fondamentale des troubles de l'alimentation classiques que sont l'anorexie nerveuse et la boulimie nerveuse. Néanmoins, les symptômes à la consultation sont tout aussi problématiques d'un point de vue médical que psychologique.

Comme on l'a constaté pendant la première année de l'étude, certains enfants continuaient d'afficher les symptômes de vomissements (12,5 %) et de crainte de prendre du poids (70 %). Auparavant, on pensait que ces résultats se limitaient aux adolescents plus âgés; c'est pourquoi ils méritent des explorations plus approfondies.

La majorité des enfants ne présentaient pas d'antécédents comorbides de diagnostic psychiatrique. Cependant, 44 % d'entre eux avaient des antécédents familiaux de consultations psychiatriques. Cette constatation était plus élevée au cours de la deuxième année de l'étude. Cinquante-quatre pour cent (54 %) avaient vécu des modifications à leur situation sociale.

La bradycardie était la complication la plus courante au cours de la deuxième année, avec 36 % par rapport à 26 % de cas, et elle demeurait la principale complication médicale à être observée. Quarante-quatre pour cent (44 %) des enfants ont été hospitalisés.

Cette étude se fonde sur une collecte de données similaire entreprise par l'*Australian Paediatric Surveillance Unit* (APSU). Après 21 mois de surveillance, 45 cas de TAAP chez des enfants australiens de cinq à 13 ans (inclusivement) ont été confirmés. Parmi les cas déclarés, 71 % étaient de sexe féminin, et 16 % avaient moins de

11 ans. Une perte de poids au cours des six mois précédant le diagnostic a été observée dans 89 % des cas, la perte de poids médiane équivalant à 6 kg.

Au moment du diagnostic, le profil de caractéristiques cliniques de ces cas confirmés était conforme à celui des cas déclarés au Canada. Cependant, la proportion d'observations médicales anormales est plus élevée chez les enfants australiens, car une température inférieure à 35,5°C a été déclarée chez 40 % d'entre eux, et une bradycardie (minimum de 36 battements à la minute), chez 53 % d'entre eux. La proportion de dépression concomitante est également plus élevée chez les enfants australiens (40 %).

Une certaine variation internationale des pratiques de prise en charge pourrait émerger, puisque 60 % de l'échantillon australien reçoivent une alimentation nasogastrique (NG). Ce peut être une conséquence d'une légère variation des critères de déclaration pendant la première année de l'étude de l'APSU, au cours de laquelle seuls les enfants hospitalisés devaient être déclarés. Ce phénomène peut expliquer, en partie, pourquoi la proportion d'alimentation NG déclarée est plus élevée au sein de l'APSU que du PCSP. La surveillance par l'entremise de l'APSU se poursuivra au moins jusqu'en 2005.

Les comparaisons internationales de données tirées des études sur les TAAP permettront d'accroître nos connaissances sur ce problème mondial et de mieux comprendre les troubles de l'alimentation à apparition précoce dans le monde.

Investigatrices principales

Debra K. Katzman, MD, unité de la médecine de l'adolescence, département de pédiatrie, *The Hospital for Sick Children*

Anne Morris, MB, unité de la médecine de l'adolescence, département de pédiatrie, *The Hospital for Sick Children*

Leora Pinhas, MD, programme des troubles de l'alimentation, *The Hospital for Sick Children*, 555, avenue University, Toronto (Ontario) M5G 1X8; tél. : (416) 813-7195; téléc. : (416) 813-7867; courriel : leora.pinhas@sickkids.ca

Nouvelles études en 2005

Déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne

(septembre 2005 à août 2007)

« La surveillance active du DACAD est opportune, car elle permettra de comparer les provinces dotées ou non d'un dépistage néonatal universel. »

Les troubles d'oxydation des acides gras sont une cause courante de morbidité et de mortalité non dépistés pendant l'enfance. Le déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (DACAD) est le trouble congénital d'oxydation des acides gras le plus fréquent, avec une incidence d'environ un cas sur 10 000 à 20 000 enfants. Bien que la maladie puisse se manifester en tout temps au cours de la vie, la présentation la plus courante se déclare entre trois mois et deux ans. D'ordinaire, un enfant relativement bien décompense pendant une maladie aiguë associée à des vomissements et se met à souffrir d'hypoglycémie, d'hépatomégalie bénigne et d'altération de la conscience. D'autres caractéristiques biochimiques peuvent être présentes, telles que l'hypocétose, l'hyperammonémie bénigne et l'élévation des enzymes hépatiques. Si le trouble reste non dépisté, le portrait clinique peut s'aggraver et inclure des convulsions, un coma, des déficits neurologiques résiduels et un retard de développement subséquent. À la présentation initiale, le risque de mortalité peut atteindre 25 %.

La transmission du DACAD est autosomique récessive. Le pronostic est excellent en présence d'un diagnostic et d'un traitement précoces, ce qui accroît l'intérêt du dépistage néonatal.

Le DACAD demeure sous-diagnostiqué. On possède très peu de données d'incidence pour la population

canadienne. Depuis la découverte de la spectrométrie de masse en tandem, le dépistage néonatal du DACAD est effectué dans quatre provinces (Colombie-Britannique, Île-du-Prince-Édouard, Nouvelle-Écosse et Saskatchewan), et le Manitoba prévoit l'implanter sous peu.

La surveillance active du DACAD est opportune, car elle permettra de comparer les provinces dotées ou non d'un dépistage néonatal universel. Cette étude permettra d'obtenir des données sur l'incidence, le fardeau de la maladie et les issues cliniques, ce qui pourrait orienter les politiques de santé publique en matière de défense du dépistage néonatal universel du DACAD.

Investigatrice principale

Chitra Prasad, MD, programme du métabolisme, LHSC-Children's Hospital of Western Ontario, 800, chemin Commissioners Est, London (Ontario) N6C 2V5; tél. : (519) 685-8500, poste 52178; téléc. : (519) 685-8214; courriel : Chitra.Prasad@lhsc.on.ca

Co-investigateurs

Pranesh Chakraborty, MD, département de génétique, Université d'Ottawa, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario

Sarah Dyack, MD, département de génétique, université Dalhousie, IWK Health Centre

Jonathan B. Kronick, Ph. D., MD, département de pédiatrie, université Dalhousie, IWK Health Centre

C.A. Rupa, Ph. D., services de laboratoire, Children's Psychiatric Research Institute, London Health Sciences Centre

Kathy Nixon Speechley, Ph. D., départements de pédiatrie et d'épidémiologie et de biostatistiques, université de Western Ontario

Dystrophie myotonique congénitale

(mars 2005 à février 2008)

« *Même si les aspects génétiques et physiopathologiques de la DMC sont rapidement découverts, l'épidémiologie et les connaissances cliniques dépendent encore largement d'expériences isolées.* »

La dystrophie myotonique est un trouble multisystémique caractérisé par une faiblesse musculaire et une myotonie se déclarant souvent au début de l'âge adulte. Deux loci de la maladie sont connus, décrits comme les DM1 et le DM2. Dans ces deux loci, la transmission est autosomique dominante : le DM1 s'associe à une expansion du triplet de nucléotides CTG sur le chromosome 19q13, tandis que le DM2 s'associe à une expansion du quadruplet de nucléotides CCTG sur le chromosome 3q21. On pense que la pathogenèse primaire est reliée à l'effet de grandes accumulations d'ARNm dans le noyau des cellules.

Dans le DM1 seulement, un phénotype clinique plus grave et une apparition à un âge plus jeune peut se déclarer au fil des générations, car la répétition instable du triplet de nucléotides dont le parent (presque toujours la mère) est porteur peut prendre encore plus d'expansion par gamétogenèse. Ce phénomène se nomme anticipation génétique et, dans ce contexte, finit par se traduire par la naissance d'un nourrisson atteint de dystrophie myotonique congénitale (DMC). Bien que la symptomatologie puisse être vaste, l'enfant présente souvent des manifestations d'hypotonie, de faiblesse, de difficultés à s'alimenter et d'insuffisance respiratoire mécanique exigeant une intubation et une ventilation immédiatement après la naissance.

Même si les aspects génétiques et physiopathologiques du DMC sont rapidement découverts, l'épidémiologie et les connaissances cliniques dépendent encore largement d'expériences isolées. Par exemple, le lien entre le génotype et le phénotype demeure nébuleux, et les décisions reliées aux enfants ayant besoin d'une ventilation néonatale prolongée ne sont pas cohérentes. Cette étude se fonde sur une vaste définition de la DMC, afin de recueillir de l'information sur tout le spectre de morbidité et de ressources de santé nécessaires pour les

enfants présentant des signes et symptômes de DMC pendant la période néonatale. Puisque, en général, il faut plusieurs semaines pour obtenir une confirmation génétique de la maladie, le pédiatre traitant aura accumulé beaucoup d'information clinique précieuse lorsque le diagnostic sera confirmé. En outre, une étude de cohortes sera entreprise avec les familles consentantes, indépendamment du PCSP, afin de comprendre les issues cliniques à long terme.

Puisque la DMC est rare, le PCSP représente le mécanisme idéal pour constater le profil démographique de l'épidémiologie et les caractéristiques néonatales de ce trouble génétique unique.

Investigateur principal

Craig Campbell, MD, département de pédiatrie, université de Western Ontario, 800, chemin Commissioners est, salle 6121, London (Ontario) N6C 2B5; tél. : (519) 685-8332; téléc. : (519) 685-8350; courriel : craig.campbell@lhsc.on.ca

Co-investigateurs

Pierre Jacob, MD, section de neurologie, département de pédiatrie, Université d'Ottawa

Simon Levin, MD, section de neurologie, département de pédiatrie, université de Western Ontario

Victoria Siu, MD, section de génétique, université de Western Ontario

Shannon Venance, MD, section de neurologie, université de Western Ontario

Infection à cytomégalovirus congénitale

(mars 2005 à février 2007)

« *Oubliez le dépistage TORCH pour poser un diagnostic de CMV.* »

L'infection à cytomégalovirus congénitale (CMV) est l'infection congénitale la plus courante, touchant de 0,2 % à 2,4 % de toutes les naissances vivantes. Environ 10 % des nourrissons infectés présentent une maladie clinique

importante pendant la période néonatale, accompagnée de diverses manifestations, y compris une croissance minimale, une microcéphalie, une jaunisse, une hépatosplénomégalie, une anémie et une thrombocytopenie. Presque tous ces nourrissons souffriront de séquelles neurologiques. Même s'ils sont asymptomatiques à la naissance, de 5 % à 17 % des nourrissons seront atteints d'anomalies neurodéveloppementales, y compris une surdité de perception, qui peut devenir apparente seulement dans la petite enfance ou plus tard pendant l'enfance. L'infection à CMV est un diagnostic difficile à démontrer de manière rétrospective, car pour poser un diagnostic définitif, il faut isoler le virus prélevé sur le nouveau-né au cours des trois premières semaines de vie. Un diagnostic posé après cette date peut indiquer une infection acquise par exposition au virus dans la filière pelvigénitale ou le lait maternel. Souvent, les nouveau-nés ne produisent pas d'IgM spécifique après une infection foetale précoce. C'est pourquoi un « dépistage TORCH » ne constitue pas un bon moyen de poser un diagnostic.

Cette infection a des conséquences dévastatrices et une grande importance en santé publique. La surveillance active de l'infection à CMV est opportune, car des stratégies d'intervention sont en perspective. Un suivi attentif des nourrissons infectés devrait faire partie intégrante d'un programme de dépistage universel de la surdité, l'antivirothérapie est prometteuse, et des vaccins sont en développement actif.

Cette étude permettra de colliger des données canadiennes sur des cas dépistés d'infection à CMV. Cette surveillance offre deux possibilités uniques de validation externe. Parallèlement, la surveillance en laboratoire des laboratoires de virologie diagnostique sera assurée au Canada, afin de valider la constatation des cas par le PCSP. Des comparaisons seront également effectuées entre les résultats d'une surveillance similaire menée par les unités de surveillance australienne et britannique.

Investigatrice principale

Wendy Vaudry, MD, département de pédiatrie, *Stollery Children's Hospital*, université de l'Alberta, Edmonton (Alberta) T6G 2R7; tél. : (780) 407-1680; téléc. : (780) 407-7136; courriel : wvaudry@cha.ab.ca

Co-investigatrices

Bonita Lee, MD, laboratoire provincial de santé publique, microbiologie, université de l'Alberta

Louise Pelletier, MD, Section de la santé maternelle et infantile, Division de la surveillance de la santé et de l'épidémiologie, Agence de santé publique du Canada

Rhonda Rosychuk, Ph. D., département de pédiatrie, université de l'Alberta

Traumatismes crâniens secondaires à une maltraitance (violence ou négligence) présumée envers un enfant

(mars 2005 à février 2007)

« Bien qu'ils soient rares, les cas d'infliction de traumatismes crâniens sont d'une grande importance clinique, car une forte proportion d'entre eux s'associent à des déficits neurologiques permanents. »

Même si le terme « syndrome de l'enfant maltraité » a été utilisé pour la première fois en anglais en 1962, l'étude de la maltraitance des enfants en est encore à ses balbutiements au Canada. C'est avéré, même si la maltraitance constitue une cause importante de mortalité et de morbidité pour les enfants et les adolescents canadiens. La documentation scientifique sur l'incidence de la maltraitance des enfants se limite à deux études importantes. L'Étude canadienne sur l'incidence des signalements de cas de violence et de négligence envers les enfants (ECI) a permis d'établir qu'en 1998, 2,1 % des enfants faisaient l'objet d'une enquête pour maltraitance, laquelle était corroborée dans près de la moitié des cas. Selon toute probabilité, ces résultats sous-estiment la véritable incidence, car de nombreux cas de violence faite aux enfants ne sont jamais déclarés.

La deuxième étude, récemment publiée, portait sur une révision des dossiers de 364 cas de syndrome de bébé secoué (SBS), répartis sur dix ans et traités dans 11 centres pédiatriques canadiens. Cette étude excluait les cas de

lésions infligées qui ne comportaient pas de traces de secousses et n'incluaient que les cas de SBS vus à l'hôpital, ce qui limite la généralisabilité des résultats. Le quart des cas souffraient de signes non spécifiques, et 40 % ne manifestaient aucun signe de lésion externe, ce qui rendait le diagnostic difficile et hautement tributaire de la sensibilisation du médecin à la possibilité de violence faite aux enfants. Pourtant, plusieurs études démontrent que les médecins ne se sentent pas préparés et n'ont pas les connaissances nécessaires pour affronter les cas de violence et de négligence. En 2001, seulement trois des 16 centres universitaires de pédiatrie canadiens obligeaient les résidents en pédiatrie à suivre une formation clinique en protection de l'enfance.

Bien qu'ils soient rares, les cas d'infliction de traumatismes crâniens sont d'une grande importance clinique, car une forte proportion d'entre eux s'associe à des déficits neurologiques permanents : 19 % des enfants inclus dans l'analyse du SBS sont décédés, et 75 % souffraient d'une invalidité au moment de leur congé de l'hôpital. Par conséquent, un grand soutien est accordé pour retracer ces traumatismes.

Ainsi, cette étude vise à procéder à la surveillance active des traumatismes crâniens secondaires à une maltraitance présumée envers un enfant canadien. Afin de documenter les manifestations initiales de la manière la plus exhaustive possible, l'étude inclura des enfants et des adolescents jusqu'à l'âge de 14 ans.

Les investigateurs espèrent que cette étude sensibilisera les médecins, permettra de mieux définir la présentation clinique des cas, documentera les profils de manifestations et le fardeau des pathologies et orientera les stratégies de prévention primaire, secondaire et tertiaire de ces traumatismes graves.

Investigatrice principale

Morag Mackay, Plan-it-Safe, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario, 401, chemin Smyth, Ottawa (Ontario) K1H 8L1; courriel : m.mackay@childsafetyeuropa.org

Co-investigateurs

Susan Bennett, MB, ChB, programme de protection de l'enfance et de la jeunesse, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario

Tammy Clifford, Ph. D., Institut de recherche de l'Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario

Gilles Fortin, MD, services de protection de l'enfance et de la jeunesse, Hôpital Sainte-Justine

Jim King, MD, unité de médecine pédiatrique, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario

Amy Plint, MD, département d'urgence, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario

Michelle Ward, MD, programme de protection de l'enfance et de la jeunesse, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario

Questions de sondage

Paralysie flasque aiguë

(novembre 2004)

Dans le cadre d'une étude de l'Agence de santé publique du Canada en vue d'explorer les pratiques reliées à l'exploration de la paralysie flasque aiguë (PFA) au Canada, un sondage ponctuel a été inclus dans l'envoi du PCSP du 1^{er} novembre 2004 aux 2 378 pédiatres participant au programme. Ce sondage visait à établir les taux de fond des rencontres cliniques de pédiatres avec des cas de paralysie flasque aiguë et à explorer les expériences les plus récentes avec les examens de suivi de coprocultures en laboratoire.

Au total, 628 pédiatres ont répondu par la poste, et 13 autres répondants ont participé à la version électronique du sondage affichée dans le site Web de la SCP. Le taux de réponse global s'élevait à 27 % (641 répondants sur 2 378 pédiatres).

Parmi les participants au sondage, 463 sur 641 (72 %) ont déclaré qu'ils recueilleraient les coprocultures dans les 14 jours suivant l'apparition de la paralysie, ce qui correspond au délai recommandé par l'OMS pour recueillir des échantillons de selles viables en vue d'isoler les poliovirus.

Comme on peut s'y attendre, la PFA est une maladie rare, et seulement 51 des 641 (8 %) pédiatres participants ont déclaré en avoir observé un cas au cours des deux années précédentes. De ce nombre, 21 pédiatres sur 51 (41 %) ont déclaré avoir demandé des coprocultures en vue d'isoler les poliovirus. Treize (62 %) de ces 21 pédiatres ont déclaré avoir reçu les résultats du laboratoire, tandis que les six autres (28 %) ont déclaré avoir obtenu des résultats insatisfaisants ou ne pas les avoir reçus.

Chez les 26 pédiatres qui n'avaient pas demandé de coproculture (26 sur 51), les principales raisons invoquées étaient comprises dans les catégories suivantes : patient envoyé en consultation auprès d'un spécialiste ou d'un neurologue pédiatrique (huit sur 26); présentation

clinique ou autres examens préférés à la coproculture (sept sur 26); patient s'étant présenté trop tard pour la coproculture (un sur 26); non précisé (dix sur 26).

Exposé et prochaines étapes

Les résultats de ce sondage sont conformes aux données de surveillance de la PFA. Entre 1993 et 2003, les données de surveillance ont indiqué que même si des coprocultures étaient recueillies en vue d'isoler les poliovirus dans moins de 50 % des cas, plus de 90 % d'entre eux faisaient l'objet d'au moins une exploration neurologique. Puisque plus de 90 % des cas de PFA au Canada sont diagnostiqués sous forme de syndrome de Guillain-Barré ou de myélite transverse, les signes et symptômes cliniques caractéristiques de ces pathologies peuvent favoriser des explorations neurologiques et, par conséquent, se substituer aux explorations propres à la polio. Bien que seulement trois cas de PFA aient été diagnostiqués comme associés à un processus d'infection aiguë (secondaire à des infections à entérovirus non poliomyélitiques) depuis dix ans, les trois avaient fait l'objet de coprocultures propres à la polio ou d'explorations sérologiques.

Les observations tirées du sondage ponctuel, couplées à l'analyse des données de dix ans de surveillance, indiquent que même si la majorité des pédiatres sont conscients du délai d'exécution recommandé pour recueillir des coprocultures propres à la polio, la cible de surveillance de l'OMS à l'égard des coprocultures, fixée à au moins 80 % des cas de PFA, n'est pas respectée, et on constate des carences dans le suivi en laboratoire et la transmission des résultats.

Le projet d'éradication de la polio représente l'un des plus grands défis de santé publique de l'histoire. Malgré les efforts mondiaux, la maladie demeure endémique dans six pays d'Afrique et d'Asie, et sa transmission menace d'être rétablie dans plusieurs pays avoisinants. Les pays et les continents dans lesquels l'absence de polio est certifiée demeurent vulnérables à l'importation du virus sauvage en provenance des régions endémiques. La mondialisation croissante accroît ce risque. Par conséquent des systèmes de surveillance à la fois fiables et efficaces continuent d'être essentiels pour déceler l'importation éventuelle de poliovirus sauvages ou dérivés d'un vaccin.

Le Canada demeure engagé dans les efforts d'éradication mondiale de la polio grâce à la surveillance active de la PFA, mais d'après les données de surveillance, les objectifs de rendement du système de surveillance ne sont pas respectés. La faisabilité et la pertinence d'autres indicateurs de surveillance devraient être explorées au Canada, où des explorations diagnostiques spécialisées sont plus facilement accessibles. À cet effet, un sondage plus détaillé auprès des neurologues pédiatriques est prévu afin de mieux explorer et de quantifier les raisons pour lesquelles les coprocultures virales ne sont pas régulièrement exigées. Ce sondage de suivi vise à résumer les pratiques courantes en matière de surveillance de la PFA au Canada et à évaluer le potentiel d'adopter d'autres critères à titre d'indicateurs de surveillance de la PFA.

Investigatrice principale

Jeannette Macey, Division de l'immunisation et des infections respiratoires, Agence de santé publique du Canada, pré Tunney, Ottawa (Ontario) K1A 0K9; tél. : (613) 946-0486; téléc. : (613) 946-0244; courriel : jeannette_macey@phac-aspc.gc.ca

Co-investigatrice

Suchita Jain, Division de l'immunisation et des infections respiratoires, Agence de santé publique du Canada

Sièges de bain pour bébés

(juin 2004)

Le Bureau de la sécurité des produits de consommation de Santé Canada a pris conscience d'un danger de noyade des nourrissons découlant de l'usage de sièges ou d'anneaux de bain pour bébés. Par conséquent, Santé Canada a fait appel au Programme canadien de surveillance pédiatrique afin de mieux comprendre la fréquence et l'étendue des blessures, des quasi-noyades et des noyades associées aux sièges ou aux anneaux de bain pour bébés au Canada. Pour ce faire, elle a enquêté sur l'expérience des pédiatres canadiens dans le traitement de tels incidents, tant en milieu hospitalier qu'en pratique privée. Les résultats énoncés dans le présent sommaire représentent l'une des quelques sources de données que Santé Canada a colligées au sujet de l'usage des sièges et des anneaux de bain pour bébés.

La question du sondage était axée sur les nourrissons, qui constituent le groupe ciblé par ces produits. Le groupe d'âge visé pour l'utilisation de ce produit est de six à neuf mois, ce qui représente la période au cours de laquelle un nourrisson peut s'asseoir sans aide jusqu'à celle où il peut se mettre en position debout. Toutefois, plusieurs incidents déclarés à Santé Canada portaient sur des nourrissons qui ne faisaient pas partie de ce groupe d'âge.

Au total, 1 087 pédiatres ont renvoyé le sondage, ce qui représente un taux de réponse global de 47,1 %. Parmi les formulaires retournés, 25 l'avaient été par des pédiatres qui se rappelaient avoir soigné au moins un nourrisson qui avait subi des blessures, une quasi-noyade ou une noyade découlant de l'utilisation d'un siège ou d'un anneau de bain pour bébés au cours des deux années précédentes. Sept pédiatres ont indiqué qu'ils n'étaient pas susceptibles de constater ce type d'incident en raison de la nature de leur travail.

Dans l'ensemble, 2,3 % des répondants ont déclaré avoir traité au moins un cas de blessures, de quasi-noyade ou de noyade découlant de l'utilisation d'un siège ou d'un anneau de bain pour bébés au cours des deux années précédentes. Selon la ventilation des données, les répondants ont traité au moins 34 nourrissons ayant subi de tels incidents, soit 20 blessures (égratignures, coupures, ecchymoses), 12 quasi-noyades et deux décès.

Bon nombre des pédiatres ont inclus des commentaires sur le sondage qu'ils ont envoyé. Neuf ont souligné que le problème provenait de l'absence de supervision plutôt que du produit lui-même. Quatre ont commenté qu'il s'agissait d'objets dangereux qui devraient être retirés du marché. Trois ont indiqué qu'ils ignoraient l'existence de ces produits. Trois ont ajouté que les parents leur posaient souvent des questions au sujet de ces produits. Enfin, deux ont précisé qu'ils utilisaient eux-mêmes ces produits pour leurs enfants.

Conclusions

Les résultats de ce sondage procurent un profil de l'expérience des pédiatres canadiens dans le traitement des blessures, des quasi-noyades et des noyades associées à un siège ou à un anneau de bain pour bébés au cours des deux années précédentes.

Le Bureau de la sécurité des produits de consommation de Santé Canada a reçu des déclarations de neuf blessures, 19 quasi-noyades et 11 décès par noyade reliés à l'utilisation de sièges ou d'anneaux de bain pour bébés depuis 1983. Cependant, de ce nombre, une blessure, six quasi-noyades et neuf décès se sont produits depuis cinq ans. Aux États-Unis, la *Consumer Product Safety Commission* a reçu le compte rendu de 163 blessures ou quasi-noyades et de 106 décès imputables à l'utilisation de ces produits entre janvier 1983 et octobre 2003. D'après le sondage du Programme canadien de surveillance pédiatrique, parmi les pédiatres qui y avaient répondu, 2,3 % avaient traité au moins un nourrisson par suite de blessures, d'une quasi-noyade ou d'une noyade au cours des deux années précédentes.

D'habitude, les noyades attribuables aux sièges ou anneaux de bain pour bébés se produisent parce que l'objet est devenu instable et s'est renversé dans le bain ou que le nourrisson s'est extirpé du siège de bain ou a glissé dans l'une des ouvertures pour les jambes et est resté coincé sous l'eau. Malgré des étiquettes de mise en garde claires, sur lesquelles il est écrit *Empêchez la noyade. Ne laissez jamais l'enfant sans surveillance* sur les anciens modèles et *Empêchez la noyade. Restez toujours à portée de main de bébé* sur les nouveaux modèles, dans la majorité des incidents, le nourrisson avait été laissé seul ou sous la supervision d'un frère ou d'une soeur.

Au cours des prochains mois, Santé Canada examinera les possibilités d'évaluer les répercussions des résultats du sondage sur la santé publique. En outre, une mise en garde et un bulletin d'information à l'intention du public seront publiés et affichés dans le site Web du Bureau de la sécurité des produits de consommation, à www.hc-sc.gc.ca/hecs-sesc/cps/index.htm.

Investigatrice principale

Sheila Davidson, B. Sc., BA, Division de la mécanique et de l'électricité, Bureau de la sécurité des produits de consommation, Programme de la sécurité des produits, Direction générale de la santé environnementale et de la sécurité des consommateurs, Santé Canada, 123, rue Slater, IA 3504D, Ottawa (Ontario) K1A 0K9; tél. : (613) 952-8523; téléc. : (613) 952-1994; courriel : Sheila_Davidson@hc-sc.gc.ca

Syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central

(février 2004)

Au Canada, on ne connaît pas l'incidence des syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central. Les enfants atteints d'une démyélinisation acquise ont un avenir incertain, car une faible proportion d'entre eux souffriront des crises de démyélinisation aiguës caractéristiques de la sclérose en plaques (SP).

Le Réseau des maladies pédiatriques de démyélinisation a entrepris un sondage pour déterminer le nombre d'enfants du Canada qui subissent une démyélinisation acquise et la proportion de ces enfants qui obtiennent un diagnostic de SP par la suite. Le sondage a également permis de demander si la SP était envisagée par le médecin traitant.

Le sondage a été envoyé à 2 320 pédiatres et pédiatres avec surspécialité du Canada. D'après les résultats tirés des 611 réponses (26 %), 130 (21 %) avaient soigné un enfant atteint d'une démyélinisation acquise au cours des deux années précédentes. Au total, 285 patients ont été déclarés. Chaque pédiatre avait vu entre un et 60 patients, pour une moyenne de 2,3 cas par pédiatre. Six des 130 répondants n'ont pas précisé le nombre de patients qu'ils avaient évalués. Quarante-six des 285 patients atteints de démyélinisation (16,14 %) ont souffert de crises de démyélinisation et ont ensuite reçu un diagnostic de SP.

On a demandé aux pédiatres s'ils avaient songé à la possibilité d'une démyélinisation récurrente, car il se pourrait que de nombreux professionnels de la santé n'envisagent pas la possibilité de SP après un premier événement de démyélinisation. Quarante-vingt-quatre des 130 pédiatres (65 %) ont indiqué qu'ils tenaient compte de la possibilité d'une issue de SP après une démyélinisation aiguë chez les enfants.

Depuis, le comité directeur du PCSP a approuvé la tenue d'une étude de deux ans sur les syndromes acquis de démyélinisation aiguë du système nerveux central, laquelle a commencé en avril 2004. Jusqu'à présent,

52 patients atteints de démyélinisation aiguë ont été déclarés. Les résultats de l'étude figurent en page 47. Un sondage de suivi sera expédié à la fin de l'étude afin d'évaluer si une plus forte proportion de pédiatres envisagent la possibilité d'une issue de SP chez les patients subissant une première crise de démyélinisation.

Au Canada, la démyélinisation n'est peut-être pas aussi rare qu'on le croyait auparavant. On espère que l'étude permettra d'évaluer avec succès l'incidence et les caractéristiques cliniques de la démyélinisation aiguë au Canada, ainsi que de mieux sensibiliser les pédiatres à la possibilité d'une issue de SP pédiatrique après une démyélinisation. La découverte de traitements de fond contre la SP et les données probantes récentes démontrant une meilleure issue à long terme grâce à l'adoption rapide d'un traitement font ressortir le besoin d'un diagnostic rapide et de soins coordonnés des enfants atteints de SP.

Investigatrice principale

Brenda Banwell*, MD, clinique pédiatrique de sclérose en plaques, *The Hospital for Sick Children*, 555, avenue University, Toronto (Ontario) M5G 1X8; tél. : (416) 813-7857; téléc. : (416) 813-6334; courriel : brenda.banwell@sickkids.ca

* Représentante du Réseau des maladies pédiatriques de démyélinisation (22 établissements de soins pédiatriques au Canada)

Conseils du mois sur les EIM

En janvier 2004, une étude sur les effets indésirables graves et potentiellement mortels des médicaments (EIM) a été ajoutée au PCSP afin de mieux comprendre l'incidence et la nature des EIM chez les enfants. Les résultats de cette étude jusqu'à présent figurent en page 17. Pour favoriser l'appui et la sensibilisation à l'étude, en plus de fournir un mécanisme pour diffuser l'information sur l'innocuité des nouveaux médicaments, on a lancé « Conseils du mois sur les EIM ». Les conseils, expédiés tous les mois avec le formulaire de rapport initial, sont courts, simples et constants. L'information transmise varie entre des avertissements sur l'innocuité de médicaments reliés au traitement des enfants, tels que les inhibiteurs sélectifs du recaptage de la sérotonine (SSRI), le fentanyl, la lamotrigine, le phosphate d'oséltamivir et les médicaments en vente libre, jusqu'à des rappels généraux de fournir toutes les données demandées sur les formulaires de rapport détaillé. Afin de garantir une diffusion plus vaste de l'information, tous les conseils sont affichés dans le site Web du PCSP.

Afin de déterminer le taux d'appui envers cette nouvelle stratégie de sensibilisation, un sondage simple a été envoyé aux participants au PCSP en novembre 2004. D'après les résultats, les « conseils du mois » réussissent de manière pertinente et efficace à répondre aux besoins et aux intérêts des participants. Soixante-dix-neuf pour cent (79 %) des répondants ont indiqué qu'ils lisaient les conseils et, de ce nombre, 77 % les trouvaient utiles. De nombreux commentaires et suggestions ont été fournis à l'appui de la brièveté et de la simplicité de la présentation. La nature pratique des messages transmis était perçue de manière positive.

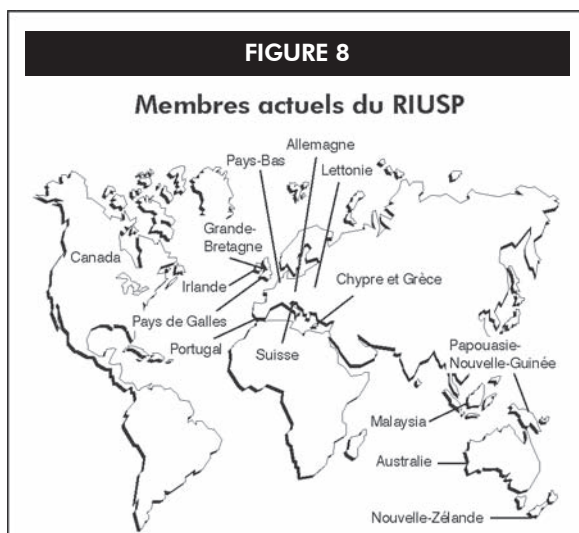
Investigatrice principale

Margaret Zimmerman, Section de la sécurité des patients, Division des politiques et des partenariats, Direction des produits de santé commercialisés, Direction générale des produits de santé et des aliments, Santé Canada; pré tél. : (613) 957-2806; téléc. : (613) 948-7996; courriel : margaret_zimmerman@hc-sc.gc.ca

Progression internationale

IN_QPSU Le Réseau international d'unités de surveillance pédiatrique (RIUSP), connu sous le nom d'INoPSU ou *International Network of Paediatric Surveillance Unit*, mis sur pied en 1998, continue de favoriser la collaboration entre les unités nationales de surveillance pédiatrique. Il offre une occasion unique de mener des études transversales simultanées sur des maladies rares dans des populations aux caractéristiques géographiques et ethniques diversifiées.

Treize unités de surveillance pédiatrique réparties un peu partout dans le monde sont membres en règle du RIUSP : l'Allemagne, l'Australie, le Canada, la Grande-Bretagne, l'Irlande, la Lettonie, la Malaisie, la Nouvelle-Zélande, la Papouasie-Nouvelle-Guinée, les Pays-Bas, le Pays de Galles, le Portugal et la Suisse. L'unité de surveillance de Chypre et de Grèce demeure membre affiliée du RIUSP tant qu'elle n'aura pas respecté toutes les exigences pour devenir membre de plein droit. De plus, la *British Ophthalmological Surveillance Unit* est membre associée du réseau. En 2004, Trinidad et Tobago est également devenue membre associée. L'Argentine est à mettre sur pied une unité de surveillance.



Le premier congrès officiel du RIUSP a eu lieu à Ottawa, en juin 2000. Il a été suivi par un deuxième congrès, à York, en Angleterre, en avril 2002. Étant donné le succès de ces congrès, un troisième congrès du RIUSP a eu lieu au Portugal, au printemps 2004. Le quatrième congrès du RIUSP sera organisé par la *British Paediatric Surveillance Unit* (BPSU), à Londres, en Angleterre, au printemps 2006.

La collaboration du RIUSP à l'œuvre

24^e congrès international de pédiatrie

Le docteur Elizabeth Elliot, de l'Australie, ainsi que le docteur Danielle Grenier et Andrea Medaglia, du Canada, représentaient le RIUSP au congrès de l'Association internationale de pédiatrie qui avait lieu à Cancun, au Mexique, du 15 au 20 août 2004. Le symposium a permis de présenter des possibilités de recherches coopératives du RIUSP et certaines réalisations grâce à divers exemples. La séance a été bien accueillie et a suscité des discussions et de l'intérêt, notamment de la part des congressistes argentins, mexicains et vénézuéliens. Le temps dira si plus de pays d'Amérique du Nord et du Sud adhéreront au RIUSP, mais d'après les premières interactions, les perspectives sont prometteuses.

Argentine

Suivant les traces de la *British Paediatric Surveillance Unit*, qui a aidé les unités du Canada, du Portugal et de Trinidad et Tobago à bien démarrer, les représentants du PCSP ont eu la chance et le privilège de travailler avec leurs collègues argentins pendant la création d'un réseau périnatal dans la ville de Buenos Aires et dans dix provinces de Buenos Aires et de les orienter dans l'intégration et l'implantation d'un système de surveillance active de problèmes néonataux et périnataux.

Un programme conjoint tenu à Buenos Aires en juillet 2004 a compris des ateliers interactifs sur les rouages de la mise sur pied et de l'exploitation d'un programme de surveillance active ainsi que sur les résultats d'une étude

néonatale afin d'illustrer la polyvalence et le potentiel de cet outil épidémiologique.

Tous ont trouvé cette expérience conjointe très instructive et enrichissante. La société argentine de pédiatrie et les participants au programme s'engagent

à intégrer la surveillance active à leur projet de réseau périnatal et sont à sélectionner les premières études ainsi qu'à établir leurs futures priorités. Le PCSP espère compter sur une collaboration continue. Il a invité le réseau argentin à nouer des liens avec le RIUSP et à y adhérer en 2006.

TABLEAU 42

Études sous surveillance par les unités nationales de surveillance pédiatrique en 2004

Étude	Unités nationales de surveillance pédiatrique
Alcool et enfant	IPSU
Allaitement insuffisant	UNSP
Anaphylaxie après l'ingestion d'aliments	APSU
Anomalies du tube neural	USSP
Arthrite chronique juvénile	WPSU
Ataxie	UNSP
Autisme chez des enfants de moins de 5 ans	IPSU
Cholestase infantile prolongée	NZPSU
Coqueluche	UCGSP
Déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	BPSU, UNSP, PCSP (approuvée en 2004)
Déficit immunitaire combiné sévère	PCSP
Détérioration intellectuelle et neurologique évolutive	BPSU
Diabète	IPSU, UASP, ULSP, UPSP
Diabète de type II	BPSU
Dysplasie septo-optique	WPSU
Dystrophie myotonique congénitale	PCSP (approuvée en 2004)
Effets indésirables des approches complémentaires et parallèles en santé	APSU, WPSU
Effets indésirables graves et potentiellement mortels des médicaments	BPSU, PCSP
Encéphalite aiguë	UPSP
Encéphalite à tiques	USSP
Erreurs innées du métabolisme	NZPSU
Fièvre méditerranéenne familiale (maladie périodique)	UASP
Hémoglobinopathie	UNSP
Hémorragie par carence en vitamine K (syndrome hémorragique du nouveau-né)	APSU, BPSU, NZPSU
Histiocytose X (ou à cellules de Langerhans)	BPSU
Hyperbilirubinémie néonatale grave ou kernictère	BPSU, PCSP, UASP
Hypernatrémie	UNSP
Infection à cytomégalovirus congénitale	APSU, BPSU, PCPS (approuvée en 2004)
Infection envahissante à <i>Haemophilus influenzae</i> (tous les types)	UASP
Infections fongiques envahissantes chez les nourrissons de très petit poids de naissance	BPSU
Infection néonatale au virus d'herpès simplex	APSU, BPSU, USSP
Infection tuberculeuse atypique	UNSP
Infection varicelle-zona	BPSU, UASP, USSP
Infection au virus de l'hépatite C	APSU, PCSP
Infections à l'influenza, fatales ou quasi-fatales	UASP
Infections mycobactériennes atypiques	UASP
Ingestion d'huile à lampe (intoxications)	UASP
Insuffisance de l'intestin grêle	UNSP
Invagination	USSP
Lésion abdominale causée par un acte de violence	BPSU
Leucémie	ULSP

R É S U L T A T S D U P C S P 2 0 0 4

Lupus érythémateux systémique	UASP
Lymphome non hodgkinien	ULSP
Maladie à virus respiratoire syncytial (VRS)	USSP
Maladie de Hodgkin	ULSP
Maladie de Kawasaki	UCGSP, UPSP
Maladie pulmonaire interstitielle chronique	UASP
Malformation congénitale après l'usage d'antiépileptiques par la mère	UNSP
Malformations de l'intestin antérieur et postérieur de l'embryon	NZPSU
Méningoencéphalite	UPSP
Nésidioblastose	ULSP
Ostéogenèse imparfaite	PCSP
Paludisme	UNSP
Pancytopénie	UCGSP
Paralysie flasque aiguë	APSU, NZPSU, PCSP, USSP
Pneumonie pathologique, y compris l'empyème	WPSU
Purpura rhumatoïde (syndrome de Schönlein-Henoch)	UNSP
Purpura thrombopénique idiopathique	UNSP
Rachitisme par carence en vitamine D	PCSP, UCGSP
Rougeole (complications)	UASP
Rhumatisme articulaire aigu	PCSP, USSP
Septicémie et méningite à pneumocoque	NZPSU, UASP
Splénectomie et hyposplénie	WPSU
Streptocoque envahissant de groupe B	UASP, UPSP
Syndrome d'alcoolisation fœtale	APSU
Syndrome du bébé secoué ou hémorragie sous-durale (moins de deux ans)	UNSP, USSP, WPSU
Syndrome de la ceinture de sécurité	PCSP
Syndrome CHARGE	PCSP
Syndrome de Down	UNSP
Syndrome hémolytique et urémique	NZPSU, ULSP, UPSP, USSP
Syndrome de Münchhausen par procuration	APSU
Syndrome néphrotique idiopathique	NZPSU, UNSP
Syndrome d'opsoclonie-myoclonie	IPSU
Syndrome de Prader-Willi	PCSP
Syndrome de Rett	APSU
Syndrome de rubéole congénitale	APSU, BPSU, NZPSU, PCSP, USSP
Syndrome de West	UCGSP
Syndrome du X fragile	IPSU
Syndromes acquis de démyélinisation du système nerveux central	PCSP
Thrombocytopénie	IPSU
Thrombose (sinus veineux néonatal)	BPSU, UASP
Thrombose du sinus de la dure-mère en période néonatale	UASP
Thyrotoxicose	BPSU
Toxoplasmose congénitale	BPSU
Traumatismes crâniens secondaires à une maltraitance (violence ou négligence) présumée	PCSP (approuvée en 2004)
Trouble de conversion de l'enfance	APSU
Troubles de l'alimentation à apparition précoce	APSU, BPSU, PCSP
Tuberculose	BPSU, WPSU
Tubulopathies héréditaires hypokaliémiques avec perte de sel et pseudosyndromes de Bartter	UASP
VIH et sida	APSU, BPSU, NZPSU, ULSP, UNSP

Légende :

APSU (*Australian Paediatric Surveillance Unit*)

BPSU (*British Paediatric Surveillance Unit*)

IPSU (*Irish Paediatric Surveillance Unit*)

NZPSU (*New Zealand Paediatric Surveillance Unit*)

PCSP (Programme canadien de surveillance pédiatrique)

UASP (Unité allemande de surveillance pédiatrique)

UCGSP (Unité chypriote et grecque de surveillance pédiatrique)

ULSP (Unité lettone de surveillance pédiatrique)

UMSP (Unité malaysienne de surveillance pédiatrique)

UNSP (Unité néerlandaise de surveillance pédiatrique)

UPNGSP (Unité papouanne-néo-guinéenne de surveillance pédiatrique)

UPSP (Unité portugaise de surveillance pédiatrique)

USSP (Unité suisse de surveillance pédiatrique)

WPSU (*Welsh Paediatric Surveillance Unit*)

Faits saillants des autres unités nationales de surveillance pédiatrique

Allemagne

Les échecs vaccinaux reliés aux vaccins contre le Hib aux Pays-Bas et en Grande-Bretagne, déclarés en 1993, ont suscité beaucoup d'inquiétude quant à l'efficacité des vaccins contre le Hib, surtout lorsqu'ils sont administrés conjointement avec le vaccin contre la DTCa. Les vaccins acellulaires sont utilisés en Allemagne depuis 1996, et les données de l'unité allemande de surveillance pédiatrique ont démontré que le taux d'infections demeurerait faible. La plupart des cas se déclaraient chez des enfants non vaccinés ou qui n'avaient pas reçu toute la série de vaccins. Une récente publication démontre une excellente efficacité à long terme des vaccins tétravalents et pentavalents combinés, y compris contre le Hib, en Allemagne (Kalies H, Verstraeten T, Grote V, Meyer N, Siedler A, Schmitt HJ, Breuer T, Moulton LH, von Kries, R, Erhebungseinheit-fur-seltene-padiatrische-Erkrankungen-in-Deutschland-Study-Group. *Four and one-half-year follow-up of the effectiveness of diphtheria-tetanus toxoids-acellular pertussis/Haemophilus influenzae type b and diphtheria-tetanus toxoids-acellular pertussis-inactivated poliovirus/H. influenzae type b combination vaccines in Germany. Pediatr Infect Dis J* 23 [2004]944-50).

Australie

Le recours aux approches complémentaires et parallèles en santé (ACPS) est généralisé en Australie. Comme tout autre traitement, les ACPS comportent un potentiel d'événements indésirables. L'étude menée par l'*Australian Paediatric Surveillance Unit* est la première étude systématique menée auprès d'enfants australiens sur les événements indésirables secondaires à des ACPS. Plusieurs sujets d'inquiétude ont été repérés:

- De graves dangers reliés aux restrictions diététiques, y compris la déshydratation et la malnutrition (entraînant un décès).
- Les risques potentiels du recours aux ACPS pendant la grossesse.
- Les risques potentiels de surdose d'ACPS et le besoin d'entreposer ces produits dans un endroit sûr et dans

des emballages de sécurité pour enfants. Chez un enfant, l'ingestion d'un remède à base de plantes médicinales contre les vomissements a provoqué une toxicité hépatique exigeant une greffe hépatique.

- Les dangers associés à la substitution de médicaments traditionnels par des ACPS. Chez un enfant, le fait de remplacer un antiépileptique par une ACPS a entraîné des convulsions potentiellement mortelles.

Les cliniciens doivent s'informer de l'usage des ACPS et être prêts à discuter des bénéfices et des risques potentiels en cause.

Chypre et Grèce

Les projets de recherche menés entre avril 2002 et décembre 2004 par l'unité chypriote et grecque de surveillance pédiatrique étaient le syndrome de West, la maladie de Kawasaki, la coqueluche, la pancytopenie et le rachitisme par carence en vitamine D.

Grande-Bretagne

La principale réalisation de la BPSU au cours de la dernière année a consisté à obtenir un financement de cinq ans de la part du ministère de la santé. Le *Royal College of Paediatric and Child Health* a créé la bourse sir Peter Tizard à l'intention des pédiatres, afin qu'ils entreprennent une étude épidémiologique par le truchement de la BPSU. Une première bourse a été décernée à une étude de la thyrotoxicose pendant l'enfance et une deuxième étude portera sur le paludisme pédiatrique. Deux nouvelles études ont élargi la liste des participants : l'étude du diabète non insulino-dépendant a ajouté les infirmières spécialisées en diabète à la surveillance active, tandis que celle sur les troubles de l'alimentation à apparition précoce chez les enfants de moins de 13 ans exigera la surveillance active des psychiatres des enfants et des adolescents.

Un autre projet d'importance fut la production de deux brochures : un feuillet d'information publique sur les activités du BPSU et une présentation de l'infrastructure, des objectifs et des réalisations de la BPSU à l'intention des chercheurs intéressés à entreprendre une nouvelle étude.

Irlande

Les données provisoires de 2003 sur l'étude de l'alcool et des enfants ont permis de repérer 59 enfants qui se sont présentés à l'hôpital à cause d'événements reliés à la consommation d'alcool. L'âge médian était de 14 ans, 60 % étaient des femmes, et 88 % ont dû être hospitalisés. Les spiritueux (72 %) et la bière (22 %) étaient les plus consommés. Les taux d'alcool étaient élevés au point d'en être inquiétants, avec une moyenne de 216 mg/dL et une fourchette de 112 mg/dL à 380 mg/dL. Cette étude souligne l'importance que prend l'alcool à l'adolescence. Elle démontre également le taux de réponse relativement médiocre de l'IPSU, à 75 %, et un taux encore plus faible de réponse aux questionnaires de validation. Une surveillance plus intensive dans une région laisse supposer un problème beaucoup plus grave que ne le laissent supposer les chiffres. L'expérimentation et la consommation excessive d'alcool chez les adolescents méritent un examen encore plus minutieux.

Lettonie

La Lettonie poursuit une surveillance active dans les domaines de l'hématologie et de l'oncologie, de l'endocrinologie, de la néphrologie et du VIH-sida.

Malaysia

Mise sur pied en décembre 1993, l'unité malaysienne de surveillance pédiatrique a entrepris la surveillance en septembre 1994 auprès d'environ 400 pédiatres et chirurgiens. Au départ, quatre pathologies étaient sous surveillance : le VIH-sida pédiatrique, la méningite néonatale, l'insuffisance hépatique fulminante aiguë et le décès secondaire à l'asthme. La dystrophie musculaire de Duchenne s'est ajoutée en 1998, et les cardiopathies congénitales néonatales, en 1999.

Nouvelle-Zélande

L'étude nationale de la bronchiectasie chez les enfants de moins de 15 ans a révélé une incidence de 3,7 % pour 100 000 habitants, des résultats plus de sept fois plus élevés que la seule autre étude nationale entreprise en Finlande. Ainsi, la bronchiectasie atteint près de deux fois l'incidence de la fibrose kystique. La maladie se déclare de façon inégale au sein de la

population infantile. Notamment, les enfants d'origine australe présentaient un taux dix fois plus élevé que ceux d'origine européenne. Bien que l'âge moyen au diagnostic fût de cinq ans, la plupart avaient alors des symptômes depuis plus de deux ans.

L'importance de cette étude vient du fait qu'elle illustre clairement la présence marquée de ce qui constitue souvent une maladie infantile pouvant être prévenue et qui entraîne des séquelles tout au long de la vie. Une plus grande vigilance s'impose pour en déceler les premières manifestations, afin que le diagnostic soit posé et que des soins pertinents soient mis en place.

Pays-Bas

L'étude de surveillance du syndrome de Down visait à mesurer les aspects reliés à la qualité de vie et le recours aux équipes du syndrome de Down. On a recensé 222 et 189 cas déclarés en 2003 et 2004, respectivement. L'âge au diagnostic était de 1,8 jour après une naissance à l'hôpital (71,5 %) par rapport à 16,1 jours après une naissance à domicile (28,5 %). Après la naissance, une hospitalisation en vue du diagnostic et du traitement s'observait dans 84,6 % des cas, le plus souvent sans raison valable. L'âge moyen des mères était de 33,5 ans. Les pédiatres (83 %) faisaient appel au protocole du syndrome de Down de l'association néerlandaise de pédiatrie. Au moins une anomalie cardiaque a été découverte chez 54,6 % des enfants déclarés. Quarante pour cent (40 %) ont subi un dépistage audiolgique, dont 34 % étaient positifs. Une étude de suivi est prévue.

Portugal

Les résultats préliminaires d'une étude de quatre ans sur l'infection néonatale au streptocoque de groupe B (moins de 90 jours de vie), menée par l'unité portugaise de surveillance pédiatrique, a suscité l'élaboration de nouvelles lignes directrices par la direction de la santé générale, qui recommande désormais le dépistage universel de toutes les femmes enceintes au troisième trimestre de grossesse. D'autres résultats de l'étude ont déjà démontré une diminution considérable de l'incidence de cette

TABLEAU 43

Étude sur l'encéphalite à tiques

Tableau clinique	Nombre (%)
Total cases	60 (100)
Non hospitalisés	22 (37)
< de 6 ans	6 (27)
Hospitalisés	38 (63)
< 6 ans	6 (16)
Diagnostic :	
méningite	18 (47)
méningoencéphalite	20 (53)
myélite et radiculite	0
Séquelles (au congé) :	
aucune	25 (66)
mineures	8 (21)
modérées	2 (5)
graves	3 (8)

maladie pendant la dernière année de surveillance. L'unité a mis fin à la surveillance de cette maladie en mars 2005.

Suisse

Entre mars 2000 et février 2003, l'étude sur l'encéphalite à tiques a permis de documenter 60 cas confirmés. Les déclarations de l'USSP ont été périodiquement comparées et complétées grâce à des avis du bureau fédéral de la santé publique suisse. Les résultats contiennent les données des deux sources.

Le tableau clinique figure au tableau 43. L'incidence d'hospitalisations d'enfants de 6 à 15 ans

correspond à celle des adultes. L'encéphalite à tiques est rare chez les enfants de moins de six ans. Au sein de ce groupe d'âge, on ne sait pas si ce phénomène s'observe à cause d'une exposition plus faible ou du risque moins élevé après une exposition. Néanmoins, ces résultats soutiennent les recommandations courantes de la Suisse selon lesquelles, dans la plupart des cas, la vaccination contre l'encéphalite à tiques n'est pas recommandée chez les enfants de moins de six ans.

Trinidad et Tobago

L'unité de surveillance pédiatrique de Trinidad et Tobago est à la recherche de financement. Lorsque la surveillance sera entreprise en 2005, une étude sur la transmission verticale du sida sera envisagée. L'unité fournira de l'information fiable et utile sur des pathologies infantiles importantes, ce qui favorisera des systèmes de prestation de soins aux enfants. De plus, il est prévu que cette unité aide les étudiants diplômés et d'autres investigateurs à mener des recherches épidémiologiques cliniques pertinentes.



Appel de nouvelles études

Possibilités de recherche

Recherchés

- Investigateurs pour entreprendre de nouvelles études du PCSP sur des troubles infantiles qui entraînent une invalidité, une morbidité, une mortalité et des coûts économiques élevés pour la société, malgré leur faible fréquence
- Collectivité pédiatrique prête à relever le défi de proposer une vaste gamme de projets de recherche
- Individus intéressés, préparés à jouer un rôle de chef de file dans l'élaboration de protocoles et l'analyse d'études de données

L'outil

Le PCSP est :

- une infrastructure de surveillance bien établie, opportune et rentable;
- un outil de surveillance polyvalent capable de colliger des données fiables dans divers domaines;
- un moyen efficace de surveiller des maladies et pathologies rares aux conséquences dévastatrices.

Performance

- Taux de réponse initial global de 82 % de la part de plus de 2 400 pédiatres
- Taux impressionnant de complétion des données de 96 % pour les 608 cas déclarés en 2004
- Taux élevé de déclarations dédoublées (16,8 %) garantissant la constatation des cas et l'engagement des participants

Saveur internationale

- Participez au RIUSP (Réseau international d'unités de surveillance pédiatrique), un réseau d'unités de surveillance pédiatrique en pleine croissance implanté dans 13 pays.
- Tirez profit de la collaboration internationale, car les études du RIUSP procurent des occasions exceptionnelles de comparer des données similaires et d'en apprendre davantage sur des maladies rares dans le monde.

À la recherche d'idées?

Voici quelques exemples d'études suggérées par l'entremise de l'enquête d'évaluation du programme :

- | | |
|--|---|
| • Approches complémentaires et parallèles en santé | • Atrésie des voies biliaires extrahépatiques |
| • Bronchiectasie | • Complications de la circoncision |
| • Complications du perçage corporel | • Diabète de type 1 |
| • Diabète de type 2 (attribuable à l'obésité) | • Grave carence en fer chez les enfants d'âge préscolaire |
| • Hypernatrémie grave | • Infection congénitale au parvovirus B19 |
| • Infections à <i>Listeria</i> néonatales | • Intoxication par un métal lourd |
| • Lésion du plexus brachial | • Maladie de Kawasaki |
| • Mélanome familial | • Mort subite causée par l'asthme |
| • Paludisme importé | • Papillomatose laryngée |
| • Staphylocoque doré méthicillino-résistant | • Streptocoque envahissant de groupe B chez le nouveau-né |
| • Troubles d'histiocytose | • Tuberculose infantile |
| • Varicelle congénitale | • Zona chez les enfants |

Le potentiel de nouvelles études au sein de diverses surspécialités de la pédiatrie est infini. Si vous avez un projet de recherche en tête, prenez contact avec la coordonnatrice principale du PCSP, au (613) 526-9397, poste 239, pour obtenir plus d'information.

RESUR

