Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ

6 SEPTEMBRE 2017

JOURNEE
TROUBLES CAUSES PAR L'ALCOOLISATION FŒTALE

L'engagement des familles en faveur du diagnostic pour tous, clé d'une prise en charge et d'une prévention efficace

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
Premier ministre
Mission interministérielle de lutte contre les drogues et les conduites addictives

L'ENTRAIDE PUISSANCE CINQ CAMERUP

VIVRE AVEC LE SAF

ANECAMSP
Association Nationale des Equipes de l'Action Médico Sociale Précoce

A.N.P.A.A.

APPRI Maternité sans tabac

Association Nationale des Sages-Femmes Tabacologues

Table ronde n°2 : Du repérage de l'enfant à risque au diagnostic de TCAF

VARIABILITÉ DES TROUBLES ET FORMES DIAGNOSTIQUES : LES ENSEIGNEMENTS D'UNE CONSULTATION HOSPITALIÈRE DÉDIÉE (HÔPITAL ROBERT-DEBRÉ, PARIS)

DE LA RECHERCHE À L'INDUSTRIE cea NeuroSpin

Inserm

SORBONNE PARIS CITÉ RECHERCHE ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR

université PARIS DIDEROT PARIS 7

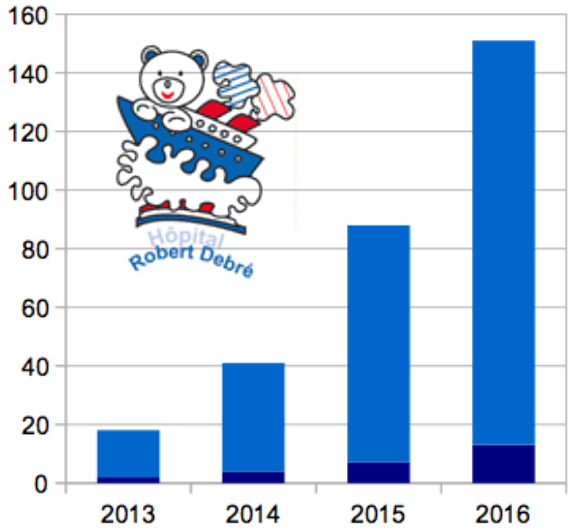
ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Hôpital Robert Debré

Pauline GARZON

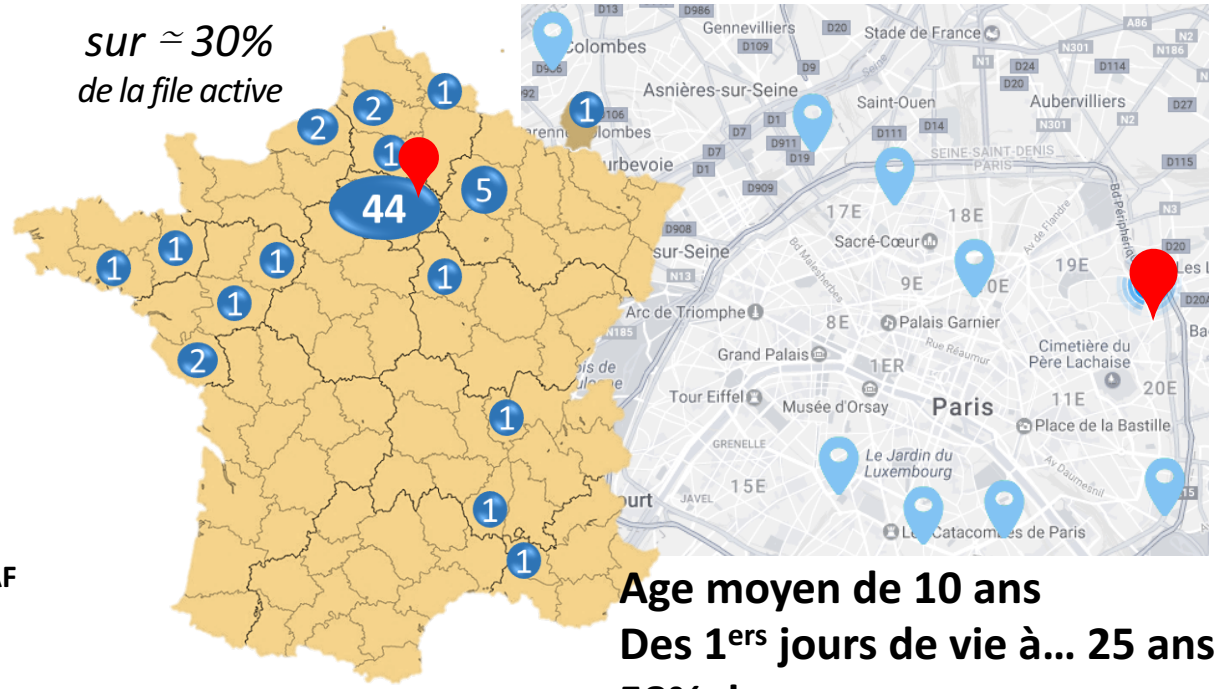
pauline.garzon@aphp.fr

Pédiatre, Hôpital Robert-Debré, Paris

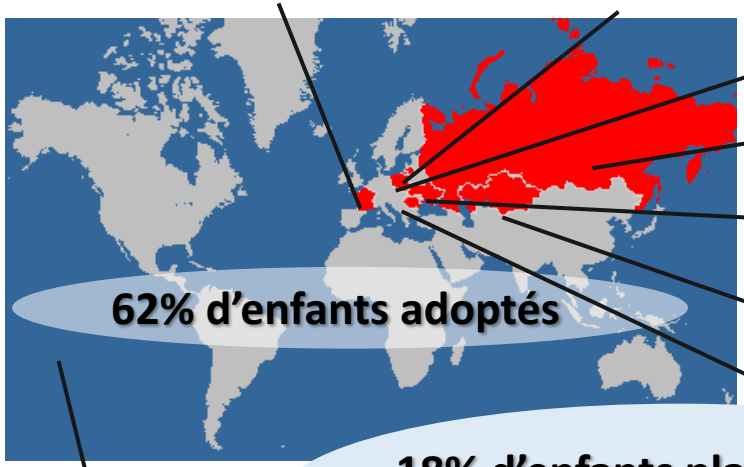


Patients consultant pour EPA sévère ou TND-CAF

sur ≃ 30%
de la file active



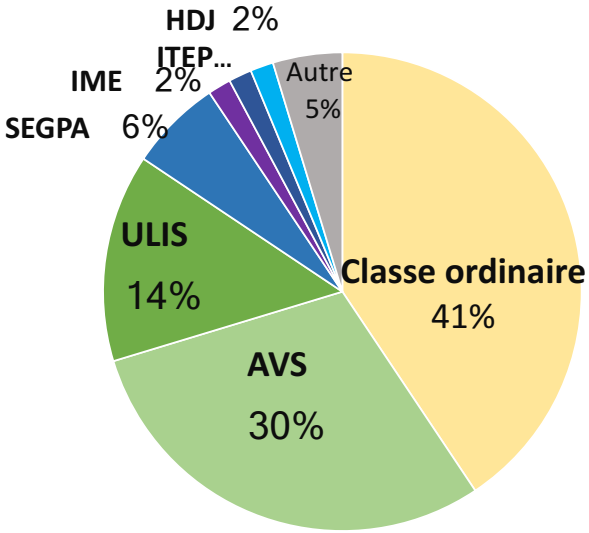
Age moyen de 10 ans
Des 1ers jours de vie à… 25 ans
58% de garçons



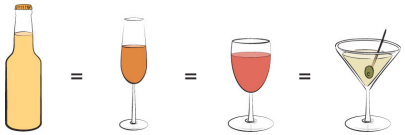
France *20%*
Lettonie *5%*
Pologne *5%*
Russie *44%*
Ukraine *20%*
Kazakhstan *2%*
Roumanie *2%*
Tahiti *2%*

18% d'enfants placés
Plusieurs fratries biologiques

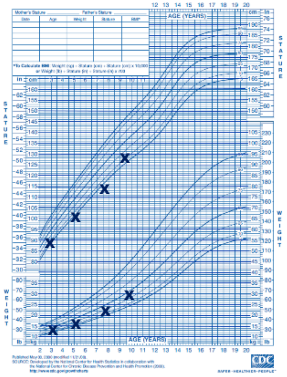
20% d'enfants dans leur famille

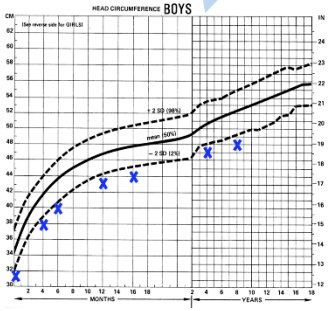


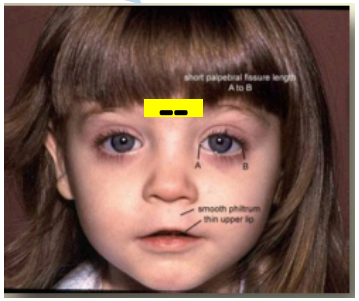
Histoire périnatale et développementale



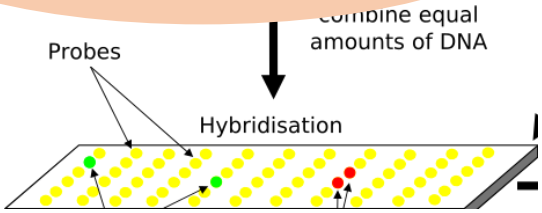
Consultation avec le neuropédiatre

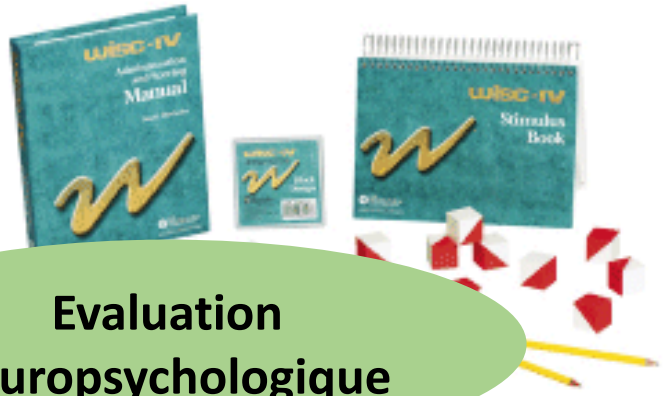




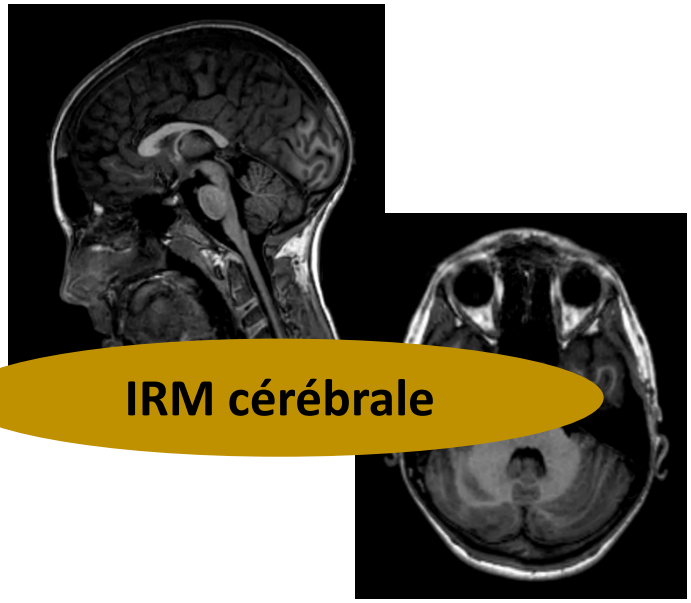


Analyse biologique
Analyse génétique





Evaluation neuropsychologique



IRM cérébrale

Consultation avec le neuropédiatre

Analyse biologique
Analyse génétique

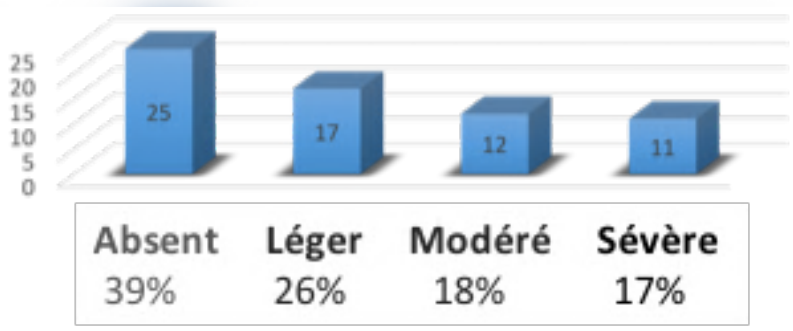
FASD 4-Digit Diagnostic Code

Growth Deficiency	FAS Facial Features	CNS Damage		Growth	Face	CNS	Alcohol		Prenatal Alcohol
				X	X	X	X		
Significant	Severe	Definite	4					4	High risk
Moderate	Moderate	Probable	3					3	Some risk
Mild	Mild	Possible	2					2	Unknown
None	None	Unlikely	1					1	No risk

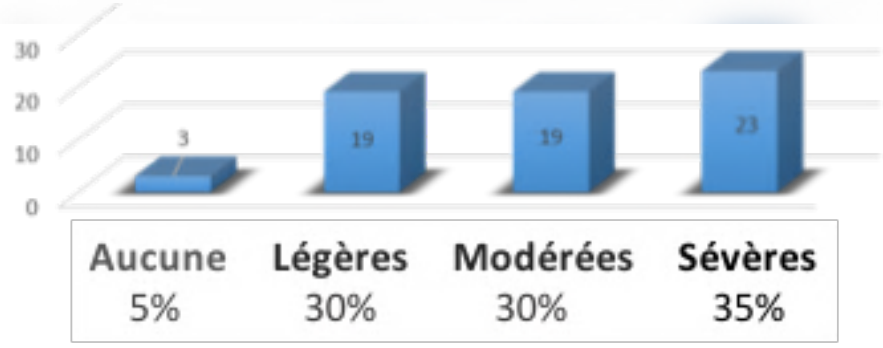
Astley et Clarren, 2000

IRM cérébrale

Evaluation neuropsychologique

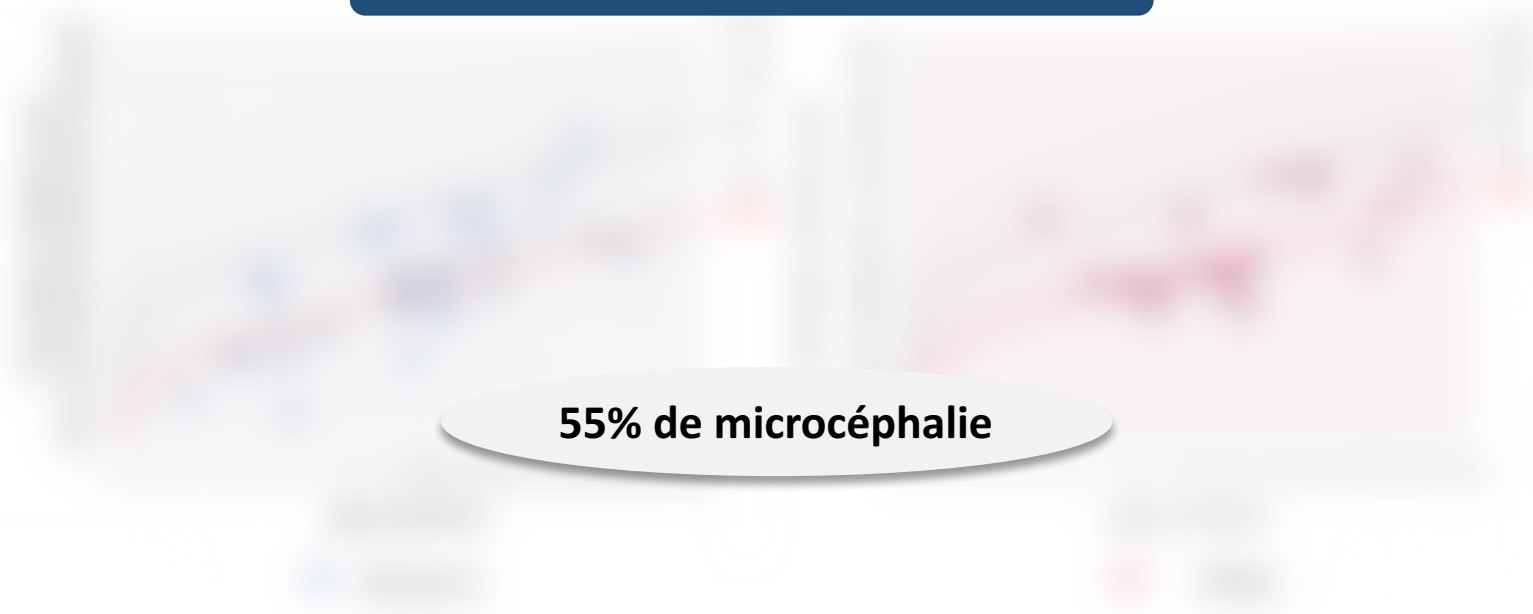


Déficit de croissance staturo-pondérale



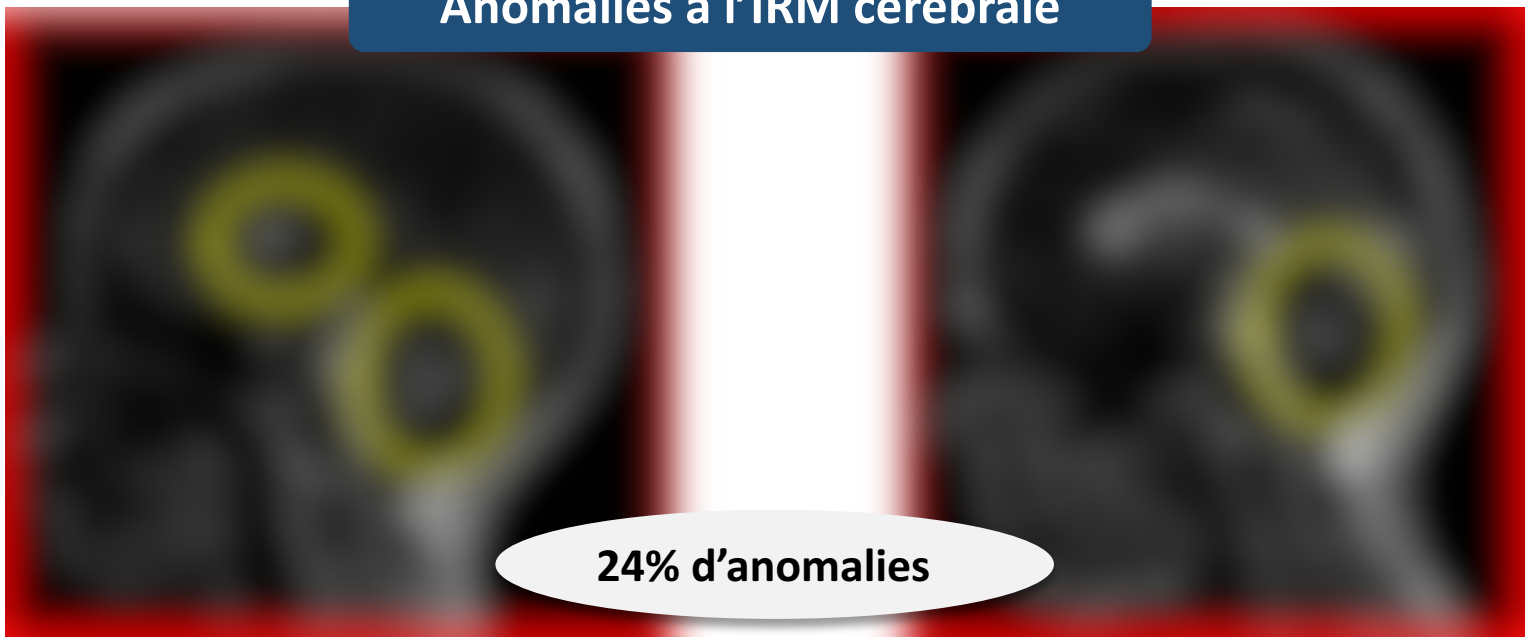
Caractéristiques morphologiques faciales

Déficit de croissance cérébrale



55% de microcéphalie

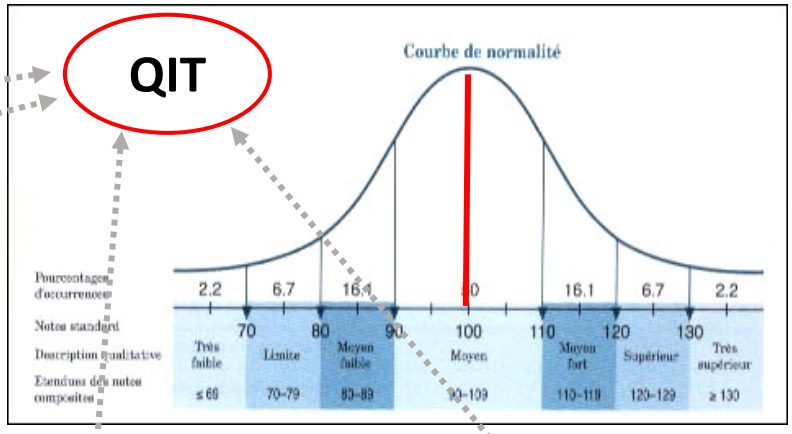
Anomalies à l'IRM cérébrale



24% d'anomalies

Tests psychométriques

QIT



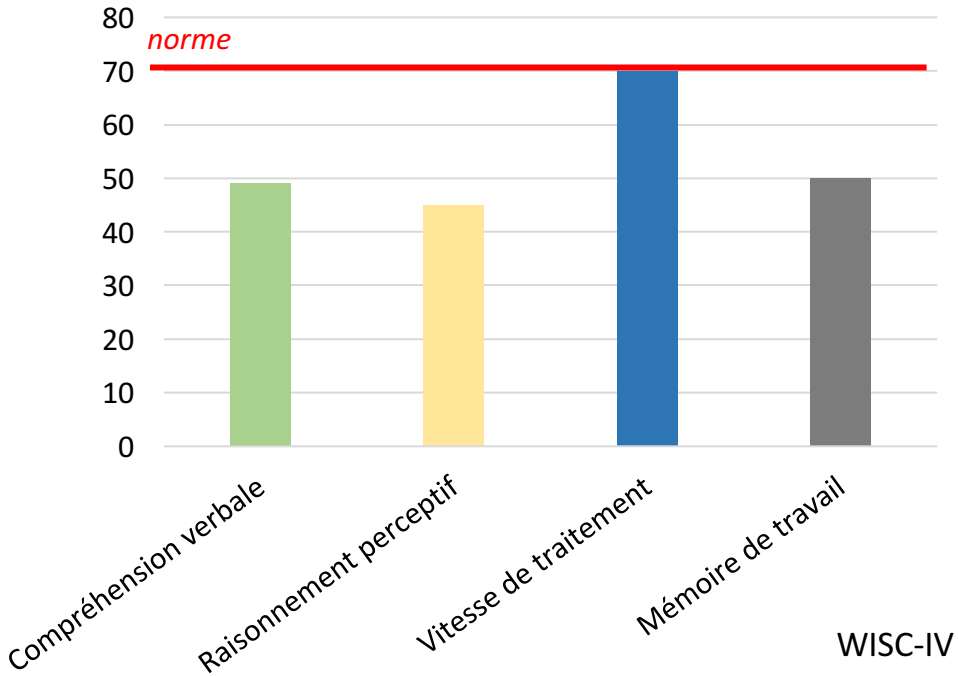
MB, garçon âgé de 9 ans, déscolarisé, en attente d'IME

Vit en famille d'accueil + CATTP + HDJ

Suivi en orthophonie et pédopsychiatrie

Compte jusqu'à 9, commence à reconnaître et écrire certaines lettres (en miroir)

Difficultés relationnelles et comportementales



QIT = 43

→ **Déficience intellectuelle modérée**

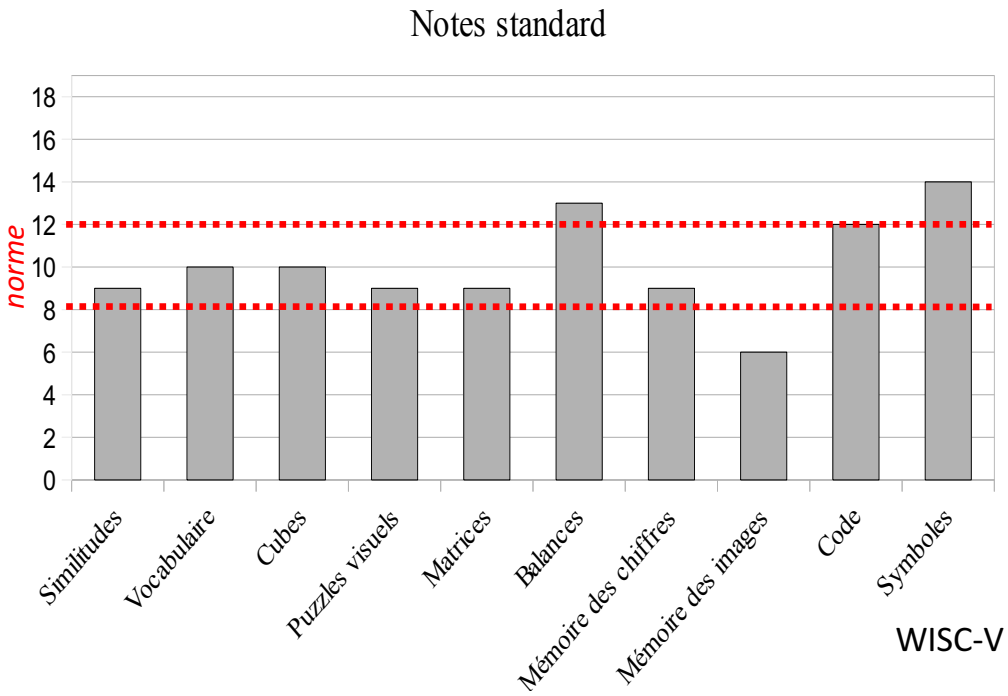
AA, fille âgée de 6 ans, en classe de CP

Adoptée à l'âge de 20 mois

Acquisition tardive de la marche vers 20 mois

Langage oral normalisé grâce à un suivi orthophonique mais langage écrit fragile (difficultés attentionnelles)

Questionnaire de Conners : problèmes d'apprentissage (T=117) et Index d'hyperactivité (T=93)



→ **Signes cliniques de déficit attentionnel avec hyperactivité**
Efficience intellectuelle normale

MM, garçon âgé de 6 ans, en grande section de maternelle

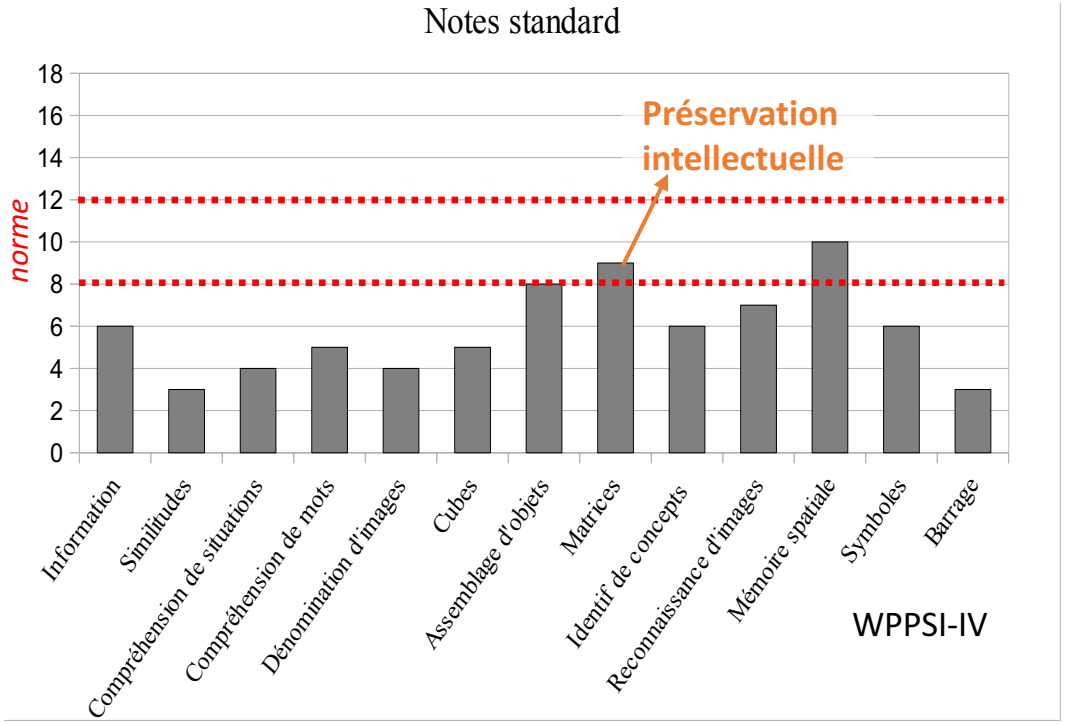
Adopté à l'âge de 4 ans

Difficultés de langage dans la langue maternelle qui persistent en Français

Difficultés de concentration et hyperkinésie

Difficultés d'apprentissages à l'école

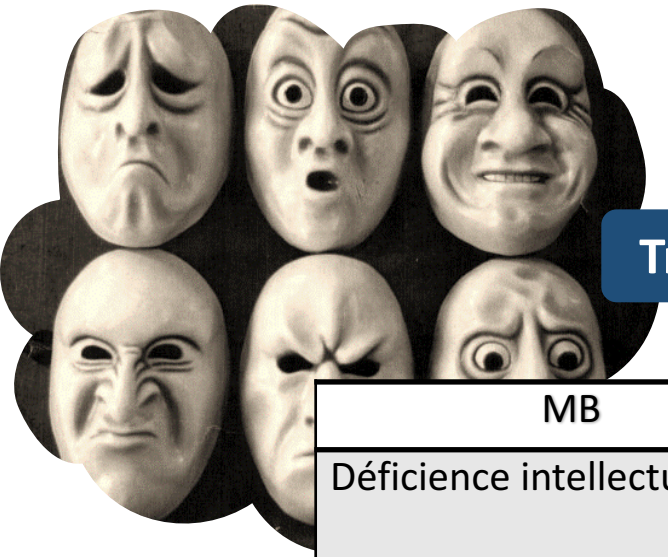
Suivi en psychomotricité



Dysfonction:

- exécutive : attention, mémoire de travail, inhibition
- du langage oral
- de l'analyse visuo-spatiale et de la visuo-construction

→ **Profil cognitif hétérogène**
Efficience intellectuelle normale



Troubles de la cognition sociale

MB	AA	MM
Déficience intellectuelle	Déficit attentionnel + hyperactivité	Trouble « multi-dys »
Déficit de la théorie de l'esprit Déficit de la reconnaissance des expressions faciales émotionnelles	Pas de déficit	Déficit de la théorie de l'esprit Déficit de la reconnaissance des expressions faciales émotionnelles

→ Des déficits mnésiques, de reconnaissance des émotions et de perception sociale très partiellement expliqués par le déficit intellectuel *Pinabiaux, in prep*

→ Prédicteurs des **troubles du comportement et des habiletés sociales** dans la vie quotidienne *Greenbaum et al., 2009*

→ *A mieux explorer, comprendre et prendre en compte dans la prise en charge*

Troubles neurofonctionnels

Au total…

Efficience intellectuelle :
-**Normale : 73%**
-Limite : 21%
-Déficience : 6%

Déficits cognitifs multiples ou complexes = la règle
Déficit attentionnel et exécutif quasi constant
Déficits spécifiques possibles
Déficit de la cognition socio-affective

32% de DI, *O'Leary 2013*
25% à 35% de DI, *Astley 2009*
-10 à 30 pts de QI, *Sampson 2000*

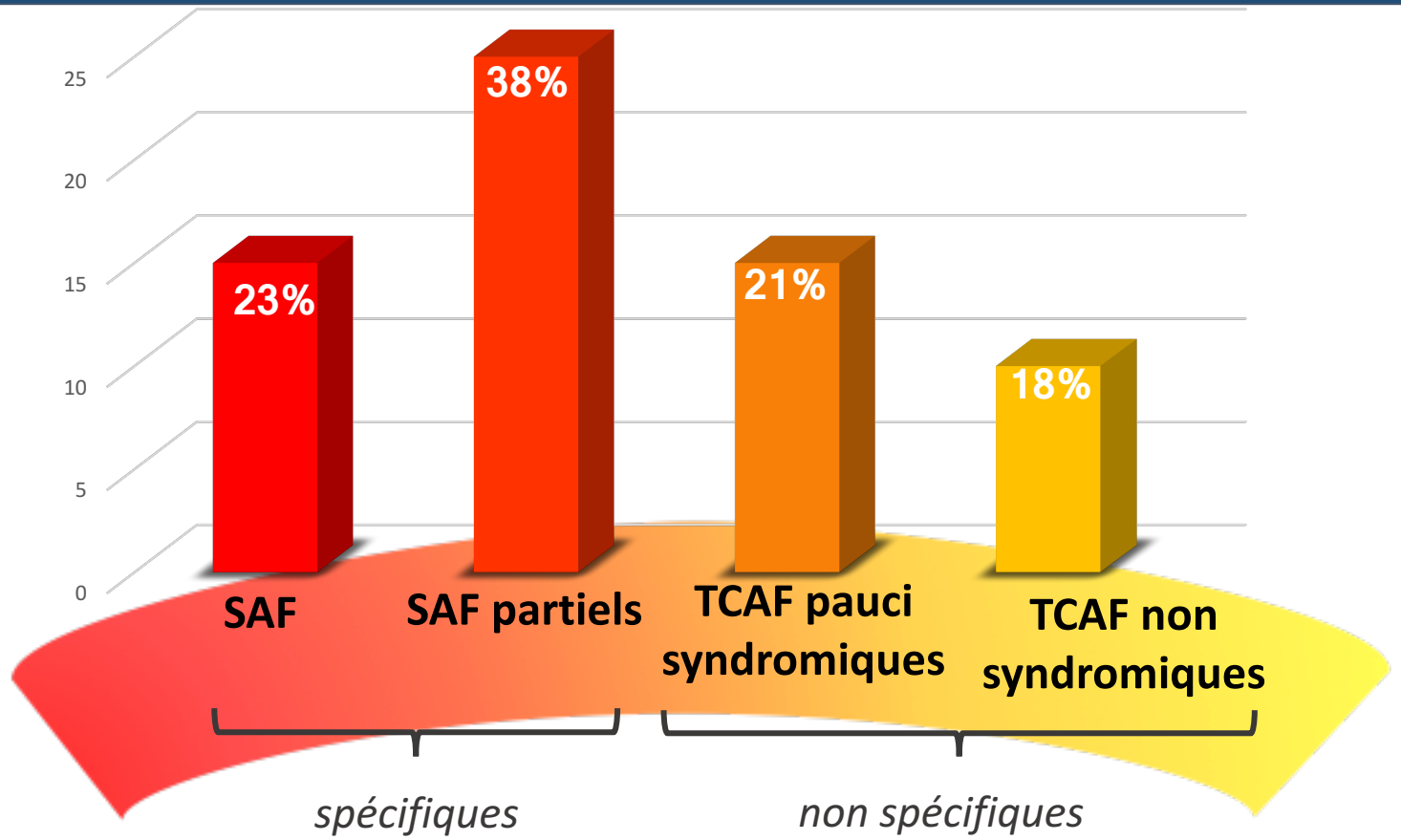
Neurocognitive profile, Kodituwakku 2009,
Auditory and visual attention, Connor 1999
Executive deficit, Mattson 2011& 2013,
TSA, Stevens 2012 Social abilities, Thomas 1998

En pratique

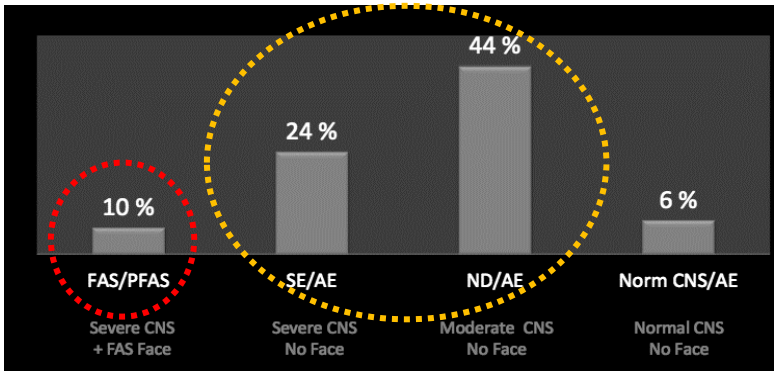
Troubles des apprentissages scolaires souvent sévères
Troubles de l'ajustement socio-affectif souvent incapacitants
Troubles secondaires complexes dès la grande enfance

Adverse life outcome, Streissguth 1997 & 2004
Comorbid mental disorders, Weirauch 2017

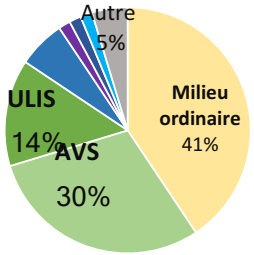
Répartition des classes de diagnostic syndromique

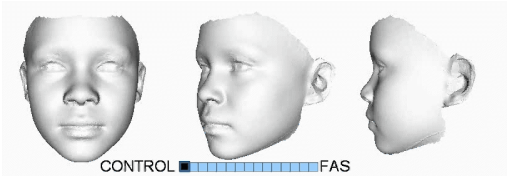


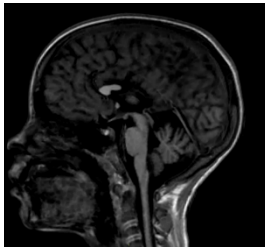
86% « misdiagnosed »
Chasnoff 2015
Less access to care, Streissguth 1997

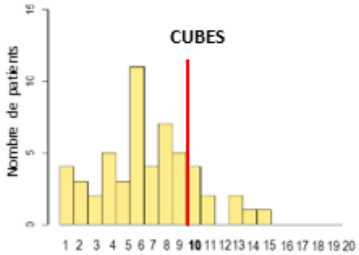


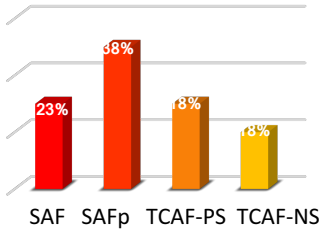
« 1400 », Astley 2013











Grande variabilité des troubles neurofonctionnels :
profils hétérogènes, complexes

Grande variabilité des signes cliniques :
formes syndromiques *vs* non syndromiques

Des formes non spécifiques à ne surtout pas négliger, en restant très rigoureux sur la démarche diagnostique

Vers de **nouveaux marqueurs** diagnostiques et pronostiques biologiques, radiologiques …

Boronat 2017, Garzon et al. in prep