

Polyhandicap de l'enfant : une approche multidisciplinaire

Reconnaître les signes, faire le diagnostic et orienter les bilans et la prise en charge.

Dr Marie HULLY, Services de Rééducation et de Neurologie Pédiatrique, Hôpital Necker
CRMR DI et Polyhandicap de causes rares

Polyhandicap : définition

GPF 2002, HAS et PNDS 2020, Expertise Inserm 2024

Conséquence définitive d'un désordre, d'une anomalie ou d'une lésion survenue sur un cerveau en développement ou immature.

- déficience mentale sévère à profonde
 - communication et
 - déficit moteur grave
- } restriction extrême des capacités de relation
- } réduction extrême de l'autonomie et de la mobilité

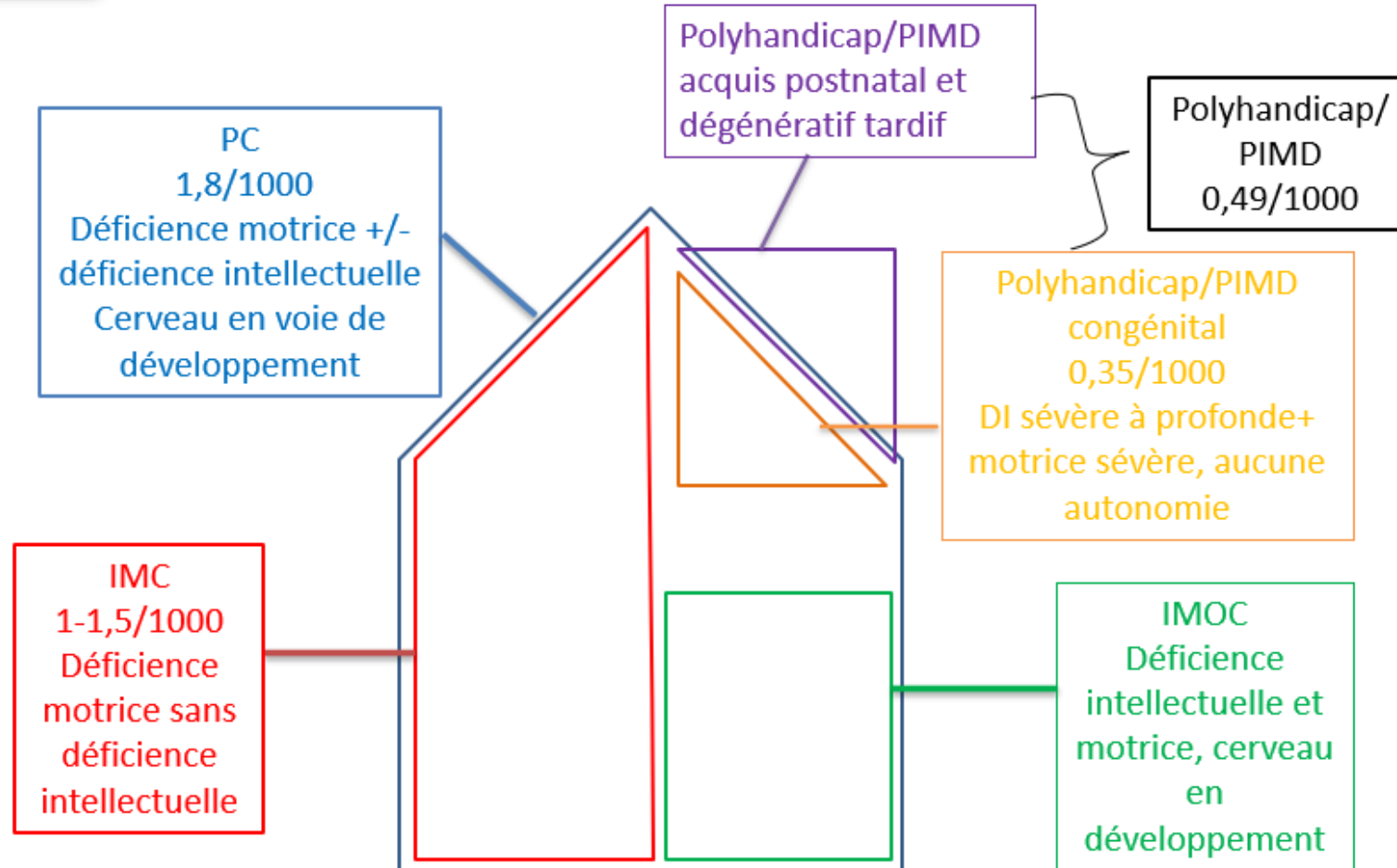
-Entité syndromique incluant des étiologies progressives ou fixées

- déficits sensoriels (auditifs ou visuels)
- troubles comportementaux et relationnels
- aggravation des troubles avec l'âge (sur-handicaps)

!!! ≠ Plurihandicap : association circonstancielle de 2 ou plusieurs handicaps avec conservation des facultés intellectuelles (ex surdi-cécité)

Littérature anglaise pas d'équivalent exact: Profound Intellectual and Multiple Disabilities (PIMD) (sans précocité de la lésion, communauté de besoins): **reconnaissance récente ERN Ithaca : PIMD/Polyhandicap**

Polyhandicap et paralysie cérébrale



D'après Ponsot, Van Bakel et al, 2017

Polyhandicap : Etiologies

- **Anténatales :**

- Malformations cérébrales génétiques ou non (CMV)
- Pathologies vasculaires anténatales
- Embryofoetopahties infectieuses : rubéole, CMV, Zika, toxo
- Foetopahties toxiques
- Génétiques : Encéphalopathies épileptiques, Maladies métaboliques et maladies neurodégénératives, Sd de Rett et apparentés, sd polymalformatifs...=> **40-50% de causes génétiques identifiées**

- **Périnatales 10-30%**

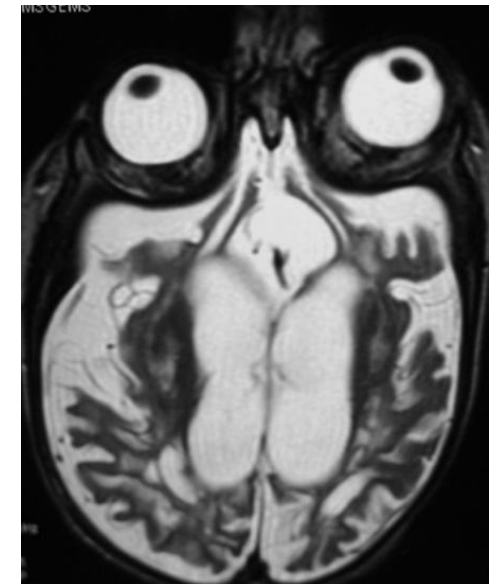
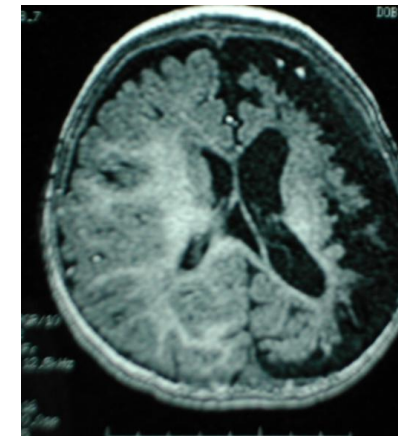
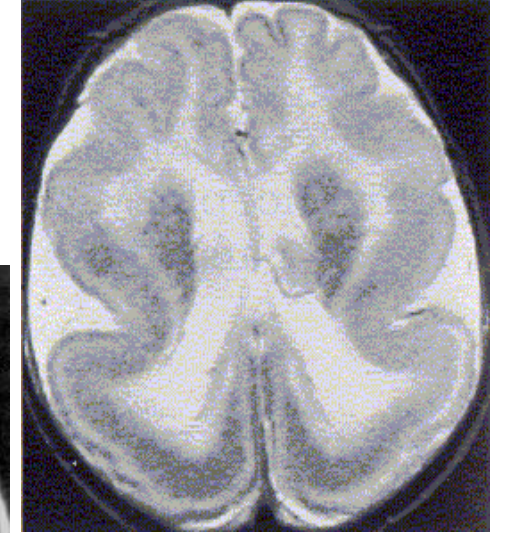
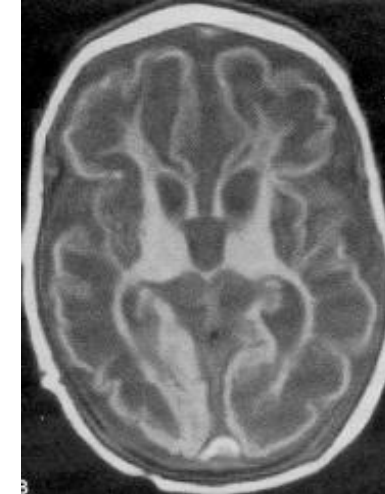
- Grande prématurité
- Anoxo-ischémie, pathologies vasculaires
- Infections néonatales dont méningites
- Métaboliques : ictère nucléaire, hypoglycémies sévères...

- **Atteintes neurologiques acquises en post natal 5-20%**

- Traumatismes
- Infections
- inflammation
- ACR, AVC et bas débit
- Maladies métaboliques et neurodégénératives

**!!! Causes
génétiques à
recherche si
absence de FDR**

*Rodriguez,
2017; Moreno
de Luca, 2012;
Lee, 2014; Mc
Lennan 2018*



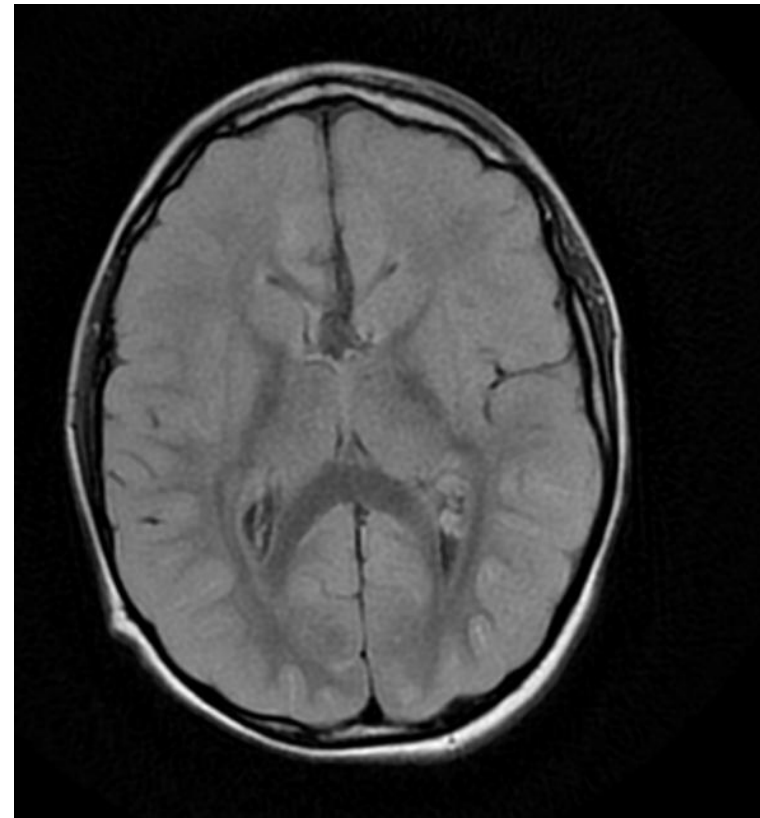
Mais.... Attention aux pièges...

Romuald, 5 ans, parents réfugiés politiques, non apparentés, 1^{er} enfant, adressé pour prise en charge d'une épilepsie pharmaco-résistante dans un contexte de paralysie cérébrale.

Grossesse sans particularité

Naissance à terme par voie basse, enfant bleu à la naissance, emmené par la sage-femme. Retour après 2 heures auprès de sa mère.

Retard de développement avec absence de tenue de tête à 1 an, contact fugace, pas de préhension volontaire, stéréotypies, difficultés alimentaires majeures avec dyskinésies bucco-linguales, épilepsie pharmaco-résistante, microcéphalie progressive à -4 DS. Syndrome pyramidal sans spasticité, mouvements dyskinétiques continus.





Paralyse cérébrale: causes monogéniques







ANNALS
of Clinical and Translational Neurology

Open Access



RESEARCH ARTICLE

Mendelian etiologies identified with whole exome sequencing in cerebral palsy

Maya Chopra^{1,*} , Dustin L. Gable^{2,3,*}, Jamie Love-Nichols⁴, Alexa Tsao⁵, Shira Rockowitz^{6,7}, Piotr Sliz⁶, Elizabeth Barkoudah⁸, Lucia Bastianelli⁹, David Coulter⁸, Emily Davidson^{2,10}, Claudio DeGusmao⁸ , David Fogelman¹¹, Kathleen Huth², Paige Marshall⁸, Donna Nimec¹¹, Jessica Solomon Sanders¹², Benjamin J. Shore⁹, Brian Snyder⁹, Scellig S. D. Stone¹³, Ana Ubeda¹¹, Colyn Watkins⁹, Charles Berde¹⁴, Jeffrey Bolton⁸, Catherine Brownstein¹⁵, Michael Costigan¹⁶, Darius Ebrahimi-Fakhari^{8,6} , Abbe Lai⁸, Anne O'Donnell-Luria^{6,15}, Alex R. Paciorkowski¹⁷, Anna Pinto⁸, John Pugh¹⁸, Lance Rodan^{8,15}, Eugene Roe⁸, Lindsay Swanson⁸, Bo Zhang⁸, Michael C. Kruer¹⁹, Mustafa Sahin¹ , Annapurna Poduri⁸  & Siddharth Srivastava⁸ 

Causes génétiques :

- CGH-Array : CNV chez 10-31% des PC
- Exome-Génomome : SNV pathogène ou pathogène probable chez 7 à 55% des PC

Research

JAMA Pediatrics | [Original Investigation](#)

Diagnostic Yield of Exome Sequencing in Cerebral Palsy and Implications for Genetic Testing Guidelines A Systematic Review and Meta-analysis

Pedro J. Gonzalez-Mantilla, MD; Yirui Hu, PhD; Scott M. Myers, MD; Brenda M. Finucane, MS; David H. Ledbetter, PhD; Christa L. Martin, PhD; Andres Moreno-De-Luca, MD, MBA

IMPORTANCE Exome sequencing is a first-tier diagnostic test for individuals with neurodevelopmental disorders, including intellectual disability/developmental delay and autism spectrum disorder; however, this recommendation does not include cerebral palsy.

OBJECTIVE To evaluate if the diagnostic yield of exome or genome sequencing in cerebral palsy is similar to that of other neurodevelopmental disorders.

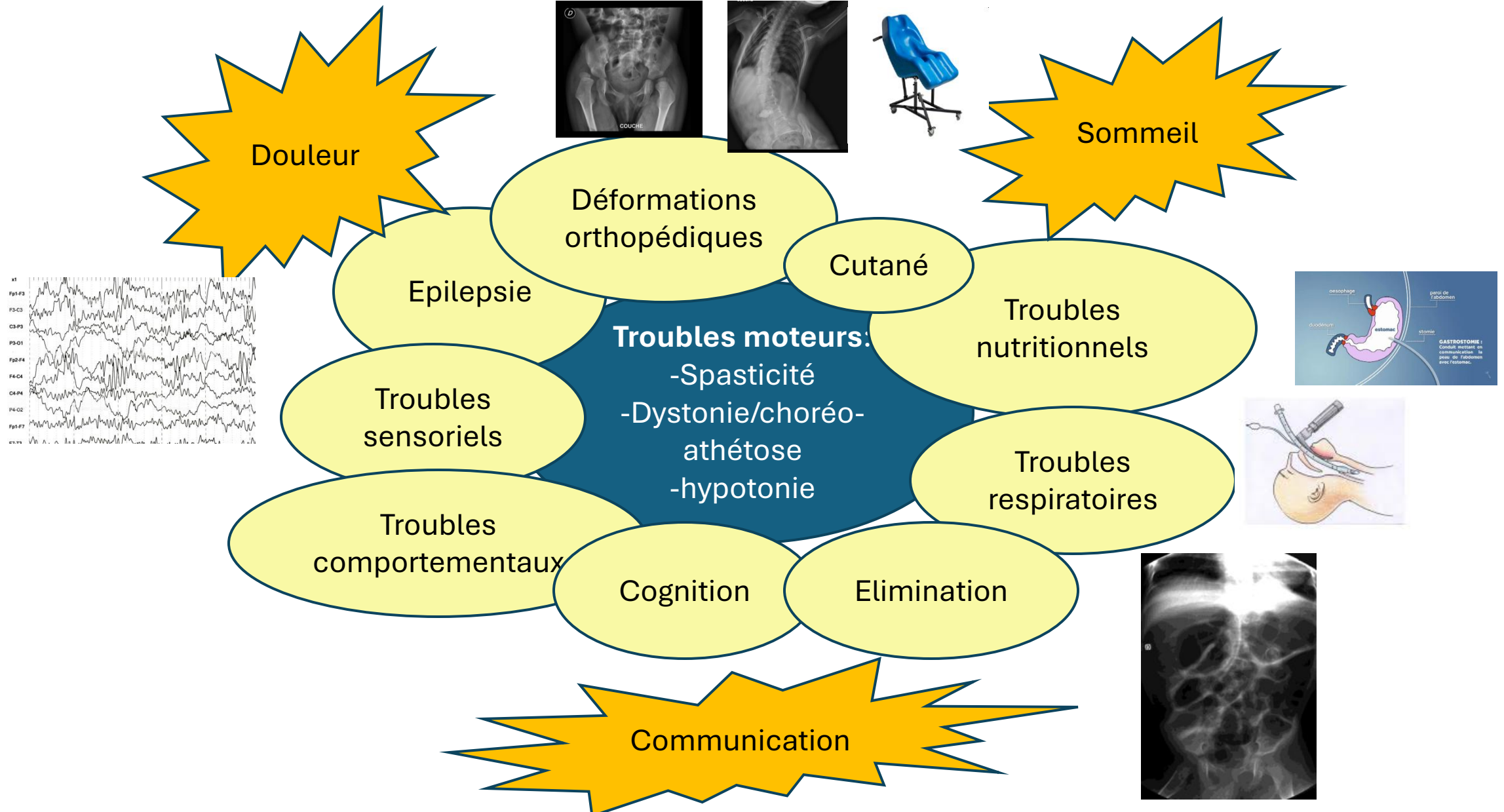
DATA SOURCES The study team searched PubMed for studies published between 2013 and 2022 using cerebral palsy and genetic testing terms. Data were analyzed during March 2022.

STUDY SELECTION Studies performing exome or genome sequencing in at least 10 participants with cerebral palsy were included. Studies with fewer than 10 individuals and studies reporting variants detected by other genetic tests were excluded. Consensus review was performed. The initial search identified 148 studies, of which 13 met inclusion criteria.

Intérêts du diagnostique étiologique

- Mise en place d'un traitement spécifique : pathologies métaboliques (*Leach et al, 2014*) : DRD+++
- Contre-indication de certains traitements/adaptation du traitement notamment antiépileptique
- Surveillance spécifique
- Evaluation plus précise du pronostic... en restant prudent!
- Conseil génétique
- « Vécu » et accompagnement des parents, de la fratrie

Les domaines d'intervention



Etude cohorte polyhandicap, Rousseau et al

- Inclusion ;
 - CESAP, fédération du polyhandicap APHP, UGECAM-IDF, APHM
 - Patients de plus de 3 ans, à révélation précoce
 - Mars 2015-septembre 2016 : 875 inclus (3-68 ans)
- Modes d'accueil : SSR= 410 (47%), EMS = 372 (43%), domicile = 84 (10%)
- Evolution avec le temps : épilepsie 55-60% plus pharmacorésistante chez les enfants (35%)
- Augmentation scoliose
- Diminution des fausses routes et des infections pulmonaires récidivantes avec l'âge
- Augmentation des fécalomes
- Plus de douleurs
- Age développemental moyen : **5-7 mois**, quel que soit l'âge

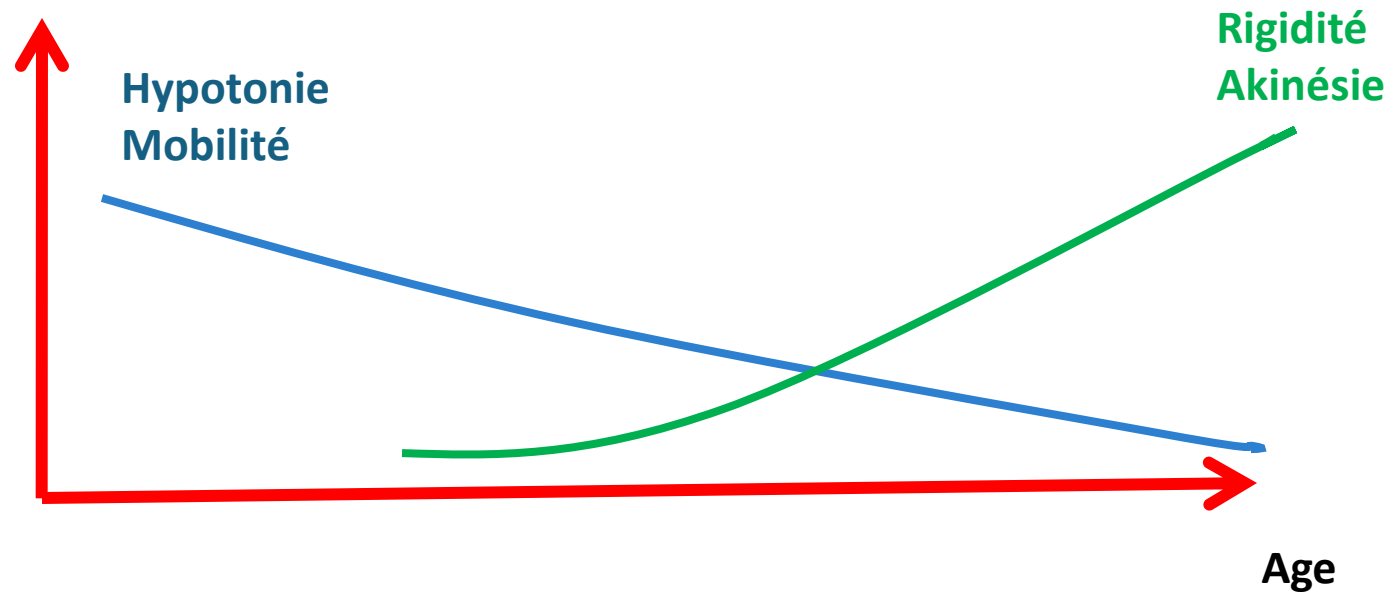
Polyhandicap et mouvements anormaux

Définitions

- **Dystonie**
 - Contraction musculaire tonique et soutenue entraînant des mouvements et/ou postures/torsions anormales avec co-contractions des muscles agonistes et antagonistes
 - Fixée ou mobile, déclenchée par le mouvement
 - Habituellement absente au repos, apparaît lors du mouvement volontaire/maintien d'attitude qu'elle parasite
- **Athétose** : impossibilité de maintenir les doigts/orteils dans une position, mouvements involontaires fins permanents
- **Chorée** : mouvements involontaires irréguliers, non répétitifs, brusques, pouvant être présents au repos, survenant sur fond d'hypotonie

Polyhandicap et mouvements anormaux

Evolution du mouvement avec l'âge



Albright 1996

AG1, Gitiaux et al, 2008

Lesch Nyhan, Jinnah et al, 2006

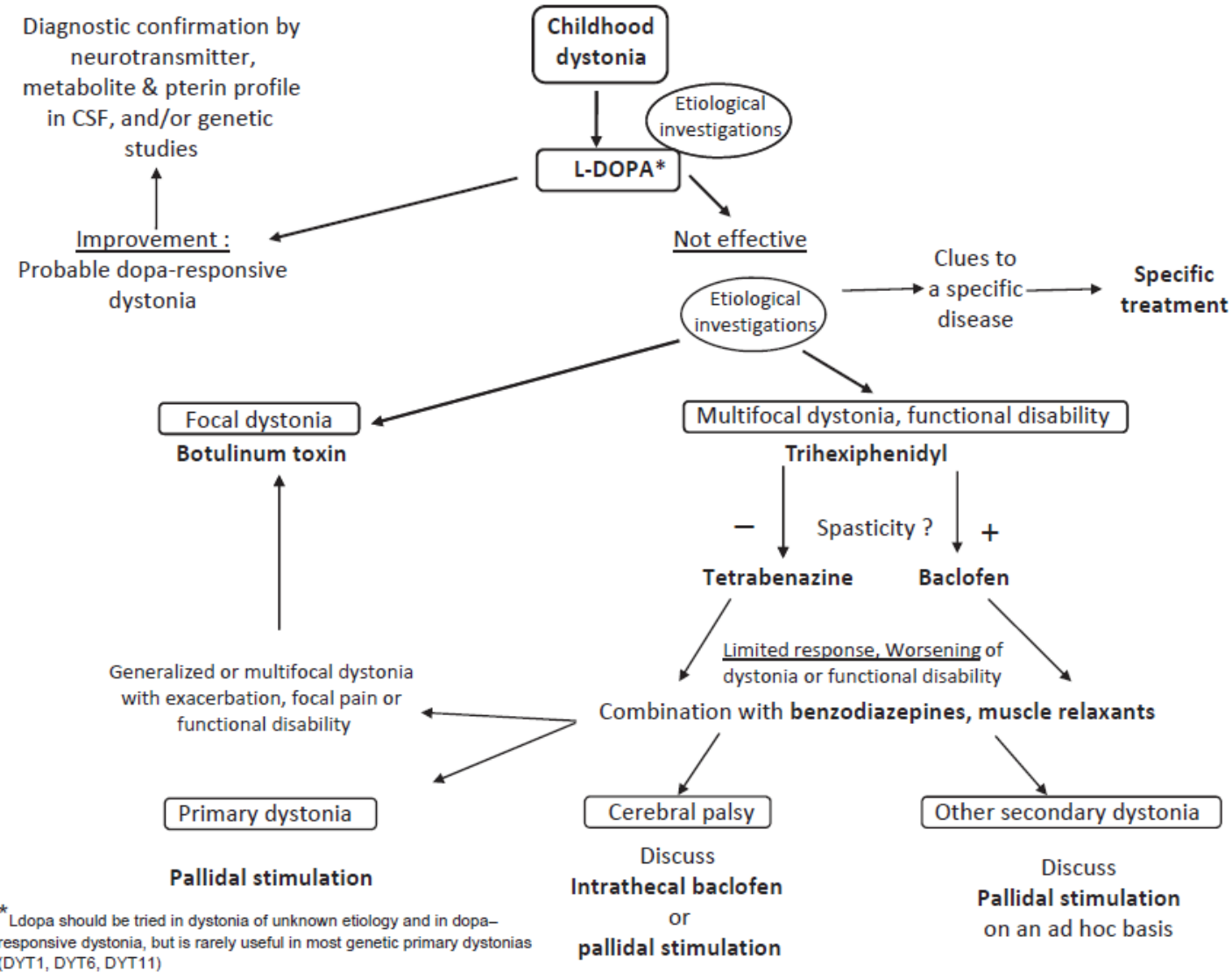


Polyhandicap et mouvements anormaux

Traitements chez l'enfant

- Prise en charge multidisciplinaire:
 - Neuropédiatre
 - Généticien
 - MPR et rééducateurs (kiné, ergo, psychomot, appareilleurs...)
 - Réanimateurs (status dystoniques: *Allen et al 2013; Nardocci et al, 2005*)
 - Neurochirurgien

Polyhandicap et mouvements anormaux



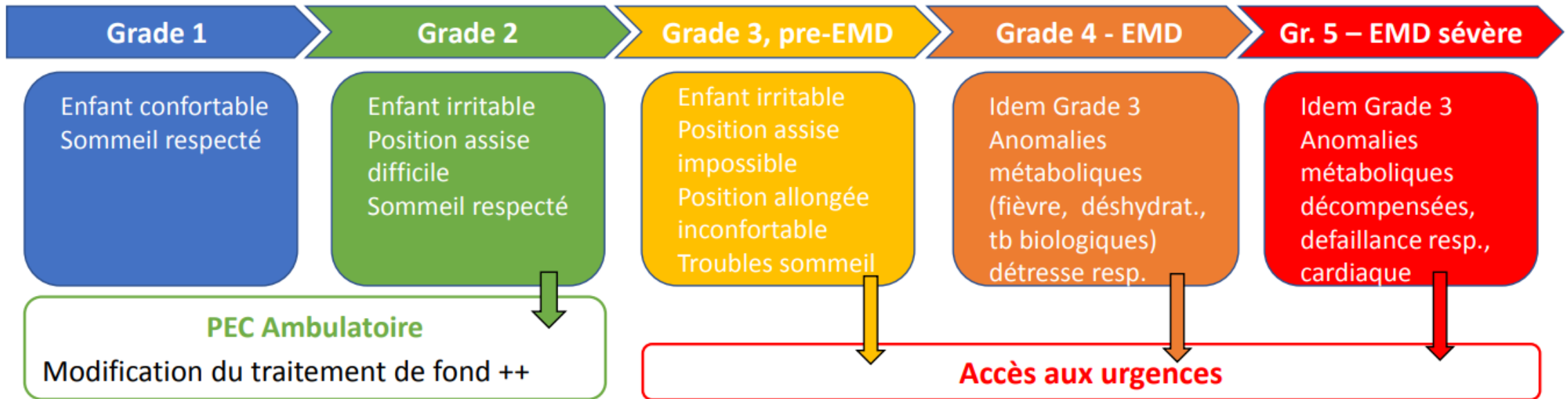
Polyhandicap et mouvements anormaux

Status dystonique

Etat de mal dystonique (EMD) : accès de dystonie et/ou de dyskinésies sévères, souvent d'intensité et fréquence croissantes, de durée variable, sans retour à l'état de base de l'enfant.

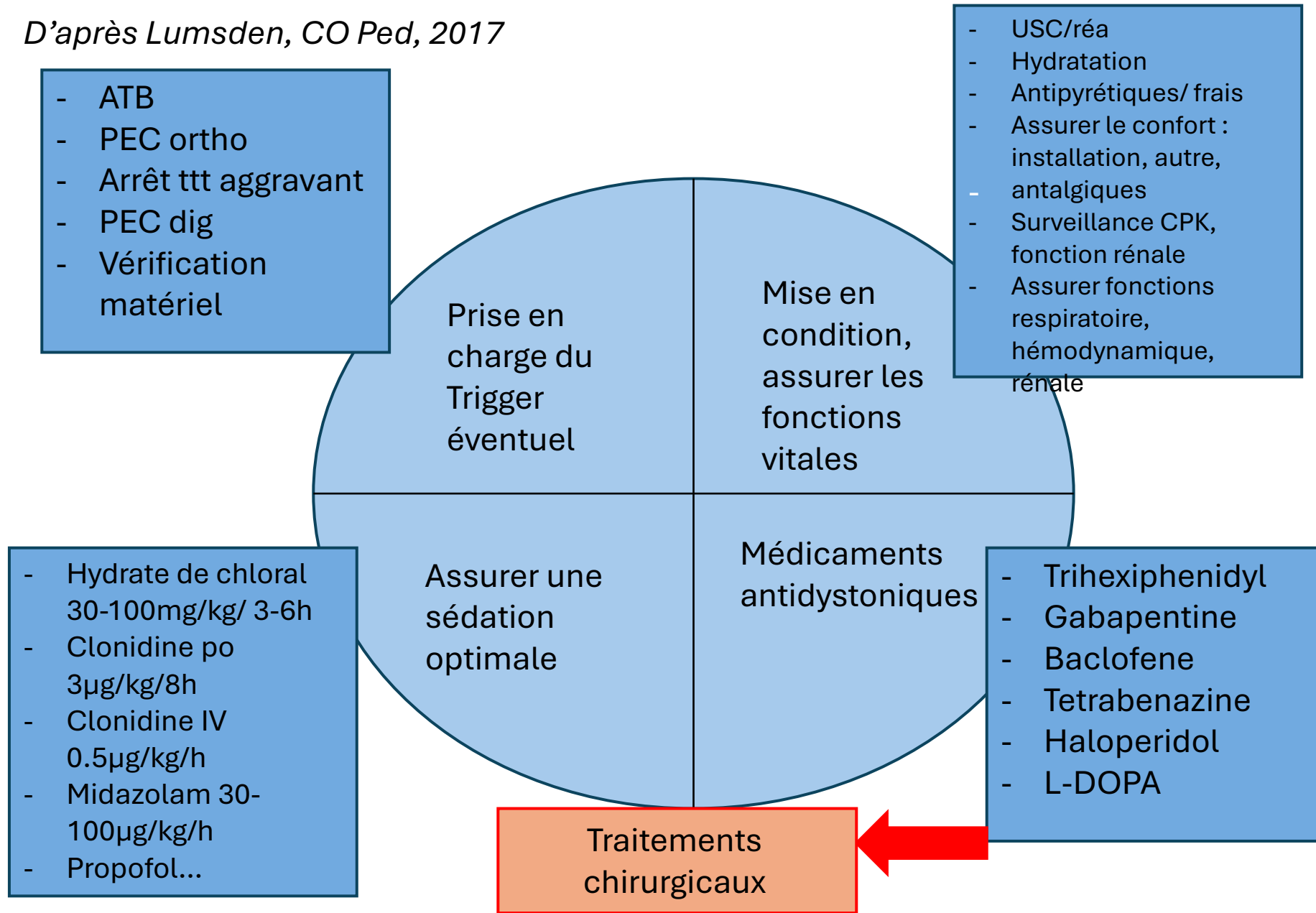
La reconnaissance précoce est essentielle afin d'en optimiser la prise en charge.

L'EMD peut concerner tous les types de dystonie : acquise (paralysie cérébrale ++) ou génétique.



Polyhandicap et mouvements anormaux

D'après Lumsden, CO Ped, 2017



préop

Polyhandicap et épilepsie

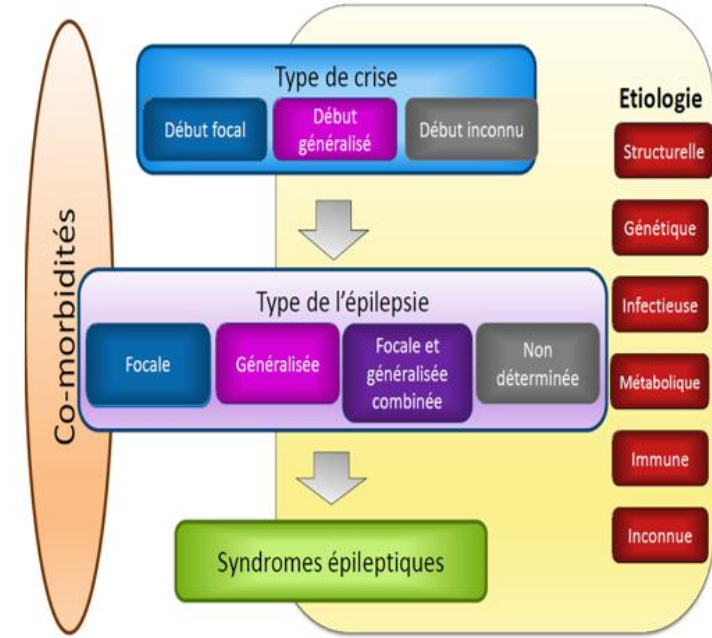
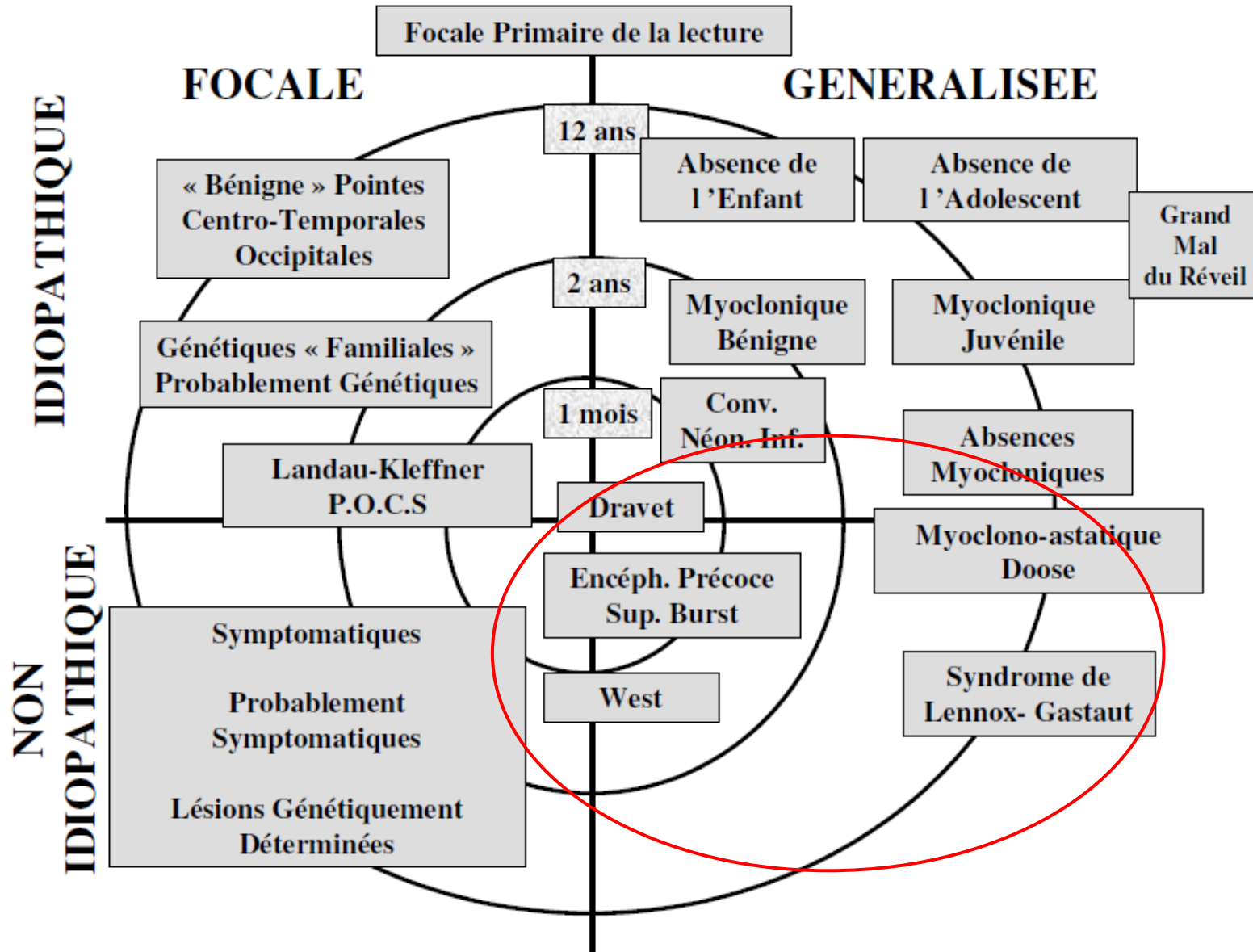
Définitions

- **Crise Epileptique:** ensemble des conséquences cliniques d'une décharge neuronale excessive et hypersynchrone d'une partie plus ou moins étendue du cortex cérébral:
 - Manifestations motrices, sensibles, sensorielles ou psychiques
 - Accompagnées ou non d'une perte de connaissance
- **Crise Occasionnelle:** crise épileptique unique ou qui se répète dans le cadre d'un dysfonctionnement transitoire et réversible du SNC
- **Etat de Mal Epileptique:** Etat caractérisé par une crise épileptique prolongée (10 à 30 minutes) ou se répète avec perturbation inter critique de la conscience.
- **EPILEPSIE:** Maladie neurologique chronique caractérisée par la répétition de crises épileptiques, chez un même sujet, qui surviennent de façon aléatoire

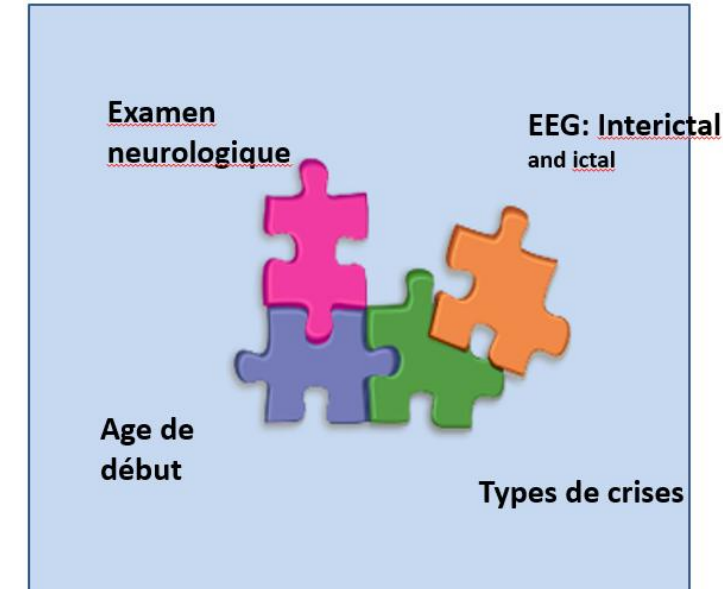
Polyhandicap et épilepsie

- Comorbidité importante (55-60%)
- Doit être évoqué si:
 - malaises
 - changement de comportement
 - Dégradation interactions
- Traitable+++
- **Tournant de la maladie**
 - Pharmacorésistance
 - Risque vital

Polyhandicap et épilepsie



Epilepsia
8 MAR 2017 DOI: 10.1111/epi.13709
<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/epi.13709/full#epi13709-fig-0001>



Polyhandicap et épilepsie

Nicolas, 9 ans

Ainé d'une fratrie de 2 garçons, parents non apparentés

Retard mental sévère avec trouble du spectre autistique

Marche autonome en intérieur, triple flexion

Crises tonico-cloniques généralisées apparues à l'âge de 3 ans en contexte fébrile

Mutation dans SCN2A survenue de novo

Récemment apparition de crises toniques nocturnes, absences atypiques, chutes... Nicolas perd la marche, est moins présent, apathique

⇒ l'EEG confirme un sd de Lennox-Gastaut qui nécessitera la mise en route d'une corticothérapie

⇒ Amélioration clinique tant en termes de contrôle des crises que de retour à son état antérieur (récupération marche autonome)

Polyhandicap et épilepsie

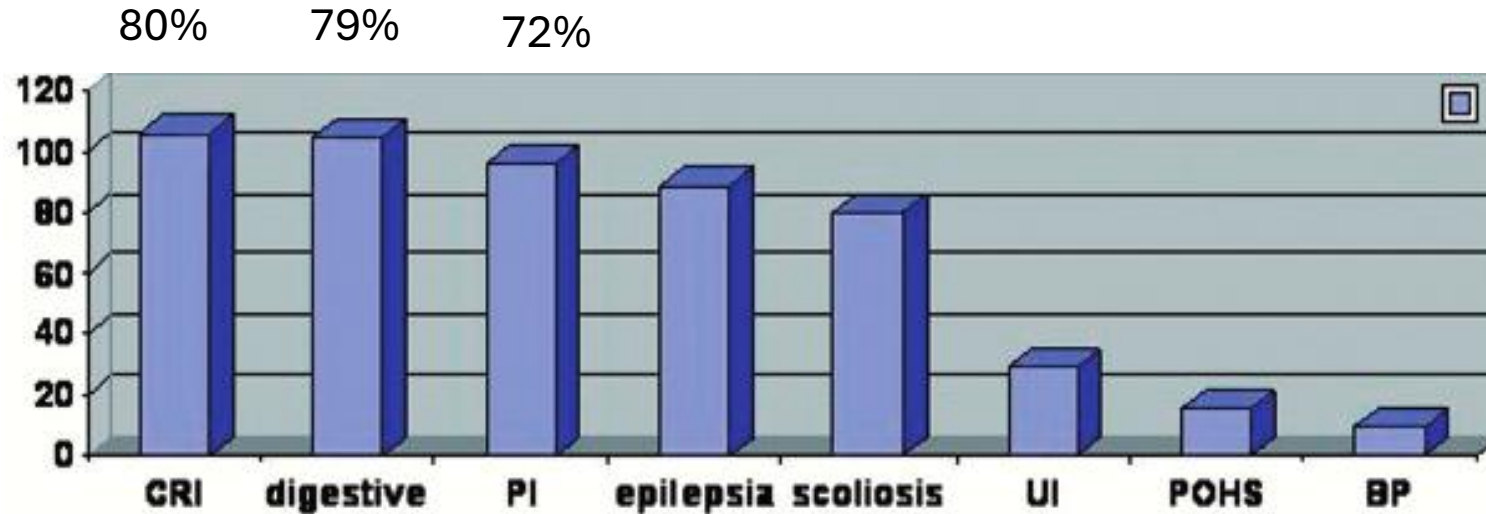
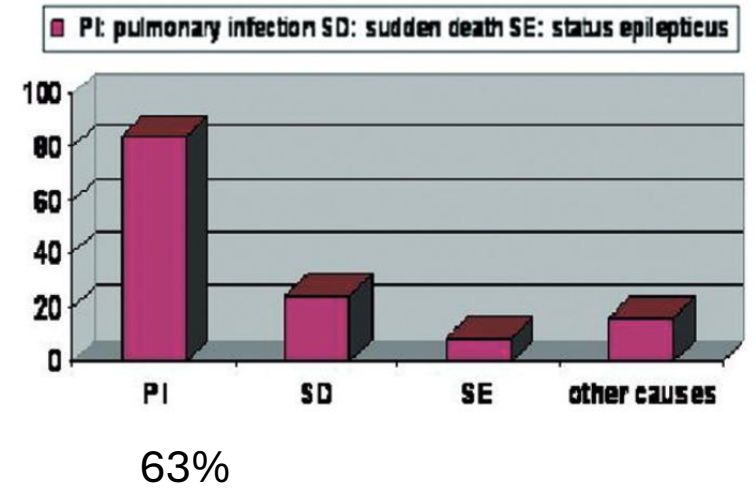
Complications épilepsie

- Liées aux crises : chutes, traumatismes
(*Nakken et al 1993*), états de mal
- Mort subite (Dravet++)
- Liées au traitement:
 - Sédation
 - Encombrement
 - Agitation
 - DRESS, allergies
 - Ostéoporose
 - Hypertrophie gingivale
 - Troubles digestifs
 - Interactions médicamenteuses
 - Aggravation des crises



Polyhandicap et atteinte respiratoire

- Atteinte respiratoire : 1^{ère} cause de mortalité
- Comorbidité très fréquente



GRI : chronic respiratory insufficiency
PI : pulmonary infections
UI : urinary infections
POHS: poor oral hygiene status
BP: behavioural problems

Rousseau et al

Gêne respiratoire : motif fréquent de consultation/hospitalisation

- Blackmore et al, 2020

- Suivi de cohorte sur 5 ans, 482 jeunes 1-26 ans PC dont 130 GFMCS 4-5
- 54 patients/130 (41.5%) hospitalisés au moins une fois pour décompensation respiratoire

=> FDR hospitalisation : GFMCS5, épilepsie, dysphagie, RGO, hospitalisation préalable, ronflement nocturne, symptômes respiratoires lors de la prise des repas, symptômes respiratoires en dehors des phases aiguës, prise d'ATB récurrente

- 91/130 consultent au moins une fois aux urgences (289 passages) avec >60% d'hospitalisation

=> FDR passage aux urgences: asthme, scoliose

Symptômes respiratoires

Blackmore, 2016, 551 jeunes PC

Factors associated with respiratory illness	I (n=190)	II (n=169)	III (n=37)	IV (n=74)	V (n=81)
Respiratory symptoms					
Cough at least weekly	33.9	39.1	47.2	59.5	72.8
Sounding chesty or phlegmy at least weekly	12.6	16.7	22.2	13.9	58.8
Sound wheezy at least weekly	12.6	16.7	11.1	10.8	32.5
Snore at least weekly	42.6	52.1	40.5	43.1	44.9
Respiratory symptoms with meals					
Gurgly voice	10.8	14.7	11.1	25.4	48.7
Wheeze, cough, or sneeze	15.9	22.8	28.6	48.6	62.0
Choke	17.9	29.3	32.4	48.6	50.0
Vomit or regurgitate	10.1	16.8	25.0	27.0	47.5
Any respiratory symptoms with meals	28.4	40.5	51.4	66.2	81.3

Et la Saturation??? : peu de données

Etude française (Jouve et al, 2011) : 46 adultes 17-68 ans : seuls 5/46 n'ont pas de désaturation <90% à l'état de base, 27/46 ont une saturation >94% à l'état de base

Gêne respiratoire: symptômes et FDR?

Proesmans et al, 2015

Patient characteristics n = 127

Age (years)	Median (IQR)	12 (8–16)
Gender	M/F	72/55
Underlying disease		
	Cerebral palsy	23 (18%)
	Specific syndrome	26 (21%)
	Metabolic disease	5 (<1%)
	No specific diagnosis	27 (21%)
Epilepsy	Yes/no	92/35
Gross motor function score		
	Level I-II (independent walking)	21 (16,5%)
	Level III (walk with aid)	8 (6,3%)
	Level IV (electric wheelchair)	12 (9,4%)
	Level V (totally dependent)	86 (67,7%)

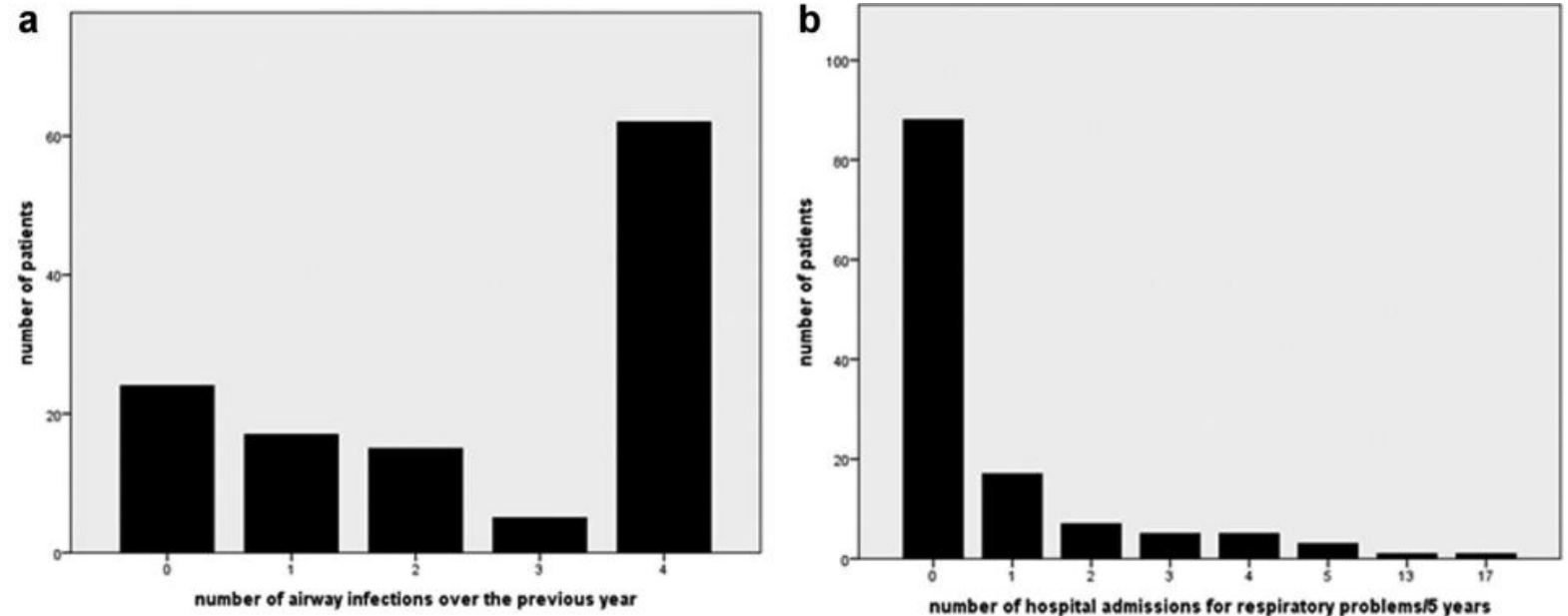


Fig. 1. Number of airway infections and number of hospital admissions for respiratory disease. (a) Number of airway infections over the previous year. (b) Number of hospital admissions for respiratory problems over the past five years.

9 patients ATB alternée (7%), 15% mucolytiques/CT inhalés
 22% kiné respi quotidienne
 50% respiration irrégulière, 87% superficielle, 15% paradoxale
 Respiration bruyante (68%) , ronflements (31%)

- Plus d'hospitalisations chez patients épileptiques
- Plus d'hospitalisation si anomalie de l'examen respiratoire
- Plus d'hospitalisation si hypotonie axiale et Cobb >20°
- Plus d'hospitalisation si dysphagie, RGO, ATCD inhalation

Polyhandicap et atteinte respiratoire

Quelle PEC?

- Infection? => ATB adaptée, dans le doute Amoxicilline-acide clavulanique (type bronchiectasies)
- Désencombrement respiratoire (installation +++, DRP, aides instrumentales?), lutte contre atélectasies
- PEC crise d'asthme
- Quelle assistance ventilatoire? Quelle oxygénothérapie?
!!!hypercapnie et hypoventilation induite
- Prévention : vaccins+++, ATB alternée/azythromycine?,
traitements des facteurs de risques associés

Polyhandicap et troubles digestifs

- Fréquence des symptômes digestifs

Rousseau et al

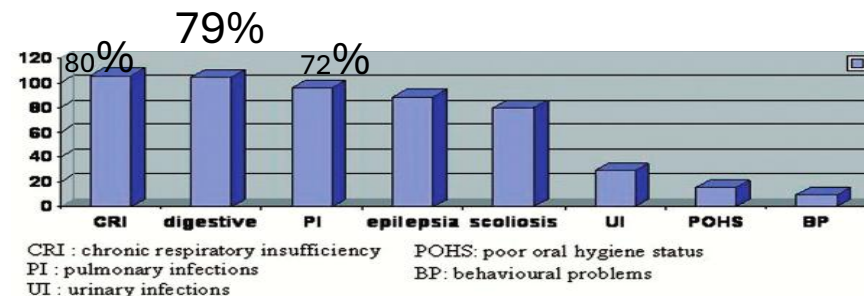
		3-5 ans N=80	6-11 ans N=166	12-17 ans N=155	18-25 ans N=144	p
Digestives	Bavage	19 (24.1)	56 (34.1)	57 (37.5)	49 (35)	0.268
	Caries multiples*	6 (9.4)	15 (11.3)	13 (10.6)	8 (7)	0.26
	Fécalomes	22 (28.6)	53 (33.1)	62 (41.1)	64 (47.1)	0.002
	Reflux gastro oesophagien	33 (43.4)	68 (41)	69 (45.7)	58 (42.6)	0.871



		18-34 ans N=219 N (%)	35-49 ans N=151 N (%)	50-68 ans N=104 N (%)	p
Digestives	Bavage	72 (34.3)	34 (22.5)	28 (27.2)	0.08
	Caries multiples*	9 (5.3)	5 (4.2)	6 (6.4)	0.78
	Fécalomes	94 (45.6)	99 (66)	83 (81.4)	<10⁻³
	Reflux gastro oesophagien	88 (42.5)	59 (39.6)	27 (26.2)	0.008

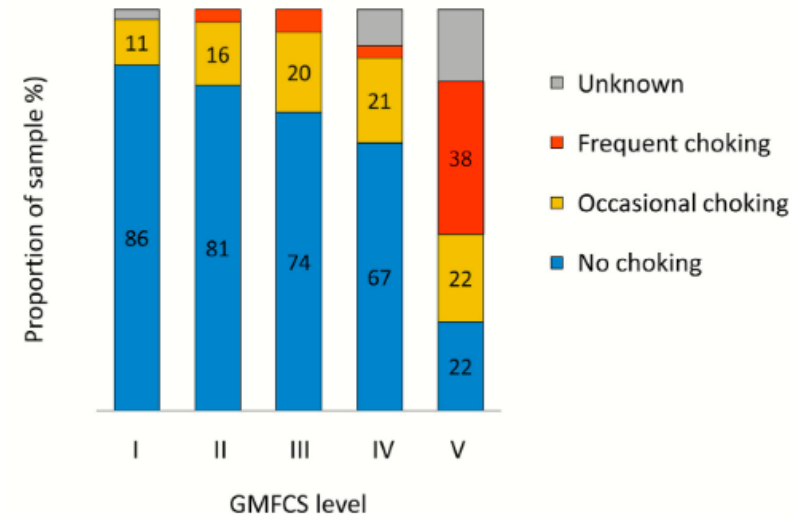
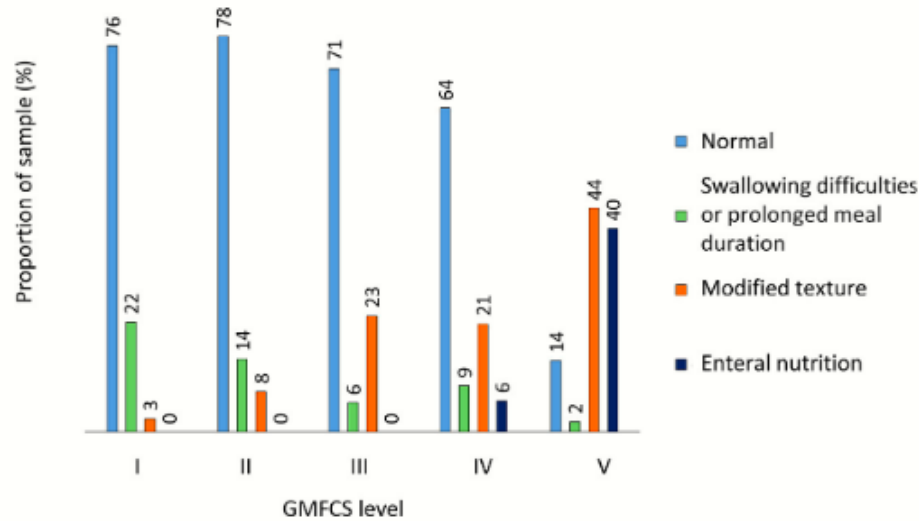


- Une comorbidité importante



Polyhandicap et troubles digestifs

Troubles de déglutition=> Fausses routes



- Signes cliniques évocateurs
 - Hypersalivation
 - Repas longs (> 3h par jour)
 - Fausse-route, étouffement, toux
 - Pneumopathie d'inhalation
 - Mauvais état bucco-dentaire



Évaluer la dysfonction oro-pharyngée même en l'absence de signes évocateurs

Romano, JPGN, 2017

Leonard 2019

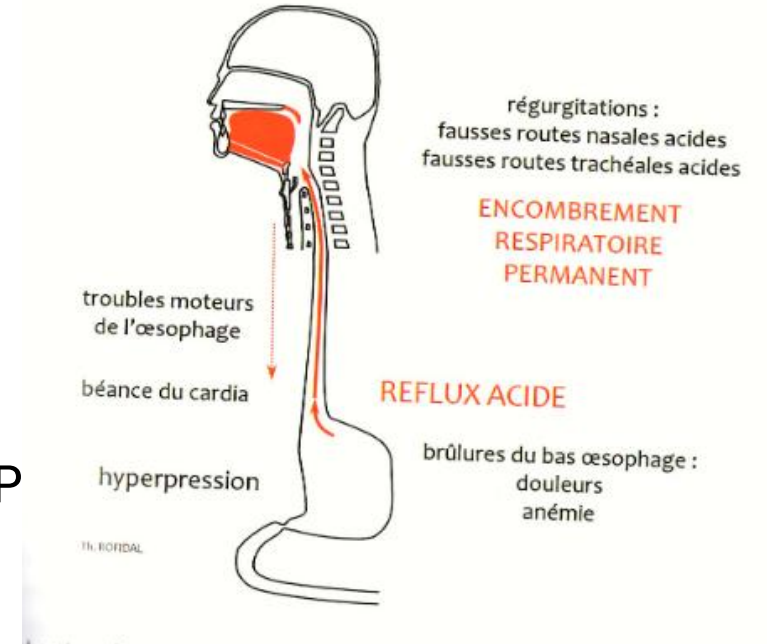
PEC:

- Installation
- Textures

Polyhandicap et troubles digestifs

Reflux Gastro-Oesophagien

- >50%
- Facteurs favorisants (Dysmotricité œsophagienne, Relaxation inappropriée du SIO, Décubitus, stase gastrique, Hyperpression intra-abdominale, médicaments (BZD, ...)
- ESPGHAN : **recommandation n° 13** : objectiver le RGO (pH métrie, FOGD pour voir les conséquences du RGO) mais **compte tenu de son incidence importante commencer par ttt par IPP**
- ESPGHAN : **recommandation n° 14** : mesures diététiques, IPP en première ligne, prokinétiques pas en routine mais peuvent être envisagés (betanechol)
- ESPGHAN : **recommandation n° 15** : réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement du RGO au long cours



Polyhandicap et troubles digestifs

- **Constipation :**

- Diagnostic clinique

- ASP

- Hydratation++, activité physique/ verticalisation,

- ESPGHAN:

 - La recherche en systématique (interrogatoire, examen abdominal, périnéal, voire TR)

 - Laxatifs osmotiques en 1^{ère} intention, hydratation et apports en fibres

- Lavement colique (Peristeen®)

- **Ballonnement abdominal**

- Associé souvent aux troubles respiratoires

- +/- douleurs

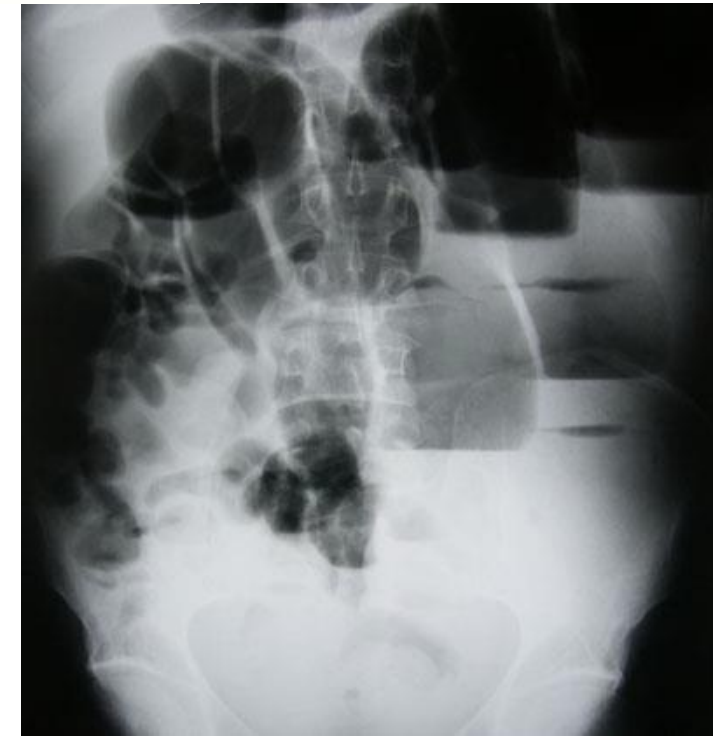
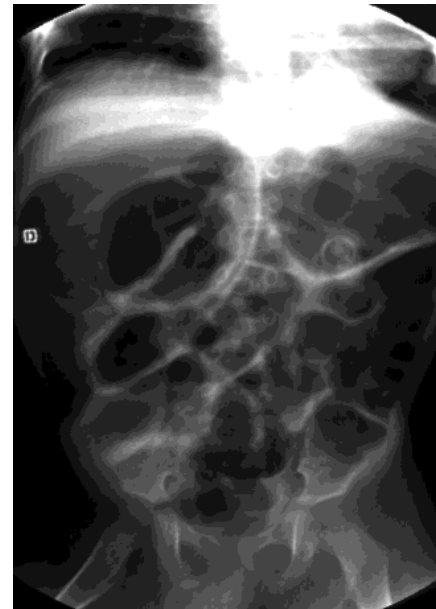
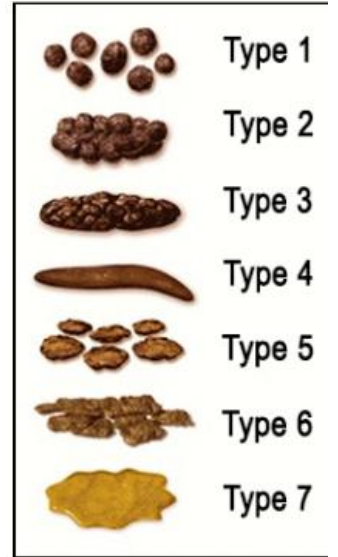
- Nursing ++

- Pré / probiotiques ... ?

- Indication gastrostomie dans les cas extrêmes (risque de perforation gastrique)



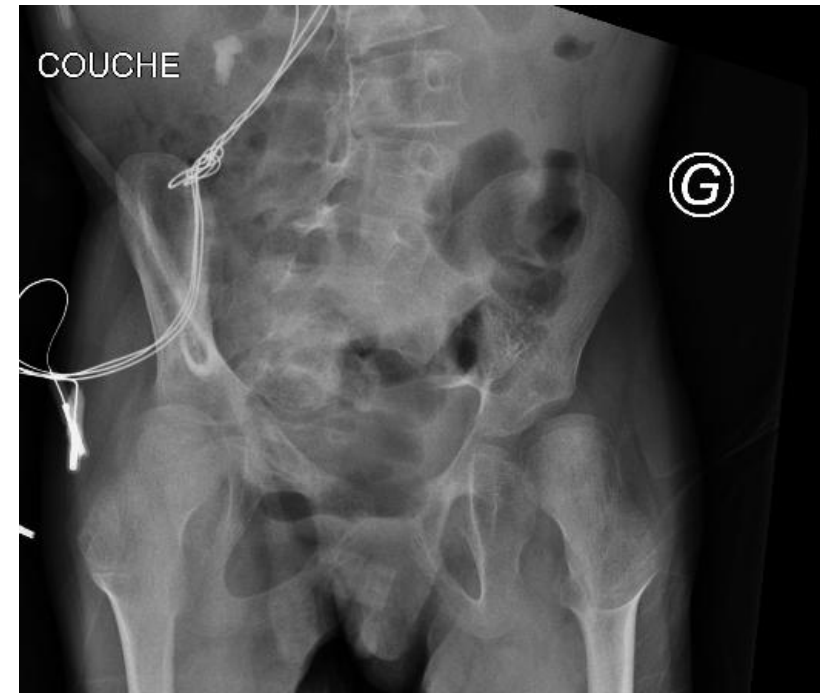
≤ 2 selles/semaine
selles dures et/ou volumineuses
douleur à l'exonération



Polyhandicap et troubles digestifs

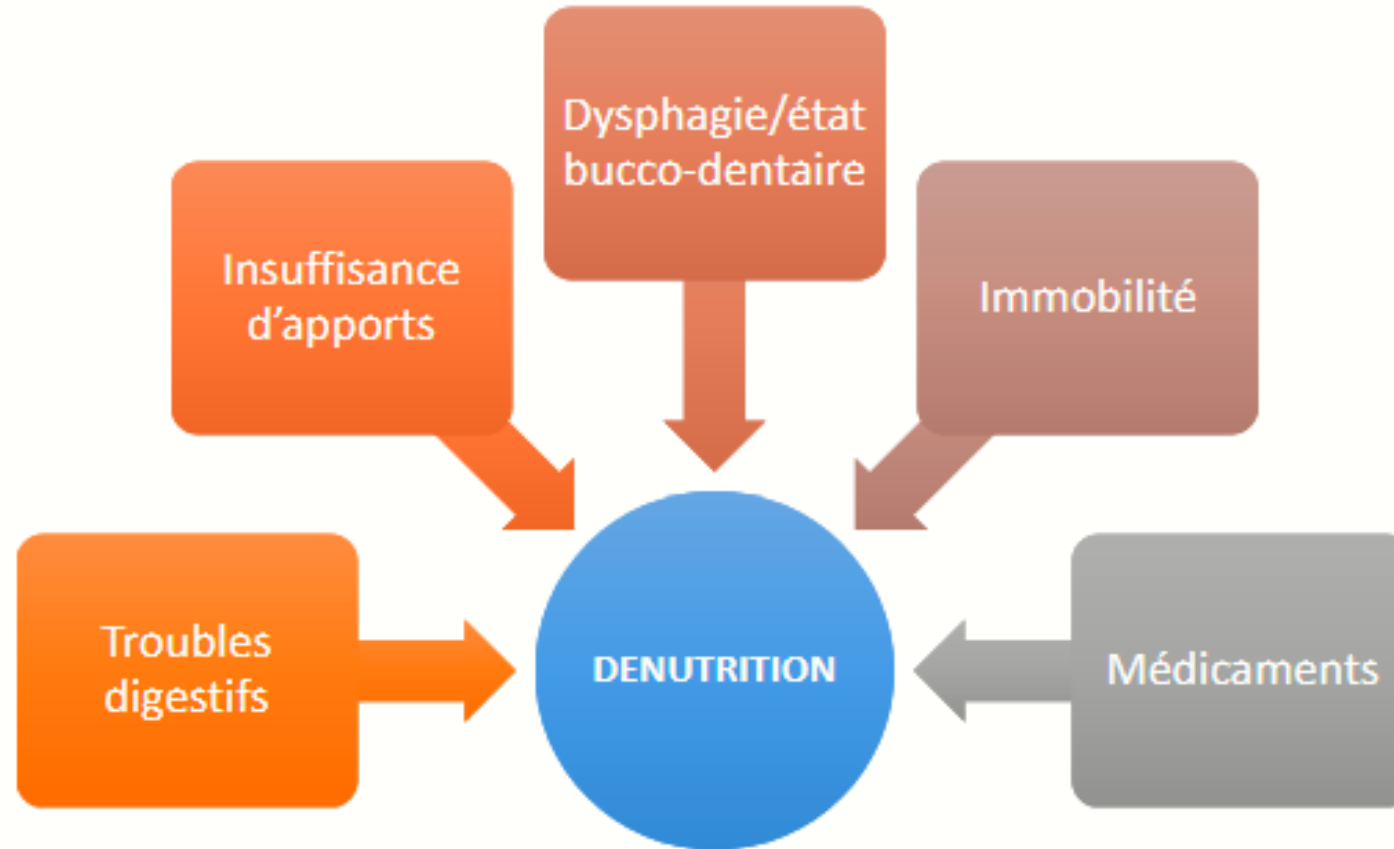
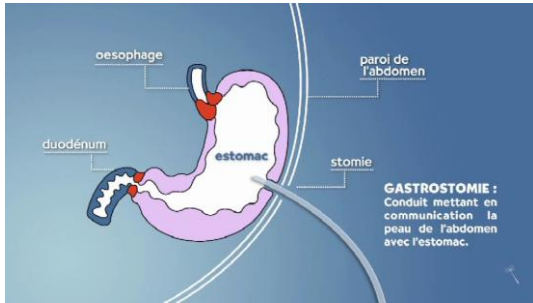
Et sinon?

- Appendicite, lithiases...difficultés de diagnostic!
- Pancréatites : y penser !!!
- Dilatation gastrique aiguë => Aspirer en urgence!!



Polyhandicap et troubles digestifs

Mais aussi : quel état nutritionnel??



Polyhandicap et douleur

Syndrome douloureux

- 50-75% des patients
- Symptômes:
 - Modification du tonus, aggravation spasticité, dystonie
 - Aggravation épilepsie
 - Bruxisme
 - Troubles du comportement, y compris rires inadaptés
 - Automutilations
 - Troubles vasomoteurs
 - Troubles du sommeil

Causes de douleurs?

Non accidentelles plus intenses (6/10)
et longues (6h)

Digestives (22%) (*Rett 60%, Fabio 2022*)

Musculo-squelettiques (19%)
(*PC 50%, Penner 2013*) Lien avec
hypertonie/excentration hanches?
(*Taussig, 2010*)

Douleurs « pédiatriques » (11%)

Lors d'infections (20%)

Liées aux soins (13%)

Breau et al, 2003

Pain Category	No. (%) of Children (N = 94)	No. (%) of Episodes (N = 406)	Intensity†		Duration, Hours:Minutes	
			Mean (SD)	Range	Mean (SD)	Range
Accidental	28 (30)	61 (15)	3.8 (2.1)	1-10	0:46 (3:30)	0:01-24:00
Immediate	26 (28)	54 (13)	3.8 (2.1)	1-10	0:06 (0:11)	0:01-1:00
Postaccident‡	3 (3)	7 (2)	3.9 (1.7)	1-5	4:36 (8:36)	0:01-24:00
Nonaccidental	58 (62)	333 (82)	6.1 (2.2)	1-10	6:06 (16:11)	0:01-168:00
Gastrointestinal tract	21 (22)	101 (25)	7.5 (2.0)	1-10	3:48 (9:03)	0:02-72:00
Digestive§	11 (12)	60 (15)	7.5 (2.3)	1-10	2:01 (2:12)	0:05-9:00
Reflux	2 (2)	3 (0.7)	6.7 (1.2)	6-8	2:54 (18:48)	0:45-4:00
Bowels	9 (10)	33 (8)	7.6 (1.2)	5-10	4:42 (7:54)	0:15-24:00
Constipation	5 (5)	5 (1)	6.2 (0.8)	5-7	24:30 (33:30)	0:02-72:00
Musculoskeletal	18 (19)	53 (13)	5.1 (1.7)	2-10	1:06 (3:42)	0:01-24:00
Muscle	6 (6)	11 (3)	5.2 (1.0)	4-8	0:44 (0:22)	0:02-60:00
Orthopedic	12 (13)	42 (10)	5.0 (1.8)	2-10	1:04 (4:24)	0:01-24:00
Recurrent	12 (13)	33 (8)	6.0 (1.4)	4-8	7:05 (14:24)	0:01-72:00
Ears¶	8 (9)	27 (7)	6.2 (1.3)	4-8	6:30 (15:12)	0:03-72:00
Seizures	3 (3)	5 (1)	5.4 (1.5)	4-8	6:00 (10:12)	0:01-24:00
Diaper rash	1 (1)	1 (0.2)				
Common childhood	10 (11)	33 (8)	5.0 (1.7)	2-8	9:01 (19:15)	0:01-96:00
Teething	5 (5)	13 (3)	5.2 (1.9)	2-8	18:30 (35:20)	0:13-96:00
Menstruation	4 (4)	19 (5)	4.7 (1.6)	2-7	5:54 (8:30)	0:01-24:00
Headache	1 (1)	1 (0.2)				
Infection	19 (20)	63 (16)	5.6 (2.4)	2-10	11:42 (25:42)	0:01-168:00
Chest	3 (3)	10 (2)	4.6 (2.3)	2-9	4:24 (9:42)	0:01-24:00
Throat	3 (3)	3 (0.7)	5.3 (1.5)	4-7	32:00 (13:54)	24:00-48:00
Other#	14 (15)	50 (12)	5.8 (2.5)	2-10	11:20 (27:12)	1:00-168:00
Other**	5 (5)	11 (3)	6.8 (0.7)	5-8	3:20 (8:24)	0:20-24:00
Unknown	5 (5)	20 (5)	8.7 (1.1)	6-10	11:30 (10:36)	0:30-24:00
Medical	12 (13)	31 (8)	3.8 (2.1)	1-10	0:46 (3:30)	0:01-24:00
Needle	5 (5)	5 (1)	4.4 (0.9)	3-5	16:00 (13:48)	0:02-24:00
Postoperative	2 (2)	4 (1)	5.0 (0.0)	5-5	12:45 (23:30)	1:00-48:00
Feeding-tube irritation	5 (5)	22 (5)	4.4 (1.5)	2-7	0:58 (1:09)	0:00-2:30

Polyhandicap et douleur

Quelle évaluation?

- Echelle des visages?
- Echelle San Salvador :
 - 6-33 ans, ESMS, SRR
 - Comportement de l'enfant à un instant t comparé à son comportement habituel
 - Long (10-15 min)
- Profil douleur pédiatrique (*Hunt 2004*)
 - Validé sur 144 enfants polyhandicapés 1-18 ans
 - 0-60
 - Douleur >14/60
- GEDDI :
 - 3-56 ans
 - Communication verbale réduite
 - Pas de connaissance préalable du comportement
 - 5-10 min
- FLACC Face Leg Activity Cry Consolability:
 - 4-21 ans
 - Rapide
 - Douleur aiguë

En pratique, la douleur est-elle reconnue?

- *Oberlander, 2001* : 50 professionnels (16 Infirmières, 23 kiné/ergo, 4 ortho), 58% >6 ans d'ancienneté, >50% avec severe cognitive impairment
 - 71% perçoivent une douleur quotidienne
 - 79% rapportent des soins « invasifs » quotidiens (SNG, prises de sang, soins dentaires, soins orthopédiques), 75% estiment que ces soins engendrent des douleurs et 65% que ces douleurs sont plus intenses que les douleurs « habituelles »
 - **69% estiment ne pas bien évaluer l'intensité de la douleur**
- *Petigas et al, 2021* : 480 pédiatres Suisses (libéraux, hospitaliers, mixte): 25,5% répondants (121) 97% prennent en charge des enfants PIMD dont 51.2% plus d'une fois par mois
 - **90% estiment que plus l'atteinte est sévère plus la douleur est difficile à reconnaître.**
 - **95% estiment que la douleur est sous évaluée.** 52.1% estiment que l'usage d'échelles adaptées est plus important que pour TD. **49.6% connaissent des échelles adaptées (FLACC, DESS).** **51.2% n'utilisent pas d'échelles**
 - Gestion de la douleur : **>80% pensent que la douleur est sous traitée**

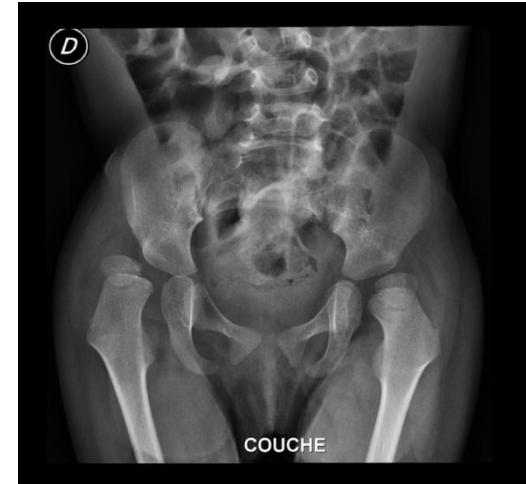
Traitements pharmacologiques de la douleur

- Douleurs liées aux soins : MEOPA, lidocaïne locale + mesures comportementales? (recommandations AFSSAPS 2009)
- Mêmes principes qu'en population générale mais attention effets secondaires, privilégier la monothérapie
- Prise en compte des douleurs neuropathiques
- Place de la Gabapentine dans des douleurs chroniques d'étiologie indéterminée? (*Hauer 2007, 9 cas*)

Mais ne pas oublier la prise en charge non pharmacologique....

Polyhandicap et orthopédie

- Anticiper les déformations
 - Hanches, rachis
- Proposer des installations
 - Siège moulé, corset, attelles....
 - Bilan ergothérapie
- Proposer la chirurgie ?
 - Risque opératoire +++
 - Durée du bénéfice
- Nécessité d'une discussion informative



Polyhandicap et os

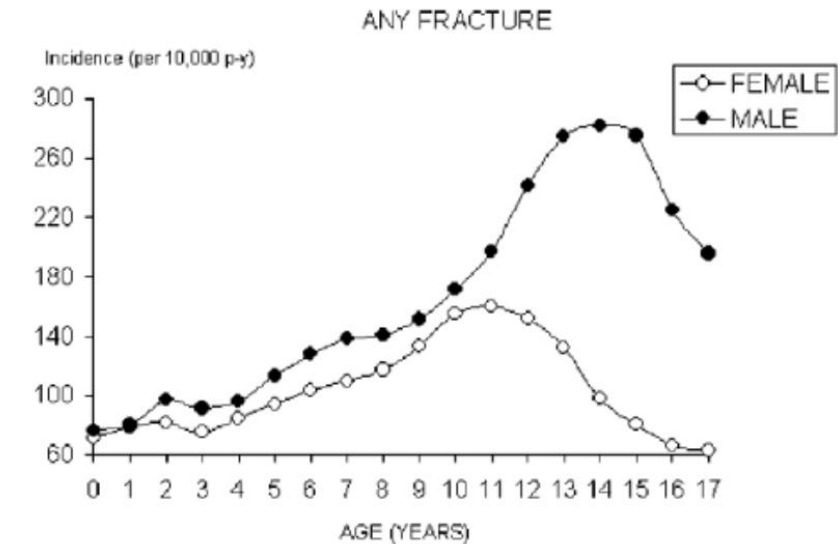
Fractures

Peu d'études, difficultés méthodologiques

Enfants avec polyhandicap modéré à sévère (« moderate to severe CP »)

- **Incidence des fractures 4,5% par an**
- Prévalence très variable 12 à 33%

- **Incidence de DMO basse (<-2DS)** rachis ou fémur
- Prévalence très variable 27 à 77%



Reproduit à partir de Cooper et al. JBMR 2004, Mergler Dev Med Child Neurol. 2009

Courtesy, Pr Linglart

Quelles fractures??

Recherche systématique dans le « University of Michigan Health System » entre sept 2011 et aout 2017
Patients avec CP, au moins une fracture

57 **enfants** de 0 à 17 ans

GMFCS **I (28%)** ou **V (40%)**

associé à capacité à bouger, faire des activités, ou à immobilité importante

Morbidités associées:

- **Tb du neurodéveloppement:** 93%
- **Déficit intellectuel** 63%
- **Epilepsie** 56%

Traitements antiE et GC

64 fractures, soit 1,12 F/enfant

2/3 des fractures sont de faible énergie
(1/3 inconnues)

Membres inférieurs ~ 65%

Membres supérieurs ~ 25%

Vertèbres ~ 5%

Hanches ~ 5%

GMFCS I: fémur et tibia

GMFCS V: fémur inf ++

Circonstances de survenue: « l'explication? »

Inconnue dans 1/3 des cas

GMFCS I: sport

GMFCS V: : epilepsie, transferts

Reproduit de « Fracture characteristics by age, sex, and ambulatory status among individuals with cerebral palsy: a descriptive study »

Une étude de Sanjana Kannikeswaran and al., DISABILITY AND REHABILITATION , 2021

Courtesy, Pr Linglart

Fragilité osseuse et polyhandicap

Octobre 2019

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Fragilités osseuses secondaires de l'enfant

Texte du PNDS

Centre de Référence des Maladies Rares
du Calcium et du Phosphate

Filière OSCAR, le réseau national des acteurs
des maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

≥ 1 fracture vertébrale sans traumatisme significatif
quels que soient les chiffres de DMO
et/ou

Fractures des os longs cliniquement significatives* et
Z-score CMO et/ou DMO rachis < -2.

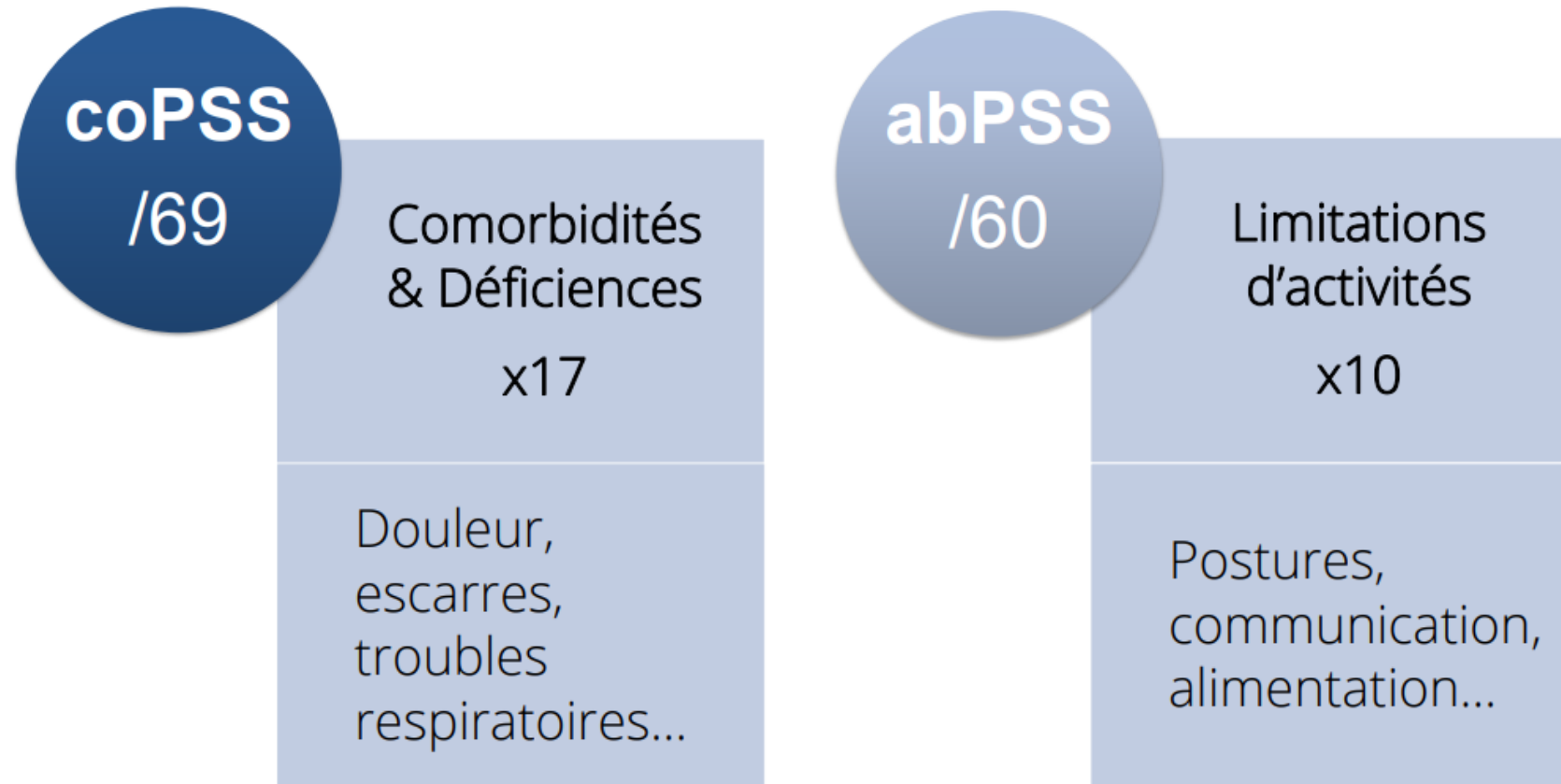
(* Les fractures cliniquement significatives sont définies par leur mécanisme (fractures secondaires à des traumatismes faibles ou modérés) et leur nombre (≥ 2 fractures des os longs avant 10 ans et ≥ 3 fractures avant 19 ans), en excluant les fractures du nez, des doigts et des orteils.)

!!! Fractures vertébrales souvent
asymptomatiques : les chercher++

NB : adulte DMO < -2.5 T-Score sur au moins
1 site

Polyhandicap : comment évaluer?

- Polyhandicap Severity Scale :



Polyhandicap : comment évaluer?



- Q1 Son état de santé
- Q10 Le respect de ses repères, de ses rythmes, de ses habitudes
- Q19 Sa sécurité au sein de ses lieux de vie
- Q2 La maîtrise des douleurs et de l'inconfort
- Q3 Son suivi médical
- Q4 Son repos, son sommeil
- Q5 Son alimentation
- Q6 Son hygiène
- Q7 Son bien-être émotionnel
- Q9 Son apparence et le respect de sa dignité

Item no. Au cours des quatre dernières semaines, comment évalueriez-vous chacun des domaines suivants pour la personne polyhandicapée ?

- Q11 Sa mobilité, ses possibilités de se déplacer
- Q12 Ses possibilités de faire certaines choses seul (e)
- Q13 Ses possibilités de se faire comprendre
- Q14 Le respect de ses goûts, de ses choix et de ses préférences
- Q15 La présence et les sollicitations des personnes qui l'entourent

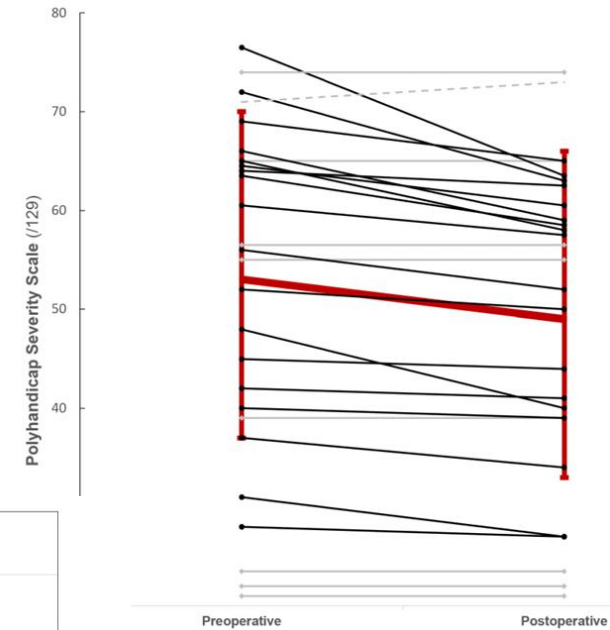
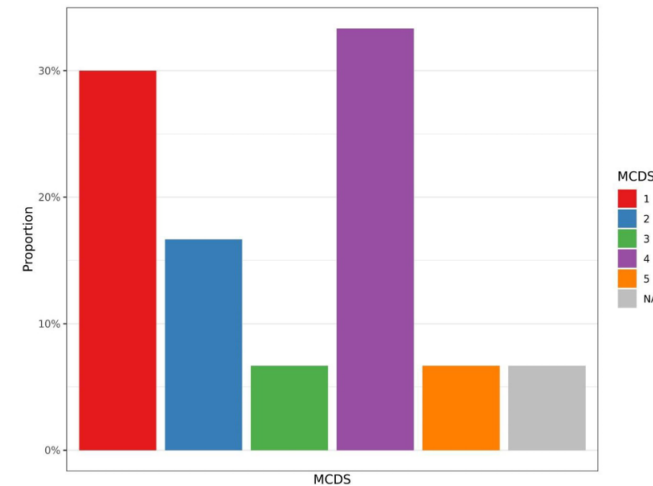
- Q16 Son intégration et sa participation à la vie familiale et sociale
- Q17 Les marques d'affection et de tendresse qui lui sont apportées
- Q18 Ses possibilités d'échanger avec les personnes qu'il apprécie
- Q20 Ses possibilités de disposer d'un espace privé ou personnalisé
- Q8 Ses activités, ses sorties

Une application : chirurgie de scoliose

Impact of spinal fusion on severity health status in scoliotic adolescents with polyhandicap

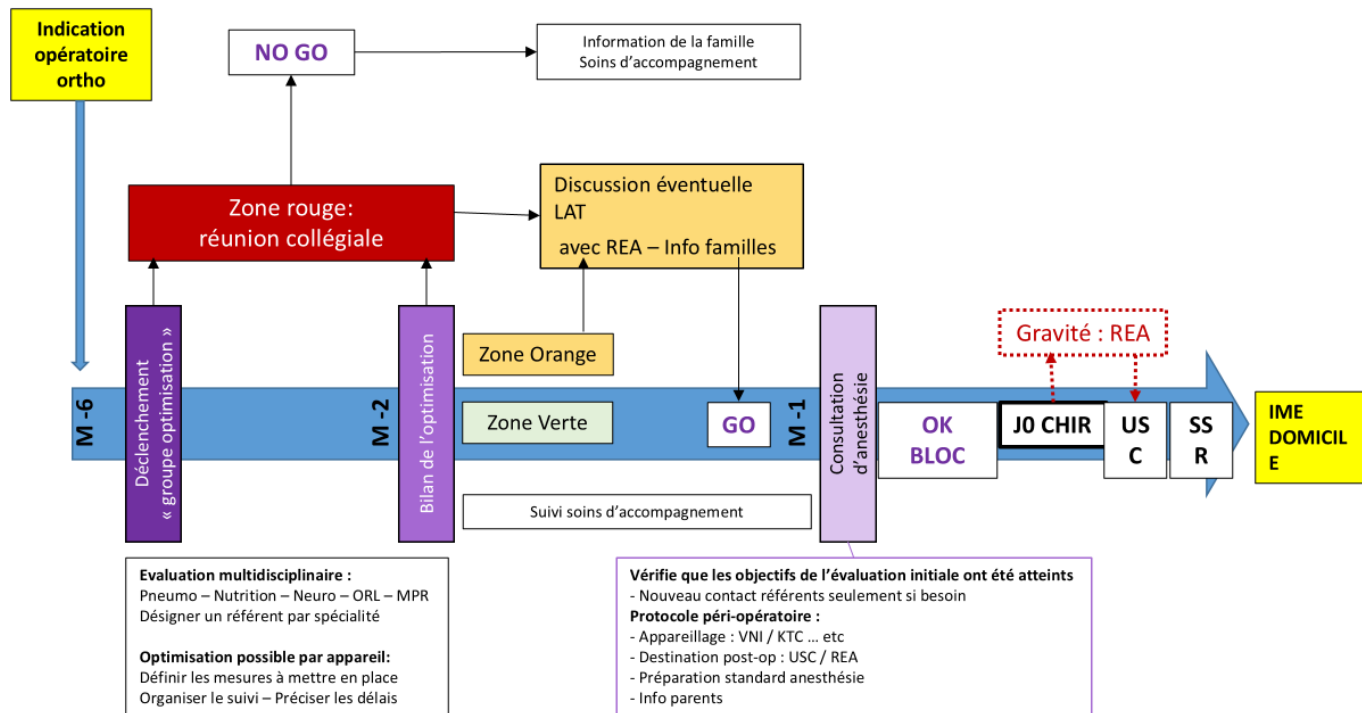
Hugo Bessagnet^{1,2*}, Marie-Christine Rousseau^{3,4}, Vincent Gautheron^{1,2}, Etienne Ojardias^{1,5}, Bruno Dohin^{2,6}

- Rétrospective monocentrique 2009-2020
- 30 adolescents PLH de 15 (3) ans à la chirurgie d'arthrodèse vertébrale
- Amélioration PSS en post op et QoL
- 100% complications, 2 décès



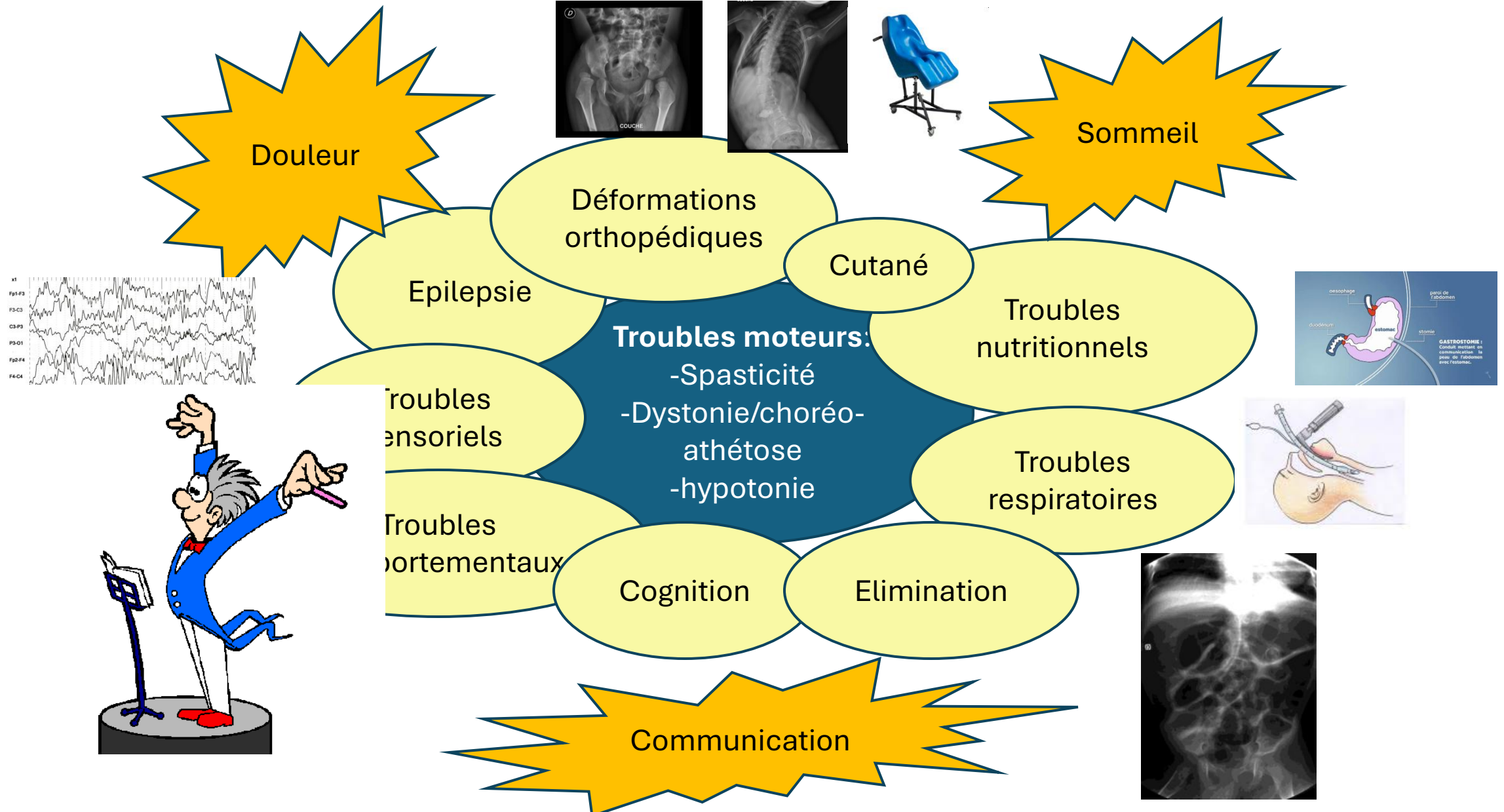
	Preoperative	Postoperative	Mean of difference	p values	CI
PSS (/129)	56.5 [39.5;65.5]	55 [39;62.5]	-2.8 (3.5)	3. 10⁻⁴	1.5 to 4.2
coPSS (/69)	13.5 [11.3;19.5]	11.5 [10;15]	-2.2 (2.9)	6. 10⁻⁴	1.0 to 3.3
abPSS (/60)	45 [27;50]	40 [26;49]	-0.7 (0.9)	9. 10⁻⁴	0.3 to 1.0
PolyQoL (/100)	71 [62;81]	85 [71;94]	12.2 (12.7)	0.09	NA
BMI (kg/m ²)	16.8 [15.1;19.4]	18.3 [16.5;20.0]	1.4 (1.5)	7. 10⁻⁴	-2.1 to -0.7

Chirurgie orthopédique : quel parcours de soins?



Processus Delphi en cours
(SFNP, SFERHE, SOFOP, SP2A,
GFHGNP, ADARPEF)

En pratique : PEC globale



Polyhandicap et Parcours de soins

- Les allers-retours sanitaire/Médico-social : étude 2010 CESAP : sur 945 enfants en EMS, 245 ont été hospitalisés soit 3144 journées!... Dont séjours en réanimation
- Le **domicile** : 20-25% des patients... coût humain et social

Etude en cours, équipe de Lyon, C. Bernard, C. Vuillerot

- monocentrique, rétrospective 2021-2022
- 420 enfants : âge moyen 10.3 ans (SD 4.7)
- 3 comorbidités/patient (2-4)
- Venues à l'hôpital plus fréquentes si : comorbidités plus nombreuses, décision LAT, pas de suivi ESMS

Rousseau et al, PlosOne, feb 2019

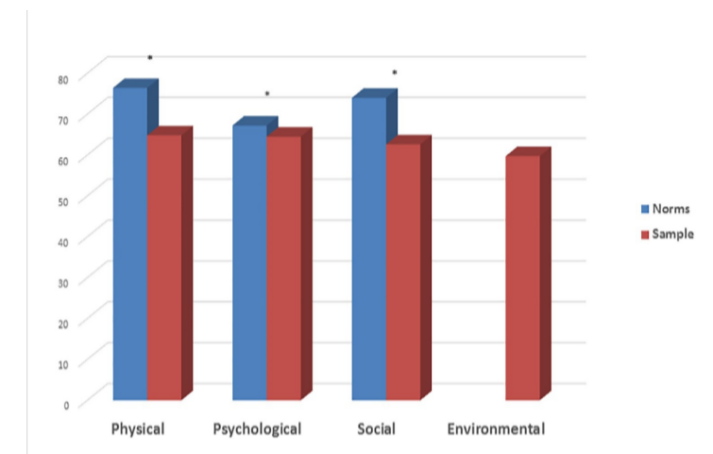


Fig 1. Comparisons of WhoQoL scores between the familial caregivers and French age sex matched norms. |

Evaluation du niveau de traitement pour les enfants polyhandicapés hospitalisés en réanimation en urgence.

J. Tencer, 2018

- N=96, >2 ans, 2013-2015, rétrospectif, multicentrique
- Âge moyen : 11 ans
- Scoliose : 34%
- Epilepsie : 73%
- 2,5 traitements médicamenteux neurologiques/patient en moyenne
 - 75% des patients avaient au moins 1 soin à assistance technologique
 - Gastrostomie : 52%
- Motif principal d'hospitalisation :
 - Détresse respiratoire (59%) 1^{ère} cause de décès
 - Détresse neurologique : convulsion, dystonie (15%)
 - Détresse hémodynamique (10%)
- Réadmission 33%, Mortalité globale 16%

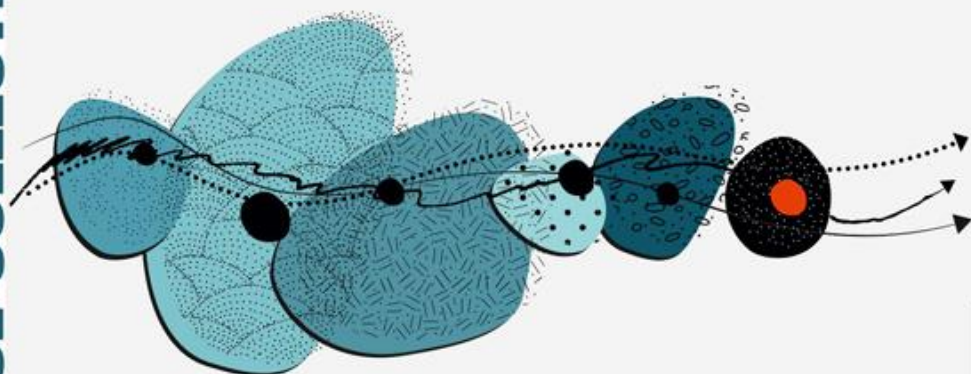
L'enfant polyhandicapé à l'hôpital

- Des difficultés « techniques »:
 - Poids/ taille
 - Déformations ostéoarticulaires : installation!!
 - État de base (« ses » normes T°, saturation...)
 - Une sémiologie particulière « il n'est pas comme d'habitude »
 - Difficultés de prélèvements/voies d'abord
- Des difficultés de communication
 - Avec le jeune.... Son code, ses repères
 - Avec l'entourage...soignant du quotidien (soins techniques, manipulations...)
Des difficultés environnementales
- Milieu « agressif »
 - Troubles du comportement/apathie
 - Importance de l'installation
 - Limiter les actes invasifs?
- Un vécu différent de sa « biographie médicale »
 - « il est polyhandicapé mais jamais malade »
 - « on nous avait dit qu'il ne vivrait pas au-delà de 3 ans... et il en a 15 »...

- **Prendre en compte l'avis des aidants**
- **Fiche de synthèse / lien avec établissement médico-social**
- **Fiche patient remarquable?**

Conclusion

- Projet de vie et plan de soin personnalisé à chaque enfant
- Implication des familles
- Complexité des prises en charge... et complications éventuelles nombreuses
- Multiplicité des intervenants nécessitant un travail de coordination au sein de l'hôpital, mais aussi et surtout avec les intervenants du quotidien (parents, aidants, établissements médico-sociaux)



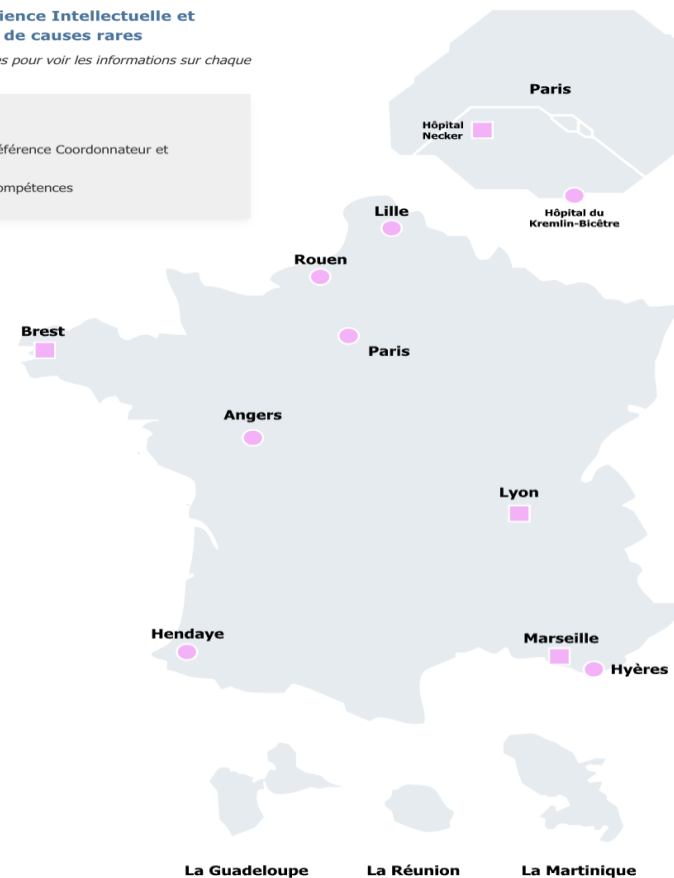
Polyhandicap

Centres Deficience Intellectuelle et Polyhandicap de causes rares

Cliquez sur les villes pour voir les informations sur chaque centre

Légende

- Centre de Référence Coordonnateur et Constitutif
- Centre de Compétences



<https://www.inserm.fr/wp-content/uploads/inserm-expertisecollective-polyhandicapjuin2024-rapportcomplet-v2.pdf>

DÉCOUVREZ LE VADE-MECUM ENFANT POLYHANDICAPÉ

L'INDISPENSABLE
À GLISSER DANS
SA BLOUSE !



Un outil complet et
pratique pour la prise
en charge de l'enfant
polyhandicapé

Elaboré par le Dr Mathilde PALA
(CHU, Rouen) et coordonné
par la Commission Handicap
de la Société Française de
NeuroPédiatrie (SFNP)



POUR L'OBTENIR



En version digitale



Sur le site internet
de la SFNP



En version papier*



Contactez votre délégué(e)
NUTRICIA ou
conseils@nutricia.com

Avec le soutien institutionnel de



* Version format papier sous réserve de stock disponible.

Document réservé exclusivement aux professionnels de santé.
231038 - Octobre 2023 - NUTRICIA Nutrition Clinique -
RCS NANTERRE 451 229 306

