

Les dépistages pédiatriques

En préambule, on reprendra ce qui a été écrit récemment par Pierre Le Coz [60], du Comité consultatif national d'éthique. «*Sur un plan sémantique, le mot dépister appartient au registre de la chasse, puis a été transféré dans l'univers des enquêtes criminelles. Dans les deux cas, ce n'est pas l'intérêt de celui qui est recherché mais celui de tierces personnes. Le côté offensif du verbe dépister ne va pas sans ambiguïté lorsqu'on transpose le concept dans le champ des pratiques médicales.*»

Si le dépistage individuel fait partie de la pratique quotidienne de tout médecin prenant en charge des enfants – pédiatre, généraliste, de Protection maternelle et infantile (PMI), de santé scolaire – il faut le distinguer d'un dépistage généralisé qui s'adresse soit à l'ensemble de la population pédiatrique, soit à une population ciblée ayant des facteurs de risque, qui auront été préalablement déterminés.

Pierre Le Coz [60] estime ainsi que «*le transfert du concept de dépistage du lexique de la chasse à celui de la médecine n'est cependant pas dépourvu d'intérêt sur un plan éthique. Il a l'avantage d'annoncer, en filigrane, le questionnement qui sous-tend tout programme de dépistage : comment dépister des personnes humaines sans prendre le risque de les traiter comme des échantillons d'une espèce ? Comment être sûr que ce soit toujours leur intérêt qui est en jeu et non celui de tiers ? Le dépistage est-il effectué sur un sujet appréhendé comme une personne singulière, protégée dans sa dignité et son intimité ?*» Le concept de dépistage «de masse» renferme une connotation péjorative, évoquant une population fruste et inculte, traitée de façon statistique et anonyme. L'idée de dépistage «universel» serait plus adéquate. De même, les représentations discriminatoires qui s'attachent à l'expression «dépistage ciblé» devraient conduire à lui substituer l'expression de «dépistage spécifique» ou de «dépistage personnalisé» [60].

Les dépistages pédiatriques individuels ou personnalisés

Les examens systématiques de santé constituent une méthode de prévention connue depuis longtemps qui s'est développée avec le désir des autorités sanitaires de mettre l'accent sur la prévention. Ils permettent en effet de suivre la croissance et le développement psychomoteur et mental de l'enfant et d'intervenir rapidement devant la survenue d'une anomalie du développement [74, 80]. Ils constituent de fait l'activité de base de tout médecin de l'enfant.

L'examen du nouveau-né est le 1^{er} des examens de dépistage car il s'agit de vérifier sa bonne adaptation à la vie extra-utérine, et qu'il n'est pas porteur de malformation congénitale à prendre en charge rapidement. Cet examen, tout comme les autres examens systéma-

tiques, est pris en charge complètement par l'assurance maladie ; il fait l'objet d'un certificat de santé, dit du 8^e jour, adressé à la PMI [80].

Les examens systématiques se concentrent surtout au cours des six premières années de la vie avec 20 examens (lire l'article page 26). Ils insistent sur l'importance de la surveillance de l'enfant durant ses premières années qui vont conditionner toute sa vie et sur les grands messages de prévention. Le dépistage et la correction, si possible très précoce, d'une infirmité pourront permettre une relation normale de l'enfant avec le monde extérieur et une reprise de son développement psychomoteur et intellectuel à une période capitale pour son avenir. Il a donc fallu mettre au point des techniques d'examen, les appliquer à tous les enfants et, pour ceux présentant des anomalies, créer les services spécialisés nécessaires. Cette évolution de la politique de l'enfance se poursuit encore de nos jours, mais l'organisation de ces examens systématiques devrait sans doute être revue pour avoir une efficacité optimale, car elle est trop dépendante de la qualité, de la formation et du temps consacré par le médecin à ces consultations médicales. La Haute Autorité de santé (HAS) a proposé d'identifier des consultations dédiées au dépistage à 4 et 9 mois, 2, 3, 4 et 6 ans [37]. Une cotation spécifique valorisant financièrement les actes de dépistage a été instaurée et malgré cela ces recommandations ne sont pas suffisamment appliquées et restent très inégales pour les enfants [27].

Ces dépistages individuels de l'enfant ont fait l'objet de recommandations de la HAS en 2005 de l'âge de 28 jours à l'âge de 18 ans (encadrés page 24) [37, 38] et plusieurs expertises collectives et opérationnelles de l'Inserm [52, 53] sur les différents dépistages chez l'enfant ont été organisées ces dernières années afin de proposer les examens les plus adéquats en fonction de l'âge de l'enfant.

Le repérage de ces différents troubles peut donc être fait individuellement par le médecin traitant mais aussi de façon organisée et systématique en PMI et en médecine scolaire [53]. Néanmoins, le HCSP, dans son avis sur la médecine scolaire en 2013 [42], s'interrogeait sur la finalité et la réalisation d'examen de santé périodiques offerts aux élèves en contexte scolaire, considérant que seuls environ les deux tiers des enfants de 6 ans bénéficient effectivement d'un bilan systématique. La multiplicité des objectifs des examens de santé pose problème car ils ont des caractères très différents, qui doivent être clairement formulés : connaître l'état de santé des enfants et adolescents à l'échelon national ou régional ; repérer, dépister ou diagnostiquer des troubles de l'apprentissage et des problèmes médicaux non mis en évidence par la famille ou la médecine de

Michel Roussey
Professeur
de pédiatrie.
CHU et Université
de Rennes I,
président de
l'Association
française pour le
dépistage et la
prévention des
handicaps de l'enfant
(AFDPHE), Paris

*Les références entre
crochets renvoient à la
Bibliographie générale
p. 56.*



La santé : un capital en construction dès l'enfance

ville ; réduire les inégalités de santé et leur influence sur la scolarité en facilitant la prise en charge médicale et sociale des difficultés rencontrées par les enfants en situation de vulnérabilité [42]. Mais très clairement le bilan systématique de tous les enfants n'est pas un dispositif adapté à un objectif épidémiologique. Il n'est pas nécessaire d'étudier l'intégralité d'une population pour connaître son état de santé. Par contre, l'existence de passages obligés à des moments clé du développement reste nécessaire du fait de la diversité des situations sociales des élèves et de leur inégal suivi médical. Pour être efficaces, ces consultations doivent réellement couvrir l'ensemble de la population du fait des enjeux en matière d'inégalités de santé, ce qui n'est pas le cas dans le contexte actuel. De même, elles doivent offrir une part de contenu modulable en fonction du contexte individuel et socio-économique local et le HCSP rappelle que les examens périodiques de santé sont complémentaires de l'action des familles sans s'y substituer [42]. Le dépistage et la lutte contre les inégalités sociales sont d'ailleurs des priorités de la stratégie nationale de santé.

Deux périodes cruciales doivent faire l'objet d'une consultation systématique : le début de la scolarité obligatoire (entrée dans le système scolaire, ou 6^e année) et le début du collège (entrée dans l'adolescence, ou 12^e année). En effet, le HCSP souligne qu'il n'existe pas d'arguments permettant d'asseoir la pertinence des examens systématiques des 9^e et 15^e années prévus dans la loi de protection de l'enfance du 5 mars 2007. Le premier, parce qu'il se situe dans un système (l'école primaire) qui identifie efficacement les éventuelles difficultés de santé ou d'apprentissage, susceptibles de bénéficier d'une prise en charge à la demande. Le second, peu mis en œuvre dans la réalité, n'est pas situé à un moment du développement au cours duquel un bilan généralisé peut permettre de faire émerger des problématiques de santé. À cet âge, il convient de développer, en articulation avec la famille, la médecine de ville et hospitalière et, avec les services sociaux, l'accompagnement sanitaire individualisé des adolescents, notamment des plus vulnérables. Cet accompagnement est réalisé par des consultations et des entretiens, soit à la demande de l'élève et de sa famille, soit en fonction du contexte familial et socio-économique local, et ce dans un cadre déontologique strict [42].

Le dépistage des troubles de l'audition va servir d'exemple d'un dépistage qui reste toujours individuel lors des examens systématiques, mais qui se fait aussi en population, de façon universelle, à partir du moment où le repérage de la surdit   reste toujours tardif alors qu'il peut se faire d  s l'examen du nouveau-n   en maternit   [79].

Les d  pistages p  diatriques en population ou universels

L'examen systématique de l'audition du nouveau-n   a   t   introduit avec l'arr  t   du 23 avril 2012 ; il est

Recommandations de la HAS pour les d  pistages individuels de 28 jours    6 ans [37]

- Troubles psychologiques et psycho-comportementaux
- Retards de d  veloppement
- Autisme et troubles envahissants de d  veloppement
- Troubles de l'hyperactivit   avec d  ficit de l'attention
- Troubles du langage
- Troubles de l'audition
- Troubles visuels
- Ob  sit  
- Saturnisme

Recommandations de la HAS pour les d  pistages individuels de 7    18 ans [38]

- Troubles des apprentissages
- Troubles d'hyperactivit   avec d  ficit de l'attention
- Anomalies du d  veloppement pubertaire
- Scoliose
- Ob  sit  
- Asthme et rhino-conjonctivite allergique
- Troubles de la vision et de l'audition
- Risques li  s    la sexualit  
- Troubles anxieux
- Conduites    risque, troubles des conduites, troubles oppositionnels
- Conduites suicidaires
- Consommation de produits
- Troubles du comportement alimentaire
- D  pression

financ   depuis la circulaire DGOS du 29 mars 2013 relative    la campagne tarifaire des   tablissements de sant   qui a augment   le GHS maternit   de 18,70    par nouveau-n  . L'organisation de ce d  pistage est g  r  e par les agences r  gionales de sant   qui ont confi   la coordination    un op  rateur r  gional. Celui-ci a pour t  ches d'assurer la formation des professionnels de maternit      l'utilisation des mat  riels permettant de tester l'audition et de recueillir les r  sultats pour que ceux-ci parviennent ensuite    la Direction g  n  rale de la sant  . Ce recueil   pid  miologique est important pour suivre l'  volution de l'incidence de la surdit   permanente d'origine n  onatale estim  e    1 nouveau-n   pour 1 000, augmentant de 5    7 fois plus chez ceux    risque de surdit   [79].

En fait, quand on parle de d  pistage n  onatal en population, on pense d'abord au d  pistage dit du « test de Guthrie ». Selon les dispositions de l'article R. 1131-21 du Code de la sant   publique, le d  pistage n  onatal « s'entend de celui des maladies    expression n  onatale,

à des fins de prévention secondaire». Ces dispositions, introduites par le décret n° 2008-321 du 4 avril 2008 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification par empreintes génétiques à des fins médicales, autorisent de procéder au dépistage de maladies génétiques auprès de tous les nouveau-nés ou, dans certains cas, auprès de ceux qui présentent un risque particulier de développer l'une de ces maladies. La liste de ces maladies est fixée par arrêté du ministre chargé de la santé après avis de l'Agence de la biomédecine¹.

Même si les textes législatifs sont assez récents, le dépistage néonatal avait été introduit progressivement en France dès 1968 pour être proposé systématiquement à l'ensemble des nouveau-nés depuis 1972. Il est pratiqué à 3 jours de vie avec le recueil de taches de sang séché sur un papier buvard spécial et adressé par voie postale à un laboratoire régional de dépistage néonatal référencé.

En pratique, le dépistage néonatal consiste donc à identifier parmi tous les nouveau-nés ceux qui sont susceptibles d'être atteints d'une maladie, qui, bénéficiant d'un diagnostic précoce, auront accès à un traitement efficace pouvant modifier l'évolution de leur maladie avant que n'apparaissent des lésions irréversibles.

Les programmes de dépistage néonatal sont variables selon les pays mais la France a constamment visé trois objectifs :

- « l'égalité », avec un accès identique de tous les nouveau-nés aux tests de dépistage et à la prise en charge thérapeutique, que ce soit en Métropole, dans les collectivités d'Outre-mer, les départements et régions d'Outre-mer et les pays d'Outre-mer (Polynésie, Nouvelle-Calédonie) ;

- « l'efficacité », avec la recherche d'une sensibilité et d'une spécificité maximales limitant les possibilités de faux négatifs (enfants malades non dépistés) et de faux positifs (enfants dépistés mais non malades) ;

- surtout « l'utilité », avec en priorité le bénéfice direct pour l'individu malade. Autrement dit, le programme ne vise que des affections dont le diagnostic précoce engendre une amélioration directe de la qualité de vie du malade [78]. En cela, le programme français est en adéquation avec les critères de dépistage en population générale, dits critères de Wilson et Jungner, édités par l'OMS en 1968 [90]. Il est essentiel de se les rappeler avant d'élargir le dépistage néonatal à de nombreuses maladies qui pourraient en bénéficier grâce aux avancées technologiques [78].

Ce programme de dépistage néonatal constitue un des plus grands succès de santé publique dans notre pays. Il est entièrement financé par la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (Cnamts), sous la tutelle du ministère de la Santé et l'organisation a été confiée dès l'origine à une association loi

1901 dénommée AFDPE. Depuis qu'il existe, plus de 30 millions de personnes ont bénéficié de ce dépistage. Actuellement cinq maladies sont dans le programme : la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la drépanocytose et la mucoviscidose. Les résultats annuels sont disponibles sur le site internet de l'association www.afdphe.org.

La drépanocytose est l'exemple d'un dépistage qui peut être ciblé sur une population à risque : il est en effet généralisé Outre-mer mais ciblé pour les nouveau-nés dont les 2 parents sont originaires de pays ou régions à risque élevé pour cette maladie. Néanmoins s'il ne concernait que 19 % de la population des nouveau-nés en Métropole au début de son introduction en 1995, ce pourcentage est de 34 % en 2012. La Haute Autorité de santé vient de rendre un avis où elle ne préconise pas d'étendre le dépistage à tous les nouveaux-nés en Métropole².

Toute modification du programme de dépistage néonatal est en effet étudiée par la HAS à la demande du ministère de la Santé, puisque la liste des maladies pouvant bénéficier de ce programme est fixée par arrêté (arrêté du 22 janvier 2010). On rappelle à cette occasion que ce dépistage s'impose aux professionnels mais est laissé au libre choix des parents. Heureusement, les refus sont infimes (une centaine sur près de 840 000 nouveau-nés par an) : n'oublions pas qu'il s'agit de maladies asymptomatiques à la naissance, qui peuvent laisser des séquelles irréversibles à partir du moment où leur diagnostic se fait plus tard, sur symptômes.

Conclusion

Un dépistage est une action de santé publique, c'est-à-dire une série d'opérations de caractère collectif à

2. HAS. Rapport d'orientation. Dépistage néonatal de la drépanocytose en France. Pertinence de la généralisation du dépistage à l'ensemble des nouveau-nés. Mis en ligne le 11 mars 2014.

Les critères de Wilson et Jungner [90]

1. La maladie doit être un problème important de santé
2. On doit disposer d'un traitement
3. Il faut organiser le diagnostic et le traitement des malades
4. La maladie doit être reconnue à un stade pré-symptomatique
5. La confirmation du dépistage par des méthodes de certitude est obligatoire
6. Le test doit être accepté par la population
7. L'histoire naturelle (évolution) de la maladie doit être comprise
8. Le protocole de traitement doit être défini
9. Le rapport économique coût/bénéfice doit être apprécié
10. La pérennité du programme doit être assurée

1. cf. arrêté du 22 janvier 2010 fixant la liste des maladies donnant lieu à un dépistage néonatal, JO du 30 janvier 2010



entreprendre en vue de l'amélioration de la santé d'une population. L'individu lui-même doit bien sûr en bénéficier. Si un dépistage s'adresse à l'ensemble d'une population, la mise en place de son programme doit répondre à des critères précis rappelés avec ceux de l'OMS [90].

Le dépistage est une étape préalable au diagnostic. Les outils utilisés pour le dépistage sont différents des examens diagnostiques car ils doivent pouvoir être utilisés sans risque sur de larges populations et à un coût unitaire faible. Ils permettent d'individualiser dans la population générale les personnes potentiellement porteuses d'une affection ou d'un trouble et de les différencier, avec une certaine marge d'erreur, des sujets sains. Les sujets au dépistage positif (c'est-à-dire suspects) seront référés aux médecins et soumis à d'autres tests avant que le diagnostic ne soit établi ou récusé. Les outils de dépistage doivent donc répondre à des caractéristiques en termes de

sensibilité, spécificité, valeur prédictive positive et valeur prédictive négative.

Il convient également de distinguer repérage et dépistage. On peut considérer que le repérage s'effectue à l'aide de tests réalisés par des non-professionnels de santé alors que le dépistage est sous la responsabilité de professionnels de santé.

Pour toute mise en place d'un dépistage généralisé, il convient d'estimer les conséquences de l'utilisation des tests de dépistage à grande échelle en termes de disponibilité des ressources (acteurs formés) pour confirmer le diagnostic des enfants testés positivement et leur prise en charge (traitements individuels). Un dépistage généralisé n'a aucun sens si le circuit d'aval de prise en charge du patient n'est pas assuré. En ce qui concerne le dépistage néonatal des maladies rares, la reconnaissance des centres de référence et de compétences, dans le cadre du 1^{er} Plan national Maladies rares, a constitué une avancée importante pour les circuits d'aval. **f**

Repérage des troubles, notamment en milieu scolaire

Léa Conversy

Julie Le Foll

Antoine Guedeny

Service

de psychiatrie

infanto-juvénile,

Hôpital Bichat

Claude-Bernard

APHP, Université

Denis-Diderot Paris 7

Les références entre crochets renvoient à la Bibliographie générale p. 56.

Le repérage des troubles est primordial puisque le pronostic du trouble, quel qu'il soit, dépend de la précocité du diagnostic et de sa prise en charge.

Actuellement, en France, à l'âge de 3 ans, la quasi-totalité des enfants est scolarisée à l'école maternelle et, du fait de cette scolarisation précoce, l'école est souvent le premier lieu où sont détectés des troubles du comportement, et où se révèlent les troubles des apprentissages [18].

On estime que 20 % des enfants présentent des difficultés scolaires de causes multiples, dont les troubles spécifiques des apprentissages représentent 5 à 6 % soit un enfant par classe [51].

Les intervenants

Tout médecin en contact avec l'enfant dans la toute petite enfance, que ce soit le médecin de PMI, le pédiatre libéral ou le médecin scolaire, va jouer un rôle essentiel dans le repérage des troubles du développement de l'enfant lors de chaque consultation et plus particulièrement lors des examens médicaux obligatoires. Ceux-ci ont pour objet la surveillance de la croissance staturo-pondérale et du développement physique, psychomoteur et affectif de l'enfant ainsi que le dépistage précoce des anomalies ou déficiences.

Un calendrier précis prévoit ces examens médicaux obligatoires : neuf examens au cours de la première année ; trois examens du 13^e au 25^e mois ; deux examens par an jusqu'à l'âge de 6 ans, soit huit examens entre 2

et 5 ans révolus [18, 52]. Les résultats de ces examens obligatoires doivent être inscrits, comme toutes les consultations importantes concernant l'état de santé de l'enfant, dans le carnet de santé délivré à la naissance.

Parmi ces 20 examens, trois sont considérés comme particulièrement importants, car réalisés à un âge clé, et donnent lieu à l'établissement des certificats de santé obligatoires : le premier certificat de santé est établi lors de l'examen réalisé dans les 8 jours qui suivent la naissance ; le deuxième est établi lors de l'examen du 9^e mois ; le troisième est établi lors de l'examen du 24^e mois. Ces trois certificats sont délivrés aux parents avec le carnet de santé de l'enfant. Ils sont standardisés (formulaires Cerfa) [18, 52].

À l'école, tout enseignant peut repérer un trouble, qu'il soit d'ordre relationnel ou développemental et le signaler au médecin scolaire ou au psychologue scolaire, qui pourra réaliser une observation au sein de la classe et/ou un entretien individuel.

Le médecin de l'Éducation nationale ou médecin scolaire réalise, en plus des examens demandés spécifiquement par l'enseignant, un examen systématique de tous les enfants en grande section de maternelle appelé visite médicale obligatoire de la 6^e année.

Dans le cadre de ce bilan, le rôle du médecin scolaire est ainsi défini :

- spécialiste du bilan spécifique permettant de poser le diagnostic médical ;
- coordonnateur du recueil de données médicales,