

www.ichsnetwork.eu



Syndrome d'Hypoventilation Centrale

Livret d'information pour le patient et les aidants

version 1 – novembre 2012

Ce livret a pour objet de fournir des informations essentielles aux patients et aux aidants sur la manière dont les cliniciens diagnostiquent et traitent le Syndrome d'Hypoventilation Centrale (CHS pour *Central Hypoventilation Syndrome* en anglais) comprenant sa forme la plus courante : le Syndrome d'Hypoventilation Centrale Congénitale (ou CCHS pour *Congenital Central Hypoventilation Syndrome* en anglais). Par ailleurs, elle permet également d'apporter des conseils pour apprendre à vivre avec un CHS. Cette brochure est disponible sur www.ichsnetwork.eu. Traduction française Octobre 2013

TABLE DES MATIÈRES

N° de chapitre	Titre du chapitre	Page
INTRODUCTION & DIAGNOSTIC		
1	Préface.....	3
2	Introduction à l’Hypoventilation Centrale.....	4
3	Comment fonctionne l'appareil respiratoire ?.....	5
4	Présentation clinique de l’Hypoventilation Centrale.....	7
5	Présentation du syndrome d’Ondine	11
6	Présentation du ROHHAD.....	16
7	L’Hypoventilation Centrale et la génétique.....	20
TRAITEMENT DES PATIENTS		
8	Le CHS et l’assistance ventilatoire.....	24
9	Ventilation par trachéotomie.....	27
10	Ventilation par masque.....	32
11	Stimulation du diaphragme.....	36
12	Passage à un autre type d’assistance ventilatoire.....	40
13	Monitoring à domicile.....	42
14	Services & Suivi.....	46
15	La vie quotidienne.....	50
16	Comment devenir autonome ?	52
17	Anesthésie, médicaments & vaccination.....	54
18	Urgences : reconnaissance & réaction.....	59
AUTRES RUBRIQUES		
19	Le CHS & le cerveau.....	65
20	Le CHS & les intestins.....	70
21	Le CHS & le cœur.....	72
22	Le CHS & les tumeurs.....	76
23	Abréviations & glossaire.....	à compléter

1. PRÉFACE



Le syndrome d’Ondine (ou syndrome d’Hypoventilation Centrale Congénitale – ou CCHS pour Congenital Central Hypoventilation Syndrome en anglais) est une maladie rare qui a été reconnue au début des années 70. La plupart des professionnels de santé n'ont jamais eu affaire à ce type de syndrome. De plus, même les cliniciens ayant traité des patients touchés par le syndrome d’Ondine n'ont souvent eu qu'un ou deux cas. Étant donné les progrès de la médecine, les compétences en matière de recherches et de traitement deviennent de plus en plus complexes. En outre, il est de plus en plus difficile pour ces cliniciens de se tenir informés des problèmes particuliers rencontrés dans les maladies rares. C'est pourquoi, des réseaux cliniques se sont développés où des petits groupes de cliniciens s'intéressent en particulier à un plus grand nombre de ces cas.

C’est en France que les cliniciens ont établi, pour le syndrome d’Ondine, le premier réseau national. Ils ont, par la suite, commencé à développer des relations avec d'autres pays européens. En 2004, le Réseau Européen dédié à l’hypoventilation centrale a vu le jour avec seulement une poignée de cliniciens. Puis en 2009 un financement européen a permis l'élaboration d'un projet de développement européen pour mettre au point un registre faisant état des patients atteints d’hypoventilation centrale, identifier des services dans l'Union Européenne, développer des directives médicales, un site Internet, ainsi que de fournir des informations aux patients et aux aidants. Ce livret représente ainsi l'un des résultats issus de cette collaboration paneuropéenne. Nous souhaitons qu'il soit utile aux personnes concernées. Par ailleurs, il est important que les cliniciens spécialisés dans ce domaine soient connus, c'est pourquoi leurs noms figurent ci-dessous. Nous remercions également les familles et les groupes de soutien aux familles de leurs remarques.

Martin Samuels, partenaire du Royaume Uni du Consortium Européen dédié au CHS, avril 2012

Médecins

Isabella Ceccherini, Gênes, Italie

Helena Estevao, Coimbra, Portugal

Matthias Frerick, Munich, Allemagne

Angeles Garcia, Madrid, Espagne

Barbara Gnidovec, Lubiana, Slovénie

Miriam Katz-Salamon, Stockholm, Suède

David Kilner, Londres, Royaume-Uni

Groupes de soutien aux familles

Alessandro Carcano, A.I.S.I.C.C., Italie

Philippe Imoucha, A.F.S.O., France

Agneta Markstrom, Stockholm, Suède

Marek Migdal, Varsovie, Pologne

Francesco Morandi, Erba, Italie

Giancarlo Ottonello, Gênes, Italie

Jochen Peters, Munich, Allemagne

Andreas Pfleger, Graz, Autriche

Raffaele Piumelli, Florence, Italie

Linda Middleton, UK Family Support Group
(Groupe soutien aux familles du R.-U.)

Raquel Porto, Madrid, Espagne

Moritz Rohrbach, Munich, Allemagne

Martin Samuels, Stoke-on-Trent, Royaume Uni

Johannes Schoeber, Munich, Allemagne

Irena Senecic, Zagreb, Croatie

Ha Trang, Paris, France

Mary Vanderlaan, CCHS Family Network (Réseau
CCHS des familles), États-Unis

2. INTRODUCTION

L'Hypoventilation Centrale est due à un problème de traitement et de transmission des messages du cerveau vers le diaphragme et les muscles de la paroi thoracique pour initier la respiration. La forme la plus courante est le Syndrome d'Ondine ou Syndrome d'Hypoventilation Centrale Congénitale (CCHS). Ce syndrome se manifeste dès les premiers jours et mois de vie d'un enfant, souvent peu après sa naissance. Des formes moins sévères de cette maladie peuvent se développer plus tardivement au cours de l'enfance, voire même à l'âge adulte (Ondine à révélation tardive ou LO-CCHS (*Late-Onset-CCHS*)). Il existe également une forme d'hypoventilation associée à des troubles hormonaux survenant à l'enfance, que l'on nomme obésité précoce avec dysfonctionnement hypothalamique et dysautonomie (ROHHAD - *Rapid-Onset Obesity with Hypoventilation and Hypothalamic and Autonomic Dysfunction*). Toutes ces formes impliquent, dans une certaine mesure, des troubles relatifs à d'autres parties du système nerveux autonome du corps.

Actuellement, on ignore le nombre exact de patients atteints d'hypoventilation centrale. Toutefois, on évalue l'incidence à environ 1 bébé touché sur 50 000 à 200 000 naissances vivantes, ce qui permet de le classer parmi les maladies rares. Dans les plus grands pays européens, on estime le nombre de cas touchés entre 50 et 100 par pays. Cependant, on ne dispose pas de suffisamment de données relatives au lieu d'habitation des enfants et des adultes souffrant d'hypoventilation centrale dans la plupart des pays. Un registre paneuropéen relatif aux sujets atteints de CHS est mis en place depuis 2011.

Le syndrome d'hypoventilation centrale fait référence au syndrome d'Ondine, un nom malheureux qui a été donné à cette maladie en 1962. Le nom de cette affection vient de la légende allemande, selon laquelle la nymphe, Ondine, jeta un sort à son mari infidèle, simple mortel, lui ôtant l'ensemble de ses fonctions corporelles automatiques, ce qui l'obligea à se souvenir qu'il devait respirer pour rester en vie. Un soir, lorsqu'il alla se coucher, il s'arrêta d'y penser et mourut. Toutefois, tous les individus souffrant de ce syndrome ne s'arrêtent pas de respirer, mais ils ne respirent pas de façon suffisante.



3. COMMENT FONCTIONNE L'APPAREIL RESPIRATOIRE ?

POURQUOI EST-IL VITAL DE RESPIRER ?

La respiration est un processus vital par lequel de l'oxygène est transporté dans le sang alors que le dioxyde de carbone, un déchet produit par le métabolisme, est éliminé de notre corps. Dans nos poumons, l'oxygène qui provient de l'air inspiré est capté par les globules rouges et transporté via la circulation sanguine vers toutes les cellules de l'organisme. La fonction cellulaire et la survie dépendent ainsi de cet apport continu en énergie biochimique (« carburant ») grâce à un processus par lequel la combustion du sucre (glucose) par l'oxygène produit du dioxyde de carbone et de l'eau. Bien que notre corps renferme de vastes réserves de glucose pour pouvoir l'alimenter en périodes de jeûne, il ne possède pourtant aucun stock d'oxygène. En cas d'arrêt respiratoire, le corps subisse des lésions tissulaires en quelques minutes.

COMMENT RESPIRE-T-ON ?

Notre appareil respiratoire se compose de voies respiratoires (le nez, la gorge, la trachée et les bronches), la cage thoracique, les muscles respiratoires (le diaphragme et les muscles de la paroi thoracique) et les deux poumons. Le cerveau commande la respiration : il envoie des impulsions régulières via la moelle épinière et les nerfs périphériques au diaphragme. La contraction du diaphragme entraîne l'augmentation du volume de la cage thoracique et entraîne l'air de l'extérieur vers les poumons. Une fois que les poumons sont remplis d'air, des échanges gazeux peuvent avoir lieu : l'oxygène des « chambres à air » est diffusé dans le sang tandis que le dioxyde de carbone va dans le sens inverse. L'air se vide à l'extérieur du corps par un mécanisme passif

COMMENT LA VENTILATION EST-ELLE CONTRÔLÉE ?

À la fois la concentration en oxygène et la concentration en dioxyde de carbone présents dans le sang sont étroitement « surveillées » par des capteurs spécifiques du tissu nerveux, principalement situés dans le cerveau. La pression normale de l'oxygène dans le sang artériel (PO_2) va de 70 à 100 mmHg (9,7 à 13,3 kPa) et la saturation en oxygène (SpO_2), qui peut être mesurée plus facilement par l'oxymétrie de pouls, va de 95 à 100 %. La pression normale du dioxyde de carbone (pCO_2) va de 35 à 45 mmHg.

Le volume d'air inhalé à chaque inspiration s'appelle le Volume Courant (VC). La Fréquence Respiratoire (FR) et le Volume Courant déterminent la Ventilation-Minute (VM). $VC \text{ (ml)} \times FR \text{ (min}^{-1}\text{)} = VM \text{ (ml} \times \text{min}^{-1}\text{)}$

Lorsque les besoins métaboliques augmentent - et donc les besoins en oxygène augmentent et que le taux d'élimination du dioxyde de carbone s'élève, comme c'est le cas lors de la pratique d'exercices physiques ou de fièvre -, la fréquence respiratoire et le volume courant augmentent pour ajuster la Ventilation-Minute.

LA FONCTION RESPIRATOIRE CHANGE-T-ELLE AVEC L'ÂGE ?

Un jeune organisme en pleine croissance a des besoins élevés en énergie et en oxygène. La Ventilation-Minute s'ajuste en fonction de ces besoins et ce principalement grâce à la fréquence respiratoire (qui se situe normalement entre 40 respirations par minute chez le nouveau-né et de 12 à 18 respirations par minute chez l'adulte). En revanche, le volume courant (environ de 7 à 10 ml par kg de poids corporel) ne varie que peu au cours du temps.

QU'EST-CE QUE L'HYPOVENTILATION ?

En médecine, « *hypo* » signifie « *en dessous de* » et « *ventilation* » signifie « *respiration* ». C'est pourquoi, le terme « hypoventilation » désigne une « diminution du volume d'air inspiré ». Une hypoventilation est due à une insuffisance respiratoire entraînant une absorption insuffisante d'oxygène par les poumons et une expiration insuffisante de dioxyde de carbone. C'est pourquoi en cas d'hypoventilation, les concentrations en oxygène dans le sang sont faibles (hypoxémie) et les concentrations en dioxyde de carbone sont élevées (hypercapnie).

L'hypoventilation peut être provoquée par des maladies touchant le muscle, ou le poumon, ou les voies aériennes supérieures ou le cerveau - en particulier les structures cérébrales profondes (que l'on nomme tronc cérébral). Ces causes entraînent une altération de l'état de conscience et une hypoventilation centrale. En fonction de la diminution de la ventilation-minute, la saturation artérielle en oxygène chute tandis que la concentration en dioxyde de carbone s'élève. Bien qu'il existe certains mécanismes de compensation, lors des épisodes aigus de maladies, une hypoventilation chronique de degré modéré peut altérer l'apport en oxygène au cerveau, au cœur et aux poumons.

4. PRESENTATION CLINIQUE DE L'HYPOVENTILATION CENTRALE

QU'EST-CE QUE L'HYPOVENTILATION CENTRALE ?

L'hypoventilation est dite centrale quand elle est due à un trouble cérébral qui empêche le cerveau de transmettre des messages destinés à amorcer la contraction du diaphragme et donc la respiration.

Les patients souffrant de HC ne réagissent pas aux changements de concentrations en oxygène et en dioxyde de carbone dans le sang. Les messages transmis par les capteurs situés dans les vaisseaux sanguins du cou et au niveau du cerveau, ne sont pas correctement recus par le cerveau. Par conséquent, le cerveau ne répond pas de façon adaptée à l'augmentation de besoins. Le sujet touché par cette maladie n'a pas conscience qu'il ne respire pas suffisamment. Il respire à une fréquence respiratoire faible et n'absorbe pas assez d'oxygène ni ne rejette assez de dioxyde de carbone des poumons.

QU'EST-CE QUE LE SYNDROME D'HYPOVENTILATION CENTRALE CONGENITALE ?

Le terme « congénital » signifie qu'un enfant est atteint d'une maladie à la naissance. Les symptômes se déclarent soit immédiatement, soit très peu de temps après la naissance. Ou bien l'enfant présente l'anomalie génétique, mais celle-ci ne se manifeste pas pendant plusieurs mois, voire des années, en raison du degré plus léger de la maladie. Si les symptômes se déclarent au-delà des premiers mois de vie de l'enfant, la maladie est dite dans ce cas Syndrome d'Hypoventilation Centrale à révélation tardive (LO-CCHS).

Si l'hypoventilation centrale n'est pas associée à une autre atteinte du cerveau, des nerfs, des muscles ou du métabolisme, on l'appelle le syndrome d'hypoventilation centrale.

EXISTE-T-IL D'AUTRES TYPES DE SYNDROME D'HYPOVENTILATION CENTRALE ?

L'hypoventilation qui survient plus tardivement au cours de l'enfance et qui est associée à une prise de poids rapide et à des troubles hormonaux est nommée ROHHAD (Rapid-Onset Obesity with Hypothalamic and Autonomic Dysfunction)

QUELS SONT LES SIGNES DU SYNDROME D'HYPOVENTILATION CENTRALE ?

L'hypoventilation peut ne se manifester que pendant la phase de sommeil profond, et la respiration s'effectue normalement lors de l'éveil. Dans de rares cas, la respiration est inefficace pendant le sommeil et également pendant les périodes de veille. Les manifestations de cette affection sont les suivantes :

- Une dépendance à la ventilation mécanique (assistée) depuis la naissance ;
- Des épisodes de changement de coloration cutanée : le sujet devient bleu, très pâle ou gris ;
- Un retard de croissance du poids et de la taille ;
- Un développement lent de l'enfant ;
- Une insuffisance cardiaque ;
- Des crises d'épilepsie (ou crises convulsives).

Chez les enfants, on suspecte également qu'ils sont atteints de HC s'ils présentent l'un des symptômes sus-mentionnés associé à l'un de ceux figurant ci-dessous :

- Une obésité précoce;
- Des troubles du comportement ;
- Une soif excessive ;
- Des troubles hormonaux.

Le CHS doit également être suspecté chez les enfants et les adultes présentant :

- Une apnée du sommeil sévère ;
- Des réactions allergiques dues à une anesthésie ;
- Des infections broncho-pulmonaires sévères nécessitant une ventilation prolongée.

Il arrive que le diagnostic soit établi à la suite d'une étude génétique sur les parents du patient atteint de HC.

Polysomnographie : c'est le meilleur examen qui permet de faire le diagnostic car il fournit toutes les données nécessaires pour évaluer la fonction respiratoire pendant le sommeil.

L'hypoventilation diurne (pendant la journée) peut être mise en évidence en surveillant les taux de SpO₂ et de CO₂ au cours de la journée.

Si l'on observe des taux de SPO₂ < 95 % et de CO₂ > 50 mmHg (6,7 kPa) pendant le sommeil, on parle d'hypoventilation de sommeil

LES PATIENTS SOUFFRANT DE HC, PRESENTENT-ILS D'AUTRES SYMPTOMES QUE L'HYPOVENTILATION ?

Le syndrome d'Ondine (SHCC) et LO-CCHS sont des maladies génétiques dues à des mutations sur le gène *PHOX2B*. Ce gène est essentiel au développement normal du système nerveux autonome qui commande de nombreux organes et muscles de notre organisme. C'est pourquoi, les mutations du gène *PHOX2B* touchent plusieurs fonctions corporelles.

Environ 20 % des patients souffrent d'une absence de nerfs dans le gros intestin (maladie de Hirschsprung). D'autres individus présentent des troubles alimentaires accompagnés de reflux acide, d'indigestion et de difficultés à avaler des aliments solides.

Certains patients atteints de SHCC présentent des risques de développer des tumeurs du tissu nerveux (neuroblastome) dans les glandes surrénales (situées au-dessus des reins), le cou, la cage thoracique ou dans la moelle épinière ; celles-ci peuvent être cancéreuses ou bénignes. Les patients souffrant d'un SHCC présentent également des symptômes relatifs à des anomalies du système nerveux autonome, telles que des réactions anormales des pupilles à la lumière, des épisodes sporadiques de transpiration abondante, une soif importante et une anomalie de la régulation de la tension artérielle, du rythme cardiaque et de la température corporelle.

5. PRÉSENTATION DU SYNDROME D'ONDINE (OU EN ANGLAIS CCHS)

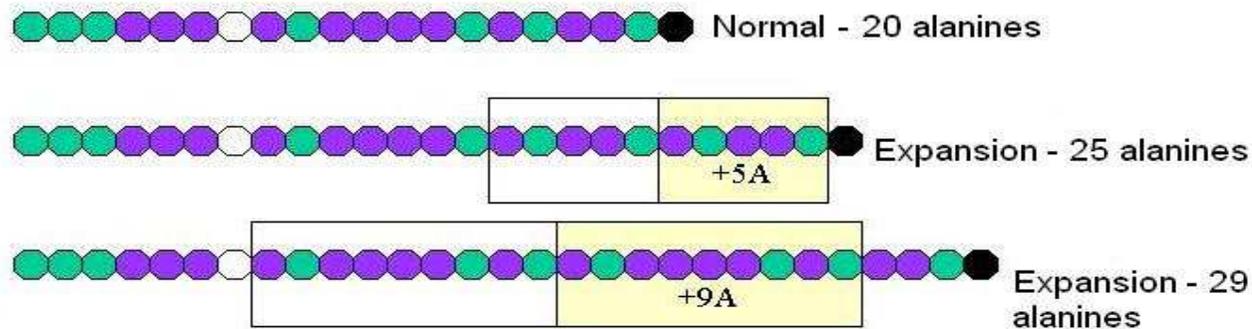
QU'EST-CE QUE LE SYNDROME D'ONDINE ?

Le Syndrome d'Hypoventilation Centrale Congénitale (CCHS - *Congenital Central Hypoventilation Syndrome* ; Syndrome d'Ondine) est une maladie génétique touchant le système nerveux autonome, qui commande les fonctions automatiques de l'organisme, dont la respiration. On parle de « **congénitale** » car les bébés présentent cette maladie à la naissance, bien que certains ne développent cette maladie que plus tardivement. On parle de « **centrale** » car cette affection touche le système nerveux central, c'est-à-dire le cerveau. Les centres de la respiration sont situés au niveau du bulbe rachidien (tronc cérébral), qui se trouve juste au-dessus de la racine de la moelle épinière qui entre dans le crâne.

L'**hypoventilation** est plus sévère pendant le sommeil. Les troubles respiratoires peuvent également survenir pendant les états de veille, bien qu'habituellement ils soient moins sévères. Ainsi, la sévérité des troubles respiratoires va d'une hypoventilation assez légère pendant seulement quelques phases du sommeil et une respiration normale de l'individu lors de l'éveil, à une interruption complète de la respiration pendant le sommeil et une hypoventilation sévère au cours des périodes de veille : cet état est particulièrement visible au moment des repas (en particulier lors de la petite enfance) ou lors de phases de concentration du sujet.

QUELLES SONT LES CAUSES DU SYNDROME D'ONDINE ?

Au cours de ces dernières années, il a été mis en évidence que le syndrome d'Ondine est dû à une anomalie d'un gène spécifique qui altère le développement de certains tissus nerveux cérébral au stade précoce de développement fœtal. On pense que cette anomalie apparaît spontanément dans la plupart des cas au moment de la formation du nouvel embryon : un phénomène que l'on connaît mieux sous le nom de mutation spontanée. L'ensemble des cellules de l'enfant touché par cette anomalie génétique portera le gène anormal. Les parents sont généralement bien portants. Toutefois, on sait que chez 5 à 10 % des cas, un des deux parents est susceptible d'être porteur de l'anomalie génétique. Ces parents peuvent donc présenter cette anomalie génétique sur toutes les cellules de leur organisme ou uniquement quelques-unes d'entre elles.



[Légendes]

Normal = Sain

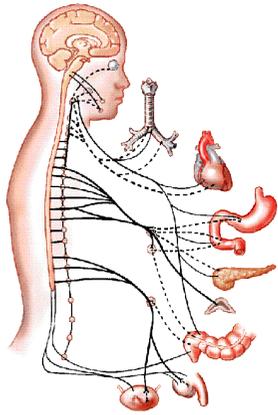
Expansion - 25 alanines = Expansion - 25 alanines

Expansion - 29 alanines = Expansion - 29 alanines

Différences génétiques chez les personnes saines & celles atteintes de syndrome d'Ondine (CCHS)

L'anomalie génétique touche la zone que l'on nomme *PHOX2B*, située sur l'une des paires de gènes du chromosome 4 (chaque cellule de l'organisme possède 23 paires de chromosomes). Sur un segment d'un gène sain, il y a une séquence de 20 protéines que l'on nomme alanine, alors que le gène touché présente entre 25 et 33 alanines que l'on appelle *expansion répétée de polyalanine*. Cette anomalie n'est pas retrouvée chez les personnes saines. Ainsi, le gène *PHOX2B* a été décrit comme un gène à l'origine d'une maladie.

Si un individu porteur de la mutation du *PHOX2B* a des enfants, il a 50 % de risques de transmettre la mutation du gène touché. Si un adulte porteur du gène *PHOX2B* a un enfant, il est possible de détecter cette affection sur le fœtus au cours des premiers mois de grossesse.



QUELS SONT LES ORGANES TOUCHÉS LORS D'UN SYNDROME D'ONDINE ?

Le principal organe touché est l'appareil respiratoire, bien que tous les organes commandés par le système autonome puissent l'être également : le cœur, les yeux, les intestins, le cerveau et la peau.

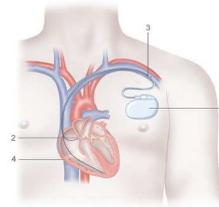
LA RESPIRATION

Comme il a déjà été décrit dans le chapitre ci-dessus, les individus touchés par ce syndrome développent une hypoventilation, laquelle est plus marquée au cours du sommeil que pendant l'éveil.

Ces personnes ne perçoivent pas et ne réagissent pas automatiquement aux changements des taux d'oxygène et de dioxyde de carbone comme le feraient des individus sains. Par conséquent, elles peuvent présenter une ampliation thoracique médiocre, une croissance et un développement faibles, une surcharge cardiaque, des crises d'épilepsie, des lésions cérébrales

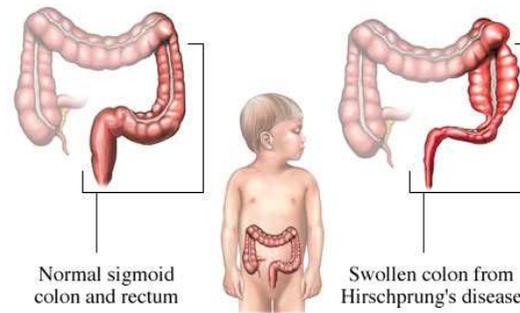
LE CŒUR

Les individus souffrant de syndrome d'Ondine sont susceptibles de présenter des pauses du rythme cardiaque (arrêt sinusal). Ce phénomène peut entraîner des épisodes de vertiges, de collapsus ou des crises d'épilepsie. Dans certains cas, il faut recourir à l'implantation d'un pacemaker.



L'ALIMENTATION ET LES INTESTINS

Il se peut que la commande nerveuse de l'œsophage, de l'estomac et des intestins puisse être touchée. Si le gros intestin est touché, le sujet peut présenter une constipation sévère ou une distension abdominale (plus connue sous le nom de maladie de Hirschsprung), laquelle exige une chirurgie intestinale. Si l'œsophage et l'estomac sont touchés, le sujet peut présenter des difficultés à avaler et des difficultés de transit.



[Légendes]

Côlon sigmoïde et rectum normaux

Maladie de Hirschsprung

LE CERVEAU ET LE SYSTÈME NERVEUX

Certains sujets peuvent présenter des difficultés d'apprentissage, des troubles de la vue ou des crises d'épilepsie. Par ailleurs, des épisodes subits de blocage respiratoire, déclenchés par la colère, la douleur ou la peur peuvent être plus fréquents au cours des premiers mois de vie d'un enfant que chez les bébés sains.

Les individus souffrant de formes de HC plus sévères présentent également des risques de développer une anomalie de la croissance des cellules nerveuses (tumeurs des cellules nerveuses), qui font partie du système nerveux autonome. Ces tumeurs peuvent être soit bénignes (sans danger), soit malignes (cancéreuses).



Photos de sujets atteints de CCHS

6. Présentation du ROHHAD

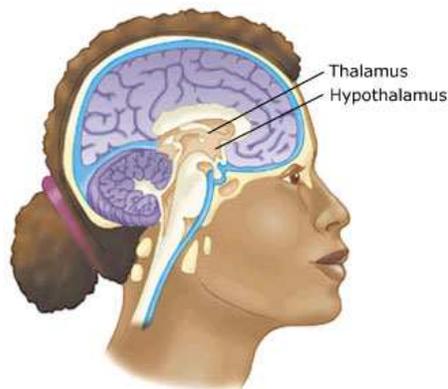
QU'EST-CE QUE LE ROHHAD ?

L'abréviation de cette maladie signifie : *Rapid-onset Obesity with Hypoventilation and Hypothalamic and Autonomic Dysfunction* (Obésité précoce, hypoventilation, dysfonctionnements hypothalamique et autonome).

Cette maladie rare est associée à plusieurs troubles : obésité, hypoventilation, troubles hormonaux, troubles relatifs à la commande de régulation automatique de la température corporelle, sudation, et modifications du rythme cardiaque et de la tension artérielle. Les patients peuvent également présenter des changements du comportement : agressivité ou signes excessifs de faim ou de soif. Les symptômes liés aux troubles respiratoires peuvent être sévères, à tel point qu'ils peuvent entraîner un arrêt respiratoire exigeant une réanimation. Par ailleurs, ces patients peuvent aussi présenter des troubles oculaires, tels que le strabisme (louche) ou des différences de taille des pupilles. L'obésité est une préoccupation majeure, ainsi le fait de ne pas reconnaître qu'elle est une cause d'hypoventilation peut aboutir à poser un mauvais diagnostic et passer à côté du ROHHAD.

QUELLES SONT LES CAUSES DU ROHHAD ?

L'origine du ROHHAD est inconnue. Tout ce que l'on sait est que cette maladie concerne un trouble de l'hypothalamus, une partie du cerveau qui commande certaines des fonctions fondamentales les plus importantes de notre corps, telles que : la température, le sommeil, la faim, la soif, la croissance, le développement sexuel, la fonction thyroïdienne, la respiration et le comportement.



L'hypothalamus

[Légendes]

Thalamus = Thalamus

Hypothalamus = Hypothalamus

COMMENT SE MANIFESTE L'HYPOVENTILATION ?

L'hypoventilation peut apparaître brusquement, à la suite d'un épisode infectieux ou d'une anesthésie. Elle peut également entraîner un arrêt respiratoire soudain. Il serait possible de le prévenir en menant une étude du sommeil chez des enfants devenant subitement obèse, étant donné qu'il s'agit dans ce cas d'un signe avant-coureur de l'hypoventilation.

COMMENT TRAITE-T-ON L'HYPOVENTILATION ?

L'hypoventilation peut être de degré de sévérité différent. Certains patients ne présentent qu'une hypoventilation nocturne, tandis que d'autres en souffrent 24 heures sur 24. Les patients qui nécessitent une ventilation mécanique uniquement pendant leur sommeil sont fréquemment traités par une ventilation par masque, alors que ceux nécessitant une ventilation 24 heures sur 24 doivent être traités par une ventilation par trachéotomie (ou par stimulation phrénique).

QUELS SONT LES TROUBLES HORMONAUX ?

Plusieurs troubles hormonaux peuvent apparaître simultanément. La sécrétion d'hormones peut être insuffisante et nécessite donc une supplémentation spécifique. L'atteinte peut se situer au niveau 1) de la glande thyroïde située dans le cou, nécessitant une supplémentation en thyroxine, 2) des glandes surrénales situées au-dessus des reins, nécessitant une supplémentation en cortisol, et 3) les ovaires ou les testicules, nécessitant une supplémentation en hormones sexuelles, œstrogènes ou testostérone. La régulation de la soif et de la faim dépend également dans une certaine mesure des hormones.

QUE SE PASSE-T-IL LORS DE LA PUBERTÉ ?

En raison de l'absence de certaines hormones indispensables lors de la puberté pour favoriser la croissance et le développement sexuel d'un individu, il se peut que la puberté soit retardée et dans ce cas il faut envisager une hormonothérapie.

POURQUOI LE SYSTÈME NERVEUX NE FONCTIONNE-T-IL PAS CORRECTEMENT ?

Les sujets atteints de ROHHAD présentent une mobilité normale. Cependant, ces personnes peuvent présenter des troubles du système nerveux autonome (automatique), qui commande la fréquence cardiaque, la tension artérielle, la respiration, la transpiration, la température corporelle, le transit digestif, etc. Les garçons et les filles touchés par cette maladie montrent des changements dans le fonctionnement normal de ces fonctions corporelles.

COMMENT TRAITE-T-ON L'OBÉSITÉ ?

Le contrôle du poids est difficile, et repose sur le suivi de règles d'hygiène alimentaire et de vie strictes. L'obésité peut aggraver les troubles respiratoires lors du sommeil.

Y A-T-IL DES RISQUES D'APPARITION DE TUMEURS ?

Le développement de tumeurs a été décrit chez les patients souffrant de ROHHAD. On distingue principalement les tumeurs de l'abdomen formées à partir des cellules nerveuses. Il faudrait dépister ces tumeurs chez les patients présentant une ROHHAD de sorte que le diagnostic soit posé suffisamment tôt pour pouvoir les retirer dans le cas où cela s'avérerait nécessaire.

LA MALADIE ÉVOLUE-T-ELLE AU COURS DU TEMPS ?

Très peu de cas ont été rapportés. L'évolution à long terme est mal connue. Les premiers symptômes sont la survenue de l'obésité difficile à contrôler, puis le développement des insuffisances hormonales (insuffisance surrénale, hypothyroïdie, etc.). L'hypoventilation peut se déclarer bien des années plus tard. Cette maladie ne s'améliore pas avec le temps.

QUE RESTE-IL ENCORE À APPRENDRE SUR LR ROHHAD ?

On ignore l'origine de cette maladie.

L'élaboration d'un registre européen regroupant les patients atteints de SHC, dont ceux souffrant de ROHHAD, permettrait de mieux définir cette maladie rare. Par ailleurs, le recueil de plus de données sur ces patients nous aiderait à mieux comprendre comment poser le diagnostic et traiter cette pathologie.

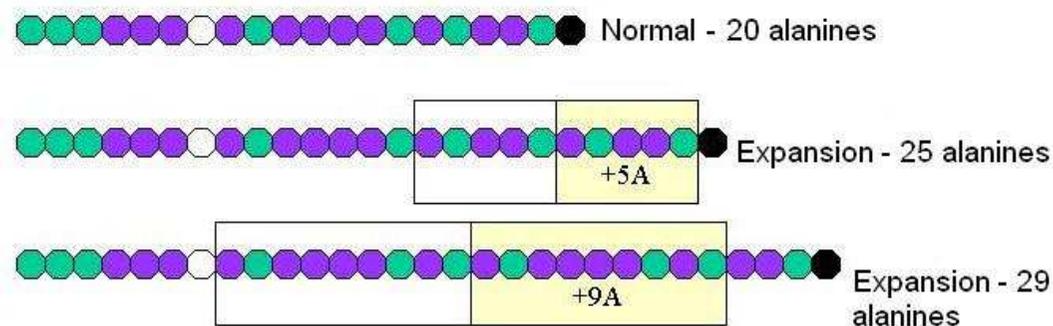
7. Le CHS et la génétique

EXISTE-T-IL UN TEST GÉNÉTIQUE ?

Depuis 2003, il existe un dépistage génétique pour diagnostiquer le syndrome d'Ondine (ou CCHS). Il permet de déceler une anomalie dans chaque cellule du corps des individus touchés par cette maladie qui ne se retrouve jamais chez des individus sains. Sur les 23 paires de chromosomes (matériel génétique de chaque cellule), une anomalie (mutation) est mise en évidence sur le chromosome numéro 4. Le segment du chromosome qui porte la mutation génétique est appelé *PHOX2B*.

QUEL EST LE RÉSULTAT DU TEST GÉNÉTIQUE ?

La mutation la plus courante, que l'on retrouve chez 90 % des patients, porte sur une molécule d'alanines (un des acides aminés ou des éléments constitutifs de la double hélice d'ADN) plus longue. Le nombre d'alanines passe de 20 (sujet sain) à un nombre compris entre 24 et 39 alanines sur l'une des paires de chromosomes. On appelle ce phénomène une mutation répétée de polyalanine (PARM – *Polyalanine Repeat Mutation*). Cette mutation engendre des paires de chromosomes possédant de 20/24 à 20/39 alanines (le génotype d'un sujet sain étant de 20/20).



[Légendes]

Normal = Sain ; Expansion - 25 alanines = Expansion - 25 alanines ; Expansion - 29 alanines = Expansion - 29 alanines

Par ailleurs, on trouve d'autres mutations chez moins de 10 % des patients, plus connu sous le nom de mutation faux-sens, non-sens ou mutations à trame décalée du gène.

Y A-T-IL UNE RELATION ENTRE LE TYPE DE MUTATION ET LES SYMPTOMES CLINIQUES ?

Il semblerait qu'il y ait un rapport entre le type de la mutation et certains symptômes cliniques, et notamment : 1) le risque à développer des tumeurs des cellules nerveuses, comme un neuroblastome ou un ganglioneurome ; 2) le risque à développer une maladie de Hirschsprung ; 3) le degré de sévérité de l'hypoventilation et la probabilité à nécessiter une ventilation mécanique 24 heures sur 24 ; et 4) la présence d'un trouble de la fréquence cardiaque, une des causes éventuelles qui entraînerait la mort subite du patient.

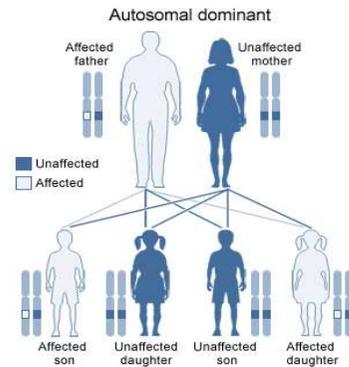
La présence d'autres types de mutations peut être associée à des formes sévères de CCHS, accompagnées à la fois de la maladie de Hirschsprung (avec atteinte intestinale étendue) et de tumeurs de la crête neurale que l'on trouve plus fréquemment.

À QUI D'AUTRE CE TEST SERAIT-IL UTILE ?

La connaissance de la mutation PHOX2B permet également l'identification soit de l'un ou l'autre des parents asymptomatiques porteur de cette mutation, qui présente un risque plus élevé de récurrence lors de grossesses ultérieures, soit d'adultes présentant une hypoventilation légère, qui n'a pas été observée ou diagnostiquée auparavant.

QU'EN EST-IL DU DIAGNOSTIC LORS D'UNE GROSSESSE ?

Il est possible de réaliser un test génétique sur le fœtus au cours de la grossesse pour établir un diagnostic prénatal. Chaque individu touché présente 50 % de risques de transmettre ce trouble à chaque nouveau-né (transmission autosomique dominant). En conséquence, une seule mutation chez l'un des deux parents suffit pour déclencher la maladie.



Patrimoine de la mutation du gène *PHOX2B*

[Légendes]

Autosomal dominant = Autosomique dominant ; *Affected father* = Père atteint ; *Unaffected mother* = Mère saine ; *Unaffected* = Sain ;

Affected = Atteint ; *Affected son* = Fils atteint ; *Unaffected daughter* = Fille saine ; *Unaffected son* = Fils sain ; *Affected daughter* = Fille atteinte

LES PARENTS SONT-ILS PORTEURS DE LA MUTATION GÉNÉTIQUE ?

Plus de 90 % des parents ne portent pas cette mutation génétique. On pense que cette mutation apparaît spontanément au tout début de la grossesse au moment de la formation de l’embryon. Étant donné que 5 à 10 % des parents sont susceptibles de porter ce gène, il est recommandé de faire un dépistage chez les parents d’un sujet atteint.

La plupart des parents porteurs de cette mutation n’ont, toutefois, pas fait l’objet d’une analyse qui permettrait de savoir s’ils sont touchés par cette anomalie génétique. Certains ne porteront l’anomalie que dans certaines cellules de l’organisme, un phénomène que l’on qualifie de mosaïcisme.

QUELLES SONT LES AUTRES PERSONNES NÉCESSITANT UNE ANALYSE GÉNÉTIQUE ?

Actuellement, seuls les parents des sujets touchés par cette maladie ou testés positifs à la mutation du gène *PHOX2B* doivent subir une analyse. Par ailleurs, il faut fournir aux parents et aux jeunes enfants malades un conseil génétique afin de décider si la personne pourrait bénéficier de

l'étude génétique.

QU'IMPLIQUE LE TEST GÉNÉTIQUE ?

Pour réaliser l'analyse permettant de dépister le gène *PHOX2B*, il faut envoyer un prélèvement de sang à l'un des laboratoires spécialisés en génétique existant en Europe. Une analyse de ce type doit être effectuée par un médecin traitant afin qu'il dispose de toutes les données cliniques.

CE TEST GÉNÉTIQUE PERMET-IL D'IDENTIFIER LES PATIENTS DONT LA MALADIE SE DÉCLARERA PLUS TARDIVEMENT LORS DE L'ENFANCE OU À L'ÂGE ADULTE ?

Grâce à ce test génétique, il est devenu possible de rattacher une hypoventilation survenant chez un sujet adulte au CCHS.

Il a été mis en évidence chez certains adultes présentant une hypoventilation chronique ou une hypoventilation à révélation tardive, qu'ils étaient porteurs d'une mutation du gène *PHOX2B*. De plus, il a été découvert que certains adultes présentant une apnée obstructive du sommeil ou des réactions allergiques dues à l'anesthésie étaient porteurs de mutations du *PHOX2B*. La mutation que l'on retrouve le plus fréquemment chez ces patients est l'expansion (plus courte) d'alanines, avec un génotype de 20/25. Le degré léger de la maladie associé à cette mutation explique pourquoi celle-ci ne se déclare qu'à l'âge adulte et que l'on ignorait sa présence. Il arrive parfois que des événements, tels la prise de sédatifs ou une détresse respiratoire aiguë, déclenchent une hypoventilation.

LE TEST GÉNÉTIQUE EST-IL TOUJOURS POSITIF ?

Une hypoventilation centrale n'est pas toujours associée à une mutation du gène *PHOX2B*

D'autres causes restent mal connues.

Il n'existe actuellement aucun test génétique permettant de poser le diagnostic de la ROHHAD. Les patients souffrant de cette affection ne présentent pas d'anomalie sur le gène *PHOX2B*.

8. Le CHS et l'assistance ventilatoire

POURQUOI FAUT-IL RECOURIR À UNE ASSISTANCE VENTILATOIRE ?

Les patients atteints de CHS sont incapables de respirer spontanément pendant leur sommeil, et parfois même lorsqu'ils sont éveillés. Le CHS ne disparaît pas spontanément, ne répond pas aux stimulants pharmacologiques ni ne s'améliore avec l'âge. C'est pourquoi les patients ont besoin **d'une assistance ventilatoire**.

Le mode d'assistance ventilatoire doit être décidé en fonction *de l'âge, la sévérité de la maladie, des préférences des parents et de l'expérience d'un centre spécialisé en la matière*.

QUELS SONT LES TYPES DE DISPOSITIFS D'ASSISTANCE VENTILATOIRE DISPONIBLES ?

Il existe actuellement quatre types de dispositifs de ce type.

- **Ventilation par trachéotomie.** La méthode la plus courante permettant de fournir une ventilation mécanique, en particulier chez les nourrissons et les jeunes enfants, est la trachéotomie (ouverture pratiquée par voie chirurgicale dans la trachée). Une canule de trachéotomie est introduite et reliée au respirateur via un dispositif tubulaire spécial.
- **Ventilation par masque, également appelée ventilation non invasive (VNI).** L'assistance respiratoire d'un respirateur est fournie via des pinces nasales, un masque nasal ou facial.
- **Électrostimulation diaphragmatique ou phrénique (Respiratory Pacing).** La RP exige la pratique d'une intervention chirurgicale pour poser deux électrodes sur les nerfs phréniques situés à l'intérieur de la cage thoracique et deux récepteurs radioélectriques sous la peau. Une stimulation électrique des nerfs phréniques entraîne une contraction du muscle respiratoire le plus grand et le plus important : le diaphragme. Lorsque l'émetteur externe arrête d'envoyer des signaux, le diaphragme se relâche et une expiration passive commence. Des nouvelles procédures d'électrostimulation diaphragmatique directe ont été décrites et utilisées chez un nombre restreint de patients.

- **Ventilation en pression négative (VPN).** Il existe trois modes d'administration d'une pression négative afin de permettre la respiration : l'enveloppe thoracique (cuirasse), le système Vest et le Port-a-Lung. Pour ces trois types de VPN, une pression négative est appliquée à la cage thoracique et à l'abdomen provoquant ainsi une inspiration, étant donné que la pression négative déclenche une aspiration de l'air dans les poumons.

QUELS SONT LES RISQUES LES PLUS FREQUENTS LIÉS AUX DIFFERENTS TYPES D'ASSISTANCE VENTILATOIRE ?

- **Infection :** l'introduction d'une canule de trachéotomie peut engendrer des infections d'origine bactérienne et virale qui peuvent s'étendre aux poumons. En conséquence, une augmentation de la quantité de sécrétions peut boucher les voies aériennes ou causer une pneumonie. C'est pourquoi les enfants portant une trachéotomie doivent être surveillés régulièrement. Par ailleurs, une infection peut également survenir en cas d'électrostimulation des nerfs phréniques et VNI.
- **Fuite :** une assistance ventilatoire suffisante est cruciale pour maintenir un état de santé optimal chez les enfants dépendant d'une assistance de ce type. C'est pourquoi, il faut réduire au minimum la possibilité d'une fuite autour du masque en fournissant aux patients des masques/pinces bien ajusté(e)s. De même, une cuirasse ou enveloppe thoracique bien étanche est indispensable pendant la ventilation en pression négative.
- **Défaillance :** l'assistance ventilatoire par stimulation phrénique ou diaphragmatique peut présenter une antenne et un câble défectueux (cassés) entre le récepteur et l'électrode ou un mauvais fonctionnement du dispositif de stimulation d'un côté du thorax.
- **Occlusion des voies aériennes :** elle peut se produire lorsque la respiration est générée par une pression négative ou par la stimulation des nerfs phréniques sans trachéotomie.

QUE RESENT-ON LORS D'UNE ASSISTANCE VENTILATOIRE ?

L'assistance ventilatoire en elle-même est indolore, elle ne perturbe pas le sommeil. Il est important de paramétrer le ventilateur de manière optimale afin d'éviter une mauvaise synchronisation entre la fréquence respiratoire du patient et les paramètres du respirateur artificiel. Il est recommandé qu'une personne éveillée se trouve dans la même pièce que le patient lorsque celui-ci dort afin de veiller à ce qu'une cause de déclenchement d'alarme, telle que la déconnexion des tubes, une panne de l'antenne ou une fuite ne se produise.

L'ENFANT PEUT-IL PARLER EN CAS DE TRACHÉOTOMIE ?

Lors d'une respiration spontanée, un adaptateur particulier, que l'on nomme « canule parlante », est fixé au tube pour permettre au patient de parler. Il est également possible pour un patient de parler pendant la ventilation mécanique.

Il est également recommandé de mettre une canule de petite taille (qui permet cependant une ventilation nocturne efficace) pour favoriser la respiration par les voies naturelles le matin et l'acquisition de la parole.

EST-IL POSSIBLE POUR LA FAMILLE DE VOYAGER AVEC UN VENTILATEUR ?

La plupart des ventilateurs actuellement disponibles sur le marché sont portatifs et possèdent une batterie interne et externe.

9. VENTILATION PAR TRACHÉOTOMIE

QU'EST QU'UNE TRACHÉOTOMIE ?

C'est l'ouverture pratiquée à l'avant du cou qui permet de créer un passage directement dans la trachée : l'orifice pratiquée dans la trachée se nomme stomie, d'où trachéostomie. L'intervention chirurgicale est pratiquée par un chirurgien ORL sous anesthésie générale. Dans le cas d'un sujet atteint de CHS, elle permet la ventilation nocturne dans des conditions de confort et de sécurité. Dans d'autres cas, cette intervention est pratiquée par exemple lorsque les voies aériennes ne sont pas assez larges au niveau du larynx (cordes vocales) ou pharynx (gorge).

QUELS SONT LES AVANTAGES DE LA VENTILATION PAR TRACHÉOTOMIE ?

La ventilation par trachéotomie permet de fournir une ventilation efficace au patient, en particulier lorsque la voie aérienne située au-dessus de la stomie est encline à un collapsus ou un rétrécissement. Chez les patients souffrant de CHS, le cerveau ne parvient pas à émettre suffisamment de signaux pour permettre aux muscles respiratoires de fonctionner correctement, ainsi le volume d'air qui pénètre dans les poumons est insuffisant. Ces signaux sont également envoyés aux muscles de la gorge, qui ne parviendront pas à s'ouvrir entièrement comme c'est le cas chez les individus sains. Bien que cette affection puisse être traitée par une insufflation d'air, sous pression, dans les voies aériennes, comme c'est le cas pendant une ventilation par masque, elle ne permet pas toujours de résoudre un rétrécissement ou un collapsus des voies aériennes. On rencontre ce cas, en particulier, chez les jeunes enfants dont les voies aériennes sont plus minces que celles des adultes.

À QUEL MOMENT FAUT-IL ENVISAGER UNE TRACHÉOTOMIE ?

La ventilation par trachéotomie est la technique d'assistance respiratoire habituellement utilisée chez la plupart des enfants atteints de CHS. Cette technique s'utilise en particulier si l'enfant a besoin d'une ventilation pendant une grande partie de la journée), p.ex. une durée supérieure ou égale à 12 heures, pendant des périodes d'éveils, mais elle n'est pas encore établie pour les cycles de sommeil-éveil. Les enfants plus âgés recevront également une ventilation par trachéotomie s'ils ont besoin d'une ventilation pendant la période d'éveil ou lorsque l'on considère que la ventilation par masque est insuffisante ou dangereuse, p.ex. lorsque les voies aériennes supérieures ne sont pas assez larges pour permettre une ventilation efficace. La plupart du temps, on utilise des canules mobiles. Cependant, certains adultes atteints de CHS utilisent une ventilation par trachéotomie via des canules fixes.

FAUT-IL SUIVRE CE TRAITEMENT À VIE ?

Auparavant, on considérait qu'il fallait utiliser la ventilation par trachéotomie à vie ; chez certains patients c'est toujours le cas : par exemple, en cas d'hypoventilation même en période d'éveil. Cependant, aujourd'hui, il est possible de retirer la trachéotomie chez un certain nombre de patients, lorsque d'autres méthodes de ventilation se sont révélées efficaces pour eux. Le retrait permanent de la canule de trachéotomie (décanulation) est envisagé lorsque le patient passe à la ventilation par masque et dans certains cas de stimulation des nerfs phréniques.

QUELLE EST MON APPARENCE AVEC UNE TRACHÉOTOMIE ?

Lors d'une trachéotomie, une canule est placée dans la trachée afin de s'assurer que la stomie reste libre. La canule de trachéotomie doit être entretenue régulièrement : aspiration, nettoyage et remplacement. Ces procédures sont enseignées aux parents, aidants et patients. De plus, le personnel soignant infirmier vérifie que les parents et aidants soient en mesure d'effectuer ces procédures correctement. Lorsque l'on considère qu'ils sont prêts, les parents et les aidants peuvent réaliser l'aspiration et le remplacement de la canule de trachéotomie de manière régulière. En général, l'intervalle de temps pour remplacer une canule dépend du type de matériau de fabrication, de la quantité et du type de sécrétions, ainsi que d'autres facteurs cliniques.

QUEL MATÉRIEL FAUT-IL UTILISER POUR LE SUIVI DE LA TRACHÉOTOMIE ?

Tous les patients porteurs d'une trachéotomie nécessitent un équipement destiné à aspirer et remplacer la canule. Afin de pouvoir être transporté, un kit de trachéotomie est préparé. Il comprend tous les éléments spécifiques, dont des canules de rechange de tailles identiques ou plus petites, des cathéters d'aspiration, des pinces et un dispositif d'aspiration.

QUEL TYPE D'AIDANT FAUT-IL ET À QUEL MOMENT INTERVIENT CELUI-CI ?

Le patient atteint de CHS a besoin d'aidants pour surveiller et réagir aux modifications de ses besoins en ventilation. La durée de l'aide et le type de l'aidant varient en fonction de nombreux facteurs, dont la sévérité de l'état clinique du patient, la stabilité de son état, l'âge et la disponibilité de l'aidant. Il existe certaines familles pour lesquelles le niveau de soins minimum est fourni ou disponible : ce cas est moins fréquent, étant donné que certaines familles - dans certains pays - reçoivent des aidants de nuit qui viennent quelques nuits, voire toutes les nuits de la semaine.

QUELLES SONT LES COMPLICATIONS ÉVENTUELLES ?

Il peut arriver que les canules de trachéotomie se bouchent ou tombent. Il peut arriver que, lors de leur remplacement, elles soient introduites dans la mauvaise voie ou qu'il soit de fait difficile d'aspirer les sécrétions. Par conséquent, ces manipulations augmentent le risque de contamination trachéale ou pulmonaire par les bactéries ; le risque est la survenue d'infections graves, telles qu'une trachéite, une bronchite ou une pneumonie.

Une canule de trachéotomie a souvent un impact sur la parole, en particulier pendant les périodes de ventilation. Par ailleurs, l'utilisation de canules de trachéotomie est généralement associée à un risque accru de mort subite.

COMMENT FAUT-IL TRAITER CES COMPLICATIONS ?

Une bonne hygiène permet de minimiser ces complications. Des procédures d'hygiène, par exemple, des procédures de nettoyage, doivent être réalisées ; lors de l'aspiration, une attention particulière est nécessaire pour déceler des changements dans les sécrétions ; une surveillance régulière pendant le sommeil grâce à une oxymétrie de pouls et l'utilisation d'une canule vocale sont des moyens permettant de réduire au maximum les risques.

EST-IL POSSIBLE DE PARLER AVEC UNE TRACHÉOTOMIE ?

Quasiment tous les patients apprennent à parler et émettre des sons avec une trachéotomie, bien qu'il leur faille plus de temps que les autres enfants.

EXISTE-T-IL DES DIFFICULTÉS POUR AVALER OU MANGER ?

Elles peuvent en effet apparaître comme des problèmes qui y sont associés, en particulier, chez les nourrissons et les jeunes enfants souffrant de CHS et portant une trachéotomie ; il arrive parfois que celles-ci disparaissent grâce à une gastrostomie : stomie pratiquée dans l'estomac à travers la paroi abdominale.

EST-IL PERMIS DE NAGER ?

Il n'est pas autorisé de nager pour les sujets atteints de CHS avec trachéotomie ; contrairement aux autres individus atteints de CHS, bien que nager sous l'eau leur soit déconseillé, étant donné que la diminution de sensation d'asphyxie sous l'eau peut pousser le patient à retenir sa respiration sur une longue durée, ce qui peut s'avérer dangereux.

QUELS TYPES DE VENTILATEURS UTILISE-T-ON EN CAS DE TRACHÉOTOMIE ?

Il existe un certain nombre de dispositifs variés utilisés pour la ventilation par trachéotomie : dans différents pays, les distributeurs d'équipement médical fournissent des respirateurs issus de sociétés spécifiques. C'est pourquoi, il est difficile d'être normatif à propos du type de dispositif à utiliser chez les sujets atteints de CHS. Il est donc important que le médecin qui prescrit et traite le patient par ventilation présente suffisamment d'expérience en matière de ventilation à long terme.

PEUT-IL Y AVOIR DES FUITES EN CAS DE TRACHÉOTOMIE ?

En effet, il existe des fuites d'air en cas de trachéotomie. Elles sont localisées le plus souvent autour de la canule de trachéotomie et en remontant à travers le larynx et la gorge. Cependant, elles peuvent contribuer au développement des sons et de la parole. Toutefois, une fuite excessive peut réduire la quantité suffisante de ventilation. Ainsi, la présence d'une fuite peut être favorable ou nuisible au patient, tout dépend de sa gravité. Si la fuite devient de plus en plus importante au cours des semaines ou des mois, ceci peut indiquer qu'il faut augmenter la taille de la canule.

QUE RESSENT L'ENFANT AVEC UNE TRACHEOTOMIE ?

La trachéotomie ne doit être associée à aucune douleur. Cependant, la plupart des enfants n'aiment pas l'aspiration, bien qu'elle soit une procédure d'hygiène indispensable pour une trachéotomie.

QUE SE PASSE-T-IL LORS DE LA CROISSANCE DE L'ENFANT PORTEUR D'UNE TRACHÉOTOMIE ?

Une fuite d'air autour de la canule sera plus importante et nécessitera le remplacement de la canule de trachéotomie par une de plus grande taille.

QUELS SONT LES TYPES DE CANULES DE TRACHÉOTOMIE UTILISÉS ?

Différents types de canules sont utilisés. Généralement, il faut respecter les recommandations du fabricant pour remplacer et nettoyer ces tubes. La préférence va aux canules de tolérance à long terme.

FAUT-IL LAISSER LES CANULES DE TRACHÉOTOMIE OUVERTES, FAUT-IL LES HUMIDIFIER OU POSER UNE CANULE PARLANTE ?

Le besoin en humidité est variable selon le type de canules de trachéotomie, parfois on en fournit que pendant la ventilation. L'humidité chauffée électriquement est la plus efficace, mais il existe des dispositifs similaires aux papiers-filtres sophistiqués, qui piègent l'air expiré (humide) et humidifie l'air inhalé (échange d'humidité, dispositifs d'échange d'humidité HME). Pour certains enfants, il est inutile d'ajouter de l'humidification en plus.

Il est parfois utile d'utiliser des canules parlantes pendant les périodes sans assistance ventilatoire pour permettre aux enfants de s'exprimer.

10. VENTILATION PAR MASQUE (NASAL)

QU'EST-CE QUE LA VENTILATION PAR MASQUE ?

La ventilation par masque peut utiliser des interfaces différentes, telles que le masque nasal, le masque narinaire, le casque ou le masque facial (forme). Elle permet l'assistance ventilatoire sans recourir à une trachéotomie. On l'appelle « ventilation non invasive » (VNI).

QUELS SONT LES AVANTAGES D'UNE VENTILATION PAR MASQUE ?

- Aucune intervention chirurgicale n'est nécessaire ;
- Pas de conséquences sur l'acquisition de la parole et du langage ;
- Infections respiratoires moins fréquentes.

QUAND FAUT-IL ENVISAGER UNE VENTILATION PAR MASQUE ?

Certains auteurs recommandent une ventilation par trachéotomie au cours des premiers mois ou premières années de vie du nourrisson ou enfant atteint de CHS, tandis que d'autres préconisent l'utilisation d'une ventilation non invasive. En cas de ventilation requise pendant 24 heures, il est préférable de recourir à une trachéotomie.

En cas d'hypoventilation moins sévère, une VNI par masque peut être une option. La décision dépendra de l'état clinique du patient et de l'expérience en la matière du médecin, après un entretien avec la famille.

Dans certains cas, la ventilation par masque est démarrée très tôt. L'alternance entre les masques nasaux et oro-nasaux, et depuis peu l'utilisation de masques faciaux intégraux pourrait minimiser la survenue d'une hypoplasie faciale. Pour réduire les risques d'apparition d'une telle affection, il est important de ne pas trop serrer le masque. C'est pourquoi, il peut être utile d'utiliser des masques sur mesure en silicone. Par ailleurs, il est conseillé d'éviter aussi longtemps que possible l'utilisation de masques faciaux chez les enfants en raison du risque potentiel lié à l'aspiration.



La ventilation par masque est la première option pour les adultes présentant un CHS à l'âge adulte.

EXISTE-T-IL DIFFÉRENTES TAILLES OU FORMES DE MASQUES ?

Les masques se présentent sous différentes formes, matériaux et tailles, bien que le choix soit plus restreint pour les enfants. Il faut choisir soigneusement le masque qui s'adapte le mieux et qui fournit la meilleure ventilation possible.



QUELLES SONT LES ÉVENTUELLES COMPLICATIONS ?

- Conjonctivite ;
- Sécheresse buccale ;
- Distension gastrique ;
- Lésions cutanées du visage ;

- Ventilation inefficace due à un déplacement et/ou des fuites d'air du masque (principalement chez les enfants qui bougent beaucoup pendant leur sommeil). L'utilisation d'un collier cervical souple pour maintenir le tube du respirateur en place peut réduire les risques de fuites et éviter une désaturation et/ou une hypoventilation ;
- Une hypoplasie de la moitié de la face est une complication grave à long terme relative à la compression quotidienne du masque sur le visage (voir photos).



Photos. Enfant atteint de CCHS portant un masque nasal, puis trois jours plus tard un masque facial.

Le masque facial peut également empêcher le passage d'une fuite d'air dans la bouche lorsque le masque s'ouvre pendant le sommeil de l'enfant.

COMMENT FAUT-IL NETTOYER L'INTERFACE ?

Il faut remplacer les pinces et le masque périodiquement afin de s'assurer que l'enfant dispose d'un équipement en bon état et que la taille lui convienne.

Il faut laver le masque tous les jours afin qu'il reste propre.

Le fait de rester en contact avec l'équipe de santé vous permettra d'utiliser et d'entretenir le masque le mieux possible.

11. STIMULATION DU DIAPHRAGME

QUE SIGNIFIE « STIMULATION DU DIAPHRAGME » ?

Normalement, le cerveau envoie des impulsions électriques, via les nerfs phréniques, vers le diaphragme pour amorcer la contraction musculaire et produire la respiration.

Chez les sujets atteints de CHS, le cerveau est incapable de réaliser cette fonction correctement.

Actuellement, il existe quelques techniques, que l'on nomme « stimulation du diaphragme », qui consistent à implanter des dispositifs capables d'envoyer des stimulations électriques au diaphragme afin d'initier sa contraction.

QUELS SONT LES TYPES DE STIMULATIONS DU DIAPHRAGME EXISTANTS ?

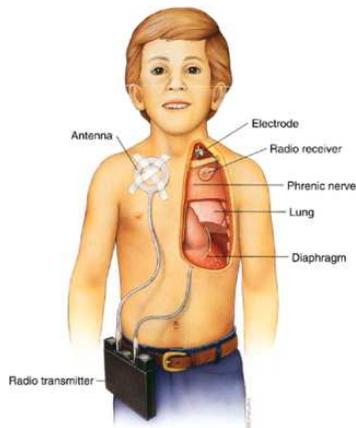
Il existe deux modes permettant au diaphragme de recevoir une stimulation électrique d'un dispositif implanté.

- **Stimulation directe du diaphragme.** Le dispositif implanté est raccordé directement au diaphragme, il permet donc de lui envoyer directement des stimulations électriques. Cette technique vient d'être décrite récemment, c'est pourquoi on ne dispose que de peu d'expérience avec celle-ci.
- **Stimulation des nerfs phréniques.** Le dispositif implanté envoie des stimulations électriques aux nerfs, qui vont à leur tour envoyer des stimulations au diaphragme. Cette technique s'utilise depuis des décennies et a prouvé son efficacité. Sa description figure ci-dessous.

QUELLES SONT LES COMPOSANTS DU DISPOSITIF DE STIMULATION DES NERFS PHRÉNIQUES ?

Le dispositif de stimulation des nerfs phréniques se compose de trois parties externes (un émetteur fonctionnant avec une pile qui est raccordé à deux antennes, voir image) et de quatre implants : deux récepteurs radioélectriques qui sont implantés sous la peau des deux côtés du thorax et deux électrodes suturées aux nerfs phréniques à l'intérieur du thorax. Pendant la stimulation active, l'émetteur crée une série de signaux de radiofréquence, qui sont convertis par le récepteur en impulsions électriques. La stimulation électrique des nerfs phréniques induit la contraction du diaphragme et l'inspiration. Lorsque l'émetteur arrête de générer des signaux, le diaphragme se relâche pour permettre à

l'expiration passive de commencer. Chez les enfants, il est recommandé d'utiliser un dispositif de stimulation bilatérale et synchrone des nerfs phréniques pour parvenir à une ventilation optimale.



[Légendes]

Antenna = Antenne ; *Radio transmitter* = Émetteur radioélectrique ; *Electrode* = Électrode ; *Radio receiver* = Récepteur radioélectrique ; *Phrenic nerve* = Nerf phrénique ; *Lung* = Poumon ; *Diaphragm* = Diaphragme

QUELLES ÉTAPES FAUT-IL SUIVRE AVANT UNE IMPLANTATION DE CE TYPE ?

Avant de procéder à une implantation chirurgicale, il faut réaliser les procédures de diagnostic suivantes : radiographie du thorax, trachéo-bronchoscopie, stimulation transcutanée des nerfs phréniques au niveau du cou conjointement avec échographie du diaphragme afin de s'assurer du fonctionnement normal de ce dernier, et enfin réalisation d'un examen minutieux afin d'écartier toute maladie neuromusculaire. Les contre-indications relatives à la stimulation du diaphragme sont les suivantes : maladie pulmonaire chronique sévère, sténose trachéo-bronchique, paralysie diaphragmatique et une myopathie. Une autre contre-indication concerne l'âge inférieur à un an.

QUELS SONT LES BÉNÉFICES DE LA STIMULATION DES NERFS PHRÉNIQUES ?

Le bénéfice de la stimulation des nerfs phréniques est le plus élevé chez les sujets ayant besoin d'une assistance ventilatoire 24 heures sur 24. Chez ces sujets gravement touchés par la maladie, le stimulateur respiratoire les libère du port du ventilateur pendant la journée. Ainsi, ils peuvent utiliser, pendant la journée, le petit dispositif de stimulation phrénique facilement transportable, se déplacer en toute liberté et participer à toutes les activités quotidiennes. Les tout-petits, quant à eux, peuvent transporter l'émetteur dans un petit sac à dos.

Pendant la nuit, ils doivent, cependant, continuer à utiliser une ventilation par pression positive. Par ailleurs, une stimulation de plus de 12 à 15 heures par jour est déconseillée en raison des risques de fatigue neuromusculaire.

Le dispositif de stimulation de plus petite taille peut également être utile aux patients nécessitant une assistance ventilatoire uniquement pendant leur sommeil, simplifiant ainsi leur mobilité pendant les vacances, lors du camping avec les copains d'école, etc.

EST-IL POSSIBLE D'EFFECTUER UNE STIMULATION DES NERFS PHRÉNIQUES SANS TRACHÉOTOMIE ?

Chez les enfants plus âgés, il est possible de retirer la canule trachéale. Chez les enfants plus jeunes, âgés de moins de six ans, la stimulation associée à une trachéotomie engendre une plus grande stabilité du volume courant, de la saturation en oxygène et de PCO₂ de fin d'expiration. La fermeture de la trachéotomie dans ce jeune groupe pourrait s'avérer compliquée étant donné le risque élevé de collapsus des voies aériennes supérieures pendant le sommeil. Il y a plus de chances pour que le sevrage de la canule trachéale réussisse entre 6 et 12 ans. Cependant, il faut essayer le sevrage uniquement sous observation et surveillance minutieuses dans un des centres spécialisés en la matière.

QUELS SONT LES RISQUES LIÉS À L'UTILISATION D'UN DISPOSITIF DE STIMULATION DES NERFS PHRÉNIQUES ?

L'implantation d'un dispositif de stimulation doit être réalisée avec une thoracotomie bilatérale (ouverture pratiquée dans la cage thoracique), sous anesthésie générale suivi d'un traitement post-opératoire. Elle implique de fait des risques généraux liés à ces procédures.

Il se peut que le dispositif de stimulation présente un dysfonctionnement, qui est principalement dû à une augmentation du seuil de stimulation susceptible de survenir au cours d'une infection. En revanche, il est très rare de rencontrer une infection locale autour du dispositif implanté.

QUELS SONT LES PROBLÈMES TECHNIQUES LES PLUS FRÉQUEMMENT RENCONTRÉS LORS D'UNE STIMULATION DES NERFS PHRÉNIQUES ?

Il peut arriver que l'antenne externe se casse au bout d'un an, ce qui doit amener à la remplacer. C'est pourquoi il faut toujours avoir à disposition de nouvelles antennes de rechange.

Au bout de dix à quinze ans suivant l'implantation, il se peut que l'implant présente un défaut. La plupart du temps, il s'agit d'un défaut de type cassure ou un problème d'isolation du câble entre le récepteur et l'électrode. Dans ce cas, une nouvelle intervention chirurgicale est nécessaire pour remplacement dans un centre spécialisé.

LE PORT D'UN DISPOSITIF DE STIMULATION DES NERFS PHRÉNIQUES EXCLUT-IL OU INTERFÈRE-T-IL AVEC LE PORT D'UN PACEMAKER CARDIAQUE CHEZ UN MÊME PATIENT ?

Il peut arriver que certains patients présentant un CHS aient besoin d'un pacemaker cardiaque en plus du stimulateur phrénique. Lors d'une situation de ce type, il est important d'implanter un pacemaker cardiaque bipolaire pour éviter qu'il n'y ait une interférence avec les électrodes monopolaires des nerfs phréniques.

COMMENT RÉUSSIR LA STIMULATION DES NERFS PHRÉNIQUES ?

Pour réaliser correctement une stimulation, il est indispensable de recourir à une technique chirurgicale de pointe pendant l'implantation et un réglage minutieux des paramètres de stimulation. C'est pourquoi, une procédure chirurgicale et un suivi doivent être réalisés uniquement dans un centre spécialisé en stimulation des nerfs phréniques. Il est également recommandé de se rendre chaque année à l'hôpital pour une visite de routine lors de laquelle on évaluera les paramètres de stimulation.

Les parents, le personnel soignant et le patient lui-même doivent suivre une formation leur dispensant les techniques d'utilisation du dispositif de stimulation. Ils seront ainsi en mesure de faire varier aisément la vitesse de respiration et le volume courant en fonction des besoins réels du patient.

L'objectif est de minimiser le stress induit par la stimulation électrique des nerfs phréniques tout en fournissant un niveau de ventilation optimal.

12. PASSAGE À UN AUTRE TYPE D'ASSISTANCE VENTILATOIRE

À QUEL MOMENT PEUT-ON ENVISAGER DE REFERMER LA TRACHÉOTOMIE ?

Le passage d'une ventilation par trachéotomie à un autre type d'assistance ventilatoire ne se fait généralement pas avant que l'enfant, recevant une ventilation uniquement pendant le sommeil, n'ait atteint cinq ou six ans. Pour les patients qui dépendent d'un respirateur 24 heures sur 24, un tel changement, qui recourt à une stimulation des nerfs phréniques pendant les périodes d'éveil et d'une ventilation par masque pendant les périodes de sommeil, doit être envisagé plus tardivement (à partir de 10-12 ans).



COMMENT PASSER D'UNE VENTILATION PAR TRACHÉOTOMIE À UNE VENTILATION PAR MASQUE ?

Les sujets atteints de CHS à qui on a retiré leur canule de trachéotomie, doivent inévitablement démarrer un autre type d'assistance ventilatoire. Habituellement ils recevront une ventilation par masque ou un dispositif de stimulation du diaphragme. La ventilation par pression négative est actuellement peu utilisée.

Une ventilation par masque est le premier choix vers lequel se tournent un certain nombre de sujets. Cependant, selon certains sujets atteints de CHS, qui ont l'habitude d'utiliser une ventilation par trachéotomie, le port d'un masque est inconfortable et au début il est difficile de s'en servir. Par ailleurs, il se peut qu'ils aient peur de retirer leur canule de trachéotomie. C'est pourquoi, on peut proposer au patient d'alterner pendant une période les moments de retrait et de port de la canule de trachéotomie. Finalement, on pourra lui proposer l'introduction et le raccordement d'une canule de plus petite taille pour augmenter l'espace de respiration qui l'entoure. Une fois que l'on a évalué le patient pendant son sommeil, à la fois avec une ventilation par masque nasal et une canule raccordée, il peut rentrer chez lui en toute sécurité. Une

fois que l'enfant est habitué au port du masque et qu'il est capable de dormir avec toute la nuit, on mène une deuxième étude du sommeil. Si les mesures respiratoires et neurologiques sont satisfaisantes, la canule peut être ôtée définitivement et la stomie refermée chirurgicalement.

COMMENT PASSER D'UNE VENTILATION PAR TRACHÉOTOMIE À UNE STIMULATION DES NERFS PHRÉNIQUES ?

Le passage d'une ventilation par trachéotomie à une stimulation respiratoire ne convient qu'aux patients ayant besoin d'une assistance ventilatoire pendant leur sommeil uniquement. Lorsque le patient commence à utiliser une stimulation respiratoire, il est indispensable de respecter les étapes suivantes avant de pouvoir retirer la canule de trachéotomie :

- La ventilation par stimulation respiratoire est d'abord établie à l'aide d'une canule de trachéotomie ouverte pendant quelques mois ;
- Après avoir réduit la taille de la canule de trachéotomie, une étude du sommeil est menée la nuit avec une stimulation diaphragmatique et une trachéotomie raccordée : si le résultat obtenu montre que les taux des gaz du sang sont normaux, la canule de trachéotomie peut être retirée. Dans tous ces cas, les patients doivent apprendre comment se servir d'une ventilation non invasive au cas où le dispositif de stimulation présenterait un dysfonctionnement, leur permettant d'utiliser une assistance respiratoire de secours jusqu'à ce que le dispositif de stimulation soit remplacé.

13. MONITORAGE À DOMICILE

QU'EST-CE QUE LE MONITORAGE ?

Le monitoring consiste à surveiller de manière continue les mesures des fonctions de l'organisme, par exemple les fréquences respiratoire et cardiaque. Certains dispositifs ne sont pas uniquement conçus pour surveiller le malade, mais également pour enregistrer des mesures destinées à des études ultérieures. Chez les sujets atteints de CHS, le type de monitoring classique utilisé est l'oxymétrie de pouls (également connu sous le nom de surveillance de la saturation en oxygène (SpO₂)).

QUELS PARAMETRES SURVEILLER À DOMICILE AU COURS DE L'ASSISTANCE VENTILATOIRE (PAR TRACHÉOTOMIE OU MASQUE NASAL OU PAR STIMULATION RESPIRATOIRE ?

Il est obligatoire de surveiller en continu la saturation en oxygène (oxymètre de pouls, SpO₂) pendant le sommeil du patient. Si cela s'avère possible, il faut également surveiller la pCO₂ de fin d'expiration ou transcutanée, en particulier en cas d'infection respiratoire. Ces deux paramètres doivent être maintenus dans un intervalle normal (SpO₂ supérieur à 95 % et pCO₂ entre 30 et 45 mmHg) avec une limite d'alerte inférieure pour la SpO₂ de 90 % et la limite d'alarme supérieure pour la pCO₂ de 50 mmHg.

La présence d'un aidant (cette personne peut être un(e) infirmier(ière), un étudiant en médecine ou une personne qui n'appartient pas au secteur médical, mais très bien formée) qui est en mesure d'aider le patient en situation d'urgence, est tout aussi importante que le monitoring technique.

Chez les patients utilisant le dispositif de stimulation pendant la journée, il faut procéder à un contrôle périodique de la SpO₂ à différents moments d'activité.

POURQUOI FAUT-IL SURVEILLER LES CONCENTRATIONS EN OXYGÈNE ?

L'apport d'oxygène est vital afin que notre corps puisse fonctionner correctement. L'oxygène de l'air inspiré pénètre dans nos poumons, puis se diffuse dans toutes les cellules du corps grâce au transport via la circulation sanguine. Le maintien de concentrations en oxygène suffisantes dans le sang (SpO₂) est vital pour rester en vie, une croissance suffisante et un apprentissage satisfaisant. Chez les personnes atteintes de CHS,

la fonction respiratoire ne fonctionne pas suffisamment pour maintenir des taux d'oxygène normaux. C'est pourquoi, le monitoring permet d'indiquer à tout moment quels taux le patient doit atteindre.

Le monitoring est réalisé à l'aide de dispositifs capables de surveiller en permanence les concentrations en oxygène dans le sang, mais sans prélever des échantillons de sang. La surveillance des taux d'oxygène permet d'indiquer si la ventilation du patient est suffisante et avertit les aidants en cas d'événement susceptible de mettre en danger la vie du patient. Le moniteur émet un signal d'alarme sonore qui permet à l'aidant de prendre les mesures appropriées pour rétablir des niveaux de ventilation et d'oxygène normaux.

À QUEL MOMENT FAUT-IL SURVEILLER LE TAUX D'OXYGÈNE ?

Il est recommandé de surveiller les taux d'oxygène pendant l'assistance ventilatoire et à chaque fois que l'enfant se retrouve seul et est sur le point de s'endormir. Il arrive parfois que le monitoring s'effectue pendant des périodes d'éveil de la journée. C'est le médecin qui prendra cette décision.

COMMENT FONCTIONNE UN OXYMÈTRE DE POULS ?

Un oxymètre de pouls se sert de la couleur du sang pour indiquer la quantité d'oxygène transportée dans le sang. Le sang enrichi en oxygène est rouge vif, tandis que le sang appauvri en oxygène est de couleur foncée. Le détecteur situé sur un oxymètre de pouls émet une lumière rouge à travers la peau, qui est transmise de manière variable vers un capteur (sonde) en fonction des taux d'oxygène. Par ailleurs, les mesures dépendent d'une bonne impulsion lumineuse qui est généralement indiquée sur l'oxymètre par un battement sous forme de barre ou d'onde lumineuse.

QUELS SONT LES TAUX NORMAUX D'OXYGÈNE ?

Ils sont supérieurs à 95 %.

À QUEL MOMENT DES TAUX D'OXYGÈNE FAIBLES SONT-ILS DANGEREUX POUR LE PATIENT ?

De brèves chutes du taux d'oxygène peuvent survenir chez des individus sains, lorsqu'ils présentent des interruptions momentanées de la respiration durant le sommeil. Ces apnées ne sont généralement pas dangereuses. Cependant, il est prouvé que plus le temps pendant lequel

les taux d'oxygène sont faibles (< 90 %) est long, plus il y a de risques d'avoir une incidence sur la croissance et la capacité d'apprentissage du patient. Toutefois, il n'est pas aisé de définir des seuils. Il faut décider avec le médecin des valeurs limites d'alarme inférieures à paramétrer sur l'oxymètre de pouls.

QUELS SONT LES ÉLÉMENTS QUI PEUVENT AVOIR UNE INCIDENCE SUR LA MESURE DE L'OXYGÈNE ?

Il peut arriver que le capteur ne détecte aucune impulsion si :

- le patient bouge trop ;
- il a les pieds ou les mains trop froides ;
- la sonde est trop desserrée ou serrée ;
- la pièce est très lumineuse ;
- la sonde est trop ancienne ou déplacée (la DEL n'est pas située à l'opposé du capteur).

Il faut apprendre comment appliquer correctement le capteur et comment obtenir et lire correctement les mesures.

QUE FAUT-IL FAIRE LORSQUE LE MONITEUR DÉCLENCHE UN SIGNAL D'ALARME ?

Les moniteurs peuvent générer de véritables signaux d'alarmes lorsque le taux d'oxygène est faible, ou de fausses alarmes, qui indiquent que le taux d'oxygène n'a pas été mesuré correctement. Il peut être utile d'apprendre comment distinguer ces deux signaux d'alarme différents, par exemple, en examinant si la détection du pouls est satisfaisante.

Si l'alarme se déclenche parce que la détection du pouls est médiocre, vérifiez la sonde ou repositionnez-la. Si l'alarme s'arrête et que les valeurs affichées à l'écran du moniteur redeviennent normales, cela signifie qu'il s'agissait d'une fausse alarme.

En cas de doutes, ou si l'individu n'a pas l'air bien de quelque manière qu'il soit, vous devez réagir comme si le taux d'oxygène était réellement faible. Vérifiez s'il y a un mouvement au niveau de la cage thoracique et si il/elle réagit. Vous pourrez ainsi détecter soit un trouble respiratoire, soit un arrêt cardio-respiratoire : voir « Urgences ».

EXISTE-IL DES RISQUES LORS DU MONITORAGE DE L'OXYGÈNE ?

Il faut savoir éviter toute lésion cutanée lors de la pose du capteur. En effet, un capteur trop serré peut avoir un effet sur la circulation du sang.

QUE FAUT-IL SURVEILLER D'AUTRE ?

Un autre paramètre indiquant une respiration suffisante ou pas est le taux de dioxyde de carbone (CO₂), le gaz qui est habituellement éliminé lors de l'expiration. Lorsque la respiration est insuffisante, le taux de dioxyde de carbone augmente et peut provoquer une somnolence ou entraîner le patient dans le coma. Il existe deux moyens pour mesurer le CO₂.

- Mesure du dioxyde de carbone dans l'air expiré du nez ou de la trachéotomie (CO₂ de fin d'expiration), ou
- par positionnement d'une sonde thermique sur la peau (CO₂ transcutané).

Généralement, la mesure du taux de dioxyde de carbone des patients se réalise à l'hôpital ou pendant une étude du sommeil. Certains patients disposent de leur propre moniteur de dioxyde de carbone à usage domestique. Il arrive que ce dispositif soit utilisé pour orienter les changements des paramètres sur le ventilateur.

Les oxymètres de pouls et autres dispositifs permettent également de mesurer la fréquence cardiaque. Il existe un vaste intervalle de fréquences cardiaques normales qui varient avec l'âge. Habituellement, les seuils d'alarmes seront décidés avec le médecin.

Chez les sujets atteints de CHS, la surveillance minimum à domicile doit se faire à l'aide de l'oxymètre de pouls. Ce monitoring est indispensable au cours du sommeil et à chaque fois que le patient est seul.

14. SERVICES ET SUIVI

DE QUELLES AIDES ET ASSISTANCES DISPOSE LE PATIENT À DOMICILE ?

La plupart des parents s'occupent de leurs enfants lorsqu'ils restent à la maison, soit seuls, soit secondés par des aidants et des infirmiers(ières) de la santé publique, qui surveillent le patient de nuit. La décision de prendre des aidants à domicile dépend de la préférence des parents, de la sévérité de l'état de santé de leur enfant et des problèmes qui y sont associés, ainsi que la facilité d'obtention d'un financement pour payer les aidants pour la nuit.

Les sujets adultes atteints de CHS bénéficient, généralement, à domicile de la présence d'un parent, de leur partenaire ou d'un ami, en particulier la nuit.

DE QUEL ÉQUIPEMENT FAUT-IL DISPOSER À DOMICILE ?

Les patients peuvent avoir besoin d'un monitoring de leur taux d'oxygène pendant leur sommeil, étant donné qu'ils sont encore très jeunes, lorsqu'ils s'endorment, et en particulier lorsqu'ils sont laissés sans surveillance. Certaines familles possèdent également à domicile des moniteurs de mesure du taux de dioxyde de carbone pour veiller à maintenir une ventilation suffisante, identifier si le patient se sent mal et permettre d'effectuer des réglages des paramètres du respirateur. La plupart des patients possèdent deux respirateurs, ainsi que des dispositifs d'alimentation de secours. Malgré l'ensemble de l'équipement, il est possible pour les familles d'organiser des vacances à l'étranger.



Oxymètres de pouls & moniteurs de dioxyde de carbone



QUE FAUT-IL FAIRE AVANT DE PERMETTRE AU PATIENT DE SORTIR DE L'HÔPITAL ?

Pour pouvoir s'occuper d'un patient à domicile, il faut mettre en place une certaine organisation. Le médecin spécialisé sera le mieux placé pour organiser, avec la famille, tous les services nécessaires. Avant de quitter l'hôpital, les tâches suivantes doivent être effectuées:

- commande (et achat) de l'équipement ;
- installation de l'oxygène ;
- prise de rendez-vous avec des aidants supplémentaires ;
- formation des parents, de la famille et des aidants relative à :
 - l'utilisation du respirateur ;
 - l'utilisation de l'équipement de monitoring ;
 - l'entretien de la trachéotomie (si nécessaire) ;
 - les premiers gestes d'urgence.
- réagencement de l'espace de vie du domicile, si nécessaire ;
- transfert de la responsabilité des soins à l'équipe de soins public/à domicile ;
- demande de soutien financier disponible ;
- planification d'une intervention éventuelle des services d'urgences ;
- planification d'un suivi à l'hôpital/par les services publics.

Parmi ces tâches, nombreuses sont celles qui devront être reconsidérées à intervalles réguliers (par exemple, au début tous les quelques mois, puis une fois par an). Il faut demander pour ce faire l'aide d'un professionnel de santé spécialisé, tel qu'un(e) infirmier(ière) spécialisé(e) ou un responsable d'équipe des services de soins sociaux.

FAUT-IL PAR LA SUITE RETOURNER À L'HÔPITAL ?

En effet, le patient sera amené à s'y rendre à nouveau, pour les raisons suivantes :

- en cas d'urgences, voir section annexe ;

- pour réaliser des examens réguliers, voir ci-dessous.

DE QUEL SUIVI RÉGULIER UN PATIENT ATTEINT DE CHS A-T-IL BESOIN ?

Les patients présentant un CHS doivent subir des examens réguliers afin de vérifier un certain nombre de points. ***L'intervalle de temps régulier auquel sont réalisés ces examens est décidé conjointement par la famille et le médecin.*** Il faudra procéder à :

- évaluation respiratoire. ***La fréquence de cette évaluation dépend de l'âge, de la sévérité de l'état du patient et du centre médical ;***
- vérification de la bonne adaptation du masque, du fonctionnement optimal de la trachéotomie ou de la bonne stimulation des nerfs phréniques ;
- détermination s'il existe des troubles respiratoires significatifs, tels que des infections broncho-pulmonaires (indiquant un niveau de ventilation insuffisant ou d'autres affections pulmonaires) ;
- vérification de la croissance optimale et de la capacité d'apprentissage ;
- évaluation de tout problème associé à ceux-ci et
- veiller à ce que tous les besoins en termes de soins apportés au patient soient satisfaits.

Le dernier élément peut souvent être pris en charge par un coordinateur de soins local qui supervisera les soins, ainsi qu'une réunion multi-disciplinaire régulière pour reconsidérer l'ensemble des soins mis en place pour la famille.

QUELS PROFESSIONNELS DE SANTÉ INTERVIENDRONT ?

- un spécialiste traitant le CCHS (il peut être l'une des deux personnes ci-dessous) ;
- un spécialiste chargé de s'occuper de la ventilation, p.ex. un médecin consultant en troubles respiratoires, en anesthésie ou en soins intensifs ;
- un médecin ou un pédiatre chargé de vérifier le bon développement de l'enfant et de traiter tout trouble neurologique éventuel ;
- des techniciens spécialisés dans les études du sommeil ;
- des infirmier(ières) spécialisé(e)s dans l'organisation des soins ;
- des thérapeutes, tels que des physiothérapeutes, orthophonistes ;

- aide sociale/services sociaux pour apporter une aide à domicile et un soutien financier aux familles ;
- psychologue/conseillers.

15. LA VIE QUOTIDIENNE

QUE DOIVENT PORTER SUR ELLES LES PERSONNES ATTEINTES DE CHS ?

Pour la plupart des enfants et des adultes nécessitant une assistance ventilatoire uniquement pendant la nuit, ils ne doivent porter aucun équipement sur eux pendant la journée, sauf celui qui est utile pour surveiller la trachéotomie : p.ex. l'aspiration et un tube de secours en cas d'urgence. Pour les nourrissons et les jeunes enfants qui ont toujours besoin d'une sieste pendant la journée, ou ceux qui ont besoin d'être mis sous ventilation à certains moments de la journée, ils doivent avoir près d'eux leur respirateur, leurs tubes (et masque facial, le cas échéant) et un ballonnet auto-gonflable. En cas d'utilisation, il faudra également disposer du dispositif de monitoring pour le patient, p.ex. oxymètre de pouls.

Il se peut qu'il y ait des patients souhaitant une carte « d'identification de la maladie », un « passeport patient » ou une liste comportant les numéros à contacter en cas d'urgence, ou le port d'un bracelet médical donnant l'alerte en cas d'urgences.

TOUS LES MODES DE TRANSPORT SONT-IL SÛRS POUR LES SUJETS ATTEINTS DE CHS ?

Les sujets atteints de CHS peuvent voyager en empruntant le transport de leur choix. Cependant, il faut une certaine préparation avant d'entreprendre des vols long-courriers, comprenant la communication à la compagnie aérienne si le patient est susceptible de nécessiter une ventilation pendant le vol. La plupart des adultes et des enfants présentent des taux d'oxygène plus faibles pendant des vols sur des compagnies commerciales, dont les individus atteints de CHS. Il n'est pas certain que les sujets atteints de CHS aient besoin d'oxygène pendant le vol, mais l'oxymètre de pouls doit être appliqué pendant le vol et si planifiée, la ventilation doit être initiée dès que la SpO₂ chute, p.ex. sous les 90 %.

FAUT-IL FOURNIR UNE AIDE SUPPLÉMENTAIRE AUX ENFANTS SCOLARISÉS ATTEINTS DE CHS ?

Il y a de fortes chances pour que les individus souffrant de CHS présentent des besoins éducatifs particuliers. Il faut évaluer ces besoins avant de mettre les enfants à plein-temps à l'école, puis à intervalles réguliers. Par ailleurs, il ne faut pas défavoriser les enfants présentant des besoins spécifiques, p.ex. en cas de dyslexie ou concentration réduite.

Tout le personnel enseignant qui entre en contact avec l'enfant atteint de CHS doit être au courant de son état de santé, en particulier il doit savoir comment en cas d'urgence éliminer une obstruction des voies aériennes ou fournir une ventilation assistée, p.ex. cas de perte de connaissance. Il se peut que dans le cas d'enfants plus jeunes portant une trachéotomie, il faille du personnel supplémentaire ou une formation spécifique destinée au personnel.

LES PATIENTS ATTEINTS DE CHS SONT-ILS AUTORISÉS À PRATIQUER UN SPORT ?

Les sujets atteints de CHS doivent éviter de nager sous l'eau, étant donné que des taux d'oxygène très bas sont susceptibles d'atteindre des valeurs suffisamment faibles pour entraîner une perte de connaissance, mais sans que le sujet ne perçoive ce phénomène. Les sujets présentant un CHS doivent être surveillés de près lorsqu'ils nagent par un aidant connaissant l'état de santé de ceux-ci et le risque lié aux faibles taux d'oxygène et d'altération de la conscience.

Une évaluation spécifique de la tolérance à l'exercice physique est recommandée aux sujets atteints de CHS afin d'orienter le choix de leurs activités sportives.

FAUT-IL PRENDRE D'AUTRES MESURES POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE CHS ?

Les sujets atteints de CHS sont particulièrement en danger s'ils développent des infections respiratoires basses, étant donné que celles-ci peuvent avoir un effet négatif sur la fonction respiratoire et abaisser les taux d'oxygène. L'exposition à la fumée du tabac est étroitement liée à une augmentation des taux d'infections respiratoires, il est donc conseillé de prendre des mesures excluant l'entrée de la fumée dans l'environnement des enfants atteints de CHS.

LES SUJETS ATTEINTS DE CHS PEUVENT-ILS POURSUIVRE LEURS AUTRES TRAITEMENTS?

Il faut éviter de prendre des médicaments dont les effets sont similaires à ceux de sédatifs, étant donné qu'ils sont susceptibles de diminuer la fréquence respiratoire. Si la prise est indispensable, il faut le faire sous couvert d'une assistance ventilatoire. La consommation d'alcool présente des dangers particuliers, étant donné son association à l'utilisation de sédatifs.

16. COMMENT DEVENIR AUTONOME ?

LES SUJETS ATTEINTS DE CHS ONT-ILS BESOIN D'UNE PERSONNE QUI RESTE PRÈS D'EUX PENDANT LEUR SOMMEIL ?

Les sujets atteints de CHS ont besoin d'un dispositif permettant de manipuler les paramètres relatifs à leur position de sommeil, voies aériennes ou respirateur en cas de déclenchement d'alarme se rapportant soit à l'oxymètre de pouls, soit au respirateur. Un dispositif de ce type doit pouvoir donner l'alerte soit à un aidant, soit un parent ou le partenaire du patient, soit garantir que l'individu se réveille. Dans ce cas, la proximité de l'aidant, d'un parent ou du partenaire dépendra de l'aménagement de la maison et de l'utilisation d'un dispositif de surveillance électronique, d'un interphone ou de moniteurs.

LES PATIENTS PRÉSENTANT UN CHS SONT-ILS AUTORISÉS À CONDUIRE ?

Il n'existe aucune raison interdisant aux sujets atteints de CHS de conduire.

LES SUJETS PRÉSENTANT UN CHS PEUVENT-ILS TRAVAILLER ?

Les sujets atteints de CHS peuvent travailler, p.ex. un emploi salarié, en fonction de leurs capacités. Comme pour tout enfant scolarisé, l'employeur doit être mis au courant de l'état de santé du salarié, de manière à pouvoir intervenir de manière appropriée en cas d'urgence.

LES PATIENTS PRÉSENTANT UN CHS SONT-ILS AUTORISÉS À BOIRE DE L'ALCOOL ?

Il a été prouvé que la consommation d'alcool est liée à une mort subite chez les sujets atteints de CHS, c'est pourquoi en cas de consommation il faut le faire avec modération.

La consommation d'alcool est dangereuse pour les patients atteints de CHS. Des cas de décès ont été signalés dans cette population de patients en supposant que l'alcool en était la cause : les adolescents sont particulièrement exposés à ce danger, étant donné qu'ils boivent de l'alcool fréquemment sans avoir suffisamment conscience des dangers qui y sont liés. Par ailleurs, la consommation de faibles quantités peut entraîner l'assoupissement et un arrêt respiratoire. C'est pourquoi, les amis de ces patients doivent également être informés du diagnostic de CHS et de la nécessité de fournir une ventilation mécanique au patient en cas d'endormissement afin de pouvoir leur donner les premiers secours. Par ailleurs, il est primordial que les sujets atteints de CHS évitent, dans tous les cas, de consommer de l'alcool.

LES SUJETS ATTEINTS DE CHS SONT-ILS AUTORISÉS À FUMER DES CIGARETTES ?

De manière générale, il est déconseillé aux sujets atteints de CHS et à tous ceux présentant un trouble respiratoire ou pulmonaire de fumer.

LES SUJETS ATTEINTS DE CHS PEUVENT-ILS AVOIR DES RELATIONS SEXUELLES ?

Oui, et ils peuvent également avoir des grossesses et ainsi mettre au monde leurs propres enfants.

LES SUJETS ATTEINTS DE CHS PEUVENT-ILS AVOIR DES ENFANTS ?

Oui, bien qu'ils doivent, généralement, prendre avis auprès d'un médecin spécialisé en génétique avant de tomber enceinte afin de connaître les risques associés à la transmission de la maladie à leur bébé. Si une femme atteinte de CHS est enceinte, son état de santé devra faire l'objet d'une surveillance plus étroite.

17. ANÉSTHÉSIE, MÉDICAMENTS & VACCINS

PEUT-ON FAIRE UNE ANESTHÉSIE GÉNÉRALE A UN SUJET ATTEINT DE CHS ?

Oui, un sujet atteint de CHS peut subir une anesthésie générale ou locale. Toutefois, l'anesthésiste devra dédier une attention particulière à ce patient afin de planifier les soins avant, pendant et après cette procédure. Par ailleurs, il est particulièrement important de surveiller que la fréquence respiratoire du patient soit satisfaisante avant et après l'anesthésie.



PEUT-ON FAIRE UNE ANESTHÉSIE LOCALE A UN PATIENT ATTEINT DE CHS ?

L'anesthésie locale peut être réalisée normalement, comme elle le serait pour tout autre individu, par exemple, lors de chirurgies dentaires et des interventions mineures aux urgences. Le médecin, le dentiste ou l'infirmier(ière) doit être informé(e) que le patient présente un CHS afin d'éviter l'utilisation de certains anesthésiques comme le protoxyde d'azote (un gaz anesthésique) ou des sédatifs.

FAUT-IL EVITER L'ADMINISTRATION DE CERTAINS MEDICAMENTS ?

La littérature médicale mentionne des événements nuisibles au sujet en administrant du Propofol lors de procédures d'anesthésie aux sujets atteints de CHS. Le Propofol est un anesthésique administré par voie intraveineuse qui est couramment utilisé en salle d'opération lors d'une anesthésie. Ce médicament peut être à l'origine de troubles du rythme cardiaque, en particulier d'un ralentissement excessif de la fréquence cardiaque, c'est pourquoi il faut éviter son utilisation.

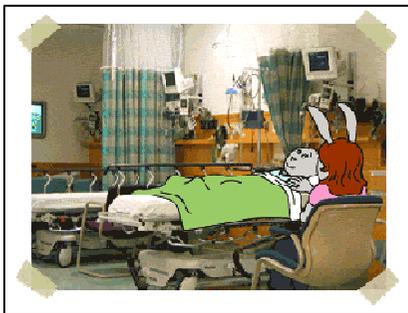
FAUT-IL RÉALISER DES ANALYSES SPÉCIFIQUES AVANT UNE ANESTHÉSIE ?

Les sujets atteints de CHS doivent suivre toutes les procédures exigées pour les autres patients, dont une évaluation pré-anesthésique détaillée. Cette évaluation permettra à l'anesthésiste de comprendre la technique et les paramètres de la ventilation mécanique utilisés, le type de canule de trachéotomie ou le modèle de masque. L'anesthésiste doit également savoir si d'autres aspects du système autonome pourraient poser problème lors de l'anesthésie, dont le rythme cardiaque, la tension artérielle, la circulation sanguine et la température corporelle. Il peut s'avérer nécessaire de réaliser un ECG ou un enregistrement continu de l'électrocardiogramme (Holter) de 48 à 72 heures afin de savoir si le patient présente des troubles du rythme cardiaque.

FAUT-IL CHOISIR UN HÔPITAL SPÉCIFIQUE POUR RÉALISER UNE ANESTHÉSIE CHEZ LES SUJETS PRÉSENTANT UN CHS ?

Une anesthésie générale (pendant laquelle le patient est plongé dans un profond sommeil) doit être réalisée par des chirurgiens ou anesthésistes qui ont l'habitude de traiter des troubles de nature plus complexes relatifs au contrôle de la respiration et du système nerveux autonome. En outre, il est indispensable que l'établissement soit doté d'une salle de réveil, où le patient peut être surveillé avec attention en se réveillant progressivement de l'anesthésie. Pendant cette période, le patient peut être remis sous sa propre ventilation mécanique et celle-ci peut-être arrêtée uniquement lorsque le patient est complètement réveillé. Par ailleurs, il est préférable d'opter pour un hôpital spécialisé dans le traitement de patients souffrant de CHS.

QUELS TYPES DE SOINS FAUT-IL ENVISAGER APRÈS L'INTERVENTION CHIRURGICALE/L'ANESTHÉSIE ?



Après l'anesthésie, les sujets atteints de CHS doivent être surveillés en salle de réveil à l'aide d'un oxymètre de pouls (saturation en oxygène ou SpO_2) et d'un électrocardiogramme (ECG – rythme cardiaque). Par ailleurs, il faut observer régulièrement la SpO_2 , les fréquences cardiaque et respiratoire, la tension artérielle, la température corporelle et la glycémie. Idéalement, il faut également surveiller les concentrations en dioxyde de carbone (CO_2) dans le sang. L'anesthésiste décidera de la durée d'observation du patient avant qu'il ne soit autorisé à quitter la salle de réveil. Cette période peut durer jusqu'à quelques heures. Pour de plus longues périodes, le patient devra être transféré en unité de soins intensifs ou en unité de soins pour patients hautement dépendants.

PEUT-ON RENVOYER UN PATIENT CHEZ LUI LE JOUR MÊME D'UNE ANESTHÉSIE GÉNÉRALE ?

Bien qu'il soit possible de le renvoyer chez lui s'il est totalement réveillé et si toutes les valeurs se sont révélées normales à plusieurs reprises, il est préférable de maintenir le patient sous observation à l'hôpital pendant au moins 24 heures.

QUEL TYPE DE MONITORAGE FAUT-IL RÉALISER APRÈS LA PRÉANESTHÉSIE ?

La préanesthésie désigne le médicament que l'on administre aux patients avant une intervention chirurgicale/anesthésie. Il ne faut jamais utiliser de sédatifs à moins que le patient soit totalement sous ventilation mécanique. En cas d'administration d'une préanesthésie, il ne faut pas laisser le patient seul. Un(e) infirmier(ière) qualifié(e) ou l'anesthésiste doit rester à proximité du patient et commencer le monitoring de la SpO_2 et du CO_2 . Par ailleurs, le respirateur mécanique du patient doit être mis à sa disposition et doit être mis en marche dès que les valeurs normales des taux d'oxygène et de dioxyde de carbone commencent à varier.



QUE FAUT-IL FAIRE PENDANT UNE ANESTHÉSIE GÉNÉRALE ?

Il faut toujours avoir à disposition un dispositif de monitoring spécifique pour les sujets atteints de CHS, comprenant : la surveillance de la SpO₂ (mesure de la saturation sur un oxymètre de pouls) ; la fréquence cardiaque et l'ECG (électrocardiogramme) ; le CO₂ (en fin d'expiration ou transcutané) ; la tension artérielle (TA) générale non invasive ; et la température corporelle (T°). En outre, un monitoring supplémentaire est nécessaire lors de la réalisation de procédures plus complexes et d'actes effractifs.

QUE FAUT-IL FAIRE APRÈS UNE ANESTHÉSIE GÉNÉRALE ?

L'ensemble des mesures de monitoring doit être appliqué pendant la période de réveil du patient soit jusqu'à ce qu'il soit entièrement réveillé, soit jusqu'à ce qu'il soit remis sous le type de ventilation qu'il utilise habituellement. Le besoin d'un monitoring supplémentaire dépend de l'état du patient et de la nature de la procédure et sera décidé par l'anesthésiste.

PEUT-ON UTILISER LE RESPIRATEUR DU PATIENT PENDANT LA PRÉANESTHÉSIE ET LA PÉRIODE DE RÉVEIL SUIVANT UNE ANESTHÉSIE GÉNÉRALE ?

Généralement, on demande au sujet atteint de CHS d'apporter leur matériel afin qu'ils puissent l'avoir à disposition. Il se peut que lors du passage de l'anesthésie au réveil complet, l'équipement dont le patient se sert chez lui soit utile et nécessaire. Cependant, pendant l'intervention chirurgicale/opération, on utilisera un autre type de respirateur.

PEUT-ON REMPLACER LA CANULE DE TRACHÉOTOMIE PENDANT L'OPÉRATION ?

Il arrive fréquemment que la canule de trachéotomie mobile ne s'adapte pas parfaitement et qu'elle rende de fait la ventilation mécanique plus difficile au cours d'une anesthésie générale. Dans ce cas, il se peut que l'anesthésiste doive changer la canule et mette en place une canule fixe au cours de l'anesthésie générale. La canule mobile pourra ensuite être réintroduite lors du réveil du patient.

EXISTE-T-IL DES CONTRE-INDICATIONS LORS DE LA PRISE DE MÉDICAMENTS ?

En général, il est déconseillé d'utiliser des sédatifs chez les patients atteints de CHS, à moins qu'un médecin expérimenté dans le traitement du CHS l'ait prescrit spécifiquement et qu'un dispositif de monitoring capable d'amorcer la ventilation soit disponible. En revanche, la plupart des

autres médicaments habituellement administrés aux enfants peut être utilisé, mais en cas de doutes, mieux vaut demander l'avis du principal médecin en charge du patient atteint de CHS.

LES ENFANTS ATTEINTS DE CHS REÇOIVENT-ILS LES MÊMES VACCINS QUE LES AUTRES ET FAUT-IL ENVISAGER DES VACCINS SUPPLÉMENTAIRES ?

Oui, l'ensemble des vaccins habituels doit être donné au patient. Par ailleurs, on peut donner des vaccins supplémentaires, p.ex., la vaccin annuel contre la grippe afin de réduire le risque d'infections respiratoires provoquées par la grippe ; et le vaccin polysaccharidique pneumococcique pour protéger l'enfant contre certains types de pneumonies bactériennes (infection à pneumocoques).

Le Palivizumab est un traitement mensuel par injections d'anticorps contre le développement du virus respiratoire syncytial (VRS), un virus à l'origine d'infections des voies respiratoires au cours des deux premières années de vie de l'enfant et peut évoluer sévèrement chez les enfants recevant une ventilation à long terme. L'administration de Palivizumab doit être envisagée chez les enfants de moins de 24 mois sous ventilation à long terme au début de la saison d'apparition du VRS.

18. URGENCES : RECONNAISSANCE & RÉACTION

QUELS TYPES D'URGENCES PEUVENT SURVENIR ?

Les sujets atteints de CHS présentent un risque plus élevé que les autres concernant un certain nombre d'urgences, étant donné leur état de santé et les traitements dont ils ont besoin. Une prise de conscience de ce facteur et une ventilation efficace permettront de réduire les risques d'apparition d'une éventualité de ce type. Une reconnaissance précoce d'une dégradation de l'état de santé du patient peut diminuer le risque de lésions.

Les principaux risques concernant les troubles respiratoires et un arrêt cardio-respiratoire sont dus à :

- des troubles des voies respiratoires ou des problèmes liés à la trachéotomie ;
- des épisodes de perte de connaissance ou collapsus (syncope) ;
- des épisodes d'apnée (chez les jeunes enfants) ;
- des crises (convulsives ou d'épilepsie) ;
- une défaillance du matériel, telle qu'une panne d'alimentation ou un défaut technique du respirateur.

COMMENT RECONNAÎT-ON UN TROUBLE RESPIRATOIRE ?

Étant donné que la respiration est une fonction vitale et qu'elle représente la principale difficulté des patients atteints de CHS, il est particulièrement important d'être en mesure de reconnaître les troubles respiratoires.

Chez les sujets **sans** CHS, les difficultés respiratoires sont ressenties comme une gêne lors de la respiration, une oppression thoracique ou un essoufflement (voir photos).



Une rétraction de la paroi thoracique n'est pas toujours visible chez les patients atteints de CHS

Chez les sujets atteints de CHS, il se peut que cette sensation n'apparaisse pas ou qu'elle apparaisse plus tardivement lors d'une maladie. C'est pourquoi, il est impossible de s'appuyer sur ces **symptômes**. De même, les professionnels de santé ne peuvent pas se fier aux **signes** habituels de la détresse respiratoire qui indiquent la présence de difficultés respiratoires, telles qu'une accélération de la fréquence respiratoire (tachypnée), enfoncement de la paroi thoracique (rétraction), battement des ailes du nez, bruits respiratoires bizarres et utilisation de muscles supplémentaires pour la respiration.

Chez les sujet atteints de CHS, les signes les plus utiles pour détecter des troubles respiratoires sont les suivants :

- une apparence pâle, coloration grise ou bleue de la peau ;
- une sudation importante ;
- une fatigue excessive ;
- toute sensation respiratoire inhabituelle ;
- **une chute de la concentration en oxygène dans le sang ;**
- une élévation du taux de dioxyde de carbone.

Il est important de disposer d'un oxymètre de pouls (moniteur de saturation ; SpO2 normale = de 95 à 100 %) ± moniteur de dioxyde de carbone pour l'utiliser en cas d'affections respiratoires (même des rhumes) ou de tout symptôme d'insuffisance respiratoire.

COMMENT FAUT-IL RÉAGIR EN CAS DES TROUBLES RESPIRATOIRES ?

Si un sujet atteint de CHS présente les symptômes susmentionnés ou des valeurs anormales relatives aux mesures des taux d'oxygènes et de dioxyde de carbone, soit il faut respecter les procédures de soins d'urgence que l'on vous a remises, soit il faut contacter immédiatement votre professionnel de santé.



L'apport supplémentaire en oxygène peut se révéler être un risque pour un patient atteint de CHS qui respire seul sans dispositif d'assistance ventilatoire, étant donné que cela ne traite pas l'hypoventilation (comme le montre l'augmentation du taux de dioxyde de carbone). En réalité, l'administration uniquement d'oxygène est susceptible d'inhiber la fonction respiratoire par la suite et de permettre une augmentation d'autant plus importante des taux de dioxyde de carbone qui peuvent entraîner un coma. En cas d'administration d'oxygène, il faut toujours fournir une ventilation efficace et surveiller les taux de dioxyde de carbone.

En cas d'arrêt respiratoire ou si le patient ne montre aucun signe de vie, vous devez pratiquer une réanimation cardio-pulmonaire (également connu sous le nom de réanimation cardio-respiratoire (RCR) élémentaire ou bouche-à-bouche) et appeler immédiatement le SAMU. Les professionnels de santé vous apprendront comment réaliser une RCR élémentaire et vous pourrez vous entraîner sur un mannequin (poupée).

COMMENT FAUT-IL RÉAGIR EN CAS DE TROUBLES DES VOIES AÉRIENNES (TRACHÉOTOMIE) ?

Si l'individu porte une trachéotomie, les professionnels de santé vous montreront comment traiter les problèmes qui y sont associés, dont la réaction à adopter lorsque celle-ci n'est plus positionnée correctement ou obstruée. En cas de trachéotomie, les professionnels de santé vous montreront la procédure de réanimation cardio-respiratoire élémentaire.

COMMENT RÉAGIR EN CAS DE PERTE DE CONNAISSANCE OU DE CRISE D'ÉPILEPSIE DU PATIENT ?

Bien que ces affections soient plus fréquentes chez les sujets atteints de CHS, elles peuvent être traitées initialement de la même manière que pour les autres sujets. De plus, il est important de s'assurer que le sujet respire correctement ou qu'il est suffisamment ventilé. Les premiers secours habituels consistent à allonger le patient sur le sol, à distance de toute source de danger environnante, en veillant à maintenir les voies respiratoires dégagées, par exemple, en le mettant en position latérale de sécurité.



Position latérale de sécurité

Si le patient ne respire pas suffisamment : absence de mouvement de la cage thoracique ou mouvement médiocre, ou coloration bleue des lèvres, de la langue et des gencives, il faut, sans attendre, mettre le patient sous ventilation assistée. Si un respirateur n'est pas immédiatement à portée de main, utilisez un autre moyen de ventilation, tel que :

- un ballonnet auto-gonflable,
- insufflation au bouche-à-bouche ou insufflations des poumons par la bouche à la trachéotomie.

Vous pouvez également essayer de stimuler l'individu afin d'augmenter la ventilation.

Ballonnet de réanimation auto-gonflable



COMMENT RÉAGIR EN CAS D'ÉPISODES D'APNÉE ?

Cette affection est courante chez les jeunes enfants et suit souvent un élément déclencheur désagréable, comme la douleur, la peur ou la colère. La plupart sont de courte durée et disparaissent sans traitement. Cependant, certains enfants présentent une chute du taux d'oxygène qui provoque une coloration bleue des lèvres (cyanose) ou un ralentissement de la fréquence cardiaque à l'origine d'une perte de conscience. Dans ce cas, il suffit de donner les premiers secours de base, comme veiller à ce que le patient ne puisse pas se blesser lui-même avec des objets se trouvant à proximité. En cas d'insuffisance respiratoire, il faut pratiquer une insufflation des poumons (comme lors d'une procédure de réanimation cardio-pulmonaire (RCP) élémentaire).



Apnée cyanosante accompagnée d'une cambrure du dos excessive

QUE FAUT-IL FAIRE EN CAS DE DÉFAILLANCE DU MATÉRIEL ?

L'équipement doit être entretenu régulièrement pour diminuer les risques de défaillance inattendue. Cependant, même dans ce cas, il faut être préparé à l'éventualité d'une défaillance de matériel.

La plupart des équipements fonctionnent sur le réseau. Dans le cas d'une panne, il faut que chaque dispositif puisse fonctionner idéalement grâce à une batterie de secours. Cela comprend :

- le ventilateur,
- l'oxymètre de pouls (moniteur de saturation),
- l'aspiration (pour une trachéotomie).

En cas de panne de la batterie, il est important de disposer d'un autre moyen permettant de fournir une insufflation pulmonaire ou une aspiration mécanique. Un ballonnet auto-gonflable peut s'avérer très utile dans ce cas.

Les autres défaillances de matériel se résolvent en ayant un deuxième dispositif à disposition ou la possibilité d'une intervention 24 heures sur 24 des techniciens. Le médecin informera le patient plus en détail à ce sujet.

Il faut évoquer l'éventualité d'autres urgences au médecin, afin que le patient et la famille soient au mieux préparés à leur survenue.

CHOSSES À FAIRE ET NE PAS FAIRE

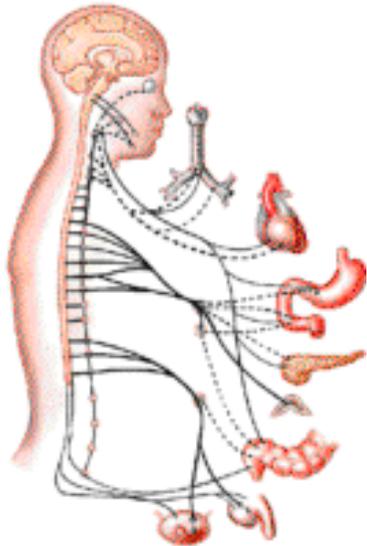
- ✓ **Il ne faut pas donner de sédatifs, incluant la pré-anesthésie avant l'intervention chirurgicale, aux individus atteints de CHS, à moins qu'une ventilation soit prévue dans ce cas.**
- ✓ **Les adultes et les jeunes enfants doivent minimiser leur consommation d'alcool, étant donné qu'elle est associée à une mort subite.**
- ✓ **Il se peut que les individus ne perçoivent pas les signes d'essoufflement et d'asphyxie, c'est pourquoi ils doivent faire l'objet d'une surveillance étroite lorsqu'ils nagent. Par ailleurs, on leur déconseille de nager sous l'eau.**

19. LE CHS ET LE CERVEAU

POURQUOI UN SUJET ATTEINT DE CHS POURRAIT-IL PRÉSENTER DES TROUBLES NEUROLOGIQUES ?

Le CHS est une anomalie génétique qui apparaît au commencement de la vie fœtale. Cette anomalie touche le développement du système nerveux autonome (SNA). Le SNA commande les fonctions automatiques de l'organisme, telles que la respiration, la circulation sanguine, le rythme cardiaque, l'activité intestinale, la température corporelle et la sudation, etc., qui sont étroitement liées à l'activité cérébrale.

Les principales anomalies chez les sujets atteints de CHS comprennent : une diminution de la capacité à réagir aux modifications des concentrations en oxygène et en dioxyde de carbone dans le sang en changeant leur fréquence respiratoire. C'est pourquoi, les concentrations en oxygène et en dioxyde de carbone dans le sang peuvent, respectivement, chuter et augmenter en entraînant des effets délétères sur le cerveau et le cœur. Certains sujets touchés par cette maladie peuvent présenter des signes d'autres troubles touchant le cerveau et son développement, qui ne sont pas forcément liés à la survenue d'épisodes d'hypoxie aiguë et qui peuvent être le résultat direct du principal trouble neurologique associé au CHS.



QU'EST UNE CRISE D'ÉPILEPSIE ?

Une crise d'épilepsie est un symptôme d'un trouble cérébral. Elle se produit en raison d'une activité neuronale soudaine, anormalement excessive ou synchrone dans le cerveau.

COMMENT SE PRÉSENTE UNE CRISE D'ÉPILEPSIE ?

Les crises d'épilepsie peuvent être à l'origine de changements involontaires des mouvements ou des fonctions du corps, des sensations, de la conscience ou du comportement. Elles sont souvent associées à une contraction soudaine et involontaire d'un groupe de muscles et une perte de connaissance.

Ce type de crises peut être provoqué par des épisodes d'hypoxie aiguë ou se produire sans raison apparente chez certains sujets.

Une oxygénation et une ventilation optimales chez les sujets atteints de CHS diminuent les risques de survenue d'épisodes d'hypoxie, néanmoins ce n'est pas le cas chez les individus présentant des formes plus sévères de crises liées au CHS. Elles peuvent évoluer vers des troubles convulsifs persistants nécessitant le recours à un traitement préventif.

DÉVELOPPEMENT NEUROCOGNITIF DES ENFANTS ATTEINTS DE CHS

L'ENFANT SE DÉVELOPPERAIT-IL NORMALEMENT ?

Les enfants atteints de CHS se situent généralement dans la catégorie des enfants dont les capacités d'apprentissage et de traitement mental sont lentes, combinée à des résultats scolaires médiocres et/ou une fonction intellectuelle réduite. Il semblerait que la fonction neuropsychologique pourrait être en rapport avec le degré d'assistance ventilatoire et le degré de sévérité du CCHS.

La plupart des enfants atteints de CHS assistent aux cours dispensés habituellement dans des écoles classiques. Cependant, certains individus touchés par cette maladie qui présentent des difficultés d'apprentissage significatifs ont besoin de suivre des cours d'enseignement spécialisé.

L'ENFANT EST-IL EN MESURE DE DÉVELOPPER UN FONCTIONNEMENT INTELLECTUEL NORMAL ?

Le développement d'une capacité intellectuelle normale semble être associé à un diagnostic précoce de la maladie et une assistance ventilatoire optimale.

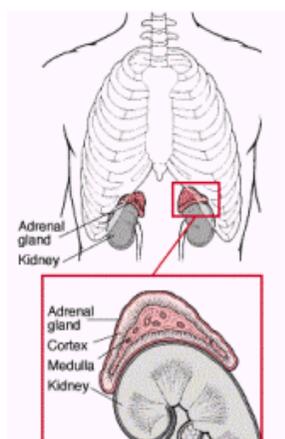
Un examen régulier et complet de la capacité intellectuelle permet d'identifier le problème et d'intervenir activement sur le plan scolaire, qui conjointement avec un traitement par ventilateur optimal peuvent garantir un niveau maximum de développement neurocognitif pour l'enfant.

QU'EN EST-IL DES ÉTAPES DE DÉVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR DE L'ENFANT ?

C'est une grande chance que l'enfant soit en mesure de réaliser toutes les étapes de développement psychomoteur à temps, mais nombreux sont les nourrissons atteints de CHS qui présentent un tonus musculaire plus faible et/ou un retard majeur de développement moteur nécessitant l'intégration de différents programmes neuro-physiothérapeutiques.

QU'EN EST-IL DU DÉVELOPPEMENT DE TUMEURS DE LA CRÊTE NEURALE ?

Les cellules de la crête neurale sont des cellules transitoires et migratrices qui, aux premiers stades de développement fœtal, vont donner naissance à des cellules variées du SNA. Les tumeurs de la crête neurale surviennent parfois chez les individus présentant des formes plus sévères de CHS. Elles peuvent apparaître dans la partie inférieure d'un des deux côtés de la colonne vertébrale, le plus souvent dans la cage thoracique ou l'abdomen ou dans les glandes surrénales situées juste au-dessus des reins.



[Légendes]

Adrenal gland = Glande surrénale ; *Kidney* = Rein ; *Cortex* = Cortex ; *Medulla* = Moelle

ACUITÉ VISUELLE

Les sujets atteints de CHS présentent fréquemment des anomalies visuelles reflétant le contrôle nerveux de la fonction oculaire. La plupart de ces patients présentent des pupilles étroites qui ne réagissent pas suffisamment à la lumière. Ces personnes peuvent également souffrir de différents types de strabisme, et ainsi de problèmes de convergence ou de vision de près.

ACUITÉ AUDITIVE

Certains sujets atteints de CHS peuvent présenter des troubles auditifs. Ceux-ci peuvent être liés à des déficits auditifs des voies nerveuses centrales ou périphériques. C'est pourquoi, il est important de diagnostiquer le plus tôt possible les déficits auditifs au cours de l'évolution de la maladie afin de faciliter le développement correct de la parole chez les enfants atteints de CHS qui pourrait être influencé en soi en raison de la nécessité d'une trachéotomie.

DIGESTION

De nombreux nourrissons atteints de CHS présentent des difficultés à avaler la nourriture. Afin de faciliter leur alimentation, ils peuvent recourir au placement d'un tube de gastrostomie dans l'estomac. Celui-ci peut, généralement, être retiré, une fois que l'enfant est plus âgé.

20. LE CHS & LES INTESTINS

POURQUOI LE CHS TOUCHE-T-IL LES INTESTINS ?

Le CHS implique le système nerveux autonome (SNA) qui commande les fonctions automatiques, telles que la respiration, la circulation sanguine, le rythme cardiaque, l'activité intestinale, la température corporelle et la sudation. Ainsi, cette maladie peut entraîner des troubles intestinaux, cardiaques et oculaires. Par ailleurs, certaines tumeurs sont susceptibles de survenir plus fréquemment.

QUELS SONT LES TROUBLES INTESTINAUX LES PLUS COURANTS ?

Les troubles intestinaux les plus courants sont la maladie de Hirschsprung, le reflux gastro-œsophagien, ainsi que d'autres troubles de la motilité intestinale, comme la diarrhée sans infection ou des difficultés à avaler (dysphagie).

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE HIRSCHSPRUNG ?

Chez les sujets atteints de CCHS, la maladie de Hirschsprung peut être présente. Le trouble digestif, également appelé mégacolon aganglionnaire congénital, est provoqué par une altération des nerfs intestinaux. La longueur de l'intestin touché varie.

La présentation clinique peut être : un passage retardé des premières selles chez les nouveau-nés, une distension abdominale ou différents degrés de constipation. Lorsque les troubles sont plus sévères, ils peuvent se traduire par une obstruction intestinale.

Le traitement de la maladie de Hirschsprung consiste à retirer lors d'une intervention chirurgicale le segment touché de l'intestin et les deux extrémités restantes de l'intestin qui sont saines sont reliées entre elles. Habituellement, cette intervention est pratiquée lors de la petite enfance. Cependant, il arrive parfois que les chirurgiens aient à réaliser une colostomie, c.-à-d. le colon est abouchée à la surface de l'abdomen afin de former une stomie, la réfection ayant lieu plus tard.

QU'EST-CE QUE LE REFLUX GASTRO-OESOPHAGIEN ?

Le reflux gastro-œsophagien (RGO) chez les enfants atteints de CCHS est dû à l'incapacité du sphincter inférieur de l'œsophage, un muscle annulaire qui resserre l'orifice afin d'empêcher le reflux des aliments contenus dans l'estomac vers l'œsophage, à fonctionner correctement. Si

la barrière qui existe entre l'œsophage et l'estomac n'est pas suffisante, l'acide gastrique et d'autres reflux du contenu gastrique (remontent dans l'œsophage). Par conséquent, l'acide va engendrer une inflammation de l'œsophage et du larynx (cordes vocales), ainsi que l'aspiration de la nourriture dans les poumons.

Les symptômes sont toutefois variables ; ils comprennent des vomissements ou des symptômes relatifs aux troubles respiratoires comme la toux. Les individus touchés par cette maladie peuvent également ressentir des douleurs dont des brûlures d'estomac ou présenter le syndrome du colon irritable. Le traitement médicamenteux permet de réduire la sécrétion d'acide. Dans le cas où ce traitement serait inefficace, il faut envisager une intervention chirurgicale.

QU'EST-CE QUE SONT LES TROUBLES DE LA MOTILITÉ ?

Certains des enfants atteints de CCHS souffrent de troubles de la motilité en l'absence de la maladie de Hirschsprung. Habituellement, la nourriture passe à travers le tube digestif en étant accompagné de contractions rythmiques (péristaltisme).

En cas de troubles de la motilité, ces contractions ne sont pas coordonnées. Les symptômes peuvent être les suivants : p.ex., dysphagie, vomissements, nausées, constipation et diarrhée. La plupart de ces symptômes peuvent être traités par la prise de médicaments, un régime alimentaire spécifique et de l'entraînement. Cependant, dans certains cas, p.ex. si l'enfant est incapable d'avaler, il faut utiliser une sonde d'alimentation pendant un certain temps. La plupart des enfants apprendront comment avaler lorsqu'ils seront plus âgés.

21. LE CHS ET LE COEUR

QUELS SONT LES TROUBLES CARDIAQUES LES PLUS FRÉQUENTS EN CAS DE CCHS ?

Les troubles cardiaques les plus fréquents sont l'arythmie et l'hypertension pulmonaire.

QU'EST-CE QU'UNE ARYTHMIE ?

L'arythmie est caractérisée par un rythme cardiaque irrégulier. Le type d'arythmie que l'on retrouve le plus fréquemment chez les sujets atteints de CCHS est la **bradycardie** (ralentissement des battements du cœur, voire même arrêt cardiaque de quelques secondes). Ces anomalies cardiaques peuvent être asymptomatiques ou les patients peuvent présenter des épisodes récurrents de perte de connaissance que l'on appelle **syncopes** (une perte de connaissance et du tonus postural passagers accompagnés d'une chute et d'un réveil spontané). La prolongation de ces pauses peut entraîner un arrêt cardiaque, voire même une mort subite.

COMMENT FAUT-IL DIAGNOSTIQUER UNE ARYTHMIE ?

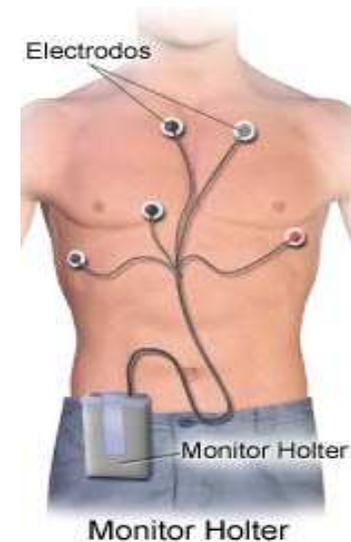
Les anomalies du rythme cardiaque peuvent être détectées grâce à la surveillance par électrocardiogramme sur une période prolongée allant de 24 à 72 heures que l'on nomme surveillance par Holter.

[Légendes]

Electrodes = Électrodes

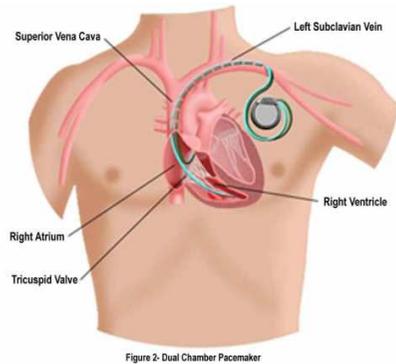
Monitor Holter = Holter

Monitor Holter = Surveillance par Holter



PEUT-ON TRAITER CES TROUBLES ?

En s'appuyant sur l'enregistrement du Holter et les symptômes du patient, un cardiologue décidera s'il convient d'initier un traitement médicamenteux ou dans des cas plus sévères d'envisager la pose d'un pacemaker. Le pacemaker est un petit dispositif que l'on implante sous la peau. Il est doté de fils qui analysent le rythme cardiaque. Ainsi, s'il s'avère que ce rythme est inférieur à une valeur prédéterminée, le dispositif envoie des signaux électriques via ces fils pour stimuler le cœur.



[Légendes]

Superior vena cava = Veine cave supérieure

Left Subclavian Vein = Veine sous-clavière gauche

Right Ventricle = Ventricule droit

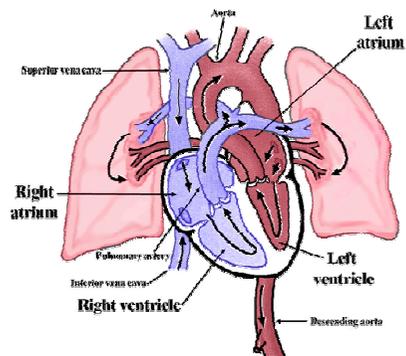
Right Atrium = Oreillette droite

Tricuspid Valve = Valve tricuspide

Figure 2 – Dual Chamber Pacemaker = Figure 2 : Pacemaker double-chambre

QU'EST-CE QUE L'HYPERTENSION PULMONAIRE/LE COEUR PULMONAIRE ?

L'**hypertension pulmonaire** désigne une tension artérielle élevée dans les artères qui transportent le sang du cœur vers les poumons, où il est oxygéné. Des concentrations chroniques basses en oxygène ou élevées en dioxyde de carbone dans le sang entraînent une constriction des muscles des parois des vaisseaux sanguins et provoque l'élévation de la tension artérielle à l'intérieur de ces vaisseaux : un phénomène que l'on appelle hypertension pulmonaire. Les fortes pressions dans ces vaisseaux sont à l'origine de l'accélération du rythme cardiaque pour faire circuler plus rapidement le sang dans les poumons. Si la pression devient trop élevée, le cœur n'est pas capable de suivre le rythme et devient hypertrophié : un type d'insuffisance cardiaque que l'on nomme cœur pulmonaire.



[LEGENDES]

AORTA = AORTE ; LEFT ATRIUM = OREILLETTE GAUCHE ; LEFT VENTRICLE = VENTRICULE GAUCHE ; DESCENDING AORTA = AORTE THORACIQUE DESCENDANTE ;

RIGHT VENTRICLE = VENTRICULE DROIT ; INFERIOR VENA CAVA = VEINE CAVE INFÉRIEURE ; PULMONARY ARTERY = ARTERE PULMONAIRE ;

RIGHT ATRIUM = OREILLETTE DROITE ; SUPERIOR VENA CAVA = VEINE CAVE SUPÉRIEURE

COMMENT RECONNAIT-ON UNE HYPERTENSION PULMONAIRE ?

Une hypertension pulmonaire légère peut être asymptomatique ou provoquer une coloration bleutée des lèvres et de la peau, de la fatigue et une dyspnée. Lorsque des patients développent un cœur pulmonaire, ces symptômes s'aggravent et ces patients peuvent présenter un gonflement autour des chevilles et des pieds (œdème périphérique), ainsi qu'un gonflement abdominal (ascite).



COMMENT DIAGNOSTIQUE-T-ON UNE HYPERTENSION PULMONAIRE ?

L'hypertension pulmonaire peut être diagnostiquée par un cardiologue à l'aide d'une échocardiographie (ECHO ou ultrasons cardiaques) et un ECG à intervalles réguliers.

PEUT-ON PRÉVENIR OU TRAITER L'HYPERTENSION PULMONAIRE ?

En effet, il est possible de prévenir cette maladie en empêchant les concentrations en oxygène et en dioxyde de carbone dans le sang, respectivement, de chuter et d'augmenter. C'est pourquoi, il faut veiller dès le début à paramétrer la ventilation de manière optimale.

Une fois qu'un cœur pulmonaire s'est développé, il peut se traiter par différentes options comme l'optimisation de la ventilation par oxygène et l'administration de différents types de médicaments.

TOUS LES ÉPISODES DE PERTE DE CONNAISSANCE SONT-ILS DUS À UNE ARYTHMIE CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES DE CHS ?

Non, les enfants peuvent également présenter des pertes de connaissance dues à une hypotension orthostatique, également appelé hypotension posturale. Cette affection est une conséquence de la chute de la tension artérielle lorsque vous vous levez. L'hypotension posturale peut également vous donner une sensation de vertiges ou d'étourdissements, ou être à l'origine d'une vision trouble. On la connaît également sous le nom de syncope neurocardiogénique.

22. LE CHS ET LES TUMEURS

LES SUJETS ATTEINTS DE CHS DÉVELOPPENT-ILS SOUVENT DES TUMEURS ?

Non, mais une faible proportion de patients atteints de CHS sont toutefois susceptibles de développer des tumeurs, qui ne sont pas forcément malignes. Depuis que l'on a découvert des modifications particulières au niveau des gènes des patients atteints de CHS, il a été mis en évidence que tous les patients ne présentent pas un risque élevé de développer un jour une tumeur de la crête neurale. En particulier, les patients présentant des mutations par expansions répétées de polyalanines plus longues, c'est-à-dire 20/33, et ceux présentant des mutations faux-sens, non-sens ou des mutations à trame décalée d'un gène doivent faire l'objet d'analyses plus poussées.

Les sujets atteints de ROHHAD présentent plus de risques de développer des tumeurs.

Les cellules qui se transforment et qui sont à l'origine des tumeurs proviennent des cellules du système nerveux. Ces paquets de cellules sont appelés crête neurale. Ces tumeurs ont tendance à apparaître au tout début de l'enfance.

QUELS SONT LES SYMPTÔMES ?

Il arrive souvent que les patients ne présentent aucun symptôme aux premiers stades de développement de la tumeur, étant donné que leur apparition dépend principalement du site de la tumeur. Dans l'abdomen, une masse tumorale peut provoquer un gonflement du ventre ou une constipation ou même une diarrhée chronique. Dans la cage thoracique, la tumeur peut engendrer des troubles respiratoires. Une tumeur qui appuie sur la moelle épinière peut provoquer une faiblesse générale et ainsi une incapacité à se tenir debout, à marcher à quatre pattes, à marcher ou des troubles de la défécation.



COMMENT DÉCELER DES TUMEURS ?

Les tumeurs sécrètent des substances que l'on peut détecter dans le sang (comme l'énolase neurone-spécifique) ou dans les urines (catécholamines). Le recours à différentes techniques d'imagerie peut également s'avérer utile pour les mettre en évidence.

PEUT-ON TRAITER CES TUMEURS ?

Oui, cependant le traitement des tumeurs dérivées de la crête neurale varie selon leur type, leur stade et leur emplacement.

Le choix d'une intervention chirurgicale et/ou d'une chimiothérapie peut être utile. Le traitement sera généralement spécifique au patient.