

Évaluation du retentissement respiratoire d'une pathologie osseuse constitutionnelle chez l'enfant



Dépister un syndrome restrictif pulmonaire et/ou un syndrome d'apnées du sommeil

L'évaluation du retentissement respiratoire peut être proposée selon le schéma suivant :

	En l'absence d'atteinte osseuse de la cage thoracique ou du rachis	En cas d'atteinte osseuse de la cage thoracique et/ou du rachis		Association à une compression de la charnière et/ou une déformation cranio-faciale
	≥ 6-8 ans*	≤ 6-8 ans	≥ 6-8 ans*	
Spirométrie avec mesure des volumes pulmonaires	✓		✓	Avis pneumopédiatrique dans un centre de référence ou de compétence pour évaluation, suivi, et indication d'une polygraphie ou polysomnographie (+ iconographie spécialisée neurochirurgicale et/ou maxillofaciale et/ou ORL).
Capacité vitale forcée (CVF)	✓		✓	
Capacité vitale lente (CVL)	✓		✓	
Débits expiratoires forcés	✓		✓	
Débit expiratoire de pointe (DEP)	✓		✓	
Débit expiratoire entre 75% et 25% de la CV (DEM25-75)	✓		✓	
Débit expiratoire à 50% de la CV (DEM50)	✓		✓	
Débit expiratoire à 25% de la CV (DEM25)	✓		✓	
Capacité résiduelle fonctionnelle par la technique de dilution à l'hélium (CRF helium) ⁽¹⁾		✓		
Oxymétrie de pouls (SpO2)	✓	✓		
Fréquence du suivi	Si absence de symptômes respiratoires et spirométrie et SpO2 normales : contrôle vers 11-13 ans et 18 ans. Si pathologie respiratoire associée (non liée à la MOC*, exemple asthme) : explorations à réaliser une fois par an, avec un test au bronchodilatateur si asthme ou hyperréactivité bronchique.	1 fois par an		Au cas par cas

*à partir de l'âge de 6-8 ans car manœuvre volitionnelle, effort-dépendante

*MOC : Maladies Osseuses Constitutionnelles

⁽¹⁾ Renseigne sur le volume pulmonaire (en fin d'expiration normale)

Pour les cas particuliers suivants, un avis pneumopédiatrique dans un **centre de référence ou de compétence** pour débiter un suivi et évaluer la nécessité de réaliser une **polygraphie** ou une **polysomnographie (+ iconographie spécialisée neurochirurgicale et/ou maxillofaciale et/ou ORL)** est recommandé :

- Si déformation thoracique ou rachidienne sévère
- Et/ou CV < 60%
- Et/ou symptômes respiratoires : dyspnée, encombrement bronchique persistant, nécessité fréquente ou régulière de kinésithérapie respiratoire, décompensation respiratoire ayant nécessité une hospitalisation
- Et/ou troubles respiratoires du sommeil (sommeil de mauvaise qualité, difficultés de réveil, réveils fréquents, sueurs nocturnes, ronflements inhabituels, difficultés de concentration, irritabilité dans la journée)

Évaluation du retentissement respiratoire d'une pathologie osseuse constitutionnelle chez l'enfant

Principes généraux applicables à tous les patients

- Éviter les agressions respiratoires :
 - ▶ Pas de tabagisme passif et actif
 - ▶ Vaccinations complètes : grippe, hemophilus, pneumocoque, rougeole, coqueluche
 - ▶ Éviter le contact avec des personnes enrhumées ou malades, et la collectivité au cours du premier hiver pour les plus jeunes patients
- Éviter le surpoids qui peut favoriser un syndrome d'apnées obstructives du sommeil
- Interdiction de prescrire des sirops fluidifiants

Pour aller plus loin

- Ces évaluations respiratoires sont des recommandations et n'ont pas été validées
- Ces évaluations respiratoires sont générales et s'appliquent à l'ensemble des maladies osseuses constitutionnelles
- Une adaptation au cas par cas en fonction du type de maladie osseuse et de sa sévérité peut être nécessaire (Ex : échocardiographie en cas de suspicion d'hypertension artérielle pulmonaire)
- La prise en charge thérapeutique respiratoire doit se faire par un pneumopédiatre ayant une expertise dans les déformations thoraciques, le sommeil et si nécessaire, la ventilation non invasive de l'enfant

RÉFÉRENCES

- Wekre LL, Kjensli A, Aasand K et al. Spinal deformities and lung function in adults with osteogenesis imperfecta. *Clin Respir J.* 2014 Oct; 8(4): 437-443.
- Kaplan L, Barzilay Y, Hashroni A et al. Thoracic elongation in type III osteogenesis imperfecta patients with thoracic insufficiency syndrome. *Spine (Phila Pa 1976).* 2013 Jan 15; 38(2): E94-100.
- LoMauro A1, Pochintesta S, Romei M et al. Rib cage deformities alter respiratory muscle action and chest wall function in patients with severe osteogenesis imperfecta. *PLoS One.* 2012; 7(4): e35965.
- Tenconi R, Khirani S, Amaddeo A et al. Sleep-disordered breathing and its management in children with achondroplasia. *Am J Med Genet A.* 2017 Apr; 173(4): 868-878.
- Julliard S, Boulé M, Baujat G et al. Lung function, diagnosis, and treatment of sleep-disordered breathing in children with achondroplasia. *Am J Med Genet A.* 2012 Aug; 158A (8): 1987-1993.
- Léotard A, Taytard J, Aouate M et al. Diagnosis, follow-up and management of sleep-disordered breathing in children with osteogenesis imperfecta. *Ann Phys Rehabil Med.* 2018; 61: 135-139.

CONTRIBUTEURS

Rédacteurs : Pr Brigitte Fauroux, Dr Alessandro Amaddeo, Unité de ventilation non invasive et du sommeil de l'enfant, Hôpital Necker, Paris

Groupe de relecture : Dr Guillaume Aubertin, Hôpital Armand Trousseau, Paris; Dr Nathalie Stremler, CHU La Timone, Marseille