

Rapport moral du CNPU mandature 2019/2020

Président: Vincent Gajdos

Secrétaire: Elise Launay

Trésorier: Hugues Patural

Olivier Brissaud, Mathie Lorrot, Régis Coutant, Cyril Schweitzer, Ariane Zaloszcyc



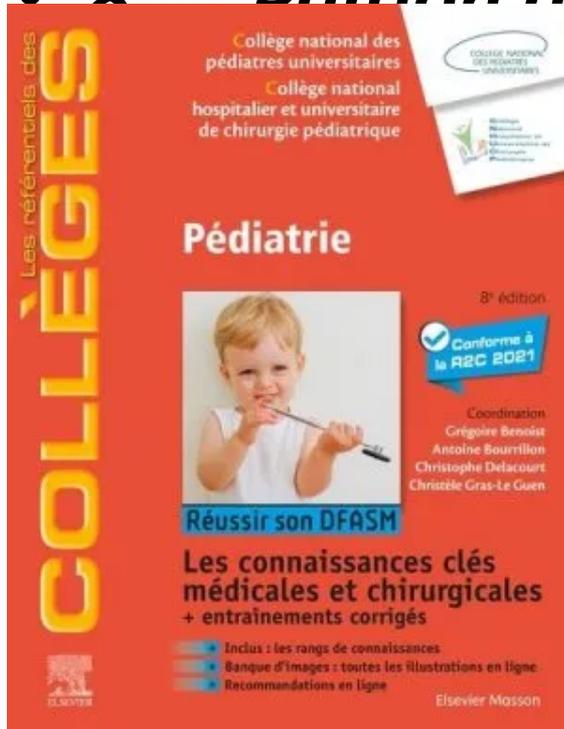
Activité « ordinaire »

- Bureau composé de
 - V Gajdos (Président), E Launay (Secrétaire) et H Patural (Trésorier)
 - Membres du bureau (5): O Brissaud, M Lorrot, R Coutant, C Schweitzer, A Zaloszyc
 - + Invités permanents: N Bahi, C Delacourt
- Réunions du bureau
 - 6 réunions téléphoniques
 - 1 réunions présentielle (journée du CNPU)
- Réunions des coordonnateurs du DES de pédiatrie (1) + échanges réguliers
- Séminaires nationaux « situations de départ R2C », « ECOS »
- Liens forts avec coordonnateurs régionaux de DES (R3C)
- Liens plus récents avec les responsables d'enseignement UFR (R2C)

Fait marquant n°1



• 8ème édition du référentiel



ITEM 213 – Anémie chez l'adulte et l'enfant

Rang	Rubrique	Intitulé	Descriptif
A	Définition	Définition de l'anémie	Normales variables adultes/enfants, grossesse, fausse anémie
A	Prévalence	Connaître la première cause d'anémie	1 ^{re} cause mondiale la carence en fer
B	Éléments physiopathologiques	Principes de l'érythropoïèse	Forme du GR, durée de vie, érythropoïèse, EPO, chaînes globine, O ₂ , réticulocytes
A	Diagnostic positif	Diagnostiquer une anémie	Connaître les éléments cliniques positifs qui permettent de poser le diagnostic
A	Diagnostic positif	Apprécier la gravité d'une anémie	–

Fait marquant n°1

• 8^{ème} édition du référentiel



Enfant vulnérable - Génétique

I. Pour bien comprendre

A. Généralités

1. Définition et composantes de la douleur

La douleur est « une expérience sensorielle et émotionnelle désagréable, associée à un dommage tissulaire présent ou décrit comme tel » (définition officielle de l'IASP, International Association for the Study of Pain).

Les systèmes neurophysiologiques de perception de la douleur se mettent en place principalement durant les deux premiers trimestres de la grossesse. Le nouveau-né même prématuré est donc équipé pour percevoir la douleur. En revanche, les systèmes inhibiteurs ou modulateurs mûrissent lentement pendant les premières années.

On distingue quatre composantes qui fonctionnent au niveau cérébral en réseaux communiquant entre régions et qui se modulent réciproquement :

- composante *sensori-discriminative* : localisation, intensité, caractéristiques du ressenti ; communiquée avant tout par le langage (avec des mots spécifiques : ça tape, ça tord, ça pèse etc... que le jeune enfant ne possède pas), cet aspect de la perception est ainsi mal transmis par les jeunes enfants ;
- composante *cognitive* : compréhension, raisonnement, analyse, interprétation, prévision (causes, conséquences, moyens de soulagement, durée prévisible, bénignité ou gravité...) ; le jeune enfant ne comprend pas ce qui se passe, cet aspect de la perception lui fait défaut ;
- composante *affectivo-émotionnelle* : peur ressentie (variant selon l'âge de l'enfant, le contexte de la maladie ou du traumatisme ou du soin, l'incertitude quant à son évolution, l'attitude de l'entourage), colère, culpabilité, agressivité, ou tristesse également ; ces fortes émotions sont très bien exprimées par un biais non verbal (expression, comportement) ; dès le plus jeune âge, on peut lire le ressenti sur le visage des enfants ;
- composante *comportementale* : l'expression visible de la douleur varie selon les expériences antérieures, l'attitude familiale et soignante, le milieu culturel, les standards sociaux liés à l'âge et au sexe. En grandissant, l'enfant adopte un comportement de douleur et apprend à maîtriser son expression, voire à masquer son ressenti.

Sans vouloir cognitif pour s'en défendre, envahi par les émotions, le bébé ou le jeune enfant ressentent et expriment la douleur (à stimulus égal) plus fortement que le grand enfant ou l'adulte.

L'influence de la mémorisation sur le ressenti et l'expression de la douleur est majeure.

Le facteur temps (modes aigus, prolongé, récurrent ou chronique) modifie l'expérience.

On peut évoquer aussi des facteurs culturels, des aspects spirituels.

2. Perception de la douleur chez l'enfant et ressources des soignants en fonction de l'âge

Que pense l'enfant de la douleur ?

La pensée et la perception enfantines évoluent selon le développement cognitif (décrit ci-dessous Piaget) et l'évolution affective.

« Ici et maintenant » caractérisé le vécu du jeune enfant. Ses questions sont simples : « Qu'est-ce qu'on va me faire ? Est-ce que je vais avoir mal ? Est-ce que j'aurai des piqûres ? Est-ce que maman sera là ? »

Trisomie 21

12



Fig. 12.1. Trisomie 21 : dysmorphie craniofaciale.

2. Retard psychomoteur et manifestations psychiatriques

À l'hypotonie néonatale quasi constante succède un retard des acquisitions psychomotrices, avec un retard de langage marqué :

Le déficit cognitif est très variable. Si le IQ moyen se situe autour de 45, il peut varier entre 25 (déficience intellectuelle sévère) et 80 (niveau normal faible). La lecture et l'écriture sont possibles pour deux tiers d'entre eux.

La trisomie 21 est un facteur de risque pour l'autisme, qui s'observe dans 3 % des cas.

Avec l'âge, les patients sont à risque de développer une démence de type Alzheimer avec une regression > 50 % des cas.

3. Autres complications

De nombreuses complications peuvent survenir, notamment des maladies auto-immunes (tableau 12.2).

Tableau 12.2. Complications de la trisomie 21.

Pathologie	Incidence	Remarque
Obésité	30-50 %	Aggravée par la sédentarité, l'absence d'activité physique et la boulimie
Diabète de type 1	1 %	
Diabète de type 2		Secondaire à l'obésité Dépistage systématique à l'âge adulte
Hypothyroïdie et thyroïdite	4-18 %	Dépistage annuel
Maladie cœliaque	5 %	Dépistage clinique
Syndrome d'apnée obstructive du sommeil (SAOS)	> 50 %	Dépistage systématique à 4 ans par polysomnographie
Infections ORL récurrentes	60 %	Déficit non spécifique de l'immunité humorale et cellulaire
Surdité	45-75 %	2 % de surdité de perception congénitale Examen de dépistage annuel
Cataracte et myopie	60 %	
Cataracte	15 %	Peut se manifester à tous les âges Examen systématique annuel (tous les 3 ans chez l'adulte)
Epilepsie	1-10 %	Risque de syndrome de West

(Suite)

Enfant vulnérable - Génétique

Tableau 12.2. Suite.

Pathologie	Incidence	Remarque
Polycaries et maladie parodontale	90 %	Soins sous anesthésie générale
Hypérleucocytose du nourrisson	4-10 %	
Leucémie aigüe myéloblastique	1 %	Principalement de type LAM1
Instabilité atarcto-aérienne	2 %	Pis de dépistage radiologique Prudence en cas d'intubation
Ostéoporose		Chez l'adulte (surtout femme ménopausée)
Maladie d'Alzheimer	50 %	Après 40 ans
Sérilité		Chez les hommes (les femmes ont une fertilité normale)

Les sujets trisomiques 21 ont des difficultés à décrire leurs symptômes ou à localiser et quantifier leurs douleurs. Le diagnostic des complications peut donc être retardé ou négligé et les bilans systématiques sont importants. Une attention particulière doit être prêté aux changements de l'humeur, aux modifications inattendues de poids... qui peuvent signer une complication secondaire.

Triade d'anomalies chromosomiques = dysmorphie, malformations et retard psychomoteur. Complications principales : obésité, infections ORL et SAOS, dysthyroïdies, diabète.

B. Diagnostic génétique

1. Investigations cytogénétiques

La confirmation diagnostique de la trisomie 21 requiert un caryotype sanguin, même si le diagnostic clinique paraît évident. Elle nécessite le recueil du consentement écrit des parents ou de la tutelle.

Les quatre formes cytogénétiques de trisomie 21 sont résumées dans le tableau 12.3.

Tableau 12.3. Formes cytogénétiques de trisomie 21.

Trisomie 21 libre homogène	95 %	47 chromosomes (47,XX,+21 ou 46,XX,+21) Caryotype parental inutile
Trisomie 21 libre en mosaïque	2 %	
Trisomie 21 par translocation robertsonienne	3 %	46 chromosomes dont un chromosome recombinant Caryotype parental indispensable : 50 % de ces translocations sont héritées d'un parent à 45 chromosomes, porteur d'une translocation équilibrée robertsonienne impliquant les chromosomes acrocentriques (13, 14, 15, 21, 22)
Trisomie 21 par translocation réciproque	Rare	46 chromosomes dont un chromosome recombinant Caryotype parental indispensable (50 % de formes héritées)

2. Bases du conseil génétique

Le conseil génétique s'adresse aux couples ayant un risque accru d'avoir un foetus atteint de trisomie 21 et aux couples ayant eu un foetus ou un enfant atteint de trisomie 21 ou des antécédents familiaux de trisomie 21. Il a pour but d'évaluer le risque de trisomie 21 pour un futur enfant de ce couple et d'envisager les stratégies de prévention.

Fait marquant n°1 : R2C : perspectives

- ***Rédaction des attendus d'apprentissage***
- ***Rédaction des fiches du référentiel LISA***
- ***Réflexions docimologiques***
 - ***Évaluation des connaissances***
 - ***ECOS***

Fait marquant n°2 : R3C

- ***Modifications de la maquette du DES de pédiatrie***
 - Réalisation d'une partie des options en consolidation
 - Uniformisation et précision des modalités de soutenance du mémoire de DES
 - travail de recherche qui peut être la formalisation sous forme d'un article du travail de thèse, au mieux soumis à une revue ou prêt à l'être
 - résumé du cursus (comprenant une mise en perspective des éléments de la formation et du projet professionnel).
- ***Audition par la commission de suivi de la R3C***
 - ***FST maladies infectieuses***
 - ***Option endocrinologie pédiatrique***
 - ***Option gastro-entéro-hépto-nutrition pédiatrique***

Fait marquant n°2 : R3C : points d'attention

- **Mise en œuvre des options et FST**
 - Point sur les inscriptions 2019
 - Nombre de places dans les années à venir et modalités de calcul...
 - Nouvelles demandes (FST infectiologie pédiatrique, option gastropédiatrique)

Arrêté 2017	File active 2017	% option/FST	Néonat	Pneumo	Neuro	Réa	UP	Cardio	Cancéro	allergo	Douleur	Soins palliatifs
301	288	55,2%	41	20	22	13	13	18	21	9	1	2

- **Mise en œuvre de la phase « Dr. Junior »**
 - **Campagne d'agrément**
 - **Répartition des postes**

Anciens et nouveaux rapports du CNPU

- Coordonnateurs de DES de Pédiatrie
- Coordination Nationale des Collèges d'Enseignants en Médecine (CNCEM)
 - mis en place en juillet 2015
 - Représentation du CNPU au bureau (N. Bahi-Buisson, V. Gajdos)
- Conseil National Professionnel de Pédiatrie (CNP Pédiatrie)
- SFP
- CNU
- Associations et syndicats des internes

Nouveau bureau (2021-2022)

Olivier Brissaud, Gilles Cambonie, Muriel Girard, Elise Launay, Guillaume Mortamet, Sylvie N'Guyen, Cyril Schweitzer, Ariane Zaloszc



Félicitations aux nouvelles et nouveaux élus !