

Syndrome d'alcoolisation foetale (SAF)

Références

Nicloux, 1900

Rouquette, 1957

Lemoine, 1968

Jones, Smith et Streissguth, 1973

Le diagnostic de SAF

Retard de croissance

Dysmorphie caractéristique

Microcéphalie

Malformations d'organes

Anomalies du système nerveux central

SAF chez l'enfant (1)

Atteintes crânio-faciales

Retard de croissance

Malformations

Aspects neurocomportementaux

SAF chez l'enfant (2)

Visage (1)

- Fentes oculaires étroites.
 - Racine du nez effondrée, extrémité recourbée en hameçon, éversion des narines.
 - Hypoplasie de l'étage moyen.
 - Philtrum allongé, convexe en verre de montre.
 - Lèvre supérieure fine et étroite.
 - Menton petit, en retrait.
 - Troisième paupière (ou épicanthus).
 - Hypertélorisme.
 - Persistance pendant l'enfance et l'adolescence.
- } moins spécifiques

SAF chez l'enfant (3)

Visage (2)

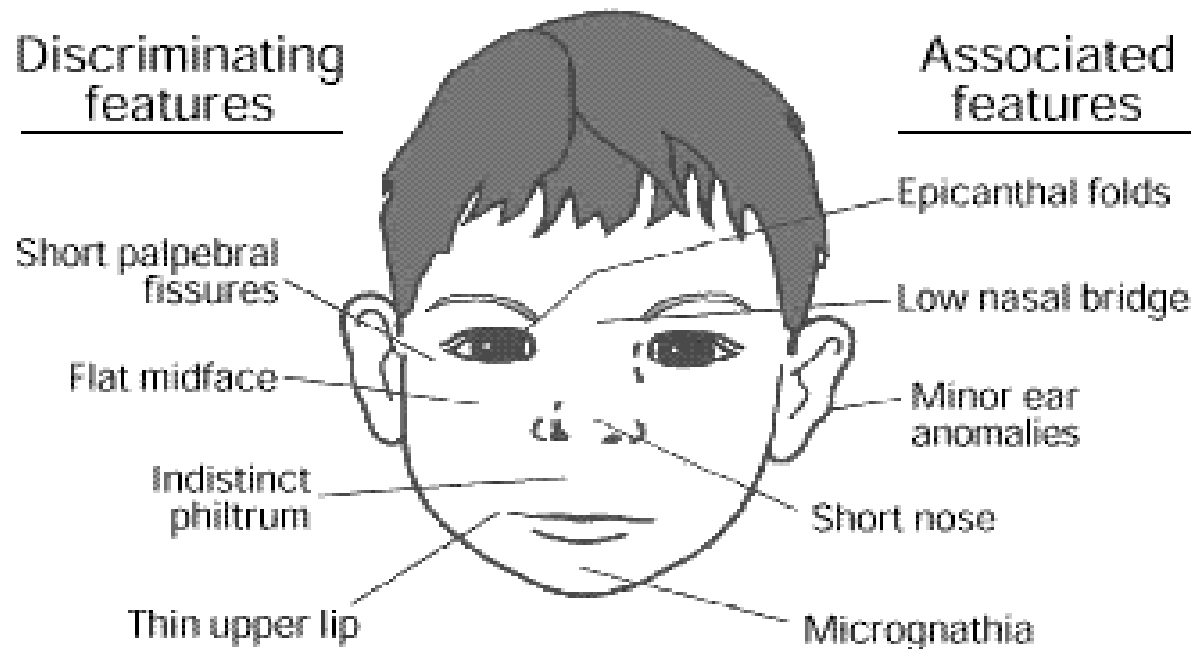


Figure 1. The face of fetal alcohol syndrome in the young child (23).

SAF chez l'enfant (4)

Retard de croissance

- Installation pendant la deuxième partie de la grossesse.
- Harmonieux.
- 2 écarts types de la moyenne pour la taille, poids et PC.

SAF chez l'enfant (5)

Aspects neurocomportementaux

■ Conséquences sur le QI

- SAF est reconnu comme une importante cause de retard mental ;
- stabilité du QI avec le temps.

■ Conséquences sur l'activité et l'attention

- Lemoine (1968) : "ils sont trop vivants, sans cesse agités, jettent leurs jeux, rampent... impatients, distractibles" ;
- troubles hyperkinétiques ;
- déficit d'attention.

■ Conséquences sur la mémoire

- déficit sur la mémoire auditive, spatiale.

Classifications et dysmorphie (1)

- Certaines classifications privilégient la dysmorphie. Il en est ainsi de celle de P. Dehaene :
 - SAF de type 1 : enfants avec un ou deux traits de la dysmorphie caractéristique.
 - SAF de type 2 : enfants ayant l'ensemble des 4 signes dysmorphiques caractéristiques du SAF :
 - ▶ rétrécissement des fentes palpébrales ;
 - ▶ écrasement de la racine du nez avec retroussement de l'extrémité ;
 - ▶ philtrum indistinct et convexe ;
 - ▶ hypoplasie de la mâchoire inférieure.
 - SAF de type 3 : enfants atteints d'une dysmorphie sévère dite caricaturale associée à :
 - ▶ un retard de croissance ;
 - ▶ une réduction du périmètre crânien d'au moins 2,5 écart type (courbes de Sempé et Pédrón) ;
 - ▶ plusieurs autres malformations.
 - SAF de type 4 : enfants de mère alcoolique suspects, à la naissance, de dysmorphie sans confirmation ultérieure (le type 4 correspond au *Fetal alcohol effect* ou effet de l'alcool sur le fœtus (EAF) des auteurs américains et canadiens).

Classifications et dysmorphie (2)

Les classifications basées sur la dysmorphie sont pertinentes quand elles rendent compte de la descendance des femmes qui s'alcoolisent massivement.

Elles ne le sont plus en cas d'alcoolisation épisodique et/ou non massive durant la grossesse car il n'y a pas de dysmorphie.

Physiopathologie

Devenir de l'alcool chez la femme enceinte

- L'éthanol franchit par diffusion passive le placenta.
- Les taux d'alcool chez la mère et le fœtus sont équivalents.
- Le fœtus ne peut métaboliser l'éthanol.
- L'élimination de l'alcool par le fœtus se fait par :
 - retour dans la circulation maternelle par le placenta ;
 - passage dans le liquide amniotique, rôle de réservoir.

Facteurs de risque (1)

Fréquence d'exposition

- Nombreuses études quant à une relation dose-effet ou dose seuil
 - quantités assez variables annoncées ;
 - risque malformatif accru : consommation journalière supérieure à 6 verres (Ernhart, 1987) ;
 - RCIU : consommation journalière de 3 verres voire 1 à 2 verres (Larroque, 1993) ;
 - diminution QI : pour 2 verres/j ou plus (Streissguth, 1989) ;
 - tératogenèse comportementale : environ 3 verres (Streissguth, 1989)
- L'ensemble des études s'oriente vers une dose hebdomadaire seuil en dessous de laquelle il n'y aurait pas de troubles : 7 verres.

Facteurs de risque (2)

- A consommation alcoolique égale, l'alcoolisation aiguë a des conséquences néfastes plus marquées que l'alcoolisation quotidienne régulière (Streissguth, 1989).
- Valeur seuil à moduler en fonction de certaines sensibilités embryofœtales individuelles (Jacobson, 1994). Parmi elles, le génotype de l'enfant semble avoir une importance prépondérante (Sokol, 1980).
- Nature de l'environnement sociofamilial : descendance des mères alcooliques en milieu défavorisé plus touchée (Bingol, 1987).

Facteurs de risque (3)

Période d'alcoolisation

■ 1^{er} trimestre

- dysmorphies crânio-faciales ;
- atteinte des organes, muscles et squelette.

■ 2^{ème} et 3^{ème} trimestres

- aggravation hypotrophie ;
- troubles comportement ;
- retard mental.

■ Sur le SNC

- 1^{er} trimestre : désorganisation sévère ;
- 2^{ème} trimestre : hétérotopies ; dysgénésies corticales ;
- 3^{ème} trimestre : lésions de destruction de la substance blanche.

Critères diagnostiques du SAF

Fetal alcohol syndrome - IOM, 1996

A : alcoolisation maternelle documentée

B : dysmorphie faciale

C : retard staturo-pondéral

D : anomalies de développement du SNC

E : troubles cognitifs et comportementaux

Syndrome d'alcoolisme foetal

1 : SAF avec confirmation de l'alcoolisation maternelle

A + B + C + D

2 : SAF sans confirmation de l'alcoolisation maternelle

B + C + D

3 : SAF partiel, confirmation de l'alcoolisation maternelle

A + B + soit C, D ou E

Troubles reliés à l'alcool

Alcohol-related effects - IOM, 1996

Anomalies congénitales

Cardiaques

Squelettiques

Rénales

Oculaires

Auditives

Autre

Troubles neurodéveloppementaux

A : anomalies de développement du SNC

et/ou

B : troubles cognitifs et comportementaux

Evolution et devenir du SAF chez l'adulte (1)

■ Fetal alcohol syndrome. Diagnosis, epidemiology, prevention and treatment.
Washington : Institut of Medecine, 1996

→ "Mises à part les études de Streissguth (1991) et Lemoine (1992)... il n'y a pas d'études systématiques d'adultes porteurs de SAF. Ainsi, il n'y a pas d'information sur la longévité, la sexualité, la vulnérabilité aux maladies et aux troubles mentaux ni autres données qui pourraient aider à la prise en charge de ces personnes. Des données éparses suggèrent que le pronostic est mauvais, notamment en ce qui concerne un risque élevé d'abus de substances, de comportement criminel, d'altération de la santé mentale... pourtant il est déraisonnable de généraliser de telles données fragmentaires."

Evolution et devenir du SAF chez l'adulte (2)

■ Streissguth AP *et al.* Fetal alcohol syndrome in adolescents and adults. *JAMA* 1991 ; 265 (15) : 1961-1967

→ "Après la puberté, le visage des patients présentant un syndrome d'alcoolisme foetal ne sont plus très remarquables. Ces patients restent de petite taille avec une microcéphalie, mais leur poids est subnormal. La moyenne du QI est de 68, mais l'éventail des scores est très important. En ce qui concerne les capacités d'apprentissage... les déficits en arithmétique sont les plus caractéristiques. Les troubles du comportement comme des difficultés de jugement, la distractibilité et des difficultés à percevoir les règles sociales sont fréquentes. L'environnement familial est très perturbé."

→ "Le syndrome d'alcoolisme foetal n'est pas seulement un trouble de l'enfance : il y a un devenir prévisible du trouble à l'âge adulte dans lequel les troubles du comportement représentent le plus grand défi dans la prise en charge."

Evolution et devenir du SAF chez l'adulte (3)

■ Lemoine P, Lemoine H. Avenir des enfants de mères alcooliques (étude de 105 cas retrouvés à l'âge adulte) et quelques constatations d'ordre prophylactique. *Annales de Pédiatrie* (Paris) 1992 ; 39 : 226-235

→ évolution des quatre éléments du syndrome :

- ▶ la dysmorphie : "la dysmorphie faciale se modifie de façon curieuse... le nez et le menton... qui avaient eu un arrêt de développement embryonnaire vont souvent s'hypertrophier" ;
- ▶ l'hypotrophie : "l'hypotrophie s'atténue... par contre la microcéphalie persiste ou s'aggrave" ;
- ▶ les malformations : "75 % des SAF graves avaient, enfants, une ou plusieurs anomalies. Chez l'adulte, le handicap surajouté est parfois moindre qu'on l'avait craint" ;
- ▶ les troubles psychiques : "les troubles psychiques restent chez l'adulte, l'élément le plus grave : retard intellectuel et troubles caractériels persistent".

Evolution et devenir du SAF chez l'adulte (4)

- Lemoine P, Lemoine H. Avenir des enfants de mères alcooliques (étude de 105 cas retrouvés à l'âge adulte) et quelques constatations d'ordre prophylactique. *Annales de Pédiatrie* (Paris) 1992 ; 39 : 226-235
- 63 SAF graves (faciès très marqué, hypotrophie et microcéphalie sévères) :
 - ▶ 8 arriérés profonds, sans aucun langage ;
 - ▶ 8 avec QI < 50 ;
 - ▶ 32 avec QI entre 50 et 65 ;
 - ▶ 15 avec QI entre 60 et 75 ;
- 28 SAF légers (faciès moins caricatural, hypotrophie et microcéphalie modérées) :
 - ▶ 6 avec QI entre 60 et 75 ;
 - ▶ 25 n'ont pas le niveau CAP ;
 - ▶ 3 ont un CAP, niveau scolaire maximum atteint.

Evolution et devenir du SAF chez l'adulte (5)

■ Lemoine P, Lemoine H. Avenir des enfants de mères alcooliques (étude de 105 cas retrouvés à l'âge adulte) et quelques constatations d'ordre prophylactique. *Annales de Pédiatrie* (Paris) 1992 ; 39 : 226-235

→ les troubles du comportements :

▶ "Les troubles du comportement persistent aussi, expliquant bien des échecs. Ils empêchent ces sujets d'utiliser de façon efficace leurs possibilités intellectuelles et même manuelles. Ils ne peuvent se fixer sur le travail et souvent aussi sur le lieu de travail, par suite d'immaturité, grande instabilité : agités et dynamiques, leur hyperactivité trompe au premier abord, masquant le manque d'assurance et d'initiative, le besoin d'aide et protection..." ;

▶ "Ces troubles du comportement existent, à peine atténués, dans les (28) SAF légers. Signalons chez (eux) 7 tentatives de suicide et 2 décès".

Evolution et devenir du SAF chez l'adulte (6)

■ Steinhausen HC *et al.* Long-term outcome of children with fetal alcohol syndrome: psychopathology, behavior, and intelligence. *Alcohol Clin Exp Res* 1998 – Smitherman. The lasting impact of fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effect on children and adolescents. *Journal of Pediatric Health Care* 1994

- retard intellectuel ;
- troubles du comportement ;
- impulsivité / instabilité, hyperactivité ;
- troubles psychopathologiques : troubles du sommeil, désordres émotionnels ;
- dépendance à l'alcool et/ou drogues.

Evolution et devenir du SAF chez l'adulte (7)

- Famy C *et al.* DSM-III-R and DSM-IV diagnosis in adults with Fetal alcohol syndrome and Fetal alcohol effects. *Am J Psychiatry* 1998

Diagnostics	Tous sujets (N = 25)	FAS (N = 11)	FAE (N = 14)
Axe 1	92 %	100 %	86 %
Dépendance à l'alcool/drogues	60 %	55 %	64 %
Syndrome dépressif majeur	44 %	36 %	50 %
Troubles psychotiques	40 %	45 %	36 %
Trouble bipolaire	28 %	45 %	14 %
Troubles anxieux	20 %	18 %	21 %
Troubles alimentaires	16 %	18 %	14 %
Trouble dysthymique	4 %	9 %	0 %
Axe 2	48 %	38%	86 %
P. évitante	29 %	25 %	31 %
P. antisociale	19 %	13 %	23 %
P. dépendante	14 %	13 %	15 %

Evolution et devenir du SAF chez l'adulte (8)

■ Yates Wr *et al.* Effect of fetal alcohol exposure on adult symptoms of nicotine, alcohol, and drug dependence. *Alcohol Clin Exp Res* 1998 ; 22 (4) : 914-920

→ méthode :

- ▶ 117 enfants adoptés ;
- ▶ 21 enfants adoptés dont la mère biologique se serait alcoolisée durant la grossesse ;
- ▶ recherche des critères diagnostiques pour un "syndrome de dépendance" pour l'alcool, le tabac et autres drogues ;

→ résultats :

- ▶ les enfants adoptés dont la mère se serait alcoolisée durant la grossesse présentent une vulnérabilité accrue au syndrome de dépendance aux substances psychoactives ;

→ conclusion :

- ▶ l'exposition *in utero* à l'alcool augmenterait le risque de développer un syndrome de dépendance aux substances psychoactives.

Evolution et devenir du SAF chez l'adulte (9)

Troubles de l'enfant et de l'adulte dont la mère a
(ou avait) des problèmes d'alcool

Facteurs psychoaffectifs et/ou socioéducatifs

Facteurs génétiques

Facteurs toxicologiques lorsque la mère s'est alcoolisée
durant sa grossesse



Tératogenèse comportementale ?

Evolution et devenir du SAF chez l'adulte (10)

Enfant (qui deviendra grand) né avec un SAF ou des troubles en rapport avec une alcoolisation *in utero*

Facteurs d'aggravation

- Alcoolisation parentale
- Carences éducatives et affectives
- Multiples placements
- Accompagnements social, médical et psychologique insuffisants
- Décès prématurés des parents

Facteurs d'amélioration

- Prise en charge de l'alcoolisation parentale
- Stabilité affective
- Aide socioéducative
- Accompagnement social, médical et psychologique