

ANNE-MARIE PRIEUR
BRIGITTE BADER-MEUNIER

PIERRE QUARTIER
CHRISTOPHE GLORION

Maladies systémiques et articulaires en rhumatologie pédiatrique

2^e édition

Médecine-Sciences
Flammarion

**MALADIES SYSTÉMIQUES
ET ARTICULAIRES
EN RHUMATOLOGIE
PÉDIATRIQUE**

CHEZ LE MÊME ÉDITEUR

Dans la même collection

Les maladies osseuses de l'enfant, par P. MAROTEAU et M. LE MERRER
Pneumologie pédiatrique, par J. de BLIC et Ch. DELACOURT
Allergologie pédiatrique, par P. SCHEINMANN et J. de BLIC
Neurologie pédiatrique, par G. PONSOT, B. CHABROL, O. DULAC, J. MANCINI et M. ARTHUIS
Cancers de l'enfant, par Ch. KALIFA, O. ODERLIN et J. LEMERLE
ORL de l'enfant, par E.-N. GARABÉDIAN, S. BOBIN, J.-P. MONTEIL et J.-M. TRIGLIA
Les troubles du rythme cardiaque chez l'enfant, par J. KACHANER et É. VILLAIN
Pathologie anorectale de l'enfant et de l'adolescent, par R. REDING
Gastro-entérologie pédiatrique, par J. NAVARRO et J. SCHMITZ
Pathologie infectieuse de l'enfant, par P. BÉGUÉ et J. ASTRUC
Sénologie de l'enfant et de l'adolescente, par M. BOISSERIE-LACROIX
Anesthésiologie pédiatrique, par C. ÉCOFFEY
La douleur chez l'enfant, par C. ÉCOFFEY
Pharmacologie et thérapeutique pédiatriques, par Y. AUJARD, É. AUTRET et G. LENOIR

Chez le même éditeur

Pédiatrie en maternité, par C. FRANCOUAL, J. BOUILLÉ et C. HURAU-RENDU
Pédiatrie d'urgence, par G. HUAULT et B. LABRUNE
Radiologie pédiatrique : de l'image au diagnostic, par K.D. EBEL
Guide d'interprétation de la radiographie thoracique de l'enfant, par M. HASSAN et Ph. VALOIS
Le livre de l'interne en pédiatrie, par B. CHEVALLIER
Le livre de l'interne en rhumatologie, par D. BONTOUX
Le livre de l'interne en orthopédie, par R. NIZARD
Traité des maladies et syndromes systémiques, par L. GUILLEVIN, O. MEYER et J. SIBILIA
Traité de thérapeutique rhumatologique, par Th. BARDIN et Ph. ORCEL

Principes de médecine interne, par T.R. HARRISON
Traité de médecine, par P. GODEAU, S. HERSON et J.-C. PIETTE
La petite encyclopédie médicale Hamburger, par M. LEPORRIER
Guide du bon usage du médicament, par G. BOUVENOT et C. CAULIN
Le Flammarion médical, par M. LEPORRIER
Dictionnaire français-anglais/anglais-français des termes médicaux et biologiques et des médicaments, par G.S. HILL
L'anglais médical : *spoken and written medical english*, par C. COUDÉ et X.-F. COUDÉ

Anne-Marie PRIEUR
Brigitte BADER-MEUNIER

Pierre QUARTIER
Christophe GLORION

MALADIES SYSTÉMIQUES ET ARTICULAIRES EN RHUMATOLOGIE PÉDIATRIQUE

2^e édition

Médecine-Sciences

Flammarion

<http://www.medecine.lavoisier.fr>

Édition : Béatrice Brottier
Couverture : Studio Lavoisier

ISBN : 978-2-257-00055-2

© 2009 Lavoisier SAS
11, rue Lavoisier
75008 Paris

LISTE DES COLLABORATEURS

- ABELIN-GENEVOIS Kariman, Chef de clinique-Assistant, service de Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant, hôpital Trousseau, université Pierre et Marie Curie, Paris VI, Paris.
- ALLARD Dominique, Praticien hospitalier, service de Radiologie pédiatrique, CHU de Saint-Étienne, hôpital Nord.
- ARMENGAUD Jean-Baptiste, Praticien hospitalier contractuel, service des Urgences, hôpital Trousseau, Paris.
- BADER-MEUNIER Brigitte, Praticien hospitalier, service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris ; centre de référence national pour les Arthrites juvéniles.
- BARNÉRIAS Christine, Praticien hospitalier, service de Neurologie pédiatrique, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- BATICLE Marc, Médecin MPR (Médecine physique et Réadaptation) attaché, service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, unité de Rééducation, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- BAUJAT Geneviève, Praticien hospitalier, service de Génétique médicale, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- BELOT Alexandre, Assistant hospitalier de recherche, service de Néphrologie et Rhumatologie pédiatriques, CNRS UMR 5239, Hospices civils de Lyon, université de Lyon.
- BERCOVY Michel, Praticien attaché, Chirurgien orthopédiste, service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- BINDER Michel, Ancien Chef de clinique, Pédiatre, Paris.
- BODAGHI Bahram, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service d'Ophtalmologie, hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris.
- BODEMER Christine, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Dermatologie, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- BOURDAUD Nathalie, Praticien hospitalier, service d'Anesthésie-Réanimation, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- BOUAYED Kenza, Professeur agrégé, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie, hôpital d'Enfants, CHU Ibn Rochd, Casablanca.
- BROUSSE Valentine, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie générale, centre de référence des Maladies de l'hémoglobine, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- BUGHIN Valérie, Masseuse-Kinésithérapeute, service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, unité de Rééducation, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- BUISSON-MARANDEL Christiane, Praticien hospitalier, département d'Anesthésie, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- CADILHAC Céline, Praticien hospitalier, Chirurgien orthopédiste, service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- CHÉDEVILLE Gaëlle, Professeur adjoint, département de Pédiatrie, division de Rhumatologie, hôpital de Montréal pour enfants, université McGill, Montréal.

VI LISTE DES COLLABORATEURS

- CHEVALLIER Bertrand, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie, hôpital Ambroise-Paré, Boulogne-Billancourt.
- CIMAZ Rolando, Professeur de Pédiatrie, service de Rhumatologie, Azienda Ospedaliero Universitaria (AOU) Meyer, université de Florence.
- COCHAT Pierre, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Néphrologie et Rhumatologie pédiatriques, Inserm U820, Hospices civils de Lyon, université de Lyon.
- CORMIER-DAIRE Valérie, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Génétique médicale, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- COTTALORDA Jérôme, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service d'Orthopédie pédiatrique, hôpital Arnaud de Villeneuve, CHU, Montpellier.
- DANNER Stéphanie, Pédiatre attaché, service de Pédiatrie, hôpital de Hautepierre, Strasbourg.
- DELAPORTE-CERCEAU Sonia, Praticien hospitalier, service d'Anesthésie-Réanimation, hôpital Trousseau, Paris.
- DESGUERRE Isabelle, Praticien hospitalier, service de Neurologie pédiatrique, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- DESJONQUERES Marine, Praticien hospitalier, service de pédiatrie, hôpital Mère-Enfant, Bron.
- DI FILIPPO Sylvie, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Cardiologie pédiatrique, Hospices civils de Lyon, université Lyon 1.
- DRAGON-DUREY Marie-Agnès, Maître de conférences des Universités, Praticien hospitalier, service d'Immunologie biologique, hôpital européen Georges-Pompidou, université Paris-Descartes, Paris.
- DUQUESNE Agnès, Praticien attaché, service de Pédiatrie, hôpital Mère-Enfant, Bron.
- FINIDORI Georges, Praticien hospitalier, Chirurgien orthopédiste, service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- FISCHBACH Michel, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie 1, CHRU, Strasbourg.
- FLORKIN Benoit, Pédiatre, service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants malades, Paris ; service de Rhumatologie pédiatrique, CHR Citadelle, Liège.
- FOÏS Elena, Chef de clinique-Assistant, service de Médecine interne, hôpital Cochin, Paris.
- FUNCK-BRENTANO Isabelle, Psychologue, service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- GANDON-LALOUM Sylvie, Praticien hospitalier, service de Chirurgie pédiatrique, CHU, Caen.
- GAUCHER Céline, Attaché hospitalo-universitaire, service d'Odontologie, hôpital Bretonneau, Paris ; centre de référence des Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore, Inserm U561, hôpital Saint-Vincent de Paul, université Paris-Descartes.
- GAY Claire, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie, CHU de Saint-Étienne, hôpital Nord.
- GLORION Christophe, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Chirurgien orthopédiste pédiatre, service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris ; centre de référence national pour les Arthrites juvéniles.
- GOURON Richard, Praticien hospitalier, service d'Orthopédie pédiatrique, hôpital Nord, CHU d'Amiens.
- GRATEAU Gilles, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Médecine interne, hôpital Tenon, Paris.
- HENTGEN Véronique, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie, hôpital Mignot, Le Chesnay.
- HERVÉ Christian, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Médecine interne, hôpital Corentin-Celton, Issy-les-Moulineaux.
- HOFER Michael, Médecin adjoint, Privat-Docent en Immunologie et Rhumatologie pédiatrique, service de Rhumatologie pédiatrique romande, département de Pédiatrie, CHU vaudois, Lausanne ; hôpitaux universitaires de Genève
- JAUBERT Francis, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service d'Anatomopathologie, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- JOB-DESLANDRE Chantal, Médecin des Hôpitaux, Professeur au Collège de médecine, service de Rhumatologie A, hôpital Cochin, Paris.
- JOURNEAU Pierre, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Chirurgie infantile A, hôpital d'Enfants, CHU, Vandœuvre-les-Nancy.

- KONÉ-PAUT Isabelle, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie générale, hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre.
- LE MERRER Martine, Directrice de recherches, service de Génétique médicale, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- LEHOANG Phuc, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service d'Ophtalmologie, hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris.
- LEMOINE Michel, Praticien hospitalier MPR (Médecine physique et Réadaptation), service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, unité de Rééducation, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- LINGLART Agnès, Maître de conférences des Universités, Praticien hospitalier, centre de référence des Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore ; service d'Endocrinologie pédiatrique, hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Paris.
- LIPSKER Dan, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Clinique dermatologique, hôpitaux universitaires de Strasbourg.
- MALLET Éric, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, centre de référence des Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore, ICI Inserm 0204 ; département de Pédiatrie médicale, hôpital Charles-Nicolle, Rouen.
- MAMZER-BRUNEEL Marie-France, Praticien hospitalier, service de Néphrologie, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- MARY Pierre, Praticien hospitalier, Chirurgien des hôpitaux, service d'Orthopédie et Chirurgie réparatrice de l'enfant, hôpital Trousseau, Paris.
- MICELI-RICHARD Corinne, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Rhumatologie, hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre.
- de MONTALEMBERT Mariane, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie générale, centre de référence des Maladies de l'hémoglobine, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- MOUTHON Luc, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Médecine interne, hôpital Cochin, Paris.
- MOUY Richard, Praticien attaché, service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris ; centre de référence national pour les Arthrites juvéniles.
- NEVEN Bénédicte, Praticien hospitalo-universitaire, service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie pédiatriques, unité Inserm U768, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- ODENT Thierry, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, université Paris-Descartes, Paris.
- PACHLOPNIK-SCHMID Jana, Médecin, service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie pédiatriques, unité Inserm U768, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- PANNIER Stéphanie, Praticien attaché, Chirurgien orthopédiste, service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- PÉJIN Zaga, Praticien attaché, Chirurgien orthopédiste, service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- PICARD Capucine, Maître de conférences des Universités, Praticien hospitalier, CEDI, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- PILLET Pascal, Praticien hospitalier, département de Pédiatrie, hôpital Pellegrin-Enfants, CHU, Bordeaux.
- PIRAM Maryam, Chef de clinique-Assistant, service de Pédiatrie générale-Rhumatologie pédiatrique, centre de référence des Maladies auto-inflammatoires, hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre.
- PRIEUR Anne-Marie, Praticien hospitalier, service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris ; centre de référence national pour les Arthrites juvéniles.
- QUARTIER Pierre, Praticien hospitalier, service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris ; centre de référence national pour les Arthrites juvéniles.
- RÉMY-PICCOLO Vanessa, Chef de clinique, service de Pédiatrie, CHU de Saint-Étienne, hôpital Nord.
- RIEUX-LAUCAT Frédéric, Directeur de recherches, Inserm U768, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- ROSE Carlos D., Professeur, Pédiatre-Rhumatologue, Division Pediatric Rheumatology, Thomas Jefferson University and DuPont Children's Hospital, Wilmington (DE, États-Unis).
- ROTHSCHILD Chantal, Praticien hospitalier, centre d'Hémophilie, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.

VIII LISTE DES COLLABORATEURS

- RUBIO Amandine, service de Gastro-entérologie pédiatrique, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- RÜMMELE Franck, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Gastro-entérologie pédiatrique, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- RUPERTO Nicola, coordonateur du PRINTO, hôpital d'Enfants Gaslini, Gènes.
- de SAINT-BASILE Geneviève, Directeur de recherches Inserm, unité U768, service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- SIBILIA Jean, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Rhumatologie, hôpital de Haute-pierre, Strasbourg.
- SIMON Dominique, Praticien hospitalier, service d'Endocrinologie pédiatrique, hôpital Robert-Debré, Paris.
- STANKOVIC Ktia, Praticien attaché, service de Médecine interne, hôpital Tenon, Paris.
- STÉPHAN Jean-Louis, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie, CHU de Saint-Étienne ; unité d'Hématologie-Immunologie-Oncologie pédiatrique, hôpital Nord.
- TERRADA Céline, Chef de clinique-Assistant, service d'Ophtalmologie, hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris.
- TERZIC Joëlle, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie, hôpital de Haute-pierre, Strasbourg.
- THÉVENIN-LEMOINE Camille, Chef de clinique-Assistant, service de Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant, hôpital Trousseau, université Pierre et Marie Curie, Paris VI, Paris.
- THOUVENIN Sandrine, Chef de clinique, service de Pédiatrie, CHU de Saint-Étienne, hôpital Nord.
- TOPOUCHIAN Vicken, Praticien hospitalier, Chirurgien orthopédiste, service d'Orthopédie et Traumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- TOUZET[†] Philippe, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Chirurgien orthopédiste pédiatre, service d'Orthopédie infantile, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
- TRAN Tu-Anh, Docteur en Médecine, Docteur *es* Sciences, Praticien hospitalier, service de Pédiatrie générale, hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre.
- VIALLE Raphaël, Praticien hospitalier universitaire, service de Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant, hôpital Trousseau, université Pierre et Marie Curie, Paris VI, Paris.
- WOUTERS Carine H., Professeur, Praticien hospitalier, Pédiatre, service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie pédiatriques, hôpital Necker-Enfants Malades, Paris ; unité de Rhumatologie pédiatrique, Universitaire Ziekenhuizen Leuven, Louvain.

SOMMAIRE

Préface à la deuxième édition , par A.-M. PRIEUR	XXI
Préface à la première édition , par Cl. GRISCELLI	XXIII

APPROCHE GÉNÉRALE DES PATHOLOGIES INFLAMMATOIRES ET AUTO-IMMUNES EN PÉDIATRIE

Chapitre 1. Concepts physiopathogéniques généraux	3
Immunité innée et adaptative, par C. PICARD et F. RIEUX-LAUCAT	3
Immunité innée	4
Immunité adaptative	5
Conclusion	9
Système du complément, par M.-A. DRAGON-DUREY	9
Système du complément : activation et fonctions	10
Système du complément en pathologie humaine.....	11
Croissance normale et pathologique au cours des maladies inflammatoires, par D. SIMON.....	15
Croissance normale.....	15
Troubles de la croissance au cours de l'inflammation chronique.....	17
Conclusion	20
Chapitre 2. Investigations pratiques	23
Diagnostic d'une douleur de l'appareil locomoteur, par R. MOUY	23
Diagnostic	23
Étiologie.....	25
Outils d'évaluation fonctionnelle et de qualité de vie, par M. HOFER et N. RUPERTO	26
Activité de la maladie	27
Domage dû à la maladie	28
Capacité fonctionnelle	29
Qualité de vie en lien avec la santé.....	29
Comment évaluer la réponse au traitement ?.....	30
PRINTO et PRoS	30
Éthique de la recherche chez l'enfant, par M.-F. MAMZER-BRUNEEL et C. HERVÉ	31
Obstacles à la recherche en pédiatrie.....	31
Contraintes éthiques liées à la vulnérabilité de la population pédiatrique.....	31
Éthique de la recherche en pédiatrie	31
Encadrement de la recherche pédiatrique en France	32
Conclusion	32

**PATHOLOGIES RHUMATISMALES AUTO-INFLAMMATOIRES
ET AUTO-IMMUNES**

Chapitre 3. Arthrites juvéniles	37
Classification, par A.-M. PRIEUR	37
Formes systémiques, par P. QUARTIER, B. BADER-MEUNIER, C.H. WOUTERS et A.-M. PRIEUR	37
Épidémiologie	41
Principales manifestations cliniques	41
Principaux signes biologiques	42
Diagnostic différentiel	42
Modalités évolutives	42
Complications	43
Physiopathologie	43
Traitement	43
Formes polyarticulaires, B. BADER-MEUNIER et A.-M. PRIEUR	44
Épidémiologie	44
Manifestations cliniques, radiologiques et biologiques	44
Diagnostic différentiel	45
Traitement	46
Formes oligo-articulaires, Ch. JOB-DESLANDRE	47
Présentation clinique	47
Signes biologiques	48
Imagerie	48
Éléments de diagnostic différentiel	49
Traitement	50
Évolution et pronostic	51
Spondylarthropathies, par Ch. JOB-DESLANDRE	51
Physiopathologie	51
Présentation clinique	53
Examens complémentaires	53
Évolution	54
Traitement	56
Rhumatisme psoriasique, par Ch. JOB-DESLANDRE	56
Critères diagnostiques	56
Présentation clinique	57
Examens complémentaires	57
Évolution et pronostic	58
Traitement	59
Ostéites non microbiennes, par J.-L. STEPHAN, V. REMY-PICCOLO, D. ALLARD et J. COTTALORDA	59
Clinique et description radiologique	59
Diagnostiques différentiels	64
Génétique et modèles animaux	68
Évolution et traitement	71
Arthrites et maladies inflammatoires chroniques de l'intestin, par A. RUBIO et F. RÜMMELE	73
Définition	73
Incidence et prévalence	73
Génétique et physiopathologie	73
Manifestations cliniques	73
Diagnostic clinique et paraclinique	74
Traitement	75
Conclusion	75
Atteintes oculaires, C. TERRADA, P. LEHOANG et B. BODAGHI	75
Démarche diagnostique	75
Uvéite associée à l'arthrite juvénile idiopathique	76
Complications ophtalmologiques	78
Conclusion	79

Chapitre 4. Maladies auto-inflammatoires	85
Fièvre récurrente associée au déficit en mévalonate kinase (syndrome d'hyperIgD), par C.H. WOUTERS	85
Épidémiologie	85
Étiologie et pathogenèse	85
Signes cliniques	86
Examens complémentaires	87
Diagnostic différentiel	87
Évolution	88
Traitement	88
Pathologies auto-inflammatoires systémiques héréditaires associées à la cryopyrine, par B. NEVEN	88
Généralités	88
Description clinique	89
Aspects génétiques et physiopathologiques	95
Aspects thérapeutiques	96
<i>TNF receptor-associated periodic syndrome</i> (TRAPS), par K. STANKOVIC et G. GRATEAU	97
Épidémiologie	97
Accès inflammatoire du TRAPS	97
TRAPS et amylase secondaire	98
Génétique et mécanismes	98
Diagnostic	98
Traitement	98
Fièvre méditerranéenne familiale, par V. HENTGEN	99
Épidémiologie	99
Génétique	100
Diagnostic	100
Physiopathologie	101
Clinique	101
Associations	105
Signes biologiques	105
Traitement	106
Évolution	106
Syndrome PFAPA, M. HOFER	107
Étiologie	107
Présentation clinique	108
Diagnostic différentiel	108
Diagnostic	109
Traitement	110
Pronostic	110
Syndrome PAPA, par J.-L. STEPHAN	111
Clinique	111
Gène <i>PSTPIP1</i>	111
PSTPIP1, pyrine et pyroptosome ASC	112
Voies thérapeutiques	114
Chapitre 5. Maladies auto-immunes	119
Lupus érythémateux systémique, par B. BADER-MEUNIER	119
Critères de classification	119
Épidémiologie	119
Clinique	120
Biologie	123
Cas particuliers	124
Traitement	124
Évolution	128
Dermatomyosites, par B. BADER-MEUNIER, A.-M. PRIEUR et Ch. BODEMER	129
Définition	129
Épidémiologie	129
Pathogénie	130

Manifestations cliniques	130
Examens paracliniques.....	132
Évolution et pronostic	132
Formes cliniques	134
Diagnostic différentiel.....	134
Traitement	135
Conclusion	136
Sclérodermies et états sclérodermiques, par Ch. BODEMER.....	136
Sclérodermies.....	137
États sclérodermiques et « pseudo-sclérodermies »	153
Connectivites mixtes, par Ch. JOB-DESLANDRE	154
Critères diagnostiques	155
Données sérologiques	156
Traitement	157
Évolution, mortalité et causes des décès	157
Syndrome de Gougerot-Sjögren, par M. PIRAM, I. KONÉ-PAUT et C. MICELI-RICHARD.....	157
Épidémiologie	158
Définition	158
Clinique.....	159
Examens complémentaires.....	160
Formes pédiatriques et de l'adulte : quelles différences ?	160
Physiopathologie.....	161
Traitement	162
Conclusion	162
Polychondrite atrophiante, par A. BELOT	162
Physiopathologie.....	162
Diagnostic	163
Évolution et pronostic	164
Traitement	165
Panniculites, par C.H. WOUTERS	165
Panniculites lobulaires	166
Panniculites septales	168
Syndrome des antiphospholipides, par E. FOÏS et L. MOUTHON	169
Critères diagnostiques	169
Anticorps antiphospholipides.....	169
Détection des anticorps antiphospholipides.....	170
Circonstances de découverte des anticorps antiphospholipides.....	171
Manifestations cliniques	172
Formes cliniques	174
Évolution.....	175
Prise en charge	175
Conclusion	175
Chapitre 6. Vascularites	188
Classification des vascularites de l'enfant, par R. MOUY	188
Critères de classification	189
Périartérite noueuse, par R. MOUY	191
Périartérite noueuse classique ou systémique	191
Périartérite noueuse cutanée.....	194
Périartérite noueuse microscopique	195
Maladie de Kawasaki, par S. DI FILIPPO et R. CIMAZ	195
Physiopathogénie et étiopathogénie.....	195
Histopathologie	196
Clinique.....	196
Signes biologiques	196
Atteinte cardiaque	196
Traitement	198

Évolution	199
Conclusion	199
Sarcoïdoses pédiatriques, par C.H. WOUTERS et C.D. ROSE	199
Épidémiologie	199
Étiopathogénie	200
Signes cliniques	201
Examens complémentaires	204
Diagnostic différentiel	204
Traitement	204
Maladie de Behçet, par Tu-Anh TRAN et I. KONÉ-PAUT	204
Vascularite de Behçet	205
Étiopathogénie	205
Épidémiologie	206
Manifestations cliniques	206
Formes cliniques	209
Diagnostic	209
Évolution et pronostic	210
Traitement	210
Conclusion	211
Granulomatose de Wegener, par B. FLORKIN	211
Physiopathologie	211
ANCA	211
Diagnostic	212
Signes cliniques	212
Diagnostic différentiel	212
Traitement	212
Évolution	213
Chapitre 7. Infections ostéo-articulaires	218
Arthrites infectieuses de l'enfant, par S. PANNIER, Z. PÉJIN, C. CADILHAC et Ch. GLORION	218
Généralités	218
Signes cliniques	219
Examens de laboratoire	219
Examens d'imagerie	219
Formes cliniques	220
Diagnostic différentiel	221
Traitement	221
Évolution	222
Conclusion	224
Ostéomyélites, par S. PANNIER, Z. PÉJIN, C. CADILHAC et Ch. GLORION	224
Physiopathologie	224
Description clinique	224
Imagerie	225
Biologie	226
Bilan bactériologique	226
Formes cliniques	226
Diagnostic différentiel	229
Traitement	229
Rhumatisme articulaire aigu, par K. BOUAYED	230
Épidémiologie	230
Étiopathogénie	230
Sémiologie clinique	231
Examens paracliniques	232
Diagnostic positif	232
Diagnostic différentiel	233
Formes cliniques	233
Évolution	234

Traitement	234
Prévention	235
Conclusion	235
Borréliose européenne et maladie de Lyme, par D. LIPSKER	235
Généralités	235
Vecteurs, bactéries et épidémiologie	236
Histoire naturelle de la maladie	236
Manifestations cliniques	236
Diagnostic	238
Prévention	238
Traitement	239
Arthrites réactionnelles, par P. PILLET	240
Historique	240
Définition	240
Épidémiologie	240
Physiopathologie	240
Clinique	241
Diagnostic positif	242
Bilan biologique	242
Bilan radiologique	242
Recherche de l'agent infectieux	242
Diagnostic différentiel	243
Formes cliniques	244
Évolution et pronostic	244
Prise en charge et traitement	245
Conclusion	245
Déficits immunitaires, par P. QUARTIER	245
Quand suspecter un déficit immunitaire ?	246
Principaux déficits immunitaires	246
Conduite à tenir devant une suspicion de déficit immunitaire	248

PATHOLOGIES INFLAMMATOIRES DE L'APPAREIL LOCOMOTEUR

Chapitre 8. Manifestations ostéo-articulaires des hémoglobinopathies, par M. de MONTALEMBERT et V. BROUSSE	255
Manifestations ostéo-articulaires de la drépanocytose	255
Épidémiologie	255
Physiopathologie	255
Manifestations osseuses chroniques à l'état basal	256
Complications ostéo-articulaires aiguës	258
Manifestations ischémiques : infarctus osseux	258
Infections ostéo-articulaires	258
Anomalies ostéo-articulaires séquellaires	260
Manifestations ostéo-articulaires de la thalassémie	260
Épidémiologie	260
Physiopathologie	260
Anomalies morphologiques	260
Tumeurs hématopoïétiques extramédullaires	261
Complications osseuses liées aux endocrinopathies	261
Complications des traitements chélateurs du fer	261
Chapitre 9. Arthropathies dans les déficits constitutionnels de l'hémostase, par Ch. ROTHSCHILD et Th. ODENT	263
Hémostase	263
Hémostase primaire	263
Coagulation	264

Déficits constitutionnels	264
Hémophilie	264
Maladie de von Willebrand	266
Autres déficits constitutionnels.....	266
Clinique	267
Hémophilie	267
Autres déficits.....	267
Principes généraux du traitement	267
Traitement substitutif dans l'hémophilie.....	267
DDAVP	269
Traitement substitutif des autres déficits constitutionnels.....	269
Autres traitements.....	269
Manifestations ostéo-articulaires	269
Hématomes	269
Hémarthroses.....	270
Arthropathie hémophilique.....	270
Prise en charge des manifestations articulaires	271
Hémarthrose.....	272
Arthropathie hémophilique.....	272
Organisation de la prise en charge en France	274
Conclusion.....	274
Chapitre 10. Néoformations de l'appareil locomoteur	276
Pathologies tumorales, par P. JOURNEAU	276
Diagnostic	276
Tumeurs bénignes.....	280
Tumeurs malignes.....	305
Manifestations ostéo-articulaires des affections malignes, par J.-L. STEPHAN, D. ALLARD, S. THOUVENIN et J. COTTALORDA	315
Hémapathies lymphoïdes et douleurs articulaires et osseuses	315
Fièvre prolongée d'allure inflammatoire isolée ou accompagnant des symptômes de l'appareil locomoteur	317
Chapitre 11. Pathologies rachidiennes, par V. TOPOUCHIAN	325
Généralités.....	325
Phylogénèse du rachis	325
Embryologie du rachis.....	327
Rachis en croissance.....	329
Biomécanique rachidienne.....	330
Principales causes	331
Spondylolisthésis	331
Dystrophie rachidienne de croissance	333
Fractures du rachis de l'enfant.....	335
Tumeurs osseuses du rachis.....	337
Spondylodiscite non tuberculeuse de l'enfant	339
Hernie discale chez l'enfant et l'adolescent	340
Scoliose idiopathique.....	341
Chapitre 12. Pathologies douloureuses d'origine mécanique	344
Épiphyssites, par P. MARY	344
Qu'est-ce qu'une apophysose ?	344
Maladie d'Osgood-Schlatter ou apophysose de la tubérosité tibiale antérieure.....	344
Maladie de Sinding-Larsen-Johansson ou apophysose de la pointe de la rotule.....	345
Maladie de Sever ou apophysose du calcaneus	345
Synovite aiguë transitoire de hanche, par P. MARY	346
Définition et épidémiologie	346
Tableau clinique habituel.....	346

Diagnostic différentiel.....	346
Imagerie	348
Quand ponctionner ?	348
Traitement de la synovite aiguë transitoire de hanche.....	348
Rhumes de hanche récidivants.....	348
Séquelles à long terme	349
Ostéochondrite primitive de hanche, par R. GOURON	349
Définition et épidémiologie	349
Physiopathologie.....	349
Histoire naturelle.....	349
Manifestations cliniques	349
Examens complémentaires.....	350
Diagnostics différentiels	351
Classifications	351
Traitement	352
Fractures de fatigue, par P. JOURNEAU, M. BINDER et Ph. TOUZET [†]	354
Physiopathologie.....	354
Circonstances d'apparition.....	354
Aspects cliniques.....	354
Examens complémentaires.....	355
Formes cliniques	357
Diagnostics différentiels	359
Évolution et traitement.....	359
Chapitre 13. Pathologies diverses de la douleur	363
Syndromes douloureux régionaux complexes et algoneurodystrophie, par S. DELAPORTE-CERCEAU et S. PANNIER	363
Diagnostic et tableau clinique	363
Physiopathologie et étiopathogénie	365
Traitement	367
Conclusion	371
Insensibilité congénitale à la douleur, par C. BARNÉRIAS, I. DESGUERRE, G. FINIDORI, S. PANNIER et V. TOPOUCHIAN.....	371
Syndromes d'hypermobilité articulaire, par B. CHEVALLIER et J.-B. ARMENGAUD	374
Définitions.....	374
Hypermobilités articulaires généralisées	374
Hypermobilités articulaires localisées	376
Hyperlaxité auto-entretenu	377
Syndromes d'amplification de la douleur par S. GANDON-LALOUM.....	377
Définition	377
Épidémiologie	377
Critères diagnostiques	377
Caractères cliniques	378
Physiopathologie.....	378
Profil psychologique des patients	379
Traitement	379
Pronostic.....	380
Maltraitance, par B. BADER-MEUNIER.....	380
Étude clinique	380
Étude radiologique	380
Diagnostic	381
Chapitre 14. Pathologies nutritionnelles et métaboliques	384
Rachitisme, par A. LINGLART et C. GAUCHER	384
Rachitismes par défaut d'apport, de production ou d'action de la vitamine D.....	384
Rachitismes hypophosphatémiques	387
Conclusion	391

Ostéoporose juvénile idiopathique, par A. DUQUESNE et R. CIMAZ	391
Définition	391
Manifestations cliniques	391
Imagerie	391
Examens biologiques	392
Biopsie osseuse	392
Pathogénie	392
Diagnostic	392
Évolution	392
Traitement	393
Reconnaître les maladies lysosomiales, par J.-L. STEPHAN et C. GAY	393
Mucopolysaccharidose de type I	393
Maladie de Gaucher de type 1	394
Maladie de Fabry	396
Maladie de Farber	397
Chapitre 15. Expression articulaire des maladies constitutionnelles	400
Atteintes squelettiques dans les ostéochondrodysplasies, G. FINIDORI, M. LE MERRER, G. BAUJAT, S. PANNIER, V. TOPOUCHIAN, Ch. GLORION et V. CORMIER-DAIRE	400
Historique	400
Problèmes diagnostiques	400
Complexité physiopathologique	401
Prise en charge et traitements	401
Principales ostéochondrodysplasies	402
Achondroplasie	402
Maladie des épiphyses ponctuées	403
Dysplasie diastrophique	405
Dysplasie métatropique	405
Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	406
Maladie de Kniest	406
Dysplasie chondro-ectodermique ou syndrome d'Ellis-van Creveld	407
Chondrodysplasies métaphysaires	408
Dysplasies polyépiphysaires	408
Dysplasie pseudo-achondroplasique	410
Dysplasie cléido-crânienne	411
Dyschondrostéose	412
Syndrome tricho-rhino-phalangien	413
Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	414
Dysplasie épiphysaire hémimélique	415
Métachondromatose	417
Enchondromatose (dyschondroplasie d'Ollier)	417
Dysplasie fibreuse	418
Ostéogenèse imparfaite	420
Pycnodysostose	423
Hyalinose systémique, par B. BADER-MEUNIER	424
Signes cliniques	424
Étude génétique	424
Signes radiologiques	424
Signes biologiques	424
Étude histologique	425
Diagnostic différentiel	425
Traitement	425
Mucopolysaccharidoses, R. VIALLE, K. ABELIN-GENEVOIS et C. THÉVENIN-LEMOINE	425
Mucopolysaccharidose de type I	425
Mucopolysaccharidose de type II	426
Mucopolysaccharidose de type III	427
Mucopolysaccharidose de type IV	427

Mucopolysaccharidose de type VI.....	429
Conclusion	429
Hyperparathyroïdies, par É. MALLET	429
Manifestations cliniques et radiologiques d'une hyperparathyroïdie primaire.....	430
Diagnostic biologique	431
Étiologie et prise en charge	431
Explorations pré- et per opératoires	432
Conclusion	433
Acro-ostéolyses idiopathiques à début pédiatrique, par R. MOUY	433
Acro-ostéolyse à début carpotarsien	433
Acro-ostéolyse à début distal	434
Acro-ostéolyse à foyers multiples.....	434
Traitement	434
Arthrogrypose, par C. CADILHAC	435
Présentation clinique	435
Étiologie et démarche diagnostique	439
Principes de la prise en charge thérapeutique	441
Conclusion	441

THÉRAPEUTIQUE

Chapitre 16. Traitements médicamenteux	447
Anti-inflammatoires non stéroïdiens, par P. COCHAT et A. BELOT	447
Mécanismes d'action et pharmacologie	447
Utilisation.....	448
Indications	449
Effets indésirables	449
Méthotrexate, par G. CHÉDEVILLE.....	451
Mécanisme d'action	451
Pharmacologie.....	451
Efficacité dans l'arthrite juvénile idiopathique	452
Autres indications en rhumatologie pédiatrique	452
Doses, voie d'administration, durée de traitement.....	453
Effets secondaires	453
Supplémentation folique ou folinique.....	455
En pratique	455
Conclusion	455
Corticoïdes, par P. QUARTIER	455
Principales indications et modalités d'utilisation.....	456
Principaux effets indésirables de la corticothérapie générale	457
Suivi d'un enfant sous corticothérapie générale	458
Conclusion	458
Biothérapies, par P. QUARTIER et B. BADER-MEUNIER.....	459
Biothérapies ciblant une cytokine	459
Autres biothérapies	461
Conclusion	461
Immunosuppresseurs (en dehors du méthotrexate), par M. FISCHBACH, S. DANNER, J. TERZIC, J. SIBILIA et D. LIPSKER	462
Azathioprine.....	462
Mycophénolate mofétil et acide mycophénolique	463
Cyclophosphamide.....	463
Chlorambucil.....	465
Inhibiteurs de la calcineurine : ciclosporine et tacrolimus.....	465
Conclusion	467

Chapitre 17. Conséquences des traitements	471
Syndrome d'activation macrophagique, par J. PACHLOPNIK-SCHMID, F. JAUBERT, G. DE SAINT-BASILE et B. NEVEN	471
Nomenclature.....	471
Syndromes hémophagocytaires héréditaires.....	471
Syndromes hémophagocytaires acquis associés aux maladies inflammatoires et auto-immunes	475
Autres causes de syndromes hémophagocytaires acquis	476
Démarche diagnostique	476
Traitement.....	477
Retentissement sur la croissance de la corticothérapie, par D. SIMON	478
Effets des glucocorticoïdes sur la croissance.....	479
Prise en charge thérapeutique du retard de croissance : traitement par l'hormone de croissance.....	479
Prise en charge thérapeutique du retard de croissance : autres alternatives thérapeutiques	482
Conclusion	483
Ostéoporoses secondaires, par R. CIMAZ et M. DESJONQUERES	483
Définitions	483
Minéralisation du squelette en croissance et métabolisme osseux	484
Méthodes diagnostiques	485
Causes d'ostéoporose et d'ostéopénie en pédiatrie	486
Traitement médical	488
Conclusion	491
Chapitre 18. Traitement chirurgical des pathologies rhumatismales de l'enfant , par Ch. GLORION, S. PANNIER, Th. ODENT, M. BERCOVY et A.-M. PRIEUR	495
Préparation de l'enfant.....	495
Anesthésie.....	496
Difficultés de la chirurgie	497
Risques infectieux.....	497
Ostéoporose et fragilité osseuse.....	497
Altérations de la croissance	497
Traitements chirurgicaux	497
Interventions à visée diagnostique.....	497
Traitement local de l'inflammation articulaire	498
Traitements des séquelles	499
Conclusion	505
Chapitre 19. Rééducation , par M. BATICLE, M. LEMOINE et V. BUGHIN.....	507
Techniques.....	507
Physiothérapie	507
Balnéothérapie	508
Mobilisations passives.....	508
Mobilisation active aidée.....	508
Étirements musculaires et postures.....	508
Enchaînement d'un entretien musculaire en isométrique	508
Travail musculaire dynamique	509
Techniques de remise en charge	509
Appareillage.....	509
Ergothérapie.....	509
Rééducation respiratoire	509
Sport.....	509
Indications et organisation du traitement.....	509
Arthrite juvénile idiopathique.....	510
Dermatomyosite.....	518
Chapitre 20. Diagnostic et traitement de la douleur , par S. DELAPORTE-CERCEAU, N. BOURDAUD et C. BUISSON-MARANDEL.....	521
Système nociceptif de l'enfant	521

Composante sensorielle.....	521
Composante émotionnelle.....	522
Composante cognitive.....	522
Perception de la douleur chez l'enfant.....	522
Évaluation de la douleur	523
Échelles d'hétéro-évaluation.....	523
Échelles d'auto-évaluation.....	524
Évaluation de la douleur neuropathique.....	525
Traitements de la douleur.....	525
Traitements non médicamenteux	525
Traitements médicamenteux	525
Douleur iatrogène.....	531
Conclusion	532
Chapitre 21. Aspects psychologiques des maladies rhumatologiques de l'enfant et de l'adolescent,	
par I. FUNCK-BRENTANO	534
Introduction à la maladie chronique chez l'enfant.....	534
Facteurs de vulnérabilité psychique	534
Annonce du diagnostic et impact sur les parents	534
Troubles relationnels parents-enfant	535
Prise en charge des troubles relationnels parents-enfant	535
Aspects psychologiques et sociaux des maladies rhumatologiques	536
Enjeux psychologiques	536
Difficultés psychosociales de l'enfant atteint d'une pathologie rhumatologique	536
Influence de la maladie sur les troubles psychologiques de l'enfant	537
Influence de l'environnement sur les troubles psychologiques de l'enfant	537
Attitude de l'enfant et troubles psychologiques.....	538
Perception, impact et rôle de la douleur.....	538
Observance et interventions psychosociales	540
Observance.....	540
Information sur la maladie	540
Interventions psychosociales.....	540
Recours aux médecines alternatives	541
Perspectives pour optimiser le traitement	541
Adolescence et passage en service adultes	542
Adolescence et maladie chronique.....	542
Difficultés psychologiques de l'adolescent atteint d'une maladie rhumatologique	542
Passage en structure de soins adultes.....	542
Conclusion	543
Annexes.....	544
Échelle de compétence personnelle pour l'enfant atteint d'arthrite (CASE).....	544
Échelle de compétence personnelle pour les parents d'un enfant atteint d'arthrite (PASE)	545
Liste des abréviations	547
Index.....	551

PRÉFACE À LA DEUXIÈME ÉDITION

La première édition de *Rhumatologie pédiatrique* a été publiée en 1999. Depuis lors, soit depuis dix ans, des progrès considérables ont totalement révolutionné la compréhension et le traitement de ces affections. De nombreux facteurs ont contribué à cette évolution.

L'organisation des échanges entre différents centres et différents pays, la mise en place de travaux coopératifs multicentriques permettent d'obtenir des résultats plus rapides et plus fiables. Une coopération efficace fonctionne entre la Pediatric Rheumatology International Trial Organisation européenne (plus de 50 pays dans le monde et plus de 200 centres) (www.printo.it) et le Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group américain, permettant, entre autres, de valider des outils mesurant l'activité et les séquelles de différentes maladies, de réaliser des essais thérapeutiques... Cette collaboration a permis aussi de montrer que la majorité des maladies pédiatriques étaient particulières à l'enfant et ne représentaient pas pour la plupart des maladies de l'adulte à début précoce. Vice versa, les maladies génétiques authentifiées à l'âge adulte pourraient être considérées comme des maladies pédiatriques puisque constitutionnelles.

De gros efforts ont été faits pour que la classification des maladies de l'enfant soit plus uniforme. L'exemple en est les arthrites juvéniles pour lesquelles une subdivision en sept groupes a été proposée, et la terminologie adoptée par tous, y compris récemment par la toute puissante FDA. La mise en évidence d'anomalies génétiques a permis de rapprocher des maladies cliniquement différentes comme le syndrome CINCA, le syndrome de Muckle-Wells et l'urticaire familiale au froid... De même, les mutations induisant un déficit en mévalonate kinase rapprochent le syndrome d'hyperIgD ou HIDS, très mal nommé, de l'acidurie mévalonique, maladie constitutionnelle rare connue des pédiatres.

Une meilleure connaissance de la physiopathogénie permet de proposer des biothérapies efficaces. Ces dix dernières années ont vu l'explosion de l'utilisation de ces moyens qui ciblent directement la modification moléculaire : les anti-TNF ont été les premiers, puis les anti-IL-1, etc. Surtout, leur efficacité différentielle en fonction du sous-groupe de la maladie, notamment dans l'arthrite juvénile, confirme qu'il n'y a pas qu'une seule maladie, mais des affections de physiopathologie différente. Un bon exemple est la faible efficacité des anti-TNF dans les formes systémiques (maladie de Still) et l'efficacité beaucoup plus marquée des anti-IL-1.

Dans la plupart des pays, un effort est fait pour la mise en place de sociétés de rhumatologie pédiatrique. En France, la Société francophone de rhumatologie et des maladies inflammatoires pédiatriques (SOFREMIP) (www.sfpediatrie.com/fr/groupes-de-specialites/sofremip.html) organise un séminaire tous les ans. Le ministère de la Santé en France a lancé des appels d'offre pour la proposition de centres de références pour les maladies rares dont font partie les pathologies observées en rhumatologie pédiatrique

Il est possible maintenant de dire que les apports de ces dix dernières années ont dépassé de façon exponentielle les acquis des décennies précédentes. Il n'en reste pas moins que sans les observations et le travail de nos anciens, une application rationnelle des découvertes récentes eut été beaucoup plus difficile.

Anne-Marie PRIEUR

PRÉFACE À LA PREMIÈRE ÉDITION

Au moment de rédiger une préface pour le livre de Rhumatologie pédiatrique dont la conception et l'élaboration sont dues à Anne-Marie Prieur et à Philippe Touzet, ma première pensée va vers Philippe qui nous a quittés prématurément, en pleine force de l'âge, au plus haut de son art, qu'il exerçait avec rigueur, enthousiasme et bonté. Ce livre sera sa dernière contribution et témoin de l'œuvre qu'il a accomplie avec Anne-Marie Prieur.

Il fallait ce premier livre français de Rhumatologie pédiatrique couvrant l'ensemble de ce large domaine, varié, complexe, attirant par les nombreuses incertitudes qui persistent dans la compréhension des mécanismes qui sous-tendent la majorité des maladies qu'il contient.

À la lecture de cet ouvrage, on peut mesurer cependant les immenses progrès qui ont été réalisés. Plusieurs témoignages s'échelonnent dans le temps. Pour ne prendre que l'exemple des rhumatismes inflammatoires, la première publication française date du XIX^e siècle par V. Cornil en 1861. Puis M.S. Diamant-Berger, en 1890, rapporta dans sa thèse 38 cas de « Rhumatisme noueux (polyarthrite déformante) chez les enfants », quelques années avant la publication de G.F. Still. Il insistait déjà sur la spécificité pédiatrique : « le jeune âge imprime... un aspect particulier, qui emprunte ses caractères propres aux circonstances spéciales d'un organisme en pleine de voie de développement... ». Les grands pédiatres français, comme Robert Debré et Pierre Mozziconacci, ont étudié particulièrement ces maladies, introduisant la notion de « rhumatisme déformant, progressif ». Puis Pierre Mozziconacci et son équipe décrivent clairement, à la fin des années 1960, l'hétérogénéité des rhumatismes inflammatoires de l'enfant dont l'expression se distingue en trois formes principales, une précision qui se démarque de l'approche uniciste des Anglo-Saxons.

Une dimension internationale de la Rhumatologie pédiatrique est atteinte dans le courant des vingt dernières années. Des relations entre les groupes européens, dans le cadre de l'European League Against Rheumatism (EULAR), puis des groupes du monde entier dans le cadre de l'International League of Association of Rheumatologists (ILAR) permettent que s'établissent de nombreuses collaborations fructueuses. Anne-Marie Prieur, en 1993, organise un premier congrès annuel européen qui permet rapidement le développement d'un réseau européen. La qualité de ces réunions européennes est soulignée par une participation internationale croissante, en particulier par les spécialistes d'Amérique du Nord. Une des conséquences de cette collaboration internationale est la mise en place récente d'une coordination multicentrique pour les essais thérapeutiques, dans le cadre du Pediatric Rheumatology International Trial Organisation (PRINTO), qui a reçu un financement des communautés européennes.

Cet ensemble d'organisations scientifiques a conduit à un abord multidisciplinaire de la rhumatologie pédiatrique sous une forme qui s'apparente à la médecine interne avec un regard particulier sur un point commun entre toute une série d'affections, de nature et de pathogénie différentes, centrées sur l'expression de la maladie au niveau de l'appareil locomoteur. C'est ainsi qu'entrent dans le concept de la Rhumatologie pédiatrique de nombreuses maladies auto-immunes ou inflammatoires, hématologiques ou immunologiques, orthopédiques, réunies dans cet ouvrage. C'est aussi cet apport multidisciplinaire qui permet la description et l'étude physiopathologique de nombreux syndromes nouveaux. C'est ainsi encore que des protocoles thérapeutiques, collaboratifs et partagés sont menés entre différentes équipes, notamment en Europe.

Mais il faut dans un domaine aussi mouvant et aussi jeune espérer de nouveaux progrès. Ils concernent tout d'abord une meilleure compréhension des mécanismes où sont intriqués des aspects génétiques complexes, puisqu'il s'agit dans la majorité des cas de maladies multifactorielles. Parmi les acquisitions nouvelles figurent le polymorphisme des gènes des cytokines comme l'IL-6, les mutations du gène de la mévalonate kinase porté par le chromosome 12 dans le syndrome dit d'hyperIgD ou du gène du récepteur du TNF dans la fièvre hibernienne familiale, ou

encore la localisation du gène sur le chromosome 1 du syndrome camptodactylie, arthropathie, péricardite, initialement décrit en 1953 par un pédiatre français.

Les progrès dans le domaine thérapeutique sont également notables comme tendent à le prouver les résultats prometteurs des inhibiteurs du TNF dans les formes polyarticulaires d'arthrites juvéniles. Ils ouvrent des espoirs nouveaux fondés sur de nouvelles méthodes de contrôle par les cytokines des phénomènes immunologiques et inflammatoires qui sous-tendent nombre de situations. S'y ajoutent les tentatives d'intensification thérapeutique suivie d'une greffe de moelle osseuse que certains groupes mettent en place avec prudence.

Mais il n'y a pas de bonne définition qui ne soit réellement étiologique ou physiopathologique. Bien des mystères encore subsistent. Les aspects génétiques ne représentent qu'une partie de la problématique et notre ignorance sur l'intervention de divers facteurs environnementaux, notamment dans les maladies auto-immunes ou inflammatoires, reste bien grande. On ne peut qu'espérer que ces collaborations européennes demeurent fortes et fructueuses et que les progrès issus des recherches d'amont, qu'il s'agisse de biologie moléculaire, des recherches post-génomiques, de réceptorologie et d'activations cellulaires, de communication intercellulaire et de microbiologie aboutissent aux progrès attendus au profit de tant de patients atteints de maladies si invalidantes et pesantes par leur chronicité.

Claude GRISCELLI

À Philippe TOUZET

Philippe nous a quittés brutalement quelques heures après une consultation commune de Rhumatologie pédiatrique, mettant fin à une complicité professionnelle de près de 20 ans. Résolument innovateur, Philippe avait développé l'approche chirurgicale de ces pathologies avec un talent que nous enviaient les spécialistes du monde entier. Clinicien hors pair, il parvenait sans hésitation à des propositions diagnostiques et à des solutions thérapeutiques souvent exemplaires. Enseignant de très grande qualité, il a animé le Diplôme d'Université que nous avons créé et dans lequel il s'était profondément investi. Sa gentillesse et sa disponibilité en avaient fait un médecin unanimement apprécié par les enfants et leurs parents, ainsi que par tous ses collègues.

Cet ouvrage est le reflet de cette collaboration prématurément interrompue. Tous les amis de Philippe ont pris la relève et ont contribué à la parution de ce livre dans l'esprit dans lequel il l'avait souhaité. Philippe aura ainsi donné à la Rhumatologie pédiatrique une dimension nouvelle que ce livre permettra de perpétuer.

Anne-Marie PRIEUR
(1999)

A.-M. PRIEUR - P. QUARTIER - B. BADER-MEUNIER - C. GLORION

Maladies systémiques et articulaires en rhumatologie pédiatrique

Cet ouvrage est un véritable traité de référence sur le sujet, exhaustif, unique et original.

Après une première partie exposant les **concepts physiopathologiques** et les principales méthodes d'investigation des maladies rhumatologiques de l'enfant, la deuxième partie est consacrée aux **pathologies inflammatoires** et **auto-immunes** : arthrites inflammatoires chroniques, lupus érythémateux systémique, dermatomyosite, sclérodermies, connectivites mixtes, vascularites, maladie de Behçet, maladie périodique, maladies rares et auto-inflammatoires, déficits immunitaires, arthrites infectieuses, ostéomyélites, rhumatisme articulaire aigu... La troisième partie s'intéresse aux **affections non inflammatoires** : au cours des hémoglobinopathies, des anomalies de l'hémostase, des tumeurs bénignes, malignes, des pathologies endocriniennes, nutritionnelles, métaboliques, des maladies constitutionnelles, des pathologies de la douleur, etc. La quatrième partie, particulièrement riche, traite des **thérapeutiques** en rhumatologie pédiatrique : les traitements médicamenteux et leurs conséquences, le traitement chirurgical, l'anesthésie sur ce terrain, la médecine de rééducation, la douleur et sa prise en charge, les retentissements psychologiques et leur traitement.

C'est un ouvrage très complet et actualisé, qui expose clairement l'ensemble des aspects cliniques, diagnostiques, pronostiques et thérapeutiques. Il est indispensable à la pratique quotidienne des pédiatres, rhumatologues, internistes, médecins de famille, chirurgiens orthopédiques, biologistes spécialistes du métabolisme phosphocalcique, immunologistes.

Les auteurs **Anne-Marie PRIEUR, Pierre QUARTIER, Brigitte BADER-MEUNIER et Christophe GLORION**, pédiatres rhumatologues et chirurgien orthopédique pédiatrique à l'hôpital Necker-Enfants malades, ont travaillé en étroite collaboration avec une centaine d'auteurs, tous choisis pour leur grande compétence dans le domaine traité.

ISBN : 978-2-257-00055-2



9 782257 000552

www.medecine.lavoisier.fr