

DE NOMBREUSES EXPRESSIONS CLINIQUES

L'ETCAF désigne l'ensemble des répercussions (physiques, cognitives et comportementales...) qui peuvent survenir chez un individu dont la mère consommait de l'alcool au cours de sa grossesse. Il regroupe un ensemble d'affections telles que le syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF), le SAF partiel, les troubles neurologiques du développement liés à l'alcool et les malformations congénitales liées à l'alcool.

L'alcool éthylique et son métabolite l'acétaldéhyde sont des substances « tératogènes », c'est-à-dire capable de provoquer sur un organisme en formation des malformations avec une affinité particulière pour le système nerveux central.

Description clinique de l'Ensemble des Troubles Causés par l'Alcoolisation Fœtale :

Les répercussions cliniques d'une alcoolisation fœtale forment un continuum de la forme la plus grave, à priori la plus facile à diagnostiquer, que nous dénommons le Syndrome d'Alcoolisation Fœtale (SAF), jusqu'aux formes dites « légères ou modérées » qui passent de nos jours souvent inaperçues alors qu'un diagnostic précoce leur permettrait de bénéficier d'un accompagnement préventif de désavantages sociaux.

A. Les enfants porteurs d'un Syndrome d'Alcoolisation Fœtale

Les critères diagnostiques du SAF sont :

1. **Un retard de croissance prénatal ou postnatal**, dans au moins un des aspects suivants :

- a) poids ou taille à la naissance égal ou inférieur au 10^e percentile pour l'âge fœtal ;
- b) taille ou poids égal ou inférieur au 10^e percentile pour l'âge ;
- c) rapport poids taille trop faible (égal ou inférieur au 10^e percentile)

En utilisant les normes appropriées de la population étudiée. Si le fœtus n'est pas exposé à l'alcool au troisième trimestre, les paramètres de croissance peuvent être normaux.

2. **Une dysmorphie faciale** avec présence simultanée, à n'importe quel âge, des trois anomalies faciales suivantes :

a) **Des fentes palpébrales étroites** (d'un écart type de deux ou plus au-dessous de la moyenne). La longueur de la fente palpébrale est mesurée entre les deux bords interne et externe de l'œil, à l'aide d'une règle souple et transparente, en demandant à l'individu de regarder vers le haut afin que les bords apparaissent clairement.

b) **Un philtrum (espace naso-labial) lisse convexe** en verre de montre et allongé. Il est noté la disparition des piliers et de la gouttière médiane (côté 4 ou 5 selon le guide d'évaluation de la lèvre et du sillon naso-labial) ;

c) **Une lèvre supérieure mince** (cotée 4 ou 5 selon le Guide d'évaluation de la lèvre et du sillon naso-labial). *Ce Guide sert d'échelle visuelle à cinq points pour mesurer l'aplatissement du sillon naso-labial et la minceur de la lèvre supérieure.*

Chaque trait est mesuré indépendamment de l'autre. ASTLEY et CLARREN ont élaboré des normes pour l'évaluation de la lèvre et du sillon naso-labial en utilisant leur Guide visuel.

La dysmorphie faciale est très visible vers l'âge de 1 an, persiste au cours de la croissance mais, certains traits peuvent devenir moins reconnaissables avec l'âge

surtout à l'adolescence et à l'âge adulte. Le recours à des photographies de la petite enfance peut s'avérer utile.

d) **Une atteinte du Système Nerveux Central** avec au moins trois des troubles suivants :

1. *Les troubles neurologiques légers et profonds* retrouvés à l'examen neurosensoriel approfondi (réalisé par un pédiatre, neurologue, ergothérapeute ...)

2. *Une microcéphalie* par diminution de taille des hémisphères cérébraux ou des *malformations cérébrales* détectées par l'imagerie cérébrale. Le cerveau est l'organe le plus affecté par l'exposition prénatale à l'alcool. Certaines zones sont plus touchées que d'autres : le cortex surtout au niveau frontal, le corps calleux, les ganglions de la base, surtout le noyau caudé, le cervelet, l'amygdale et l'hippocampe.

3. *Une déficience mentale* avec un QI inférieur à 70 est retrouvée chez 25% des personnes atteintes de SAF.

4. *Des difficultés dans les apprentissages scolaires* nécessitent un enseignement adapté. Les difficultés les plus importantes sont trouvées au niveau de l'apprentissage de l'arithmétique et à un moindre degré aussi dans la lecture et l'orthographe.

5. *Un trouble de la communication* tant sur les versants expressifs que sur la compréhension des questions longues abstraites et complexes.

6. *Une déficience des fonctions exécutives* : qui correspond à l'ensemble des processus nécessaires à la réussite de tâches complexes requérant la pensée abstraite telles que l'analyse des données, le maintien en mémoire, le traitement séquentiel des informations, l'élaboration d'un plan fondé sur une stratégie autogénérée, la capacité de changer de plan en fonction de nouveaux messages, l'inhibition des réponses non pertinentes liées à des stimuli interférents ou distracteurs, le maintien du programme de réponses jusqu'à sa réalisation complète. Il s'agit de l'ensemble des fonctions nécessaires au contrôle et à la réalisation de comportements dirigés vers un but.

Ce type d'atteinte peut arriver chez les personnes porteuses d'un TCAF quelques soient leur QI. Il est plus important que ne laisse présager les scores de QI. Une déficience des fonctions exécutives peut entraîner des répercussions dans la vie de tous les jours car, ces personnes n'arrivent pas à prendre conscience des conséquences de leurs actes. Elles se trouvent en difficulté pour résoudre des problèmes, pour planifier des séquences d'activités.

7. *Un trouble de la mémoire* tant visuo-spatiale que verbale. Au niveau de la mémoire visuo-spatiale, ils ont une meilleure mémoire des objets que de mémoire spatiale de l'endroit où ils se situent. En ce qui concerne la mémoire verbale, en comparaison avec une population de même QI, il est noté plus de difficultés pour apprendre de nouveaux mots. Il semble que ce soit surtout au premier stade de la mémorisation des mots, c'est-à-dire au stade de l'encodage que se situe le problème. Une fois encodée, l'information peut être retenue et retrouvée. La mémoire de travail est très souvent atteinte. Tandis que la mémoire à long terme, la mémoire procédurale et implicite sont mieux préservées.

8. *Un trouble de l'attention*. Une comparaison avec les enfants porteurs de troubles déficitaires de l'attention avec l'hyperactivité révèle que les enfants porteurs de SAF ont moins de problèmes au niveau de l'attention focale et pour maintenir leur attention en présence de distracteurs ; alors que les enfants TCAF présentent surtout une diminution de la flexibilité cognitive qui est l'habileté à suivre de multiples critères simultanément et à déplacer son attention durant une tâche. De plus, il est démontré que le cerveau exposé à l'alcool en prénatal des enfants en bas âge scolaire traite plus lentement l'information. L'hyperactivité peut être associée aux troubles de l'attention,

elle semble très potentialisée par les facteurs sociaux et environnementaux comme les troubles de l'attachement, l'anxiété et les stress post traumatiques.

9. *Un trouble des facultés d'adaptation et des conduites sociales* qui ne peuvent être expliquées uniquement par les antécédents familiaux ou par l'environnement. Les enfants sont décrits comme plus facilement irritables, impulsifs avec des difficultés pour contrôler leurs émotions ce qui peut contribuer à rendre difficile le développement de l'attachement maternel et entraîner des difficultés d'adaptation scolaires.

Il convient de faire effectuer par une équipe pluridisciplinaire une évaluation complète du développement afin de cerner les domaines dans lesquels une intervention permettra d'éviter des sur-handicaps et de profiter des capacités de plasticité cérébrale beaucoup plus mobilisables dans les périodes sensibles du développement du cerveau.

Chez certains enfants à risque (par exemple d'âge préscolaire) mais, chez lesquels aucune déficience mesurable n'apparaît ou qui pourraient être trop jeunes pour subir des tests dans tous les domaines, le diagnostic devra être différé.

e) **Exposition prénatale à l'alcool confirmée.**

La confirmation d'une prise d'alcool durant la grossesse est d'autant plus difficile à avoir que les troubles sont d'expression tardive. Mettre en relation les difficultés comportementales ou d'apprentissages avec la prise du toxique alcool durant la grossesse, souvent quelques années auparavant, se heurte aussi au tabou que notre société véhicule vis-à-vis de l'alcoolisation au féminin et au déni qui s'en suit. Il faut donc faire l'effort d'y penser dans ces circonstances et développer une relation empathique sur la confiance réciproque qui permettra, avec le temps, d'en parler et surtout d'accompagner la femme et l'enfant vers des services spécialisé si nécessaire.

f) Il s'y associe parfois des **malformations** dont certaines peuvent mettre en péril la vie de l'enfant. Ces enfants peuvent être porteurs de malformations : cardiaques (communications intra-ventriculaires, communications intra-auriculaires ...), des reins, du squelette (synostose radio-cubitale ...), des organes génitaux, oculaires (strabisme, myopie, hypermétropie, ptôsis, cataracte, microphthalmie, hypoplasie du nerf optique ...), auditives (surdité de transmission par otites séreuses à répétition, surdité de perception par malformation de l'oreille moyenne ou de l'oreille interne, fente labiale ou palatine, malocclusion dentaire, angiomes cutanés ...

B. Les enfants porteurs des autres TCAF appelés par certains Effets de l'Alcool sur le Fœtus regroupent:

1. Le SAF partiel (SAFp) qui se définit par la nomenclature IOM et le Code diagnostic à 4 chiffres d'évaluation de l'ETCAF par :

- a. **une exposition prénatale à l'alcool** confirmée ou très probable
- b. sans avoir les 3 caractéristiques du SAF comme décrit précédemment que sont : un retard de croissance, une dysmorphie faciale et une atteinte du système nerveux central. Le plus souvent, les mensurations sont normales ou faiblement atteintes, s'y associe quelques éléments de la dysmorphie faciale et surtout un dysfonctionnement cérébral.

2. Les enfants porteurs de troubles neuro-développementaux liés à l'alcool. (TNDLA) :

Le groupe des individus porteurs de TNDLA, encore appelé Alcohol Related Neurodevelopmental Disorder (ARND) est défini selon la nomenclature IOM et le Code diagnostic à quatre chiffres d'évaluation de l'ETCAF par l'association :

- a. **Exposition prénatale à l'alcool** confirmée ou très probable
- b. **Atteintes du Système nerveux central** avec au moins trois des troubles décrits dans le cadre des enfants porteurs d'un SAF.

Le risque de TNDLA augmente avec l'âge maternel. Ces deux dernières formes SAFp et TNDLA beaucoup plus fréquentes que le SAF sont plus difficiles à diagnostiquer. Elles représentent la face immergée de l'iceberg que constitue l'ETCAF, d'autant plus qu'elles peuvent aussi survenir pour des alcoolisations prénatales modérées et encore plus souvent lorsque la grossesse a été emillée de crises d'ivresse. La recherche et l'expérience ont démontré que les caractéristiques des TCAF sont complexes et comportent de nombreuses facettes, trouvant leur origine dans des atteintes cérébrales organiques causées par l'alcool mais, ayant des interactions avec d'autres influences sur le plan génétique ou autre. Au cours de la vie de la personne atteinte, ces caractéristiques peuvent être exacerbées ou atténuées par ses expériences dans son milieu.

Les atteintes cérébrales entraînent un état de vulnérabilité neuro-psychologique qui nécessite la mise en place d'un accompagnement le plus précoce possible. Ces enfants « fragilisés » sont très sensibles à leur environnement qui se doit de s'adapter au risque de les voir évoluer inexorablement vers des déficiences secondaires.

3. Les enfants porteurs des Anomalies Congénitales Liées à l'Alcool (ACLA)

Le groupe des individus porteurs des ACLA encore appelé ARBD (Alcohol related Birth Defect) se définit selon la nomenclature IOM et le Code diagnostic à quatre chiffres d'évaluation de l'ETCAF par l'association :

- a. **Exposition prénatale à l'alcool** confirmée ou très probable
- b. **Malformations congénitales** (décrites précédemment) qui ne sont pas secondaires à d'autres causes que l'alcool.

QUE DEVIENNENT CES ENFANTS ?

a. Au niveau de la croissance et de la dysmorphie faciale :

Durant l'enfance, les enfants porteurs de SAF gardent longtemps une déficience de poids plus importante que de taille même avec une alimentation adaptée. A l'adolescence et à l'âge adulte, le retard statural s'intensifie tandis que le poids a tendance à se normaliser à partir de la puberté. La microcéphalie persiste le plus souvent jusqu'à l'âge adulte. La dysmorphie faciale se modifie au cours de la croissance, le visage s'allonge en hauteur et devient émacié, des signes annexes comme le petit nez retroussé, se redresse et se développe tout comme le menton, initialement souvent en retrait.

b. Au niveau des troubles neuro-développementaux :

Les personnes porteuses de TNDLA ont du fait de leurs altérations cérébrales un état de vulnérabilité (mauvais contrôle des impulsions avec faible tolérance à la frustration, des troubles de la mémoire qui rendent difficile l'apprentissage par l'expérience, des déficits de l'attention avec distractibilité, de mauvaises capacités d'abstraction avec des problèmes de jugements pour comprendre les conséquences de leurs actes, des difficultés d'apprentissage surtout en arithmétique qui entraîne des difficultés de gestion du budget ...) Cet état de vulnérabilité neuro-psychologique doit être repéré et accompagné au risque de voir survenir des déficiences secondaires :

Une étude sur 415 enfants, adolescents et adultes porteurs de SAF (1/3), SAF partiels et TNDLA (2/3) réalisée par le Pr STREISSGUTH a permis de constater chez un grand nombre de ces individus l'existence de déficiences secondaires ;

- Il est rencontré des problèmes de santé mentale chez plus de 90 % de ces individus, sans différence entre le groupe des enfants et le groupe des adolescents et des adultes. Les enfants et les adolescents étaient le plus souvent atteints de déficits attentionnels tandis, que la dépression était le principal problème de santé mentale chez les adultes.
- 60 % des adolescents et adultes ont été confrontés à des interruptions de scolarité. Cette population exclue temporairement ou définitivement du système scolaire est celle qui a le plus de difficultés d'apprentissage surtout par incapacité de finir le travail scolaire (par trouble de l'attention) et de comportement (problème pour s'entendre avec les élèves de la classe et perturbe souvent la classe)
- 60 % des adolescents et adultes et 14 % des enfants avaient ou avaient eu des problèmes avec la loi (surtout pour les vols à l'étalage...) Ces problèmes avec la loi sont très souvent en relation avec l'interruption scolaire.
- 50 % des adolescents et adultes avaient été soit incarcérés ou placés dans des centres d'accueil pour toxicomanes ou pour malades mentaux.
- 50 % des adolescents et adultes et 40 % des enfants présentaient ou avaient présenté des comportements sexuels inappropriés (avances, attouchements ...)
- 35 % des adolescents et adultes présentaient des problèmes de toxicomanie.

Les individus les moins à risques de troubles secondaires sont ceux qui vivent dans un environnement harmonieux tant au niveau affectif qu'au niveau éducatif, qui ne changent pas trop fréquemment de famille d'accueil, qui ne sont pas victimes de violences, qui ont accès aux services médico-sociaux et sont diagnostiqués précocement avant 6 ans. Mais dans cette étude seulement 11 % des 245 enfants porteurs de TCAF avaient été diagnostiqués avant 6 ans.

Il est aussi remarqué que les enfants porteurs de SAF développent moins de troubles secondaires. Diagnostiqués plus précocement, ils bénéficient plus vite d'un environnement adapté à leurs capacités.

DIAGNOSTIC

Le diagnostic d'un enfant porteur d'un SAF, dans sa forme complète, ne pose problème que devant l'incertitude de l'alcoolisation maternelle. Devant la dysmorphie faciale, une confusion pourrait se faire avec des maladies beaucoup plus rares mais, que certains éléments cliniques peuvent éliminer.

Le diagnostic est d'autant plus difficile que l'expression clinique est plus tardive et isolée. Il est surtout important de penser à l'éventualité d'une alcoolisation prénatale devant un retard de croissance, une dysmorphie, une microcéphalie, un retard psychomoteur, une déficience intellectuelle, des malformations surtout cérébrales, une déficience sensorielle, des troubles des apprentissages et du comportement ...

C'est alors une approche patiente multidisciplinaire en réseau médico-psycho-pédagogical social qui permettra de confirmer ou non l'alcoolisation pendant la grossesse.

Le mieux reste bien sûr de dépister plus précocement un problème d'alcool chez la future maman afin de proposer un accompagnement précoce mère-enfant.

CONCLUSION

Les répercussions d'une alcoolisation prénatale sur le développement d'un enfant, forment un continuum allant du SAF complet à des troubles du comportement parfois tardifs à l'adolescence ou l'âge adulte. En dehors des formes complètes, elles passent souvent inaperçues dans les premières années de la vie et quand elles s'expriment, le lien avec l'intoxication anténatale est rarement fait.

Ce retard ou l'absence de diagnostic aggrave le pronostic pour l'enfant mais, aussi ne permet pas de proposer, si nécessaire à la maman un accompagnement spécialisé avec le risque d'une nouvelle grossesse alcoolisée et d'un nouveau né encore plus atteint. Ce mal non reconnu est vécu trop souvent avec fatalisme comme une malédiction dans les familles alors qu'il est EVITABLE

Accompagner le diagnostic de TCAF demandera souvent la mobilisation de nombreux professionnels respectueux de la famille. Cette mobilisation collective devra se poursuivre sur le long terme dans la cohérence, la confiance mutuelle pour vaincre enfin la spirale infernale de l'exclusion que leur vulnérabilité ignorée provoque.

Dr Denis LAMBLIN