

POCKET GUIDE FASD MIRJAM N. LANDGRAF & FLORIAN HEINEN

# THINK KIDS

**DON'T DRINK  
STOP FASD** Troubles causés par  
l'alcoolisation fœtale (FASD)

SOCIÉTÉ DE NEUROPÉDIATRIE, SUISSE, AUTRICHE ET ALLEMAGNE

## La Directive DIAGNOSTIC DES TROUBLES CAUSÉS PAR L'ALCOOLISATION FŒTALE (Allemagne)

Version courte et longue et rapport méthodologique  
<http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/022-025.html>

### AUTEURS DE LA DIRECTIVE

Dr. Mirjam N. Landgraf MD  
Prof. Dr. Florian Heinen MD

### ORGANISATION DU DÉVELOPPEMENT DE LA DIRECTIVE

Dr. Mirjam N. Landgraf MD (coordination, revue de la littérature, modération et bureau de la directive), Dr. von Hauner Hôpital d'Enfants, Université Ludwig-Maximilian de Munich  
Prof. Dr. Florian Heinen MD (coordination et modération), Dr. von Hauner hôpital d'enfants, Université Ludwig-Maximilian de Munich  
Prof. Dr. Ina Kopp MD (directrice méthodique et modération), Communauté Allemande des Sociétés médicaux-scientifiques (AWMF)  
Albert Kern (support organisationnel et personne de contact au Ministère fédéral de la Santé, Allemagne)  
Dr. Kirsten Reinhard (personne de contact au Bureau du Commissaire Fédéral sur les drogues, Allemagne, Mme Mortler)

**Design** Kathrin Schneider, Munich  
**Copyright** Mirjam N. Landgraf & Florian Heinen, Munich

Gefördert durch:



aufgrund eines Beschlusses  
des Deutschen Bundestages



## LES 4 PILIERS DIAGNOSTICS DE SAF

FACTEURS DE RISQUES POTENTIELS POUR LE DEVELOPPEMENT DES TROUBLES CAUSÉS PAR L'ALCOOLISATION FŒTALE (TCAF = FASD - FETAL ALCOHOL SPECTRUM DISORDERS)

CONSOMMATION D'ALCOOL PENDANT LA GROSSESSE

- Importance de la consommation d'alcool
- Consommation d'alcool chronique
- Consommation d'alcool pendant le premier et le deuxième trimestre (versus consommation d'alcool uniquement au cours du troisième trimestre)
- Consommation d'alcool pendant toute la grossesse
- Consommation additionnelle d'amphétamine et d'autres drogues illégales

FACTEURS DE RISQUES MATERNELS

- Âge > 30 ans
- Ethnicités spécifiques
- Statut socioéconomique bas
- Dénutrition, Malnutrition, manque d'oligoéléments et de vitamines
- Stress
- Complications périnatales
- Frère et sœur avec TCAF
- Patrimoine génétique

Pour le diagnostic de SAF (syndrome d'alcoolisation fœtale = fetal alcohol syndrome – FAS) les quatre critères suivants doivent être réunis.

1

RETARD DE CROISSANCE

2

ANOMALIES FACIALES

3

ANOMALIES DU SYSTÈME NERVEUX CENTRAL (SNC)

4

EXPOSITION INTRA-UTÉRINE À L'ALCOOL CONFIRMÉE OU NON CONFIRMÉE

Si un enfant, présenté au système de santé ou au système social montre des anomalies dans un pilier diagnostique, les autres piliers doivent être évalués ou une évaluation doit être engagée.



DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS DE TCAF CHEZ DES ENFANTS ET DES ADOLESCENTS – sans prétention à l'exhaustivité

## 1. RETARD DE CROISSANCE

### 1.1. PERTURBATIONS DE LA CROISSANCE PRÉNATALE

#### 1.1.1. L'ALIMENTATION INTRA-UTÉRINE NORMALE (PATHOLOGIE FCETALE) ENDOGÈNE

- Malformations
  - Maladies génétiques
  - Troubles congénitaux du métabolisme
- EXOGENÈNE
- Infections intra-utérines (e.g. rubéole, cytomégalovirus humain, cytomegalo virus, toxoplasmose, virus d'herpès simplex, VIH, virus d'Ebstein Barr, parvovirus B19)
  - Radioexposition

#### 1.1.2. L'ALIMENTATION INTRA-UTÉRINE PERTURBÉE PRÉ-PLACENTAIRE

##### CONDITIONS MATERNELLES

- Prééclampsie, hypotonie, anémie, malformations cardiaques cyanogènes, collagénoses, maladies rénales chroniques
- Effets toxiques, nicotine, drogues
- Stress psychosocial maternel

##### PLACENTAIRE

- Placenta prévia
- Troubles du placenta (malformation utérines, myomes)
- Aberration chromosomale restreinte à l'utérus

### 1.2. PERTURBATIONS DE LA CROISSANCE POSTNATALE

- Retard de croissance familial
- Retard de croissance constitutionnel
- Dysplasies squelettiques (p.e. hypochondroplasie, achondroplasie, ostéogénèse imparfaite)
- Troubles congénitaux du métabolisme
- Maladies rénales
- Désordres hormonaux
- Syndromes génétiques
- Maladies chroniques
- Malabsorption ou malnutrition (p.e. vitamine D, calcium, protéine, malnutrition générale)
- Retard de croissance psychosocial

Pour satisfaire au critère

## RETARD DE CROISSANCE

**au moins une** des anomalies suivantes, adaptée à l'âge gestationnel, à l'âge et au sexe, documentée à tout moment, doit être présente:

**(1) Poids de naissance ou poids**  $\leq 10.$  percentile

**(2) Taille de naissance ou taille**  $\leq 10.$  percentile

**(3) Body Mass Index**  $\leq 10.$  percentile

**Microcéphalie voir 3.2.**



DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS DE TCAF  
CHEZ DES ENFANTS ET DES ADOLESCENTS –  
sans prétention à l'exhaustivité

## 2. ANOMALIES FACIALES

### 2.1. EFFETS TOXIQUES PENDANT LA GROSSESSE

- Anticonvulsants
- Toluole
- Phénylcétonurie maternelle

### 2.2. MALADIES GÉNÉTIQUES

- Syndrome d'Aarskog
- Syndrome de Cornelia de Lange
- Syndrome de Dubowitz
- Syndrome de Noonan
- Syndrome de Williams-Beuren
- Syndrome de DiGeorge
- Syndrome de blepharophimose
- Syndrome de Hallermann-Streiff
- Syndrome de 3-M
- Syndrome de Smith-Lemli-Opitz
- Syndrome de SHORT
- Syndrome de Feingold
- Syndrome de Kabuki
- Syndrome de Peter's-Plus
- Syndrome de Rubinstein-Taybi
- Dysplasie géléophysique

Pour satisfaire au critère

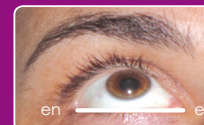
## ANOMALIES FACIALES

les trois anomalies suivantes doivent être présentes:

(1) **Fissure de la paupière courte**  
( $\leq 3$ . percentile)

(2) **Philtrum taloché**  
(Rang IV ou V  
Lip-Philtrum-Guide)

(3) **Lèvre supérieure fine** (Rang IV ou V  
Lip-Philtrum-Guide)



Mesurer la longueur de la fissure de la paupière



Mesurer avec un point de référence



Mesurer avec une règle



Lip-Philtrum-Guide (guide pour mesurer la lèvre supérieure et la fissure de la paupière)

Pour satisfaire au critère

## ANOMALIES DU SYSTÈME NERVEUX CENTRAL (SNC)

DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS DE TCAF  
CHEZ DES ENFANTS ET DES ADOLESCENTS –  
sans prétention à l'exhaustivité

### 3. ANOMALIES DU SYSTÈME NERVEUX CENTRAL (SNC)

#### 3.1. DÉFICITS FONCTIONNELS DU SNC

- Trouble du développement combiné
- Diminution de l'intelligence à différents degrés
- Trouble du développement du langage
- Trouble du développement moteur
- Trouble du Déficit de l'Attention/Hyperactivité
- Trouble hyperkinétique du comportement social
- Déficits du comportement social avec comportement oppositif
- Déficits combinés du comportement social et des émotions
- Stéréotypie
- Aggression
- Délinquance
- Addictions
- Troubles réactionnels de l'attachement
- Stress post-traumatique
- Comportement sexuel marginal
- Troubles de sommeil
- Trouble anxieux/panique
- Troubles affectifs/troubles dépressifs
- Epilepsies d'autres origines

#### 3.2. MICROCÉPHALIE

- Microcéphalie familiale
- Syndrome génétique (voir 2.2.)
- Malnutrition prénatale, lésion toxique, infection
- Lésion cérébrale hypoxique ischémique
- Maladies maternelles
- Malnutrition postnatale
- Troubles congénitaux du métabolisme
- Maladies chroniques

3.1 ou/et 3.2 doit être présent.

3.1

3.1. Pour satisfaire au critère  
ANOMALIES FONCTIONNELLES DU SNC

**au minimum une** des anomalies suivantes, ce qui n'est pas adéquat pour l'âge et ne peut être expliqué uniquement par le contexte familial ou l'environnement social, doit être présente:

(1) Diminution de l'intelligence générale au minimum de deux écarts types au-dessous de la norme **ou** trouble du développement combiné significatif chez les enfants de moins de deux ans

(2) Performance au minimum de deux écarts types au-dessous de la norme, soit dans trois domaines soit dans deux domaines en combinaison avec l'épilepsie:

Langage  
Motricité fine  
Perception visuo-spatiale ou  
compétence spatiale-constructive  
Capacité d'apprentissage et de mémoire  
Fonctions exécutives  
Compétence en calcul  
Attention  
Compétences sociales et comportement

3.2

Pour satisfaire au critère  
ANOMALIES STRUCTURELLES DU SNC

l'anomalie suivante, adaptée à l'âge gestationnel, à l'âge et au sexe, documentée à tout moment, **doit** être présente:

**Microcéphalie**  $\leq$  10. percentile /  $\leq$  3. percentile



## EXPOSITION INTRA-UTÉRINE À L'ALCOOL CONFIRMÉE OU NON CONFIRMÉE

### FACTEURS DE RISQUES POTENTIELS POUR LA CONSOMMATION D'ALCOOL MATERNELLE PENDANT LA GROSSESSE

#### ÂGE

- > 30 ans
- Binge drinking (l'ivresse ponctuelle: cinq verres ou plus en une seule occasion) < 27 ans

#### NATIONALITÉ

- Aucun contexte de migration
- Acculturation élevée
- Minorités spécifiques (p.ex. Native Indians, Inuits)

#### FACTEURS DE RISQUE PAR RAPPORT À LA SANTÉ

- Consommation d'alcool au cours de la jeunesse
- Consommation d'alcool, particulièrement binge drinking, avant la grossesse
- Traitement antérieur pour des problèmes de santé par rapport à l'alcool
- Consommation de drogues illégales
- Fumer

#### CARACTERISTIQUES DE LA GROSSESSE

- Grossesse non prévue ou non souhaitée
- Examens préventifs rares ou tardifs

#### STATUT SOCIO-ÉCONOMIQUE

- Statut socio-économique élevé
- Subventions publiques reçues (États-Unis)

#### ENVIRONNEMENT SOCIAL

- Célibataire ou non mariée
- Consommation d'alcool ou de drogues dans la famille ou par le partenaire
- manque de soutien social

#### FACTEURS PSYCHOLOGIQUES

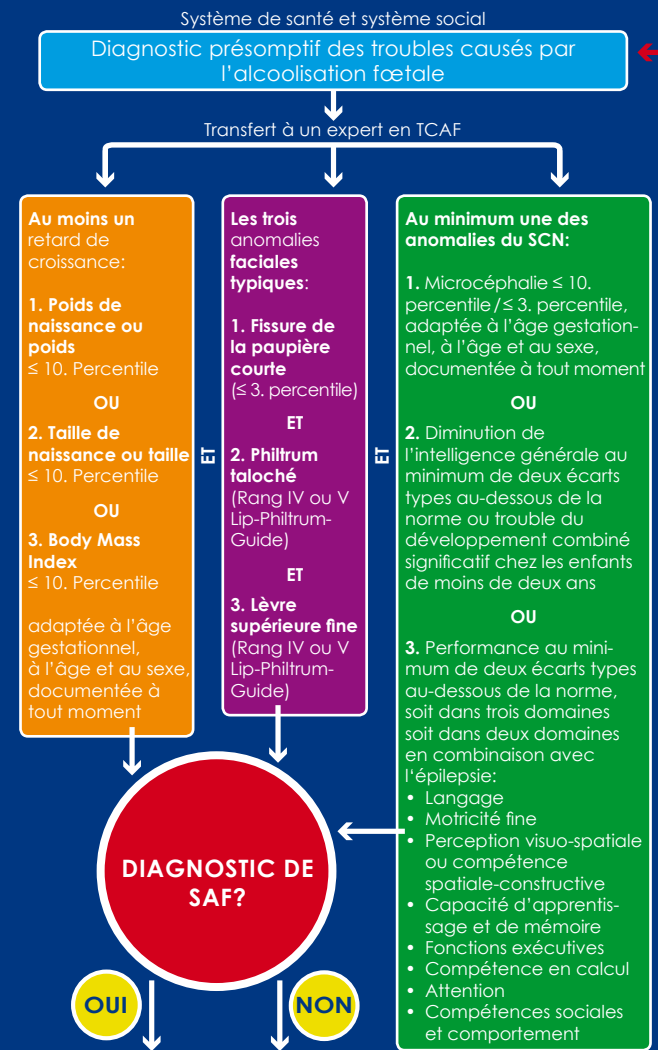
- Maltraitance physique ou violence sexuelle passée ou actuelle par le partenaire ou quelqu'un d'autre
- Maladies psychologiques et psychiatriques y compris dépression, trouble anxieux et panique, dysfonctions sexuelles

S'il y a des anomalies dans les trois autres piliers diagnostics, le diagnostic d'un syndrome d'alcoolisation fœtale peut être posé même si la consommation d'alcool maternelle pendant la grossesse **n'est pas confirmée**.



# L' ALGORITHME

## LE DIAGNOSTIC DU SYNDROME D'ALCOOLISATION FŒTALE



RÉÉVALUATION

Soutien et thérapie adéquats

Monitoring et documentation des mensurations, du développement, de la cognition, du comportement et de toutes signes des affections secondaires typiques pour TCAF.



## LES 3 PILIERS DIAGNOSTICS DE SAFF

Pour le diagnostic de **SAFF** -  
syndrome d'alcoolisation foetale partiel  
(= partial fetal alcohol syndrome – pFAS)  
tous les critères 1 à 3 doivent être réunis :

- 1 ANOMALIES FACIALES
- 2 ANOMALIES DU SYSTÈME NERVEUX CENTRAL (SNC)
- 3 EXPOSITION INTRA-UTÉRINE À L'ALCOOL PROBABLE OU CONFIRMÉE





Pour satisfaire au critère

## ANOMALIES FACIALES

deux des trois anomalies doivent être présentes  
(documentées à tout moment):

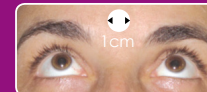
(1) Fissure de la paupière courte  
( $\leq 3$ . percentile)

(2) Philtrum taloché  
(Rang IV ou V  
Lip-Philtrum-Guide)

(3) Lèvre supérieure fine  
(Rang IV ou V  
Lip-Philtrum-Guide)



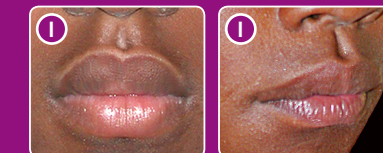
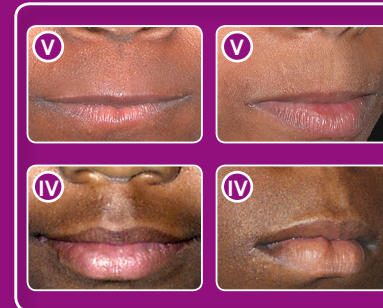
Mesurer la longueur de la fissure de la paupière



Mesurer avec un point de référence



Mesurer avec une règle



Lip-Philtrum-Guide (guide pour mesurer la lèvre supérieure et la fissure de la paupière)

© Mirjam N. Landgraf, Ludwig-Maximilians-Universität München

© Susan Astley, University of Washington, USA



Pour satisfaire au critère

## ANOMALIES DU SNC

Personnes de l'environnement professionnel-soutenant ou privé, qui peuvent donner des renseignements fiables sur la consommation d'alcool pendant la grossesse par la future mère, **doivent** être interrogées dans le cadre de l'anamnèse. Les conditions juridiques pour le recueil et la transmission des informations **doivent** être considérées (consensus des experts).

**au minimum trois** des anomalies suivantes, celles qui ne sont pas adéquates en fonction de l'âge et ne peuvent pas être expliquées uniquement par le contexte familial ou l'environnement social, doivent être présentes:

- Diminution de l'intelligence générale (au moins deux écarts types au-dessous de la norme)  
**ou** trouble du développement combiné significatif chez les enfants  $\leq 2$  ans
- Épilepsie
- Microcéphalie  $\leq 10$ . percentile

Performance au moins de deux écarts types au-dessous de la norme dans les domaines:

- Langage
- Motricité fine ou coordination motrice
- Perception visuo-spatiale ou compétence spatiale-constructive
- Capacité d'apprentissage et de mémoire
- Fonctions exécutives
- Compétence en calcul
- Attention
- Compétences sociales et comportement



## EXPOSITION INTRA-UTÉRINE À L'ALCOOL PROBABLE OU CONFIRMÉE

Le groupe de la directive **défini** «consommation maternelle d'alcool pendant la grossesse probable» par indication orale ou écrite dans le cadre de l'anamnèse.

### Personnes de l'environnement privé

(en tenant compte des conflits familiaux potentiels) peuvent être p.ex. :

- Père
- Partenaire masculin ou féminin qui vit avec la mère pendant la grossesse
- Des autres parent(e)s de l'enfant
- Des autres personnes de référence / de l'entourage, qui sont en contact étroit avec la mère

### Personnes de l'environnement professionnel-soutenant

peuvent être p.ex. :

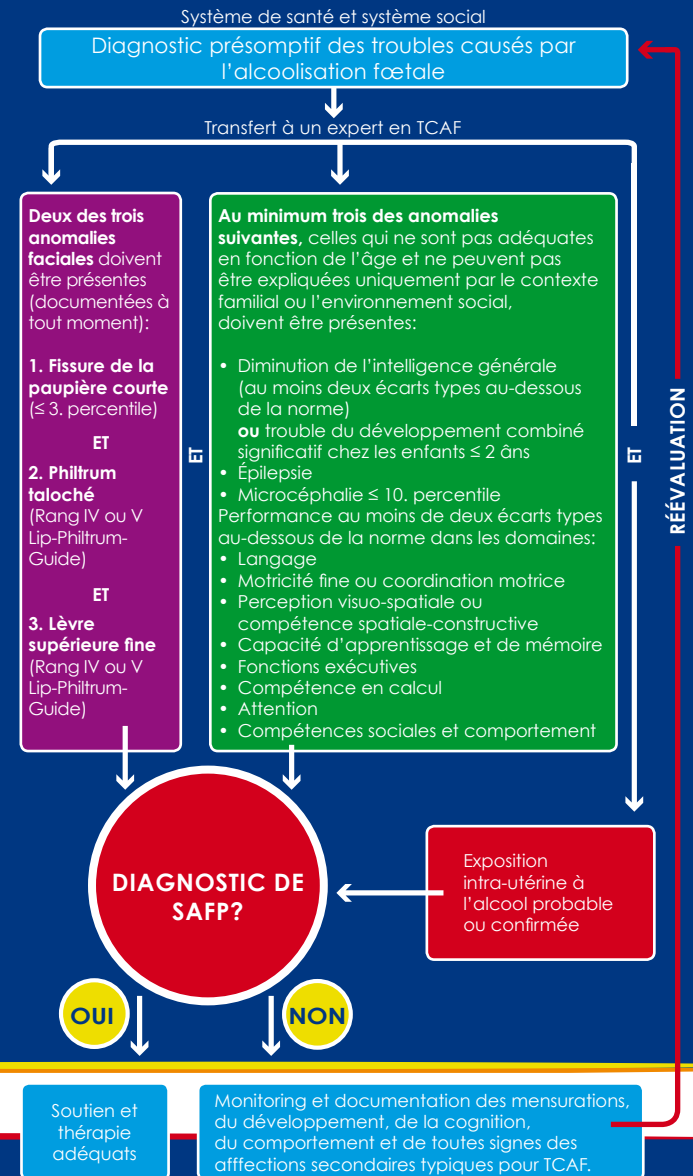
- Sages-femmes
- Médecins traitants
- Professionnels de l'organisme d'aide libre et publique à la jeunesse (l'Office de la Jeunesse, aide socio-pédagogique à la famille etc.)

Si des anomalies faciales et du SNC sont présentes et la consommation maternelle d'alcool pendant la grossesse est **probable ou confirmée**, le diagnostic d'un syndrome d'alcoolisation fœtale partiel doit être posé.



# L' ALGORITHME

## LE DIAGNOSTIC DU SYNDROME D'ALCOOLISATION FŒTALE PARTIEL



## LES 2 PILIERS DIAGNOSTICS DU TNDLA

Comme le trouble neurologique du développement lié à l'alcool est un «handicap invisible» de l'enfant ou de l'adolescent, le diagnostic est difficile et seulement faisable avec un diagnostic psychologique détaillé et complexe.

Pour le diagnostic des Troubles Neurodéveloppementaux liés à l'Alcool (TNDLA = **alcohol related neurodevelopmental disorder – ARND**)

**les deux critères suivants doivent être réunis:**

**1** ANOMALIES DU SYSTÈME NERVEUX CENTRAL (SNC)

**2** EXPOSITION INTRA-UTÉRINE À L'ALCOOL CONFIRMÉE



Pour satisfaire au critère

## ANOMALIES DU SNC

### Recommandation:

Comme le diagnostic de TNDLA est complexe et difficile à différencier par rapport aux autres troubles de développement, le groupe de la directive recommande le transfert à un fournisseur de prestations médicales expérimenté en troubles causés par l'alcoolisation fœtale (consensus des experts).

**au minimum trois** des anomalies suivantes, celles qui ne sont pas adéquates par rapport l'âge et qui ne peuvent être expliquées uniquement par le contexte familial ou l'environnement social, doivent être présentes:

- Diminution de l'intelligence générale (au moins deux écarts types au-dessous de la norme) **ou** trouble du développement combiné significatif chez les enfants  $\leq 2$  ans
- Épilepsie
- Microcéphalie  $\leq 10$ . percentile

Performance au moins deux écarts types au-dessous de la norme dans les domaines:

- Langage
- Motricité fine ou coordination motrice
- Perception visuo-spatiale ou compétence spatiale-constructive
- Capacité d'apprentissage et de mémoire
- Fonctions exécutives
- Compétence en calcul
- Attention
- Compétences sociales et comportement



## EXPOSITION INTRA-UTÉRINE À L'ALCOOL CONFIRMÉE

La signification de la hauteur de la consommation maternelle d'alcool pendant la grossesse peut actuellement être estimée uniquement qualitativement, parce qu'il n'y a pas de valeur seuil fiable pour l'exposition intra-utérine d'alcool ce qui est inoffensif pour l'enfant à naître.

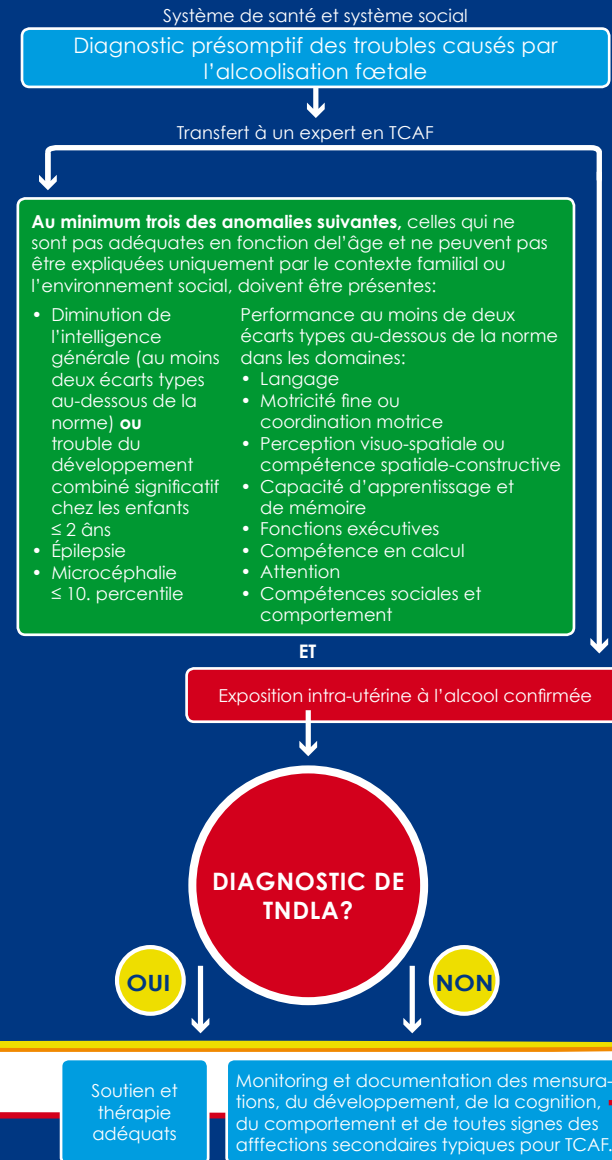
En s'orientant par rapport à la littérature internationale, une consommation d'alcool répétée ou une ivresse ponctuelle au moins une fois (au moins 5 verres par occasion de consommation) pendant la grossesse présente déjà un risque pour le développement de l'enfant.

Si des anomalies du SNC sont présentes et que la consommation maternelle d'alcool pendant la grossesse est **confirmée**, le diagnostic des Troubles Neurodéveloppementaux liés à l'Alcool doit être posé.



# L' ALGORITHME

## LE DIAGNOSTIC DES TROUBLES NEURODEVELOPPEMENTAUX LIÉS À L'ALCOOL





## LES MALFORMATIONS CONGÉNITALES LIÉES ● À L'ALCOOL

Les malformations congénitales liées à l'alcool (alcohol related birth defects – ARBD) ne doivent plus être utilisées comme diagnostic à cause du manque de spécificité des malformations et du manque d'évidence pour ARBD comme entité de maladie unique.



**Société de Neuropédiatrie (GNP)**  
info@neuropaediatrie.com

**Société Allemande pour la Pédiatrie (DGKJ)**  
www.dgkj.de

**Groupe d'entraide FASD Allemagne**  
www.fasd-deutschland.de

**Groupe d'entraide FASD Europe**  
www.eufasd.org

**Bureau du Commissaire Fédéral sur les drogues, Allemagne**  
www.drogenbeauftragte.de

**Centre fédéral pour l'éducation à la santé (BZgA, Allemagne)**  
www.bzga.de

## INFORMATIONS

### POUR LES INFORMATIONS SUPPLÉMENTAIRES

**Dr. med. Dipl.-Psych. Mirjam N. Landgraf MD**  
mirjam.landgraf@med.uni-muenchen.de  
Dr. von Haunersches Hôpital d'Enfants  
Centre International pour la Santé (Center for International Health CIH)  
Université Ludwig-Maximilian LMU, Munich, Allemagne

**Birte Rahmsdorf**  
birte.rahmsdorf@med.uni-muenchen.de  
Centre de Socio-Pédiatrie iSPZ Hauner  
Dr. von Hauner Hôpital d'Enfants  
Université Ludwig-Maximilian LMU, Munich, Allemagne

**Prof. Dr. Kajal Chhaganlal MD, PhD**  
kajalchhaganlal@yahoo.co.uk  
Universidade Catolica de Mocambique UCM  
Faculdade de Ciências e Saúde  
Centre International pour la Santé CIH, Beira, Mozambique

**Prof. Dr. Denise Siqueira de Carvalho MD PhD**  
denisecar84@hotmail.com  
Universidade Federal do Paraná UFPR  
Community Health Department  
Centre International pour la Santé CIH, Curitiba, Brasil

**Dr. von Hauner Hôpital d'Enfants (Dr. von Haunersches Kinderspital)**  
Neuropédiatrie et Neurologie du Développement  
iSPZ Hauner, Université Ludwig-Maximilian LMU, Munich  
www.ispz-hauner.de

