

RespiFil

FILIÈRE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES

Protocole national de diagnostic et de soins

Insuffisance respiratoire des enfants avec maladie respiratoire rare

rédigé sous la coordination

Pr Christophe Delacourt

Centre de référence des maladies
respiratoires rares de l'enfant
RespiRare

Juillet 2025

Sommaire

| | | |
|-------|---|----|
| 1 | Liste des abréviations | 5 |
| 2 | Introduction | 7 |
| 3 | Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins | 7 |
| 4 | Professionnels impliqués et rôle du médecin traitant..... | 8 |
| 5 | Diagnostic et évaluation initiale | 8 |
| 5.1 | Objectifs | 8 |
| 5.2 | Définition de l'IRC de l'enfant et mécanismes physiopathologiques | 8 |
| 5.2.1 | Points clés..... | 8 |
| 5.2.2 | Quelle est la définition d'une IRC ?..... | 9 |
| 5.2.3 | Comment mesurer l'hypoxémie chez l'enfant pour définir une IRC ? | 9 |
| 5.2.4 | Doit-on toujours avoir une PaO ₂ pour parler d'IRC de l'enfant ? Définition pratique de l'IRC de l'enfant..... | 10 |
| 5.2.5 | Comment mesurer l'hypercapnie ? | 10 |
| 5.2.6 | Quelles sont les principales maladies respiratoires rares à l'origine d'une IRC ? | |
| | 11 | |
| 5.2.7 | Quels sont les mécanismes des anomalies gazométriques ? | 12 |
| 5.2.8 | Quelles différences éveil/sommeil/exercice ? | 12 |
| 5.2.9 | Situations d'IRC débutante..... | 13 |
| 5.3 | Bilan d'un enfant avec IRC..... | 13 |
| 5.3.1 | Points clés..... | 13 |
| 5.3.2 | Quels sont les signes cliniques en rapport avec l'IRC ?..... | 14 |
| 5.3.3 | Quels sont les paramètres EFR à analyser, au repos et à l'exercice ? | 15 |
| 5.3.4 | Quels examens pour rechercher une hypoxémie et ses conséquences ? | 17 |
| 5.3.5 | Recherche d'une hypoventilation alvéolaire | 17 |
| 5.3.6 | Recherche d'un syndrome d'apnées du sommeil..... | 18 |
| 5.3.7 | Appréciation du retentissement psycho-social et scolaire | 18 |
| 5.3.8 | Proposition d'évaluation régulière d'un enfant avec IRC..... | 19 |
| 6 | Prise en charge thérapeutique..... | 20 |
| 6.1 | Objectifs | 20 |
| 6.2 | Oxygénothérapie de longue durée..... | 20 |
| 6.2.1 | Points clés..... | 20 |
| 6.2.2 | Indications..... | 21 |
| 6.2.3 | Valeurs cibles de SpO ₂ à atteindre chez un enfant avec OLD | 22 |

| | | |
|--------|---|----|
| 6.2.4 | Adaptations ventilatoires en cas d'exacerbation respiratoire chez un enfant avec OLD | 22 |
| 6.2.5 | Choix de la source d'administration d'oxygène..... | 22 |
| 6.2.6 | Choix de l'interface pour l'administration d'oxygène | 24 |
| 6.2.7 | Indications d'humidification | 25 |
| 6.2.8 | Modalités de mise en route et de surveillance | 26 |
| 6.2.9 | Education de l'enfant et de ses parents et prévention des risques de décompensation..... | 28 |
| 6.2.10 | Adaptations aux situations spécifiques : collectivités..... | 28 |
| 6.2.11 | Adaptations aux situations spécifiques : vacances et voyages..... | 29 |
| 6.2.12 | Adaptations aux situations spécifiques : activités sportives..... | 30 |
| 6.3 | Ventilation non invasive au long cours | 31 |
| 6.3.1 | Points clés..... | 31 |
| 6.3.2 | Définitions de la pression positive continue (PPC) et de la ventilation non invasive (VNI) | 31 |
| 6.3.3 | Choix entre une PPC et une VNI..... | 31 |
| 6.3.4 | Quelles sont les indications d'une PPC/VNI au long cours chez l'enfant ayant une IRC liée à une maladie pulmonaire rare ? | 32 |
| 6.3.5 | Qui peut prescrire une PPC/VNI au long cours ? | 33 |
| 6.3.6 | Modalités de mise en route d'une PPC/VNI au long cours chez l'enfant..... | 34 |
| 6.3.7 | Y a-t-il des spécificités liées à l'âge ? | 35 |
| 6.3.8 | Modalités de surveillance | 36 |
| 6.3.9 | Quels objectifs pour l'éducation de l'enfant et de ses parents ? | 37 |
| 6.3.10 | Quelles adaptations spécifiques (voyages scolaires, vacances, etc.) ? | 37 |
| 6.3.11 | Place de la trachéotomie ? | 38 |
| 6.4 | Activité physique adaptée : indications, modalités de prescription et professionnels impliqués | 38 |
| 6.4.1 | Points clés..... | 38 |
| 6.4.2 | Objectifs et mise en place | 38 |
| 6.5 | Prise en charge nutritionnelle | 39 |
| 6.5.1 | Points clés..... | 39 |
| 6.5.2 | Objectifs et mise en place | 40 |
| 6.6 | Autres mesures | 41 |
| 6.6.1 | Points clés..... | 41 |
| 6.6.2 | Quelles adaptations du calendrier vaccinal ?..... | 41 |
| 6.6.3 | Quelles mesures préventives spécifiques ? | 43 |
| 6.6.4 | Comment rédiger le Projet d'Accueil Individualisé (PAI) ? | 43 |

| | | |
|-------|--|----|
| 6.6.5 | Quelles aides sociales sont possibles ?..... | 44 |
| 6.6.6 | Quelle aide psychologique pour l'enfant et son entourage ?..... | 44 |
| 6.7 | Transplantation pulmonaire pédiatrique..... | 44 |
| 6.7.1 | Points clés..... | 44 |
| 6.7.2 | Place de la transplantation pulmonaire dans la prise en charge de l'IRC | 45 |
| 6.7.3 | Situations cliniques et fonctionnelles faisant évoquer la nécessité d'une transplantation pulmonaire | 46 |
| 6.7.4 | Quelles spécificités pédiatriques au projet de greffe pulmonaire ? | 48 |
| 6.7.5 | Faisabilité de la transplantation pulmonaire pédiatrique | 50 |
| 7 | Références..... | 52 |
| 8 | Annexes | 61 |
| 8.1 | Annexe 1. Liste des contributeurs/trices | 61 |
| 8.2 | Annexe 2. Coordonnées des centres de référence, de compétence | 62 |
| 8.3 | Annexe 3. Recours aux associations de patients..... | 64 |
| 8.3.1 | Associations de patients..... | 64 |
| 8.3.2 | Autres associations | 65 |
| 8.4 | Annexe 4. Exemples d'échelles de dyspnée..... | 66 |
| 8.5 | Annexe 5. Liens utiles pour les professionnels de santé et les patients..... | 67 |

1 Liste des abréviations

| | |
|-----------------|---|
| AASM | American Academy of Sleep Medicine |
| ALD | Affection de Longue Durée |
| AMM | Autorisation de Mise sur le Marché |
| APA | Activité physique adaptée |
| ATS | American Thoracic Society |
| BO | Bronchiolite oblitérante |
| BOPI | Bronchiolite oblitérante post-infectieuse |
| CCMR | Centre de compétence pour les maladies rares |
| CO ₂ | Dioxyde de carbone |
| CPT | Capacité pulmonaire totale |
| CRMR | Centre de référence pour les maladies rares |
| CV | Capacité vitale |
| CVF | Capacité vitale forcée |
| DBP | Dysplasie bronchopulmonaire |
| DEM | Débit expiratoire maximal |
| DLCO | Capacité de diffusion pour le monoxyde de carbone |
| EAPA | Enseignant en Activité physique adaptée |
| EFR | Explorations fonctionnelles respiratoires |
| EPS | Enseignement physique et sportif |
| ERS | European Respiratory Society |
| ETP | Education thérapeutique du patient |
| HAS | Haute autorité de santé |
| HTP | Hypertension pulmonaire |
| IAHO | Index d'apnées-hypopnées obstructives |
| IRC | Insuffisance respiratoire chronique |
| KCO | Coefficient de transfert du poumon pour le CO |
| LIN | Limite inférieure de la normale |
| O ₂ | Dioxygène |
| OLD | Oxygénothérapie de longue durée |
| Pa | Pression partielle du sang artériel |
| PAI | Plan d'Accueil Individualisé |
| PCERT | Pictorial Children's Effort Rating Table |
| PG | Polygraphie ventilatoire |
| PPC | Pression positive continue |
| PNDS | Protocole National de Diagnostic et de Soins |

| | |
|----------------------|--|
| PSAD | Prestataire de soins à domicile |
| PSG | Polysomnographie |
| Ptc | Pression transcutanée |
| SAOS | Syndrome d'apnées obstructives du sommeil |
| SNG | Sonde nasogastrique |
| SpO ₂ | Saturation percutanée en O ₂ |
| SSMR | Services de soins médicaux et réadaptation |
| TM6 | Test de marche de 6 minutes |
| VEMS | Volume expiré maximal en 1 seconde |
| VNI | Ventilation non invasive |
| V'O ₂ max | Consommation maximale d'oxygène |
| VRS | Virus respiratoire syncytial |

2 Introduction

L'insuffisance respiratoire chronique (IRC) est le terme évolutif commun à plusieurs pathologies respiratoires rares de l'enfant. L'appareil respiratoire devient incapable d'assurer l'hématose, responsable d'une hypoxémie en air ambiant au repos et à l'état stable.

Les pathologies respiratoires rares de l'enfant qui peuvent se compliquer, au cours de leur évolution, d'une IRC sont principalement :

- Pneumopathies interstitielles chroniques (ORPHA:182095)
- Maladies rares possiblement indiquées pour la transplantation pulmonaire (ORPHA:506222)
- Certaines malformations pulmonaires ou thoraciques (ORPHA:97957)
- Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif (ORPHA:1303)
- Dysplasie broncho-pulmonaire (ORPHA:70589)

Les pathologies nécessitant une assistance ventilatoire chronique pour une pathologie neuromusculaire ou une anomalie primitive du contrôle de la ventilation, sans pathologie pulmonaire ou thoracique, sont exclues de ce PNDS.

3 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est de proposer aux professionnels concernés une démarche consensuelle d'évaluation et de prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale des enfants avec une maladie respiratoire rare et une IRC, incluant les indications à une transplantation pulmonaire.

Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Il permet également d'identifier les spécialités pharmaceutiques utilisées dans une indication non prévue dans l'Autorisation de mise sur le marché (AMM) ainsi que les spécialités, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS doit permettre d'optimiser les liens entre le médecin traitant et les différents professionnels investis dans la prise en charge de l'enfant et le médecin spécialiste hospitalier référent.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

4 Professionnels impliqués et rôle du médecin traitant

La prise en charge de l'IRC repose sur une organisation multidisciplinaire, coordonnée par l'équipe ou le médecin spécialisé du centre de référence ou compétence. Elle associe aux différents stades de la prise en charge de nombreux professionnels : médecins traitants ambulatoires, médecins hospitaliers, kinésithérapeutes, APA, psychologues, IDE coordinatrices, IDE d'éducation thérapeutiques, assistant(e) social(e), diététicien(ne).

Le médecin traitant est pleinement intégré à la prise en charge multidisciplinaire de l'enfant avec IRC. Son rôle est particulièrement important dans la prise en charge globale de l'enfant et de sa famille. Le place du médecin traitant dans le suivi des enfants atteints d'IRC est notamment essentiel dans :

- la prise en charge des évènements aigus : infection virale notamment- l'accompagnement des familles : s'assurer de la bonne couverture sociale de la famille, évaluer le retentissement au quotidien de la maladie, soutien des parents et de la fratrie,
- le dépistage de complications, aide à la mise en place de matériel adapté (fauteuil roulant, ...)
- le suivi de la croissance staturo-pondérale
- le suivi du calendrier vaccinal
- assurer une prévention anti-infectieuse familiale (cf chapitre prévention des infections)
- informer et lutter contre les facteurs environnementaux pouvant aggraver la pathologie respiratoire tels que le tabagisme environnemental. Une aide au sevrage tabagique doit être systématiquement proposée aux parents (<https://www.tabac-info-service.fr/>). Une prévention du tabagisme (ou cannabisme) actif à l'adolescence sera primordiale tant pour le patient que pour sa fratrie
- aide au maintien d'une scolarisation adaptée
- encourager la pratique d'activités physiques dans les capacités de l'enfant pour limiter le déconditionnement
- être partenaire du projet de soins de l'enfant avec le centre spécialisé, notamment être relai du centre de soin et centre transplanteur pour assurer la stabilité du patient et participer aux soins si une décision de limitation est portée.

5 Diagnostic et évaluation initiale

5.1 Objectifs

Les objectifs initiaux lors de la prise en charge d'une IRC sont de :

- Dépister l'IRC devant une symptomatologie évocatrice ou compatible ;
- Confirmer le diagnostic de l'IRC ;
- Déterminer l'étiologie de l'IRC ;
- Écarter les diagnostics différentiels ;
- Fournir les indications permettant de guider le choix des traitements ;
- Organiser la surveillance des enfants atteints d'une IRC.

5.2 Définition de l'IRC de l'enfant et mécanismes physiopathologiques

5.2.1 Points clés

- ✓ La définition formelle de l'insuffisance respiratoire chronique (IRC) est l'existence d'une diminution permanente de la pression partielle en oxygène du sang artériel (PaO_2), mesurée au repos et en situation stable, éventuellement associée à une hypercapnie.

- ✓ Les mesures de référence pour objectiver l'hypoxémie diurne sont la gazométrie artérielle ou la méthode artérialisée au lobe de l'oreille.
- ✓ Compte-tenu de la réalisation souvent difficile de ces techniques chez l'enfant, la définition pratique de l'IRC repose par extrapolation sur la mise en évidence d'une diminution persistante de la saturation percutanée en oxygène (SpO_2) diurne au repos. Une IRC est possible lorsque la valeur de SpO_2 diurne au repos est entre 91 % et 96 % chez l'enfant de 1 à 5 ans ou entre 93 % et 97 % chez l'enfant de plus de 5 ans. Dans cette situation, un enregistrement pathologique de la SpO_2 nocturne est un argument supplémentaire. L'IRC est certaine en cas de SpO_2 diurne < 91 % de 1 à 5 ans et < 93 % après 5 ans.
- ✓ Les situations dissociées, sans hypoxémie diurne au repos, mais avec une hypoxémie nocturne et/ou une hypoxémie à l'effort doivent être considérées comme des IRC débutantes.

5.2.2 Quelle est la définition d'une IRC ?

La définition d'une insuffisance d'organe est l'incapacité de cet organe à assurer sa fonction. La fonction du système respiratoire est d'assurer l'hématose (apport de dioxygène [O_2] et élimination du dioxyde de carbone [CO_2]).

L'IRC est donc définie par une hypoxémie (diminution de la pression partielle en oxygène du sang artériel), diurne et nocturne, traduisant l'incapacité permanente du système respiratoire. L'IRC est donc objectivée par une diminution de la pression artérielle en O_2 (PaO_2) mesurée de jour, au repos, en dehors de toute exacerbation, de façon répétée donc confirmée. Elle est éventuellement associée à une hypercapnie. La problématique pédiatrique est donc de définir la limite inférieure de la normale de la pression artérielle en O_2 définissant l'IRC.

Il existe peu d'études sur les normes d'hématose de l'enfant dans la mesure où cela implique une prise de sang artérielle pour mesure des gaz du sang artériel, acte peu réalisé chez l'enfant. A notre connaissance, seules deux études ont donné des chiffres de PO_2 capillaire artérialisée normale du nourrisson au jeune adulte (1, 2). Gaultier et collègues, chez 84 enfants normaux de 20 jours à 18 ans, après avoir comparé des mesures artérielles aux mesures capillaires dans un autre groupe d'enfants, ont montré que la PO_2 capillaire est égale à $68,16 \times \text{âge}^{0,063}$ (âge en mois) (2). Les limites inférieures de la normale selon l'âge peuvent être déduites de cette étude (**Tableau 1**), permettant de définir les seuils d'insuffisance respiratoire de l'enfant.

Tableau 1. Limites inférieures de la normale (5^{ème} percentile) de la PO_2 capillaire artérialisée selon l'âge (2).

| Tranche d'âge | Valeur |
|---------------|---------|
| < 2 ans | 70 mmHg |
| 6 ans | 80 mmHg |
| > 12 ans | 85 mmHg |

La valeur mesurée chez les adolescents de plus de 12 ans est cohérente avec la norme de PaO_2 mesurée à $99,9 \pm 5,3$ mmHg chez des jeunes adultes sains de 18-24 ans (3), sachant qu'une légère sous-estimation de la PaO_2 est donnée par la $\text{P}_{\text{capillaire artérialisée}} \text{O}_2$ (2). La $\text{P}_{\text{capillaire artérialisée}} \text{O}_2$ normale de l'enfant rejoint donc celle du jeune adulte à partir de 12 ans environ, résultat cohérent avec l'autre étude des normales de $\text{P}_{\text{capillaire}} \text{O}_2$ de l'enfance (1).

5.2.3 Comment mesurer l'hypoxémie chez l'enfant pour définir une IRC ?

La mesure de la $\text{P}_{\text{capillaire artérialisée}} \text{O}_2$ est un moyen permettant de définir l'IRC chez le jeune enfant puisque l'on a une norme de référence (2). Une méta-analyse comparant les gaz du sang artériels et capillaires artérialisés a confirmé la légère sous-estimation de la mesure de PaO_2 par méthode artérialisée au lobe de l'oreille (biais moyen de 3,8 mmHg) (4).

Ainsi, la réalisation d'un gaz du sang artériel pourrait parfois être utile pour avoir un diagnostic de « certitude » mais se heurte à l'absence de limite inférieure de la norme de PaO_2 disponible par cette méthode chez l'enfant. En revanche, la mesure de PO_2 capillaire par prélèvement à d'autres sites que le lobe de l'oreille ne doit pas être utilisée, car non fiable (4).

5.2.4 Doit-on toujours avoir une PaO_2 pour parler d'IRC de l'enfant ? Définition pratique de l'IRC de l'enfant

La mesure de $\text{P}_{\text{capillaire artérialisée}} \text{O}_2$ n'est disponible que dans quelques centres hospitaliers. En pratique, la définition de l'IRC va donc généralement reposer sur la mise en évidence d'une diminution de la SpO_2 diurne au repos. De façon étonnante il existe peu d'études ayant définie la limite inférieure de la SpO_2 diurne normale chez l'enfant à la pression atmosphérique au niveau de la mer. Toutefois, une étude permet de définir la limite inférieure de SpO_2 diurne en fonction de l'âge et de l'altitude (5). La limite inférieure (2,5^e percentile) de SpO_2 à l'altitude zéro est 96 % chez l'enfant sain de 1 à 5 ans et 98% chez l'enfant sain de 6 à 17 ans.

Une autre étude ayant inclus 1470 nourrissons et jeunes enfants de 3 mois à 35 mois a rapporté des limites inférieures (5^{ème} percentile) de SpO_2 diurnes plus basses à 92 %, pour une valeur médiane de 98 % (6). Une étude chez l'adulte a montré que 5^{ème} percentile de la SaO_2 du groupe 18-24 ans était de 96,2 % (3).

Il faut par ailleurs souligner que la fiabilité de la mesure de la SpO_2 peut être mise en défaut chez un nombre significatif de sujets, notamment ceux à peau foncée. Ainsi dans une étude récente pédiatrique, le biais moyen global de l'oxymètre de pouls versus la saturation mesurée par gazométrie artérielle était de 3,5 % (écart type 5,0 %) chez les patients blancs et de 4,3 % (écart type 5,0 %) chez les patients noirs. La fréquence de l'hypoxémie occulte ($\text{SaO}_2 < 88\%$ avec $\text{SpO}_2 \geq 92\%$) était de 5,8 % (intervalle de confiance à 95 %, 4,6 % à 7,3 %) chez les enfants blancs et de 9,6 % (intervalle de confiance à 95 %, 6,3 % à 14,5 %) chez les enfants noirs (7).

La fiabilité de la mesure de la SpO_2 diurne reste donc imparfaite comparativement à une mesure artérielle ou artérialisée (sur-diagnostic et sous-diagnostic) pour parler d'IRC chez l'enfant. Elle peut néanmoins identifier des situations d'IRC possible ou certaine. Une IRC est possible lorsque la valeur de SpO_2 diurne au repos est entre 91 % et 96 % chez l'enfant de 1 à 5 ans ou entre 93 % et 97 % chez l'enfant de plus de 5 ans. L'IRC est certaine en cas de SpO_2 diurne < 91 % de 1 à 5 ans et < 93 % après 5 ans, en état stable.

Il est important d'associer l'interprétation de cette SpO_2 diurne à un enregistrement continu de la SpO_2 nocturne. Les indications d'une oxygénothérapie au long cours sont basées sur les résultats de cet enregistrement nocturne (voir paragraphe 6.2). Toutefois, le seul enregistrement nocturne n'est pas suffisant pour définir une IRC. Le caractère permanent de l'hypoxémie, diurne et nocturne, en état stable, doit être affirmé. Chez l'adulte, Les corrélations entre enregistrement continu de la SpO_2 nocturne et hypoxémie diurne sont faibles (8-10). Il n'y a pas d'études pédiatriques disponibles.

5.2.5 Comment mesurer l'hypercapnie ?

La mesure de l'hypercapnie ($\text{PaCO}_2 > 45 \text{ mmHg}$ chez l'adulte) peut se faire chez l'enfant par ponction artérielle (gaz du sang) mais aussi par prélèvement de sang capillaire artérialisé au lobe de l'oreille ou capillaire au bout du doigt (4). La mesure transcutanée de la PCO_2 est une alternative non invasive et validée, aussi bien au repos que lors d'un exercice physique (11). Il existe peu de données sur la norme de $\text{P}_{\text{capillaire}} \text{CO}_2$ ou PCO_2 transcutanée de l'enfant, mais elle semble légèrement inférieure à celle de l'adulte (1, 12).

Enfin, la mesure de la pression veineuse en CO₂ peut donner une idée de la PaCO₂ (différence en moyenne de 5,8 mmHg) (13). En effet, si elle est < 45 mmHg, l'hypercapnie nette définie par une PaCO₂ > 50 mmHg est exclue (13). La pression de fin d'expiration en CO₂ (PetCO₂) sous-estime la PaCO₂ d'environ 2 mmHg.

La PCO₂ veineuse du matin au réveil n'a été le sujet d'aucune validation scientifique à notre connaissance, elle serait censée refléter l'éventuelle hypoventilation alvéolaire nocturne, situation potentiellement différente de celle de l'IRC. L'hypoventilation nocturne est définie par l'American Academy of Sleep Medicine comme une PCO₂ > 50 mmHg pendant plus de 25 % du temps de sommeil.

5.2.6 Quelles sont les principales maladies respiratoires rares à l'origine d'une IRC ?

De nombreuses maladies respiratoires rares de l'enfant peuvent évoluer vers une IRC (14), et sont présentées **Tableau 2**. Elles peuvent se compliquer pour nombre d'entre elles d'hypertension artérielle pulmonaire (15).

D'autres pathologies extra-pulmonaires peuvent se compliquer d'une IRC, par atteinte de la commande centrale, ou d'une diminution de la mobilité thoracique. Il s'agit notamment du syndrome d'Ondine, des maladies neuro-musculaires, des dystrophies thoraciques ou des scolioses sévères. Ces pathologies ne sont pas abordées dans ce PNDS.

Tableau 2. Principales maladies respiratoires rares potentiellement associées à une insuffisance respiratoire chronique

| Groupe de pathologies | Pathologie | Code ORPHA |
|---|---|------------|
| Pathologies interstitielles | Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-B | 217563 |
| | Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C | 440392 |
| | Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3 | 440402 |
| | Protéinose alvéolaire pulmonaire par déficit en MARS | 440427 |
| | Autres protéinoses alvéolaires pulmonaires héréditaires | 264675 |
| | Syndrome cerveau-poumon-thyroïde | 209905 |
| | Glycogénose interstitielle pulmonaire | 217557 |
| | Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson | 217560 |
| | Autres pneumopathies chroniques de l'enfance | 91359 |
| | Pneumopathie interstitielle associée à une dermatomyosite | 93672 |
| | Pneumopathie interstitielle associée à une arthrite juvénile idiopathique | 92 |
| | Pneumopathie interstitielle associée à une sclérodermie | 90291 |
| | Fibroélastose pleuroparenchymateuse | 494428 |
| | Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale | 210122 |
| | Lymphangiectasie pulmonaire congénitale | 2414 |
| | Hémosidérose pulmonaire idiopathique | 99931 |
| | Vasculopathie de l'enfant associée à STING | 425120 |
| | Syndrome autoimmun de pneumopathie interstitielle-arthrite | 444092 |
| | Granulomatose avec polyangéite | 900 |
| Pathologies bronchiques et bronchiolaires | Pneumopathie interstitielle associée à une granulomatose chronique | 379 |
| | Pneumopathies interstitielles associées à une maladie métabolique | 264968 |
| | Bronchiolite oblitrante non liée à une greffe | 658612 |
| | Bronchiolite oblitrante post-greffe | 658602 |
| | Mucoviscidose | 586 |
| | Dyskinésie ciliaire primitive | 244 |

| | | |
|----------------------------|-----------------------------------|-------|
| Anomalies du développement | Hernie de coupole diaphragmatique | 2140 |
| | Dysplasie broncho-pulmonaire | 70589 |
| | Hypoplasie pulmonaire primitive | 2257 |
| | Autres | 389 |

5.2.7 Quels sont les mécanismes des anomalies gazométriques ?

Il existe quatre mécanismes d'hypoxémie

- hétérogénéité des rapports ventilation/perfusion (effet shunt) : par exemple pathologie bronchique ou bronchiolaire
- anomalie du transfert alvéolo-capillaire : par exemple pathologie interstitielle
- shunt vrai : par exemple existence d'un shunt droit-gauche intra-cardiaque
- hypoventilation alvéolaire : par exemple insuffisance diaphragmatique ou diminution de compliance thoraco-pulmonaire. Ce mécanisme s'associe obligatoirement à une hypercapnie.

Les trois premiers mécanismes sont associés à une augmentation de la différence alvéolo-artérielle et le dernier est associé à une différence alvéolo-artérielle normale lorsque l'échangeur pulmonaire est normal (hypoventilation alvéolaire pure, centrale ou périphérique musculaire). Ces mécanismes d'hypoxémie peuvent être associés, par exemple hétérogénéité des rapports ventilation/perfusion et hypoventilation alvéolaire, aboutissant à une hypoxémie importante associée à une hypercapnie. Le mécanisme le plus fréquent de l'hypoxémie est l'hétérogénéité des rapports ventilation/perfusion, que ce soit au cours des pathologies bronchiques mais aussi interstitielles et même vasculaires pulmonaires.

5.2.8 Quelles différences éveil/sommeil/exercice ?

Au cours du sommeil il existe une diminution physiologique de la ventilation alvéolaire, donc un certain degré d'hypoventilation alvéolaire entraînant une élévation de PaCO_2 et une diminution de PaO_2 et SpO_2 (16). Au cours du sommeil, on considère donc que la limite supérieure de la norme de PaCO_2 est augmentée à 50 mmHg (17), tout en gardant à l'esprit qu'il existe une différence physiologique $\text{PaCO}_2 - \text{PETCO}_2 \sim 2$ mmHg. Chez le nourrisson, la SpO_2 normale pendant le sommeil est de l'ordre de 95%. La différence de SpO_2 entre veille et sommeil est de l'ordre de 4% chez le nourrisson et de l'ordre de 3 % chez l'enfant plus âgé (16). Les limites inférieures de SpO_2 normale au cours du sommeil sont d'environ 91 % avant 1 an, 92 % jusqu'à 10 ans et 93 % ensuite (avec moins de 10 % du temps de sommeil sous ces seuils) (18).

L'hypoxémie d'un enfant en IRC s'aggravera pendant sommeil du fait de l'hypoventilation alvéolaire physiologique. Du fait de la forme sigmoïde de la courbe de dissociation de l'oxyhémoglobine, l'effet sur la désaturation pourra être plus important.

Ces anomalies de l'hématose peuvent favoriser l'apparition d'une désaturation artérielle plus importante lors d'éventuelles hypopnées-apnées obstructives qui peuvent compliquer ou s'associer à la maladie rare respiratoire (19). En effet, la cinétique de désaturation lors d'une apnée est très dépendante de la pression alvéolaire en O_2 , pression très affectée par la présence d'une hétérogénéité des rapports ventilation/perfusion, expliquant la relation entre le degré d'atteinte fonctionnelle respiratoire (volume expiratoire maximal en une seconde, VEMS) et le degré d'hypoxémie nocturne.

Lors d'un exercice physique il existe une augmentation de consommation d' O_2 et de production de CO_2 par les muscles réalisant l'effort, proportionnelle à cet effort. Face à ces augmentations, la demande ventilatoire va augmenter. Cette demande va dépendre du niveau de production de CO_2 , du point de régulation de PaCO_2 (normalement de l'ordre de 35-40 mmHg) et de l'espace mort physiologique (augmenté en cas de réduction de la surface au travers de laquelle se font les échanges gazeux : espace mort alvéolaire).

À cette augmentation de demande ventilatoire (ventilation) va correspondre une augmentation de la réponse ventilatoire du système mécanique respiratoire (réponse dépendant de la résistance des voies aériennes, de la compliance du système respiratoire et de la force des muscles respiratoires). Donc l'ensemble des pathologies qui vont affecter soit la demande, soit la réponse, vont affecter la réponse physiologique du système respiratoire et donc la capacité d'adaptation à l'exercice musculaire. Il y a arrêt de l'effort en cas de rupture de l'homéostasie caractérisée par la perte de l'équilibre entre la demande et la réponse ventilatoires. De plus, des anomalies de l'hématose peuvent apparaître ou s'aggraver selon les mécanismes physiopathologiques de l'hypoxémie. Ainsi les maladies respiratoires rares avec anomalie du transfert alvéolo-capillaire vont s'accompagner d'une désaturation à la marche. Par contre, les maladies pulmonaires rares avec hétérogénéité des rapports ventilation/perfusion (mécanisme le plus fréquent des hypoxémies) vont avoir un retentissement lors d'un exercice physique très variable allant d'une amélioration à une dégradation de l'hématose (20).

5.2.9 Situations d'IRC débutante

Une SpO₂ nocturne inférieure à la limite inférieure de la normale peut donc être le reflet d'une hypoxémie diurne aggravée de façon physiologique la nuit (IRC établie) mais aussi d'une hypoventilation alvéolaire nocturne isolée, stade souvent annonciateur d'une hypoxémie diurne, pouvant faire parler d'IRC débutante, non permanente (ou intermittente). La définition de l'hypoxémie nocturne indiquant la nécessité d'une oxygénothérapie au long cours est détaillé paragraphe 4.1. Elle dépend de l'âge, de la SpO₂ moyenne et du temps de sommeil passé avec une SpO₂ < 90 %.

De même une désaturation artérielle lors d'un exercice physique témoigne d'une hypoxémie diurne transitoire, évènement annonciateur dans bien des pathologies respiratoires d'hypoxémie diurne constante, donc d'IRC. Il n'existe pas de définition consensuelle de cette désaturation, mais une diminution > 4 % de la SpO₂ lors de l'effort est habituellement retenue comme significative.

On parlera donc d'IRC débutante en cas de SpO₂ nocturne en dessous de la limite inférieure de la normale (LIN) si la SpO₂ diurne est normale ou lors de la constatation d'une SpO₂ diurne au repos > LIN mais s'accompagnant d'une diminution de plus de 4 % de la SpO₂ lors d'un effort physique.

5.3 Bilan d'un enfant avec IRC

5.3.1 Points clés

- ✓ La dyspnée est un symptôme direct de l'IRC et s'apprécie chez l'enfant grâce à des échelles d'auto-cotation qui permettent un suivi évolutif.
- ✓ Les explorations fonctionnelles respiratoires sont indispensables au suivi de l'enfant avec IRC. Elles sont réalisées au moins tous les 6 mois. La capacité vitale forcée (CVF) est le paramètre principal de suivi pour les pathologies restrictives. Le volume expiré maximal en 1 seconde (VEMS) est le paramètre principal de suivi pour les pathologies obstructives.
- ✓ Le test de marche de 6 minutes (TM6) est un test standardisé indispensable au suivi des enfants et adolescents avec IRC. Il prédit la morbidité et la mortalité chez les patients avec différentes causes d'IRC. Il est également corrélé à la qualité de vie. Il est réalisé tous les 6 à 12 mois.
- ✓ La réalisation d'un test d'exercice cardio-pulmonaire a des indications plus restreintes que le TM6 chez l'enfant avec IRC.
- ✓ Les enregistrements nocturnes de SpO₂ permettent de définir les indications d'oxygénothérapie au long cours. Leur répétition au cours du suivi est indispensable pour vérifier la correction de l'hypoxémie nocturne, et prévenir le développement d'une hypertension pulmonaire (HTP).

- ✓ La survenue d'une HTP dans le cadre d'une maladie pulmonaire chronique est associée à un mauvais pronostic, quelle que soit la pathologie respiratoire sous-jacente, et doit être dépistée par une échographie cardiaque au moins annuelle.
- ✓ L'identification d'une hypoventilation alvéolaire est réalisée par un enregistrement nocturne du gaz carbonique transcutané (PtcCO_2) couplé à l'enregistrement de l'oxymétrie. Son indication dépend du contexte clinique et de la sévérité de l'IRC.
- ✓ La recherche d'un syndrome d'apnées du sommeil chez un enfant avec IRC est indiquée dans les pathologies connues pour être associées à une obstruction dans le sommeil, ou lorsqu'il existe une HTP qui semble non corrélée à la sévérité réelle de l'IRC.
- ✓ L'appréciation du retentissement psycho-social et scolaire fait partie de la prise en charge globale de l'IRC de l'enfant.

5.3.2 Quels sont les signes cliniques en rapport avec l'IRC ?

Les symptômes observés chez les enfants avec une IRC peuvent être liés directement à l'IRC elle-même, mais également à la pathologie responsable de l'IRC.

➤ Symptômes en rapport avec l'IRC proprement dite

- La dyspnée est directement en rapport avec l'IRC. Son appréciation et sa quantification chez l'enfant n'est pas toujours facile, notamment chez le jeune enfant. Elle peut être sous-estimée, ou au contraire surestimée, par les parents. L'utilisation d'échelles de cotation par l'enfant lui-même est donc importante et permet un suivi évolutif de la progression ou de l'amélioration de la sensation de dyspnée par l'enfant.

Des échelles numériques sont utilisées depuis de nombreuses années, et surtout validées chez l'adulte ([Annexe 4](#)). Il s'agit notamment de l'échelle de Borg CR10 qui permet de quantifier l'intensité de la perception de la dyspnée sur une échelle de 1 à 10, ou de différentes échelles visuelles analogiques, notamment validées chez l'adulte avec pathologie interstitielle fibrosante (21, 22). Ces échelles peuvent être utilisées chez l'enfant, mais seules quelques études pédiatriques sont disponibles dans l'asthme (23, 24). Pour optimiser la cotation de la dyspnée chez les enfants, et notamment les jeunes enfants, des échelles illustrées ont été développées. L'échelle illustrée PCERT (Pictorial Children's Effort Rating Table) est dédiée aux enfants de 6 à 9 ans (25). Leur validation chez l'enfant a poussé au développement d'échelles illustrées également pour les adultes, et donc potentiellement utilisables également chez le grand enfant ou l'adolescent. Il s'agit notamment de l'échelle de Daihousie (26).

Comme pour toute sensation, de nombreux facteurs influencent la sensation de dyspnée pour un effort donné, notamment socio-environnementaux ou psychologiques, dont il faut savoir tenir compte.

- Chez le nourrisson avec IRC, une polypnée permanente peut être observée, avec tirage, souvent accompagnée d'une difficulté à la prise des biberons.
- Certains symptômes peuvent évoquer une hypercapnie nocturne : céphalées matinales, sueurs nocturnes.

➤ Symptômes en lien avec la maladie sous-jacente

Des symptômes en rapport avec la pathologie responsable de l'IRC sont fréquemment présents : toux sèche, toux grasse, expectoration.

➤ Signes à l'examen clinique en rapport avec l'IRC proprement dite

- La cyanose centrale témoigne d'une quantité élevée d'hémoglobine désaturée en oxygène dans les téguments. Elle est en pratique rarement observée au repos, mais peut être décrite par les parents lors des efforts de l'enfant.
- L'hippocratisme digital. Cette déformation caractéristique des doigts et souvent des orteils, liée à l'ouverture de courts-circuits dans la microcirculation capillaire, n'est pas spécifique de l'IRC et peut se rencontrer dans d'autres situations.
- Les signes d'insuffisance cardiaque droite sont exceptionnellement observés chez l'enfant, mais doivent être recherchés, notamment lors des exacerbations : turgescence jugulaire, œdèmes des membres inférieurs, reflux hépato jugulaire, hépatomégalie douloureuse à la palpation
- Signes d'hypercapnie : hypertension artérielle systémique
- Ralentissement staturo-pondéral, lié à l'augmentation de la consommation énergétique et souvent à une baisse des apports caloriques.

➤ Signes à l'examen clinique dépendant de la pathologie sous-jacente

- Déformations thoraciques : distension (emphysème ou bronchiolite oblitrante), ou au contraire plastron (fibrose)
- Auscultation variable selon la cause

5.3.3 Quels sont les paramètres EFR à analyser, au repos et à l'exercice ?

➤ Fonctions respiratoires au repos

La mesure des fonctions respiratoires est indispensable au suivi des enfants avec IRC. Elle comprend la mesure des volumes statiques (CRF, CPT), des volumes mobilisables (VEMS, CV, CVF) et des débits expiratoires maximaux (DEM_{25-75%}). Une coopération insuffisante de l'enfant peut limiter sa réalisation optimale et reproductible avant l'âge de 6-7 ans. Dans les pathologies obstructives, le déclin du VEMS est corrélé à des marqueurs évolutifs tels que survie, transplantation pulmonaire ou oxygénothérapie (27-29). Les paramètres les plus discriminants pour la surveillance évolutive des pathologies restrictives de l'enfant ne sont pas parfaitement définis (30). Chez l'adulte avec pathologie interstitielle, le pourcentage de la valeur prédictive de la CVF a été montré comme prédictif de l'apparition d'une hypoxémie à l'effort ou au repos, ainsi que le pourcentage de la valeur prédictive de la DLCO (31). Chez l'enfant, dans une étude randomisée de phase II, évaluant le nintédanib dans les pathologies interstitielles de l'enfant, la CVF a été utilisée comme paramètre fonctionnel respiratoire (32). La CVF est également un paramètre significativement corrélé à l'amélioration thérapeutique dans les pathologies interstitielles associées aux connectivites de l'enfant (33).

La capacité de diffusion est étudiée par la mesure de diffusion du monoxyde de carbone (DLCO), qui est un marqueur important à mesurer dans les pathologies fibrosantes. Chez l'adulte, la DLCO est corrélée au degré d'hypoxémie nocturne dans les pathologies interstitielles (34). Comme la CVF, elle a une valeur prédictive pour l'apparition d'une hypoxémie à l'effort ou au repos (31). La DCLO est avec la CVF le marqueur fonctionnel corrélé à l'amélioration thérapeutique dans les pathologies interstitielles associées aux connectivites (33). Le coefficient de transfert du poumon pour le CO (KCO) peut également être intéressant à analyser, car reflétant les propriétés de captation du CO par le poumon indépendamment du volume pulmonaire et du débit gazeux (35). La DLCO est également diminuée dans les pathologies obstructives (36). Toutefois, sa valeur pronostique n'est pas étudiée et sa mesure non recommandée dans ces pathologies.

➤ Tests d'effort

Test de marche de 6 minutes

Le test de marche de 6 minutes (TM6) est un test indispensable au suivi des enfants et adolescents avec IRC. Sa réalisation est très simple, basée sur les recommandations de l'adulte (37). Des normes existent chez l'enfant, dès l'âge de 4 ans (38-40). L'enfant doit marcher aussi loin que possible le long d'un couloir de 30 mètres pendant une période de 6 minutes. Il doit recevoir des informations standardisées sur la réalisation du test, et être encouragé régulièrement au cours du test par des phrases également neutres et standardisées (**Tableau 3**).

Tableau 3. Instructions et encouragements standardisés pour le TM6 (37)

| Instructions standardisées pour le TM6 |
|--|
| - Le but de ce test est de marcher le plus loin possible pendant 6 minutes. Tu marcheras le long de ce couloir entre les marques, autant de fois que tu le pourras en 6 minutes. - Je t'informera au fur et à mesure des minutes écoulées, puis à 6 minutes, je te demanderai de t'arrêter là où tu es. - 6 minutes de marche, c'est long, et cela va te demander un effort. Tu peux ralentir, t'arrêter, ou te reposer si nécessaire, mais tu dois reprendre la marche dès que tu peux. - Rappelle-toi que l'objectif est de marcher LE PLUS LOIN POSSIBLE pendant 6 minutes, mais sans courir ni faire de jogging. - As-tu des questions ? |
| Encouragements standardisés pour le TM6 |
| 1 min : Tu te débrouilles bien. Il te reste 5 minutes 2 min : Continue comme cela. C'est bien. Il te reste 4 minutes 3 min : Tu te débrouilles bien. Tu as fait la moitié 4 min : Continue comme cela. C'est très bien. Il ne te reste plus que 2 minutes 5 min : Tu te débrouilles très bien. Il ne te reste plus qu'une minute 6 min : C'est fini. Arrête-toi où tu es Si l'enfant s'arrête durant le test, lui dire toutes les 30 secondes, une fois que la SpO ₂ est supérieure ou égale à 85% : Essaye de reprendre la marche dès que tu t'en sens capable |

Le résultat principal est la distance de marche de 6 minutes (6MWD) mesurée en mètres. D'autres indices ont été proposés, comme la SpO₂ minimale atteinte lors du test ou le produit de la SpO₂ au nadir et de la distance de marche. La saturation au-dessous de laquelle le test devrait être stoppé par sécurité n'est pas clairement établie : une étude chez l'adulte ne montre aucun effet secondaire au cours de 672 tests dont 10 % se sont associés à des SpO₂ inférieures à 80 % (41). Dans cette étude, le niveau de baisse de la SpO₂ n'est pas corrélé à la distance parcourue. Dans une autre large étude incluant 741 patients, seuls 5% ont eu une désaturation inférieure à 80 % et 1 % ont arrêté le test prématurément à cause de symptômes (42). Les premières recommandations de l'ATS n'exigeaient pas de mesure de la SpO₂ durant le test (43). Les recommandations plus récentes de l'ATS/ERS préconisent un enregistrement continu de la SpO₂, non pas pour arrêter l'examen en dessous d'un seuil de SpO₂, mais pour obtenir la vraie valeur la plus basse de SpO₂, qui n'est pas toujours celle mesurée en fin de test (37). Plusieurs facteurs peuvent affecter la qualité du test, comme la longueur de la piste, la quantité et la portabilité de l'oxygène, l'effet d'apprentissage et les encouragements verbaux (44). La distance parcourue lors d'un TM6 est fortement corrélée à la consommation maximale d'oxygène (V'O_{2max}) mesurée lors d'un test d'effort (45-47). Chez l'adulte Le TM6 absolu et son évolution permettent de prédire la morbidité et la mortalité chez les patients avec différentes causes d'IRC (37, 44). Chez l'enfant, peu d'études pronostiques sont disponibles. Le TM6 est corrélé à la qualité de vie (48). La SpO₂ minimale atteinte au cours du test, mais pas la distance totale, est corrélée au trapping mesuré par scanner dans les bronchiolites oblitérantes (49). Il est prédictif de la morbidité post-transplantation pulmonaire (50, 51).

Le TM6 n'est pas corrélé aux autres mesures fonctionnelles, et est donc complémentaire aux autres examens, en permettant une estimation plus globale du bien-être physiologique et général de ces patients (52, 53).

Test d'exercice cardio-pulmonaire

Il nécessite un appareillage spécifique, et est plus complexe à réaliser et interpréter que le TM6. Il nécessite une formation spécifique de l'équipe qui le réalise. Sa réalisation est parfaitement standardisée pour différentes pathologies avec IRC (54). La V'O₂max a été montrée prédictive du décès ou de la transplantation pulmonaire chez les patients avec mucoviscidose (55). Son intérêt comparativement au TM6 est de permettre une évaluation globale de la réponse à l'effort, une détermination de l'intensité appropriée nécessaire pour effectuer un exercice prolongé, ainsi qu'une identification et une quantification des facteurs limitant l'exercice. Compte-tenu de la bonne corrélation entre distance réalisée au TM6 et V'O₂max, la réalisation d'un test d'exercice cardio-pulmonaire a des indications plus restreintes que le TM6 chez les enfants avec IRC. Son indication peut être discutée dans les deux situations suivantes : 1) évaluation d'une dyspnée qui paraît disproportionnée en regard des mesures fonctionnelles respiratoires et de l'imagerie ; et 2) encadrement d'un programme de réhabilitation respiratoire (54).

Chez les enfants, le test navette peut être une alternative au test sur bicyclette ou tapis roulant, car capable de prédire la consommation d'oxygène maximale (56-58).

5.3.4 Quels examens pour rechercher une hypoxémie et ses conséquences ?

L'IRC est classiquement définie par une hypoxémie de repos, témoin de l'incapacité du système respiratoire à assurer l'hématose. La réalisation de prélèvements artériels ou artérialisés pouvant être mal acceptés par l'enfant, la SpO₂ peut être utilisée pour estimer la PaO₂ (voir paragraphe [6.2.4](#)). Les enregistrements nocturnes de SpO₂ permettent de définir les indications d'oxygénothérapie au long cours (18), et la répétition de ces enregistrements au cours du suivi des enfants avec IRC et OLD est indispensable pour vérifier la correction de l'hypoxémie nocturne, et limiter le risque de développement d'une hypertension pulmonaire (HTP). En effet, chez l'adulte avec pathologie interstitielle, l'hypoxémie nocturne, définie par un enregistrement nocturne avec $\geq 10\%$ du temps total avec une SpO₂ $\leq 90\%$, est corrélée au risque d'HTP (34). Le développement d'une HTP dans le cadre d'une maladie pulmonaire chronique est associée à un mauvais pronostic, quelle que soit la pathologie respiratoire sous-jacente (59). La prévention de cette comorbidité est donc, au mieux, assurée par un traitement optimal de la maladie pulmonaire sous-jacente et de l'hypoxémie chronique associée à la pathologie. Une échographie cardiaque est nécessaire au moins une fois par an chez tout enfant avec IRC.

5.3.5 Recherche d'une hypoventilation alvéolaire

L'enregistrement nocturne par oxymétrie de la SpO₂, ou de la pression d'oxygène par voie transcutanée (PtcO₂), peut être couplé à l'enregistrement simultané du gaz carbonique transcutané (PtcCO₂) pour identifier une hypoventilation alvéolaire. Toutefois, si la réalisation de la SpO₂ seule est aisée et facilement accessible, celle de la PtcCO₂ nécessite un appareillage spécifique et coûteux, qui n'est pas toujours disponible (60). Cet examen ne renseigne que sur les pressions d'oxygène et de gaz carbonique et ne donne aucune information sur la cause d'une éventuelle anomalie ni sur les événements respiratoires (apnées ou hypopnées) pendant le sommeil (60).

L'hypoventilation alvéolaire nocturne est définie par l'American Academy of Sleep Medicine (AASM) par une pression partielle artérielle en gaz carbonique (PaCO_2) ou équivalent $> 50 \text{ mmHg}$ pendant plus de 25% du temps total du sommeil (61). Cette définition est plus large que celle pour l'adulte et manque de validation. La définition la plus souvent utilisée est une $\text{PtcCO}_2 > 50 \text{ mmHg}$ pendant $\geq 2\%$ du temps de sommeil (62).

Cet enregistrement nocturne doit être réalisée en état stable, en ventilation spontanée ou sous oxygène ou assistance respiratoire, mais également au moment d'une décompensation respiratoire pour évaluer sa sévérité. Le choix de coupler la mesure de la PtcCO_2 à celle de la SpO_2 dépend du contexte clinique et de la sévérité de l'IRC.

5.3.6 Recherche d'un syndrome d'apnées du sommeil

La recherche d'un syndrome d'apnées du sommeil peut être nécessaire chez un enfant avec IRC, en particulier dans les pathologies connues pour être associées à une obstruction dans le sommeil. Elle est également utile lorsqu'il existe une HTP qui semble non corrélée à la sévérité réelle de l'IRC. La polysomnographie (PSG) est l'examen de référence pour explorer le sommeil (61), et consiste en l'enregistrement de signaux étudiant la respiration et des signaux neurophysiologiques renseignant sur la durée, l'architecture et la qualité du sommeil. La polygraphie ventilatoire (PG) enregistre les mêmes signaux respiratoires, mais sans les signaux neurophysiologiques. L'intérêt majeur est que la PG est facile à réaliser et plus rapide à installer et à lire et moins gênante ou inconfortable pour le patient que la PSG. En l'absence de signal EEG, la PG peut sous-estimer l'index d'apnées-hypopnées dans les syndromes d'apnées du sommeil modérées (63). En pratique, une PG est habituellement suffisante pour la recherche d'une obstruction dans le sommeil chez les enfants avec IRC, et peut être réalisée en première intention, notamment lorsqu'une PSG n'est pas disponible.

Chez le jeune nourrisson (âgé de moins de 6 mois environ), la PG peut également se faire pendant une sieste au cours de la journée, si l'enfant arrive dormir suffisamment longtemps, l'idéal étant d'avoir au moins deux cycles de sommeil. Le scorage des événements respiratoires doit se faire selon les recommandations internationales de l'AASM qui sont différentes chez l'enfant par rapport à l'adulte (61). La sévérité d'un syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) est évaluée sur le seul index d'apnées-hypopnées obstructives (IAHO) comme suit (64, 65) :

- IAHO < 2 évènements/heure : absence de syndrome d'apnées du sommeil
- IAHO ≥ 2 et < 5 évènements/heure : syndrome d'apnées du sommeil léger
- IAHO ≥ 5 et < 10 évènements/heure : syndrome d'apnées du sommeil modéré
- IAHO ≥ 10 évènements/h : syndrome d'apnées du sommeil sévère.

Un syndrome d'apnées centrales est défini chez l'enfant de plus d'un an par un index d'apnées centrales (IAC) ≥ 5 évènements/heure, sans définition d'une classe de sévérité.

5.3.7 Appréciation du retentissement psycho-social et scolaire

L'IRC et la maladie chronique sous-jacente peuvent impacter significativement la qualité de vie et la santé mentale de l'enfant et de sa famille (66). Les enfants sous ventilation à domicile ont une qualité de vie inférieure à celle des autres maladies chroniques (67). Il y a une association significative entre le niveau de qualité de vie des enfants avec IRC et la consommation de soins (68). Les soins techniques à domicile nécessités par l'IRC peuvent être associés à un isolement social et des syndromes anxieux et/ou dépressifs parentaux fréquents (69-71). Chez les parents d'enfants avec dysplasie broncho-pulmonaire, le niveau d'anxiété est élevé tant que l'enfant a une oxygénothérapie, mais s'améliore significativement à l'arrêt de ce traitement (72). Il est important d'évaluer ces conséquences pour une prise en charge globale de l'IRC et de ses conséquences. Le retentissement tient surtout à la gravité de la maladie, au risque d'aggravation et au type de support respiratoire (73, 74).

Le maintien de la scolarité est un enjeu également important. La qualité de l’oxygénation durant le sommeil est un facteur important pour la préservation des facultés cognitives et des performances scolaires (75). La rédaction d’un projet d’accueil individualisé doit permettre les adaptations nécessaires pour optimiser la scolarité (voir paragraphe 6.5). Un des bénéfices démontrés de l’oxygénothérapie au long cours est d’améliorer la fréquentation scolaire (76). Il ne faut donc pas retarder sa mise en place.

Il est également important de surveiller régulièrement la pratique physique et de lutter contre la sédentarité afin d’éviter un processus de déconditionnement contribuant à la dyspnée.

5.3.8 Proposition d’évaluation régulière d’un enfant avec IRC.

Le rythme minimal proposé pour les différentes évaluations est celui d’un enfant stable, sans modifications thérapeutiques majeures (**Tableau 4**). Ce rythme doit être raccourci si les paramètres mesurés témoignent d’une dégradation, et/ou si des modifications thérapeutiques sont nécessaires.

Tableau 4. Rythme minimal des évaluations nécessaires à la surveillance d’un enfant avec IRC

| Évaluation | Rythme minimal | Paramètres |
|--|--|---|
| Clinique | Consultations / 3 à 6 mois | Echelle de dyspnée Poids/taille Fréquentation scolaire Eventuellement : score de qualité de vie |
| Épreuves fonctionnelles respiratoires | Tous les 6 mois | CVF (paramètre principal de suivi pour les pathologies restrictives) VEMS (paramètre principal de suivi pour les pathologies obstructives) DLCO (paramètre secondaire de suivi pour les pathologies restrictives) |
| Test de marche de 6 minutes | Tous les 6 à 12 mois | Distance de marche (critère principal) SpO ₂ minimale |
| Épreuve d’effort sur tapis ou bicyclette | Indication au cas par cas | |
| Enregistrement nocturne de la SpO ₂ , Éventuellement couplé à la PtcCO ₂ | Tous les 6 mois si assistance ventilatoire inchangée | SpO ₂ moyenne et % temps SpO ₂ ≥ 90 % Temps passé avec PtcCO ₂ > 50 mmHg |
| Échographie cardiaque | Annuel | Hypertension pulmonaire |
| PG/PSG du sommeil | Non systématique À la demande | Indice d’apnées-hypopnées |

6 Prise en charge thérapeutique

6.1 Objectifs

L'objectif principal est de choisir la prise en charge thérapeutique la plus adaptée à chaque patient afin :

- d'améliorer les paramètres de qualité de vie affectés par la maladie ;
- de limiter les effets indésirables et les complications liés aux traitements employés ;
- de maintenir l'insertion scolaire et/ou permettre le retour rapide à une activité sociale et/ou scolaire.

6.2 Oxygénothérapie de longue durée

6.2.1 Points clés

- ✓ Les indications d'une oxygénothérapie de longue durée (OLD) sont posées au sein d'un centre de référence pédiatrique et sont basées sur un enregistrement continu de la SpO₂ nocturne.
- ✓ Chez un enfant avec OLD, les valeurs cibles à atteindre sont une SpO₂ > 92 % en l'absence d'HTP, ou une SpO₂ > 94 % en présence d'une HTP.
- ✓ Tout évènement respiratoire (infection virale ou bactérienne, bronchospasme) expose l'enfant avec IRC et OLD à une majoration de l'hypoxémie et l'apparition (ou majoration) d'une hypercapnie. Une évaluation en urgence est recommandée, le plus souvent suivie d'une hospitalisation. Un contact avec le centre de référence est indispensable.
- ✓ La source d'oxygène privilégiée à domicile est un concentrateur d'oxygène. En cas de nécessité d'un dispositif de déambulation, le mode pulsé est réservé à l'adolescent.
- ✓ L'oxygène doit être fourni de préférence par des lunettes à oxygène ou canule nasale. L'humidification n'est pas recommandée à titre systématique.
- ✓ Le prestataire de soins à domicile (PSAD) formé aux pratiques pédiatriques est un partenaire-clé de la mise en route de l'OLD à domicile et du suivi.
- ✓ La mise à disposition d'un saturomètre à domicile n'est pas systématique.
- ✓ Un enregistrement de SpO₂ nocturne est recommandé au plus tard un mois après le début de l'OLD. Il est ensuite répété au moins tous les 6 mois chez un enfant stable. Toute modification du débit d'O₂ doit être évaluée par un nouvel enregistrement.
- ✓ L'éducation de l'enfant et de sa famille est un élément central de prise en charge. Le sevrage tabagique de toute personne au domicile doit être complet. Les différents numéros d'urgence permettant de contacter le service hospitalier spécialisé ou les urgences pédiatriques les plus proches doivent être connus de tous les aidants de l'enfant, ainsi que le service d'astreinte du prestataire.
- ✓ L'enfant avec OLD doit pouvoir accéder au milieu scolaire ou à toute autre collectivité, dans des conditions qui seront formalisées par la mise en place d'un PAI
- ✓ En cas de projet de séjour hors du domicile, une organisation préalable en lien avec le prestataire et l'équipe médicale référente est nécessaire. Il est notamment indispensable d'évaluer les modalités de l'oxygénothérapie en cas de voyage aérien ou de séjour en altitude.
- ✓ Le sport n'est pas contre-indiqué chez l'enfant avec IRC et OLD, mais nécessite une évaluation médicale préalable pour déterminer les adaptations nécessaires.

6.2.2 Indications

Actuellement en France, les critères de mise en route d'une oxygénothérapie de longue durée (OLD) reposent sur les recommandations du Groupe d'avancées en pneumologie pédiatrique (GRAPP), publiées en 2012 (18). Les recommandations plus récentes de l'American Thoracic Society sont un peu moins strictes en termes d'indications (77). Toutefois, les indications d'une OLD chez l'enfant en France reposent toujours sur les recommandations du GRAPP, qui restent actuelles et ont notamment été récemment utilisées dans le PNDS de la Haute Autorité de Santé sur la dysplasie bronchopulmonaire (78).

L'indication d'une OLD doit être évaluée et posée par un médecin spécialiste ayant une compétence dans l'IRC de l'enfant. Tout enfant sous OLD doit être évalué régulièrement par un pneumologue pédiatre, en collaboration avec l'équipe soignante du centre référent pour la prise en charge de la maladie rare de l'enfant. Le retentissement de l'IRC doit être réalisé par le centre de référence (voir Chapitre [7.2](#)).

L'oxygénothérapie est indiquée durant les périodes où la SpO₂ est en dessous des valeurs seuils sur les enregistrements d'éveil et de sommeil. Les indications d'une OLD nocturne, chez un enfant stable, sont basées sur un enregistrement continu de la SpO₂ nocturne et dépendent de l'âge ainsi que de l'existence d'une HTP (**Tableau 5**). Une OLD 24h/24 est nécessaire si une hypoxémie diurne est associée (voir Chapitre [7.2](#)).

Tableau 5. Indications d'une OLD nocturne selon l'âge et la SpO₂ (18)

| Âge | Critères d'indication à une OLD nocturne |
|-----------------|--|
| Enfants < 2 ans | SpO ₂ moyenne < 93 % pendant le sommeil ou à l'éveil, et/ou Plus de 5% du temps de sommeil passé avec une SpO ₂ < 90 % et/ou Hypertension pulmonaire à l'échographie cardiaque |
| Enfants ≥ 2 ans | SpO ₂ moyenne pendant le sommeil < 90 %, et/ou Plus de 10 % du temps de sommeil passé avec une SpO ₂ < 90 % et/ou Hypertension pulmonaire à l'échographie cardiaque |

L'oxygénothérapie n'est pas indiquée en première intention, dans les hypoventilations alvéolaires chroniques par atteinte neuromusculaire, déformations thoraciques, obstruction des voies aériennes et SAOS. Elle peut être un traitement adjuvant d'une ventilation non invasive (VNI) estimée optimale.

Lorsque l'hypoxémie est objectivée uniquement à l'effort, dans le cadre d'une IRC débutante (voir paragraphe [6.2.9](#)), les indications d'une oxygénothérapie de déambulation doivent être discutées au cas par cas, selon le retentissement de cette hypoxémie sur les activités de l'enfant et les contraintes qu'elle imposerait à l'enfant et sa famille. Elle peut être proposée dans un premier temps lors des efforts encadrés, comme un programme de réadaptation à l'effort.

Pour certains patients avec une OLD, en particulier les patients atteints de DBP, de séquelles graves de virose ou de bronchiolite constrictive, l'OLD sera transitoire, avec une amélioration progressive des échanges gazeux et la correction de l'hypoxémie (78, 79). L'arrêt de l'oxygénothérapie à l'éveil et/ou au sommeil est envisagé lorsque la SpO₂ est supérieure ou égale aux valeurs cibles avec un débit minimal d'oxygène (0,1 L.min⁻¹ chez le nourrisson,

0,5L.min⁻¹ sinon) à l'éveil et/ou au sommeil. L'existence d'une HTP contre indique le sevrage en O₂. Un enregistrement de la SpO₂ en air ambiant est réalisé au plus tard une semaine après l'arrêt de l'oxygénothérapie et contrôlé par un second enregistrement, un mois plus tard. Le matériel doit être laissé au domicile pendant au moins 1 mois et son retrait doit faire l'objet d'une prescription médicale.

6.2.3 Valeurs cibles de SpO₂ à atteindre chez un enfant avec OLD

En dehors de la DBP, il n'existe aucune donnée sur les valeurs cibles de SpO₂.

En l'absence d'HTP, il est proposé de maintenir à l'éveil et au sommeil une SpO₂ > 92 % en surveillant la capnie.

En présence d'une HTP, il est proposé de maintenir la SpO₂ > 94 %, y compris chez l'enfant présentant une DBP.

6.2.4 Adaptations ventilatoires en cas d'exacerbation respiratoire chez un enfant avec OLD

Tout événement respiratoire (infection virale ou bactérienne, bronchospasme) expose l'enfant avec IRC et OLD à une majoration de l'hypoxémie et l'apparition (ou majoration) d'une hypercapnie. Une évaluation en urgence est recommandée, le plus souvent suivie d'une hospitalisation. Un contact avec le centre de référence est indispensable.

Il est notamment nécessaire :

- de mettre en route les traitements adaptés à la cause de l'exacerbation
- d'évaluer la capnie dès le début de la prise en charge
- d'adapter le débit d'O₂, en fonction de la capnie. Chez un enfant hypercapnique, la valeur cible est la SpO₂ habituelle du patient ou par défaut un maximum de 92 % à l'éveil (18).
- de discuter avec une unité de Soins Intensifs la mise en place d'une VNI ou l'adaptation des modalités d'une VNI déjà utilisée par l'enfant

6.2.5 Choix de la source d'administration d'oxygène

L'administration de mélanges gazeux enrichis en oxygène peut se faire à partir de 3 sources différentes de gaz (18, 80-83) :

- Liquide : l'oxygène liquide pur à 99,5% est stocké à -183°C dans des réservoirs isolés à double paroi sous vide à faible pression, permettant de stocker de grande quantité avec un faible volume. L'appareil est composé d'un réservoir fixe de 30 à 40L, rempli régulièrement par le prestataire, et d'un réservoir portable. Un réservoir de 40L peut fournir de l'oxygène pendant 11 jours pour un débit de 2L/min par exemple, 24h/24. Il est important de rappeler qu'un débit < 0,25 L/min n'est pas possible avec de l'oxygène liquide.

- Gazeux : l'oxygène est stocké dans des bouteilles (obus) et comprimé à une pression de 200 bars. Il existe des bouteilles de 3m³ (15L), lourdes et encombrantes stockés au domicile de l'enfant (utilisé en secours en cas de panne du concentrateur ou de coupure électrique), ou de 1m³ (5L) utilisé en secours et en déplacement placés sur un chariot, ou encore de 0,4m³ (2L) utilisé pour la déambulation assurant une autonomie de 2 heures pour un débit de 3L/min pour un poids de 3kg. Il est nécessaire de fixer les bouteilles de 3m³ au domicile de l'enfant afin d'éviter tout accident.

- Concentrateurs : il permet de séparer et concentrer l'oxygène de l'air. Ils peuvent être utilisés 24h/24. Il en existe 3 types :

- ✓ les concentrateurs dits « postes fixes ou classiques » fournissent un débit continu réglable entre 0,1 à 1L/min avec un débit pédiatrique et jusqu'à 5L/min.
- ✓ les concentrateurs dits haut débit fournissent un débit continu réglable entre 1 et 10L/min.
- ✓ les concentrateurs portables et transportables fonctionnant sur secteur et/ou batterie et/ou allume cigare des voitures.

Différents systèmes peuvent être proposés pour la déambulation :

- les bouteilles d'oxygène liquide avec un réservoir portable de 0,4 à 0,9L. Ce réservoir est rempli par la famille de l'enfant à partir du réservoir fixe. L'autonomie dépendra du volume du réservoir portable, du mode pulsé ou continu et du débit ; elle peut varier de 2 à 7h en mode continu et peut dépasser 10h en mode pulsé.

- les bouteilles d'oxygène gazeux : par exemple une bouteille 0,4m³ (2L) assurent une autonomie de 2 heures pour un débit de 3L/min pour un poids de 3kg.

- les concentrateurs portables (à l'aide d'un sac en bandoulière ou sur un chariot pesant 2 à 4kg) et transportables (sur un chariot pesant 8 à 10kg) fonctionnent sur secteur et/ou batterie et/ou allume cigare des voitures. Ils sont équipés d'une valve en mode pulsé pour délivrer l'oxygène à la demande, lors du déclenchement de l'inspiration.

Selon le dispositif, les apports nécessaires d'O₂ sont délivrés en mode pulsé ou continu (maximum 3L/min). En mode pulsé, le volume d'oxygène varie selon la fréquence respiratoire (le volume diminue quand la fréquence respiratoire augmente) ou reste constant tant que la fréquence respiratoire maximale de l'enfant ne dépasse pas la valeur maximale fixée. Leur autonomie dépend de la batterie, du mode pulsé ou continu et du débit ; elle peut varier de 1 à 7 heures en mode pulsé et 40 minutes à 4h30 en mode continu. Le réglage en mode pulsé est spécifique à chaque appareil (le plus souvent 5 à 6 positions disponibles).

Les systèmes de déambulation doivent être légers pour que les enfants plus âgés puissent les manipuler eux-mêmes, et pour les nourrissons, il doit s'adapter à un landau ou poussette (83). En raison de fréquences respiratoires plus élevées et de faibles volumes inspiratoires chez les enfants, les systèmes d'administration d'oxygène pulsé ne doivent pas être utilisés chez les nourrissons ou les jeunes enfants, bien qu'ils puissent être envisagés chez les adolescents (77).

Les avantages et les inconvénients de chacun sont résumés dans le **Tableau 6**.

Tableau 6. Caractéristiques des sources d'administration de mélanges gazeux enrichis en oxygène

| | Oxygène gazeux | Oxygène liquide | Concentrateur |
|-----------------------------------|----------------------|----------------------|--------------------|
| Nécessité de source d'électricité | Non | Non | Oui |
| Déambulation | Oui | Oui | Oui avec batteries |
| Recharges nécessaires | Oui | Oui en autonomie | Non |
| Bruit | Silencieux | Silencieux | Plus bruyant |
| Encombrement | Variable | Oui : réservoir fixe | Non |
| Risque d'explosion | Oui en cas de fuites | Non | Non |
| Poids | Lourd | Variable | Variable |
| Coût | Élevé | Élevé | Faible |

En pratique chez l'enfant :

- L'utilisation de concentrateurs d'oxygène doit être privilégiée.
- Lorsque le débit requis est inférieur à 0,3L/min et la durée estimée de l'oxygénothérapie est inférieure à 3 mois, l'oxygène gazeux est la meilleure option.
- Une bouteille d'oxygène gazeux de secours de grand volume doit être disponible pour les enfants qui nécessitent une oxygénothérapie continue avec un concentrateur, pour faire face à une panne de courant.
- Un relais par bouteille d'oxygène liquide est indiqué dès que le débit d'oxygène est élevé (à discuter au-delà de 4 L/min).
- Un débitmètre faible (0,1 à 1L/min) doit être disponible pour les nourrissons et les très jeunes enfants. Les débitmètres à très faible débit (0,01 à 0,1L/min) sont inutiles pour permettre de réduire davantage le sevrage (84).
- Pour les enfants dépendant d'une oxygénothérapie 24 heures sur 24, il est toujours nécessaire de disposer d'un dispositif de déambulation. Ce système doit être disponible et adapté pour l'enfant. Le mode pulsé doit être réservé à l'adolescent.

6.2.6 Choix de l'interface pour l'administration d'oxygène

Plusieurs interfaces sont disponibles en pédiatrie (18, 77, 82-86) :

- Les lunettes à oxygène ou canule nasale sont constitués de 2 petits embouts à placer en regard des narines de l'enfant avec une tubulure passant derrière les oreilles pour assurer la fixation de l'ensemble. Il est important de ne pas obstruer les narines pour permettre la circulation de l'air ambiant. Les canules doivent être correctement fixées au visage pour éviter les lésions cutanées. Le renouvellement prévu est de 2 lunettes à oxygène par semaine pour les enfants de moins de 6 ans et 2 lunettes à oxygène par mois pour les enfants de plus de 6 ans. Elles ne doivent pas être immergées dans l'eau pour le nettoyage. Ce dispositif ne doit pas être utilisée chez un enfant dont les voies nasales sont obstruées. Le débit d'oxygène peut varier de 0,5 à 4L/min.

Un raccordement avec une longue tubulure peut nécessiter d'augmenter le débit : il est nécessaire de vérifier l'obtention des cibles de SpO₂ avec les tubulures effectivement utilisées par l'enfant à son domicile.

Il existe plusieurs modèles (18, 83) :

- ✓ « néonatales » permettant un débit maximal d'oxygène de 2L/min
- ✓ « nourrissons » permettant un débit maximal d'oxygène de 3L/min
- ✓ « enfants – adultes » permettant un débit maximal d'oxygène de 4L/min

- Le masque couvre le nez et la bouche. Il est muni d'ouvertures latérales sans valves souples pour l'évacuation du gaz expiré. Le débit minimal est de 4L/min pour assurer une circulation suffisante des gaz et éviter la ré inhalation du CO₂ expiré et maximal de 8L/min. Il doit être nettoyés quotidiennement. Ils sont plutôt d'utilisation hospitalière et rarement utilisés à domicile. Néanmoins, leur renouvellement prévu est de 4 masques par mois pour les enfants de moins de 6 ans et 2 masques par mois pour les enfants de plus de 6 ans.

- Le masque Venturi permet l'administration d'oxygène à une FiO₂ précise et constante. Il est muni d'ouvertures latérales sans valves souples permettant l'évacuation des gaz expirés et d'un raccordement à l'oxygène. Le débit minimal est de 4L/min. Ils ne sont pas utilisés à domicile.

- Le masque à haute concentration est muni de 2 orifices latéraux avec des valves souples et d'un réservoir souple sous le masque facial. Le débit minimal d'oxygène est de 10L/min afin que le sac de réserve ne soit jamais vidé. Ils ne sont pas utilisés à domicile.

- La sonde nasale est un petit tuyau introduit dans une narine jusqu'au pharynx. Cela constitue un geste invasif qui peut être avec tolérance moyenne pour l'enfant et peut entraîner une déshydratation des muqueuses. Le débit maximal est de 10L/min. Ce dispositif n'est également pas utilisé au domicile.

En pratique chez l'enfant :

- L'oxygène doit être fourni de préférence par des lunettes à oxygène ou canule nasale, quel que soit l'âge.
- Le recours à des masques à oxygène pourra être exceptionnellement envisagé car ils sont souvent difficiles à maintenir en place sur des enfants.

6.2.7 Indications d'humidification

Un humidificateur permet d'hydrater les voies respiratoires, bien que son utilité soit discutée dans l'oxygénothérapie. Il existe des humidificateurs jetables (pré-remplis d'eau stérile), des humidificateurs réutilisables (surnommés « barboteurs ») et des humidificateurs chauffants.

Une étude contrôlée randomisée en cross over a évalué l'effet d'un humidificateur auprès de 95 adultes dans chaque bras nécessitant une oxygénothérapie faible débit avec ou sans humidificateur. L'oxygène humidifié ne semblait pas atténuer les symptômes subjectifs, notamment la sécheresse nasale, qui étaient faibles dans les 2 groupes (87). De même, une étude pédiatrique auprès de 214 enfants suivis pour une séquence de Pierre Robin n'a pas retrouvé de différences significatives sur l'incidence de la sécheresse de la cavité nasale, des saignements de la muqueuse nasale, de la contamination bactérienne et de la pneumonie acquise sous ventilation, ni dans la durée du séjour en soins intensifs entre le groupe humidifié et le groupe non humidifié (88).

Une méta-analyse auprès de 8 876 adultes conclut que l'humidification n'est pas recommandée dans l'oxygénothérapie faible débit défini par un débit inférieur à 5L/min. Mais la plupart des études sont réalisées en Chine avec très peu d'aveugle (89). Les recommandations sur la pratique infirmière notent que l'oxygénothérapie sans humidification est fortement conseillée lors d'un apport d'oxygène inférieur à 4L/min par canule nasale (grade A) (90). En contradiction avec ces données, l'American Thoracic Society recommande une humidification du circuit d'oxygène dès que les débits d' O_2 sont supérieurs à 1L/min (77). L'humidification peut être réalisée au moyen de dispositifs à bulles froides ou chauffés (77). Les recommandations françaises en 2012 (GRAPP) indiquent que l'humidification de l'oxygène, pour des débits inférieurs à 4L/min, est recommandée s'il existe une mauvaise tolérance de l'air sec (18).

En pratique chez l'enfant :

- L'humidification n'est pas recommandée à titre systématique. Elle n'est le plus souvent pas nécessaire tant que le débit est < 4 L/min, mais peut être envisagée en cas d'inconfort de l'enfant, en cas de débit supérieur à 1L/min. Elle doit alors être réalisée avec de l'eau stérile ou de l'eau bouillie (et refroidie), avec un changement toutes les 24 heures.

6.2.8 Modalités de mise en route et de surveillance

Le premier retour à domicile avec de l'oxygène, le plus souvent suite à une hospitalisation, doit être bien préparé, en lien avec la famille et l'équipe pluridisciplinaire qui inclue médecins, infirmières, kinésithérapeutes, psychologues, assistantes sociales, prestataires (18). Il doit se faire avec un enfant stable, dont le débit d' O_2 est fixe. L'installation du matériel d'oxygénothérapie est réalisée par un prestataire de soins à domicile (PSAD) formé aux pratiques pédiatriques, qui doit bien vérifier l'adéquation du matériel envisagé au domicile familial et à l'âge de l'enfant. Elle doit précéder le retour de l'enfant. Une visite à domicile doit être réalisée dans les 24 heures suivant ce retour afin de vérifier la bonne utilisation du matériel. Le PSAD doit assurer la maintenance du matériel ainsi qu'une astreinte continue (24h/24h, 7j/7j) (18). Une première ordonnance valable au maximum 3 mois est remise au prestataire. Elle précise le débit d'oxygène, la durée de l'oxygénothérapie dans le nycthémère, le matériel nécessaire (source fixe et de déambulation, interface). En cas d'OLD supérieure à 3 mois, il est indispensable de remplir un imprimé CERFA (demande d'entente préalable pour un traitement d'assistance respiratoire à domicile) à renouveler tous les 6 mois (18).

Le suivi au long cours de l'OLD à domicile doit être adapté à l'âge de l'enfant, à la pathologie et à son évolutivité. L'observance de l'OLD peut être contrôlée par le PSAD grâce à l'utilisation horaire des concentrateurs et le changement des obus d'oxygène gazeux. Le télémonitoring est plus complexe à organiser que pour la ventilation non-invasive. La mesure de l'oxymétrie de pouls est le mode principal de surveillance de la bonne adaptation de l'OLD chez l'enfant. La mesure artérielle ou artérialisée de la PaO_2 , difficile et douloureuse chez l'enfant, n'est pas retenue comme technique de monitoring de l'OLD. L'enregistrement continu de la SpO_2 nocturne est l'examen de référence pour la surveillance. Il peut être effectué en milieu hospitalier ou à domicile. Un premier enregistrement est recommandé au plus tard un mois après la sortie d'hospitalisation, avec en fonction de la pathologie, une évaluation de la capnie. Ils doivent être ensuite au minimum semestriels (voir paragraphe 3.5). Selon la maladie causale et son évolution, un rythme plus fréquent peut être nécessaire (84).

La surveillance de l'OLD est toujours associée à la surveillance de l'ensemble des paramètres utiles au suivi de l'IRC et de la pathologie sous-jacente (voir Chapitre [7.2](#)).

Toute modification du débit d' O_2 doit être évaluée par un nouvel enregistrement, les paliers de débits sont de 0,1 L/min-1 pour les nourrissons, et de 0,5 L/min-1 pour les enfants plus âgés (18).

L'utilité d'une mise à disposition d'un moniteur de SpO_2 au domicile pour des mesures ponctuelles par les parents est controversée et doit être évaluée au cas par cas (91). Le constat est néanmoins que cette utilisation est devenue de plus en plus fréquente avec ou sans prescription médicale. Ceci est notamment lié à la diminution des prix des appareils disponibles rendant leur achat possible par les familles même en l'absence de prescription médicale. Les récentes recommandations américaines sont en faveur de la mise à disposition d'un moniteur de SpO_2 à domicile, tout en soulignant que cette proposition n'est pas validée par des études scientifiques (77). Utilisée en mesure continue, elle peut avoir comme intérêt d'alerter sur les interruptions d'arrivée des fluides, qui peuvent suggérer la nécessité d'un soin, comme une aspiration de sécrétions. En utilisation ponctuelle, elle peut permettre aux familles d'être alertées sur la nécessité d'une consultation médicale urgente ou d'une désaturation dans des conditions particulières comme lors de la prise d'un repas. Cette mise en place peut toutefois avoir un effet anxiogène, entretenu par de nombreuses fausses alarmes (77, 91). Cela peut aboutir à une impossibilité des familles de se défaire de l'appareil, même après résolution des problèmes de l'enfant. Le risque est aussi que les parents se fient exclusivement à une SpO_2 normale, sans tenir compte de l'état clinique général de l'enfant, et retardant potentiellement une consultation médicale (77). Si une mise à disposition est décidée, l'éducation de la famille est donc essentielle. Cette formation doit permettre de comprendre quand mesurer la SpO_2 et comment interpréter les mesures obtenues. Il est très important d'utiliser les capteurs spécifiques aux patients pédiatriques. Il est notamment inutile d'ajuster en temps réel le débit d' O_2 en fonction des fluctuations normales de la SpO_2 . Il n'y a pas actuellement d'évaluation d'un télémonitoring aujourd'hui techniquement accessible.

En pratique chez l'enfant :

- Une visite du PSAD au domicile du patient est obligatoire dans les 24 heures suivant la sortie d'hôpital, suite à l'initiation d'une OLD.
- La mise à disposition d'un saturomètre à domicile n'est pas systématique et son utilité doit être évaluée par le centre de référence au cas par cas. Si elle est proposée, elle doit toujours être accompagnée d'une éducation de la famille.
- Un enregistrement de SpO_2 nocturne est recommandé au plus tard un mois après début OLD. Une évaluation conjointe de la capnie est fonction de la pathologie.
- La fréquence des enregistrements doit être adaptée à l'âge de l'enfant, à la pathologie et à la situation clinique. Chez un enfant stable, la surveillance doit être, au minimum, semestrielle. Toute modification du débit d' O_2 doit être évaluée par un nouvel enregistrement. Une échographie cardiaque est nécessaire au moins une fois par an.
- Lors de la surveillance de l'OLD, la survenue d'une hypercapnie confirmée par plusieurs mesures doit faire discuter la mise en route d'une VNI à laquelle on pourra associer une oxygénothérapie.

6.2.9 Education de l'enfant et de ses parents et prévention des risques de décompensation

L'éducation de l'enfant et de sa famille élément central de prise en charge. L'enfant lui-même doit être inclus dans l'éducation thérapeutique en fonction de ses capacités de compréhension. Les éléments suivants doivent être systématiquement associés à une prescription d'OLD :

- Le médecin traitant choisi par la famille doit être pleinement impliqué dans la prise en charge, en vue d'interactions efficaces.
- Le sevrage tabagique de toute personne au domicile doit être complet. Fumer est interdit en présence d'oxygène au domicile.
- Les consignes de sécurité concernant le caractère inflammable et explosif de l'oxygène au domicile doivent avoir été prodiguées et comprises par la famille (92). Outre les mesures de sécurité concernant les flammes et les sources de chaleur, ces consignes comportent le transport du matériel, l'anticipation des déplacements et l'assurance du domicile.
- Les différents numéros d'urgence permettant de contacter le service hospitalier spécialisé ou les urgences pédiatriques les plus proches doivent être connus de tous les aidants de l'enfant, ainsi que le service d'astreinte du prestataire.
- En fonction de l'âge de l'enfant, la fréquentation du milieu scolaire doit avoir été prévue (paragraphe [6.2.10](#)). L'utilisation d'oxygène liquide est à proscrire dans le milieu scolaire compte tenu du risque d'accident.
- Un plan d'accueil individualisé doit être établi pour le milieu scolaire. Outre les éléments de prise en charge spécifiques à la maladie causale, un protocole d'augmentation de l'oxygénothérapie en cas de détresse respiratoire doit avoir été prévu sur le PAI.
- En cas de mise en place d'un oxymètre de pouls au domicile, une éducation spécifique doit être réalisée.
- Il est souhaitable de faire une démarche auprès du fournisseur d'électricité pour une inscription sur liste prioritaire.

6.2.10 Adaptations aux situations spécifiques : collectivités

Les nourrissons avec IRC et OLD sont exposés à un risque augmenté de bronchiolite sévère. La mise en collectivité est habituellement fortement déconseillée pour limiter l'exposition aux infections virales (voir paragraphe [6.6.2](#)).

À partir de 3 ans, l'enfant sous OLD doit pouvoir accéder au milieu scolaire ou à toute autre collectivité, dans des conditions qui seront formalisées par la mise en place d'un PAI (voir paragraphe [6.6.4](#)) (18).

L'accueil d'un enfant sous OLD hors domicile nécessite :

- un environnement d'accueil adapté au patient, à définir en lien avec le prestataire de service et le médecin scolaire : le lieu d'accueil doit être conforme aux consignes de sécurité en lien avec l'utilisation d'O₂, et permettre la mise en place du matériel d'oxygénothérapie (concentrateur à privilégier, matériel de secours).
- la présence d'une personne formée à la manipulation du matériel, en mesure d'assister l'enfant sous oxygène. Il n'est pas nécessaire que cette personne soit un professionnel de santé (18).

Le temps passé en collectivité, le rythme d'accueil et les activités pratiquées (notamment sur les temps de récréation et d'activité sportive collective) sont adaptés à l'enfant et à sa pathologie.

6.2.11 Adaptations aux situations spécifiques : vacances et voyages

En cas de projet de séjour hors du domicile, une organisation préalable en lien avec le prestataire et l'équipe médicale référente est nécessaire. Le rôle de l'équipe médicale référente est de déterminer la faisabilité du projet et d'établir si besoin le lien avec une équipe médicale de proximité. Le rôle du prestataire consiste à assurer la mise à disposition du matériel (lien avec antenne de proximité ou prestataire-relais, ou livraison de matériel) dans le cadre du projet de vacances. La mise à disposition de matériel en France relève d'une prise en charge dans le cadre de l'ALD, mais peut faire l'objet d'une facturation en cas de séjour à l'étranger.

Un séjour en altitude ou un voyage en avion peuvent poser problème, du fait du risque d'aggravation de l'hypoxie avec l'altitude. La pressurisation des avions de ligne correspond à une altitude moyenne de 2500 mètres. Une évaluation médicale par l'équipe référente est nécessaire afin de déterminer la faisabilité de ce séjour ou de ce voyage, et les adaptations éventuellement nécessaires de l'oxygénothérapie (93). Tout enfant avec une OLD doit bénéficier d'oxygène dans un avion, avec une augmentation des débits usuels. Cette augmentation est chiffrée à + 2 L/min chez l'adulte (93), mais ne fait pas l'objet de recommandations chez l'enfant. Elle doit sûrement tenir compte de l'âge de l'enfant et de son débit de base. Cette même augmentation doit être appliquée pour un séjour en altitude à plus de 1000m ou 1500m, selon l'âge et la pathologie. Un enregistrement de la SpO₂ nocturne lors du séjour peut aider à l'adaptation des débits d'O₂.

Certains enfants n'ont pas d'OLD, mais sont à risque d'hypoxie en cas d'altitude : IRC débutante (voir paragraphe 2.8), enfants récemment sevrés d'OLD, altérations sévères des fonctions respiratoires. Pour ces enfants, la décision de mise en place d'une oxygénothérapie pour le temps du voyage en avion ou du séjour en altitude n'est pas simple, car non standardisée, et ne faisant pas l'objet de recommandations consensuelles. Par analogie à ce qui est recommandé chez l'adulte, la décision doit être basée sur un faisceau d'arguments incluant la pathologie sous-jacente, la stabilité clinique (score de dyspnée, exacerbations récentes), la SpO₂ en situation basale, les fonctions respiratoires, le TM6 (93). Dans un certain nombre de situations, un test d'hypoxie est proposé (93). Dans sa réalisation la plus simple, ce test est basé sur l'inhalation avec un masque facial, en circuit fermé, d'un mélange contenant 15% d'O₂, permettant l'obtention d'une PO₂ similaire à celle mesurée lors de la respiration en air ambiant à 2500 m (93). Une oxygénothérapie est nécessaire si la SpO₂ chute en dessous de 85 % durant le test. L'utilité de ce test chez l'enfant reste néanmoins discutée. En effet, si la corrélation entre le test d'hypoxie et la survenue d'une hypoxie lors du vol est satisfaisante chez l'adulte (94), elle reste imparfaite chez l'enfant (95). De plus, très peu de centres pédiatriques réalisent ce test en France. Tenant compte des recommandations chez l'adulte et des limites du test à l'hypoxie chez l'enfant, il semble licite d'autoriser les enfants sans OLD mais à risque d'hypoxie à effectuer un voyage en avion ou un séjour en altitude, sans réalisation d'un test à l'hypoxie et sans prescription d'une oxygénothérapie, dans les situations suivantes : SpO₂ basale supérieure ou égale à 95 %, stabilité clinique sans exacerbation récente, absence de sevrage d'OLD dans les 6 mois précédents, VEMS supérieur à 50 % (pathologies obstructives), DLCO supérieure à 50 % (pathologies restrictives), TM6 sans désaturation significative. Dans les autres situations, une évaluation au cas par cas est nécessaire. Si un test d'hypoxie est disponible, il peut aider à la décision.

Si le risque d'hypoxie est estimé important, une prescription d'oxygène à un débit de 1 à 2 L/min est recommandée (93).

Lorsqu'une oxygénothérapie est nécessaire dans un avion, l'enfant doit être déclaré comme passager à mobilité réduite et le besoin en O₂ doit être signalé lors de la réservation, au plus tard 48 h avant le décollage. Le transport de matériel doit être accompagné de la prescription médicale, des caractéristiques et des notices techniques du dispositif, et enfin satisfaire aux obligations douanières. Le formulaire MEDIF, rempli par le médecin référent, est nécessaire si le débit d'O₂ est supérieur à 2 L/min.

6.2.12 Adaptations aux situations spécifiques : activités sportives

Les patients sous OLD doivent avoir une évaluation de leur tolérance à l'effort (voir paragraphe 3.2). Chez l'adulte suivi pour une mucoviscidose, une oxygénothérapie d'effort a été proposée comme nécessaire lorsque la SpO₂ chute en-dessous de 88-90% pendant l'exercice en air ambiant (96). Il n'existe pas de définition purement pédiatrique et consensuelle de l'hypoxémie d'effort. Le PNDS sur la mucoviscidose suggère la possible indication d'une oxygénothérapie transitoire et/ou de déambulation lorsque la SpO₂ chute en dessous de 85% à l'effort, en particulier au cours des exacerbations (97).

Lorsqu'une oxygénothérapie est recommandée à l'effort, le débit d'oxygène doit être adapté pour maintenir une SpO₂ > à 91-92 % pendant l'effort (97), et l'intensité de l'exercice doit permettre de respecter un seuil de dyspnée.

Dans le cas particulier des inscrits dans un programme de réhabilitation à l'effort, l'oxygénothérapie est indiquée si la SpO₂ < 92 % avant ou pendant l'effort, avec une valeur cible de SpO₂ > 91 % pendant l'effort (98).

En pratique chez l'enfant :

- Le sport n'est pas contre-indiqué chez l'enfant avec IRC et OLD. Il faut éviter les dispenses et privilégier une adaptation de l'EPS à l'école, tant que possible.
- Une évaluation médicale préalable est indispensable avant la pratique sportive, afin de déterminer les adaptations nécessaires. Elle comporte au minimum :
 - Un test de marche de 6 minutes avec surveillance SpO₂ et discussion d'ajout d'oxygène si SpO₂ < 90 %, complété parfois par une épreuve fonctionnelle cardio-respiratoire d'effort ;
 - une échographie cardiaque avec recherche d'HTP.
- L'intervention initiale d'un enseignant en APA et le passage par un programme de réadaptation sont souvent nécessaires (voir paragraphe [6.4](#)).
- Hors programme de réadaptation, la décision d'une oxygénothérapie à l'effort doit tenir compte de l'intensité de la chute de SpO₂, de la gêne ressentie, et de l'acceptation par l'enfant ou l'adolescent.

6.3 Ventilation non invasive au long cours

6.3.1 Points clés

- ✓ La ventilation non invasive (VNI) consiste en la délivrance d'une assistance ventilatoire par une interface non invasive qui respecte les voies aériennes du patient. Elle comprend la pression positive continue (PPC) et la ventilation non invasive (VNI) *stricto sensu*.
- ✓ Le choix entre une PPC et une VNI dépend du mécanisme physiopathologique responsable de la pathologie.
- ✓ Une PPC est indiquée en cas de SAOS sévère et persistant ou de pathologie obstructive sévère (dysplasie bronchopulmonaire ou bronchiolite oblitérante).
- ✓ La VNI est indiquée en cas d'hypoventilation alvéolaire persistante.
- ✓ Les prescriptions initiales d'un traitement par PPC ou VNI en pédiatrie ne peuvent être réalisées que par des médecins ayant reçu une formation spécifique, dans un centre hospitalier spécialisé.
- ✓ Les modalités de mise en route d'une PPC ou d'une VNI sont définies par des textes réglementaires (Journal Officiel), que les centres experts sont capables d'exécuter.
- ✓ La PPC et la VNI sont réalisables au long cours à domicile à tout âge, du nouveau-né au jeune adulte. Certaines particularités liées à l'âge concernent le choix de l'équipement, les réglages de la PPC et la VNI, et la surveillance.
- ✓ Le suivi d'un traitement par PPC ou VNI à domicile nécessite le recueil de paramètres sur les données machine (observance, fuites, pression médiane ou moyenne) et un enregistrement nocturne de la SpO₂ et de la PtcCO₂ au moins tous les 6 mois.
- ✓ L'ETP doit faire partie intégrante de la prise en charge de tout enfant sous PPC ou VNI au long cours
- ✓ Il est indispensable de poursuivre le traitement de manière optimale pendant les périodes de vacances et les déplacements, même de courte durée. Le PSAD doit être informé en amont afin d'assurer un suivi adapté.
- ✓ Les indications à la trachéotomie sont exceptionnelles dans le cadre des maladies respiratoires rares.

6.3.2 Définitions de la pression positive continue (PPC) et de la ventilation non invasive (VNI)

La ventilation non invasive (VNI) consiste en la délivrance d'une assistance ventilatoire par une interface non invasive qui respecte les voies aériennes du patient, par opposition à l'intubation endotrachéale et la trachéotomie.

Elle comprend deux techniques différentes :

- la pression positive continue (PPC) qui consiste à maintenir une pression constante dans les voies aériennes tout au long du cycle respiratoire, l'enfant respirant spontanément « au-dessus » de cette pression positive continue
- la VNI *stricto sensu* où le ventilateur délivre une pression plus élevée pendant l'inspiration, avec la possibilité d'une fréquence et/ou d'un volume insufflé minimal ou de sécurité.

La PPC est indiquée dans les pathologies obstructives isolées des voies aériennes. La VNI est réservée aux patients qui ont une hypoventilation alvéolaire définie par une hypercapnie.

6.3.3 Choix entre une PPC et une VNI

La ventilation spontanée résulte d'un équilibre entre les mécanismes neurologiques contrôlant la commande respiratoire, la force des muscles respiratoires, et la charge imposée au système respiratoire (ou charge respiratoire), déterminée par le poumon, la cage thoracique et les voies aériennes.

Chez le sujet sain, la commande respiratoire est normale, les muscles respiratoires performants et l'effort pour générer une inspiration (la charge respiratoire) est faible. Un défaut de la commande respiratoire induit une diminution de la ventilation alvéolaire qui se traduit par une hypercapnie et une hypoxémie. En cas de diminution de la force des muscles respiratoires (comme dans les maladies neuromusculaires) ou lorsque les muscles respiratoires sont normaux mais que la charge respiratoire est augmentée (comme dans certaines maladies respiratoires comme la bronchiolite oblitérante), la commande respiratoire va « stimuler » davantage les muscles respiratoires pour maintenir la ventilation alvéolaire (99). Mais lorsque les mécanismes de compensation sont dépassés, une hypoventilation alvéolaire apparaît. Ainsi, trois situations physiopathologiques peuvent justifier une PPC ou une VNI :

- une augmentation de la charge respiratoire liée à une pathologie pulmonaire, une anomalie des voies aériennes supérieures ou une déformation thoracique,
- une diminution de la force des muscles respiratoires due à une maladie neuromusculaire ou une atteinte de la moelle épinière,
- une altération de la commande centrale dont la première cause est le syndrome d'Ondine ou hypoventilation alvéolaire centrale.

Le choix entre une PPC et une VNI dépend du mécanisme physiopathologique responsable de la pathologie. Une PPC est indiquée en cas d'obstruction isolée des voies aériennes, ou dans certaines pathologies chroniques avec une atteinte exclusivement bronchique, avec le maintien de l'intégrité de la commande respiratoire, des muscles respiratoires et du poumon. Une VNI est par contre indiquée en cas :

- d'augmentation du travail respiratoire, où son rôle est de décharger les muscles respiratoires,
- de faiblesse de muscles respiratoires, où elle doit remplacer les muscles respiratoires,
- de trouble de la commande respiratoire où elle aura comme rôle de remplacer la commande de la respiration.

6.3.4 Quelles sont les indications d'une PPC/VNI au long cours chez l'enfant ayant une IRC liée à une maladie pulmonaire rare ?

Une PPC est indiquée en cas de SAOS sévère et persistant (cf supra) après avoir exploré toutes les autres thérapeutiques. Dans le cadre des maladies pulmonaires rares, la PPC est essentiellement indiquée dans certaines formes de dysplasie bronchopulmonaire (DBP) ou de bronchiolite oblitérante (BO) sévère.

Certaines formes de DBP sévère se caractérisent par une obstruction bronchiolaire peu ou pas réversible, tout comme la BO, quelle que soit l'origine de la BO. En effet, ces maladies peuvent être responsables d'une augmentation très importante du travail respiratoire qui est expliquée par la présence anormale d'une pression expiratoire positive en fin d'expiration (PEEPi) que le patient doit vaincre pour pouvoir assurer l'inspiration suivante. Des études physiologiques ayant mesuré le travail respiratoire dans la DBP et la BO à l'aide des pressions œso-gastriques ont montré l'efficacité de la PPC à contrecarrer la PEEPi, pour réduire ainsi le travail respiratoire (100-102).

Le SAOS s'observe dans environ 60 % à 90 % des patients adultes ayant une fibrose pulmonaire primitive ou certaines autres pathologies interstitielles comme la sarcoïdose ou la sclérodermie (103, 104). La présence d'un SAOS est associée à une morbidité cardiovasculaire et une mortalité accrues, avec un effet bénéfique de la PPC (103, 105). Le mécanisme physiopathologique est mal connu mais semble être multifactoriel avec le rôle de la traction du parenchyme sur les voies aériennes proximales, l'augmentation des résistances des voies aériennes, le reflux gastro-œsophagien et les micro-inhalations, l'hypoxémie intermittente et l'hypertension pulmonaire (104, 106).

Par contre, la seule étude pédiatrique qui a recherché un SAOS chez 20 enfants et jeunes adultes ayant une pathologie interstitielle, n'a retrouvé un SAOS que chez 2 jeunes adultes : un patient de 18 ans ayant une insuffisance respiratoire terminale liée à une protéinose alvéolaire et un adulte de 20 ans qui avait une sarcoïdose avec une atteinte laryngée (107). L'absence de SAOS chez l'enfant contrairement à l'adulte peut s'expliquer par une durée d'évolution moins longue et peut être également des mécanismes adaptatifs plus performants ou préservés chez l'enfant.

Enfin, un SAOS léger à modéré a été observé chez les enfants et adolescents ayant une dyskinésie ciliaire primitive (108). Le SAOS est favorisé par une hypertrophie des cornets. Cette présentation se rapproche du SAOS de l'enfant bien portant ayant une hypertrophie des végétations et/ou des amygdales, avec un SAOS léger à modéré, accessible à une chirurgie ORL, et sans indication à un traitement par PPC.

La VNI est indiquée en cas d'hypoventilation alvéolaire persistante, liée à une augmentation importante du travail respiratoire, malgré toutes les autres thérapeutiques. C'est ainsi qu'elle peut être indiquée dans les formes très sévères et évoluées de bronchopathies comme la mucoviscidose (109). Une oxygénothérapie isolée sera indiquée en cas d'hypoxémie isolée (cf supra), sous surveillance de la PtcCO₂ nocturne. En cas d'hypoventilation alvéolaire avérée ou apparaissant sous une oxygénothérapie, une VNI nocturne est indiquée.

Il importe de connaître les non indications à la PPC ou la VNI, en sachant qu'elles sont très rares pour les patients ayant une maladie respiratoire rare, et peuvent être transitoires (62) :

- impossibilité de corriger le SAOS et/ou l'hypoventilation alvéolaire malgré une PPC ou une VNI optimale
- impossibilité de protéger les voies aériennes du fait de troubles bulbares et/ou de sécrétions trop abondantes
- coopération insuffisante du patient et/ou de sa famille
- un reflux gastro-œsophagien non contrôlé et/ou une aérophagie
- des anomalies anatomiques faciales, une chirurgie faciale récente et/ou des complications sévères liées à l'interface
- une dépendance élevée à la PPC ou la VNI ≥ 16/24 heures.

6.3.5 Qui peut prescrire une PPC/VNI au long cours ?

Pour la PPC, les règles de prescription ont été publiées dans le Journal Officiel du 13 décembre 2017 : « Toute prescription initiale d'un traitement par appareil de PPC en pédiatrie doit être réalisée dans un centre hospitalier spécialisé (« centre prescripteur ») soit par un médecin titulaire du DES de pédiatrie ayant validé l'option « pneumopédiatrie », soit par un médecin spécialisé en sommeil, soit par un pédiatre ayant validé l'option « FST sommeil ». Le patient pédiatrique doit être revu dans le « centre prescripteur » au moins une fois par an. Entre les évaluations annuelles minimales par le « centre prescripteur », le renouvellement peut être fait par un médecin ayant validé le DES de pédiatrie avec l'option « pneumopédiatrie » ou une « FST sommeil ». La décision de mise sous traitement par appareil de PPC doit être prise après une ou plusieurs consultations orientées par le contexte clinique (ORL, orthodontique, maxillofaciale, pneumologique, voire neurochirurgicale) pour étudier et mettre en œuvre toutes les autres possibilités thérapeutiques. »

Pour la VNI, les règles de prescription ont été publiées dans le Journal Officiel du 4 décembre 2013 : « Toute prescription de ventilation mécanique doit être faite par un pédiatre formé à la ventilation mécanique à domicile. Il faut une mesure des gaz du sang artériel et/ou un enregistrement de la PtcCO₂ pour poser le diagnostic d'une hypercapnie initiale. »

6.3.6 Modalités de mise en route d'une PPC/VNI au long cours chez l'enfant.

Pour la PPC, les modalités de mise en route ont été publiées dans le Journal Officiel du 16 décembre 2017 : « La PPC est indiquée chez les patients pédiatriques (jusqu'à l'âge de 16 ans) ayant des apnées-hypopnées obstructives du sommeil en présence à la fois des symptômes cliniques décrits ci-dessous et des données polygraphiques ou polysomnographiques définies ci-dessous :

Symptômes cliniques :

Les parents ont observé au moins un des signes cliniques suivants :

- un ronflement quotidien
- une respiration laborieuse ou des efforts respiratoires pendant le sommeil
- des mouvements avec réaction d'éveil
- une transpiration anormale
- une hyper-extension du cou pendant le sommeil
- une somnolence diurne excessive et/ou une hyperactivité, un comportement agressif
- des troubles de l'attention, de la concentration ou de la mémoire
- une énurésie secondaire
- des céphalées matinales
- une stagnation pondérale.

Ces signes cliniques ne sont pas expliqués par un autre trouble du sommeil, par l'utilisation de médicaments ou d'autres substances, ou une pathologie associée.

Données polygraphiques ou polysomnographiques :

- IAO supérieure à 5 événements/heure ou
- IAHO supérieure à 10 événements/heure

La majorité des enfants nécessitant une PPC ont une pathologie associée de type malformatif (malformation maxillo-faciale ou ORL) ou une maladie génétique. Le cas échéant, une exploration du sommeil fait partie du bilan systématique, les symptômes cliniques pouvant être absents ou non spécifiques.

L'exploration du sommeil doit être faite dans un centre de sommeil pédiatrique ou un centre adulte ayant une expérience dans le sommeil de l'enfant et analysée par un médecin ayant une expertise dans le sommeil de l'enfant.

Durée de prescription

La prescription initiale est valable pour une durée de 4 mois.

Le renouvellement est réalisé 4 mois après la prescription initiale puis, au minimum, tous les 6 mois jusqu'à l'âge de 12 ans et tous les ans de 12 à 16 ans.

Conditions de prescription

La PSG est l'examen de référence. Une PG sous surveillance peut être réalisée lors de la prescription initiale, si l'accès à la PSG n'est pas possible dans de brefs délais. Un contrôle PSG ou PG est souhaitable dans un centre spécialiste des troubles du sommeil de l'enfant entre 1 et 3 mois après la mise sous PPC ».

Le lieu de la mise en route n'est pas précisé. La PPC est habituellement mise en route au cours d'une courte hospitalisation mais l'initiation en ambulatoire, voire dans certains pays à domicile, est parfaitement faisable avec une efficacité et une compliance à la PPC comparables à une mise en route en hospitalisation (62, 110-112). En pédiatrie, une mise en place à domicile n'a pas été validée en France.

Pour la VNI, les modalités ont été publiées dans le Journal Officiel du 4 décembre 2013 : « La ventilation mécanique est indiquée chez les patients atteints d'IRC avec hypoventilation alvéolaire, qui se caractérise notamment par une hypercapnie : en dehors de la bronchopneumopathie obstructive (de l'adulte), la ventilation mécanique est indiquée en présence d'une PaCO₂ diurne > 45 mmHg ou d'une PtcCO₂ nocturne moyenne > 50 mmHg.

Durée de prescription

Dans le cas d'un patient pédiatrique (enfant de moins de 6 ans et de moins de 13 kg), la durée de prescription ne peut excéder 6 mois.

Conditions de prescription

Mesure de gaz du sang artériels (PaCO_2) et/ou enregistrement de la PtcCO_2 pour poser le diagnostic de l'hypercapnie lors de la prescription initiale. Réévaluation du traitement par le médecin prescripteur un mois après la prescription initiale. Suivi de l'observance lors du renouvellement (i.e. durée de ventilation conforme à la prescription) ».

6.3.7 Y a-t-il des spécificités liées à l'âge ?

La PPC et la VNI sont faisables au long cours à domicile à tout âge, du nouveau-né au jeune adulte. Il y a toutefois certaines particularités liées à l'âge, qui concernent le choix de l'équipement, les réglages de la PPC et la VNI, et la surveillance.

Choix de l'équipement

Chez le jeune enfant, il importe de choisir un ventilateur capable de détecter le débit du patient afin d'avoir des données machine (paramètres respiratoires enregistrés de manière automatique sur la carte mémoire du ventilateur) fiables, notamment pour évaluer l'observance. Les niveaux des ventilateurs sont définis dans le Journal Officiel du 4 décembre 2013 comme suit :

- Niveau I : ventilation mécanique simple
- Niveau II : ventilation mécanique à l'aide d'un ventilateur muni d'alarmes, et, sur prescription médicale, de batterie (durée de ventilation prescrite ≥ 8 heures par jour)
- Niveau III : ventilation mécanique support de vie (durée de ventilation prescrite ≥ 16 heures par jour ou risque vital)

Comme le débit et le volume courant de jeune enfant sont faibles, on choisira un ventilateur de niveau III pour l'enfant ayant un poids entre 5 et 10-13 kg, et un ventilateur de niveau II pour l'enfant ayant un poids entre 10 et 30 kg pour avoir des données machine fiables (62, 113). Il importe de préciser qu'une PPC délivrée par un ventilateur de niveau I est efficace chez un jeune nourrisson, mais les données machine ne seront pas interprétables.

En ce qui concerne les interfaces, il en existe de très nombreuses sur le marché. Toutefois, pour le nouveau-né et nourrisson, seules des interfaces nasales sont disponibles sans interface naso-buccale ou des canules nasales. On peut utiliser de manière exceptionnelle une interface « total face » en cas de respiration buccale, en sachant que ce type d'interface expose au risque d'inhalation en cas de reflux gastro-œsophagien ou vomissement.

Réglages de la PPC et de la VNI

Les réglages sont sensiblement les mêmes quel que soit l'âge et sont déterminés par la sévérité de la pathologie sous-jacente. Toutefois, dans le cadre d'une VNI, on adaptera la fréquence machine de sécurité et le volume courant minimal à l'âge avec une fréquence de sécurité plus élevée chez le nourrisson que chez l'enfant plus âgé et un volume courant plus grand chez l'enfant plus âgé que chez l'enfant plus jeune. En effet, ces deux paramètres sont réglés sur les valeurs physiologiques pour l'âge du patient (62, 114).

Suivi du patient

On recommande un suivi plus rapproché chez le jeune enfant du fait :

- d'un risque accru de complications liées à l'interface avec notamment un risque accru de rétrusion maxillaire (62, 111, 115, 116)
- d'une croissance physiologique rapide, nécessitant une adaptation plus fréquente de l'interface et des réglages de la PPC et la VNI (62)

6.3.8 Modalités de surveillance

Les modalités de surveillance sont précisées dans le Journal Officiel et des rapports d'experts.

Pour la PPC, le Journal Officiel du 13 décembre 2017 précise : « Des réévaluations du traitement par le médecin prescripteur sont réalisées aux échéances suivantes : 1 mois, 4 mois et 10 mois après la prescription initiale puis tous les 6 mois. Le suivi d'un traitement à domicile nécessite le recueil des paramètres suivants sur les données machine :

- observance (durée d'utilisation de la PPC), ce qui nécessite l'emploi d'un appareil adapté au poids de l'enfant
- indice d'apnées-hypopnées, fuites non intentionnelles, pression médiane ou moyenne efficace (données machine) si le poids de l'enfant est supérieur au poids minimal recommandé par le constructeur,

Ainsi que les points suivants, à la demande du médecin prescripteur :

- caractère obstructif/central des apnées, courbes de débit (données machine) si le poids de l'enfant est supérieur au poids minimal fixé par le fabricant de l'appareil,
- enregistrement sur une nuit de traitement de la SpO₂ et de la PtcCO₂, à domicile ou en milieu hospitalier. »

Pour la VNI, le Journal Officiel du 4 décembre 2013 précise : « le suivi d'une ventilation mécanique à domicile peut nécessiter, sur demande du prescripteur, l'enregistrement sur une nuit de traitement de la SpO₂ et/ou de la PtcCO₂ sur prescription médicale dans le cas où le patient est complémenté en oxygène ou dans le cas de patients pédiatriques (enfants de moins de 6 ans et de moins de 13 kg). Les outils de surveillance à mémoire doivent être mis à disposition à domicile par le prestataire et les résultats doivent être transmis au prescripteur ».

Le suivi de la PPC et de la VNI est également précisé dans un document d'expert (Statement) de la European Respiratory Society (62) :

- l'analyse des données machine et les enregistrements à domicile de la gazométrie nocturne (SpO₂ ± PtcCO₂) avec la PPC ou la VNI sont utiles pour le suivi standard de l'enfant stable sous PPC ou VNI au long cours
- associé à l'évaluation clinique, l'analyse des données machine constitue un moyen pratique et efficace pour contrôler l'état du patient avec la PPC ou la VNI
- un tel suivi peut être associé à une réduction du nombre de visites à l'hôpital et augmenter la satisfaction des familles
- une PSG ou PG avec la PPC ou la VNI est utile en cas de contrôle insuffisant des troubles respiratoires du sommeil avec un suivi standard
- la rythmicité du suivi dépend de l'âge du patient, sa pathologie, des facilités locales et de la famille
- une visite programmée un mois après la mise en route, suivie par des visites tous les 3 à 6 mois, est habituellement considéré comme un minimum
- une exploration du sommeil est recommandée après chaque intervention qui peut modifier le trouble respiratoire du sommeil : i.e. changement des réglages du ventilateur, traitement orthodontique, chirurgie des voies aériennes supérieures ou maxillofaciale
- un enregistrement gazométrique nocturne (SpO₂ + PtcCO₂) avec la PPC ou la VNI au minimum tous les 6 mois, a démontré son utilité
- un télémonitoring est faisable et peut améliorer l'adhésion à la PPC ou la VNI et limiter les effets secondaires

6.3.9 Quels objectifs pour l'éducation de l'enfant et de ses parents ?

L'éducation thérapeutique (ETP) est un processus continu intégré dans les soins et centré sur le patient. Il vise à aider le patient et ses proches à :

- comprendre la maladie et le traitement
- coopérer avec les soignants
- vivre le plus sainement possible
- améliorer la qualité de vie

L'ETP implique des activités organisées de sensibilisation, d'information, d'apprentissage et de soutien psychologique concernant la maladie, le traitement prescrit et les soins. Son but est de rendre le patient capable d'acquérir et de maintenir les ressources nécessaires pour gérer de façon optimale sa vie avec la maladie. L'ETP doit faire partie de la prise en charge globale de toute maladie chronique, avec des spécificités propres à chaque maladie et à l'âge du patient.

L'ETP doit faire partie intégrante de la prise en charge de tout enfant sous PPC ou VNI au long cours car le traitement :

- constitue une contrainte pour l'enfant et son entourage
- implique un changement des habitudes de sommeil
- nécessite une adaptation progressive.

Les objectifs de l'ETP dans la PPC ou la VNI au long cours sont :

- l'acceptation et la compréhension de la maladie et du traitement par les parents et l'enfant si son âge le permet
- de faciliter le dialogue entre l'enfant, les parents et le personnel soignant
- de garder la famille et l'enfant motivés pour poursuivre le traitement
- d'augmenter ou maintenir l'adhérence thérapeutique au long cours

Tout programme d'ETP doit comprendre une information sur (111):

- la maladie et le rationnel de la PPC ou la VNI
- les objectifs et bénéfices de la PPC ou la VNI
- l'utilisation correcte et l'entretien de la machine, de l'interface et des accessoires (humidificateur)
- les problèmes potentiels et l'attitude à adopter
- les limites de la PPC ou la VNI
- le suivi à moyen et long terme de la PPC ou la VNI

L'ETP doit pouvoir être réalisée en routine dans chaque centre (62). L'ETP est un processus continu qui doit être évalué et renforcé si besoin (62). Les outils d'ETP comprennent des outils explicatifs et/ou didactiques donnés aux parents et à l'enfant avant la mise en route, pendant la mise en route et au cours du suivi. Ils comprennent des livrets explicatifs, des fiches didactiques et de suivi, des peluches simulant un enfant sous PPC ou VNI, des vidéos explicatives, adaptées à l'âge de l'enfant et à sa famille (62, 111, 117, 118). Ces outils ont montré qu'ils étaient associés à une meilleure acceptation et l'adhésion au traitement (119, 120).

6.3.10 Quelles adaptations spécifiques (voyages scolaires, vacances, etc.) ?

Le but de la PPC et de la VNI est d'obtenir une adhésion optimale au traitement, c'est-à-dire une utilisation pendant toute la durée du sommeil de l'enfant. Pour cela, on doit se baser sur la durée physiologique du sommeil en fonction de l'âge de l'enfant. Il est donc indispensable de poursuivre le traitement de manière optimale pendant les périodes de vacances et les déplacements, même de courte durée. En effet, la PPC et la VNI au long cours ont un effet rémanent avec un bénéfice d'autant plus important que le traitement est utilisé de manière régulière toutes les nuits (62, 111, 121, 122). La plupart des ventilateurs de domicile sont peu encombrants et facilement transportables.

Dans des cas bien particuliers (enfant en internat la semaine, parents séparés), il est possible d'avoir deux ventilateurs sur les deux lieux de vie de l'enfant pour éviter les transports itératifs. Afin d'assurer un suivi adapté par le prestataire de domicile, celui-ci doit être informé en amont de tout déplacement de l'enfant (lieu et dates), afin de pouvoir continuer à assurer de suivi de la PPC ou la VNI sur le lieu de résidence de l'enfant. De même, en cas de déplacement en avion, le prestataire doit être informé et fournir un certificat autorisant le transport du ventilateur et de l'équipement en cabine. En cas de voyage scolaire, il est nécessaire que le personnel qui accompagne l'enfant sous PPC ou VNI soit formé à l'utilisation du traitement, soulignant l'importance de l'ETP de l'entourage du patient.

6.3.11 Place de la trachéotomie ?

Les indications à la trachéotomie sont tout à fait exceptionnelles dans le cadre des maladies respiratoires rares. Il faut en effet que la trachéotomie apporte un bénéfice largement supérieur à tout autre traitement, dont la PPC ou la VNI, ce qui est exceptionnel. Ces situations rarissimes doivent être discutées en réunion multidisciplinaire avec une information claire et transparente de la famille et de l'enfant.

6.4 Activité physique adaptée : indications, modalités de prescription et professionnels impliqués

6.4.1 Points clés

- ✓ Les enfants avec IRC diminuent fréquemment leur niveau d'activité physique. Un bilan personnalisé par un professionnel de réhabilitation est nécessaire pour établir les objectifs ainsi que les modalités de prises en charge.
- ✓ Les professionnels de la réhabilitation sont les enseignants en Activité Physique Adaptées (APA), les kinésithérapeutes, les éducateurs sportifs. Ils peuvent intervenir à domicile, dans des maisons sport santé, dans des salles de sport santé, et parfois en hospitalisation conventionnelle.

6.4.2 Objectifs et mise en place

Les objectifs des programmes de réadaptation respiratoire sont de restaurer l'activité physique, améliorer les paramètres physiques, augmenter l'adhésion au traitement, maximaliser l'indépendance, favoriser la prise en charge de la maladie par le patient et sa qualité de vie (123, 124). Bien que le bénéfice de l'activité physique adaptée soit prouvé dans de nombreuses indications, aucune étude ne permet d'apporter un niveau de preuve satisfaisant concernant son intérêt et son efficacité dans l'IRC des enfants avec maladies pulmonaires rares.

La majorité des pathologies respiratoires chroniques rares pédiatriques s'accompagnent d'une modification du niveau d'activité physique des patients. Par exemple dans les dilatations de bronche hors mucoviscidose (DDB), le minimum de 60 minutes par jour d'activité physique modérée à vigoureuse n'est obtenu que chez 5,6 % des enfants avec DDB versus 42,1 % des enfants sains (125). Le nombre de pas quotidiens réalisé est très inférieur aux 12000 recommandés (8229/jour). Ces mêmes enfants présentent également un retard de développement de leurs habiletés motrices fondamentales (126). Chez les enfants avec dyskinésie ciliaire primitive, avec ou sans Kartagener, la capacité à l'exercice et l'activité physique sont diminuées par rapport aux enfants témoins, alors que l'endurance des muscles inspiratoires et la force de contraction du quadriceps sont préservées (127). Dans une étude chez 30 enfants et jeunes adultes atteints de bronchiolite oblitérante post-infectieuse (BOPI), avec une obstruction fonctionnelle modérée à sévère, 40 % rapportent une gêne à l'effort alors qu'une diminution de la VO₂max n'est constatée que chez 8 % d'entre eux (128).

Une étude chez 11 enfants ou adolescents avec une pathologie obstructive (VEMS moyen de 54 %) montre que le réentraînement à domicile avec un appareillage de type Threshold IMT® (1 fois par jour, au moins 5 fois par semaine, pendant au moins 6 mois) améliore significativement la force musculaire appréciée sur la pression inspiratoire et expiratoire maximale (129). Les enfants nés prématurément rapportent eux aussi volontiers des symptômes respiratoires, notamment à l'effort, avec limitation du débit expiratoire et réponse ventilatoire altérée (respiration rapide et superficielle) (130). Chez ces enfants, la responsabilité de l'hypoalvéolisation sur la capacité à l'exercice reste controversée. Une étude a ainsi retrouvé des paramètres d'évaluation cardiorespiratoire et un pic de VO₂max normaux chez des extrêmes prématurés nés avant 29 semaines d'aménorrhée et testés à l'adolescence (131). Dans cette étude, le fait d'avoir une dysplasie bronchopulmonaire ne retentissait pas sur les résultats. Une amélioration des paramètres était notée entre la petite enfance et l'adolescence. Les pathologies interstitielles peuvent être associées à des désaturations à l'effort, mesurables sur le test de marche de 6 minutes (voir paragraphe [6.3.3](#)). Chez l'adulte avec BPCO, il est également montré que la dénutrition et la perte de masse maigre influent négativement sur les capacités à réaliser des activités quotidiennes (132).

Chez l'enfant avec IRC, bien qu'une réhabilitation apparaisse le plus souvent nécessaire dans leur parcours de soin, aucune étude clinique n'a évalué l'impact d'une telle prise en charge (133). Une réhabilitation peut notamment être proposée pour les patients symptomatiques avec une diminution de leur activité physique quotidienne. Il est conseillé que le professionnel en charge de la réadaptation (ou réhabilitation) respiratoire ait une connaissance de la physiopathologie de l'IRC, des conditions physiologiques nécessitant la ventilation, des paramètres et alarmes de la machine, des signes d'urgence et des signes imposant le recours à la ventilation. Compte tenu des âges, diagnostics et pronostics très variables, on adaptera les capacités fonctionnelles de l'enfant à sa situation clinique et aux attentes de l'enfant et de sa famille (124). Un bilan personnalisé par le professionnel de réhabilitation est nécessaire pour établir les objectifs ainsi que les modalités de prises en charge. Un protocole d'évaluation standardisé mériterait d'être utilisé, même si aucun n'est plus particulièrement recommandé chez ce type de patients. Lorsqu'un séjour de réhabilitation respiratoire est proposé, il est nécessaire d'accompagner le retour au domicile pour favoriser le maintien des acquis et ancrer durablement l'activité physique dans le quotidien. Le prescripteur doit détailler les exercices possibles et, si nécessaire, les besoins en oxygène requis lors des séances. Il peut orienter le professionnel sur les paramètres de fréquence cardiaque maximale au cours de l'exercice à l'initiation de la réadaptation respiratoire à partir des résultats d'une épreuve d'effort.

En pratique, les professionnels de la réhabilitation sont les EAPA, les kinésithérapeutes, les éducateurs sportifs. Ils peuvent intervenir à domicile ou dans des maisons sport santé ou dans des salles de sport santé. Une réhabilitation peut également être dispensée en hospitalisation conventionnelle dans les services de soins médicaux et réadaptation (SSMR) ou en hôpital de jour ou hospitalisation conventionnelle dans certains hôpitaux. Il faut signaler qu'il n'y a pas de remboursement par la Sécurité Sociale dans cette indication précise. Parfois une part peut être prise par la Mutuelle de santé, notamment lors d'ALD, ou par certaines collectivités locales. Certaines Associations peuvent également contribuer au soutien des familles.

6.5 Prise en charge nutritionnelle

6.5.1 Points clés

- ✓ Maintenir un état nutritionnel optimal est un objectif essentiel de la prise en charge d'un enfant avec IRC. Un apport calorique suffisant et équilibré est assuré par un suivi diététique trimestriel. Un support de nutrition entérale peut être nécessaire.
- ✓ Les troubles de l'oralité qui majorent les difficultés de prise pondérale doivent être pris en charge de façon spécifique par des équipes spécialisées, orthophoniques notamment.

6.5.2 Objectifs et mise en place

Maintenir un état nutritionnel optimal est un objectif essentiel de la prise en charge des enfants avec IRC.

L'IRC entraîne une dépense énergétique majorée. Il existe une augmentation de la dépense énergétique au repos et celle liée à l'activité physique non compensées par une prise alimentaire adaptée. Ce déséquilibre peut être majoré par l'inflammation, l'hypoxie et éventuellement par la corticothérapie prolongée (générale ou inhalée à fortes doses). Un état nutritionnel satisfaisant va permettre de limiter l'inflammation chronique et le stress oxydatif, d'améliorer le travail musculaire respiratoire. Des apports nutritionnels optimaux sont donc cruciaux pour maintenir une croissance staturo-pondérale adéquate, limiter le risque infectieux et respiratoire lié à une dénutrition. À l'inverse, la dénutrition est un facteur pronostique péjoratif majeur en cas d'IRC. Pour cela, une prise en charge pluri-professionnelle est nécessaire : diététicienne, pneumo pédiatre, gastro pédiatre, infirmière libérale (pour le lien à domicile si nécessité d'une nutrition entérale), prestataire de santé en cas de nutrition à domicile.

Au cours du bilan initial d'IRC et à chaque consultation, le médecin doit évaluer la croissance et l'état nutritionnel du patient : poids, taille, IMC, périmètre crânien avant 3 ans, éventuellement périmètre brachial. L'évaluation des apports nutritionnels est un temps important de l'interrogatoire par un(e) diététicien(ne) qui pourra s'aider d'un relevé sur une semaine (étude de consommation alimentaire). Lorsqu'un ralentissement de la croissance est observé malgré des apports adaptés, un bilan complémentaire est le plus souvent nécessaire pour évaluer un éventuel état carentiel (bilan martial, albumine, pré-albumine, dosages vitaminiques D-E). D'autres examens peuvent être nécessaires après avis gastro-entérologique. Une ostéodensitométrie peut également être intéressante selon la sévérité de la maladie sous-jacente et les doses de corticoïdes reçues, dans le but d'évaluer le retentissement sur la composition corporelle, osseuse notamment.

Il existe chez les patients présentant une IRC une augmentation des dépenses énergétiques par augmentation du catabolisme. Malgré l'absence d'étude pédiatrique, et par analogie avec ce qui est fait chez l'enfant atteint de mucoviscidose (134), les apports caloriques devront être majorés de 20 à 30 % des besoins pour l'âge, à adapter au degré d'IRC.

Cependant, les patients présentent souvent des difficultés alimentaires multifactorielles liées à l'insuffisance respiratoire, à la dyspnée (entraînant une diminution de l'appétence), à un éventuel RGO, et parfois à des troubles de l'oralité. Les troubles de l'oralité qui majorent les difficultés de prise pondérale doivent être pris en charge de façon spécifique par des équipes spécialisées médicales et paramédicales, orthophonique notamment.

La prise en charge nutritionnelle doit donc être assurée par une équipe spécialisée et inclure :

- Un apport calorique suffisant et équilibré, avec parfois compléments nutritionnels oraux, un apport calcique, vitaminique (vitamine D)
- Un suivi diététique trimestriel par un(e) professionnel(le) en consultation présentielle ou distancielle.
- Des modalités de prise alimentaire optimisées.

En cas d'incapacité à maintenir un état trophique suffisant par une alimentation orale exclusive, en cas de décrochage ou de stagnation de la courbe pondérale ou staturale, la mise en place d'une nutrition entérale sera discutée, en lien avec le gastro-pédiatre.

Cette nutrition entérale peut être administrée par une sonde nasogastrique (SNG) ou par gastrostomie. Une dépendance à une nutrition par SNG pendant plus de 3 mois doit faire discuter la pose d'une gastrostomie. Dans certaines situations et selon l'âge du patient, la gastrostomie peut être envisagée en premier lieu. La nécessité d'une anesthésie pour la pose de la gastrostomie peut être une limite chez les patients dont l'insuffisance respiratoire est avancée. Le risque opératoire chez un patient en IRC sévère est à prendre en compte dans la balance décisionnelle. Les anesthésistes pédiatriques doivent être également impliqués dans la décision de pose de gastrostomie. Quel que soit le type d'accès, la nutrition entérale va permettre une augmentation progressive des apports entéraux. Les modalités d'alimentation seront variables selon l'âge du patient et ses besoins. Une discussion pluriprofessionnelle est indispensable. Une nutrition entérale nocturne peut permettre de préserver une oralité dans la journée. En cas d'IRC sévère, une alimentation entérale continue sera privilégiée car mieux tolérée sur le plan respiratoire.

6.6 Autres mesures

6.6.1 Points clés

- ✓ Les enfants avec IRC doivent bénéficier d'une protection vaccinale renforcée, qui doit tenir compte des traitements reçus pour la pathologie sous-jacente et de l'immunodépression induite.
- ✓ Il est nécessaire de prévenir au mieux les exacerbations induites par les infections virales, en retardant l'entrée en collectivité des nourrissons et en éduquant aux mesures d'hygiène (« mesures barrières »).
- ✓ Le Plan d'Accueil Individualisé est réalisé en concertation avec le pneumologue pédiatre référent de l'enfant, le médecin scolaire, et le médecin traitant.
- ✓ Les familles d'enfants avec IRC peuvent bénéficier de différentes aides et doivent être guidés dans les démarches administratives par l'assistant(e) social(e) des CCMR/CRMR.
- ✓ Une évaluation et un accompagnement psychologiques de l'enfant et des familles sont indispensables

6.6.2 Quelles adaptations du calendrier vaccinal ?

Les enfants avec IRC doivent bénéficier d'une protection vaccinale renforcée, qui doit tenir compte des traitements reçus pour la pathologie sous-jacente.

En l'absence de traitement immunosuppresseur, le calendrier vaccinal standard doit être appliqué, pour l'enfant et son entourage familial. La vaccination antigrippale annuelle est recommandée à partir de l'âge de 6 mois d'âge réel, ainsi que celle de l'entourage (parents, fratrie, grands-parents, assistante maternelle...). Ce vaccin peut être réalisé dès la mise à disposition en pharmacie. Il n'est pas nécessaire d'attendre d'être proche de l'épidémie. Avant 9 ans, le schéma de la première année de vaccination antigrippale : 2 doses à 4 semaines d'intervalle, sinon 1 dose/an.

L'IRC est une indication à poursuivre la vaccination anti-pneumococcique au-delà de 2 ans. Selon le calendrier vaccinal 2024, la stratégie repose chez les enfants et adolescents âgés de 2 à 17 ans sur l'association du vaccin conjugué 13-valent (VPC 13) ou 15-valent (VPC 15) avec le vaccin pneumococcique polyosidique non conjugué 23-valent (VPP 23). Ces recommandations devraient rapidement évoluer avec la mise à disposition du vaccin pneumococcique polyosidique conjugué 20-valent (VPC 20). En effet, chez l'adulte, la HAS recommande en juillet 2023 le remplacement du schéma VPC 13 – VPP 23 actuellement en vigueur par la seule vaccination VPC 20, avec le schéma simplifié suivant :

- Les adultes ayant reçu une seule dose de VPC 13 ou une seule dose de VPP 23 reçoivent une dose de VPC 20 si la vaccination antérieure remonte à plus de 1 an ;
- Les adultes déjà vaccinées avec la séquence VPC 13 - VPP 23 pourront recevoir une injection de VPC 20 en respectant un délai de cinq ans après la précédente injection.

Pour les nourrissons, l'IRC expose à un risque de bronchiolite sévère. L'immunoprophylaxie anti-VRS par anticorps monoclonal est recommandée pour tous les nourrissons au cours de leur première saison de circulation du VRS (nirsevimab). Depuis novembre 2024, la HAS recommande le nirsevimab pour les enfants jusqu'à l'âge de 24 mois qui demeurent vulnérables à une infection sévère due au VRS au cours de leur 2ème saison de circulation du VRS.

Chez les enfants recevant un traitement immunsupresseur, les vaccins vivants atténués (ROR, BCG, rotavirus, VZV, fièvre jaune, dengue, vaccin nasal contre la grippe) sont contraindiqués (135).

Les traitements considérés comme immunsupresseurs sont le mycophénolate mofétil, l'azathioprine, les biothérapies (anti-TNF, anti-IL6, anti-IL1, anti-Jak et rituximab), une corticothérapie générale avec une dose quotidienne $\geq 2 \text{ mg/kg/jour}$ ou 20 mg/jour si poids $> 10 \text{ kg}$, une corticothérapie par bolus (135). Le centre expert doit signaler cette contre-indication vaccinale dans le carnet de santé. Si la prise en charge immunsuppressive peut être différée, il est recommandé de réaliser les vaccins vivants avant l'initiation du traitement, en respectant les recommandations du Haut Conseil à la Santé Publique de 2018 (135), confirmées par le calendrier vaccinal publié chaque année :

<https://sante.gouv.fr/prevention-en-sante/preserver-sa-sante/vaccination/calendrier-vaccinal>.

En pratique :

- La vaccination varicelle doit être proposée au moins 6 semaines avant l'instauration du traitement, en l'absence d'antécédent de varicelle ou si la sérologie est négative. Il faut administrer deux doses à quatre semaines d'intervalle.
- La vaccin ROR, et éventuellement le vaccin contre la fièvre jaune si un voyage ultérieur est hautement probable, doivent être proposés quatre semaines avant l'instauration du traitement (et pas moins de deux semaines avant).
- BCG, Rotavirus, vaccin nasal contre la grippe ne font l'objet d'aucune recommandation d'anticipation.

Après l'arrêt d'un traitement immunsupresseur, quel qu'il soit, le délai à respecter pour l'administration d'un vaccin vivant est au minimum de trois mois (six mois après un traitement par rituximab) (135).

Chez les enfants recevant un traitement immunsupresseur, les vaccins inactivés ne font l'objet d'aucune restriction et doivent être administrés avec un schéma renforcé, notamment lors de la primo-vaccination des nourrissons. Diphtérie-tétanos-polio-coqueluche, Haemophilus influenzae de type b, et Pneumocoque doivent bénéficier d'un schéma renforcé par 3 injections à M2, M3, M4 et rappel à 11 mois (135). En cas de bolus de corticoïdes, et bien qu'aucune étude ne soit disponible, il semble logique d'effectuer ces injections au moment où l'immunogénicité des vaccins est la moins réduite, par exemple à mi-course entre deux bolus. Il n'y a pas de recommandation spécifique concernant le contrôle de sérologies au décours de la vaccination.

Dans la perspective d'une possible indication à une transplantation pulmonaire, une attention particulière doit concerner le statut vaccinal pour Hep B et A, VZV, Papillomavirus et Meningo B et ACWY. La mise à jour de ce statut vaccinal permettant pour certain d'élargir l'accès au greffon, pour d'autre de conférer une protection infectieuse majorée après immunodépression. En cas de non réponse au vaccin hep B (anticorps anti hbs $< 10 \text{ Mui/mL}$), il y a indication à refaire un schéma vaccinal.

Cette mise à jour du statut vaccinal, doit se faire bien en amont de l'indication de greffe. En cas de dégradation aigue la mise à jour doit être discutée au préalable avec le centre transplanteur.

6.6.3 Quelles mesures préventives spécifiques ?

Dans la stratégie de prévention des infections virales, on recommande de limiter la fréquentation des lieux de promiscuité évitables aux heures de pointe en période épidémique (transports en commun, grandes surfaces, etc.). Les « mesures barrières » sont à rappeler aux familles et à l'enfant, telles que le lavage des mains, l'utilisation régulière des solutions hydroalcooliques, éviter les embrassades et tous les contacts avec des adultes ou des enfants infectés. Si des contacts rapprochés sont inévitables avec une personne infectée (par exemple, change ou bain par un parent enrhumé), le port d'un masque par cette personne est recommandé. Le port d'un masque par l'enfant est difficile en permanence en vraie vie, notamment à l'école mais peut être discuté au cas par cas, et doit être conseillé dans les transports en commun. On recommande dans la mesure du possible de retarder la mise en collectivité et d'éviter les modes de garde collectifs (crèche) pour les nourrissons avec IRC.

Les conseils visant à diminuer la pollution intérieure au domicile doivent être rappelées : aération quotidienne de 10 à 15 minutes par jour, limitation au maximum des produits irritants bronchiques (bougies parfumées, encens, huiles essentielles, parfums d'ambiance, produits ménagers caustiques, etc.), vérification des ventilations mécaniques contrôlées (VMC) et éviction du contact avec toute fumée, et plus particulièrement celle du tabac. L'enfant doit très tôt être informé du risque lié aux flammes sous oxygénothérapie. Une évaluation avec des conseillers en environnement intérieur (CMEI) peut aider à l'appréciation du domicile si nécessaire, et renforcer une demande d'amélioration de logement avec le certificat médical. Enfin, le matériel médical (nébuliseur, autre) doit bénéficier d'une hygiène rigoureuse.

6.6.4 Comment rédiger le Projet d'Accueil Individualisé (PAI) ?

La rédaction d'un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) est préconisée pour la prise en charge de ces patients complexes. Il est réalisé en concertation avec le pneumologue pédiatre référent de l'enfant, le médecin scolaire, le médecin traitant, et les enseignants concernés.

Il dépend de l'état de santé de l'enfant et peut faire référence à l'utilisation de matériel spécifique dont dispose le patient (aspirateur à mucosités, matériel d'aide au désencombrement, VNI, débit maximum d'oxygène à délivrer, cible de SpO₂ sous oxygène...). Il peut préciser la notion de fatigabilité dans le PAI. L'équipe scolaire doit être sensibilisée à ce sujet pour être vigilante au ressenti de l'enfant. Il doit préciser si l'enfant peut faire du sport, si oui s'il doit le faire avec de l'oxygène et à quel débit, ce qui suppose d'avoir bénéficié d'une titration préalable. Les signes de décompensation respiratoire doivent être décrits. La SpO₂ usuelle doit être notée, de même que le niveau à partir duquel de l'oxygène ou un complément d'oxygène doit être apporté. Un document à destination du SAMU (fiche patient remarquable) peut être réalisé si nécessaire pour prévenir les secours des éléments médicaux indispensables et du protocole de soins établi entre l'équipe médicale et la famille. Il est souhaitable que l'existence de ce document soit notée sur le PAI.

Le formulaire peut être téléchargé sur le site Eduscol : <https://eduscol.education.fr/document/7748/download?attachment>. Pour les soins techniques complexes à réaliser (aide au désencombrement, aspiration buccale ou sur trachéotomie...), l'article L1111-6-1 du CSP peut être utilisé pour réaliser une délégation de tâche avec l'AESH. Cela nécessite l'accord de l'AESH et sa formation auprès des professionnels de santé de l'enfant.

6.6.5 Quelles aides sociales sont possibles ?

La réalisation d'une demande de prise en charge à 100 % doit être réalisée au moment du diagnostic. L'assistant(e) social(e) des CCMR/CRMR informe les parents des droits et les aide dans les démarches administratives. Une demande d'Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé (AEEH) est réalisée notamment en cas de soins techniques avec un complément d'AEEH évalué selon la sévérité du patient (VNI, oxygène, support nutritionnel...).

La famille peut également être orientée selon les situations, vers l'AJPP (Allocations de journée de présence parentale), ou encore des aides à domicile avec la CAF (aide-ménagère, TISF..)

L'assistant(e) social(e) est également un soutien pour mettre en relation avec des associations de patients.

Une demande de tiers-temps pour l'aménagement des examens et des concours de l'enseignement scolaire et de l'enseignement supérieur peut être réalisée. Ces aménagements peuvent s'appliquer à tout ou une partie des épreuves Ils peuvent prendre plusieurs formes :

- Majoration du temps (qui peut être causée par une fatigabilité extrême ou lenteur due à une pathologie) ;
- Prolongation (suite à des pauses dont la durée est par nature imprévisible (nécessité de se désencombrer..).
- Installation d'équipement spécifique...

Toutes les épreuves y compris sportives sont concernées. La famille doit rédiger une lettre à destination de la MDPH accompagnée d'un certificat médical pour en faire la demande. Les formulaires à remplir sont disponibles sur le site de l'éducation nationale (<https://www.education.gouv.fr/>). Une adaptation de l'épreuve ou une dispensation par exemple peuvent être recommandées.

6.6.6 Quelle aide psychologique pour l'enfant et son entourage ?

Le retentissement de la pathologie sur l'enfant lui-même et sa famille est très important à apprécier (voir paragraphe 5.3.7). Une évaluation et un accompagnement psychologiques des familles sont donc indispensables, ainsi que pour l'enfant dès que l'âge le permet. Cette proposition de suivi psychologique doit être renouvelée régulièrement et peut être relayée par le médecin traitant.

6.7 Transplantation pulmonaire pédiatrique

6.7.1 Points clés

- ✓ Une transplantation pulmonaire doit être discutée lorsque toutes les autres options thérapeutiques ont échoué et que l'enfant risque de décéder dans les deux ans, ou lorsque sa qualité de vie est gravement compromise par l'IRC.
- ✓ L'éventualité d'une greffe pulmonaire doit être envisagée précocement lorsque le diagnostic d'IRC est porté, car l'établissement d'un dialogue précoce entre le centre de soin et celui de transplantation est essentiel à la construction de ce projet.
- ✓ L'initiation d'un bilan pré-greffe est habituellement décidé sur des critères cliniques, fonctionnels, et hémodynamiques, en lien avec le centre transplanteur.
- ✓ Un projet de transplantation pulmonaire pédiatrique, tant pour le patient que pour la famille, nécessite des expertises soignantes spécifiques, pluridisciplinaires et pluriprofessionnelles, au mieux réunies dans un environnement pédiatrique complet, tout au long du parcours : avant, pendant et après la greffe.
- ✓ La préparation à la greffe consiste en une optimisation médicale et nutritionnelle du patient parallèlement à la préparation psychologique aux différentes étapes du parcours.
- ✓ Il peut arriver dans certaines situations que la greffe ne soit pas possible. L'expertise des soins palliatifs pédiatriques est indispensable.

6.7.2 Place de la transplantation pulmonaire dans la prise en charge de l'IRC

Bénéfice attendu de la transplantation pulmonaire chez l'enfant

La transplantation pulmonaire est le seul traitement curatif de l'insuffisance respiratoire terminale de l'enfant. Elle a pour objectif premier de faire disparaître le handicap respiratoire de l'enfant afin d'améliorer sa qualité de vie, et permet également de prolonger sa survie. Ce traitement est proposé lorsque toutes les autres options thérapeutiques ont échoué et que l'enfant risque de décéder dans les deux ans, ou lorsque sa qualité de vie est gravement compromise par l'insuffisance respiratoire (136).

C'est donc un traitement de sauvetage, qui doit toutefois être anticipé, le plus précocement possible, avant le décès prévisible de l'enfant.

Les résultats de la transplantation pulmonaire, en termes de survie sont en constante amélioration depuis les premières transplantations pulmonaires au début des années 90. Les données fournies par l'ABM pour la cohorte française des enfants transplantés entre 2007 et 2021 permettent d'estimer une survie de 79 % à 1 an, 55 % à 5 ans et environ 50 % à 10 ans ; la médiane de survie étant de 8 ans (137).

Pathologies pouvant relever d'une indication de transplantation pulmonaire

Historiquement, la mucoviscidose représentait plus de 50 % des indications de transplantation pulmonaire pédiatrique. L'alternative thérapeutique représentée par les nouveaux modulateurs de CFTR tout comme l'amélioration du diagnostic et de la prise en charge des autres étiologies d'insuffisance respiratoire ont modifié les indications de transplantation pulmonaire pédiatrique.

À l'heure actuelle l'Hypertension Artérielle Pulmonaire quel qu'en soit son mécanisme représente 45 % des indications de transplantation pulmonaire pédiatrique, la mucoviscidose 22 %, les pneumopathies fibrosantes 11 % des indications, les 22 % restants regroupant des étiologies diverses (137).

L'amélioration de la survie des enfants atteints de certaines pathologies interstitielles diffuses (PID) fibrosantes pose maintenant la question de nouvelles indications (138). Actuellement, c'est donc le groupe très large et hétérogène des PID qui fournit une part croissante des indications de transplantation pulmonaire pédiatrique.

Dans ce groupe on retrouve toutes les PID fibrosantes en lien avec des étiologies extrêmement variées. Si certaines pathologies sont typiquement pédiatriques comme les anomalies des protéines du surfactant, on retrouve également des atteintes précoces de pathologies plus fréquemment observées chez l'adulte comme les connectivites ou l'histiocytose.

Un petit quart des indications pédiatriques de transplantation pulmonaire est constitué de pathologies diverses, dans lesquelles on compte un contingent malformatif (pulmonaire, vasculaire), un contingent de pathologies obstructives distales comme les bronchiolites oblitérantes post infection virale ou les complications pulmonaires post greffe de moelle osseuse (bronchiolite oblitérante, fibro-élastose pleuroparenchymateuse, pneumopathie interstitielle diffuse, HTAP...) (139).

Enfin, la DBP sévère du grand prématuré, de part une amélioration de la prise en charge de la phase périnatale et donc une survie plus prolongée, pourrait potentiellement devenir une indication plus fréquente (140, 141).

Ainsi, outre une redistribution des pathologies pouvant indiquer une transplantation pulmonaire à l'âge pédiatrique, on constate une tendance au rajeunissement de l'âge des patients concernés que l'on anticipe grandissante.

6.7.3 Situations cliniques et fonctionnelles faisant évoquer la nécessité d'une transplantation pulmonaire

Il est crucial d'envisager la transplantation pour toutes les pathologies respiratoires chroniques avec une aggravation progressive attendue, dès le diagnostic d'IRC, même si l'indication effective de greffe n'est habituellement pas contemporaine du diagnostic d'IRC. Il est notamment primordial d'évoquer la transplantation pulmonaire quand la charge de soin et la perte d'autonomie semblent entraver le bon développement psychosocial du patient. En effet, l'établissement d'un dialogue précoce entre le centre de soin et celui de transplantation, voire même d'un suivi conjoint, sont essentiels pour préparer le patient et sa famille à cette éventualité thérapeutique de leur prise en charge. La notion de dégradation rapide potentielle doit avoir été anticipée et le parcours du patient précisé. Il est très important d'envisager toutes les situations pouvant survenir et de déterminer conjointement la conduite à tenir.

Pour certaines pathologies comme la DBP ou l'hyperplasie des cellules neuro-endocrines, une amélioration est attendue avec la croissance. D'autres pathologies peuvent espérer une amélioration avec la mise en place de thérapies nouvelles. Il est néanmoins important d'envisager une transplantation pulmonaire pour les cas les plus sévères, dès que l'amélioration espérée n'est pas observée. Passé l'âge de 4 ans, il n'est pas raisonnable d'attendre une amélioration avec l'âge, bien au contraire, l'augmentation du gabarit de l'enfant avec l'âge creusera progressivement l'inadéquation entre la capacité fonctionnelle respiratoire et les besoins de l'enfant.

Dans certains cas, la transplantation peut être indiquée dans le cadre d'une pathologie aiguë, chez des patients hospitalisés en réanimation et présentant une monodéfaillance pulmonaire sans récupération pulmonaire prévisible.

Critères reconnus pour débuter l'évaluation de la faisabilité d'une transplantation pulmonaire
La diversité des pathologies amenant à une greffe pulmonaire chez l'enfant, tout comme leurs particularités de cinétique d'évolution, ne permettent pas d'appliquer stricto sensu les critères consensuels établis chez l'adulte par pathologie pour initier un bilan pré transplantation (142, 143).

Chez l'enfant, plus que des valeurs gazométriques ou fonctionnelles respiratoires absolues, c'est un faisceau d'arguments médicaux, paramédicaux, psycho-sociaux qui permet de convenir du moment où il devient nécessaire d'envisager la greffe et d'en évaluer la faisabilité.

En fonction des pathologies, obstructives ou restrictives, différents critères vont être suivis : déclin de VEMS pour les pathologies obstructives ; capacité vitale, DLCO, le TM6 ou l'indication d'une oxygénothérapie pour les pathologies restrictives (**Tableau 7**). Il faut néanmoins noter que seuls les critères fonctionnels obstructifs ont été validés, dans le cadre de la mucoviscidose. Dans cette situation, un VEMS inférieur à 50 % associé à des signes de gravité tels qu'une hypoxémie surajoutée (présence d'une IRC) est une indication à débuter le bilan.

Au-delà des valeurs absolues, on retient également une évaluation dynamique. Chez les patients suivis pour mucoviscidose une perte de plus de 20 % du VEMS sur 1 an est un motif d'initiation du bilan pré greffe, un déclin de la CV doit également alerter pour les pathologies restrictives.

Une perte de fonction pulmonaire rapide sur les derniers mois, témoigne de manière générale d'une évolution rapide vers l'insuffisance respiratoire terminale et doit faire initier un bilan pré greffe (142, 143).

La possibilité de maintien d'une qualité de vie acceptable est un critère important dans l'évaluation de la nécessité d'une greffe et prendra le pas sur des critères purement fonctionnels.

La qualité de vie considère tout autant le maintien d'interactions sociales que la charge de soin.

Un débit d'oxygène incompatible avec une vie sociale minimale du fait d'un support ventilatoire lourd, tout comme la nécessité de recours à une VNI plus de 12/24 heures chez l'enfant au-delà de l'âge pré scolaire doit motiver l'initiation d'un bilan pré greffe.

Les marqueurs de retentissement de l'IRC comme l'absence de tolérance d'une nutrition entérale (en lien le plus souvent à une distension majeure) ou l'existence d'une HTP persistante secondaire à l'hypoxie, malgré la prise en charge optimisée, sont également des indicateurs devant initier rapidement une évaluation de la faisabilité de la greffe. En effet, la survenue d'une HTP chez les patients suivis pour mucoviscidose a été retrouvée comme prédictive d'une dégradation clinique imposant l'initiation d'un bilan pré greffe (144).

La survenue de complications pouvant engager rapidement le pronostic vital chez les patients avec IRC comme le pneumothorax ou l'hémoptysie abondante doivent également motiver l'initiation d'un bilan pré greffe.

L'initiation du bilan est le plus souvent décidée en lien avec le centre transplanteur et doit être, chez l'enfant, largement anticipée du fait d'une attente du greffon le plus souvent longue, soutenant la nécessité d'établir précocement un dialogue entre centre de soin et centre transplanteur.

Tableau 7. Proposition de critères devant faire évoquer la nécessité de débuter un bilan pré greffe

| Critères fonctionnels | Critères évolutifs | Critères de gravité | Critères de qualité de vie |
|---|---|--|--|
| VEMS < 50% | Déclin fonctionnel > 10% sur les 6 derniers mois si fonction respiratoire < 50% | HTP persistante sous traitement bien conduit | Débit d'O ₂ à l'effort incompatible avec un dispositif portatif Support ventilatoire > 12h |
| CPT et/ou CVF < 80% | | Épisodes de pneumothorax | Difficultés nutritionnelles |
| Apparition d'une hypoxémie au test de marche de 6 min | Déclin fonctionnel > 20% sur la dernière année si fonction normale au préalable | Épisode d'hémoptysie de moyenne abondance | Asthénie ne permettant pas de suivre une scolarité même à distance |

En résumé :

La transplantation pulmonaire pédiatrique a une place de dernier recours dans la prise en charge des enfants avec IRC. Elle doit être évoquée précocement par le centre de soin ou le pédiatre référent afin d'établir un lien avec le centre transplanteur bien en amont de l'indication de greffe notamment pour anticiper des situations de dégradation rapide.

La transplantation pulmonaire est à la fois une possibilité thérapeutique dans des situations d'échappement thérapeutique aigu (monodéfaillance respiratoire chronique en réanimation), chronique (évolution vers l'IRC terminale d'une pathologie respiratoire chronique) mais également dans le cadre d'altération majeure de la qualité de vie.

6.7.4 Quelles spécificités pédiatriques au projet de greffe pulmonaire ?

Bien que le positionnement de la transplantation pulmonaire dans la prise en charge du patient pédiatrique avec IRC soit identique à celui du patient insuffisant respiratoire adulte, certaines spécificités pédiatriques se rajoutent à la complexité du projet et sont à prendre en considération pour sa réussite. Les enjeux de la transplantation pulmonaire pédiatrique vont au-delà de celui de la réussite seule de la transplantation. Un tel projet impacte fortement l'ensemble de la famille.

La préparation au projet de transplantation pulmonaire pédiatrique, tant pour le patient que pour la famille, relève d'une expertise multidisciplinaire qui nécessite du temps afin d'obtenir une adhésion forte. Ces spécificités pédiatriques nécessitent des expertises soignantes pluridisciplinaires et pluriprofessionnelles pour un accompagnement du projet dans toutes ses dimensions, médico-chirurgicales, pharmacologiques et psychosociales. Elles sont au mieux réunies dans un environnement pédiatrique complet, tout au long du parcours : avant, pendant et après la greffe. Un adressage précoce aux centres transplantateurs formés à cette prise en charge très spécifique permet une préparation adéquate.

➤ Challenges thérapeutiques

Un délai d'attente du greffon plus imprévisible que pour celui d'un adulte

Un des critères fondamentaux d'acceptation d'un greffon est la compatibilité morphologique entre le donneur et le receveur. La pédiatrie recouvrant un spectre morphologique large allant du nourrisson au jeune adulte, pour certains patients seul un greffon pédiatrique sera compatible.

En 2022 en France, on enregistre 43 dons pédiatriques dont 11 issus de donneurs de moins de 5 ans contre 1694 dons adultes (137). Malgré l'existence de techniques chirurgicales pour pallier à la faible proposition de greffons pédiatriques il est nécessaire d'anticiper une attente longue du greffon dans la stratégie d'inscription des patients.

Galénique et pharmacocinétique

Un point important à prendre en considération chez les enfants transplantés est la possible indisponibilité de galénique adaptée à l'âge mais également le manque de données de pharmacocinétique disponible pour les traitements récemment mis sur le marché, anti-infectieux notamment. Du fait d'absorption et volume de distribution évoluant tout au long de la croissance l'adaptation des traitements en pédiatrie est un réel enjeu.

Suivi fonctionnel du greffon contraint

Le suivi de la fonctionnalité du greffon est traditionnellement réalisé grâce aux explorations fonctionnelles sur le critère du VEMS mais également grâce aux biopsies transbronchiques (145). La capacité des enfants à réussir des explorations fonctionnelles dépend non seulement de l'âge mais également du technicien qui accompagne ce test. Avant 6 ans, la variabilité de la réalisation rend difficile l'interprétation du résultat (146).

Des techniques alternatives existent pour cette évaluation fonctionnelle, compatible avec la coordination d'un jeune enfant à partir de 3 ans comme la mesure de Résistances ou le Lung Clearance index, ce dernier permettant une analyse fine de l'inhomogénéité de ventilation du parenchyme pulmonaire (147, 148).

Le suivi anatomopathologique par la réalisation de biopsies transbronchiques par voie endoscopique est lui rendu difficile du fait de contraintes morphologiques. Aujourd'hui les plus petits endoscopes possédant un canal opérateur nécessaire pour utiliser la pince ne peuvent être utilisés qu'à partir de 10 kg.

Gestion d'un environnement à plus grand risque infectieux

La reprise de la collectivité est souvent en pédiatrie synonyme d'un risque d'infection virale élevé. Si les mesures de prévention de ce risque sont partagées avec celles des patients

adultes, cette donnée doit être considérée dans l'interprétation des biopsies et la gestion de l'immunosuppression des patients.

➤ Spécificités psychosociales du patient

Accord et participation de l'enfant, quel que soit l'âge

Si légalement le patient pédiatrique est soumis au choix de ses représentants légaux, il est bien établi que l'accord du patient est obligatoire en fonction de son niveau de compréhension (143). L'engagement du patient joue pour grande partie dans la réussite de la greffe notamment du fait d'une meilleure adhésion aux soins (149). L'utilisation d'outils adaptés aux capacités cognitives de l'enfant associée à une expertise de l'échange avec le patient pédiatrique sont les moyens nécessaires pour mener à bien cette recommandation.

Anticiper les déterminants de la qualité de vie à l'âge adulte

Bien que l'objectif principal du projet soit de redonner une autonomie aux patients en leur permettant de ne plus être en situation de handicap respiratoire, les contraintes des soins nécessaires ont des répercussions significatives sur la qualité de vie, avec des effets potentiels à long terme.

La scolarisation en post greffe est un enjeu important car elle est souvent perturbée lors de la période pré greffe. La reprise de la scolarité est rendue difficile du fait de la convalescence post opératoire, du calendrier de suivi médical très fréquent les 6 premiers mois de la greffe mais également du fait de possible limitation psychologique du patient à réintégrer une collectivité après la greffe. Un soutien scolaire est souvent nécessaire du fait de fonctions exécutives diminuées, en lien avec la chronicité de la maladie antérieure et les différentes étapes de la transplantation, comme le passage en réanimation (150). Il existe notamment une réduction significative des capacités de mémoire, d'attention et de rapidité d'analyse (151).

La croissance staturo-pondérale a également une répercussion majeure sur la qualité de vie des patients, leur estime de soi et leur développement psychosocial (152). Le rattrapage insuffisant de la croissance après la transplantation chez les patients qui présentent un retard de croissance avant la greffe est multifactoriel et implique des étiologies similaires quel que soit l'organe transplanté. Ces facteurs comprennent la nutrition, la fonctionnalité du greffon, les corticostéroïdes, les perturbations de l'axe GH/IGF, l'âge au moment de la transplantation et le déficit de croissance avant la transplantation (153).

L'accompagnement des adolescents greffés est essentiel en raison des enjeux fondamentaux de cette période. Les rares études publiées sur ce sujet soulignent l'importance du soutien à l'intégration de l'identité après la transplantation, la facilitation de l'inclusion sociale et l'implication des adolescents dans les décisions relatives aux soins de santé (154). Une gestion adéquate de cette période est cruciale non seulement pour la qualité de vie mais aussi pour la survie, car l'adolescence est associée à un haut risque de mauvaise observance des traitements et de conduites à risque (155).

➤ Spécificités psychosociales familiales

Place des parents dans le projet

La pédiatrie, par essence, considère l'enfant de manière indissociable de son entourage familial. Les parents jouent un rôle crucial dans le cadre d'une transplantation pédiatrique. Ils sont responsables de la gestion des soins et apportent un soutien continu avant que le patient n'acquière une autonomie partielle ou complète. La capacité familiale à apporter ce soutien doit être évaluée, car lorsque les patients assument seuls la responsabilité de leurs soins, les résultats de la greffe sont moins bons. L'autonomie du patient ne peut être que progressive et possible lorsqu'à la fois le patient et les parents ont un ressenti équivalent de la capacité d'autogestion du patient (156, 157). Au regard de cet engagement familial, les répercussions

du projet sur le quotidien doivent être tout autant énoncées à l'enfant qu'aux parents. Cela inclut les ajustements nécessaires dans la vie quotidienne, les responsabilités accrues des parents, et les impacts émotionnels et psychologiques.

L'absence de structure familiale n'est pas une contre-indication au projet mais nécessite la mise en place d'une structure légale permettant ce soutien.

La répercussion sur la fratrie et famille

Comme tout autre situation de contrainte de soins médicaux chroniques d'un enfant, la transplantation pulmonaire pédiatrique a des répercussions tant sur le couple parental que sur la fratrie. La prise en charge psychologique de l'unité familiale est à considérer dans le projet à chaque étape. Cette prise en charge peut être ponctuelle notamment pour l'accompagnement de la visite de la fratrie en réanimation, préparée en amont ou sur du long terme en soutien psychologique. L'entourage faisant le plus souvent preuve d'une grande résilience face à la situation précaire de santé de l'enfant, il est nécessaire d'évaluer régulièrement la nécessité d'un soutien (158).

6.7.5 Faisabilité de la transplantation pulmonaire pédiatrique

La transplantation pulmonaire pédiatrique est un projet réalisable et déjà maîtrisé au sein de centres transplantateurs pédiatriques qui garantissent à la fois l'ensemble des besoins spécifiques à l'enfant en pré comme en post greffe, mais également un plateau technique adapté à l'enfant.

Quelle organisation multidisciplinaire pour évaluer la faisabilité du projet

L'indication finale de transplantation ne peut être posée qu'au décours d'une réunion multidisciplinaire d'experts acteurs du projet au sein du centre transplantateur. Elle inclue naturellement l'ensemble des acteurs médico-chirurgicaux, mais également les psychologues, infirmiers de coordination, diététicien, kinésithérapeutes ou assistant social (159).

Quelle organisation multidisciplinaire pour le suivi pré transplantation

La préparation à la greffe consiste en une optimisation médicale et nutritionnelle du patient parallèlement à la préparation psychologique aux différentes étapes du parcours. Des outils d'éducation thérapeutiques spécifiques à la greffe pulmonaire pédiatrique ont été développés pour répondre à cet enjeu.

Dans le cadre d'une possible attente de la greffe à l'hôpital ce temps doit être mis à profit pour remplir ces objectifs, tout en maintenant une socialisation à travers « l'école à l'hôpital » ou un temps avec un éducateur dédié.

La fréquence des évaluations au centre de transplantation est dictée par le centre lui-même et propre à chaque situation.

Organisation du suivi post transplantation

Le nombre de patients pédiatriques transplantés du poumon oscille depuis 2017 en France entre 5 et 13 par an ; c'est une activité faible au regard de celle adulte qui concerne 350 cas par an.

Cette disparité d'activité pédiatrique et adulte est identique dans le monde entier. En effet, seuls cinq centres dans le monde réalisent plus de quatre transplantations pédiatriques par an. À l'instar des adultes, où le nombre de cas annuels est un déterminant favorable à la réussite de la greffe, en transplantation pulmonaire pédiatrique, l'expertise pédiatrique apparaît comme un déterminant important (160).

En France, 6 centres ont l'agrément de transplantation pulmonaire pédiatrique, dont seulement deux assurent un environnement exclusivement pédiatrique : Marseille (La Timone Enfants) et Paris (Necker Enfants Malades).

Du fait de la nécessité d'une expertise mais également d'un suivi multidisciplinaire en lien avec les possibles complications induites par la greffe, le suivi du patient est mené par le centre transplanteur. Dans certaines situations, un suivi peut être alterné avec le centre de soin de proximité, dans ce cas il est impératif que les tâches du suivi soient réparties et définies en amont notamment pour la gestion des immunosuppresseurs.

Quand la transplantation pulmonaire n'est pas possible

Il peut arriver dans certaines situations que la greffe ne soit pas possible.

Cette impossibilité peut être décidée lors de l'évaluation de la faisabilité du projet ou alors être subie en l'absence de disponibilité d'un greffon compatible.

La contre-indication à la greffe reflète l'absence de bénéfice attendu de ce projet lourd pour l'enfant. Elle est rare en pédiatrie mais nécessite d'être recherchée. La contre-indication à la greffe ne peut être énoncée uniquement par les centres transplantateurs.

L'absence de possibilité de greffe est toujours à anticiper chez les patients pédiatriques. Entre 2013 et 2022 entre 7 et 13 patients sont décédés en attente de greffe en France (137). Les soins palliatifs et les discussions sur la fin de vie sont des sujets difficiles et sensibles notamment dans le contexte de la transplantation d'organes solides pédiatriques car, souvent, le projet curatif du patient est interrompu du fait d'un facteur lié au hasard qui est celui de la disponibilité d'un greffon. L'acceptation du basculement du projet curatif vers une démarche palliative est un défi pour les équipes de transplantation. L'expertise des soins palliatifs pédiatrique permet d'aborder avec l'enfant et sa famille, au sein d'une démarche curative, les questions de fin de vie (161, 162).

7 Références

1. Dong SH, Liu HM, Song GW, Rong ZP, Wu YP. Arterialized capillary blood gases and acid-base studies in normal individuals from 29 days to 24 years of age. *Am J Dis Child* 1985; 139: 1019-1022.
2. Gaultier C, Boule M, Allaire Y, Clement A, Buvry A, Girard F. Determination of capillary oxygen tension in infants and children: assessment of methodology and normal values during growth. *Bull Eur Physiopathol Respir* 1979; 14: 287-297.
3. Crapo RO, Jensen RL, Hegewald M, Tashkin DP. Arterial blood gas reference values for sea level and an altitude of 1,400 meters. *Am J Respir Crit Care Med* 1999; 160: 1525-1531.
4. Zavorsky GS, Cao J, Mayo NE, Gabbay R, Murias JM. Arterial versus capillary blood gases: a meta-analysis. *Respir Physiol Neurobiol* 2007; 155: 268-279.
5. Rojas-Camayo J, Mejia CR, Callacondo D, Dawson JA, Posso M, Galvan CA, Davila-Arango N, Bravo EA, Loescher VY, Padilla-Deza MM, Rojas-Valero N, Velasquez-Chavez G, Clemente J, Alva-Lozada G, Quispe-Mauricio A, Bardalez S, Subhi R. Reference values for oxygen saturation from sea level to the highest human habitation in the Andes in acclimatized persons. *Thorax* 2018; 73: 776-778.
6. McCollum ED, King C, Ahmed S, Hanif AAM, Roy AD, Islam AA, Colbourn T, Schuh HB, Ginsburg AS, Hooli S, Chowdhury NH, Rizvi SJR, Begum N, Baqui AH, Checkley W. Defining hypoxaemia from pulse oximeter measurements of oxygen saturation in well children at low altitude in Bangladesh: an observational study. *BMJ Open Respir Res* 2021; 8.
7. Andrist E, Nuppna M, Barbaro RP, Valley TS, Sjoding MW. Association of Race With Pulse Oximetry Accuracy in Hospitalized Children. *JAMA Netw Open* 2022; 5: e224584.
8. Casanova C, Hernandez MC, Sanchez A, Garcia-Talavera I, de Torres JP, Abreu J, Valencia JM, Aguirre-Jaime A, Celli BR. Twenty-four-hour ambulatory oximetry monitoring in COPD patients with moderate hypoxemia. *Respir Care* 2006; 51: 1416-1423.
9. Mohsenin V, Guffanti EE, Hilbert J, Ferranti R. Daytime oxygen saturation does not predict nocturnal oxygen desaturation in patients with chronic obstructive pulmonary disease. *Arch Phys Med Rehabil* 1994; 75: 285-289.
10. Pitsiou G, Bagalas V, Boutou A, Stanopoulos I, Argyropoulou-Pataka P. Should we routinely screen patients with idiopathic pulmonary fibrosis for nocturnal hypoxemia? *Sleep Breath* 2013; 17: 447-448.
11. Mahut B, Chevalier-Bidaud B, Plantier L, Essalhi M, Callens E, Graba S, Gillet-Juvin K, Valcke-Brossollet J, Delclaux C. Diffusing capacity for carbon monoxide is linked to ventilatory demand in patients with chronic obstructive pulmonary disease. *COPD* 2012; 9: 16-21.
12. Mahut B, Fuchs-Climent D, Plantier L, Karila C, Refabert L, Chevalier-Bidaud B, Beydon N, Peiffer C, Delclaux C. Cross-sectional assessment of exertional dyspnea in otherwise healthy children. *Pediatr Pulmonol* 2014; 49: 772-781.
13. Kelly AM, Kyle E, McAlpine R. Venous pCO(2) and pH can be used to screen for significant hypercarbia in emergency patients with acute respiratory disease. *J Emerg Med* 2002; 22: 15-19.
14. Fauroux B. [Chronic respiratory failure in children. Evaluation and management]. *Rev Mal Respir* 2001; 18: 644-649.
15. Varghese NP, Tillman RH, Keller RL. Pulmonary hypertension is an important co-morbidity in developmental lung diseases of infancy: Bronchopulmonary dysplasia and congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Pulmonol* 2021; 56: 670-677.
16. Gaultier C. Cardiorespiratory adaptation during sleep in infants and children. *Pediatr Pulmonol* 1995; 19: 105-117.
17. Marcus CL, Omlin KJ, Basinki DJ, Bailey SL, Rachal AB, Von Pechmann WS, Keens TG, Ward SL. Normal polysomnographic values for children and adolescents. *Am Rev Respir Dis* 1992; 146: 1235-1239.
18. Aubertin G, Marguet C, Delacourt C, Houdouin V, Leclainche L, Lubrano M, Marteletti O, Pin I, Pouessel G, Rittie JL, Saulnier JP, Schweitzer C, Stremler N, Thumerelle C, Toutain-

- Rigolet A, Beydon N, Le Groupe de recherche sur les avances en pneumologie p. [Recommendations for pediatric oxygen therapy in acute and chronic settings: needs assessment, implementation criteria, prescription practices and follow-up]. *Arch Pediatr* 2012; 19: 528-536.
19. de Sousa LP, Liberato FMG, Vendrusculo FM, Donadio MVF, Barbosa RRB. Obstructive sleep apnea in children and adolescents with cystic fibrosis and preserved lung function or mild impairment: a systematic review and meta-analysis of prevalence. *Sleep Med* 2021; 88: 36-43.
 20. Wagner PD. Ventilation-perfusion matching during exercise. *Chest* 1992; 101: 192S-198S.
 21. Bevanda L, Mok V, Lin K, Assayag D, Fisher JH, Johannson KA, Khalil N, Kolb M, Manganas H, Marcoux V, Sadatsafavi M, Wong AW, Ryerson CJ. Validation of a Dyspnea Visual Analogue Scale in Fibrotic Interstitial Lung Disease. *Ann Am Thorac Soc* 2024.
 22. Yates H, Adamali HI, Maskell N, Barratt S, Sharp C. Visual analogue scales for interstitial lung disease: a prospective validation study. *QJM* 2018; 111: 531-539.
 23. Lammers N, van Hoesel MHT, van der Kamp M, Brusse-Keizer M, van der Palen J, Visser R, Driessens JMM, Thio BJ. The Visual Analog Scale detects exercise-induced bronchoconstriction in children with asthma. *J Asthma* 2020; 57: 1347-1353.
 24. Tosca MA, Silvestri M, Olcese R, Pistorio A, Rossi GA, Ciprandi G. Breathlessness perception assessed by visual analogue scale and lung function in children with asthma: a real-life study. *Pediatr Allergy Immunol* 2012; 23: 537-542.
 25. Williams JG, Eston R, Furlong B. CERT: a perceived exertion scale for young children. *Percept Mot Skills* 1994; 79: 1451-1458.
 26. Pianosi PT, Zhang Z, Hernandez P, Huebner M. Measuring Dyspnea and Perceived Exertion in Healthy Adults and with Respiratory Disease: New Pictorial Scales. *Sports Med Open* 2016; 2: 17.
 27. Jung S, Yoon HM, Yoon J, Park M, Rhee ES, Kim H, Koh KN, Lee JS, Im HJ, Yu J. The association of lung function changes with outcomes in children with bronchiolitis obliterans syndrome after hematopoietic stem cell transplantation. *Pediatr Pulmonol* 2021; 56: 3332-3341.
 28. Ramos KJ, Hee Wai T, Stephenson AL, Sykes J, Stanojevic S, Rodriguez PJ, Bansal A, Mayer-Hamblett N, Goss CH, Kapnidak SG. Development and Internal Validation of a Prognostic Model of the Probability of Death or Lung Transplantation Within 2 Years for Patients With Cystic Fibrosis and FEV(1) <= 50% Predicted. *Chest* 2022; 162: 757-767.
 29. Vandenbroucke NJ, Zampoli M, Morrow B. Lung function determinants and mortality of children and adolescents with cystic fibrosis in South Africa 2007-2016. *Pediatr Pulmonol* 2020; 55: 1381-1387.
 30. Ring AM, Carlens J, Bush A, Castillo-Corullon S, Fasola S, Gaboli MP, Griese M, Koucky V, La Grutta S, Lombardi E, Proesmans M, Schwerk N, Snijders D, Nielsen KG, Buchvald F. Pulmonary function testing in children's interstitial lung disease. *Eur Respir Rev* 2020; 29.
 31. Saleem F, Ryerson CJ, Sarma N, Johannson K, Marcoux V, Fisher J, Assayag D, Manganas H, Khalil N, Morisset J, Glaspole IN, Goh N, Oldham JM, Cox G, Fell C, Gershon AS, Halayko A, Hambly N, Lok SD, Shapera S, To T, Wilcox PG, Wong AW, Kolb M, Khor YH. Predicting New-onset Exertional and Resting Hypoxemia in Fibrotic Interstitial Lung Disease. *Ann Am Thorac Soc* 2023; 20: 1726-1734.
 32. Deterding R, Young LR, DeBoer EM, Warburton D, Cunningham S, Schwerk N, Flaherty KR, Brown KK, Dumistracel M, Erhardt E, Bertulis J, Gahlemann M, Stowasser S, Griese M, InPed ILDTi. Nintedanib in children and adolescents with fibrosing interstitial lung diseases. *Eur Respir J* 2023; 61.
 33. Jiang G, Xia J, Shen Q, Chen W, Huang J, Wang L, Sun L, Qian L. Clinical features and outcomes of children's interstitial lung disease accompanied with connective tissue disease: A prospective cohort study. *Respir Med* 2023; 218: 107402.
 34. Margaritopoulos GA, Proklou A, Trachalaki A, Badenes Bonet D, Kokosi M, Kouranos V, Chua F, George P, Renzoni EA, Devaraj A, Desai S, Nicholson AG, Antoniou KM, Wells AU. Overnight desaturation in interstitial lung diseases: links to pulmonary vasculopathy and mortality. *ERJ Open Res* 2024; 10.

35. Graham BL, Brusasco V, Burgos F, Cooper BG, Jensen R, Kendrick A, MacIntyre NR, Thompson BR, Wanger J. 2017 ERS/ATS standards for single-breath carbon monoxide uptake in the lung. *Eur Respir J* 2017; 49.
36. Lee E, Park S, Yang HJ. Pulmonary Function in Post-Infectious Bronchiolitis Obliterans in Children: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Pathogens* 2022; 11.
37. Holland AE, Spruit MA, Troosters T, Puhan MA, Pepin V, Saey D, McCormack MC, Carlin BW, Sciurba FC, Pitta F, Wanger J, MacIntyre N, Kaminsky DA, Culver BH, Revill SM, Hernandes NA, Andrianopoulos V, Camillo CA, Mitchell KE, Lee AL, Hill CJ, Singh SJ. An official European Respiratory Society/American Thoracic Society technical standard: field walking tests in chronic respiratory disease. *Eur Respir J* 2014; 44: 1428-1446.
38. Geiger R, Strasak A, Treml B, Gasser K, Kleinsasser A, Fischer V, Geiger H, Loeckinger A, Stein JI. Six-minute walk test in children and adolescents. *J Pediatr* 2007; 150: 395-399, 399 e391-392.
39. Mylius CF, Paap D, Takken T. Reference value for the 6-minute walk test in children and adolescents: a systematic review. *Expert Rev Respir Med* 2016; 10: 1335-1352.
40. Priesnitz CV, Rodrigues GH, Stumpf Cda S, Viapiana G, Cabral CP, Stein RT, Marostica PJ, Donadio MV. Reference values for the 6-min walk test in healthy children aged 6-12 years. *Pediatr Pulmonol* 2009; 44: 1174-1179.
41. Afzal S, Burge AT, Lee AL, Bondarenko J, Holland AE. Should the 6-Minute Walk Test Be Stopped If Oxyhemoglobin Saturation Falls Below 80%? *Arch Phys Med Rehabil* 2018; 99: 2370-2372.
42. Jenkins S, Cecins N. Six-minute walk test: observed adverse events and oxygen desaturation in a large cohort of patients with chronic lung disease. *Intern Med J* 2011; 41: 416-422.
43. Laboratories ATSCoPSfCPF. ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *Am J Respir Crit Care Med* 2002; 166: 111-117.
44. Agarwala P, Salzman SH. Six-Minute Walk Test: Clinical Role, Technique, Coding, and Reimbursement. *Chest* 2020; 157: 603-611.
45. Appenzeller P, Gautschi F, Muller J, Lichtblau M, Sacher S, Schneider SR, Schwarz EI, Ulrich S. Prediction of maximal oxygen uptake from 6-min walk test in pulmonary hypertension. *ERJ Open Res* 2022; 8.
46. Cahalin L, Pappagianopoulos P, Prevost S, Wain J, Ginns L. The relationship of the 6-min walk test to maximal oxygen consumption in transplant candidates with end-stage lung disease. *Chest* 1995; 108: 452-459.
47. Manttari A, Suni J, Sievanen H, Husu P, Vaha-Ypya H, Valkeinen H, Tokola K, Vasankari T. Six-minute walk test: a tool for predicting maximal aerobic power ($\text{VO}_2 \text{ max}$) in healthy adults. *Clin Physiol Funct Imaging* 2018.
48. Modaresi M, Roshanzamir Z, Shirzadi R. The Correlation of Health-Related Quality of Life with Cystic Fibrosis Severity Markers in Chest CT Scan and 6-Minute Walk Test: A Cross-Sectional Study. *Indian J Pediatr* 2022; 89: 113-117.
49. Mocelin H, Bueno G, Irion K, Marchiori E, Sarria E, Watte G, Hochhegger B. CT densitovolumetry in children with obliterative bronchiolitis: correlation with clinical scores and pulmonary function test results. *J Bras Pneumol* 2013; 39: 701-710.
50. Freiberger D, Gould Delaney A, Forbes P, Manley D, Visner GA. Pediatric lung transplant: Correlation of pretransplant condition with post-transplant outcomes. *Pediatr Transplant* 2021; 25: e13889.
51. Yilmaz D, Freiberger DA, Gould A, Zhou J, Boyer D. Pretransplant six-minute walk test predicts peri- and post-operative outcomes after pediatric lung transplantation. *Pediatr Transplant* 2013; 17: 34-40.
52. Andrade Lima C, Dornelas de Andrade A, Campos SL, Brandao DC, Mourato IP, Britto MCA. Six-minute walk test as a determinant of the functional capacity of children and adolescents with cystic fibrosis: A systematic review. *Respir Med* 2018; 137: 83-88.
53. Gur M, Masarweh K, Toukan Y, Nir V, Bar-Yoseph R, Hanna M, Manor E, Hakim F, Bentur L. Six-minute walk, lung clearance index, and QOL in bronchiolitis obliterans and cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol* 2019; 54: 451-456.

54. Radtke T, Crook S, Kaltsakas G, Louvaris Z, Berton D, Urquhart DS, Kampouras A, Rabinovich RA, Verges S, Kontopidis D, Boyd J, Tonia T, Langer D, De Brandt J, Goertz YMJ, Burtin C, Spruit MA, Braeken DCW, Dacha S, Franssen FME, Laveneziana P, Eber E, Troosters T, Neder JA, Puhan MA, Casaburi R, Vogiatzis I, Hebestreit H. ERS statement on standardisation of cardiopulmonary exercise testing in chronic lung diseases. *Eur Respir Rev* 2019; 28.
55. Radtke T, Urquhart DS, Braun J, Barry PJ, Waller I, Petch N, Mei-Zahav M, Kramer MR, Hua-Huy T, Dinh-Xuan AT, Innes JA, McArthur S, Sovtic A, Gojsina B, Verges S, de Maat T, Morrison L, Wood J, Crute S, Williams CA, Tomlinson OW, Bar-Yoseph R, Hebestreit A, Quon BS, Kwong E, Saynor ZL, Causer AJ, Stephenson AL, Schneiderman JE, Shaw M, Dwyer T, Stevens D, Remus N, Douvry B, Foster K, Benden C, Ratjen F, Hebestreit H. Prognostic Value of CiCFSG. Cardiopulmonary Exercise Testing Provides Prognostic Information in Advanced Cystic Fibrosis Lung Disease. *Ann Am Thorac Soc* 2024; 21: 411-420.
56. Aertssen W, van de Kamp A, Jelsma LD, Smits-Engelsman B. Reliability and validity of the modified shuttle test-paeds to measure cardiorespiratory fitness in children. *BMC Pediatr* 2024; 24: 343.
57. Kasai D, Tsilos MD, Eston R, Parfitt G. Ratings of perceived exertion (RPE) from a submaximal 20-m shuttle-run test accurately predict children's VO(2peak), but when should we stop the test? *Eur J Appl Physiol* 2024.
58. Menezes-Junior FJ, Jesus IC, Mota J, Lopes MFA, Corazza PRP, Tadiotto MC, Tozo TAA, Purim KSM, Ronque ERV, Leite N. Validation of equations to estimate the peak oxygen uptake in adolescents from 20 metres shuttle run test. *J Sports Sci* 2020; 38: 2588-2596.
59. Harari S, Elia D, Humbert M. Pulmonary Hypertension in Parenchymal Lung Diseases: Any Future for New Therapies? *Chest* 2018; 153: 217-223.
60. Amaddeo A, Fauroux B. Oxygen and carbon dioxide monitoring during sleep. *Paediatr Respir Rev* 2016; 20: 42-44.
61. Berry RB, Budhiraja R, Gottlieb DJ, Gozal D, Iber C, Kapur VK, Marcus CL, Mehra R, Parthasarathy S, Quan SF, Redline S, Strohl KP, Davidson Ward SL, Tangredi MM, American Academy of Sleep M. Rules for scoring respiratory events in sleep: update of the 2007 AASM Manual for the Scoring of Sleep and Associated Events. Deliberations of the Sleep Apnea Definitions Task Force of the American Academy of Sleep Medicine. *J Clin Sleep Med* 2012; 8: 597-619.
62. Fauroux B, Abel F, Amaddeo A, Bignamini E, Chan E, Corel L, Cutrera R, Ersu R, Installe S, Khirani S, Krivec U, Narayan O, MacLean J, Perez De Sa V, Pons-Odena M, Stehling F, Ferreira RT, Verhulst S. ERS statement on paediatric long-term noninvasive respiratory support. *Eur Respir J* 2022; 59.
63. Tan HL, Gozal D, Ramirez HM, Bandla HP, Kheirandish-Gozal L. Overnight polysomnography versus respiratory polygraphy in the diagnosis of pediatric obstructive sleep apnea. *Sleep* 2014; 37: 255-260.
64. Aubertin G, Akkari M, Andrieux A, Colas des Francs C, Fauroux B, Franco P, Gagnadoux F, de Santerre OG, Grollemund B, Hartley S, Jaffuel D, Lafond L, Schroder CM, Schweitzer C, Charley-Monaca C. Management of obstructive sleep apnea syndrome type 1 in children and adolescents - A French consensus. *Arch Pediatr* 2023; 30: 510-516.
65. Dayyat E, Kheirandish-Gozal L, Gozal D. Childhood Obstructive Sleep Apnea: One or Two Distinct Disease Entities? *Sleep Med Clin* 2007; 2: 433-444.
66. Wiegand-Grefe S, Liedtke A, Morgenstern L, Hoff A, Csengoe-Norris A, Johannsen J, Denecke J, Barkmann C, Grolle B, Daubmann A, Wegscheider K, Boettcher J. Health-Related Quality of Life and mental health of families with children and adolescents affected by rare diseases and high disease burden: the perspective of affected children and their siblings. *BMC Pediatr* 2022; 22: 596.
67. Mattson J, Lunnelie J, Lofholm T, Andersson ES, Aune RE, Bjorling G. Quality Of Life in Children With Home Mechanical Ventilation - A Scoping Review. *SAGE Open Nurs* 2022; 8: 23779608221094522.

68. Rodday AM, Graham RJ, Weidner RA, Terrin N, Leslie LK, Parsons SK. Predicting Health Care Utilization for Children With Respiratory Insufficiency Using Parent-Proxy Ratings of Children's Health-Related Quality of Life. *J Pediatr Health Care* 2017; 31: 654-662.
69. Keilty K, Cohen E, Ho M, Spalding K, Stremler R. Sleep disturbance in family caregivers of children who depend on medical technology: A systematic review. *J Pediatr Rehabil Med* 2015; 8: 113-130.
70. Muneton-Castano YF, Hull JH, Graham RJ. Tele-mental health intervention for caregivers of children on home ventilation: A randomized control trial. *Child Care Health Dev* 2022; 48: 80-87.
71. Seear M, Kapur A, Wensley D, Morrison K, Behroozi A. The quality of life of home-ventilated children and their primary caregivers plus the associated social and economic burdens: a prospective study. *Arch Dis Child* 2016; 101: 620-627.
72. Zanardo V, Freato F. Home oxygen therapy in infants with bronchopulmonary dysplasia: assessment of parental anxiety. *Early Hum Dev* 2001; 65: 39-46.
73. Graham RJ, Rodday AM, Parsons SK. Family-centered assessment and function for children with chronic mechanical respiratory support. *J Pediatr Health Care* 2014; 28: 295-304.
74. Graham RJ, Rodday AM, Weidner RA, Parsons SK. The Impact on Family of Pediatric Chronic Respiratory Failure in the Home. *J Pediatr* 2016; 175: 40-46.
75. Urschitz MS, Wolff J, Sokollik C, Eggebrecht E, Urschitz-Duprat PM, Schlaud M, Poets CF. Nocturnal arterial oxygen saturation and academic performance in a community sample of children. *Pediatrics* 2005; 115: e204-209.
76. Elphick HE, Mallory G. Oxygen therapy for cystic fibrosis. *Cochrane Database Syst Rev* 2013; 2013: CD003884.
77. Hayes D, Jr., Wilson KC, Krivchenia K, Hawkins SMM, Balfour-Lynn IM, Gozal D, Panitch HB, Splaingard ML, Rhein LM, Kurland G, Abman SH, Hoffman TM, Carroll CL, Cataletto ME, Tumin D, Oren E, Martin RJ, Baker J, Porta GR, Kaley D, Gettys A, Deterding RR. Home Oxygen Therapy for Children. An Official American Thoracic Society Clinical Practice Guideline. *Am J Respir Crit Care Med* 2019; 199: e5-e23.
78. Haute Autorité de Santé. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS). Dysplasie bronchopulmonaire. https://wwwhas-santefr/upload/docs/application/pdf/2023-08/respiril_pnds_dbppdf 2023.
79. Greenough A. Bronchopulmonary dysplasia--long term follow up. *Paediatr Respir Rev* 2006; 7 Suppl 1: S189-191.
80. Adde FV, Alvarez AE, Barbisan BN, Guimaraes BR. Recommendations for long-term home oxygen therapy in children and adolescents. *J Pediatr (Rio J)* 2013; 89: 6-17.
81. Balfour-Lynn IM, Primhak RA, Shaw BN. Home oxygen for children: who, how and when? *Thorax* 2005; 60: 76-81.
82. Gut-Gobert C, L'Her E. [Indications and practical issues concerning oxygen therapy]. *Rev Mal Respir* 2006; 23: 3S13-23.
83. Haute Autorité de Santé. Dispositifs médicaux et prestations associées pour traitement de l'insuffisance respiratoire et de l'apnée du sommeil. https://wwwhas-santefr/upload/docs/application/pdf/2014-09/note_de_cadrage_sed_sahos_evaluation_cliniquepdf 2011.
84. Balfour-Lynn IM, Field DJ, Gringras P, Hicks B, Jardine E, Jones RC, Magee AG, Primhak RA, Samuels MP, Shaw NJ, Stevens S, Sullivan C, Taylor JA, Wallis C, Paediatric Section of the Home Oxygen Guideline Development Group of the BTSSoCC. BTS guidelines for home oxygen in children. *Thorax* 2009; 64 Suppl 2: ii1-26.
85. Haque A, Rizvi M, Arif F. Pediatric Oxygen Therapy: A Clinical Update. *J Ayub Med Coll Abbottabad* 2016; 28: 630-634.
86. Walsh BK, Smallwood CD. Pediatric Oxygen Therapy: A Review and Update. *Respir Care* 2017; 62: 645-661.
87. Darcy A, Thurston N, Brant R, Flemons W, Fofonoff D, Ruttimann A, Sveinson S, Neil C. Randomized Double-Blind Trial of the Effects of Humidified Compared with Nonhumidified Low Flow Oxygen Therapy on the Symptoms of Patients. *Can Respir J* 1997; 4: 76-80.

88. Zhang X, Fan A, Liu Y, Wei L. Humidified versus nonhumidified low-flow oxygen therapy in children with Pierre-Robin syndrome: A randomized controlled trial. *Medicine (Baltimore)* 2022; 101: e30329.
89. Wen Z, Wang W, Zhang H, Wu C, Ding J, Shen M. Is humidified better than non-humidified low-flow oxygen therapy? A systematic review and meta-analysis. *J Adv Nurs* 2017; 73: 2522-2533.
90. Nam A-R-N, Bae W-H, Park M-M, Ko E-J, Park B-N, Park J-O, Yim J-Y. Development of Nursing Practice Guidelines for Non-humidified Low Flow Oxygen Therapy by Nasal Cannula. *Journal of Korean Academy of Nursing Administration* 2013; 19: 87.
91. Fierro J, Herrick H, Fregene N, Khan A, Ferro DF, Nelson MN, Brent CR, Bonafide CP, DeMauro SB. Home pulse oximetry after discharge from a quaternary-care children's hospital: Prescriber patterns and perspectives. *Pediatr Pulmonol* 2022; 57: 209-216.
92. Laubscher B. Home oxygen therapy: beware of birthday cakes. *Arch Dis Child* 2003; 88: 1125.
93. Coker RK, Armstrong A, Church AC, Holmes S, Naylor J, Pike K, Saunders P, Spurling KJ, Vaughn P. BTS Clinical Statement on air travel for passengers with respiratory disease. *Thorax* 2022; 77: 329-350.
94. Kelly PT, Swanney MP, Seccombe LM, Frampton C, Peters MJ, Beckert L. Air travel hypoxemia vs. the hypoxia inhalation test in passengers with COPD. *Chest* 2008; 133: 920-926.
95. Martin AC, Verheggen M, Stick SM, Stavreska V, Oostryck J, Wilson AC, Hall GL. Definition of cutoff values for the hypoxia test used for preflight testing in young children with neonatal chronic lung disease. *Chest* 2008; 133: 914-919.
96. Yankaskas JR, Marshall BC, Sufian B, Simon RH, Rodman D. Cystic fibrosis adult care: consensus conference report. *Chest* 2004; 125: 1S-39S.
97. Haute Autorité de Santé. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS). Mucoviscidose. https://wwwhas-santefr/upload/docs/application/pdf/2017-09/pnds_2017_vf1pdf 2017.
98. Haute Autorité de Santé. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS). Bronchiectasie de l'enfant, diagnostic et prise en charge (hors mucoviscidose et dyskinésie ciliaire primitive). https://wwwhas-santefr/upload/docs/application/pdf/2021-10/respirif_pnds_bronchiectasiepdf 2021.
99. Fauroux B, Nicot F, Boelle PY, Boule M, Clement A, Lofaso F, Bonora M. Mechanical limitation during CO₂ rebreathing in young patients with cystic fibrosis. *Respir Physiol Neurobiol* 2006; 153: 217-225.
100. Giovannini-Chami L, Khirani S, Thouvenin G, Ramirez A, Fauroux B. Work of breathing to optimize noninvasive ventilation in bronchiolitis obliterans. *Intensive Care Med* 2012; 38: 722-724.
101. Khirani S, Pierrot S, Leboulanger N, Ramirez A, Breton D, Couloigner V, Fauroux B. Work of breathing as a tool to diagnose severe fixed upper airway obstruction. *Pediatr Pulmonol* 2014; 49: E35-39.
102. Khirani S, Ramirez A, Aloui S, Leboulanger N, Picard A, Fauroux B. Continuous positive airway pressure titration in infants with severe upper airway obstruction or bronchopulmonary dysplasia. *Crit Care* 2013; 17: R167.
103. Gille T, Didier M, Boubaya M, Moya L, Sutton A, Carton Z, Baran-Marszak F, Sadoun-Danino D, Israel-Biet D, Cottin V, Gagnadoux F, Crestani B, d'Ortho MP, Brillet PY, Valeyre D, Nunes H, Planes C, collaborators. Obstructive sleep apnoea and related comorbidities in incident idiopathic pulmonary fibrosis. *Eur Respir J* 2017; 49.
104. Mermigkis C, Bouloukaki I, Schiza SE. Sleep as a New Target for Improving Outcomes in Idiopathic Pulmonary Fibrosis. *Chest* 2017; 152: 1327-1338.
105. Mermigkis C, Bouloukaki I, Antoniou K, Papadogiannis G, Giannarakis I, Varouchakis G, Siafakas N, Schiza SE. Obstructive sleep apnea should be treated in patients with idiopathic pulmonary fibrosis. *Sleep Breath* 2015; 19: 385-391.

106. Schiza S, Mermigkis C, Margaritopoulos GA, Daniil Z, Harari S, Poletti V, Renzoni EA, Torre O, Visca D, Bouloukaki I, Sourvinos G, Antoniou KM. Idiopathic pulmonary fibrosis and sleep disorders: no longer strangers in the night. *Eur Respir Rev* 2015; 24: 327-339.
107. Abdel-Latif Thomasson D, Abou Taam R, Berteloot L, Khirani S, Griffon L, Hadchouel A, Delacourt C, Fauroux B. Sleep in children and young adults with interstitial and diffuse lung disease. *Sleep Med* 2021; 80: 23-29.
108. Oktem S, Karadag B, Erdem E, Gokdemir Y, Karakoc F, Dagli E, Ersu R. Sleep disordered breathing in patients with primary ciliary dyskinesia. *Pediatr Pulmonol* 2013; 48: 897-903.
109. Fauroux B, Waters K, MacLean JE. Sleep in children and young adults with cystic fibrosis. *Paediatr Respir Rev* 2023; 46: 12-16.
110. Amaddeo A, Frapin A, Touil S, Khirani S, Griffon L, Fauroux B. Outpatient initiation of long-term continuous positive airway pressure in children. *Pediatr Pulmonol* 2018; 53: 1422-1428.
111. Fauroux B, Abel F, Amaddeo A, Bignamini E, Chan E, Corel L, Cutrera R, Ersu R, Installe S, Khirani S, Krivec U, Narayan O, MacLean J, Perez De Sa V, Pons-Odena M, Stehling F, Trindade Ferreira R, Verhulst S. ERS Statement on pediatric long term noninvasive respiratory support. *Eur Respir J* 2022; 59: 2101404.
112. Amaddeo A, Frapin A, Touil S, Khirani S, Griffon L, Fauroux B. Outpatient initiation of long-term continuous positive airway pressure in children. *Pediatr Pulmonol* 2018; 53: 1422-1428.
113. Fresnel E, Vedrenne-Cloquet M, Lebret M, Griffon L, Fauroux B, Khirani S. Detection of Simulated Pediatric Breathing by CPAP/Noninvasive Ventilation Devices. *Respir Care* 2023; 68: 1087-1096.
114. Steindor M, Wagner CE, Bock C, Eckerland M, Heitschmidt L, Pichlmaier L, Olivier M, Bouikidis A, Grosse-Onnebrink J, Mellies U, Stehling F. Home Noninvasive Ventilation in Pediatric Subjects With Neuromuscular Diseases: One Size Fits All. *Respir Care* 2021; 66: 410-415.
115. Fauroux B, Lavis JF, Nicot F, Picard A, Boelle PY, Clement A, Vazquez MP. Facial side effects during noninvasive positive pressure ventilation in children. *Intensive Care Med* 2005; 31: 965-969.
116. Fauroux B, Lavis JF, Nicot F, Picard A, Boelle PY, Clement A, Vazquez MP. Facial side effects during noninvasive positive pressure ventilation in children. *Intensive Care Med* 2005; 31: 965-969.
117. Fauroux B, Leboulanger N, Roger G, Denoyelle F, Picard A, Garabedian EN, Aubertin G, Clément A. Noninvasive positive-pressure ventilation avoids recannulation and facilitates early weaning from tracheotomy in children. *Pediatr Crit Care Med* 2010; 11: 31-37.
118. Fauroux B, Leboulanger N, Roger G, Denoyelle F, Picard A, Garabedian EN, Aubertin G, Clement A. Noninvasive positive-pressure ventilation avoids recannulation and facilitates early weaning from tracheotomy in children. *Pediatr Crit Care Med* 2010; 11: 31-37.
119. Edwards JD, Panitch HB, George M, Cirrilla AM, Grunstein E, Wolfe J, Nelson JE, Miller RL. Development and validation of a novel informational booklet for pediatric long-term ventilation decision support. *Pediatr Pulmonol* 2021; 5.
120. Edwards JD, Panitch HB, George M, Cirrilla AM, Grunstein E, Wolfe J, Nelson JE, Miller RL. Development and validation of a novel informational booklet for pediatric long-term ventilation decision support. *Pediatr Pulmonol* 2021; 56: 1198-1204.
121. Mellies U, Ragette R, Dohna Schwake C, Boehm H, Voit T, Teschler H. Long-term noninvasive ventilation in children and adolescents with neuromuscular disorders. *Eur Respir J* 2003; 22: 631-636.
122. Mellies U, Ragette R, Dohna Schwake C, Boehm H, Voit T, Teschler H. Long-term noninvasive ventilation in children and adolescents with neuromuscular disorders. *Eur Respir J* 2003; 22: 631-636.
123. Bhammar DM, Jones HN, Lang JE. Inspiratory Muscle Rehabilitation Training in Pediatrics: What Is the Evidence? *Can Respir J* 2022; 2022: 5680311.
124. Dumas HM. Rehabilitation Considerations for Children Dependent on Long-Term Mechanical Ventilation. *ISRN Rehabilitation* 2012; 2012: 1-15.

125. Joschtel B, Gomersall SR, Tweedy S, Petsky H, Chang AB, Trost SG. Objectively measured physical activity and sedentary behaviour in children with bronchiectasis: a cross-sectional study. *BMC Pulm Med* 2019; 19: 7.
126. Joschtel B, Gomersall SR, Tweedy S, Petsky H, Chang AB, Trost SG. Fundamental movement skill proficiency and objectively measured physical activity in children with bronchiectasis: a cross-sectional study. *BMC Pulm Med* 2021; 21: 269.
127. Firat M, Mutlu S, Yoleri B, Bosnak Guclu M. Comparison of respiratory functions, muscle strength, and physical activity among children with primary ciliary dyskinesia with and without Kartagener's syndrome and healthy controls. *Physiother Theory Pract* 2023; 1-9.
128. Sisman Y, Buchvald FF, Ring AM, Wassilew K, Nielsen KG. Long-Term Lung Function and Exercise Capacity in Postinfectious chILD. *Pediatr Allergy Immunol Pulmonol* 2019; 32: 4-11.
129. Rodríguez I, Zenteno D, Manterola C. Effects of home-based respiratory muscle training in children and adolescents with chronic lung disease. *Jornal Brasileiro de Pneumologia* 2014; 40: 626-633.
130. O'Dea CA, Beaven ML, Wilson AC, Smith EF, Maiorana A, Simpson SJ. Preterm birth and exercise capacity: what do we currently know? *Front Pediatr* 2023; 11: 1222731.
131. Amitai N, Stafler P, Blau H, Kaplan E, Mussaffi H, Levine H, Bar-On O, Steuer G, Bar-Yishay E, Klinger G, Mei-Zahav M, Prais D. Cardiopulmonary exercise testing in adolescence following extremely premature birth. *Pediatr Pulmonol* 2024; 59: 997-1005.
132. Rinaldi S, Gilliland J, O'Connor C, Seabrook JA, Mura M, Madill J. Exercise capacity and its relationship with body composition and nutrition status in patients with interstitial lung disease. *Nutr Clin Pract* 2021; 36: 891-898.
133. Kwak S. Home mechanical ventilation in children with chronic respiratory failure: a narrative review. *J Yeungnam Med Sci* 2023; 40: 123-135.
134. Brown RK, Wyatt H, Price JF, Kelly FJ. Pulmonary dysfunction in cystic fibrosis is associated with oxidative stress. *Eur Respir J* 1996; 9: 334-339.
135. Haut Conseil de la Santé Publique. Vaccination des personnes immunodéprimées ou aspléniques. <https://www.hcsp.fr/explore.cgi/avisrapportsdomaine?clefr=504> 2018.
136. Benden C. Specific aspects of children and adolescents undergoing lung transplantation. *Curr Opin Organ Transplant* 2012; 17: 509-514.
137. Agence de la biomédecine. Greffe cardio-pulmonaire et pulmonaire pédiatrique. <https://ramsgence-biomedecinefr/greffe-cardio-pulmonaire-et-pulmonaire-pediatrique-0> 2024.
138. Roy C, Allou N, Coulomb A, Grenet D, Borie R, Zuber B, Hamid A, Glorion M, Brun AL, Longchamps E, Hadchouel A, Brugiere O. Successful lung transplantation in genetic methionyl-tRNA synthetase-related alveolar proteinosis/lung fibrosis without recurrence under methionine supplementation: Medium-term outcome in 4 cases. *Am J Transplant* 2024; 24: 1317-1322.
139. Buchbinder N, Wallyn F, Lhuillier E, Hicheri Y, Magro L, Farah B, Cornillon J, Dulery R, Vincent L, Brissot E, Yakoub-Agha I, Chevallier P. [Post-transplant pulmonary complications: Guidelines from the francophone Society of bone marrow transplantation and cellular therapy (SFGM-TC)]. *Bull Cancer* 2019; 106: S10-S17.
140. Dani A, Hayes D, Jr., Guzman-Gomez A, Hossain MM, Woods JC, Morales DLS, Hirsch R, Zafar F, Hysinger EB. Lung Transplantation for Bronchopulmonary Dysplasia. *Chest* 2023; 163: 1166-1175.
141. Maynard R, Armstrong M, O'Grady K, Moore B, Kuracheck S, Mallory GB, Wheeler W. Predischarge death or lung transplantation in tracheostomy and ventilator dependent grade 3 bronchopulmonary dysplasia. *Pediatr Pulmonol* 2024; 59: 867-873.
142. Benden C. Pediatric lung transplantation. *J Thorac Dis* 2017; 9: 2675-2683.
143. Leard LE, Holm AM, Valapour M, Glanville AR, Attawar S, Aversa M, Campos SV, Christon LM, Cypel M, Dellgren G, Hartwig MG, Kapnidak SG, Kolaitis NA, Kotloff RM, Patterson CM, Shlobin OA, Smith PJ, Sole A, Solomon M, Weill D, Wijzenbeek MS, Willemse BWM, Arcasoy SM, Ramos KJ. Consensus document for the selection of lung transplant

- candidates: An update from the International Society for Heart and Lung Transplantation. *J Heart Lung Transplant* 2021; 40: 1349-1379.
144. Damy T, Burgel PR, Pepin JL, Boelle PY, Cracowski C, Murris-Espin M, Nove-Josserand R, Stremler N, Simon T, Adnot S, Fauroux B. Pulmonary acceleration time to optimize the timing of lung transplant in cystic fibrosis. *Pulm Circ* 2012; 2: 75-83.
 145. Verleden GM, Glanville AR, Lease ED, Fisher AJ, Calabrese F, Corris PA, Ensor CR, Gottlieb J, Hachem RR, Lama V, Martinu T, Neil DAH, Singer LG, Snell G, Vos R. Chronic lung allograft dysfunction: Definition, diagnostic criteria, and approaches to treatment-A consensus report from the Pulmonary Council of the ISHLT. *J Heart Lung Transplant* 2019; 38: 493-503.
 146. Robinson PD, Spencer H, Aurora P. Impact of lung function interpretation approach on pediatric bronchiolitis obliterans syndrome diagnosis after lung transplantation. *J Heart Lung Transplant* 2015; 34: 1082-1088.
 147. Driskel M, Horsley A, Fretwell L, Clayton N, Al-Aloul M. Lung clearance index in detection of post-transplant bronchiolitis obliterans syndrome. *ERJ Open Res* 2019; 5.
 148. Nyilas S, Carlens J, Price T, Singer F, Muller C, Hansen G, Warnecke G, Latzin P, Schwerk N. Multiple breath washout in pediatric patients after lung transplantation. *Am J Transplant* 2018; 18: 145-153.
 149. Prufe J. Decision Making in the Context of Paediatric Solid Organ Transplantation Medicine. *Transpl Int* 2022; 35: 10625.
 150. Ko MSM, Poh PF, Heng KYC, Sultana R, Murphy B, Ng RWL, Lee JH. Assessment of Long-term Psychological Outcomes After Pediatric Intensive Care Unit Admission: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Pediatr* 2022; 176: e215767.
 151. Cushman GK, Stoltz MG, Blount RL, Reed B. Executive Functioning in Pediatric Solid Organ Transplant Recipients: A Meta-analytic Review. *Transplantation* 2020; 104: 357-366.
 152. Qvist E, Jalanko H, Holmberg C. Psychosocial adaptation after solid organ transplantation in children. *Pediatr Clin North Am* 2003; 50: 1505-1519.
 153. Lester ML, Fine RN. Growth following solid organ transplantation in childhood. *Pediatr Transplant* 2014; 18: 134-141.
 154. Anderson SM, Wray J, Ralph A, Spencer H, Lunnon-Wood T, Gannon K. Experiences of adolescent lung transplant recipients: A qualitative study. *Pediatr Transplant* 2017; 21.
 155. Dobbels F, Van Damme-Lombaert R, Vanhaecke J, De Geest S. Growing pains: non-adherence with the immunosuppressive regimen in adolescent transplant recipients. *Pediatr Transplant* 2005; 9: 381-390.
 156. Annunziato RA, Bucuvalas JC, Yin W, Arnand R, Alonso EM, Mazariegos GV, Venick RS, Stuber ML, Shneider BL, Shemesh E. Self-Management Measurement and Prediction of Clinical Outcomes in Pediatric Transplant. *J Pediatr* 2018; 193: 128-133 e122.
 157. Mehta P, Steinberg EA, Kelly SL, Buchanan C, Rawlinson AR. Medication adherence among adolescent solid-organ transplant recipients: A survey of healthcare providers. *Pediatr Transplant* 2017; 21.
 158. Thompson SM, Digirolamo AM, Mallory GB, Jr. Psychological adjustment of pediatric lung transplantation candidates and their parents. *J Clin Psychol Med Settings* 1996; 3: 303-317.
 159. Bertani A, De Monte L. Building a Lung Transplant Program. In: Bertani, A, Vitulo, P, Grossi, PA (eds) *Contemporary Lung Transplantation Organ and Tissue Transplantation*. Springer, Cham https://doi.org/10.1007/978-3-319-20788-9_1-1 2023.
 160. Khan MS, Zhang W, Taylor RA, Dean McKenzie E, Mallory GB, Schechter MG, Morales DL, Heinle JS, Adachi I. Survival in pediatric lung transplantation: The effect of center volume and expertise. *J Heart Lung Transplant* 2015; 34: 1073-1081.
 161. Cousino MK, Schumacher KR, Magee JC, Wolfe J, Yu S, Eder SJ, Fredericks EM. Communication about prognosis and end-of-life in pediatric organ failure and transplantation. *Pediatr Transplant* 2019; 23: e13373.
 162. Fowler A, Freiberger D, Moonan M. Palliative and end-of-life care in pediatric solid organ transplantation. *Pediatr Transplant* 2015; 19: 11-17.

8 Annexes

8.1 Annexe 1. Liste des contributeurs/trices

Coordination

Pr Christophe Delacourt, Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP, Paris

Rédacteurs

Dr Guillaume Aubertin, Hôpital Armand Trousseau, APHP, Paris (coordination chapitre 4)

Dr Melisande Baravalle, Hôpital La Timone, APHM, Marseille

Dr Audrey Barzic, Fondation Ildys, Roscoff

Dr Plamen Bokov, Hôpital Robert Debré, APHP, Paris

Dr Laurianne Coutier, Hôpital Mère-Enfant, Lyon

Pr Christophe Delacourt, Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP, Paris (coordination chapitre 3)

Pr Christophe Delclaux, Hôpital Robert Debré, APHP, Paris (coordination chapitre 2)

Mme Bénédicte De Marcellus, Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP, Paris

Pr Jean-Christophe Dubus, Hôpital La Timone, APHM, Marseille (coordination chapitre 6)

Pr Brigitte Fauroux, Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP, Paris (coordination chapitre 5)

Dr Marion Grimaud, Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP, Paris

Dr Eglantine Hullo, CHU Grenoble

Dr Julie Mazenq, Hôpital La Timone, APHM, Marseille

Dr Camille Ohlmann, Hôpital Mère-Enfant, Lyon

Dr Charlotte Roy, Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP, Paris (coordination chapitre 7)

Pr Cyril Schweitzer, CHU Nancy

Dr Nathalie Stremler, Hôpital La Timone, APHM, Marseille

Dr Caroline Thumerelle, CHRU Lille

Selecteurs sollicités

Dr Nicole Beydon, Hôpital Armand Trousseau, APHP, Paris

Mme Castellana Yaelle, Association AFPIE

Pr Harriet Corvol, Hôpital Armand Trousseau, APHP, Paris

Dr Pierrick Cros, CHU Brest

Dr Marie-Laure Dolphin, CHU Besançon

Pr Ralph Epaud, CHI Creteil

Pr Michael Fayon, Groupe Hospitalier Pellegrin, Bordeaux

Mme Deborah Fuchs, Paris

Dr Elsa Gachelin, CHU La Réunion

Dr Isabelle Gibertini, CHU Tours

Pr Alice Hadchouel-Duverge, Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP, Paris

Pr Véronique Houdouin, Hôpital Robert Debré, APHP, Paris

Pr Christophe Marguet, CHU Rouen

Dr Céline Menetrey, CHU Limoges

Dr. Marie Mittaine, CHU Toulouse

Pr Nadia Nathan, Hôpital Armand Trousseau, APHP, Paris

Dr Cinthia Rames, CHU Amiens

Pr Philippe Reix, Hôpital Mère-Enfant, Lyon

Dr Marie-Catherine Renoux, CHU Montpellier

Dr Léa Roditis, CHU Toulouse

Dr Nathalie Senecal, Association Vaincre la Mucoviscidose

Pr Sermet-Gaudelus, Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP, Paris

Dr Jessica Taylard, Hôpital Armand Trousseau, APHP, Paris

Dr Françoise Troussier, CHU Angers.fr

Dr Clémentine Vigier, CHU Rennes

Dr Laurence Weiss, CHRU Strasbourg

8.2 Annexe 2. Coordonnées des centres de référence, de compétence

| Centre | Adresse | Médecin coordonnateur | Téléphone secrétariat |
|--|---|--------------------------|-----------------------|
| Centre de référence coordonnateur | Paris (AP-HP) Hôpital Necker-Enfants Malades 149 Rue de Sèvres 75743 Paris | Pr Christophe DELACOURT | 01 44 49 48 38 |
| Centres de référence constitutifs | Bordeaux GH Pellegrin Place Amélie Raba-Léon 33076 Bordeaux Cedex | Pr Michaël FAYON | 05 56 79 98 24 |
| | Créteil Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil 40 Avenue de Verdun 94010 Créteil Cedex | Pr Ralph EPAUD | 01 45 17 54 60 |
| | Marseille Hôpital de la Timone 264 Rue Saint-Pierre 13385 Marseille CEDEX 5 | Pr Jean-Christophe DUBUS | 04 91 38 68 07 |
| | Lyon CHU de Lyon GH Est Hôpital Femme Mère Enfant 59 Boulevard Pinel 69677 Bron CEDEX | Pr Philippe REIX | 04 72 12 94 37 |
| | Paris (AP-HP) Hôpital Robert Debré 48 Boulevard Séurier 75019 Paris | Pr Véronique HOUDOIN | 01 71 28 25 53 |
| Centres de compétence | Hôpital Armand Trousseau 26 Avenue du Docteur Nettet 75012 Paris | Pr Nadia NATHAN | 01 44 73 66 68 |
| | Amiens CHU Amiens 1 Rond Point Christian Cabrol 80090 AMIENS cedex 1 | Dr Cinthia RAMES | 03 22 08 76 80 |
| | Angers CHU d'Angers Site Larrey 4 Rue Larrey 49100 Angers | Dr Françoise TROUSSIER | 02 41 35 49 87 |
| | Besançon Hôpital Jean Minjoz 3 Boulevard Fleming 25030 Besançon CEDEX | Dr Marie-Laure DALPHIN | 03 81 21 81 35 |
| | Brest Hôpital Morvan 2 Avenue Foch 29200 Brest | Dr Pierrick CROS | 02 98 22 36 59 |

| Centre | Adresse | Médecin coordonnateur | Téléphone secrétariat |
|-----------------------|--|---------------------------|-----------------------|
| Centres de compétence | Caen Hôpital Côte de Nacre Avenue de la Côte de Nacre 14033 Caen Cedex | Dr Caroline Faucon | 02 31 27 25 87 |
| | Clermont-Ferrand Hôpital d'Estaing 1, Place Lucie Aubrac 63003 Clermont-Ferrand Cedex 1 | Dr Carole EGRON | 04 73 75 00 18 |
| | Dijon Hôpital d'Enfants 14 rue Paul Gaffarel 21079 Dijon Cedex | Dr Stéphanie PEREZ-MARTIN | 03 80 28 14 35 |
| | Grenoble Hôpital Couple Enfant Boulevard de la Chantourne - CS10217 38043 Grenoble Cedex 9 | Dr Églantine HULLO | 04 76 76 51 89 |
| | Kremlin-Bicêtre Hôpital Bicêtre (AP-HP) 78 Rue du Général Leclerc 94270 Le Kremlin-Bicêtre | Dr Tamazoust GUIDDIR | 01 45 21 31 38 |
| | La Réunion CHU site Sud (Saint Pierre) 97 Avenue François Mitterrand 97410 Saint Pierre Cedex | Dr Caroline PÉRISSON | 02 62 35 91 61 |
| | Lille Hôpital Jeanne de Flandre Avenue Eugène Avinée 59037 Lille Cedex | Dr Caroline THUMERELLE | 03 20 44 50 72 |
| | Limoges Hôpital de la mère et de l'enfant 8 Avenue Dominique Larrey 87000 Limoges | Dr Céline MENETREY | 05 55 05 89 51 |
| | Montpellier Hôpital Arnaud de Villeneuve 371 Avenue du Doyen Gaston Giraud 34295 Montpellier Cedex 5 | Dr Marie-Catherine RENOUX | 04 67 33 09 59 |
| | Nancy Hôpital de Brabois Rue du Morvan 54511 Vandœuvre-Lès-Nancy Cedex | Dr Cyril SCHWEITZER | 03 83 15 48 70 |
| | Nantes Hôpital Mère-Enfant 7 Quai Moncousu 44093 Nantes Cedex | Dr Myriam BENHAMIDA | 02 40 08 34 80 |

| Centre | Adresse | Médecin coordonnateur | Téléphone secrétariat |
|-----------------------|--|--------------------------------|-----------------------|
| Centres de compétence | Nice CHU LENVAL 57 Avenue de la Californie 6002 Nice Cedex 03 | Dr Lisa GIOVANNINI-CHAMI | 04 92 03 08 41 |
| | Poitiers CHU de Poitiers - La Milette 2 Rue de la Milette 86000 Poitiers | Dr Diana POTOPO | 05 49 44 42 44 |
| | Reims American Memorial Hospital CHU de Reims 47 Rue Cognacq Jay 51092 Reims Cedex | Dr Katia BESSACI KABOUYA | 03 26 78 93 84 |
| | Rennes Hôpital Sud 16 Boulevard de Bulgarie 35203 Rennes Cedex 2 | Dr Clémentine VIGIER | 02 99 26 67 45 |
| | Rouen Hôpital Charles Nicolle 1 Rue de Germont 76031 Rouen Cedex | Pr Christophe MARGUET | 02 32 88 82 16 |
| | Strasbourg Hôpital de Hautepierre 1 Avenue Molière 67200 Strasbourg | Dr Laurence WEISS | 03 88 12 83 31 |
| | Toulouse CHU de Toulouse - Hôpital des Enfants 330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034 31059 Toulouse Cedex 9 | Dr Léa RODITIS | 05 34 55 85 84 |
| | Tours Hôpital de Clocheville 49 Boulevard Béranger 37044 Tours Cedex 9 | Dr Isabelle GIBERTINI- GUENAUT | 02 47 47 47 55 |

8.3 Annexe 3. Recours aux associations de patients

8.3.1 Associations de patients

Ce sont les associations de patients des différentes pathologies concernées :

- AFPIE - Association Française des Pneumopathies Interstitielles de l'Enfant
 - o <https://www.pneumopathie-interstitielle.fr/>
- AICM - Association Agir et Informer Contre la Mucoviscidose
 - o [Groupe Facebook](#)
- Ensemble pour Pedro
- FFAAIR - Fédération Française des Associations et Amicales des malades, Insuffisants ou Handicapés Respiratoires
 - o <https://ffaair.org/>
- Association Grégory Lemarchal
 - o <https://www.association-gregorylemarchal.org/>

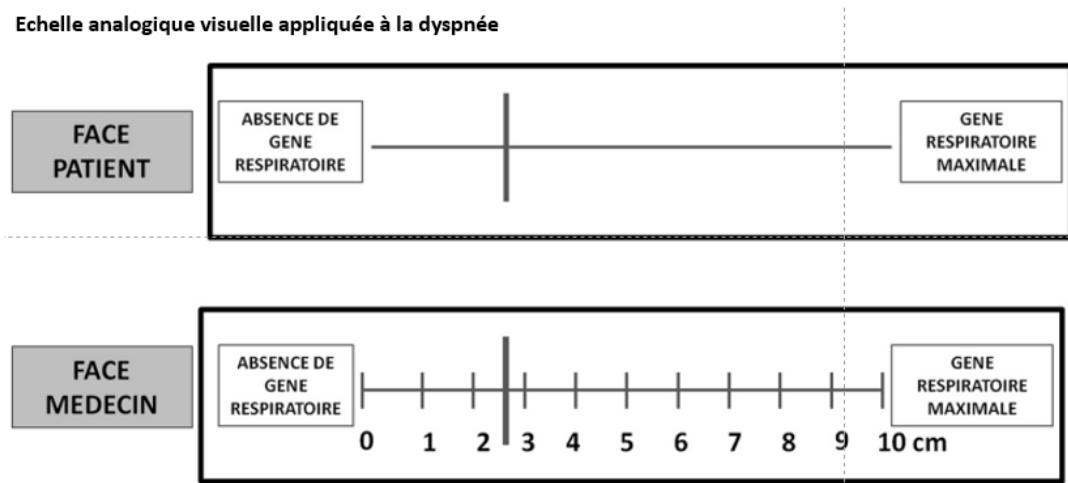
- Histiocytose France
 - o <http://www.histiocytose.org/>
- HTAP France
 - o <http://www.htapfrance.com/new.asp>
- Vaincre la Mucoviscidose
 - o <https://www.vaincrelamuco.org/>

8.3.2 Autres associations

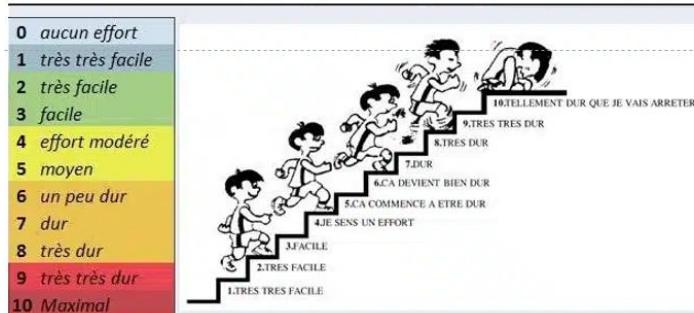
| | |
|---|---|
| | ADEP - Association de Défense et d'Entraide des personnes Handicapées |
|  | Antadir - Association Nationale pour les Traitements à Domicile, les Innovations et la Recherche https://antadir.com/ |
|  | Alliance maladies rares http://www.alliance-maladies-rares.org/ |
|  | Maladies rares info services http://www.maladiesraresinfo.org/ |
|  | Alliance européenne non gouvernementale d'associations de malades https://www.eurordis.org/fr |

8.4 Annexe 4. Exemples d'échelles de dyspnée

Echelle analogique visuelle appliquée à la dyspnée



ECHELLE PCERT



ECHELLE DE BORG MODIFIEE (0-10)

- 0 : Pas d'effort
- 1 : Très léger
- 2 : Léger
- 3 : Modéré
- 4 : Un peu difficile
- 5 : Difficile
- 6 : Très difficile
- 7 : Extrêmement difficile
- 8-9 : Très extrêmement difficile
- 10 : Effort maximal

L'échelle de Sadoul

Stade 0 : pas de dyspnée

Stade 1 : dyspnée pour des efforts importants

Stade 2 : dyspnée apparaissant à la montée d'un étage, ou à la marche rapide ou à la marche en légère côte

Stade 3 : dyspnée à la marche normale sur terrain plat

Stade 4 : dyspnée à la marche lente

Stade 5 : dyspnée au moindre effort, à l'habillage, à la parole.



8.5 Annexe 5. Liens utiles pour les professionnels de santé et les patients

| | |
|---|---|
|  RespiRare MALADIES RESPIRATOIRES RARES DE L'ENFANT | Centre de référence des maladies respiratoires rares de l'enfant https://respirare.fr/ |
|  RespiFil FILIÈRE MALADIES RESPIRATOIRES RARES | Filière de santé des maladies respiratoires rares https://respifil.fr/ |
|  orphanet | Portail Européen d'informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins en accès libre https://www.orpha.net/ |

REUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRES (RCP) NATIONALES

Organisées par la filière RespiFil (<https://respifil.fr/professionnels/rkp-nationales/>)

- IRC et anomalies du contrôle respiratoire
- Transplantation pulmonaire pédiatrique
- RCP spécifiques des pathologies concernées

RespiFil

FILIÈRE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES

juillet 2025 - RespiFil édition - CC BY-NC-ND