

Tableau clinique du SAF et de l'ETCAF

L'alcool est une substance tératogène, il provoque des malformations. On ne connaît pas le seuil minimal sans risque pendant la grossesse.

Avant d'aborder l'Ensemble des Troubles Causés par l'Alcoolisation Fœtale, il est indispensable de rappeler que le **diagnostic** du Syndrome d'alcoolisation foetale (SAF) ne se pose qu'en présence d'une consommation excessive d'alcool avérée par la mère au cours de sa grossesse.

Le SAF se caractérise par la triade de symptômes suivants :

- Une dysmorphie crânio-faciale accompagnée de malformations osseuses et viscérales,
- Un retard de croissance pré et/ou postnatal,
- Une atteinte du Système Nerveux Central (SNC).

Attention ! Tous les enfants ne présentent pas l'ensemble de ces signes avec la même intensité.

I/ La dysmorphie faciale	p2
II/ Le retard de croissance staturo-pondérale	p3
III/ Les anomalies malformatives et les atteintes sensorielles	p4
IV/ L'atteinte du Système Nerveux Central	p5

I/ La dysmorphie faciale

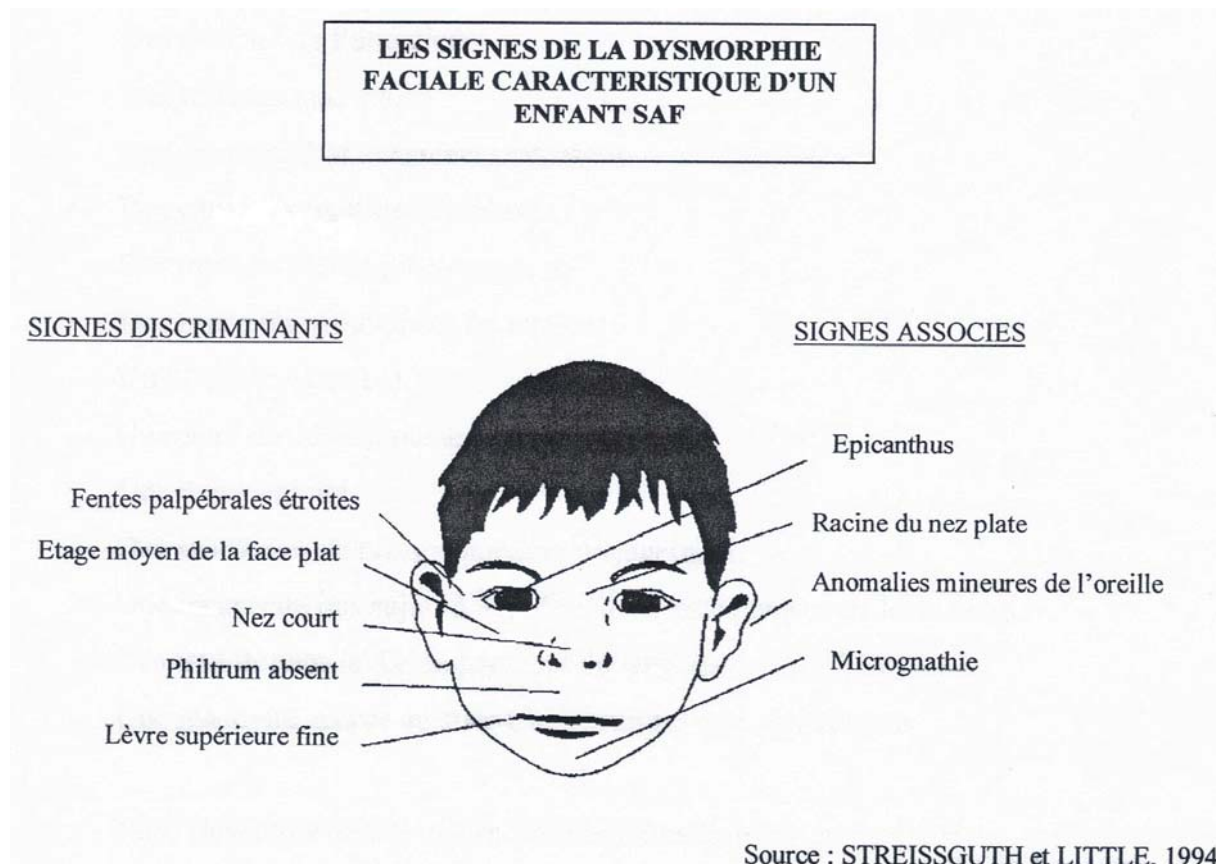
Les enfants atteints du SAF présentent un faciès très particulier à tel point que Paul Lemoine, découvreur du syndrome, disait d'eux : « *qu'ils se ressemblaient comme des frères* ».

Avant l'invention du sigle FAS (Fetal Alcohol Syndrome = SAF), les médecins américains parlaient de FLK, terme peu scientifique qui signifiait : « Funny Looking Kids » (enfants avec un drôle d'air).

On relève plusieurs signes caractéristiques de cette dysmorphie :

1. **des fentes palpébrales (oculaires) étroites** qui sont la conséquence d'une réduction fréquente du volume des yeux, d'une insuffisance musculaire de la paupière supérieure et d'une taille réduite, conséquence de l'insuffisance du volume crânien.
2. **un sillon naso-labial ou philtrum lisse, allongé, effacé**
3. **une lèvre supérieure mince**
4. **la racine du nez est écrasée ; le nez est court et retroussé.** Cette réduction du volume nasal entraîne une mauvaise circulation de l'air, accentuant les difficultés respiratoires lors d'excès de mucus nasal. Ceci provoque des rhinites à répétition, des infections au niveau de l'oreille moyenne avec otites fréquentes pouvant conduire à une surdité.
5. **le menton est petit, en retrait.**

La dysmorphie faciale est très visible autour de l'âge de 1 an, persiste au cours de l'enfance, pour s'atténuer à l'adolescence.





Source : Service de néonatalogie, Hôpital du Havre.

II/ Le retard de croissance staturo-pondérale

Ce retard est présent en prénatal dans 80% des cas et presque chez tous les enfants en postnatal. Il est global, atteignant à la fois la taille, le poids, le périmètre crânien.

III/ Les anomalies malformatives et les atteintes sensorielles

La mise en place des organes du fœtus survient à des moments précis de la grossesse. L'alcool et son métabolite principal l'acétaldéhyde, sont dits tératogènes, c'est-à-dire capables de provoquer des malformations sur un organisme en formation. Il existe une dose seuil d'alcool capable de provoquer l'effet toxique mais on ne connaît pas cette dose minimale.

Périodes de développement des différents organes et sensibilité correspondant aux effets d'une exposition à l'alcool

Développement (en semaine)

Ovule	Embryon							Fœtus			
	1-2	3	4	5	6	7	8	12	16	20-36	38
SNC*	■										
Cœur	■										
bras	■										
yeux	■										
jambes	■										
dents	■										
palais	■										
organes génitaux	■										
oreilles	■										

* Système nerveux central

SOURCE : "Alcool et effets sur la santé", INSERM, 2001

■ Risque accru ■ Susceptibilité moindre

La plupart des malformations se constituent au cours du premier trimestre de la grossesse.

- **Malformations cardio-vasculaires** : ce sont les plus fréquentes (chez près de 30% des personnes porteuses d'un SAF) avec notamment des communications inter auriculaires et intra ventriculaires...
- **Malformations du système nerveux** : myéloméningocèle, hydrocéphalie, microcéphalie, agénésie du corps calleux, hétérotopie neuronale...
- **Anomalies de la face** : fentes labiales et/ou palatines. Les déformations anatomiques de la face peuvent être à l'origine d'otites séreuses avec surdité de transmission, liées à la mauvaise ventilation des fosses nasales.
- **Malformations squelettiques** avec notamment une possible soudure des deux os de l'avant-bras, qui ne s'observe que très rarement en dehors d'une exposition prénatale à l'alcool.
- **Anomalies du développement de l'œil** : myopie, strabisme...

- **Malformations de l'oreille** : développement dysharmonieux du pavillon de l'oreille ; possible déficience de l'oreille interne par atteinte du nerf auditif et du cortex cérébral correspondant, ceci pouvant entraîner une surdité de perception.
- **Malformations de la sphère rénale et urogénitale**
- **Malformations cutanées** : angiome tubéreux

IV/ L'atteinte du Système Nerveux Central

La construction du cerveau se poursuit pendant toute la grossesse. L'effet tératogène de l'alcool est responsable d'une désorganisation cérébrale importante avec des anomalies de la migration des neurones, des défauts de connexions synaptiques et des perturbations de la mise en place des zones du langage, de l'émotion.... Les troubles s'exprimeront au moment où ces zones cérébrales déficitaires vont être sollicitées : troubles du langage, du comportement moteur, de l'émotion....

Les conséquences sont multiples et variées et constituent un handicap quotidien, une entrave à l'autonomie. Cette atteinte du SNC se caractérise par :

- **La mise en évidence de troubles neuro-développementaux** diagnostiqués par le pédiatre, le neurologue, l'ergothérapeute, le neuropsychologue...
- **Une microcéphalie** par diminution de la taille des hémisphères cérébraux ou des malformations cérébrales détectées par imagerie cérébrale. Certaines zones du cerveau sont plus affectées que d'autres : le cortex frontal, le corps calleux, les ganglions de la base, le noyau caudé, le cervelet, l'hippocampe.
- **Une déficience mentale** avec un QI inférieur à 70 retrouvé chez 25% des personnes atteintes de SAF. Le degré de cette déficience semble proportionnel à celui de la dysmorphie crânio-faciale mais il n'est pas constant et les tests d'évaluation donnent souvent des résultats hétérogènes.
- **Des difficultés des différents apprentissages physiques et scolaires**
- **Des troubles du langage** : le versant expressif, supérieur au versant réceptif, dissimule une mauvaise compréhension des structures longues, complexes ou abstraites.
- **Une atteinte des fonctions exécutives**, en d'autres termes de l'ensemble des procédures nécessaires au contrôle et à la réalisation de comportements dirigés vers un but. Cette atteinte constitue un handicap au quotidien car ces personnes seront incapables de prendre conscience des conséquences de leurs actes, de résoudre des problèmes, de planifier des activités...
- **Une difficulté d'abstraction.**

- **Un trouble de la mémoire tant visuospatiale que verbale.** L'apprentissage de mots nouveaux est laborieux, la mémoire de travail (MDT) est souvent déficitaire. A l'opposé la mémoire à long terme (MLT) ainsi que la mémoire procédurale sont mieux préservées.
- **Un trouble de l'attention** avec des difficultés pour fixer, maintenir et faire varier son attention. L'association avec l'hyperactivité n'est pas rare.
- **Un trouble des facultés d'adaptation et des conduites sociales** qui ne peut s'expliquer uniquement par les antécédents familiaux ou l'environnement. Ces enfants peuvent être irritables, impulsifs, ayant des difficultés à contrôler leurs émotions. Ce déficit dans les compétences sociales s'aggrave fréquemment avec le temps, les exigences de la vie en société devenant, à l'adolescence et à l'âge adulte, de plus en plus pesantes.

Plus la consommation d'alcool est importante plus le tableau clinique risque d'être sévère.

Mais il est des formes où l'atteinte est dégradée ; par exemple, le tableau clinique peut associer deux traits dysmorphiques et des troubles des apprentissages.

Le terme générique ETCAF permet de regrouper toutes ces formes symptomatiques où l'exposition prénatale à l'alcool est l'étiologie principale. De manière générale, le dépistage de ce risque autorise la prise en charge précoce de l'enfant et, par le phénomène de la plasticité cérébrale propre au nourrisson, permet de corriger en partie les effets délétères de l'alcoolisation cérébrale.

Il faut savoir évoquer une exposition prénatale à l'alcool devant un enfant présentant un retard de langage ou des troubles déficitaires de l'attention ou un retard mental.

Le syndrome d'alcoolisation fœtale est la première cause d'origine non génétique de retard mental.