

L'hémosidérose pulmonaire de l'enfant

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur l'hémosidérose pulmonaire de l'enfant. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que l'hémosidérose pulmonaire de l'enfant ?

L'hémosidérose pulmonaire est une maladie caractérisée par des épisodes de saignements dans les poumons (hémorragies pulmonaires). Ces saignements peuvent se révéler par des crachats contenant du sang (hémoptysie), ou par une grande fatigue, surtout lors des efforts physiques, qui est due à un manque de globules rouges et au mauvais transport de l'oxygène dans le sang (anémie).

Des formes légères existent, mais également des formes sévères, qui entraînent une très grande difficulté à respirer (insuffisance respiratoire) ou une hémorragie pulmonaire sévère qui peut survenir de façon soudaine.

Le nom hémosidérose vient du fait que la maladie est due à l'accumulation de petits grains d'hémosidérine, un pigment qui contient du fer. Cette accumulation, dans les poumons, est due aux saignements provoqués au niveau des petits vaisseaux des poumons.

On parle d'*hémosidérose pulmonaire idiopathique (HPI)* lorsqu'aucune cause de la maladie n'a pu être déterminée.

On parle d'*hémosidérose pulmonaire secondaire (HPS)* lorsque les hémorragies pulmonaires sont la conséquence d'une malformation cardiaque ou d'une autre maladie.

● Qui peut en être atteint ?

L'HPI est principalement une maladie de l'enfant : elle apparaît le plus souvent entre l'âge de 1 et 7 ans (même si elle peut apparaître à tout âge). Lorsqu'elle apparaît avant l'âge de 10 ans, elle touche autant les filles que les garçons. Après l'âge de 10 ans, elle touche deux fois plus de garçons que de filles.

L'HPS atteint plus rarement les enfants et touche principalement les adultes.

● **Combien de personnes sont atteintes de la maladie ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?**

L'hémosidérose pulmonaire est une maladie extrêmement rare, dont on ne connaît pas la prévalence (nombre des cas dans une population donnée à un moment précis).

Le nombre de nouveaux cas par an (incidence annuelle) d'hémosidérose pulmonaire idiopathique a été estimé dans les pays occidentaux de un cas pour un million d'enfants à un cas pour quatre millions d'enfants par an.

La maladie est présente partout dans le monde.

● **A quoi est-elle due ?**

L'hémosidérose pulmonaire idiopathique pourrait être, selon l'hypothèse de certains chercheurs, une maladie auto-immune ; cela signifie que les défenses (on parle de défenses immunitaires) qui normalement s'attaquent aux éléments « étrangers » à l'individu (bactéries, virus...), se retournent contre les cellules mêmes de l'organisme et l'attaquent. En fait, l'organisme produit dans ce cas des substances de défenses nocives, appelées auto-anticorps, qui entraînent la destruction de certains tissus (comme les vaisseaux) et occasionnent d'importantes réactions inflammatoires. On ne sait pas pour quelles raisons les défenses immunitaires se dérèglent, mais plusieurs facteurs (environnementaux et génétiques) sont probablement en cause. Toutefois, ces auto-anticorps n'ont pas été mis en évidence dans la forme idiopathique de la maladie.

L'hémosidérose pulmonaire secondaire, quant à elle, peut être la conséquence de nombreuses maladies comme :

- une malformation cardiaque,
- une maladie qui conduit à la formation de caillots (thrombose) pouvant migrer vers une artère pulmonaire,
- une infection des poumons (pneumonie, ...),
- une affection dysimmunitaire (le système immunitaire est impliqué dans la maladie mais on ne connaît pas nécessairement les mécanismes impliqués) : syndrome de Heiner (intolérance au lait de vache), syndrome de Goodpasture, voire une maladie auto-immune (une forme atypique de la maladie coeliaque, plus rarement un lupus, etc.),
- d'autres causes exceptionnelles.

Elle peut également être favorisée par l'exposition à de fortes doses de certains pesticides ou à certaines moisissures présentes dans l'environnement, par la consommation de certains médicaments (pénicilline), ou encore par des causes variées (objet avalé par exemple).

● **Est-elle contagieuse ?**

Non, cette maladie n'est pas contagieuse.

● **Quelles en sont les manifestations ?**

Les manifestations sont variables d'un enfant à l'autre et tous n'ont pas forcément toutes les manifestations décrites ci-dessous.

Anémie

L'anémie peut se manifester par le fait que les enfants sont pâles et manquent d'énergie (ils n'ont pas envie de jouer avec les autres enfants, par exemple).

Hémoptysie (crachats de sang)

L'hémoptysie est généralement peu abondante et se produit par épisodes. Parfois, les enfants rejettent seulement un peu de sang par la bouche la nuit et les parents peuvent confondre ceci avec des saignements de nez.

Difficultés respiratoires

Les enfants ont une toux sèche et un essoufflement (dyspnée) qui s'aggrave progressivement. Au début, les enfants sont essoufflés de façon inhabituelle, après un effort (dyspnée d'effort). Puis l'essoufflement survient pour des efforts de plus en plus légers (comme marcher sur terrain plat) ; il peut même devenir permanent, c'est-à-dire qu'il est présent aussi au repos.

La respiration devient plus rapide (tachypnée) et certains enfants expirent en sifflant (bronchospasmes) comme s'ils étaient asthmatiques. Ces bronchospasmes sont dus à la contraction des muscles qui entourent les bronches (les « conduits » apportant l'air dans les poumons).

Manifestations à long terme

Une déformation caractéristique des doigts peut apparaître progressivement. Les doigts prennent un aspect en « baguettes de tambour » et les ongles se bombent vers le haut (comme un verre de montre). Il s'agit de l'« hippocratisme digital » (figure 1).



Figure 1

Hippocratisme digital : déformation des doigts (bout des doigts élargi) et des ongles (courbés et bombés)

Source : http://www.rirlorraine.org/rirlor/jsp/site/Portal.jsp?page_id=92

En progressant, la maladie ralentit la croissance. Elle accentue la fatigue et limite de plus en plus les efforts physiques (la dyspnée à l'effort augmente) : l'enfant développe une insuffisance respiratoire chronique. Une manifestation assez caractéristique est la fatigue après les repas, car la digestion demande un certain effort.

Complications éventuelles

Une *hémorragie pulmonaire sévère* peut parfois se produire et conduire à une insuffisance respiratoire aiguë. Les enfants deviennent alors plus pâles et essoufflés. Dans certains cas, leurs lèvres et le bout de leurs doigts prennent une coloration bleuâtre : c'est la cyanose,

causée par une oxygénation insuffisante du sang. Le rythme du cœur peut s'accélérer (tachycardie). Il s'agit d'une urgence médicale, qui nécessite une assistance respiratoire (voir le chapitre « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »).

Cas particulier du syndrome de Heiner

L'hémosidérose pulmonaire peut être l'une des manifestations du syndrome de Heiner, qui est une « allergie » (hypersensibilité) aux protéines de lait de vache. Dans ce cas, l'enfant a également des saignements dans l'appareil digestif (estomac, intestin) et sa croissance est ralentie. L'ensemble des manifestations s'améliore très rapidement dès qu'ils arrêtent de consommer des produits laitiers (voir le chapitre « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »).

Cas particulier de l'hémosidérose associée à une maladie cœliaque

Exceptionnellement, l'hémosidérose pulmonaire peut être associée à une intolérance au gluten présent dans l'alimentation (le gluten se trouve dans le blé, l'orge, le seigle, et donc les aliments utilisant de la farine : pains, pâtisseries, pâtes, semoule, etc.). Il s'agit d'une forme variante d'une maladie appelée maladie cœliaque. Dans ce cas, des manifestations digestives (diarrhée, émission de matières grasses dans les selles, ballonnements, gaz, etc.) se rajoutent aux saignements pulmonaires et à une anémie sévère. Parfois, ces manifestations digestives sont absentes. Un régime sans gluten est très efficace pour faire disparaître les symptômes (voir le chapitre « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »).

● Quelle est son évolution ?

L'évolution de l'HPI est très variable d'un enfant à l'autre. La maladie peut évoluer lentement et provoquer une anémie chronique et une insuffisance respiratoire progressive (par fibrose pulmonaire). Elle peut aussi, dans certains cas, s'aggraver rapidement et entraîner une hémorragie pulmonaire massive, qui peut mettre la vie en danger. Cependant des progrès ont été réalisés et elle est aujourd'hui nettement mieux prise en charge. Le diagnostic plus précoce et les nouvelles possibilités de traitement permettent d'atténuer les symptômes, d'améliorer la qualité de vie et, dans certains cas, de prolonger l'espérance de vie.

Dans les cas d'hémosidérose pulmonaire secondaire, l'évolution dépend de la maladie à l'origine de l'hémosidérose, pour laquelle il peut y avoir un traitement adapté.

Dans le cas du syndrome de Heiner, un régime alimentaire sans aucune trace de protéines de lait de vache (régime « d'exclusion » ou « d'éviction ») permet une disparition rapide de la toux et de l'hémoptysie et les enfants retrouvent une croissance normale en quelques mois (voir le chapitre « *Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?* »).

Dans le cas de la forme variante de la maladie cœliaque, un régime alimentaire sans gluten permet une disparition des manifestations pulmonaires en deux semaines (voir le chapitre « *Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?* »).

● Comment expliquer les manifestations ?

Les poumons sont le lieu d'échanges gazeux entre l'air et le sang : l'oxygène (O₂) et le dioxyde de carbone (CO₂) y sont échangés. L'air inspiré passe dans plusieurs conduits successifs (trachée, bronche, bronchioles, voir figure 2) pour arriver dans des petits sacs, les alvéoles pulmonaires. Ces alvéoles sont entourés de nombreux petits vaisseaux sanguins pour permettre les échanges entre le sang et l'air : le sang s'y charge en oxygène et se décharge de son dioxyde de carbone.

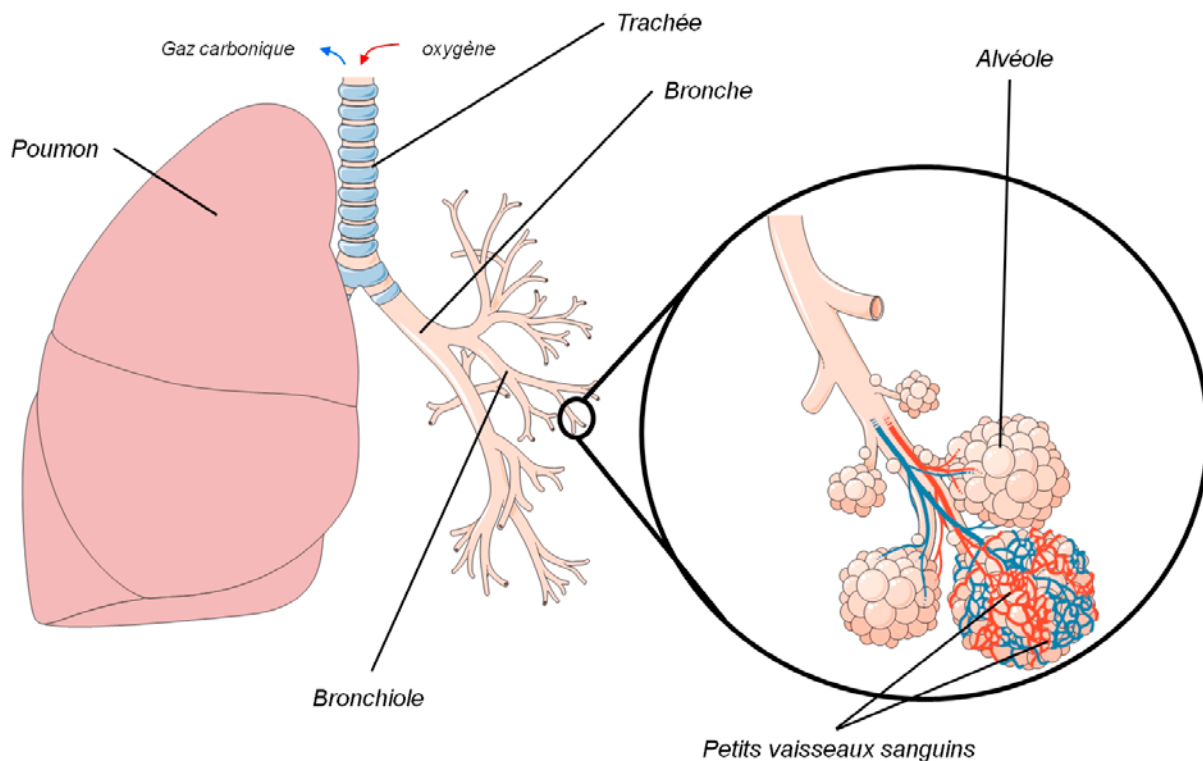


Figure 2

Les poumons sont constitués d'alvéoles pulmonaires au niveau desquelles se produisent les échanges gazeux (oxygène O_2 , dioxyde de carbone CO_2) entre l'air inspiré et le sang. Trachée : conduit permettant le passage de l'air dans les poumons. Bronches : ramifications de la trachée conduisant l'air aux bronchioles. Alvéoles : petits « sacs » situés au bout des bronchioles, au niveau desquels le sang se charge en O_2 et se décharge de son CO_2 . Image réalisée grâce à Servier Medical Art.

Dans l'hémosidérose pulmonaire, ces petits vaisseaux sont particulièrement fragiles et saignent par moments. Les causes de cette fragilité restent mal comprises.

Lors de ces saignements, les cellules du sang, et notamment les globules rouges, s'infiltrent dans les tissus des poumons et dans les alvéoles. Cela peut se manifester par des traces de sang évacuées dans les crachats (expectorations) lorsque la personne tousse (hémoptysie).

Une fois hors des vaisseaux, les globules rouges sont détruits (hémolyse). La quantité de globules rouges circulant dans le corps diminue, ce qui provoque un appauvrissement de l'organisme en hémoglobine (le pigment qui donne aux globules rouges leur couleur et leur permet de fixer l'oxygène), à l'origine de l'anémie qui se manifeste par une grande fatigue et une pâleur.

Lors de la destruction des globules rouges, le fer (nécessaire au transport de l'oxygène dans les globules rouges) qui y est normalement contenu, est libéré. Il est alors capté sous forme de grains d'hémossidérine par des cellules spécialisées dans le nettoyage de l'organisme (macrophages). Ces cellules se chargent en fer (elles prennent alors le nom de sidérophage, ce qui signifie en grec « mangeuses de fer ») et vont déclencher une inflammation. Si les saignements sont répétés, cette inflammation, en cicatrisant, va provoquer un durcissement des alvéoles (c'est ce qu'on appelle une fibrose). A son tour, cette fibrose peut entraîner une insuffisance respiratoire chronique.

● Comment fait-on le diagnostic d'hémosidérose pulmonaire ?

Les médecins évoquent le diagnostic d'hémosidérose pulmonaire à partir des manifestations qu'a le malade (pâleur, fatigue, crachats de sang, difficultés à respirer...).

Différents examens vont être effectués afin d'exclure tout autre cause possible de ces manifestations.

Si des saignements sont présents, les médecins éliminent dans un premier temps des maladies plus fréquentes provoquant de tels saignements. Les traces de sang dans les crachats peuvent en effet provenir d'une lésion du nez ou de la gorge (voies aériennes supérieures) due par exemple à un objet inhalé ou avalé, ou à un traumatisme. Un examen ORL (oto-rhino-laryngologique), c'est-à-dire des oreilles, du nez et de la gorge, permet d'exclure cette cause. Les crachats contenant du sang peuvent aussi être dus à des saignements survenant dans le système digestif : au niveau de l'œsophage ou de l'estomac notamment.

C'est seulement après avoir exclu ces causes possibles de saignements que le médecin évoque le diagnostic d'hémosidérose pulmonaire. L'évocation du diagnostic peut prendre plus de temps si les seules manifestations sont la fatigue et la pâleur, car elles peuvent se retrouver dans de nombreuses autres maladies où il y a une anémie.

Examens des poumons

Ces examens vont permettre de montrer, dans les poumons, la présence éventuelles d'hémorragies, de cellules « mangeuses de fer » (sidérophages) et d'une fibrose, et leurs conséquences sur le fonctionnement des poumons.

- Bronchoscopie et lavage broncho-alvéolaire

L'examen de l'intérieur des bronches appelé bronchoscopie (ou fibroscopie des bronches ou endoscopie des bronches) permet au médecin d'observer l'état des bronches et de faire des prélèvements. Il permet de poser le diagnostic d'hémosidérose et de localiser l'origine du saignement.

La bronchoscopie est un examen effectué sous anesthésie locale. Le médecin introduit dans les bronches un tube flexible, muni d'une caméra (fibroscope ou endoscope), par le nez. Cet examen est désagréable mais indolore et bref.

Lors de cet examen, le médecin peut aussi injecter dans les bronches et les alvéoles pulmonaires du sérum physiologique (eau légèrement salée), on parle de lavage broncho-alvéolaire. Ce liquide est récupéré et analysé. La présence de sidérophages est recherchée. Ces cellules sont présentes entre 3 et 14 jours après un saignement et disparaissent ensuite.

- Radiographie des poumons

Le médecin peut observer une image typique sur la radiographie des poumons, qui montre la présence de taches en forme d'ailes de papillon ou de chauve-souris. Ces zones opaques sur la radiographie correspondent à des infiltrats de cellules chargées en fer dans les poumons. Les deux poumons sont souvent atteints (atteinte bilatérale). Dans certains cas, les radiographies des poumons peuvent être normales, en dépit de la maladie.

- Scanner des poumons

Cet examen indolore fonctionne avec des rayons X comme les radiographies classiques, mais les informations sont traitées par ordinateur. Le scanner peut permettre de visualiser des

lésions invisibles à la radiographie classique, c'est à dire que des zones où des hémorragies et/ou des macrophages chargés en fer (sidérophages) sont présents et qui n'apparaissent pas opaques en radiographie classique, seront révélées grâce à cet examen.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Recherche d'une cause de l'hémosidérose pulmonaire

Lorsque tous ces examens ont été pratiqués et que le diagnostic d'hémosidérose pulmonaire est retenu, d'autres examens vont permettre de préciser, si les premiers examens ne l'ont pas permis, quel est la cause d'hémosidérose, c'est-à-dire si elle est secondaire à une autre maladie ou idiopathique.

La bronchoscopie et le lavage broncho-alvéolaire, utilisés pour le diagnostic, permettent de rechercher la présence éventuelle de microbes (bactérie, champignons) qui, en provoquant une infection des poumons (pneumonie, abcès) peut entraîner l'apparition d'une inflammation et d'une hémorragie.

La recherche d'anticorps contre les protéines de lait de vache (caséine et lactalbumine) est effectuée sur simple prise de sang pour savoir s'il s'agit d'un syndrome de Heiner. Si c'est le cas, une augmentation importante de certains globules blancs (éosinophiles) est très souvent trouvée, ce qui témoigne d'une réaction allergique. De plus, du sang est retrouvé dans les selles, à cause des saignements dans l'appareil digestif.

La recherche d'anticorps spécifiques d'autres maladies associées à une hémosidérose pulmonaire peut être effectuée : pour la maladie coeliaque des anticorps anti-gliadine, anti-endomysium et anti-réticuline sont recherchés.

Si le médecin soupçonne qu'une embolie pulmonaire est à l'origine de l'hémosidérose pulmonaire, c'est-à-dire qu'un caillot de sang bouche l'artère pulmonaire (qui transporte le sang du cœur aux poumons) provoquant ainsi la souffrance d'une zone de tissu pulmonaire, il peut utiliser la scintigraphie (un examen radiologique). Cet examen permet de visualiser la circulation du sang au niveau des artères pulmonaires par scanner après injection d'un produit dans une veine.

Le scanner des poumons permet, en plus de l'aide au diagnostic d'hémosidérose pulmonaire, de rechercher d'éventuelles lésions des bronches ou malformations des vaisseaux. Il permet de préciser la localisation des lésions si un prélèvement d'un fragment de poumon (biopsie pulmonaire) doit être effectué. La biopsie est pratiquée sous anesthésie générale et est souvent assistée par vidéo (biopsie pulmonaire vidéo-chirurgicale).

Evaluation de l'état général

D'autres examens sont nécessaires pour évaluer l'état de santé de la personne, notamment sa capacité respiratoire.

- *Les épreuves fonctionnelles respiratoires*

Les épreuves fonctionnelles respiratoires (ou exploration fonctionnelle respiratoire, EFR) permettent d'évaluer la capacité respiratoire du malade, c'est-à-dire le fonctionnement de ses poumons :

- La spirométrie est un test simple (réalisé en soufflant dans un appareil l'air contenu dans les poumons) qui permet d'évaluer plusieurs paramètres de la fonction respi-

ratoire, comme la quantité d'air entrant (inspiration) et sortant (expiration) dans les poumons.

- Un autre test simple, le test de marche des 6 minutes, consiste à mesurer la distance que peut parcourir la personne en 6 minutes et à observer si la quantité d'oxygène dans le sang (saturation du sang en oxygène) diminue pendant l'effort.

- On mesure également la capacité de diffusion du monoxyde de carbone, qui reflète la capacité de l'oxygène à passer des poumons jusque dans le sang.

- Grâce à une ponction artérielle (on pique une aiguille dans une artère en vue d'un prélèvement sanguin), il est possible de mesurer la concentration des gaz que contient le sang : l'oxygène transporté par les globules rouges et le gaz carbonique. On mesure le taux d'oxygène dans le sang (pression artérielle en oxygène, PaO₂) et la saturation du sang en oxygène (SaO₂), ce qui permet de voir si l'altération du fonctionnement des poumons entraîne une insuffisance respiratoire.

- Prélèvements et examens de laboratoire

Les crachats (expectorations) peuvent être analysés de la même manière que le lavage broncho-alvéolaire afin de rechercher des sidérophages.

Les examens de sang permettent de mettre en évidence une éventuelle anémie due à une carence en fer. Ils sont aussi réalisés pour rechercher une perturbation du fonctionnement normal de la coagulation du sang, susceptible de favoriser l'apparition de crachats contenant du sang (hémoptysie).

- Evaluation de la fonction cardiaque

L'électrocardiogramme (ECG) et l'échocardiographie peuvent être indiqués si une atteinte du cœur est suspecté. Ces examens permettent en effet d'évaluer l'augmentation de volume du cœur, ou de détecter des anomalies du rythme cardiaque :

- l'ECG permet d'enregistrer l'activité du cœur à l'aide d'électrodes posées sur les poignets, les chevilles et le thorax. Il est réalisé très facilement en quelques minutes, soit en position allongée, soit lors d'un effort sur un tapis roulant ou un vélo d'appartement (épreuve d'effort). Si cet examen montre une augmentation de la pression artérielle pulmonaire, les médecins recherchent une obstruction d'une veine pulmonaire ou une insuffisance cardiaque (lorsque le cœur ne peut plus assurer correctement sa fonction de pompe).

- l'échocardiographie permet de visualiser la structure du cœur et les éventuelles anomalies à l'aide d'ultrasons. Elle permet donc de rechercher toutes les malformations cardiaques qui pourraient être associées. Cet examen est indolore et ne présente aucun danger.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Les hémorragies pulmonaires peuvent être présentes dans d'autres maladies comme le syndrome de Goodpasture, une maladie très rare qui touche essentiellement l'adolescent et l'adulte jeune. Dans cette maladie, l'atteinte pulmonaire (hémorragies dans les alvéoles, parfois crachats de sang) et l'anémie sont associées à une atteinte rénale qui conduit rapidement à un mauvais fonctionnement des reins (insuffisance rénale). L'évolution est favorable si le traitement est donné précocement. Une analyse d'urine, une biopsie du rein et des examens de sang, qui montrent la présence d'anticorps particuliers (anti-membrane

basale glomérulaire) permettent de poser le diagnostic de syndrome de Goodpasture avec certitude.

Une forme particulière de la maladie de Von Willebrand, la maladie héréditaire de la coagulation la plus fréquente, peut conduire à des hémorragies pulmonaires comme dans l'hémosidérose pulmonaire. Un bilan sanguin comprenant le dosage des facteurs de la coagulation, une étude du fonctionnement des plaquettes sanguines et des tests spécifiques (capacité du facteur Willebrand à se lier au facteur VIII) permettront au médecin de poser ou d'écarter ce diagnostic.

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

Dans la grande majorité des cas, l'hémosidérose pulmonaire de l'enfant survient de façon sporadique, c'est-à-dire qu'elle atteint une personne de manière isolée. Les autres membres de la famille n'ont alors pas plus de risque d'avoir la maladie que le reste de la population générale.

Dans certains cas d'hémosidérose pulmonaire secondaire, la maladie qui en est à l'origine peut être liée à des facteurs génétiques (cas de certaines malformations cardiaques ou des vaisseaux pulmonaires, de certaines maladies auto-immunes). Les risques pour les autres membres de la famille de développer ces maladies peut alors être précisé au cours d'une consultation de génétique à l'hôpital.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● **Existe-t-il un traitement pour cette maladie ? Quels bénéfices attendre du traitement ? Quels en sont les risques ?**

Le traitement comprend un traitement de fond à long terme et, dans certains cas, la prise en charge des épisodes d'hémorragie sévère.

Traitement à long terme

Prise en charge d'un enfant atteint du syndrome de Heiner : régime alimentaire

En cas de doute ou si les médecins ont déterminé que l'hémosidérose pulmonaire est due à une hypersensibilité aux protéines de lait de vache (syndrome de Heiner), le principal traitement consiste à éviter le lait et les produits laitiers.

Pour les nourrissons, le lait est remplacé par des substituts du lait vendus en pharmacie (hydrolysats de caséine ou de protéines du lactosérum). Pour les enfants plus grands, le régime alimentaire doit être prescrit si possible avec l'aide d'un diététicien, afin d'éviter la présence de toute protéine de lait qui pourrait être cachée dans un aliment et de correspondre aux goûts des enfants. Pour préserver leur équilibre nutritionnel, les enfants devront parfois prendre un supplément de calcium.

La disparition des manifestations de la maladie est rapide après le retrait des produits laitiers (dès deux semaines). Les enfants retrouvent une croissance normale en quelques mois.

Prise en charge d'un enfant atteint d'une hémosidérose pulmonaire associée à la maladie de cœliaque : régime alimentaire

Chez les enfants ayant une hémosidérose pulmonaire associée à une maladie cœliaque (voir le chapitre « *Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? comment faire la différence ?* »), un régime sans gluten est prescrit, même s'ils n'ont pas de symptômes digestifs. Ce régime est très efficace : il apporte une amélioration des symptômes pulmonaires et de l'apparence des poumons à la radiographie en deux semaines. Là encore, le régime doit être élaboré avec un diététicien, car si le gluten est présent dans les aliments connus pour utiliser de la farine (pains, pâtisseries, pâtes, semoule, etc.), de petites quantités de gluten peuvent également se trouver dans de nombreux produits alimentaires ou dans certains médicaments.

Prise en charge d'un enfant atteint d'une hémosidérose pulmonaire non liée à une hypersensibilité

Régime alimentaire

Les facteurs déclenchants les plus courants (protéines de lait de vache, gluten) sont généralement pris en compte tout d'abord, même si le bilan sanguin ne semble pas indiquer une hypersensibilité aux protéines de lait de vache ou une intolérance au gluten. Les médecins prescrivent alors un régime alimentaire (voir ci-dessus) pour une courte durée pour voir si l'état de l'enfant s'améliore. De même, les médecins envisageront la possibilité d'une réaction à la présence de moisissures dans l'environnement. Il est ainsi parfois conseillé aux parents de déménager si la maison est très humide ou au moins d'assainir, dans la mesure du possible, l'habitation (il peut parfois s'agir du lieu où l'enfant est gardé la journée).

Traitement au long cours par des corticoïdes (anti-inflammatoires)

Le traitement par des corticoïdes semble apporter une amélioration à long terme et préserver les poumons des enfants atteints d'hémosidérose lorsqu'il est donné précocement. Néanmoins, l'effet de ces médicaments dans le contrôle de la maladie n'a pas encore été formellement démontré.

Le traitement peut consister en de fortes doses de corticoïdes pendant plusieurs mois, suivies par des doses plus faibles. Dans certains cas, la prise d'un corticoïde pulvérisé dans la bouche (corticoïde inhalé, comme ceux utilisés par les personnes asthmatiques) peut être utile.

Les corticoïdes peuvent entraîner de multiples effets indésirables : le traitement doit donc faire l'objet d'une surveillance étroite et ne doit jamais être interrompu subitement.

Parmi les effets indésirables d'un traitement prolongé, on trouve des troubles du sommeil et de l'humeur, une prise de poids, une hypertension, une déminéralisation des os (ostéoporose), une perte de la masse musculaire, des troubles hormonaux et de la peau (acné), des bleus (ecchymoses), des troubles digestifs, l'apparition d'une cataracte (l'œil devient opaque et la vue baisse) et un risque accru d'infection. La plupart des effets indésirables de la corticothérapie sont réversibles et commencent à s'estomper quand les doses diminuent. Un apport de calcium et de vitamine D est souvent conseillé pour limiter l'ostéoporose.

De manière générale, le traitement fait l'objet d'une surveillance rigoureuse. Le médecin évalue son efficacité en fonction de l'état général du malade, de la diminution éven-

tuelle des symptômes (toux, essoufflement) et surtout des résultats des épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR, voir le chapitre « Comment fait-on le diagnostic d'hémosidérose pulmonaire ? »).

Le traitement est maintenu tant que la détérioration de la capacité respiratoire est « limitée » (sauf complications majeures dues au traitement). Si l'état respiratoire des enfants ne s'améliore pas, les corticoïdes sont interrompus (par diminution progressive des doses), ou, dans certains cas, associés à des médicaments immunosuppresseurs qui permettent habituellement de lutter contre les maladies auto-immunes en empêchant le système immunitaire d'attaquer l'organisme. Les immunosuppresseurs les plus souvent utilisés sont l'azathioprine et l'hydroxychloroquine. Ils peuvent être prescrits pendant quelques jours en milieu hospitalier.

Ces médicaments augmentent le risque d'infection et peuvent provoquer des troubles digestifs (nausées). Ils peuvent aussi entraîner la formation de lésions et d'ulcères dans la bouche. Dans tous les cas, quel que soit le traitement choisi, tous les malades font l'objet d'un suivi médical étroit avec analyses de sang régulières, visant à évaluer la réponse au traitement et à déceler les éventuels effets secondaires.

Traitement de l'anémie

L'anémie associée à un saignement chronique peut être traitée par des suppléments de fer. Ils se prennent sous forme de comprimés, généralement au moment des repas. Les suppléments de fer peuvent avoir tendance à constiper : il faut augmenter la quantité de fibres dans l'alimentation des enfants et leur faire boire beaucoup d'eau pour éviter la constipation.

Traitement de la cause en cas d'hémosidérose secondaire

Le traitement de la maladie qui a provoqué l'hémosidérose permet de soigner celle-ci. Il peut s'agir du traitement d'une malformation cardiaque, d'une maladie des vaisseaux sanguins pulmonaires (rétrécissement ou obstruction par des caillots), d'une infection des poumons (pneumonie, ...), d'une maladie auto-immune (lupus, ...), rarement d'une tumeur du poumon.

Prise en charge des épisodes d'hémorragie sévère

En cas d'hémorragie importante (crachats de sang très abondants, grosses difficultés pour respirer), la prise en charge des enfants est urgente. Elle se fait en milieu hospitalier en service de réanimation. Dans ce service, les enfants recevront un traitement qui comporte trois volets :

- Les enfants sont mis sous perfusion et peuvent éventuellement recevoir des transfusions de sang en cas d'hémorragie sévère.
- Les enfants bénéficient d'une assistance respiratoire, qui consiste à administrer de l'oxygène et des médicaments qui aident l'enfant à mieux respirer.
- Les enfants reçoivent un traitement par corticoïdes par voie intra-veineuse en cas d'hémorragie sévère. Il s'agit souvent de prednisolone. Ce traitement est efficace chez la plupart des enfants et permet d'arrêter la crise hémorragique.

● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Il y a plusieurs moments au cours de la maladie où la famille et l'enfant malade peuvent ressentir le besoin de trouver un soutien psychologique. Pour les parents, l'annonce du diagnostic, souvent durant les premières années de vie de leur enfant, est un choc que l'accompagnement par l'équipe (médecins, psychologues, ...) peut aider à surmonter.

S'il s'agit d'un syndrome de Heiner ou d'une forme de maladie cœliaque, le fait qu'il existe un traitement efficace est un soulagement, même si le régime est contraignant et si les risques liés à la prise par mégarde de l'aliment interdit sont une source d'inquiétude pour les parents.

S'il s'agit d'une hémosidérose pulmonaire secondaire, la gravité dépend de celle de la maladie associée et du succès de son traitement. Les enfants devront parfois subir une intervention chirurgicale lourde, ce qui est un moment difficile à vivre pour toute la famille.

Dans les autres cas, l'hémosidérose pulmonaire reste une maladie grave. Les parents peuvent vivre dans l'angoisse que les symptômes s'aggravent ou que des crises imprévisibles surviennent. L'incertitude quant à l'avenir de l'enfant bouleverse la vie de famille, de couple et modifie les projets.

La maladie d'un enfant peut être également très perturbante pour ses frères et sœurs qui ressentent souvent un mélange de culpabilité et de jalousie : un psychologue pourra aider les parents et les enfants à trouver leur place et à redéfinir leur rôle.

Pour un enfant, être atteint d'une maladie qui limite la respiration et parfois les capacités physiques est, à certains moments, difficile à supporter. Les enfants qui se sentent différents peuvent perdre confiance en eux et se sentir déprimés et isolés. Il est important de bien expliquer sa maladie à l'enfant, dès que possible, pour qu'il comprenne en quoi il est différent de ses camarades et pour qu'il prenne en grandissant une part active à son traitement ou à son régime alimentaire particulier. Un soutien psychologique peut aider l'enfant à accepter ses limites physiques, à s'épanouir et à développer des activités et des relations satisfaisantes avec les autres enfants. Les périodes de déni (difficulté à se considérer malade) ou d'opposition, comme l'adolescence, sont spécialement sensibles et doivent faire l'objet d'un suivi particulier.

● Que peut-on faire soi-même pour soigner son enfant?

En cas d'hémoptysie modérée, l'enfant doit se reposer et s'allonger. Le plus souvent, la crise s'arrête spontanément. L'enfant doit être encouragé à tousser car la toux permet d'évacuer le sang des poumons. Il ne faut donc pas donner de sirop contre la toux (antitussif).

Chez les enfants atteints de syndrome de Heiner, les parents doivent apprendre, avec l'aide d'un diététicien, à éviter tous les produits pouvant contenir des protéines de lait de vache (ingrédients tels que caséine, bêta-lactoglobuline, alpha-lactalbumine, etc.). En cas de doute, il vaut mieux ne pas donner l'aliment à l'enfant. En cas de maladie cœliaque associée à des manifestations pulmonaires, les parents doivent également connaître la liste des aliments interdits à leur enfant.

Pour les enfants plus grands soumis à un régime, il faut veiller à ce qu'ils aient conscience de l'importance de ce régime, même s'il n'y a pas de réaction immédiate lorsqu'ils consomment un aliment interdit, car les conséquences se font sentir plus tard.

● Comment faire suivre son enfant ?

Les enfants atteints d'hémosidérose pulmonaire doivent être suivis dans les consultations des centres de référence et de compétence des maladies respiratoires rares ou maladies pulmonaires rares (pneumologues et/ou cardiologues pédiatres). Les coordonnées sont disponibles sur le site d'**Orphanet** (www.orphanet.fr). En fonction de la cause de l'hémosidérose, d'autres médecins spécialistes devront participer au suivi (médecins internistes, diététiciens...).

Il est recommandé de surveiller régulièrement la croissance des enfants (poids, taille), leur oxygénation, leurs radiographies pulmonaires, leur bilan sanguin et le fonctionnement de leurs reins.

La prise de corticoïdes à long terme nécessite également une surveillance particulière en raison des effets secondaires possibles.

● Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

En cas d'urgence, le personnel soignant doit être informé du diagnostic d'hémosidérose pulmonaire et de l'éventuelle insuffisance respiratoire. Cette information est primordiale en cas d'intervention chirurgicale urgente car l'anesthésie générale nécessite des précautions particulières et des mesures spéciales dans ce cas. Le personnel soignant doit en outre être informé de tout traitement en cours et de sa dose. Ces informations permettent d'éviter des associations de médicaments incompatibles et d'éventuels surdosages.

Si l'enfant est atteint du syndrome de Heiner ou de la maladie cœliaque associée à une hémosidérose pulmonaire (voir le chapitre « *Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?* »), il est recommandé aux parents de se munir d'une carte portant la mention « risque de réaction allergique grave (anaphylaxie) d'origine alimentaire ».

● Peut-on prévenir cette maladie ?

Non, il est seulement possible de prévenir les manifestations de la maladie dans les cas de syndrome de Heiner ou de forme variante de la maladie cœliaque.

Vivre avec

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, sportive ?

La sévérité de la maladie dépend principalement de sa cause et donc de la possibilité d'un traitement efficace. Le retentissement sur la vie quotidienne est donc extrêmement variable selon les cas. La vie des enfants peut être pratiquement normale si ce n'est le régime alimentaire qui peut se révéler contraignant.

Dans les autres cas, les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne peuvent être plus importantes. L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille s'en trouvent bouleversés. Les parents sont soumis à un stress important, tant avant l'annonce du diagnostic qu'après, lorsqu'il s'agit d'une forme grave de la maladie.

Avec le temps, la maladie peut limiter les activités physiques et entraîne une grande fatigue. Il faut donc aménager les activités de l'enfant et de la famille en fonction de ses capacités physiques. Pour les enfants plus grands, la pratique d'un sport qui plaise à l'enfant doit être encouragée afin qu'il entretienne sa forme physique et son endurance.

Par ailleurs, le risque d'hémorragie importante peut conduire les parents à ne pas habiter ou voyager dans une région trop éloignée d'un hôpital pourvu d'un service de réanimation pédiatrique.

Cela étant, il faut savoir que les progrès réalisés en matière de traitement ont permis d'améliorer considérablement la qualité de vie des malades et d'augmenter leur espérance de vie.

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie scolaire ?**

La scolarité peut être perturbée. A la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un Projet d'accueil individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions, de répondre à ses besoins (se reposer notamment) et d'informer les enseignants sur la maladie.

Pour les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir « *Les prestations sociales en France* »), les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire...) sont alors définis par la MDPH. Le PPS permet aussi la mise en œuvre d'éventuelles mesures d'urgence, notamment en cas d'hémorragie sévère.

Il peut aussi être utile d'expliquer aux autres élèves la maladie de l'enfant afin d'éviter une éventuelle réaction de rejet, liée à une peur de la différence ou une crainte que la maladie ne soit contagieuse.

Si l'enfant doit suivre un régime particulier, le projet d'accueil individualisé le définira pour les goûters et repas pris à l'école. Si la restauration collective n'a pas la possibilité de proposer des plats spéciaux pour l'enfant, l'enfant peut apporter ses plats et prendre ses repas avec les autres élèves. Il faut savoir qu'un enfant jeune aura tendance à vouloir goûter les aliments des autres enfants et qu'il faudra donc le surveiller plus attentivement qu'un enfant plus âgé. En dehors de ces précautions, les enfants atteints du syndrome de Heiner ou de maladie coéliqua pourront suivre une scolarité tout à fait normale et s'intégrer ensuite sans problème dans la vie professionnelle.

● ● ● **En savoir plus**

● **Où en est la recherche ?**

Les projets de recherche visent à mieux comprendre les facteurs en cause dans la maladie, notamment pour les cas non expliqués (idiopathiques). Parallèlement, les chercheurs évaluent l'efficacité des corticoïdes à grande échelle pour confirmer leur efficacité et cherchent à mettre au point de nouveaux traitements immunosuppresseurs.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de patients atteints de maladies respiratoires rares dont les coordonnées et liens vers les sites internet se trouvent dans le site **Orphanet** (www.orphanet.fr) ou en appelant **Maladies Rares Info Services** (numéro Azur 0 810 63 19 20).

● Les prestations sociales en France

Dès le diagnostic, il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives, notamment pour obtenir des allocations de présence parentale si l'un des parents doit cesser son activité. Des conseils précieux peuvent être fournis par les assistantes sociales à l'hôpital, qui connaissent la législation et les droits.

En France, les enfants atteints d'hémosidérose pulmonaire, et qui présentent une insuffisance respiratoire sévère, peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux (exonération du ticket modérateur) au titre des Affections de Longue Durée (ALD).

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soin, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. C'est le médecin traitant qui fait la demande de renouvellement au terme de cette durée.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations - aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ... - demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières, ...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. La Caisse d'Allocations Familiales (CAF) est l'organisme payeur. Par exemple, les parents d'enfants scolarisés atteints d'hémosidérose pulmonaire, peuvent solliciter un Projet personnalisé de scolarisation (PPS) (voir « *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?* »).

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Annick Clément

Centre de référence des maladies
respiratoires rares
CHU Hôpital d'Enfants Armand-
Trousseau, Paris

Professeur Vincent Cottin

Centre de référence pour les maladies
pulmonaires rares
Hôpital cardiovasculaire et pneumolo-
gique Louis Pradel, Université Claude
Bernard, Lyon

Alliance Maladies Rares



Alliance
maladies rares

Respirer c'est Grandir

