



ROYAUME DU MAROC  
UNIVERSITE SIDI MOHAMMED BEN ABDELLAH  
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE  
FES



Année 2016

Thèse N° 241/16

# **ANESTHESIE ET MALADIES RARES : EXPERIENCE DU SERVICE D'ANESTHESIE-REANIMATION DE L'HOPITAL MILITAIRE MOULAY ISMAIL DE MEKNES**

THESE

PRESENTEE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE 08/12/2016

PAR

Mlle. AKJAY AICHA

Née le 10 AOÛT 1990 à ERRACHIDIA

POUR L'OBTENTION DU DOCTORAT EN MEDECINE

MOTS-CLES :

Anesthésie - Maladies Rares - Etude Rétrospective

JURY

M. ABDELHADI ROUIMI.....	PRESIDENT
Professeur de neurologie	
M. HACHIMI MOULAY AHMED.....	RAPPORTEUR
Professeur agrégé d'Anesthésie réanimation	
M. EL BOUAZZAOUI ABDERRAHIM.....	JUGE
Professeur agrégé d'Anesthésie réanimation	
M. KECHNA HICHAM .....	MEMBRE ASSOCIE
Professeur assistant d'Anesthésie réanimation	

# PLAN

PLAN.....	1
INTRODUCTION .....	8
MATERIELS ET METHODES.....	12
A. MATERIELS .....	13
1. Description de l'étude .....	13
2. Période et lieu de l'étude .....	13
3. Population étudiée .....	14
B. METHODES.....	14
1. Recueil des données.....	14
2. Fiche d'exploitation.....	15
RESULTATS.....	16
I. Les différentes maladies rares colligées dans notre travail .....	17
II. Paramètres démographiques.....	18
1. Le sexe .....	18
2. L'âge.....	19
3. Le type de la maladie rare.....	20
4. Service de provenance .....	21
5. Motif d'intervention.....	22
III. Prise en charge anesthésique et peri-opératoire.....	23
1. Le type d'anesthésie.....	23
2. Connaissance de l'anesthésie et données de la littérature .....	24
3. Evolution postopératoire .....	25
DISCUSSION.....	26
I. Maladies et syndromes rares rencontrés dans notre étude .....	27
A. La myasthénie .....	27
B. Déficit en G6PD .....	39

C. L'albinisme .....	42
D. Trisomie 21 .....	43
E. Epidermolyse bulleuse congénitale .....	45
F. Prader Willi.....	50
G. La neurofibromatose .....	51
H. La sclérodermie.....	52
I. Le xeroderma pigmentosum .....	55
J. Purpura rhumatoïde .....	57
II. L'anesthésiste face à une maladie rare, que faire .....	58
1. Défis d'évaluation lors de la consultation pré anesthésique.....	59
2. Défis anatomiques .....	60
3. Défis physiopathologiques : .....	62
4. Défis particuliers : .....	64
CONCLUSION.....	66
RESUMES .....	68
BIBLIOGRAPHIE .....	74

## LISTE DES ABREVIATIONS

Ach	: Acétylcholine.
AG	: Anesthésie générale.
ALR	: Anesthésie loco régionale.
CAM	: Concentration alvéolaire minimale.
CAV	: Communication auriculo ventriculaire.
CIV	: Communication interventriculaire.
EB	: Epidermolyse bulleuse.
EP	: Echange plasmatique.
ERF	: Epreuve respiratoire fonctionnelle.
Ig IV	: Immunoglobuline intra veineuse.
IV	: Intra veineux.
PEC	: Prise en charge.
PR	: Purpura rhumatoïde.
RACH	: Récepteur de l'acétylcholine.
UV	: Ultra-violet.
X P	: Xeroderma pigmentosum.

## LISTE DES FIGURES

- Figure 1 : Incidence des maladies rares.
- Figure 2 : Répartition des patients selon le sexe.
- Figure 3 : Répartition des patients selon l'âge.
- Figure 4 : Origines des maladies rares.
- Figure 5 : Répartition des patients selon le service de provenance.
- Figure 6 : Motifs opératoires chez les patients.
- Figure 7 : Le type d'anesthésie employé.
- Figure 8 : Evolution post opératoire.
- Figure 9 : Enfant trisomique 21, l'évaluation préanesthésique a objectivé une hydrocéphalie.
- Figure10 : Malformations des doigts.
- Figure 11 : Syndrome dystrophique non étiquetté chez une jeune de 28 ans.
- Figure 12 : Ouverture limitée de la bouche chez une patiente suivie pour sclérodermie.
- Figure13 : Syndrome dysmorphique non étiquetté chez une fillette candidate pour amygdalectomie.
- Figure14 : Obésité morbide chez un enfant opéré pour fracture de la jambe.
- Figure 15 : Main en mouffle chez une fille de 12 ans suivie pour épidermolyse bulleuse.
- Figure 16 : Rétraction du dos de la main chez un enfant suivi pour purpura rhumatoïde.
- Figure 17 : Patiente myasthénique ayant bénéficiée d'une thymectomie.
- Figure 18 : Plaque neuro motrice.

- Figure 19 : Schéma illustrant la physiopathologie des anémies hémolytiques par déficit en G6PD.
- Figure 20 : Jeune patiente suivie pour xéroderma pigmentosum opérée pour cicatrice chéloïde du bras.
- Figure 21 : Patiente albinos opérée pour tympanoplastie.
- Figure 22 : Enfant avec épidermolyse congénitale opéré pour libération des doigts.

## LISTE DES TABLEAUX

- Tableau 1 : Connaissance de l'anesthésiste responsable et données de la littérature.
- Tableau 2 : Critères prédictifs d'une insuffisance respiratoire postopératoire dans la myasthénie.
- Tableau 3 : Principales recommandations pour l'anesthésie d'un patient myasthénique.
- Tableau 4 : Médicaments dont la prescription doit être discutée chez les myasthéniques.
- Tableau 5 : Produits responsables d'hémolyses chez les sujets déficients en G6PD.
- Tableau 6 : Les sept types de XP classiques différents par leurs symptômes et leur sévérité.

# INTRODUCTION

Depuis plusieurs années, les maladies rares font l'objet d'une reconnaissance croissante par le corps médical. Les progrès récents notamment dans le domaine de la génétique ont contribué à ce que les professionnels de la santé s'y intéressent davantage. [1]

En Europe, une maladie est considérée comme rare si elle touche moins d'une personne sur 2000. Cette définition est sensiblement différente aux Etats-Unis, où l'on retient une prévalence de moins de 200.000 personnes atteintes dans la population générale [2.3].

Initialement considérées comme marginales par la diversité de leurs causes et leurs symptômes, les maladies rares se ressemblent en fait dans beaucoup de points: la difficulté de leur diagnostic, la complexité de leur atteinte organique, leur évolution chronique, leur caractère souvent congénital et leur prise en charge difficile et coûteuse.

Rassemblées dans ce groupe hétérogène, elles sont nombreuses. Elles touchent entre 5-10% de la population en France et autant en Amérique du Nord [4]. En conséquence de cette reconnaissance, des réseaux de diagnostic et de prise en charge se développent en Europe, en Amérique du Nord et dans d'autres parties du monde. Ils sont pour la plupart issus de la coopération entre les gouvernements, les instituts de recherche, les associations et l'industrie pharmaceutique.

En France, le plan gouvernemental des maladies rares 2005-2008. (Plan National Maladies Rares, [http://www.sante.gouv.fr/html/actu/maladie\\_rare/plan.pdf](http://www.sante.gouv.fr/html/actu/maladie_rare/plan.pdf), dernier accès le 01 octobre 2008) était parmi les aboutissements les plus importants. Il a entre autre permis de financer la mise en place de pôles d'excellence pour un grand nombre de ces maladies. Le but de ces pôles est d'améliorer l'identification et l'orientation des patients dans le système de soins en créant des réseaux pluridisciplinaires. Ils doivent permettre de réduire les délais

diagnostiques, d'adapter la prise en charge, de faciliter la communication entre les professionnels et de rapprocher la recherche fondamentale et appliquée de la clinique.

L'anesthésie en particulier l'anesthésie pédiatrique, est confrontée de plus en plus souvent à des maladies ou des syndromes nouveaux ou rares. Si ces maladies se présentent avec une fréquence faible, elles doivent néanmoins être abordées avec un maximum d'informations. Ces informations sont de deux ordres: il s'agit d'abord d'expériences acquises qui ont fait l'objet de publications avec des recommandations que l'anesthésiste pourra appliquer au cas de son patient.

A défaut, un rappel succinct de la physiopathologie de la maladie permet de proposer une conduite logique tant pour l'anesthésie que pour la réanimation périopératoire. Les maladies exceptionnelles relèvent de mécanismes qui peuvent être regroupés en plusieurs catégories. Ainsi, elles peuvent être classées en :

## A. Maladies congénitales

*Maladies génétiques.* L'anomalie résulte de remplacement, d'insertion, de délétion ou de duplication de tout ou une partie d'un ou plusieurs gènes, voire d'un chromosome (exemple: trisomie 21).

L'anomalie génétique est portée sur un chromosome sexuel X ou Y ou gonosome (exemple: Myopathie de Duchenne) ou sur un chromosome non sexuel ou autosome (exemple: Porphyrurie hépatique).

L'anomalie est dominante ou récessive, son expression sur le phénotype est variable (la pénétrance). Cette anomalie aboutit souvent à un déficit enzymatique.

*Anomalies de développement in utéro.* Conséquence d'une anomalie chromosomique ou d'une agression à un stade précoce, elles donnent des syndromes

malformatifs complexes qui affectent les organes et les tissus provenant de l'endoderme, du mésoderme, de l'ectoderme, et ont parfois des caractères localisés à l'extrémité céphalique ou caudale.

## **B. Maladies acquises**

Anomalies acquises après la naissance, traumatiques, toxiques, infectieuses, immunologiques (hétéro ou auto-anticorps), dégénératives. Nombre d'entre elles, dites alors idiopathiques, sont encore d'étiologie inconnue. Certaines sont probablement des affections génétiques à révélation tardive ou sont secondaires à une affection virale.

Jusqu'à présent les maladies génétiques n'avaient de traitement que symptomatique. La caractérisation des gènes en cause est une première étape laissant espérer un traitement spécifique par thérapie génique.

Malgré leurs étiologies très diverses, les syndromes poly -malformatifs, les mucopolysaccharidoses et certaines enzymopathies ont en commun de présenter, lors d'une anesthésie, des risques semblables qui tiennent principalement aux malformations et aux difficultés d'accès aux voies aériennes.

L'anesthésie pour une maladie et/ou syndrome rare présente un véritable challenge pour l'anesthésiste responsable qui ; Le plus souvent ; se met devant une pathologie méconnue.

En dehors de l'urgence, il doit s'acquérir des données quoique rares de la littérature qui sont basées pour la plupart sur des cas publiés un peu partout dans le globe.

# MATERIELS ET METHODES

## A. MATERIELS :

### 1. Description de l'étude :

Il s'agit d'un travail rétrospectif, visant la description de la PEC opératoire et anesthésique ainsi que la gestion post-opératoire des différents patients présentant une maladie et/ou un syndrome rare, admis au bloc opératoire de l'Hôpital Militaire Moulay Ismail de Meknès.

### 2. Période et lieu de l'étude:

Notre étude s'est étalée sur une période de 30 mois depuis le 01/01/2014 pendant laquelle 6450 patients ont été admis aux différentes salles opératoires dont on a recensé une douzaine de patients avec une maladie rare. Elle a été menée au niveau du bloc opératoire central de l'Hôpital Militaire Moulay Ismail de Meknès, le dit bloc comporte:

- ü Huits salles opératoires pour différents types de chirurgie (quatre fixes: chirurgie viscérale, ORL, chirurgie urologique, traumatologie-orthopédique et sur les autres salles chevauchent alternativement les autres spécialités: thoracique, neurochirurgie, ophtalmologie, stomatologie et chirurgie maxillo-faciale, chirurgie plastique et une salle pour la gynécologie).
- ü Chaque salle comporte un accès à la stérilisation.
- ü Une pharmacie.
- ü Autres structures accessoires.
- ü Une salle de surveillance post-interventionnelle.

### 3. Population étudiée:

Nous avons inclu dans notre étude les patients présentant une maladie et/ou syndrome rare opérés au bloc opératoire central sous anesthésie générale ou anesthésie loco-régionale que ça soit axiale ou périphérique.

## B. METHODES :

### 1. Recueil des données:

Notre travail s'est basé sur l'étude des dossiers anesthésiques des différents patients présentant une maladie rare. Plusieurs paramètres utiles pour notre travail ont été rapportés sur la fiche d'exploitation ci-dessous.

Les paramètres évalués:

#### Ø Paramètres démographiques :

- L'âge,
- Le sexe,
- Type de la maladie,
- Service d'admission,
- Motif d'intervention,

#### Ø PEC anesthésique et post-opératoire :

- Type d'anesthésie,
- Evolution postopératoire,

## 2. Fiche d'exploitation:

Nom et prénom du patient:.....

Sexe:

Femme

Homme

Age:.....

Maladie rare:.....

Type de la maladie :

Génétique  Métabolique  Neurologique  Auto-immune

Service d'admission.....

Motif d'intervention:.....

Type d'anesthésie:

ü Anesthésie générale

ü Sédation

ü ALR

Connaissance d'anesthésie et littérature:

Oui

Non

- PEC codifiée
- PEC basée sur des cas

Evolution postopératoire:

ü Bonne

ü Complications :

- Décès
- Autres

# RESULTATS

## I. LES DIFFERENTES MALADIES RARES COLLIGÉES DANS NOTRE TRAVAIL

Au cours de la période de notre étude, 6450 patients ont été admis au bloc opératoire central dont 19 patients avaient une maladie rare soit un pourcentage de 0, 29%. Ces derniers ont été répartis comme suivant:

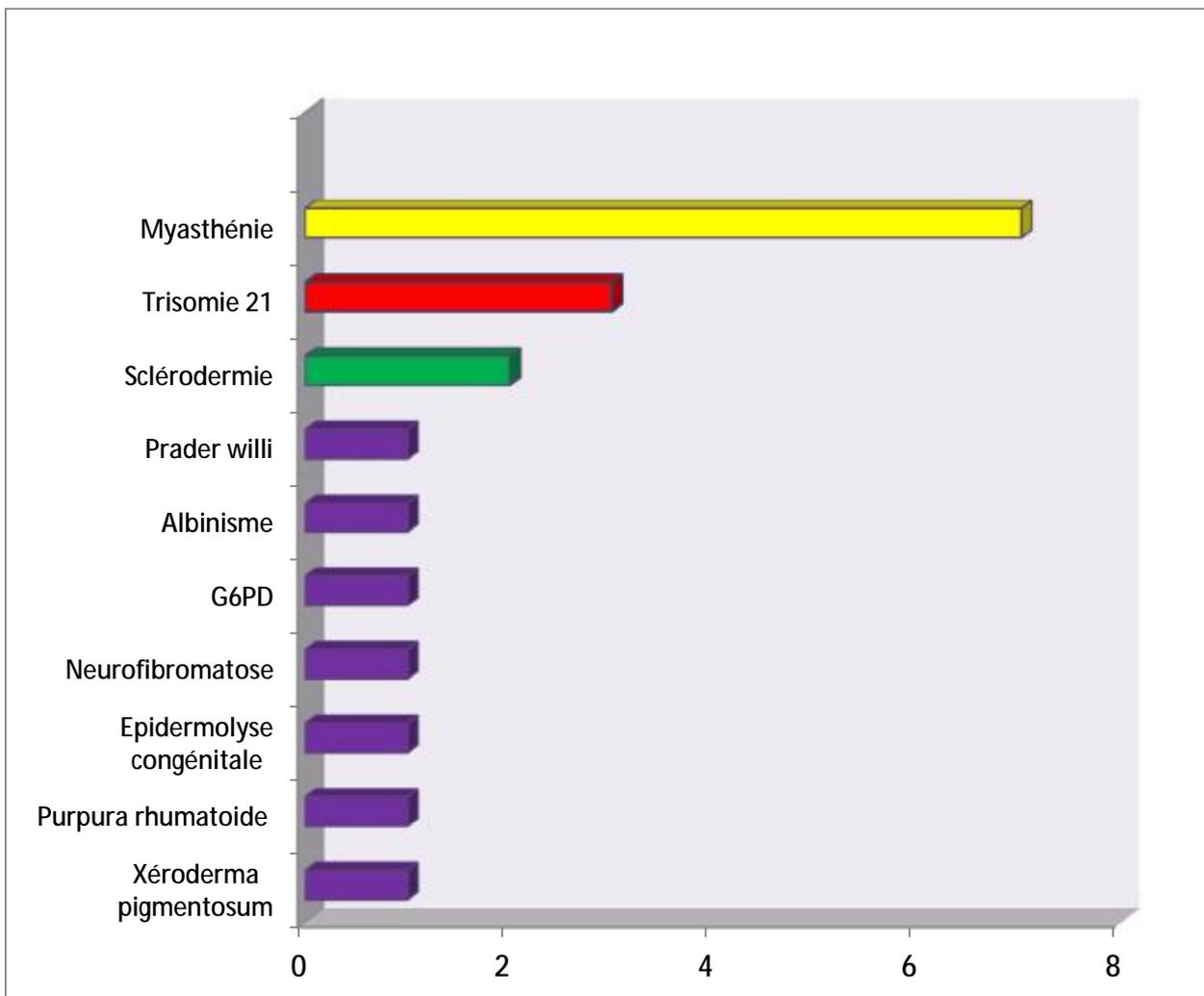


Figure 1: Les différentes maladies rares colligées dans notre travail

## II. PARAMETRES DEMOGRAPHIQUES:

### 1. Le sexe:

L'étude a montré qu'il y'a une prédominance féminine, avec 10 patients de sexe féminin, soit 52,63% des cas, et 9 patients de sexe masculin, soit 47,37% des cas.

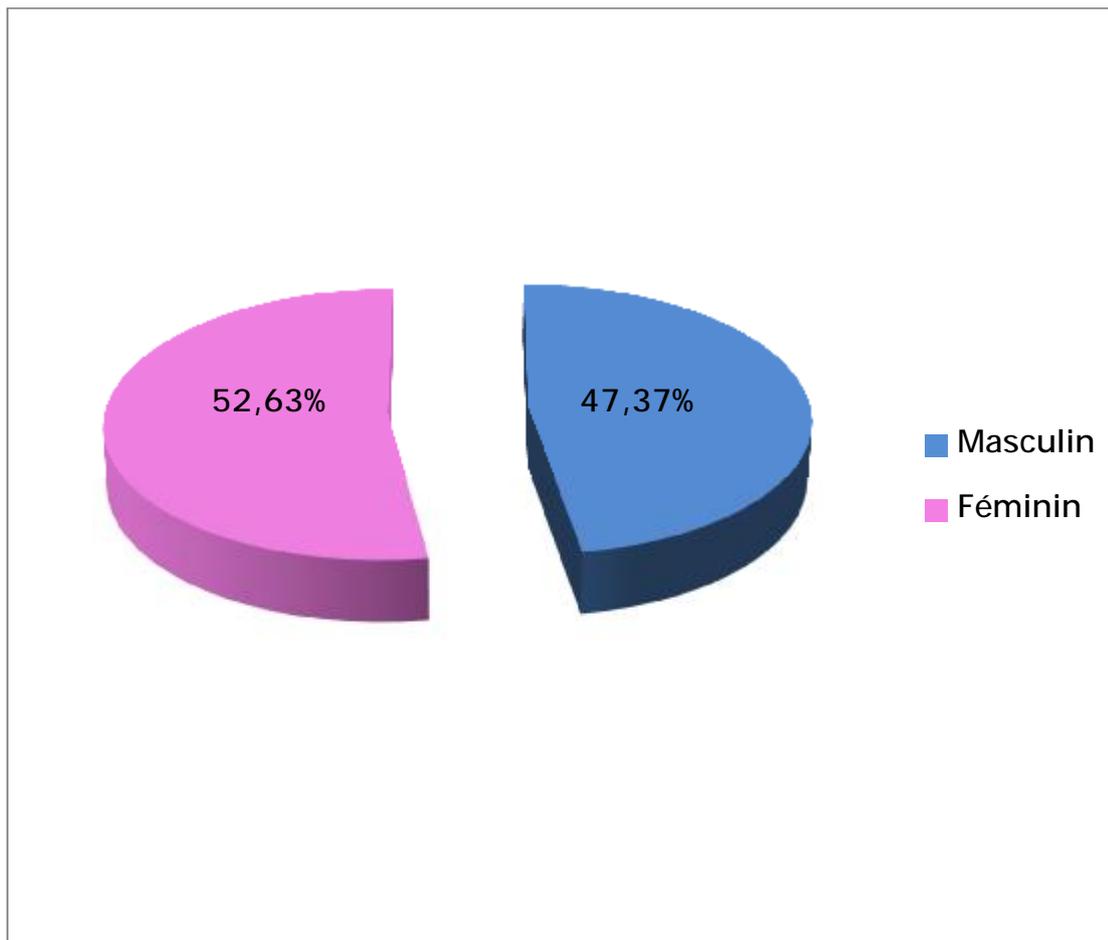


Figure 2: Répartition des patients selon le sexe.

## 2. L'âge :

L'âge moyen de nos patients était de 36 ans avec des extrêmes allant de 10 à 61 ans.

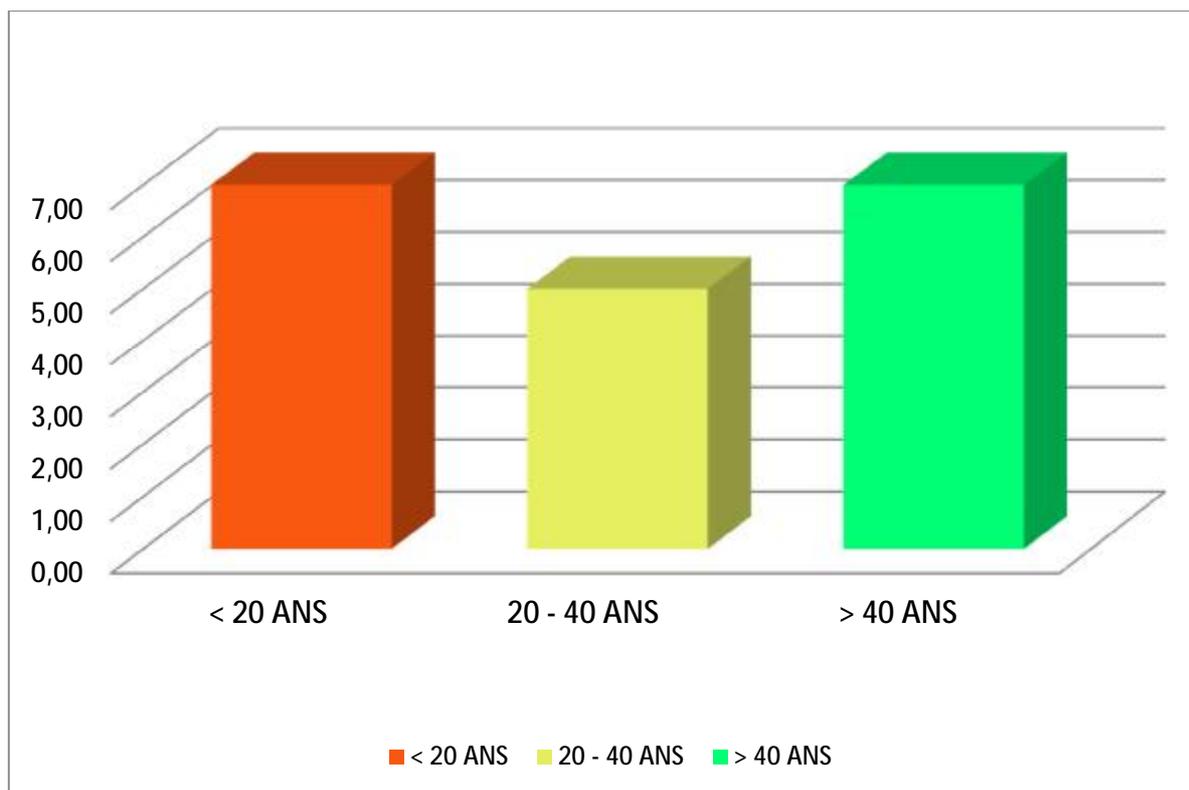


Figure3: Répartition des patients selon l'âge.

### 3. Le type de la maladie rare:

Les pathologies rares étudiées dans notre série sont réparties comme suit:

- 10 cas de maladie génétique soit 53%.
- 7 cas de pathologies d'ordre auto-immune soit 37%.
- 2 cas d'origine métabolique soit 10%.

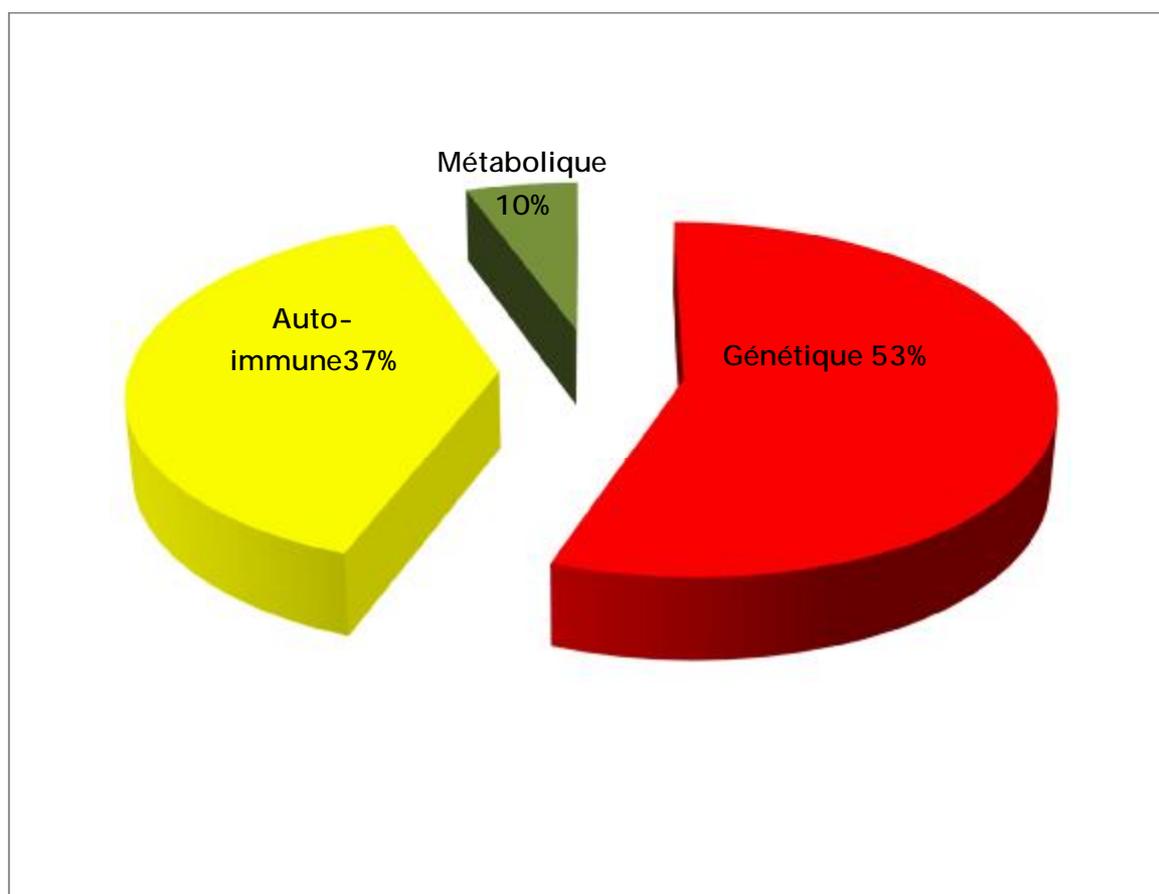


Figure 4: Origines des maladies rares.

#### 4. Le service de provenance :

Comme illustre la figure 5, La plupart de nos patients (31, 58%) sont des myasthéniques adressés du service de chirurgie thoracique pour thymectomie. Les autres patients proviennent de différents services de l'Hôpital Militaire Moulay Ismail peuvent être répartis comme suit:

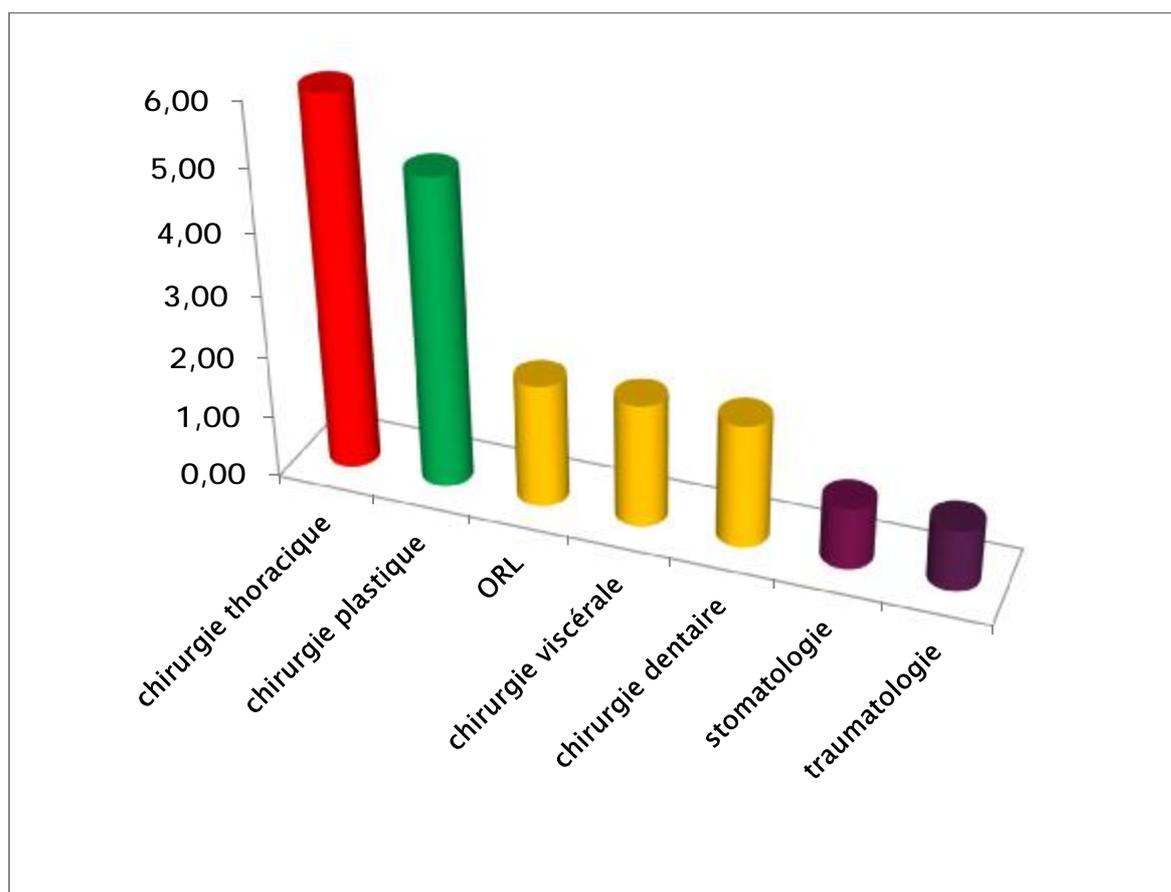


Figure 5: Répartition des patients selon le service de provenance.

## 5. Motif d'intervention :

La figure (6) illustre les motifs chirurgicaux dans notre étude. Six patients ont été admis pour une anomalie étiopathogénique et concerne surtout les myasthéniques, dont l'exploration a objectivé la présence d'un thymome nécessitant une intervention chirurgicale, les autres étaient opérés pour d'autres problèmes et sont schématisés comme suit:

- Deux cas étaient programmés pour : amygdalectomie, tympanoplastie droite.
- Deux patients opérés chacun pour lithiase vésiculaire et un autre opéré pour fracture de la jambe.
- Deux avec trisomie 21 ont bénéficié d'une extraction dentaire.
- Les six cas restants ont été opérés pour des fins esthétiques.

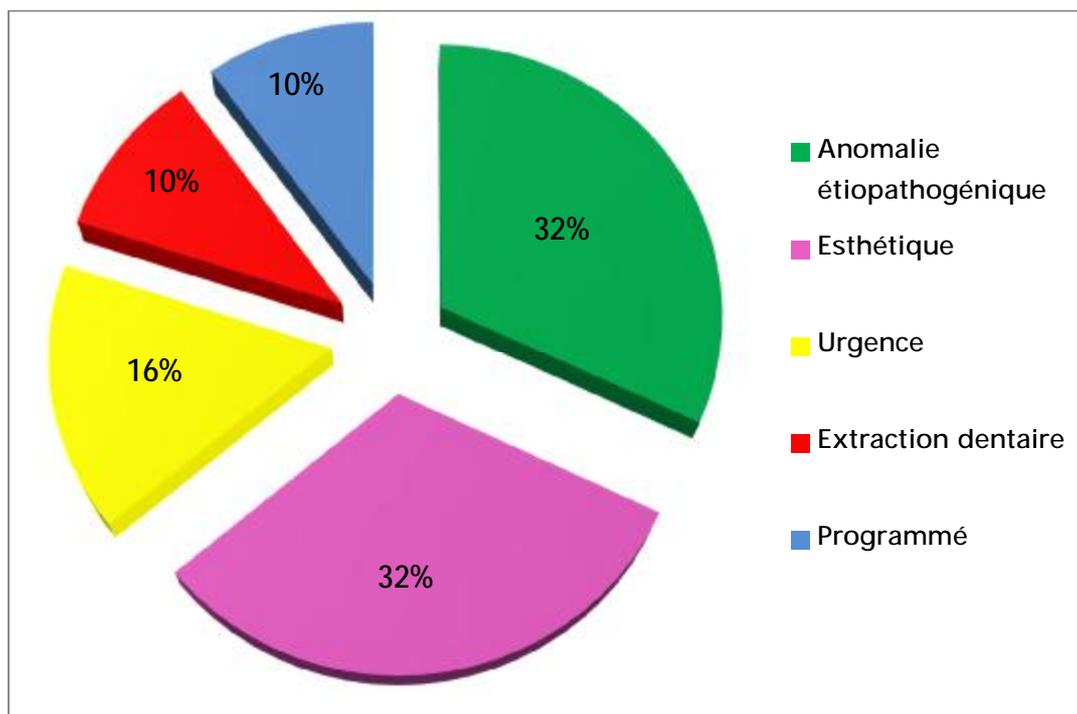


Figure6: Motifs opératoires chez les patients.

### III. PRISE EN CHARGE ANESTHESIQUE ET PERI OPERATOIRE

#### 1. Le type d'anesthésie :

17 patients ont bénéficié d'une anesthésie générale soit 89,5% , les 2 autres patients ont subi une anesthésie loco-régionale: une périphérique concernant le bloc infraclaviculaire, réalisé chez une patiente suivie pour X.P présentant une cicatrice chéloïde du bras et une rachianesthésie chez l'enfant suivi pour Prader willi et ayant été victime d'une fracture de la jambe.

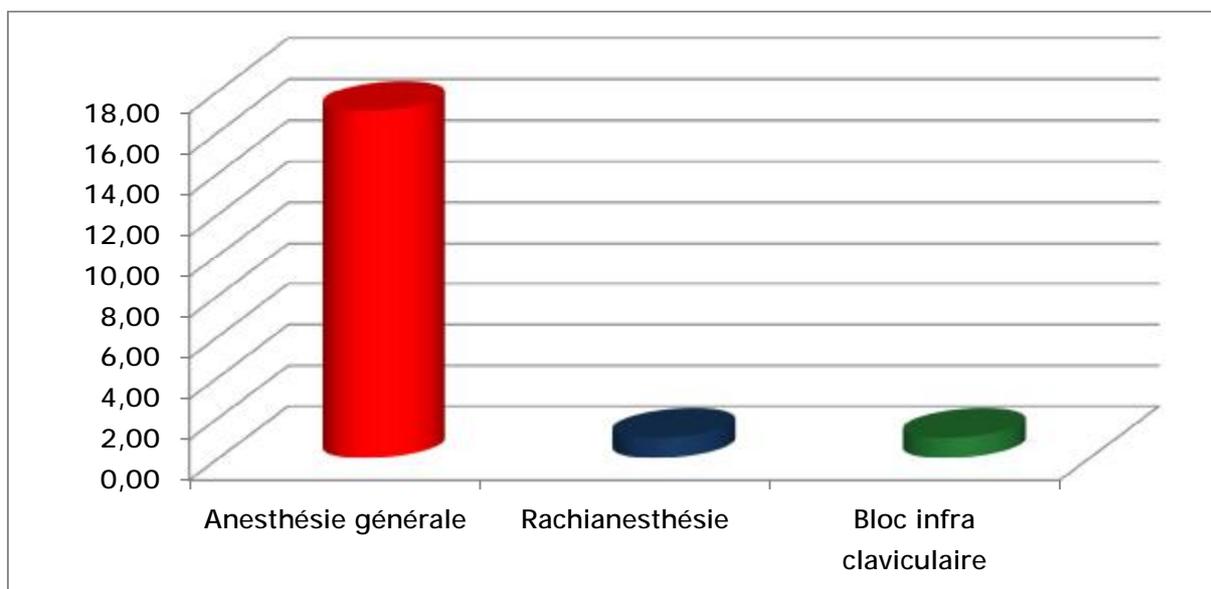


Figure 7: Le type d'anesthésie employé.

## 2. Connaissance de l'anesthésie et données de la littérature :

La myasthénie est l' exemple type de maladie rare à prise en charge anesthésique bien codifiée. Pour les autres pathologies, elle est soit basée sur des cas, soit recueil réduit voire même absence de connaissance dans la littérature.

Tableau 1: Connaissance de l'anesthésiste responsable et données de la littérature.

MALADIES RARES	CONNAISSANCE DE L'ANESTHESIE
La myasthénie	PEC codifiée
La trisomie 21	PEC codifiée
Déficit en G6PD	PEC codifiée
Epidermolyse bulleuse	Basée sur des cas
La sclerodermie	Basée sur des cas
Prader Willi	Basée sur des cas
Albinisme	Très réduite
Purpura rhumatoïde	Très réduite
Neurofibromatose	Très réduite
Xero derma pigmentosum	Très réduite

### 3. Evolution post opératoire:

L' évolution a été en général bonne chez nos patients avec :

ü Bonne évolution après un court séjour en réanimation chez 17 patients.

ü Une patiente a présenté des mouvements épileptogènes ayant regressés sous carbamazepine.

ü Un décès (myasthénique jeune). Après un séjour de deux semaines en réanimation dans un tableau de détresse respiratoire aigue.

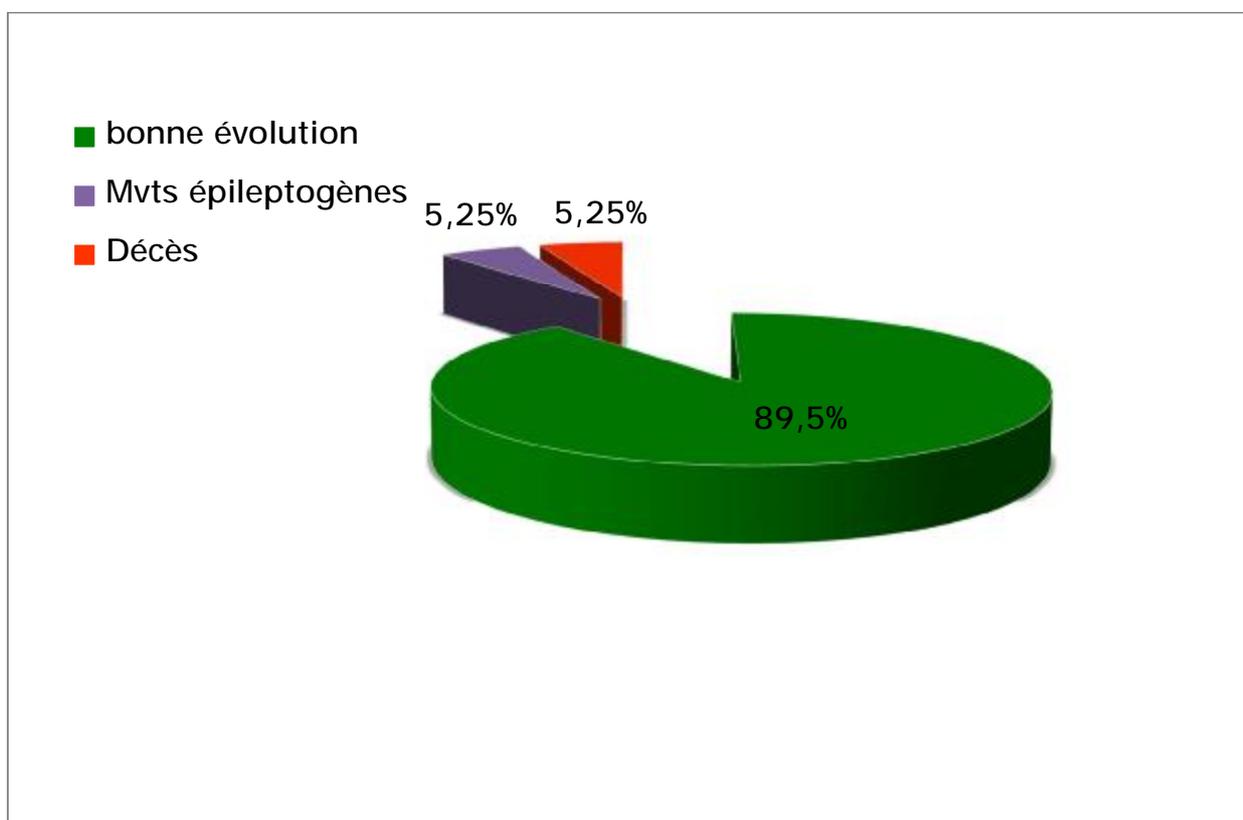


Figure 8: Evolution postopératoire.

# DISCUSSION

## I. Maladies et syndromes rares rencontrés dans notre étude

La prise en charge périopératoire des patients présentant une maladie rare est un véritable défi. Certes, pour certaines pathologies la PEC pré, per et postopératoire est largement codifiée dans la littérature, c'est le cas pour la myasthénie, pour d'autres les données sont réduites et la PEC est issue d'expérience et d'intelligence personnelle des anesthésistes responsables. Dans cette partie ; discussion ; on va confronter pour chaque pathologie et/ou syndrome rare les données de la littérature à notre expérience concernant notre ou nos cas cliniques.

### A. LA MYASTHENIE

#### 1. PREMIERE PARTIE: Les données de la littérature

##### a. Diagnostic, traitement

C'est une maladie auto-immune rare, puisque son incidence est estimée à 1/50 000 [5]. L'atteinte de la jonction neuromusculaire concerne principalement les récepteurs post synaptiques [5]. Le mécanisme physiopathologique est la diminution du nombre de récepteurs nicotiques postsynaptiques (Rach) entraînant une réduction de la marge de sécurité de la transmission neuromusculaire.

Elle se traduit cliniquement par une fatigabilité musculaire lorsque le nombre de récepteurs est inférieur à 70-75 % de la normale [6].

La diminution du nombre de récepteurs fonctionnels est liée à la présence d'auto-anticorps (classe IgG) dirigés contre la sous-unité  $\alpha$  du récepteur postsynaptique [7]. Le mécanisme pathogénique conduisant à la production de ces anticorps implique souvent une anomalie thymique, celle-ci étant trouvée chez 65 % des myasthéniques (hyperplasie ou thymome) [6].

La diminution du nombre de récepteurs postsynaptiques fonctionnels se traduit principalement par une fatigabilité à l'effort, améliorée par le repos [5]. Elle peut être localisée ou généralisée. L'atteinte oculaire (diplopie, ptosis) est très fréquente (95 %) et souvent l'un des points d'appel. L'atteinte des voies aériennes supérieures est également classique et source de complications (pneumopathie d'inhalation).

L'association avec d'autres maladies auto-immunes (polyarthrite rhumatoïde, thyroïdite d'Hashimoto, lupus érythémateux) est classique. Le diagnostic est donc essentiellement clinique, mais certains éléments paracliniques confirment le diagnostic. Le test aux anticholinestérasiques (édrophonium, néostigmine) met en évidence une amélioration de la symptomatologie. Cette amélioration est rapide et transitoire.

Le dosage des anticorps anti-récepteurs peut être un argument supplémentaire, mais son intérêt réside surtout dans la surveillance de l'évolution. Celle-ci est chronique, alternant poussées et rémissions.

Le pronostic est déterminé par la survenue de complications, notamment les troubles de la déglutition et l'atteinte respiratoire [8]. Celle-ci est la première cause de mortalité, et reconnaît deux mécanismes principaux. Premièrement, les crises cholinergiques en rapport avec un surdosage en anticholinestérasiques, traduisant une paralysie musculaire par bloc nicotinique (dépolarisation irréversible de la plaque motrice par inhibition excessive de l'acétylcholinestérase). Elles se manifestent par une paralysie respiratoire brutale avec polypnée, cyanose, hypersudation, fièvre, encombrement bronchique, hypoxémie et hypercapnie. Elles sont parfois précédées de signes d'intoxication aux anticholinestérasiques : myosis, nausées, sueurs, hypersalivation, douleurs abdominales, diarrhée.

Les crises myasthéniques traduisent quant à elles une poussée évolutive de la maladie. Elles sont en général précédées d'aggravation de la symptomatologie préexistante. La prise en charge thérapeutique [6] [5] inclut un apprentissage rigoureux (facteurs déclenchants, médicaments contre-indiqués, signes des complications) et un traitement médicamenteux symptomatique par les anticholinestérasiques (néostigmine, pyridostigmine, ambénonium).

Les formes graves peuvent bénéficier d'un traitement immunosuppresseur, d'une plasmaphérèse, dont l'efficacité transitoire reste encore un sujet de controverses [9]. Enfin la thymectomie peut être la source de rémissions prolongées, même si elle est parfois retardée [10] [7].

C'est pour ce type d'intervention que la prise en charge anesthésique est nécessaire.

#### b. Évaluation préopératoire

Elle doit permettre de répondre à plusieurs questions.

Quelle est la gravité de la myasthénie ?

La classification d'Osserman différencie quatre stades de gravité croissante [11] : Stade I : atteinte localisée (le plus souvent oculaire) ; Stade II : faiblesse généralisée ; II A : sans atteinte bulbaire ; II B : avec atteinte bulbaire (troubles de la déglutition par exemple) ; Stade III : début aigu et/ou troubles respiratoires ; Stade IV : myasthénie évoluée grave, évolution des stades précédants et impliquant des troubles de la déglutition ou ventilatoires.

Le bilan paraclinique inclut le plus souvent des EFR (épreuves fonctionnelles respiratoires). La recherche de troubles hydroélectrolytiques est systématique notamment en cas de traitement immunosuppresseur (corticoïdes).

Quelle doit être la conduite à tenir vis-à-vis des thérapeutiques en cours et quelle prémédication prescrire ?

Actuellement, on considère que lorsque cela est possible il est souhaitable d'interrompre le traitement anticholinestérasique quelques jours avant l'intervention, dans la mesure où il est susceptible de prolonger les effets de la succinylcholine et peut-être du mivacurium, et d'inhiber ceux des curares non dépolarisants [6].

Cette attitude doit être modulée par les besoins du patient en fonction de la gravité de la myasthénie. Pour les formes plus graves bénéficiant d'un traitement immunosuppresseur, celui-ci doit être poursuivi, en sachant que l'introduction ou la réintroduction des corticoïdes est susceptible d'entraîner une aggravation transitoire de la maladie. Le bénéfice des échanges plasmatiques (EP) préopératoires n'est actuellement pas démontré.

La kinésithérapie respiratoire dans les jours précédants l'intervention est souhaitable, même si l'atteinte respiratoire n'est pas majeure. La prémédication en elle-même doit éviter les substances entraînant une dépression respiratoire prolongée, et l'hydroxyzine est préférée aux benzodiazépines.

Une anesthésie locorégionale est-elle envisageable ?

Si le type de chirurgie le permet, elle doit être préférée, en évitant les anesthésiques locaux à fonction ester, dont le métabolisme peut être altéré par l'inhibition des pseudo-cholinestérases plasmatiques par les anticholinestérasiques.

Quel est le risque de complications respiratoires postopératoires ?

Si les EFR font souvent partie du bilan spécialisé, la nécessité d'une ventilation postopératoire est difficilement prévisible à partir de ces éléments paracliniques. Dans tous les cas il est prudent de prévoir une place en unité de soins intensifs en période postopératoire. Pourtant, certains critères sont utilisés pour prédire ce risque respiratoire postopératoire [12].

Un score à été proposé tenant compte d'éléments cliniques et paracliniques. Lorsque celui-ci est supérieur à 10, il existe un plus grand risque de ventilation postopératoire (tableau 2). Mais cette étude portant sur des thymectomies par sternotomie semble surestimer le risque par rapport à une cervicotomie [13]. La décision de poursuivre la ventilation postopératoire est finalement prise en fin d'intervention. Il est également recommandé de prévenir le patient de cette éventualité.

Tableau 2: Critères prédictifs d'une insuffisance respiratoire postopératoire dans la myasthénie. D'après [12]

	Points
Durée de la maladie > 6 ans	12
Autre maladie respiratoire	10
Pyridostigmine > 750 mg/jour	8
Capacité vitale 2,9/L	4
La ventilation contrôlée est requise pour un score supérieur à 10 points.	

### c. Conduite de l'anesthésie

#### Agents anesthésiques et myasthénie

Dans le cas d'une anesthésie générale, deux techniques sont actuellement proposées : l'anesthésie par inhalation sans curare ou l'anesthésie intraveineuse totale avec ou sans curare [14].

Les anesthésiques volatils halogénés restent les agents d'entretien les plus utilisés, mais ils ont un effet propre sur la transmission neuromusculaire en potentialisant l'effet des curares non dépolarisants (plus grande sensibilité). Ceci est valable pour tous les agents, même les plus récents. Cette potentialisation dose-dépendante augmente la puissance et la durée d'action des myorelaxants [15]. Par

ailleurs, dans le cas de la myasthénie, les agents halogénés amputent les propriétés mécaniques du muscle [14].

Ainsi pour une CAM (concentration alvéolaire minimale) d'halothane ou d'isoflurane une réduction de 50 % de la valeur du twitch simple et une fatigue au train-de-quatre sont observées [16]. Les agents halogénés ont donc des effets sur la transmission neuromusculaire plus marqués dans la myasthénie. L'utilisation de curare en association ne semble donc pas appropriée. Le propofol n'ayant pas ces inconvénients, il est devenu le produit de choix pour l'induction et l'entretien de l'anesthésie dans le contexte particulier de la myasthénie même si on ne dispose pas d'études contrôlées démontrant son bénéfice [14].

#### Utilisation des curares, monitoring de la curarisation

Le mécanisme physiopathologique de la myasthénie explique les modifications observées lors de l'utilisation des curares puisque le site d'action de ces produits est celui-là même où se situent les anomalies [6] [17] [18]. Leur usage adapté dépend de la possibilité de restaurer rapidement une ventilation autonome efficace en fin d'anesthésie.

Il ne faut pas méconnaître les facteurs associés qui potentialisent l'effet des curares : hypothermie, acidose, dyskaliémie, insuffisance rénale ou hépatique, traitement intercurrent ayant un effet propre sur la transmission neuromusculaire [19] [20]. L'utilisation des curares n'est pas contre-indiquée mais il existe des modifications pharmacodynamiques importantes chez le myasthénique. Celles-ci dépendent de la sévérité de la maladie, du muscle étudié et des traitements associés (anticholinestérasiques, plasmaphérèses).

En ce qui concerne les curares dépolarisants, il existe une résistance (puissance diminuée, tableau 3) à l'action de la succinylcholine (diminution du nombre de récepteurs disponibles) mais un bloc de phase 2 (bloc de type non dépolarisant) peut

se développer rapidement, allongeant le temps de récupération [21] [22] [18]. Le risque de bloc de phase 2 semble important même après une administration unique. Ceci est en rapport avec les traitements anticholinestérasiques préopératoires qui interfèrent sur le métabolisme de la succinylcholine. Devant ce risque et la difficulté de prévoir la réponse à la succinylcholine, son utilisation doit être restreinte à ses indications formelles (estomac plein).

Pour les curares non dépolarisants, quelles que soient leurs classes chimiques et leurs durées d'action, il existe une augmentation significative de la sensibilité à ces produits, réduisant ainsi les besoins en période peropératoire. Une réduction de 50 à 75 % des doses usuelles est habituelle [18].

En effet la diminution qualitative et quantitative du nombre de récepteurs à l'acétylcholine explique qu'une faible dose suffit pour obtenir une curarisation complète. On observe ainsi une augmentation de la puissance et de la durée d'action des curares non dépolarisants malgré la réduction de la dose. Par ailleurs, la variabilité interindividuelle est telle qu'il est difficile de prévoir les besoins en curares pour un sujet donné.

L'utilisation d'un monitoring clinique de la curarisation est donc indispensable pour éviter tout surdosage ayant pour conséquence une curarisation prolongée et donc la nécessité d'une ventilation postopératoire, néfaste dans ce contexte de maladie neuromusculaire. Le choix du curare ne pose pas de problème particulier, cependant sa durée d'action longue, comme celle du pancuronium, est à éviter.

Le vécuronium [23] [24] [25] et l'atracurium [26] [27] doivent être utilisés à des doses de 20 à 30 % de la posologie habituelle. Les injections suivantes sont en fonction des résultats du monitoring de la curarisation. La durée d'action est prolongée pour ces deux curares, même si elle semble proche de la normale en ce qui concerne l'atracurium.

Des données préliminaires existent pour le mivacurium. Son utilisation chez le myasthénique semble possible dans la mesure où un éventuel traitement par les anticholinestérasiques modifierait peu son action [28] [29] [30] [31]. Il n'y a pas actuellement de données disponibles pour le rocuronium.

Ainsi dans la plupart des cas, le respect d'une posologie réduite et l'utilisation systématique du monitoring de la curarisation permettent le plus souvent une extubation précoce au bloc opératoire. Enfin, l'utilisation des anticholinestérasiques en cas de curarisation résiduelle est souhaitable chez le sujet myasthénique. Leur maniement est là encore simplifié par l'utilisation du monitoring de la curarisation en titrant la dose.

#### Place de l'anesthésie locorégionale

L'anesthésie locorégionale est une alternative intéressante lorsque la chirurgie le permet. Elle permet d'obtenir de bonnes conditions opératoires pour la réalisation de l'acte chirurgical en évitant l'emploi de curares.

L'utilisation combinée de l'anesthésie générale et d'une analgésie péridurale pour le contrôle de la douleur postopératoire a été proposée avec succès [32]. Par ailleurs la myasthénie n'est pas une contre-indication à l'anesthésie péridurale obstétricale. Toutefois, elle doit faire l'objet d'une surveillance particulière dans la mesure où un bloc moteur étendu risque d'interférer avec la mécanique ventilatoire, et donc d'entraîner la décompensation d'un état respiratoire préalablement altéré. L'emploi d'anesthésiques locaux à fonction ester est déconseillé en présence d'anticholinestérasiques [6].

Tableau 3:Principales recommandations pour l'anesthésie d'un patient myasthénique. Adapté d'après [23]

1. Anesthésie locorégionale si possible.
2. Si une anesthésie générale est indispensable, éviter les curares et les agents halogénés.
3. Si les curares sont indispensables, utilisation impérative d'un monitoring de la curarisation. Le choix se porte sur les curares de durée intermédiaire (atracurium, vécuronium).
4. Après la chirurgie, monitoring de la ventilation et titration des anticholinestérasiques en fonction des données du monitoring de la curarisation. Au moindre doute remettre le patient en ventilation contrôlée.
5. Éviter les facteurs potentialisant le bloc neuromusculaire : médicaments (aminosides, quinidiniques), hypothermie, désordres métaboliques (acidose, dyskaliémie).

#### Période postopératoire

La prise en charge postopératoire du patient myasthénique se conçoit dans le cadre ou à proximité d'une unité de soins intensifs [17]. L'extubation précoce, au bloc opératoire ou dans l'heure qui suit, est actuellement le cas le plus fréquent grâce à l'optimisation de la prise en charge pré et postopératoire. Ce doit être l'objectif principal lors du choix de la technique anesthésique et l'extubation répond aux mêmes critères que chez le sujet sain.

Les scores prédictifs de ventilation postopératoire, en particulier celui établi par Leventhal (tableau2 ), ne doivent représenter qu'un élément indicatif, dans la mesure où l'étude est rétrospective et porte sur un type particulier d'abord chirurgical. D'autres études ne semblent pas trouver les mêmes éléments prédictifs [13]. Cependant en période préopératoire des troubles respiratoires ou de la déglutition impliquent un risque important de ventilation postopératoire [8]. La décision repose

donc sur l'appréciation de chaque cas. La nécessité d'une ventilation prolongée en dehors d'une complication doit être considérée comme un aspect d'évolutivité de la maladie et faire remettre en cause le traitement spécifique de celle-ci. La réintubation est devenue une éventualité rare et implique deux types de complications respiratoires : la crise myasthénique et la crise cholinergique.

La difficulté d'effectuer le diagnostic différentiel dans le contexte postopératoire est pour certains un argument contre la reprise précoce du traitement par les anticholinestérasiques. La controverse sur la reprise du traitement repose sur le fait que les besoins postopératoires immédiats sont très diminués voire nuls, et moindres dans les heures ou jours suivants l'intervention, faisant donc courir un risque de surdosage. Mais leur réintroduction peut être nécessaire pour certains patients dans un délai variable selon les cas. Il convient donc de titrer la dose d'anticholinestérasiques qui est réintroduite le jour même de l'intervention ou dans les jours suivants, en débutant le plus souvent par une demi-dose par rapport au traitement habituel.

La survenue d'une difficulté respiratoire dans cette période doit conduire facilement à une ventilation assistée plutôt qu'à la majoration des doses d'anticholinestérasiques. Dans ces conditions, la mortalité postopératoire en ce qui concerne la myasthénie, est actuellement inférieure à 1 % [6].

#### Interactions médicamenteuses

La période périopératoire peut amener à prescrire des médicaments qui ne font pas partie du traitement habituel du patient. Certains sont susceptibles d'aggraver le syndrome myasthénique par leurs effets propres sur la transmission neuromusculaire et il est important d'en connaître les principaux (tableau 4).

Les aminosides, la colistine et la clindamycine dépriment la membrane postsynaptique et la libération d'acétylcholine. Les tétracyclines par voie injectable

sont également contre-indiquées en raison de la richesse en magnésium de leur solvant. Les quinidiniques aggravent la symptomatologie neuromusculaire par la diminution de la transmission des potentiels d'action. L'effet potentialisateur des bêtabloquants est mal connu.

La principale précaution d'emploi des psychotropes concerne leurs effets dépresseurs respiratoires en dehors de la triméthadione susceptible d'induire en elle-même des syndromes myasthéniques. Il n'y a pas de contre-indications formelles à l'emploi de ces substances, cependant il faut bien mesurer le bénéfice par rapport au risque d'aggravation de la maladie.

Tableau 4: Médicaments dont la prescription doit être discutée chez les myasthéniques. Adapté d'après [33].

	Risque important (Aggravation clinique fréquente)	Risque relatif (Aggravation clinique possible)	Risque potentiel (Aggravation clinique exceptionnelle mais prudence d'emploi)
Antibiotiques	Aminosides colistine cyclines injectables	lincomycine clindamycine cyclines per os aminosides voie locale	Erythromycine
Médicaments cardiovasculaires	quinidiniques procaïnamide bêtabloquants	lidocaïne	inhibiteurs calciques furosémide brétylium
Psychotropes	triméthadione	diphénylhydantoïne lithium	carbamazépine phénothiazine IMAO
Divers	magnésium IV dantrolène	magnésium per os	

## 2. DEUXIEME PARTIE : Notre série

Durant la période de notre étude, on a pris en charge 7 patients myasthéniques dont 6 opérés pour thymome et 1 pour lithiase vésiculaire.

La PEC anesthésique des différents patients a été faite selon un protocole bien défini du service à savoir une anesthésie générale en IV par du propofol avec entretien de la perfusion veineuse également.

Les suites postopératoires étaient en général bonnes (6 cas) et tous nos patients ont été admis en réanimation pour surveillance et ajustement thérapeutique, le lendemain ils ont rejoint leur service (5 pour la chirurgie thoracique et un pour chirurgie viscérale).

Pour la septième patiente, âgée de 24 ans opérée pour thymome et chez qui la myasthénie était de découverte récente. Les suites post opératoires ont été marquées par des difficultés de sevrage ventilatoire ayant nécessité une trachéotomie. Par ailleurs la patiente a développé une pneumopathie bilatérale extensive. Elle est décédée deux semaines plus tard dans un tableau de détresse respiratoire.

## B. DEFICIT EN G6PD

### 1. PREMIERE PARTIE: Données de la littérature

#### a. Généralités:

Il s'agit d'une anomalie génétique récessive liée au chromosome X, qui ne s'exprime pleinement que chez l'homme homozygote. Chez la femme hétérozygote, l'expression clinique est faible, mais l'anomalie est dépistable. On en distingue deux types : *le type A* atteignant les sujets de race noire et quelque fois associé à une drépanocytose, et *le type B* atteignant les sujets de la région méditerranéenne, Italie du Sud, Sardaigne, Sicile, Grèce, considéré comme plus sévère (favisme).

Sur le plan physiopathologique. Normalement l'hématie se protège contre les hyperoxydations en régénérant le glutathion réduit. L'accélération de cette régénération se fait par la voie des pentoses dont le G6PD est l'enzyme-clé. En son absence, le glutathion n'est pas renouvelé, l'hémoglobine hyperoxydée précipite (corps de Heinz).

L'hémolyse peut être d'origine infectieuse, alimentaire (favisme), métabolique (acidose), médicamenteuse ou même spontanée. Les médicaments incriminés sont nombreux. La crise hémolytique provoque une anémie, ictère, hémoglobinurie. Le diagnostic repose sur l'existence d'une anémie, des corps de Heinz et l'absence de G6PD au dosage.

Le traitement impose la suppression du facteur déclenchant, le maintien d'une diurèse abondante, l'alcalinisation.

#### b. Aspects anesthésiques

L'anesthésiste-réanimateur doit dépister la maladie, corriger une anémie sévère et s'il existe une infection, la traiter avant l'intervention. Il convient d'éviter tout médicament doué de propriétés oxydantes majeures. Par chance, les médicaments

communément utilisés pour réaliser une anesthésie sont rarement en cause dans le déclenchement d'une hémolyse.

Bien que rare, cette complication est cependant possible [34]. Les taux d'hémoglobine et de la bilirubine seront surveillés pendant toute la période périopératoire.

## 2. DEUXIEME PARTIE: Notre cas

Au cours de la période de notre étude, un seul enfant suivi pour anémie hémolytique par déficit en G6PD a été opéré pour amygdalectomie, il a bénéficié d'une anesthésie générale excluant toutes les drogues potentiellement oxydantes. Evolution postopératoire sans anomalies.

Tableau 5: Produits responsables d'hémolyses chez les sujets déficients en G6PD.

	Produits hémolysants chez les noirs et les blancs	Produits hémolysants chez les blancs mais peu ou pas hémolysants chez les noirs	Produits dont l'action hémolytique est discutée
Les anti-paludiques	Primaquine Pamaquine (Rhodopréquine?)	Mépacrine  Quinine	Amino-4-quinoléines: Chloroquine (Nivaquine?) Amodiaquine (Flavoquine?)
Sulfamides	Sulfanilamide (Septoplax?) Sulfapyridine (Dagenan?) Sulfamérazine (Sumédine?)	Sulfaméthizol (Rufol?) Sulfaméthoxazole (Bactrim?) Sulfadoxine (Fanasil?)	Sulfamides hypoglycémiants
Antibactériens		Acide nalidixique (Négram?) Chloramphénicol (Tifomycine?)	
Analgésiques antipyrétiques	Acétanilide	Phénacétine? (Aspirine?) Glafénine (Glifanan?) Noramidopyrine phénazone (Antipyrine?)	
Végétaux		Fève (ingestion, inhalation de pollen)	Fougère mâle
Agents infectieux		Virus (hépatite, grippe, mononucléose infectieuse) Bactéries (typhoïde)	

## C. L'ALBINISME

### 1. PREMIERE PARTIE : Données de la littérature

#### a. Généralités :

L'albinisme regroupe un ensemble d'affections héréditaires liées à une anomalie de biosynthèse de la mélanine, pigment élaboré dans des cellules spécialisées de la peau, des cheveux, de l'iris, de l'épithélium pigmenté de la rétine et de l'oreille interne, associées à un nombre et à une structure normale des mélanocytes [35]. La réduction du pigment est responsable d'une sensibilité accrue aux rayonnements UV et d'une prédisposition aux cancers cutanés.

Prévalence estimée à 1/20.000. Transmission autosomique récessive. Elle est due à un déficit enzymatique de la tyrosinase nécessaire à la synthèse de la mélanine. Espérance de vie et intelligence normales. Dans les formes sévères (albinisme oculocutané): cheveux et poils blancs, peau rosée, yeux bleus. D'un point de vue oculaire (albinisme oculaire): nystagmus, strabisme, diminution de l'acuité visuelle, vision stéréoscopique réduite consécutive à l'anomalie constante du trajet du nerf optique, photophobie, iris bleus ou jaune orangé à brun clair.

#### b. Implications anesthésiques :

Le malade accuse une certaine photophobie. Il faut donc protéger la peau et les yeux de la lumière éblouissante dans le bloc opératoire.

### 2. DEUXIEME PARTIE : Notre cas

Adolescente âgée de 18 ans suivie pour l'albinisme admise au service ORL pour thympanoplastie droite, opérée sous anesthésie générale. En postopératoire la patiente a présenté des mouvements épileptogènes, les explorations scannographique et électrophysiologique étaient sans anomalies, néanmoins la patiente est mise sous carbamazépine avec bonne évolution.

## D. TRISOMIE 21

### 1. PREMIERE PARTIE: Données de la littérature

#### a. Généralités:

La trisomie 21 est de loin la pathologie chromosomique la plus répandue et la plus connue. Elle est également appelée mongolisme du fait des particularités faciales observées et syndrome de Down en référence au médecin anglais John Langdon Haydon Down (1828-1896) qui consacra une partie de sa carrière aux enfants atteints de retard mental et fit en 1866 une description précise de cette pathologie.

La relation avec l'existence d'un troisième chromosome 21 a été établie en 1959, simultanément par Lejeune et Jacobs. Par delà cet aspect historique, la trisomie 21 se distingue par sa fréquence, sa relation avec l'âge maternel et par son retentissement physique et métabolique au premier rang desquels se situent le faciès caractéristique, l'atteinte cardiaque, le vieillissement prématuré et le retard mental. Son diagnostic à la naissance, est évoqué devant un aspect dysmorphique caractéristique (tête ronde, nuque plate, petite ouverture de la bouche avec protrusion d'une grosse langue, épicanthus. L'hypotonie, l'hyperlaxité ligamentaire, une main trapue se trouve dans cette maladie).

Ces enfants présentent des malformations cardiaques (CAV, CIV, canal artériel, tétralogie de Fallot) sont associées ou non à d'autres malformations. Il existe un déficit progressif des fonctions des lymphocytes T par involution thymique et des fonctions des neutrophiles. Le taux de leucémie est 20 fois élevé que dans la population normale.

Les indications chirurgicales sont nombreuses : correction des malformations, soins dentaires, cataracte ou glaucome congénital, cyphoscoliose. La trisomie 21 est recherchée en cas d'atteinte associée évocatrice (atrésie

duodénale, maladie de Hirschprung , pli palmaire unique, tâche mongoloïde, etc.). Il est confirmé par un caryotype.

Le diagnostic anténatal est évoqué sur des signes tels que l'augmentation de la clarté nucale à l'échographie précoce ou recherché en cas d'anomalie associée, d'âge maternel supérieur à 40 ans ou d'antécédent familial. Il repose sur la réalisation d'une amniocentèse qui permet d'obtenir un diagnostic.

#### b. Implications anesthésiques [36]:

Une antibioprophylaxie est préconisée pour toute chirurgie en raison de la sensibilité aux infections et de la fréquence des cardiopathies. Les implications anesthésiques sont, lors de l'intubation, le risque de subluxation cervicale atloïdo-axoïdienne avec menace de compression médullaire et de sténose sous-glottique. Ces patients répondent exagérément aux substances anesthésiques et aux curares et présentent une hyporéflexivité sympathique.

## 2. DEUXIEME PARTIE: Nos cas

On a colligé trois cas de trisomie 21 dans notre travaille. Deux enfants de 14 et 15 ans admis au bloc pour extractions dentaires multiples, et un agé de 27 ans admis pour lithiase vésiculaire.

L'évaluation préopératoire de ce genre du terrain s'intéresse essentiellement sur la recherche d'anomalies cardiovasculaires par un examen clinique minutieux et au cas de besoin un avis spécialisé est demandé. L'évolution post interventionnelle était simple pour les trois cas.

## E. EPIDERMOLYSE BULLEUSE CONGENITALE (EB)

### 1. PREMIERE PARTIE: Données de la littérature

#### a.Généralités:

L'épidermolyse bulleuse congénitale (EB) est une génodermatose mécanobulleuse rare. Sa prévalence toutes formes confondues est de 1 /50 000[37]. Elle est caractérisée par la formation de bulles cutanées et muqueuses, à l'occasion d'un traumatisme minime ou de simple contact. Au niveau muqueux, seul l'épithélium malpighien au niveau de la bouche, du pharynx, de l'œsophage et de la région anovulvaire est concerné.

La fragilité cutanée est due à une anomalie protéique induisant un défaut d'arrimage entre différentes couches cutanées, entraînant un risque de clivage. De ce fait on distingue schématiquement à l'heure actuelle une vingtaine de sous groupes, selon le niveau de clivage intra-épidermique [38]. Dont:

- Simples (EBS) – ou épidermolytiques – généralement de bon pronostic au long cours.
- Jonctionnelles (EBJ) de pronostic variable en période néonatale, incluant les formes précocement létales de Herlitz.
- Dystrophiques (EBD), dont les formes autosomiques dominantes sont de bon pronostic au long cours, tandis que les formes récessives (clivage au niveau de la lamina densa), de sévérité modérée à majeure, peuvent mettre en jeu le pronostic vital dans les premières années (ou mois) de vie et exposent aux risques de complications sévères (sténose oesophagienne, rétractions et synéchies des doigts, cécité, anémie chronique, carence protéique...).

Les recherches génétiques ont mis en évidence une anomalie de codage du gène pour le collagène 7 portés sur le chromosome [39]. Ce collagène 7 est le

constituant principal des fibrilles d'ancrage, qui joue un rôle important dans l'adhésion du derme à la lamina densa.

b. Implications anesthésiques:

∅ Consultation préanesthésie :

- Faire préciser par le médecin responsable la forme d'épidermolyse bulleuse et ses complications spécifiques (atteinte buccale, laryngo-trachéale, oesophagienne...), les traitements en cours, l'existence de complications cardiaques ou rénales.
- Prévenir les parents du risque de bulles malgré les précautions prises.
- Evaluer la microstomie, les brides linguales, la fragilité dentaire.
- Prise de la tension artérielle à travers les vêtements, sans multiplier les prises.

∅ Bilan préopératoire :

- Eviter tout prélèvement inutile, si besoin: groupage, NFS plaquettes, bilan électrolytique et albuminémie.
- Possibilité d'utiliser de la crème Emla® en la maintenant par du film alimentaire (pas d'adhésif).

∅ Au bloc opératoire :

L'ensemble de l'équipe doit être attentive et bien informée pour prendre en charge ces enfants sensibles. Tous les gestes (installation, déshabillage, mobilisation, contention) doivent être effectués avec douceur.

✓ Voies d'abord veineuses difficiles à trouver et à maintenir :

- Crème Emla® sous film alimentaire
- Désinfection par application douce d'une compresse imbibée sans frotter.
- Proscrire tout garrot

○ Ne pas hésiter à utiliser du MEOPA, sans appuyer le masque trop fort ou en appliquant une interface (type Mepilex® ou Urgotul®) ou un hydrocellulaire fin (type Mepilex® e.m.) sur les ailes du nez.

▼ Installation et monitoring :

- Ne pas utiliser de champs opératoires collants.
- Protéger la peau sous le brassard de tension artérielle par une petite bande ou un pansement interface.
- Maintenir les électrodes du scope et le saturomètre par des bandes, sans les coller.

▼ Intubation:

À éviter si elle n'est pas indispensable

- Peut être difficile (ouverture buccale limitée, lésions de la langue hémorragiques).
- Fixation particulière: passer une bande auto-adhérente (type Coban®) autour de la tête et fixer normalement la sonde avec un sparadrap collant sur la bande (les autres prothèses nécessaires pourront être fixées de la même manière sur la bande) [40].

Exemple: Chirurgie de la main chez les patients atteints d'épidermolyse bulleuse

Ø Prise en charge anesthésique

- Phase préopératoire

Le bilan précise le degré d'évolutivité récente de la maladie (courbe pondérale) et l'état de la peau et des muqueuses, en particulier au niveau de la bouche et de l'œsophage (présence de bulles, stase salivaire et dysphagie, consistance du mélange nutritif que le patient peut ingérer), ainsi que de l'anus (fissure ou fistule). En vue de l'anesthésie locorégionale, l'état du creux axillaire est vérifié. Pour l'anesthésie

générale, la limitation de l'ouverture buccale peut rendre l'intubation trachéale difficile.

Une prémédication par midazolam, à raison de 0,1 à 0,2 mg.kg<sup>-1</sup> per os, est donnée aux enfants, une heure avant le transfert au bloc opératoire. La voie rectale est contre-indiquée, car l'anus est le siège de lésions anciennes ou récentes. Les manipulations sont les plus douces possible, évitant les frottements des draps et des habits. La (momification) de ces patients est fréquente. Ils arrivent au bloc opératoire couverts de bandelettes et compresses de gaze.

- Préparation à l'intervention

Les électrodes adhésives du cardioscope sont contre-indiquées. La partie gélatifiée, débarrassée de l'adhésif peut être posée sur le thorax et donner un trace de pouls est applicable sur un doigt ou sur le bord cubital de la main.

Le garrot de bras, protégé par du tulle gras, n'entraîne en principe pas de formation de bulle. Un brassard à tension, protégé et adapté au bras, peut être utilisé. Ce sont les forces de friction ou de frottement qui créent des bulles.

Sous garrot pneumatique, il est possible de mettre en place une voie d'abord veineuse. L'utilisation du masque facial est possible. Il est enduit de corps gras et la pression d'application est modérée. La luxation de la mâchoire est difficile à réaliser, la liberté des voies aériennes supérieures peut être perturbée.

La protection oculaire par collyre est systématique lors des anesthésies générales, du fait de non occlusion fréquente des yeux et de l'impossibilité d'utilisation d'adhésifs.

- Bloc plexique

Dans la grande majorité des cas, le creux de l'aisselle est accessible pour le bloc du plexus brachial par voie axillaire. Dans le cas contraire, le bloc est fait par voie interscalénique.

#### *Ø Phase postopératoire*

Les patients s'alimentent dès le retour du bloc opératoire. L'analgésie est assurée par l'association paracétamol-codéine dont la forme effervescente est compatible avec la dysphagie toujours présente, et par la nalbuphine, voire de la morphine intramusculaire.

Malgré l'anémie, la réalisation des temps opératoires sous garrot pneumatique permet d'éviter la transfusion. Dans l'intervalle des temps opératoires, la supplémentation ferrique et vitaminique est maintenue. Elle est complétée par une alimentation hyperprotidique, avec des résultats peu satisfaisants.

#### 2. DEUXIEME PARTIE: Notre cas

Il s'agit d'un enfant de 10 ans admis au bloc opératoire pour réparation des cicatrices rétractiles au niveau des deux mains. Une prise en charge anesthésique bien codifiée a été réalisée et l'intervention s'est effectuée sous AG sans incidences postopératoires.

## F. PRADER WILLI

### 1. PREMIERE PARTIE : Donnés de la littérature

#### a.Généralités:

PRADER-WILLI (syndrome de). Résultant d'une anomalie chromosomique, ce syndrome comprend des anomalies ostéoarticulaires, petite taille, laxité ligamentaire, hypotonie musculaire, retard mental, obésité diabète, hypogonadisme, pneumopathie d'aspiration, hypoxie, coeur pulmonaire. Les pneumopathies pourraient être dues à des phénomènes de ruminations volontaires ou non.

#### b.Implications anesthésiques:

L'anesthésie peut se compliquer de troubles du rythme, d'hyper-ou d'hypothermie, d'inhalation à l'induction. Ce dernier incident résulte de deux causes:

1. L'hyperphagie avec inobservance du jeûne ;
2. La rumination; dans un cas récent, c'est elle qui a pu être la cause de l'inhalation [41].

### 2. DEUXIEME PARTIE : Notre cas.

Enfant de 14 ans, victime d'un accident de sport avec fracture de la jambe droite nécessitant une ostéosynthèse urgente.

L'évaluation pré opératoire basée sur l'examen clinique notait une obésité très importante (par rapport à son âge). Néanmoins, les examens cardiovasculaire et respiratoire étaient satisfaisants.

On a effectué chez lui une anesthésie loco-régionale axiale (rachianesthésie), la réalisation a été laborieuse mais satisfaisante après plusieurs tentatives. Evolution postopératoire simple.

## G. LA NEURO-FIBROMATOSE

### 1. PREMIERE PARTIE : Donnés de la littérature

#### a.Généralités:

Il s'agit d'une affection héréditaire, de type dominant (1 pour 3 000 naissances) qui associe des taches cutanées à des neurinomes multiples. Parfois de volumineux neurinomes plexiformes entraînent d'importantes déformations des membres.

Des malformations sont souvent associées: scolioses, spina bifida, hydrocéphalie, glaucome. Un état d'arriération mentale n'est pas rare. L'atteinte pharyngo-laryngée est possible, conduisant à des troubles de la déglutition et à une dysphonie.

Une atteinte pulmonaire interstitielle se voit jusqu'à 20 % des sujets entre 35 et 60 ans, 20 % des patients âgés de 35 à 60 ans sont porteurs d'une atteinte pulmonaire interstitielle [42].

L'association à un phéochromocytome est possible. Il n'existe pas de traitement en dehors de l'excision symptomatique des tumeurs.

#### b.Aspects anesthésiques:

Le bilan préanesthésique doit évaluer l'ensemble des anomalies vues ci-dessus. L'atteinte laryngée peut imposer une trachéotomie préopératoire. Les agents anesthésiques n'ont pas de contre-indications particulières. Seule la succinylcholine doit être évitée en cas d'atrophie musculaire marquée. Une augmentation de la durée d'action des agents non dépolarisants est possible.

Si une anesthésie régionale est envisagée, l'état du dos doit être soigneusement évalué. Des neurofibromes asymptomatiques intraspinaux peuvent gêner l'entrée dans les espaces extra- et intraduraux. Par ailleurs, l'anesthésie locorégionale pourrait être accusée de déclencher une symptomatologie neurologique, qui ne serait en fait que l'évolution naturelle de la maladie [42].

## 2. DEUXIEME PARTIE : Notre cas.

Femme de 26 ans admise au bloc de chirurgie plastique pour formation nodulaire du cou, l'évaluation anesthésique et notamment

Les examens cardiovasculaires et neurologiques étaient sans anomalies. La patiente a bénéficié d'une anesthésie générale et l'évolution postopératoire était simple.

## H. LA SCLERODERMIE

### 1. PREMIERE PARTIE : Données de la littérature.

#### a. Aspects généraux:

La sclérodermie systémique atteint surtout la femme de 30 à 50 ans [43]. L'infiltration cutanée est rigide, tardive dans l'évolution, les téguments ayant un aspect cireux. Cette sclérose touche les mains, les avant-bras, le décolleté, le thorax, le visage. La sclérose entoure la bouche, dont l'ouverture parfois très réduite crée d'évidents problèmes au cours de l'anesthésie. L'atteinte pulmonaire est présente dans 5 % des cas, à type de fibrose interstitielle parfois très invalidante. L'aspect radiologique est d'abord réticulaire, puis la fibrose conduit au classique aspect en rayon de miel.

L'atteinte rénale a une signification très péjorative dans l'évolution. C'est une atteinte à prédominance vasculaire. Les troubles digestifs sont fréquents.

L'oesophage est très souvent atteint, avec atrophie et fibrose de la musculature et baisse très marquée du tonus du bas-oesophage (impliqué dans les mécanismes antireflux gastro-oesophagiens). Cela se traduit par une stase oesophagienne, un reflux très fréquent et, à terme, une sténose peptique du bas-oesophage [43]. L'atteinte du reste du tube digestif se traduit par une malabsorption avec phénomène

diarrhéique et entéropathie avec stase, pullulation bactérienne et pneumatose intestinale pouvant conduire à une rupture de la paroi.

L'atteinte cardiaque est très fréquente, même si les manifestations cliniques sont rares (10 à 20 %). Les phénomènes de fibrose atteignent le péricarde et les péricardites aiguës comme chroniques émaillent l'évolution [44]. L'atteinte du myocarde conduit à l'insuffisance cardiaque. Des troubles du rythme et de la conduction sont à craindre. L'atteinte hépatique, rare, se traduit par un aspect similaire à celui de la cirrhose biliaire primitive.

Le traitement est très décevant. La corticothérapie et la D-pénicillamine sont utilisables dans les formes systémiques. La place des immunosuppresseurs reste à discuter. Le traitement des troubles tensionnels fait appel aux bêtabloquants, aux inhibiteurs calciques et du système rénine-angiotensine.

b. Aspects anesthésiques:

La préparation à un acte chirurgical doit comporter un bilan complet des fonctions pulmonaires, cardio-vasculaires et rénales. Les anomalies oesophagiennes incitent à prendre toutes les précautions justifiées par le risque de reflux gastro-oesophagien avec possibilité d'inhalation pulmonaire.

De ce fait, la ventilation au masque fait courir un risque de régurgitation. Les difficultés de l'intubation sont liées à la limitation de la mobilité des mâchoires, avec ouverture parfois très limitée de la bouche et une intubation par voie naso-trachéale peut être envisagée. Du fait de l'atteinte diffuse des petits vaisseaux et de phénomènes vasospastiques, une hypotension marquée peut accompagner l'induction de l'anesthésie. Une expansion volémique préalable devrait la limiter.

L'emploi d'anesthésiques locaux doit se faire sans apport d'adrénaline. Leur durée d'effet est extrêmement prolongée, en raison d'une diminution de leur catabolisme [45]. Cela justifie également l'emploi de très faibles doses de

sympathomimétiques par voie générale lorsqu'ils sont indiqués [45]. Du fait d'épaississement et de durcissement cutané, l'accès aux voies veineuses périphériques est parfois difficile. Il est donc possible de proposer la pose d'un cathéter veineux central.

Afin d'éviter les troubles cutanés, il convient d'utiliser un matelas chauffants, de protéger les points d'appui, et d'envelopper les extrémités de linges tièdes. Aucun médicament anesthésique n'est à rejeter [46].

## 2. DEUXIEME PARTIE : Nos cas.

Deux patients opérés respectivement dans les salles de chirurgie plastique et stomatologie sous anesthésie générale, la première est une femme de 44 ans présentant une hypotrophie faciale ayant bénéficiée d'une lipophyling. Le deuxième cas est un homme de 50 ans qui s'est présenté avec une asymétrie faciale pour laquelle il a bénéficié de plusieurs interventions associant l'expansion cutanée, greffe osseuse et lipophyling.

La première patiente présentait une ouverture limitée de la bouche, elle a bénéficié d'une intubation rigide sous fibroscopie. Le deuxième a bénéficié d'une intubation oro trachéale standard.

Ailleurs, une attention particulière a été consacrée aux points d'appui et les deux patients ont bénéficié d'un réchauffement actif en per opératoire.

## I. LE XERODERMA PIGMENTOSUM (XP)

### 1. Aspects généraux:

Le xeroderma pigmentosum (XP) est une maladie héréditaire autosomique récessive, grave et invalidante. Elle est liée à un défaut du système de réparation de l'ADN lésé par le rayonnement ultraviolet dont la conséquence clinique est une photosensibilité extrême. L'accumulation des lésions au niveau de l'ADN est à l'origine des mutations responsables de la survenue précoce de nombreux cancers oculocutanés [47].

Le XP est une maladie très rare aux États-Unis et en Europe avec une prévalence estimée à 1/300 000. Elle est relativement plus fréquente au Maghreb et au Moyen-Orient où le taux de consanguinité est élevé, sa prévalence en Tunisie est estimée à 1/10 000 [48].

Le XP affecte aussi bien les garçons que les filles, et touche toutes les populations avec une fréquence variable. A court terme, le sujet est victime des brûlures de la peau et des yeux, et à long terme, les UV sont responsables du vieillissement prématuré de la peau en cas d'expositions trop intenses au soleil, et de l'apparition de cancers cutanés. [49]

Selon le gène responsable de la maladie, il existe plusieurs types de XP, sept groupes de XP classique (de A à G, voir *tableau*) et un pour XP variant survenant à l'âge adulte). [50]

Tableau 6: Les sept types de XP classiques différents par leurs symptômes et leur sévérité.

XPA	Forme très sévère avec anomalies neurologiques importantes.
XPB	Très rare (moins de 10 cas dans le monde), recouvrement avec le syndrome de Cockayne.
XPC	Forme la plus fréquente, absence de problèmes neurologiques.
XPD	Très hétérogène, toujours accompagné d'anomalies neurologiques plus ou moins importantes.
XPE	Rare. Symptômes relativement légers sans troubles neurologiques.
XPF	Forme concernant presque exclusivement la population japonaise. La réparation de l'ADN est totale mais extrêmement lente.
XPG	Très rare, elle ne concerne que quelques personnes, recouvrement avec le syndrome de Cockayne.

Il n'existe actuellement aucun traitement permettant de guérir cette maladie. Le seul moyen de prévenir l'apparition des lésions cutanées et des cancers est d'adapter les mesures de photoprotection. Des médicaments appelés rétinoïdes, pris par la bouche (voie orale), sont assez efficaces pour prévenir les tumeurs cutanées, mais malheureusement souvent mal tolérées. [49].

## 2. Aspects anesthésiques: Exemple notre cas

Patiente âgée de 25ans suivie pour xeroderma pigmentosum, admise au bloc pour résection d'une cicatrice chéloïde invalidante au niveau du bras gauche elle a bénéficié d'un bloc infra claviculaire associant lidocaine et marcaine.

Une attention particulière en rapport avec la sensibilité de ce terrain aux rayons ultra violets, les points d'appuis sont protégés.

## J. PURPURA RHUMATOIDE (PR)

### 1. PREMIERE PARTIE : Les données de la littérature

#### a.Aspects généraux:

Purpura rhumatoide (PR), ou maladie de Schonlein- Henoch, est une vascularite systémique dysimmunitaire atteignant les vaisseaux de petit calibre [51] ;

C'est une affection touchant préférentiellement l'enfant et l'adolescent, moins fréquente chez l'adulte et rare chez le nourrisson. Il se caractérise cliniquement par un purpura vasculaire prédominant dans les régions déclives, accompagné d'arthralgies ou d'arthrites des grosses articulations, de douleurs abdominales et d'anomalies du sédiment urinaire. Il s'agit d'une vascularite leucocytoclassique des petits vaisseaux avec, en règle, un dépôt d'IgA, qui fait probablement intervenir une réaction auto-immune déclenchée par des stimuli antigéniques variables notamment infectieux [52,53].

Ce syndrome est fortement soupçonné de relever un mécanisme immunologique comme en témoigne la présence d'immuns complexes circulants contenant des IgA.

Dans la majorité des cas, le PR est une affection bénigne. Cependant, il peut être redoutable, du fait de la survenue de complications digestives qui mettent en jeu le pronostic vital immédiat et des complications rénales qui mettent en jeu le pronostic fonctionnel pouvant conduire à l'insuffisance rénale chronique à long terme.

Le traitement est symptomatique en raison d'une étiopathogénie encore imprécise. Il fait appel aux : aux corticoïdes et aux immuno-suppressurs. La chirurgie est réservée aux cas compliqués d'invagination intestinale.

**b.Aspects anesthésiques: Notre cas**

Enfant de 12ans suivie pour purpura rhumatoïde depuis deux ans. L'évaluation pré anesthésique était sans particularités et notamment pas d'atteinte rénale.

L'enfant a bénéficié d'une anesthésie générale après prise d'une voie veineuse périphérique au niveau de la jugulaire externe. Les suites postopératoires étaient sans anomalies.

## II.L'ANESTHESISTE FACE A UNE MALADIE RARE, QUE FAIRE ?

L'anesthésie et maladies rares est une éventualité fréquente que tout anesthésiste peut confronter. C'est un véritable challenge car il s'agit d'un terrain d'une part de pathologies méconnues, et d'autre part d'intervention intéressant le plus souvent les enfants. Pour cela, il faut rechercher le maximum d'informations disponibles dans la littérature, et en cas de besoin concerter avec des confrères de spécialités différentes. Généralement, il existe trois cas de figure :

- La prise en charge est codifiée à travers l'expérience acquise grâce aux publications et aux recommandations claires (cas de la myasthénie) ;
- Dans certaines circonstances il faut se calquer sur les cas cliniques publiés ;
- A défaut un rappel succinct de la physiopathologie de la maladie et /ou syndrome rare permet une conduite logique pour l'anesthésie et pour la période périopératoire.

L'anesthésiste ne peut pas connaître la conduite à tenir face à tout syndrome ou pathologie rare car on dénombre entre 5000 à 8000 maladies rares, il doit généralement soulever quatre défis :

## 1. Défis d'évaluation lors de la consultation pré anesthésique :

Il faut rechercher le retentissement de la pathologie sur le système : neurologique, cardiovasculaire et respiratoire ainsi que l'état des émonctoires à savoir : Le foie et le rein.



Figure 9: Enfant trisomique 21, l'évaluation préanesthésique a objectivé une hydrocéphalie.



Figure10: Malformations des doigts.



Figure 11: Syndrome dystrophique non étiqueté chez une jeune de 28 ans.

## 2. Défis anatomiques :

En rapport avec l'évaluation des voies aériennes supérieures.



Figure 12 : Ouverture limitée de la bouche chez une patiente suivie pour sclérodémie.



Figure13 : Syndrome dysmorphique non étiqueté chez une fillette candidate pour amygdalectomie.

En rapport avec la pratique d'anesthésie locorégionale périphérique et axiale.



Figure14 : Obésité morbide chez un enfant opéré pour fracture de la jambe.

En rapport avec l'utilisation du capital veineux (figure)



Figure 15: Main en mouffle chez Une fille de 12ans suivie pour épidermolyse bulleuse.



Figure 16 : Rétraction du dos de la main chez un enfant suivi pour purpura rhumatoide.

### 3. Défis physiopathologiques :

Il concerne certaines pathologies comme la myasthénie pour laquelle il faut utiliser les drogues interférants peu ou pas sur la plaque neuro motrice, c'es le cas aussi pour les enfants atteints d'une anémie hémolytique par déficit en G6PD pour lesquels il faut proscrire tout produits oxydants.



Figure 17: Patiente myasthénique ayant bénéficiée d'une thymectomie.

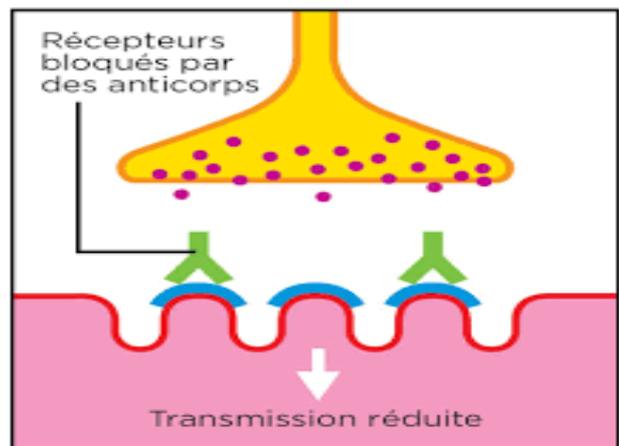


Figure 18: Plaque neuromotrice.

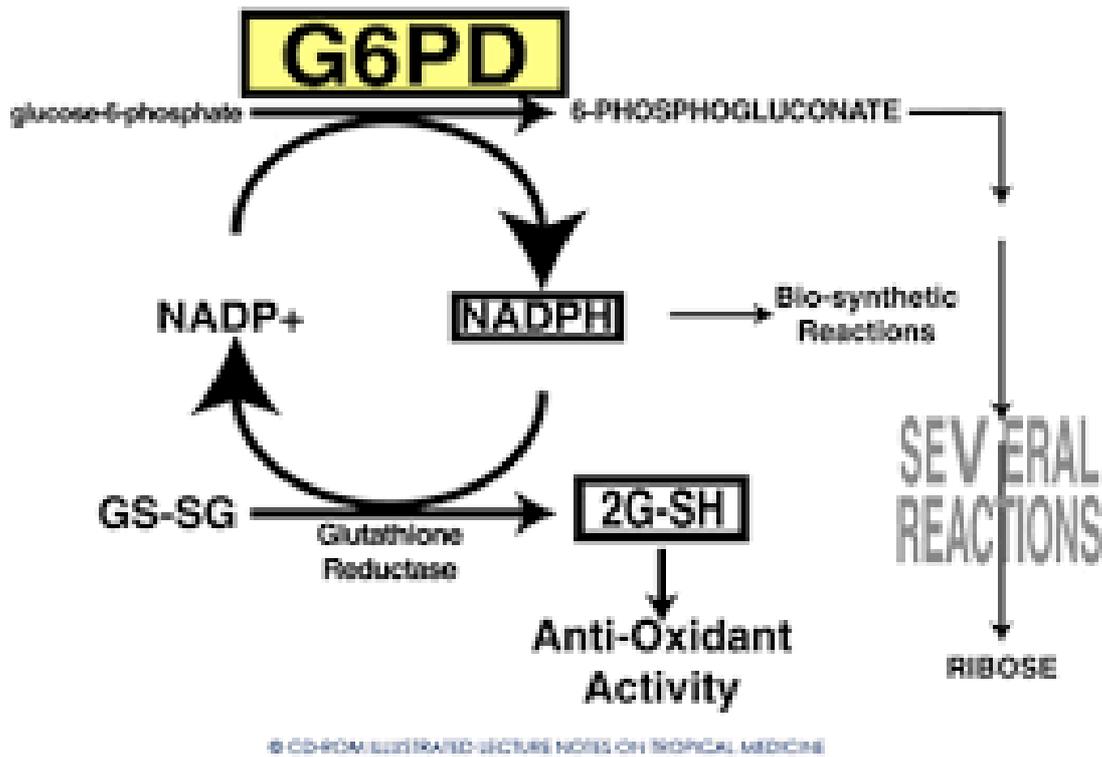


Figure 19: Schéma illustrant la physiopathologie des anémies hémolytiques par déficit en G6PD.

#### 4. Défis particuliers :

Certaines pathologies ou syndromes rares entraînent une fragilité cutanéomuqueuse et une sensibilité particulière chez le malade, alors il faut protéger ses points d'appui et lutter contre l'hypothermie et l'irradiation par les rayons ultra violets.



Figure20 : Jeune patiente suivie pour xéroderma pigmentosum opérée pour cicatrice chéloïde du bras.



Figure 21 : Patiente albinos opérée pour tympanoplastie



Figure 22 : Enfant avec épidermolyse congénital opéré pour libération des doigts.

Enfin soulignant un volet très important qui concerne la pratique de l'anesthésie en général, et ces patients en particulier : celui de la communication et de l'information continues de la famille. Cette information doit être claire, simple et bien assimilée. Cette étape de communication concerne tous les intervenants et surtout le chirurgien et l'anesthésiste réanimateur. Il faudra expliquer le bénéfice attendu du geste chirurgical envisagé sans oublier les risques innérent de l'anesthésie réanimation qui s'opère sur des terrains peu connus.

# CONCLUSION

Un sujet atteint de maladie rare, peut se présenter dans une situation d'urgence ou situation imposant une intervention chirurgicale. La prise en charge anesthésique de ces patients comporte des impératifs spécifiques vitaux. Le choix d'une ou de l'autre molécule, dépend de la pathologie de chaque malade.

Dans la période préopératoire, l'anesthésiste-réanimateur représente le pivot qui permet de coordonner au mieux l'activité des spécialistes consultants. Il lui faut réaliser la synthèse de directives parfois contradictoires et c'est finalement lui qui doit assumer les choix qui seront les plus profitables aux malades. Prendre la responsabilité d'un malade présentant une pathologie rare ne représente qu'un cas particulier, mais combien stimulant, de son activité habituelle.

Notre espoir est de créer une base de données nationale ; sous l'égide des sociétés savantes des spécialités concernées, que tout praticien pourra consulter a fin d'en optimiser la prise en charge.

# RESUMES

## Résumé

### INTRODUCTION :

L'anesthésie en particulier pédiatrique, est confrontée de plus en plus souvent à des maladies ou des syndromes rares. Nous rapportons l'expérience du service d'anesthésie de l'Hôpital Militaire Moulay Ismail de Meknès concernant la prise en charge préopératoire, l'anesthésie et les suites postopératoires chez certains patients atteints de pathologie rare.

### MATERIELS ET METHODES :

Il s'agit d'une étude rétrospective menée au service d'anesthésiologie de l'Hôpital Militaire Moulay Ismail. Nous avons colligé 19 cas de maladies rares sur une période de trente mois depuis le 01/01/2014 admis au bloc pour différents types de chirurgie. En plus des données démographiques on s'est intéressé essentiellement au type de maladie rare, au protocole anesthésique et à l'évolution postopératoire.

### RESULTATS:

Durant la période d'étude 6450 patients ont été admis au bloc opératoire central dont 19 patients présentent une maladie rare soit un pourcentage de 0, 29%. La majorité des patients (89,5%) ont bénéficié d'une anesthésie générale et 10,52% une anesthésie locorégionale. Pour certaines pathologies, telle que la myasthénie, la prise en charge anesthésique est codifiée.

Pour d'autres on s'inspirait des quelques cas cliniques rapportés dans la littérature. L'évolution postopératoire était favorable pour l'ensemble des patients néanmoins, une patiente est décédée en postopératoire d'une thymectomie dans un

tableau de détresse respiratoire aigue et une autre patiente suivie pour albinos a présenté des mouvements épileptiques ayant bien évolués sous carbamazepine.

### CONCLUSION:

L'anesthésie des maladies rares est un véritable challenge notamment pour les syndromes méconnus. Le praticien doit s'entourer de maximum d'informations et d'avis spécialisés pour une prise en charge optimale.

## ABSTRACT

### INTRODUCTION :

The anesthesia in particular pediatric anesthesia, is confronted more and more often with new or rare diseases or syndromes. We report the experiment of the department of anesthesia of the Military Hospital Moulay Ismail in Meknes, concerning the preoperative assumption of responsibility, the postoperative anesthesia and among certain patients reached of rare pathology.

### MATERIELS AND METHODS :

It is a retrospective study. To the anesthesiology department of military hospital Moukay Ismail in Meknes. We have collige 19 cas of rare diseases, collected in the anesthesia-reanimation department, over a period of thirty months, since the 01/01/2014, patients presenting rare disease or syndrome admitted for various types of surgery.

In addition to Socio-demographic character (age, sex, ..), we have focused on Type of rare diseases, Post operator evolution.

### RESULTATS:

During the study's period 6450 patients were admitted in the central surgical unit whose 19 cases present a rare disease or syndrome (0, 29%). The majority of patients (89,5%) benefited of general anesthesia and 10,52% have undergone an locorégionale anesthesia.

For certain pathology, such as the myasthenia, the anesthetic assumption of responsibility is codified, for others We drew inspiration from the few clinical cases reported in the literature The postoperative evolution was favorable for the whole of

patients nevertheless, a patient died postoperatively of thymectomy in an acute respiratory distress table, and another patient followed for albinos showed epileptic movements having evolved well under carbamazepine.presented epilipetic's mouvements.

### CONCLUSION :

The anesthesia of rare diseases is a real challenge, especially for unrecognized syndromes. The practitioner must be surrounded with maximum information and expert advice for optimal care.

## المطبخ

## مقدمة

يضم هذا المختبر في عيادة الأطفال ، لأمراض أو متلازمة متفجرة نورد في هذه الدراسة تجربة وحدة التخدير ولم يستفليج سدكري مولاي اسماعيل كذا في ما يخص الادعق بديل الجراحة ، عمالية الخضوع لمرحلة بلع لية الجراحية.

## المواد والطرق

تتمثل في مستشفى سدكري مولاي اسماعيل كذا في جمعنا 19 حالة مرض ذاتي بعد وحدة التخدير والانعاش من 30 شهر لظلالا قامن 2014-01-01-01 المرضي لمدابدين بعض او متلازمة متفجرة يخضعون لية لية جراحية سد بلع متعددة.

## النتائج

خلال فترة لظلالا قامت 6450 حالة مرضية لية المركب الجراحي من ذهم 19 صلب بعض ذلوا في مسابته 0.29

غالبية المرضي 89.5 يهيم التخدير العام و10.52 التخدير الموضعي بالذسبة لبض اللامطن كالوهن العضلي بديل ،ذتوفع لى صيد معرفي لغالب ذايبة المرضي لبيكال ذس لبة لادالات الاخي لاذتوفع علمع لوم لتكافية بديل يع تملط بايلب سدؤول عن التخدير الختجه لده الشخيل ذس لبة لمرحلة بلع لية فقط الجراحية في غلب لبلدالات ، غاين ذس لاد الوفاة واحدة ودالة لظهور كات طوع.

## الخلاصة

يجب ان تصدق المقتعة بلتفة و ،وعنا ليقصدابدين بعض ذلور ذلهم لية ادية ، وذلك لا تخفيض من سد بلع لية لية لية او طرق التخدير لوه ذالفة ، و يجب ليلط بايلب سدؤول ان يكون مد اظالمع لوم لتوالشع ليات الازمة لضم ابقنا لية لية .

# BIBLIOGRAPHIE

1. Ayme, S., [Rare diseases: a long ignored public health problem]. *Rev Epidemiol Sante Publique*, 2001. 49(4): p. 329-30.
2. Kaplan, W. and R. Laing, Priority medicines for Europe and the World, W.H.O.D.o.e.d.a.m. policy, Editor World Health Organisation Department of essential drugs and medicines policy: Geneva 2004.  
[Http://whqlibdoc.who.int/hq/2004/WHO\\_EDM\\_PAR\\_2004.7.pdf](http://whqlibdoc.who.int/hq/2004/WHO_EDM_PAR_2004.7.pdf), dernier accès le 05 octobre 2008.
3. Godet, V., I. Hirtzlin, and N. Costet, [Diagnostic management of patients with rare genetic diseases: example of five pathologies]. *Rev Epidemiol Sante Publique*, 2001. 49(4): p. 357-66.
4. Hirtzlin, I., Les maladies orphelines: données de cadrage épidémiologique et économique.2003. <http://www.maladiesorphelines.fr/TCH/doctch/doctch1.pdf>, dernier accès le 05 octobre 2008.
5. . Drachman DB. Myasthenia gravis. *N Engl J Med* 1994; 330:1797-810.
6. Baraka A. Anaesthesia and myasthenia gravis. *Can J Anaesth* 1992; 39:476-86.
7. Olanov CN. A prospective study of thymectomy and serum acetylcholine receptors antibodies in myasthenia gravis. *Ann Surg* 1982; 196:113-21.
8. 39 Zulueta JJ, Fanbourg BL. Respiratory dysfunction in myasthenia gravis. *Clin Chest Med* 1994; 15: 683-91.
9. Reimann PM, Mason PD. Plasmapheresis: technique and complications. *Intensive Care Med* 1990; 16: 3-10.
10. Fisher JE. Agressive surgical approach for drug free remission from myasthenia gravis. *Ann Surg*1987; 205:496-503.
11. Osserman KE. Studies in myasthenia gravis: review on twenty year experience in over 1200 patients. *J Mt SinaiHosp* 1971; 50:497-503.
12. Leventhal S. Prediction of the need for postoperative mechanical ventilation in myasthenia gravis. *Anesthesiology* 1980; 53:26-30.

13. Eisenkraft JB, Papatestas AE, Kahn CH, Mora CT, Fagerstrom R, Genkins G. Predicting the need for postoperative mechanical ventilation in myasthenia gravis. *Anesthesiology* 1986; 65: 79-82.
14. Eriksson LI. Neuromuscular disorders and anaesthesia. *Curr Opin Anaesthesiol* 1995; 8:275-81.
15. Debaene B, Meistelman C. Effets neuromusculaires et interactions de l'isoflurane et des curares. In: Journées d'enseignement post-universitaire d'anesthésie et de réanimation 1988: l'isoflurane. E Balagny, F Clergue, C Conseiller et al, eds. Arnette, Paris, 1988.
16. Nilsson E, Muller K. Neuromuscular effects of isoflurane in patients with myasthenia gravis. *Acta Anaesthesiol Scand* 1990; 34:126-31.
17. Bowman WC. Prejunctional and postjunctional cholinergic receptors at the neuromuscular junction. *Anesth Analg* 1980; 59:935-43.
18. Martyn JAJ, White DA, Gronert GA, Jaffe RS, Ward JM. Up and down regulation of skeletal muscle acetylcholine receptors. *Anesthesiology* 1992; 76:822-43.
19. Telford RJ, Hollway TE. The myasthenic syndrome: anaesthesia in a patient treated with 3, 4 diaminopyridine. *Br J Anaesth* 1990; 64:363-6.
20. Viby-Mogensen J. Interaction of other drugs with muscle relaxants. In: RL Katz ed. *Muscle relaxants, basis and clinical aspect*. Orlando: Grune&Straton, 1985:233-56.
21. Baraka A. Neuromuscular response to succinylcholine-vecuronium sequence in three myasthenic patient undergoing thymectomy. *AnesthAnalg* 1991; 72:827-30.
22. Eisenkraft JB, Book WJ, Mann SM, Papatestas AE. Resistance to succinylcholine in myasthenia gravis: a dose-response study. *Anesthesiology* 1988; 69:760-3.
23. Bevan DR, Bevan JC, Donati F. Neuromuscular diseases. In: DR Bevan, JC Bevan, F Donati eds. *Muscles relaxants in clinical anesthesia*. Chicago: Year Book Medical Publishers, 1988:444-30.

24. Eisenkraft JB, Book W, Papatestas AE. Sensitivity to vecuronium in myasthenia gravis: a dose-response study. *Can J Anaesth* 1990; 37:301-6.
25. Nilsson E, Meretoja OA. Vecuronium dose-response and maintenance requirements in patient with myasthenia gravis. *Anesthesiology* 1990; 73:28-32.
26. Smith CE, Donati F, Bevan DR. Cumulative dose-response curves for atracurium in patients with myasthenia gravis. *Can J Anaesth* 1989; 36:402-6.
27. Vacanti CA, Hassan AH. The response of myasthenia gravis to atracurium. *Anesthesiology* 1985; 62:692-4.
28. Fleming NW, Lewis BK. Cholinesterase inhibitors do not prolong neuromuscular block produced by mivacurium. *Br J Anaesth* 1994; 73:241-3.
29. Østergaard D, Jensen FS, Skovgaard LT, Viby-Mogensen J. Influence of plasma cholinesterase activity on recovery from mivacurium-induced neuromuscular blockade in phenotypically normal patients. *Acta Anaesthesio IScand* 1992; 36:702-6.
30. Paterson IG, Hood JR. Mivacurium in the myasthenic patient. *Br J Anaesth* 1994; 73:494-8.
31. Seigne RD, Scott RPF. Mivacurium chloride and myasthenia gravis. *Br J Anaesth* 1994; 72:468-9.
32. Saito Y, Sakura S, Takatori T, Kosaka Y. Epidural anaesthesia in a patient with myasthenia gravis. *Acta Anaesthesio IScand* 1993; 37:513-5.
33. Martin C, Auffray JP. La période périopératoire du myasthénique (8p). In: *Encycl. Med., Anesthésie-RéanimationChir.* Editions techniques - France, Paris, 36657 C<sup>10</sup>, 6-1990.
34. WESSELY JY, LEMÉE J, BOURGEOIS R, LANGONNET F Hémolyse aiguë postopératoire liée à un déficit en glucose-6-phosphodéshydrogénase. A propos d'un cas *Anesth. Analg. Paris* 1980; 37: 335-337.
35. Service de Génétique Médicale, Hôpital Pellegrin-Enfants, CHU, Place Amélie Raba Léon, 33076 Bordeaux.

36. Kobei. M, CREGITTON RE, STEWARD DJ. Anesthetic consideration in Down's syndrome: experience with 100 patients and a review of the littérature. *Can Anesth J*, 1982, 29:593-599.
37. COOPER TW, BAUER EA. Epidermolysis bullosa: a review. *Ped Dermatol*, 1984; 1: 181-188.
38. FINE TD, BAUER EA, BRIGGAMAN'RA, CARTER RA. Revised clinical and laboratory criteria for subtypes of inherited epidermolysis bullosa: a consensus report by the subcommittee on diagnosis and classification of the national epidermolysis bullosa registry. *J Am Acad Dermatol*, 1991; 24: 119-135.
39. HOVNANIAN A, DUQUESNOY P, BLANCHET-BARDON C, KNOWITON RG, AMSELEM S, LATHROP M, et al. Genetic linkage of recessive dystrophic epidermolysis bullosa to the type VII collagen gene. *J Clin Invest*, 1992; 90: 1032-1036.
40. Bodemer C; MAGEC-Necker Team: Epidermolysis bullosa in France: management in the National Reference Center for Genodermatosis. *Dermatol Clin* 2010, 28: 401-3. [www.magec.eu](http://www.magec.eu), [www.ebae.org](http://www.ebae.org).
41. SI. OAN TB, KAYE CI. Rumination: risk of aspiration of gastric content in Prader Willi syndrome. *Anesth Analg*, 1991, 73:492-5.
42. BERRYHILL R.E. - Skin and bone disorders. In: J. Katz, J. Benumof, L.B. Kadis (Eds). *Anesthesia and uncommon diseases. Pathophysiologic and clinical correlations.* - WB Saunders Company, ed., Philadelphia, 1981, 562-587.
43. De PROST Y., TOURHINE R. - Sclérodermies. In: M.F. Kahn, A.P. Peltier (eds), *Maladies systémiques.* - Flammarion, éd. Paris, 1986, 296-317.
44. FOLLANSBEE WP, CURTISS EI, MEDSGER TA, et al. Physiologic abnormalities of cardiac function in progressive systemic sclerosis with diffuse scleroderma. *N. Engl. J. Med.* 1984; 310: 142-148.
45. BRUNJES S, ARTERBERRY JD, SHANKEL S, JOHNS VJ Decreased oxidative deamination of catecholamines associated with clinical scleroderma. *Arthritis Rheum.* 1964; 7: 138-152.

46. EISELE JH, REITAN JA Scleroderma, Raynaud's phenomenon and local anesthetics. *Anesthesiology* 1971; 34: 386-387.
47. Goyal JL, Rao VA, Srinivasan R, Agrawal K. Oculocutaneous manifestations in xeroderma pigmentosum. *Br J Ophthalmol* 1994; 78:295—7.
48. Moussala M, Behar Cohen F, D'hermies F, Bisseck AC, Renard G.  
Le xeroderma pigmentosum et ses manifestations oculaires, à propos du premier cas Camerounais. *J Fr Ophtalmol* 2000; 23:369—74.
49. EncyclopédieOrphanet Grand Public  
[www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/XerodermaPigmentosumFRfrPub3253v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/XerodermaPigmentosumFRfrPub3253v01.pdf) | Juin 2008.
50. (<http://asso.orpha.net/AXP/xeroderma.htm>)
51. . Niaudet P, Benamayo JP. Purpura rhumatoïde. *Arch Pediatr* 2006; 13:596-601.
52. ABID R. et coll. La néphropathie du purpura rhumatoïde de l'enfant. Etude rétrospective de 26 cas. *La Tunisie. Medical*, 1990, vol. 68, n°2.
53. SIALA N. ET AL. Purpura rhumatoïde de l'enfant à propos de 21cas. *Archive de pédiatrie* 2010; 17, 1-178.