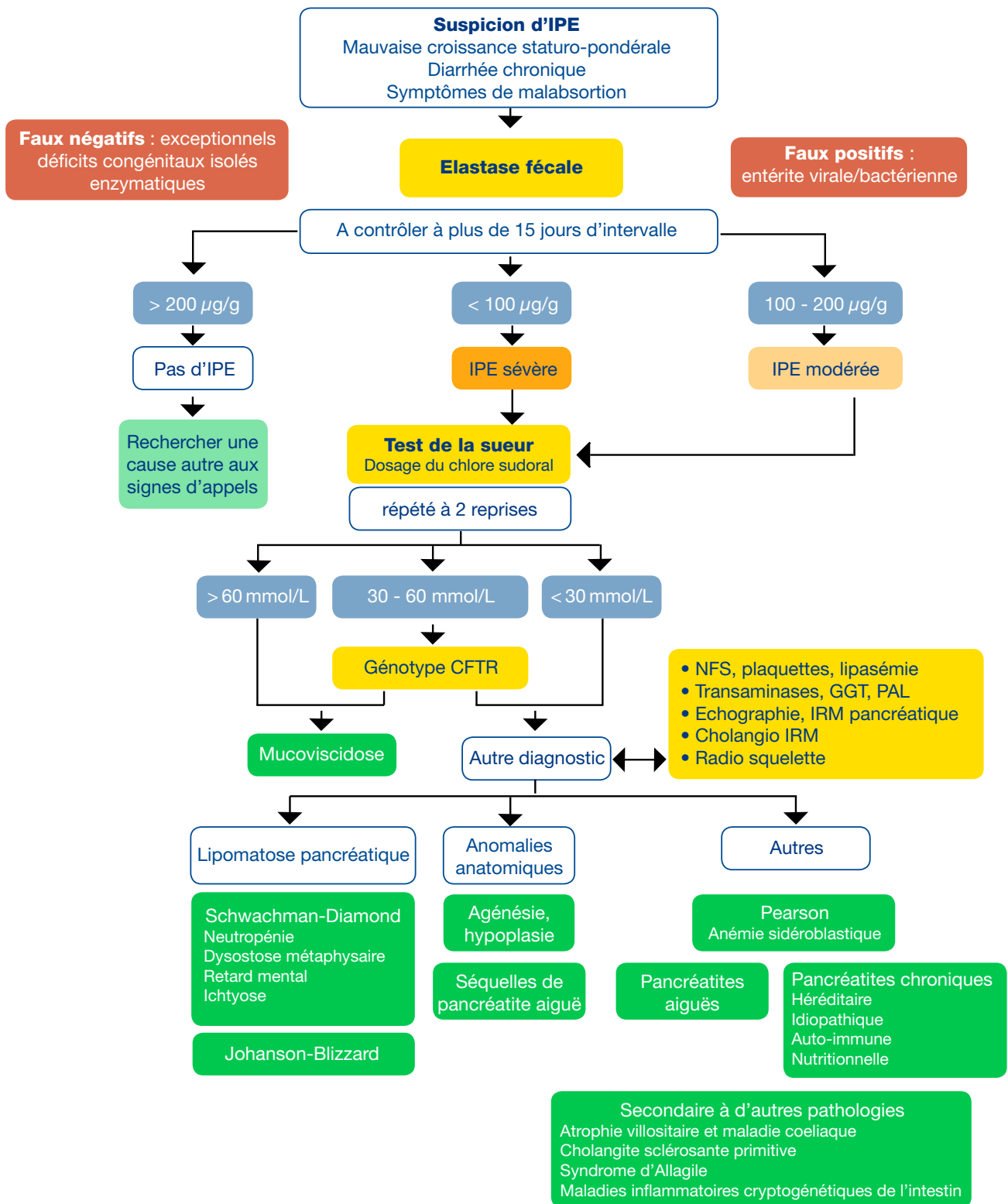


Diagnostic positif et étiologique de l'insuffisance pancréatique exocrine (IPE) chez l'enfant



L'insuffisance pancréatique exocrine (IPE), relativement rare en pédiatrie, doit être évoquée devant des tableaux de diarrhée chronique, stagnation pondérale voire staturale, douleurs abdominales et symptômes de malabsorption. La présence de selles huileuses est inconstamment retrouvée à l'interrogatoire. Ces symptômes peu spécifiques conduisent d'abord à une enquête étiologique recherchant des pathologies relativement fréquentes telles la maladie coéliqua, l'allergie alimentaire, la maladie de Crohn et les entérites bactériennes et/ou parasitaires.

Une fois ces pathologies écartées, la recherche d'IPE doit être réalisée par le dosage d'élastase fécale sur un échantillon de selles, gardé à température ambiante, par technique ELISA utilisant deux anticorps monoclonaux dirigés contre deux épitopes spécifiques de l'élastase-1 pancréatique humaine.

Interprétation

Un seuil < à 200 µg/g de selles définit l'IPE mais il existe des faux positifs fréquents mais transitoires (infections et entérites virales ou bactérienne augmentant le contenu hydrique des selles), justifiant le contrôle éventuel de l'élastase fécale à distance de l'épisode infectieux. Les faux négatifs sont exceptionnels, représentés par les déficits congénitaux isolés enzymatiques ne pouvant être mis en évidence qu'au tubage duodénal. En cas de doute persistant, une stéatorrhée des 72 heures voire un éventuel tubage duodénal pourront être réalisés en centre spécialisé.

Enquête étiologique

La cause la plus fréquente d'IPE de l'enfant est la mucoviscidose dont le diagnostic repose sur le test de la sueur (dosage du chlore sudoral) répété à deux reprises. Le test est normal pour des valeurs de chlore < à 30 mmol/l, douteux entre 30 et 60 mmol/l et pathologique pour des valeurs > 60 mmol/l. La recherche de mutations fréquentes, voire le séquençage complet du gène codant pour CFTR (ABCC7), sont licites en cas de test douteux afin d'écartier des formes atypiques de mucoviscidose. En l'absence de mucoviscidose, la démarche étiologique sera ensuite modulée par le contexte clinique (contexte syndromique évocateur d'une lipomatose ou d'une cytopathie mitochondriale), l'existence d'une éventuelle neutropénie (syndrome de Shwachman-Diamond) et par l'imagerie pancréatique. La symptomatologie douloureuse et bruyante des pancréatites aiguës oriente une recherche étiologique spécifique non détaillée ici.

L'arbre décisionnel au verso est proposé pour permettre au médecin un diagnostic positif simple et une démarche étiologique rationnelle de l'IPE de l'enfant. Au terme de cette démarche, une pathologie génétique sera le plus souvent diagnostiquée. Associée à la prise en charge symptomatique de l'IPE, elle nécessitera une prise en charge spécifique avec conseil génétique.