Horaire

18^e Journée Scientifique du Département de Pédiatrie 17 novembre 2020

11h00 à 11h10 - Mot de bienvenue

Dr Frédéric Dallaire

11h10 à 13h35 - Session #1 - Présentations orales longues

Modératrice : Karma Abukasm

11h10: Iskren Menkovic

Découverte et caractérisation d'un profil plasmatique de biomarqueurs pour une détection précoce de la maladie de Gaucher

11h25 : Valérie Bourque-Riel

Quel est le siège passager le plus sécuritaire en voiture? Risque de blessures et de décès lors d'un accident grave de la route selon la position de l'enfant passager dans la voiture

11h40 : Simon Bergeron

Effet de la vanille sur les évènements hypoxiques intermittents des enfants prématurés

11h55 : Lauréanne Fleury-Dufour

Consultations à l'urgence liées à la consommation d'alcool, de cannabis et d'opiacés chez les jeunes

12h10 : Marcel Kelkel

Urinary Lysosphingolipid Evaluation in Children Affected with Rare Genetic Diseases

12h25 à 12h35 - Pause

12h35: Émilie Robidoux

L'utilisation et l'interprétation du génotypage HLA-DQ2 et HLA-DQ8 dans le dépistage et le diagnostic de la maladie cœliaque

12h50: Viviane Mallette

Impact de la pandémie Covid-19 sur les visites à l'urgence en pédiatrie au CHUS Fleurimont

13h05: Basma Elsedawi

Effect of Nasal Respiratory Support on Bottle-feeding in the Preterm Lamb with and without tachypnea

13h20 : Corinne Laliberté

Évaluation de la prise en charge des nourrissons avec reflux gastro-oesophagien par les médecins du CHUS

13h35 à 13h45 - Pause

13h45 à 14h35 – Conférencière invitée : Dre Marisa Tucci

Transfusion de culots globulaires - quoi et quand

14h40 à 15h20 – Session #2 - Présentations orales courtes Modératrice : Valérie Bourque-Riel

14h40 : Émile Simard

Impacts hémodynamiques de l'apéline-13 dans un modèle expérimental de péritonite septique chez l'agneau nouveau-né

14h50: Karma Abukasm

Défavorisation matérielle et sociale et consommation excessive d'alcool chez les jeunes sherbrookois de 12-17 ans

15h00: Sandra O'Connor

Réponses physio-comportementales de bébés prématurés hospitalisés à des séances d'ostéopathie répétées : protocole d'une série d'études à cas unique expérimentales comparatives de non-infériorité

15h10 : Laurence Watelle

Monotherapy immunosuppression is associated with equivalent medium-term survival but increased cardiac allograft vasculopathy in children after heart transplantation

15h20: Madora Mabika

Caractérisation du profil neurophysiologique des encéphalopathies épileptiques liées aux gènes SCN1a et DEPDC5

15h30: Olivier Cusson

Evaluating communication with parents in pediatric difficult patient-encounters — A Systematic review

Horaire 18 ^e Journée Scientifique du Département de Pédiatrie 17 novembre 2020	
.5h40 à 16h20 - Conférencière - Choix des résidents : Dre Stéphanie Vairy Parcours de recherche franco-québécois en oncologie pédiatrique: "the good, the bad and the ugly"	
.6h20-16h30 — Remise des prix et mot de clôture	

Découverte et caractérisation d'un profil plasmatique de biomarqueurs pour une détection précoce de la maladie de Gaucher

<u>Iskren Menkovic</u>¹, Michel Boutin², Abdulfatah Alayoubi³, François Mercier³, Georges-Étienne Rivard⁴, Christiane Auray-Blais⁵

¹Programme de biochimie, Service de génétique, Département de pédiatrie, Faculté de médecine et des sciences de la santé, Université de Sherbrooke, QC, Canada, ²Service de génétique, Département de pédiatrie, Faculté de médecine et des sciences de la santé, Université de Sherbrooke, Sherbrooke, Qc, Canada, ³Service de médecine expérimentale et d'hématologie, Département de médecine, Faculté de médecine, Université McGill, Lady Davis Institute for Medical Research, Montréal, QC, Canada., ⁴Service d'hémato-oncologie, Département de pédiatrie, Faculté de médecine, Université de Montréal, Montréal, QC, Canada, ⁵Service de génétique, Département de pédiatrie, Faculté de médecine et des sciences de la santé, Université de Sherbrooke, QC, Canada

Introduction

La maladie de Gaucher de type 1 est une maladie lysosomale causée par une mutation biallélique du gène *GBA* qui code pour l'enzyme glucocérébrosidase impliquée dans le catabolisme des sphingolipides. Le diagnostic de cette maladie demeure parfois difficile en raison de la grande variabilité phénotypique et génotypique et de la difficulté d'avoir des biomarqueurs fiables, sensibles et spécifiques. Récemment, le lyso-Gb1 a généré beaucoup d'intérêt puisqu'il semble plus sensible et robuste que les biomarqueurs précédemment dosés. Malgré tout, il ne semble pas être fiable dans tous les cas. Nous avons donc formulé l'hypothèse qu'il existe des biomarqueurs dans le plasma des patients Gaucher qui pourraient mieux corréler avec la sévérité et la progression de la maladie.

Matériels et méthode

Une étude métabolomique pour découvrir de nouveaux biomarqueurs (<1500 Da) en spectrométrie de masse (MS) a été effectuée. Les échantillons de patients et de contrôles d'âge et de sexe appariés ont été purifiés par extraction en phase solide, séparés par chromatographie liquide et analysés par MS avec un détecteur de type temps de vol.

Résultats

Une analyse multivariée de type *Orthogonal Partial Least Square-Discriminant Analysis* (OPLS-DA) a permis de mettre en évidence 7 biomarqueurs potentiels, soit le lyso-Gb1 et 4 analogues, le N-palmitoyl-O-phosphocholinesérine et la lysosphingomyéline.

Conclusion

Nos résultats suggèrent que l'analyse d'un profil de biomarqueurs est la meilleure option pour la détection rapide, le monitoring et le suivi des patients Gaucher. Nos perspectives futures visent le développement d'une méthode quantitative validée de ces biomarqueurs.

Quel est le siège passager le plus sécuritaire en voiture? Risque de blessures et de décès lors d'un accident grave de la route selon la position de l'enfant passager dans la voiture

Valérie Bourque-Riel¹, Claude Cyr²

¹Résidente en pédiatrie, Faculté de médecine, Université de Sherbrooke, ²Pédiatre, professeur titulaire Faculté de médecine, Université de Sherbrooke

Introduction: Aucune recommandation n'est disponible sur la position passager arrière la plus sécuritaire. Le but de l'étude est d'évaluer le siège passager arrière le plus sécuritaire chez l'enfant impliqué dans un accident grave de la route.

Méthodologie: Étude rétrospective utilisant la Base Nationale de données sur les collisions de Transport Canada comprenant tous les accidents sur les routes publiques canadiennes ayant fait l'objet d'un rapport de police entre 1999-2017.

Résultats: 475453 enfants ≤17ans passagers attachés impliqués dans un accident grave de la route ont été inclus. L'âge moyen des passagers est de 9,7ans et leur répartition dans le véhicule était : passager central avant 2,8% (n=13363), latéral droit avant 30,1% (n=143015), latéral gauche arrière 24,5% (n=116589), central arrière 10,6% (n=50258) et latéral droit arrière 29,2% (n=138720). Le risque relatif (RR) d'être blessé est plus élevé en position avant centrale (RR1,50, IC [1,47-1,53], p<0,0001), avant latérale droite (RR1,48, IC [1,46-1,50], p<0,0001), 2erangée latérale gauche (RR1,10, IC [1,08-1,11], p<0001) et 2erangée latérale droite (RR1,10, IC [1,08-1,12], p<0,0001) comparées à la position centrale de la 2erangée du véhicule. La même tendance significative est observée pour le RR de décès.

Conclusion : La position arrière centrale réduit significativement la morbidité et la mortalité des enfants impliqués dans un accident de la route. Ces résultats permettront d'optimiser la sécurité des enfants en voiture.

Horaire 18^e Journée Scientifique du Département de Pédiatrie 17 novembre 2020

Effet de la vanille sur les évènements hypoxiques intermittents des enfants prématurés

Simon Bergeron¹

¹Avec Dr.Praud, département pédiatrie CHU

Est-ce que l'odeur de vanille peut diminuer le nombre d'évènements d'hypoxie intermittente chez le prématuré né entre 30 et 33+6 semaines et dont l'AC est proche du terme? Nous avons les enregistrements de saturation, fréquence respiratoire de 33 bébés, une nuit avec odeur de vanille et une nuit sans (l'ordre des nuits attribué aléatoirement). Ces données sont déjà analysées. Changerons-nous leur prise en charge?

Consultations à l'urgence liées à la consommation d'alcool, de cannabis et d'opiacés chez les jeunes.

Lauréanne Fleury-Dufour¹, Claude Cyr¹

¹Université de Sherbrooke

Introduction:

Cette étude vise à décrire le contexte et les méfaits entourant la consommation d'alcool, de cannabis et d'opiacés chez les jeunes de 12 à 24 ans ayant mené à une consultation dans nos services d'urgence afin de cibler les stratégies de prévention.

Méthode:

Étude rétrospective de toutes les consultations de jeunes (12-24 ans) à l'une des urgences du CHUS répondant à la définition du Center for Disease Control (CDC) (alcool et cannabis) et de l'INSPQ (opiacés). Ces définitions incluent des codes ICD-10 100% ou partiellement attribuables à l'utilisation de substance. Pour ces derniers, le patient devait avoir consommé 24 heures avant sa consultation.

Résultats:

- De janvier 2012 à décembre 2019, des 1540 consultations potentielles identifiées, 1342 (87%) répondaient à la définition de cas et analysée.
- L'alcool était la substance consommée lors de 797 consultations (59%), le cannabis dans 314 (23%), les opiacés dans 31 (2%) et une combinaison alcool-cannabis dans 173 (13%).
- Les spiritueux (49%), le cannabis séché (84%) et les opiacés synthétiques (73%) sont les types de substance plus consommés.
- L'alcool est fréquemment consommé dans les bars (32%), les maisons (22%) et les évènements scolaires (18%) alors que le cannabis est consommé majoritairement à la maison (59%).
- · Plusieurs complications associées : altération état conscience, convulsion, hyperémèse cannabinoïde, accident de voiture.

Conclusion:

Plusieurs complications secondaires à la consommation d'une substance ont été notées. La prévention devrait davantage cibler les évènements scolaires ainsi que la consommation de spiritueux et de cannabis séché.

Urinary Lysosphingolipid Evaluation in Children Affected with Rare Genetic Diseases

Marcel Kelkel¹, Michel Boutin¹, Christiane Auray-Blais¹

¹Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine and Health Sciences, Université de Sherbrooke

Introduction

A number of lysosomal storage diseases, including Fabry disease, Gaucher disease, Krabbe disease, metachromatic leukodystrophy, Niemann-Pick disease, Tay-Sachs disease, Sandhoff disease and GM1 gangliosidosis are attributed to defective lysosphingolipid catabolism. Lysosphingolipids found in the blood and urine of affected children are complex and difficult to analyze. Currently, there is no robust urinary method to simultaneously analyze a group of lysosphingolipids associated with these rare diseases. Our main objective was to develop and validate a mass spectrometry method for early detection of children with sphingolipidoses and ensure their monitoring and follow-up.

Materials and Method

Urine was selected as the biological matrix because the specimen collection is non-invasive. The samples were purified by solid phase extraction. Ultra high-performance liquid chromatography in combination with tandem mass spectrometry was used for sample analysis.

Results

Spectra, chromatograms and validation results will be presented for this rapid 10 min multiplex method analysing 20 biomarkers normalized to creatinine. The 8 targeted diseases are clearly discriminated with these biomarkers.

Conclusions

This project arises from the growing need to identify children with different sphingolipidoses quickly and simultaneously, and to offer time-effective monitoring and follow-up of their treatment in a simple, efficient and non-invasive way as described previously. This tandem mass spectrometry methodology is applicable to early detection of patients as well as high-risk screening for different lysosomal storage diseases. The application of this methodology to urine collected on filter paper will further facilitate the monitoring of patients, storage of samples and shipment by regular mail.

L'utilisation et l'interprétation du génotypage HLA-DQ2 et HLA-DQ8 dans le dépistage et le diagnostic de la maladie cœliaque (Partie 1)

Émilie Robidoux^{1, 2}, Brigitte Moreau^{1, 2}

¹Centre Hospitalier Universitaire de Sherbrooke, ²Faculté de médecine et sciences de la santé

Objectif Une nouvelle classification d'allèles en fonction du risque de maladie cœliaque (MC) indique qu'un seul allèle, sans un génotype complet pour HLA-DQ2/DQ8, représente un risque de développer la maladie. Depuis 2016 au Québec, le génotypage inclut 2 gènes, permettant d'identifier plus d'allèles. Cette étude a pour but d'investiguer les patients testés et d'identifier la proportion présentant un seul allèle associé à la MC.

Méthode Il s'agit d'une étude rétrospective à partir des dossiers des patients du CIUSSS de l'Estrie-CHUS testés pour HLA-DQ2/DQ8 entre 2011 et 2017.

Résultats 757 dossiers ont été révisés, dont 62,9% pédiatriques et 37,1% adultes. Pour les enfants, la principale indication de génotypage ne faisait pas partie des lignes directrices existantes. Pour les adultes, la principale indication était pour exclure le diagnostic chez un patient avec une divergence entre les sérologies et les résultats de biopsies. Les patients de groupes à risque avaient majoritairement un génotype positif (71.6% des parents au premier degré d'un patient avec MC, 79.5% de ceux avec maladie auto-immune et 60.4% de ceux avec une déficience en IgA). Suite à la modification du génotypage, un total de 27,7% des patients testés avaient un génotype faible risque.

Conclusion Étant donné le pourcentage significatif de génotype faible risque, il apparait nécessaire que les lignes directrices intègrent la classification des allèles à risque de MC. De plus, tous les cliniciens devraient avoir accès aux détails des allèles.

Impact de la pandémie Covid-19 sur les visites à l'urgence en pédiatrie au CHUS Fleurimont

Viviane Mallette¹, Claude Cyr¹

¹Département pédiatrie CHUS

Introduction : Le SARS-CoV-2 a entraîné un état d'urgence sanitaire au Québec. Cette étude évalue l'impact de la pandémie et des mesures de santé publique sur l'utilisation de l'urgence en pédiatrie, ainsi que sur la sévérité des présentations initiales.

Méthodes: Étude au CHUS Fleurimont chez les 0-17ans ayant consultés à l'urgence. Une analyse de série chronologique interrompue a été faite pour comparer la moyenne des données pré-Covid-19 (2017-2019) avec les données durant la pandémie (2020). Les visites à l'urgence, les codes de triage à l'urgence, le taux d'admission et le taux de consultation en pédiatrie au CHUS Fleurimont ont été analysés.

Résultats: Une élévation des visites quotidiennes (+11.18, IC [6.23-16.14]) a été observée au début de la période active de Covid-19 au Canada. Durant la période stricte de restrictions, c'est-à-dire une période active d'infection au Québec, il y a eu une baisse significative (-25.64, IC [-30.4 à -20.66]), qui s'est poursuivie durant le déconfinement. La proportion d'admissions et de consultations en période de confinement intensif a légèrement augmenté (+4,07% et +3,32% respectivement), mais il n'y a eu aucun changement dans la sévérité des codes de triage. Une baisse des lésions traumatiques a été observée en période Covid-19.

Interprétation : Une baisse significative des visites pédiatriques à l'urgence durant la période de restrictions sanitaires, avec une augmentation des prises en charge pédiatriques sans grand impact sur la sévérité à l'urgence.

Effect of Nasal Respiratory Support on Bottle-feeding in the Preterm Lamb with and without tachypnea

<u>Basma Elsedawi</u>¹, Nathalie Samson¹, Charlène Nadeau ¹, Kristien Vanhaverbeke ¹, Nam Nguyen¹, Marie-Eve Poisson ¹, Jean-Paul Praud¹

¹Unité de recherche respiratoire néonatale, Université de Sherbrooke, QC-Canada

Introduction: Attainment of full oral feeding is a key milestone in preterms with maturing lower airway protective mechanisms. Meanwhile, nasal respiratory support (NRS) such as nasal continuous positive airway pressure (nCPAP) and high-flow nasal cannula (HF) must often be used in preterms with residual respiratory difficulties. Whether bottle-feeding with nCPAP or HF entails the risk of aspiration is still a matter of debate. We aimed to compare the safety of bottle-feeding under various NRS conditions.

Material and methods: 15 preterm lambs were surgically instrumented to record sucking, swallowing and respiration, as well as ECG and pulse oximetry. The lambs were bottle-fed during four randomly ordered conditions: nCPAP 6 cmH2O, HF 7 L/min, HFCPAP [HF with a tracheal pressure of 6 cmH2O] and no NRS (control). The recordings were performed with and without a 50 % increase in baseline respiratory rate induced by a standardized chest compression (blood pressure cuff).

Results: Preliminary results using Friedman and Wilcoxon tests showed that there was no significant difference in safety, efficiency, or swallowing-breathing coordination outcomes between the 4 NRS conditions. Identical results were observed with or without tachypnea.

Conclusion:

From our preliminary results, it is concluded that bottle feeding in preterm lambs under NRS is generally safe. However, further data analysis is to be completed.

Évaluation de la prise en charge des nourrissons avec reflux gastrooesophagien par les médecins du CHUS

Corinne Laliberté¹

¹Université de Sherbrooke - FMSS

Introduction

En 2009 et 2018, les membres de sociétés de gastroentérologie pédiatrique ont émis des lignes directrices pour la prise en charge du reflux gastro-œsophagien (RGO) pathologique chez les nourrissons. Malgré celles-ci, la prescription d'inhibiteurs de pompes à protons (IPP) est exponentielle. L'objectif est de déterminer si ces lignes directrices sont suivies adéquatement par les pédiatres.

Méthodes

C'est une étude de cohorte rétrospective des nourrissons (<12 mois) hospitalisés au CHUS de 2010-2019, qui ont soit un diagnostic d'admission ou principal de RGO sur leur feuille sommaire.

Résultats

290 nourrissons sont inclus, ayant un âge médian de 1.41 mois et provenant majoritairement de l'urgence. 90.3 % rencontrent les critères de RGO pathologique, dont 50.8% ont déjà essayé un traitement non pharmacologique et 47.3% un traitement pharmacologique préhospitalisation. 66.2% ont reçu des IPP lors de leur hospitalisation, seulement 43.2 % ont essayé une diète sans protéines de lait de vache (IPLV) au moins 14 jours préalablement. Les signes/symptômes associés à la prescription d'IPP pendant l'admission sont l'hématémèse (p=0.04), les symptômes respiratoires (p=0.01), l'irritabilité (p=0.004) et l'anémie (p=0.02). Globalement, 16.2% ont été référés en gastroentérologie.

Conclusion

L'adhésion aux lignes directrices sur le RGO est médiocre avec moins de la moitié des patients ayant un essai suffisamment long de diète d'IPLV avant de débuter des IPP. Des séances d'enseignement sur ce sujet auprès des pédiatres pourraient être bénéfiques.

Impacts hémodynamiques de l'apéline-13 dans un modèle expérimental de péritonite septique chez l'agneau nouveau-né

<u>Émile Simard</u>¹, Christophe Morin¹, David Coquerel¹, Charlène Nadeau¹, Jean-Paul Praud¹, Olivier Lesur¹, Étienne Fortin-Pellerin¹

¹Université de Sherbrooke

Introduction : Le choc septique est une cause importante de décès dans les unités de soins intensifs néonataux pour laquelle les traitements actuels sont d'une efficacité limitée. Les apélines appartiennent à un système complexe et encore méconnu intervenant dans la régulation du système cardiovasculaire et pourraient représenter une avenue de traitement intéressante, notamment en regard de l'usage de molécules catécholaminergiques. L'objectif du projet est de tester l'efficacité hémodynamique de l'apéline-13 dans un modèle ovin nouveau-né avec choc septique.

Méthodes: Un choc septique est induit chez 16 agneaux nouveau-nés par l'injection péritonéale de selles maternelles. Une instrumentation invasive (cathéter ventriculaire gauche, voie artérielle, Swan Ganz et cathéter de mesure du débit cardiaque -PiCCO) est réalisée sous anesthésie générale et ventilation mécanique. Les pressions artérielles systémique et pulmonaire, la contractilité cardiaque et le débit cardiaque sont mesurés. L'inclusion au protocole utilise une combinaison de critères cliniques et métaboliques (chute de la pression artérielle, oligurie, acidose lactique). À l'inclusion, une phase de remplissage avec un soluté normal salin est réalisée, suivie d'une perfusion à doses incrémentales d'apéline-13 (groupe contrôle reçoit du normal salin). L'étude se fait à l'aveugle.

Conclusion : Nous croyons que le projet démontrera que l'apéline-13 améliore la pression artérielle et/ou le débit cardiaque en choc septique néonatal. Les données préliminaires suggèrent une augmentation de la pression artérielle systémique. Ce projet fournira des arguments convaincants pour la mise en place d'une éventuelle étude clinique.

Défavorisation matérielle et sociale et consommation excessive d'alcool chez les jeunes sherbrookois de 12-17 ans

Karma Abukasm¹, Claude Cyr²

¹Résidente en pédiatrie, Faculté de médecine et des sciences de la santé, Université de Sherbrooke, ²Pédiatre, professeur titulaire, Faculté de médecine et des sciences de la santé, Université de Sherbrooke

Introduction: Ce projet vise à examiner la relation entre les indicateurs de défavorisation matérielle et sociale du voisinage (« neighbourhood ») et les consultations en urgence hospitalière en raison de pratiques de consommation excessive d'alcool chez les jeunes de 12-17 ans de la Ville de Sherbrooke.

Matériel et méthodes: Une banque de données médicales déjà existante regroupant les consultations de patients à l'urgence du Centre hospitalier universitaire de l'Université de Sherbrooke (CHUS) liées à la consommation d'alcool de 2012 à 2019 (n = 373) sera analysée dans ce projet. Les données sociodémographiques de défavorisation matérielle et sociale seront ensuite attribuées aux patients en fonction de leur code postal. Nous utiliserons la division de la Ville de Sherbrooke en 33 communautés, comme établi par l'Observatoire estrien du développement des communautés, en partenariat avec la Direction de la santé publique de l'Estrie. Une analyse quantitative multiniveaux (individus nichés dans les voisinages) tentera d'examiner la relation entre les variables au niveau individuel (consommation et santé des jeunes) et au niveau du voisinage (défavorisation sociale et matérielle) et l'hospitalisation aux soins intensifs.

Conclusion : Les résultats permettront de proposer des pistes pour la prévention auprès des jeunes.

Réponses physio-comportementales de bébés prématurés hospitalisés à des séances d'ostéopathie répétées : protocole d'une série d'études à cas unique expérimentales comparatives de non-infériorité

Sandra O'Connor¹, Sylvie Lafrenaye¹, Arnaud Gagneur¹

¹Université de Sherbrooke

Introduction : Une revue systématique européenne conclut que la durée d'hospitalisation à la naissance de prématurés est moindre chez ceux ayant reçu des interventions ostéopathiques (IOs). Avant d'offrir des IOs dans les unités néonatales du Québec, il convient de mieux connaître leurs effets, leur sécurité et en quoi elles consistent.

Objectifs: 1-Vérifier chez des prématurés hospitalisés que des IOs répétées ne génèrent pas plus de signes physio-comportementaux (SPC) de stress que les soins de base (SB). 2-Explorer s'ils génèrent plutôt plus de SPC indicateurs d'une expérience sensorielle positive. 3-Décrire les IOs et les SPC associés.

Méthode: Huit à 12 bébés stables, nés entre 25 et 32 semaines de gestation, recevront une à deux IOs par semaine, au minimum cinq. Chaque IO sera administrée à 24h d'intervalle de SB dans un ordre semi-aléatoire. Chaque condition et les 20 minutes avant et après, seront filmées de manière à capter le corps du bébé, son moniteur, un sonomètre et un photomètre. Les SPC de la grille d'observation du Newborn Individualized Development and Assessment Program (NIDCAP) évalués sur vidéo seront codés à l'aide de MaxQDA pour obtenir leur fréquence et durée. Suivront des analyses individuelles, visuelles graphiques et via un modèle linéaire général univarié; puis des analyses combinées à l'aide d'un modèle mixte linéaire multiniveaux. Le tout avec SPSS.

Conclusion : Les résultats apporteront de nouvelles connaissances sur les effets et la sécurité des IOs, ainsi que sur leur déroulement concret auprès de prématurés hospitalisés au Québec.

Monotherapy immunosuppression is associated with equivalent medium-term survival but increased cardiac allograft vasculopathy in children after heart transplantation

<u>laurence watelle</u>¹, frédéric Dallaire¹, steven greenway²

¹université de sherbrooke, ²university of alberta

Les receveurs de transplantation cardiaque ont besoin d'une immunosuppression à vie et reçoivent généralement au moins deux médicaments immunosuppresseurs. Quelques patients sont traités avec un seul immunosuppresseur s'ils ont des complications ou des réactions adverses. Les issues pour ces patients, comparativement à ceux sous immunosuppression standard, n'ont jamais été étudiées systématiquement. Notre objectif est de déterminer si les patients sous monothérapie ont une longévité équivalente du greffon (hypothèse de non-infériorité HR < 1.1) que ceux prenant plus d'un médicament. pour cette étude rétrospective de cohorte, nous avons utilisé la banque de données du Pediatric Heart Transplant Society (1999-2019). Nous avons évalué les issues de la cohorte de patients < 18 ans en monothérapie à 1 an post greffe avec celles des patients sous polytherapie. Notre issue primaire était une composition de mort ou retransplantation. Les issues secondaires incluaient le rejet nécessitant traitement, les vasculopathies coronariennes, les néoplasies malignes et les infections. Un modèle de Cox proportionnel a été utilisé pour évaluer la survie avec des ajustements pour les facteurs de risque.

Nous souhaitons démontrer une non-infériorité du traitement par monothérapie puisque celle-ci pourrait comporter potentiellement moins de risque de complications pour les patients transplantés et avoir un impact sur la qualité de vie. Nous avons déjà obtenu des résultats préliminaires pour notre cohorte de 2605 patients, qui semblent pour le moment indiquer une non-infériorité de la monothérapie sauf chez ceux atteints de PTLD pour qui nous n'avons pas assez de pouvoir statistique pour démontrer une non-infériorité.

Caractérisation du profil neurophysiologique des encéphalopathies épileptiques liées aux gènes SCN1a et DEPDC5

Madora MABIKA¹

¹Etudiante graduée

Les mutations des gènes SCN1A et DEPDC5 sont en cause de l'épilepsie myoclonique sévère du nourrisson (syndrome de Dravet) et de l'épilepsie familiale focale à foyer variable, respectivement.

De récentes données électrophysiologiques obtenues chez l'adulte ont révélé des anomalies du système d'inhibition GABAergique dans le syndrome de Dravet (Stern et al, 2017), en accord avec les résultats obtenus chez les modèles animaux. Aucune étude approfondie sur l'épilepsie liée au gène DEPDC5 n'a été conduite jusqu'a maintenant; à l'exception de quelques études menées chez les animaux ayant permis de démontrer des troubles de la neurogenèse des réseaux neuronaux inhibiteurs GABAergiques (Swaminatha et al, 2018; De Fusco et al, 2020).

Ce projet vise à étudier différents mécanismes neurologiques sous-jacents aux syndromes épileptiques liés aux gènes SCN1A chez les enfants, et au gène DEPDC5 chez les adultes. Une connaissance plus approfondie des mécanismes d'inhibition intracorticaux et leur dysfonctionnement permettra d'éclaircir davantage les effets physiologiques associés aux mutations de ces gènes et d'orienter la recherche vers de meilleures cibles thérapeutiques pour d'éventuels traitements. Pour ce faire, nous aurons recours à différents outils de neuroimagerie, notamment la spectroscopie par résonance magnétique, l'électroencéphalographie, ainsi que la stimulation magnétique transcrânienne, chez 15 patients Dravet, 15 patients DEPDC5 et 15 sujets contrôles.

Evaluating communication with parents in pediatric difficult patientencounters – A Systematic review

Oliver Cusson¹, Justine Mercier¹, Céline Catelin¹, Hervé Tchala Vignon Zomahoun²

¹Université de Sherbrooke, ²Unité Soutien Québec

In this paper, we present the protocol of a systematic review aiming to identify the validated tools for measuring communication skills or communication effectiveness with parents in a pediatrics setting in general, including for difficult patient encounters.

Our systematic review will be conducted according to the methodology suggested by COSMIN and reported this paper following the guidelines of the Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses (PRISMA-P). We will include the studies in which authors developed and or validated tools for assessing the quality of communication with families by residents, physicians or medical students during patient encounters in pediatric settings. Studies in which the encounter takes place in means other than a face to face interview and studies that uses the tool to measure a different outcome than its validation will be excluded. Our search strategy wasbe developed by a scientific librarian, revised by another librarian using PRESS tool, and approved by the review team members. Two reviewers will independently screen the studies for selection, extract data of the ones included, and assess their level of risk of bias using the COSMIN Risk of Bias checklist. Disagreements between reviewers will be discussed or refereed if consensus is not reached. We will do a narrative synthesis on the study selection process, the characteristics of study population and contexts, the characteristics of tools identified, their process of development and or validation, and their psychometric properties. If sufficient data available, we will do quantitative analyses for each psychometric property.