

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)
**Pseudo Obstruction Intestinale Chronique (POIC)
chez l'enfant**

Argumentaire

Centre de référence des maladies rares digestives



Filière de santé des maladies rares



Novembre 2021

Cet argumentaire scientifique a été élaboré par le centre de référence des maladies rares digestives (MaRDi) de Paris, hôpital Robert Debré AP-HP. Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Pseudo Obstruction Intestinale Chronique chez l'enfant.
Le PNDS est téléchargeable sur le site du centre de référence des MaRDi
www.centresmardi.fr

Sommaire

LISTE DES ABREVIATIONS	5
1 TABLEAU 1. RECOMMANDATIONS DE BONNE PRATIQUE	7
2 TABLEAU 2. REVUES SYSTEMATIQUES DE LA LITTERATURE.....	9
3 TABLEAU 3. ETUDES CLINIQUES	11
ANNEXE 1. RECHERCHE DOCUMENTAIRE ET SELECTION DES ARTICLES	36
ANNEXE 2. LISTE DES PARTICIPANTS	37
REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES.....	39

LISTE DES ABREVIATIONS

Abréviation	Libellé
ADN/DNA	Acide Desoxy Nucléique
AMM	Autorisation de mise sur le marché
ANSM	Agence Nationale de Sécurité du Médicament
ASP	Abdomen sans préparation
ATDCS	Antécédents
AVC	Accident Vasculaire Cérébral
CVC	Cathéter veineux central
ESGPHAN	European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition
ETP	Education thérapeutique du patient
HAS	Haute Autorité de Santé
IDE	Infirmière diplômée d'état
IRM	Imagerie par résonance magnétique
NFS	Numération de formule sanguine
NP	Nutrition parentérale
POIC	Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques
RAU	Rétention aigüe d'urines
SGC	Syndrome de grêle court

Préambule

Le PNDS sur la Pseudo Obstruction Intestinale Chronique (POIC) a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Argumentaire

1 Tableau 1. Recommandations de bonne pratique

Auteur, année, référence, pays, titre	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (Oui, Non)	Recueil de l'avis des professionnels (Oui, Non, Lesquels)	Recueil de l'avis des patients (Oui, Non)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Ref 1 Thapar N., 2018,J Pediatr Gastroenterol Nutr. 1 juin 2018;66(6):991-1019, International Paediatric Intestinal Pseudo-obstruction: Evidence and Consensus-based Recommendations From an ESPGHAN- Led Expert Group	Développement d'un consensus par les experts du groupe de la société européenne de gastroentérologie pédiatrique et des membres externes pour les praticiens afin de faciliter le diagnostic, évaluation et traitement des enfants avec la POIC.	Oui	NA	Non	Enfants avec POIC, positionnement de la société européenne (ESPGHAN) sur les modalités de diagnostic et de prise en charge	Ce document est destiné à être utilisé dans la pratique courante depuis la première présentation et le diagnostic définitif PIPO jusqu'aux interventions complexes de gestion et de traitement telles que la transplantation intestinale. Des défis importants restent à relever grâce à des interactions cliniques et de recherche collaboratives. Les niveaux de preuves et la qualité des preuves ont été évalués à l'aide du système de classification du « Oxford Center for Evidence-Based Medicine » (diagnostic) et du système GRADE (traitement). Chacune des recommandations a été discutée, finalisée et votée en utilisant la technique du vote nominal pour obtenir un consensus.
Ref 3 Bellaïche M, Hugot J-P et al. 2019, https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/PseudoObstructionIntestinaleChronique_FR_fr_EMG_ORPHA2978.pdf , France Bonnes pratiques en cas d'urgence pour un patient atteint de POIC, Orphanet urgences.	Développer une Fiche d'urgence afin d'orienter les professionnels dans la prise en charge d'un enfant atteint de Pseudo-obstruction intestinale chronique dans une situation aigue.	Non	NA	Oui	Enfants avec POIC.	Développement d'une fiche d'urgence à usage spécialisé afin de faciliter la prise en charge des enfants atteints de POIC.

Ref 13 Knowles CH, 2010, Gut. 2010 Jul;59(7):882-7; International The London Classification of gastrointestinal neuromuscular pathology: report on behalf of the Gastro 2009 International Working Group	Etablir des recommandations pour les techniques histopathologiques, dans les pathologies gastrointestinales de l'adulte et de l'enfant	oui	NA	NA	Consensus au sein d'un groupe de travail international	Etablissement d'une classification des pathologies digestives neuromusculaires basée sur des critères histologiques. Le travail est une implémentation des critères déjà établis en 2009 au cours du congrès mondial de gastroentérologie.
Prosper Bernard, Michel Plaisent, 2011, Consensus par la méthode Delphi sur les concepts clés des capacités organisationnelles spécifiques de la gestion des connaissances recherche, Canada.	Présentation de l'opérationnalisation d'une enquête Delphi conduite de novembre 2006 à mars 2007 dans le cadre de développement d'un consensus des experts sur des concepts clés des capacités organisationnelles spécifiques de la gestion des connaissances.	NA	Oui	Non	NA	Développement du consensus par la méthode Delphi sur les concepts clés des capacités organisationnelles spécifiques de la gestion des connaissances

2 Tableau 2. Revues systématiques de la littérature

Auteur, année, référence, pays, titre	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (Oui, Non)	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Ref 14 Maria-Pia Bernardi, ANZ J Surg 85 (2015) 709–714 AUSTRALIE, Acute and chronic pseudo-obstruction: a current update	Différencier les pseudos obstructions aiguës des pseudos obstructions intestinales chroniques (POIC)	oui	Recherche Pubmed : -recherche des pseudos obstructions intestinales ou coliques aiguës ou chroniques. -Etudes en anglais, sur humain, avec abstract Etudes réalisées entre 1940 à 2014.	1) Patients ayant présentés une pseudo obstruction aiguë sans atcds d'épisodes occlusifs répétés antérieurs Patients adultes âgés ou femmes en post partum 2) Patients ayant présenté un épisode subocclusif aigu dans le cadre d'une pathologie chronique avec des épisodes répétés de subobstruction Patients jeunes ou pédiatrique Les étiologies de POIC secondaires sont recherchées.	Suivi clinique	Les aspects cliniques initiaux, les examens complémentaires, les recommandations de surveillance et de prise en charge initiales (dépistage d'une complication ischémique, perforation) sont les mêmes. La différenciation porte sur l'atteinte plus souvent colique chez les premiers, l'histoire digestive, l'âge de survenue, la répétition des épisodes et les étiologies. Les pseudos obstructions aiguës de localisation colique, surviennent chez des patients adultes âgés ou en post partum sans atcds d'épisodes occlusifs répétés mais avec des facteurs favorisants identifiés. Dans le 2e groupe, les épisodes aigus sont de localisation grêlique et surviennent dans un contexte de pseudoobstructions chroniques (POIC) à début précoce. Elles sont idiopathiques ou secondaire. Des prises en charge médicamenteuses et colonoscopiques sont parfois indiquées. Un support nutritionnel est nécessaire chez les POIC.
Ref : 17 Stefan Gfroerer, World J Gastroenterol 2015 September 7; 21(33): 9683-9687 ALLEMAGNE Pediatric intestinal motility disorders	Au sein des troubles de la motricité digestive dont la constipation chronique est la plus fréquente, l'objectif est de diagnostiquer le plus tôt possible les pathologies organiques (5%) dont la plus fréquente : la maladie de	non	non	Description des techniques utilisées (radiologique, anatomopathologique) dans le diagnostic des aganglionoses, hypo ganglionoses, ganglioneuromatoses et POIC	NA	Au sein des constipations chroniques fonctionnelles, Importance d'un diagnostic précoce des pathologies organiques, car elles doivent bénéficier d'une prise en charge adaptée. Evocation non développée de la greffe de cellules souches dans l'avenir comme méthode thérapeutique.

	Hirschsprung. Décrire les nouvelles orientations thérapeutiques possibles					
Ref 26 Naoki Hashizume, Pediatrics International (2017) 59, 467-472 JAPON Pharmacotherapy for pediatric chronic intestinal pseudo-obstruction: Nationwide survey in Japan	Décrire les traitements pharmacologiques utilisés dans le traitement des POIC au Japon	Oui	Etude nationale par questionnaire envoyé aux centres de référence pour identifier les POIC pédiatriques et recueillir les données sur les pharmacothérapies utilisées.	1) Sélection des patients éligibles sur critères demandés dans le questionnaire. Données anonymisées 2) 4 catégories de médicaments identifiés: - Prokinétiques - Kampo médecine (herbes utilisées en Médecine traditionnelle) - Laxatifs - Probiotics	Evaluation de chaque traitement : effectif, ineffectif, indéterminé.	92 réponses provenant de 47 centres, âge moyen 14 ans, 62 patients (sexe masculin 28) répondaient aux critères diagnostiques - 52 recevaient un traitement, 10 aucun. - 34 patients recevaient 49 probiotics (54.8%): Actif chez 32.7%, Inactif chez 38.0%, indéterminé chez 42.9%. - 39 recevaient 50 « Kampo medecine » (62.9%). Actif 32.4% - 20 (32%) recevaient des laxatifs (28 sortes). Actif : 67.9% - 26 (41.9%) ont reçu 30 prokinétiques. Dans 70% des cas le mosapride. Actif : 23% Indéterminé 50% Deux combinaisons Kampo medecine et probiotics ou prokinetics étaient souvent utilisés conjointement chez les POIC pédiatriques.
Ref 33 Olivier Goulet, Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition 41:S66-S68 September 2005 FRANCE Surgery for Pediatric Patients With Chronic Intestinal Pseudo-Obstruction Syndrome	Recommandations sur l'utilisation de la chirurgie dans les POIC, des indications et des techniques. Intérêt de la transplantation intestinale.	non	NA	Techniques chirurgicales et transplantation intestinale.	NA	L'iléostomie de décompression est très souvent nécessaire. Nécessité d'une équipe multidisciplinaire dans des centres spécialisés. Limiter le nombre d'interventions chirurgicales La transplantation intestinale se limite à des indications rares quand toutes les ressources thérapeutiques autres ne sont plus possibles et que le pronostic vital est engagé.

3 Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays, titre	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Ref 2 Muto M et al. 2014. J Pediatr Surg. déc 2014;49(12):1799-803, Japon. Pediatric chronic intestinal pseudo- obstruction is a rare, serious, and intractable disease: a report of a nationwide survey in Japan.	Enquête nationale menée au Japon pour identifier les manifestations cliniques : de la pseudo-obstruction intestinale (POIC) en pédiatrie	Etude réalisée conformément aux directives éthiques de la recherche clinique publiées par le ministère de la Santé, du Travail et de bien-être du Japon le 30 juillet 2003. Cette étude a été approuvée par le comité d'éthique de la recherche clinique de l'hôpital universitaire de Kyushu (agrément n° 24-163). Envoi d'une enquête aux établissements représentés par les membres de la Société japonaise de chirurgie pédiatrique; la Société Japonaise de gastroentérologie, d'hépatologie et de nutrition pédiatriques et le groupe d'étude japonais sur constipation pédiatrique. r les données démographiques, les caractéristiques cliniques, les résultats des explorations, les traitements médicamenteux et chirurgicaux ont été recueillis. Les réponses étaient anonymisées puis analysées. Les auteurs ont comparé les résultats de 2 groupes : POIC en période néonatale et POIC postnataux. La définition pédiatrique de POIC de Rudolph et al. en 1997 a été utilisée. Le test exact de Fisher et le t-test de Student ont été utilisés pour l'analyse. Une valeur p de < 0,05 a été considérée comme statistiquement significative. Le logiciel Ekuseru-Toukei 2010 (Social Survey Research Information Co., Ltd.,	92 réponses (43 hommes, 49 femmes) de 47 établissements pédiatriques. âge moyen= 14,4 ans (médiane, 11 ans, plage, 0-44 ans). Sauf les patients en période néonatale, 62 patients correspondant aux critères d'inclusion de POIC pédiatrique ont été analysés : début néonatal; n = 35(56%), entre 1 à 12 mois; n = 12, de 1 an à 7 ans; n = 9, >7 ans e ; n = 6). Chez 30 patients les données ne permettaient pas de poser le diagnostic d'une POIC.	Aucune	Aucune	Pas de différence entre le groupe à début néonatal et le groupe post natal pour le sexe, les données gestationnelles, le poids de naissance, Les localisations intestinales étaient distribuées sur l'ensemble du tractus digestif. Les anomalies histologiques étaient plus fréquentes dans le groupe néonatal : 85.7% La survie était identique dans les 2 groupes.

		Tokyo) a été utilisé pour effectuer l'analyse statistique.				
Ref 4 Faure C, 1999, Digestive Diseases and Sciences, Vol. 44, No. 5 (May 1999), pp. 953± 959, Fance. Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome: clinical analysis, outcome, and prognosis in 105 children. French-Speaking Group of Pediatric Gastroenterology	Description des caractéristiques des POIC pédiatriques en France (clinique, évolution, pronostic	Etude retrospective, multicentrique par questionnaire adressé aux membres du Groupe Francophone de Gastroentérologie Pédiatrique Inclusion des patients suspect de POIC, suivis depuis 1980. La maladie de Hirschsprung était exclue ainsi que les patients prématurés. Les données démographiques, gestationnelles, cliniques paracliniques ainsi que les ATDCS familiaux étaient renseignés.	105 enfants, 57 garçons et 48 filles, étudiés, dont cinq avec formes familiales.	Aucune	Aucune	Le diagnostic prénatal a été fait chez 18 patients. Quatre-vingts patients avaient moins de 12 mois; la maladie a débuté à la naissance chez 37 patients. Les signes les plus fréquents étaient la distension abdominale, des vomissements et une constipation. Une mégavessie a été retrouvée chez les patients avec une forme myopathique (7 cas), neuropathique (10 cas) et formes non classées (13 cas). Pour tous sauf trois cas (deux patients infectés par le CMV et avec le Syndrome de Münchhausen par procuration). Les troubles associés ne pouvaient pas expliquer la POIC secondaire. Une biopsie de pleine épaisseur du tube digestif a été faite chez 99 patients. Le diagnostic retenu était une neuropathie viscérale dans 58 cas, une myopathie viscérale dans 17 cas et résultats de biopsie incertains ou normaux dans 24 cas. Soixante dix huit enfants ont nécessité une alimentation parentérale et 18 ont été alimentés par voie orale tout au long de leur suivi. 217 interventions chirurgicales ont été réalisées chez Soixante et onze patients soit 3/enfant. L'intervention la plus pratiquée était une stomie de dérivation. 89 patients ont été suivis sur une période de 3 mois à 16 ans (moyenne 85 mois). Quarante-deux patients étaient sous nutrition parentérale (39 patients) ou entérale (3 patients) durant l'étude.

						Onze patients sont décédés entre l'âge d'un mois et 14 ans et 7 mois.
Ref 5 de Betue CT, 2011, Eur J Pediatr (2011) 170:1591–1595, Pays-Bas Volvulus as a complication of chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome.	Description de la survenue d'une occlusion mécanique par volvulus chez deux patients pédiatriques atteints de POIC et mimant une exacerbation de POIC.	Case-report	Cas 1 : garçon de 8 ans avec diagnostic de POIC depuis l'âge de 3 ans. Cas 2: garçon de 2 ans avec POIC	Aucune	Aucune	La possibilité d'une occlusion intestinale par obstruction mécanique est possible chez les POIC et difficile à distinguer d'une poussée de la maladie. Des explorations soigneuses doivent permettre le diagnostic et d'intervenir chirurgicalement si nécessaire.
Ref 6 Lapointe S P, The journal of urology, vol 168,1768-1770, oct 2002 DOI:10.1097/01.ju.0000028495.91112.98 FRANCE Urological manifestations associated with chronic intestinal pseudo-obstructions in children	Décrire les manifestations urologiques chez les enfants atteints de POIC pour optimiser la prise en charge et les traitements.	Etude rétrospective, observationnelle sur dossier, internationale, multicentrique.	20 filles, 19 garçons, âge moyen : 11.2 (3jours- 26 ans) Entre 1975 et 2000	Echographie rénale et vésicale pré et post natale, Fonction rénale biologique, Cysto-urétérographie et épreuves urodynamiques pour analyses des capacités mictionnelles	NA	Atteinte urologique : 27/39 (69%). Megavessie : 96% avec hydronéphrose (53.8%) dont 4 avec reflux vésico urétéral Diagnostic prénatal de mégavessie : 59% Infections urinaires et pyélonéphrites plus fréquentes chez les patients présentant une mégavessie avec hydronéphrose que si mégavessie seule. Les études urodynamiques montraient une hypocontractilité du détrusor, une capacité et une compliance vésicale augmentées, une sensibilité proprioceptive vésicale diminuée. Deux patients développèrent une insuffisance rénale. 17 patients nécessitèrent une antibioprophylaxie pour infections urinaires récurrentes. La vidange vésicale nécessite une pression abdominale dans 14 cas et un cathétérisme intermittent dans 10 cas. L'adynamie vésicale est la complication urologique majeure.

						L'apprentissage des méthodes d'évacuation vésicale permet la préservation de la fonction rénale et diminue le risque d'infection urinaire.
Ref 7 Rosenblatt J, 2018, Prenat Diagn. 2018 May 12. doi:10.1002/pd.5283. France. Prenatal diagnosis of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome by biochemical analysis of fetal urine.	Recherche d'un modèle de marqueurs biochimiques urinaires fœtaux pour différencier le syndrome d'hypopéristaltisme intestinal - microcôlon - mégavessie (MMIHS) des autres causes de mégavessie.	Etude rétrospective sur données entre 1986 et 2016, conformément à la loi française, le consentement écrit a été obtenu auprès des patientes pour examen échographique, prélèvement d'urine fœtale, caryotypage, tests de laboratoire et examen pathologique (le cas échéant). En cas de mégavessie antenatale Mesure de la β2-microglobuline, du sodium, calcium et phosphore dans l'urine fœtale. Inclusion de Vingt-six patients ayant présentés une megavessie antenatale et diagnostiqués MMIHS en post natal Analyses statistiques par STATA 13 (StataCorp, College Station, TX, USA) : sensibilité, spécificité, analyse ROC et régression logistique, y compris le nomogramme pour les modèles prédictifs de régression logistique binaire (nomogramme de Kattan). Les tests de Kruskal-Wallis et de test t ont été utilisés pour la comparaison des variables. Une valeur $P < .05$ a été considérée comme statistiquement significative.	Etude de 26 patients MMIHS comparés à 2 groupes témoins : l'un avec insuffisance rénale terminale (64 fœtus) et le second avec une bonne fonction rénale postnatale (64 fœtus).	Aucune	Analyse des résultats biochimiques de l'urine fœtale	La β2-microglobuline urinaire fœtale moyenne était significativement plus élevée ($P < 0,001$) chez patients avec insuffisance rénale terminale (15,7 mg/L) que chez les patients avec MMIHS (2,2 mg/L) et le groupe témoin (3,2 mg/L). Les profils d'urine fœtale différaient significativement ($P < .001$) entre MMIHS et le groupe témoin : sodium médian 46,5 et 51 mmol/L, calcium médian 1,12 et 0,73 mmol/L, et le phosphore médian 0,03 et 0,15 mmol/L respectivement. L'index Fœtal ionique urinaire [rapport : calcium / (phosphore $\times$ sodium)] a montré une aire sous la Courbe ROC de 0,86, avec 54 % de sensibilité et 97 % de spécificité, avec une classification correcte dans 84 % des cas. Un nomogramme est défini pour obtenir une probabilité de MMIHS.
Ref 8 Rubio EI, 2017, Pediatr Radiol (2017) 47:411–421, États-Unis. Prenatal magnetic resonance and ultrasonographic findings in small-bowel	Analyse de l'intérêt et de la contribution de l'IRM et des échographies fœtales dans le diagnostic des occlusions du grêle et de leurs causes pour améliorer le conseil	Etude rétrospective monocentrique réalisée entre 2005 et 2015 Accord du comité d'éthique. Variables analysées : l'âge gestationnel, données d'échographie et d'IRM, et devenir postnatal. Utilisation du logiciel de radiologie départementale	12 cas avec suspicion d'occlusion intestinale antenatale.	Aucune	Aucune	L'IRM fournit des informations supplémentaires sur la distribution du méconium dans l'intestin grêle permettant de préciser, le niveau d'obstruction. L'IRM était en outre utile dans l'évaluation du contenu du côlon et du rectum. Le méconium anormalement diminué dans le

obstruction: imaging clues and postnatal outcomes	prénatal et la prise en charge	(Montage Search and Analytics ; Montage Healthcare Solutions Inc., Philadelphie, PA) Inclusion des sujets avec dilatation du grêle ou obstruction objectivées par les 2 méthodes et avec confirmation ultérieure du diagnostic par une intervention chirurgicale, tests moléculaires ou autopsie. Exclusion les cas visualisés uniquement par échographie ; les 'atrésies de l'œsophage, duodénale, anale, gastroschisis et omphalocèle ; les cas où le diagnostic final n'a pas été confirmé.				rectum suggère une fibrose kystique ou obstruction de combinée de l'intestin grêle et le colon, ces informations sont utiles pour le conseil et la prise en charge postnatale.
Ref 9 Heitlinger LA, 1991, J Pediatr Gastroenterol Nutr. juill 1991;13(1):92-5, États-Unis. Recurrent pancreatitis in three patients with chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction	Description de trois cas de poussées de pancréatite aigue chez des patients atteints de POIC.	Case-report	3 patients atteints de POIC ayant présenté des épisodes de pancréatite aigue.	NA	NA	Deux patients ont développé des pseudokystes. Un patient est décédé. Les trois patients ont subi une cholécystectomie; un avait des calculs, un avait une cholécystite alithiasique et un avait une vésicule biliaire normale. Tous recevaient des agents prokinétiques et une nutrition parentérale totale pour le traitement de la pseudo-obstruction. Les mécanismes candidats pour expliquer l'étiologie de la pancréatite dans la pseudo-obstruction intestinale chronique comprennent la dysmotricité biliaire associée à la pseudo-obstruction et une stimulation cholinergique excessive due à la thérapie avec des agents prokinétiques.
Ref 10 Yan J-K, 2017, Orphanet J Rare Dis. 28 mars 2017;12(1):62,	Recherche d'un marqueur biologique permettant la distinction entre POIC	Etude soumise et approuvée par le comité d'éthique de l'Hôpital Xin Hua. Un Consentement éclairé pour le prélèvement d'échantillons était	La cohorte comprenait des patients atteints de POIC clinique (n = 8 ;	Aucune	Aucune	Les rapports Gln/Glu étaient nettement diminués chez les patients avec le SGC ($13,3 \pm 6,3$, n = 53 échantillons de 10 patients, p <0.001)

Chine. Urinary glutamine/glutamate ratio as a potential biomarker of pediatric chronic intestinal pseudo-obstruction	et grêle court Le rapport glutamine /acide glutamique urinaire pourrait être utilisé	obtenu auprès des parents des patients ou leurs tuteurs. Mesures de la glutamine et du glutamat dans les urines par LC/MS dans 197 échantillons d'urine, y compris 102 échantillons de 8 patients POIC diagnostiqués cliniquement, 53 échantillons de 10 patients avec SGC et 42 échantillons de témoins sains.	âgés de 0,8 à 9,2 ans, âge médian = 4,9 ans); Patients avec SGC (n = 10, âgés 1,1 à 13,1 ans, âge médian = 5,8 ans) et des témoins sains (n = 42, âgés de 5 à 12 ans, âge médian = 6,7 ans). La longueur médiane de l'intestin restant dans le groupe SGC était de 53,0 cm (23-90cm). Des échantillons urinaires ont été prélevés régulièrement trois fois par semaine, à 8h00 et 20h00.			et chez les patients avec POIC ($6,5 \pm 4,0$, n = 102 échantillons de 8 patients, $p < 0,001$) comparé au groupe contrôle ($28,7 \pm 10,8$, n = 42). Les rapports Gln/Glu chez les patients avec POIC étaient significativement inférieurs à ceux des patients avec le SGC ($p < 0,001$). Les données ont été analysées en utilisant 155 échantillons de 8 patients avec POIC et 10 patients SGC. L'aire sous la courbe ROC était 0,83, à la valeur seuil = 7,04 avec une sensibilité de 65 % et spécificité de 92 %. Le rapport glutamine/glutamate dans les urines pourrait devenir un biomarqueur prometteur pour distinguer les POIC des cas de SGC. L'aire sous la courbe ROC était de 0,83, avec une valeur seuil de 7,04, une sensibilité de 65 % et une spécificité de 92%.
Ref 11 Bonora E, 2015, Gastroenterology. 2015 April; 148(4): 771-782.e11, Italie, international. Mutations in RAD21 disrupt regulation of APOB in patients with chronic intestinal pseudo-obstruction	Recherche des variants génétiques associées à la POIC pour mieux comprendre sa pathogenèse et identifier des potentiels biomarqueurs.	Etude prospective, cas contrôles, soumise à comité d'éthique. Recueil d'un consentement éclairé Réalisation de séquençage de l'ensemble de l'exome de l'ADN génomique de patients atteints de POIC familiale et chez des contrôles. les niveaux d'ARNm et de protéines ont été analysés par une PCR quantitative de transcription inverse, immunoblot et tests de modification de la mobilité. Les ADNc ont été transfectés dans des cellules HEK293. L'expression de rad21 a été supprimée dans les embryons de poisson zèbre à l'aide d'un morpholino bloquant les	Etude d'une famille avec un POIC syndromique et de 21 patients italiens et de 12 suédois atteints de POIC idiopathique huit hommes et 25 femmes ; âge moyen : $38,6 \pm 16,6$ ans). 500 témoins turcs ont été recrutés dans les universités d'Ankara et d'Istanbul ; 240 témoins d'ascendance européenne ont été	Aucune	Aucune	Certains patients atteints de POIC ont des mutations dans le RAD21 qui perturbent la capacité de son produit à réguler des gènes tels que RUNX1 et APOB. L'expression réduite de rad21 chez le poisson zèbre et la dérégulation de ces gènes cibles perturbe le transit intestinal et le développement des neurones entériques.

		épissures (rad21a MO). Les tissus intestinaux ont été collectés et analysés.	recrutés à l'Université de Bologne.			
Ref 12 Halim D, 2016, Human Molecular Genetics, 2016, Vol. 25, No. 3 571-583, Royaume-uni, international. ACTG2 variants impair actin polymerization in sporadic Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome.	Etude des mécanismes par lesquels les variants ACTG2 conduisent à un Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie (MMIHS)	Accord du comité d'éthique d'Erasmus Medical Center. Un consentement éclairé écrit des familles.	11 patients MMIHS, Huit cas sporadiques, 3 cas familiaux dont une fratrie de 2 de parents consanguins Diagnostic prénatal de megavessie confirmé par la présence d'un microcolon et d'une distension vesicale en post natal. Tous les patients inclus dans cette étude étaient Caucasiens, à l'exception des patients F1, F2 et F3 d'ascendance nord-africaine	Aucune	Aucune	Dans les cas de MMIHS sporadiques, des variants « missense » hétérozygote de gène ACTG2 ont été trouvés et non dans les cas familiaux. L'expression d'ACTG2 était retrouvée dans toutes les couches intestinales où les cellules musculaires sont présentes. Ces variants conduisent à des changements significatifs des fonctions des protéines. Les résultats confirment le rôle d'ACTG2 dans les MMIHS sporadiques et apportent de nouvelles connaissances sur leur pathogenèse.
Ref 15 Yusuke Sekino World J Gastroenterol 2012 September 7; 18(33): 4557-4562 JAPON Characteristics of intestinal pseudo-obstruction in patients with mitochondrial diseases	Appréier la fréquence des POIC chez des patients atteints d'une pathologie mitochondriale	Etude rétrospective monocentrique Utilisation de critères cliniques pour le diagnostic de POIC chez des patients présentant une pathologie mitochondriale confirmée. Biais de recrutement : centre spécialisé dans les formes très sévères de désordres mitochondriaux pouvant surestimer la fréquence des POIC associés. Le syndrome de Melas est également surreprésenté. Des traitements adjuvants peuvent aussi induire des troubles de la motricité digestive	2000 à 2010. 31 patients (13 hommes et 18 femmes) Diagnostic : Melas : 20, CPEO : 8 MERRF : 3	NA	Présence de symptômes cliniques de POIC associés Age de survenue Groupe contrôle : patients atteints de dystrophie musculaire	9 patients présentaient des symptômes de POIC dont 40% chez les Melas. Age médian du diagnostic et des symptômes de la pathologie mitochondriale : 40 ans et 25 ans si POIC associé. En l'absence de POIC le diagnostic et les symptômes étaient à 49 et 40 ans Les patients présentant une POIC associée à la pathologie mitochondriale sont de révélation plus précoce.
Ref 16 A.Pini Prato Am J Med Genet Part A	Description d'un nouveau syndrome associant POIC,	Etude anatomo-pathologique, exploration vésicale, étude génétique	4 patients décrits porteurs de l'association	NA	Histologie, génétique.	Parmi ces 4 cas, chez un patient une mutation de novo sur le chromosome 12, suggérant un nouveau syndrome.

155:1798-1802.2011 ITALIE Megacystis, Megacolon, and Malrotation: A New Syndromic Association?	malrotation et megavessie chez patients présentant une dysplasie neuronale intestinale diffuse (IND) déjà connue dans les POIC, malrotation et megavessie mais non en association triple.					
Ref 18 Jenkins ZA, 2018, Hum Mutat. janv 2018;39(1):103-13, New Zealand, international. Differential regulation of two FLNA transcripts explains some of the phenotypic heterogeneity in the loss-of-function filaminopathies	Mise en evidence de l'existence de deux isoformes FLNA différent de 28 résidus à l'extrémité N- terminale d'ATG+1 à ATG+82	Approbation du protocole par le comité d'éthique multirégional du sud de Nouvelle Zelande Les participants de l'étude ont été recrutés à l'initiative d'un médecin réfèrent. Un consentement éclairé a été obtenu pour des prélèvements d'échantillons d'iléon, et de lors de la réalisation d'iléostomie ou de colostomie pour des indications diverses, y compris pour entérocolite nécrosante.	Six patients (es) présentant des mutations de perte de fonction dans FLNA. Certaines atteintes, periventricular nodular heterotopia (PVNH) et d'autres de POIC ou des deux.	Aucune	Aucune	Description d'un nouveau mécanisme de régulation tissu-spécifique du FLNA qui pourrait refléter les différents mécanismes impliqués dans les défauts de migration cellulaire au cours du développement embryonnaire.
Ref 19 Amiot A, 2009, Gastroenterology. juill 2009;137(1):101 9; France. Frequency of mitochondrial defects in patients with chronic intestinal pseudo- obstruction	Evaluer la fréquence des pathologies mitochondriales chez les patients porteurs d'un POIC.	Etude rétrospective Monocentrique 1980-2007 Chez les patients atteints de POIC des pathologies mitochondriales étaient recherchées par analyses biologiques et génétiques selon les méthodes connues en 2007	80 patients ont été inclus présentant de symptômes de pOIC repondant aux critères fixés pour l'étude	Aucune	Aucune	Sur les 80 patients, 17 présentaient une cause identifiée de POIC secondaire. Sur les 63 restants, 15 (19% - 10 femmes ; âge médian au diagnostic 32 ans), présentaient des anomalies mitochondriales. Les défauts mitochondriaux semblent être une cause importante de POIC. Les patients atteints de POIC, en particulier les cas graves avec symptômes neurologiques associés, doit être liés à des défauts mitochondriaux. Les 15 patients avaient des symptômes extra- digestifs, 5 avaient des mutations du gène la thymidine de la phosphorylase, 2 avaient des

						mutations dans la tRNAleu(UUR), et 5 avaient des mutations du gène de l'ADN polymérase. Aucune anomalie génétique n'a été détectée chez les 3 patients atteints de défauts mitochondriaux. Les patients atteints de mitochondriopathies POIC différaient des patients par leur état nutritionnel très sévère (besoin à long terme de nutrition parentérale fréquents) et pronostic (complications digestives et neurologiques fréquentes) qui a conduit à une incidence élevée de décès précoce.
Ref 20 Chetaille, 2014, Nat Genet. nov 2014;46(11):1245 9, Canada. Mutations in SGOL1 cause a novel cohesinopathy affecting heart and gut rhythm	Description d'un nouveau syndrome caractérisé par une dysrythmie atriale et intestinale chronique, appelé syndrome CAID,	Etude multicentrique internationale prospective, avec cas contrôles Approbation par les comités d'éthique des institutions participantes Le consentement éclairé de chaque participant a été recueilli Des évaluations cliniques, électrocardiographiques, échocardiographiques et gastro-intestinales répétées dans le cadre de leur prise en charge médicale de routine ont été effectuées. Le critère diagnostique du SSS était une bradycardie sinusale chronique inappropriée associée à un rythme jonctionnel inapproprié, des pauses sinusales et des arythmies auriculaires (prématurité auriculaire fréquente, tachycardie auriculaire, flutter auriculaire et fibrillation auriculaire). Un diagnostic de POIC a été posé sur la base d'une obstruction mécanique de l'intestin en l'absence de cause anatomique et de preuve d'une altération de la motricité.	17 sujets, 16 Canadiens français et 1 Suédois. Atteints de SSS et POIC Cas contrôles : 11 enfants avec SSS isolé et 43 POIC enfant sans SSS .	Aucune	Aucune	Les auteurs montrent qu'une seule mutation fondatrice homozygote partagée dans SGOL1, un composant du complexe de la cohésine, provoque le syndrome CAID. La distribution des phénotypes dans la cohorte de validation de POIC (total n = 43) était la suivante : neurogène, n = 10; myogénique, n = 4 ; origine mixte, n = 2 ; origine incertaine, n = 27. Les résultats identifient le syndrome CAID comme une nouvelle dysrythmie généralisée, suggérant un nouveau rôle pour SGOL1 et le complexe de cohésine dans la médiation de l'intégrité du rythme cardiaque et intestinal de l'être humain.

Ref 21 Halim D, 2017, Am J Hum Genet. 6 juill 2017;101(1):123-9; Pays-Bas, International. Loss-of-Function Variants in MYLK Cause Recessive Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome	Description chez trois sujets atteints de Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie (MMIHS) de deux familles consanguines, de variants gènes non connus comme étant liés à la MMIHS.	cas-report et étude génétique.	trois sujets atteints de Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie (MMIHS)	Aucune	Aucune	le gène MYLK est impliqué dans la forme récessive de MMIHS, confirmant que cette pathologie des organes viscéraux est hétérogène avec une origine myogénique.
Ref 22 Wangler MF, 2014, PLoS Genet. mars 2014;10(3):e1004258; 2014, États-Unis, international. Heterozygous de novo and inherited mutations in the smooth muscle actin (ACTG2) gene underlie megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome	Séquençage de l'exome entier pour recherche de gènes, suivi d'un séquençage ciblé de Sanger dans une cohorte de patients atteints de Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie et de pseudo-obstruction intestinale.	Etude multicentrique prospective Recueil des échantillons sur 15 ans Le consentement éclairé a été obtenu avant la participation de tous les sujets ou leurs parents recrutés dans l'un des deux établissements. Le CE du Baylor College of Medicine a approuvé les protocoles. Recueil de l'anamnèse, l'examen physique et des antécédents familiaux par les cliniciens en charge des patients. Lorsqu'ils étaient disponibles, les comptes rendus de l'échographie, rapports opératoires, manométrie ou études radiologiques ont été examinés. Un séquençage de l'ensemble de l'exome a été réalisé ainsi qu'un séquençage de Sanger	34 familles avec 27 échantillons d'ADN de patients atteints de Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie (MMIHS) et des phénotypes apparentés,	Aucune	Aucune	Identification des variants hétérozygotes missense du ACTG2 chez 15 sujets non apparentés, dix étant des mutations de novo. Les auteurs ont conclu qu'ACTG2 était un excellent candidat pour expliquer un MMIHS en tant que protéine filamenteuse du sarcomère impliquée dans la contraction musculaire. Les auteurs ont entrepris le séquençage de Sanger de tous les exons et limités à l'analyse de l'intron-exon d'ACTG2 dans 16 sondes supplémentaires dans notre cohorte. Ce travail décrit le premier gène du Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie et suggère de nouvelles options de traitement.
Ref 23 Milunsky A, 2017, J Pediatr Gastroenterol Nutr. oct 2017;65(4):384-7, États-Unis. Diagnosis of Chronic	Déterminer l'efficacité du séquençage du gène d'actine g-2 (ACTG2) pour le diagnostic. Déterminer à quelle fréquence une mutation peut-être trouvée dans	Le séquençage de l'exome entier a été réalisé chez 4 probands avec POIC. Par la suite, uniquement le gène ACTG2 a été séquençé chez 24 autres probands (total 28). Analyse des données des publications de 83 probands et les résultats de nos 28	28 probands en total: 4 avec POIC et séquençage du gène ACTG2 chez 24 autres probands.	NA	NA	Résultats du séquençage des gènes groupés pour 1 individu dans chacune des 111 familles à permis un diagnostic précis de mutation ACTG2 dans 49 (44%). Le bénéfice pour les patients et les familles d'une confirmation précoce d'un trouble de

Intestinal Pseudo-obstruction and Megacystis by Sequencing the ACTG2 Gene	la cohorte de probands collectés au hasard et des probands publiés précédemment.	sujets (total 111) et description du nombre de variants pathogènes et le génotype précis. L'analyse était effectuée par le Centre de génomique mendélienne de l'Université de Washington. l'analyse des probands était effectuée avec leur consentement. La présente étude a reçu l'accord CE (d'examen institutionnel) (H-23846/1797B) de la Boston University School of Medicine.				la motricité permet de non seulement éviter une intervention inutile, mais également de débiter les traitements appropriés et éviter des complications tels que la malnutrition et un retard de croissance. La connaissance d'un variant pathogène chez un parent, avec un risque de récurrence de 50 %, donne une possibilité de conseil génétique.
Ref 24 Ravenscroft G, 2018, Neurogastroenterol Motil. sept 2018;30(9):e13371,Australie Variants in ACTG2 underlie a substantial number of Australasian patients with primary chronic intestinal pseudo-obstruction.	Evaluation de du rôle de l'ACTG2, des Mutations LMOD1, MYH11 et MYLK dans une cohorte australasienne de probands atteints de POIC primaire associé à une myopathie viscérale.	Patients pédiatriques et adultes avec POIC primaire et suspicion de myopathie recrutés en Australie et la Nouvelle-Zélande. Le Séquençage des gènes codant pour la gamma-actine entérique (ACTG2) et léiomodine des muscles lisses (LMOD1) ont été réalisés sur l'ADN des patients et de leurs proches, le cas échéant. les MYH11 et MYLK ont été criblés par le séquençage next-generation. Etude approuvée par comité d'éthique de l'Université d'Australie occidentale conformément avec les directives et protocoles du Conseil national australien de la santé et de la recherche médicale (NHMRC). Une désidentification à été effectuée par attribution d'un numéro de dossier et la suppression des identifiants, la référence croisée était détenue de manière restreinte et la base de données sécurisée est maintenue par PathWest et le département de la WA Department of Health. .	21 patients au total issus de 17 familles ont été analysés. 1 patients avait le diagnostic de POIC primaire et 4 avait une forme familiale, le reste des cas était des cas sporadiques. 2 patients avaient un diagnostic de mégacolon congénital, mégavessie (CMM) et un diagnostic de Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcolon-mégavessie (MMIHS). l'âge d'apparition variait d' <i>in utero</i> à 40 ans.	NA	NA	Les mutations ACTG2 représentent une cause de POIC primaire avec myopathie viscérale et phénotypes associés chez les patients australasiens. Le séquençage ACTG2 doit être envisagé dans les cas présentant avec des phénotypes d'hypopéristaltisme avec suspicion de myopathie viscérale. Il est probable que les variantes d'autres gènes codant pour les protéines contractiles des muscles lisses entériques contribuent davantage à l'hétérogénéité génétique des phénotypes d'hypopéristaltisme.
Ref 25 Amiot, A, 2009, Am J Gastroenterol 2009;	Evaluation des résultats à long terme des patients adultes atteints	Le taux de survie a été calculé à partir de la date du diagnostic de la POIC jusqu'à la date de décès, date	51 patients ont été recrutés et suivis dans l'unité de nutrition	NA	NA	Dans cette large cohorte de patients adultes avec POIC et insuffisance intestinale sévère nécessitant une

104:1262-1270.France. Long-term outcome of chronic intestinal pseudo-obstruction adult patients requiring home parenteral nutrition	de POIC et suivis dans un centre de NPAD.	transplantation intestinale ou fin du suivi. Les probabilités de survie ont été calculées en utilisant la méthode de Kaplan – Meier. Les probabilités de dépendance NPAD ont été calculées utilisant la méthode Kaplan – Meier et contrôlé par le décès ou transplantation intestinale. La dépendance au HPN et les distributions de survie ont été comparées en utilisant le test du log rank, les valeurs de P de moins 0,05 ont été considérées comme statistiquement significatives, conformément à la concomitance des variables de survie et de dépendance NPAD. Les catégories qualitatives des valeurs étaient définies par dichotomie à partir de la valeur médiane en deux groupes distincts de taille égale. Pour identifier les facteurs indépendants contribuant à la dépendance à la NPAD et à la survie, les deux modèles de risque proportionnels de Cox ont été ajustés aux variables mentionnées ci-dessus (avec des valeurs P < 0,10) en utilisant la procédure stepwise ascendante sur le logiciel SPSS. Dans l'analyse multivariée, La valeur p de 0,05 était considérée comme significative. Les variables quantitatives ont été exprimées sous forme de médiane et la fourchette des valeurs ou, à des fins de comparaison, en moyenne ± écart type ; les probabilités et le rapport de risque (HR) de survie ont été fournies avec un intervalle de confiance de 95%.	parentérale du centre NPAD agréé pour l'insuffisance intestinale adulte en Ile-de-France			NPAD, Les auteurs ont observé une probabilité de survie plus élevée que précédemment rapporté. Ces résultats doivent être pris en compte dans la décision de transplantation intestinale. Le suivi après diagnostic était de 8,3 (0 à 29) ans. La chirurgie a été nécessaire chez 84 % des patients. Le nombre d'interventions était de 3 ± 3 par patient (moyenne ± s.d.), conduisant au syndrome de grêle court chez 19 (37 %) patients. La probabilité de survie actuarielle était de 94, 78, 75 et 68 % à 1, 5, 10 et 15 ans, respectivement. L'analyse multivariée a montré qu'une mortalité plus faible était associée à la capacité de restaurer l'alimentation orale au début (rapport de risque (HR) = 0,2 (0,06 - 0,65), P = 0,008) et l'apparition des symptômes avant l'âge de 20 ans (HR = 0,18 (0,04 - 0,88), P = 0,03). Une mortalité plus importante était associée à la sclérodémie systémique (HR = 10,4 (1,6 - 67,9), P = 0,01). La dépendance Actuarielle en NPAD était de 94, 75 et 72 % à 1, 2 et 5 ans, respectivement.
---	--	---	---	--	--	---

Ref 26 Hashizume N, 2017, Pediatrics International (2017) 59, 467–472; Japon Pharmacotherapy for pediatric chronic intestinal pseudo- obstruction: Nationwide survey in Japan	Résultats d'une enquête nationale sur la pharmacothérapie utilisée dans la POIC pédiatrique au Japon.	Enquête nationale Japonaise.	92 réponses (43 hommes, 49 femmes) de 47 établissements pédiatriques. L'âge moyen des patients était de 14 ans (médiane, 11 ans ; intervalle, 0-44 ans) au moment de l'enquête.	NA	NA	Les combinaisons de probiotiques et Kampo ont été souvent utilisés en pédiatrie au Japon. Parmi les 62 patients, 52 ont été traités avec des médicaments (83,9%), tandis que les 10 autres ne l'étaient pas (16,1 %). 34 patients traités avec des probiotiques (54,8 %), 39 par Kampo (62,9 %), 20 avec des laxatifs (32,3 %) et 26 avec un procinétique (41,9%). Sur les 62 patients, neuf (14,5%) ont été traités avec un type d'agent, 24 (38,7%) avec deux types, 14 (22,6%) avec trois types et cinq (8,1 %) avec les 4 types de médicaments. Deux combinaisons, c'est-à-dire des probiotiques avec un traitement par Kampo et prokinétiques avec un traitement par Kampo, étaient souvent utilisés. Les probiotiques associés à un traitement par Kampo et les laxatifs étaient la combinaison de trois traitements la plus fréquente. 34 patients ont reçu un total de 49 probiotiques. Les probiotiques les plus couramment utilisés étaient le <i>Lactobacillus casei</i> (34,7 %), <i>Streptococcus faecalis</i>/<i>Clostridium butyricum</i> (14,3 %), <i>Bifidobacterium longum</i>/<i>Bifidobacterium infantis</i> (12,2 %), <i>Bifidobacterium bifidum</i> (12,2 %) et <i>Streptococcus faecalis</i> (10,2 %). Ces agents ont été décrits comme efficaces dans 32,7% des patients, inefficace dans 24,5%, et indéterminé ou indistincte dans 42,9%. 39 patients ont reçu un total
---	--	-------------------------------------	--	-----------	-----------	---

						de 50 traitements par Kampo. Les traitements par Kampo les plus couramment utilisés étaient le daikenchuto (74,0%) et rikkunshito (16%). Ces agents étaient décrits comme efficaces chez 38,0 % des patients, inefficaces chez 26,0 %, et indéterminé ou non distinct dans 36,0 % (Fig. 3b). Parmi les patients qui ont reçu uniquement du daikenchuto, le résultat du traitement a été évalué comme efficace dans 32,4 % de cas, inefficace dans 29,7%, et indéterminé ou indistinct dans 37,8%. 20 patients ont reçu un total de 28 laxatifs. Les laxatifs les plus utilisés étaient le picosulfate de sodium hydraté (34,1 %) et le lavement à la glycérine (34,1 %). Ces agents étaient décrits comme efficaces dans 67,9% des cas, inefficaces dans 7,1%, et indéterminé ou non distinct dans 25,0%. Vingt-six patients ont reçu un total de 30 prokinétiques. Mosapride le citrate a été utilisé chez 70 % de ces 26 patients. Ces agents ont été décrits comme efficaces dans 23,3% des cas, inefficaces dans 26,7%, et indéterminé ou non distinct dans 50,0% des cas.
Ref 27 Mutalib M, 2021,Acta Gastro-Enterologica Belgica;429-434,2021 Jul-Sep, Royaume-Uni Prucalopride in intestinal pseudo obstruction, paediatric	Enfants avec obstruction intestinale aiguë ou chronique qui ont répondu à la prucalopride et revue systématique de la littérature.	Case-report	Un rapport d'expérience clinique de 4 patients et une revue systématique de l'utilisation du prucalopride chez les patients avec obstruction intestinale	NA	Pubmed, Web of Science, Embase et Ovid MEDLINE de 1990 to 2019 avec	Le prucalopride semble montrer des résultats prometteurs chez les enfants et les adultes atteints de pseudo-obstruction intestinale aiguë et chronique. Patient 1: prucalopride 0,02 mg/kg/jour, nette amélioration de la distension abdominale, une réduction

experience and systematic review			aigue et chronique. Les études répondant aux critères de sélection ont été examinées y compris uniquement les résumés et les case-reports.		mots clés : "intestinal obstruction" OR "intestinal pseudo obstruction" OR "Chronic intestinal pseudo obstruction" OR "ileus" OR "Postoperative ileus" OR "paralytic ileus" OR "CIPO" OR "PIPO" AND "prucalopride OR 5-HT4" AND "Pediatric*" en combinaison. limités à des données sur humains.	des aspirations gastriques et jéjunales, amélioration du débit d'iléostomie, tolérance de l'alimentation entérale complète, stable à 15 mois de suivi. Patient 2: 2 mg /J 1 f. bonne réponse symptomatologique avec une réduction de la distension abdominale, stable après deux ans de suivi sans hospitalisations. Patient 3: prucalopride 0.04mg/kg/J pour iléus prolongé et POIC, diminution du volume des aspirations et de la distension abdominale, arrêt après 4 semaines suite à une stabilisation, décès 2 ans après pour une cause métabolique. Patient 4:prucalopride 0,02 mg/kg/jour pour POIC après iléus postopératoire prolongé. diminution progressive de la distension abdominale, arrêt de vomissements et réduction des aspirations gastriques. stable après neuf mois de suivi sans épisodes de POIC.
Ref 28 Di Nardo G,2019,Neurogastroenterol Motil, Vol. 25 No. 4 October, 2019,Italie Pyridostigmine in Pediatric Intestinal Pseudo-obstruction: Case Report of a 2-year Old Girl and Literature Review	Traitement efficace d'une fillette de 2 ans atteinte de POIC pédiatrique par la pyridostigmine et revue de la littérature.	Case-report	Case-report d'une fillette de 2 ans et 4 mois avec POIC sur données cliniques et radiologiques.	pyridostigmine : 2 mg/kg 2f/j et augmentée progressivement à 3 mg/kg 2f/j, surveillance du rythme cardiaque et de la respiration,	NA	Bonne réponse clinique avec disparition des vomissements, diminution de la distension abdominale et apparition de selles spontanées, tolérance d'un apport calorique normal (1000 kcal/jour), prise pondérale de 1,5 kg.après 3 mois.

Ref 29 Ambartsumyan L, 2016, Paediatric Drugs. oct 2016;18(5):387-92, États-Unis. Utility of Octreotide in Advancing Enteral Feeds in Children with Chronic Intestinal Pseudo-Obstruction.	Présentation de l'expérience de l'utilisation de l'octréotide chez les enfants atteints de POIC et évaluation des facteurs prédictifs de la réponse au traitement.	Etude rétrospective en open-label Validation par le CE de Boston Children's hospital.	Enfants avec POIC et intolérance alimentaire réfractaire au traitement médical et dépendants de nutrition parentérale totale (NPT) et traités par octréotide. La POIC sévère a été définie comme des épisodes récurrents de signes et symptômes intestinaux obstructifs et invalidants sans lésion obstruant la lumière intestinale. Tous les patients inclus dans l'étude étaient dépendants de NPT et tolérants à minima (< 28,35 g/jour) l'alimentation entérale de formule élémentaire.	NA	NA	L'octréotide est efficace et améliore la tolérance entérale chez les enfants dépendants de la NPT atteints de POIC, la manométrie antroduodénale peut être utile pour prédire la réponse à l'octréotide. Des études prospectives sont nécessaires évaluer l'innocuité et l'efficacité de l'octréotide chez les enfants avec POIC. L'octréotide a amélioré la tolérance de l'alimentation entérale chez 11/16 (69 %) de sujets dont 7/16 (44 %) tolérés une augmentation des rations de ≥ 10 cc/kg/jour. 4 malades ont toléré une augmentation des rations de l'alimentation de moins de < 10 cc/kg/jour et sont considérés comme des échecs cliniques, dont un patient qui a toléré une augmentation de 9 cc/kg/jour mais l'octréotide a été arrêté en raison d'une réaction allergique qui n'a pas répondu à un protocole de désensibilisation. Par conséquent, Les auteurs rapportent un succès chez 7/16 (44 %) sujets. Sur les sept répondants, 2 patients ont toléré une alimentation de > 75 cc/kg/jour et une > 65 cc/kg/jour qui a permis un arrêt de la nutrition parentérale. 1 patient a toléré une alimentation de > 30 cc/kg/jour ce qui a permis une diminution de la nutrition parentérale. 3 patients ont toléré une alimentation jusqu'à 10-12 cc/kg/jour suivi d'un léger ajustement de la nutrition parentérale.
--	---	--	---	-----------	-----------	---

Ref 31 Zemran B,2020, Journal of Parenteral and Enteral Nutrition Volume 45 Number 2 February 2021 427- 429, France, international Cannabinoids Improve Gastrointestinal Symptoms in a Parenteral Nutrition- Dependent Patient With Chronic Intestinal Pseudo-Obstruction	Rapport d'un cas d'utilisation efficace d'agonistes cannabinoïdes synthétiques chez un patient atteint de POIC, entraînant une amélioration des symptômes gastro- intestinaux et de la qualité de vie (QOL).	Case-report	Patiente de 19 ans avec POIC sans atteinte urologique diagnostiquée en période néonatale qui à fumé du cannabis pour douleur articulaire chronique au niveau du genou par sa propre volonté.	NA	NA	Amélioration de la QOL, de l'appetit, diminution des vomissements, des douleurs abdominales et articulaires, absence de syndrome sub-occlusif après administration de cannabis et récidive de la symptomatologie suite à son arrêt. Apparition de fatigue modérée après 35 mg/semaine (5mg/j) de dronabinol, moins de fatigue si 25mg/ semaine mais moins efficace.
Ref 32 Gu L, Journal of Neurogastroenterol Motility, Vol. 23 No. 2 April, 2017: 2093- 0887, Chine. Serial Frozen Fecal Microbiota Transplantation in the Treatment of Chronic Intestinal Pseudo- obstruction: A Preliminary Study	Etude de l'efficacité de la Transplantation du microbiote fécal (TMF) dans le traitement des patients avec POIC.	Étude prospective en open-label.	Neuf patients (âgés de 18 à 53 ans) avec POIC. Critères de la POIC proposées par le Ministère Japonais de la Santé, du Travail et du Bien-être, y compris avec une dilatation intestinale pathologique et l'absence d'obstruction mécanique documentée par l'imagerie.	Les patients ont bénéficié de la TMF pendant 6 jours par des tubes nasojéjunaux (NJ) et suivis pendant 8 semaines après le traitement. Évaluation du taux d'amélioration clinique ainsi que la rémission, la tolérance alimentaire de la nutrition entérale et les scores d'imagerie par	Objectifs primaires: 1) La tolérance de la nutrition entérale par le tube naso- jéjunale. La tolérance d'alimentatio n (FT) était définie comme la capacité d'administrer 80 % de la quantité de nutriments constituant les besoins énergétiques , avec des valeurs de 80% choisies	À 8 semaines après la TMF, 6 des 9 patients (66,7 %) pouvaient tolérer la nutrition entérale par un tube NJ ; la plupart des besoins caloriques estimés de ces patients étaient satisfaits et n'avaient pas besoin de nutrition parentérale. Bien que 3 (33,3%) des patients avaient toujours une intolérance et avaient nécessité d'une nutrition parentérale à domicile, 4 (44,4 %) ont été capables de manger normalement 8 semaines après la TMF. Deux patients ont reçu une nutrition entérale à domicile. Réduction des scores de ballonnement et de la douleur par rapport à la baseline ($P < 0.05$). Réduction significative des scores TDM ($P = 0,014$). Pullulation bactérienne de l'intestin grêle : 7 des 9 patients (77,8%) avaient la pullulation bactérienne de l'intestin grêle au départ, après 8 semaines post TMF, seuls 2 patients

				Tomodensitométrie (TDM) des obstructions intestinales. les tests respiratoires à l'hydrogène / Lactulose ont été effectués avant la TMF et 8 semaines après TMF pour évaluer la présence d'une pullulation bactérienne de l'intestin grêle (SIBO).	ou un volume (750 ml) par 24 heures. 2) La capacité de manger et terminer un repas (oui/non). Objectifs secondaires: Soulagement symptomatique et un score évalué par tomodensitométrie abdominale.	ont été testés positifs pour pullulation bactérienne de l'intestin grêle.
Ref 34 Pakarinen MP Journal of Pediatric Surgery (2013) 48, 333-338 FINLANDE. Surgical treatment and outcomes of severe pediatric intestinal motility disorders requiring parenteral nutrition	Devenir des enfants avec des troubles sévères de motricité digestive qui nécessitent une nutrition parentérale.	Etude rétrospective descriptive, monocentrique Entre 1984-2010	20 patients avec une trouble de la motricité digestive (POIC : 8, Hirschsprung étendu : 12) en nutrition parentérale	NA	corrélation entre longueur de grêle restant et la dépendance à la nutrition parentérale	La dépendance à la nutrition parentérale était significativement plus élevée chez les patients porteur d'un grêle court ; 70% versus 19% à 5 ans. 55% des patients furent sevré de la NP au bout de 8.2 ans (1.8- 17 ans) dont 2 après une transplantation intestinale. 2 décès avant ITx Malgré une dépendance à la NP élevée, une survie prolongée est possible dans la majorité des cas
Ref 35 Irtan S, 2010, Journal of Pediatric Surgery (2010) 45, 2234-2237, France. Stomal prolapse in children with chronic	Evaluation du taux de morbidité liée à la stomie chez les enfants diagnostiqués avec POIC et évaluation des facteurs de risque.	Étude rétrospective monocentrique	Trente-quatre enfants ont été adressés de 1988 à 2008 avec une insuffisance intestinale liée à la POIC, 22 enfants nécessitant une	NA	NA	Il n'y avait pas de différence significative entre les patients avec POIC et le groupe contrôle. Le prolapsus de la stomie était significativement plus fréquent chez les Patients avec POIC (P = 0,01).

intestinal pseudo-obstruction: a frequent complication?			formation de stomie ont été appariés selon l'âge avec 22 autres enfants nécessitant des stomies pour d'autres pathologies.			
Ref 36 Ohkubo H, 2017, Neurogastroenterol Motility. déc 2017;29(12). Japon. Efficacy of percutaneous endoscopic gastro-jejunostomy (PEG-J) decompression therapy for patients with chronic intestinal pseudo-obstruction (CIPO)	Etude pilote et évaluation de l'efficacité et l'innocuité du traitement par gastro-jéjunostomie endoscopique percutanée (PEG-J) chez les patients avec POIC.	Étude de cohorte pilote, Accord par le CE de l'établissement, le consentement éclairé écrit a été obtenu chez tous les sujets ayant participé à l'étude. Le numéro d'essai clinique: UMIN000017574.	Patients POIC sévères, réfractaires au traitement avec des agents prokinétiques, laxatifs, probiotiques et des plantes médicinales et au moins un sondage par sonde nasogastrique ou insertion trans-nasale d'une sonde de décompression de l'intestin grêle dans un centre expert au Japon. Critères d'inclusion: 1. Patients qui répondent à tous les critères diagnostiques pour la POIC proposés par le ministère de la Santé, du Travail et du Bien-être au Japon : (i) l'apparition d'un ou plusieurs symptômes d'occlusion intestinale à au moins 6 mois avant le diagnostic ; (ii) la présence de douleurs abdominales et/ou ballonnement	Pose de gastrostomie percutanée endoscopique (GPE) avec un tube de calibre 24F par méthode d'introduction (Kit Direct Ideal PEG ; Olympus, Tokyo, Japon). Dans le cas d'interposition des anses grêliques distendues entre la paroi gastrique et abdominale, une décompression a été réalisée à l'aide d'un tube naso-grêlique. Une fois le placement du GPE effectué, la paroi de l'estomac a été fixée à la paroi abdominale	1) Diamètre de l'intestin grêle avant et après PEG-J. 2) Fréquence des douleurs abdominales, des ballonnements et des nausées.	Pose de gastrostomie endoscopique percutanée et l'insertion du tube PEG-J a été réalisée sans complications majeures et bonne tolérance chez tous les patients. Comparaison pre- / post-PEG- J : NDJSA :total :24.3/ 9.3 , valeur p : .046 BMI : total :14.9/ 17.2valeur p : .028 Albumine: total :2.6/ 3.8valeur p : .046 Le volume total de l'intestin grêle n'a pas significativement diminué (4,05 vs 2,59 L, P = 0,18). une Oesophagite par reflux et une dermatite chimique ont été observées dans un cas mais ont été traités de manière conservatrice.

			au cours des 12 semaines précédentes ; (iii) dilatation intestinale avec des niveaux hydro-aériques sur l'imagerie aux rayons X et/ou à la tomodensitométrie (TDM) ; et (iv) exclusion de toute obstruction organique de la lumière intestinale. 2. Patients chez lesquels une malnutrition a été observée et une décompression de l'intestin grêle s'est avérée nécessaire. 3. Patients dont le consentement éclairé signé a été obtenu. Critères d'exclusion: 1. Patients atteints d'une maladie organique du tube digestif. 2. Patients ayant des antécédents de maladie maligne traitée ou en cours. 3. Patients atteints d'autres maladies digestives en cours. 4. Patients avec troubles psychiatriques. 5. Patients jugés inappropriés pour participer à l'essai par les investigateurs.	pendant 7 jours pour obtenir un orifice stable. Après 7 jours de gastropexie, un tube de gastro-jéjunostomie d'un calibre de 24F et longueur de 60 cm a été inséré à travers l'orifice de GPE (PEG-J) sous fluoroscopie immédiatement après le retrait du bouton GPE (GB Jejunal Button ; Fuji Systems, Tokyo, Japon)		
--	--	--	--	--	--	--

			Évaluation : Nombre de jours avec des symptômes abdominaux (NDJSA) par mois, indice de masse corporelle (IMC), Taux d'albumine sérique (Alb) et volume du grêle avant et après PEG-J.			
Ref 37 Abu-Elmagd KM, 2012, Annals of Surgery. sept 2012;256(3):494-508., États-Unis Long-term survival, nutritional autonomy, and quality of life after intestinal and multivisceral transplantation.	Évaluation de la survie à long terme, la fonction du greffon et la qualité de vie (QOL) après transplantation viscérale.	Etude prospective transversale des transplantés avec allogreffe viscérale et une survie au-delà de 5 ans. Analyse des résultats de la survie, l'autonomie nutritionnelle et la qualité de vie liée à la santé (HRQOL).	376 patients transplantés à l'Université de Pittsburgh Medical Center du 2 mai 1990 jusqu'au 31 octobre 2006. Les receveurs pédiatriques : âgés de moins de 18 ans au moment de la greffe. Les données ont été prospectivement collectées à l'aide d'une base de données informatisée. Toutes les informations, y compris le statut socio-économique, ont été mises à jour lors de la dernière visite du patient et par communication personnelle. Après l'accord du CE (IRB) de l'Université de Pittsburgh, un	NA	NA	La transplantation viscérale a obtenu d'excellents résultats : une autonomie nutritionnelle et bonne qualité de vie grâce aux nouveaux moyens de prise en charge améliorant la survie à long terme, notamment les mesures de soutien social. L'absence d'accompagnement social et l'absence de l'allogreffes du foie étaient les facteurs de risque les plus importants pour la survie à long terme des patients et le rejet de greffe après 5 ans. L'accompagnement social pré- et post-greffe était un prédicteur significatif avec une corrélation significative ($P = 0,000$) et un taux global de 46 %. Les autres prédicteurs importants comprennent le rejet précoce, sexe et âge du receveur, la splénectomie, retransplantation, incompatibilité de l'HLA et le type d'immunosuppression.

			intermédiaire impartial a géré les données. Sept patients POIC ont été identifiés (2 hommes et 5 femmes) avec une moyenne d'âge de 49,2 ans (extrêmes, 24-66 ans), la durée moyenne de la maladie était de 36 mois (extrêmes, 13-72 mois).			
Ref 38 REZA GHAVAMIAN The Journal of urology Vol. 158, 1286-1290, September 1997 GRANDE BRETAGNE The urological manifestations of hollow visceral myopathy in children	Description des anomalies urologiques associées à la POIC et leur traitement.	Etude rétrospective monocentrique Examens urogenitaux : échographie, urétérocystographie fonction rénale (créatininémie)	14 garçons âgés de 1 jour à 2 ans et 10 filles âgées de 1j à 5 ans Atteints de POIC et présentant des symptômes urinaires	NA	Examens urologiques	22 patients (92%) présentaient des anomalies urologiques, anomalies d'évacuation vésicale et des infections urinaires récurrentes. 13 avaient une mégavessie 9 décès secondaires à un sepsis ou à une aggravation des problèmes digestifs ; Le cathétérisme urétral Intermittent, l'appendico-vésicostomie, ou la mise en place d'un tube de Casal ont été utilisés avec une amélioration de la vidange vésicale et diminution de la fréquence des infections urinaires
Ref 39 SCHWANKOVSKY L, 2002, Digestive Diseases and Sciences, Vol. 47, No. 9 (September 2002), pp. 1965-1968, États-Unis Quality of life outcomes in congenital chronic intestinal pseudo-obstruction.	Evaluation de la qualité de vie des enfants atteints de POIC.	Etude rétrospective, validée par le CE de l'Hôpital pédiatrique d'Orange Country et Hôpital pédiatrique de Pittsburgh des dossiers médicaux de 58 patients atteints de POIC congénitale. confirmation des troubles de motricité par examen clinique et manométrie antroduodénale chez tous les enfants.	58 enfants avec POIC congénitale	NA	NA	Symptômes: constipation (42 %), diarrhée (42 %) et vomissements (48 %). Par rapport à la naissance: diminution de la prévalence des vomissements (P 0,01), retard de croissance staturo-pondérale (P 0,001) et infections des voies urinaires (P 0,05). Le plus fréquent: à un retard de vidange gastrique (65%), reflux gastro-oesophagien (51%), urinaires : atteinte de la vessie (44 %), et malrotation intestinale (22%)

						Soixante-treize pour cent avaient au moins un cathéter veineux central, gastrostomie 73%, iléostomie 36%, et fundoplicature 25%. consultations durant l'année précédente : en moyenne 19 visites dans un cabinet, 2 visites aux urgences et 3 hospitalisations, durée moyenne de séjour est de 7 jours.
Ref 40 Mousa H, Digestive Diseases and Sciences, Vol. 47, No. 10 (October 2002), pp. 2298–2305, 2002, États-Unis Long-term survival, nutritional autonomy, and quality of life after intestinal and multivisceral transplantation.	Evaluation de 85 enfants atteints de POIC au cours des 10 dernières années.	étude rétrospective de la motricité digestive de 85 patients durant 10 dernières années. Analyse statistique en utilisant le test exact de Fisher ou le Chi-2.	85 patients (47 filles et 38 garçons) adressés par leur pédiatre gastro-entérologue pour étude de motricité.	NA	NA	Manifestations : douleur abdominale 70 %, vomissements 55 %, distension abdominale et intolérance alimentaire: 39%, trouble de la défécation 50%, et des symptômes urinaires 11%. Chez tous les enfants les symptômes étaient présents dès la naissance : l'obstruction mécanique a été exclue par des études radiologiques de contraste. L'Âge au moment de l'étude de motricité variait de 10 mois à 16 ans (médiane 4 ans). Il y avait 71 Caucasiens, 5 Afro-Américains, 5 Asiatiques, 3 Latins et 1 Amérindien. Douze patients (14 %) sont nés prématurément. Un patient avait des antécédents familiaux de POIC myogène. 6 patients avaient des maladies systémiques, 3 avec une paralysie cérébrale, 1 avec une trisomie 21, 1 avec un syndrome d'Ehlers-Danlos et 1 avec acidose tubulaire et déficit en IgG4. les Biopsies rectales ont exclu la maladie de Hirschsprung chez le patient avec le syndrome de Down. Douze patients (14 %) étaient nés prématurément. 1 avec des

						antécédents familiaux de POIC. 6 avaient des maladies systémiques. 35 (41 %) avaient une atteinte de la vessie. Les caractéristiques manométriques étaient compatibles avec une myopathie chez 32 patients, une neuropathie chez 48 et une maladie mite chez 5. Sur 48 patients atteints de neuropathie, 6 avaient une atteinte de la vessie (12,5 %) ($P < 0,0001$ vs myopathie) et 10 avaient une malrotation (21 %) ($P = \text{NS}$ vs myopathie). Lors de l'étude, 53 (62%) dépendaient d'une nutrition parentérale (NP) partielle ou totale. Au moment de l'examen des dossiers (médiane 25 mois après évaluation), 22 patients étaient décédés, dont 14 étaient sous NP totale, 13 d'entre eux sont décédés en raison de complications liées à la NP et 1 est décédé d'une septicémie. Trois autres sont décédés de sepsis alors qu'ils étaient sous NP partielle ($P = 0,007$ vs mortalité chez les patients alimentés par voie entérale) et cinq sont décédés après une transplantation de l'intestin grêle. En conclusion, chez les enfants atteints de POIC congénitale, le risque de prématurité est multiplié par deux, la majorité des cas sont sporadiques, l'anomalie de la fonction vésicale est plus fréquente chez les patients avec les POIC myopathiques. La principale cause de décès chez les enfants atteints de POIC sont les complications liées à la nutrition parentérale.
--	--	--	--	--	--	---

Ref 41 Prathapan KM, 2021, J Pediatr Gastroenterol Nutr . 2021 Apr 1;72(4):e81-e85, États- Unis Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome: A Case Series With Long-term Follow-up and Prolonged Survival.	Description des caractéristiques cliniques, la prise en charge d'une cohorte de patients avec le syndrome d'hypopéristaltisme intestinal - microcôlon - mégavessie (MMIHS).	Revue rétrospective des dossiers des patients atteints de un diagnostic clinique de MMIHS suivis par Intestinal Care and Rehabilitation (ICARE) et l'Equipe de Transplantation Abdominale de l'UPMC de l'hôpital Children's Hospital of Pittsburgh. La cohorte à identifié des patients avec MMIHS à partir de la base de données entretenue par l'équipe ICARE de l'hôpital depuis 1996. Les Données ont été recueillies à partir des dossiers médicaux électroniques depuis les premiers dossiers disponibles jusqu'au 15 novembre 2019, soit environ 17 ans (2002-2019). Les données démographiques, caractéristiques cliniques, tests génétiques, état nutritionnel, imagerie, valeurs de laboratoire et interventions chirurgicales ont été recueillies et analysés des patients transplantés et non transplantés.	patients avec MMIHS:25 dont 22 inclus dans l'analyse. Age en mois < 1 (0-48), Sexe féminin : 17 (68%) Examen génétique effectué, chez 8 patients: (32) ACTG2 5 MYH11 2 MYL9 1	NA	NA	Les patients transplantés et non transplantés avec le MMIHS ont une croissance et une fonction hépatique quasi-normale. Groupe de patients transplantés vs non transplatés : z-score Poids : valeur P: 0.62 z-score Taille : valeur P: 0.45 BMI z-score : valeur P: 0.85 Bilirubine totale : valeur P: 0.11 Bilirubine directe : valeur P: 0.31 Albumine : valeur P: 0.31 INR:valeur P: 0.01 Créatinine: P: 0.01
---	--	--	---	-----------	-----------	--

ANNEXE 1. RECHERCHE DOCUMENTAIRE ET SELECTION DES ARTICLES

Recherche documentaire

Sources consultées	Bases de données : Medline (PubMed), Embase, Cochrane Sites internet : Orphanet, OMIM
Période de recherche	Résultats obtenus en décembre 2019 Pas de limite pour les guidelines, méta-analyses et essais contrôlés
Langues retenues	Anglais, français
Mots clés utilisés	CIPO, PIPO, Chronic intestinal pseudo-obstruction, megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome, POIC, pseudo obstruction intestinale chronique Seuls ou Associés avec : management, nutrition, pathology, genetics, mutations, urology, quality of life, QOL, epidemiology, prenatal, surgery, malrotation, pharmacotherapy, outcome, primary, diagnosis, gene, ACTG2, mitochondrial defects, pancreatitis, volvulus, biomarker, intestinal motility disorders, Prucalopride, Pyridostigmine, Octreotide, Oxycodone, Cannabinoids, parenteral nutrition, transplantation, stomal prolapse, percutaneous endoscopic, visceral myopathy, Delphi, urgence, orphanet
Nombre d'études recensées	1043
Nombre d'études retenues	41

Critères de sélection des articles

- Pertinence clinique des pathologies décrites, cohérence avec mots clés
- Fiabilité des données présentées : qualité de la revue sélectionnée, réputation de l'équipe publiant
- Selon le type de la publication et le thème traité.

ANNEXE 2. LISTE DES PARTICIPANTS

Ce travail a été coordonné par le Dr Marc BELLAICHE, Centre de référence coordonnateur des maladies rares digestives (MaRDi), Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

D^r Marc BELLAICHE, gastropédiatre, Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris,
Dr Evelyne MARINIER, gastropédiatre, Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris

Groupe de travail multidisciplinaire

Dr BERREBI Dominique, Biologiste médical, Anatomocytologie pathologique, Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris
Pr BONNARD Arnaud, chirurgien, Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris
Dr CAZALS-HATEM Dominique, Biologiste médical département de cytopathologie, APHP Centre Hospitalier Universitaire Beaujon, Clichy
Pr DE SANTA BARBARA Pascal, PhD INSERM U1046, Montpellier
Dr DUGELAY Emmanuelle, Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris
Dr DUPONT Claire, pédiatre, Centre Hospitalier Universitaire de Caen Normandie
Pr FAURE Christophe, pédiatre, Hôpital Sainte-Justine, Montréal
Dr GUIMBER Dominique, gastropédiatre, Centre Hospitalier Universitaire Jeanne de Flandre, CHU de Lille
Pr HUGOT Jean-Pierre, pédiatre, Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris
Pr IRTAN Sabine, chirurgienne, APHP Hôpital A Trousseau, Paris
Mme LANCON Laurence, présidente de l'association des POIC
Mme LIEBERT Florence, infirmière coordinatrice, APHP Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris
Dr PEYCELON Matthieu, uro-pédiatre, Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris
Dr REBOUSSOUX Laurent, gastroentérologie et nutrition pédiatriques, Hôpital des enfants Centre Hospitalier Universitaire de Bordeaux
Dr RENDU John, Biologiste médical SB2TE, Centre Hospitalier Universitaire Grenoble – Alpes
Mr VILLAIN Claude, IDE, APHP Centre Hospitalier Universitaire Beaujon, Clichy

Prise en charge de la douleur des POIC recommandations

Esther Soyeux, Jeanne Sigalla, Mathias Rateau, Annaëlle Rousseaux, Anne Françoise Thiollier, Nathalie Duparc,
Pr Alain Serrie, CETD, Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris

Travail réalisé avec le soutien de la filière de santé nationale des maladies rares abdomino-thoracique (FIMATHO).

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du centre de référence des MaRDi (www.centresmardi.fr).

Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

Réunion préliminaire (cadre du projet) le 30/01/2020 à Paris APHP hôpital Robert Debré, en présence du coordinateur, des rédacteurs et des relecteurs.

Concertation des groupes de travail par visioconférence, téléphone ou échanges par courriel pour la construction des documents. Le questionnaire DELPHI a été initié en avril 2019, puis réalisé en juillet 2020 et

janvier 2021. Le groupe de travail multidisciplinaire a été sollicité par courriel (juillet 2021) pour la relecture des documents rédigés « Argumentaire scientifique » et « PNDS ».

Coordonnées du centre de référence

Centre de référence des maladies rares digestives (MaRDi)

Centre coordonnateur

Responsable : Pr Jean-Pierre HUGOT

Hôpital Universitaire Robert-Debré APHP, Paris

Service de gastroentérologie

48 boulevard Serrurier

75019 Paris

Email : jean-pierre.hugot@aphp.fr

Téléphone : 01 85 55 27 00

Site web: www.centresmardi.fr

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Thapar N, Saliakellis E, Benninga MA, Borrelli O, Curry J, Faure C, et al. Paediatric Intestinal Pseudo-obstruction: Evidence and Consensus-based Recommendations From an ESPGHAN-Led Expert Group. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* juin 2018;66(6):991-1019.
2. Muto M, Matsufuji H, Tomomasa T, Nakajima A, Kawahara H, Ida S, et al. Pediatric chronic intestinal pseudo-obstruction is a rare, serious, and intractable disease: a report of a nationwide survey in Japan. *J Pediatr Surg.* déc 2014;49(12):1799-803.
3. Bellaïche M, Hugot J-P et al. Bonnes pratiques en cas d'urgence pour un patient atteint de POIC, Orphanet urgences.
https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/PseudoObstructionIntestinaleChronique_FR_fr_EMG_ORPHA2978.pdf
4. Faure C, Goulet O, Ategbo S, Breton A, Tounian P, Ginies JL, et al. Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome: clinical analysis, outcome, and prognosis in 105 children. French-Speaking Group of Pediatric Gastroenterology. *Dig Dis Sci.* mai 1999;44(5):953-9.
5. de Betue CT, Boersma D, Oomen MW, Benninga MA, de Jong JR. Volvulus as a complication of chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome. *Eur J Pediatr.* déc 2011;170(12):1591-5.
6. Lapointe SP, Rivet C, Goulet O, Fékété CN, Lortat-Jacob S. Urological manifestations associated with chronic intestinal pseudo-obstructions in children. *J Urol.* oct 2002;168(4 Pt 2):1768-70.
7. Rosenblatt J, Dreux S, Spaggiari E, Morin C, Allaf B, Valat AS, et al. Prenatal diagnosis of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome by biochemical analysis of fetal urine. *Prenat Diagn.* 12 mai 2018;
8. Rubio EI, Blask AR, Badillo AT, Bulas DI. Prenatal magnetic resonance and ultrasonographic findings in small-bowel obstruction: imaging clues and postnatal outcomes. *Pediatr Radiol.* avr 2017;47(4):411-21.
9. Heitlinger LA, McClung HJ, Murray RD, Li BU. Recurrent pancreatitis in three patients with chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* juill 1991;13(1):92-5.
10. Yan J-K, Zhou K-J, Huang J-H, Wu Q-Q, Zhang T, Wang C-C, et al. Urinary glutamine/glutamate ratio as a potential biomarker of pediatric chronic intestinal pseudo-obstruction. *Orphanet J Rare Dis.* 28 mars 2017;12(1):62.
11. Bonora E, Bianco F, Cordeddu L, Bamshad M, Francescatto L, Dowless D, et al. Mutations in RAD21 disrupt regulation of APOB in patients with chronic intestinal pseudo-obstruction. *Gastroenterology.* avr 2015;148(4):771-782.e11.
12. Halim D, Hofstra RMW, Signorile L, Verdijk RM, van der Werf CS, Sribudiani Y, et al. ACTG2 variants impair actin polymerization in sporadic Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome. *Hum Mol Genet.* 1 févr 2016;25(3):571-83.
13. Knowles CH, De Giorgio R, Kapur RP, Bruder E, Farrugia G, Geboes K, et al. The London Classification of gastrointestinal neuromuscular pathology: report on behalf of the Gastro 2009 International Working Group. *Gut.* juill 2010;59(7):882-7.
14. Bernardi M-P, Warrier S, Lynch AC, Heriot AG. Acute and chronic pseudo-obstruction: a current update. *ANZ J Surg.* oct 2015;85(10):709-14.
15. Sekino Y, Inamori M, Yamada E, Ohkubo H, Sakai E, Higurashi T, et al. Characteristics of intestinal pseudo-obstruction in patients with mitochondrial diseases. *World J Gastroenterol.* 7 sept 2012;18(33):4557-62.
16. Pini Prato A, Rossi V, Fiore M, Avanzini S, Mattioli G, Sanfilippo F, et al. Megacystis, megacolon, and malrotation: a new syndromic association? *Am J Med Genet A.* août 2011;155A(8):1798-802.
17. Gfroerer S, Rolle U. Pediatric intestinal motility disorders. *World J Gastroenterol.* 7 sept 2015;21(33):9683-7.
18. Jenkins ZA, Macharg A, Chang C-Y, van Kogelenberg M, Morgan T, Frentz S, et al. Differential regulation of two FLNA transcripts explains some of the phenotypic heterogeneity in the loss-of-function filaminopathies. *Hum Mutat.* janv 2018;39(1):103-13.
19. Amiot A, Tchikviladzé M, Joly F, Slama A, Hatem DC, Jardel C, et al. Frequency of mitochondrial defects in patients with chronic intestinal pseudo-obstruction. *Gastroenterology.* juill 2009;137(1):101-9.
20. Chetaille P, Preuss C, Burkhard S, Côté J-M, Houde C, Castilloux J, et al. Mutations in SGOL1 cause a novel cohesinopathy affecting heart and gut rhythm. *Nat Genet.* nov 2014;46(11):1245-9.
21. Halim D, Brosens E, Muller F, Wangler MF, Beaudet AL, Lupski JR, et al. Loss-of-Function Variants in MYLK Cause Recessive Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome. *Am J Hum Genet.* 6 juill 2017;101(1):123-9.

22. Wangler MF, Gonzaga-Jauregui C, Gambin T, Penney S, Moss T, Chopra A, et al. Heterozygous de novo and inherited mutations in the smooth muscle actin (ACTG2) gene underlie megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. *PLoS Genet.* mars 2014;10(3):e1004258.
23. Milunsky A, Baldwin C, Zhang X, Primack D, Curnow A, Milunsky J. Diagnosis of Chronic Intestinal Pseudo-obstruction and Megacystis by Sequencing the ACTG2 Gene. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* oct 2017;65(4):384-7.
24. Ravenscroft G, Pannell S, O'Grady G, Ong R, Ee HC, Faiz F, et al. Variants in ACTG2 underlie a substantial number of Australasian patients with primary chronic intestinal pseudo-obstruction. *Neurogastroenterol Motil Off J Eur Gastrointest Motil Soc.* sept 2018;30(9):e13371.
25. Amiot A, Joly F, Alves A, Panis Y, Bouhnik Y, Messing B. Long-term outcome of chronic intestinal pseudo-obstruction adult patients requiring home parenteral nutrition. *Am J Gastroenterol.* mai 2009;104(5):1262-70.
26. Hashizume N, Yagi M, Ushijima K, Seki Y, Fukahori S, Muto M, et al. Pharmacotherapy for pediatric chronic intestinal pseudo-obstruction: Nationwide survey in Japan. *Pediatr Int Off J Jpn Pediatr Soc.* avr 2017;59(4):467-72.
27. Mutalib M, Kammermeier J, Vora R, Borrelli O. Prucalopride in intestinal pseudo obstruction, paediatric experience and systematic review. *Acta Gastro-Enterol Belg.* sept 2021;84(3):429-34.
28. Di Nardo G, Viscogliosi F, Esposito F, Stanghellini V, Villa MP, Parisi P, et al. Pyridostigmine in Pediatric Intestinal Pseudo-obstruction: Case Report of a 2-year Old Girl and Literature Review. *J Neurogastroenterol Motil.* 30 oct 2019;25(4):508-14.
29. Ambartsumyan L, Flores A, Nurko S, Rodriguez L. Utility of Octreotide in Advancing Enteral Feeds in Children with Chronic Intestinal Pseudo-Obstruction. *Paediatr Drugs.* oct 2016;18(5):387-92.
30. Kibaly C, Alderete JA, Liu SH, Nasef HS, Law P-Y, Evans CJ, et al. Oxycodone in the Opioid Epidemic: High « Liking », « Wanting », and Abuse Liability. *Cell Mol Neurobiol.* juill 2021;41(5):899-926.
31. Zemrani B, Lambe C, Goulet O. Cannabinoids Improve Gastrointestinal Symptoms in a Parenteral Nutrition-Dependent Patient With Chronic Intestinal Pseudo-Obstruction. *JPEN J Parenter Enteral Nutr.* févr 2021;45(2):427-9.
32. Gu L, Ding C, Tian H, Yang B, Zhang X, Hua Y, et al. Serial Frozen Fecal Microbiota Transplantation in the Treatment of Chronic Intestinal Pseudo-obstruction: A Preliminary Study. *J Neurogastroenterol Motil.* 30 avr 2017;23(2):289-97.
33. Goulet O, Sauvat F, Jan D. Surgery for pediatric patients with chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* sept 2005;41 Suppl 1:S66-68.
34. Pakarinen MP, Kurvinen A, Koivusalo AI, Ruuska T, Mäkisalo H, Jalanko H, et al. Surgical treatment and outcomes of severe pediatric intestinal motility disorders requiring parenteral nutrition. *J Pediatr Surg.* févr 2013;48(2):333-8.
35. Irtan S, Bellaïche M, Brasher C, El Ghoneimi A, Cézard JP, Bonnard A. Stomal prolapse in children with chronic intestinal pseudoobstruction: a frequent complication? *J Pediatr Surg.* nov 2010;45(11):2234-7.
36. Ohkubo H, Fuyuki A, Arimoto J, Higurashi T, Nonaka T, Inoh Y, et al. Efficacy of percutaneous endoscopic gastro-jejunostomy (PEG-J) decompression therapy for patients with chronic intestinal pseudo-obstruction (CIPO). *Neurogastroenterol Motil Off J Eur Gastrointest Motil Soc.* déc 2017;29(12).
37. Abu-Elmagd KM, Kosmach-Park B, Costa G, Zenati M, Martin L, Koritsky DA, et al. Long-term survival, nutritional autonomy, and quality of life after intestinal and multivisceral transplantation. *Ann Surg.* sept 2012;256(3):494-508.
38. Ghavamian R, Wilcox DT, Duffy PG, Milla PJ. The urological manifestations of hollow visceral myopathy in children. *J Urol.* sept 1997;158(3 Pt 2):1286-90.
39. Schwankovsky L, Mousa H, Rowhani A, Di Lorenzo C, Hyman PE. Quality of life outcomes in congenital chronic intestinal pseudo-obstruction. *Dig Dis Sci.* sept 2002;47(9):1965-8.
40. Mousa H, Hyman PE, Cocjin J, Flores AF, Di Lorenzo C. Long-term outcome of congenital intestinal pseudoobstruction. *Dig Dis Sci.* oct 2002;47(10):2298-305.
41. Prathapan KM, King DE, Raghu VK, Ackerman K, Presel T, Yaworski JA, et al. Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome: A Case Series With Long-term Follow-up and Prolonged Survival. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 1 avr 2021;72(4):e81-5.