Principes de prise en charge des hypotonies néonatales

COPMAN : 1ER CONGRÈS PANAFRICAIN SUR LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

—

JEUDI 05 & VENDREDI 06 OCTOBRE 2023
PALAIS DES CONGRÈS DE COTONOU (BÉNIN)

DR EMMANUEL TOGO

Reconnaitre un nouveau né hypotonique

LE TONUS

- Le Tonus: l'état de tension du muscle en dehors de toute contraction volontaire
  - le tonus au repos qui s'évalue surtout par une observation des postures de l'enfant
  - le tonus passif est la résistance à la mobilisation passive d'un membre autour d'une articulation
  - le tonus actif est le tonus présent lors de mouvements contre gravité

Hypotonie néonatale

LE TONUS NORMAL

Hypotonie néonatale

Hypotonie néonatale

Circonstances de découvertes

- Hypotonie attendue
- Examen systématique à la naissance/ SF
- Examen du pédiatre à J1
- Alerte de l'équipe de maternité: auxiliaires de puériculture, aides soignantes, sage-femmes
- Difficultés de téter
- Perte excessive de poids aux premiers jours de vie

Démarche diagnostique

- Antécédents familiaux
- Etude du dossier obstétrical
  - Ages des parents, méthode de conception
  - Sérologies de grossesse
  - Médicaments pris
  - Mouvements fœtaux, hydramnios ou oligo amnios,
  - Échographie de grossesse
- Recueil d'information sur les circonstances de l'accouchement
  - Terme, voie d'accouchement, type d'anesthesie, présentation, risques infectieux, adaptation à la vie extra uterine
- Les premières heures de vie

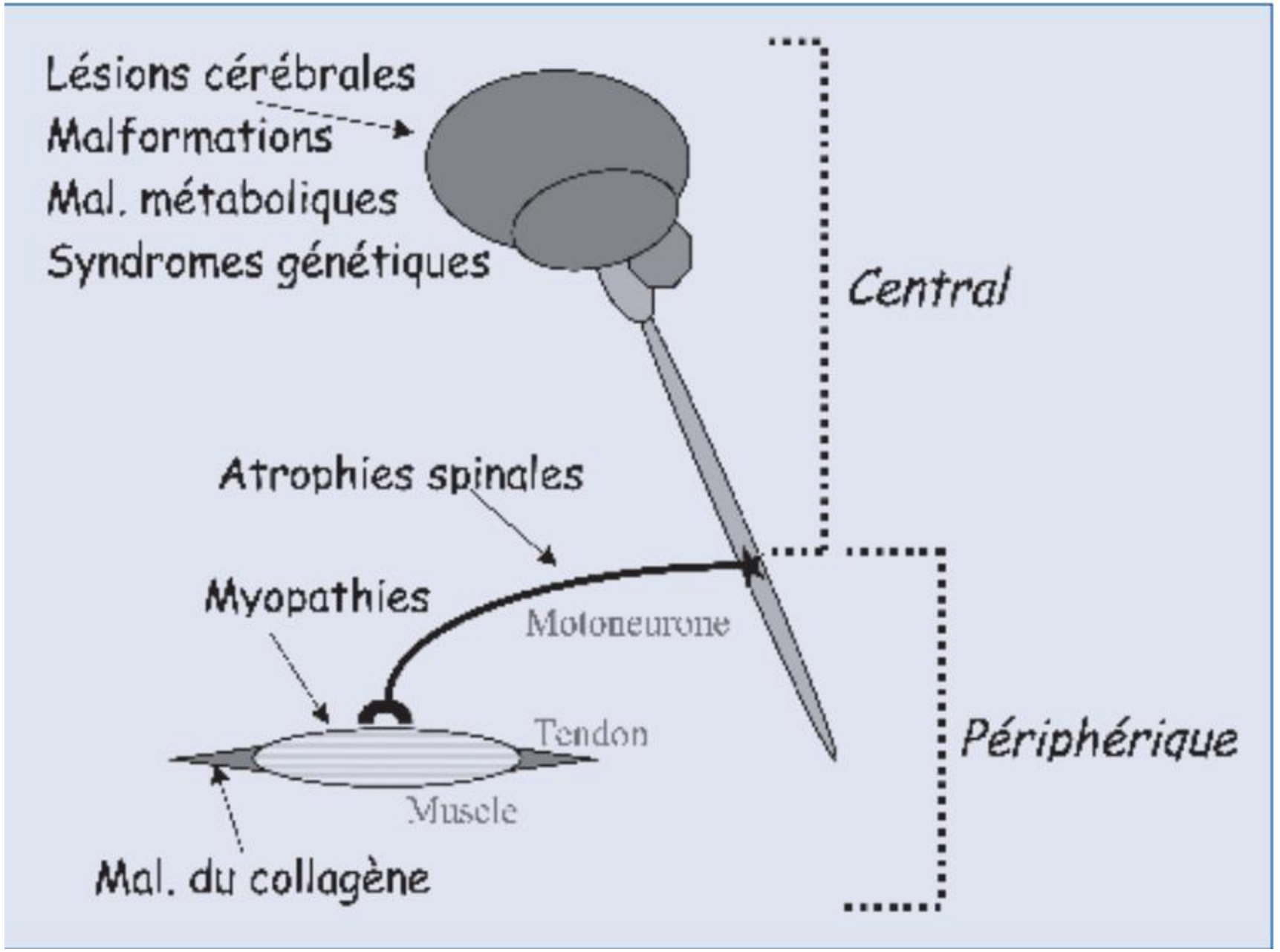
Examen clinique

- hypotonie centrale:
  - Motricité spontanée faible ou inexistante
  - Motricité présente à la stimulation
  - Réflexes archaïques absents
  - Poursuites oculaires absents
  - Micro ou macrocéphalie
  - Rarement isolée
- Hypotonie périphérique:
  - Motricité spontanée et motricité provoquée faibles (paralytiques)
  - Absences de réflexes OT
  - Diminution de la gesticulation spontanée
  - Troubles de succion
  - Difficultés respiratoires

Hypotonies périphériques

L'hypotonie d'origine périphérique se voit dans des pathologies impliquant

- le motoneurone inférieur (ASI)
- les nerfs périphériques (neuropathies),
- la jonction neuro-musculaire (syndromes myasthéniques)
- et le muscle (les myopathies)


Lésions cérébrales
Malformations
Mal. métaboliques
Syndromes génétiques
Central
Atrophies spinales
Myopathies
Motoneurone
Tendon
Muscle
Périphérique
Mal. du collagène

Examen clinique

- Recherche de signe associés
  - Microcéphalie ou macrocéphalie
  - Déformations orthopédique
  - Fasciculation linguale
  - Détresse respiratoire
  - Anomalie oculomotrice: ptosis, nystagmus,
- Examen complet

Examens paracliniques

- Bilans infectieux
- Dosage des CPK
- Glycémie capillaire, bilan ionique
- EEG
- Fond d'œil
- Bilan génétique: caryotype standard, CGH-Array, recherche spécifique de Prader Wili
- Imagerie médicale: scanner cérébral, IRM cérébrale
- le dosage des anticorps anti-récepteurs à l'acetylcholine d'origine maternelle
- Bilan metabolique: CCA sanguines et urinaires, CAO urinaires , lactates, ammoniémie

Les causes extra-neurologiques

- Infections maternofoetales
- Hypoglycémie
- Hypocalcémie
- Prises de toxiques ou de médicaments chez la mère

Les principales causes neurologiques

CAUSES CENTRALES

- Encephalopathie Anoxo-ischemique
- Prader Willi
- Trisomie 21
- Maladie de Noonan
- Malformations cérébrales
  - Agénésie du corps
  - Lissencephalie
- Pathologies métaboliques

Les principales causes neurologiques

CAUSES PERIPHERIQUES

- Amyotrophie spinale infantile
- Myotonie congénitale de Steiner
- Myasthénie
- Myopathies congénitales

Les encéphalopathies anoxo ischémiques

- Hypoxie cérébrales sévères peu avant ou pendant la naissance
- Ph au cordon inf à 7,20 et lactates sup 10
- Gestes réanimatoires à la naissance
- Régions exposées: les noyaux gris centraux, le Tronc cérébral, les régions cortico sous corticales
- Hypertonie ou hypotonie voire léthargie suivant le degré d'atteinte
- PEC: assistance ventilatoire, nutrition parentérale, hypothermie
- Eléments pronostics: évaluation clinique, EEG , IRM cérébrale
- Arrêt de réanimation si arguments suffisants et concordant en faveur d'un pronostic neurologique sévère

La maladie de Prader Wili

- maladie génétique rare
- dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire
- une hypotonie majeure pendant la période néonatale et les deux premières années de vie
- hyperphagie avec le risque d'obésité morbide
- difficultés d'apprentissage
- Un déficit intellectuel rarement majeur et extrêmement variable d'un enfant à l'autre.
- troubles du comportement voire des troubles psychiatriques majeurs.

Prader Willi

- L'incidence à la naissance est estimée à 1/25 000
- Cause: absence de contribution des gènes de la région 15q11-q13 d'origine paternelle au patrimoine héréditaire de l'enfant atteint
  - délétions interstitielles touchant la région 15q11-q13 du chromosome 15 d'origine paternelle, observées dans 70 % des cas
  - disomie uniparentale maternelle retrouvée dans 25 à 30% des cas, les deux chromosomes 15 présents provenant alors de la mère.
  - dans un très faible nombre de cas (1 à 2 %), on retrouve une mutation d'empreinte impliquant cette région du chromosome 15 :
- PEC: SNG les premiers mois de vie.

Myotonie congenitale de Steiner

- Maladie génétique rare avec atteinte multi systémique
- On distingue 5 formes : congénitale, infantile, juvénile, adulte et tardive
- La forme congénitale (15 % des cas), la plus sévère, se traduit par une hypotonie sévère à la naissance, une détresse respiratoire, et des difficultés à s'alimenter
- Fluctuation et variabilité des signes
- Transmission sur mode autosomique dominant
- Diagnostic: test de génétique moléculaire de l'expansion du gène responsable
- Prise en charge symptomatique: kinésithérapie, suivi cardio, suivi pneumo, accompagnement scolaire

Amyotrophie Spinale Infantile de type I

- L'ASI se caractérise par une dégénérescence des motoneurones alpha de la corne antérieure de la moelle épinière
- délétions homozygotes du gène SMN1 (5q12.2-q13.3) codant la protéine de survie du motoneurone (SMN).
- La prévalence est estimée à environ 1/80 000
- Clinique: hypotonie sévère, troubles de succion et de déglutition, détresse respiratoire, abolition des réflexes tendineux
- Le traitement reste symptomatique: SNG, assistance respiratoire, kiné…
- Trois médicaments sont actuellement mis sur le marché avec une éfficacité relative: Le Risdiplam, le Nusinersen et le Zolgensma.

Myasthénie

- Elle est due à un transfert transplacentaire passif des anticorps maternels anti-RACh.
- Les symptômes se manifestent très précocement, de quelques heures à 3 jours après l'accouchement.
- Habituellement légère, elle se manifeste par une hypotonie associée à des troubles de la succion, parfois sévère avec troubles respiratoires et de la déglutition.
- Une prise en charge symptomatique est souvent suffisante: SNG, assistance ventilatoire non invasive. Certaines formes graves peuvent nécessiter un traitement plus spécifique: immunoglobuline, médicaments anticholinestérasiques.
- L'évolution est toujours favorable avec régression complète des symptômes en quelques semaines.

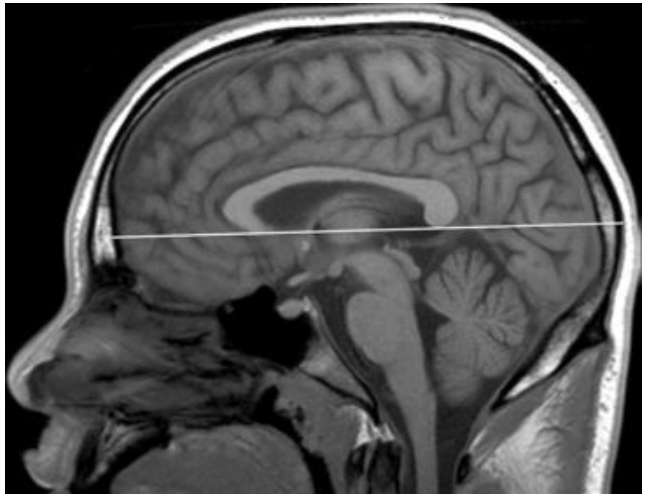
Les myopathies congénitales

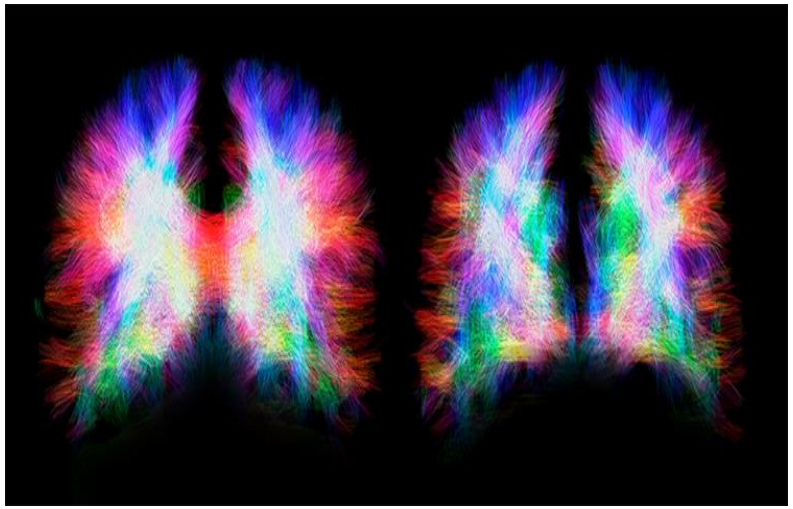
- Les myopathies congénitales: groupe hétérogène d'affections musculaires qui associent:
- Une hypotonie généralisée, des difficultés respiratoires, des troubles de la déglutition
- Plus tard un retard du développement moteur et une faiblesse des quatre membres.
- Leur classification se fait sur la base des caractéristiques histologiques à la biopsie musculaire
- La prise en charge est symptomatique: kinésithérapie et la prise en charge des complications respiratoires.
- L'évolution clinique est généralement lentement progressive, mais des formes sévères sont également possibles

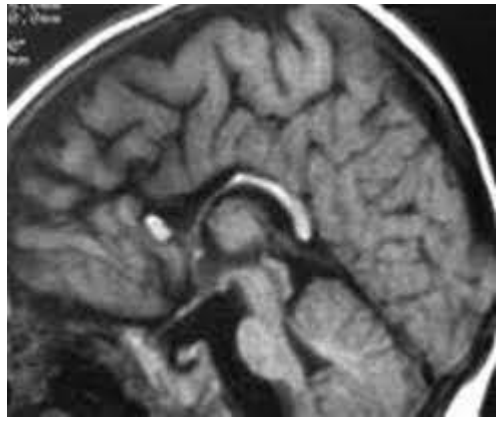
Malformations cérébrales

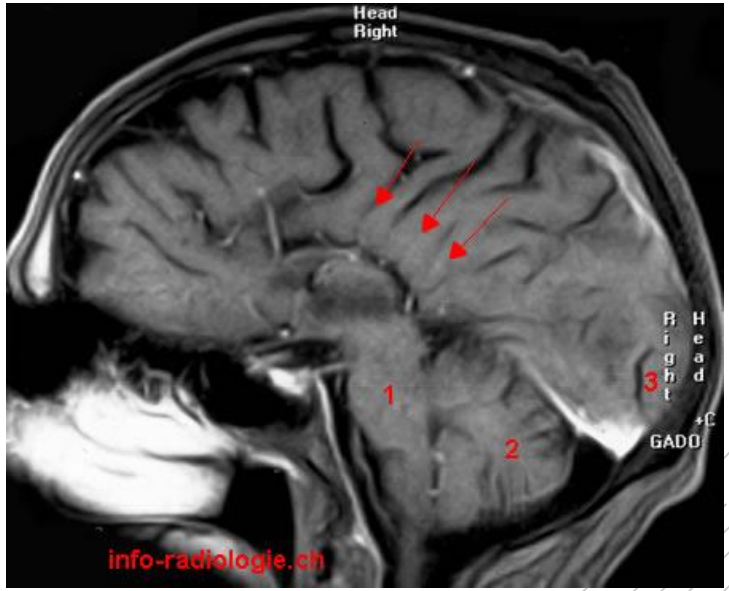
- Agénésie du corps calleux
- Lissencephalie

Agénésie du corps calleux





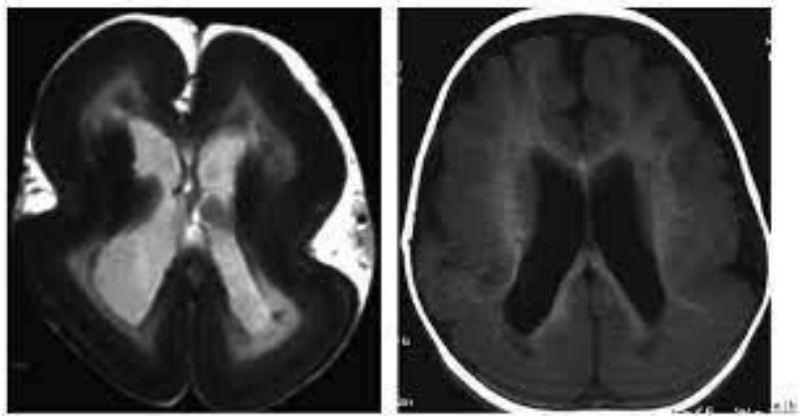




Agénésie du corps calleux

- Hypotonie néonatale
- Troubles des apprentissages
- Difficultés scolaires
- Troubles du comportement
- Epilepsie
- Absences de symptômes

Lissencéphalie



- défaut spécifique de migration neuronale lors de l'embryogenèse
- anomalie de l'apparence des circonvolutions du cerveau
- Cliniquement: hypotonie, difficultés de déglutition, retard du développement psychomoteur, épilepsie, déficience.
- PEC: symptomatique.

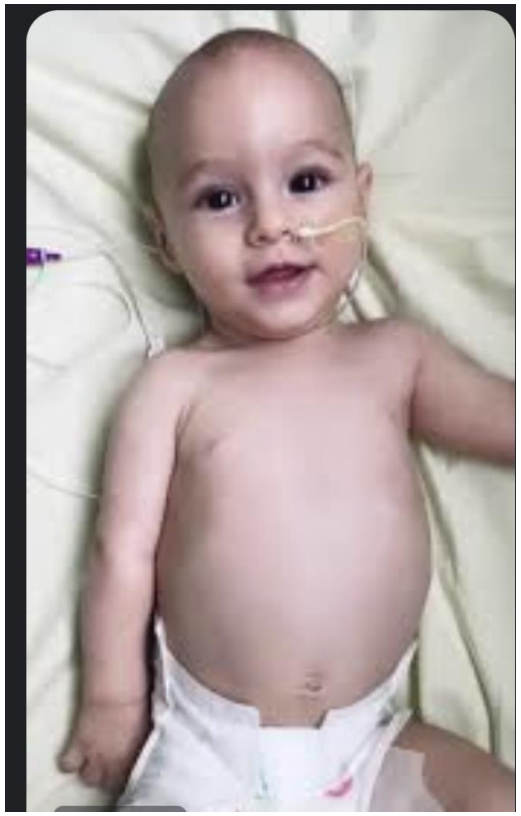
Les maladies neurométaboliques

- Les maladies métaboliques héréditaires sont dues à des mutations de gènes codant pour des enzymes ou des protéines du métabolisme

Les principes communs de la prise en charge

- Alimentation par SNG
- Aide ventilatoire si besoin par une ventilation non invasive
- Stimulation motrice par une psychomotricienne
- Stimulation de l'oralité par une orthophoniste
- Possibilité de sortir à domicile avec tout ce dispositif

SNG



VNI

Merci