

Préambule: Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles. Les diapositives de l'orateur sont normalement disponibles sur le site Internet <http://des.hug-ge.ch/enseignement/formcontinue.html>: le nom d'utilisateur et le mot de passe sont visioconfCHUVHUG.

## Colloque de Pédiatrie Lausanne-Genève du 26 janvier 2010

### Cas de neurologie

Premier cas présenté par Dr Fête, discuté par Dr Korff,

Deuxième présenté par la Drsse Beyeler, discuté par la Drsse Menache

**Premier cas:** un adolescent en bonne santé habituelle, ayant fait une roséole et la varicelle, présente des douleurs de l'œil gauche, avec baisse de l'acuité visuelle. Dans les antécédents familiaux, on relève une mère avec myasthénie et hypothyroïdie. Une consultation d'ophtalmologie objective une neuropathie optique gauche inflammatoire. Autrement l'examen neurologique est normal. L'IRM cérébrale montre une névrite optique rétrobulbaire, un diagnostic de SEP est évoqué.

A l'Hôpital, le bilan est complété. Des potentiels évoqués visuels montrent une latence augmentée. L'IRM montre d'autres foyers parenchymateux et un foyer médullaire cliniquement silencieux. La PL est normale, hormis une augmentation d'immunoglobulines. Le bilan sanguin immunologique et inflammatoire est normal.

S'agit-il d'une sclérose en plaque? D'un CIS (clinically isolated syndrom)?

Faut-il traiter?

3 à 10% des cas de SEP sont d'âge pédiatrique, la prévalence est de 1,35 à 2,5/100000, avec une distribution plus élevée dans les pays plus éloignés de l'Equateur, une prédominance féminine, 20% des cas ont une anamnèse familiale positive.

C'est une maladie inflammatoire du SNC, d'origine inconnue, l'hépatite B n'en est pas responsable, la vitamine D pourrait jouer un rôle. Il existe une auto-immunité contre des protéines cérébrales, MBP et MOG.

Chez l'enfant, la présentation avec une névrite optique est fréquente, souvent post-infectieuse. La présence de lésions multiples est un risque d'évoluer vers une SEP.

Chez l'enfant, un premier épisode évoque une CIS (myélite transverse, névrite optique). Pour le diagnostic de SEP il faut plusieurs attaques de démyélinisation avec plusieurs sites touchés.

L'ADEM (Acute Demyelinating Encephalomyelitis) est une atteinte aiguë souvent post virale, toujours isolée, mais pouvant rechuter dans le temps. Elle n'évolue normalement pas vers une SEP.

Des critères ont été développés pour le diagnostic de SEP. Les critères classiques sont ceux de Mac Donald pour poser le diagnostic.. Un algorithme a été récemment publié, plus ciblé pour l'enfant, (Montalban, Neurology, 2010), tenant compte des aspects IRM.

La définition reste 2 ou plusieurs événements, avec lésion multiples. Le premier épisode ne doit pas être un ADEM.

Cet adolescent a eu un traitement de corticothérapie i.v. une IRM 3 mois après ne montrait pas de nouvelles lésions. Ce patient présentait selon Montalban tous les facteurs de risque pour une SEP. La veille de ce colloque, il a présenté une atteinte sensitive, ce qui va dans le sens d'une SEP

Pour l'enfant, un traitement d'interféron beta est maintenant possible.

**Deuxième cas:** Elle est une fillette de juillet 2007, dans les antécédents familiaux on note une grand-mère avec tumeur cérébrale; elle est née par voie basse, a eu une bonne adaptation, une croissance normale. Entre 6 et 7 mois, la mère signale des pleurs excessifs, qu'elle dort beaucoup, devient passive, puis arrête de sourire, de gazouiller; ensuite ils observent des mouvements de flexion de la tête, des tremblements des épaules, des mâchonnements.

Un EEG confirme un syndrome de West

Elle est hospitalisée, l'IRM est normale, la recherche de maladies métaboliques est négative. Il s'agit d'un syndrome de West idiopathique.

Un traitement de Sabril (vigabatrine) est introduit, qui doit être poursuivi sur 1 an (échec de sevrage après 3 mois), elle a eu un suivi neuropédiatrique, à la consultation du développement, de la physiothérapie, du SEI.

Sous traitement, il y a eu une amélioration rapide, récupération du sourire, du contact, de la curiosité, et le langage s'est par la suite développé normalement. Elle n'a pas représenté de spasme après l'arrêt du traitement.

Le diagnostic de syndrome de West n'est pas toujours aussi évident. La triade classique est constituée par spasmes, régression psychomotrice, EEG avec hypersarythmie.

La description princeps date de 1841 par West (chez son fils).

On observe des mouvements axiaux brefs, en flexion, parfois tonique, souvent suivi d'un pleur. Puis les mouvements peuvent survenir en salves. Il y a des formes discrètes, parfois seulement un mouvement du cou ou élévation des paupières, souvent isolés au début.

L'hypsarythmie est un tracé EEG apparemment anarchique, avec un EEG désorganisé, par rapport aux critères de normalité à 6 mois. Lors des spasmes on observe des ondes lentes.

Il peut y avoir des spasmes sans hypersarythmie. 2 EEG sont à faire, c'est un sous-groupe difficile à traiter, il faut rechercher une sclérose tubéreuse de Bourneville.

La physiopathologie est mal connue. il peut s'agir d'un dysfonctionnement cortical, peut être due à une hyperexcitabilité dues à un excès de voies excitatrices? peut être à un stress prénatal (effet de l'ACTH)? Des controverses existent: l'hypsarythmie était-elle un état de mal épileptique? les salves de spasmes constituent-elles une ou plusieurs crises?

Etiologie: il faut rechercher une dysgénésie, une sclérose tubéreuse de Bourneville, une phacomatose, une anomalie chromosomique, métabolique, une encéphalopathie

ischémique. Le syndrome de West peut être cryptogénique. Les syndromes idiopathiques représentent 5 à 10% des cas, comme le cas présenté.

Le diagnostic différentiel reste large (coliques, RGO, myoclonus bénin du nourrisson, épilepsie myoclonique bénigne, attaque de tremblements, hyperekplexie, benign tonic upgaze, spasme du sanglot, etc).

Le pronostic est réservé.

Il y a guérison complète dans 10% des cas. Des séquelles cognitives sont à craindre. Il y a parfois évolution vers une épilepsie focale (Lennox Gastaut, spasmes tardifs). Les rechutes sont fréquentes à l'arrêt des corticoïdes.

Les traitements efficaces sont surtout l'ACTH et le Sabril (vigabatrine). Les autres essais médicamenteux ne sont pas concluants.

Le mécanisme d'action de l'ACTH n'est pas bien connu, les effets secondaires sont importants.

Le Sabril agit en augmentant le GABA. Il existe des effets secondaires sur le champ visuel. Cette complication semble être moins fréquente chez l'enfant, mais le champ visuel est difficilement testable chez l'enfant. Un traitement de 3 mois est probablement sûr. Il peut y avoir un rôle de photo toxicité pour expliquer cet effet secondaire, ainsi qu'un déficit en taurine.

Des études sont en cours avec des combinaisons Sabril et corticoïdes.

Donc:

- si il y a suspicion de spasme, même frustres, il ne faut pas banaliser
- l'hypsarythmie est une urgence à traiter
- il faut chercher une étiologie sous-jacente

Compte rendu du Dr V. Liberek

[vliberek@bluewin.ch](mailto:vliberek@bluewin.ch)

Transmis par le laboratoire MGD

[colloque@labomgd.ch](mailto:colloque@labomgd.ch)