

Partie II :

Résumé de quelques syndromes et affections organiques

La paralysie cérébrale

La paralysie cérébrale se définit par des troubles moteurs reliés à une lésion neurologique. Ces lésions surviennent la plupart du temps au cours de la grossesse ou dans la période néonatale. Les enfants les plus à risque sont les prématurés ainsi que les enfants qui ont présenté un retard de croissance intra-utérine. Plusieurs complications durant la grossesse ou l'accouchement peuvent causer une paralysie cérébrale chez le nourrisson par exemple : les infections telles la rubéole, la toxoplasmose ou l'herpès et le manque d'oxygène dans la période néonatale. Les infections neurologiques telles la méningite ou l'encéphalite acquise en bas âge peuvent également causer des séquelles neurologiques permanentes. Le premiers signe d'appel chez un enfant est le retard de développement moteur, avec par exemple l'absence de contrôle de la tête ou une utilisation inappropriée d'un ou des 4 membres. Il y a également l'augmentation du tonus, l'adoption de postures anormales et la présence de réflexes vifs qui peuvent faire penser à ce diagnostic.

La classification des types de paralysie cérébrale est complexe et se fait habituellement selon le type d'atteinte motrice et les membres atteints. Tout d'abord une personne peut avoir les quatre membres atteints (quadriplégie), le bras et la jambe du même côté (hémiplégie), les 2 jambes (diplégie) ou 3 membres atteints (triplégie). Lorsque l'on parle d'un membre atteint, cela signifie qu'il adopte une posture de repos anormale et que le simple fait de bouger ce membre devient très complexe et souvent les mouvements fins sont impossibles. On retrouve également des réflexes ostéo-tendineux plus vifs aux extrémités atteintes.

Pour ce qui est du type d'atteinte motrice, la plus fréquemment rencontrée est la spasticité. La spasticité se décrit par une augmentation du tonus avec de la résistance à l'étirement du muscle. La plupart du temps, les membres inférieurs sont en extension (les jambes en position ciseaux : tendues et croisées l'une devant l'autre) et les membres supérieurs en flexion (les coudes pliés et les poings fermés). Les réflexes sont vifs et la plupart des enfants conserveront leurs réflexes archaïques qui sont des réflexes qui disparaissent normalement avant l'âge de 1 an. Chez les enfants les plus atteints, on peut également retrouver du clonus qui est une contraction musculaire répétitive et parfois inépuisable qui survient après une stimulation du muscle. Comme il a déjà été mentionné plus haut, ces enfants ont rarement la capacité de faire des tâches motrices fines et feront peu de mouvements volontaires. De plus, ils ont de la difficulté à bouger un membre de façon isolée et ont tendance à se fatiguer très rapidement.

Plus rarement, certains enfants peuvent avoir une diminution du tonus musculaire avec une atteinte dite d'atonie. Parmi les autres formes de paralysie cérébrale qui sont plutôt rares, on retrouve les syndromes dyskinétiques, c'est à dire des mouvements anormaux qui incluent la chorée et l'athétose. Cela correspond à des mouvements incoordonnés, brusques et non-contrôlés avec encore une fois de la difficulté à exécuter un mouvement avec précision. Il y a

également l'ataxie qui correspond à l'exécution de mouvements imprécis qui origine la plupart du temps d'une lésion au niveau du cervelet. Finalement la dystonie est un type d'atteinte défini par l'adoption de position incongrues avec un tonus augmenté ou diminué et souvent associé à des atteintes très sévères.

En plus de l'atteinte de la motricité, plusieurs autres troubles sont associés à la paralysie cérébrale. Le retard mental est présent chez environ 65% des personnes atteintes et varie de léger à profond. Le développement du langage est relié de près à la fonction cognitive et l'atteinte donc très variable d'un jeune à l'autre.

L'épilepsie est présente chez un tiers à la moitié des enfants.

Les troubles sensitifs sont également fréquents, notamment les troubles visuels et auditifs.

Les enfants atteints de paralysie cérébrale ont souvent un retard de croissance en partie explicable par de faibles apports alimentaires et la présence fréquente des symptômes gastro-intestinaux tels la constipation et les reflux gastro-oesophagien.

À long terme, il y a un risque de déformation articulaire, de scoliose, de subluxation ou de luxation de la tête fémorale (le fémur n'est plus contenu par l'articulation qui le relie au bassin). C'est donc très important que ces enfants soient dotés d'un équipement approprié dans le but de les maintenir dans une posture adéquate.

De plus, les troubles urinaires et la perte de la minéralisation des os sont des troubles fréquemment associés.

Ceci n'est qu'un très bref résumé de la maladie, donc pour de plus amples informations vous pouvez consulter les sites suivants :

Paralysie cérébrale

Association médicale canadienne

www.cma.ca/public/DiseaseLibrary/patientInfo.asp?diseaseid=146

Qu'est-ce que la paralysie cérébrale ?

Association de paralysie cérébrale du Québec

www.paralysiecerebrale.com/cgi-bin/index.cgi?page=f2_1

Épilepsie

Les crises d'épilepsie sont causées par des décharges électriques répétitives au niveau du cerveau qui interfèrent avec diverses fonctions du système nerveux. Les manifestations sont variables d'une personne à une autre ou d'une crise à l'autre. Une crise peut se manifester par une chute avec perte de conscience, une convulsion, une absence, un arrêt de la respiration, des mouvements répétitifs au niveau des membres ou du visage.

La classification est complexe, mais 2 formes principales sont décrites :

1. L'épilepsie idiopathique ou primaire qui débute à l'âge scolaire sans cause organique identifiable (pas de lésion cérébrale). Les gens atteints ont en général une intelligence et un développement normaux. Ce type d'épilepsie répond bien au traitement dans la majorité des cas.
2. L'épilepsie symptomatique secondaire est associée à une atteinte cérébrale avec une lésion identifiable. La maladie peut débiter à tout âge, mais se présente souvent dès les premiers mois de vie et l'enfant peut présenter un développement retardé.

On peut également classer les crises selon leurs manifestations :

Une crise généralisée atteint l'ensemble du cerveau dès le début de la crise et est accompagnée par définition une altération de l'état de conscience. Les 2 types les plus connus dans cette classe sont les crises convulsives généralisées, dites tonico-cloniques (Grand-Mal) ou non-convulsives comme dans les cas d'absence (Petit-Mal).

Une crise partielle se définit par une décharge électrique ayant un point de départ localisé à une partie du cerveau. La crise partielle peut être simple (sans modification de la conscience) ou complexe (avec modification de la conscience). Les manifestations sont variables, mais en général une crise convulsive n'atteint qu'une partie du corps et selon la région du cerveau atteinte, les enfants peuvent présenter des hallucinations sensorielles.

Après une convulsion (période post-ictale), il est normal que l'enfant présente une période de confusion, de fatigue et de diminution de la réactivité qui dure en moyenne 15 à 30 minutes. Il est également fréquent que l'enfant ait eu une incontinence urinaire ou fécale durant la crise.

Le traitement des crises prolongées (plus de 5 minutes) s'administre habituellement par voie intra-rectale afin d'accélérer l'absorption du médicament. Il n'est pas approprié d'administrer un médicament ou tout autre aliment par la bouche lors d'une crise. Il faut également prévenir l'aspiration, étant donné la présence d'une hypersalivation et l'incapacité à gérer ces sécrétions lors d'une crise.

Le traitement à long terme est principalement à base d'anticonvulsivants. Le choix du médicament est basé sur plusieurs considérations dont le type de crise ainsi que la tolérance et l'efficacité de chaque médicament pour un enfant en particulier. Au début, 1 seul anticonvulsivant est utilisé, puis il est possible que plusieurs médicaments soient requis afin de mieux contrôler les crises. Il est important d'administrer tous les anticonvulsivants aux heures fixes et à la posologie indiquée, sinon l'enfant risque de faire une crise épileptique si le dosage est trop bas ou une intoxication si le dosage est trop haut. Il est possible de doser la quantité de médicament dans le sang afin d'ajuster la posologie.

Voici le nom des principaux anticonvulsivants :

Acide Valproïque	(Épival – Depakene)
Carbamazepine	(Tegretol)
Clobazam	
Clonazépam	(Rivotril)
Nitrazépam	(Mogadon)
Lévétiracétam	(Keppra)
Lamotrigine	(Lamictal)
Gabapentine	(Neurontin)
Topiramate	(Topamax)
Phénobarbital	
Phénytoïne	(Dilantin)

Comprendre l'épilepsie

Association pour la recherche, pour l'éducation et pour l'insertion des jeunes épileptiques www.arpeije.org/comprendre/index.html

Site web très complet comprenant de nombreux textes sur tous les aspects de l'épilepsie chez les enfants et les adolescents.

Les enfants et les crises épileptiques: guide pour garder des enfants épileptiques

Association suisse de parents d'enfants épileptiques

www.prevention.ch/lescrisesepileptiques.htm

Précautions à prendre et premiers soins à connaître pour les gardiennes d'enfants épileptiques.

Le Syndrome de West

Ce syndrome est une forme grave d'épilepsie généralisée qui débute entre 4 et 16 mois de vie et qui se caractérise par la présence des crises fréquentes et de courte durée. Il est décrit par la triade suivante : spasmes infantiles, régression du développement et hypsarythmie.

Les spasmes sont de brusques contractions avec une flexion de la tête, une extension du tronc ainsi que la contraction des 4 membres qui se manifestent le plus souvent au réveil. Ce syndrome est associé à une perturbation de l'électroencéphalogramme (l'EEG mesure l'activité électrique dans le cerveau) caractéristique dite l'hypsarythmie.

Chez seulement 5% des enfants atteints il sera impossible d'identifier une lésion responsable de ces spasmes et ces enfants auront pour la plupart un développement normal. Chez le reste des enfants (95%), cette forme d'épilepsie est secondaire à un problème neurologique identifiable comme une encéphalopathie anoxique (atteinte du cerveau relié à un manque d'oxygène prénatal), une infection prénatale, une malformation du cerveau, etc. Plus de 95% de ces enfants avec une maladie organique sous-jacente garderons des séquelles permanentes et auront une atteinte motrice et mentale de sévérité variable selon les cas. En général, les spasmes infantiles disparaissent avec les temps, mais sont remplacés par d'autres formes d'épilepsie.

Dystrophie musculaire

La dystrophie musculaire est une maladie de la cellule musculaire. La maladie cause une faiblesse musculaire progressive. La sévérité de la maladie, l'âge d'apparition de symptômes et les groupes musculaires atteints varient énormément en fonction de chaque type de dystrophie musculaire. Il existe 9 types différents identifiés à ce jour.

Les types de dystrophies les plus fréquents sont celles de Becker et de Duchenne. Ce sont des maladies héréditaires reliées à une mutation du gène de la dystrophine sur le chromosome X et qui par conséquent atteignent surtout les garçons. La sévérité de la maladie dépend de la quantité de dystrophine qui est encore fonctionnelle. La dystrophie de Duchenne est une forme plus sévère qui se manifeste la plupart du temps à l'âge préscolaire, tandis que la dystrophie de Becker se manifeste plus souvent vers l'adolescence. En général, la dystrophie s'installe graduellement et les premiers symptômes sont un retard dans l'acquisition de la marche ou la perte de la capacité de marcher, une marche dandinante sur la pointe des pieds avec des chutes fréquentes. On retrouve également une hyperlordose lombaire (courbure accentuée au niveau du bas du dos) et l'impression de mollets volumineux. La détérioration de la maladie est graduelle et l'on remarque tout d'abord une faiblesse des muscles proximaux (ceux les plus près du tronc), puis plus tard la faiblesse progresse aux membres supérieurs et au dos. En plus des muscles volontaires, les muscles du cœur et de la respiration sont également touchés. Les personnes atteintes développeront éventuellement une insuffisance respiratoire et d'une cardiopathie (dysfonction du cœur), ce qui diminue leur espérance de vie.

Les autres types de dystrophie musculaire sont les suivants :

- Emery-Dreifuss
- Limb-Girdle
- Facio-scapulo-humérale
- Steinert (Myotonique)
- Occulo-pharyngée
- Miyoshi (Distale)
- Congénitale

Pour obtenir plus d'informations sur ces tous les types de dystrophie musculaire ainsi que sur les maladies neuro-musculaires, vous pouvez consulter les sites suivants :

Dystrophie musculaire Canada

www.muscle.ca

Muscular Dystrophy Association

www.mdaua.org/disease/

Déficiência intellectuelle (DI)

La déficiencia intelectual se définit comme une difficulté fondamentale d'apprentissage et de réalisation de certaines tâches quotidiennes. Les personnes atteintes ont un fonctionnement intellectuel inférieur à la moyenne, soit un QI de moins de 70 et présentent également des difficultés d'adaptation dans plusieurs domaines différents. La DI se manifeste toujours avant l'âge de 18 ans et l'on parle de retard global de développement chez le jeune enfant.

DI légère (QI 50 à 70)

DI modérée (QI de 35 à 49)

DI grave (QI 20 à 34)

DI profonde (QI inférieur à 20)

Il est parfois possible de trouver une cause biologique ou environnementale à la DI. Les causes les plus fréquentes sont le syndrome alcoolico-fœtal, le syndrome du X fragile et la trisomie 21.

Retard de développement

Un retard de développement se définit par une performance de moins de 75% sous la moyenne au score du quotient développemental. Ce quotient est le rapport entre l'âge développemental et l'âge chronologique. Il faut comprendre qu'il y a différentes causes qui peuvent expliquer un retard de développement, par exemple : la prématurité, les maladies neurologiques et métaboliques, les syndromes malformatifs, le manque de stimulation, un déficit sensoriel (la vue, l'ouïe), un trouble envahissant du développement, une déficiencia intellectuelle ou toute maladie chronique qui pourrait rendre un enfant moins actif ou malnutri.

Certains enfants ont un retard global et d'autres ne sont en retard que dans certaines sphères spécifiques. Voici une classification des différents retards :

1. Retard global de développement psychomoteur
2. Retard moteur isolé
3. Retard du langage
4. Difficultés d'apprentissage

Troubles envahissants du développement

Autisme

Perturbations dans les 3 sphères du développement :

1. La communication (verbale et non-verbale)
Diminution ou absence de développement du langage, utilisation inappropriée ou répétitive des mots
2. L'interaction sociale
Comportement non-verbal inapproprié pour l'âge (contact visuel, expression faciale, gestuelle), faibles interactions sociales
3. Les comportements, les intérêts et les particularités sensorielles
Adhérence à des routines inflexibles, mouvements répétitifs du corps ou des mains (mouvements stéréotypés)

Apparaît toujours avant l'âge de 3 ans, mais l'âge moyen d'apparition des premiers signes est entre 18 à 24 mois.

Syndrome d'Asperger

Les critères diagnostiques sont similaires à ceux de l'autisme décrit ci-haut, mais se différencient par les points suivants :

- Pas de retard de langage
- Pas de déficience intellectuelle

Syndrome de Rett

Les enfants atteints présentent un développement normal jusqu'à l'âge de 6 mois à 4 ans, puis présentent ensuite une régression de leurs acquis avec la présence des signes suivants : déficience intellectuelle, convulsions, déficience motrice, perte des mouvements appropriés au niveau des mains.

Le trouble désintégratif de l'enfance

Les critères diagnostiques sont similaires à ceux de l'autisme, mais avant de présenter une perturbation de son développement, l'enfant doit avoir eu un développement normal jusqu'à l'âge de 2 ans. Les signes de perte progressive des acquis cognitifs, langagiers et moteurs doivent se manifester avant l'âge de 10 ans.

Qu'est-ce que l'autisme et les TED ?

Autisme et troubles envahissants du développement - Montréal

www.autisme-montreal.com

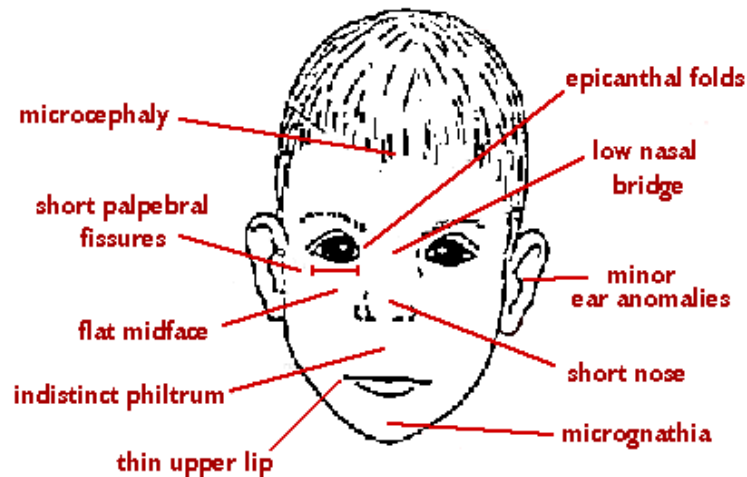
Comprendre l'autisme et les troubles envahissants du développement

Fédération québécoise de l'autisme et des autres troubles envahissants du développement

www.autisme.qc.ca/comprendre

Syndrome Alcolo-Fœtal

Ce syndrome est associé à la prise d'alcool par la mère durant la grossesse. La quantité d'alcool et la période exacte de consommation qui pourraient être délétères pour le fœtus ne sont pas encore déterminées avec précision. Les enfants atteints présentent un retard de croissance intra-utérin, une microcéphalie (petit cerveau) avec un retard mental associé, des troubles de comportement, une ptose palpébrale (paupière supérieure qui a tendance à rester fermée), des malformations cardiaques et une dysmorphie faciale (apparence particulière du visage). Voici les principales caractéristiques du visage des enfants atteints :



Syndrome d'Angelman

Le syndrome d'Angelman est une maladie neurologique génétique qui se caractérise par les signes suivants :

Troubles de la motricité avec de l'ataxie qui se manifeste par des troubles de l'équilibre avec une démarche instable et saccadée. Une déficience intellectuelle sévère avec un retard de développement qui se manifeste entre 6 et 12 mois, sans qu'il n'y ait de régression des acquis. Le langage est absent ou réduit à quelques mots. Ces enfants ont un comportement gai, une hyperactivité motrice et une hyperactivité avec un déficit d'attention et des problèmes de sommeil. L'épilepsie débute souvent vers 3 ans.

Voici quelques sources supplémentaires d'information sur ce syndrome :

[Association francophone du syndrome d'Angelman](http://www.angelman-afsa.org)

www.angelman-afsa.org

[Qu'est-ce que le syndrome d'Angelman ?](http://membres.lycos.fr/angelman/1sa.htm)

membres.lycos.fr/angelman/1sa.htm

[Syndrome d'Angelman](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=72)

www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=72

Syndrome Cornelia de Lange

Retard de croissance d'origine prénatale relié à un syndrome génétique, sans présence d'anomalie chromosomique. On y retrouve une microcéphalie (petit cerveau) avec un retard mental associé. Les traits physiques caractéristiques sont un synophrysme (les sourcils qui se rejoignent sur la ligne médiane), de petites mains et de petits pieds, une pilosité augmentée, de longs cils, un petit nez, des lèvres fines, une petite mâchoire et de petits mamelons.

Syndrome de Wolf-Hirshorn

Ce syndrome est relié à une anomalie chromosomique : une délétion du chromosome 4p. Les enfants atteints présentent une hypotonie ainsi que des crises d'épilepsie fréquentes. Ces enfants présentent également une microcéphalie, un retard global du développement, des difficultés d'alimentation et un faciès caractéristique : hypertélorisme (espace plus grand entre les 2 yeux), front proéminent, nez large, petite mâchoire, coins de la bouche tombants, déformations du pavillon de l'oreille.

Syndrome de Joubert

Désordre neurologique rare associé à une mutation génétique autosomique récessive caractérisé par une hypoplasie de la région du vermis du cervelet, donc une malformation de la région du cerveau responsable de la coordination du mouvement. Les principales manifestations sont de l'ataxie (mouvement saccadé incoordonné des membres), de l'hypotonie (tonus musculaire diminué), des anomalies des mouvements oculaires ainsi qu'un retard global de développement.

Syndrome de Dumping

Ce syndrome est une complication fréquente des chirurgies gastriques en raison de l'accélération de la vitesse de vidange de l'estomac. Puisque le repas ingéré demeure moins longtemps dans l'estomac, il se retrouve rapidement dans le petit intestin et cela provoque une réaction dite osmotique. Il y a alors un appel d'eau dans l'intestin qui se gonfle de liquide environ 15 minute après le repas. Cela produit alors de l'inconfort au niveau abdominal, et cela peut également causer des nausées, vomissements, diarrhées, sueurs et étourdissements. Par la suite (environ 2 à 3 heures après les repas) la relâche massive d'insuline en réponse à la charge de glucose élevée qui a été absorbée rapidement dans l'intestin peut provoquer des hypoglycémies. La solution à ce problème est de fragmenter les apports en plusieurs repas faibles en glucose et en lipides.

Syndrome de Beckwith-Wiedemann

Les anomalies associées à ce syndrome découlent en majorité d'un problème de surcroissance dont la macrosomie (gros enfants avec un poids et une taille supérieurs à la normale) et la macroglossie (grosse langue) qui peut entraîner des troubles de l'alimentation et des difficultés respiratoires, parfois avec des besoins en oxygène. Il peut également y avoir une surcroissance au niveau de leurs organes internes, soit avec un foie, des reins et/ou un pancréas plus gros que la normale. Le muscle cardiaque peut également être plus développé, ce qui engendre des troubles cardiaques avec une basse tension artérielle et une congestion au niveau des poumons. Ces enfants peuvent également présenter des hypoglycémies néonatales causées par une augmentation de la production d'insuline par le pancréas et ils ont un risque augmenté de développer une tumeur au niveau du rein, du foie, du cerveau ou de la glande surrénale. Certains enfants auront aussi une malformation du lobe de l'oreille ou un omphalocèle qui est une anomalie de l'intégrité de la paroi abdominale avec une protusion des organes. Le retard mental n'est généralement pas associé à ce syndrome.

Dysplasie Broncho-pulmonaire

La dysplasie broncho-pulmonaire est une maladie chronique des poumons qui atteint les enfants prématurés qui ont été ventilés dans la période périnatale en raison d'une maladie des membranes hyalines. Cela se présente chez les prématurés qui nécessitent encore de l'oxygène au-delà du 28^e jour de vie pour assurer une ventilation adéquate.

La maladie des membranes hyalines est due à un manque de surfactant au niveau des alvéoles pulmonaires. Le surfactant permet de diminuer la résistance pulmonaire et facilite l'expansion des poumons. Cela survient chez les prématurés particulièrement de moins de 34 semaines et se présente par une détresse respiratoire dans les premières heures de vie.

Les maladies métaboliques

Les maladies métaboliques sont un ensemble de maladies héréditaires très rares qui consistent en une altération du métabolisme, soit une défectuosité du système de transformation des aliments. Elles peuvent se manifester de différentes façons, le plus souvent par une atteinte grave et progressive d'un ou de plusieurs organes, par une hypoglycémie ou par une acidose métabolique. Si elles ne sont pas dépistées à temps, ces maladies peuvent causer une atteinte cérébrale sévère et même la mort. Pour la prise en charge à long terme, il est important de respecter la diète et d'être à l'affût d'une décompensation possible. Les signes de décompensation varient d'un type de maladie à une autre, mais peuvent se manifester par une atteinte de l'état général, de la somnolence, un refus de boire et manger, des vomissements, des convulsions, etc.

Voici quelques types de maladies métaboliques :

- Acidémie isovalérique
- Acidémie méthylmalonique
- Acidémie propionique
- Acidose lactique congénitale
- Acidurie argininosuccinique
- Adrénoleucodystrophie
- Citrullinémie
- Déficit en OCT
- Galactosémie
- Glycogénose
- Homocystinurie
- L. chad
- Leucinose
- Lipidoses
- Mucopolysaccharidoses
- Phénylcétonurie
- Syndrome de Lowe
- Syndrome de Zellweger
- Syndrome triple H
- Tyrosinémie

Il est possible d'obtenir les différents symptômes associés ainsi que la diète qui doit être utilisée pour contrôler la maladie au site suivant :

Association québécoise des maladies métabolique du Réseau

www.aqmmr.com