

1 & 2 décembre 2023

Bordeaux - Hôtel Pullman



23^{èmes} Journées
d'Urgences Pédiatriques du Sud-Ouest



Troubles de la démarche aigu ou chronique: les maladies neuromusculaires pédiatriques à ne pas rater

Dr Caroline ESPIL-TARIS

Service de neurologie pédiatrique, CHU Pellegrin,
Bordeaux

Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires AOC





Liens d'intérêt

- Biogen
- Novartis
- Pfizer
- PTC
- Roche



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire: définition

Regroupe les affections touchant

Le motoneurone antérieur

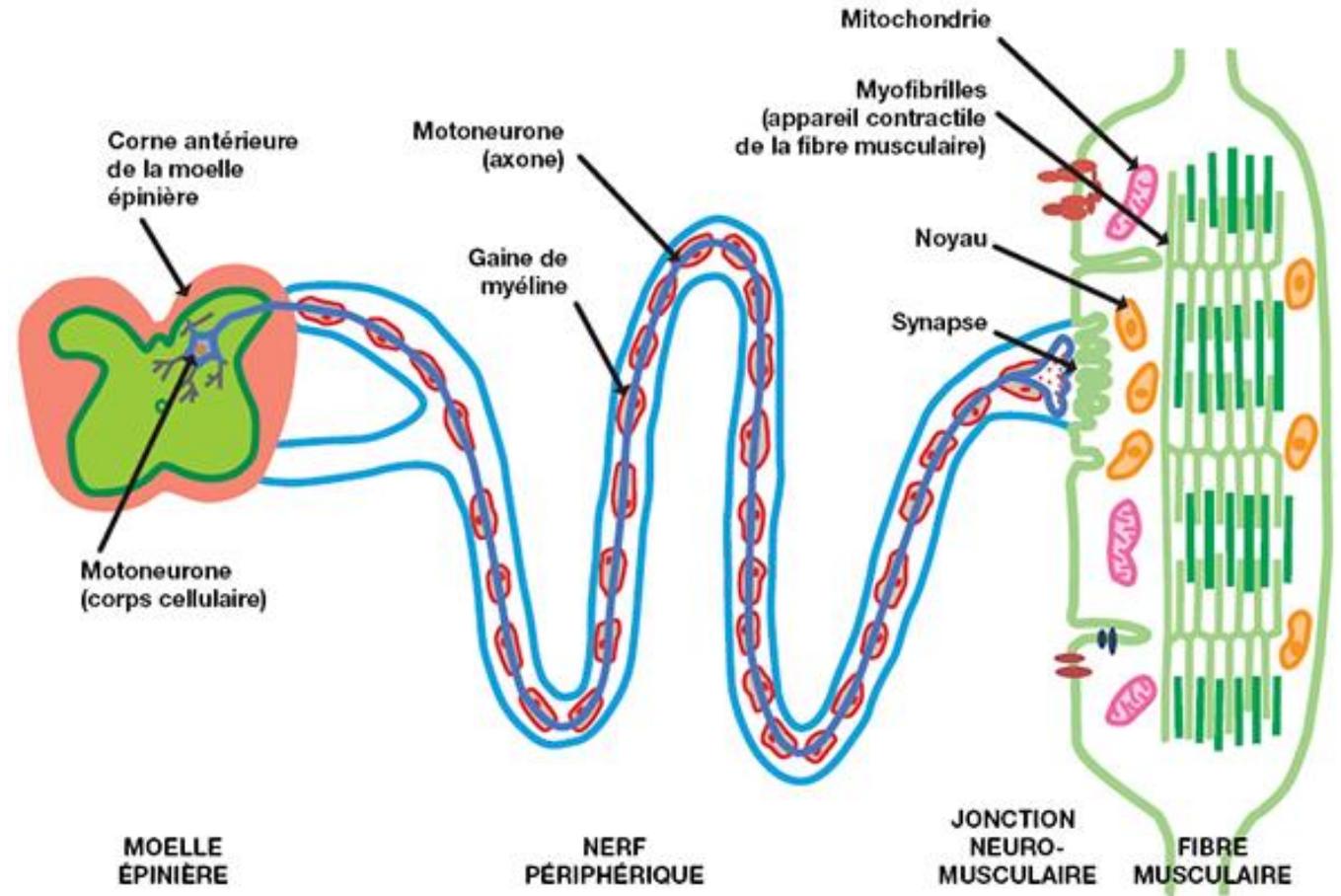
Le nerf périphérique

La jonction neuromusculaire

Les muscles

Signe clinique spécifique

Déficit de la force musculaire





Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire: qu'est ce qui alerte ?

Retard des acquisitions motrices

Chutes fréquentes

Manque de puissance musculaire

Fatigabilité: manque de puissance à l'effort

Intolérance musculaire effort: douleur musculaire à l'effort

Déformations neuro-orthopédiques: rétraction du tendon d'Achille
marche sur la pointe des pieds (digitigrade)



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire: interrogatoire

Date de début des symptômes?

Evolution subaiguë ou lentement progressive ?

Signes fonctionnels

Manque de force

Douleur ou crampe musculaire

Douleur neuropathique: fourmillement, électricité

Difficultés au quotidien: périmètre de marche, relever du sol, montée/descente des escaliers

Facteur déclenchant effort physique, jeûne, état infectieux, médicaments

Variabilité du déficit dans la journée ou à l'effort (sport)

Age de développement des acquisitions motrices notion de retard, stagnation ou régression motrice

Antécédents familiaux consanguinité, cas semblables familiaux



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire: examen clinique

Site concernant le déficit de la force musculaire:
analyse de la marche dynamique, course, relever du sol

Racine des membres: marche dandinante
Atteinte muscles pelviens

Atteinte distale: steppage
Atteinte releveurs de pieds



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire: examen clinique

Site concernant le déficit de la force musculaire:
analyse de la marche dynamique, course, relever du sol

Course lente dandinante

Signe de Gowers: atteinte racine pelvienne



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire: examen clinique

Inspection: trophicité musculaire

Amyotrophie diffuse

Hypertrophie des mollets





Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire: examen clinique

Inspection: déformations articulaires sur rétractions musculaires

Pieds creux et tombants



Pieds

Équins Hyperlordose lombaire



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire: examen clinique

Inspection: face, ceinture scapulaire

Atteinte faciale

Ptosis variable dans la journée

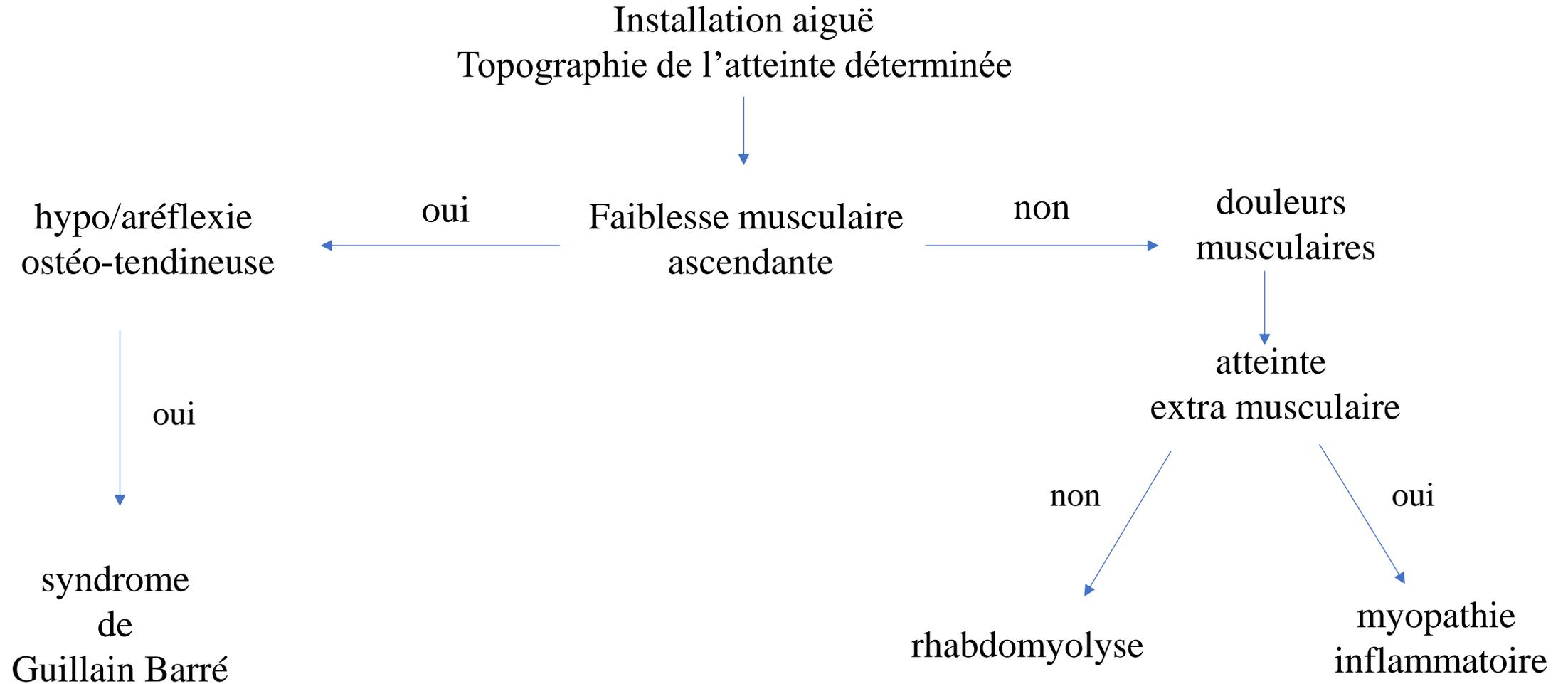
Atteinte fixateurs omoplates

Force musculaire analytique quotée de 0 à 5

Réflexes ostéotendineux: présents, diminués ou abolis



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire aigu ou subaigu





Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire aigu ou subaigu

Déficit moteur avec atteinte paralytique ascendante jusqu'à tétraparésie/tétraplégie
Installation en quelques jours
Paresthésies (25 % des cas)
Aréflexie ostéotendineuse (parfois ROT très diminués)
Episode infectieux dans 10 à 15 j précédents

Syndrome de Guillain Barré

Ponction lombaire

Dissociation albumino-cytologique
entre J3 et J10

Electromyogramme

atteinte démyélinisante/axonale

Bilan sang autoimmun

Anticorps antigangliosides

Bilan infectieux

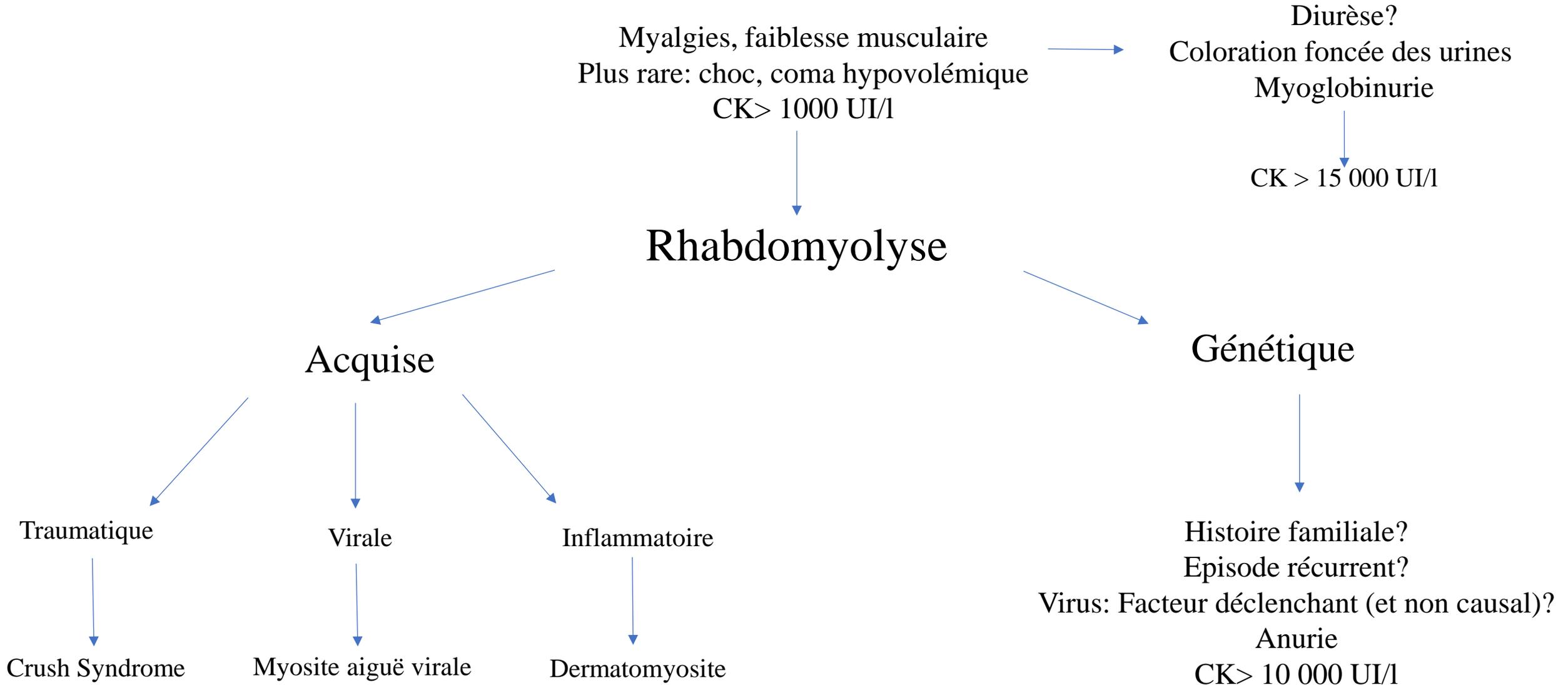
Sérologies virales
Campylobacter jéjuni

Traitement sans délai

Immunoglobulines 1g/kg/j pendant 2 jours



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire aigu ou subaigu



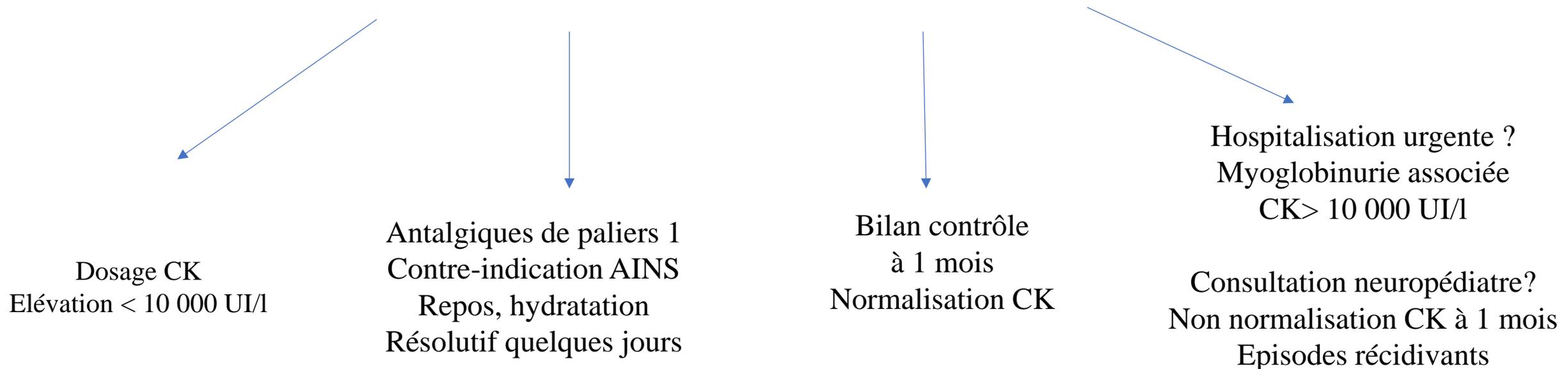


Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire aigu ou subaigu

Douleurs musculaires intenses
Mollets tendus et douloureux +++
Refus de marche

Épisode infectieux viral dans les jours précédents ou concomitant
Terrain: garçon, 5 à 8 ans

Myosite bénigne virale





Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire aigu ou subaigu

Douleurs musculaires diffuses
Fatigabilité, altération de état général
Déficit de la racine des membres
Arthralgies
Fébricule non obligatoire

Myopathie Inflammatoire

Atteinte extramusculaire

CK ↗ à ↗↗↗

VS élevée

Bilan auto-immun

ACAN: anti-PM1

Ac spécifiques anti-myosites

EMG
myogène

Erythème
photo-aggravé

Erythème
lilacé paupières

Erythème péri-unguéal
douloureux



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire aigu ou subaigu

Rhabdomyolyse sévère

CK > 10 000 UI/l

Sang

Carnitine totale, Acylcarnitine
Ammoniémie, CAA

Age < 6 ans

Age > 6 ans

Urines

Myoglobinurie
CAO

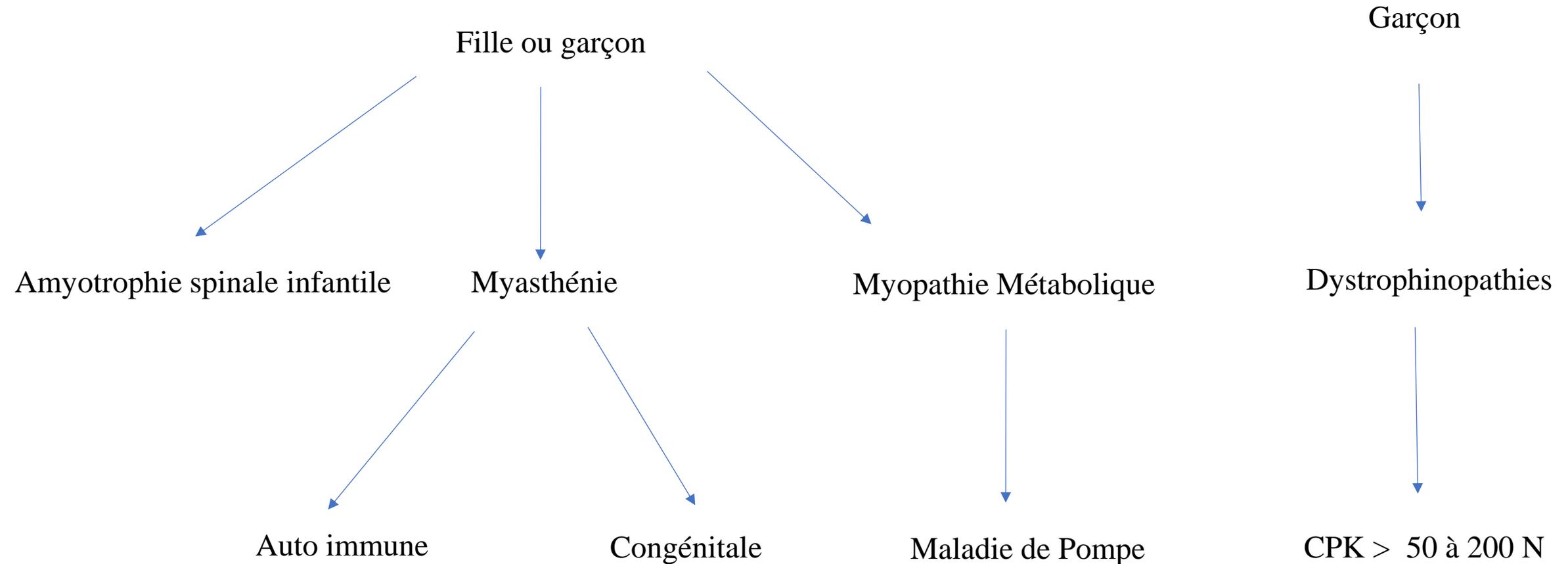
Béta oxydation
Acides Gras

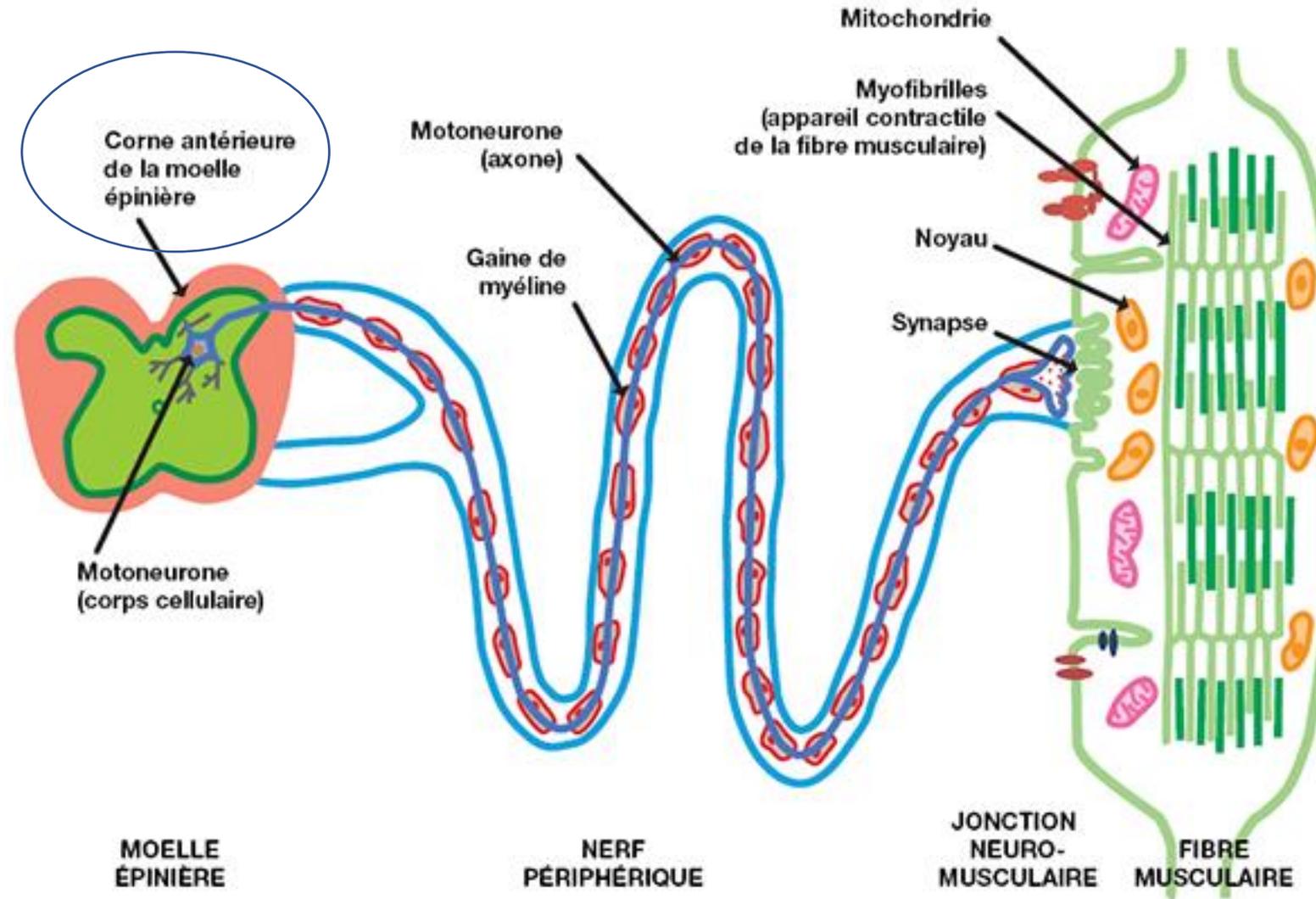
Gène
LIPIN 1

Gène
RYR 1



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire chronique

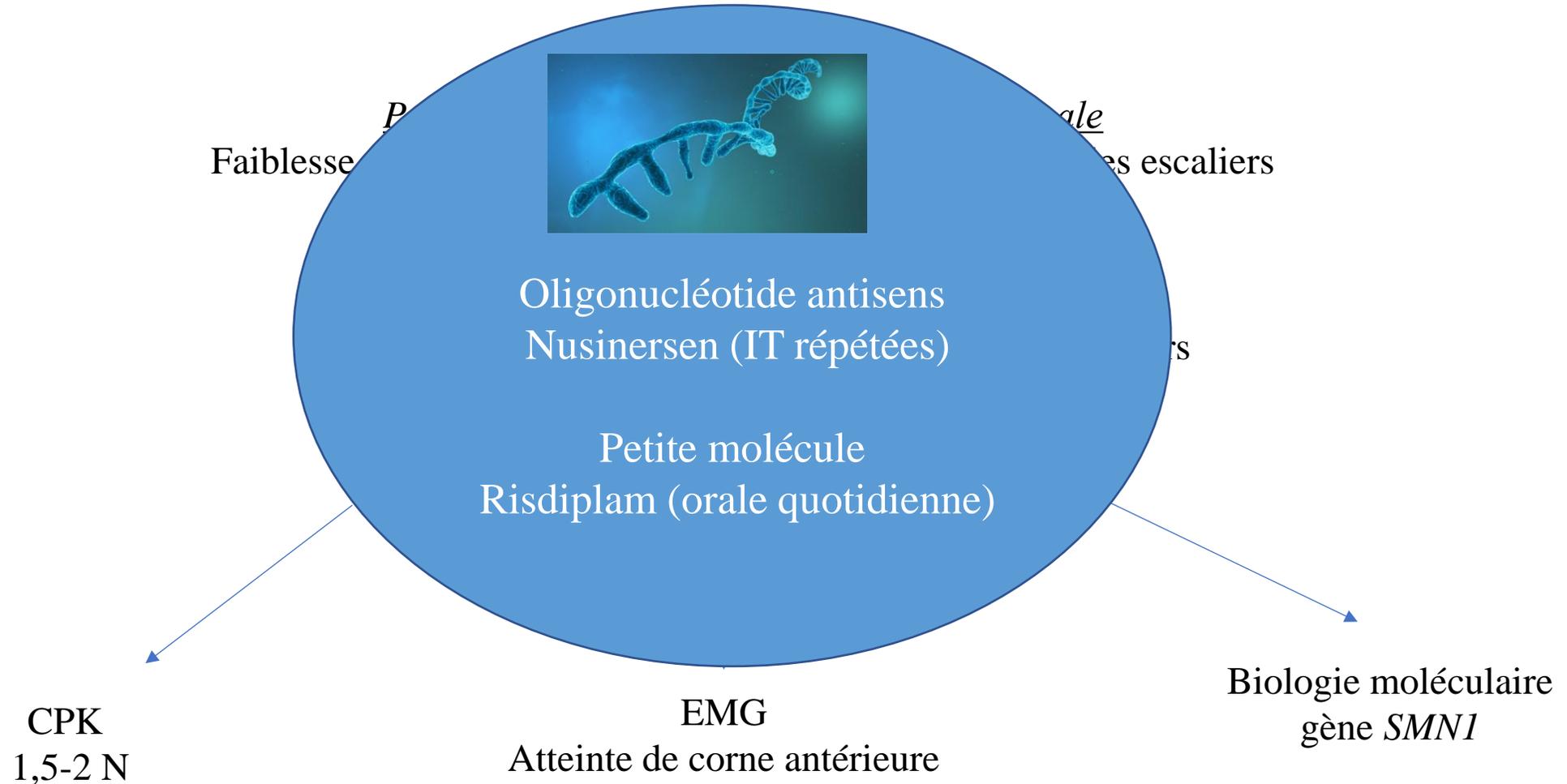


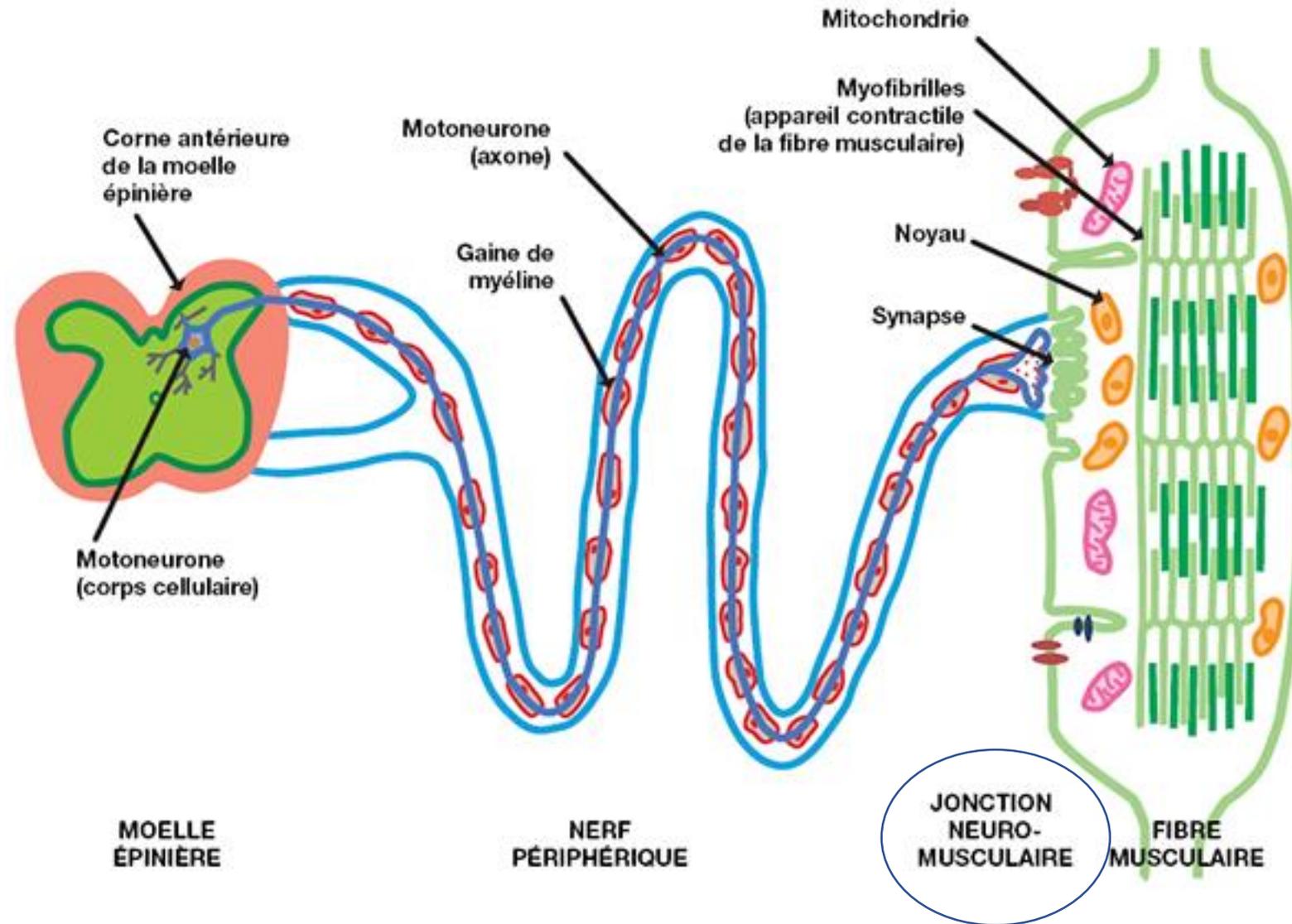




Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire chronique

Amyotrophie spinale infantile de type 3

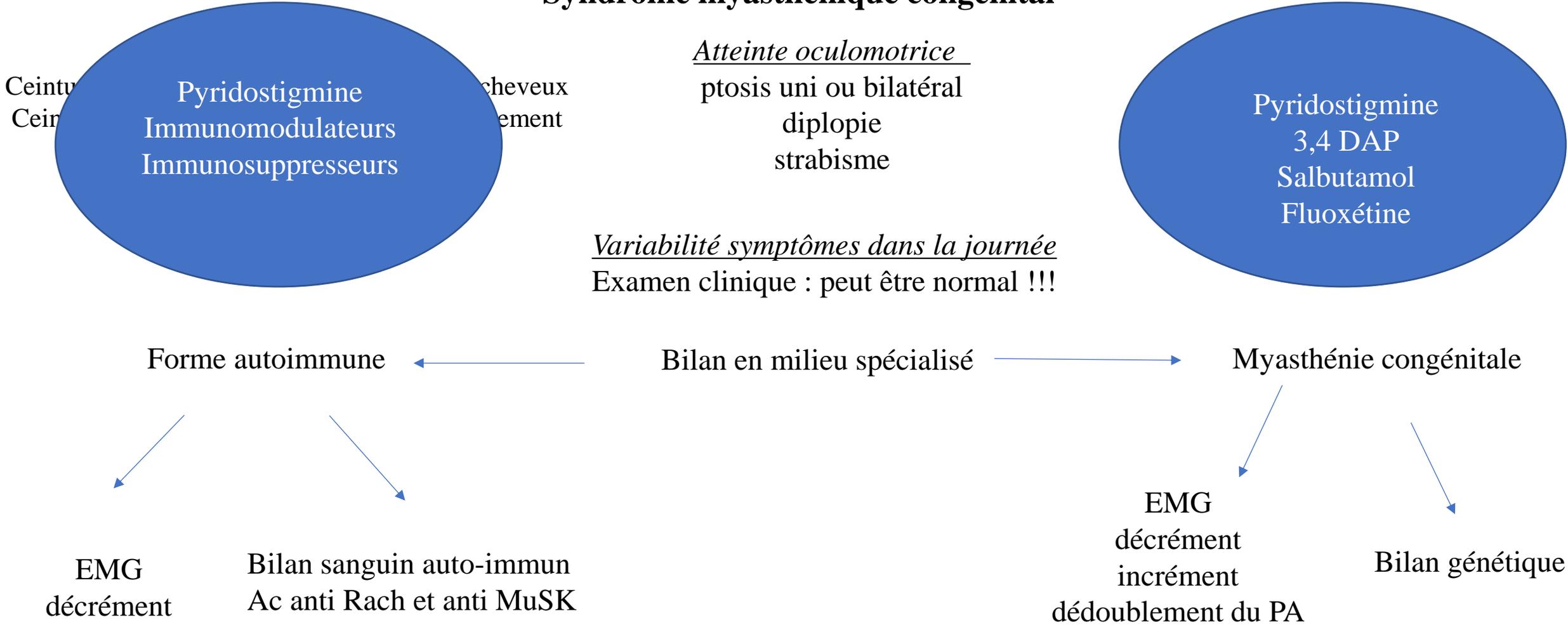


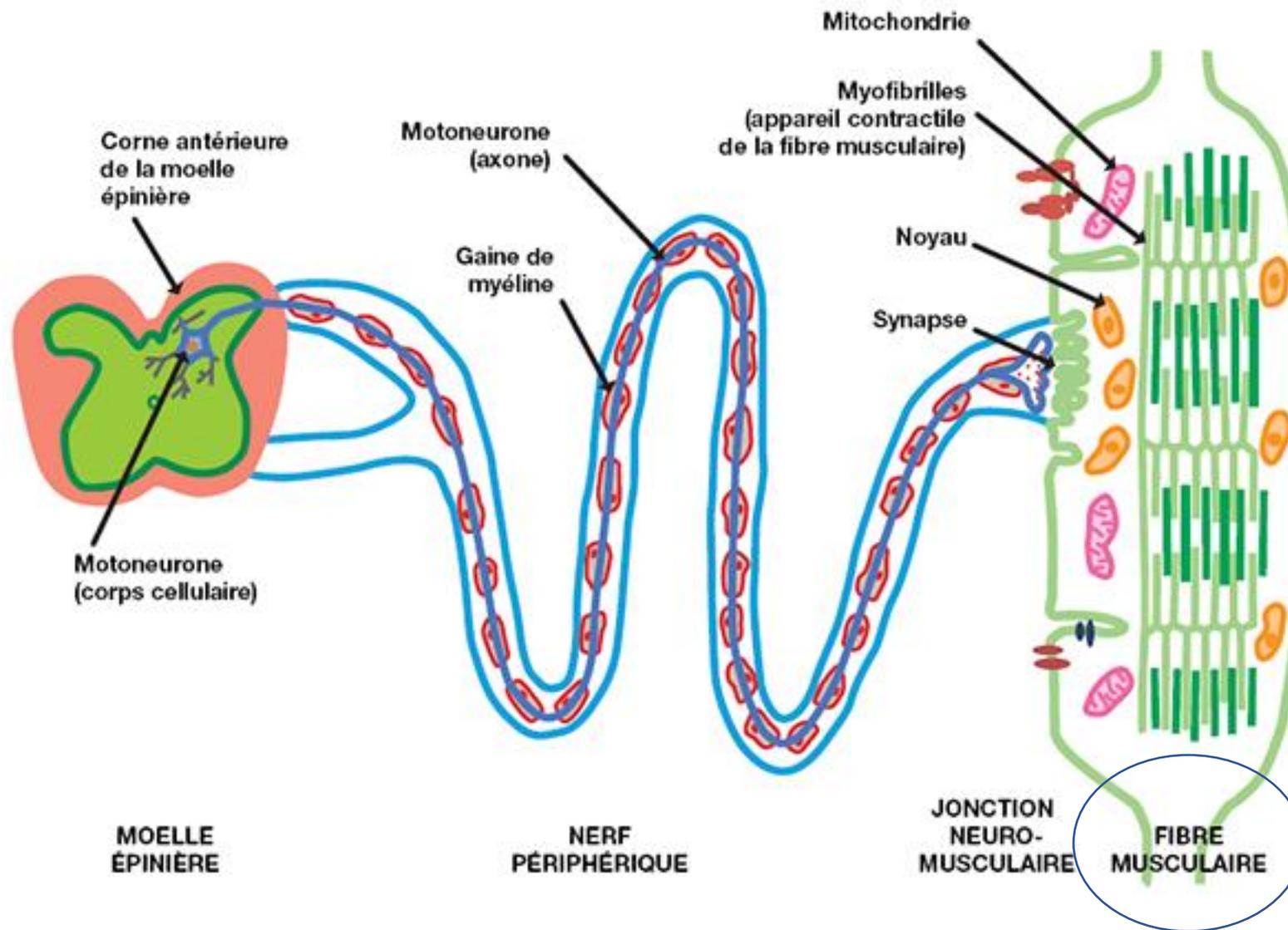




Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire chronique

Myasthénie auto-immune Syndrome myasthénique congénital







Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire chronique

Maladie de Pompe forme juvénile

Début enfance ou adolescence

Faiblesse musculaire à prédominance ceinture

Fatigabilité ou intolérance musculaire à l'effort

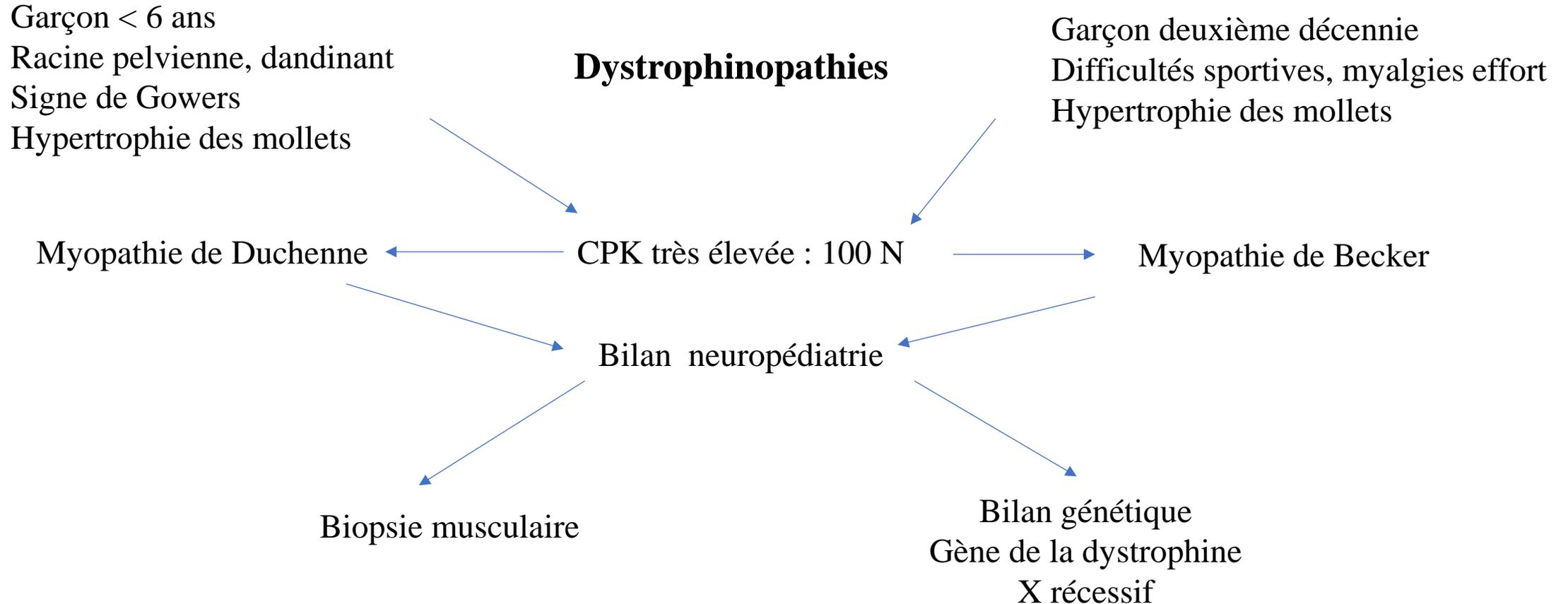


D

Biologie Moléculaire
Gène GAA



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire chronique





Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire chronique

Myopathie de Duchenne **Diagnostic à 5 ans**

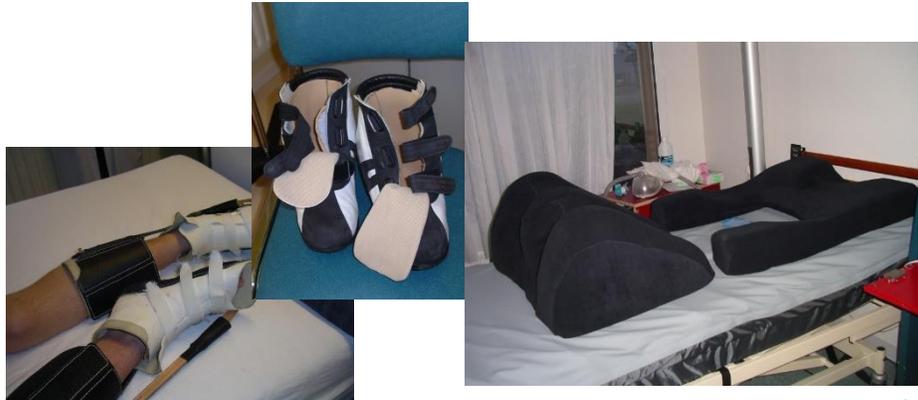


Tout retard cognitif du garçon < 5 ans
doit faire pratiquer un dosage de CPK



Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire chronique

Myopathie de Duchenne Prise en charge



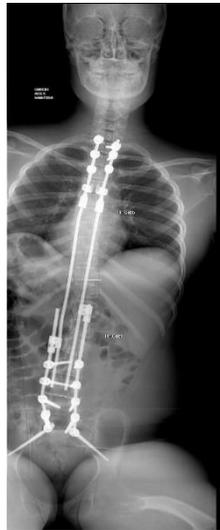
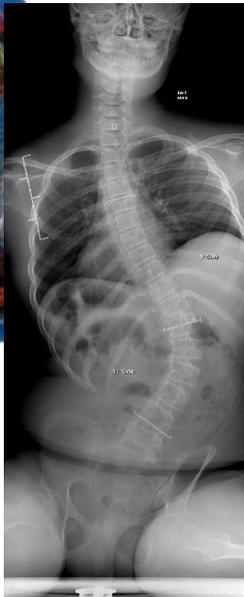
Muscle
Corticoïdes

Cœur
IEC
Bétabloquant

PLURIDISCIPLINARITÉ

MEDICAMENTS

Population ciblée selon anomalie génétique





Trouble de la démarche d'origine neuromusculaire: Conclusions

Importance du mode d'installation

Traitement d'urgence sur les étiologies aiguës/subaiguës

Bilan spécifique en centre spécialisé pour les causes chroniques

Merci pour votre écoute

Merci aux enfants et à leurs familles pour l'iconographie d'enseignement