

Handicap :étiologies.

Pathologies ante, péri et post natales

A roubertie, neuropédiatrie

- Objectifs:
  - Connaître les causes du handicap à travers de multiples exemple
  - Connaître les pathologies de l'enfant / âge (génétique, infectieuse, traumatique)

# Définitions

- IMC  
troubles moteurs non évolutifs dus à une lésion cérébrale fixée anté ou périnatale
- Cerebral palsy  
Troubles du mouvement et de la posture dus à une lésion non évolutive du cerveau immature (avant 2 ans)
- Polyhandicap  
association d' une déficience mentale sévère, d' un déficit moteur grave +/- d' une atteinte neuro-sensorielle réduisant de façon extrême l' autonomie du patient

# A. Pathologie ante-natale

- De nombreux événements concourent à la formation du système nerveux :
  - Etape de morphogénèse (constitution anatomique du cerveau, plicature,..)
  - Multiplication cellulaire
  - Etablissement des réseaux primitifs de connections intercellulaires

↳ Etapes initiales sous le contrôle de gènes du développement

Anomalies génétiques peuvent modifier le développement du SNC,  
entraînant pathologie anténatale

↳ Facteurs exogènes peuvent également perturber développement du  
SNC durant la grossesse

# Pathologie ante-natale:

$\frac{1}{4}$  *origine genet*

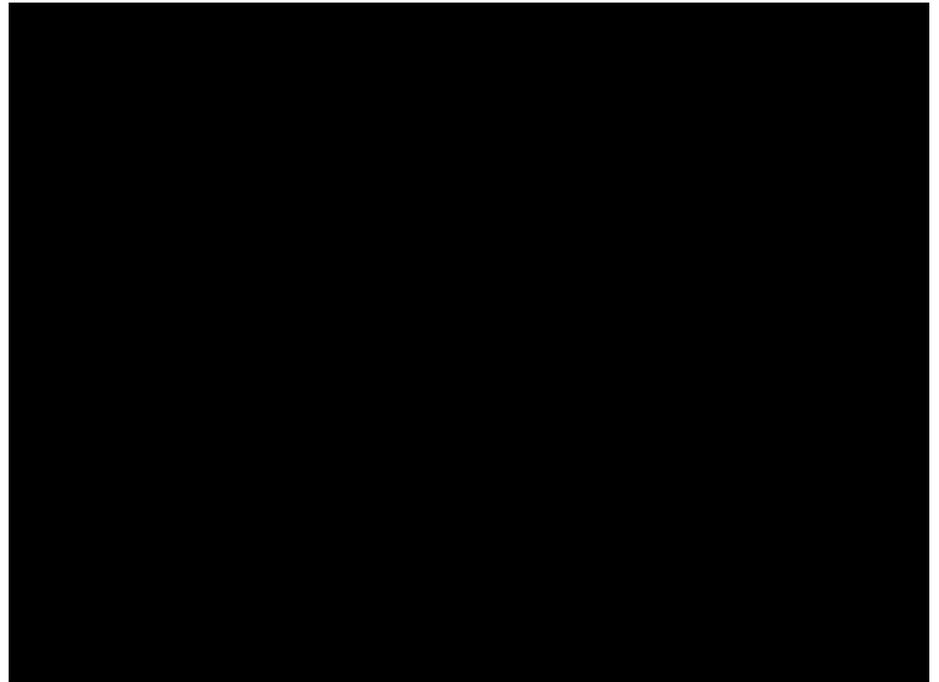
$\frac{3}{4}$  *origine environnementale*

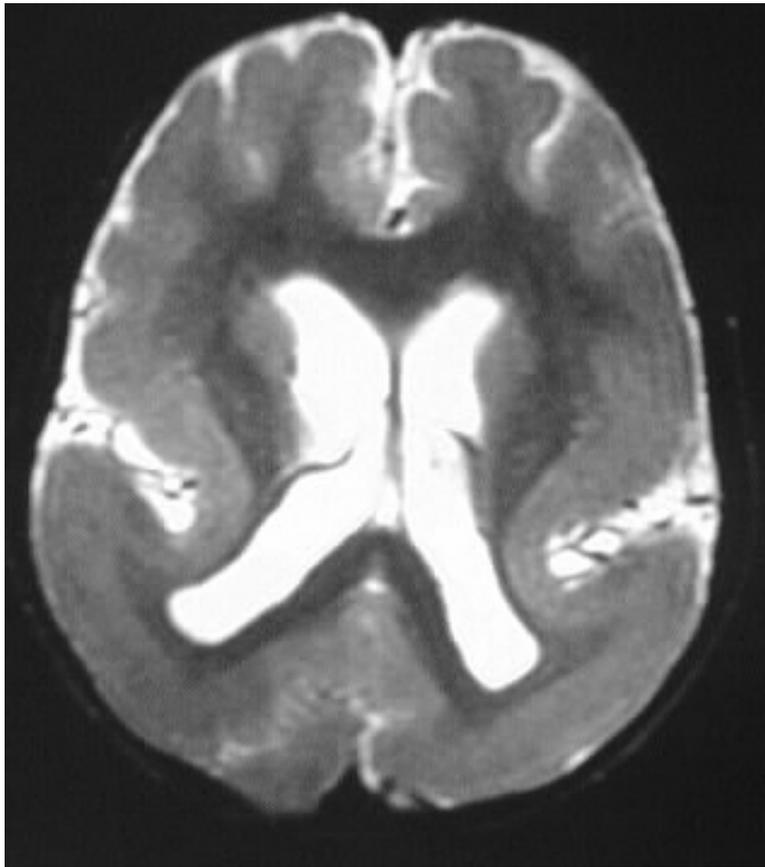
Conséquence de ces facteurs différentes selon

- leur moment d'apparition compte tenu de la chronologie de la maturation cérébrale
- leur sévérité

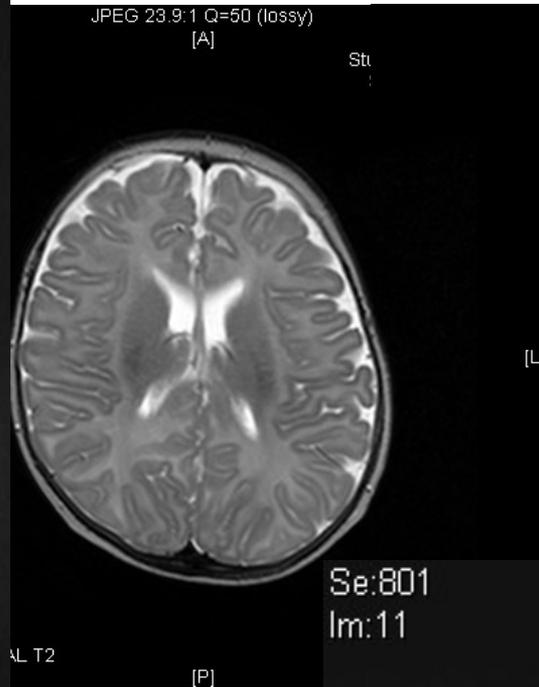
# 1. Facteurs génétiques

- 1 gène impliqué
  - Syndrome de Rett
  - Gène MEF2C

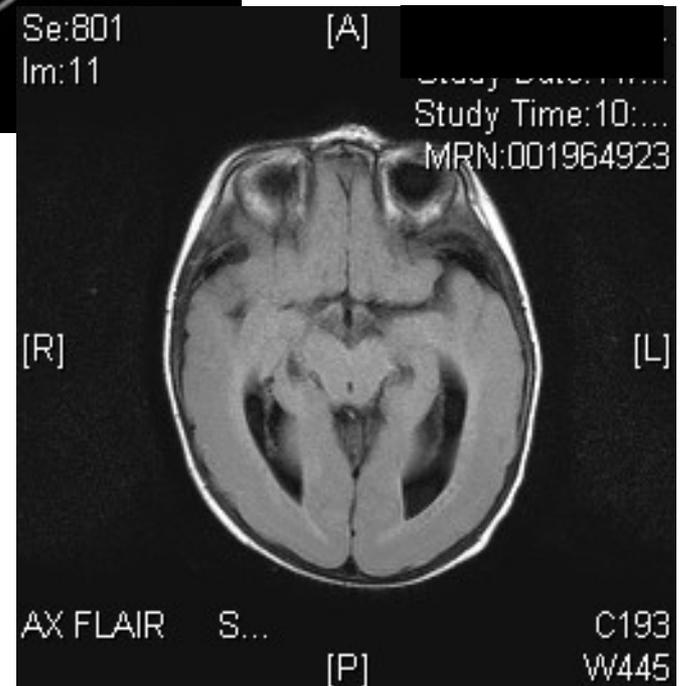




lissencéphalie



normal



# 1. Facteurs génétiques

- Anomalies chromosomiques
  - Trisomie 21 : raréfaction dendritique
  - Syndrome de DiGeorges : associé à divers types de malformations cérébrales
  - Trisomie 13



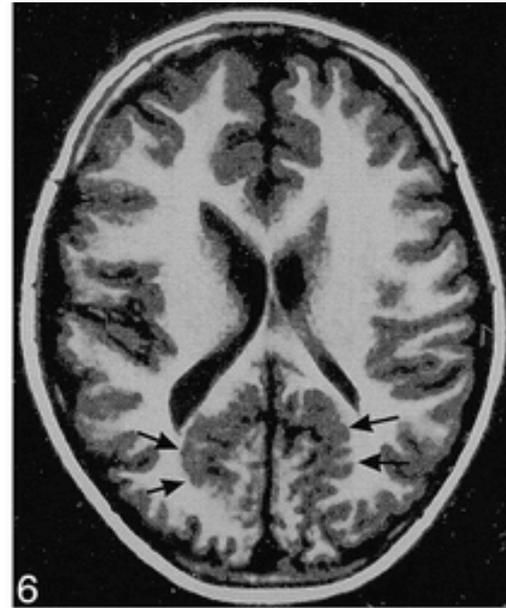
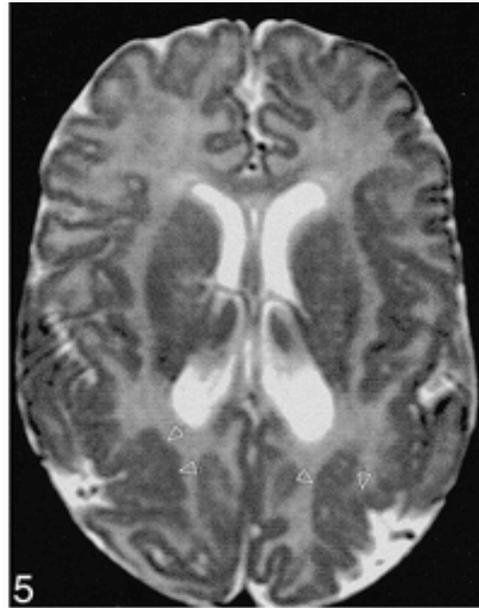
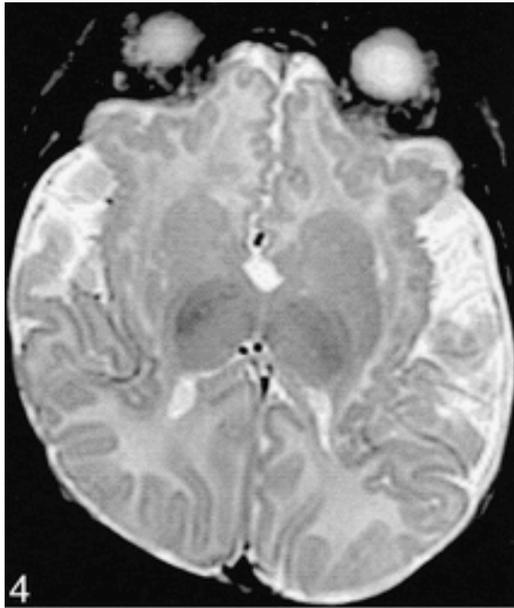
## 2. Malformations cérébrales

## 1d. Malformations du cortex

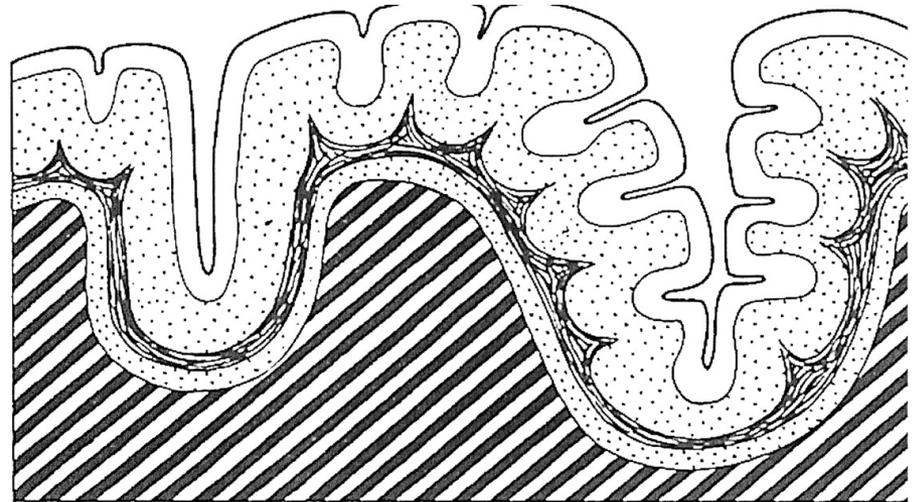
- **lissencéphalie**: cerveau lisse sans gyration
- **microgyrie**: circonvolutions trop petites et trop nombreuses, cortex à 4 couches
- **hétérotopies**: anomalies de localisation de la substance grise

*Pas de diagnostic par l' écho anténatale*

*Diagnostic parfois possible par l'IRM anténatale  
(lissencéphalie, hétérotopies)*

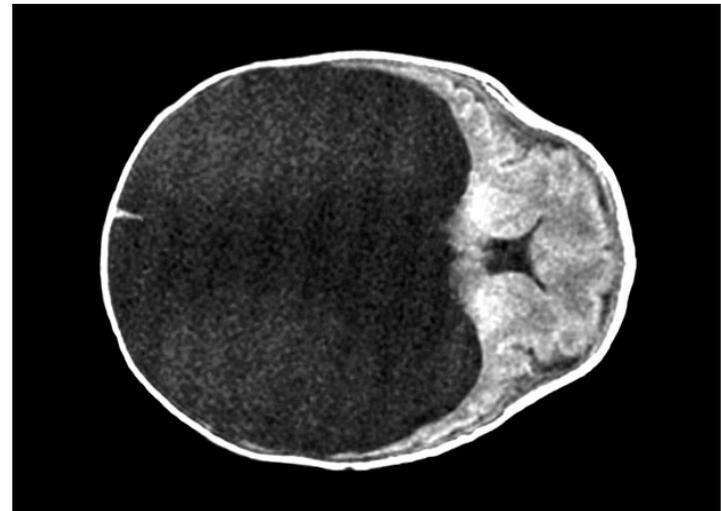


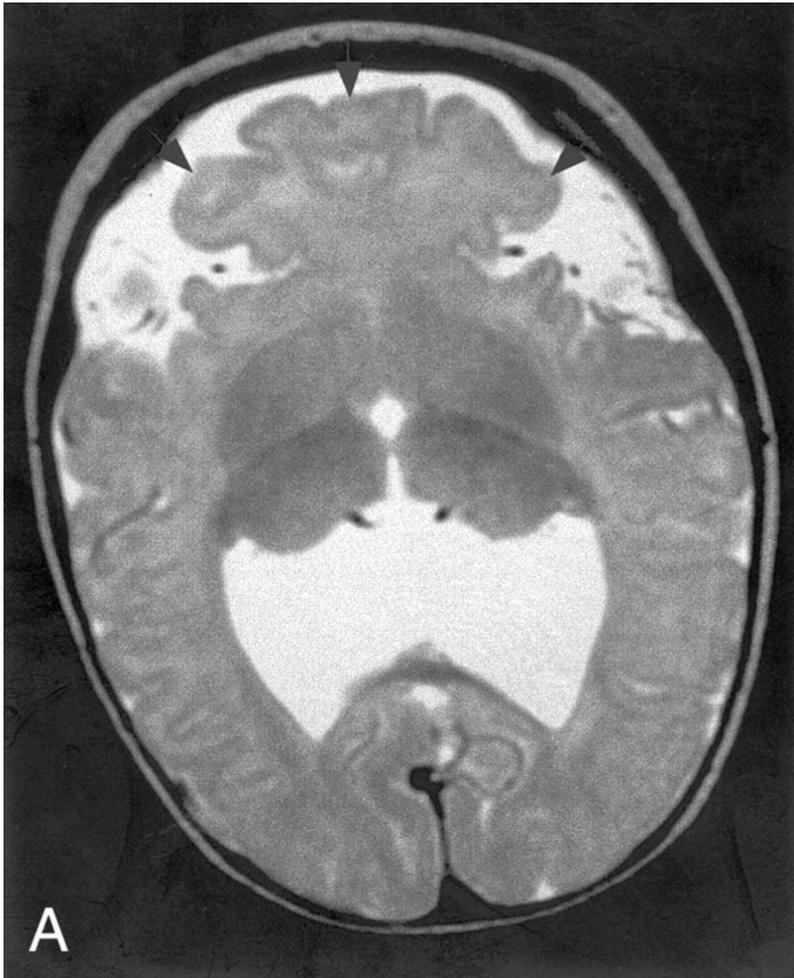
polymicrogyrie



## b. Holoprosencéphalie

- Anomalie survenant durant le 2<sup>e</sup> mois de vie
- Absence de division de la vésicule télencéphalique: formation d'un hémisphère unique, avec un ventricule unique: anomalie de clivage inter-hémisphérique

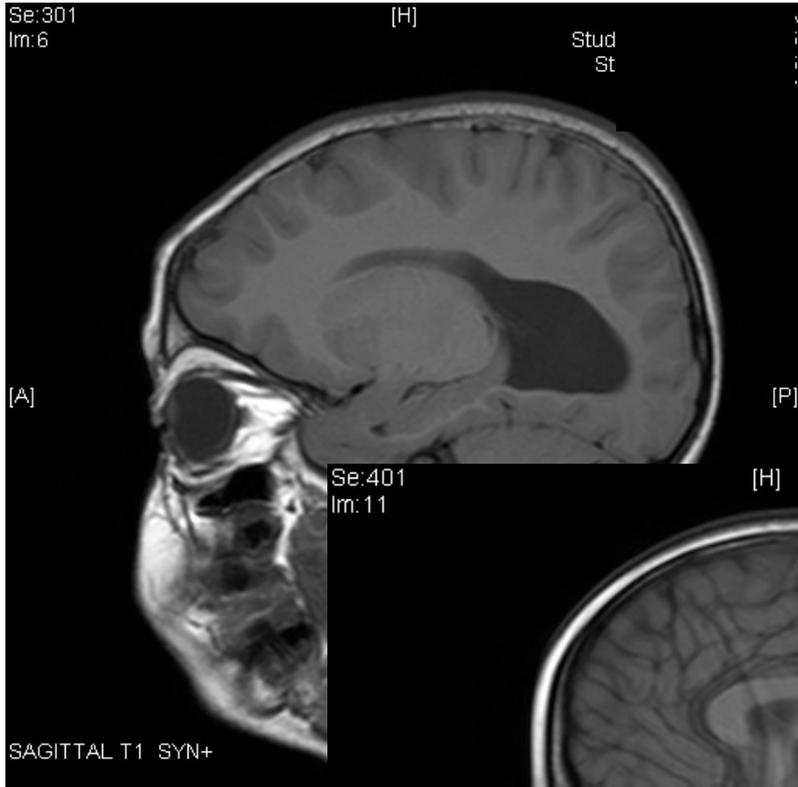




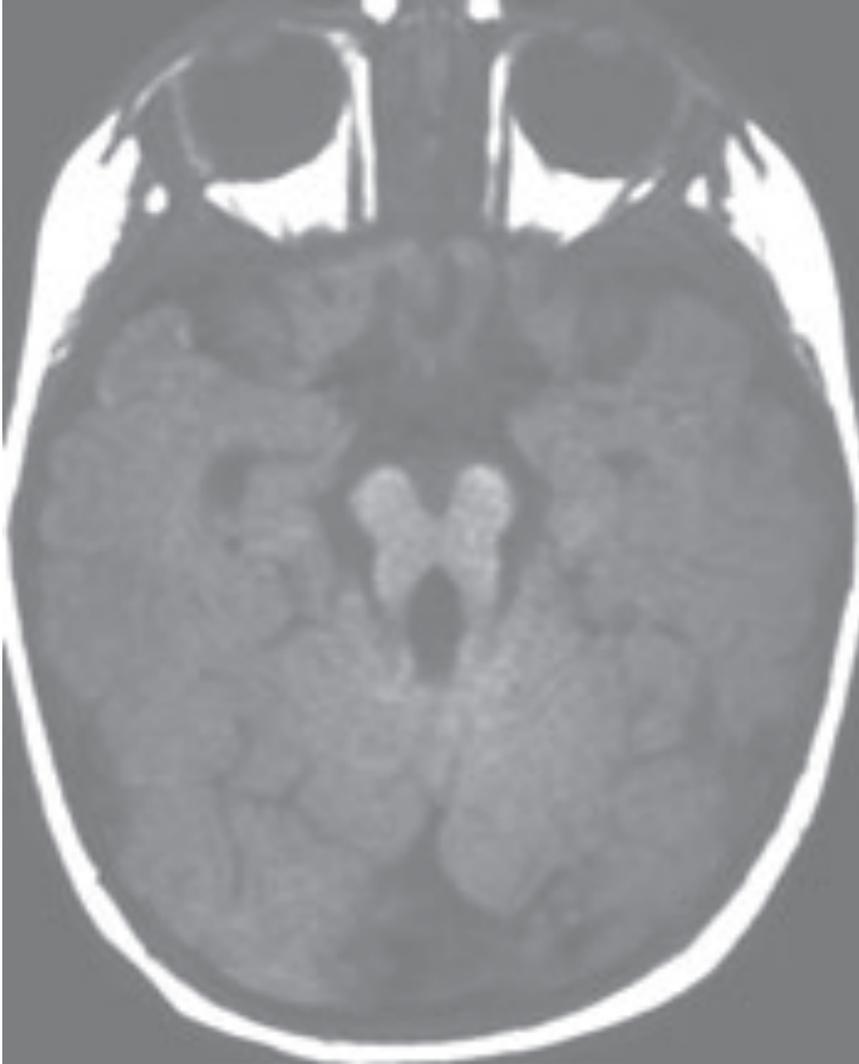
Holorosencéphalie avec mutation  
Sonic hedgehog

## c. Agénésie du corps calleux

- Structure médiane mettant en « relation » les 2 hémisphères
- Mise en place entre 11 et 20 semaines
- Corps calleux absent, totalement ou partiellement



## e. Anomalie de la fosse postérieure



Sdr de joubert

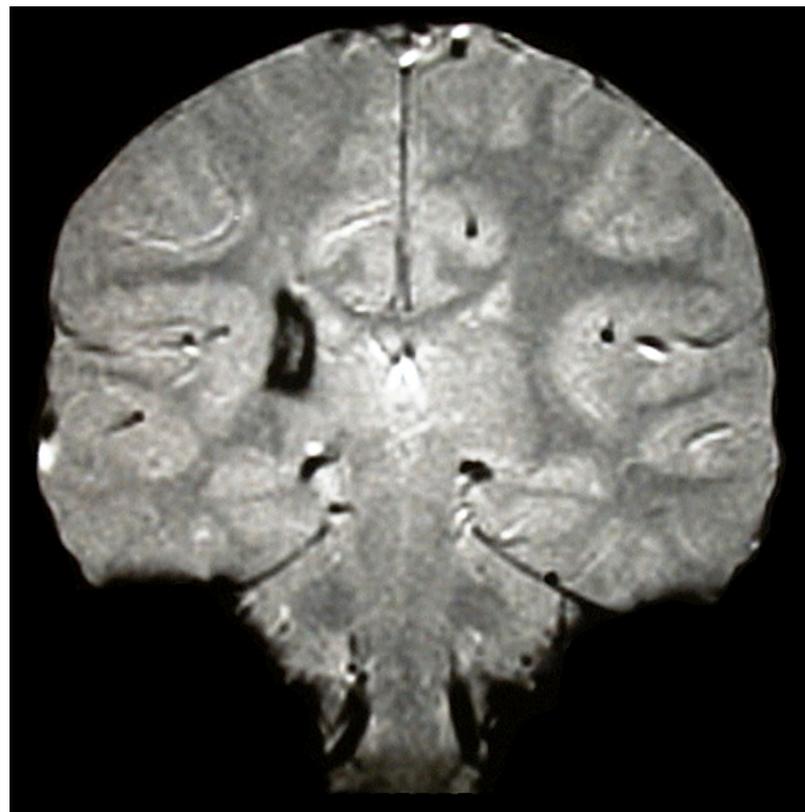
# Syndrome de Joubert

- Hypotonie, apnées/hyperpnée
- Apraxie oculomotrice
- Retard de développement
- Hypoplasie vermienne
- Amaurose congénitale de Leber
- Anomalies rénales
- Éléments dysmorphiques/malformatifs



## f. Porencéphalie: malformation tardive

- Destruction cérébrale focale évoluant vers la formation d'une cavité kystique
- Diagnostic parfois possible en anténatal



# 3. Causes environnementales

- Infectieux
- Pathologie maternelle ou son traitement
- Toxique
- Pathologie circulatoire du foetus

## 2.1. Pathologie infectieuse

- Lié à infection de la mère pendant la grossesse
- Le plus souvent, peu de conséquence chez la mère
- Chez fœtus : malformations cérébrales, destruction cellulaire responsable d'une microcéphalie, calcifications cérébrales,
- Agents infectieux responsables :  
    Toxoplasmose, rubéole, cytomégalovirus

## 2.2. Affection maternelle non infectieuse

### ➤ Maladie maternelle

- Diabète : anomalies de fermeture du tube neural
- Hyperthyroïdie : accélération de la vitesse de maturation cérébrale, et accroissement des mécanismes de mort cellulaire : microcéphalie
- Hypothyroïdie : diminution de la neurogénèse, retard de migration, diminution des synapses
- Carence vitaminique : acide folique

## 2.2. Affection maternelle non infectieuse

### ➤ Médication maternelle

- La plupart des médicaments passent vers le fœtus, et peuvent s'accumuler, en particulier dans le SNC
- Antiépileptiques : Dépakine : anomalies de fermeture du tube neural; déficience mentale, autisme
- Vitamine A : si administré durant le premier trimestre de la grossesse : 23% d'anomalies malformatives (SNC, mais également face, cœur), et 52% de DM



## 2.3. Exposition de la mère à un toxique

### ➤ Toxiques liés à des comportements sociaux

#### - Alcool

Dans certaines régions : 5/1000 nouveaux-nés

Alcool : favorise mort cellulaire

Microcéphalie

Déficience mentale avec hyperkinésie

Hydrocéphalie, hypoplasie cérébelleuse ; ....

Retard de croissance staturo-pondérale

Dysmorphie faciale

#### - Autres drogues

Cocaïne



## 2.3. Exposition de la mère à un toxique

### ➤ Toxiques subis

#### - Radiations ionisantes

Sensibilité maximale entre 8 et 15S

Troubles de la multiplication et migration neuronale

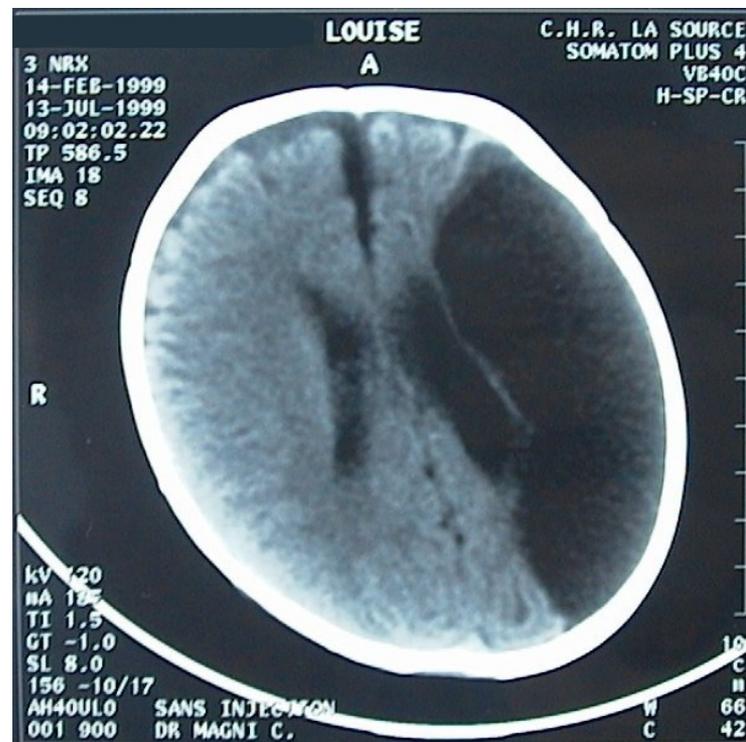
Microcéphalie

#### - Autres

CO, mercure, insecticide

## 2.4. Pathologie circulatoire

- Lésions ischémiques :
  - HTA, infections, intoxication
- ↳ Anomalie de l'organisation du cortex
- ↳ Destruction cavitation, cicatrice



### 3. Aucune cause retrouvée

Malformation isolée ou associée  
à des anomalies d'autres  
organes

## 4. Conséquences de la pathologie anté-natale

- Très variables:
  - Aucune conséquence (malformation de découverte fortuite)
  - Mort fœtale
  - Handicap
- Dépendant de
  - la date de survenue (corrélation précocité-sévérité)
  - l'intensité de l'événement et des zones cérébrales concernées
- Age de révélation très variable

## B. Pathologie péri-natale

# 1. Anoxo-ischémie néonatale : souffrance du nouveau-né à terme

- 1/1000 naissances
- Risque de décès : 10%
- Séquelles neurologiques : 30%
  
- **Etiologie**
  - hémorragie maternelle
  - extraction difficile
  - procidence du cordon

# 1. Anoxo-ischémie néonatale : souffrance du nouveau-né à terme

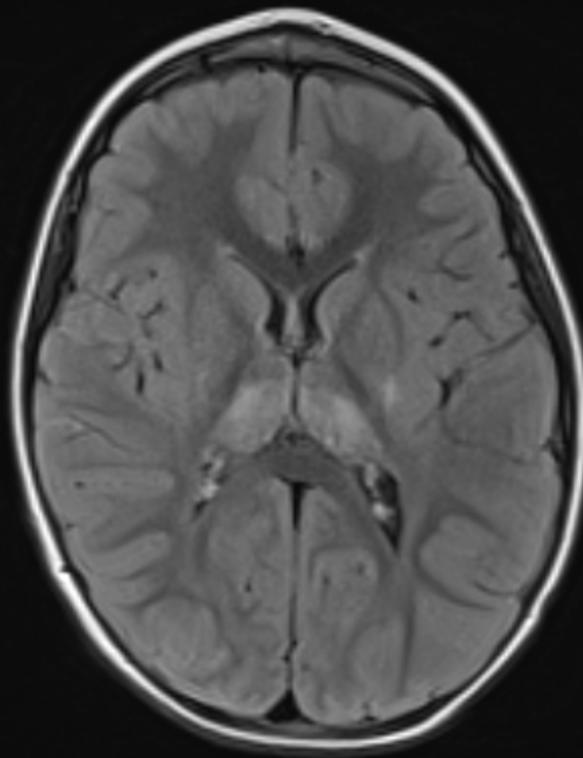
## ➤ Mécanismes lésionnels

- Lésions de nécrose (destruction) de zones particulièrement sensibles à cet âge :
- Cortex
- Noyaux gris centraux

## ➤ Conséquences immédiates

- Nouveau-né hypotonique voire en coma
- Troubles respiratoires
- Troubles alimentaires
- Convulsions

Compression Wavelet progressive : Maximum  
[A]



[P]

## 2. Pathologie infectieuse

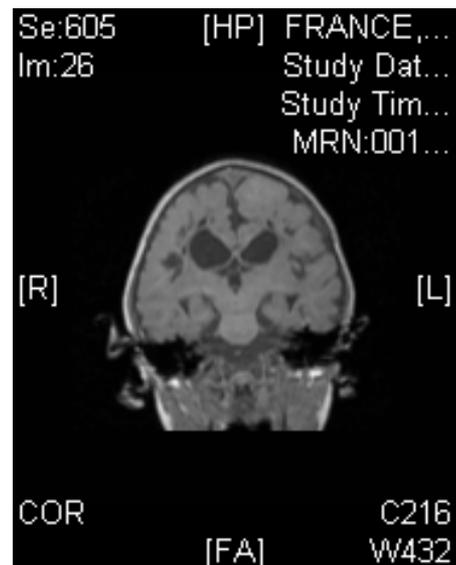
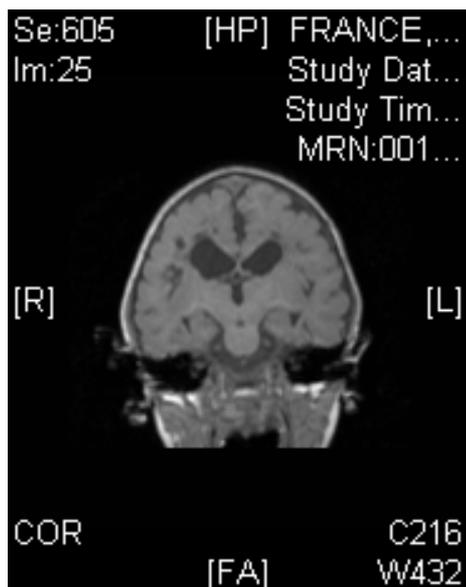
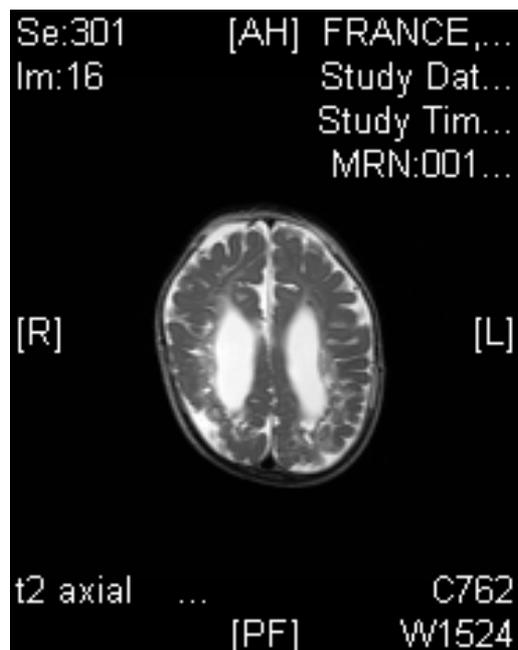
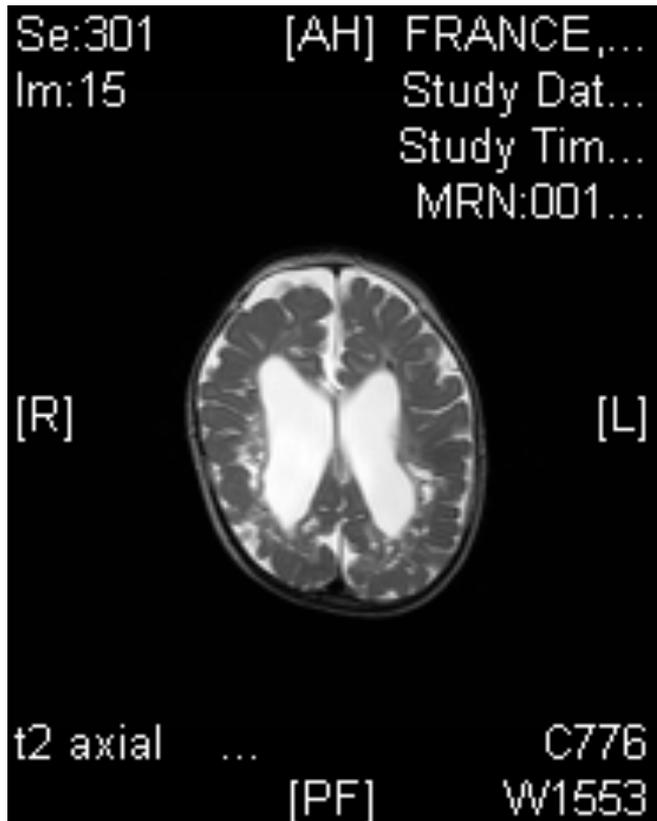
- Infections materno-fœtales (contamination peu avant la naissance ou lors de l'accouchement)
  - Bactériennes le plus souvent
  - Virale (herpès)
- Mécanismes lésionnels
  - Inflammation ⇒ destruction des tissus
  - Abscesses
- Conséquence immédiate
  - Révélation dès les premiers jours de vie , ou décalée (2-3 semaines de vie)
  - Méningite néonatale
  - Hypotonie, fièvre ou hypothermie
  - Détresse vitale

### 3. Cause métabolique

- Hypoglycémie
- Hypocalcémie
- Ictère

## 3. Prématurité

- Cf cours sur la prématurité:
  - Leucomalacie périventriculaire
  - Hémorragie intra-ventriculaire
  - Troubles sensoriels
  - Troubles respiratoires persistants



# C. Pathologie post-natale

- Pathologie acquise
- Causes très variées, reflétant la diversité des agressions auxquelles peut-être exposé un enfant :
  - Infections : méningites, encéphalites
  - Pathologie inflammatoire : SEP, polyradiculonévrites
  - Lésions vasculaires : traumatismes, malformations
  - Pathologie tumorale
  - Toxiques : intoxication accidentelle (CO, médicaments)

# 1. Méningite

- Atteinte infectieuse aigue des méninges (enveloppes du système nerveux central)
- Syndrome méningé:
  - Céphalées
  - Vomissements
  - Photophobie
  - Raideur rachidienne
  - Hyperesthésie cutanée
- Fièvre

# 1. Méningite

- Diagnostic fait à la ponction lombaire
- Atteinte bactériennes: méningocoque, pneumocoque
- Atteinte virale: entérovirus, virus de la grippe
- Séquelles: auditives, motrices, cognitives, épileptique

# 1. Méningo-encéphalite

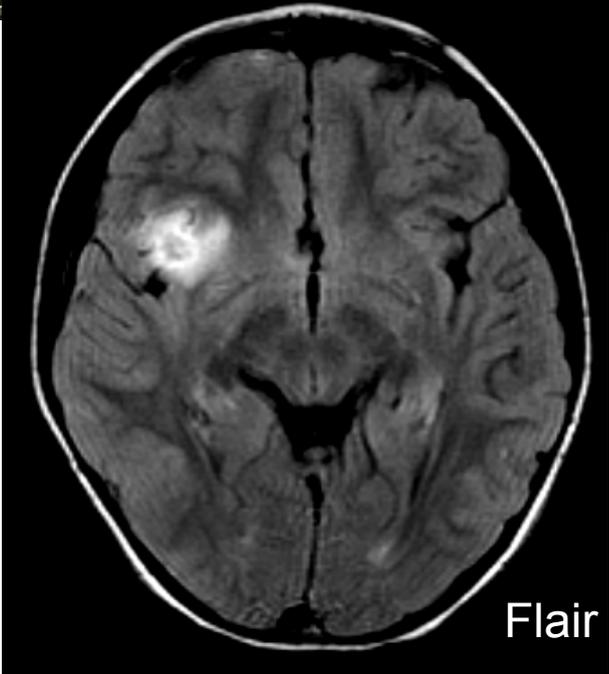
- Atteinte infectieuse aiguë des méninges et du système nerveux central
- Syndrome encéphalitique
  - Troubles de la conscience, crises épileptiques
  - Signes de focalisation: déficit moteur
  - Troubles du comportement
  - Troubles végétatifs: TA, pouls irréguliers
- Fièvre

## 2. Méningo-encéphalite

- Avec virus présent: herpes type 1; risque de séquelles +++
  - Début rapide, en quelques jours
  - Céphalées (90%)
  - Fièvre (93% des patients)
  - Troubles de la vigilance
  - Troubles neurologiques focaux
    - Crises épileptiques partielles (brachio-faciales), mais parfois généralisées
    - Crises convulsives inaugurales chez 92 % (48% état de mal)
    - Déficit moteur

## 2. Méningo-encéphalite

- Avec virus présent: herpes type 1; risque de séquelles +++
- Diagnostic fait à l'analyse du liquide céphalorachidien
- Lésions cérébrales +++
- Séquelles +++



## 2. Méningo-encéphalite

- Autres virus: entérovirus, rotavirus, grippe
- Souvent évolution favorable

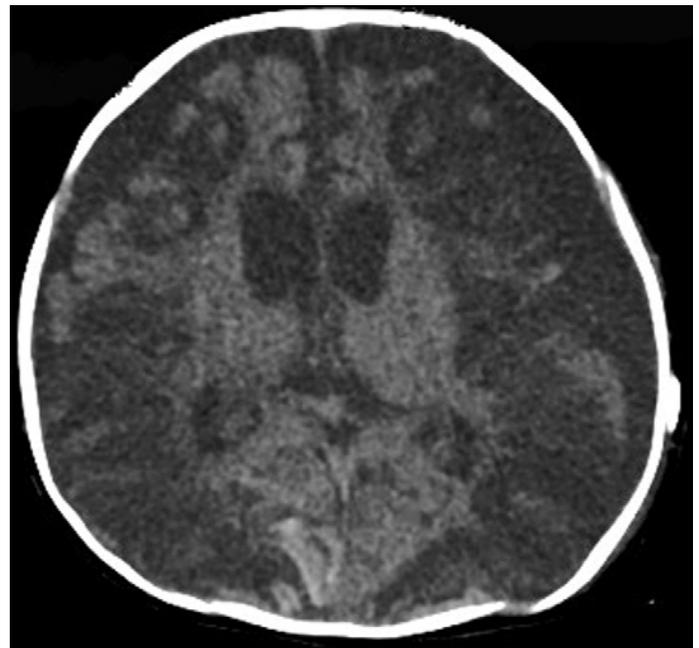
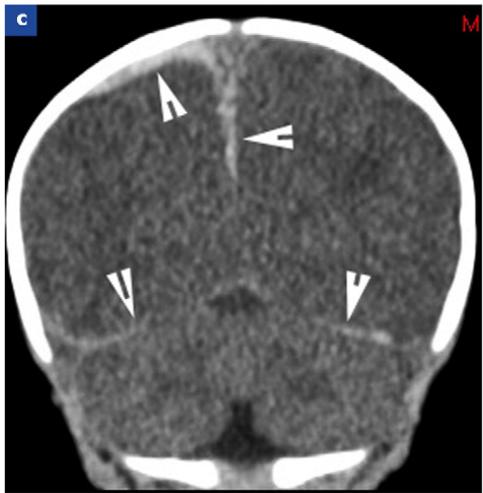
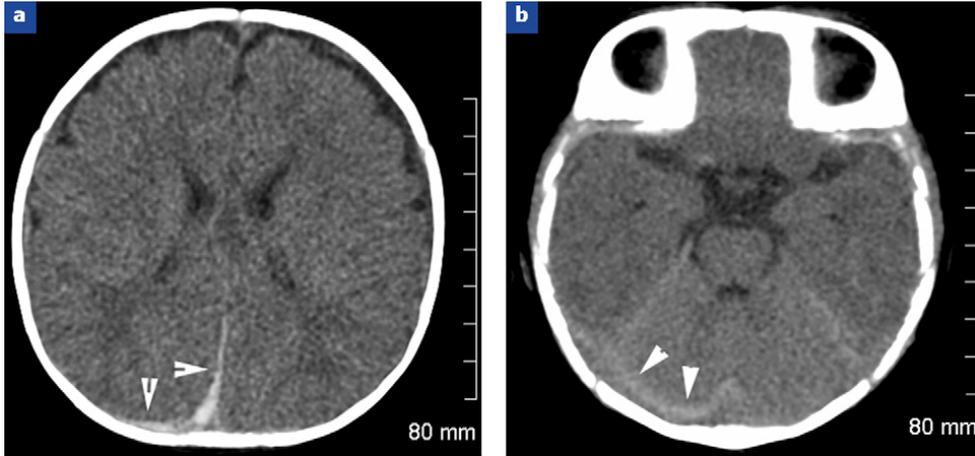
## 2. Hématome sous dural du nourrisson

- Mécanisme associe décélération-acélération
- Epanchement au sein d'une boîte crânienne extensible
  - **Clinique :**
    - Age moy de survenue : 5 mois, prédominance garçon
    - Augmentation du périmètre cranien, bombement de la fontanelle
    - Irritabilité, somnolence
    - Pâleur (anémie dans 70% des cas)
    - Vomissements
    - Crises épileptiques, voire état de mal

## 2. Hématome sous dural du nourrisson

- Echo transfontanellaire : hyperéchogénicité sous-durale
- TDM : hyperdensité spontanée sous-durale, parfois associée à des lésions parenchymateuses (hématome parenchymateux, contusion corticale, lésion ischémique)
- FO : hémorragies rétiniennes (77 % des cas)
- Causes:
  - Chute accidentelle
  - Accident de la voie publique
  - Sdr du bébé secoué

## 2. Hématome sous dural du nourrisson



## 2. Hématome sous dural du nourrisson

- Mortalité 21%
- Évolution favorable à long terme pour 8 à 36% des patients selon les séries
- Séquelles:
  - Déficit moteur
  - Déficience mentale
  - Épilepsie
  - Déficit visuel
  - Troubles de l'attention, troubles du comportement
  - microcéphalie

# Lésions et conséquences

- Notion de plasticité cérébrale : possibilité d'adaptation, de compensation fonctionnelle par les zones non lésées
- Du fait de la possibilité de mise en place de nouveaux réseaux, ou réseaux de suppléance
- D'autant plus que lésions est circonscrite, et que l'événement survient précocement

Transfert du langage par exemple